

L'étude et la comparaison des génomes doivent pouvoir rendre compte en partie des différences entre organisme et des caractéristiques de chaque espèce.

**Caryotype** ensemble des chromosomes d'une cellule disposé par paire et classe.

Le séquençage de l'ADN est réalisé par :

- 1. Le clonage des séquences d'ADN
- 2. La fragmentation de l'ADN
- 3. Analyse des petits morceaux de séquences.
- 4. Regroupement des parties grâce aux extrémités qui se chevauchent.

La taille moyenne des génomes en Mb (million paires de bases) entre :

	Nombre de Mb	Nb de gènes
Bactérie	1 et 6	1 500 et 7 500
Eucaryote	12 000 et 670 000	5 000 et 40 000
• Homme	3 000	<21 000

Le nombre de gènes ne suffit pas à expliquer la complexité d'un organisme.

L'épissage peut faire aboutir à des protéines différentes un gène peut coder plusieurs protéines. Certains gènes peuvent exprimer jusqu'à 100 protéines différentes sans

En moyenne chez l'Homme, un gène code pour 10 protéines sans compter que des modifications peuvent avoir lieu post-traductionnelles comme le clivage ou l'ajout de glucides.

Chez les Animaux, les séquences régulatrices sont nombreuses et compensent la faible densité génétique.

Le génome humain

Autres

Type d'ADN	Partie du génome	Freq
Codant	Exons	1,5%
	Introns	5%
Non codant	Séquences régulatrices	20%
	ADN non codant unique (fragments de gènes et pseudogènes)	15%
	ADN répétitif non apparentés aux éléments transposables	14%
	ADN répétitif apparentés aux éléments transposables	44%

**Exon** région des gènes qui codent pour les protéines (ARNm), en ARNt ou en ARNr.

**Pseudo gène** ancien gène devenu non fonctionnelle à la suite de l'accumulation de mutations.

Chez les plantes, les éléments mobiles peuvent représenter jusqu'à 75% du génome.

**Élément génétique transposable** portions d'ADN capable de se déplacer.

**Les séquences apparentées aux éléments transposables**

Les séquences apparentées aux éléments transposables comprennent :

Les éléments transposables	Les éléments transposables qui ont perdu la capacité de se déplacer.
----------------------------	--

**Les éléments transposables**

Il existe deux types de séquences transposables chez les Eucaryotes :

Les transposons	Les rétrotransposons
-----------------	----------------------

Rmq : Chez les eucaryotes, la majorité des éléments transposable sont de type rétrotransposon.

## **Les transposons**

Les transposons peuvent réaliser deux types de

Couper/coller	Duplication
---------------	-------------

L'enzyme qui réalise la transposition est appelée transposase. Les éléments génétiques transposables sont déplacés au cours d'un processus appelé transposition. Le site d'origine est rapproché de celui de destination par des enzymes. L'ADN est ensuite découpé et rattaché sans jamais être séparé complètement des brins.

On estime qu'environ 17% du génome est issue d'un type de transposons nommé L1 qui a une vitesse de transposition faible. L1 contient une séquence qui empêchent l'ARN polymérase de progresser.

## **Les rétrotransposons**

Les rétrotransposons ne peuvent réaliser que des duplications. L'ADN est transcrit en ARN retranscrit en ADN par une enzyme avant d'être inséré dans le génome.

Rmq : Il est possible qu'à l'origine les rétrovirus fussent des rétrotransposons.

## **Les éléments transposables devenus non mobile**

Les éléments transposables devenus non mobile sont des éléments transposables qui ont perdu la capacité de se déplacer.

- Environ 10% du génome humain est constitué de la duplication d'une séquence de 300 nucléotides appelé Alu qui est devenu trop courte pour se répliquer.
- ADN répétitif 5 à 6% sont des duplications de longues séquences répétitives. Comprenant entre 10 000 et 30 000 bases.
- 3% ADN de constitué de simples séquences formé d'une quinzaine de bases.

On trouve les séquences répétitives essentiellement dans :

Autres

Les télomères	Les centromères
---------------	-----------------

Plusieurs hypothèses suggèrent que les séquences d'ADN simples répétitives ont une fonction structurale importante :

- Les télomères qui sont les extrémités des chromosomes sont reconnus par des enzymes qui viennent s'y fixer pour prévenir des fusion entre les chromosomes.
- Les centromères forment la région de contact et répartition des chromatides un rôle important dans l'interphase et la

---

## **Les gènes et les séquences apparentées**

Les gènes et les séquences apparentées forment environ 25% du génome et sont constituées des :

Exons	Introns	Séquences régulatrices
-------	---------	------------------------

Environ 25% du génome humain est codé en ARNm. Après épissage, seulement 6% des bases sont traduites en acides aminés.

Famille de gènes identiques

Augènes

50% code pour une seule protéine	50% code pour plusieurs protéines appelé séquence multigénique
----------------------------------	--

L'autre moitié se compose de séquences multigéniques qui code pour de la séquence d'une même protéines. Cela concerne notamment les protéines dont a besoin en quantité la cellule pour fonctionner comme celle qui codent les ribosomes.

Synthétiser plusieurs souvent réuni qui ont le même rôle.

Non identique par exemple code pour deux protéines qui s'expriment à différents moments dans la vie d'un organisme.

Unité transcrit unité traduite

Il se pourrait que le génome des premiers organismes fût plus petit que ceux des organismes actuels. L'augmentation a probablement été dû à des accidents qui ont eu lieu durant la séparation des chromosomes pendant la méiose.

**Polyplœdie** accident à la méiose qui donne à un jeu de chromosome supplémentaire de chromosome.

Il existe le phénomène inverse où certains jeux de chromosomes peuvent fusionner. Ce type de réarrangement chromosomique

### **Réarrangement chromosomique**

Comme c'est le cas chez l'Homme, l'ancêtre Homme chimpanzé possédait 24 paire de chromosomes. La paire 12 et 13 ont fusionné chez l'Homme pour former un seul chromosome.

Les réarrangement des portions entre les chromosomes sont localisés sur des sites spécifiques.

Un enjambement inégal avant la méiose peut donner au moment de la recombinaison entre les chromatides sœurs des additions des délétions à cause des décalages entre les brins.

Il existe de nombreux pseudogènes c'est-à-dire des séquences apparentés aux gènes mais rendu inactives à la suite de l'accumulation de mutations. Ils sont sans conséquence pour celui qui les portent.

Les exons codent généralement pour une partie d'une protéine avec un rôle spécifique.

La duplication d'exons au sein d'un gène pourrait renforcer la fonction de la protéine par exemple en augmentant son affinité avec le ligand.

Le mélange d'exons lors du brassage méiotique pourrait avoir contribué à l'apparition de nouvelles protéines qui sont de nouvelles recombinaisons de fonction déjà existante.

Il ne faut pas oublier que pour que la mutation soit héritable il faut qu'elle se produise dans les gamètes.

La plupart des modifications ont des effets nuisibles mais si certaines avantageuses surviennent, elles se transmettent à la génération suivante.

### **Études des différences génomique**

L'étude des différences et des gènes semblables renseigne sur la parenté entre les êtres vivants.

Rmq. Le génome d'une espèce peut servir d'ébauche pour une autre apparenté.

L'études des génomes cherchent pour parti à déterminer :

- Quelles caractéristiques définissent le propre d'une espèce par rapport aux autres notamment celles apparentées comme c'est le cas entre l'Homme et le chimpanzé.
- La comparaison des génomes nous permet de comprendre les spectres de variations génomiques entre les humains.

La diversité entre les êtres humains résulte de

Polymorphismes mononucléotides	Du nombre de copies pour certains gènes.
--------------------------------	--