



Semestre 1 – UE 2.2 - Information Génétique

1. Organisation du génome humain

1.1 Origine du vivant

Les êtres vivants actuels dérivent d'organismes unicellulaires ayant évolué au cours du temps.

Les éléments communs à tous les êtres vivants sont :

- ADN
- Protéines

Le nombre de chromosomes n'est pas un indicateur de complexité.

1.2 Rôle des chromosomes

Les chromosomes sont visibles uniquement lors de la division cellulaire.

En dehors de cette phase :

- ADN décondensé dans le noyau

Fonctions des chromosomes :

- Compacter l'ADN
- Faciliter le classement
- Assurer une répartition équitable du matériel génétique



2. Les chromosomes

2.1 Caryotype

Le caryotype est la classification des chromosomes selon :

- taille
- forme
- organisation

Chez l'humain :

- chromosomes en double exemplaire (1 parent + 1 parent)
-

2.2 Division cellulaire

Le fuseau mitotique permet :

- séparation équitable des chromosomes
- distribution identique dans les cellules filles

Erreur possible :

- trisomie 21 (mauvaise répartition)
-

2.3 Structure d'un chromosome

Un chromosome contient :



- 1 centromère
 - 1 bras court
 - 1 bras long
 - 2 télomères
-

2.4 Organisation de la chromatine

Deux formes :

1. Euchromatine
 - gènes actifs
 - expression génétique
 2. Hétérochromatine
 - zone condensée
 - peu active
-

2.5 Organisation moléculaire

- ADN compacté par les histones
 - cohésine maintient les chromatides sœurs ensemble
-

3. ADN

3.1 Définition

ADN = acide désoxyribonucléique
Support de l'information génétique



3.2 Composition

L'ADN est composé de 4 bases :

1. adénine
2. thymine
3. cytosine
4. guanine

1 base = 1 nucléotide

3.3 Origine de l'ADN

Deux origines :

- ADN nucléaire
- ADN mitochondrial

Attention :

Les mutations mitochondriales peuvent être très graves.

3.4 ADN codant et non codant

- ADN codant $\approx 2\%$
 - ADN non codant = régulation des gènes
-

3.5 Expression génétique



Schéma :

- ADN → ARN → protéines

Les protéines sont composées d'acides aminés.

4. Variations génétiques

4.1 Mutation

Modification de l'ADN avec effet pathogène.

4.2 Polymorphisme

Variation génétique fréquente :

- généralement non pathogène
 - peut devenir pathogène selon contexte
-

4.3 Exemple clinique

Syndrome de Pierre Robin :

- anomalie du développement du tronc cérébral
 - troubles succion et déglutition
-



5. Régulation génétique

5.1 Histones

L'acétylation des histones permet :

- activation ou inhibition de gènes
 - régulation de l'expression génétique
-

6. Techniques d'étude du génome

6.1 Caryotype

- prélèvement sanguin sur héparine
 - délai \approx 15 jours
 - culture cellulaire nécessaire
-

6.2 Analyse génétique ciblée

- prélèvement sur EDTA
 - étude des lymphocytes
-

6.3 Techniques modernes

1. PCR
 - amplification d'ADN



2. Puces à ADN
 - analyse globale du génome
 - caryotype moléculaire
-

7. Maladies génétiques et traitements

7.1 Approches thérapeutiques

1. traitements existants
 2. nouvelles molécules
 3. cellules souches
 4. thérapie génique
-

8. Définitions importantes

- syndrome = ensemble de symptômes fréquents
 - maladie génétique = altération d'un ou plusieurs gènes
 - maladie rare = fréquence < 1 sur 2000
-

9. Modes de transmission

9.1 Autosomique dominant

- transmission verticale
- 1 génération sur 2



- risque = 50 %
 - exemple : Marfan
-

9.2 Autosomique récessif

- peut sauter des générations
 - consanguinité fréquente
 - exemple : mucoviscidose
-

9.3 Liée au chromosome X

- surtout les hommes atteints
 - transmission par la mère
 - pas de transmission père → fils
 - exemple : Duchenne
-

10. Hérité multifactorielle

Association de :

- facteurs génétiques
- facteurs environnementaux

Exemple :

- hypertension artérielle
-



11. Conclusion

Les maladies génétiques :

- rares individuellement
- nombreuses globalement

Environ :

- 6 % de la population concernée

Diagnostic souvent complexe et prise en charge spécialisée.