

NOTIONS DE GENETIQUE
2^{ème} année Master
Biodiversité et Physiologie Végétale
2020/2021

Le corps humain est formé de milliards de CELLULES, réunies en tissus.

Une cellule est constituée d'un noyau et d'un cytoplasme enveloppés par une membrane.

Les PROTEINES sont les éléments essentiels à la construction et au fonctionnement des cellules.

La CELLULE est le siège de la fabrication des PROTEINES

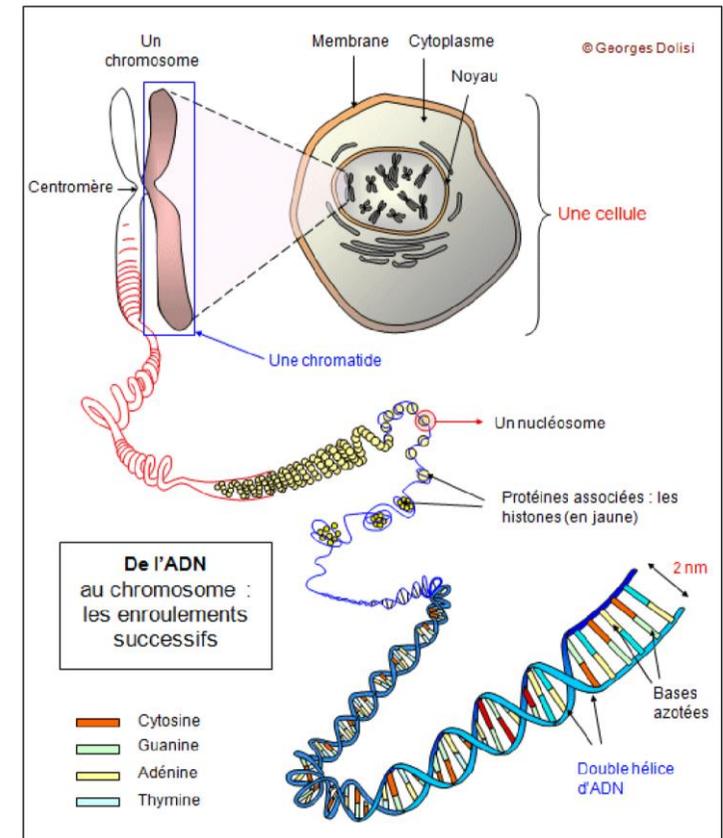
- Elles sont programmées dans le noyau de la cellule
- Elles sont synthétisées à l'extérieur du noyau dans le cytoplasme de la cellule

Les cellules de l'organisme, excepté les cellules germinales (spermatozoïdes & ovules), possèdent un double jeu de 46 chromosomes, 23 d'origine paternelle, 23 d'origine maternelle. Pour chaque protéine, l'organisme dispose de 2 gènes codant, à l'exception pour les individus masculins des gènes situés sur le chromosome X,

L'ADN (Acide Désoxyribo Nucléique) de ces chromosomes, situé dans le noyau cellulaire est le support de l'information génétique.

L'ADN est constitué de 2 brins (codant et non codant) assemblés en double hélice. Sur chaque brin se succèdent dans un ordre déterminé des combinaisons de 4 bases, Adénine, Thymine, Cytosine et Guanine, en abrégé, A, T, C et G.

C'est l'ADN qui contient les modules dénommés gènes qui renferment les programmes de synthèse de toutes les protéines de l'organisme. Il existe environ 25000 gènes dans le génome humain.



Le GENE est la structure élémentaire de l'ADN.

Au début de chaque gène se trouve une séquence d'ADN non codante appelée promoteur qui régule l'expression de ce gène (niveau d'expression et spécificité tissulaire).

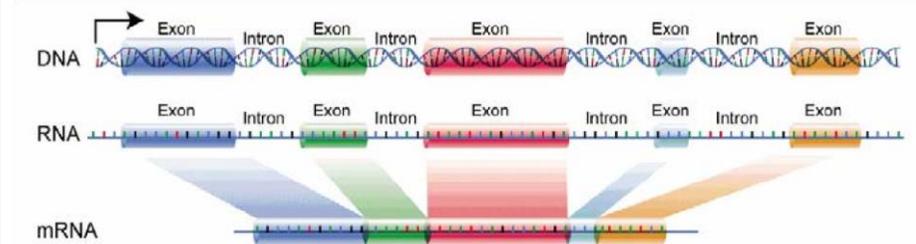
En aval de ce promoteur le gène est constitué d'une succession de séquences :

1. **Les Exons** sont les **séquences codantes de la protéine** ;
2. **Les Introns** qui sont intercalés entre les exons ne sont pas codants.

Le gène sert de matrice de transcription en un ARN (Acide RiboNucleique), les séquences introniques sont ensuite excisées de cet ARN initial pour former l'ARN messager envoyé dans le cytoplasme où il est traduit en protéine.

La fonction précise de la majorité de ces 25000 gènes n'est pas encore complètement appréhendée, à l'exception de ceux associés à des maladies telle que la HSP.

Le génome est découpé en segments appelés chromosomes. L'homme possède 23 paires de chromosomes hérités pour une moitié du père et l'autre de la mère. Avant la division cellulaire ou mitose, l'ADN est comme une pelote non visualisable dans le noyau cellulaire. Peu avant la mitose chaque chromosome est dupliqué. Au moment de la mitose, le chromosome original et sa réplique unis l'un à l'autre par le centromère se condensent en une structure parfaitement visualisable. A la fin de la mitose l'original et sa réplique se répartissent entre les cellules filles.

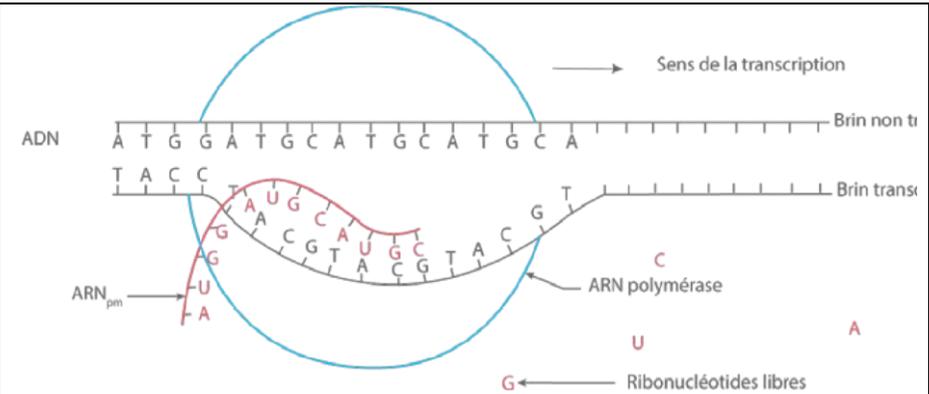


Du GENE à la PROTEINE : le rôle de l'ARNm

Tout l'ADN d'une cellule est le « disque dur » de la cellule qui doit être précieusement préservé alors que l'ARN, de demi vie courte, peut être reproduit indéfiniment.

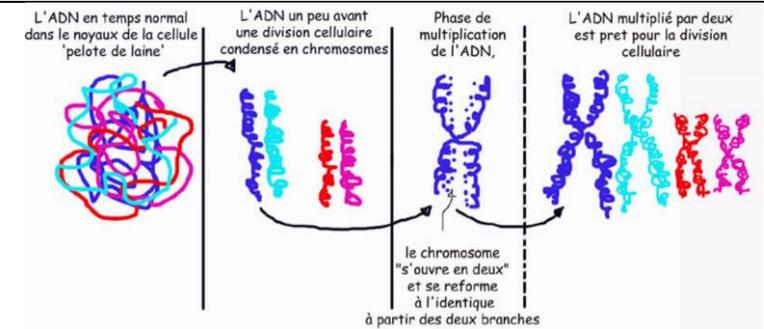
L'ADN est transcrit (« dupliqué ») en un ARNm (Acide Ribo Nucléique) dit « messager » qui sera exporté dans le cytoplasme où il participera à la synthèse de la protéine correspondante.

Les ARN messagers de tous les exons, une fois mis bout à bout de manière séquentielle vont être traduits en une protéine selon l'ordre des codons, c'est-à-dire une succession de bases ordonnant l'insertion d'un acide aminé, unité constitutive d'une protéine.



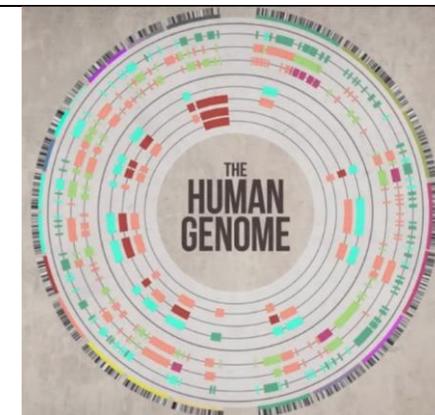
Qu'est-ce qu'un CHROMOSOME ?

L'ADN dans la cellule est comme une pelote. Au moment de la division cellulaire, il doit pour se diviser en 2, se structurer en chromosomes. Chaque chromosome est composé de 2 branches qui vont se séparer, pour se reformer à l'identique à partir des 2 branches. L'homme possède **23 paires de chromosomes**, et donc 46 chromosomes individuels. Parmi ces paires, la paire de chromosomes sexuels X et Y, détermine le sexe masculin (XY) ou féminin (XX). Les 22 autres paires sont des autosomes, qui déterminent l'ensemble des fonctions de l'organisme, hors la sexualité.



Qu'est-ce que le GENOME humain ?

Le génome humain est l'ensemble des instructions, des programmes inscrits dans l'ADN.



Qu'est-ce qu'une MUTATION GENETIQUE ?

Dans l'ADN, l'ordre spécifique des paires de bases A, T, C et G détermine l'information donnée par un gène. Parfois une (ou plusieurs) paires de bases est (sont modifiée(s) absente ou répétée(s) au contraire : ces anomalies peuvent constituer une (des) mutation(s) génétique (s). **Quand le gène est muté, la protéine dont il programme la fabrication, est anormale ou absente. Cela entraîne une altération de la structure et du fonctionnement de la cellule, des tissus, des organes**

Certaines mutations sont inoffensives, tandis que d'autres peuvent provoquer des maladies ou conduire à des grossesses non viables.