

# Caryotype Normal

## Objectifs:

- Définir la cytogénétique
- Définir un caryotype
- Etablir une formule chromosomique d'une personne
- Décrire la technique de réalisation d'un caryotype et les différents techniques de dénaturations.
- Lire un caryotype

# Cytogénétique

- La cytogénétique humaine (ou génétique chromosomique) est une discipline récente dont l'essor date de 1956 avec la détermination du nombre exact de chromosomes chez l'homme.
- Elle étudie l'ADN du noyau des cellules et en particulier, durant la division cellulaire asexuée, ou mitose.

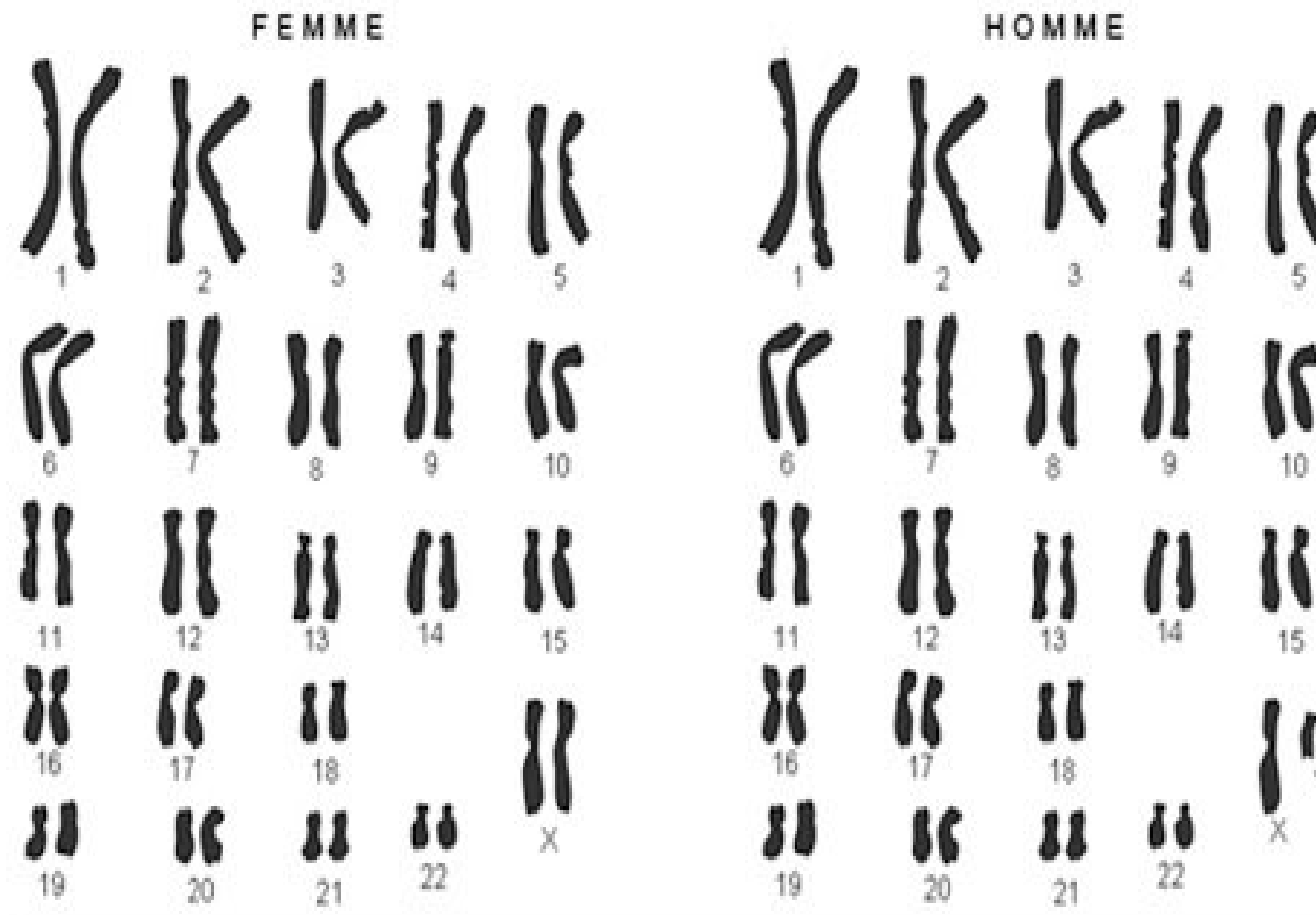
# Caryotype

- Le caryotype est une représentation ordonnée de l'ensemble des chromosomes d'une cellule somatiques.
- Toutes les cellules somatiques possèdent l'intégralité des chromosomes (excepté les globules rouges).

# Formule chromosomique:

- Une cellule humaine contient 23 paires de chromosomes ( $2n = 46$  chromosomes), dont 22 sont communes aux deux sexes : les paires d'autosomes. Les deux chromosomes restants sont les chromosomes sexuels.
- Paire de gonosomes chez la femme :xx
- Paire de gonosomes chez l'homme : xy
  
- Formule chromosomique:  
Caryotype normal d'une femme: 46,xx  
Caryotype normal d'un homme: 46,xy

# Le caryotype humain normal



# Technique du caryotype :

Principe des techniques d'obtention du caryotype constitutionnel postnatal :

- prélèvement de sang veineux périphérique recueilli stérilement sur tube hépariné (anticoagulant)
- Culture cellulaire: incubation 48 à 72h dans un milieu contenant un milieu de culture à fort pouvoir mitogène (phytohémagglutinine ou PHA) permettant une stimulation de la croissance des lymphocytes T dans une étuve à 37°.
- Blocage des mitoses en métaphase par la Colchicine antimitotique qui empêche la polymérisation de la tubuline et donc la formation du fuseau mitotique
- Choc hypotonique avec milieu adéquat : éclatement des noyaux dispersion des chromosomes
- Fixation avec par exemple un mélange acide acétique méthanol

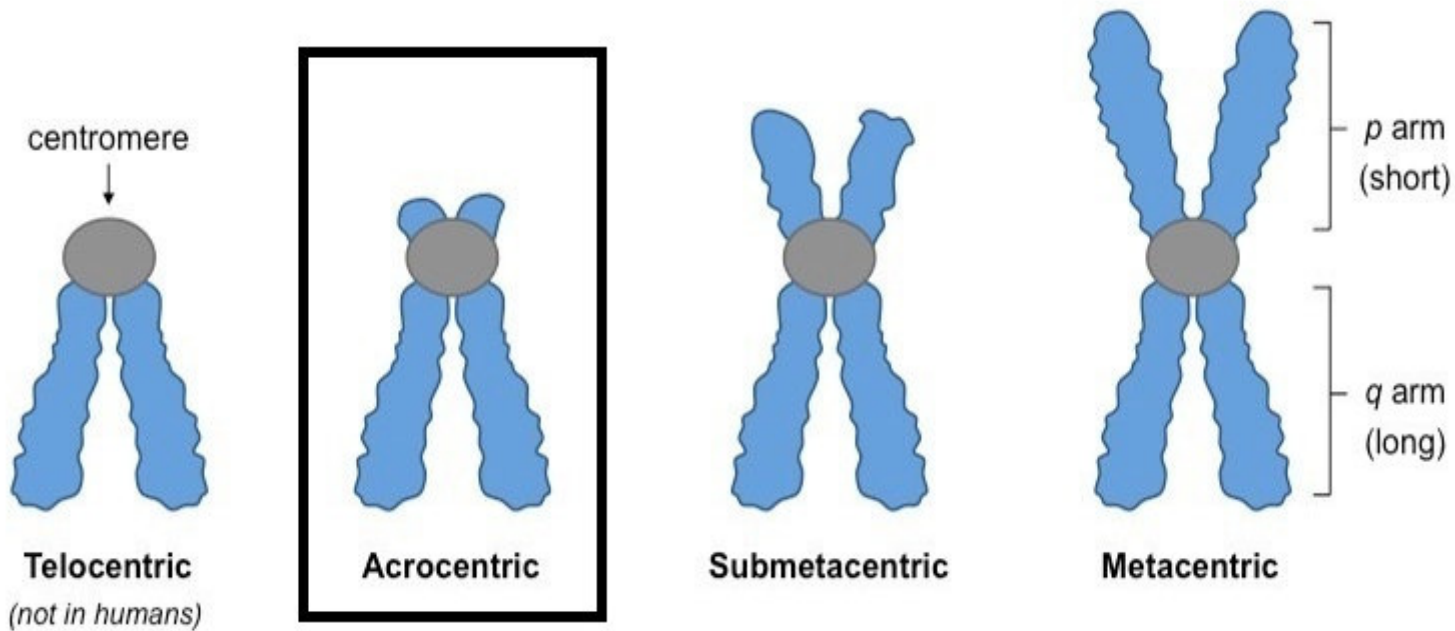
- Etallement sur lames de quelques gouttes de cette préparation. ceci fait éclater les membranes fragilisées, libérant ainsi les chromosomes qui restent toutefois groupés. Les lames sont ensuite observées en microscopie optique.
- La simple coloration au Giemsa permet de compter et de classer les chromosomes en fonction de leur taille et de leur indice centromérique

# Classification des chromosomes

- classement des chromosomes (convention de Denver)
  - Leur taille
  - La position du centromère
  - La position des différentes bandes
- L'indice centromérique ( $p/p+q$ ) permet de distinguer les chromosomes métacentriques, submétacentriques et acrocentriques.
- Les chromosomes acrocentriques (chromosomes 13, 14, 15, 21 et 22) ont un centromère très distal, les bras courts sont très réduits, surmontés de tiges (organisateurs nucléolaires) porteuses de satellites. Les télomères sont les extrémités distales des chromosomes.



# Classification des chromosomes



# Méthodes Banding

Il existe deux principales techniques de marquage en bandes des chromosomes ( banding ), utilisées en routine :

- les bandes G , obtenues après traitement des chromosomes par la trypsine
- les bandes R obtenues par un traitement à la chaleur . Dans les deux cas, les bandes ne deviennent visibles qu'après une coloration avec le Giemsa.
- Bandes C : cette coloration par le Sulfate de Baryum permet de mettre en évidence l' hétérochromatine constitutive, qui correspond à des régions non codantes du génome comme les régions centromériques.