

جامعة أبو بكر بلقايد
UNIVERSITÉ DE TLEMCEN

UNIVERSITE ABOU BEKR BELKAID TLEMCEN
FACULTE DE MEDECINE
Dr Benzerdjeb Benaouda

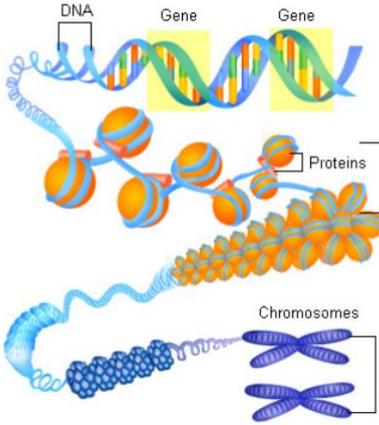
1ère année
Module: Génétique

**Organisation de l'information génétique
Anatomie Générale d'un Gène**

Dr H. BOULENOUAR




Le génome des eucaryotes : une organisation avec différents niveaux de complexité

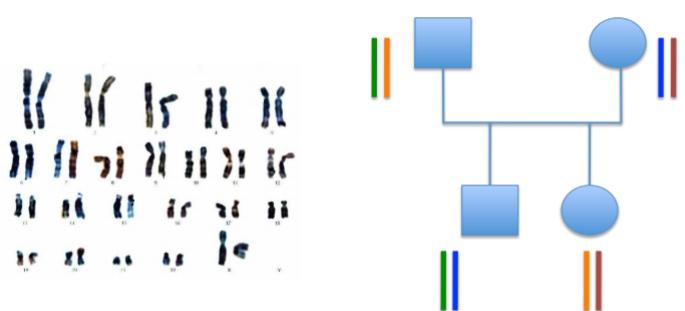


Double hélice d'ADN

Chromatine :
ADN + Protéines

Chromosomes

Les cellules humaines sont diploïdes



Les gènes humains sont bi-alléliques

L'expression des gènes

C'est quoi un gène?

- Unité d'hérédité contrôlant un caractère particulier.
- Correspond à un segment d'ADN , situé à un endroit bien précis (locus) sur un chromosome.
- Chaque région de l'ADN qui produit une molécule d'ARN fonctionnelle est un gène.



II-Classification des gènes:
il existe au moins 3 classes de gènes:

a -les gènes de classe I:

- Gènes transcrits par l'ARN polymérase I.
- Gènes ribosomiaux codant pour la synthèse de 3 ARN du ribosome: ARN 28S, 18S et 5,8S.
- Gènes non dispersés dans le génome, mais rassemblés en groupes.
- Peuvent dépasser 200 copies.
- Appartiennent à la catégorie de l'ADN moyennement répétitif codant.



b- Les gènes de classe II:

- Gènes transcrits par l'ARN polymérase II.
- Les gènes sont le plus souvent uniques ou quasi uniques (sauf pour les gènes codant pour une histone).
- Les gènes de classe II codent pour une protéine.
- Sont classés selon le nombre de leurs copies:

- 
- **Les gènes uniques ou quasi uniques**
 - La très grande majorité des gènes appartient à cette classe.
 - La structure correspond au modèle décrit précédemment.
 - **Les familles de gènes:**
 - Il s'agit d'une extension du phénomène DUPLICATION / DIVERGENCE.
 - Chaque copie ayant divergé indépendamment, il en résulte toute une série de gènes codant pour des protéines **analogues**
 - L'expression de chaque copie dépend du type ou de l'état cellulaire.
- Citons :
- La famille des gènes globine.
 - La famille des gènes actine.
 - La famille des gènes myosine

- 
- **Les gènes domestiques: (House – Keeping genes)**
 - Ce sont des gènes qui ne s'expriment que dans certains tissus.
 - Ils codent pour des protéines domestiques comme par exemple les gènes des enzymes de la glycolyse, de la respiration et des métabolismes intermédiaires indispensables à la survie de chaque cellule.
 - **Les pseudogènes :**
 - Ce sont des séquences nucléotidiques non fonctionnelles, car elles sont ni transcrites ni traduites. Leur non fonctionnalité peut résulter :
 - Soit de l'absence d'un cadre de lecture suffisant (excès de codons stop).
 - Soit de l'absence de codon Méthionine initiateur ou de région promotrice.

C-Les gènes de classe III:

- Transcrits par l'ARN polymérase III.
- Ces gènes codent pour les ARN t.
- Appartiennent à la catégorie de l'ADN à répétition intermédiaire codant.

Structure schématique d'un gène

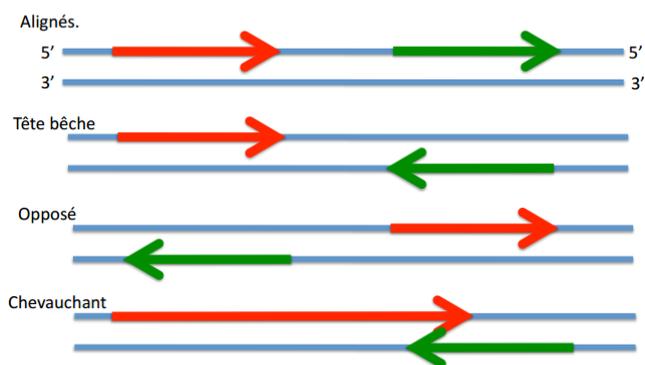
EXON: partie de la séquence d'un gène transcrite et conservée dans la structure de l'ARNm pour être traduite.

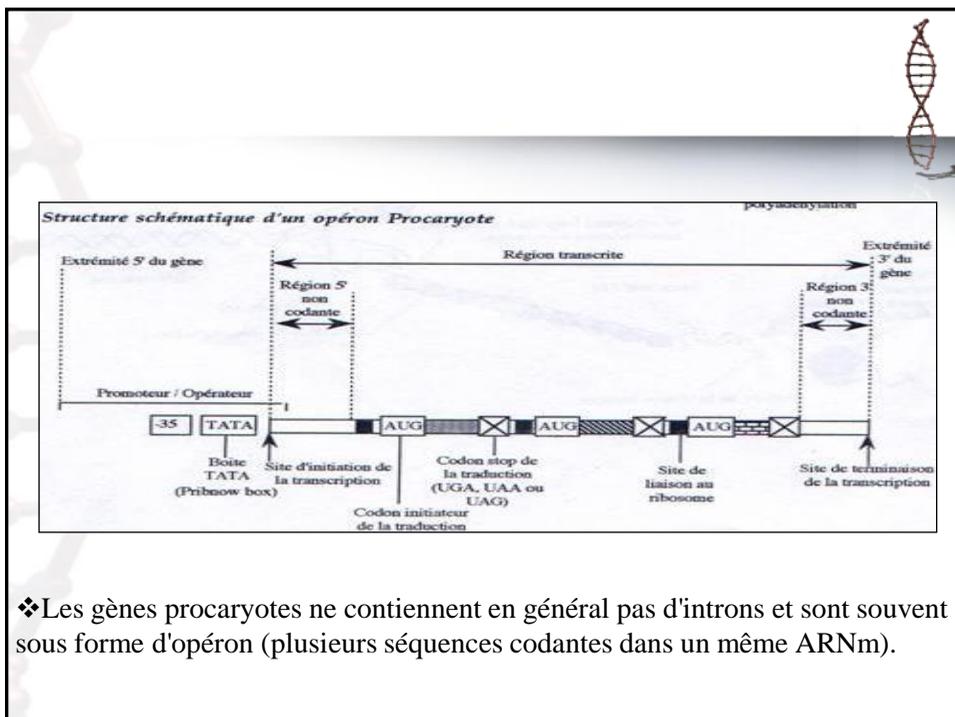
INTRON: partie de la séquence d'un gène transcrite mais coupée de la structure de l'ARNm pour ne pas être traduite.

La taille des exons est très variable

Gène	Taille	Nombre d'exons	Taille moyenne des exons	Taille moyenne des introns
Histone H4	0.4	1	300	-
tRNA	0.1	2	50	20
Insulin	1.4	3	155	480
B-globin	1.8	3	150	490
Serum Albumin	18	14	137	1100
Complement C3	41	29	122	900
Factor VIII	186	26	375	7100
CFTR	250	27	227	9100
Dystrophin	2400	79	180	30000

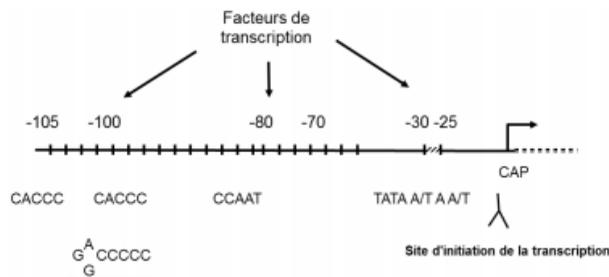
L'orientation des gènes varie





- Un gène comprend :
- une **zone des promoteurs**
 - la **région 5'UTR** (*untranslated region*)
 - un ou des **exons**
 - un ou des **introns**
 - une région **3'UTR**

1 Région régulatrice en 5', zone des promoteurs

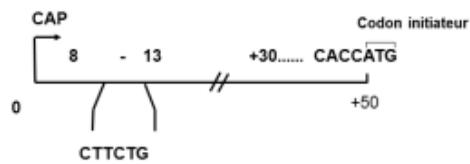


- Sur une centaine de base en amont du site de démarrage de la transcription, on a :
 - o en -105 une séquence **CACCC**
 - o en -100 à -95 la même séquence, **G(A/G)CCCC**.
 - o En -80 , une séquence **CCAAT**
 - o En -30 à -25 la **boîte TATA** : **TATA(A/T)A(A/T)**
 - o Le site d'initiation

Éléments des promoteurs

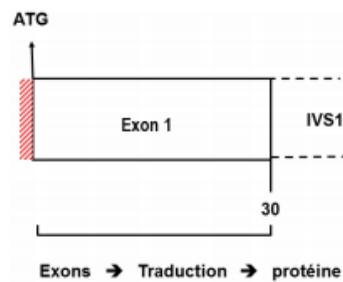
séquence	position	fonction
(1) boîte TATA	20-30 pb en amont du site d'initiation de la transcription	localisation précise du site d'initiation
(2) boîte CCAAT	75-80 pb en amont du site d'initiation de la transcription	module l'efficacité de transcription
(3) séquence hautement riche en C et G	très en amont des gènes de ménage	module l'efficacité de transcription

2 Région 5'UTR

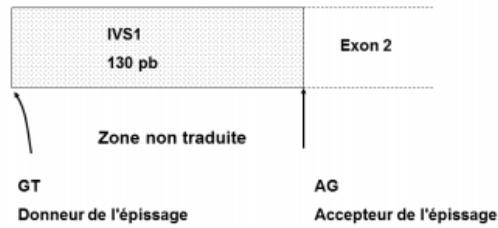


- **Attachement aux ribosomes** (site de reconnaissance)
- **Régulation de la transcription**
- La région fait **50 nucléotides** et se termine par le **codon initiateur**

3 Exon

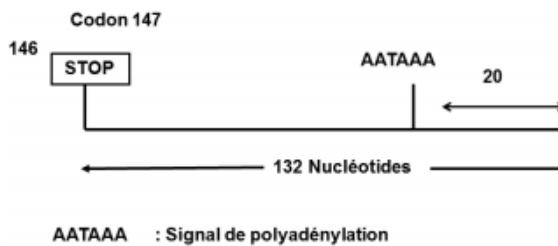


4 Intron



- Il commence par **GT** qui est donneur de l'épissage et se termine par **AG** qui est accepteur de l'épissage.

5 Région 3'UTR



- Commence par un **codon stop**, fait **132 nucléotides**.
- **AATAAA** : **signal de polyadénylation**, **clivage de l'ARN après transcription**
- **(AAAAA)_n** : **stabilise l'ARN**

