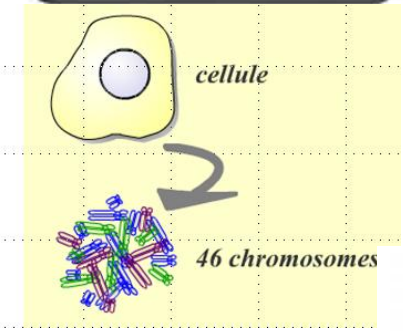
Les Anomalies chromosomiques

De nombre : **Trisomie (T21)**
Monosomie (Syndrome de Turner)

De Structure : **Les délétions et duplications (délétion 22q11)**

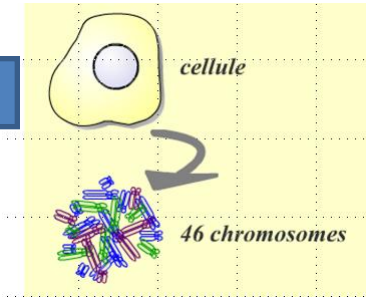
Pierre SARDA
Génétique Médicale
Centre de Référence Anomalies du Développement
06/12/2011

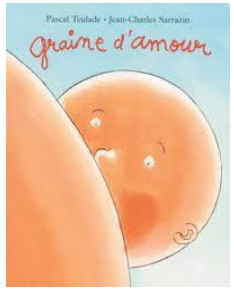
Comment se transmet l'information génétique

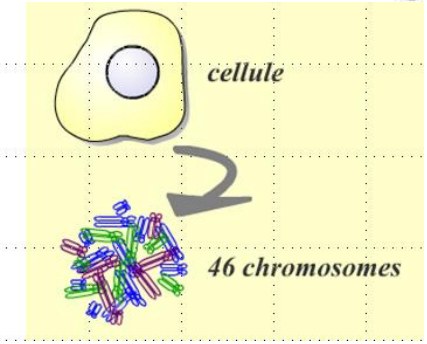


MEIOSE

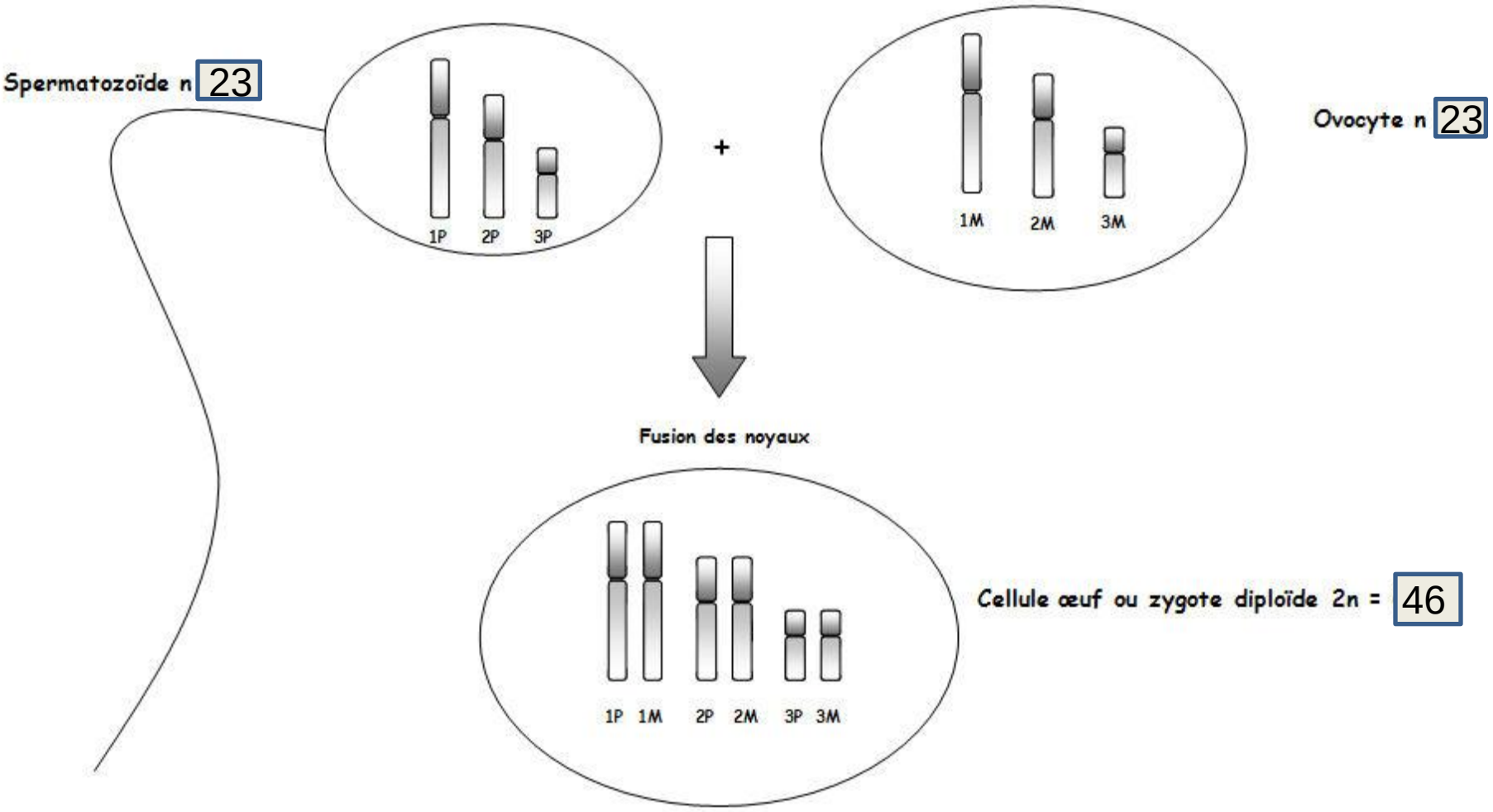
Réduction dans 1 cellule du nombre de chromosomes de 46 à 23.

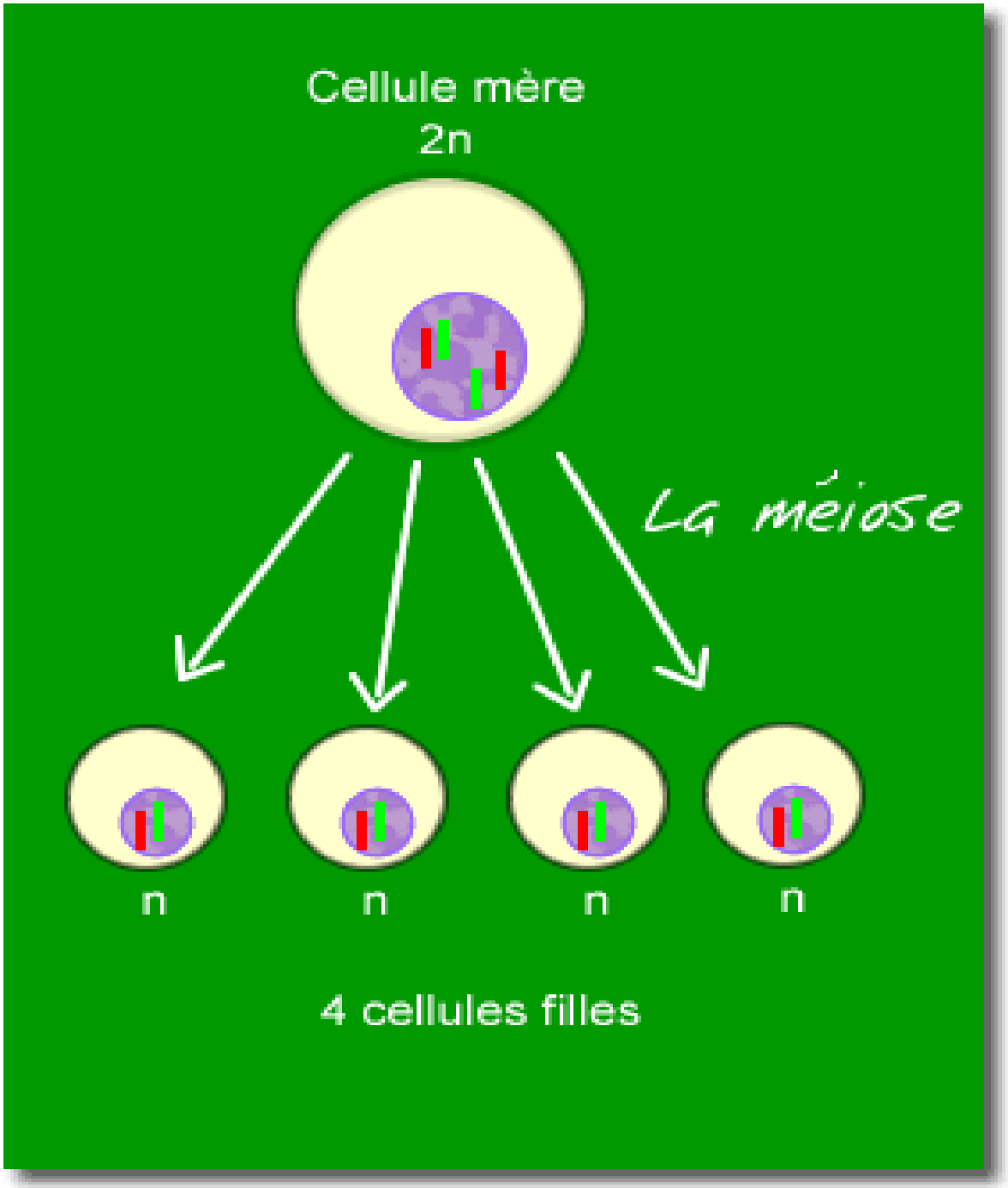


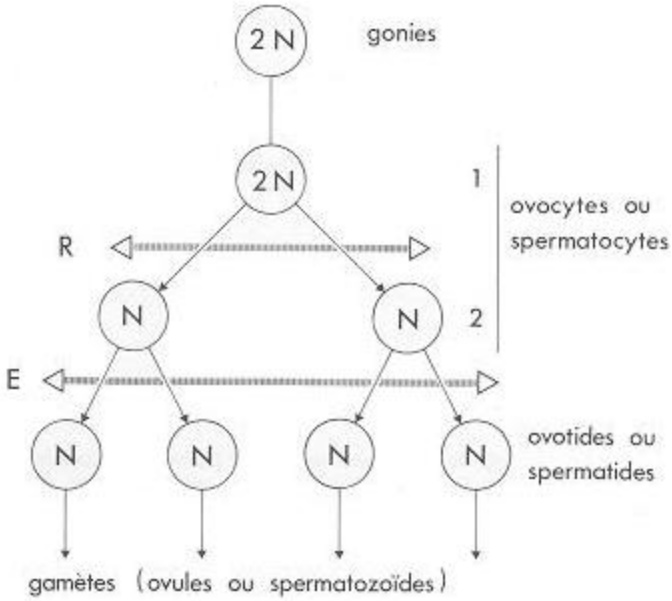




Fécondation d'un ovule par un spermatozoïde

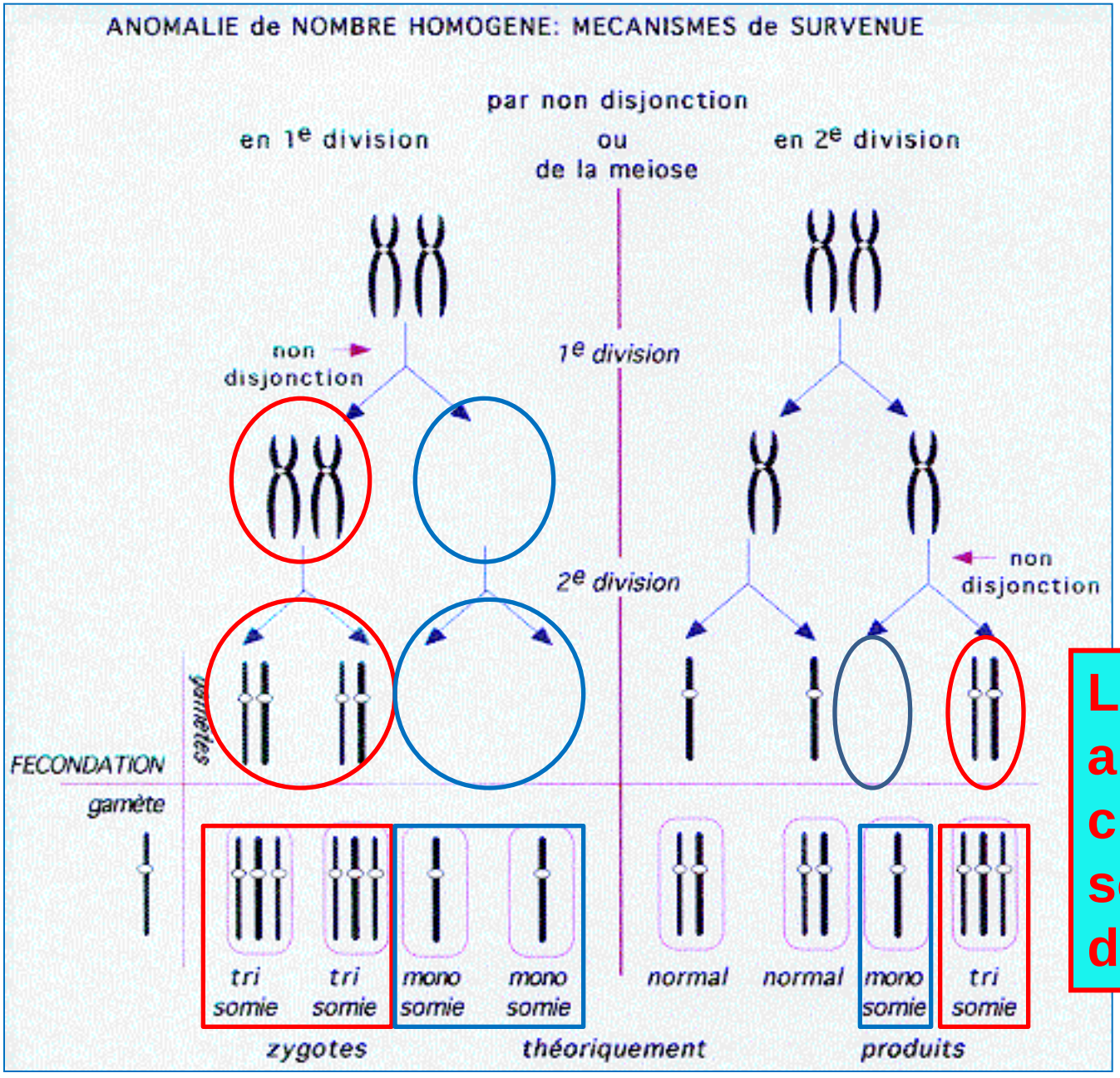






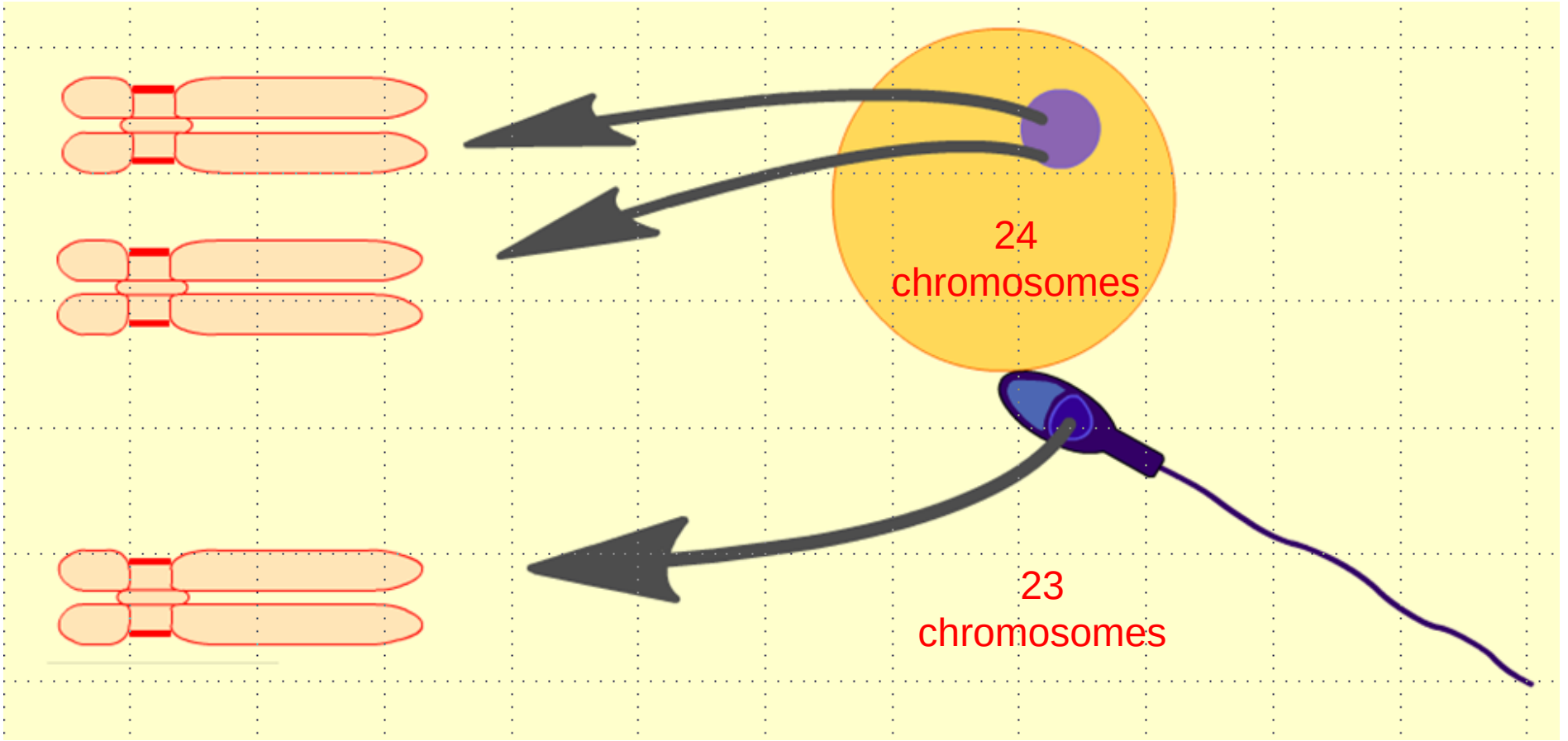
Comment passer de
- 46 chromosomes
- à 23 chromosomes

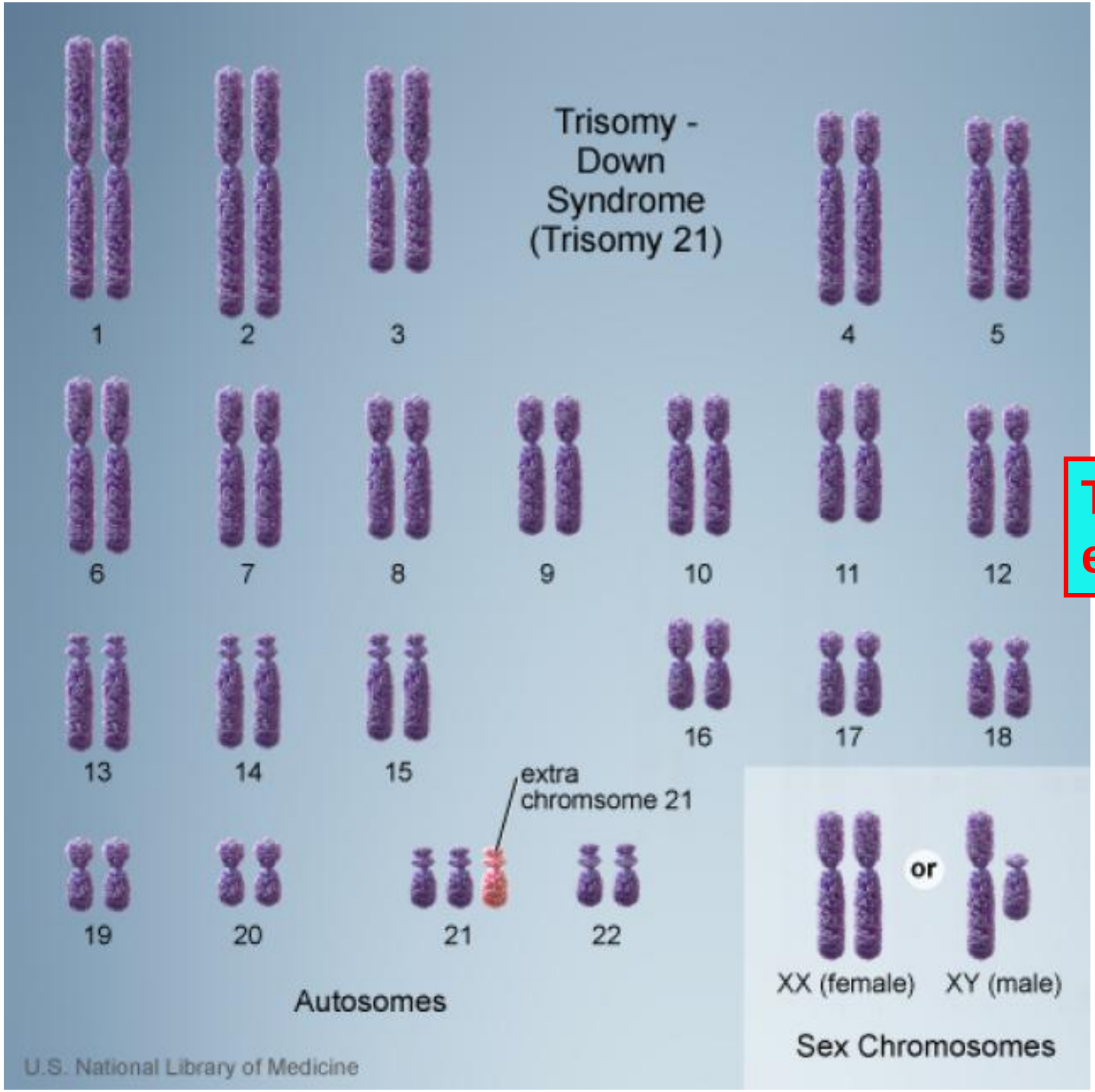
Dans :
- le spermatozoïde
- et l'ovule



Les principales anomalies chromosomiques sont des erreurs de la méiose

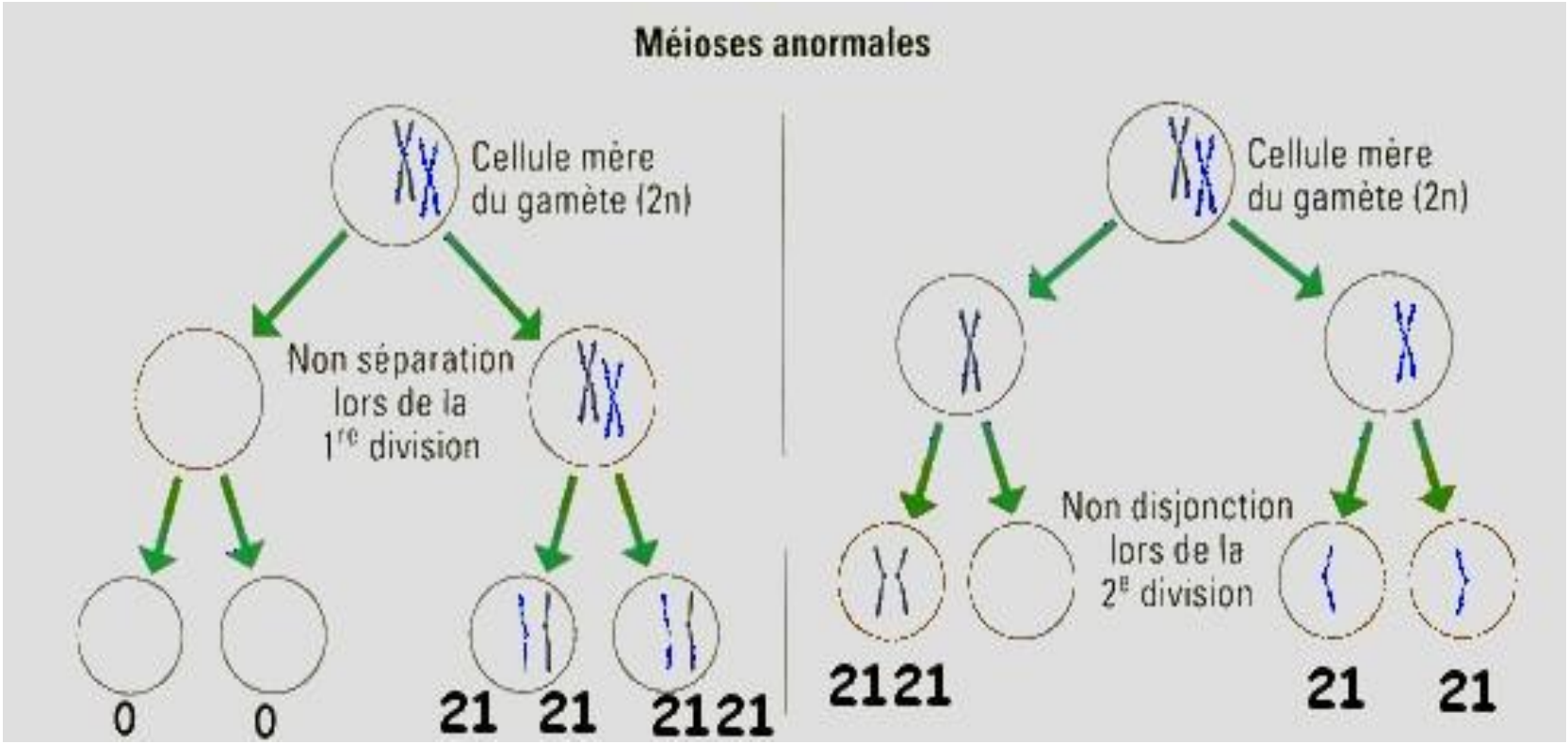
La TRISOMIE 21





Trisomie libre et homogène

La TRISOMIE 21 libre et homogène



Dans ce cas, l'évènement anormal à l'origine de la trisomie se passe pendant la formation des gamètes, chez l'un des 2 parents.
Cette erreur se produit lors de la méiose.
Soit au cours de la 1ère division (méiose I) soit en 2ème division (méiose II)

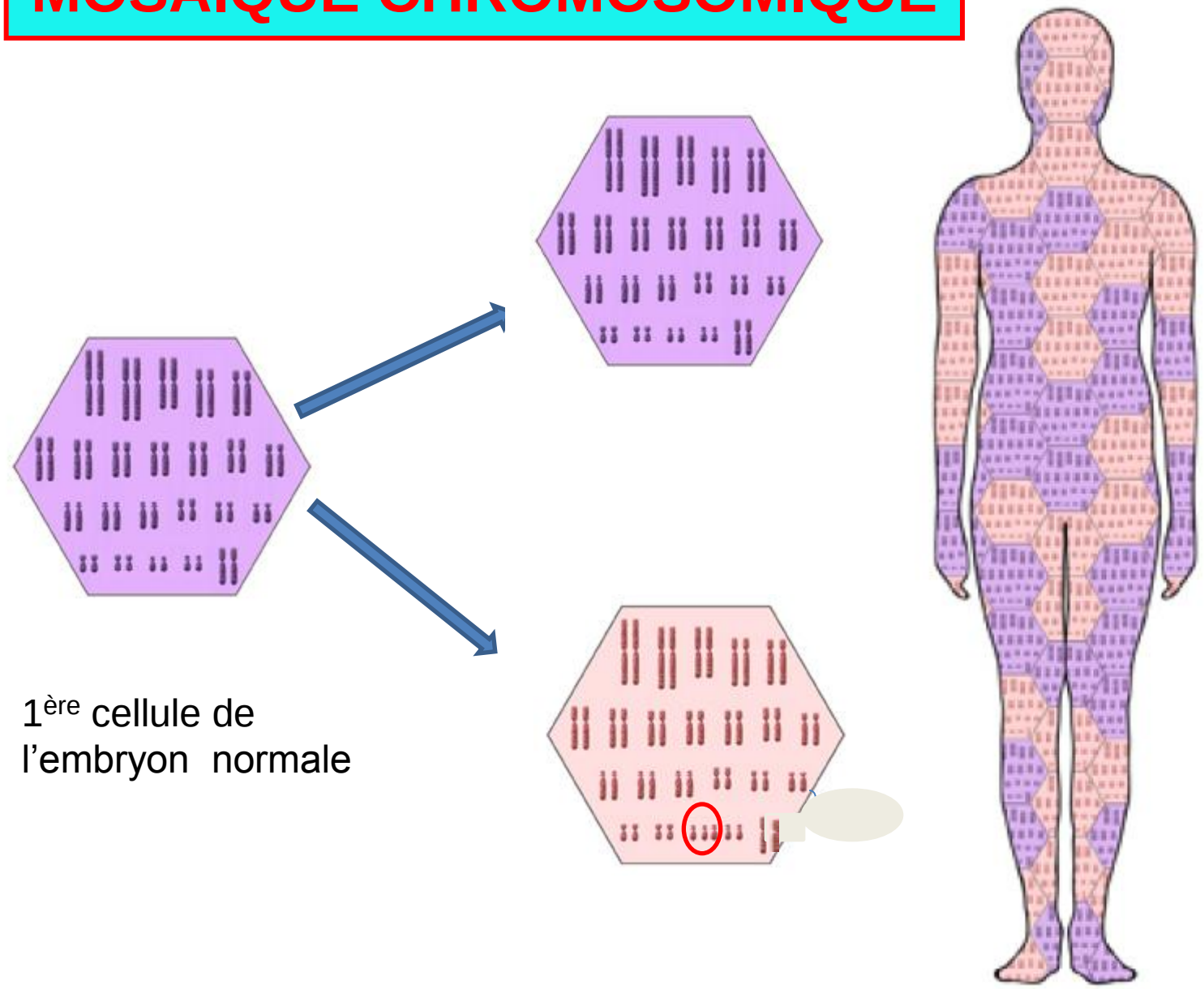
Répartition des mécanismes des TRISOMIES 21

Trisomies 21 libres et homogènes (3 chromosomes 21 séparés dans toutes les cellules)
93%

Trisomies 21 en mosaïque (seules certaines cellules du corps sont trisomiques)
3%

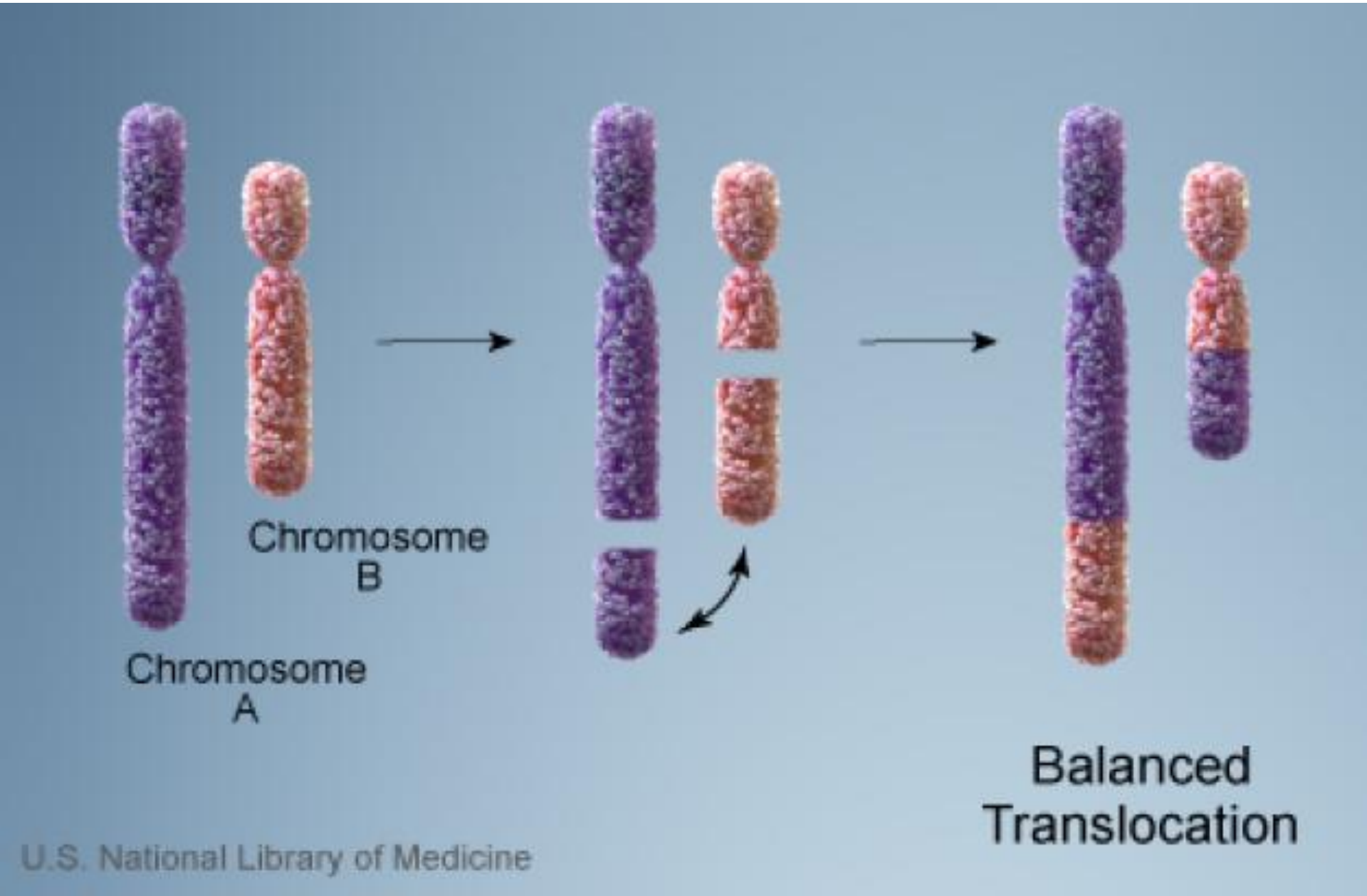
Trisomies 21 par translocation (2 chromosomes 21 sont attachés ensemble et forment 1 seul chromosome)
4%

MOSAIQUE CHROMOSOMIQUE

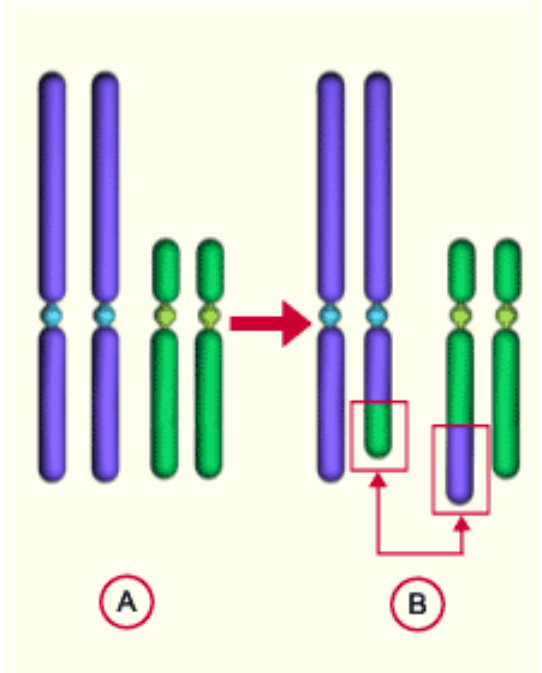


1ère cellule de l'embryon normale

TRANSLOCATION EQUILIBREE

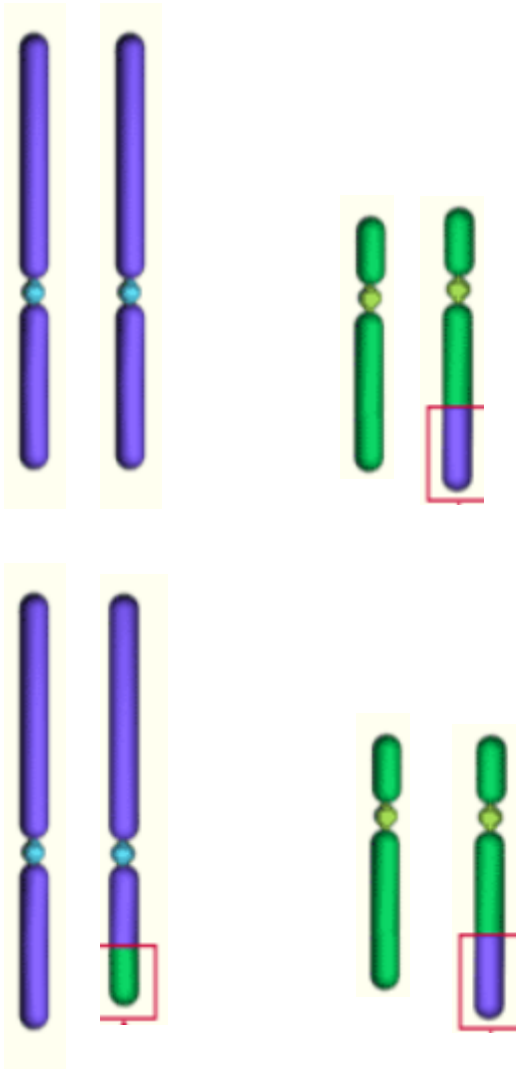


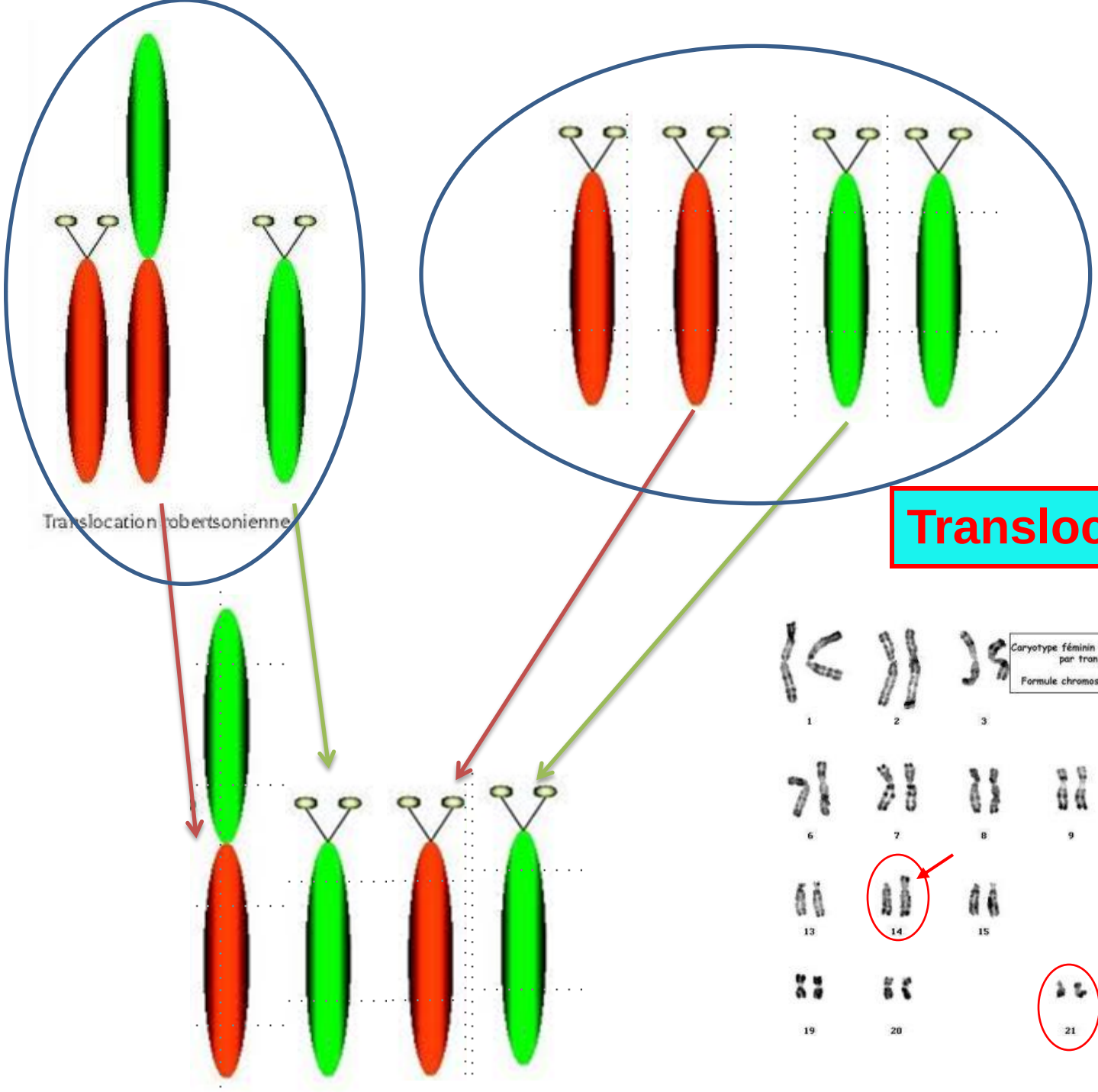
LE RISQUE EST POUR LA DESCENDANCE



Déséquilibre

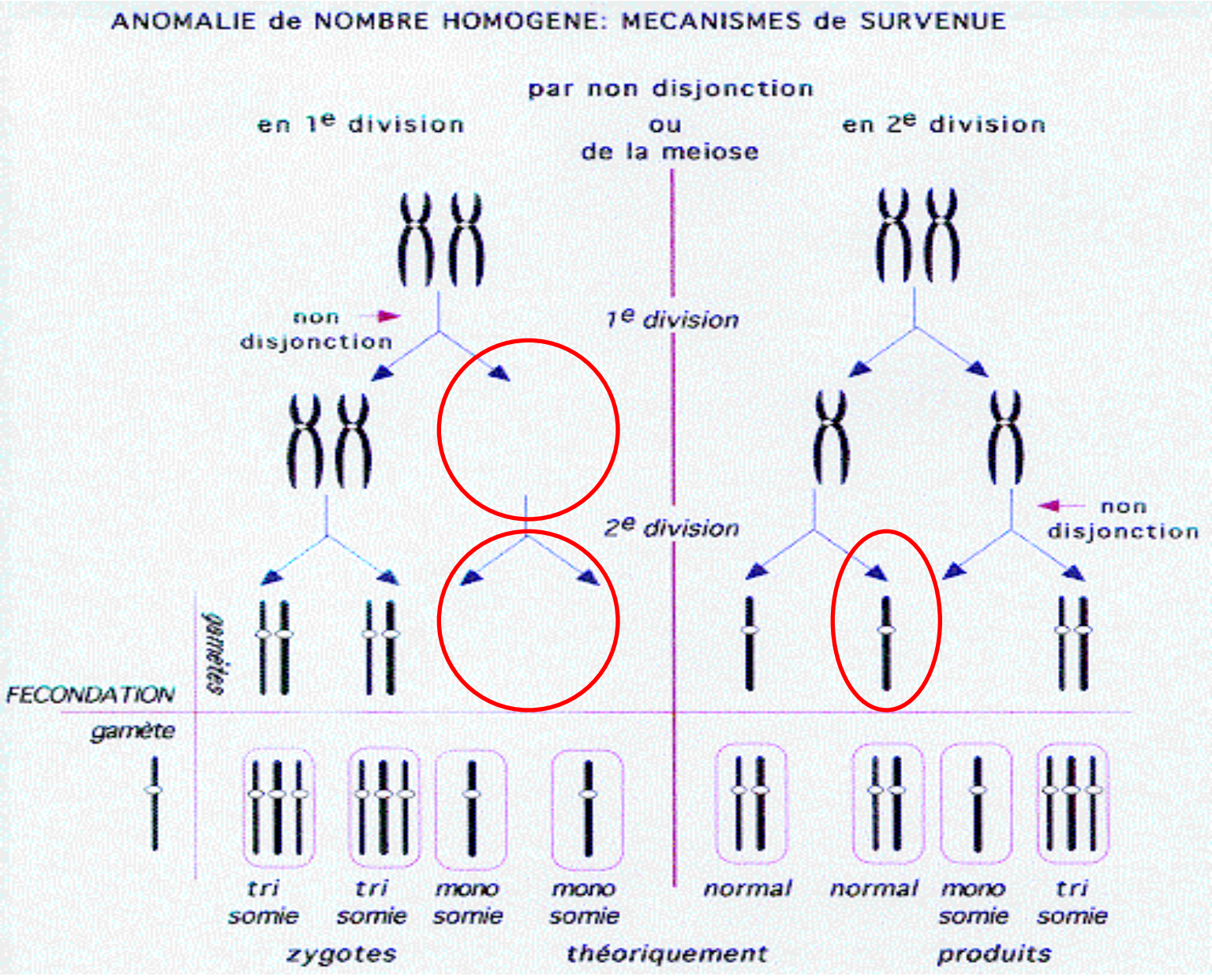
Équilibre

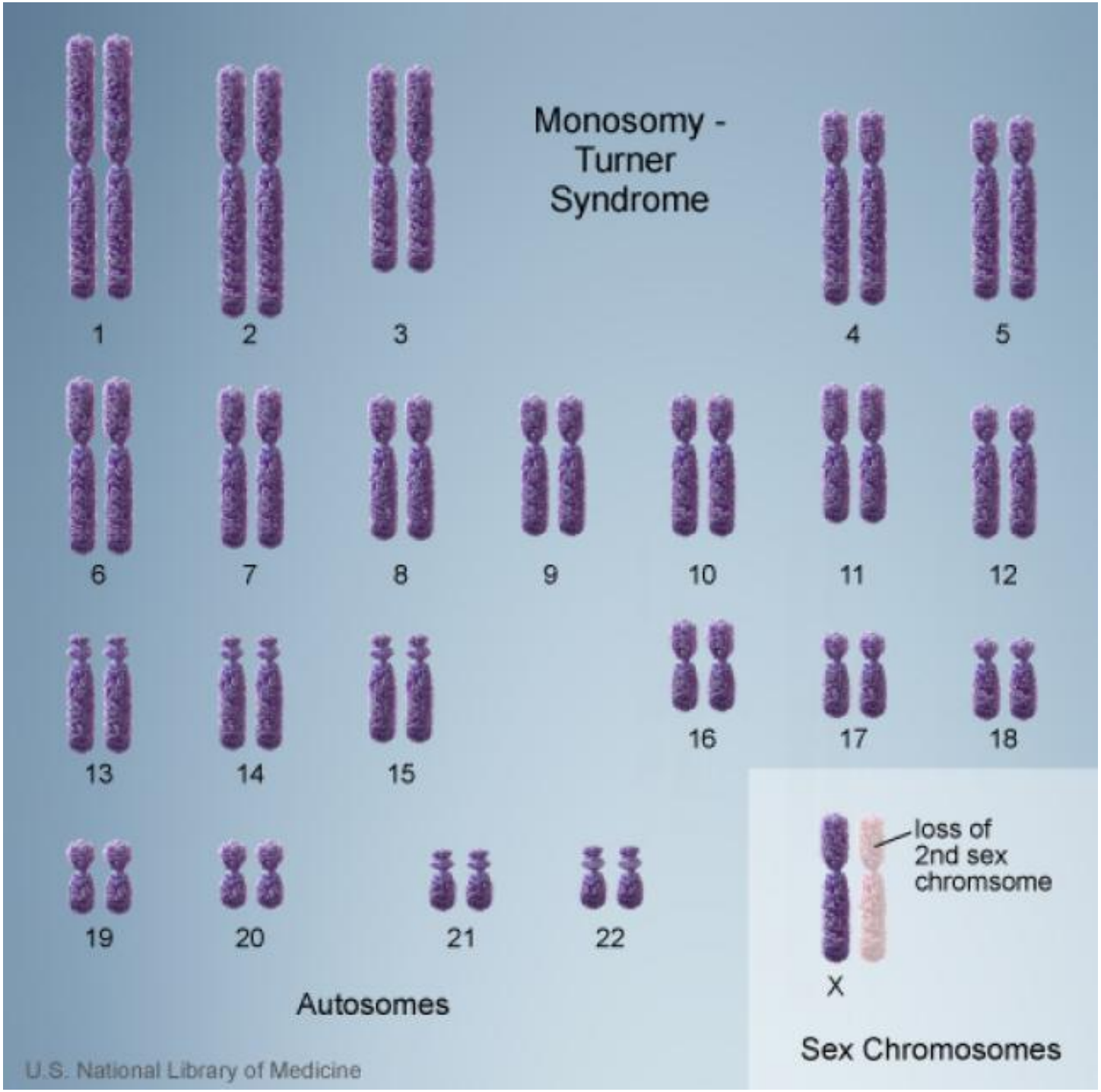




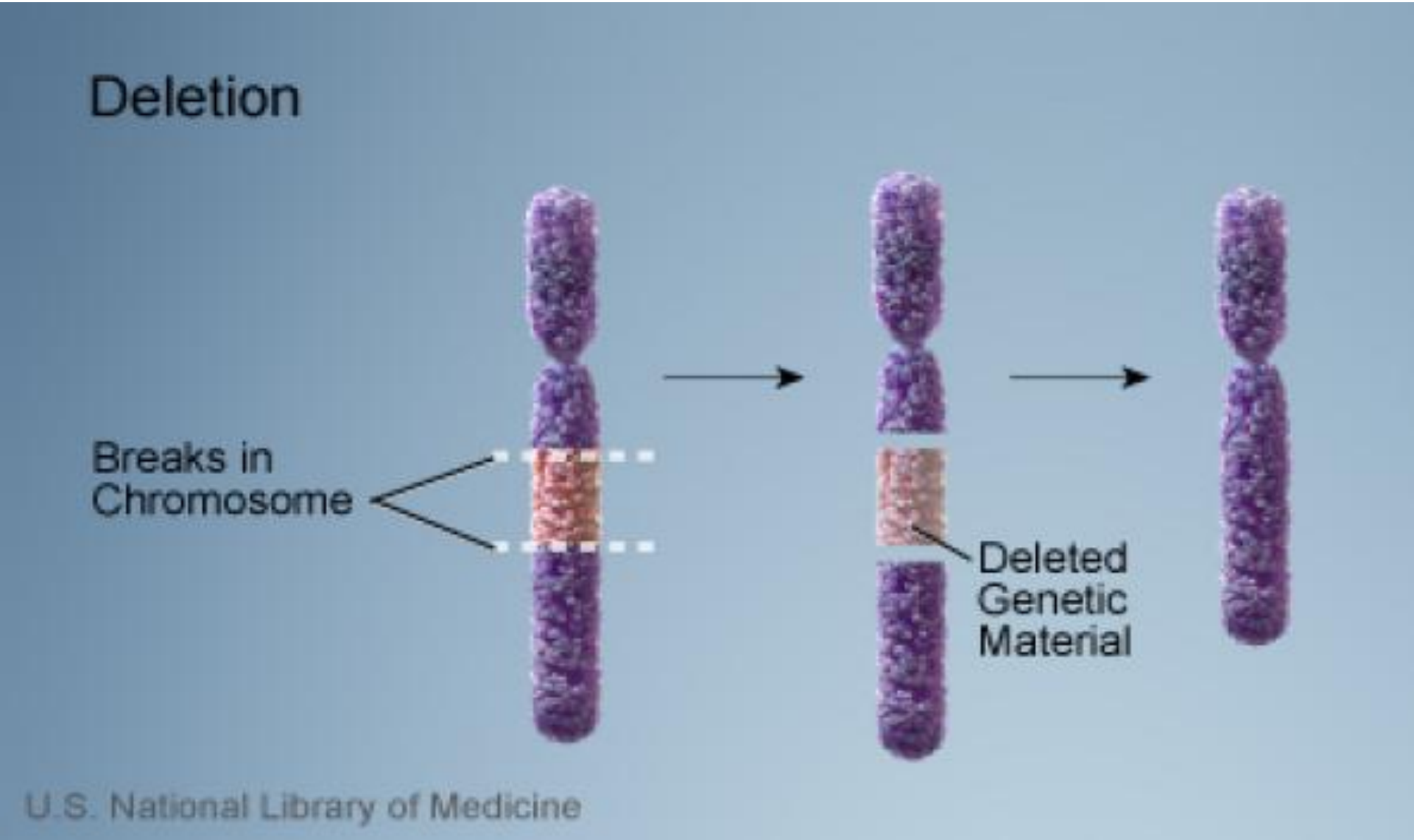
Translocation 14-21

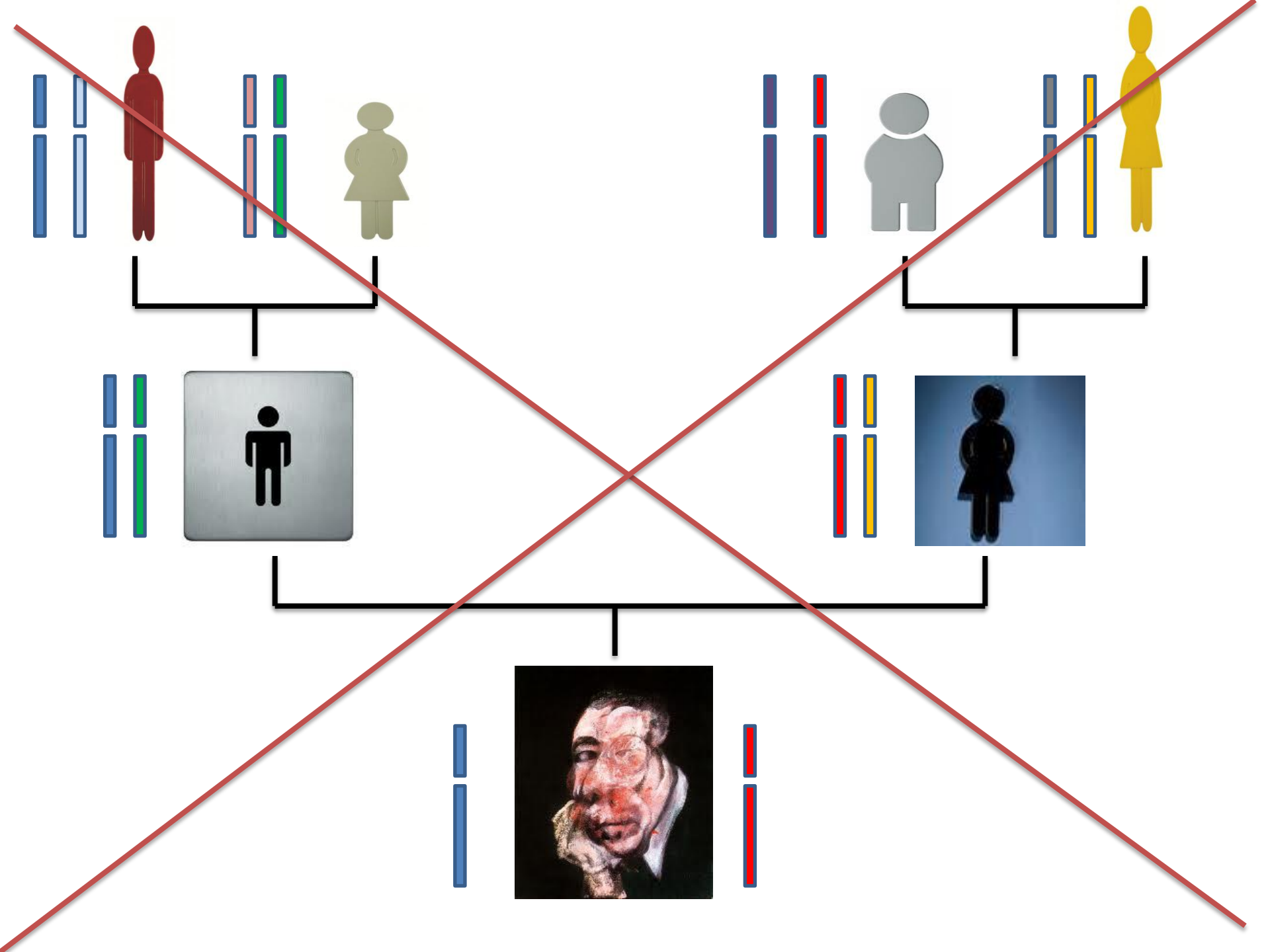
Le Syndrome de TURNER : 45 XO



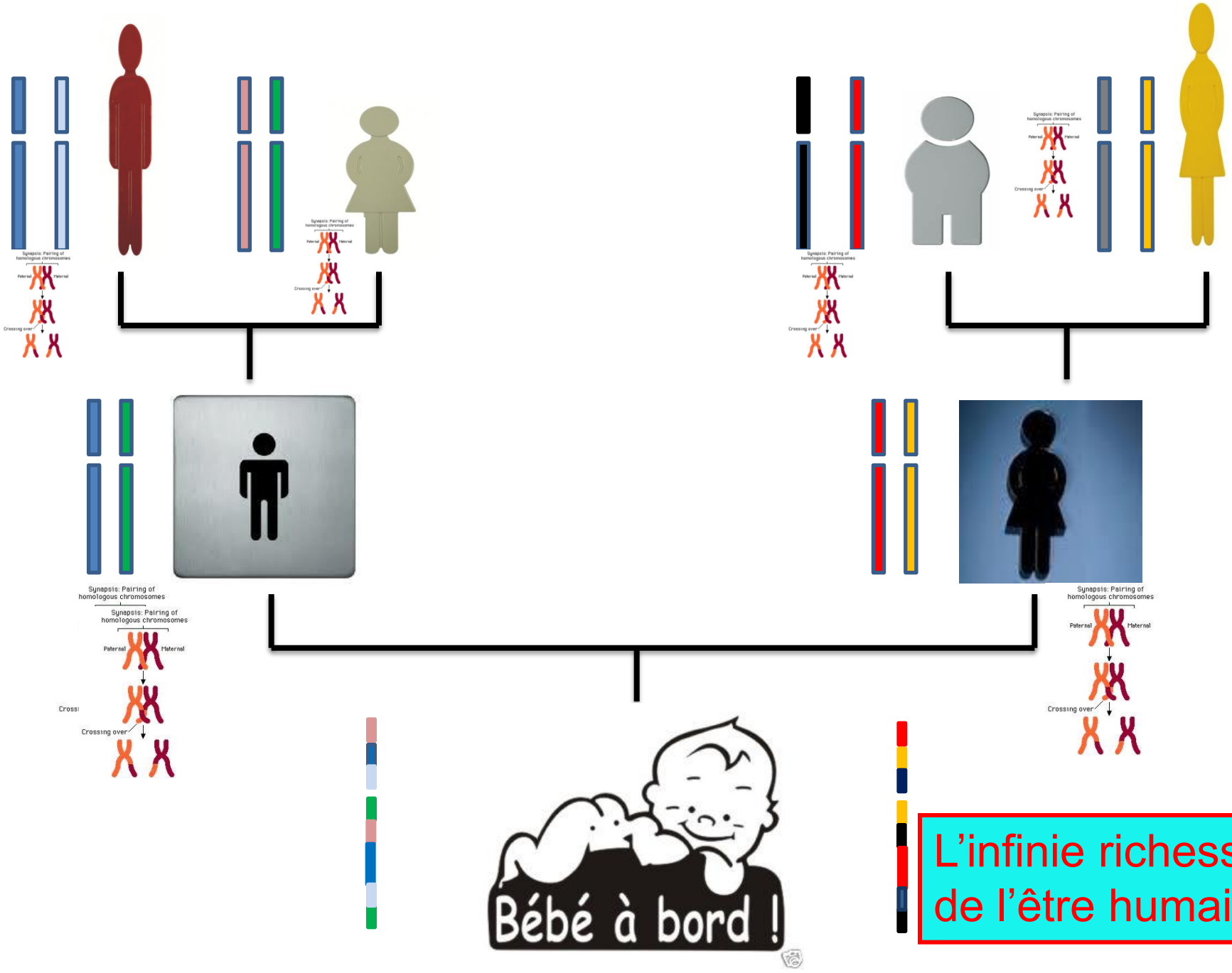

Monosomy - Turner Syndrome
1
2
3
4
5
6
7
8
9
10
11
12
13
14
15
16
17
18
19
20
21
22
Autosomes
loss of 2nd sex chromsome
X
Sex Chromosomes
U.S. National Library of Medicine

Les Délétions et duplications
ex : Délétion 22q11

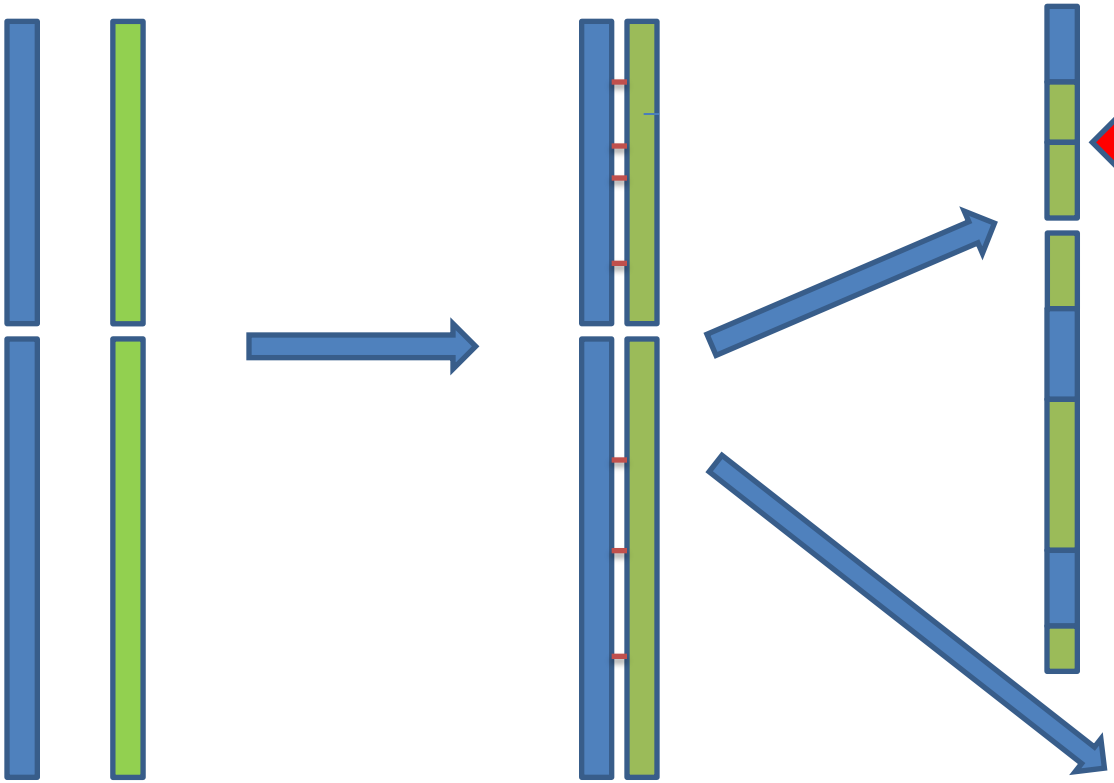




Recombinaisons méiotiques



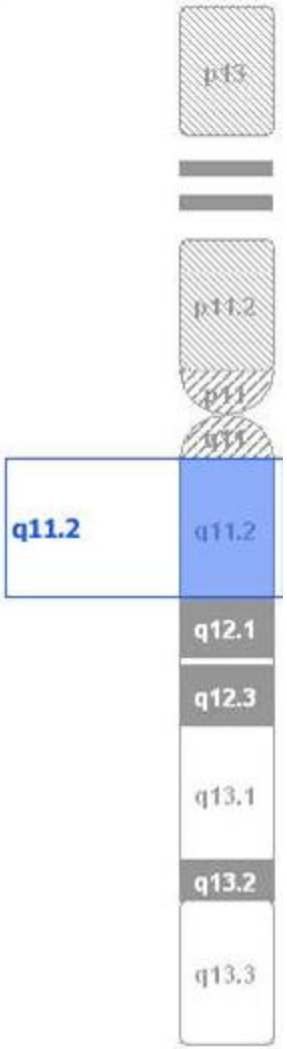
L'infinie richesse de l'être humain



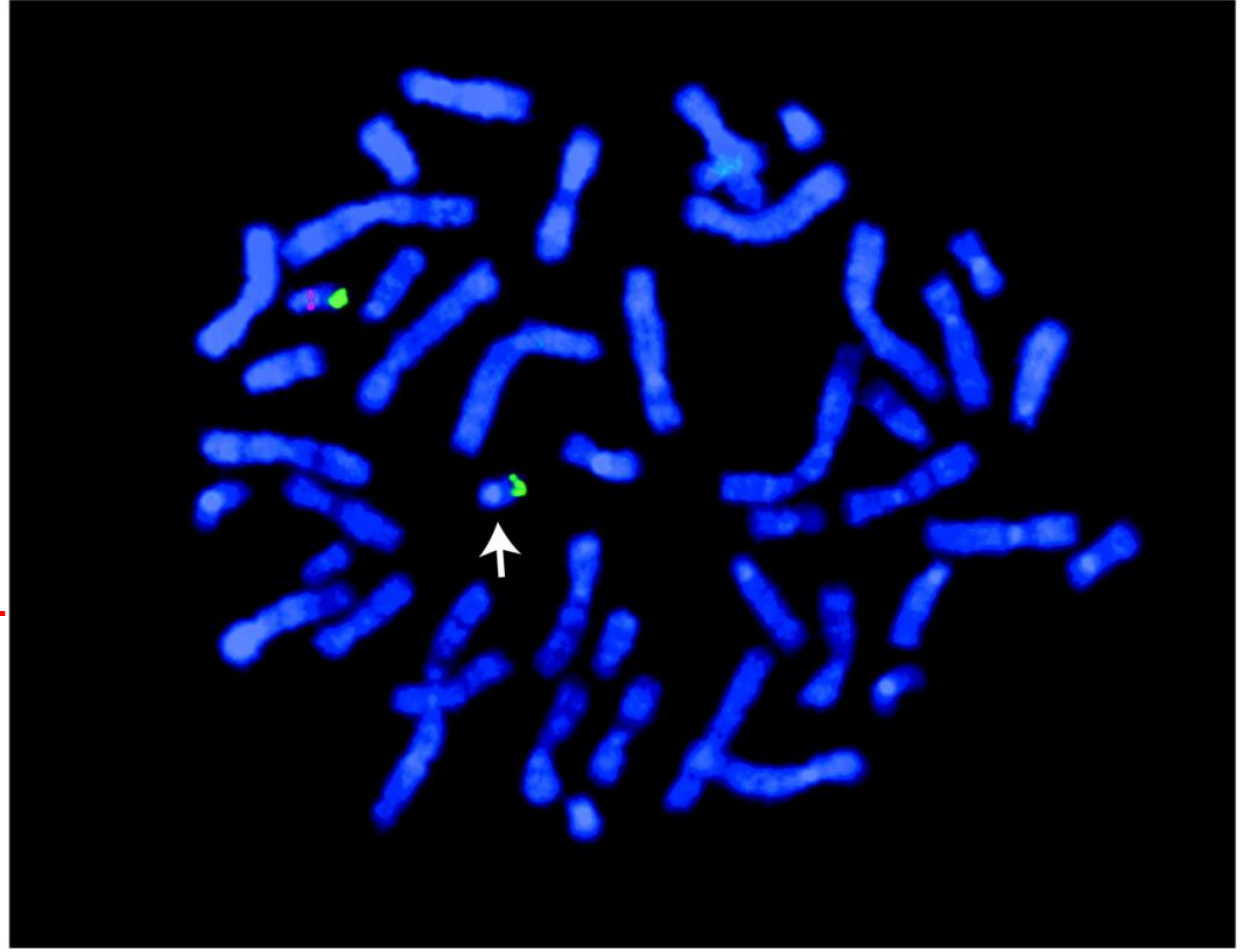
Délétion

Duplication

Erreur de la recombinaison méiotique



Délétion 22q11



Visible seulement par une technique particulière : FISH

Ce mécanisme de microdélétion correspond à de nombreux syndromes génétiques :

Syndrome de délétion 22q11, de Williams-Beuren, de Prader-Willi, d 'Angelman, de Smith- Magenis,…