

CARYOTYPE

Dr Hammouda.F

PLAN

1 - DEFINITION

2 -TECHNIQUES CONVENTIONNELLES DU CARYOTYPE
CONSTITUTIONNEL

3- CLASSIFICATION DES CHROMOSOMES.

4- INDICATIONS DU CARYOTYPE

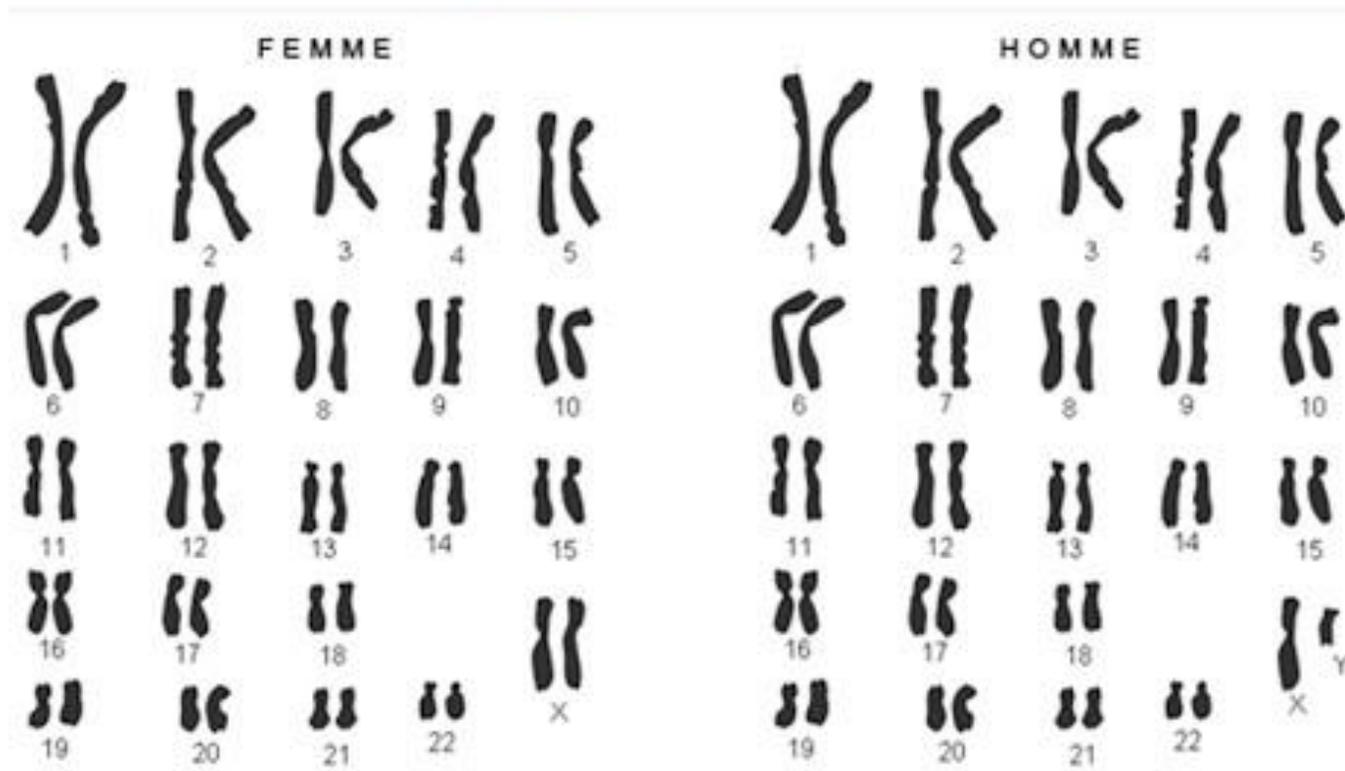


DEFINITION

- **Le caryotype** = l'analyse numérique et structurale de l'ensemble des chromosomes d'une cellule d'un individu.
 - Les chromosomes sont classés en plusieurs groupes et numérotés selon la nomenclature internationale.
 - Il permet de définir la formule chromosomique d'un individu et de détecter d'éventuelles anomalies.
-
- 

Le caryotype est spécifique d'une espèce donnée.

Le caryotype humain normal



TECHNIQUES CONVENTIONNELLES DU CARYOTYPE CONSTITUTIONNEL

Théoriquement, on peut étudier le caryotype à partir de tous les tissus capables de se développer in vitro, mais en pratique on utilise des cellules capables de **croissance et de division rapide en culture**.



TECHNIQUES CONVENTIONNELLES DU CARYOTYPE CONSTITUTIONNEL

Le prélèvement

En pré-natal :

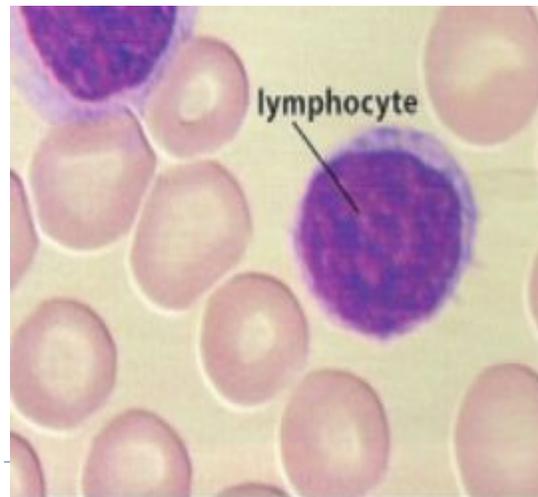
- **des villosités choriales (choriocentèse):** entre 8ème et la 10ème semaine d'aménorrhée(SA)
- **du liquide amniotique (amniocentèse):** entre 15ème et 17ème SA
- **du sang foetal (cordocentèse):** vers la 20ème SA.



TECHNIQUES CONVENTIONNELLES DU CARYOTYPE CONSTITUTIONNEL

En post-natal :

le caryotype est déterminé sur **des lymphocytes sanguins** prélevés par ponction veineuse périphérique.



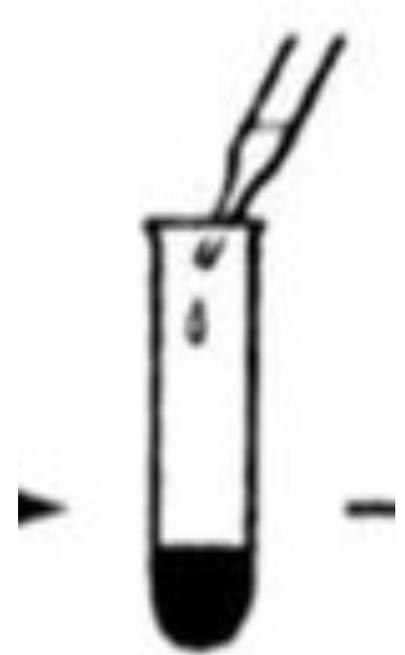
TECHNIQUES CONVENTIONNELLES DU CARYOTYPE CONSTITUTIONNEL

Mise en culture

dans un milieu de culture (**RPMI**), du **sérum de veau**, un agent mitogène : **phytohémagglutinine**, et on rajoute des **antibiotiques**.

La culture doit se faire dans **une asepsie rigoureuse**, de même il faut tenir compte du milieu de culture (**T° 37°c**, **le PH**).

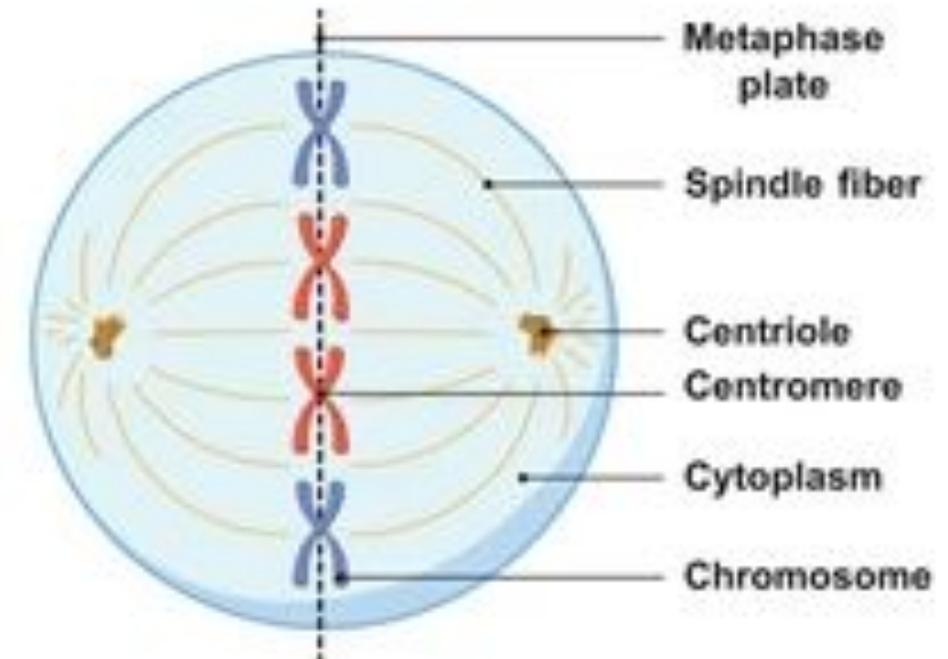
- Incubation de **48 à 72heures**.



TECHNIQUES CONVENTIONNELLES DU CARYOTYPE CONSTITUTIONNEL

ARRET DE LA CULTURE

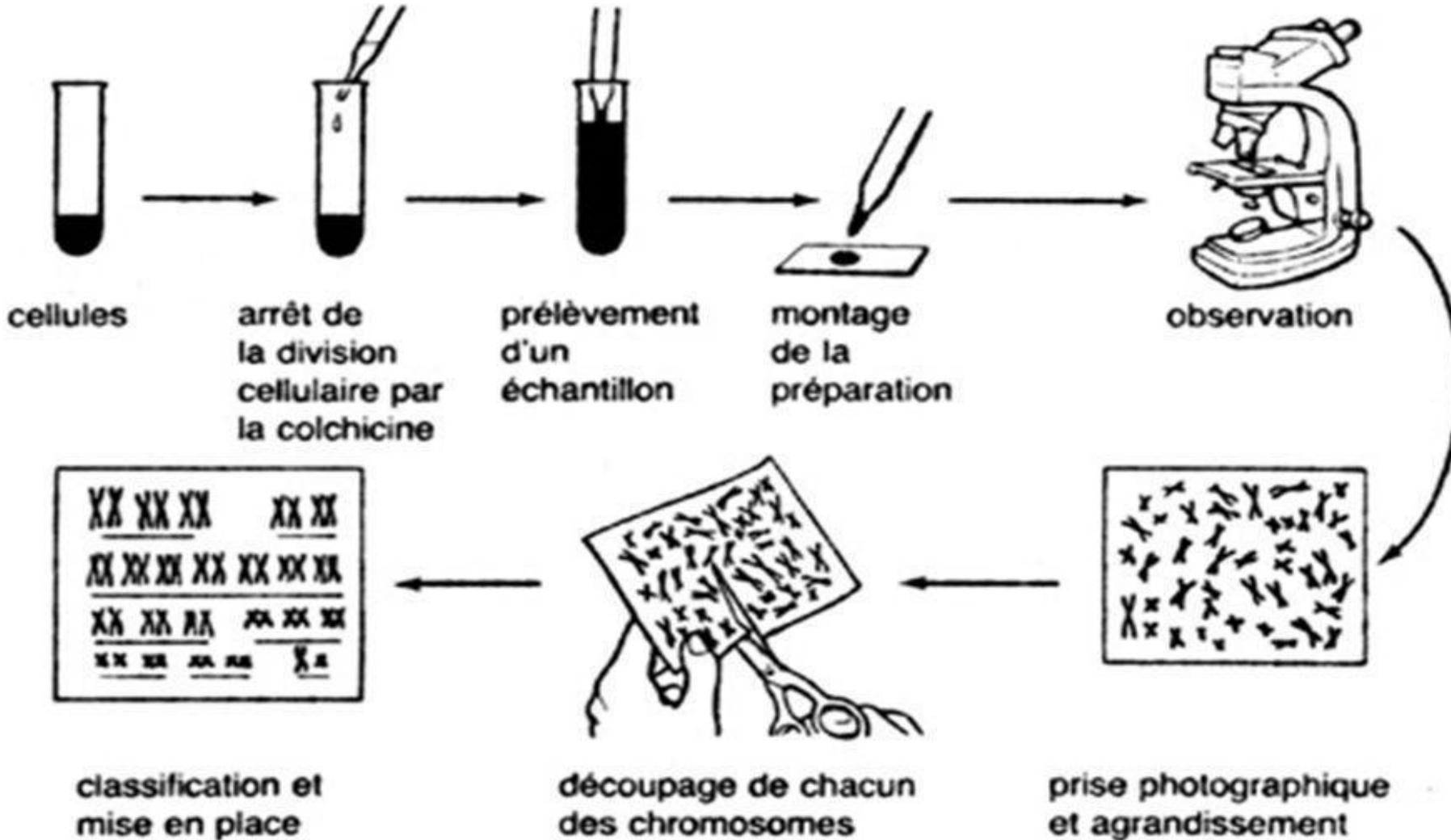
- Blocage par la colchicine des divisions cellulaires en **métaphase** (phase où les chromosomes sont condensés au maximum).



TECHNIQUES CONVENTIONNELLES DU CARYOTYPE CONSTITUTIONNEL

- Réalisation d'un **choc hypotonique** par une solution diluée (**KCL**) qui provoque le gonflement et la lyse des lymphocytes induisant la libération des chromosomes métaphasiques.
 - **Fixation** des chromosomes.
 - **Etalement sur lame** et **coloration** par **Giemsa**.
 - **Marquage** des chromosomes (**banding**)
 - Lecture des lames au microscope.
-

TECHNIQUES D'OBTENTION DU CARYOTYPE



Identification des chromosomes

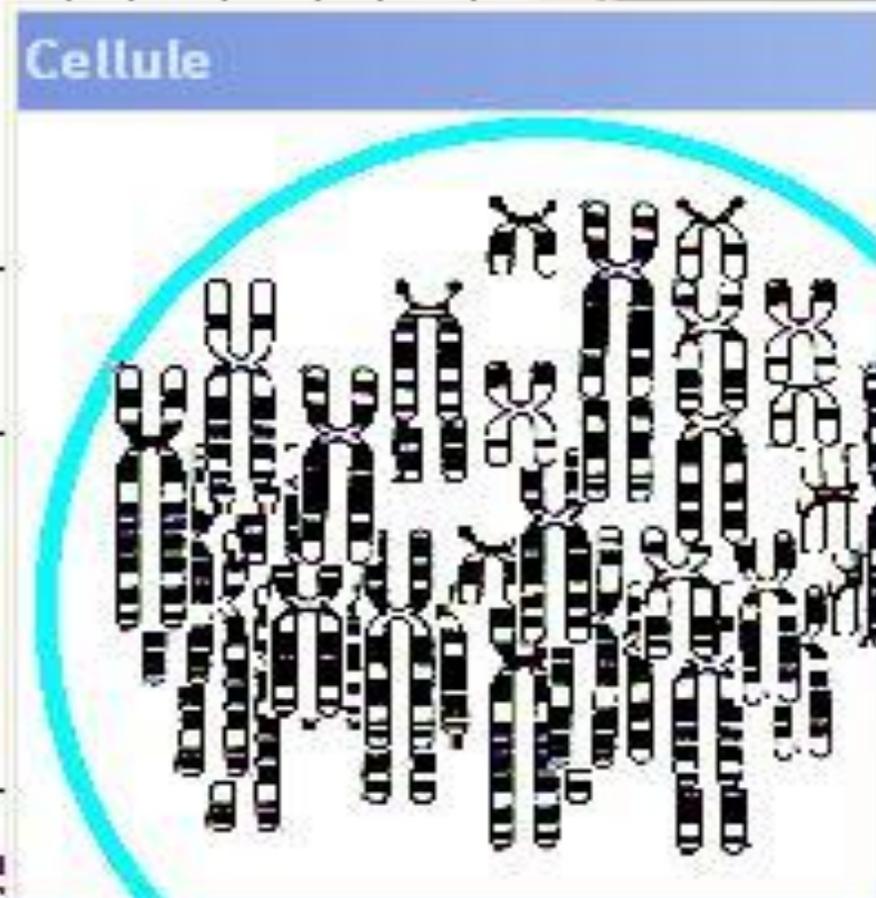
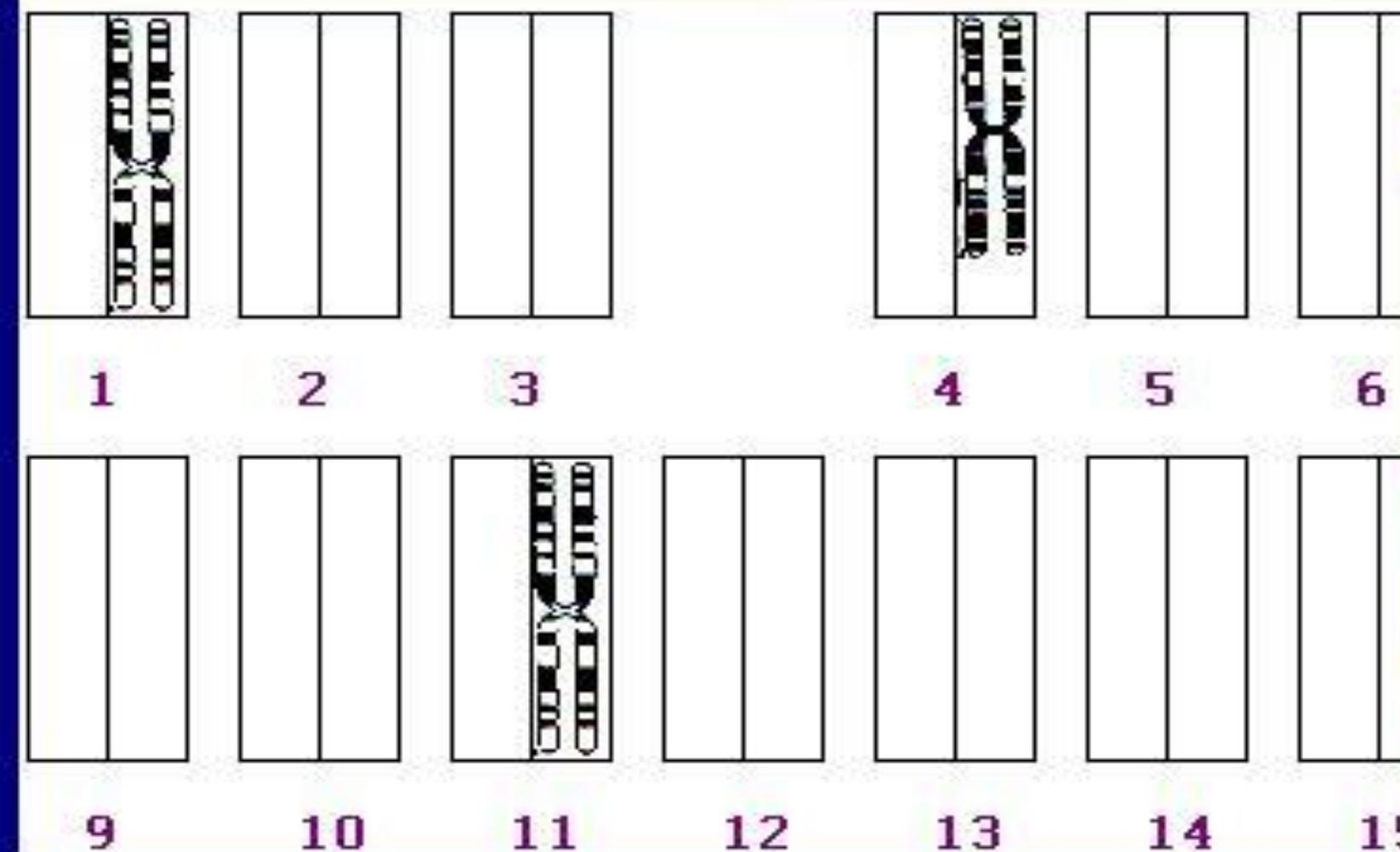
Une simple coloration au Giemsa :

permet de compter et de classer les chromosomes en fonction de leur taille et de leur indice centromérique.



Logiciel "caryotype"

Caryotype



Les techniques de marquage des chromosomes (banding) :

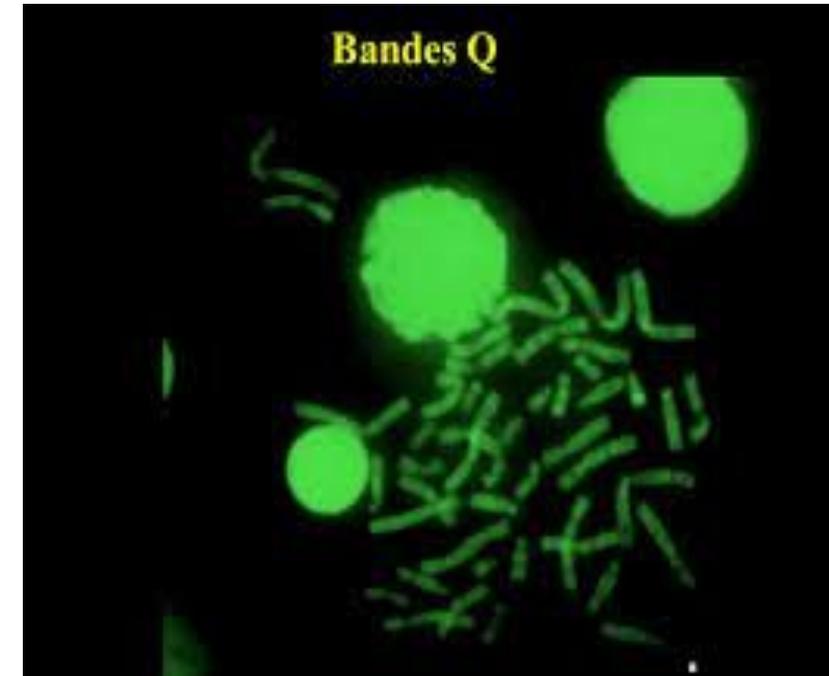
Ces méthodes permettent de visualiser 300 à 500 bandes par lot haploïde de chromosomes

Les bandes Q :

Ce sont les bandes fluorescentes à **la quinacrine**, l'observation se fait avec un microscope à rayons UV.

Il apparaît une alternance de bandes fluorescentes et de bandes non fluorescentes.

Le banding Q colore les régions riches en **Adenine et Thymine**.



Les bandes G :

Les chromosomes sont traités à la trypsine (enzyme) puis colorés au Giemsa.

Ils sont ensuite observés au MO.

Les résultats sont les mêmes que le banding Q.

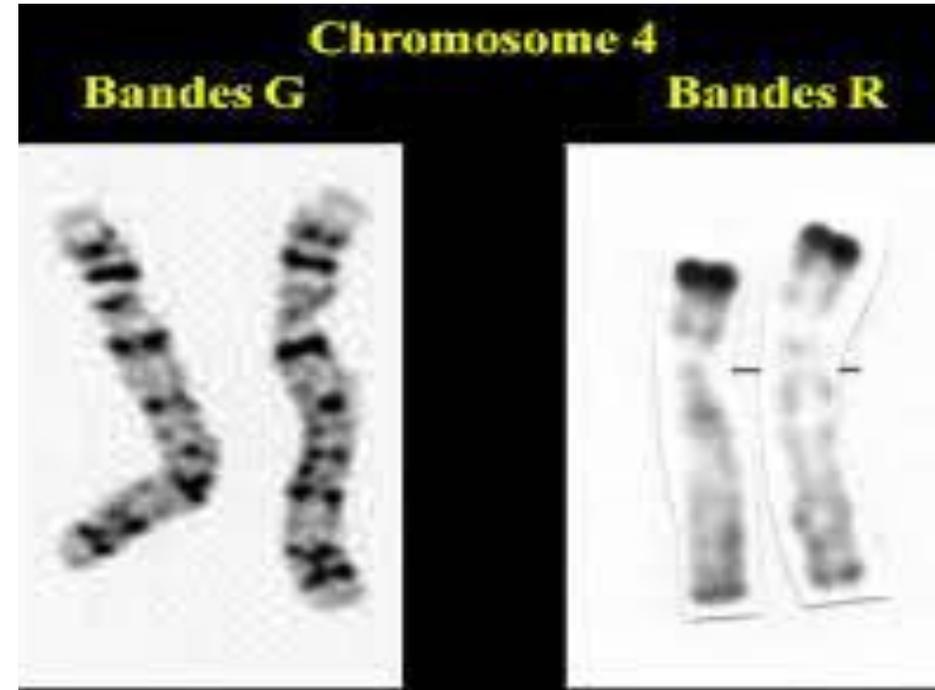


Les bandes R (Reverse) :

Les chromosomes sont traités par **la chaleur** puis colorés au giemsa.

Les bandes obtenues sont **inverses** par rapport aux deux techniques précédentes.

Elle colore ainsi les régions riches en **Cytosine et Guanine**.

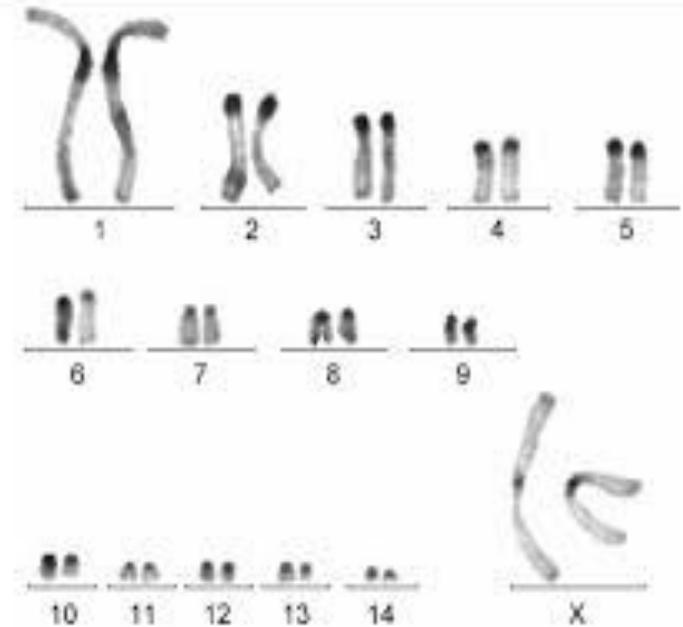


Les bandes C (Centromère) :

colore surtout les centromères et la partie distale du chromosome Y.

Les bandes T (Téломère) :

C'est une technique qui colore surtout les télomères.



Technique de bandes en haute résolution :

- Analyse fine du caryotype par l'étude, après coloration en bandes G ou R, des cellules en **prométaphase** , ce qui permet le passage d'un système de 300 bandes à un système de plus de **1000 bandes** par lot haploïde.
- Le chromosome est moins condensé qu'en métaphase donc on peut détecter des anomalies qui n'apparaissent pas sur un caryotype classique (les micro délétions).

Différentes résolution chromosomique

~ 300
blh



~ 550
blh

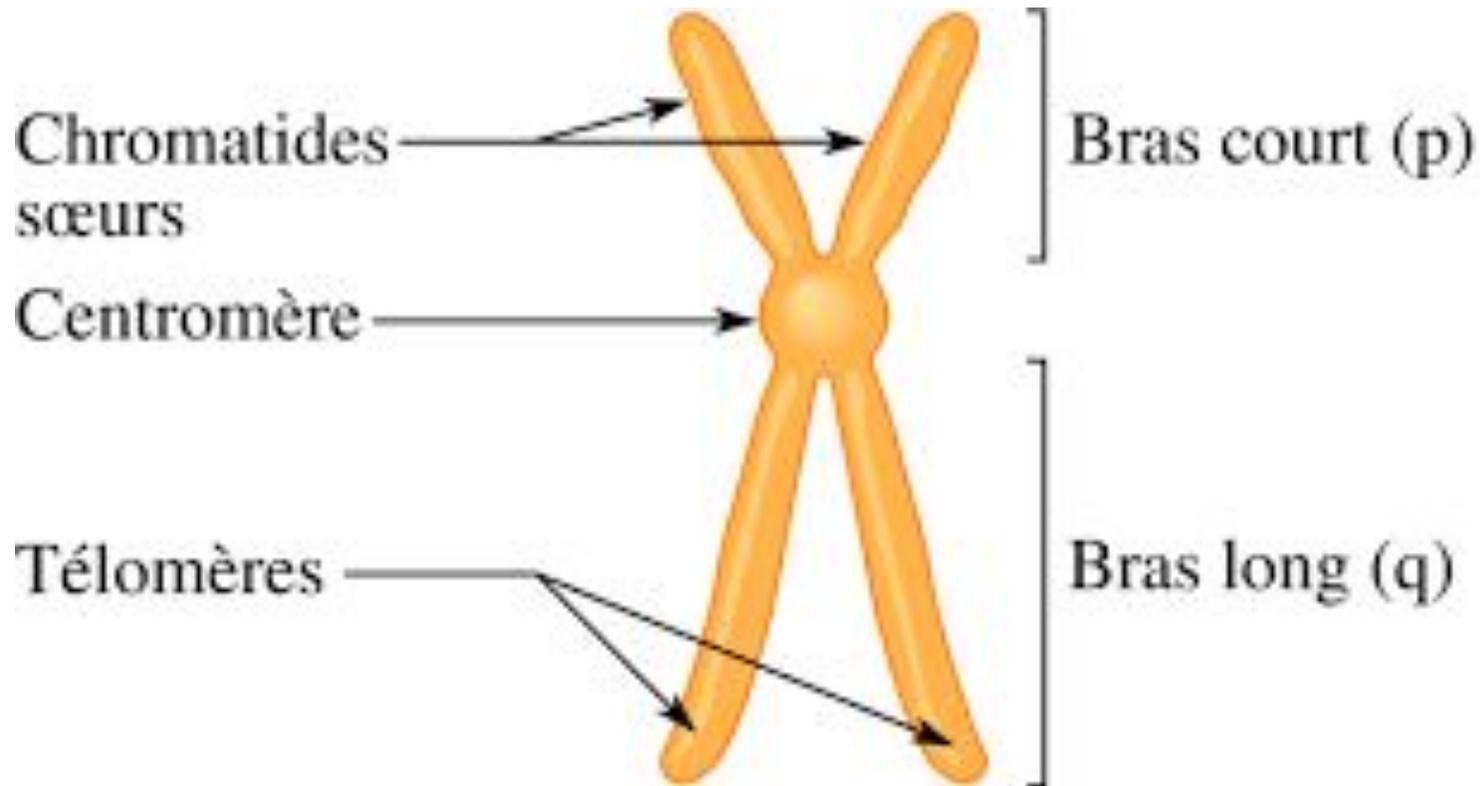


~ 1000
blh

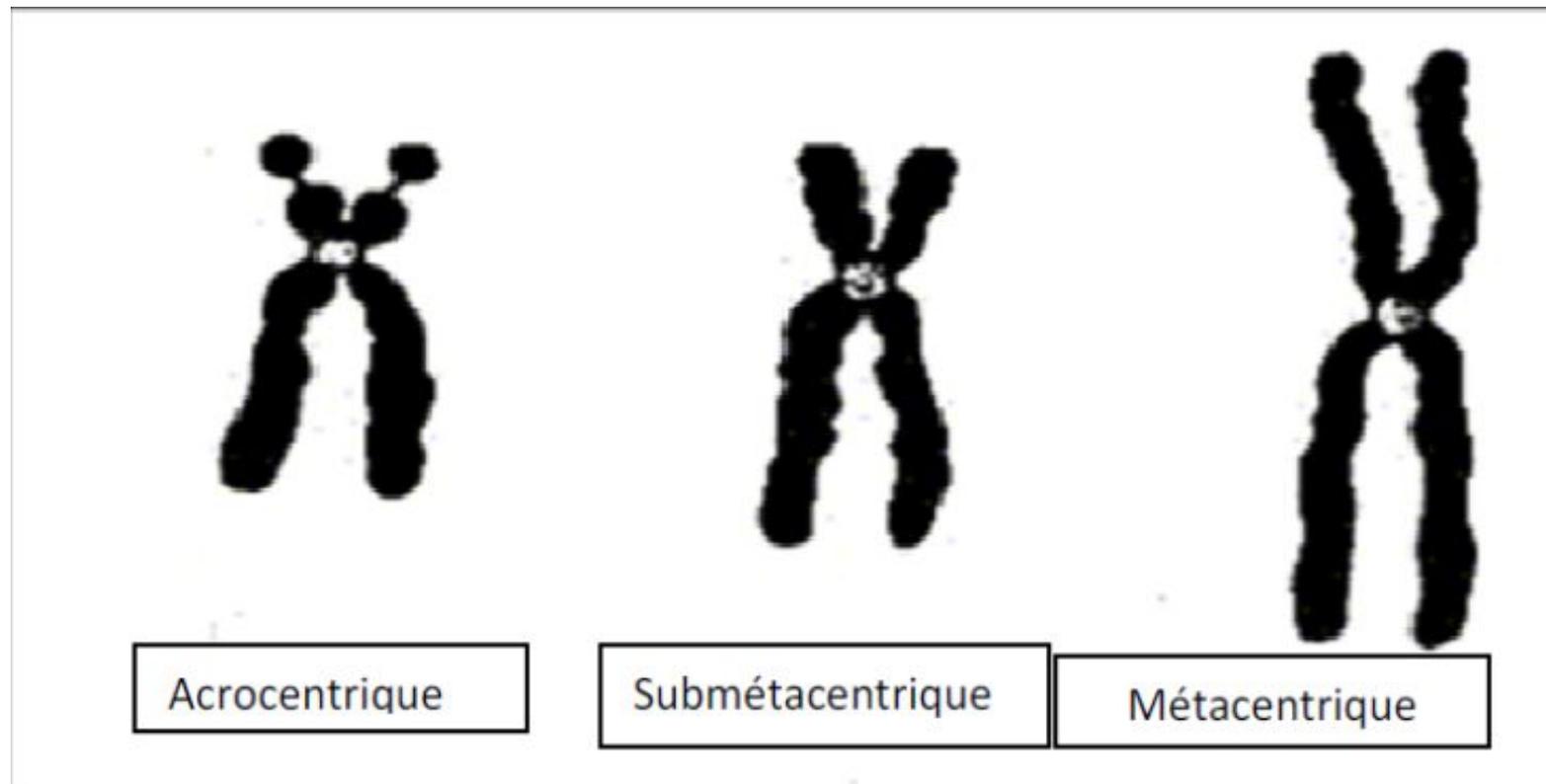


Classification des chromosomes

□ Morphologie des chromosomes



- **L'indice centromérique** ($p/p+q$) permet de distinguer trois types de chromosomes selon la position du centromère :



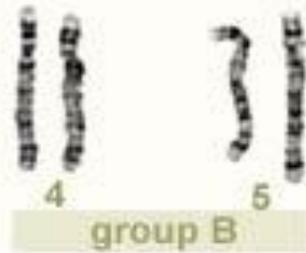
Classification des chromosomes

- groupe A** : grands métacentriques (1, 3) et submétacentrique (2)
 - groupe B** : grands submétacentriques (4, 5)
 - groupe C** : moyens métacentriques et submétacentriques (6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, X)
 - groupe D** : grands acrocentriques (13, 14, 15)
 - groupe E** : petits métacentriques ou submétacentriques (16, 17, 18)
 - groupe F** : tous petits métacentriques (19, 20).
 - groupe G** : petits acrocentriques (21, 22, Y).
-
- 

La classification des chromosomes selon la position des centromères et la longueur des bras a été rapidement dépassée depuis l'apparition des techniques de marquage en 1970.

Ces techniques de bandes permettent d'individualiser chaque chromosome par des bandes caractéristiques et permet une classification précise.





Le classement des paires chromosomiques aboutit au caryotype de l'individu dont il est possible de déduire **la formule chromosomique** bien définie.

On écrit :

Le nombre total de chromosome

Virgule

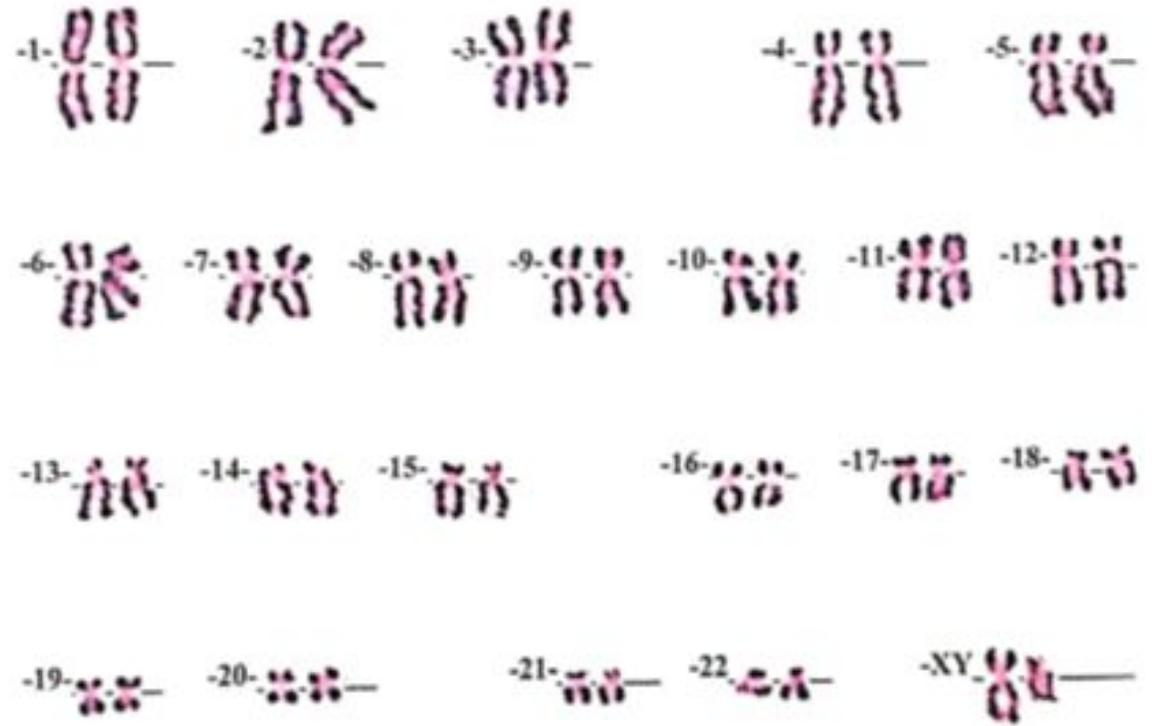
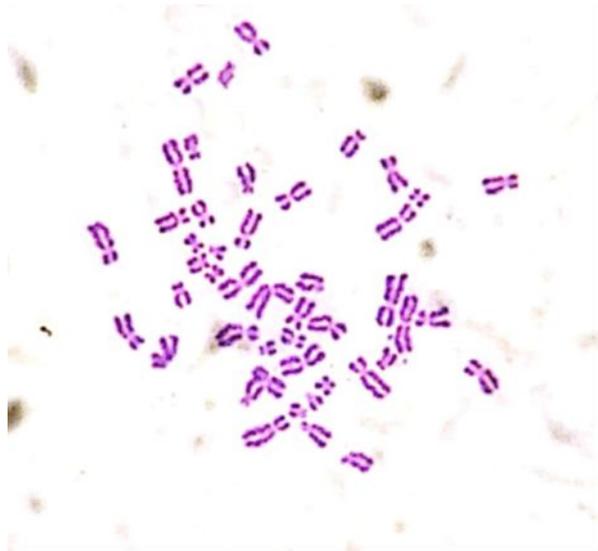
La paire du chromosome sexuel

Une autre virgule

L'anomalie chromosomique quand elle existe



46,XY



RESULTAT:

- ◆ Nombre de mitoses étudiées : 20.
- ◆ 46, XY.

CONCLUSION :

- 46, XY. CARYOTYPE MASCULIN.

INDICATIONS

I - En période prénatal :

- Age maternel élevé (>38 ans)
 - Anomalie de structure chez l'un des parents.
 - Signe d'appel échographique
 - Antécédent pour le couple de grossesse avec caryotype anormal.
-
- 

INDICATIONS

2- En période post – natale :

A la naissance :

- Devant un tableau clinique évocateur d'anomalie chromosomique connue.
 - Un syndrome poly malformatif difficile à diagnostiqué.
 - Désordre de développement sexuel (DSD).
-
- 

INDICATIONS

Chez l'enfant et l'adolescent:

- Retard de croissance/un trouble du développement sexuel.
- Un retard mental et des troubles du comportement.

INDICATIONS

Chez l'adulte :

- Couple ayant des avortements précoces et à répétition.
 - Antécédents personnels ou familiaux de mort foetale ou de malformation récurrente.
 - Bilan avant une procréation médicalement assistée.
-
- 

INDICATIONS

En cancérologie :

L'indication majeure du caryotype est le diagnostic de certaine pathologie cancéreuse en particulier dans **les hémopathies malignes**; il peut avoir également un intérêt pronostique et constitue un marqueur de l'évolution tumorale.





**MERCI POUR
VOTRE
ATTENTION**