

Les maladies chromosomiques La maladie chromosomique, caractérisée par une anomalie de structure d'un chromosome ou la présence d'un chromosome surnuméraire (ou bien encore le manque d'un chromosome), est liée à une mutation chromosomique. Cependant, en présence de cette mutation chromosomique, les chances de l'apparition d'une translocation dite > chez la descendance sont plus élevées. La mutation chromosomique est bien plus importante en taille que les petites mutations génétiques puisqu'elle touche tout ou partie d'un chromosome, supposant ainsi de grands réarrangements génomiques par modification, suppression ou duplication de plusieurs gènes à la fois. Par exemple, il existe certaines plantes polyploïdes, ce qui signifie qu'elles ne possèdent pas seulement deux exemplaires de chaque chromosome (comme la plupart des animaux et des autres plantes), mais trois ou plus²⁸. Enfin, lors d'une translocation, une partie d'un seul chromosome s'attache à un autre chromosome non homologue, c'est-à-dire qui n'appartient pas à la même paire, et donc qui ne porte pas les mêmes gènes. La plus connue de ces pathologies est la Trisomie 21, causée par la présence de trois chromosomes 21 au lieu de deux (en effet, comme nous l'avons mentionné dans la partie I.1. Les quatre cas de figures des mutations chromosomiques sont la duplication, la déletion, l'inversion et la translocation de tout ou partie d'un ou plusieurs chromosomes (voir fig.8). Les inversions chromosomiques, ou cassures chromosomiques, correspondent au détachement d'un segment de chromosome qui se rattache par la suite au reste du chromosome dans le sens inverse. Dans le cas de la duplication (comme pour la Trisomie 21), l'organisme vivant concerne à dans ces cellules une ou plusieurs copies d'un ou plusieurs chromosomes ou d'une partie d'un chromosome. Par exemple, le syndrome de Prader-Willi, caractérisé entre autres par une obésité précoce et des troubles comportementaux et psychiatriques, est dû à l'absence d'une partie du chromosome 15²⁹. Cela peut favoriser la capacité d'innovation génomique de la plante, la rendre plus résistante à certains pathogènes ou encore augmenter la taille de ses feuilles et de ses fleurs. Dans ce cas, le descendant héritera du chromosome atteint avec plus ou moins de matériel génétique, ce qui sera probablement source de dysfonctionnements. Cet ajout d'information génétique peut donc avoir des conséquences nuisibles sur le phénotype, mais constitue parfois un atout. Dans ce cas, il n'y a habituellement pas de perte ni de gain d'information génétique, mais simplement un réarrangement* de la séquence de l'ADN³⁰. Chez l'être humain, les inversions chromosomiques n'ont généralement pas d'autres effets nuisibles que les problèmes de fertilité. Dans ce cas, il peut n'y avoir aucun effet sur la personne porteuse. Lorsque tout ou partie d'un ou plusieurs chromosomes est manquante, on parle de déletion chromosomique. Les techniques de duplication chromosomique sont ainsi employées lors de la sélection de plantes d'intérêt agronomique.>, chaque cellule humaine est censée contenir 23 paires de chromosomes). De même que pour les duplications, ces pertes de matériel génétique influent conséquemment sur le phénotype. La translocation est dite > s'il n'y a ni perte ni duplication de matériel génétique.