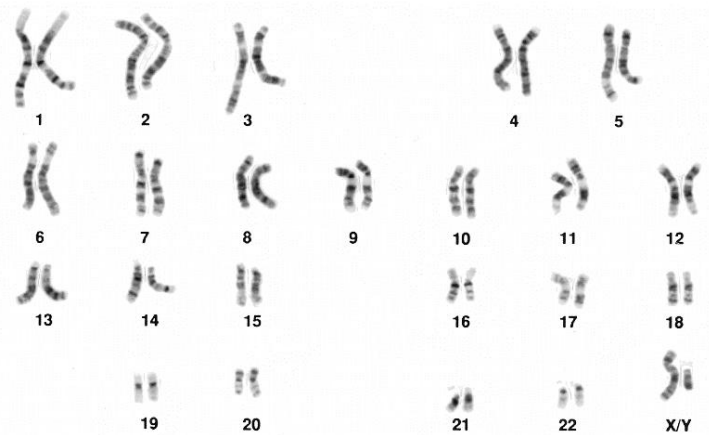
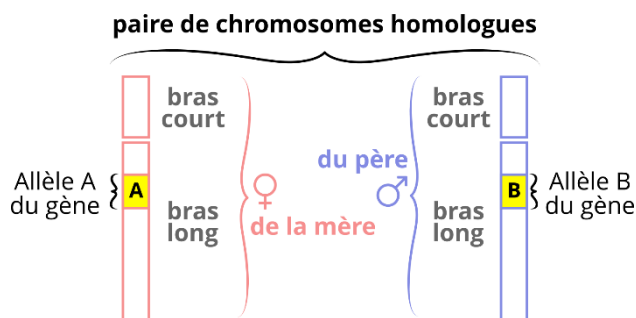


STRUCTURE DU GENOME HUMAIN

Vocabulaire essentiel : chromosome, autosome, X, Y, ADN mitochondrial, locus, SNP, allèle, gène, région non-codante

LES CHROMOSOMES HUMAINS

Le génome nucléaire humain (figure de droite – un caryotype humain normal) est composé de 22 paires d'**autosomes** et d'une paire de chromosomes sexuels (**XX** ou **XY**). La taille combinée de tous les chromosomes humains (2 par paire) est d'environ 6,4 milliards de nucléotides (ou « pb », paires de bases).



QU'EST-CE QU'UN ALLELE ?

Un **allèle** est une variation de la séquence d'ADN à un **locus** (une position dans le génome) connu. Les deux chromosomes d'une paire sont dits « homologues », c'est-à-dire qu'ils portent les mêmes **loci** mais pas nécessairement les mêmes allèles. La figure ci-dessous montre le cas le plus simple : les deux chromosomes présentent deux séquences différentes à un locus donné, il existe donc deux allèles, l'un caractérisé par le nucléotide « G » et le second par le nucléotide « C ». Une variation de la séquence d'ADN de ce type est nommée **SNP**, pour *Single Nucleotide Polymorphism* ou « polymorphisme ponctuel ». On peut alors noter sa position dans le génome.

Chromosomes homologues {
GCATTGTTGAC
GCATTCCTTGAC

Une grande partie du génome est identique chez tous les êtres humains. Les analyses génétiques se concentrent donc sur les régions variables.

L'ADN MITOCHONDRIAL

La mitochondrie, un organe intracellulaire essentiel à la production d'énergie, possède son propre génome. Celui-ci est composé de nombreuses copies identiques d'un chromosome circulaire unique d'une taille de 16569 paires de bases.

GENES ET REGIONS NON-CODANTES

Un **gène** est une séquence de nucléotides codant pour une protéine. Le génome humain comprend entre 20000 et 30000 gènes, qui occupent moins de 2% de sa longueur. Certaines autres régions du génome codent pour des ARN, qui ont eux-mêmes des fonctions, ou ont un rôle structural, mais la majorité du génome est constituée de **régions non-codantes**. Les variations alléliques dans ces régions n'ont donc pas d'effet sur la survie des individus et elles ne sont pas soumises à la sélection naturelle.

Références supplémentaires :

Makałowski, W., 2001. The human genome structure and organization. Acta Biochimica Polonica 48, 587–598. https://doi.org/10.18388/abp.2001_3893 <https://ojs.ptbioch.edu.pl/index.php/abp/article/view/3893/2951>

Bernardi, G., 1995. The Human Genome: Organization and Evolutionary History. Annual Review of Genetics 29, 445–476. <https://www.annualreviews.org/doi/pdf/10.1146/annurev.ge.29.120195.002305>

Vous pourrez facilement trouver en ligne de nombreux cours ou documents concernant la structure du génome.