

**Aberrations chromosomiques et troubles du développement
1964 - 1974
André Boué**

En 1965, à la suite à la mise en évidence, au cours des cinq années précédentes, d'anomalies chromosomiques responsables de la naissance d'enfants malformés, on a été amené à penser que ces anomalies devaient être à l'origine de troubles plus importants du développement, empêchant la venue à terme.

Ces dix dernières années, les recherches ont permis de démontrer l'importance de ces accidents. Dans un premier temps, il a été montré que des anomalies chromosomiques étaient responsables de 60% des avortements spontanés. Il s'agit essentiellement d'anomalies du nombre des chromosomes, résultant, soit d'erreurs dans la répartition des chromosomes au cours des divisions de la gamétogenèse (mâle ou femelle) conduisant à des monosomies ou à des trisomies, soit d'erreurs au moment de la fécondation, l'un des parents donnant deux jeux de chromosomes au lieu d'un, conduisant à des triploïdies. Ce sont donc des accidents survenant alors que les parents sont normaux et dont le pronostic est en général excellent.

À partir de l'analyse des résultats des recherches sur les avortements, on a pu déduire les anomalies numériques responsables des arrêts des tous premiers stades de l'embryogenèse, la grossesse restant ignorée de la mère, et évaluer ainsi qu'une conception sur deux environ conduisait à un oeuf anormal qui, dans 99% des cas, ne va pas jusqu'au terme.

À côté de ces anomalies numériques, accidents de la répartition des chromosomes, il existe des anomalies de la structure des chromosomes qui peuvent être également responsables de la formation d'œufs anormaux éliminés très précocement. L'application des nouvelles techniques d'identification des chromosomes, mises au point depuis 1971, a permis de mieux aborder ce domaine et d'en mesurer l'importance. Lorsqu'un des géniteurs est porteur d'une telle anomalie de la structure, chez lui équilibrée, on constate alors une succession d'échecs de la reproduction (enfants malformés, avortements précoces, etc.), pouvant également se traduire par une stérilité apparente résultant de fécondations qui évoluent vers des arrêts très précoces du développement qui passent inaperçues. Les premiers résultats de ces recherches montrent l'importance de ces anomalies quand elles sont portées par le mari, chez qui elles se traduisent alors par des troubles quantitatifs et qualitatifs de la spermatogenèse

De tous ces travaux, il ressort que les anomalies chromosomiques représentent une des causes les plus importantes des échecs de la reproduction.