

## Cours 2

### 1. Organisation des chromosomes

Les chromosomes d'un même génome peuvent avoir des tailles différentes. Dans le génome humain par exemple, le chromosome 1, le plus grand est quatre fois plus grand que le chromosome 21 (le plus petit).

Les chromosomes humains sont classés en 7 groupes de A à G, du plus grand au plus petit (tableau 1).

- La position des centromères :

Les fils moléculaires (fibres du faisceau) qui tirent les chromosomes au cours de la division cellulaire s'attachent à une région du chromosome, le centromère c'est une constriction qui divise le chromosome en deux bras:

- Le bras le plus court est appelé « p »,
- le bras le plus long « q ».

La position de l'étranglement définit le rapport de la longueur des deux bras du chromosome.

Ce rapport est une caractéristique utile pour identifier les différents chromosomes. On peut classer les positions des centromères en télacentrique (à une extrémité des télomères), acrocentrique (près d'une extrémité), ou métacentrique (au milieu). On donne l'index centrométrique et la longueur relative.

**TABLEAU 2-4**  
Chromosomes humains

Groupe	Nombre	Représentation schématique	Longueur relative <sup>†</sup>	Index centrométrique <sup>†</sup>
<b>Grands chromosomes</b>				
A	1		8.4	48 (M)
	2		8.0	39
	3		6.8	47 (M)
B	4		6.3	29
	5		6.1	29
<b>Chromosomes moyens</b>				
C	6		5.9	39
	7		5.4	39
	8		4.9	34
	9		4.8	35
	10		4.6	34
D	11		4.6	40
	12		4.7	30
	13		3.7	17 (A)
	14		3.6	19 (A)
	15		3.5	20 (A)
<b>Petits chromosomes</b>				
E	16		3.4	41
	17		3.3	34
	18		2.9	31
F	19		2.7	31
	20		2.6	47 (M)
G	21		1.9	45 (M)
	22		2.0	31
<b>Chromosomes sexuels</b>				
X			5.1 (groupe C)	40
Y			2.2 (groupe G)	27 (A)

<sup>\*</sup> Pourcentage de la longueur totale cumulée d'un jeu haploïde de 22 autosomes.  
<sup>†</sup> Longueur du bras court exprimée en pourcentage de la longueur totale du chromosome. Les quatre chromosomes les plus métacentriques sont indiqués par un (M) ; les quatre chromosomes les plus acrocentriques par un (A).

## - Les nucléoles

Ce sont des structures sphériques associées à des étranglements des chromosomes que l'on appelle des organisateurs nucléolaires.

- Ces organisateurs possèdent des nombres différents de nucléoles, de un à un grand nombre par jeu de chromosome. Les cellules diploïdes de nombreuses espèces possèdent une seule paire de nucléole.
- Les organisateurs contiennent de nombreuses copies en tandem des gènes qui codent l'ARN ribosomal, qui est synthétisé au niveau des organisateurs puis déposé au niveau du nucléole puis exporté vers le cytoplasme.

## 2. Génomique structurale

- Séquences codantes et séquences non codantes :

Un gène est une séquence d'ADN capable d'être transcrite en une molécule d'ARN fonctionnel (pour la plupart des gènes, un ARNm). Cet ARN doit être fabriqué au bon endroit et au bon moment lors du développement de l'organisme. C'est seulement dans ce cas qu'un gène est parfaitement fonctionnel.

- Pour que cela soit possible à l'une des extrémités du gène se trouve une région régulatrice, un segment d'ADN constitué d'une séquence nucléotidique spécifique qui lui permet de recevoir et répondre à des signaux provenant d'autres parties du génome ou de l'environnement.
- A l'autre extrémité du gène se trouve une région qui contient les signaux pour terminer la transcription.
- De nombreux gènes eucaryotes contiennent de mystérieux segments d'ADN, les introns, intercalés dans la région transcrite du gène. Les introns ne contiennent aucune information de séquence concernant les produits fonctionnels des gènes, tel que les protéines, ils sont transcrits en même temps que les régions codantes (exons), mais ils sont ensuite excisés du transcrit initial.

#### 2.1 ADN intercalaire

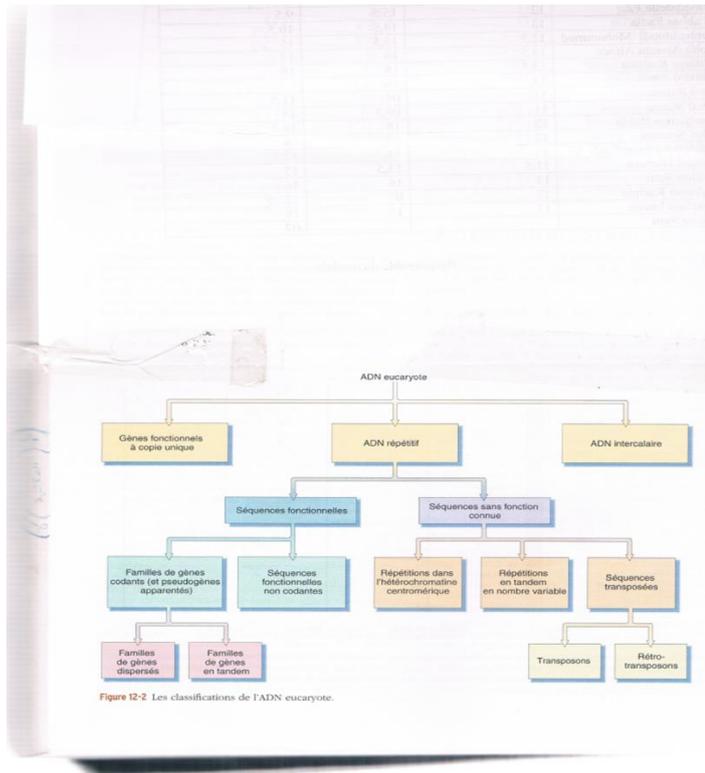
Chez de nombreux eucaryotes, une partie de l'ADN située entre les gènes est répétitive. Elle est constituée de plusieurs types différents d'unités répétées dans l'ensemble du génome. Une partie de cet ADN répétitive est dispersée.

- De quelle taille sont les génomes ? les tailles des génomes sont mesurées en unités de milliers de paires de nucléotides (kilobases) ou en millions de nucléotides (mégabases, Mb).

#### 2.2 L'organisation des séquences :

L'ADN génomique est classé en deux grands types, les gènes à copie unique et l'ADN répétitif (fig 2).

Il existe chez l'homme environ 20000 gènes codants et environ 12000 gènes inactifs (pseudogènes).



- Les séquences répétitives fonctionnelles. Certaines unités génétiques fonctionnelles sont présentes en de multiples exemplaires.

#### Familles de gènes dispersées

- De nombreux gènes codant des protéines appartiennent à des familles de gènes apparentés dispersés dans tout le génome.
- Le nombre de gènes dans une famille peut être limité ou très élevé.
- Exemple: l'ovalbumine, une protéine codée par une famille de trois gènes.
- les histones sont codées par des familles contenant de 100 à 1000 gènes.

Ces mêmes gènes d'histone peuvent être dispersés ou en tandem

Chez l'Homme, les gènes des histones sont répartis un peu partout dans le génome, en particulier sur les chromosomes 1, 6 et 12.

- Certains gènes à l'intérieur de ces familles sont devenus non fonctionnel, donnant des pseudogènes non transcrit.

- Familles de gènes répétées en tandem :
- Les gènes codant les composants de la transcription ont évolué en familles répétées en tandem.

Exemple: L'organisateur nucléolaire, il abrite les répétitions en tandem des gènes de l'ARNr. Chez l'homme les ON abritent environ 250 copies répétées en tandem (fig.3).

Les gènes des ARNt constituent un autre exemple de séquence en tandem. Il existe environ 50 sites chromosomiques correspondant aux différents types d'ARNt, chaque site contient environ 10 à 100 copies.

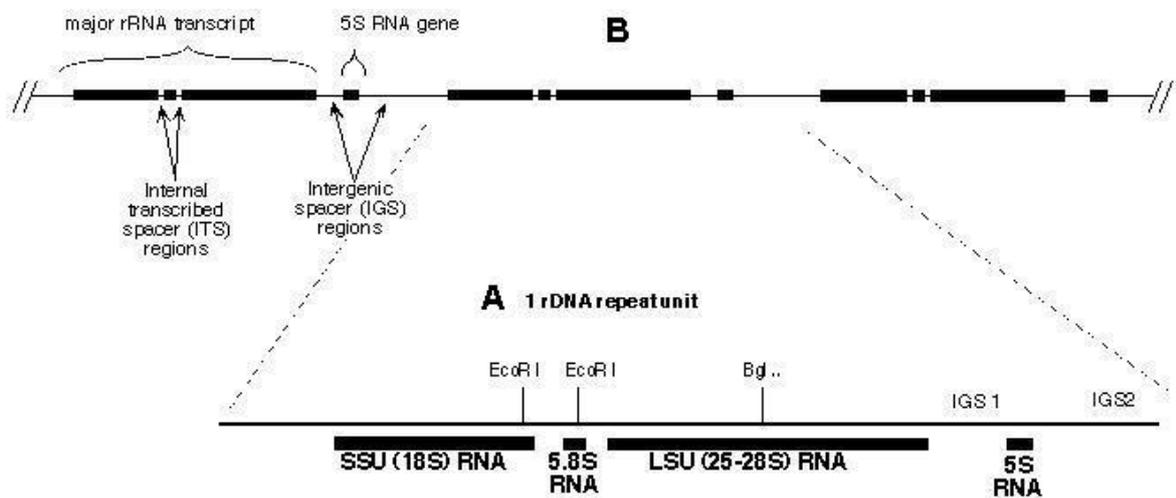


Figure 3. Exemple d'organisation de familles de gènes répétées en tandem codant l'ARNr

- Le schéma B montre la répétition d'unités décrites dans le schéma A
- Dans le schéma A, on trouve successivement :
  - Le gène SSU-rRNA: codant le rRNA 18S ou 16S-rRNA ... La taille de l'ARN varie suivant les espèces. Il peut contenir un ou plusieurs introns.
  - Le gène codant pour l'ARNr 5.8S.

- Le gène codant pour la grande sous-unité du rRNA (LSU-rRNA ou encore 28S-rRNA ....).
- Le gène codant pour l'ARNr 5S.
- Les séquences ITS :
  - ITS1 entre le SSU-rRNA et le 5.8S rRNA
  - ITS2 entre le 5.8S rRNA et le LSU rRNA
- Les séquences IGS
  - IGS1 entre le LSU rRNA et le 5S rRNA
  - IGS2 entre la fin (3') d'une séquence "A" et le début (5') de la séquence "A" suivante.