

Clarification de la formule chromosomique

Il existe une nomenclature internationale (ISCN: International System for human Cytogenetic Nomenclature) permettant de définir précisément la constitution chromosomique d'un sujet.

Cytogénétique conventionnelle

La formule chromosomique est le moyen d'exprimer le résultat du caryotype et se déchiffre de la façon suivante:

"Nombre de chromosomes par cellule", "Liste des chromosomes sexuels présents" ± ,
"Liste des anomalies trouvées".

Exemples:

46,XY	Caryotype masculin normal: c'est-à-dire 46 chromosomes par cellule, dont un chromosome X et un chromosome Y.
46,XX	Caryotype féminin normal: c'est-à-dire 46 chromosomes par cellule, dont deux chromosomes X.
46,XX, t (1; 18)	Translocation: c'est-à-dire 46 chromosomes par cellule, dont deux chromosomes X et une translocation entre un chromosome 1 et un chromosome 18.
47,XY, + 21	Trisomie 21: c'est-à-dire 47 chromosomes par cellule, dont un chromosome X et un chromosome Y, + un chromosome 21 surnuméraire.
45, XO or 45, X	Syndrome de Turner: c'est-à-dire 45 chromosomes par cellule, avec un seul gonosome qui est un chromosome X.
47, XXY	Syndrome de Klinefelter: c'est-à-dire 47 chromosomes par cellule, dont un chromosome X et un chromosome Y, + un chromosome X surnuméraire.
45, XY, - 13	Monosomie 13: c'est-à-dire 45 chromosomes par cellule, dont un chromosome X et un chromosome Y, - un chromosome 13.

Toutes les anomalies chromosomiques sont identifiées par une abréviation, permettant de les décrire dans la formule chromosomique; les points de cassure sont également indiqués quand ils peuvent être identifiés.

Référence :

<http://cvirtuel.cochin.univ-paris5.fr/cytogen/1-4.htm>