

[www.tunisie-etudes.info](http://www.tunisie-etudes.info)

Ce document a été téléchargé depuis  
[www.tunisie-etudes.info](http://www.tunisie-etudes.info)

Des documents gratuits, devoirs, examens, cours, exercices, corrigés... Ainsi que toute une rubrique pour vous aider à trouver un emploi sans oublier les avis de concours en direct

Notre page Twitter :

<http://www.twitter.com/TunisieEtudes>

Notre page FaceBook :

<http://www.facebook.com/TunisieEtudes>

The screenshot shows the homepage of Tunisia-études.info. At the top, there is a navigation bar with the site name 'TUNISIE-ETUDES.INFO' and three menu items: 'Tous les documents', 'BAC', and 'Avis de co'. Below this is a 'Newsflash' section with a blue background and white text, stating: 'Tunisie-etudes.info vous aide dans votre préparation pour le concours de l'ENA. Documents de préparation pour le concours national tunisien de l'ENA'. A 'Home' button is visible below the newsflash. On the left side, there is a 'Main Menu' with a list of links: Home, News, Web Links, Documents, Primaire, Collège, Secondaire, and Supérieur. The main content area features a 'BIENVENUE SUR TUNISIE-ETUDES.INFO' section with a sub-heading 'Avis de concours', 'Écrit par Administrateur', and a date 'Mercredi, 20 Janvier 2010 08:47'. The text below reads: 'Accéder aux derniers avis de concours publier par les entreprises tunisiennes au jour le jour directement sur votre site'. A link 'Avis de concours en direct' is provided. At the bottom of this section, there are links for 'Accès aux documents' and 'Retrouvez nous sur FaceBook'.

Merci d'avoir choisi [www.tunisie-etudes.info](http://www.tunisie-etudes.info)  
Bonne lecture et bon travail

[www.tunisie-etudes.info](http://www.tunisie-etudes.info) – [www.algointro.info](http://www.algointro.info)

# SVT : Génétique

TunisieEtudes

# Contenus

## Articles

Génétique	1
Génétique humaine	6
Chromosomes humains	9
ADN mitochondrial humain	15
Génétique mendélienne	17
Gène	18
Maladie génétique	25
Hybride	32
Récessif	36
Allèle	37
Chromosome	38
Théorie chromosomique de Sutton et Boveri	44
Hérédité mendélienne	45
Cartographique génétique	46
Transduction (génétique)	47
Acide désoxyribonucléique	48
Mutation (génétique)	60
Mutagène	64
Phénotype	66
Génome	68
Recombinaison génétique	71

## Références

Sources et contributeurs de l'article	76
Source des images, licences et contributeurs	78

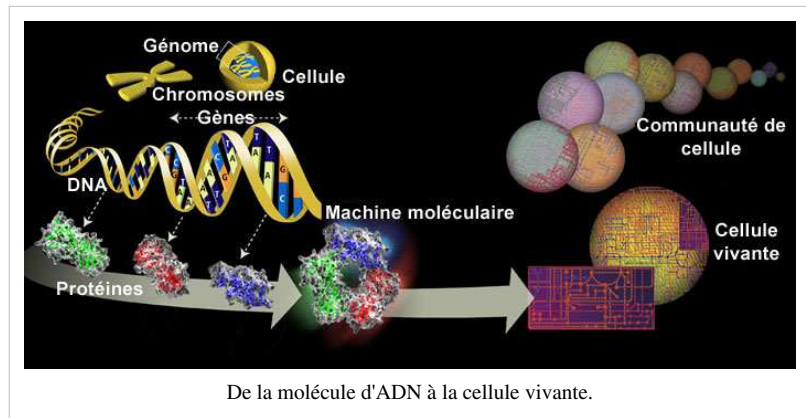
## Licence des articles

Licence	80
---------	----

# Génétique

La **génétiq**ue (du grec genno γεννώ = donner naissance) est la science qui étudie l'hérédité et les gènes.

Une de ses branches, la génétique formelle ou mendélienne, s'intéresse à la transmission des caractères héréditaires entre des géniteurs et leur descendance.



## Historique

L'étude de la transmission des caractères à la descendance était déjà pratiquée par les éleveurs, et on considère que les diverses races de chiens (*Canis lupus familiaris*) proviennent de sélections successives de loups (*Canis lupus*) depuis 20 000 ans (il a été montré que ces deux espèces de *Canis* sont interfécondes). Mais depuis Aristote jusque et y compris Darwin (qui avec son "hypothèse de la pangenèse" en proposa une théorie), tous les naturalistes croyaient à la transmission des caractères acquis.

L'interprétation à partir d'une unité qui est le gène est plus récente (voir la Chronologie). Louis Pasteur, en prouvant l'absence de génération spontanée, établit qu'un être vivant possède au moins un ancêtre dont il tire ses caractéristiques.

La première étude sérieuse sur le sujet est réalisée par le moine Gregor Mendel, considéré comme pionnier de la génétique. En observant la transmission des caractéristiques morphologiques de pois à travers quelques générations, il définit les termes de phénotype et génotype et il énonce, en donnant un petit coup de pouce à ses chiffres, les lois dites de Mendel, base de la génétique moderne, et ce, bien avant la découverte de l'ADN. August Weismann postula en 1883 l'existence d'un support matériel de l'hérédité. Cette théorie défendait alors l'impossibilité de la transmission des caractères acquis (alors défendue par le néolamarckisme) et demandait une pleine adhésion au darwinisme :

« Les êtres vivants dérivent les uns des autres par petites variations fortuites continues passées au crible de la sélection naturelle. »

Hugo de Vries aux Pays-Bas, Carl Correns et Erich von Tschermak en Allemagne redécouvraient les lois de Mendel chez les végétaux en 1901. En Angleterre, William Bateson deviendra le plus ardent défenseur des lois de Mendel, avec son livre, paru en 1902, « *Gregor Mendel's principle of Heredity* ». Bateson fut, en outre le premier à introduire en 1906 le terme de génétique. Cette redécouverte imposa l'idée que des particules matérielles indépendantes et juxtaposées (appelées plus tard *gènes*) se transmettaient, selon des lois statistiques immuables, de génération en génération. La France était à cette époque, du fait de sa tradition lamarckiste scientifique et sociale, bien loin d'accepter une telle idée. En 1902 pourtant, le biologiste, professeur à la Faculté des sciences de Nancy, Lucien Cuénot (1866-1951) retrouva ces lois chez l'animal. Puis il découvrit, en 1905, le premier cas de gène létal chez l'animal, le premier phénomène d'épistasie (1907) où plusieurs gènes situés à des endroits différents du chromosome interviennent dans la même voie biochimique, et, en 1908, le premier cas de pléiotropie où certains gènes peuvent agir sur plusieurs caractères en apparence indépendants. Entre 1908 et 1912, il démontra l'origine héréditaire de certains cas de cancer. En outre, dès 1903, il proposa une interaction possible entre mnémon (gène), diastase (enzyme) et pigments (protéine) ce qui, dans le contexte français de l'époque, était une prouesse. Aux États-Unis, Thomas Hunt Morgan et son équipe développèrent dès 1910 la théorie chromosomique de l'hérédité, à partir de la drosophile, mouche d'élevage aisé et de reproduction bien plus rapide que la souris blanche. Il postula l'échange d'unités chromosomiques pendant la méiose et mit au point une méthode qui permit de situer approximativement la

position des gènes sur les chromosomes.

Les progrès techniques permettent peu à peu de définir la notion de gène. Il faut attendre les progrès de la microscopie pour localiser le support des gènes : le chromosome. Dans les années 1950, un nouveau pas est franchi par les Américains James Watson et Francis Crick qui déterminent la structure fine de la molécule constituant les gènes, l'ADN, et aident ainsi à comprendre les mécanismes moléculaires de l'hérédité. Un peu plus tard, trois autres Nobel, François Jacob, André Lwoff et Jacques Monod, montrent comment celui-ci se structure en *codons* pour programmer la synthèse de protéines à partir d'acides aminés, la redondance des codages, le mécanisme des mutations, et la présence d'un code de *fin de lecture*, comme sur une bande magnétique. Sur cette base Jacob, Monod et Mayr avanceront en 1961 l'idée que le développement et le fonctionnement des organismes sont le produit d'un programme génétique. Cette idée, très populaire chez de nombreux biologistes encore aujourd'hui, n'a pourtant à ce jour aucun fondement scientifique et n'a reçu aucune confirmation expérimentale.

Depuis, les études génétiques permettent peu à peu de comprendre la façon dont l'information génétique est codée dans les chromosomes. On a découvert aussi qu'une grande partie de l'ADN était *non codant*.

Plus récemment, on a découvert une hérédité basée sur l'ADN mitochondrial. Cet ADN est à l'origine de maladies transmises exclusivement par la mère. En effet lors de la fécondation, les mitochondries du spermatozoïde paternel ne pénètrent pas dans l'ovocyte maternel et les mitochondries ont (sauf chez de très rares exceptions) une origine exclusivement maternelle.

## Génétique et Société

Les débuts de la génétique ont été troublés par deux dérives opposées. D'une part, dans les pays occidentaux, la plupart des généticiens ont adhéré à l'eugénisme. D'autre part, dans le bloc soviétique, la génétique a été interdite (et ses tenants envoyés au goulag) par Staline qui avait placé sa confiance dans Lyssenko.

## Différents champs de recherche

Très tôt, la génétique s'est diversifiée en plusieurs branches différentes :

- la **génétique du développement** étudie les acteurs moléculaires (et les gènes qui les codent) impliqués dans la formation de l'organisme à partir du stade unicellulaire d'œuf fécondé. Elle se focalise tout particulièrement sur la mise en place de la symétrie bilatérale et les mécanismes qui permettent de passer d'un système biologique simple (unicellulaire, symétrie radiaire) à un organisme complexe (pluricellulaire, souvent métamérisé, et construit en organes spécialisés). Elle utilise souvent des espèces modèles pour étudier les mécanismes de formation de l'organisme (drosophile, nématode, zebrafish, poulet) ;
- la **génétique médicale** étudie l'hérédité des maladies génétiques humaines, leur ségrégation dans les familles de malades. Elle cherche à identifier par ce biais les mutations responsables des maladies, afin de mettre au point des traitements pour les soigner ;
- la **génomique** étudie la structure, la composition et l'évolution des génomes (la totalité de l'ADN, trois milliards de paires de bases chez l'homme, organisée en chromosomes), et tente d'identifier des motifs dans l'ADN pouvant avoir un sens biologique (gènes, unités transcrites non traduites, miRNAs, unités de régulations, promoteurs, CNGs, etc.) ;
- la **génétique quantitative** étudie la composante génétique expliquant la variation de caractères quantitatifs (la taille, la couleur du pelage, la vitesse de croissance, la concentration d'une molécule, etc.) et leur héritabilité ;
- la **génétique de l'évolution** étudie les signatures de la sélection naturelle sur le génome des espèces, et tente d'identifier les gènes qui ont joué un rôle essentiel dans l'adaptation et la survie des espèces dans des environnements changeants ;

- la **génétique des populations** étudie les forces (et leurs effets) qui influencent la diversité génétique des populations<sup>[1]</sup> et des espèces (mutation, dérive, sélection) par (entre autres) le développement de modèles mathématiques et statistiques.

L'hérédité, qui étudie le phénotype et tente de déterminer le génotype sous-jacent se base toujours sur les lois de Mendel. La biologie cellulaire et la biologie moléculaire étudient les gènes et leur support matériel (ADN ou ARN) au sein de la cellule, la biologie cellulaire pour leur expression. Les progrès de la branche ingénierie de la génétique, le génie génétique, a pu passer le stade de la simple étude en permettant de modifier le génome, d'implanter, supprimer ou modifier de nouveaux gènes dans des organismes vivants : il s'agit des Organisme génétiquement modifié (OGM). Les mêmes progrès ont ouvert une nouvelle voie d'approche thérapeutique : la « thérapie génique ». Il s'agit d'introduire de nouveaux gènes dans l'organisme afin de pallier une déficience héréditaire.

L'évolution sans cesse croissante de la connaissance en génétique pose plusieurs problèmes éthiques, liés au clonage, aux divers types d'eugénisme possibles, à la propriété intellectuelle de gènes et aux possibles risques environnementaux dus aux OGM, comme elle complique également la compréhension du fonctionnement de la machinerie cellulaire. En effet, plus on l'étudie, plus les acteurs sont nombreux (ADN, ARN messager, de transfert, microARN, etc.) et le nombre de rétro-actions (épissage, édition, etc.) entre ces acteurs grandit.

## Chronologie

En **1865**, passionné de sciences naturelles, le moine autrichien Gregor Mendel, dans le jardin de la cour de son monastère, décide de travailler sur des pois comestibles présentant sept caractères (forme et couleur de la graine, couleur de l'enveloppe, etc.), dont chacun peut se retrouver sous deux formes différentes. À partir de ses expériences, il publie un article de génétique « Recherche sur les hybrides végétaux » où il énonce les lois de transmission de certains caractères héréditaires. Cet article est envoyé aux scientifiques des quatre coins du monde, les réactions sont mitigées, voire inexistantes. Ce n'est qu'en 1907 que son article fut reconnu et traduit en français.

En **1869** l'ADN est isolé par Friedrich Miescher, un médecin suisse. Il récupère les bandages ayant servi à soigner des plaies infectées et il isole une substance riche en phosphore dans le pus. Il nomme cette substance nucléine. Il trouve la nucléine dans toutes les cellules et dans le sperme de saumon.

En **1879**, Walther Flemming décrit pour la première fois une mitose. La mitose avait déjà été décrite 40 ans avant par Carl Nageli mais celui-ci avait interprété la mitose comme une anomalie. Walter Flemming invente les termes prophase, métaphase, et anaphase pour décrire la division cellulaire. Son travail est publié en 1882.

En **1880**, Oskar Hertwig et Eduard Strasburger découvrent que la fusion du noyau de l'ovule et du spermatozoïde est l'élément essentiel de la fécondation.

En **1891**, Theodor Boveri démontre et affirme que les chromosomes sont indispensables à la vie

En **1900**, redécouverte des lois de l'hérédité : Hugo de Vries, Carl Correns et Erich von Tschermak-Seysenegg redécouvrent de façon indépendante les lois de Mendel.

En **1902**, Walter Sutton observe pour la première fois une méiose, propose la théorie chromosomique de l'hérédité, c'est-à-dire que les chromosomes seraient les supports des gènes. Il remarque que le modèle de séparation des chromosomes supporte tout à fait la théorie de Mendel. Il publie son travail la même année<sup>[2]</sup>. Sa théorie sera démontrée par les travaux de Thomas Morgan.

Première description d'une maladie humaine héréditaire par Archibald Garrod : l'alcaptonurie<sup>[3]</sup>.

En **1909**, Wilhelm Johannsen crée le terme gène et fait la différence entre l'aspect d'un être (phénotype) et son gène (génotype). William Bateson, quatre ans avant, utilisait le terme génétique dans un article et la nécessité de nommer les variations héréditaires.

En **1911**, Thomas Morgan démontre l'existence de mutations, grâce à une drosophile (mouche) mutante aux yeux blancs. Il montre que les chromosomes sont les supports des gènes, grâce à la découverte des liaisons génétiques (*genetic linkage*) et des recombinaisons génétiques. Il travaille avec Alfred Sturtevant, Hermann Muller, et Calvin

Bridges<sup>[4]</sup>. Il reçoit le prix Nobel de Médecine en 1933. Ses expériences permettront de consolider la théorie chromosomique de l'hérédité.

En **1913**, Morgan et Alfred Sturtevant publient la première carte génétique du chromosome X de la drosophile, montrant l'ordre et la succession des gènes le long du chromosome.

En **1928**, Fred Griffith découvre la transformation génétique des bactéries, grâce à des expériences sur le pneumocoque. La transformation permet un transfert d'information génétique entre deux cellules. Il ne connaît pas la nature de ce *principe transformant*.

En **1941**, George Beadle et Edward Tatum émettent l'hypothèse qu'un gène code une (et uniquement une) enzyme en étudiant *Neurospora crassa*<sup>[5]</sup>.

En **1943**, la diffraction au rayon X de l'ADN par William Astbury permet d'émettre la première hypothèse concernant la structure de la molécule : une structure régulière et périodique qu'il décrit comme une pile de pennies (*like a pile of pennies*).

En **1944**, Oswald Avery, Colin MacLeod, et Maclyn McCarty démontrent que l'ADN est une molécule associée à une information héréditaire et peut transformer une cellule.<sup>[6]</sup>

Barbara McClintock montre que les gènes peuvent se déplacer et que le génome est beaucoup moins statique que prévu<sup>[7]</sup>. Elle reçoit le prix Nobel de Médecine en 1983.

En **1952**, Alfred Hershey et Martha Chase découvrent que seul l'ADN d'un virus a besoin de pénétrer dans une cellule pour l'infecter. Leurs travaux renforcent considérablement l'hypothèse que les gènes sont faits d'ADN<sup>[8]</sup>.

En **1953**, simultanément aux travaux de recherche de Maurice Wilkins et Rosalind Franklin qui réalisèrent un cliché d'une molécule d'ADN, James Watson et Francis Crick présentent le modèle en double hélice de l'ADN, expliquant ainsi que l'information génétique puisse être portée par cette molécule. Watson, Crick et Wilkins recevront en 1962 le prix Nobel de médecine pour cette découverte.

En **1955**, Joe Hin Tjio fait le premier compte exact des chromosomes humains : 46<sup>[8]</sup>. Arthur Kornberg découvre l'ADN polymérase, une enzyme permettant la réplication de l'ADN.

En **1957**, le mécanisme de réplication de l'ADN est mis en évidence.

En **1958**, lors de l'examen des chromosomes d'un enfant dit « mongolien », le professeur Jérôme Lejeune découvre l'existence d'un chromosome en trop sur la 21e paire. Pour la première fois au monde est établi un lien entre un handicap mental et une anomalie chromosomique. Par la suite, avec ses collaborateurs, il découvre le mécanisme de bien d'autres maladies chromosomiques, ouvrant ainsi la voie à la cytogénétique et à la génétique moderne.

Dans les **années 1960**, François Jacob et Jacques Monod élucident le mécanisme de la synthèse des protéines. Le principe de code génétique est admis. Ils montrent que la régulation de cette synthèse fait appel à des protéines et mettent en évidence l'existence de séquences d'ADN non traduites mais jouant un rôle dans l'expression des gènes.

En **1961**, François Jacob, Jacques Monod et André Lwoff avancent conjointement l'idée de programme génétique.

1968 : prix Nobel décerné pour le déchiffrement du code génétique.

1975 : autre prix Nobel pour la découverte du mécanisme de fonctionnement des *virus*.

La génomique devient dès lors l'objet d'intérêts économiques importants.

En **1989**, il est décidé de décoder les 3 milliards de paires de bases du génome humain pour identifier les gènes afin de comprendre, dépister et prévenir les maladies génétiques et tenter de les soigner. Une première équipe se lance dans la course : le Human Genome Project, coordonné par le NIH (National Institutes of Health) et composé de 18 pays dont la France avec le Génoscope d'Évry qui sera chargée de séquencer le chromosome 14.

Dans les **années 1990**, à Évry, des méthodologies utilisant des robots sont mises au point pour gérer toute l'information issue de la génomique.

En **1992-1996**, les premières cartes génétiques du génome humain sont publiées par J. Weissenbach et D. Cohen dans un laboratoire du Généthon.

En **1998**, créée par Craig Venter et Perkin Elmer (leader dans le domaine des séquenceurs automatiques), la société privée Celera Genomics commence elle aussi le séquençage du génome humain en utilisant une autre technique que celle utilisée par le NIH.

En **1999**, un premier chromosome humain, le 22, est séquencé par une équipe coordonnée par le centre Sanger, en Grande-Bretagne.

En **juin 2000**, le NIH et Celera Genomics annoncent chacun l'obtention de 99% de la séquence du génome humain. Les publications suivront en 2001 dans les journaux Nature pour le NIH et Science pour Celera Genomics.

En **juillet 2002**, des chercheurs japonais de l'Université de Tokyo ont introduit 2 nouvelles bases, S et Y, aux 4 déjà existantes (A,T,G,C) sur une bactérie de type *Escherichia coli*, ils l'ont donc dotée d'un patrimoine génétique n'ayant rien de commun avec celui des autres êtres vivants et lui ont fait produire une protéine encore inconnue dans la nature. Certains n'hésitent pas à parler de nouvelle genèse, puisque d'aucuns y voient une nouvelle grammaire autorisant la création d'êtres vivants qui non seulement étaient inimaginables avant mais qui, surtout, n'auraient jamais pu voir le jour.<sup>[9]</sup>

Le **14 avril 2003**, la fin du séquençage du génome humain est annoncée.

## Notes et références

[1] [http://www.nytimes.com/2008/08/13/science/13visual.html?\\_r=1&em&oref=slogin](http://www.nytimes.com/2008/08/13/science/13visual.html?_r=1&em&oref=slogin) : carte génétique de l'Europe sur le site du *New York Times*

[2] Sutton, Walter, "The chromosomes in heredity", *Biological Bulletin* 4 (1903): 231-251.

[3] Garrod, A. E. "The incidence of alkaptonuria: a study in chemical individuality". *Lancet* II: 1616-1620, 1902.

[4] Morgan, Thomas Hunt, et. al., "The mechanism of Mendelian heredity", (New York: Henry Holt and Co., 1915)

[5] Beadle, G. and Tatum, E., "Genetic control of biochemical reactions in *Neurospora*". *Proc Natl Acad Sci* 27: 499-506, 1941

[6] Avery, Oswald T., MacLeod, Colin M., and McCarty, Maclyn, "Studies on the Chemical Nature of the Substance Inducing Transformation of Pneumococcal Types: Induction of Transformation by a Deoxyribonucleic Acid Fraction Isolated from *Pneumococcus Type III*". *Journal of Experimental Medicine* 149 (February 1979): 297-326. (Reprint of 1944 paper).

[7] McClintock, Barbara, "The origin and behavior of mutable loci in maize", *Proceedings of the National Academy of Sciences* 36 (6): 344-355, 1950

[8] Tjio and Levan: "The chromosome number in man". *Hereditas* 42: 1, 1956.



[9] les lois du code genetique violees : et maintenant ? ([http://www.cite-sciences.fr/francais/ala\\_cite/science\\_actualites/sitesactu/question\\_actu.php?langue=fr&id\\_article=221](http://www.cite-sciences.fr/francais/ala_cite/science_actualites/sitesactu/question_actu.php?langue=fr&id_article=221))

## Voir aussi

### Articles connexes

- Histoire de la génétique et de la biologie moléculaire
- Transmission héréditaire
- Mitose
- Méiose
- Chromosome
- Gène
- ADN
- Innovations génétiques
- Bioéthique
- Bio-informatique
- Gregor Mendel
- Thomas Hunt Morgan
- Denis Buican
- Lucien Cuénot

## Liens externes

- **(fr)** Didaquest.org : "Génétique Chronologie" ([http://didaquest.org/w/index.php?title=Genetique\\_-\\_Chronologie](http://didaquest.org/w/index.php?title=Genetique_-_Chronologie))
- **(fr)** Glossaire de la biotechnologie de la FAO ([http://www.fao.org/biotech/index\\_glossary.asp?lang=fr](http://www.fao.org/biotech/index_glossary.asp?lang=fr))
- **(fr)** «Il était une fois ... l'ADN»: un site éducatif sur les bases de la génétique classique et moléculaire (<http://www.medecine.unige.ch/enseignement/dnaftb/>)
- **(fr)** Génétique dans l'élevage chiens de race: consanguinité, retrempe, gènes codant la couleur de la robe, la longueur de la queue. (<http://www.braquedubourbonnais.info/fr/genetique.htm>)
- **(en)** Base de données libre sur la génétique humaine (<http://www.ensembl.org/index.html>)
- **(en)** Base de données des génomes séquencés, ainsi que les projets en cours (<http://genomesonline.org/>)
- **(en)** Découverte en 2007 des zones d'instabilité du génome chez la souris (<http://arstechnica.com/journals/science.ars/2007/10/30/mouse-study-finds-hotspots-of-genome-instability>) (voir aussi équilibres ponctués)
-  Portail de la biologie cellulaire et moléculaire
-  Portail de la médecine

# Génétique humaine



Cet article est une ébauche concernant la biologie.

Vous pouvez partager vos connaissances en l’améliorant (**comment** ?) selon les recommandations des projets correspondants.

La **génétique humaine** est une branche de la génétique s'occupant de l'espèce animale *Homo sapiens*, c'est-à-dire l'Homme, l'être humain.

## Nombre de chromosomes

L'Homme possède 46 chromosomes répartis en 23 paires : 22 paires d'autosomes et 1 paire de gonosomes ou chromosomes sexuels, appelés X et Y. Les garçons possèdent un chromosome X et un chromosome Y. Les filles possèdent 2 chromosomes X.

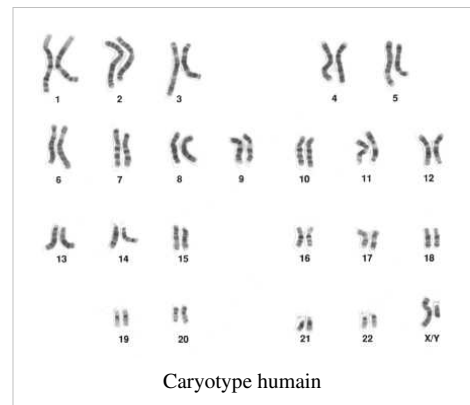
Article connexe : Chromosomes humains.

## ADN mitochondrial

Article détaillé : ADN mitochondrial humain.

En plus des chromosomes contenus dans le noyau, les cellules humaines possèdent de l'ADN contenu dans les mitochondries.

Cette information génétique est transmise essentiellement par la mère à 99 %, car les mitochondries sont surtout transmises par le cytoplasme de l'ovocyte. Comme cet ADN n'est pas soumis aux lois génétiques de la reproduction sexuée, il n'est pas ou peu soumis aux recombinaisons génétiques. Cependant le taux de mutation reste relativement élevé. Ces raisons font que cet ADN a été privilégié pour l'étude des grandes migrations humaines depuis 200000 ans.



## Nombre de gènes

On estime le nombre de gènes chez l'Homme à environ 30000. Ces estimations ont été rendues possibles depuis le séquençage du génome humain. Cependant, les estimations varient encore, donnant des chiffres compris entre 20000-25000<sup>[1]</sup> et 40000.

Notons par ailleurs que la majorité du génome humain est composée de séquences ne codant pas pour des gènes. Ces séquences correspondent notamment à des régions régulatrices de l'ADN.

Ainsi, la taille du génome humain est approximativement de 3,2 milliards de paires de nucléotides. Ainsi chaque cellule humaine contient 2 mètres d'ADN environ, correspondant dans les cellules diploïdes à 6,4 milliards de paires de nucléotides.

## Séquençage du génome humain

Le séquençage du génome humain a été achevé en 2004, grâce au Projet Génome Humain (PGH). Il s'agit, en fait, d'une compilation de données recueillies sur plusieurs individus.

Le premier séquençage fait sur un seul individu a été publié en septembre 2007<sup>[2]</sup>. La variation entre deux génomes humains est d'environ une base pour 1000<sup>[3]</sup>, ce qui est environ un tiers de moins que pour les gorilles<sup>[4]</sup> et dix fois moins que chez la mouche drosophile<sup>[5]</sup>.

Depuis, plusieurs entreprises américaines proposent au particulier une analyse de leur génome par séquençage de quelques centaines de milliers de nucléotides sélectionnés comme étant les plus intéressants, permettant d'établir un profil de risque théorique. Cette attitude, essentiellement commerciale, est contestable car non étayée scientifiquement pour le tout venant et au bénéfice incertain<sup>[6]</sup>.

## Lien entre gènes et caractères

La plupart de nos caractères, comme la couleur de la peau, la taille, dépendent d'un grand nombre de gènes. Seul quelques caractères ne dépendent que d'un seul gène. C'est le cas de la plupart des maladies génétiques, mais aussi de certains caractères physiques et physiologique :


Caractère dominant	Caractère récessif	Références
« pic de sorcière »	Pas de « pic de sorcière »	[7],[8]
Fossette (menton, joue)	Pas de fossette	[9],[10]
Capacité à détecter le PTC	Incapacité à détecter le PTC	[11]
Lobes des oreilles non attachés	Lobes des oreilles attachés	[9],[12],[13]
Fossette du menton	pas de fossette du menton	[14]
Iris non bleu	Iris bleu	
Tache de rousseur	Pas de Tache de rousseur	[9],[15]
Cérumen de type humide	Cérumen de type sec	[12],[16]

En dehors des maladies génétiques, un certain nombre de variants de gènes ont été identifiées comme des facteur de risque de survenue de maladie commune (cancer du sein, maladies cardio-vasculaires...). De même d'autres variants modifient la réponse de l'individu à certains médicaments (clopidogrel, antivitamine K...). L'étude de ces derniers cas fait l'objet de la pharmacogénomique.

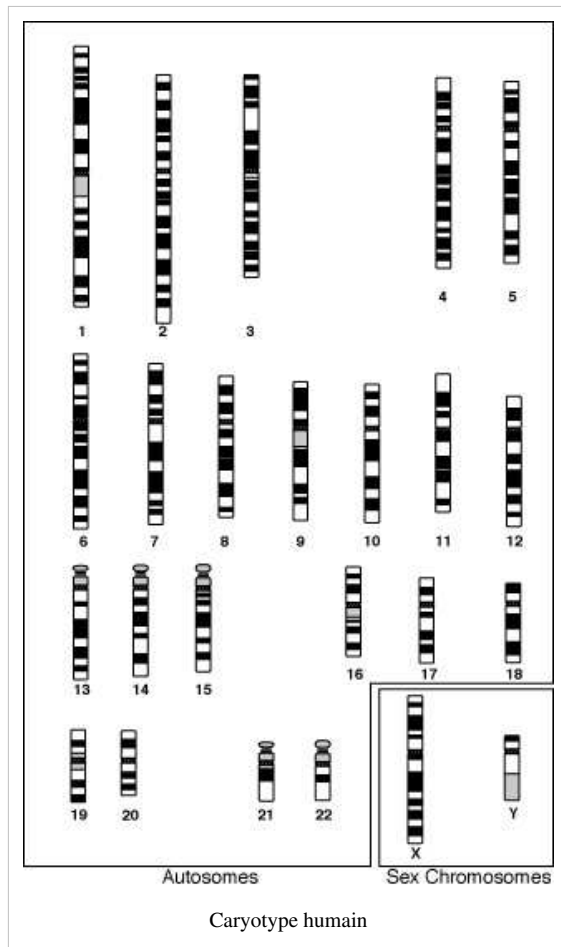
## Notes et références

- [1] **(en)** International Human Genome Sequencing Consortium, « Finishing the euchromatic sequence of the human genome », dans *Nature*, vol. 431, 21 October 2004, p. 931-945 [ texte intégral (<http://www.nature.com/nature/journal/v431/n7011/full/nature03001.html>), lien DOI (<http://dx.doi.org/10.1038>) ]
- [2] Levy S, Sutton G, Pauline C, *The diploid genome sequence of an individual human* (<http://biology.plosjournals.org/perlserv/?request=get-document&doi=10.1371/journal.pbio.0050254>), PLoS Biol 5(10): e254. doi:10.1371/journal.pbio.0050254
- [3] Rotimi CN, Jorde LB, *Ancestry and disease in the age of genomic medicine* (<http://www.nejm.org/doi/full/10.1056/NEJMra0911564#t=abstract>), N Engl J Med, 2010;363:1551-1558
- [4] Yu N, Jensen-Seaman MI, Chemnick L, Ryder O, Li WH, *Nucleotide diversity in gorillas* (<http://www.genetics.org/cgi/content/abstract/166/3/1375>), Genetics, 2004;166:1375-1383
- [5] Li W-H, Sadler LA, *Low nucleotide diversity in man* (<http://www.genetics.org/cgi/reprint/129/2/513>), Genetics, 1991;129:513-523
- [6] Hunter DJ, Khoury MJ, Drazen JM, *Letting the genome out of the bottle — Will we get our wish?* (<http://content.nejm.org/cgi/content/full/358/2/105>), N Eng J Med, 2008;358:105-107
- [7] **(en)** Neil Campbell. Biology, Benjamin Cummings, San Francisco, 2005, p.
- [8] Online Mendelian Inheritance in Man, ID=194000 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/194000>)
- [9] Singapore Science Centre: ScienceNetLife Sciences/Genetics/ Reproduction (<http://www.science.edu.sg/ssc/detailed.jsp?artid=4862&type=6&root=4&parent=4&cat=40>)
- [10] Online Mendelian Inheritance in Man, ID=126100 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/126100>)
- [11] Natural selection at work in genetic variation to taste (<http://www.medicalnewstoday.com/articles/10009.php>)
- [12] Cruz-Gonzalez L., Lisker R., « Inheritance of ear wax types, ear lobe attachment and tongue rolling ability. », dans *Acta Anthropogenet.*, vol. 6, n° 4, 1982, p. 247-54 [ lien PMID (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/7187238>) ]
- [13] Online Mendelian Inheritance in Man, ID=128900 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/128900>)
- [14] Online Mendelian Inheritance in Man, ID=119000 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/119000>)
- [15] Xue-Jun Zhang et al. *A Gene for Freckles Maps to Chromosome 4q32–q34* (<http://www.nature.com/jid/journal/v122/n2/full/5602169a.html>) *Journal of Investigative Dermatology* (2004) 122, 286–290.
- [16] Online Mendelian Inheritance in Man, ID=117800 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/117800>)

## Voir aussi

- Maladie génétique
- Maladie rare
- Génétique médicale
- Généthon
- Race humaine
- Empreinte génétique
- Origine de la vie
- Histoire évolutive des hominés
-  Portail de la biologie cellulaire et moléculaire

# Chromosomes humains



## Statistiques

Chromosome	Gènes	Bases	bases déterminées*
1	2968	245 203 898	218 712 898
2	2288	243 315 028	237 043 673
3	2032	199 411 731	193 607 218
4	1297	191 610 523	186 580 523
5	1643	180 967 295	177 524 972
6	1963	170 740 541	166 880 540
7	1443	158 431 299	154 546 299
8	1127	145 908 738	141 694 337
9	1299	134 505 819	166 880 540
10	1440	135 480 874	115 187 714
11	2093	134 978 784	130 709 420
12	1652	133 464 434	129 328 332
13	748	114 151 656	95 511 656

14	1098	105 311 216	87 191 216
15	1122	100 114 055	81 117 055
16	1098	89 995 999	79 890 791
17	1576	81 691 216	77 480 855
18	766	77 753 510	74 534 531
19	1454	63 790 860	55 780 860
20	927	63 644 868	59 424 990
21	303	46 976 537	33 924 742
22	288	49 476 972	34 352 051
X	1184	152 634 166	147 686 664
Y	231	50 961 097	22 761 097
non placés divers	?	25 263 157	25 062 835

## Chromosome 1

- Le chromosome 1, long de 246 millions de paires de base, est le plus grand des chromosomes.
- Il représente 8% de l'ADN nucléaire
- Le nombre total de gènes du chromosome 1 est compris entre 2100 et 2500
- Beaucoup de maladies sont en relation avec le chromosome 1
- Chaque personne a deux chromosomes 1 (un d'origine paternelle et 1 d'origine maternelle)

## Chromosome 2

- Le chromosome 2 est long de 243 millions de paires de base.
- Il représente 8% de l'ADN nucléaire
- Le nombre total de gènes du chromosome 2 est compris entre 1400 et 1800
- Beaucoup de maladies sont en relation avec le chromosome 2

## Chromosome 3

- Le chromosome 3 est long de 200 millions de paires de base.
  - Il représente 6,5% de l'ADN nucléaire
  - Le nombre total de gènes du chromosome 3 est compris entre 1100 et 1500
  - Beaucoup de maladies sont en relation avec le chromosome 3
  - Chaque personne a deux chromosomes 3 (un d'origine paternelle et 1 d'origine maternelle)
-

## Chromosome 4

- Le chromosome 4 est long de 191 millions de paires de base.
- Il représente 6% de l'ADN nucléaire
- Le nombre total de gènes du chromosome 4 est compris entre 800 et 1100
- Beaucoup de maladies sont en relation avec le chromosome 4
- Chaque personne a deux chromosomes 4 (un d'origine paternelle et 1 d'origine maternelle)

## Chromosome 5

- Le chromosome 5 est long de 180 millions de paires de base.
- Il représente environ 6% de l'ADN nucléaire
- Le nombre total de gènes du chromosome 5 est compris entre 900 et 1300
- Beaucoup de maladies sont en relation avec le chromosome 5
- Chaque personne a deux chromosomes 5 (un d'origine paternelle et 1 d'origine maternelle)

## Chromosome 6

- Le chromosome 6 est long de 170 millions de paires de base.
- Il représente entre 5,5% et 6% de l'ADN nucléaire
- Le nombre total de gènes du chromosome 6 est compris entre 1100 et 1600
- Beaucoup de maladies sont en relation avec le chromosome 6
- Chaque personne a deux chromosomes 6 (un d'origine paternelle et 1 d'origine maternelle)

## Chromosome 7

- Le chromosome 7 est long de 158 millions de paires de base.
- Il représente entre 5% et 5,5% de l'ADN nucléaire
- Le nombre total de gènes du chromosome 7 est compris entre 1000 et 1400
- Beaucoup de maladies sont en relation avec le chromosome 7
- Chaque personne a deux chromosomes 7 (un d'origine paternelle et 1 d'origine maternelle)

## Chromosome 8

- Le chromosome 8 est long de 146 millions de paires de base.
  - Il représente entre 4,5% et 5% de l'ADN nucléaire
  - Le nombre total de gènes du chromosome 8 est compris entre 700 et 1000
  - Beaucoup de maladies sont en relation avec le chromosome 8
  - Chaque personne a deux chromosomes 8 (un d'origine paternelle et 1 d'origine maternelle)
-

## Chromosome 9

- Le chromosome 9 est long de 136 millions de paires de base.
- Il représente entre 4 et 4,5% de l'ADN nucléaire
- Le nombre total de gènes du chromosome 9 est compris entre 800 et 1200
- Beaucoup de maladies sont en relation avec le chromosome 9
- Chaque personne a deux chromosomes 9 (un d'origine paternelle et 1 d'origine maternelle)

## Chromosome 10

- Le chromosome 10 est long de 135 millions de paires de base.
- Il représente entre 4 et 4,5% de l'ADN nucléaire
- Le nombre total de gènes du chromosome 10 est compris entre 800 et 1200
- Beaucoup de maladies sont en relation avec le chromosome 10
- Chaque personne a deux chromosomes 10 (un d'origine paternelle et 1 d'origine maternelle)

## Chromosome 11

- Le chromosome 11 est long de 134 millions de paires de base.
- Il représente entre 4 et 4,5% de l'ADN nucléaire
- Le nombre total de gènes du chromosome 11 est compris entre 1300 et 1700
- Beaucoup de maladies sont en relation avec le chromosome 11
- Chaque personne a deux chromosomes 11 (un d'origine paternelle et 1 d'origine maternelle)

## Chromosome 12

- Le chromosome 12 est long de 132 millions de paires de base.
- Il représente entre 4 et 4,5% de l'ADN nucléaire
- Le nombre total de gènes du chromosome 12 est compris entre 1000 et 1300
- Beaucoup de maladies sont en relation avec le chromosome 12
- Chaque personne a deux chromosomes 12 (un d'origine paternelle et 1 d'origine maternelle)

## Chromosome 13

- Le chromosome 13 est long de 113 millions de paires de base.
  - Il représente entre 3,5% et 4% de l'ADN nucléaire
  - Le nombre total de gènes du chromosome 13 est compris entre 300 et 700
  - Beaucoup de maladies sont en relation avec le chromosome 13
  - Chaque personne a deux chromosomes 13 (un d'origine paternelle et 1 d'origine maternelle)
-

## Chromosome 14

- Le chromosome 14 est long de 105 millions de paires de base.
- Il représente entre 3 et 3,5% de l'ADN nucléaire
- Le nombre total de gènes du chromosome 14 est compris entre 700 et 1200
- Beaucoup de maladies sont en relation avec le chromosome 14
- Chaque personne a deux chromosomes 14 (un d'origine paternelle et 1 d'origine maternelle)

## Chromosome 15

- Le chromosome 15 est long de 100 millions de paires de base.
- Il représente entre 3 et 3,5% de l'ADN nucléaire
- Le nombre total de gènes du chromosome 15 est compris entre 700 et 900
- Beaucoup de maladies sont en relation avec le chromosome 15
- Chaque personne a normalement deux chromosomes 15 (un d'origine paternelle et 1 d'origine maternelle)

## Chromosome 16

- Le chromosome 16 est long de 90 millions de paires de base.
- Il représente un peu moins de 3% de l'ADN nucléaire
- Le nombre total de gènes du chromosome 16 est compris entre 850 et 1200
- Beaucoup de maladies sont en relation avec le chromosome 16
- Chaque personne a deux chromosomes 16 (un d'origine paternelle et 1 d'origine maternelle)

## Chromosome 17

- Le chromosome 17 est long de 81 millions de paires de base.
- Il représente entre 2 et 2,5% de l'ADN nucléaire
- Le nombre total de gènes du chromosome 17 est compris entre 1200 et 1500
- Beaucoup de maladies sont en relation avec le chromosome 17
- Chaque personne a deux chromosomes 17 (un d'origine paternelle et 1 d'origine maternelle)

## Chromosome 18

- Le chromosome 18 est long de 76 millions de paires de base.
  - Il représente 2,5% de l'ADN nucléaire
  - Le nombre total de gènes du chromosome 18 est compris entre 300 et 400
  - Beaucoup de maladies sont en relation avec le chromosome 18
  - Chaque personne a deux chromosomes 18 (un d'origine paternelle et 1 d'origine maternelle)
-

## Chromosome 19

- Le chromosome 19 est long de 63 millions de paires de base.
- Il représente entre 2 et 2,5% de l'ADN nucléaire
- Le nombre total de gènes du chromosome 19 est compris entre 1300 et 1700
- Beaucoup de maladies sont en relation avec le chromosome 19
- Chaque personne a deux chromosomes 19 (un d'origine paternelle et 1 d'origine maternelle)

## Chromosome 20

- Le chromosome 20 est long de 63 millions de paires de base.
- Il représente entre 2 et 2,5% de l'ADN nucléaire
- Le nombre total de gènes du chromosome 20 est compris entre 600 et 800
- Beaucoup de maladies sont en relation avec le chromosome 20
- Chaque personne a deux chromosomes 20 (un d'origine paternelle et 1 d'origine maternelle)

## Chromosome 21

- Le chromosome 21 est long de 47 millions de paires de base.
- Il représente 1,5% de l'ADN nucléaire
- Le nombre total de gènes du chromosome 21 est compris entre 200 et 400
- Beaucoup de maladies sont en relation avec le chromosome 21
- Chaque personne a deux chromosomes 21 (un d'origine paternelle et 1 d'origine maternelle)

## Chromosome 22

- Le chromosome 22 est long de 49 millions de paires de base.
- Il représente entre 1,5% et 2% de l'ADN nucléaire
- Le nombre total de gènes du chromosome 22 est compris entre 500 et 800
- Beaucoup de maladies sont en relation avec le chromosome 22
- Chaque personne a deux chromosomes 22 (un d'origine paternelle et 1 d'origine maternelle)

## Chromosome X

- Le chromosome X est long de 153 millions de paires de base.
  - Il représente 5% de l'ADN nucléaire
  - Le nombre total de gènes du chromosome X est de 1098
  - Beaucoup de maladies sont en relation avec le chromosome X
  - Les femmes ont deux chromosomes X (un d'origine paternelle et 1 d'origine maternelle)
  - Les hommes ont un chromosome X d'origine exclusivement maternelle
-

## Chromosome Y

- Le chromosome Y est long de 50 millions de paires de base.
- Il représente entre 1,5% et 2% de l'ADN nucléaire
- Le nombre total de gènes du chromosome Y est compris entre 70 et 300
- Beaucoup de maladies sont en relation avec le chromosome Y
- Les femmes n'ont aucun chromosome Y
- Les hommes ont un chromosome Y d'origine exclusivement paternelle

## ADN mitochondrial humain

Le génome mitochondrial désigne l'ensemble du matériel génétique des mitochondries. Ce génome est particulièrement bien connu chez l'homme, car il offre de nombreuses applications. En effet, il est impliqué dans de nombreuses maladies génétiques, il permet de retracer l'évolution des populations humaines et peut aider à l'identification de restes humains ou de l'auteur d'un crime.

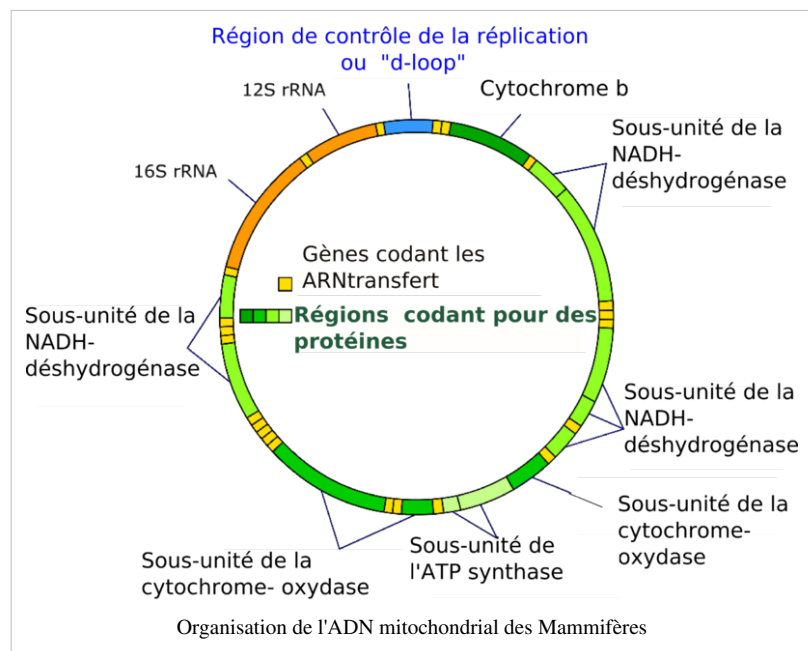
### Caractéristiques

L'ADN mitochondrial est présent dans la matrice des mitochondries. C'est une molécule circulaire (épisode), généralement sans intron (il existe cependant quelques rares introns autoépissables chez les champignons et les levures), fermée par liaison covalente. Sa taille et son contenu en gènes varie d'une espèce à l'autre. Chez les animaux supérieurs, cette taille varie habituellement entre 15,000 et 24,000 paires de bases, mais peut être 10 à 100 fois plus grande chez les champignons et les plantes. Chez l'Homme, elle est formée de 2 brins. Constituée de 16,569 paires de bases, sa masse est de  $10^7$  daltons. C'est un ADN très petit par rapport aux 3 milliards de paires de bases de l'ADN nucléaire des cellules humaines. Sa quantité chez un être humain est non négligeable car une cellule possède environ 2000 mitochondries et une mitochondrie contient environ 2 à 4 molécules d'ADN mt. Au total, on dénombre environ 4000 molécules d'ADN mt par cellule.

### Gènes portés par cet ADN

L'ADN mitochondrial est entièrement occupé par des gènes et ne contient aucune séquence répétée. Il est transcrit initialement sous la forme de 2 ARN qui sont ensuite clivés au niveau des ARNt. Toutes les protéines impliquées dans la protéosynthèse sont codées par des gènes nucléaires. L'ADN mitochondrial (37 gènes) code 22 ARNt, 2 ARNr et 13 protéines membranaires impliquées dans la production d'énergie par la mitochondrie:

- cytochrome oxydase,
- ATP synthase,
- NADH déshydrogénase.



Celui-ci ne dispose d'aucun système de réparation. Également, la moitié des protéines mitochondriales codées par le génome nucléaire seraient spécifiques d'un tissu.

Des mutations dans ces gènes sont à l'origine de maladies génétiques rares, dont la transmission est maternelle.

Article connexe : Maladie mitochondriale.

## Utilisations

Il y a 2 régions hyper-variables HV1 et HV2 dans les séquences d-loop. Leur comparaison entre différents individus est intéressante du point de vue de l'évolution très récente des humains, mais aussi pour distinguer des lignées différentes, et résoudre des problèmes de filiation ou en identification de restes humains et d'auteur de crimes. Ces études nécessitent un séquençage de ces régions.

En génétique humaine, certaines caractéristiques de l'ADN mitochondrial en font un matériel de choix pour essayer de comprendre l'origine des populations humaines:

- C'est un ADN abondant dans les cellules, puisque il se retrouve à des milliers d'exemplaires par cellule, alors que chaque gène du noyau n'est présent, lui, qu'en 2 exemplaires (non identiques) par cellule.
- La vitesse de mutation est plus importante que dans le génome nucléaire, ce qui permet d'étudier des évolutions récentes comme c'est le cas pour la récente origine de *Homo sapiens*.

## Étude des migrations et de notre évolution récente

### Origine des humains modernes

Ainsi des études récentes ont montré que toutes les mitochondries humaines dans le monde ont une origine commune datée de environ -150 000 ans, en Afrique. C'est la théorie de l'Ève mitochondriale.

### Relation entre les humains et les Hommes de Néanderthal

De plus, de l'ADN mt vieux de plus de 30 000 ans analysé dans les os de l'homme de Néanderthal et comparé avec de l'ADNmt humain, a permis de montrer que cette espèce n'est pas un ancêtre des humains actuels. Ils forment une branche éteinte, qui n'aurait pas donné de descendant.

### Intérêt historique et recherche de filiation

- Les restes du Tsar Nicolas II et de sa famille ont été identifiés en comparant l'ADNmt des restes trouvés à Iekaterinbourg avec celui du Prince Philip (dont la grand-mère maternelle était la sœur de la tsarine Alexandra). L'identification est sûre à 99%.
- Confirmation de l'authenticité de la relique appartenant au jeune Louis XVII.

### ADN mt et enquête policière

Il existe plusieurs copies d'ADNmt par mitochondries, donc le seuil d'ADNmt est en quantité suffisante pour faire des investigations en médecine légale ou en paléontologie.

## Notes et références

### Voir aussi



#### Articles connexes

- Génome mitochondrial
- Mitochondrie
- Transmission mitochondriale
- Gamétogénèse
- Haplogroupe
- ADN
- Ève mitochondriale

#### Liens externes

- Détails, schémas... (<http://www.liledelareunion.com/Fr/cv/adnmt.htm>)
- Comparaison sapiens et neandertalensis (<http://www.snv.jussieu.fr/vie/documents/adnancien/adnmt.htm>)
- Les mitochondries dans la reproduction (<http://www.inrp.fr/Acces/biotic/procreat/amp/html/Mitochondries.htm>)

#### Bibliographie


-  Portail de la biologie cellulaire et moléculaire
-  Portail de l'origine et de l'évolution du vivant

## Génétique mendélienne

---

La **Génétique mendélienne** est la partie de la génétique dont la transmission des caractères, d'une génération à la suivante, chez les êtres sexués, animaux ou végétaux, suit les lois de Gregor Mendel. Il existe en effet des caractères ou des gènes transmis qui ne suivent pas ces lois, par exemple les ADN mitochondriaux.

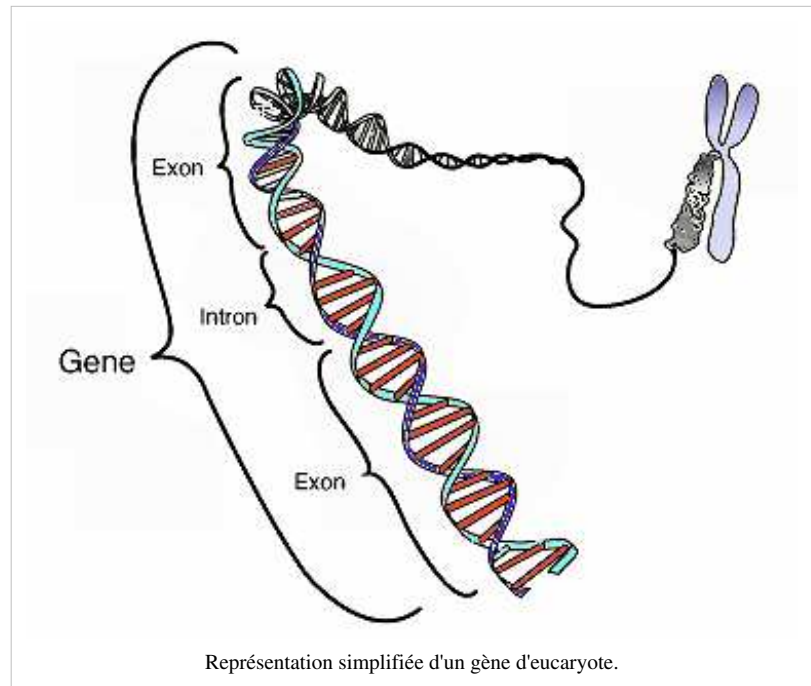
#### Articles connexes

- génome
- phénotype, génotype
-  Portail de la biologie cellulaire et moléculaire

# Gène

☞ Pour les articles homonymes, voir Gène (homonymie).

Un **gène** est une séquence d'acide désoxyribonucléique (ADN) qui spécifie la synthèse d'une chaîne de polypeptides ou d'un acide ribonucléique (ARN) fonctionnel. On peut également définir un gène comme une unité d'information génétique. On dit ainsi que l'ADN est le support de l'information génétique car il est comme un livre, un plan architectural du vivant, qui oriente, qui dicte la construction des principaux constituants et bâtisseurs cellulaires que sont les protéines (chaîne(s) polypeptidique(s)), les ARN fonctionnels (ARN ribosomiques, ARN de transferts et autres) et les enzymes (chaîne(s) de polypeptide(s)



associée(s) ou non à des ARN). Les unités d'informations génétiques, qui constituent les gènes, sont transmises de cellules en cellules au cours du processus de la mitose après duplication du matériel génétique (chromosome(s)). La "reproduction" peut nécessiter une sexualité ou non selon les espèces mises en jeu. L'ensemble du matériel génétique d'une espèce constitue le génome et ainsi de suite se déclinent le protéome pour l'ensemble des protéines exprimées (on dit aussi codées par les gènes), le transcriptome (voir ARN messager)...

Le génotype d'un individu (qu'il soit animal, végétal, bactérien ou autre) est la somme des gènes qu'il possède. Le phénotype, quant à lui, correspond à la somme des caractères morphologiques, physiologiques ou comportementaux qui sont identifiables de l'extérieur. Ainsi, deux individus peuvent avoir le même génotype mais pas forcément le même phénotype (et réciproquement), en fonction des conditions d'expressions des gènes qui confèrent un aspect identifiable, discernable.

## Historique

Aux premiers temps de la génétique, le support moléculaire de l'information était totalement inconnu, mais des expérimentations, comme les travaux du moine Gregor Mendel sur le pois ou de Thomas H. Morgan sur les mouches drosophiles, purent mettre en évidence l'existence de facteurs biologiques de l'hérédité. La transmission de ces facteurs, dans le cas de caractères simples, pouvait s'expliquer par l'existence d'entités d'information génétique discrètes : les gènes.

Plus tard, les progrès de la microscopie optique puis des techniques de biologie moléculaire ont permis la localisation de ces gènes au sein des noyaux des cellules, le support de l'information génétique étant de longues molécules d'acide désoxyribonucléique (ADN) appelées chromosomes.

*Origine du mot* : il fut proposé par le biologiste danois Wilhelm Johannsen en 1909, en même temps que les termes de « génotype » et de « phénotype ». Le terme résultait d'une contraction de l'expression de « pangène » forgée vingt ans plus tôt par Hugo De Vries. Pour De Vries, les « pangènes » étaient des organites intracellulaires, présents dans toutes les cellules. Johannsen, lorsqu'il contracta le mot « pangène » en celui de « gène », dégagait la notion de toute

interprétation morphologique particulière, et proposa de le définir de manière purement opérationnelle par rapport à la combinatoire mendélienne: « Il faut traiter le gène comme une unité de comptage ou de calcul. Nous n'avons aucunement le droit de définir le gène comme une structure morphologique, au sens des "gemules" de Darwin, des "biophores", des "déterminants" ou de toute autre sorte de concept morphologique ».

## Définition

Aujourd'hui, un gène est défini comme un enchaînement de désoxyribonucléotides (dit aussi séquence), c'est-à-dire comme une portion d'acide désoxyribonucléique (séquence d'ADN), destiné à être transcrit en acide ribonucléique (ARN), si c'est le cas la séquence est dite « codante ». La plupart du temps, un gène commence par une séquence de nucléotides appelée *promoteur*, dont le rôle est de permettre l'initiation mais surtout la régulation (tous les gènes ne sont pas exprimés dans toutes les cellules) de la transcription de l'ADN en ARN, et se termine par une séquence terminatrice appelée *terminateur*, qui marque la fin de la transcription. La molécule d'ARN ainsi produite peut soit être traduite en protéine (elle est dans ce cas appelée *ARN messenger*), soit être directement fonctionnelle (c'est le cas pour les ARN ribosomiaux ou les *ARN de transfert*). Il y a environ 13000 gènes dans l'ADN des cellules d'une drosophile et 21000 gènes chez l'Homme.<sup>[1] [2] [3] [4]</sup>

Chez certains virus dont le génome est composé d'ARN (comme le virus de la grippe ou celui de la poliomyélite), il n'y a pas d'étape de transcription ADN → ARN dans le cycle viral et le concept de gène s'applique alors par extension aux segments de séquence d'ARN codant les protéines du virus.

## Expression des gènes

Quand un gène est destiné à être transcrit en *ARN messenger*, il contient l'information nécessaire à la synthèse de protéines. Chez les eucaryotes, un gène est constitué d'une alternance de séquences codantes, appelées exons, et de séquences non codantes, les introns, qui seront éliminées de l'*ARN messenger* lors du processus d'épissage, avant la traduction en protéine. L'information génétique s'exprime par triplets de nucléotides (appelés codons), à chaque codon correspond un acide aminé. Certains codons appelés "codons STOP" n'ont pas de correspondance en acide aminé et définissent l'arrêt de la traduction de l'ARN en polypeptide. Une protéine n'est néanmoins pas simplement un enchaînement d'acides aminés et sa composition finale dépend d'autres facteurs environnementaux, c'est pourquoi à un gène ne correspond pas nécessairement une seule protéine. De plus, le processus d'épissage des introns permet également de supprimer de façon conditionnelle certains exons de l'ARN, permettant ainsi à partir d'un unique gène de produire plusieurs protéines différentes. On parle alors d'épissage alternatif. Ce phénomène initialement décrit pour un nombre restreint de gènes semble concerner un nombre croissant de gènes. Aujourd'hui, on estime que l'épissage alternatif permet de produire en moyenne trois ARN différents par gène, ce qui permet chez l'humain de produire à partir de ses 20000 à 25000 gènes, 100000 protéines différentes:

La plupart des cellules d'un organisme possèdent la totalité des gènes. L'ensemble des gènes exprimés dans une cellule en particulier, et donc des protéines qui seront présentes dans cette cellule, dépend de chemins de régulation complexes mis en place au cours du développement de l'individu. Certains caractères simples sont déterminés par un seul gène (comme le groupe sanguin chez l'homme ou comme la couleur des yeux chez la drosophile). Cependant, dans la plupart des cas, un caractère observable dépend de nombreux gènes et éventuellement de l'interaction avec l'environnement (forme du visage, poids du corps).

Si les gènes sont les principaux responsables des variations entre individus, ils ne sont pas le seul support d'information dans un organisme. Ainsi, on considère que, dans le cas d'un grand nombre d'organismes, une bonne partie de l'ADN n'est pas codante (seulement 3% est codante chez l'homme), le reste (l'ADN non codant) ayant des fonctions encore mal connues. Cet ADN non codant, aussi appelé ADN intergénique, est de plus en plus étudié, et semble être impliqué dans la structure de la chromatine. Plus particulièrement, les dernières recherches ont montré un rôle crucial de ces régions dans la régulation de l'expression des gènes par modification de l'état de la chromatine sur de grandes régions chromosomiques.

## Régulation des gènes

### Les segments cis-régulateurs chez les eucaryotes

L'ADN humain se compose de 1,5 % de séquences codantes pour les gènes qui sont activés par des segments cis-régulateurs activateurs situés à proximité dans les 98,5 % d'ADN non codants <sup>[5]</sup>. 99 % de nos gènes sont communs avec la souris. 5000 de nos segments cis-régulateurs sont communs avec les requins. Les génomes de 20 espèces très différentes (mouches, poissons, oiseaux, rongeurs, singes, hommes) se composent en moyenne de 20000 gènes et montrent de très grandes similitudes entre leurs gènes et entre leurs segments régulateurs. Les variations de caractères génétiques sont plus souvent dues aux mutations d'activateurs qu'aux mutations de gènes.

Dans les tissus, des protéines reconnaissent et se lient aux segments cis-régulateurs et activent les gènes <sup>[5]</sup>. Le complexe protéique qui se forme alors active l'enzyme polymérase et enclenche la transcription du gène. La plus longue distance observée est de 4500 paires de bases entre un gène et un segment régulateur <sup>[5]</sup>. Certains gènes sont activés indépendamment dans plusieurs tissus par des segments différents. Ces gènes sont encore plus stables car soumis à des contraintes organiques plus nombreuses <sup>[5]</sup>.

Pour étudier les segments cis-régulateurs on en génère un et on le lie à un gène dont l'effet est facile à observer. Puis on l'introduit dans un embryon unicellulaire <sup>[5]</sup>. Si on observe l'effet c'est que le segment est régulateur et l'observation indique sa position dans l'organisme en développement.

## Gène égoïste

Articles détaillés : Théorie du gène égoïste et Le Gène égoïste.

Dans son ouvrage *Le Gène égoïste*, Richard Dawkins expose en 1976 une théorie donnant au gène le rôle d'unité sur laquelle agit la sélection naturelle (un rôle habituellement dévolu à l'individu). Les individus n'auraient d'autre intérêt que d'assurer la transmission des gènes qu'ils portent (une idée qui donne son titre au livre *Les avatars du gène* de Pierre-Henri Gouyon, Jean-Pierre Henry et Jacques Arnould). Il peut exister des conflits entre le niveau du gène et celui de l'individu : les gènes portés par la fraction du génome transmise par la voie femelle ont intérêt à produire plus de descendant femelles et à manipuler l'individu qui les portent dans ce sens, pour lequel il est plus favorable dans la plupart des cas de produire autant de mâles que de femelles. La notion de gène égoïste se rapproche en fait du concept de sélection de parentèle en cela que le gène qui dicte un acte altruiste au bénéfice d'un autre individu apparenté favorise en fait sa propre transmission.

## Types de gènes et vocabulaire technique

Le terme de **gène** est tellement large qu'il est parfois difficile d'en donner une définition. De nombreux dérivés, au sens beaucoup plus précis, et parfois technique, sont utilisés couramment dans le milieu scientifique.

- **Gène à action zygotique** : gène qui ne s'exprime que chez le zygote et qui n'est pas une contribution maternelle à l'ovocyte.
- **Gène(s) activant la recombinaison (RAG)** : (RAG ; Recombination Activating Genes) : ensemble de gènes codant des protéines qui jouent un rôle fondamental dans le réarrangement d'autres gènes. Par exemple, les gènes RAG-1 et RAG-2 codent des protéines qui activent le réarrangement des gènes de récepteurs antigéniques.
- **Gène(s) à effet maternel** : (Maternal-Effect Gene) gène à expression maternelle; gène maternel dont les produits d'expression dans le cytoplasme de l'ovule favorisent le développement du futur embryon ; ce gène contribue au phénotype du descendant en fonction de son expression chez la mère.
- **Gène architecte** : gène qui contrôle le développement embryonnaire.
- **Gène antisens** : gène qui produit un ARNm complémentaire au transcrit d'un gène normal, généralement construit en intervertissant la région codante par rapport au promoteur.

- **Gène candidat** : l'approche gène candidat consiste à supposer l'implication d'un gène dans un quelconque effet a priori, et l'étude vise à confirmer cette implication a posteriori.
- **Gène candidat positionnel** : gène connu pour être localisé à proximité d'un marqueur d'ADN lié à un caractère contrôlé par un seul locus ou à un QTL (locus à effets quantitatifs), et dont la fonction déduite suggère qu'il peut être la source de la variation génétique du caractère en question.
- **Gène candidat positionnel par cartographie comparée** : se réfère à un moyen indirect d'attribuer une fonction à un QTL. Lorsqu'un QTL est lié à un marqueur pour une espèce, et que ce même marqueur est lié à un gène connu dans une espèce modèle, des prédictions peuvent être faites concernant la nature du QTL.
- **Gène chimère** ou **gène de fusion** : gène modifié génétiquement, obtenu lorsqu'une séquence codante est fusionnée avec un promoteur et/ou d'autres séquences dérivées d'un gène différent. La plupart des gènes utilisés dans la transformation sont chimériques.
- **Gène chimère marqueur de sélection** : gène fabriqué à partir de morceaux de deux ou de plusieurs gènes différents et qui permet à la cellule hôte de survivre dans des conditions qui, autrement, entraîneraient sa mort.
- **Gène constitutif** : gène qui est toujours exprimé (sans mécanisme de régulation) ; c'est-à-dire un gène d'entretien (gène de ménage; gène domestique ou housekeeping gene); gène s'exprimant de la même manière dans toutes les cellules d'un organisme ; le produit d'expression de ce gène est indispensable à la vie de la cellule (à son métabolisme de base). Très souvent, ces gènes ne possèdent pas de boîte TATA.
- **Gène d'ancrage** : gène qui a été localisé sur la carte physique et la carte de liaison d'un chromosome, et permettant ainsi leur alignement mutuel.
- **Gène d'avirulence** ou **gène *avr*** : plusieurs plantes contiennent des gènes R qui confèrent une résistance à hérédité simple à une race spécifique de pathogène. Les plantes sont capables de reconnaître la présence du pathogène par une interaction entre leur gène R et le gène d'avirulence correspondant du pathogène. La reconnaissance réussie déclenche l'activation en cascade de nouveaux gènes, menant souvent à une réponse hypersensible.
- **Gène délétère** : gène dont l'altération (à la suite d'une mutation, par exemple) entraîne un problème au niveau de son expression, ce qui conduit à l'apparition d'un caractère phénotypique anormal.
- **Gène d'histocompatibilité** : ensemble de gènes qui codent les antigènes du Complexe Majeur d'Histocompatibilité (CMH).
- **Gène d'intérêt** : (transgène) : gène codant une protéine d'intérêt ; ce gène est introduit expérimentalement dans un organisme (qui devient un organisme génétiquement modifié ou OGM ou organisme transgénique) afin que ce dernier produise la protéine en question.
- **Gène de polarité segmentaire** : gène qui fonctionne pour définir les composants antérieurs et postérieurs des segments du corps chez la Drosophile.
- **Gène des organites** : gènes localisés dans les organites en dehors du noyau.
- **Gène disrupteur** : employé pour renforcer la stérilité des graines obtenues à partir des cultures génétiquement modifiées.
- **Gène fragmenté** : chez les eucaryotes, l'ADN codant de plusieurs gènes structuraux est composé d'exons et d'introns. Ce modèle d'interruption généralement trouvé dans la séquence codante est désigné sous le nom de « gène fragmenté ».
- **Gène *gus*** : gène d'*E. coli* qui code la bêtaglucuronidase (GUS). Puisque cette activité est absente chez les plantes, ce gène est généralement utilisé comme gène rapporteur pour détecter l'occurrence des événements de transformation.
- **Gène hémizygoté** : gène qui n'est présent qu'en une seule copie dans un organisme diploïde (on peut citer comme exemple les gènes liés au chromosome X chez les mammifères de sexe mâle).

- **Gène immédiat précoce** : gène viral exprimé immédiatement après l'infection.
- **Gène inductible** : gène qui s'exprime uniquement en présence d'un métabolite spécifique, l'inducteur.
- **Gène létal** : forme mutante d'un gène, fatale à l'état homozygote.
- **Gène létal récessif** : gène codant une protéine qui est nécessaire pour le passage de l'organisme à l'état adulte. Si les deux allèles de ce gène sont présents à l'état récessif, le fœtus a des problèmes pour se développer ; il meurt à la naissance ou peu après.
- **Gène lié ou marqueur lié** : gène ou marqueur lié à un autre gène ou marqueur.
- **Gène marqueur** : gène dont la fonction ou la position sont connues, utilisé dans la sélection assistée par marqueurs (SAM) ou dans les études génétiques.
- **Gène marqueur de résistance aux antibiotiques** (ARMG pour *antibiotic resistance marker gene*) : gènes généralement d'origine bactérienne utilisés comme marqueurs de sélection en transgénèse, car leur présence permet la survie des cellules en présence d'agents antibiotiques normalement toxiques. Ces gènes étaient utilisés dans le développement et la libération de la première génération d'organismes transgéniques (particulièrement chez les plantes cultivées), mais ils ne sont plus recommandés à cause des risques potentiels associés au transfert non désiré de la résistance aux antibiotiques à d'autres organismes.
- **Gène modificateur** : gène qui affecte l'expression de certains autres gènes.
- **Gène mutable** : gène qui a une fréquence de mutation exceptionnellement élevée.
- **Gène orphelin** : gène ou séquence d'ADN dont la fonction n'est pas connue.
- **Gène *par*** : classe de gènes nécessaires à la ségrégation fidèle du plasmide au cours de la division cellulaire. Initialement, les loci *par* étaient identifiés dans les plasmides, mais plus tard, ils ont été également trouvés dans les chromosomes bactériens.
- **Gène(s) paralogue(s)** : gènes ayant évolué à partir de la duplication d'un même gène de départ.
- **Gène polymorphe** (polymorphic gene) : gène existant sous plusieurs formes (différentes formes alléliques).
- **Gène rapporteur** : gène codant une substance facilement analysable. Utilisé comme marqueur pour confirmer l'incorporation d'un transgène dans une cellule, un organe ou un tissu, et en tant que moyen d'examiner l'efficacité de promoteurs spécifiques.
- **Gène régulateur** : gène dont la fonction primaire est de contrôler le taux de synthèse des produits d'un ou de plusieurs autres gènes ou voies.
- **Gène répressible** : gène dont l'expression peut être réduite ou anéantie par la présence d'une molécule régulatrice.
- **Gène sauteur** ou **élément transposable** ou **transposon** : élément d'ADN qui peut se déplacer d'un endroit à un autre dans le génome.
- **Gène structural** : gène codant un polypeptide qui possède des fonctions enzymatiques ou structurales et qui est nécessaire pour le métabolisme normal et la croissance d'une cellule ou d'un organisme.
- **Gène suppresseur de tumeur** : gène qui règle la croissance cellulaire. Si un tel gène devient non fonctionnel et la cellule subit une altération, alors une croissance non-contrôlée ou un cancer pourrait en résulter.
- **Gènes additifs** : gènes dont l'effet net est la somme des effets de leurs allèles individuels, ils ne présentent ni dominance ni épistasie.
- **Gènes complémentaires** : deux ou plusieurs gènes interdépendants, pour lesquels (dans le cas de complémentarité dominante) l'allèle dominant de l'un d'eux peut produire un effet sur le phénotype d'un organisme seulement si l'allèle dominant du second gène est présent; dans le cas de complémentarité récessive, seuls les individus doubles homozygotes récessifs peuvent exprimer l'effet.

- **Gènes cytoplasmiques** : gènes localisés sur l'ADN en dehors du noyau, c'est-à-dire dans les plastes et les mitochondries.
- **Gènes de parité segmentaire** : gène qui influence la formation des segments du corps chez la Drosophile.
- **Gènes empilés** : se réfère à l'insertion de deux ou de plusieurs gènes dans le génome d'un organisme. Un exemple serait une plante portant un transgène Bt donnant la résistance à un insecte et un transgène bar donnant la résistance à un herbicide spécifique.
- **Gènes extranucléaires** : gènes qui se trouvent ailleurs que dans le noyau (ex.: dans les mitochondries, plastes).
- **Gènes homéotiques** : gènes agissant en harmonie pour déterminer les modèles fondamentaux de développement. Les gènes homéotiques contrôlent le développement embryonnaire.
- **Gènes R** : classe de gènes végétaux qui confèrent la résistance à une souche spécifique (ou à un ensemble de souches) d'un pathogène particulier. Leur fonction primaire est de détecter la présence du pathogène et de déclencher les voies de défense de la plante. Des gènes R ont été clonés à partir d'un certain nombre d'espèces végétales.
- **Gènes rol** : famille de gènes présents sur le plasmide Ri d'Agrobacterium rhizogenes, qui induisent la formation de racines lorsqu'ils sont transférés à une plante, suite à une infection par la bactérie. Ces gènes sont utilisés comme un moyen d'induction racinaire chez différentes espèces et cultivars d'arbres fruitiers micropropagés.
- **Gènes vir** : ensemble de gènes sur un plasmide Ti ou Ri qui préparent le segment d'ADN-T pour le transfert dans une cellule végétale.
- **Pseudogènes** : ensemble de gènes qui par suite de modification de sa séquence, ne peut plus être transcrit en ARN et/ou traduit en protéines. Ce sont des gènes non exprimés.
- **Gènes majeurs** : Les **gènes majeurs** sont des gènes dont l'expression a un effet majeur sur le phénotype.
- **Gènes modulateur** :

## Nomenclature de localisation d'un gène

- La localisation d'un gène est fondée sur un modèle standard de bandes claires et sombres obtenues après application d'une technique de coloration.
- Le gène est d'abord localisé par le numéro du chromosome pour les chromosomes non sexuels (1 à 22 chez l'homme) et par une lettre pour les chromosomes sexuels.
- Une lettre suit la désignation du chromosome, **p** (désignant le **petit** bras du chromosome) ou **q** (désignant le **grand** bras du chromosome).
- La localisation est obtenue par les deux nombres suivants qui représentent la région et une bande. Plus le nombre indiquant la région est grand plus elle est éloignée du centromère (le point de rencontre des bras du chromosome).
- Enfin il existe parfois un point suivi d'un ou deux chiffres représentant une sous-bande.

Cette nomenclature est utilisée principalement chez l'homme, mais pas uniquement. Ainsi le gène ABO (responsable des groupes sanguins ABO) est en 9q34 chez l'homme et en 3p13 chez le surmulot.

## Notes et références

- [1] International Human Genome Sequencing Consortium, 2004: Finishing the euchromatic sequence of the human genome, *Nature* 431: 931-945
- [2] Michele Clamp, « Working the (Gene Count) Numbers\_ Finally, a Firm Answer », dans *Science*, vol. 316, n° 5828, 2007, p. 1113 [ texte intégral (<http://www.sciencemag.org/cgi/content/full/316/5828/1113a?maxtoshow=&HITS=10&hits=10&RESULTFORMAT=&fulltext=gene+count&searchid=1&FIRSTINDEX=0&resourceType=HWCIT>) ]
- [3] Gènes humains sur Ensembl ([http://www.ensembl.org/Homo\\_sapiens/index.html](http://www.ensembl.org/Homo_sapiens/index.html))
- [4] What is a gene ? (<http://www.genome.org/cgi/reprint/17/6/669>) Mark B. Gerstein et coll, Genome Research
- [5] "La régulation des gènes, moteur de l'évolution", Sean Carroll, Benjamin Prud'homme et Nicolas Gompel, Pour la Science, n°375, 01/2009, p48-59

## Voir aussi



### Bibliographie

- Rosine Chandebois, *Le gène et la forme ou la démythification de l'ADN* - Préface de René Thom - éd. Espaces 34.
- André Pichot, *Histoire de la notion de gène*, éd. Flammarion, coll. Champs, 1999.
- Matt Ridley, *Génome : autobiographie de l'espèce humaine en vingt-trois chapitres*, éd. Robert Laffont.

### Articles connexes

- Famille de gènes
- Code génétique
- Nomenclature des gènes de levure

### Liens externes

- **(en)** Nombre de gènes dans le génome humain ([http://www.ornl.gov/sci/techresources/Human\\_Genome/project/20to25K.shtml](http://www.ornl.gov/sci/techresources/Human_Genome/project/20to25K.shtml))
- **(fr)** Que disent nos gènes ? CYCLE DE 3 CONFÉRENCES (vidéo) par Andras Paldi ([http://www.cite-sciences.fr/francais/ala\\_cite/college/v2/html/2007\\_2008/cycles/cycle\\_261.htm](http://www.cite-sciences.fr/francais/ala_cite/college/v2/html/2007_2008/cycles/cycle_261.htm))
-  Portail de la biologie cellulaire et moléculaire
-  Portail de la biologie

# Maladie génétique

Les **maladies génétiques** sont des maladies dues à une ou plusieurs anomalies sur un ou plusieurs chromosomes qui sont transmises à la descendance et qui entraînent un défaut de fonctionnement de cellules précises de l'organisme. Les cellules biologiques fabriquent des protéines. L'activité et la structure de chaque protéine est déterminée par l'information génétique contenue dans un gène. Si le gène est altéré, il entraîne la cellule dans un dysfonctionnement, qui peut se révéler, à tout âge de la vie, avec l'expression d'une maladie.

Les maladies génétiques sont dites dominantes ou récessives, si l'allèle responsable est ou non dominant (chez un individu chaque gène est représenté par deux allèles).

On peut aussi les classer en fonction de la position du gène responsable de l'anomalie. S'il est situé sur la paire de chromosomes sexuels, la maladie est dite gonosomale, s'il est localisé sur une paire de chromosomes homologues, la maladie est dite autosomale. On parle donc de maladie autosomale récessive (ex: phénylcétonurie) ou de maladie gonosomale récessive (ex: hémophilie).

Parmi les maladies génétiques, on trouve aussi bien des affections bénignes ou faiblement handicapantes (par exemple, le daltonisme) que des affections extrêmement graves. Mais leur caractéristique commune est généralement d'être une affection à vie et qu'elle peut dans certains cas être transmise à la descendance, puisque inscrite dans les gènes de l'individu.

Les maladies génétiques sont à différencier des maladies chromosomiques, qui sont dues à une anomalie morphologique du chromosome, qui n'a pas été transmise par les ascendants, dont les causes peuvent être variées: irradiation, toxiques..., lors de la division cellulaire des cellules souches ou des premières cellules de la vie (mitose, méiose).

Maladies dites "rares", c'est-à-dire dont la fréquence est inférieure à un malade pour 2 000 personnes, elles représentent environ 80 % de celles-ci, soit environ 6 000 pathologies.

## Maladies héréditaires multifactorielles

Un grand nombre des anomalies congénitales (c'est-à-dire présentes à la naissance) les plus courantes sont des caractères multifactoriels causés par des facteurs environnementaux et génétiques.

Parmi les anomalies de ce type, il faut citer le bec-de-lièvre et la fissure palatine, la sténose du pylore (occlusion de l'estomac) et les malformations du tube neural (*spina bifida* et anencéphalie).

Son risque d'apparition chez les frères, les sœurs ou les descendants est d'environ 3 à 5 p. 100 selon le sexe de l'enfant atteint. On peut détecter les malformations du tube neural avant la naissance.

Les facteurs génétiques et environnementaux spécifiques de la plupart de ces anomalies n'ont pas encore été déterminés, mais on sait que la spécificité individuelle des antigènes HLA (c'est-à-dire les marqueurs situés à la surface des leucocytes humains), qui peuvent maintenant être identifiés grâce à la technologie de l'ADN, influent sur la vulnérabilité aux maladies associées au système immunitaire.

Des maladies ayant une origine pour partie génétique (une mutation d'un gène pouvant aussi parfois n'être qu'un facteur de risque, et non une cause directe de maladie) peuvent aussi apparaître chez l'adulte comme la maladie de Parkinson<sup>[1]</sup> et probablement bien d'autres.



Enfant atteint de progéria.

## Maladies génétiques héréditaires monofactorielles

Lorsque des anomalies génétiques sont résultat d'une simple mutation de gène, elles peuvent être transmises aux générations suivantes par l'une de ces voies, quoique l'imprégnation génomique et la disomie uniparentale peuvent influencer les schémas de transmission.

Type de transmission	Description	Exemples
Autosomique dominante		Maladie de Huntington, Achondroplasie
Autosomique récessive	Un couple constitué de deux personnes saines, mais possédant une seule copie du gène mutant ont, à chaque grossesse, 25 % de risques d'avoir un enfant atteint par l'anomalie.	Drépanocytose, Mucoviscidose, Phénylcétonurie
Dominante liée à l'X	Les anomalies à transmission dominante liée à l'X sont dues à des mutations de gènes situés sur le chromosome X. Seul un petit nombre d'anomalies possède ce mode de transmission. Les femmes sont plus souvent atteintes que les hommes, et le risque de transmission d'une anomalie dominante liée à l'X diffère selon le sexe. Les fils d'un homme atteint d'une anomalie dominante liée à l'X ne sont jamais atteints; ses filles par contre le seront bien. Une femme atteinte d'une anomalie dominante liée à l'X aura à chaque grossesse 50 % de risques d'avoir une fille ou un fils atteint.	Syndrome de l'X fragile
Récessive liée à l'X	Les anomalies à transmission récessive liée à l'X sont également dues à des mutations de gènes situés sur le chromosome X. Les <b>hommes</b> sont plus souvent atteints que les <b>femmes</b> , et le risque de transmission d'une anomalie dominante liée à l'X diffère selon le sexe. Les fils d'un homme atteint d'une anomalie récessive liée à l'X ne sont jamais atteints; ses filles par contre porteront une seule copie du gène mutant. Une femme atteinte d'une anomalie récessive liée à l'X aura à chaque grossesse 50 % de risques d'avoir un fils atteint et 50 % de risques d'avoir une fille porteuse d'une seule copie du gène mutant.	hémophilie A, Maladie de Duchenne, Syndrome de Lowe
Mitochondrial	Ce type de transmission, également appelé transmission maternelle, s'applique à des gènes de l'ADN mitochondrial. Vu que seuls les ovocytes apportent les mitochondries de l'embryon en gestation, seules les femmes sont à même de transmettre les particularités des mitochondries à leurs enfants.	Neuropathie optique de Leber

## Diagnostic

- Anamnèse familiale
- La recherche de symptômes associés (troubles neurologiques, malformations, troubles du comportement) et l'étude d'une éventuelle dysmorphie

puis

### Une consultation en génétique qui jugera la nécessité d'effectuer :

- Un caryotype (étude globale des chromosomes)
- Un F.I.S.H = Hybridation in situ fluorescente permettant de visualiser une anomalie chromosomique de petite taille.
- Puces à ADN (CGH arrays) permettant l'étude globale du génome avec une très haute résolution.
- Eventuellement demande d'examens biologiques de 2ème intention (exemple : chromatographie des acides aminés sanguins et urinaires à la recherche d'une erreur innée du métabolisme).

## Traitement

Le traitement de ces maladies a longtemps été le parent pauvre du reste de la médecine à cause des difficultés d'analyse, de diagnostic (dans certains cas) et du peu de solutions à offrir aux patients (pour beaucoup des pathologies).

Pendant longtemps, la médecine n'a pas disposé de moyens d'analyse et de diagnostic en dehors des symptômes extérieurement observables (quoique parfois très visibles). Le XX<sup>e</sup> siècle a apporté la capacité relativement accessible d'analyser ces maladies sur leurs causes par la connaissance pratique du génome.

L'identification progressive de gènes impliqués dans le déclenchement ou la transmission des maladies héréditaires a offert à la médecine la possibilité de fournir un diagnostic *précoce* et *fiable* (éventuellement avant la naissance d'un enfant ou antérieurement à l'implantation lors d'une fécondation in vitro, par exemple). Cette capacité de diagnostic a profondément transformé la manière d'envisager de donner la vie pour des couples susceptibles de transmettre une affection à caractère héréditaire.

Si de nombreuses maladies héréditaires disposent d'un traitement approprié des symptômes, ce n'est pas le cas de toutes. Dans le cas général, la présence de la *cause* dans le génome complique singulièrement la tâche du praticien.

Les thérapies géniques envisagent de réaliser une modification du patrimoine génétique dans l'être vivant (par l'emploi d'un virus modifié ou toute autre approche). Elles apportent un espoir de solution et de pronostic favorable à certains malades. Toutefois, sauf cas particulier, elles ne sont encore aujourd'hui qu'à l'état d'ébauche ou de recherche.

## Les maladies génétiques

La liste des maladies génétiques connues s'allonge régulièrement suite aux progrès de la médecine et de la recherche biomédicale.

### Par organe, appareil ou fonction

- Les **maladies constitutionnelles de l'os** sont regroupées d'après la classification internationale des maladies constitutionnelles de l'os de 2001 révisée en 2003
- Les maladies métaboliques congénitales
- Les maladies neuro-musculaires héréditaires

### Liste simplifiée de quelques maladies par localisation chromosomique

Liste non limitative. Il faut savoir toutefois qu'une maladie se caractérise parfois par des anomalies génétiques situées sur plusieurs chromosomes différents, et que pour une pathologie donnée, les localisations ne sont pas toutes impliquées. (Exemple: Maladie d'Alzheimer chromosomes impliqués: 1, 4, 7, 10, 12, 14 17, 19, 20 et 21)

#### **Chromosome 1** Cataracte congénitale

Maladie de Charcot (atrophie musculaire progressive)

Facteur rhésus

Surdit  de perception dominante

Pr disposition au cancer du poumon   petites cellules

Glaucome primaire   angle ouvert (forme pr coce)

Pr disposition au cancer de la prostate

Maladie d'Alzheimer

Urticaire familial au froid

Susceptibilit    la dyslexie

#### **Chromosome 2** Glaucome cong nital

Cancer du c lon (forme non polyposique)

---

Gène freinant la croissance musculaire  
Prédisposition au diabète sucré insulino-dépendant  
Cataracte congénitale dominante  
Diabète sucré non insulino-dépendant  
Cécité nocturne congénitale

**Chromosome 3** Prédisposition à la schizophrénie

Cancer du côlon (forme non polyposique)  
Cécité nocturne congénitale stationnaire  
Cancer familial du rein  
Surdité de perception récessive  
Alcaptonurie (première maladie métabolique décrite)  
Obésité sévère  
Intolérance au saccharose

**Chromosome 4** Nanisme (forme achondroplasie, hypochondroplasie)

Chorée de Huntington (à partir de 40 ans, tremblements puis démence)  
Surdité de perception dominante  
Diabète (atrophie optique, surdité)  
Prédisposition à l'alcoolisme  
Psychose maniaco-dépressive  
Prédisposition au psoriasis  
Prédisposition familiale à la maladie de Parkinson

**Chromosome 5** Déficit de l'attention et hyperactivité

Nanisme hypophysaire résistant à l'hormone de croissance  
Facteur de prédisposition à la sclérose en plaques  
Résistance aux corticoïdes (par défaut du récepteur)  
Prédisposition à la schistosomiase  
Perte progressive de l'audition

**Chromosome 6** Prédisposition à la schizophrénie

Spondylarthrite ankylosante  
Système HLA d'histocompatibilité (Human Leucocyte Antigen)  
Hémochromatose  
Prédisposition à la sclérose en plaques  
Susceptibilité à la dyslexie  
Athérosclérose coronarienne

**Chromosome 7** Cancer du côlon (non polyposique)

Nanisme hypophysaire  
Surdité de perception dominante  
Glioblastome multiforme (tumeur maligne du système nerveux central)  
Maladie des os de verre : Ostéogenèse imparfaite  
Autisme  
Surdité de perception récessive  
Mucoviscidose  
Prédisposition à l'obésité  
Prédisposition à la schizophrénie

**Chromosome 8** Épilepsie précoce

Maladie de Werner (vieillesse prématurée de l'enfant)

---

Alopécie universelle héréditaire

Prédisposition à la schizophrénie

Prédisposition à l'épilepsie généralisée

Goitre

Convulsions néonatales familiales bénignes

**Chromosome 9** Albinisme oculo-cutané

Mélanome cutané malin

Galactosémie

Hypomagnésémie

Hirsutisme

Système sanguin ABO

Intolérance au fructose

**Chromosome 10** Fente labiopalatine

Épilepsie partielle avec manifestations auditives

Surdit  de perception auditive

Maladie inflammatoire de l'intestin (maladie de Crohn)

Vitiligo (dépigmentation locale de la peau)

Obésité sévère

Atrophie de la choroïde et de la rétine

**Chromosome 11** Prédisposition au diabète sucré insulino-dépendant

Thalassémie-bêta (maladie de l'hémoglobine)

Drépanocytose (maladie du sang)

Aniridie (absence d'iris)

Surdit  de perception dominante

Albinisme oculo-cutané

Hyperlipidémie complexe

Psychose maniaco-dépressive

Prédisposition à l'arythmie cardiaque

**Chromosome 12** Prédisposition aux maladies inflammatoires de l'intestin

Rachitisme vitaminodépendant

Rachitisme vitaminorésistant (défaut dans le métabolisme de la vitamine D)

Hyperimmunoglobuline E et asthme

Diabète sucré non insulino-dépendant

Rougeur faciale à l'ingestion d'alcool

Phénylcétonurie (dépistée à la naissance par le test de Guthrie)

**Chromosome 13** Surdit  dominante

Surdit  récessive

Dystrophie musculaire de l'enfant

Énurésie nocturne héréditaire

Cancer du sein à début précoce (gène BRCA2)

Rétinoblastome

Maladie de Wilson (ATPase transporteuse de cuivre entraînant une encéphalopathie)

**Chromosome 14** Prédisposition à l'atopie (eczéma)

Surdit  de perception (débutant après l'acquisition du langage)

Maladie d'Alzheimer

Prédisposition au diabète sucré insulino-dépendant

Hyperthyroïdie congénitale

Prédisposition à la sclérose en plaques

Emphysème, hépatite néonatale et cirrhose

**Chromosome 15** Susceptibilité à la dyslexie

Albinisme oculo-cutané tyrosinase positif (" pink eyed ")

Syndrome de Marfan (membres longs et taille très haute avec altération du tissu conjonctif)

Athérosclérose coronarienne

Diabète sucré insulino-dépendant

**Chromosome 16** Psychose maniaco-dépressive

Maladie périodique (fièvre méditerranéenne)

Thalassémie-alpha (maladie de l'hémoglobine)

Cataracte et microphthalmie

Cataracte polaire postérieure

Cataracte zonulaire dominante

Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1

Maladie inflammatoire de l'intestin (maladie de Crohn)

Hypertension (alcalose hypokaliémique)

**Chromosome 17** Prédisposition au cancer du sein (gène BCCR)

Prédisposition à tous les cancers

Asthme sévère

Prédisposition au psoriasis

Désinhibition, démence et amyotrophie

Prédisposition au cancer du sein et de l'ovaire (gène BRCA1)

Prédisposition à la sclérose en plaques

Risque d'infarctus du myocarde

Nanisme hypophysaire

Diabète sucré non insulino-dépendant

**Chromosome 18** Psychose maniaco-dépressive

Obésité précoce, cheveux roux

Myopie importante

Prédisposition à la sclérose en plaques

Prédisposition au diabète sucré insulino-dépendant

Cancer du côlon

**Chromosome 19** Migraine hémiplégique

Diabète sucré non insulino-dépendant résistant à l'insuline

Hypercholestérolémie familiale (récepteur LDL)

Crises migraineuses avec aura et lésions cérébrales

Surdité de perception dominante

Maladie d'Alzheimer à début tardif

Athérosclérose coronarienne

**Chromosome 20** Déterminant quantitatif de la stature

Insomnie, dysautonomie, forme héréditaire de la maladie de Creutzfeldt-Jakob

Diabète insulino-dépendant type tardif du sujet jeune

Déficit immunitaire combiné sévère (adénosine désaminase)

Épilepsie frontale nocturne dominante

Convulsions bénignes du nouveau-né

**Chromosome 21** Maladie d'Alzheimer

Sclérose latérale amyotrophique

Psychose maniaco-dépressive

Syndrome de Down

Épilepsie myoclonique progressive

**Chromosome 22** Cardiopathies congénitales

Syndrome de l'oeil de chat

Prédisposition à la schizophrénie

Autisme, retard mental

Malabsorption du glucose et du galactose

**Chromosome X** Prédisposition à la schizophrénie

Myopathie de Duchenne

Myopie

Goutte

Psychose maniaco-dépressive

Hémophilie type B (facteur X)

Cécité aux couleurs monochromatiques

Cécité aux couleurs (daltonisme), cécité au vert (deutéranopie)

Hémophilie A (facteur VIII)

41 gènes impliqués dans le retard mental lié à l'X

**Chromosome Y** Facteur déterminant dans la régulation des gènes contrôlant le développement des testicules ;

dysgénésie gonadique (femme XY)

Azoospermie

## Sources

- Human Genom Resources NCBI <sup>[2]</sup>
- Carte complète établie à ce jour du génome humain <sup>[3]</sup>

## Notes et références

[1] BE Allemagne N°466 (<http://www.bulletins-electroniques.com/actualites/61863.htm>) (15/01/2010) - Ambassade de France en Allemagne / ADIT]

[2] <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/genome/guide/human>


[3] [http://www.ornl.gov/sci/techresources/Human\\_Genome/posters/chromosome/chooser.shtml](http://www.ornl.gov/sci/techresources/Human_Genome/posters/chromosome/chooser.shtml)

## Voir aussi

Maladies génétiques rares sur Orphanet ([http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=FR&Expert=98053](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=98053))

## Articles connexes

- Maladie rare
- Cellule souche (médecine)
- Maladie métabolique congénitale
- Liste des maladies génétiques à gène identifié
- Liste des maladies génétiques à gène non identifié
- Rétrovirus
- Syndrome à phénotype comportemental

- Antécédents familiaux
-  Portail de la médecine

# Hybride

---

 Pour les articles homonymes, voir Hybride (homonymie) et Croisement.

En génétique, l'**hybride** est le croisement de deux individus de deux variétés, sous-espèces (croisement intraspécifique), espèces (croisement interspécifique) ou genres (croisement intergénérique) différents. L'hybride présente un mélange des caractéristiques génétiques des deux parents. Lors de croisements interspécifiques, le terme métis est aussi utilisé.

L'hybridation est toutefois différente de la manipulation génétique dans la mesure où l'hybridation, même si elle est peut être provoquée par l'homme, peut aussi se produire naturellement.

## Reproduction des hybrides

Les hybrides ont souvent une fertilité assez faible, due au fait que les chromosomes ont des difficultés de s'apparier lors de la méiose.

Certains hybrides animaux stables peuvent cependant se reproduire par leurs semences (dromadaire /chameau de Bactriane) mais le plus souvent, ils sont stériles.

Chez les végétaux, on peut reproduire les hybrides par multiplication végétative (bouturage ou greffage).

## Hybridation et éthique

Des scientifiques souhaitent créer des hybrides homme-animal, à fin expérimentale ou pour répondre à une pénurie d'oeufs humains pour y isoler des cellules-souches embryonnaires. Ils estiment qu'en utilisant des ovules d'animaux, plus disponibles, ils pourraient créer des hybrides humains-animaux

En 2008, la chambre des lords britannique a rejeté un amendement déposé par Lord Alton dans le cadre du projet de loi *Fertilisation humaine et embryologie* visant à interdire la production de tels hybrides, mais ceux-ci ne pourront être produits que pour des embryons qu'on laissera "vivre" 14 jours au plus (avec implantation *in utero* interdite), et après autorisation de la Human Fertilisation and Embryology Authority (HFEA), si celle-ci considère la recherche proposée comme nécessaire, et après examen d'éventuelles autres alternatives. Les deux premières autorisations, données au Royaume-Uni ont concerné des hybrides cytoplasmiques (ou « *cybrides* »<sup>[1]</sup>) à 99,9% humains et à 0,1 % animal (mitochondries respectivement de vaches et de lapins)<sup>[2]</sup>

## Rétrocroisement

Le rétrocroisement sert à transférer un ou quelques gènes désirables d'un parent donneur à un parent récepteur par ailleurs acceptable. Il nécessite un croisement répété de nouveaux hybrides au parent récurrent et la sélection du gène désiré du parent donneur.

## Botanique

Chez les végétaux, on peut créer des hybrides en pratiquant une pollinisation contrôlée. Le botaniste tchèque Gregor Mendel puis l'américain Luther Burbank ou l'agronome russe Ivan Mitchourine furent des précurseurs en la matière à la fin du XIXe siècle et au début du XXe siècle.

## Hybrides F1

En anglais, *First Filial Generation* : les semences d'hybrides F1 sont le résultat d'un croisement entre deux variétés ou races d'une même espèce, sélectionnées sur plusieurs générations pour certains traits caractéristiques. Pour obtenir des semences F1, on doit croiser les parents originaux à chaque année. Il n'est pas conseillé de récolter les semences produites par les hybrides F1 car elles ne reproduiront pas fidèlement les traits de leurs parents. On dit que ces semences F2 sont instables ;

## Technique d'hybridation végétale

L'hybridation s'obtient en retirant manuellement les anthères des fleurs du parent femelle désigné afin d'éviter une auto-fécondation parfois possible. Une fois les anthères "castrées", on dépose du pollen mûr (prélevé sur le parent mâle choisi) sur le pistil de la fleur du parent femelle. La graine hybride qui en résulte porte l'information génétique des caractères des deux parents.

Si l'hybride obtenu hérite des qualités souhaitées, on parle alors d'effet hétérosis ou vigueur hybride.

Un système de marqueur génétique est désormais souvent utilisé pour ne cultiver sur le long terme que les semis les plus prometteurs. Par exemple, pour créer de nouvelles variétés de pommes, on croise deux variétés connues ayant des caractéristiques intéressantes. On sème les pépins des fruits obtenus mais on sait que seul 1/8 des semis dispose des allèles recherchés (couleur, conservation, teneur en sucre, etc.). Pour ne garder que ces semis, on procède à un test génétique sur une feuille mûre dès la première année du semis. Si celle-ci montre la présence de gène favorisant une forte production d'éthylène (qui entraîne une mauvaise conservation du fruit), on élimine immédiatement le semis. Il existe aussi des marqueurs permettant de connaître à l'avance la couleur des futurs fruits. En procédant ainsi, les hybrideurs concentrent leurs travaux uniquement sur les semis de valeur.

## Monohybridisme

Le *monohybridisme* est un type de croisement qui permet de suivre l'hérédité d'un seul caractère.

Les différentes formes d'un caractère étant généralement contrôlées par différents allèles d'un même gène, on croise des individus de lignée pure comme par exemple des individus à fleurs jaunes avec des individus à fleurs bleues et on observe la couleur des fleurs obtenues. On pourra ainsi définir quel est l'allèle dominant et quel est le récessif.

Lorsque le croisement concerne deux caractères différents, on parle de *dihybridisme*, et ainsi de suite.

## Hybrides interspécifiques

Quelques exemples :

- triticale : hybride de blé tendre et de seigle ;
- clemenvilla : hybride de clémentine et de tangerine ;
- festulolium : hybride de fétuque et de ray-grass ;
- aprium et pluot : hybrides de prunier et d'abricotier ;
- caseille : hybride de cassissier et de groseillier épineux ;
- limequat : hybride de kumquat et de lime (*Citrus aurantifolia* × *C. fortunella*) ;

## Zoologie

Les espèces au sein de l'ordre des Lépidoptères s'hybrident facilement.

- Equidés
  - bardot ou bardine : ânesse + cheval
  - mulet ou mule : âne + jument
  - zébrâne ou donzèbre : âne + zèbre
  - zébrule (et zorse) : cheval + zèbre
- Félidés du genre *Panthera*



Le zébrâne est un hybride Ane × Zèbre

	Lionne ♀	Tigresse ♀	Jaguar ♀	Léopard ♀
Lion ♂	—	Ligre	Liguar	Liard
Tigre ♂	Tigron	—	Tiguar	Tigard
Jaguar ♂	Jaglion	Jaguatigre	—	Jagulep
Léopard ♂	Leopon	Léotig	Lépjag	—

- Autres félidés
  - li-tigron : lion + tigron (femelle)
  - pumapard : puma + léopard
  - ocema : ocelot + puma
  - caraval : caracal + serval (femelle)
  - servical : serval + caracal (femelle)
  - safari : chat domestique + chat de Geoffroy
  - savannah : chat domestique + serval
  - bengal : chat domestique + chat leopard du Bengale
  - chausie : chat domestique + Chaus
- Ovidés
  - chabin : mouton + chèvre
- Bovidés
  - beefalo : vache + bison
  - cattalo : taureau + bison (femelle)
  - dzo : vache (ou taureau) + yack
  - zopiok (mâle) ou zoom (femelle) : zébu + yack
- cama : lama (femelle) + dromadaire (mâle)
- chinchilla domestique : chinchilla lanigera + chinchilla brevicaudata
- cochonglier : verrat (porc) + laie
- coquard : faisan + poule
- crocotte : loup + chienne
- faisan hybride : faisan de Lady Amherst + faisan doré
- hamster hybride : hamster russe (ou dzougarie) + hamster de Campbell
- lamel : lama (mâle) + dromadaire (femelle)
- léporide : lièvre + lapin

- lounard : loup + renard
- marlot : Margay + ocelot (femelle)
- mouchèvre (ou musmon) : bélier + chèvre
- mulard : canard de barbarie + cane domestique
- mulet : serin + chardonneret
- ovicapre : bouc + brebis
- pizzly (alias prizzly, ou encore grolar, anglicisme) : ours polaire + grizzly
- rackelhahn : Grand Tétraz + tétras-lyre
- sanglochon : sanglier + truie
- siabon : gibbon + siamang
- triton de Blasius : triton à crête + triton marbré
- turkoman : chameau de Bactriane + dromadaire
- whalphin : fausse orque + grand dauphin

### Hybridations infirmées

- jumart : taureau + jument, en réalité irréaliste<sup>[3]</sup>

## Étymologie

Le mot **hybride** vient du latin **ibrida** qui désignait le produit du sanglier et de la truie, et plus généralement tout individu de sang mêlé. L'orthographe a été modifiée par rapprochement avec le mot grec **hybris**<sup>[4]</sup> faisant référence à la violence démesurée qui peut évoquer la notion de viol, union contre nature.

## Notes et références

[1] Ott Mo (2007), Biofutur, n° 284, p 44-47

[2] Gautier Andujar, Biofutur n° 286. p 10/64, Mars 2008

[3] Oeuvres complètes de Buffon, chapitre "Des mulets" (<http://books.google.fr/books?id=HR8OAAAAQAAJ&pg=RA2-PA345&lpg=RA2-PA345&dq>)



[4] Dictionnaire Le Robert électronique, 1992.

## Voir aussi

### Articles connexes

- Mutagenèse
- Biotechnologie
- Génie génétique
- Hybride F1
- Hybridation dans la fiction
- Chimère (génétique)
- Félin hybride
- Zone hybride

## Liens externes

- **(en)** Hybridation du pommier (<http://www.hort.purdue.edu/newcrop/maia/pollination.html>)
- Base de données sur les hybrides des oiseaux (<http://www.bird-hybrids.com/>)
-  Portail de la biologie cellulaire et moléculaire
-  Portail de la zoologie

## Récessif

---

En génétique, on parle de **récessivité** lorsqu'un allèle ne peut donner un phénotype lorsqu'il est seul représentant dans les chromosomes de la cellule considérée (sauf en cas d'haploïdie).

Au contraire, on parle d'allèle dominant lorsqu'un seul allèle permet de définir un phénotype. On peut citer la mucoviscidose qui est une maladie génétique récessive. Il faut donc, pour qu'une personne soit atteinte de mucoviscidose que ses deux parents lui aient transmis au moins un allèle récessif permettant l'apparition de ce phénotype. Si les parents n'étaient pas malades, cela signifie qu'ils étaient des porteurs sains, c'est-à-dire qu'un de leur allèle permettait l'apparition de cette maladie mais que leur second allèle ne le permettait pas (ce dernier était donc dominant par rapport au premier qui permettait l'apparition de la maladie).

Par extension, on peut parler de caractère récessif lorsque ce dernier ne se retrouve pas automatiquement dans la descendance (il est "remplacé" par le caractère dominant).

## Voir aussi

- Transmission autosomique récessive
- Transmission récessive liée à l'X

# Allèle

---

On appelle **allèles** les différentes versions d'un même gène. Chaque allèle se différencie par une ou plusieurs différences de la séquence de nucléotides. Ces différences apparaissent par mutation au cours de l'histoire de l'espèce, ou par recombinaison génétique. Tous les allèles d'un gène occupent le même locus (emplacement) sur un même chromosome.

## Exemple

Dans le cas du gène déterminant le groupe sanguin ABO, situé sur le chromosome 9 humain (en 9q34.1-q34.2), l'un des allèles, *A*, code la présence de substance A, un autre, *B*, la présence de substance B, et un troisième allèle *O*, ne codant pas d'enzyme actif, détermine, chez l'homozygote *O/O*, le groupe O.

## Généralités

Le gène est constitué d'une séquence de nucléotides, fragments unitaires de l'ADN. Cette séquence peut être modifiée d'une manière naturelle et aléatoire au niveau d'un ou plusieurs nucléotides, on parle de mutation. Une mutation introduit une variation par rapport à la séquence de départ : la séquence modifiée est un allèle du gène de départ.

Dans une cellule diploïde, il y a deux allèles pour chaque gène : un allèle transmis par chaque parent. Les allèles transmis par les parents peuvent être identiques ou non.

Chez l'être humain, chaque gène est présent en double exemplaire, l'un provenant du père, l'autre de la mère.

Dans une population, on peut avoir plusieurs allèles d'un gène, représentant plusieurs formes alternatives du même gène.

Si les allèles apportés par chaque parent sont identiques dans leur séquence nucléotidique, l'individu est homozygote pour ce gène. S'ils sont différents, l'individu est hétérozygote. Dans ce dernier cas, deux possibilités sont envisageables quant au phénotype résultant de l'expression du gène. Si l'un des deux allèles s'exprime et l'autre reste « muet », on dit que le premier est *dominant* et l'autre *récessif*. Les allèles dominants sont symbolisés par une lettre majuscule (ou une lettre avec un +), et les récessifs par une lettre minuscule.

Dans une population, un gène peut donc exister sous plusieurs variantes, le locus et la fonction restant constants. On dit qu'un gène est *polyallélique* ou *polymorphe* s'il est représenté par plus de deux allèles, ceux-ci étant reconnus en tant que tels s'ils se retrouvent à plus de 1% dans une population. Voir fréquence allélique.


## Types d'allèles

Les différents types d'allèles sont les suivants :

- des **allèles codominants (codominance)** sont des allèles qui s'expriment en même temps. Chez les individus hétérozygotes, en cas de co-dominance, les deux allèles sont exprimés. En théorie, le phénotype est donc l'expression conjointe des deux allèles. Pour autant, le phénotype peut ne pas refléter la contribution des deux allèles si par ailleurs l'expression d'un autre gène "contredit" l'expression d'un des deux allèles. Pour prendre un exemple simple, la couleur rouan de la robe chez les bovins résulte d'un mélange de poils rouges et de poils blancs dû à l'hétérozygotie des allèles codant chacun une couleur de poils ;
- un **allèle létal** est une forme mutante d'un gène, qui entraîne la mort de l'individu à l'état homozygote s'il est récessif ou hétérozygote s'il est dominant. Dans le cas d'un allèle létal dominant, il est éliminé lorsqu'il survient (mort de l'individu avant la naissance) et il ne sera donc pas transmis.
- un **allèle nul** est un allèle qui fournit un produit génique non fonctionnel ;

- un **allèle récessif** est l'état allélique d'un gène où l'homozygotie est nécessaire pour l'expression du phénotype approprié, au contraire d'un **allèle dominant** ;
- les **allèles multiples** sont observés lorsqu'il y a l'existence, dans une population, de plus de deux allèles sur un même locus.

## Articles connexes

- Allélotypage
- Haplotype
-  Portail de la biologie cellulaire et moléculaire

# Chromosome

Un **chromosome** est un élément microscopique constitué de molécules d'ADN. Dans les cellules eucaryotes, les chromosomes se trouvent dans le noyau où ils prennent la forme soit d'un bâtonnet, soit d'un écheveau, selon qu'ils sont condensés ou non. Dans les cellules procaryotes, les chromosomes se trouvent dans le cytoplasme, dans une région appelée nucléoïde (voir Structure bactérienne).

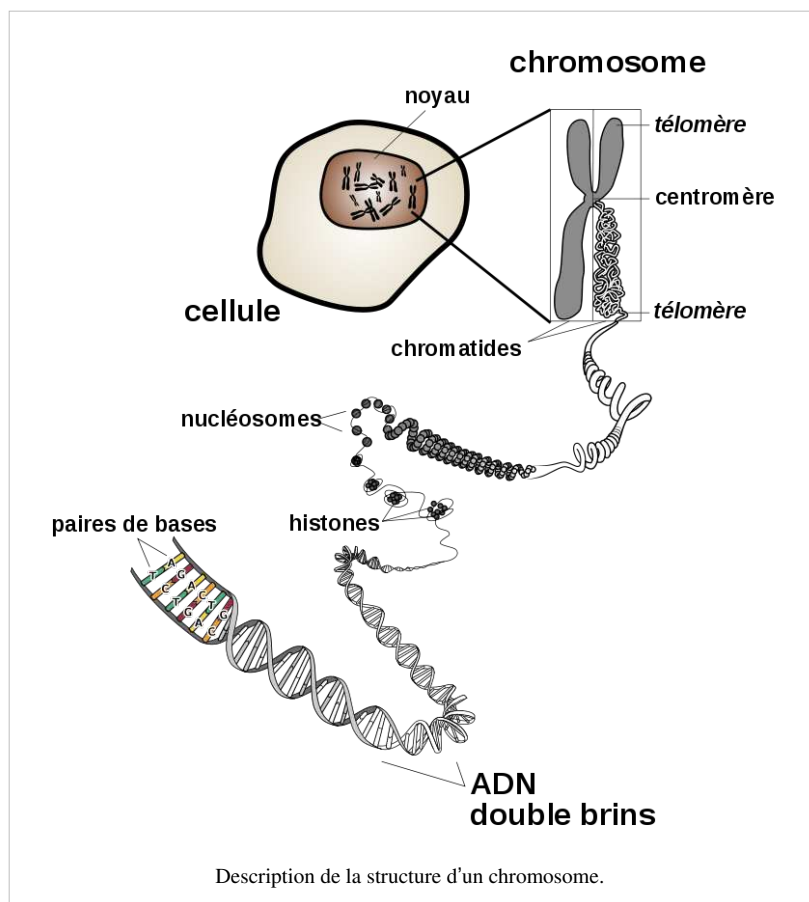
Le **chromosome** (du grec *khroma*, couleur et *soma*, corps, élément) est l'élément porteur de l'information génétique. Les chromosomes contiennent les gènes et permettent leur distribution égale dans les deux cellules filles lors de la division cellulaire. Ils sont formés d'une longue molécule d'ADN, associée à des protéines (notamment les histones). Entre deux divisions, la séparation

entre les différentes molécules d'ADN (chromosomes) est peu perceptible, l'ensemble porte alors le nom de chromatine. Ils se condensent progressivement au cours de la division cellulaire pour prendre une apparence caractéristique en forme de X à deux bras courts et deux bras longs, reliés par un centromère.

Au figuré, le mot **chromosome** est utilisé pour décrire son contenu en termes d'information génétique. Les chromosomes portent les gènes, supports de l'information génétique transmis des cellules mères aux cellules filles lors de la mitose ou de la méiose (reproduction sexuée).

Les chromosomes sont habituellement représentés par paires, en parallèle avec leur homologue. Ils sont souvent illustrés sous leur forme **condensée** et **dupliquée** (en métaphase de la mitose).

L'ensemble des chromosomes est représenté sur un caryotype, ou carte de chromosomes.



## Réplication

Après leur réplication pendant l'interphase du cycle cellulaire, les chromosomes sont composés de deux copies identiques de chromatides, attachées entre elles au niveau d'un centromère. Chaque chromatide est formée d'une molécule d'ADN (le nucléofilament) associée à des protéines histones - assemblées en nucléosomes - et des protéines non histones. En microscopie optique, on distingue sur les chromosomes des régions condensées, formées d'hétérochromatine, et des régions décondensées, formées d'euchromatine. Les gènes exprimés se localisent principalement au niveau de l'euchromatine. Les télomères et le centromère sont des séquences répétitives, et que le centromère ne codent pas d'information génétique, il s'agit d'ADN satellites non codants.

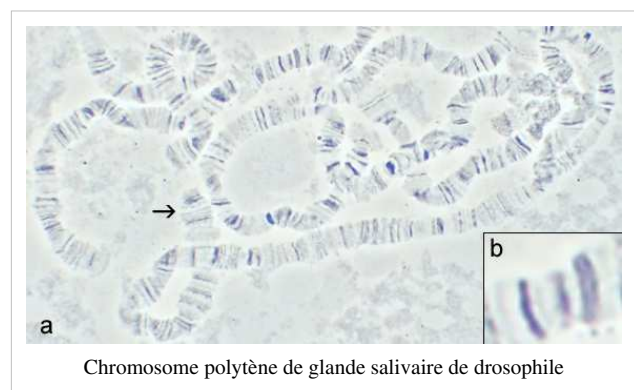
La mitose transmet la totalité des chromosomes aux cellules filles, tandis que la méiose ne transmet que la moitié du patrimoine génétique aux cellules filles, ce qui permet l'augmentation de la diversité du patrimoine génétique par le phénomène de recombinaison génétique.

## Chromosomes chez les procaryotes

Les bactéries et les Archaea possèdent en général un unique chromosome circulaire appelé chromoïde. Cependant, chez quelques espèces, comme la bactérie *Borrelia burgdorferi* (responsable de la maladie de Lyme), le chromosome est linéaire. Il existe également quelques bactéries qui possèdent deux chromosomes. L'ADN des bactéries existe aussi sous forme de plasmides. Ce sont des éléments génétiques non chromosomiques. La distinction entre plasmides et chromosomes est vague, bien que leur taille et leur importance soient généralement prises en compte. Les chromosomes bactériens initient la réplication et permettent ainsi la fabrication de médicaments.

## Chromosomes chez les eucaryotes

Les eucaryotes possèdent de multiples chromosomes linéaires contenus dans le noyau cellulaire. Chaque chromosome a son propre centromère, avec un ou deux bras se projetant à partir de celui-ci. Lors de la mitose et de la méiose, le centromère permet l'assemblage du kinétochore qui lie les chromosomes aux microtubules, permettant ainsi leurs déplacements et leur répartition entre les deux cellules filles. La fin des chromosomes sont des structures spéciales appelées *télomères*. Ces extrémités raccourcissent à chaque réplication car l'ADN polymérase a besoin d'une amorce pour commencer la réplication. Une enzyme, la télomérase, permet dans certains cas de rétablir la longueur des télomères. La réplication de l'ADN commence à divers endroits du chromosome.



Chromosome polytène de glande salivaire de drosophile

## Description des chromosomes des cellules eucaryotes

Les gamètes (cellules sexuelles) ne possèdent qu'un seul exemplaire de chaque chromosome, tandis que les autres cellules de l'organisme, dites cellules somatiques, possèdent deux exemplaires de chaque.

Les chromosomes eucaryotes peuvent être distingués selon la position de leur centromère : On parle de chromosome **métacentrique** lorsqu'il possède un centromère en position centrale (position médiane) ce qui lui donne des bras (ou chromatides) de longueur à peu près égales. Un chromosome **submétacentrique** est un chromosome dont le centromère est presque en position centrale ; les chromatides de ce chromosome présentent des bras de longueur inégale (un petit bras nommé « p » et un long bras « q »). Si le centromère est plus proche de l'une des deux extrémités (les télomères), le chromosome est dit **acrocentrique**. Enfin, un chromosome **télocentrique** présente un centromère très proche de ses télomères. En cas de perte du centromère (anomalie), le chromosome est dit

**acentrique.** D'autres anomalies peuvent provoquer l'apparition d'un chromosome possédant deux centromères nommé chromosome **dicentrique**. Celui-ci est instable et peut se casser (lors de la méiose) en différents segments qui se répartissent au hasard dans chacune des cellules filles.

## Chromosomes chez les plantes

Les plantes ont elles-aussi un nombre très variable de chromosomes. Elles peuvent être haploïdes, diploïdes ou polyploïdes. Chez les phanérogames, la plante disposant du plus grand nombre de chromosomes est le mûrier noir avec  $2n=308$  chromosomes. Les Ophioglossum en comptent elles 1260. Une plante modèle, *Arabidopsis thaliana*, est souvent utilisée par les chercheurs pour mieux comprendre l'importance des échanges de chromosomes pendant la méiose.

## Chromosomes humains

Article connexe : Chromosomes humains.

Chaque cellule humaine, excepté les gamètes, possède 22 paires de chromosomes appelés autosomes, numérotées de 1 à 22 par ordre de taille décroissante, et une paire de chromosomes sexuels appelés gonosomes : XX chez la femme et XY chez l'homme.

Le projet du génome humain visait à la seule détermination de la portion euchromatique du génome. Les télomères, centromères et autres régions hétérochromatiques n'ont pas encore été déterminées, ainsi d'ailleurs qu'un petit nombre de lacunes non clonables[1].

## Chromosomes des différentes espèces

Le nombre et la forme des chromosomes (caryotype) sont les mêmes pour tous les individus d'une espèce donnée.

Les chromosomes sont en nombre variable suivant chaque espèce. L'espèce humaine en compte 46 : 23 paires, dont 22 sont des chromosomes homologues (**autosomes**), la dernière paire correspondant aux deux chromosomes sexuels (gonosomes). Les paires de chromosomes humains sont numérotées de 1 à 22, du plus long au plus court, et les deux chromosomes sexuels sont nommés X et Y. Cette règle n'est pas la même pour tous les organismes.



Cet article ou cette section doit être recyclé.

Une réorganisation et une clarification du contenu sont nécessaires. Discutez des points à améliorer en page de discussion.

**Table 1 : Exemples de nombres de chromosomes**

Espèce	Nombre de chromosomes	Espèce	Nombre de chromosomes
Drosophile	8	Homme	46
Seigle	14	Chimpanzé	48
Cobaye	64	Mouton	54
Pigeon	16	Cheval domestique	64
Escargot	24	Poule	78
Ver de terre	36	Carpe	104
Porc	38	Lépidoptère	380
Blé	42	Fougère	1200
Chat	38	Grenouille	24
Oignon	16	Crocus	6

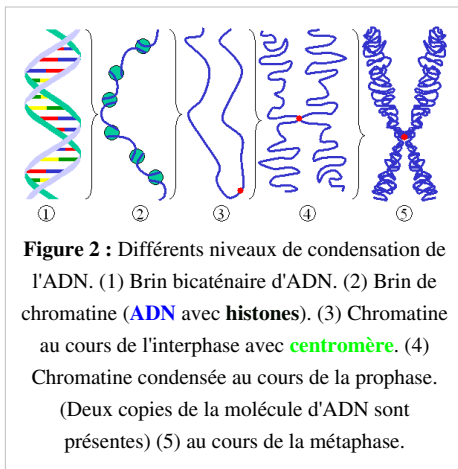
Tabac sauvage	24	Tabac cultivé	48
Pomme de terre	48	Pois	14
Chien	78	Tomate	36
Mouche	10	Betterave	18, 27 ou 36
Zèbre	38	Colombe	16
Souris	40	Rat	42
Lièvre	48	Ray Grass	14 ou 28
Vache	60	Hamster	22
Levure	16		

## Chromatine

Article détaillé : Chromatine.

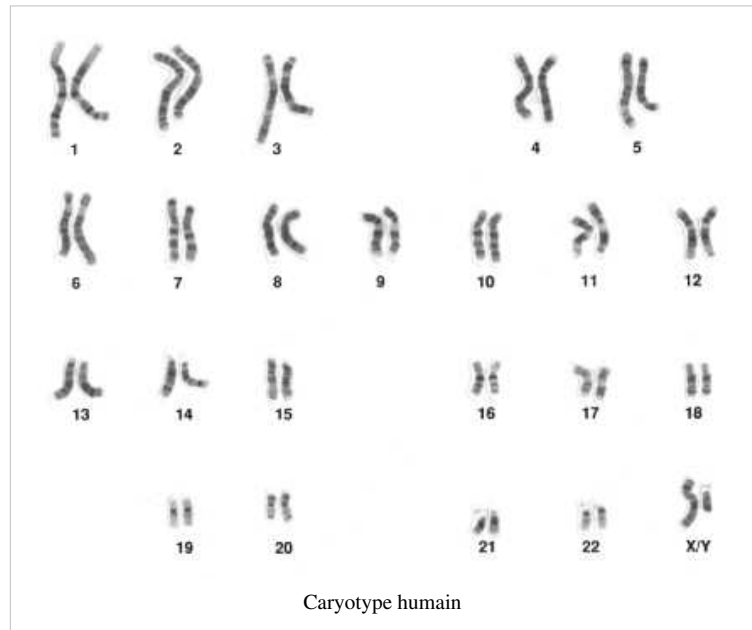
Deux types de chromatine peuvent être distingués :

- L'euchromatine, qui consiste en ADN actif, par exemple exprimé en protéine.
- L'hétérochromatine, qui consiste en ADN principalement inactif. Il semble servir à des fins structurales durant les phases chromosomiques. L'hétérochromatine peut à son tour se subdiviser en deux types :
  - L'*hétérochromatine constitutive*, qui n'est jamais exprimée. Elle est située autour du centromère et consiste en général en des séquences répétitives.
  - L'*hétérochromatine facultative*, qui est parfois exprimée.



## Caryotype

Pour déterminer le nombre (diploïde) de chromosomes d'un organisme, des cellules peuvent être bloquées en métaphase in vitro (dans un tube à essais) avec de la colchicine. Ces cellules sont ensuite teintées (le nom "chromosome" fait référence au fait que l'on peut les colorer), photographiées et arrangées en un caryotype (un ensemble ordonné de chromosomes) également nommé "caryogramme". Comme beaucoup d'espèces à reproduction sexuée, les humains ont des gonosomes (des chromosomes sexuels, par opposition aux autosomes pour les fonctions corporelles). Ils sont XX chez les femelles et XY chez les mâles. Chez les femelles, l'un des deux chromosomes X est inactif et peut être vu au microscope comme un corpuscule de Barr.



## Altérations des chromosomes

Les anomalies soit du nombre, soit de la structure des chromosomes sont appelées aberrations chromosomiques. Elles peuvent être détectées avant la naissance par l'analyse du caryotype de cellules fœtales obtenues par ponction de trophoblaste ou par amniocentèse. La présence d'un chromosome surnuméraire constitue une trisomie, tandis qu'un chromosome manquant dans une paire réalise une monosomie. Certaines maladies résultent d'une anomalie du nombre des chromosomes sexuels, comme le syndrome de Turner, où il manque un chromosome X (XO), ou le syndrome de Klinefelter, où l'on observe un chromosome X en trop.

Les altérations des chromosomes sont :

- les cassures chromosomiques, comme la **délétion** ou l'**inversion** ;
- les échanges de fragments entre chromosomes : **translocation** et **insertion** ;
- la **duplication**.

## Exemples

- Syndrome du cri du chat, due à une délétion d'une partie du bras court du chromosome 5.
- Syndrome de Wolf-Hirschhorn, due à une délétion partielle du bras court du chromosome 4.
- Syndrome de Down ou trisomie 21.
- Syndrome d'Edward, trisomie du chromosome 18 : la trisomie la plus fréquente après le syndrome de Down.
- Syndrome de Patau, ou syndrome-D ou trisomie 13.
- Syndrome de Jacobsen, ou trouble de délétion 11q terminale (très rare). Plus de détails sur le site <http://www.11q.org>.
- Syndrome de Klinefelter (XXY).
- Syndrome de Turner (X au lieu de XX ou XY).
- Syndrome Y
- Syndrome triple X

## Liste complète


([en](#)) Affichage graphique détaillé de tous les chromosomes humains et des maladies annotées au bon endroit <sup>[2]</sup>.

## Voir aussi

### Articles connexes

- Anomalie chromosomique
- Maladie génétique
- Chromosomes humains
- Chironomidae : insectes diptères ayant des chromosomes géants visibles au microscope
- Génie génétique
- Mutagène
- ADN

### Liens externes

- Les chromosomes démontrés <sup>[3]</sup>
- ([fr](#)) Glossaire de la biotechnologie de la FAO <sup>[4]</sup>
-  Portail de la biologie cellulaire et moléculaire

## Références

[1] <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/genome/seq/>

[2] <http://www.ornl.gov/hgmis/posters/chromosome/>

[3] [http://www.gene-abc.ch/welt/abc/wg060/002\\_f.html](http://www.gene-abc.ch/welt/abc/wg060/002_f.html)

[4] [http://www.fao.org/biotech/index\\_glossary.asp?lang=fr](http://www.fao.org/biotech/index_glossary.asp?lang=fr)

---

# Théorie chromosomique de Sutton et Boveri

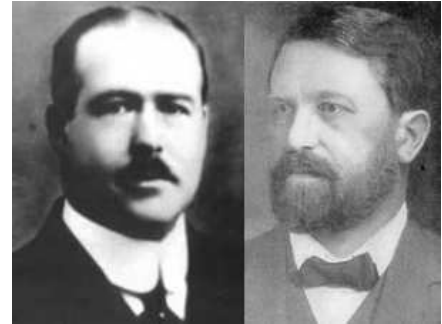


Cet article est une ébauche concernant la biologie.

Vous pouvez partager vos connaissances en l’améliorant (**comment** ?) selon les recommandations des projets correspondants.

La **théorie chromosomique Boveri-Sutton** (également connu sous le nom de théorie chromosomique de l'hérédité) est une théorie unificatrice fondamentale de la génétique qui identifie les chromosomes comme étant les porteurs de l'information génétique<sup>[1]</sup>. Cette théorie a permis d'expliquer les mécanismes sous-jacents de l'hérédité mendélienne.

Theodor Boveri et Walter Sutton ont développé indépendamment la théorie chromosomique en 1902, Boveri en étudiant le développement embryonnaire chez l'oursin et Sutton lors de ces travaux sur la méiose chez la sauterelle<sup>[2]</sup>. La proposition de Sutton et Boveri en 1902, que les chromosomes sont les facteurs de l'hérédité mendélienne fut controversée jusqu'à sa démonstration en 1915 par les travaux de Thomas Hunt Morgan chez la mouche *Drosophila melanogaster*<sup>[3]</sup>.




Walter Sutton (gauche) et Theodor Boveri (droite) ont indépendamment développé la théorie chromosomique en 1902

## References

[1] (en) 1902: Theodor Boveri (1862-1915) et Walter Sutton (1877-1916) propose que les chromosomes sont les porteurs de l'information génétique ([http://www.genomenetwork.org/resources/timeline/1902\\_Boveri\\_Sutton.php](http://www.genomenetwork.org/resources/timeline/1902_Boveri_Sutton.php)) Genetics and Genomics Timeline. Genome News Network an online publication of the J. Craig Venter Institute.

[2] Sutton, W., 1902 (<http://www.genetics.org/cgi/ijlink?linkType=PDF&journalCode=biolbull&resid=4/1/24>) Biol Bull. 4:24-39

[3] (en) Morgan, Thomas Hunt; Alfred H. Sturtevant, H. J. Muller and C. B. Bridges, The Mechanism of Mendelian Heredity, Henry Holt, New York [ lire en ligne (<http://books.google.com/books?id=GZEEAAAAYAAJ&dq=mechanism+of+mendelian+heredity+morgan>)]

-  Portail de la biologie cellulaire et moléculaire

# Hérédité mendélienne

---



Cet article est une ébauche concernant la **biologie**.

Vous pouvez partager vos connaissances en l’améliorant (**comment** ?) selon les recommandations des projets correspondants.

On utilise les termes d'**hérédité mendélienne**, monogénique ou monofactorielle pour caractériser la transmission des maladies dues à la mutation dans un seul gène.



Une mutation n'est pas nécessairement pathologique. Quand la mutation est peu importante on parle de mutation silencieuse ou polymorphisme, par contre quand une mutation entraîne une maladie on parle de l'allèle morbide.

Elle est transmise de manière héréditaire par la combinaison des gènes des parents.

## Liens internes

- Théories de l'évolution
- Hérédité non-mendélienne
- Gregor Mendel
- Hérédité

## Lien externe

- collège génétique <sup>[1]</sup>
-  Portail de la biologie
-  Portail de l'origine et de l'évolution du vivant

## Références

[1] <http://college-genetique.igh.cnrs.fr/Enseignement/genformclin/heredmendel.pdf/>

# Cartographique génétique

---

La **cartographie génétique** est la construction d'une carte soit localisée autour d'un gène, soit à base large portant sur le génome entier. Plus généralement, c'est la détermination de la position d'un locus (gène ou marqueur génétique) sur un chromosome.

## Objectif de la cartographie génétique

L'action de cartographier consiste à déterminer les positions relatives des loci (gènes ou séquences d'ADN) sur un chromosome. Les cartes de liaison sont obtenues à partir de la fréquence de recombinaison entre les loci. Les cartes physiques sont généralement obtenues par l'utilisation de l'hybridation *in situ* des fragments d'ADN clonés avec des chromosomes en métaphase, ou l'utilisation d'hybrides somatiques ou hybrides d'irradiation.

## Types de cartes

Une carte étant un diagramme représentant la position relative des loci sur un chromosome et les distances entre eux, on distingue les types de cartes suivants :

- Une **carte génétique** est un alignement linéaire des gènes sur un chromosome, basé sur les fréquences de recombinaison (carte de liaison) ou sur l'emplacement physique (carte physique ou chromosomique). Les termes de carte factorielle, ou de carte statistique, sont souvent fréquemment employés comme synonymes de carte génétique.
- Une **carte de liaison** est un diagramme linéaire ou circulaire représentant les positions relatives des gènes sur un chromosome qui sont déterminées par la fraction de recombinaison.
- Une **carte physique** ou **carte chromosomique** porte l'indication de la séparation, en paires de bases (souvent abrégées en *pb*), entre les paires de loci liés.
- Une **carte de restriction** montre l'arrangement linéaire des sites de reconnaissance de l'endonucléase de restriction le long d'une molécule d'ADN.

Des *cartes cytologiques* des gènes associés aux mutations peuvent être établies lorsque certaines mutations ont un support chromosomique qui peut être mis en évidence par les techniques de colorations de bandes des chromosomes.

## Types de cartographies

La **cartographie comparée** est la comparaison de l'emplacement des gènes et des marqueurs sur une carte chromosomique entre espèces. Dans les comparaisons entre des espèces proches, on découvre un degré élevé de conservation :


- de la **co-linéarité** : phénomène par lequel l'ordre des gènes est préservé entre des espèces différentes.
- de la **synténie** : présence simultanée sur le même chromosome de deux ou plusieurs loci, indépendamment de leur liaison génétique. La notion de synténie est de plus en plus utilisée pour décrire la conservation de l'ordre des gènes entre deux espèces apparentées.

Dans ce cas, la localisation de plusieurs gènes peut être prédite grâce à un modèle de données. Les comparaisons entre espèces phylogénétiquement éloignées révèlent une augmentation de la perte de synténie.

La **cartographie S1** est une méthode de caractérisation des modifications posttranscriptionnelles dans l'ARN (épissage des introns, etc.) par hybridation de l'ARN avec un ADN simple brin et son traitement avec une nucléase S1.

-  Portail de la biologie cellulaire et moléculaire

# Transduction (génétique)

 Pour les articles homonymes, voir transduction.



Cet article est une ébauche concernant la biologie.

Vous pouvez partager vos connaissances en l’améliorant (**comment ?**) selon les recommandations des projets correspondants.


La **transduction**, dans le domaine de la génétique, est le transfert d'un ADN bactérien partiel d'une cellule à une autre par l'intermédiaire d'un vecteur viral.

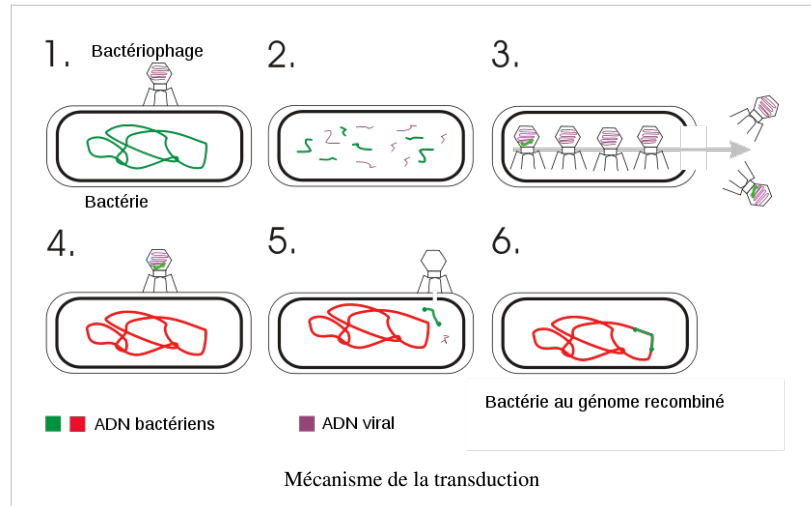
Le transfert avec un bactériophage, s'effectue par intégration de cet ADN fragmenté dans une capsid de phage, qui va aller infecter une autre cellule bactérienne.

Un marqueur génétique est transduit quand il a été encapsidé puis intégré dans le génome par recombinaison.

Il existe deux types de transduction: généralisée et localisée.

## Voir aussi

- Recombinaison génétique
- Transfection
-  Portail de la biologie cellulaire et moléculaire



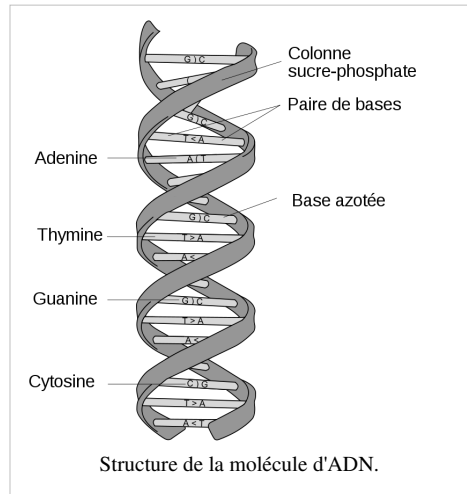
# Acide désoxyribonucléique

« ADN » redirige ici. Pour les autres significations, voir ADN (homonymie).

L'**acide désoxyribonucléique**, ou **ADN**<sup>[1]</sup>, est une molécule, présente dans toutes les cellules vivantes, qui renferme l'ensemble des informations nécessaires au développement et au fonctionnement d'un organisme. C'est aussi le support de l'hérédité car il est transmis lors de la reproduction, de manière intégrale ou non. Il porte donc l'information génétique et constitue le génome des êtres vivants.

L'ADN détermine la synthèse des protéines, par l'intermédiaire de l'ARN.

Dans les cellules eucaryotes, l'ADN est contenu dans le noyau et une petite partie dans la matrice des mitochondries ainsi que dans les chloroplastes. Dans les cellules procaryotes, l'ADN est contenu dans le cytoplasme. Certains virus possèdent également de l'ADN dans leur capsid.



## Fonctions

L'ADN est une macromolécule, polymère de nucléotides (dAMP, dTMP, dGMP, dCMP) dont la structure et les propriétés chimiques lui permettent de remplir les fonctions suivantes :

1. Sa fonction principale est de stocker l'information génétique, information qui détermine le développement et le fonctionnement d'un organisme. Cette information est contenue dans l'enchaînement non-aléatoire de nucléotides.
2. Une autre fonction essentielle de l'ADN est la transmission de cette information de génération en génération. Cela permet l'*hérédité*.
3. L'information portée par l'ADN peut se modifier au cours du temps. Cela aboutit à une diversité des individus et à une évolution possible des espèces. Cela est dû à des mutations dues principalement à des erreurs lors de la réplication des séquences de l'ADN (ajout, délétion ou substitution de nucléotides), ou bien à des recombinaisons génétiques.

L'ADN est donc le support de l'information génétique mais aussi le support de ses variations. En subissant les effets de la sélection naturelle, l'ADN permet l'évolution biologique des espèces.

## Historique de sa découverte

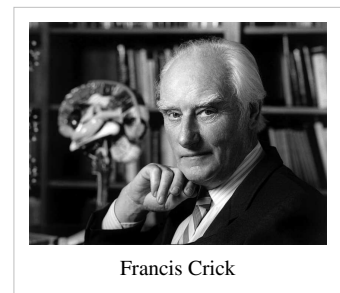
La caractérisation et la découverte de la structure chimique de l'ADN se sont faites en plusieurs étapes<sup>[2]</sup>.

En 1869, le Suisse Friedrich Miescher isole une substance riche en phosphore dans le noyau des cellules, qu'il nomme nucléine (du latin *nucleus*, le noyau)

En 1889, l'Allemand Richard Altmann sépare à partir de la nucléine, des protéines et une substance acide, l'acide nucléique.

En 1896, l'Allemand Albrecht Kossel découvre dans l'acide nucléique les 4 bases azotées A, C, T, G.

En 1928, Phoebus Levene et Jacobs (USA) identifient le désoxyribose. En 1935, on parle alors d'acide désoxyribonucléique.



En 1944, l'américain Oswald Avery découvre que l'ADN est responsable de la transformation génétique des bactéries et que ce serait bien le support de l'hérédité<sup>[3]</sup>. Mais, certains scientifiques restent sceptiques et n'abandonnent pas l'idée que les protéines puissent porter l'information génétique. En 1952, l'expérience de Hershey et Chase invalide définitivement cette dernière hypothèse.

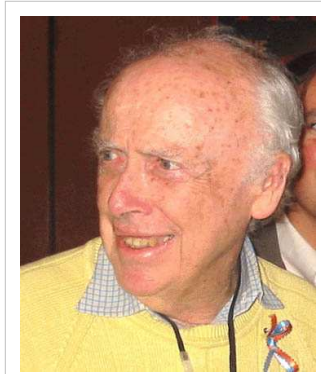
### Découverte de la structure<sup>[4]</sup>

C'est au laboratoire Cavendish de Cambridge, qu'a été établie la structure en double hélice de l'ADN, grâce à la technique de diffraction des rayons X sur des cristaux de l'ADN<sup>[5]</sup>, qui est publiée dans *Nature*, le 25 avril 1953. On doit cette découverte à James Watson, alors âgé de 25 ans et Francis Crick, physicien de formation, qui reçurent tous deux le prix Nobel de physiologie et de médecine, le 31 octobre 1962. Confirmée par Maurice Wilkins, cette découverte ne fut rendue possible que par le travail de Rosalind Elsie Franklin notamment pour son cliché, le numéro 51, élément nécessaire à Watson, Wilkins et Crick pour attester le bien fondé de la structure de la double hélice de l'ADN. En effet ce cliché obtenu par diffraction aux rayons X, met en évidence cette structure en double hélice, ainsi que la distance entre les bases azotées. Rosalind Elsie Franklin, mourut avant l'attribution du prix Nobel. Dans les premiers rapports d'études de Watson, Crick et Wilkins, Rosalind Elsie Franklin n'est pas citée, ce n'est qu'après des années qu'elle se trouva ajouté à cette découverte sur le modèle moléculaire de l'ADN.

James Watson et Francis Crick s'appuyèrent sur un fait déjà établi : pour une espèce donnée les quantités de A et T sont sensiblement égales, ainsi que pour les quantités de C et G. Exemple chez l'homme : A=30,4 % & T=30,1 % ; C=19,6 % & G=19,9 %. Ce sont les règles d'équivalence de Chargaff (1949). Cela leur a suggéré la complémentarité des bases.

En combinant les données de Rosalind Elsie Franklin, James Watson et Francis Crick ont construit avec des tiges métalliques, le premier modèle en double hélice de l'ADN.

En 1959, le prix Nobel de physiologie ou de médecine est décerné à Severo Ochoa de Albornoz et à Arthur Kornberg pour la découverte du mécanisme biologique de la synthèse de l'acide désoxyribonucléique.



James Dewey Watson, en février 2003



Modèle métallique utilisé par les découvreurs, en 1953

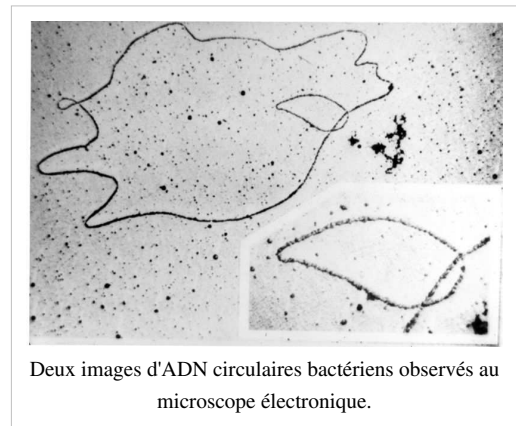
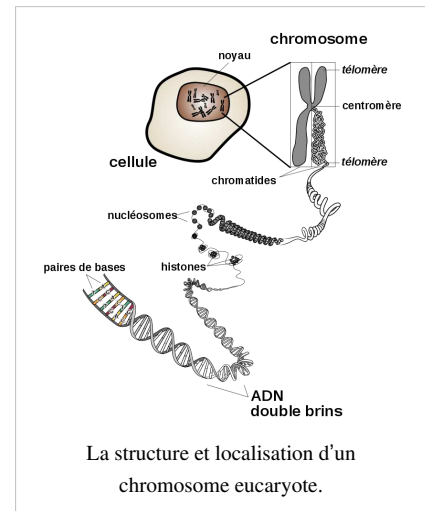
## Structure

### Aspect général et localisation

L'ADN est une molécule allongée, pouvant mesurer plusieurs centimètres de long<sup>[6]</sup>. L'ADN peut être soit linéaire, soit circulaire:

Chez les procaryotes (organismes unicellulaires sans noyau), tels que les bactéries, l'ADN est en général présent sous la forme d'un seul chromosome circulaire superenroulé (à la manière d'un cordon téléphonique). Cet ADN circulaire peut se compacter encore plus en faisant des super-hélices et ceci va donner une structure dite hélicoïdale. En plus du chromosome circulaire principal, certaines bactéries, comme *Vibrio cholerae*, possèdent parfois une partie de leur génome déportée sur un ou plusieurs mégaplasmides. Enfin, quelques rares bactéries comme les *Borrelia* ont un chromosome linéaire.

Chez les eucaryotes, l'ADN est présent dans le noyau cellulaire principalement, mais aussi dans les mitochondries et les chloroplastes. Dans le noyau, il est linéaire et est scindé en plusieurs ADN formant des chromosomes. Il est plus ou moins compacté et associé à des protéines comme les histones. Dans les mitochondries et les chloroplastes, l'ADN peut prendre de nombreuses formes différentes, circulaires, linéaires ou encore ramifiés.

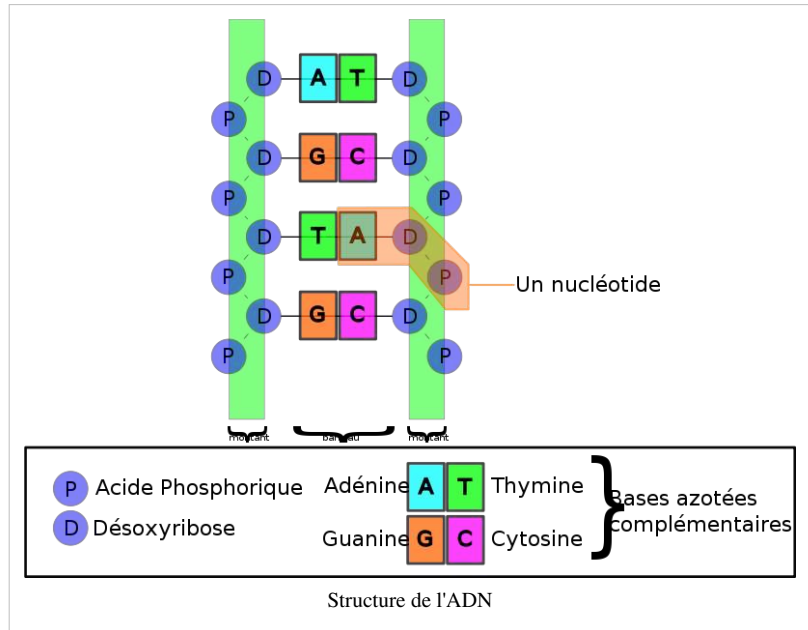


### Séquence de nucléotides

L'ADN est composé de séquences de nucléotides; on parle de polymère de nucléotides ou encore de *polynucléotide*. Chaque nucléotide est constitué de trois éléments liés entre eux :

- un groupe phosphate lié à :
- un sucre, le désoxyribose, lui-même lié à :
- une base azotée.

Il existe quatre bases azotées différentes: l'adénine (notée A), la thymine (notée T), la cytosine (notée C) et la guanine (notée G). Chaque base est fixée sur un désoxyribose pour former un nucléoside. Lorsqu'un



nucléoside est lié à un ou plusieurs phosphates, on dit qu'il s'agit d'un nucléotide. Dans l'ADN, les nucléotides sont reliés entre eux selon une certaine séquence grâce à des liaisons impliquant un groupe *phosphate*, qu'on appelle des liaisons 3'-5' phosphodiester. Pour fabriquer un brin d'ADN, il suffit donc d'enchaîner des nucléotides en les reliant par ce type de liaisons, appelées liaisons fortes.

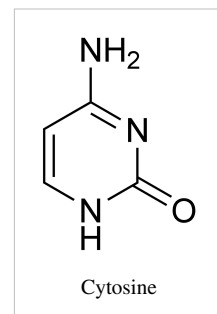
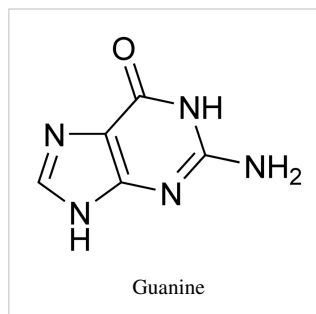
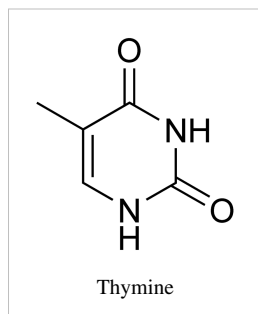
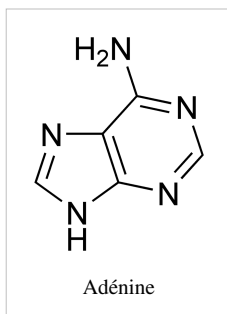
### Bases azotées

Article détaillé : Base azotée.

Ce sont les quatre bases azotées qui assurent la variabilité de la molécule d'ADN, ainsi que la complémentarité des deux brins. En effet, il n'existe que deux types complémentaires de bases : une pyrimidique sera toujours en face d'une purique.

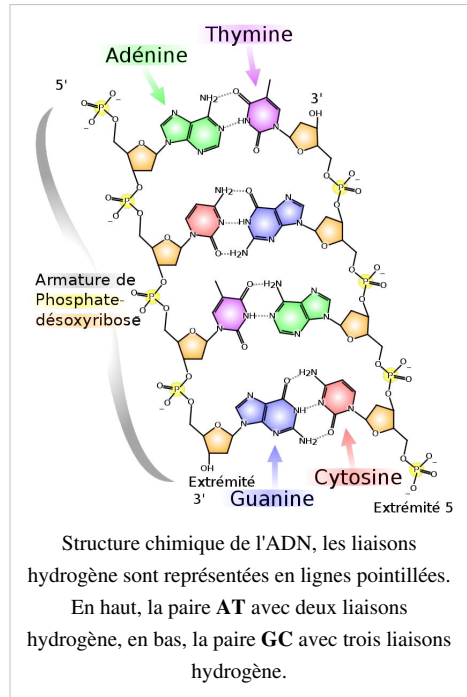
- La thymine<sup>[7]</sup> (T) et la cytosine<sup>[8]</sup> (C) sont de la famille des pyrimidiques.
- L'adénine<sup>[9]</sup> (A) et la guanine<sup>[10]</sup> (G) sont de la famille des puriques.

Un nucléotide est formé par un groupe de phosphate, du désoxyribose et une base azotée. Par conséquent, il existe quatre nucléotides différents. Un « brin » d'ADN est formé par la répétition ordonnée de ces nucléotides. Les bases azotées sont complémentaires deux à deux, une purique s'associant toujours à une pyrimidique: l'adénine s'associant avec la thymine et la guanine avec la cytosine. Les bases azotées complémentaires sont reliées entre-elles par des liaisons hydrogène.



## Complémentarité des deux brins d'ADN

L'ADN est composé de deux brins se faisant face, et formant une double hélice. Ceci est possible car les nucléotides trouvés dans un brin possèdent des nucléotides complémentaires avec lesquels ils peuvent interagir par des liaisons hydrogènes (liaisons faibles). Il y a deux liaisons hydrogènes entre A et T et trois entre C et G. En face d'une adénine, il y a toujours une thymine; en face d'une cytosine, il y a toujours une guanine. On a donc les interactions possibles suivantes :



A-T et T-A  
G-C et C-G

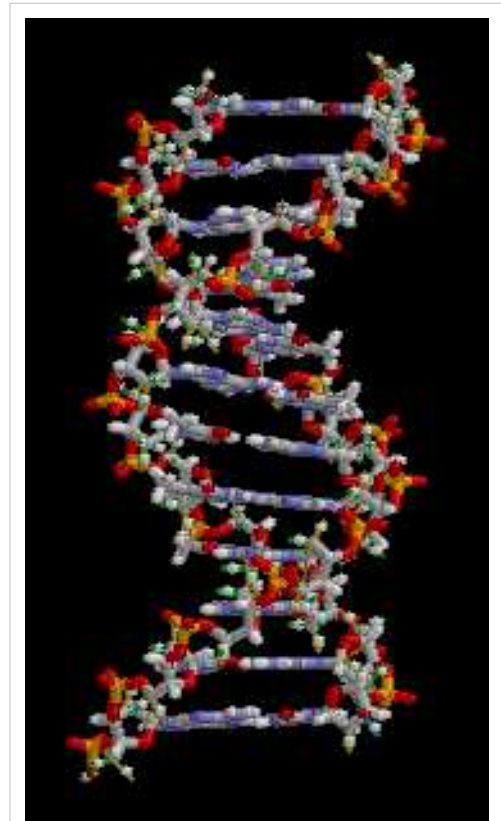
Pour un brin d'ADN possédant vingt nucléotides comme dans l'exemple suivant, on peut retrouver la séquence du brin complémentaire et reconstituer la double séquence de la double hélice.

5' -ATTGCCGTATGTATTGCGCT-3'  
3' -TAACGGCATAACATAACGCGA-5'

Les deux brins antiparallèles d'ADN sont toujours étroitement reliés entre-eux par des liaisons hydrogène (également appelées « ponts hydrogène » ou encore simplement « liaisons H » ou « ponts H ») formées entre les bases complémentaires A-T et G-C. Ces deux brins d'ADN sont dits complémentaires car les purines (adénine et guanine) d'un brin font toujours face à des pyrimidines de l'autre brin (thymine et cytosine). Les nucléotides sont complémentaires entre-eux. Ainsi, l'adénine est complémentaire à la thymine et la guanine est complémentaire à la cytosine. Deux liaisons hydrogènes retiennent ensemble la paire A-T et trois retiennent la paire G-C.

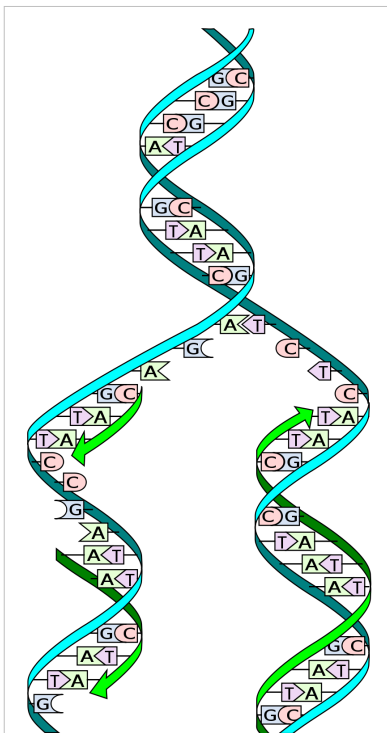
Les brins d'ADN sont *orientés* dans le sens 5' vers 3' (et ceci en raison de notations liées à la géométrie du désoxyribose). Deux brins d'une double hélice sont **complémentaires** et **antiparallèles**, c'est-à-dire assemblés tête bêche (l'extrémité 5' de l'un est en contact avec l'extrémité 3' de l'autre et *inversement*). Ce caractère antiparallèle des brins explique l'existence de deux sillons (l'un grand, l'autre petit) autorisant l'accès à la séquence des nucléotides sans avoir à "ouvrir" la molécule en séparant les brins entre eux. Ainsi, une représentation structurale comme celle en haut de page s'avère t-elle inexacte, les deux sillons n'étant pas distincts (deux sillons de même largeur). La représentation animée est donc plus réaliste (deux sillons de largeurs différentes), tout comme celle de la division de l'ADN. Comme une molécule d'ADN est double-brin, on dit qu'elle est **bicaténaire**.

Grâce à l'alternance des 4 bases azotées A, C, T, G, toutes ces séquences constituent un message codé, portant les informations génétiques. En effet, l'ordre, la nature, et le nombre de nucléotides déterminent l'information génétique. Le lien entre l'information génétique, et les caractères de l'organisme (le phénotype), est gouverné par le code génétique.



Structure 3D de la molécule d'ADN.

## La structure de l'ADN permet l'hérédité



Répllication de l'ADN semi-conservative.

Avant chaque division cellulaire, la molécule d'ADN double-brin doit être dupliquée en deux molécules d'ADN filles identiques. Cela assure la transmission de l'information génétique lors de la reproduction, c'est l'hérédité.

Chacune de ces nouvelles molécules hérite d'un brin de la molécule d'ADN initiale ou « mère »; l'autre brin est synthétisé à partir de nucléotides libres. Les nouveaux nucléotides se placent par complémentarité A-T et C-G, de manière à reconstituer à l'identique le brin manquant.

On dit que c'est une répllication semi-conservative. L'hypothèse d'un tel modèle de répllication fut émis par les découvreurs de la structure de l'ADN dès 1953. Quelques années plus tard, l'expérience de Meselson et Stahl valident ce modèle.

Lors de la répllication, les paires de bases sont tout d'abord désappariées par la rupture des liaisons hydrogènes de l'ADN par une enzyme appelée ADN hélicase. Une fourche de répllication va alors se former donnant 2 brins d'ADN simple-brin distincts. Chacun de ces brins va être copié par l'action des ADN polymérase, pour former 2 nouvelles molécules d'ADN double brins identiques à la molécule initiale.

Ce mécanisme de réplication nécessite donc deux brins aux séquences complémentaires, tout deux reliés par des liaisons faibles, pour que la séparation (ou dénaturation) et le réassemblage des brins se fassent facilement.

Article détaillé : Réplication de l'ADN.

## L'ADN peut subir des modifications

Malgré les liaisons fortes et la complémentarité des bases azotées qui assurent la stabilité de l'information génétique au cours des réplifications, la séquence d'un ADN peut se modifier.

- Si la modification se fait sur un ou quelques nucléotides on parle de mutation. Celles-ci sont spontanées, sûrement dues à des erreurs d'appariement au cours de la réplication. Les mutations peuvent être aussi favorisées ou induites par certains agents de l'environnement, appelés facteurs mutagènes (radioactivité, ultra-violet...).
- Les modifications peuvent aussi consister en un échange de portion dans la séquence de nucléotides avec un autre ADN. On parle de recombinaison génétique. Ces recombinaisons génétiques peuvent se faire naturellement (transformation génétique des bactéries, reproduction sexuée), mais aussi artificiellement, par les techniques du génie génétique (cela aboutit alors à des OGM).

Ces processus sont à l'origine des différentes variations des ADN dans le monde vivant. C'est ce qui est à l'origine de la diversité actuelle des êtres vivants c'est-à-dire la biodiversité.

## Propriétés physico-chimiques

### Fusion ou dénaturation

' La température de fusion (ou dénaturation)  $T_m$  (melting temperature) des acides nucléiques comme l'ADN est la température pour laquelle 50 % des molécules d'ADN sont désappariées ou dénaturées (*i.e.* sous forme simple brin). Cette propriété est visible par lecture de l'absorption optique de la solution contenant l'ADN à 260 nm : la densité optique augmente au cours du désappariement (phénomène d'hyperchromicité). L'énergie thermique apportée devient alors suffisante pour rompre les liaisons H interbrins. Cette température dépend donc de la quantité de liaisons hydrogènes présentes. Ce sont d'abord les appariements A-T qui se séparent les premiers au cours de la montée de la température car ils ne possèdent que deux liaisons hydrogènes contrairement aux appariements G-C qui en possèdent trois. Ainsi, lors d'une élévation progressive de la température, il se forme des yeux d'ouvertures dans l'ADN. Plusieurs formules empiriques permettent de calculer la valeur de la température de fusion. Elles tiennent compte du pourcentage de base (G+C), de la salinité du milieu ainsi que de divers facteurs correctifs, tels que la présence de structures secondaires intra ou extra moléculaires (repliement de l'ADN sur lui-même, formation d'appariements entre deux brins). La connaissance de la température de fusion est un élément important au laboratoire lorsqu'il s'agit de faire de la PCR (Réaction en chaîne par polymérase), par exemple.

Un lien hydrogène est une mise en commun d'un proton entre un accepteur et un donneur. Plus il y a de liaisons hydrogènes dans une molécule d'ADN, plus l'énergie de liaison est élevée et plus sa température de fusion sera élevée.

Ainsi une molécule d'ADN double brin composée uniquement d'appariements de C (de G) avec des G (des C) (3 liens H) nécessitera plus d'énergie pour être dénaturée sous la forme de molécules simple-brins, qu'un ADN de même taille composé d'appariements de A (de T) avec des T (des A) (2 liens H). Ceci explique pourquoi la température de fusion de l'ADN varie en fonction de deux facteurs principaux :

- **sa taille** (exprimée en nombre de bases, généralement en kilobase kb ou mégabase Mb ...),
- **son rapport (A+T)/(C+G)**, appelé relation de Chargaff, donnant un indice des proportions de paires A-T versus C-G.

## Stabilité

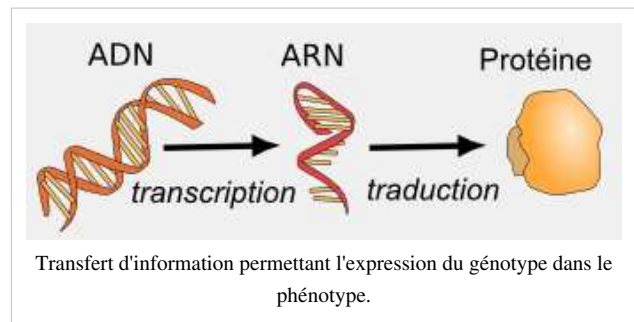
Les enzymes qui hydrolysent les acides nucléiques sont les nucléases. La quasi totalité des cellules possèdent différents types de nucléases dont le but est de faire le ménage pendant le métabolisme des acides nucléiques. Les nucléases sont des phosphodiesterases et elles catalysent l'hydrolyse des liaisons phosphodiester entre les nucléotides. Certaines enzymes clivent spécifiquement l'ADN (des ADNases) ou de l'ARN (ARNases) mais d'autres ne sont pas spécifiques et sont appelées tout simplement nucléases.

L'ADN traité par une solution d'acide chlorhydrique 1M subit une hydrolyse des liaisons glycosidiques au niveau des bases pyrimidiques spécifiquement. L'ADN résiste à l'hydrolyse alcaline. <sup>[réf. nécessaire]</sup>

## Expression de l'information portée par l'ADN

L'information génétique qui constitue le génotype d'un organisme s'exprime pour donner naissance à un phénotype, c'est-à-dire l'ensemble des caractères de cet organisme. Cette expression du génome se fait en interaction avec divers facteurs de l'environnement (nutriments, lumière...). Elle se fait en plusieurs étapes:

1. La *transcription*, qui est le transfert de l'information génétique de l'ADN vers une autre molécule, l'ARN.
2. La *traduction*, qui est un transfert d'information depuis l'ARN vers les protéines.
3. L'activité des protéines.



L'activité des protéines détermine l'activité des cellules, qui vont ensuite déterminer le fonctionnement des organes et de l'organisme.

## La transcription

Article détaillé : Transcription (biologie).

Même, si pour les procaryotes et les eucaryotes, l'ADN ne se trouve pas sous la même forme, il renferme dans les deux cas l'information génétique, c'est-à-dire que des zones de l'ADN appelé "gènes" codent les protéines. Mais, comment une séquence d'acides nucléiques peut-elle coder une séquence d'acides aminés ? En fait, lorsque la cellule aura besoin de protéines (par exemple, des protéines de structure lors de sa division, ou des enzymes pour fabriquer les molécules dont elle a besoin pour fonctionner), elle va transcrire, c'est-à-dire recopier une partie de ses gènes (c'est-à-dire les gènes codant les protéines d'intérêt) sous forme d'ARN grâce à une enzyme nommée "ARN polymérase ADN dépendante de type II". Cette enzyme va produire un ARN messager (ARNm) identique à la séquence d'ADN (par exemple : AUGUCUUUAUGU...UAG) du gène. L'existence de l'ARNm a été démontrée par Jacques Monod et ses collaborateurs, ce qui lui valut le prix Nobel de Médecine en 1965. À l'inverse de l'ADN, l'ARNm n'est pas sous forme de double hélice et il adopte des structures secondaires complexes. Il est moins stable que l'ADN, c'est-à-dire qu'il est dégradé plus facilement, de par la présence d'un ribose à la place d'un désoxyribose. Le ribose est très sensible à l'hydrolyse alcaline tandis que le désoxyribose y est totalement insensible.

La transcription est un processus complexe et l'élucidation de ses mécanismes fut l'une des grandes avancées de la biologie de la seconde moitié du XX<sup>e</sup> siècle. C'est un processus hautement régulé, notamment grâce à des protéines appelées facteurs de transcription qui, en réponse à des hormones par exemple, vont permettre la transcription de gènes cibles (par exemple les gènes exprimés quand la cellule reçoit des œstrogènes, ou de la progestérone, des hormones dites sexuelles). Une dérégulation des mécanismes de contrôle et la machinerie s'emballe, les ARN sont transcrits de manière désordonnée, les protéines sont présentes en excès, entraînant un fonctionnement aberrant des cellules, un fonctionnement cancéreux. En effet, dans un grand nombre de cancers, la transcription de certains gènes est altérée, ce qui entraîne un dérèglement total de la cellule qui se divise activement et de façon désordonnée.

## La traduction

Cet ARNm sera traduit en protéine par des ribosomes. Ces ribosomes vont décoder l'ARNm, c'est-à-dire le code AUG UCU CUU ... pour assembler les acides aminés correspondants et faire une protéine. Le ribosome est un complexe comprenant des ARN ribosomiaux (ARNr) et des protéines. Chez les eucaryotes, les ARNm sont d'abord maturés avant d'être traduits, grâce à des ARNsn (snRNA en anglais, petits ARN nucléaires)...

## Le code génétique

Article détaillé : Code génétique.

Le code génétique est le système de correspondance entre les séquences de nucléotides de l'ADN et les séquences en acides aminés des protéines.

L'enchaînement des quatre nucléotides A, C, T, G, dans une séquence génique doit coder l'enchaînement des 20 acides aminés au niveau de la protéine. Si une base codait un seul acide aminé, seuls 4 acides aminés pourraient être codés de façon non ambiguë. Le codage d'un acide aminé nécessite donc au minimum une suite de 3 bases (64 possibilité d'arrangement, ou codons). Il serait possible donc de coder **61** acides aminés différents et **3** codons d'arrêt de la traduction : **UAA UAG et UGA**. Le code est dit *dégénéré* (on parle de redondance du code génétique), un acide aminé peut être codé par plusieurs codons pour cette raison.

## Variations possibles de la structure spatiale de l'ADN



Cet article ou cette section doit être recyclé.

Une réorganisation et une clarification du contenu sont nécessaires. Discutez des points à améliorer en page de discussion.

- ADN bombé: l'ADN qui bouge a des structures dynamiques et fait des mouvements.

les structures d'ADN vus *in vivo* par ailleurs possèdent un rôle fonctionnel: la recombinaison génétique et la mutation.

- ADN Z: une double hélice gauche dont le squelette présente une conformation de structure zigzag mais plus lisse que l'ADN B.

il y a un seul sillon qui ressemble au grand sillon de l'ADN B. les paires de bases qui forment dans l'ADN B le grand sillon proche de l'axe sont rejetés à l'extérieur au niveau de l'ADN Z. les phosphores sont plus proches les uns des autres. l'ADN Z ne peut pas former le nucléosome. une proportion est formée de bases G-C favorise la conformation Z et la méthylation de la cytosine.

- ADN fusiforme et ADN à épingle à cheveux:

les jonctions de Holiday formées lors de la recombinaison sont des structures cruciformes de répétitions inversées en miroir de segment ADN polypurines, polypyrimidiques est également produit des structures cruciformes ou épingle à cheveux par appariement intrabrin.

- ADN H ou ADN triplex: des répétitions inversées (polychrome) des segments d'ADN polyurine, polypyrimidine peuvent former des structures triplex. on obtient alors ADN triple brin + un simple brin.

l'ADN H pourrait avoir un rôle dans la régulation fonctionnelle de l'expression des gènes, ainsi que sur les ARN. par exemple: répression de la transcription.

- ADN G: ADN quadruplex, repliment des séquences double brin riches en G et C sur elle-même formant des appariements de bases de type Hoogsteen entre 4 guanines et la structure particulièrement stable et souvent près des promoteurs des gènes et au niveau des télomères.

## Différentes formes de l'ADN

Comme expliqué précédemment, deux molécules d'ADN sont appariées via les liaisons hydrogènes entre leurs bases azotées pour former la double-hélice d'ADN (ADN sous forme double-brin). C'est sous cette forme stable que l'ADN est présent dans les organismes vivants. Pourtant cette double-hélice peut être ouverte afin de permettre l'exécution de processus biologiques fondamentaux (tels la réplication ou la transcription) générant ainsi de l'ADN sous forme simple brin. Suivant les conditions du milieu, ces deux formes d'ADN (simple et double brin) peuvent voir leur structure varier. Ces structures sont dans l'ensemble rares, et leur fonctions biologiques (si elles en ont) mal connues.

### Plusieurs types d'ADN double-brin

Selon la composition du milieu extérieur, en particulier le pourcentage d'eau lié aux phosphates hydrophiles, la double-hélice d'ADN peut adopter trois structures:

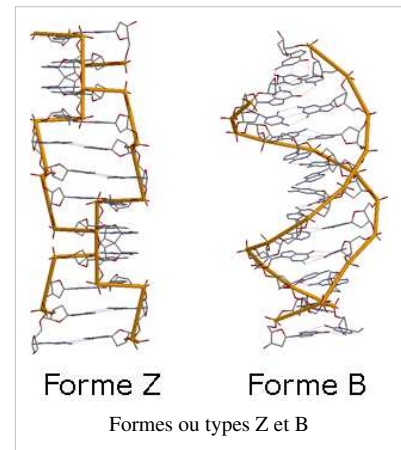
- 95 % d'eau : type B
- 70 % d'eau : type A
- 50 % d'eau : type Z

Ces structures existent aussi in-vivo :

- ADN-B : forme d'ADN la plus commune. C'est une hélice droite, des plateaux de base perpendiculaires à l'axe de l'hélice passant au centre de l'appariement de ces dernières. Elle possède 10,5 paires de bases par tour (soit 21 nucléotides) soit une rotation de  $36^\circ$  entre chaque sucre (ou 34A). Les sucres sont en position anti (noyau des bases à l'extérieur des sucres), C2'-endo et radiale par rapport aux bases. L'espace vertical entre chaque paire de base est de 0.34 nm .
- ADN-A : forme d'ADN spécifique à la transcription. En effet l'ARN ne pouvant adopter que la conformation de type A, lors de la transcription, l'ARN stimule un transfert de l'ADN du type B vers le type A. À la fin de la transcription, lorsque l'ARN s'est détaché, l'ADN reprend sa conformation B.

Le type A est caractérisé par des plateaux de base très inclinés, une position tangentielle des sucres (ainsi que anti et C3'-endo), un axe passant dans le grand sillon et non plus par le milieu d'appariement des bases, et 11 paires de bases par tour soit  $32.7^\circ$  entre chaque sucre.

- ADN-Z : son rôle est de favoriser l'interaction des bases avec les protéines régulatrices. C'est une hélice gauche. Il est caractérisé par des plateaux peu inclinés ( $9^\circ$  à peu près), et une position alternative des sucres en radiale et tangentielle (ainsi qu'une alternance 3'-endo syn/5'endo anti). L'axe passe par le petit sillon et présente 12 paires de bases par tour soit  $30^\circ$  entre chaque sucre. Le passage de l'ADN-B en ADN-Z est favorisée par la présence de multiples cytosines au sein des promoteurs.



### Autres structures de l'ADN

- Les triplex: structure formée lorsque une molécule d'ADN simple brin vient s'apparier dans le grand sillon d'une double hélice d'ADN
- Les G-quadruplexes: Structure secondaire formée par de l'ADN simple brin lorsqu'il est riche en guanine, formant un empilement de plateaux ("quartets") constitués chacun de 4 guanines.
- Les hairpines

## Propriétés mécaniques

Les propriétés mécaniques de l'ADN peuvent être étudiées par des simulations numériques de dynamique moléculaire ainsi que par des expériences de manipulation de molécules uniques (par exemple, à l'aide de pinces optiques ou magnétiques). Comme tous les polymères, l'ADN est une molécule élastique. Sous des contraintes faibles, un double brin peut être décrit par des modèles standards de la physique des polymères (modèle du ver, etc.). Cependant, en appliquant une force de 65pN aux extrémités d'un double brin, l'on fait transiter celui-ci vers une nouvelle forme, environ 1.7 fois plus longue, dite ADN-S (*stretched*). Ceci peut s'interpréter par une rotation des paires de base : la double hélice se transforme en "échelle", ou en "fibre". Il semblerait que cette transition joue un rôle dans certains processus biologiques, telles que la réparation de l'ADN par certaines protéines

## Différents types d'enzymes liées à l'ADN

- **ADN hélicase** : enzyme qui catalyse le déroulement des brins complémentaires d'une double hélice d'ADN.
- **ADN ligase** : enzyme catalysant la liaison entre deux molécules séparées d'ADN, formant des liaisons phosphodiester entre l'extrémité 3'-hydroxyl de l'une et l'extrémité 5'-phosphate de l'autre. Son rôle naturel réside dans la réparation et la réplication de l'ADN. C'est un outil essentiel dans la technologie de l'ADN recombinant puisqu'elle permet l'incorporation d'ADN étranger dans les vecteurs.
- **ADN polymérase** : enzyme catalysant la polymérisation (5' vers 3') des monodésoxynucléotides triphosphates qui constituent l'ADN. En absence de monodésoxynucléotides triphosphates, elle a un rôle d'exonucléase, supprimant les nucléotides non-appariés des brins "sticky" (sens 3' vers 5')
- **ADN primase** : enzyme qui catalyse la synthèse de courtes amorces d'ARN à partir desquelles débute la synthèse des brins d'ADN.
- **ADN topo-isomérase** ou **topoisomérase** (ex. ADN gyrase) : enzyme qui catalyse l'introduction ou l'enlèvement des surenroulements dans l'ADN.

## ADN et art

Article détaillé : Influence de l'acide désoxyribonucléique dans la culture.

La structure hélicoïdale a inspiré un certain nombre d'artistes. Le plus célèbre reste le peintre surréaliste Salvador Dali qui s'en inspire dans neuf tableaux entre 1956 et 1976 dont *Le Grand masturbateur dans un paysage surréaliste avec ADN* et *Galacidalacidesoxyribonucleicacid*<sup>[11]</sup>

## ADN et identification judiciaire

Article détaillé : empreinte génétique.

Article détaillé : Test de paternité.

Ils sont appelé communément Test ADN

## Notes et références




- [1] ou, surtout dans les plus vieux ouvrages, DNA de l'anglais *deoxyribonucleic acid*
  - [2] *Le premier âge de l'ADN*, éditions Vuibert
  - [3] **(en)** O.T. Avery, C.M. McLeod et M. McCarthy, « Induction of transformation by a desoxyribonucleic acid fraction isolated from *Pneumococcus* Type III », dans *J. Exp. Med.*, vol. 79, 1944, p. 137-158
  - [4] publication originale (<http://www.nature.com/nature/dna50p1tsoncrick.pdf>) **(en)[pdf]**
  - [5] inventée par William Lawrence Bragg 40 ans plus tôt
  - [6] Par exemple le chromosome 1 humain mesure (245 millions) $\times(3.4.10^{-10})$  mètre = 0.083 mètre, soit plus de 8 cm.
  - [7] 5-méthyluracile (ajout d'un méthyle sur un uracile) — 2,4 dihydroxy-5méthylpyrimidine
  - [8] ou 2 hydroxy, 4-aminopyrimidine (fonction amine en position 4).
  - [9] ou 6-aminopurine
  - [10] ou 2-amino, 6-hydroxypurine
  - [11] *Acide Dalioxyribonucléique*, M Morange, Pour la science, sept 2006, p 96-97
- Arrêté de terminologie du 14 septembre 1990.

## Voir aussi

### Articles connexes

- Une liste des différents types d'ADN (ADN-T, ADN chloroplastique, ADNc, etc.)
- ARN
- ADN mitochondrial
- Analyse de l'ADN
- Extraction d'ADN
- Génome
- Ordinateur à ADN
- Paire de bases
- Réparation de l'ADN
- Liste d'abréviations de biologie cellulaire et moléculaire

### Liens externes

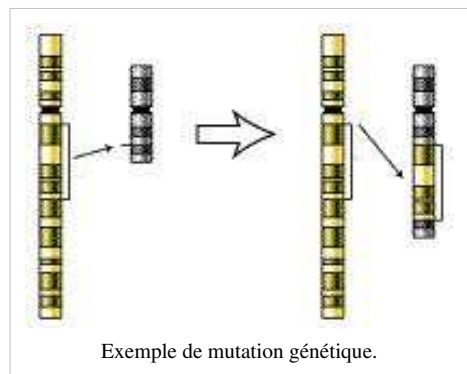
- **(fr)** Les empreintes génétiques et l'identification judiciaire ([http://www.balde.net/articles/heilmann 0.html](http://www.balde.net/articles/heilmann%200.html))
- **(en)** La revue *Nature* fête les 50 ans de l'ADN (<http://www.nature.com/nature/dna50/index.html>)
-  Portail de la biologie cellulaire et moléculaire
-  Portail de la biochimie
-  Portail de la chimie

# Mutation (génétique)

🔗 Pour les articles homonymes, voir mutation.

Les mécanismes de l'évolution biologique
<b>Mécanismes non aléatoires :</b> <ul style="list-style-type: none"><li>• sélection naturelle<ul style="list-style-type: none"><li>• sélection utilitaire</li><li>• sélection sexuelle</li><li>• sélection de parentèle</li><li>• sélection de groupe</li><li>• sélection stratégique</li></ul></li><li>• sélection artificielle</li></ul>
<b>Mécanismes aléatoires :</b> <ul style="list-style-type: none"><li>• mutation génétique</li><li>• recombinaison</li><li>• dérive génétique</li></ul>
<b>Conséquences de l'évolution :</b> <ul style="list-style-type: none"><li>• spéciation</li><li>• adaptation des espèces</li><li>• radiation évolutive</li></ul>

En génétique, une *mutation* est une modification irréversible de l'information génétique et héréditaire contenue dans un génome.



## Types de mutation

On peut distinguer plusieurs types de mutations

- On parle de *mutation germinale* ou *mutation de novo*, quand la mutation porte sur l'ADN des cellules souches d'un gamète. Dans ce cas, l'embryon sera porteur de la mutation, alors qu'aucun des parents ne la possédait dans son patrimoine génétique. Ce type de mutation survient lors de la formation ou de la vie des gamètes d'un des deux parents (ovule ou spermatozoïde).

Dans ce cas les mutations apportées par le spermatozoïde prédominent très largement ; Environ 80% des aberrations chromosomiques des chromosomes des bébés proviennent du matériel chromosomique apporté par le spermatozoïde<sup>[2]</sup>. Ceci est pour une faible part dû au fait que le spermatozoïde possède un chromosome de plus (le X), et surtout au fait qu'il est bien plus vulnérable aux mutations que l'ovule, ceci d'autant plus que le père (ou plus précisément le *donneur*) est âgé. Le fait que la diminution avec l'âge de la qualité génétique du sperme soit également constaté chez la souris<sup>[2]</sup> laisse penser que l'horloge biologique pourrait être en cause, et pas seulement une accumulation d'erreurs corrélable au temps absolu.

- Les mutations somatiques touchent des cellules particulières.
  - Les *mutations post-zygotiques* sont les mutations qui apparaissent dans l'œuf après sa fécondation. Elles sont plus rares.
  - des mutations peuvent apparaître tout au long de la vie sur l'ADN de n'importe quelle cellule, alors transmises à la lignée des cellules filles.

Chez les animaux pluricellulaires, les mutations de la lignée germinale peuvent être transmises à la descendance, contrairement aux mutations somatiques.

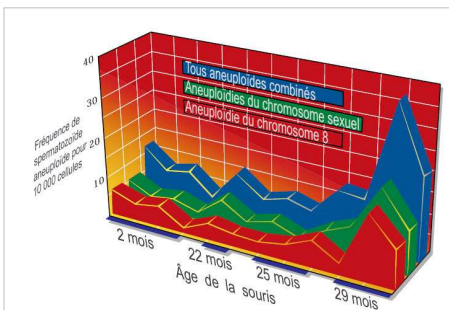
Une mutation est dite sexuelle lorsqu'elle concerne un chromosome sexuel, par exemple X/Y chez les mammifères ou W/Z chez les oiseaux. Une mutation est dite autosomique lorsqu'elle touche un autre gène que les gènes de détermination sexuelle.

Les mutations peuvent être classées selon leurs modalités de modification du gène :

- MUTATIONS PONCTUELLES** (Ne modifient qu'un nucléotide de la séquence d'ADN)
  - Mutations par substitution :**
    - les mutations *faux-sens*. Cette mutation ponctuelle se traduit par le changement d'un nucléotide par un autre. Dans certains cas, cette modification de nucléotide entraîne une modification de l'acide aminé codé. Le changement d'un acide aminé peut avoir ou non une répercussion en termes de fonction de la protéine produite par le gène, dans le cas d'un gène codant, ou d'une modification d'affinité pour un facteur de transcription, dans le cas d'une zone promotrice de l'ADN. On parle de mutation de transition (transition mutation) lorsqu'il y a substitution d'une base purique par une autre base purique (ou d'une base pyrimidique par une autre base pyrimidique). Au contraire une mutation de transversion (transversion mutation) est une mutation causée par la substitution d'une base purique par une base pyrimidique (ou d'une base pyrimidique par une base purique) ;



Un exemple de mutation homéotique: une drosophile Antennapedia



Chez la souris, comme chez l'Homme, les mutations germinales augmentent avec l'âge, surtout pour les mutations aneuploïdes, XX8 et YY8 et après l'âge de deux ans (Ces données ne concernent que les cas où les cellules (spermatozoïdes) ont acquis un chromosome supplémentaire<sup>[1]</sup>)

- les mutations *non-sens*. Le changement d'un nucléotide provoque le remplacement d'un codon spécifiant un acide aminé par un codon stop. Cela entraîne la production d'une protéine tronquée ;
- les mutations *silencieuses*. Ce sont des mutations qui ne modifient pas la séquence d'une protéine, à cause de la redondance du code génétique (le nouveau triplet code le même acide aminé que le triplet original), ou parce qu'elle touche une région non codante de l'ADN, ou un intron. Cette mutation n'a aucune conséquence sur le phénotype. Une *mutation synonyme* désigne une mutation silencieuse qui touche un exon, sans changer la séquence de la protéine.
- **Insertions et délétions :**
  - les mutations *décalantes*. Une addition ou une suppression de nucléotides non multiple de 3 provoquera un changement de cadre de lecture. Au moment de la traduction, cela générera le plus souvent une protéine tronquée par l'apparition d'un codon-stop prématuré.
- **MUTATIONS DYNAMIQUES**

Ces mutations évoluent d'une génération à l'autre, elles correspondent à des répétitions importantes de certains triplets au niveau de l'ADN (CAG et GGG).

## Origines ou causes de mutations

Les mutations sont des « *erreurs de copie* » du matériel génétique. Les grandes causes connues de mutations sont ;

- les erreurs faites lors de la préparation à la division cellulaire,
- les erreurs ou formes nouvelles dues à l'exposition à des agents mutagènes (radiations, agents chimiques, virus).

Une très grande partie des erreurs commises au cours de la réplication du génome sont corrigées immédiatement par des mécanismes complexes et efficaces de réparation de l'ADN, et seule une faible part de ces erreurs deviennent des mutations transmises aux *cellules-filles*.

## Utilité dans l'évolution

Les mutations expliquent l'existence d'une variabilité entre les gènes.

Les mutations qui sont le moins favorables (délétères) à la survie de l'individu qui les porte, sont éliminées par le jeu de la sélection naturelle, alors que les mutations avantageuses, beaucoup plus rares, tendent à s'accumuler.

La plupart des mutations sont dites neutres, elles n'influencent pas la valeur sélective et peuvent se fixer ou disparaître par le jeu de la dérive génétique.

Les *mutations spontanées*, généralement rares et aléatoires, constituent donc la principale source de diversité génétique, moteur de l'évolution. Les causes des mutations spontanées sont inconnues.

## Agents mutagènes

La mutation est un phénomène spontané, dû à des erreurs dans le processus de réplication de l'ADN. Mais, dans certaines circonstances, le taux de mutations peut être augmenté considérablement par des facteurs physiques ou chimiques, appelés *agents mutagènes* ;

- Certains types d'ondes électromagnétiques (rayons X, rayons gamma, les rayons ultraviolets).
- Des substances chimiques qui interagissent avec l'ADN (ou éventuellement avec l'ARN) tels que pesticides, dérivés de benzène, solvants, etc.
- Des substances chimiques qui interagissent avec des éléments impliqués dans la réplication de l'ADN, comme la colchicine qui empêche la formation du fuseau achromatique d'où une altération du nombre de chromosomes.
- une modification du système de réparation de l'ADN, qui cesse alors de corriger les erreurs de réplifications.

## Transmission des mutations

- Si une mutation affecte les cellules germinales, elle est transmise aux descendants de l'individu mutant. Dans certains cas, cette mutation peut procurer un avantage sélectif ou au contraire être délétère, voire létale. C'est la base du processus de l'évolution. Il est cependant admis que la plupart des mutations interviennent entre les gènes, dans les introns, ou à des endroits où leur effet est minime (mutations synonymes) ; la plupart des mutations sont donc probablement neutres, et ne sont conservées (ou éliminées) que par hasard (dérive génétique).
- En revanche, comme c'est le cas pour la plupart des mutations accidentelles (provoquées par irradiation ou substances chimiques), si elle affecte les cellules somatiques, la mutation ne se transmet pas et n'affectera donc que le sujet l'ayant subie directement. Si les cellules se divisent activement, il y a possibilité de création d'une tumeur pouvant évoluer en cancer. À l'opposé, s'il n'y a pas de division l'effet est négligeable.

## Conséquence d'une mutation

Les mutations peuvent être classées selon leurs conséquences phénotypiques :

- la plupart des mutations ont de plus ou moins importantes conséquences phénotypiques (certaines d'entre elles peuvent avoir des conséquences graves comme le cancer ou des maladies génétiques, car la modification d'un seul acide aminé dans la chaîne constituant une protéine peut modifier complètement sa structure spatiale, qui conditionne son fonctionnement) ;
- les *mutations neutres* ne modifient pas le fonctionnement de la protéine et n'ont pas de conséquence phénotypique macroscopique ;
- Les *mutations conditionnelles*, ne s'expriment que dans certaines conditions particulières (*élévation de la température, niveau d'hydratation etc*)
- les *mutations silencieuses* ou *muettes* n'entraînent aucun changement dans la séquence d'acides aminés, ce qui est dû aux nombreuses redondances dans le code génétique. En effet, la troisième base d'un codon n'est en général pas codante (de fait, plusieurs codons différents codent le même acide aminé). Cette propriété est appelée redondance (ou dégénérescence) du codage.



Un exemple de mutation génétique : le leucisme du lion blanc.

## Notes et références


- [1] LLNL d'après X. Lowe, et al., "Aneuploidies and Micronuclei in the Germ Cells of Male Mice of Advanced Age", Mutation Research ; 1995  
 D'après X. Lowe, et al., "Aneuploidies and Micronuclei in the Germ Cells of Male Mice of Advanced Age", Mutation Research ; 1995
- [2] The Genetic Contribution of Sperm:Healthy Baby or Not? ([https://www.llnl.gov/str/pdfs/11\\_95.1.pdf](https://www.llnl.gov/str/pdfs/11_95.1.pdf)) ; Science & Technology Review November/December 1995, LLNL, USA

## Voir aussi

### Articles connexes

- Horloge moléculaire
- Mutation récessive
- Mutation dans la fiction,

## Liens externes

- **(en)** Moroccan Human Mutation Database (<http://www.sante.gov.ma/Departements/INH/MoHuMuDa/index.htm>)
- **(fr)** Cours de génétique (<http://cgdc3.igmors.u-psud.fr/genetique/chap2h.html>) sur le site de l'Université Paris-Sud 11
-  Portail de la biologie cellulaire et moléculaire

# Mutagène

---



Cet article est une ébauche concernant la médecine.

Vous pouvez partager vos connaissances en l’améliorant (**comment** ?) selon les recommandations des projets correspondants.

En biologie, un **mutagène** (du latin, littéralement *origine de changement*) est un agent qui change le génome (en général l'ADN) d'un organisme et élève ainsi le nombre de mutations génétiques au-dessus du taux naturel d'arrière-plan.

Les mutagènes sont en général des composés chimiques ou des radiations.

Les mutations, en dehors de celles qui affectent les cellules reproductives, ne sont pas inoffensives. Si elles n'induisent pas toutes des cancers, ce sont la première étape nécessaire vers la cancérisation.

## Les causes des mutations

Les mutations surviennent de deux façons : des mutations endogènes, produits d'erreurs spontanées de la réplication de l'ADN, et des mutations invoquant un mutagène. On distingue deux catégories de mutagènes : les mutagènes physiques et les mutagènes chimiques.<sup>[1]</sup>

## Les agents physiques mutagènes

- Les rayons UV (env. 260 nm) induisent une dimérisation des bases pyrimidiques adjacentes, notamment s'il s'agit de deux thymines
- Les radiations ionisantes ont des effets différents sur l'ADN selon le type de rayonnement et son intensité : mutations ponctuelles, insertions/délétions, ou des lésions plus graves et importantes de l'ADN.
- La chaleur provoque des coupures de l'ADN par hydrolyse.

## Les produits chimiques mutagènes

Le test d'Ames est une des méthodes permettant de déterminer le pouvoir mutagène d'un produit chimique. On parle de risque CMR de certains produits chimiques : cancérogène, mutagène et reprotoxique. Il existe une ligne particulière parmi les risques chimiques (R68) définissant le risque mutagène d'un produit.

En 2006, l'Union Européenne a voté une loi pour l'Enregistrement, évaluation et autorisation des produits chimiques (REACH en anglais).

## Quelques exemples

- Benzopyrène, présent dans la fumée de cigarette et autres résidus de combustion incomplète.
- Bromure d'éthidium, substance très utilisée en laboratoire de biologie moléculaire,
- Dichlorométhane, solvant très utilisé,
- Diéthylpyrocarbonate, autre produit très utilisé en laboratoire de biologie moléculaire,
- Éthanal
- Trichloréthylène, solvant très utilisé,

## Médicaments ayant des effets secondaires mutagènes

- Aciclovir (antiviral)

## Produits suspectés

- Quinoléine

## Les radiations mutagènes

Il s'agit des radiations assez énergétiques:

- Les rayons ultra-violet , qui correspondent aux spectres d'absorption de l'ADN.
- Les rayons X ( utilisés en radiographie)
- La radioactivité.


## Les mutagènes dans la culture populaire

Les mutagènes ont enflammés l'imagination des auteurs de science fiction. Ainsi, dans la série de dessin animé des Tortues ninja, 4 tortues sont soumises à l'action d'un mutagène et sont transformées en êtres humanoïdes. Un tel effet des mutagènes n'est pas du tout scientifique. Les effets réels, bien différents d'une totale réorganisation bénéfique du génome comme dans le dessin animé, sont plutôt : cancérisations et survenues de maladies génétiques, tératogénèse et autres problème de santé.

## Références

[1] T.A. Brown, Genomes, Flammarion -Medecine-Sciences

## Voir aussi

-  Portail de la médecine

# Phénotype

En génétique, le **phénotype** est l'état d'un caractère observable (caractère anatomique, morphologique, moléculaire, physiologique, ou éthologique) chez un organisme vivant. Le phénotype est l'ensemble des caractères observables d'un individu. Très souvent, l'usage de ce terme est plus restrictif : le phénotype est alors considéré au niveau d'un seul caractère, à l'échelle cellulaire ou encore moléculaire. L'ensemble des phénotypes observables chez un individu donné est parfois appelé le phénotype.



Le concept de phénotype est défini par opposition au génotype, l'identité des allèles qui caractérise le génome d'un individu. Pour certains traits simples, la correspondance entre le génotype et le phénotype est directe, et les deux sources d'information sont redondantes. Cependant, la plupart des caractères (les caractères quantitatifs) dépendent de multiples gènes, et l'influence du milieu (l'environnement dans lequel l'organisme se développe et vit) peut être un facteur déterminant. Dans ce cas, le génotype ne permet pas de prévoir précisément le phénotype de l'individu, mais seulement d'estimer sa valeur moyenne.

Traditionnellement, le phénotype est plus facile à mesurer que le génotype. La génétique classique utilise l'observation des phénotypes pour déduire les fonctions des gènes. Des expériences de croisement permettent d'étudier les interactions. C'est ainsi que les premiers généticiens furent capables de travailler sans connaissance des mécanismes de la biologie moléculaire.

La présence de variations phénotypiques dues aux variations génétiques est un élément fondamental de l'évolution par sélection naturelle. La valeur sélective (*fitness*) d'un individu résulte de ses traits d'histoire de vie, influencés par la contribution de milliers de caractères. Sans variation phénotypique héritable, tous les individus auraient la même valeur sélective et l'évolution se serait due qu'au hasard (dérive génétique).

La relation entre le phénotype  $P$  et le génotype  $G$  d'un individu est souvent conceptualisée par l'équation  $P = G + E$ , où  $E$  représente l'effet de l'environnement sur le phénotype, considéré la plupart du temps comme aléatoire. Au niveau de la population, une relation similaire peut être définie pour la variance phénotypique  $Var(P)$  (la variance des phénotypes dans la population):  $Var(P) = Var(G) + Var(E)$ .  $Var(G)$  représente la variance génétique dans la population, et  $Var(E)$  la variance environnementale. Cette relation peut être complexifiée en tenant compte par exemple des interactions entre le génotype et l'environnement, sous la forme d'un terme de covariance entre  $G$  et  $E$ .

## Les différents niveaux de définition du phénotype

Le phénotype peut être observé aux différents niveaux d'organisation des organismes vivants, on retient généralement les trois niveaux suivants:

- au niveau des molécules : phénotype moléculaire
- au niveau des cellules : phénotype cellulaire
- au niveau de l'organisme : phénotype macroscopique

Richard Dawkins est à l'origine d'un nouveau concept de phénotype, le phénotype étendu, prenant en compte la totalité des impacts des gènes sur l'organisme et son environnement.

## Phénotype humain

Selon une étude de l'Institut Pasteur et du CNRS<sup>[1]</sup> portant sur le patrimoine génétique de 210 individus représentatifs des différents types de population dans le monde et après comparaison de plus de 2.8 millions de marqueurs polymorphes (zone de variabilité) répartis sur les chromosomes, il semblerait que les grandes différences humaines, aussi bien au niveau de l'apparence (couleur de la peau, des yeux, morphologie) que de la sensibilité aux maladies, soit due à la variation de seulement 582 gènes dont les mutations ont procuré un avantage sélectif à ceux qui les portaient.

Par exemple, ils ont constaté que le gène CR1, impliqué dans la sévérité des attaques de paludisme, possède un variant retrouvé chez 85% des Africains mais absent chez les Européens et les Asiatiques.


## En laboratoire

La détermination du phénotype est une méthode d'identification des organismes, en laboratoire. Ainsi, on identifie les bactéries selon leur phénotype enzymatique; de même, on étudie les cellules sanguines (en particulier les cellules immunitaires) selon leur phénotype d'expression protéique. Ainsi, on classe les lymphocytes selon leur phénotype d'expression : les lymphocytes exprimant l'antigène de surface CD3 (on note alors CD3<sup>+</sup>) sont des lymphocytes T, les cellules CD19<sup>+</sup> sont des lymphocytes B, etc.

## Notes et références

[1] Source: revue *Nature Genetics* - Février 2008

## Voir aussi

- Protéine
- Phénotype étendu
-  Portail de la biologie cellulaire et moléculaire

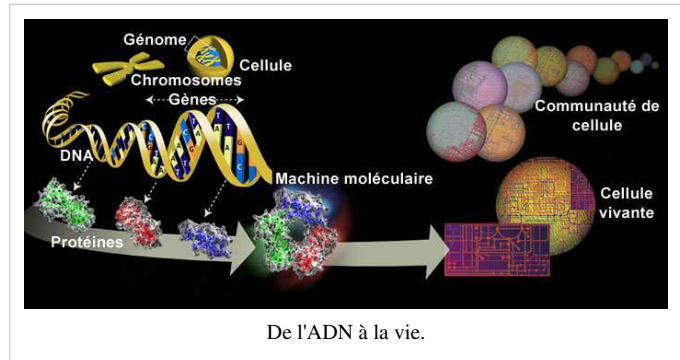
# Génome

Le **génom**e est l'ensemble du matériel génétique d'un individu ou d'une espèce codé dans son ADN (à l'exception de certains virus dont le génome est porté par des molécules d'ARN). Il contient en particulier toutes les séquences codantes (transcrites en ARN messagers, et traduites en protéines) et non-codantes (non transcrites, ou transcrites en ARN, mais non traduites).

Le génome est souvent comparé à une encyclopédie dont les différents volumes seraient

les chromosomes. Les gènes seraient les phrases contenues dans ces volumes et ces phrases seraient écrites dans un langage génétique représenté par quatre bases (adénine, guanine, cytosine et thymine) abrégées en AGCT.

La science qui étudie le génome est la génomique.



## Les génomes dans le monde vivant

Chez les virus, le génome est contenu soit dans une (ou plusieurs) molécule(s) d'ADN ou d'ARN, à simple ou double brin.

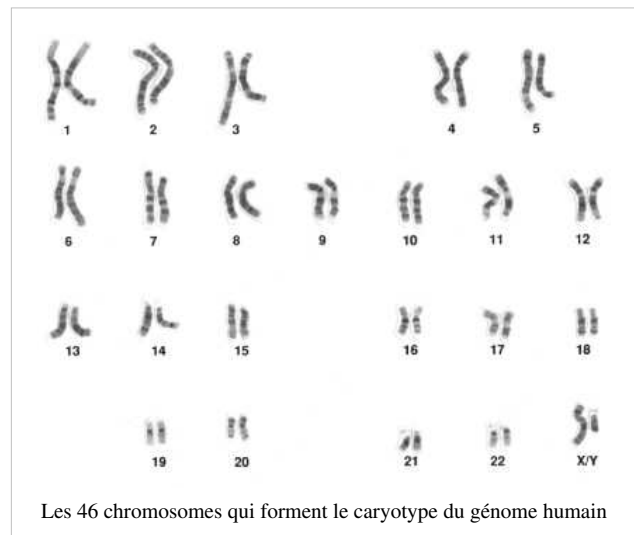
Chez les procaryotes (bactéries et archées), le génome est généralement contenu dans une molécule d'ADN circulaire. Peut aussi exister un génome extrachromosomique, contenu dans des plasmides et des épisomes.

Chez les eucaryotes, on distingue :

- le génome nucléaire, contenu dans le noyau qui caractérise les eucaryotes. C'est de ce génome dont on parle en général quand on parle du génome d'un eucaryote (animal, plante, champignon, etc.) ;
- les génomes non-nucléaires, contenus dans des organites :
  - le génome mitochondrial, contenu dans les mitochondries, chez la quasi totalité des eucaryotes ;
  - le génome chloroplastique, contenu dans les chloroplastes, chez les algues et les plantes supérieures.

Chez quelques eucaryotes (par exemple la levure) sont aussi présents des plasmides (de taille réduite).

Chez l'homme en particulier (organisme eucaryote), le génome nucléaire est réparti sur 46 chromosomes, soit 22 paires d'autosomes et deux gonosomes (XX chez la femme, XY chez l'homme). Il ne faut pas confondre le génome et le caryotype, qui caractérise les chromosomes.



## Taille du génome

Article détaillé : Taille du génome.

La taille du génome se mesure en nombre de nucléotides, ou *bases*. La plupart du temps, on parle de pb (pour *paire de bases*, puisque la majorité des génomes est constituée de doubles brins d'ADN ou bien d'ARN). On emploie souvent les multiples **kb** (pour kilo-base) ou **Mb** (méga-base), qui valent respectivement 1000 et 1000000 bases. La taille du génome peut aussi être exprimée en pg (pico-grammes), ce qui correspond à la masse d'ADN (haploïde) par cellule. 1 pg représente environ 1000 Mpb.

La taille du génome peut varier de quelques kilo-bases chez les virus à plusieurs centaines de milliers de Mb chez certains eucaryotes. La quantité d'ADN, contrairement à ce qui a été longtemps supposé, n'est pas proportionnelle à la complexité d'un organisme ; ainsi, l'amibe *Amoeba dubia*, un organisme unicellulaire, a un génome environ 200 fois plus grand que *Homo sapiens*. Ce constat est fréquemment appelé paradoxe de la valeur C.

Le *Paris japonica*, du genre *Paris* a le génome le plus vaste décrit : il comporte près de 150 milliards de paires de base, soit près de 50 fois la taille du génome humain<sup>[1]</sup>

## L'annotation des génomes

L'annotation d'un génome consiste à **traiter l'information brute** contenue dans la séquence dans le but :

1. de prédire, le **contenu en gènes**, la position des gènes à l'intérieur d'un génome (le début, la fin, et chez les eucaryotes, les introns et les exons), ainsi que leur **organisation** (gènes uniques ou en opéron, avec des séquences promotrices, des terminateurs, des sites de fixation ribosomiaux (RBS) ...). Dans ce cas, on parle **d'annotation structurale**.
2. de prédire la **fonction potentielle** de ces gènes (leur attacher une étiquette, portant leur nom probable, leur fonction probable, leurs interactions probables). Dans ce cas on parle **d'annotation fonctionnelle**.

## Les 2 types d'annotations

- L'**annotation** peut être **automatique** c'est-à-dire s'appuyer uniquement sur des algorithmes recherchant des similarités (de séquence, de structure, de motifs, ...), permettant de prédire (en fait deviner) la fonction d'un gène. Elle aboutit au transfert « automatique » de l'information figurant dans l'étiquette d'un gène « similaire » d'un génome déjà annoté au génome en cours d'annotation
- L'annotation automatique est parfois complétée par une **annotation manuelle** par des experts qui valident ou invalident la prédiction en fonction de leurs connaissances ou de résultats expérimentaux. Celle-ci peut ainsi éviter le transfert automatique d'erreurs et donc leur propagation, ce qui peut devenir le grand problème que devra confronter la génomique, compte tenu de l'afflux massif de données issues en particulier, des nouvelles techniques de séquençage (voir pyroséquençage).

Article détaillé : génétique humaine.

## Bibliographie

- Terence A. Brown, *Génomes*, Flammarion médecine-sciences, 2004.
- *Génétique, gènes et génomes : Cours et questions de révision*, ouvrage collectif par Jean-Luc Rossignol, Roland Berger, Jean Deutsch, Marc Fellous, Dunod, 2004.
- Stuart J. Edelstein, *Des gènes aux génomes*, Odile Jacob, 2002.

## Notes et références

- [1] Pellicer J, Fay M, Leitch IJ, *The largest eukaryotic genome of them all?* (<http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1095-8339.2010.01072.x/abstract>), *Botanical Journal of the Linnean Society*, 2010;164:10–15

## Voir aussi


### Articles connexes

- Chimio génomique
- Projet Génome Humain
- Duplication du génome
- Évolution du génome
- Programme génétique
- Épigénome, épigénétique

### Liens externes

- **(en)** Genomesize.com (<http://www.genomesize.com/>)

### Filmographie


- Conférence ([http://www.canalu.tv/producteurs/universite\\_de\\_tous\\_les\\_savoirs/dossier\\_programmes/les\\_conferences\\_de\\_1\\_annee\\_2008/genome\\_et\\_cancer\\_mark\\_lathrop](http://www.canalu.tv/producteurs/universite_de_tous_les_savoirs/dossier_programmes/les_conferences_de_1_annee_2008/genome_et_cancer_mark_lathrop)) intitulée « *Génome et Cancer* » par Mark Lathrop, pour l'*Université de tous les savoirs* (vidéo de 57 mn), 21 juin 2008
-  Portail de la biologie cellulaire et moléculaire

# Recombinaison génétique



Cet article est une ébauche concernant la biologie.

Vous pouvez partager vos connaissances en l’améliorant (**comment** ?) selon les recommandations des projets correspondants.

 Pour les articles homonymes, voir recombinaison.

Les mécanismes de l'évolution biologique
<p><b>Mécanismes non aléatoires</b> :</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>sélection naturelle           <ul style="list-style-type: none"> <li>sélection utilitaire</li> <li>sélection sexuelle</li> <li>sélection de parentèle</li> <li>sélection de groupe</li> <li>sélection stratégique</li> </ul> </li> <li>sélection artificielle</li> </ul>
<p><b>Mécanismes aléatoires</b> :</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>mutation génétique</li> <li>recombinaison</li> <li>dérive génétique</li> </ul>
<p><b>Conséquences de l'évolution</b> :</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>spéciation</li> <li>adaptation des espèces</li> <li>radiation évolutive</li> </ul>

La **recombinaison génétique** est « le phénomène conduisant à l'apparition, dans une cellule ou dans un individu, de gènes ou de caractères héréditaires dans une association différente de celle observée chez les cellules ou individus parentaux »<sup>[1]</sup>.

Cette définition recouvre deux processus complémentaires que sont les brassages intra et interchromosomiques, et est toujours la définition utilisée en génétique, génétique des populations ou virologie, et peut être considérée comme synonyme de brassage génétique.

Cependant le développement de la biologie moléculaire a mené vers une interprétation différente de cette définition par une partie de la communauté scientifique. En biologie moléculaire le terme recombinaison génétique sera souvent utilisé comme synonyme de la recombinaison de l'ADN, c'est-à-dire les processus par lesquels une molécule d'ADN (ou d'ARN) est coupée, puis jointe à une autre<sup>[2]</sup>.

Les recombinaisons génétiques provoquées artificiellement sont également un outil essentiel en biologie moléculaire et génie génétique.

En générant de nouvelles combinaisons génétiques, les recombinaisons naturelles sont un des mécanismes à l'origine de la diversité d'une population. Ce brassage génétique, facilité par la reproduction sexuée, est un des mécanismes essentiels de l'évolution des espèces.

## Généralités

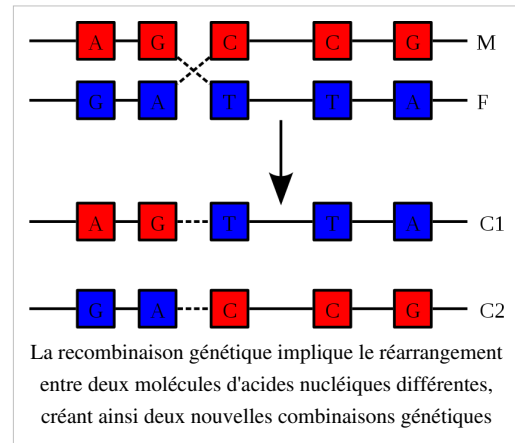
La recombinaison génétique est un échange d'information génétique entre deux génomes différents ou bien entre deux chromosomes. Il s'agit en général d'un échange entre fragments d'ADN. Mais chez certains virus comme celui de la grippe, il s'agit d'échange d'ARN. Cela permet de créer de nouvelles combinaisons génétiques donc des génomes nouveaux .

La recombinaison est un phénomène naturel et universel dans le monde vivant, et c'est un des facteurs essentiels permettant de maintenir la diversité génétique dans une population.

La formation de nouvelles combinaisons génétiques assure le brassage génétique et le maintien de la diversité génétique dans une population, ce qui augmente la possibilité pour une espèce de s'adapter à une modification de l'environnement. La recombinaison est donc l'un des processus essentiels de l'évolution des espèces.

1. Chez les eucaryotes, elle se produit lors de la reproduction sexuée, grâce à la méiose, quand se forment les gamètes, et grâce à la fécondation.
1. Chez les procaryotes (bactéries), elle se produit grâce à la conjugaison bactérienne, la transformation bactérienne, ou la transduction bactérienne.
2. Chez les virus, la recombinaison peut avoir lieu au sein des cellules infectées par 2 virus différents. L'apparition du nouveau virus H5N1 est par exemple, le résultat de recombinaisons génétiques.

Du fait du coût lié à la synthèse des enzymes nécessaires au processus, la maintenance de la recombinaison est nécessairement associée à un avantage évolutif. L'hypothèse la plus probable, du moins chez les eucaryotes, est liée à l'amélioration du brassage génétique au cours de la reproduction sexuée. En l'absence de recombinaison, les chromosomes seraient redistribués aléatoirement au cours de la méiose, mais les gènes liés sur le même chromosome resteraient toujours associés. La recombinaison, en permettant le réassortiment des haplotypes, permet de diminuer le déséquilibre de liaison et de créer de nouvelles combinaisons, augmentant ainsi la diversité génétique au sein de la population. L'évolution de la fonction de recombinaison se heurte néanmoins aux mêmes obstacles théoriques que l'évolution de la reproduction sexuée, et n'est susceptible de se produire que dans des conditions démographiques (taille de population) et génétiques (importance et directionnalité des interactions génétiques) spécifiques, et pas encore clairement élucidées<sup>[3] .[4]</sup> .



## La recombinaison génétique chez les eucaryotes

Chez les espèces eucaryotes, le brassage génétique intervient au cours de la reproduction sexuée des espèces. Chaque individu possède deux allèles différents de chaque gène s'il est hétérozygote pour ces allèles (sinon on dit qu'il est homozygote). Lors d'une reproduction sexuée, le nouvel individu va hériter, pour chaque gène, d'un des deux allèles de son premier parent - sélectionné aléatoirement - et d'un des deux allèles de son autre parent.

Le patrimoine génétique du nouvel individu est donc ainsi composé aléatoirement d'une partie du patrimoine de chacun de ses deux parents. Ceci permet au matériel génétique de se répandre au sein de l'espèce.

Il existe deux principaux types de brassage génétique, qui ont lieu lors de la méiose:

### *Les recombinaisons intra-chromosomiques*

Les deux chromosomes d'une même paire portent des allèles différents à un certain nombre de loci. Au cours de la prophase de 1<sup>re</sup> division méiotique, les chromosomes homologues s'apparient et s'enchevêtrent au niveau des chiasmats. Il se produit des échanges de segments entre ces chromosomes. Ce phénomène est l'enjambement : un allèle d'un chromosome peut être échangé avec l'allèle porté par le chromosome homologue. Tous les gènes situés sur une paire de chromosomes peuvent être « brassés » grâce à l'enjambement ce qui modifie l'association d'allèles portés par chacun des chromosomes. Ce brassage entre allèles d'une paire homologues est qualifiée d'intrachromosomique. Un chromosome comporte en moyenne 1000 gènes, alors il y aurait théoriquement  $2^{1000}$  possibilités ! Mais ce calcul ne prend pas en compte les probabilités relatives au nombre de chevauchements possibles sur un même chromosome : il n'y en a en moyenne que de 1 à 5 par chromosome.

### *Les recombinaisons inter-chromosomiques*

Elles ont lieu en anaphase ou lorsque la cellule se sépare en deux, il y a une séparation aléatoire des chromosomes: si par exemple il y a deux paires de chromosomes noté A et B et 1 et 2 il existe 4 possibilités soit A avec 1, B et 1, B et 2 ou A et 2. Chez l'homme et la femme il y a 23 paires de chromosomes, ce qui fait  $2^{23}$  possibilités soit plus de 8 millions.

- La dernière étape du brassage génétique est la fécondation: la rencontre au hasard des gamètes. Elle multiplie encore plus les possibilités, soit dans notre exemple 8 millions X 8 millions = 64 mille milliards.

Donc le brassage interchromosomique et la fécondation apportent plus de  $2^{46}$  combinaisons génétiques et donc de descendants différents, si on exclut les cas de forte consanguinité.



Un enfant est le résultat de recombinaisons génétiques entre les génomes de ses parents biologiques.

## La recombinaison chez les bactéries (procaryotes)

Il y a 3 mécanismes possibles, il s'agit de:

- la conjugaison bactérienne
- la transformation des bactéries
- la transduction.

## Chez les virus

Article détaillé : recombinaison virale.

L'apparition de nouveau virus ( H5N1 ) est aussi un exemple de recombinaison génétique.

## Intérêts économique et médical

Les recombinaisons génétiques ont donc pour effet de créer des variétés nouvelles d'animaux ou de végétaux pouvant être intéressantes en agriculture. Ces variétés recombinées peuvent être obtenus par croisement naturel, croisement artificiel.

On peut aussi provoquer des recombinaisons génétiques par le biais de technologies de biologie moléculaire et de manipulation de l'ADN. On parle alors d'un OGM.

## La recombinaison au niveau moléculaire

Celle-ci nécessite la présence de séquences homologues entre deux régions de l'ADN.

- Modèle de Holliday

Le complexe RecABC déroule l'ADN et coupe un brin à proximité d'un site chi. Une extrémité simple brin est produite et va envahir la molécule homologue. La protéine RecA va alors se charger de rechercher une séquence homologue : elle se fixe sur le simple brin avec SSB et réunit les deux séquences. La formation d'un hétéroduplex se termine par l'action de la ligase. Il se produit ensuite une rotation de l'hétéroduplex conduisant à la formation de la jonction de Holliday. Sous l'action de la protéine RuvAB, cette jonction va migrer et va être coupée (résolution) grâce à RuvC. Il y a deux coupures possibles conduisant soit à un enjambement (recombinaison entre allèles), soit à une zone hétéroduplex (la probabilité de survenue est identique).

Complexe Rad51 : rôle de la protéine RecA.

## La recombinaison homologue

Le terme recombinaison homologue, correspond à un événement de recombinaison génétique entre deux séquences identiques situées sur 2 molécules d'ADN différentes, ou distantes l'une de l'autre sur la même molécule. Ce processus est très fréquent chez la levure et donc largement utilisé comme outil de biologie moléculaire dans ce cas.

## La recombinaison site-spécifique




-Etape de reconnaissance guidé par une enzyme de recombinaison. -L'appariement entre les deux molécules en cours de recombinaison n'est pas épigé. -L'enzyme de recombinaison reconnaît des séquences nucléotidiques spécifiques.

## Notes et références

- [1] définition historique, et retenue par le *Journal officiel de la République française*: Journal officiel de la République française du 22 septembre 2000, Répertoire terminologique 2000 (<http://www.culture.gouv.fr/culture/dglf/terminologie/repertoireJO220900/accueil.htm>)
- [2] Biologie cellulaire et moléculaire, de Gerald Karp, 2007, publié par De Boeck Université, ISBN =2804145379, 9782804145378
- [3] de Visser JA, Elena SF. The evolution of sex: empirical insights into the roles of epistasis and drift. *Nat Rev Genet.* 2007 139-149.
- [4] Agrawal AF. Evolution of sex: why do organisms shuffle their genotypes? *Curr Biol.* 2006 R696-704.

## Voir aussi

### Articles connexes

- ADN recombinant
- Transposition
- Recombinaison virale
- Génie génétique
- Brassage génétique
- Liaison génétique
- CentiMorgan
- Daltonisme
-  Portail de la biologie
-  Portail de la biologie cellulaire et moléculaire
-  Portail de l'origine et de l'évolution du vivant

# Sources et contributeurs de l'article

**Génétiq** *Source*: <http://fr.wikipedia.org/w/index.php?oldid=59283308> *Contributeurs*: Abrahami, Abrougui, Achéron, Amadeus029, Anarchimede, Annette Chomard-Lexa, AragornLR, Archeos, Arnaudus, As4, Badmood, Baronnet, Bbbbbb, BlueGinkgo, Boustrophédon, BrightRaven, Chandres, Chmlal, Clemux, Darkline, David Berardan, Daviddepaup, Dickin, Didiery, DocteurCosmos, EDUCA33E, Ediacara, Elapied, Emmanuel legrand, Erasmus, Erasmus.new, Fabrice Ferrer, Fdardel, Fenkys, Fluti, François-Dominique, Gagea, Gede, Gem, Ggbb, Grondin, Gronico, HB, Hemmer, Heptacon, IALex, Iznogood, Jblnd, Jextori, Jymm, Karl1263, Kelson, Korrigan, Koyuki, LPLT, LairepoNite, Laocian, Laurent Nguyen, Le Petit Biologiste, Le-boss-du-44, Liondelyon, Lmaltier, MaTT, Magicfouine, Manukahn, Mathieuw, Medium69, Micraira, Mikefuh, Mirmillon, Moi-Non-Plus, N'importe lequel autre, Nikoo, Nono64, Ofix, Om3g4, Orthank, Otets, Padawane, Palamède, Paris 16, Phe, Pierenry, Piku, Pld, Ploum's, Rheto, Rhizome, Ryo, Rémi, Salix, Sam Hocevar, Sanao, Scherly, Sebjarod, Sebleouf, Sihaya, Stanlekub, TED, Taufito, Toony, Traroth, Trimégiste, Truihanu, Tykapot, Vinz, VincentF, Wart Dark, Ysidlo, Yann, Yohan, Youssefsan, Zeld, ZeroJanvier, Zetud, 85 modifications anonymes

**Génétiq** *Source*: <http://fr.wikipedia.org/w/index.php?oldid=58907256> *Contributeurs*: Abrahami, Asaadi, Bambino, Chandres, D4m1en, Elisabeth Cottier F, Etezoute, Jlhuret, Jljmt, LPLT, Leszek Jańczuk, Loveless, Nguyenld, Nono64, Skull33, Toira, Toony, Vazkor, 10 modifications anonymes

**Chromosomes humains** *Source*: <http://fr.wikipedia.org/w/index.php?oldid=57750122> *Contributeurs*: Arnaudus, Badmood, Chandres, DocteurCosmos, Erasmus.new, Mirgolph, Mirmillon, Nono64, Romary, Shakki, Sihaya, 14 modifications anonymes

**ADN mitochondrial humain** *Source*: <http://fr.wikipedia.org/w/index.php?oldid=35042680> *Contributeurs*: Badmood, BeatrixBelibaste, Cookiebilly, Erasmus, Fdardel, Fixdine, Gabywald, Gagea, Hercule, Humboldt, JohnD, Johnard, Maroual, MetalGearLiquid, Myrtil, Nono64, Pixeltoo, Safforest, Sherbrooke, Sihaya, Simephis, TED, Thechouchou, Toony, Wan, Woww, XApple, Xsteph, ZeroJanvier, 17 modifications anonymes

**Génétiq** *Source*: <http://fr.wikipedia.org/w/index.php?oldid=51327193> *Contributeurs*: Colton, Romanc19s

**Gène** *Source*: <http://fr.wikipedia.org/w/index.php?oldid=59481088> *Contributeurs*: Abrahami, Albin, Arnaudus, Bbulot, Benchaum, Cham, Chandres, Chaps the idol, Christoph, Dentistefou, Dickin, Digital dog, Dr.Kilioth, Du43l, Ediacara, Emmanuel.boutet, Escaladix, Etrge, Fdardel, Fitbanodo, Flop, Fm790, Frakir, Ggbb, Gronico, Grumpfou, Guillom, Herve1729, IALex, Indo sarmil, JLM, JmCor, Jusjih, Kathyev, Kilom691, Kirikou, Koyuki, LeonardoRob0t, Lilied1, Litlok, Looxix, Manukahn, Mare BERTIER, Medium69, Michetonne, Micraira, Mirmillon, Msouviron, Murtagh Carvahall, Nataraja, Nikoo, Nono64, Orthogaffe, Pierre.Lescanne, Padawane, Phe, Phi-Gastrein, R, Rical, RomWiki, Rune Obash, Sam Hocevar, Sanao, Sandraa, Sdm, Semnoz, Shakki, Sherbrooke, Sihaya, SnowedEarth, Symac, TED, TaraO, TheCrazyCamel, Trimégiste, Vazkor, Vincnet, Wiz, XiCLU, YLive, Ysalaine, Zeld, ZeroJanvier, 134 modifications anonymes

**Maladie génétique** *Source*: <http://fr.wikipedia.org/w/index.php?oldid=59166157> *Contributeurs*: ADM, Caton, Cdag, Chandres, Creasy, Céréales Killer, Daniel\*D, Divi, Dodoïste, DonCamillo, Eleventh, Erasmus, Esprit Fugace, Fabrice75, Fatju13, Fm790, Gauss, Gerard cohen, Grecha, Gronico, Grook Da Oger, Hercule, IALex, Iznogood, Jhday, Joël DESHAIES, Jrouquie, Karl1263, Kelson, Kokin, Labé, Lamiot, Laurent Nguyen, Looxix, MAXIMIX, Martine Roussel, Medium69, Mirmillon, Mutatis mutandis, Neuceu, Nono64, Ol'gha, Ortale, Patho, Peorpet, Poleta33, Rhizome, Shakki, Sihaya, Slasher-fun, Speculos, Spooky, Stanlekub, Tibauk, Tieum, Toony, Une Vache, Vargenau, Vlaam, Ziron, Zouavman Le Zouave, 96 modifications anonymes

**Hybride** *Source*: <http://fr.wikipedia.org/w/index.php?oldid=59634761> *Contributeurs*: Abrahami, Abujoy, Airelle, Alkarex, Anthere, Arn, Astirmays, Bc789, Bellerose1997, Bertrand Bellet, BraceRC, Cantons-de-l'Est, Capriol, Cham, Chouca, Chris93, Clemp6r, Cqui, Crouchineki, Cymbella, David Berardan, EDUCA33E, En rouge, Eunostos, Fluti, Fruitiens.net, GaMip, GillesC, Gloop gloop, Gordjazz, Gordjazz, Grasyop, Grimlock, Hercule, Hexasoft, JLM, JackPotte, Jastrow, Jeanboyer, Jerome66, Konstantinos, Laddo, Lamiot, Leag, Lgd, Loïc, Maloq, Manukahn, Matpib, Menaé, Meodudlye, Moez, Mr H., Nilou17, Nono64, Ollam, PANDA 81, Paulolautier, Pemeft, Philbeton, PivWan, Plic, PpkJcinq, Remihh, Ryo, Salix, Salserso35, Sebleouf, Svtiste, Sylvain Gautier, Symposiarich, Tchul, Totodu74, Trancer, Triton, VIGNERON, Veilleur, Vincnet, Weft, Xentyr, Xinpeijin, Écluseite, 87 modifications anonymes

**Récessif** *Source*: <http://fr.wikipedia.org/w/index.php?oldid=57108723> *Contributeurs*: Abrahami, Ludovic89, Mirmillon, Peter17, Tigre8996

**Allèle** *Source*: <http://fr.wikipedia.org/w/index.php?oldid=59345595> *Contributeurs*: Aeletherios, Ailthe, ChrisJ, Colton, Darkoneko, Elapied, FI75, Grendelkhan, Gz260, Hercule, JLM, Jackfenrir, Jotun, Kelson, Kilith, Koyuki, Kyro, Laddo, Lavaut, Lele8877, Leon413, Mika, Mirmillon, Nono64, Reedf4, Romanc19s, Salix, Sam Hocevar, Sihaya, Smily, Switch, TED, The obs, Toony, XApple, 64 modifications anonymes

**Chromosome** *Source*: <http://fr.wikipedia.org/w/index.php?oldid=59328044> *Contributeurs*: A3 nm, Abrahami, Alno, Amoceann, Archibald, Arnaudus, ArnoLagrange, Asoucisse, Bdc43, Benjamin al-Kajame, Bloubéri, Bob08, Calcineur, Captainm, Cdag, Chandres, Chaps the idol, Cnickelfr, Conorta, Coyote du 86, Céréales Killer, Dhatier, DocteurCosmos, Dosto, Drosoff, Ediacara, Eiffele, Elapied, ElfeJediBiochimiste, En rouge, Erasmus, Esprit Fugace, Fluti, Gagea, Gemme, Ggbb, Gvf, Haltopub, IALex, JB, JLM, Jatayou, Jhorme, Jlhuret, Julien06200, Kathyev, Kelson, Korg, Koyuki, Kyro, LPLT, Le sotré, Leag, LeonardoRob0t, Litlok, Lmaltier, Luqman, Malta, Med, MetalGearLiquid, Milean Creor, Min's, Mirmillon, Neptune, Nguyenld, Nono64, Numb03, Nykozof, Oasisk, Padawane, Patbio, Patho, Pichegru, Piku, Poppy, Pyrococcus, Rodat, Romanc19s, Rooney13, Salserso35, Sam Hocevar, Shaihlud, Sherbrooke, Sihaya, Ste281, Steff, Stéphane33, TED, The RedBurn, Theoliane, Tieno, Tieum512, TigH, Toony, Vincent Lextrait, Vincnet, XApple, Xofc, Zeld, Zuzanna, 163 modifications anonymes

**Théorie chromosomique de Sutton et Boveri** *Source*: <http://fr.wikipedia.org/w/index.php?oldid=53596463> *Contributeurs*: Manukahn

**Hérédité mendélienne** *Source*: <http://fr.wikipedia.org/w/index.php?oldid=31673551> *Contributeurs*: Chatsam, Gagea, Hadrien, Keriluamox, Loveless, Rheto, Romanc19s, Stéphane33, 2 modifications anonymes

**Cartographique génétique** *Source*: <http://fr.wikipedia.org/w/index.php?oldid=59000946> *Contributeurs*: Albin, Arsaël, Badmood, Denis Dordoigne, Elapied, Erasmus, Escaladix, Gagea, KooK, Leag, Sherbrooke, 22 modifications anonymes

**Transduction (génétique)** *Source*: <http://fr.wikipedia.org/w/index.php?oldid=58246412> *Contributeurs*: Albin, Chandres, Chris93, Ediacara, Fluti, Franny6, Loveless, Nono64, Papy.rabbit.08, Phe, Tom214, 3 modifications anonymes

**Acide désoxyribonucléique** *Source*: <http://fr.wikipedia.org/w/index.php?oldid=59581651> *Contributeurs*: =El Pingu=, 16@r, A3 nm, Abrahami, Adrille, Akeron, Alexandre centralien, Alphos, Am13gore, Anakin fr, Anno16, Archibald, Argos42, Aruspice, Arwen.lb, Aymeric78, Azzopardi, Badmood, Baronnet, Baxterlil, Beeper, Biomet1, Bobbar, Bobochan, Cantons-de-l'Est, Catskingloves, Cayambe, Cestlogique, Chandres, Chaoborus, ChrisJ, Chtfn, CommonsDelinker, Creasy, Cyberugo, DNA, DainDwarf, Daniela, David Berardan, David92, Djo0012, DocteurCosmos, Dosto, Dreamsnet68, Dxtp, EDUCA33E, Ediacara, Eiffele, Elapied, ElfeJediBiochimiste, Elias mundi, En rouge, Enherdhrin, Epicxnausea, Epsilon0, Erasmus, Escaladix, Escherichia coli, Estel, Evpok, Fdardel, Felixgenest, Foeynx, Foobar, Frakir, Gagea, Garfieldairlines, Gbdivers, Gede, Grimlock, Grondin, Gronico, Grook Da Oger, Guillom, G6T0, HERMAPHRODITE, Hemmer, Hevydevy81, IALex, Ilwn, Indo sarmil, Iznogood, JB, JLM, Jacques Prestreau, Jamic, Jawa, JeanPaul, Jef-Infojef, Jerome66, JihemD, Jlhuret, Jmax, Kathyev, Kelson, Kuxu, Kyle the hacker, Kyro, LUDOVIC, Langladure, Lascorz, Laurentleap, Le-boss-du-44, Leag, Lemmi, LeonardoRob0t, Lgd, Litlok, Lmaltier, Louis verheyen, Lozère, Lulu 25, MaCRoEco, Manipédia, Mannoula, Matrix76, Maurilbert, Medium69, MetalGearLiquid, MisterMatt, Mithrandir, Moatthieu, Moez, Mperez, Mtoube, Myrtil, Nainscription, Necrid Master, Nectar, Nemed, Nguyenld, NicoV, Nicolas2605, Nono64, Nutsy, Oblic, Olivier Hammam, Oxo, Pabix, Palica, Papa6, Papillus, Pepe308, Phe, PhilippeCosentino, Piglop, Ploum's, Poleta33, Pulsar, Qltips, Rhizome, Riba, Rocastelo, Scherly, Sebleblanc, Sebleouf, Shawn, Sienna, Sihaya, Sisyph, Smily, Snap, Solensean, Sourinux, Ste281, TED, Tapinoma, Taprick, Tarap, Theoliane, Tigre8996, Toony, Totodu74, Tpa2067, VIGNERON, Vdeleap, Vev, Vlad2i, Wart Dark, Weft, Xiglofre, Xofc, Zaver, ZeMeilleur, Zeenigma, Zeld, ZeroJanvier, Zetud, Zubro, ~Pyb, 431 modifications anonymes

**Mutation (génétique)** *Source*: <http://fr.wikipedia.org/w/index.php?oldid=59652080> *Contributeurs*: Abrahami, Alae, Albanoreau, Antoinel, Arnaudus, Arwen.lb, Bender, Bradipus, Chandres, Christophe1007, Citron, Céréales Killer, David Berardan, DocteurCosmos, EDUCA33E, Ediacara, Elapied, Erasmus, Esprit Fugace, Freewol, GaMip, Gabycmoa, Gagea, Gz260, HaricotBleu, Harmonia Amanda, Hexasoft, Jastrow, JeanPhir, Jerome66, Jrouquie, Kathyev, Kilith, Kyro, LEYNAUD, Lamiot, Laurentleap, LeCardinal, LyricV, MIRROR, Matho, Medium69, Miami, Mirmillon, Moez, Myrtil, Nguyenld, NicoV, Nicolas2605, Nojhan, Nono64, Numb03, R, Sihaya, TED, Thor333, Toony, Vincnet, XuS, 89 modifications anonymes

**Mutagène** *Source*: <http://fr.wikipedia.org/w/index.php?oldid=59652006> *Contributeurs*: Bonhomme.vincent, Erasmus, Grook Da Oger, Kelson, Kirikou, Leag, Meodudlye, Nguyenld, NicoV, Nicolas2605, Nono64, Orthank, Toony, 13 modifications anonymes

**Phénotype** *Source*: <http://fr.wikipedia.org/w/index.php?oldid=57408610> *Contributeurs*: 2df, A3 nm, Abrahami, AnneJea, Archibald, Arnaudus, Astirmays, Azerty51, Cdag, Chandres, Elapied, Esprit Fugace, Fm790, GaMip, Gagea, Grondil, Grondin, Immunoman, JKHST65RE23, Jerome66, Kelson, Kilianours, Le gorille, Liquid 2003, Litlok, M LA, MOB, Patho, Po mercier, Ripounet, Shloren, Sihaya, Stockholm, Svtiste, Thebigblutch, Toony, 29 modifications anonymes

**Génome** *Source*: <http://fr.wikipedia.org/w/index.php?oldid=58983921> *Contributeurs*: Abrahami, Anno16, Arnaudus, Badmood, Bender, Bobodu63, Chandres, Chtfn, Darkdadaah, David letuffe, Dickin, Dominiko, Elapied, En rouge, Foobar, François-Dominique2, Gagea, Ggbb, Grook Da Oger, Highlander, Hylmawynn, Jd, Kintaro, Koyuki, Kyro, Labrede, Lamiot, Liondelyon, Matrix76,

---

Medium69, Mikyx2003, Mirmillon, Moez, Nguyenld, Nono64, Orthank, Orthogaffe, Ouille57, Patho, Petite étoile, Phe, Pyrococcus, Serein, SofiaNadezda, Taufito, Tibo, Urhixidur, Zelda, ZeroJanvier, 47 modifications anonymes

**Recombinaison génétique** *Source:* <http://fr.wikipedia.org/w/index.php?oldid=59543363> *Contributeurs:* Alain r, Albin, Alno, Anyfuture, Arnaudus, Badmood, Chandres, Cnickelfr, DominiqueM, Ediacara, Elapied, Fixdine, Flop, Fluti, Gagea, Gene.arboit, Igel 14, Iluvalar, Jerome66, Lamiot, Leag, Looxix, Mikefuhr, Moez, Nono64, Ofix, Pas obligatoire, Pixeltoo, Poulpy, Simephis, Sofike68, TED, Toony, Urhixidur, Yannzgob, 13 modifications anonymes

# Source des images, licences et contributeurs

**Image:Genome (french).jpg** *Source:* [http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Genome\\_\(french\).jpg](http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Genome_(french).jpg) *Licence:* Creative Commons Attribution-Sharealike 2.0 *Contributeurs:* Homonihilis, Medium69

**Fichier:Red2.jpg** *Source:* <http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Red2.jpg> *Licence:* inconnu *Contributeurs:* See below

**Fichier:Star of life2.svg** *Source:* [http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Star\\_of\\_life2.svg](http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Star_of_life2.svg) *Licence:* Attribution *Contributeurs:* User:Verdy p

**Image:BU Bio5c.jpg** *Source:* [http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:BU\\_Bio5c.jpg](http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:BU_Bio5c.jpg) *Licence:* inconnu *Contributeurs:* Elapied, Hounkologo, Padawane

**Image:Human male karyotype.gif** *Source:* [http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Human\\_male\\_karyotype.gif](http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Human_male_karyotype.gif) *Licence:* Public Domain *Contributeurs:* Courtesy: National Human Genome Research Institute

**image:caryotype.gif** *Source:* <http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Caryotype.gif> *Licence:* Public Domain *Contributeurs:* Original uploader was Mirmillon at fr.wikipedia

**Image:Mitochondrial DNA fr.png** *Source:* [http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Mitochondrial\\_DNA\\_fr.png](http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Mitochondrial_DNA_fr.png) *Licence:* GNU Free Documentation License *Contributeurs:* User:Knopfkind, User:XXXL1986

**Fichier:Icône OEV2.jpg** *Source:* [http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Icône\\_OEV2.jpg](http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Icône_OEV2.jpg) *Licence:* inconnu *Contributeurs:* Elapied

**Image:Disambig colour.svg** *Source:* [http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Disambig\\_colour.svg](http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Disambig_colour.svg) *Licence:* Public Domain *Contributeurs:* User:Bug's

**Image:Gene.png** *Source:* <http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Gene.png> *Licence:* Public Domain *Contributeurs:* Courtesy: National Human Genome Research Institute

**Fichier:BU Bio5c.jpg** *Source:* [http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:BU\\_Bio5c.jpg](http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:BU_Bio5c.jpg) *Licence:* inconnu *Contributeurs:* Elapied, Hounkologo, Padawane

**Fichier:Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome.png** *Source:* [http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Hutchinson-Gilford\\_Progeria\\_Syndrome.png](http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Hutchinson-Gilford_Progeria_Syndrome.png) *Licence:* inconnu *Contributeurs:* See Source

**Image:Zeedonk 800.jpg** *Source:* [http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Zeedonk\\_800.jpg](http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Zeedonk_800.jpg) *Licence:* GNU Free Documentation License *Contributeurs:* Chris huh, Lisasmall, Ondrejk, Winterkind, 2 modifications anonymes

**Image:Venus symbol.svg** *Source:* [http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Venus\\_symbol.svg](http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Venus_symbol.svg) *Licence:* Public Domain *Contributeurs:* Kyle the hacker

**Image:Mars symbol.svg** *Source:* [http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Mars\\_symbol.svg](http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Mars_symbol.svg) *Licence:* Public Domain *Contributeurs:* Kyle the hacker

**Fichier:Symbole-faune.png** *Source:* <http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Symbole-faune.png> *Licence:* GNU Free Documentation License *Contributeurs:* CyberSkull, Juiced lemon, Knutux, Mattes, Pseudomoi, Ranveig, 1 modifications anonymes

**Fichier:chromosome\_fr.svg** *Source:* [http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Chromosome\\_fr.svg](http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Chromosome_fr.svg) *Licence:* Public Domain *Contributeurs:* User:En rouge, User:Phrood

**Fichier:Drosophila polytene chromosomes 2.jpg** *Source:* [http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Drosophila\\_polytene\\_chromosomes\\_2.jpg](http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Drosophila_polytene_chromosomes_2.jpg) *Licence:* Creative Commons Attribution-Sharealike 2.5 *Contributeurs:* User:albval

**Fichier:Recycle002.svg** *Source:* <http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Recycle002.svg> *Licence:* GNU Free Documentation License *Contributeurs:* user:bayo

**Fichier:chromatin\_chromosome.png** *Source:* [http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Chromatin\\_chromosome.png](http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Chromatin_chromosome.png) *Licence:* GNU Free Documentation License *Contributeurs:* User:Magnus Manske

**Fichier:NHGRI human male karyotype.png** *Source:* [http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:NHGRI\\_human\\_male\\_karyotype.png](http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:NHGRI_human_male_karyotype.png) *Licence:* Public Domain *Contributeurs:* Courtesy: National Human Genome Research Institute

**Image:Theodor boveri walter sutton.png** *Source:* [http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Theodor\\_boveri\\_walter\\_sutton.png](http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Theodor_boveri_walter_sutton.png) *Licence:* Public Domain *Contributeurs:* User:Earthdirt

**Image:Transduction genetic fr.svg** *Source:* [http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Transduction\\_genetic\\_fr.svg](http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Transduction_genetic_fr.svg) *Licence:* Public Domain *Contributeurs:* Reytan with modifications by Geni & toony

**Fichier:Disambig colour.svg** *Source:* [http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Disambig\\_colour.svg](http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Disambig_colour.svg) *Licence:* Public Domain *Contributeurs:* User:Bug's

**Image:DNA structure and bases FR.svg** *Source:* [http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:DNA\\_structure\\_and\\_bases\\_FR.svg](http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:DNA_structure_and_bases_FR.svg) *Licence:* Creative Commons Attribution 2.5 *Contributeurs:* User:Dosto, user:MesserWoland

**Image:Francis Crick.png** *Source:* [http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Francis\\_Crick.png](http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Francis_Crick.png) *Licence:* inconnu *Contributeurs:* Photo: Marc Lieberman

**Image:James Watson.jpg** *Source:* [http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:James\\_Watson.jpg](http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:James_Watson.jpg) *Licence:* Creative Commons Attribution 2.0 *Contributeurs:* Alec, Edward, Ephraim33, Nilfanion, Raul654, Thuresson

**Image:DNA Model Crick-Watson.jpg** *Source:* [http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:DNA\\_Model\\_Crick-Watson.jpg](http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:DNA_Model_Crick-Watson.jpg) *Licence:* Public Domain *Contributeurs:* User:Alkivar

**Fichier:DNA Under electron microscope Image 3576B-PH.jpg** *Source:* [http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:DNA\\_Under\\_electron\\_microscope\\_Image\\_3576B-PH.jpg](http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:DNA_Under_electron_microscope_Image_3576B-PH.jpg) *Licence:* inconnu *Contributeurs:* Original uploader was SeanMack at en.wikipedia

**Image:Structure-ADN.svg** *Source:* <http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Structure-ADN.svg> *Licence:* GNU Free Documentation License *Contributeurs:* Epicxnausa

**Image:Adenine chemical structure.png** *Source:* [http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Adenine\\_chemical\\_structure.png](http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Adenine_chemical_structure.png) *Licence:* GNU Free Documentation License *Contributeurs:* BorisTM, Bryan Derksen, Cacycle, Edgar181, Pepemombu

**Image:Thymine chemical structure.png** *Source:* [http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Thymine\\_chemical\\_structure.png](http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Thymine_chemical_structure.png) *Licence:* GNU Free Documentation License *Contributeurs:* Arrowsmaster, BorisTM, Bryan Derksen, Cacycle, Edgar181, Leyo

**Image:Guanine chemical structure.png** *Source:* [http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Guanine\\_chemical\\_structure.png](http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Guanine_chemical_structure.png) *Licence:* GNU Free Documentation License *Contributeurs:* BorisTM, Cacycle, Edgar181, Gerbrant, MaEr, TimVickers

**Image:Cytosine chemical structure.png** *Source:* [http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Cytosine\\_chemical\\_structure.png](http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Cytosine_chemical_structure.png) *Licence:* GNU Free Documentation License *Contributeurs:* BorisTM, Bryan Derksen, Cacycle, Cwbn (commons), Edgar181, Engineer gena, 1 modifications anonymes

**Image:DNA chemical structure-1-fr.svg** *Source:* [http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:DNA\\_chemical\\_structure-1-fr.svg](http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:DNA_chemical_structure-1-fr.svg) *Licence:* GNU Free Documentation License *Contributeurs:* En rouge, Toony, Wickey

**Image:ADN animation.gif** *Source:* [http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:ADN\\_animation.gif](http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:ADN_animation.gif) *Licence:* Public Domain *Contributeurs:* Aushulz, Bawolff, Bestiasonica, Brian0918, Elecbullet, Kersti Nebelsiek, Luigi Chiesa, Magadan, Mattes, Origamiemensch, Stevenfruitsmaak, Str4nd, Túrelío, 5 modifications anonymes

**Image:DNA replication split.svg** *Source:* [http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:DNA\\_replication\\_split.svg](http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:DNA_replication_split.svg) *Licence:* Creative Commons Attribution-Sharealike 2.5 *Contributeurs:* User:Madprime

**Fichier:Dogme-central.png** *Source:* <http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Dogme-central.png> *Licence:* GNU Free Documentation License *Contributeurs:* toony

**Image:Adnz\_b.gif** *Source:* [http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Adnz\\_b.gif](http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Adnz_b.gif) *Licence:* Creative Commons Attribution-Sharealike 3.0 *Contributeurs:* User:PhilippeCosentino

**Fichier:Hemoglobin.jpg** *Source:* <http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Hemoglobin.jpg> *Licence:* GNU Free Documentation License *Contributeurs:* Grafite, Habj, Lennert B, Noca2plus, Shizhao

**Fichier:Nuvola apps edu science.svg** *Source:* [http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Nuvola\\_apps\\_edu\\_science.svg](http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Nuvola_apps_edu_science.svg) *Licence:* inconnu *Contributeurs:* A32, Cwbn (commons), Humanist Geek, Ipatrol, Origamiemensch, Rocket000, Shizhao, Wknight94, Ysangkok, 3 modifications anonymes

**Image:Mutation insertion.jpg** *Source:* [http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Mutation\\_insertion.jpg](http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Mutation_insertion.jpg) *Licence:* Public Domain *Contributeurs:* Courtesy: National Human Genome Research Institute

**Image:Antennapedia2.jpg** *Source:* <http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Antennapedia2.jpg> *Licence:* Creative Commons Attribution-Sharealike 3.0 *Contributeurs:* toony

**File:Mouse sperm mutation fr2.jpg** *Source:* [http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Mouse\\_sperm\\_mutation\\_fr2.jpg](http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Mouse_sperm_mutation_fr2.jpg) *Licence:* Public Domain *Contributeurs:* Lawrence Livermore National Laboratory / US Government /Department of Energy's

**Image:White Lion.jpg** *Source:* [http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:White\\_Lion.jpg](http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:White_Lion.jpg) *Licence:* Creative Commons Attribution 2.5 *Contributeurs:* Stano Novak

**Image:Star of life2.svg** *Source:* [http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Star\\_of\\_life2.svg](http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Star_of_life2.svg) *Licence:* Attribution *Contributeurs:* User:Verdy p

**Fichier:Rnai phenotype petunia crop.png** *Source:* [http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Rnai\\_phenotype\\_petunia\\_crop.png](http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Rnai_phenotype_petunia_crop.png) *Licence:* inconnu *Contributeurs:* Marjori A. Matzke, Antonius J. M. Matzke, credit Jan Koeter for the left and middle images, and Natalie Doetsch and Rich Jorgensen for the right images

**Image:Chromosomal Recombination.svg** *Source:* [http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Chromosomal\\_Recombination.svg](http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Chromosomal_Recombination.svg) *Licence:* Creative Commons Attribution 2.5 *Contributeurs:* User:Gringer

**Image:Expecting family.jpg** *Source:* [http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Expecting\\_family.jpg](http://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Fichier:Expecting_family.jpg) *Licence:* Creative Commons Attribution 2.5 *Contributeurs:* Angr, Beao, Ephraim33, Fretwurst, TwoWings, White Cat, 2 modifications anonymes

---

# Licence

---

Creative Commons Attribution-Share Alike 3.0 Unported  
<http://creativecommons.org/licenses/by-sa/3.0/>

---

[www.tunisie-etudes.info](http://www.tunisie-etudes.info)

Ce document a été téléchargé depuis  
[www.tunisie-etudes.info](http://www.tunisie-etudes.info)

Des documents gratuits, devoirs, examens, cours, exercices, corrigés... Ainsi que toute une rubrique pour vous aider à trouver un emploi sans oublier les avis de concours en direct

Notre page Twitter :

<http://www.twitter.com/TunisieEtudes>

Notre page FaceBook :

<http://www.facebook.com/TunisieEtudes>

The screenshot shows the homepage of Tunisia-études.info. At the top, there is a navigation bar with the site name 'TUNISIE-ETUDES.INFO' and three menu items: 'Tous les documents', 'BAC', and 'Avis de co'. Below this is a 'Newsflash' section with a blue background and white text, stating: 'Tunisie-etudes.info vous aide dans votre préparation pour le concours de IENA. Documents de préparation pour le concours national tunisien de IENA'. A 'Home' button is visible below the newsflash. On the left side, there is a 'Main Menu' with a list of links: Home, News, Web Links, Documents, Primaire, Collège, Secondaire, and Supérieur. The main content area features a 'BIENVENUE SUR TUNISIE-ETUDES.INFO' section with a sub-heading 'Avis de concours', 'Écrit par Administrateur', and a date 'Mercredi, 20 Janvier 2010 08:47'. The text in this section reads: 'Accéder aux derniers avis de concours publier par les entreprises tunisiennes au jour le jour directement sur votre site' and includes a link 'Avis de concours en direct'. At the bottom of this section, there are links for 'Accès aux documents' and 'Retrouvez nous sur FaceBook'.

Merci d'avoir choisi [www.tunisie-etudes.info](http://www.tunisie-etudes.info)  
Bonne lecture et bon travail

[www.tunisie-etudes.info](http://www.tunisie-etudes.info) – [www.algointro.info](http://www.algointro.info)