



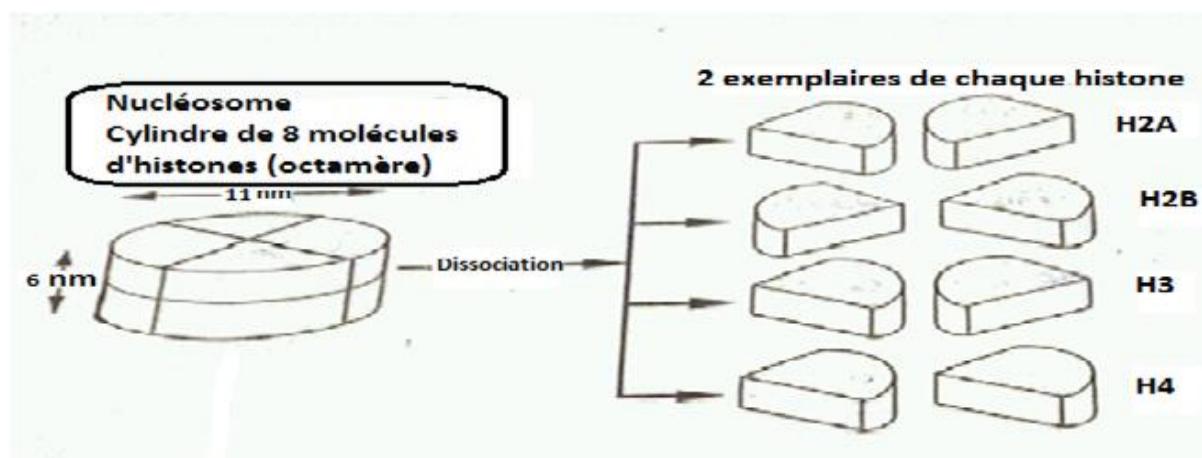
# Organisation du génome humain

## I- Généralités

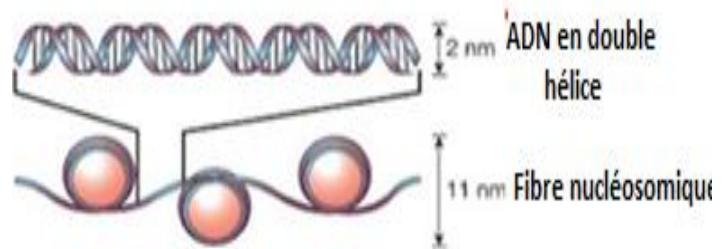
- Le génome humain est l'ensemble de l'information génétique contenue sous forme d'ADN (ADN nucléaire + ADN mitochondrial) dans les cellules.
- Les 2 m d'ADN nucléaire d'une cellule humaine sont empaquetés en 46 chromosomes qui se tiennent dans un noyau de 6 à 10 µm de diamètre. Cette compaction est rendue possible grâce à l'association de la double hélice de l'ADN avec les histones, et le compactage à des niveaux variables. Chaque chromosome est constitué d'une molécule d'ADN double brin.

## II- Le compactage ou l'empaquetage de l'ADN nucléaire

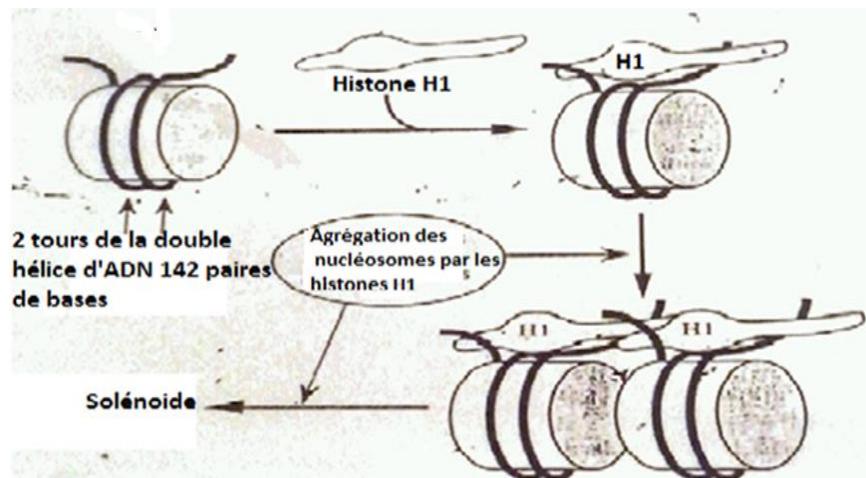
-Deux exemplaires de chacune des protéines Histones (H2A, H2B, H3 et H4) se regroupent en octamère, l'ADN s'enroule autour d'eux et il fait 2 tours (cela correspond à 146 paires de bases) la structure ainsi composée forme un Nucléosome.



- L'association de l'ADN avec les protéines histones donne naissance à une structure d'aspect en collier de perles (les perles = les nucléosomes) c'est la fibre de chromatine en collier de perles ou fibre nucléosomique de 11 nm de diamètre, c'est le premier degré de compactage de l'ADN ou de la chromatine.

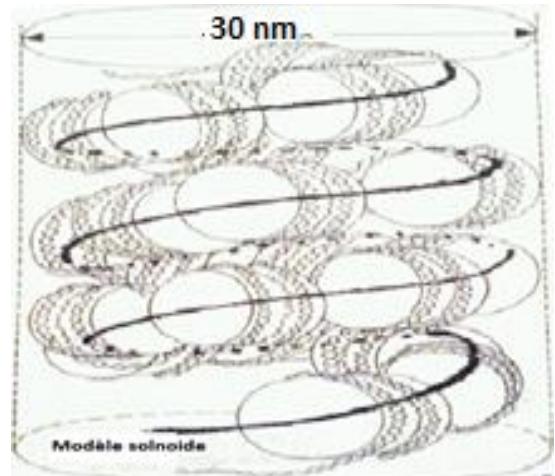


- Une cinquième protéine histone H1, assure l'agrégation des nucléosomes, qui constitue le 2<sup>ème</sup> degré de compactage de la fibre nucléosomique de 11 nm de diamètre en fibre de chromatine de 30 nm de diamètre.



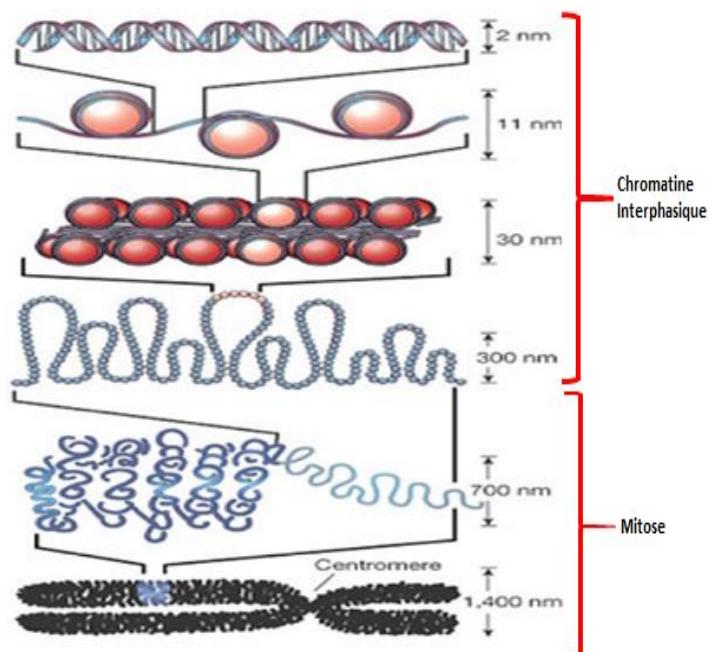
L'agrégation des nucléosomes se fait selon 02 modèles :

- a- **Le modèle solénoïde:** les nucléosomes s'enroulent en superhélice, chaque tour de spire contient 6 nucléosomes.
- b- **Le modèle zigzag :** les nucléosomes s'enroulent en 02 hélices.

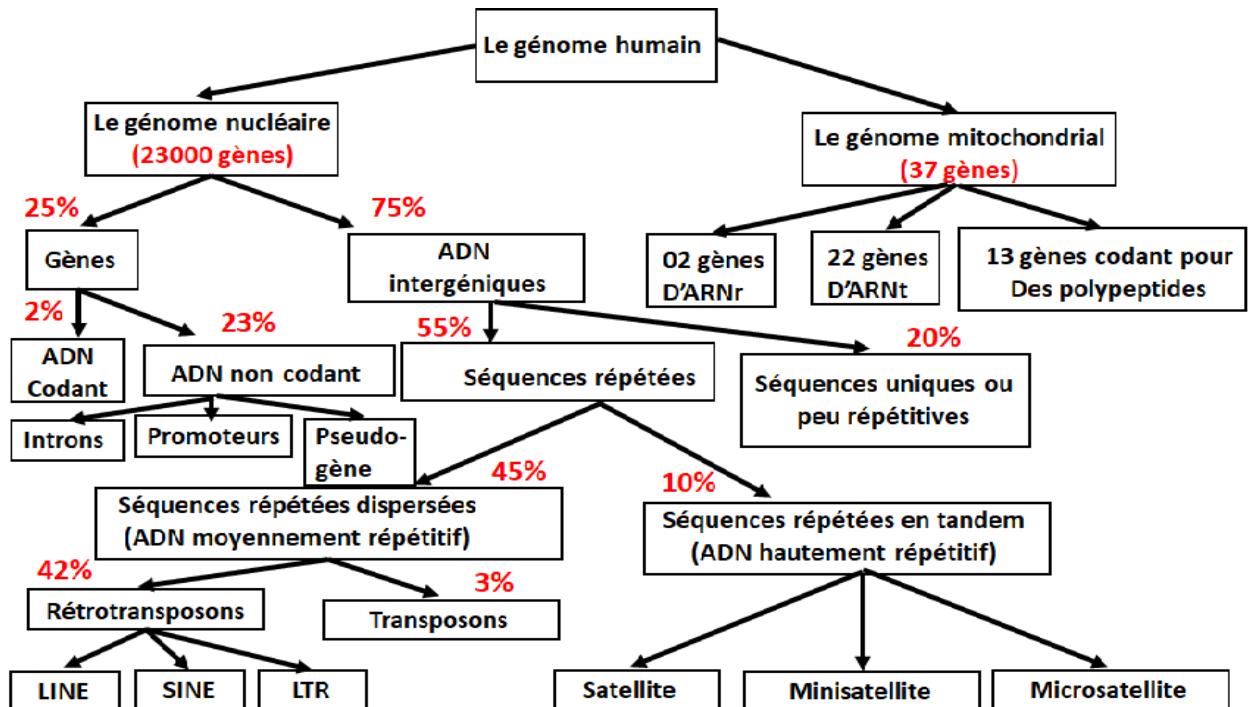


- L'enroulement à un degré supplémentaire de la fibre de chromatine de 30 nm de diamètre, qui s'organise grâce des protéines acides dites charpentes (d'échafaudage) en boucles de 300 nm de diamètre.

- Lors de la mitose les boucles de chromatine de 300 nm de diamètre, se compactent en spirale formant des rosettes de 700 nm de diamètre, qui correspond au diamètre de la chromatide, ainsi le diamètre d'un chromosome formé de 02 chromatides liées au niveau du centromère est de 1400 nm.



### III- Les classes d'ADN ou organisation des séquences d'ADN :



**A- Séquences d'ADN répétées dispersées (ADN moyennement répétitif) :** 45 % du génome nucléaire, sont des séquences mobiles, transposables réparties en **02 catégories** :

**Rétrotransposons** : des copies sont synthétisées par l'intermédiaire d'ARN grâce à la **transcription reverse**. On distingue **03 catégories** :

**Transposons** : se déplacent grâce à une enzyme, la **transposase**.

SINE : 130 à 500 pb      LINE : 6000 à 7000      LTR : environ 400000 copies (Rétrovirus)

**B- Séquences d'ADN répétées en tandem (ADN hautement répétitif) :** 10 % du génome nucléaire, réparties en **03 catégories** :

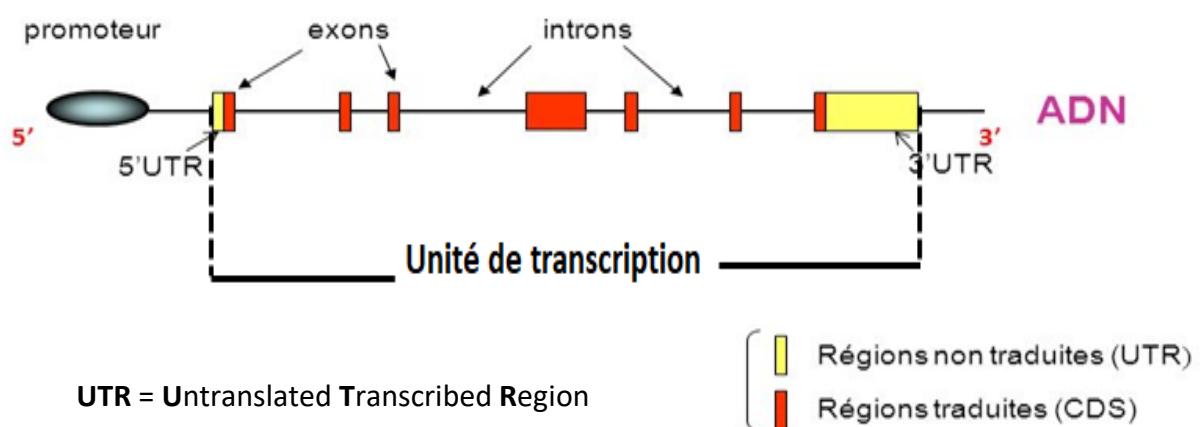
**Satellite** : 5 à plus de 170 pb répétée 5000 fois, localisées principalement au niveau des centromères des chromosomes.

**Minisatellite** : 10-25 pb répétées de 1000 à 2000 fois, localisées principalement au niveau des télomères des chromosomes.

**Microsatellite** : 2 à 5 pb répétée 5 à 50 fois. Les plus nombreuses, on compte plus de 50000 microsatellites dans le génome nucléaire.

#### IV- La structure des gènes

- Les gènes sont des séquences d'ADN localisées de façon précise sur un chromosome (locus).
- Un gène est un fragment continu d'ADN dont un seul brin est transcrit en ARN, leur taille peut varier de 1kb à 2Mb.
- Un gène eucaryote comprend 02 zones : le promoteur et l'unité de transcription constituée d'une alternance d'exons et d'introns. Le premier et le dernier exon du gène contiennent des séquences UTR, les séquences 5'UTR de l'exon1 et 3'UTR du dernier exon, sont impliquées dans la régulation de l'expression des gènes.



Les gènes eucaryotes sont classés en :

- **Gène unique** : c'est la grande majorité des gènes.
- **Gènes répétés dispersés** : exemple : il existe environ 3000 gènes d'ARNt dispersés, non codant pour des protéines.
- **Famille de gènes** : des gènes qui ont une homologie des séquences de nucléotides et une fonction protéique identique, exemple : les gènes d'histones sont présents en plusieurs copies dans le génome nucléaire, répétés en tandem.
- **Pseudogène** : copie non fonctionnelle d'un gène fonctionnel.

**Bibliographie :**

- 1-** Bigot Y. ADN satellites : structure, fonction et évolution. *Veterinary Research*. 1994;25(6):586-587. Accessed January 4, 2021. <https://hal.archives-ouvertes.fr/hal-00902268>
- 2-** Cau, Pierre. Seite, Raymond. Cours de Biologie Cellulaire. Paris: éd. Ellipses, 1996
- 3-** Griffiths, Anthony.J.F.Miller, Jefferey. H. SUZUKI, DAVIDT. 3éd. Introduction à l'analyse génétique. Paris: de boeck; 2002,
- 4-** Morange M. *Part des gènes (La)*. Odile Jacob; 1998.
- 5-** Roest Crollius H, Jaillon O. Le nombre de gènes dans le génome humain : les paris sont ouverts. *Med Sci (Paris)*. 2000;16(8-9):988. doi:10.4267/10608/1772.
- 6-** Victor J-M. La structure de l'ADN en double hélice. *Bibnum Textes fondateurs de la science*. Published online February 1, 2012. Accessed December 19, 2020. <http://journals.openedition.org/bibnum/503>.