

Les maladies chromosomiques La maladie chromosomique, caracterisee par une anomalie de structure d'un chromosome ou la presence d'un chromosome surnumeraire (ou bien encore le manque d'un chromosome), est liee a une mutation chromosomique. Cependant, en presence de cette mutation chromosomique, les chances de l'apparition d'une translocation dite > chez la descendance sont plus elevees. La mutation chromosomique est bien plus importante en taille que les petites mutations genetiques puisqu'elle touche tout ou partie d'un chromosome, supposant ainsi de grands rearrangements genomiques par modification, suppression ou duplication de plusieurs genes a la fois. Par exemple, il existe certaines plantes polyploides, ce qui signifie qu'elles ne possedent 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 a un autre chromosome non homologue, c'est-a-dire qui n'appartient pas a la meme paire, et donc qui ne porte pas les memes genes. La plus connue de ces pathologies est la Trisomie 21, causee par la presence de trois chromosomes 21 au lieu de deux (en effet, comme nous l'avons mentionne dans la partie I.1. Les quatre cas de figures des mutations chromosomiques sont la duplication, la deletion, 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 detachement 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 a 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, caracterise entre autres par une obesite precoce et des troubles comportementaux et psychiatriques, est du a l'absence d'une partie du chromosome 15²⁹. Cela peut favoriser la capacite d'innovation genomique de la plante, la rendre plus resistente a certains pathogenes ou encore augmenter la taille de ses feuilles et de ses fleurs. Dans ce cas, le descendant heritera du chromosome atteint avec plus ou moins de materiel genetique, ce qui sera probablement source de dysfonctionnements. Cet ajout d'information genetique peut donc avoir des consequences nuisibles sur le phenotype, mais constitue parfois un atout. Dans ce cas, il n'y a habituellement pas de perte ni de gain d'information genetique, mais simplement un rearrangement* de la sequence de l'ADN³⁰. Chez l'etre humain, les inversions chromosomiques n'ont generalement pas d'autres effets nuisibles que les problemes de fertilit . 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 deletion chromosomique. Les techniques de duplication chromosomique sont ainsi employees lors de la selection de plantes d'interet agronomique. >, chaque cellule humaine estensee contenir 23 paires de chromosomes). De meme que pour les duplications, ces pertes de materiel genetique influent consequemment sur le phenotype. La translocation est dite > s'il n'y a ni perte ni duplication de materiel genetique.