

Organisation des génomes

1. Structure Générale de l'ADN et du Génome

ADN et Double Hélice

L'ADN, acide désoxyribonucléique, se trouve dans le noyau, combiné aux protéines nucléaires « les histones » pour former les chromosomes pendant la mitose ou, constituer la chromatine pendant l'interphase. L'ADN est formé de deux brins formant une double hélice.

Le brin d'ADN est un polymère formé d'unités monomériques, les nucléotides. Chaque nucléotide est formé de trois parties : un sucre, le désoxyribose, un groupement phosphate et d'une base azotée. Le nucléotide comporte l'une des quatre bases : l'adénine et la guanine appelées bases puriques, formées de deux hétérocycles ; la cytosine et la thymine, contenant un seul cycle, appelées bases pyrimidiques

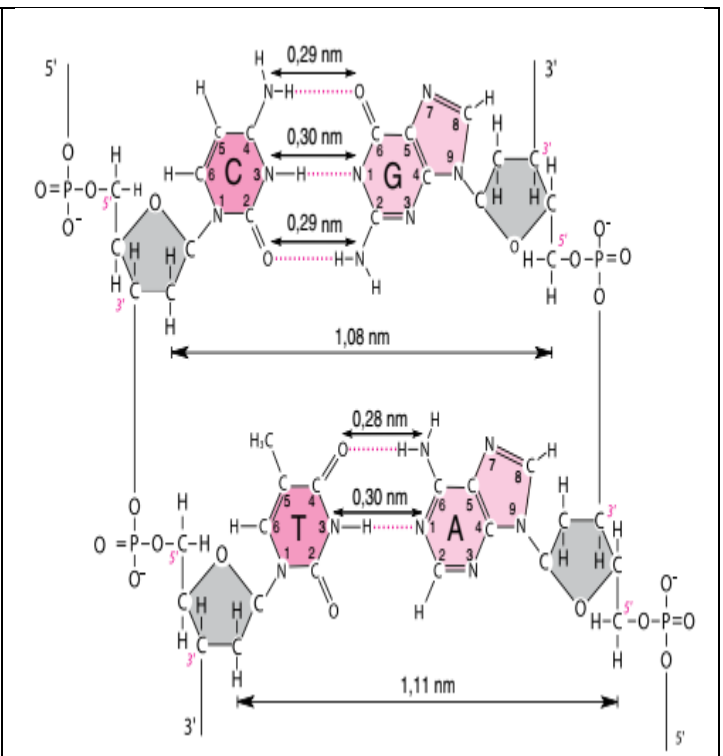
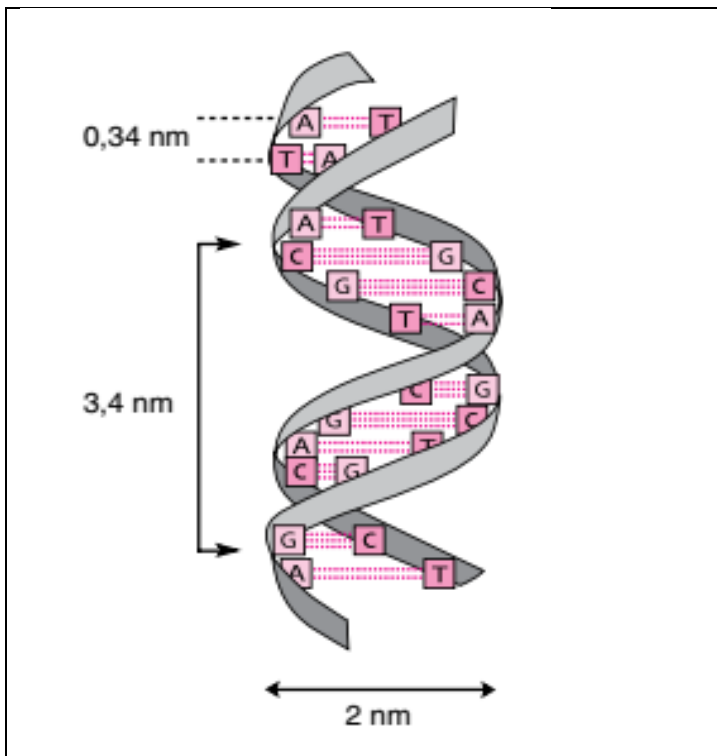


Figure 1.1 Représentation d'un fragment d'ADN en double hélice.

Figure 1.2 : Appariements complémentaires des bases G-C et A-T.

Chromosomes et Chromatine

Dans les cellules eucaryotes, l'ADN est organisé en chromosomes. L'ensemble des chromosomes constitue le génome d'un organisme. Chez l'humain, par exemple, chaque cellule diploïde contient 23 paires de chromosomes.

L'ADN s'associe à des protéines appelées histones pour former la chromatine, une structure compacte. Il existe deux formes principales de chromatine :
Euchromatine : moins condensée, active pour la transcription.

Hétérochromatine : très condensée, souvent inactive pour la transcription (exemple : les télomères et les centromères).

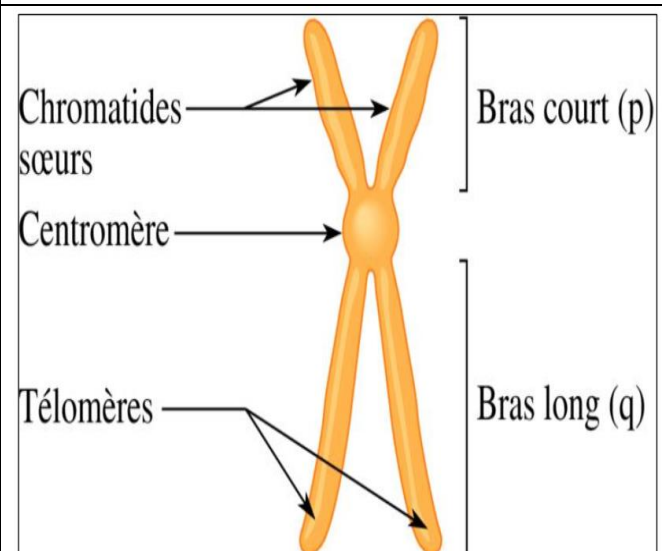


Figure 1.3 : Le chromosome

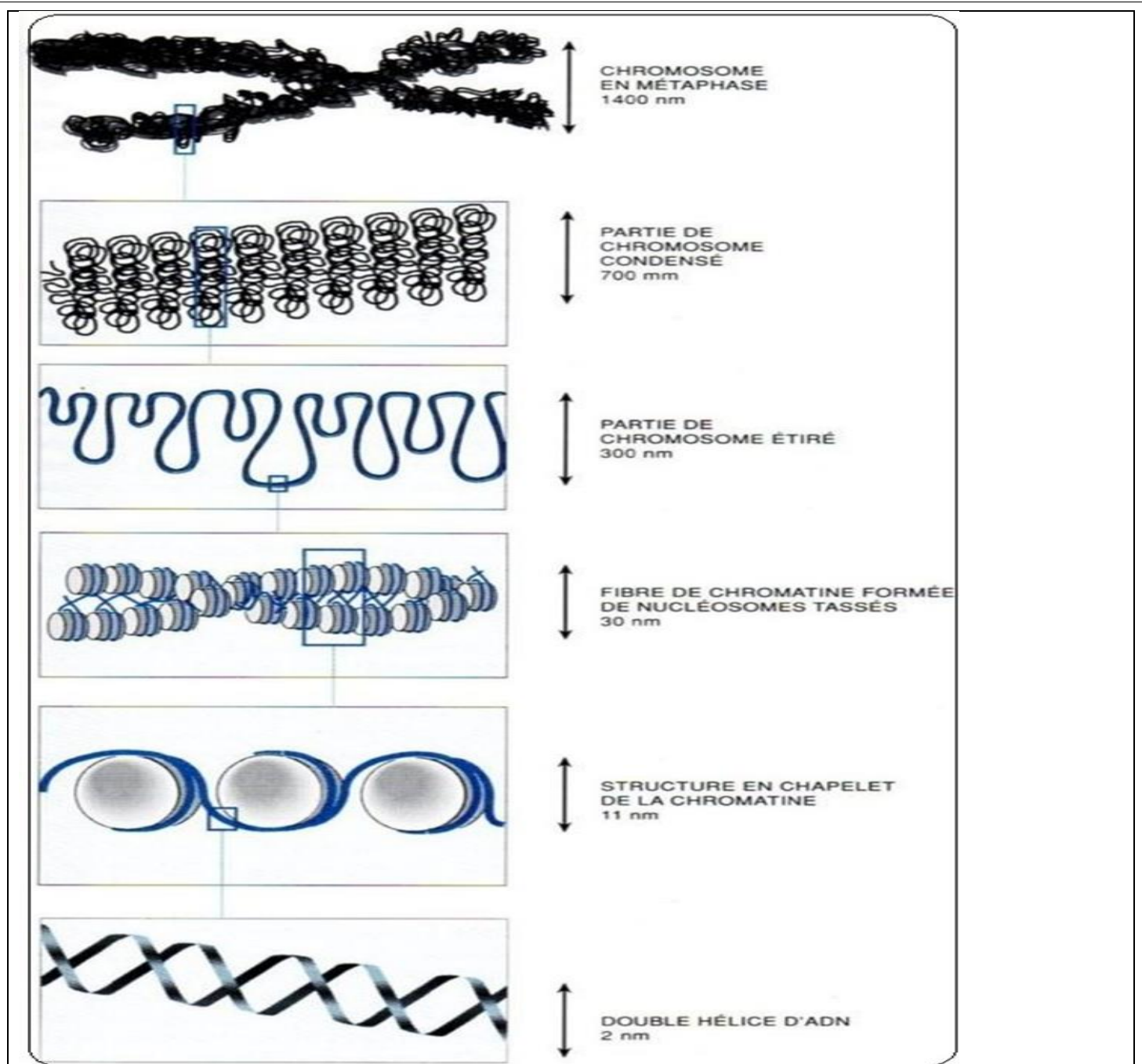


Figure 2 : Compaction de l'ADN, de plus en plus complexe du bas vers le haut. A chaque niveau, l'échelle est spécifiée en nm.

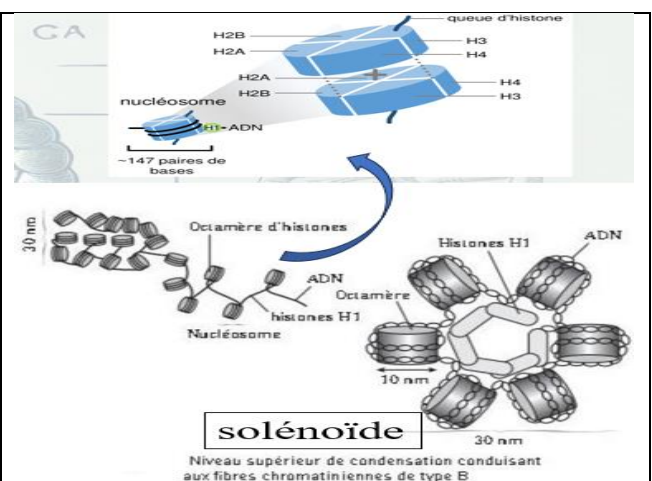
2. Organisation du Génome Eucaryote

L'organisation des génomes eucaryotes est plus complexe que celle des procaryotes et peut être résumée comme suit : Hiérarchie de Compaction de la Chromatine

Nucléosome : unité de base de la chromatine, constitué d'un segment d'ADN enroulé autour d'un octamère de protéines histones (2 exemplaires de H2A, H2B, H3 et H4).

Fibre de 30 nm : les nucléosomes s'empilent pour former une fibre plus épaisse, d'environ 30 nm de diamètre, qui constitue une deuxième étape de compaction (solénoïde).

Boucles chromosomiques : la fibre de chromatine s'organise en boucles attachées à une charpente protéique pour former les chromosomes métaphasiques lors de la division cellulaire.



Séquences et Régions du Génome

Les génomes eucaryotes comprennent différents types de séquences :

Séquences codantes : segments de l'ADN qui sont transcrits en ARN et traduits en protéines.

Séquences non codantes : ne codent pas pour des protéines, mais jouent souvent un rôle régulateur (par exemple, les introns, les promoteurs, les enhancers).

Séquences répétées : constituent environ 50 % du génome humain et peuvent être classées en :

Séquences satellites : présentes dans les centromères et les télomères, elles contribuent à la stabilité chromosomique.

Transposons et éléments mobiles : ces séquences peuvent se déplacer dans le génome, générant une diversité génétique et contribuant à l'évolution.

3. Organisation du Génome Procaryote

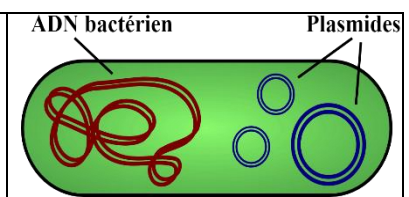
Les génomes procaryotes (bactéries et archées) sont généralement :

Circulaires et sans introns, avec une densité génétique élevée.

Compactés dans une région appelée nucléoïde, et associés à des protéines spécifiques, bien que différentes des histones.

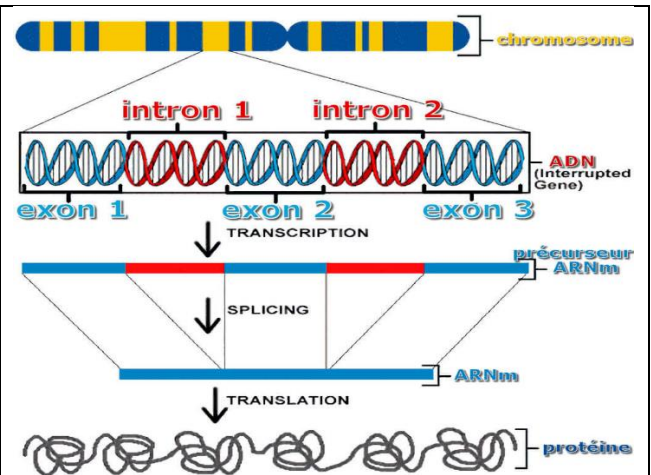
Plasmides :

En plus du chromosome principal, de nombreux procaryotes possèdent des plasmides, petites molécules d'ADN circulaire. Ils codent souvent des gènes pour des fonctions spécifiques, comme la résistance aux antibiotiques.



4. Organisation des Gènes

Les gènes eucaryotes sont souvent segmentés en **exons** (parties codantes) et **introns** (séquences non codantes). Le processus de maturation de l'ARN messager (épissage) élimine les introns pour produire un ARNm fonctionnel.



Séquences Régulatrices

Les gènes sont contrôlés par plusieurs types de séquences régulatrices, comme :

Promoteurs : sites de liaison pour l'ARN polymérase et point de départ de la transcription.

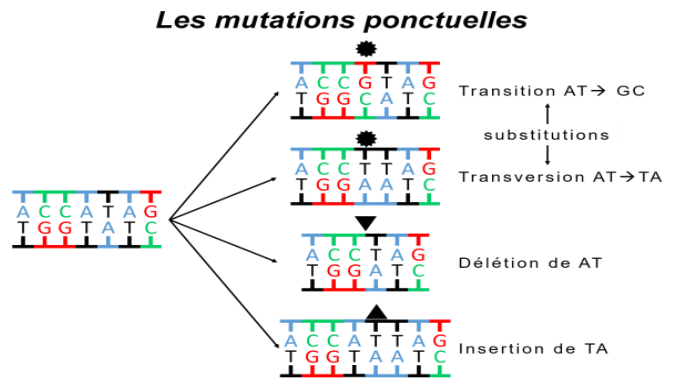
Enhancers et silenciers : séquences qui peuvent augmenter ou diminuer l'expression des gènes, souvent en étant éloignées du gène cible.

Épigénétique : certaines modifications chimiques (comme la méthylation de l'ADN ou l'acétylation des histones) influencent l'expression génique sans modifier la séquence d'ADN.

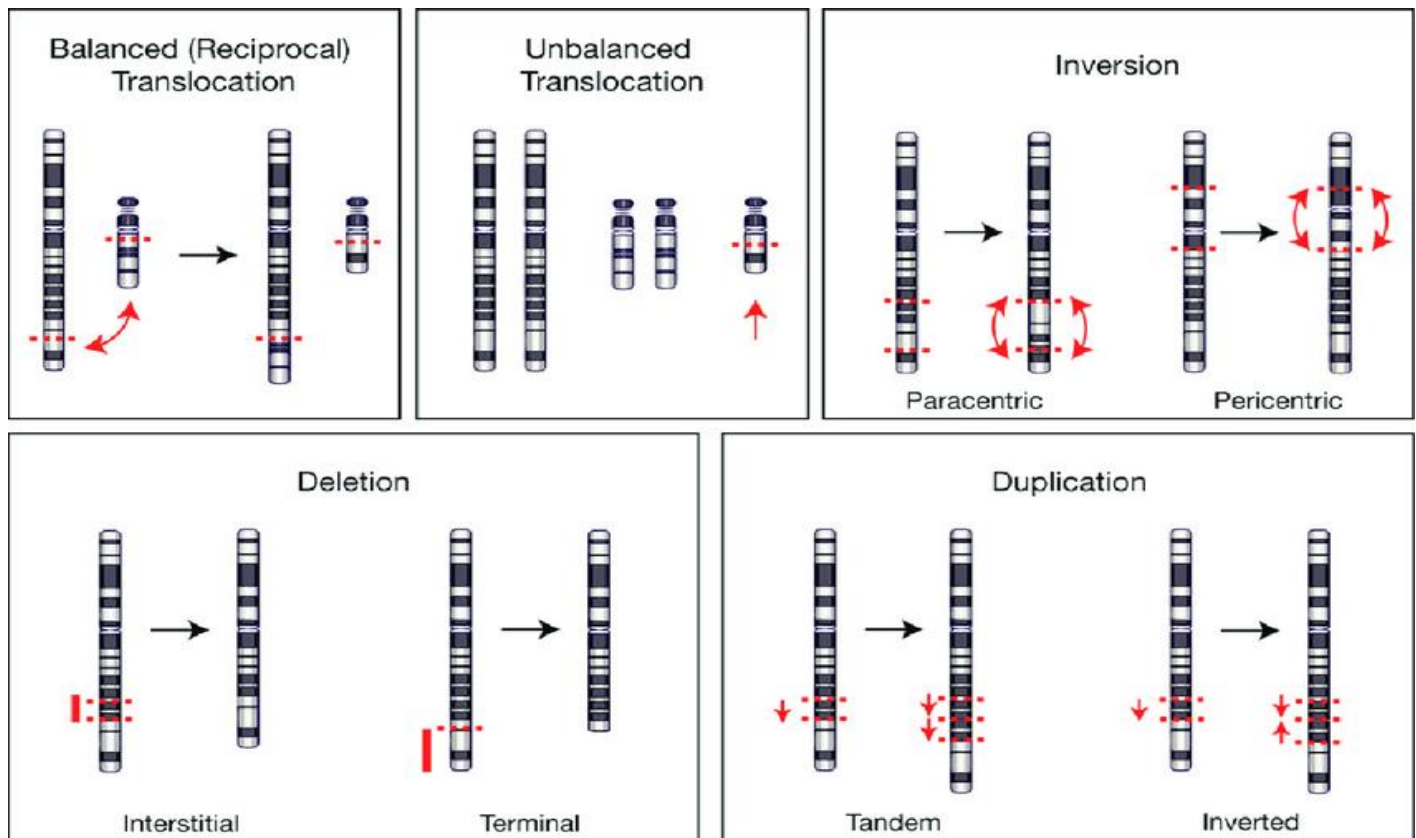
5. Génome Mitochondrial et Chloroplastique

Mutations ponctuelles :

Qui peuvent être à l'origine de maladies génétiques.



Réarrangements chromosomiques : comme des translocations, des délétions, des duplications, ou des inversions.



Anomalies mitochondriales : mutations de l'ADN mitochondrial peuvent causer des maladies métaboliques, transmises uniquement par la mère.

Conclusion

L'organisation des génomes est un système complexe qui soutient la régulation de l'expression génique, la stabilité cellulaire, et l'évolution biologique. La recherche dans ce domaine permet de mieux comprendre les mécanismes pathologiques et de développer des traitements personnalisés en médecine, notamment dans le diagnostic prénatal, la thérapie génique et la médecine de précision.

Références bibliographiques

Abdelali. Génétique Humaine.
Mebarki I. La cytogénétique médicale.
Edward S. Tobias. Essential Medical Genetics.
Raymond JULIEN. Mini manuel de Biologie moléculaire.
Jean-Michel Petit. Mini manuel de Génétique.