

## U.E.2 Les molécules du vivant

# 7. Organisation du génome humain, méthodes en biotechnologie

## 7.1 Architecture du génome humain

**Jean Muller**

Laboratoire Diagnostic Génétique (HUS)  
Laboratoire de Génétique médicale (Inserm U1112)

[jeanmuller@unistra.fr](mailto:jeanmuller@unistra.fr)

# Plan du cours

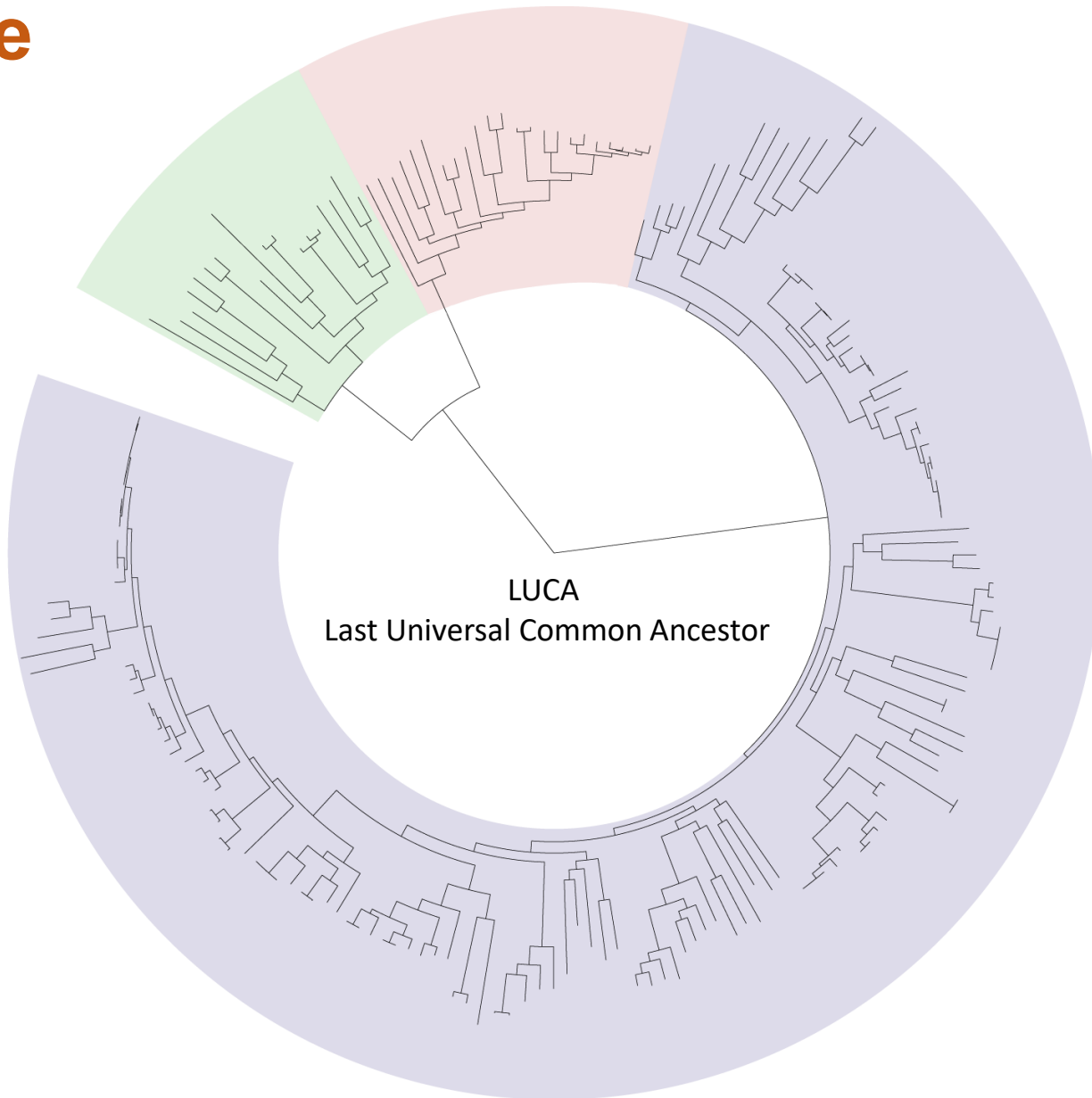
- Introduction
  - Notions fondamentales
- Le génome humain
  - Projet de séquençage
  - Architecture globale
    - Génome mitochondrial
    - Génome nucléaire
  - Description des principaux éléments constitutants
    - Gènes (codants et non-codants), pseudogènes et éléments répétés
- Comparaison aux autres génomes
- Les types de variations du génome humain et leurs conséquences
- La variabilité du génome humain
- Evolution des génomes: notions essentielles, mécanismes

# Introduction




# L'arbre de la vie

## Notions essentielles:

- Evolution
- Temps
- Adaptation
- Sélection



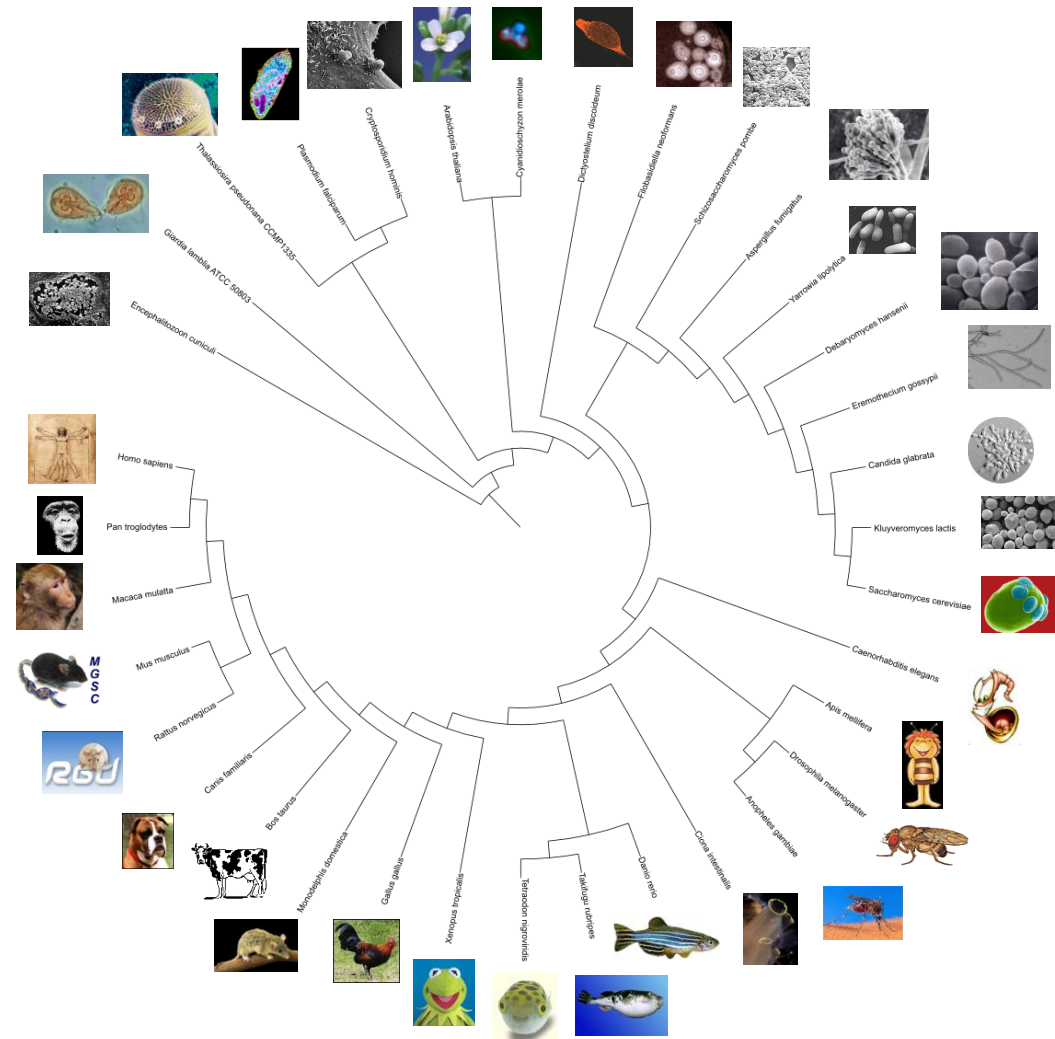
## Légende

-  Bactéries
-  Eucaryotes
-  Archées

# Arbre des eucaryotes

## Choix d'organismes modèles

- Intérêt(s) économique(s)
- Intérêt(s) technique(s)
  - Facilités hébergement,
  - Développement embryonnaire/temps de génération
- Partage d'éléments communs (ADN)
- Hérités/Transmis



35 eucaryotes  
18 métazoaires

# A propos de l'homologie

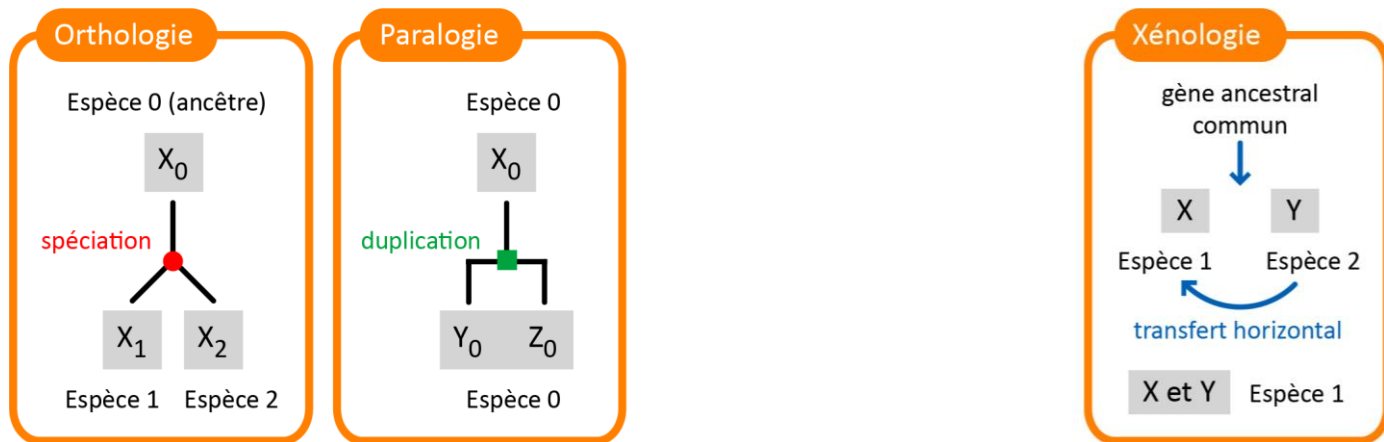
- **Définition**

- En biologie, **l'homologie désigne un caractère propre à plusieurs espèces hérité d'un ancêtre commun**. Les structures en question, qu'elles soient d'ordre anatomique, moléculaire ou génétique, partagent donc une histoire évolutive.
- **≠ analogie** (ex: ailes oiseaux et insectes qui est une évolution séparée)
- **Orthologie** (gènes orthologues): gènes homologues dans 2 espèces ayant évolué à partir d'un gène ancestral suite à une spéciation
- **Paralogie** (gènes paralogues): gènes homologues au sein de la même espèce ayant évolué à partir d'un gène ancestral par duplication au cours de l'évolution de cette espèce.

# A propos de l'homologie

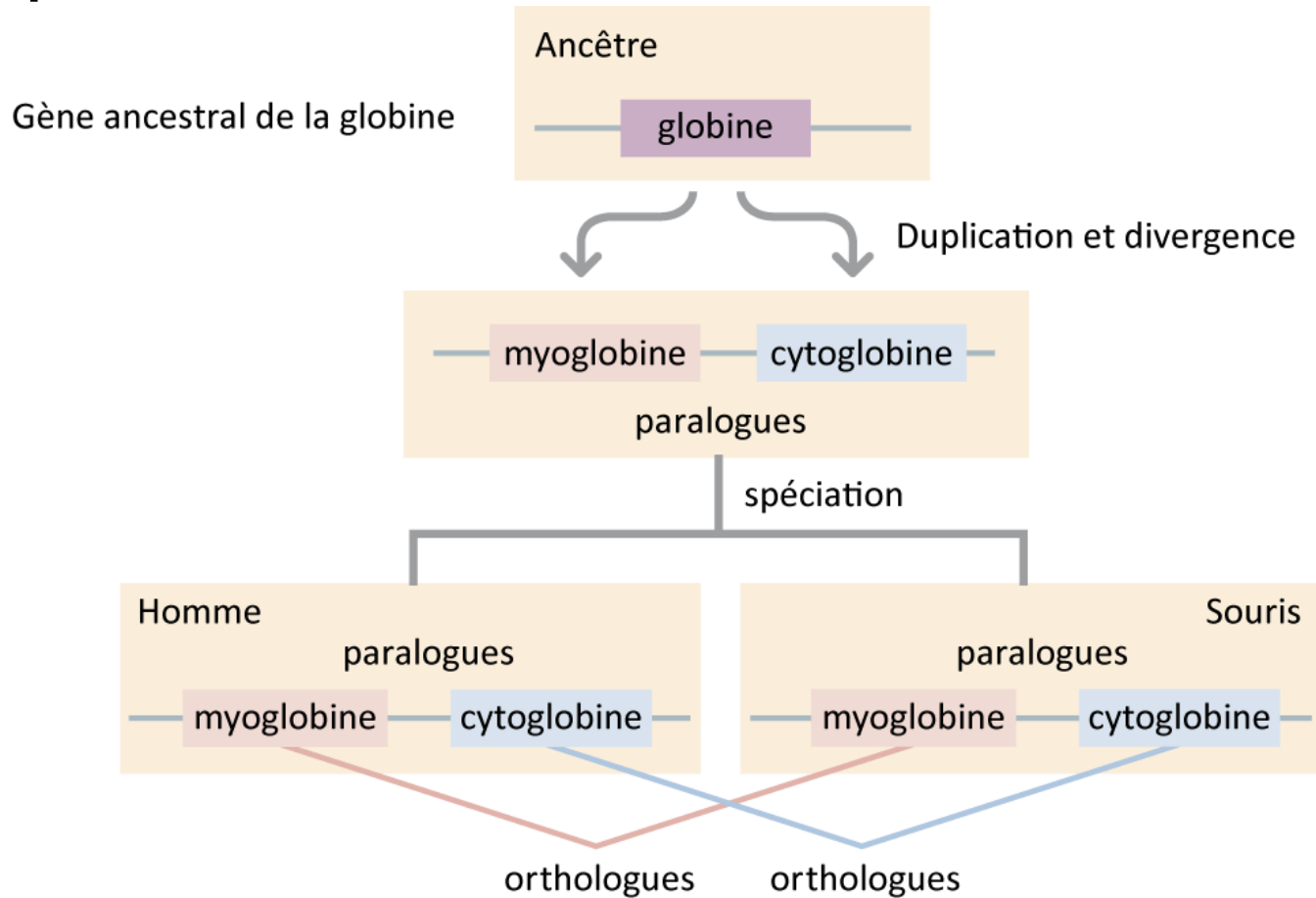
## • Définition

- En biologie, l'homologie désigne un caractère propre à plusieurs espèces hérité d'un ancêtre commun. Les structures en question, qu'elles soient d'ordre anatomique, moléculaire ou génétique, partagent donc une histoire évolutive.
- Orthologie** (gènes orthologues): gènes homologues dans 2 espèces ayant évolué à partir d'un gène ancestral suite à une spéciation
- Paralogie** (gènes paralogues): gènes homologues au sein de la même espèce ayant évolué à partir d'un gène ancestral par duplication au cours de l'évolution de cette espèce.



# A propos de l'homologie

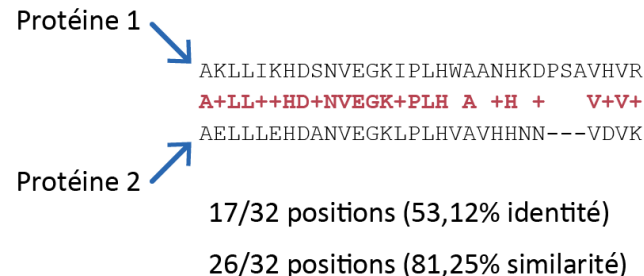
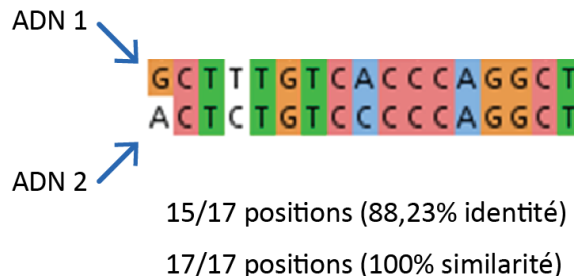
- Exemple





# A propos de l'homologie

- **Comment déterminer si les gènes sont homologues ou pas?**
  - Les séquences des génomes peuvent être alignées entre elles tout comme les séquences des protéines.
  - La comparaison de 2 séquences permet d'établir une évaluation de leur proximité ou de leur éloignement par le calcul:
    - du pourcentage d'identité\* entre ces 2 séquences
      - \* résidus strictement identique
    - du pourcentage de similarité\* entre ces 2 séquences
      - \* résidus identique + proche (critère à déterminer; ex: caractéristiques physicochimiques)
  - Seuil de significativité >20% (dépendant de la famille de protéines)



# A propos de l'homologie

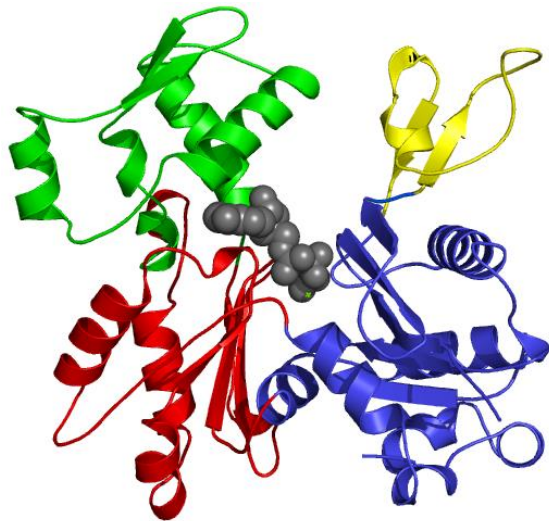
- **Remarques:**



- Un % similarité/identité non significatif ne veut pas dire que les gènes, ne sont pas homologues.

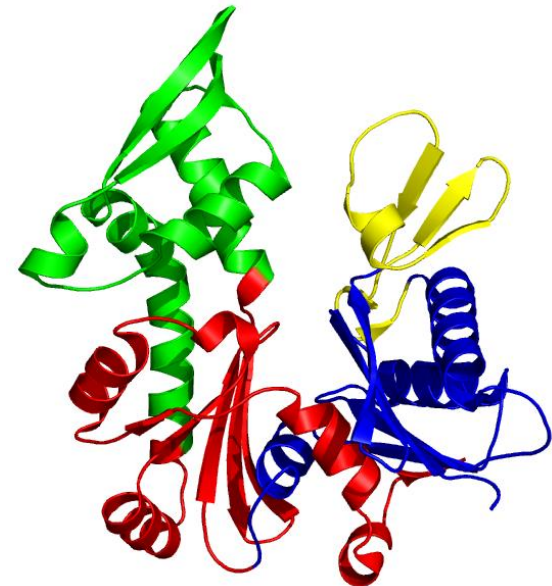


- 2 séquences similaires peuvent l'être :
  - par hasard (région de faible complexité)
  - par convergence évolutive



Actine humaine

<15% identité



MreB bactérienne