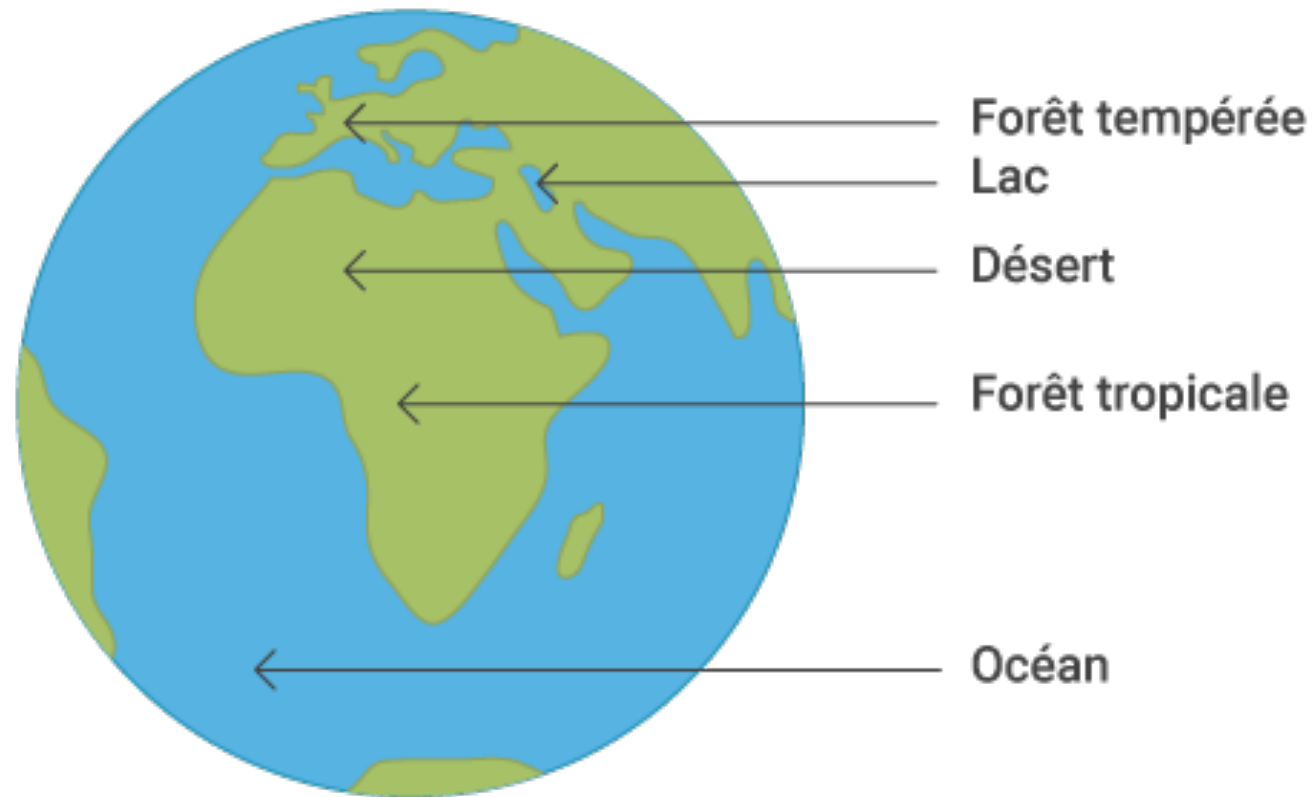


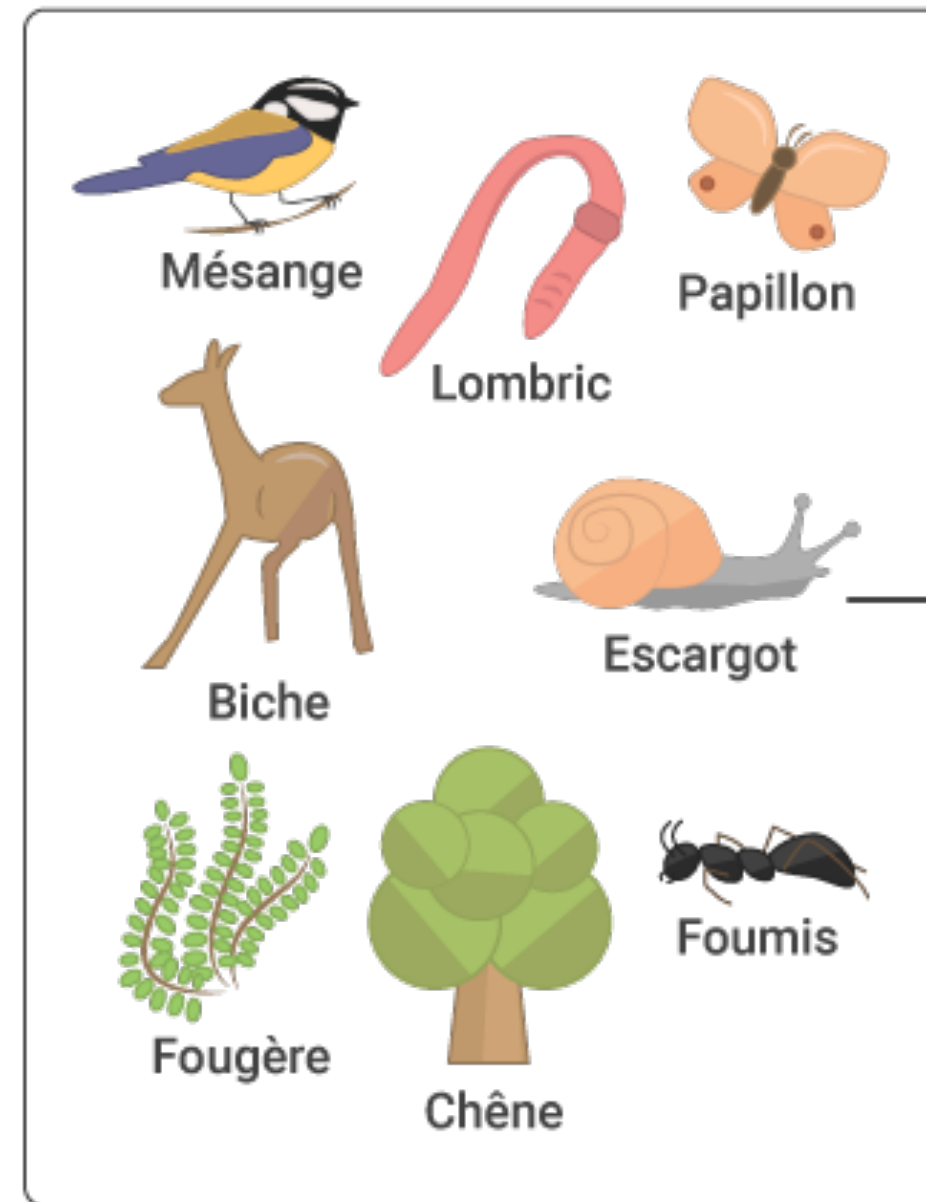
CHAPITRE 7 - La Variabilité du Patrimoine génétique



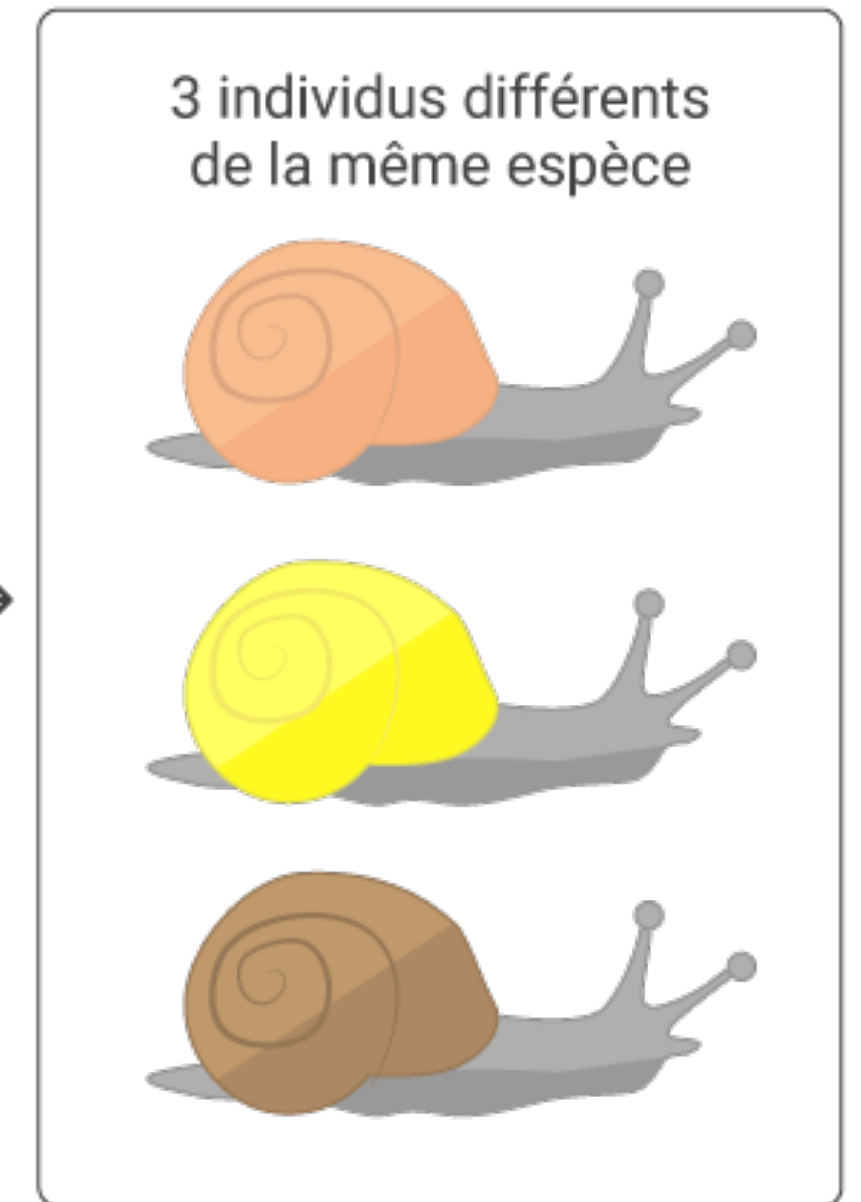
Introduction - Les biodiversités



1 - Biodiversité des écosystèmes



2 - Biodiversité des espèces



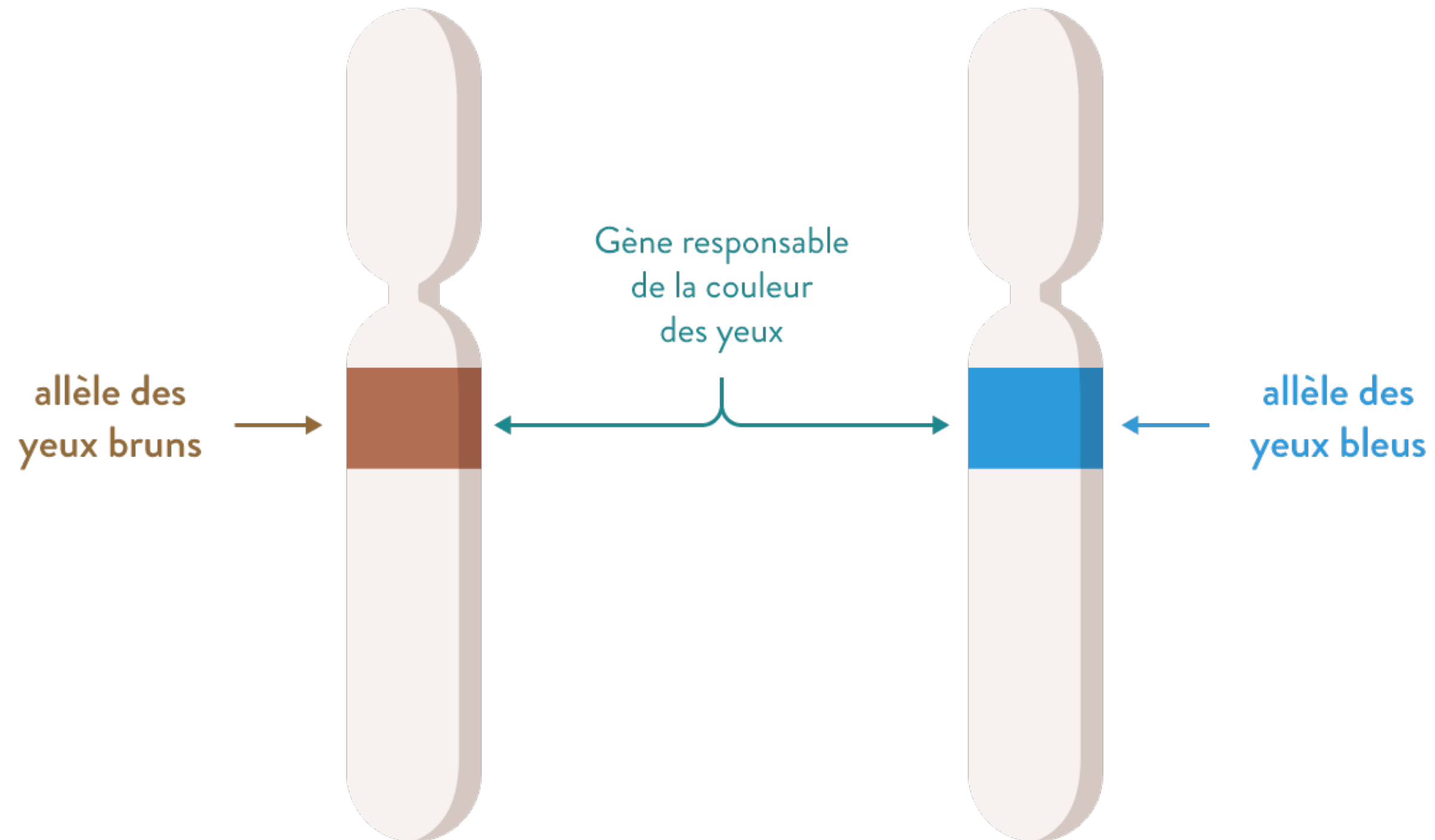
3 - Biodiversité génétique (diversité des allèles)

Introduction - La biodiversité génétique



Introduction - La différence gène/allèle

Chromosomes 15



Problématique : Comment expliquer ces variations de l'information génétique ?

Plan du cours

I) Les mutations à l'origine de la diversité génétique

A) Définitions

B) Des mutation spontanées au cours de la réplication

C) Des mutations induites par des agents mutagènes

II) Le devenir d'une mutation

A) Le système de réparation des mutations

B) Conséquences cellulaires des mutations

III) Diversité allélique : l'histoire humaine lue dans le génome

A) Le séquençage du génome humain

B) Génomique et diversité humaine

C) Génome et histoire de l'humanité

Plan du cours

I) Les mutations à l'origine de la diversité génétique

A) Définitions

B) Des mutations spontanées au cours de la réplication

C) Des mutations induites par des agents mutagènes

II) Le devenir d'une mutation

A) Le système de réparation des mutations

B) Conséquences cellulaires des mutations

III) Diversité allélique : l'histoire humaine lue dans le génome

A) Le séquençage du génome humain

B) Génomique et diversité humaine

C) Génome et histoire de l'humanité

I) Les mutations à l'origine de la diversité génétique

A) Définitions

Activité 1

Mutation et agents mutagènes



Mutations de colonies de levures (rouge en blanches)

I) Les mutations à l'origine de la diversité génétique

A) Définitions

Définition :

Mutation

Modification ponctuelle aléatoire
d'une séquence de nucléotides



I) Les mutations à l'origine de la diversité génétique

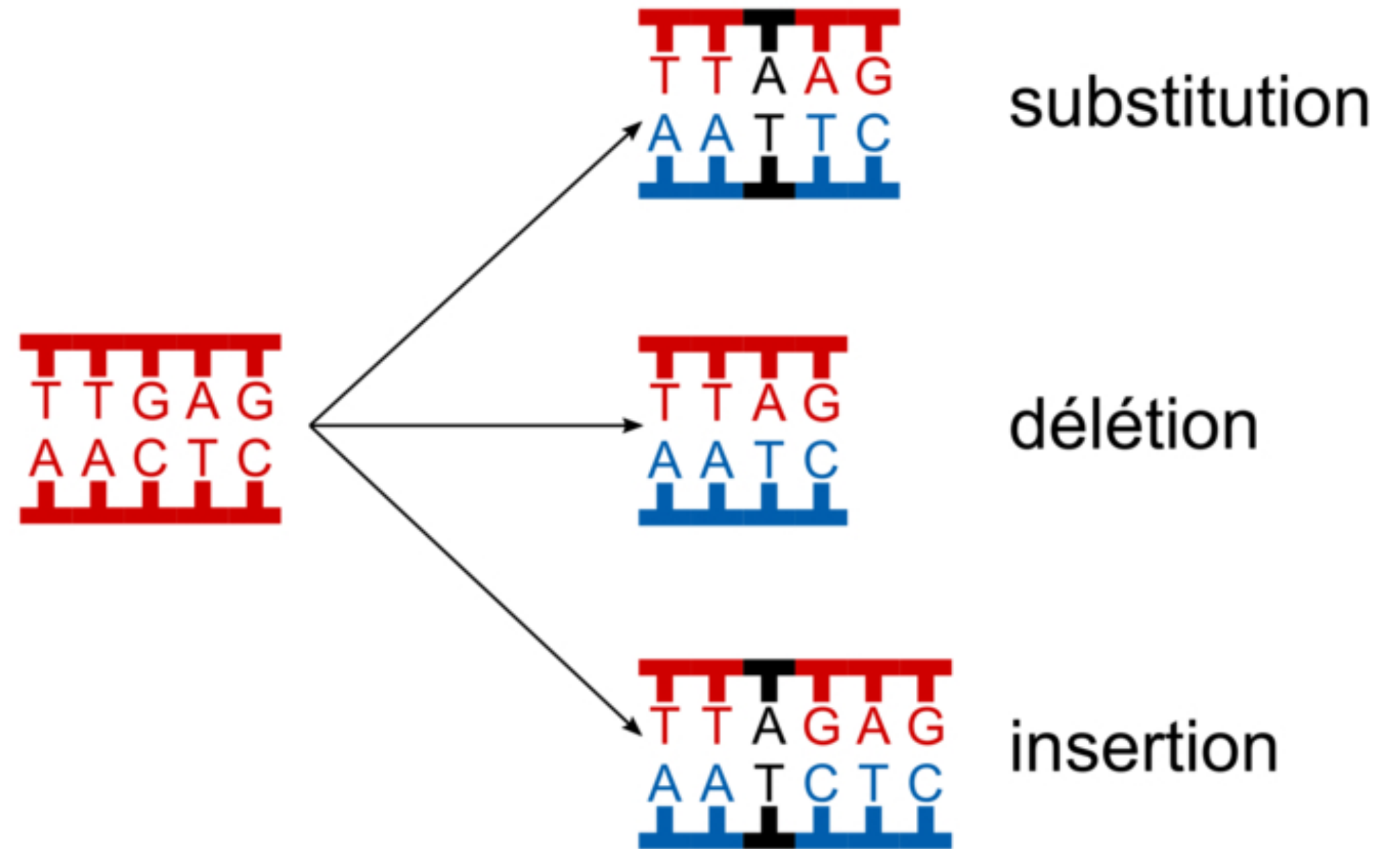
A) Définitions

Les 3 types de mutation :

Substitution : remplacement d'une paire de nucléotide

Délétion : Perte d'une ou plusieurs paires de nucléotides

Insertion : Ajout d'une ou plusieurs paires de nucléotides



Plan du cours

I) Les mutations à l'origine de la diversité génétique

A) Définitions

B) Des mutation spontanées au cours de la réplication

C) Des mutations induites par des agents mutagènes

II) Le devenir d'une mutation

A) Le système de réparation des mutations

B) Conséquences cellulaires des mutations

III) Diversité allélique : l'histoire humaine lue dans le génome

A) Le séquençage du génome humain

B) Génomique et diversité humaine

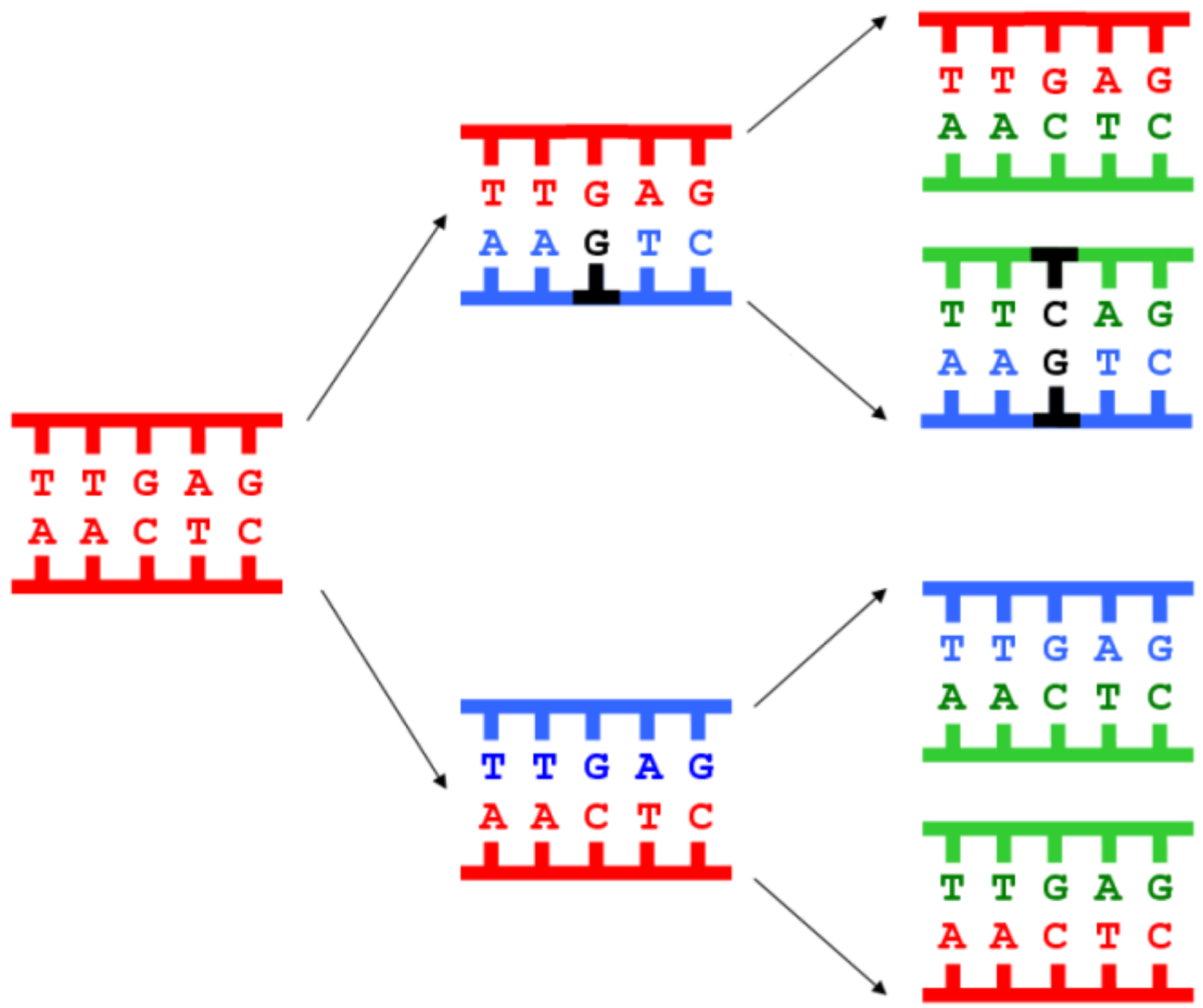
C) Génome et histoire de l'humanité

I) Les mutations à l'origine de la diversité génétique

B) Des mutation spontanées au cours de la réplication

I) Les mutations à l'origine de la diversité génétique

B) Des mutation spontanées au cours de la réplication



Plan du cours

I) Les mutations à l'origine de la diversité génétique

A) Définitions

B) Des mutation spontanées au cours de la réplication

C) Des mutations induites par des agents mutagènes

II) Le devenir d'une mutation

A) Le système de réparation des mutations

B) Conséquences cellulaires des mutations

III) Diversité allélique : l'histoire humaine lue dans le génome

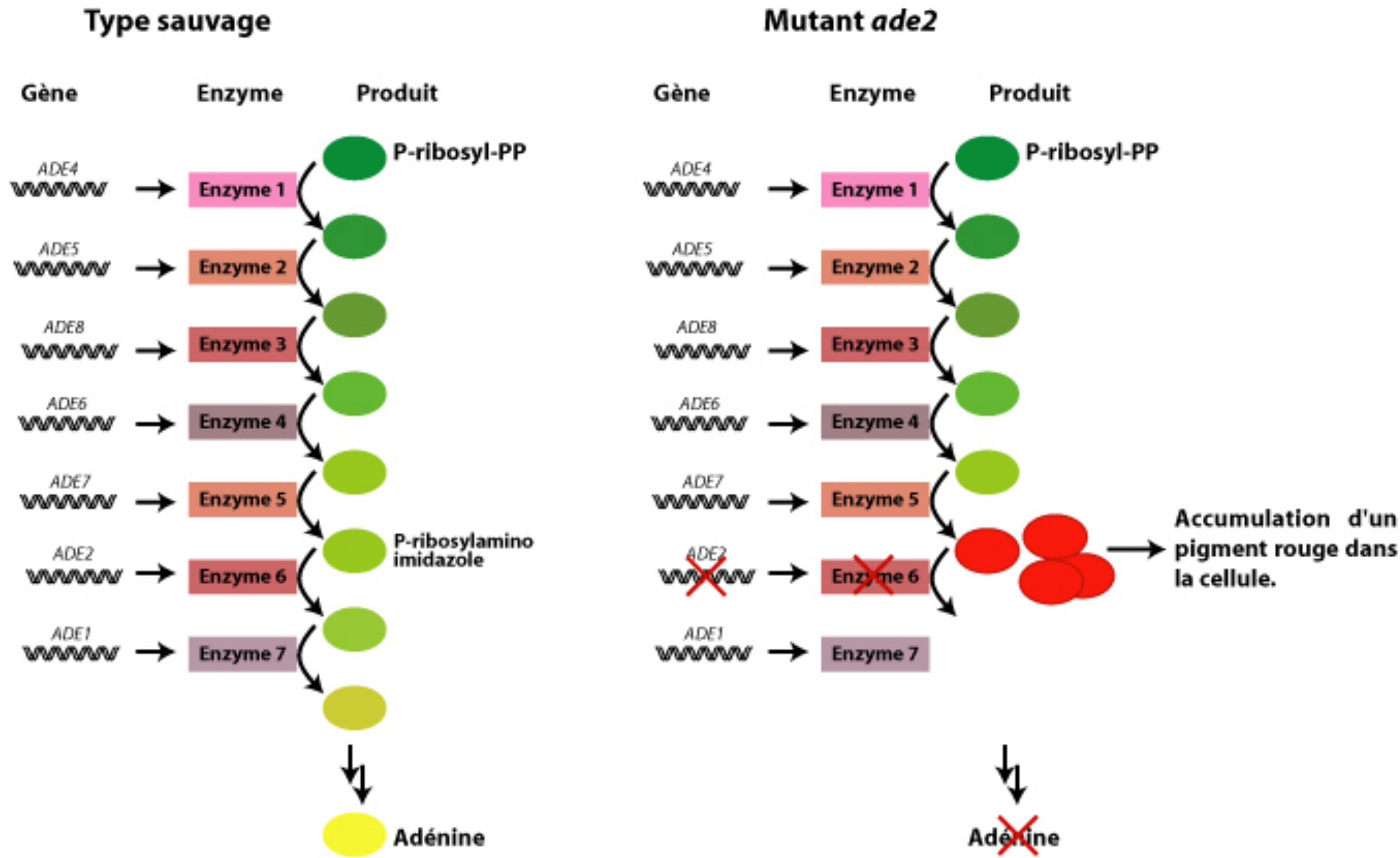
A) Le séquençage du génome humain

B) Génomique et diversité humaine

C) Génome et histoire de l'humanité

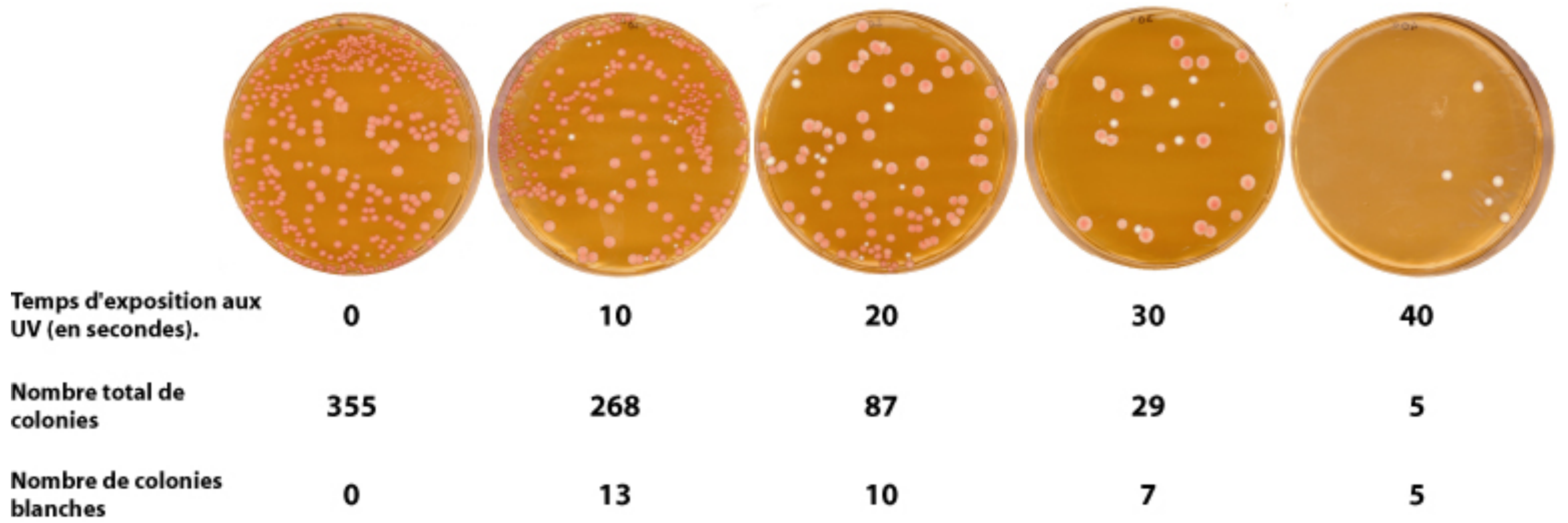
I) Les mutations à l'origine de la diversité génétique

C) Des mutations induites par des agents mutagènes



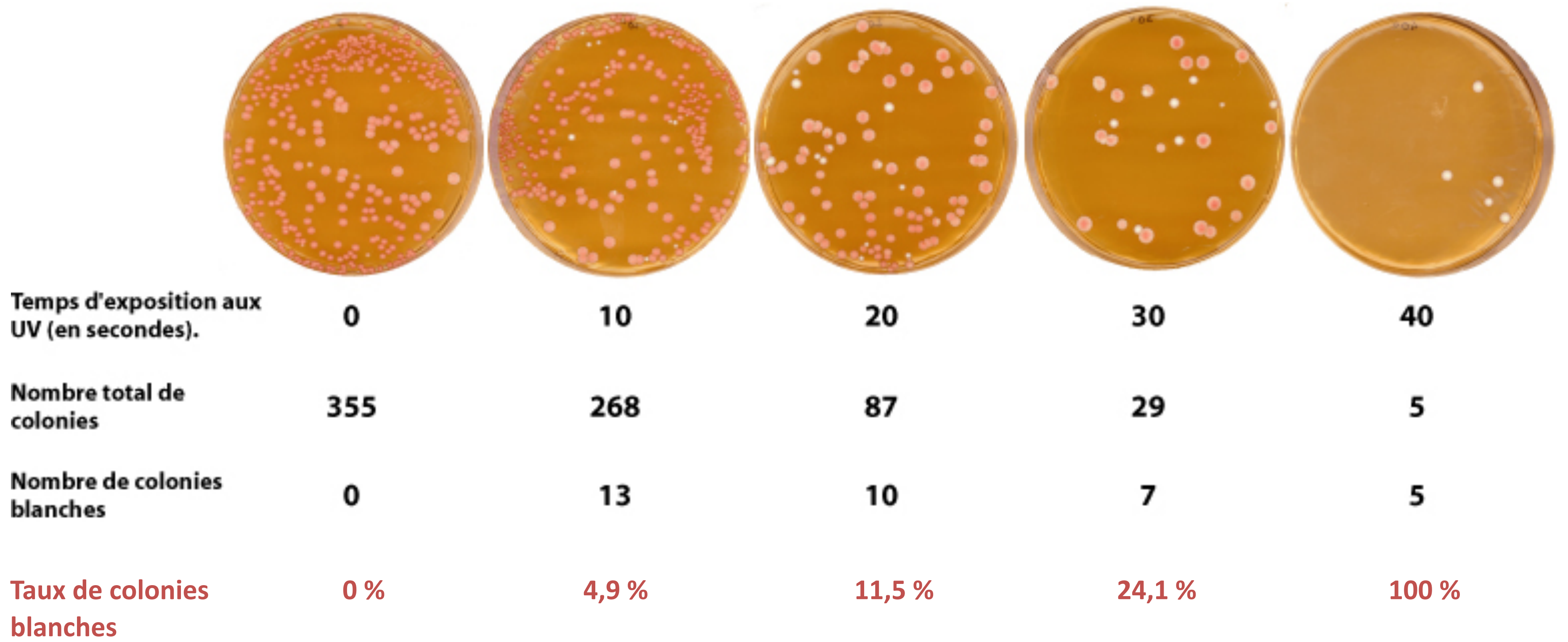
I) Les mutations à l'origine de la diversité génétique

C) Des mutations induites par des agents mutagènes



I) Les mutations à l'origine de la diversité génétique

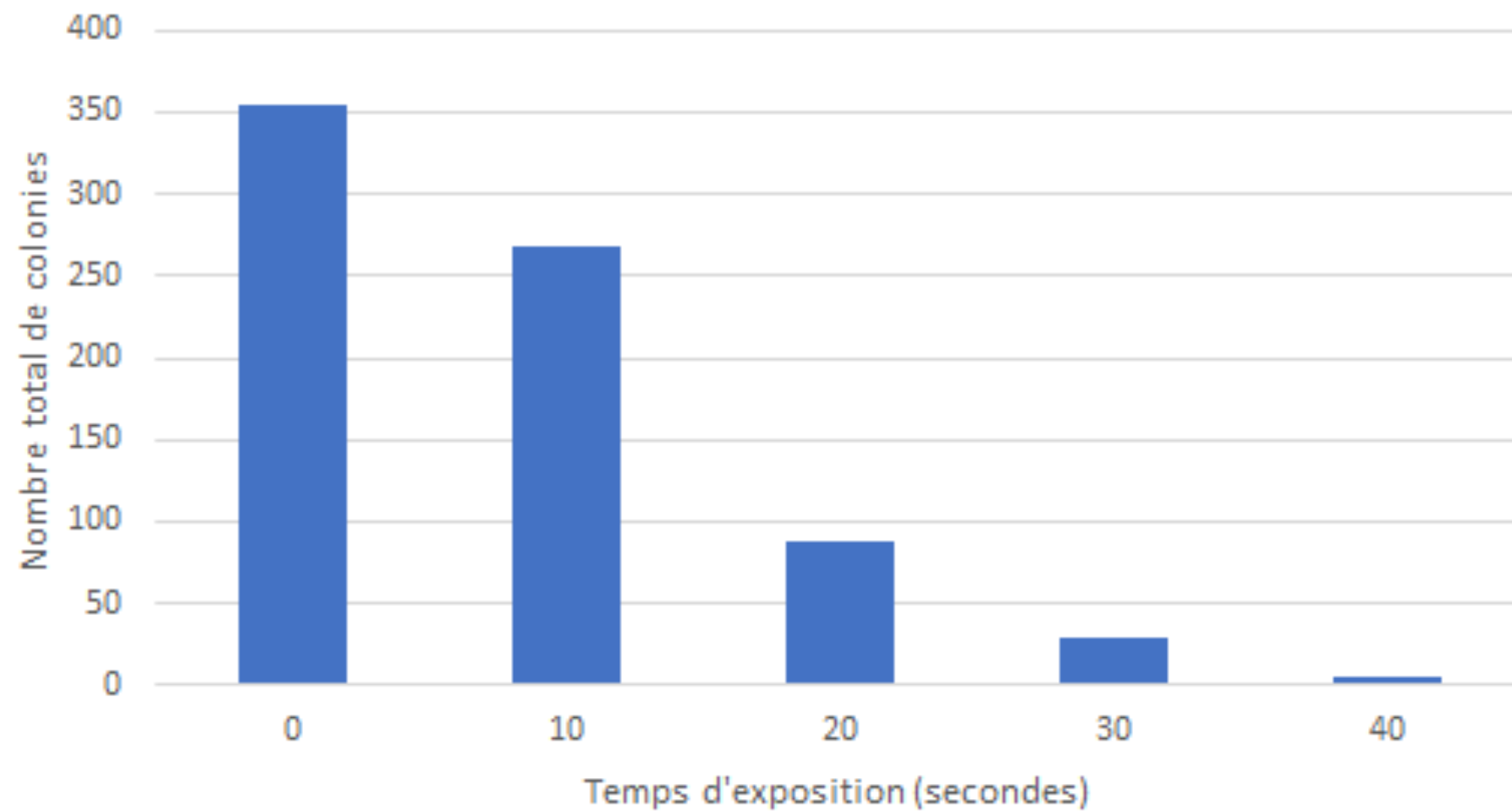
C) Des mutations induites par des agents mutagènes



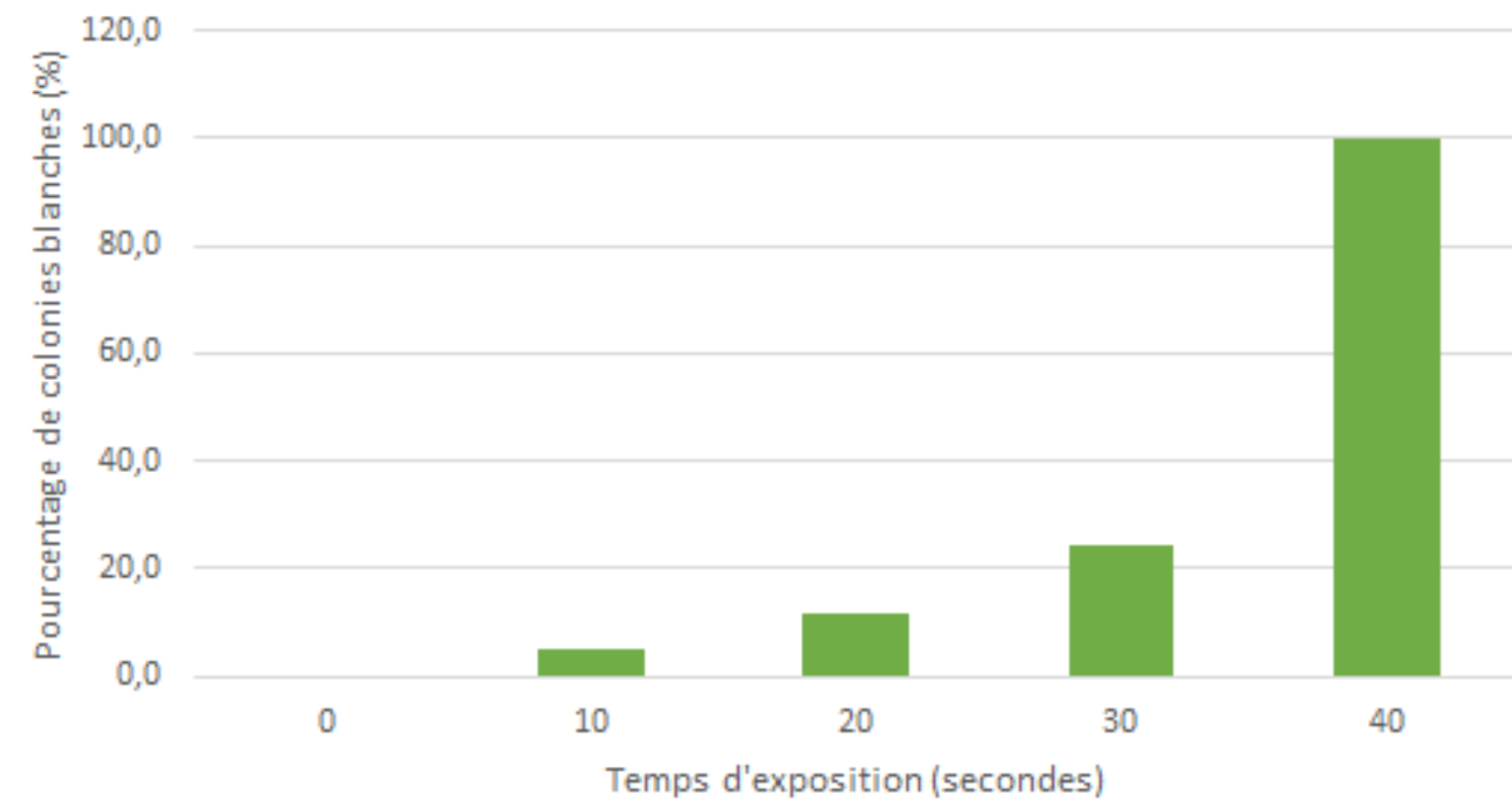
I) Les mutations à l'origine de la diversité génétique

C) Des mutations induites par des agents mutagènes

Graphique représentant le nombre total de colonies en fonction du temps d'exposition aux UV

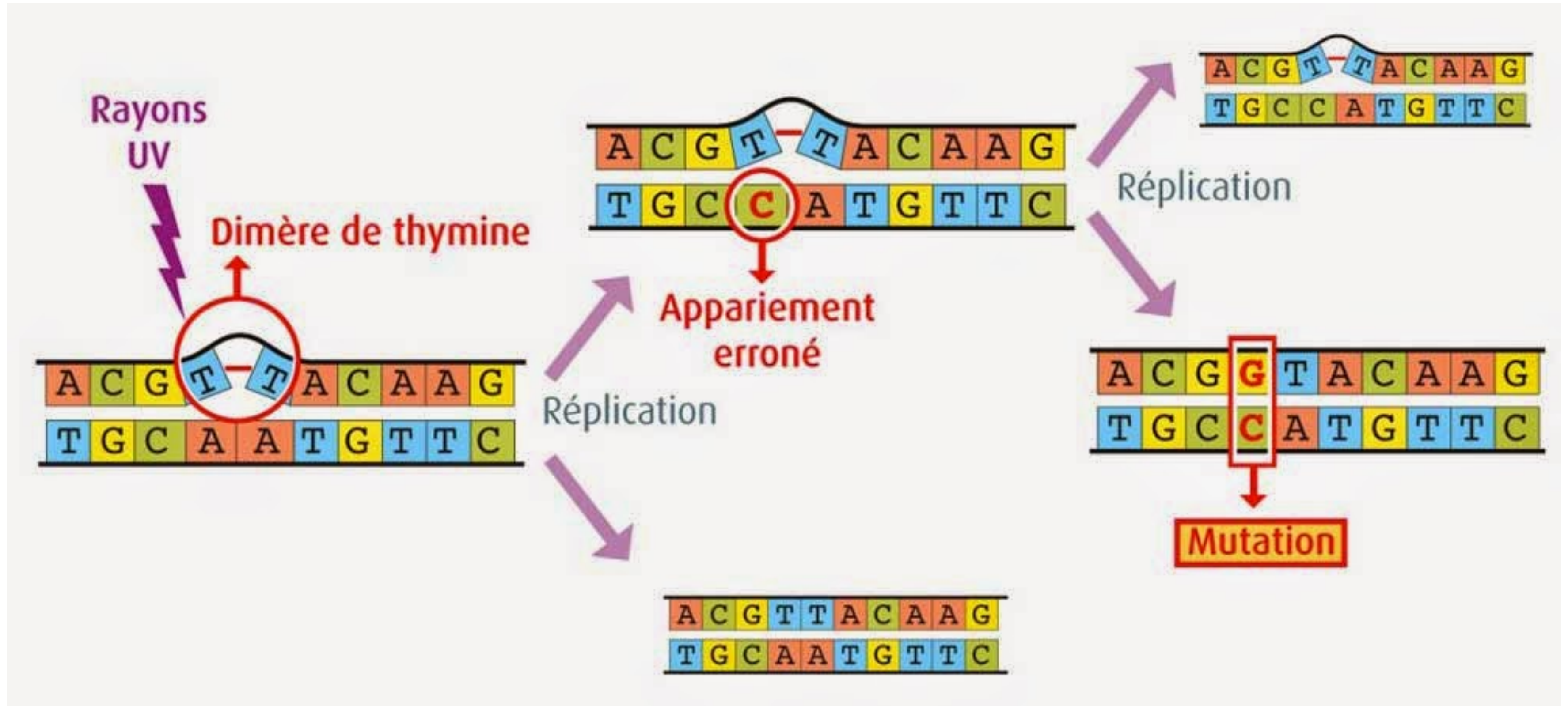


Graphique représentant le pourcentage de colonies blanches en fonction du temps d'exposition aux UV



I) Les mutations à l'origine de la diversité génétique

C) Des mutations induites par des agents mutagènes



Plan du cours

I) Les mutations à l'origine de la diversité génétique

A) Définitions

B) Des mutation spontanées au cours de la réplication

C) Des mutations induites par des agents mutagènes

II) Le devenir d'une mutation

A) Le système de réparation des mutations

B) Conséquences cellulaires des mutations

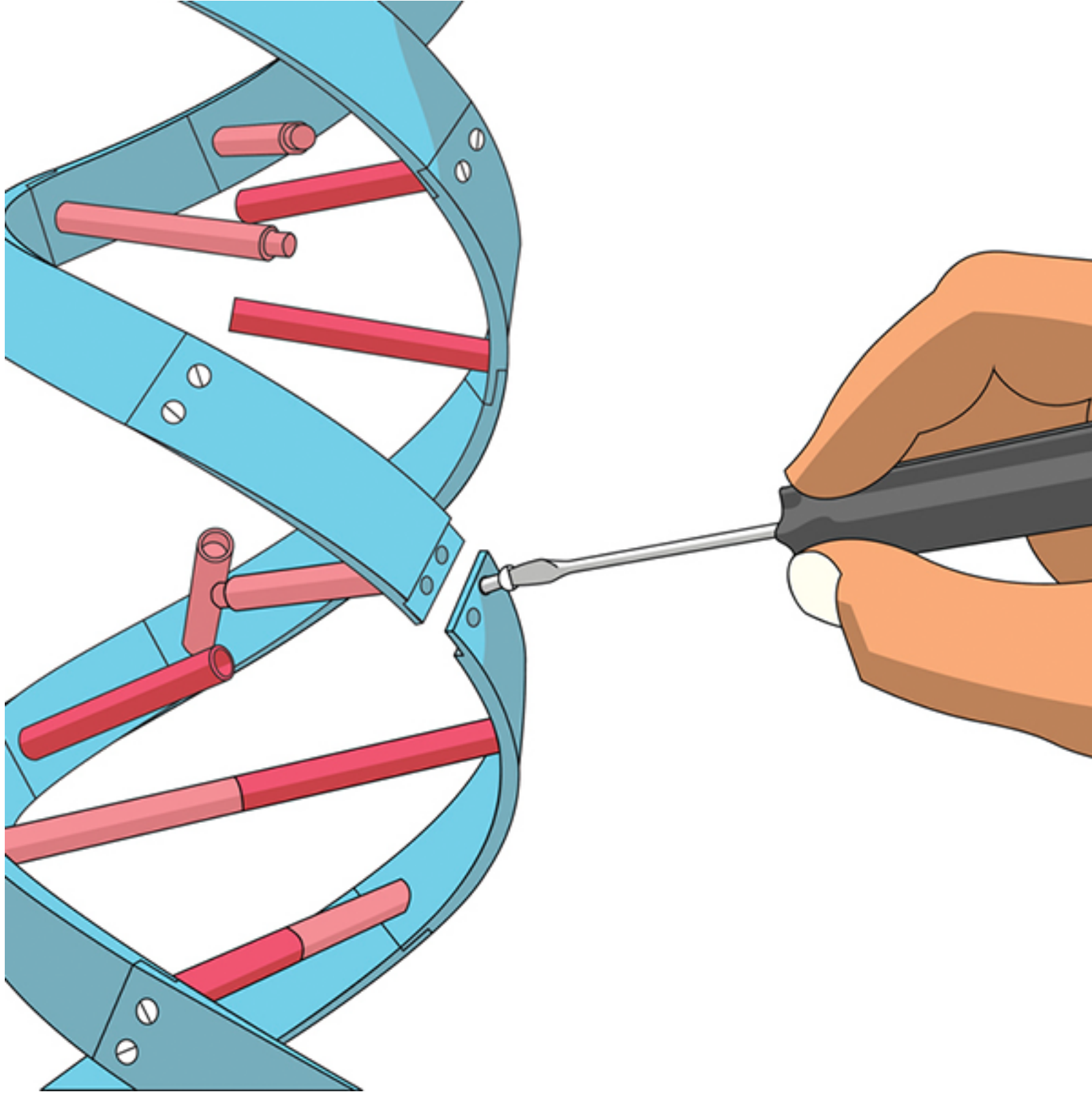
III) Diversité allélique : l'histoire humaine lue dans le génome

A) Le séquençage du génome humain

B) Génomique et diversité humaine

C) Génome et histoire de l'humanité

II) Le devenir d'une mutation

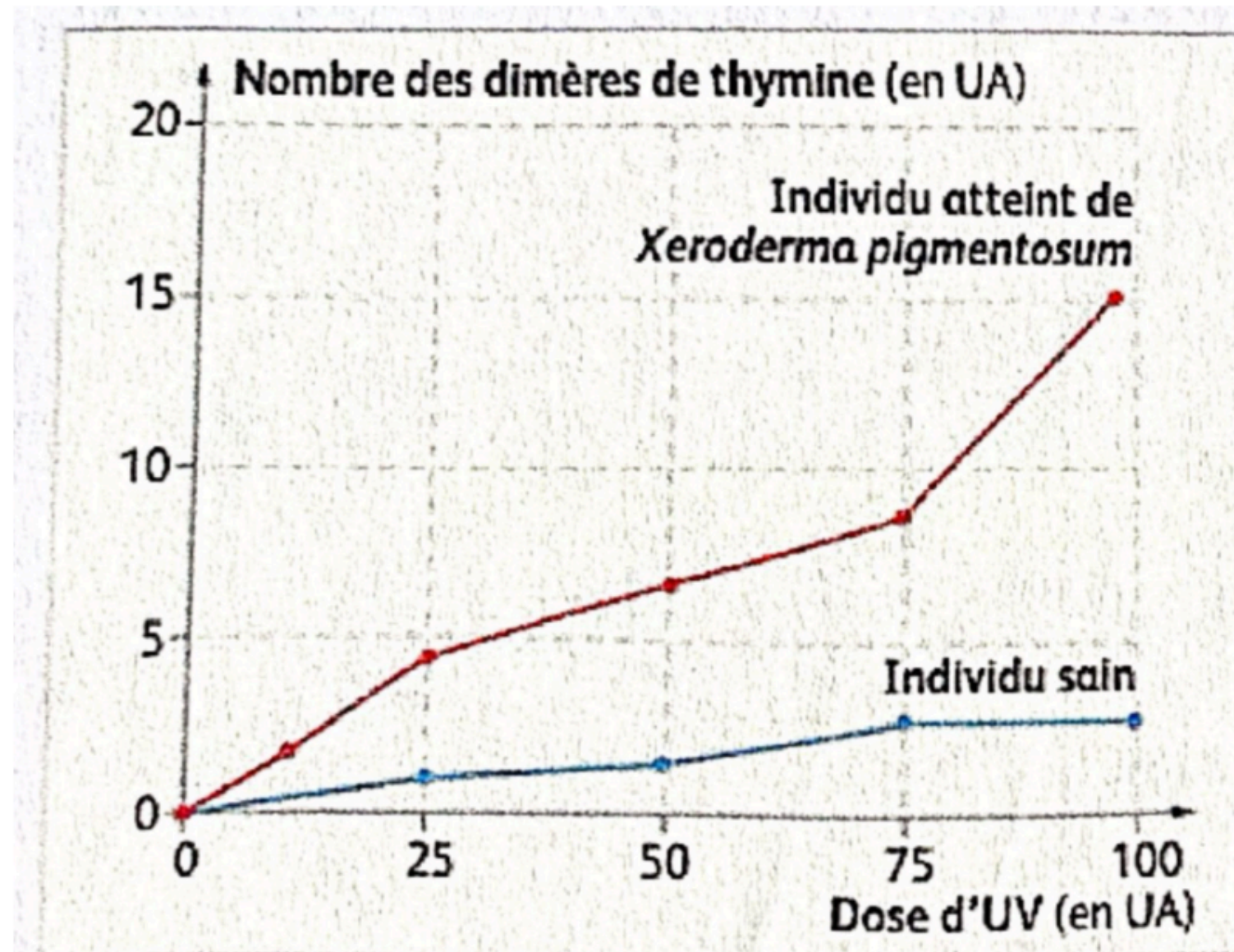


Activité 2

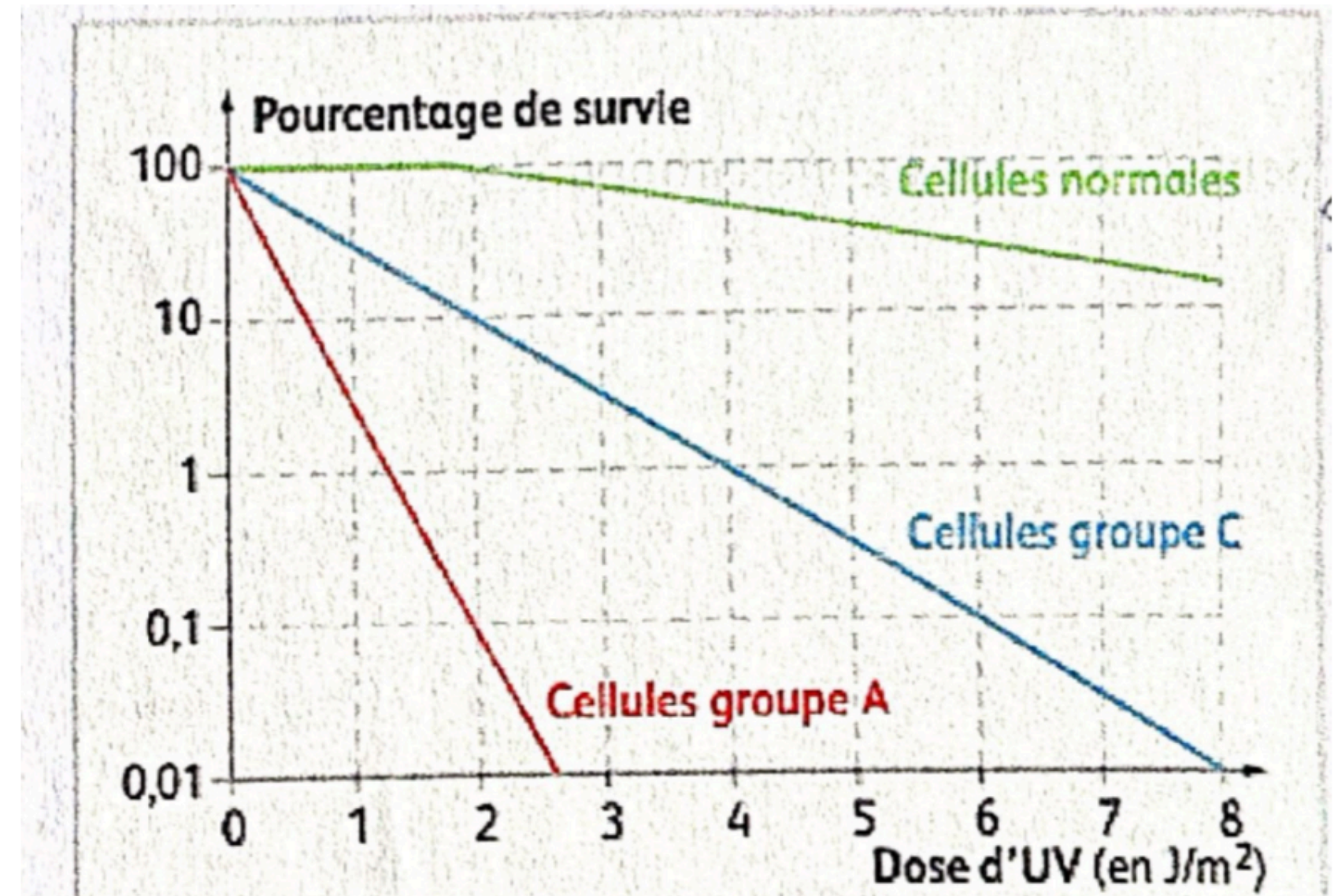
Les systèmes de réparations
des mutations

II) Le devenir d'une mutation

Document 2 : Expérience d'irradiation aux UV

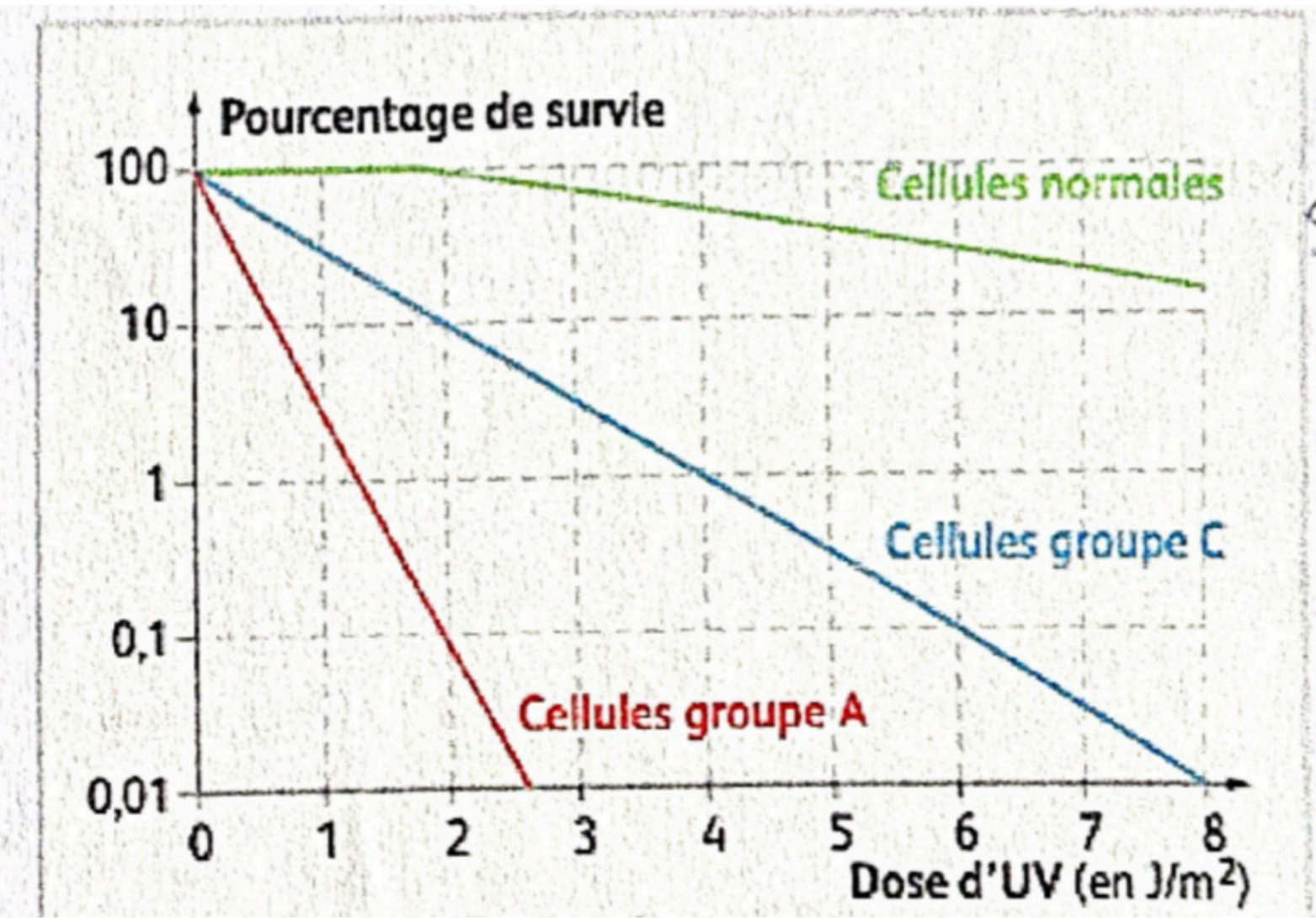


Document 3 : Test de résistance aux UV chez divers groupes de patients atteints de Xeroderma



II) Le devenir d'une mutation

Document 3 : Test de résistance aux UV chez divers groupes de patients atteints de Xeroderma



Document 4 : Résultats d'expérience de transgénèse pour tester la sensibilité des cellules aux UV

Groupe de cellule	Allèle ajouté par transgénèse	Sensibilité des cellules aux UV
Groupe A	xpa	Faible et identiques aux cellules normales
Groupe A	xpc	Très élevée
Groupe C	xpc	Faible et identiques aux cellules normales
Groupe C	xpa	Très élevée

Dans ces résultats la transgénèse correspond au transfert d'un allèle vers un groupe de cellule n'ayant pas cet allèle pour tester sa sensibilité aux UV

Document 6 : Rôle des allèles impliqués

Enzyme	Fonction
xpc et xpe	Reconnaissance de la structure spatiale anormale de l'ADN à l'endroit de la lésion
xpc et xpd	Séparation des deux brins de l'ADN
xpa	Reconnaissance du brin d'ADN à réparer
xpf	Coupure du brin d'ADN en amont de la lésion
xpg	Coupure du brin d'ADN en aval de la lésion

II) Le devenir d'une mutation

Document 5 : Les mutations fréquentes des individus atteints de Xeroderma

Noms des allèles	Nature et position de la mutation	Conséquence phénotypique	Incidence sur la protéine
xpa_norm		Pas d'hypersensibilité aux UV (réparation normale)	
xpa_mut1	G -> A 216	Pas d'hypersensibilité aux UV (réparation normale)	Aucune
xpa_mut2	G -> C 381	Faible sensibilité (légère altération de la fonction réparatrice)	Asp -> His 127
xpa_mut3	C -> T 457	Forte sensibilité aux UV (pas de fonction réparatrice)	Protéine écourtée
xpa_mut4	A -> G 557	Sensibilité intermédiaire (diminution de la fonction réparatrice)	His -> Arg 186
xpa_mut5	T -> A 174	Forte sensibilité aux UV (pas de fonction réparatrice)	Protéine écourtée
xpa_mut6	C -> T 508	Forte sensibilité aux UV (pas de fonction réparatrice)	Protéine écourtée
xpa_mut7	T -> G 139 T -> A 148 T -> G 202 T -> A 211	Très forte sensibilité aux UV (pas de fonction réparatrice)	Cys -> Gly 47 Cys -> Ser 50 Cys -> Gly 68 Cys -> Ser 71

II) Le devenir d'une mutation

Comparaison simple

1320 1330 1340 1350 1360 1370 1380 1390 1400 1410 1420 1430 1440 1450 1460

Traitement	0	TGAAATTTAGGAAGGAAGACAGTTCAAAGAGAATTAGGAAATCTCACAAAAGACCTAAAGACCCCCAAAACAAAGAACGGGCTTCTACCAAAGAAAGAACCTCAAAAAGAAAAACGGGAAGTTGACCTTAACTCAAATGGTAGGAAAACCTG
xpf_0.cod	0	
xpf_1.cod	0	
xpf_2.cod	0	
xpf_3.cod	0	
xpf_4.cod	0	-----A-GGA-G-CAGTTC-A---GAATTAGG-AA--T--C--A-GACCT-A-GA---CC--A-C-A-GAAC-GGCT-CTACC-A-G-A-GAA-C-TC---A-G---AACGGGAAGTTGACCTTAA-TC-AATGGTAGG--AACC
xpf_5.cod	0	
xpf_6.cod	0	

Sélection : 0/8 lignes

substitution

II) Le devenir d'une mutation

Comparaison simple

1320 1330 1340 1350 1360 1370 1380 1390 1400 1410 1420 1430 1440 1450 1460

Traitement 0

xpf_0.cod 0 TGAATTTAGGAAGGAAGACAGTTCAAAGAGAATTAGGAAATCTCACAAGACCTAAGACCCCCAAAACAAGAACGGGCTTCTACCAAGAAAGAACCTCAAAAAGAAAAACGGGAGTTGACCTTAACCTCAAAATGGTAGGAAAACCTG

xpf_1.cod 0

xpf_2.cod 0

xpf_3.cod 0

xpf_4.cod 0 A-GGA-G-CAGTTC-A---GAATTAGG-AA--T--C--A-GACCT-A-GA---CC--A-C-A-GAAC-GGCT-CTACC-A-G-A-GAA-C-TC---A-G---AACGGGAGTTGACCTTAA-TC-AATGGTAGG--AACC

xpf_5.cod 0

xpf_6.cod 0 A

Sélection : 0/8 lignes

Insertion : décalage du
cadre de lecture des
codons par l'ARN
polymérase (transcription)

substitution

II) Le devenir d'une mutation

Conversion			460	465	470	475	480	485	490	495	500	505
			!	!	!	!	!	!	!	!	!	!
Traitement	<	>	0									
Pro-xpf_0.cod	<	>	0									
			oLysAspProGlnAsnLysGluArgAlaSerThrLysGluArgThrLeuLysLysLysLysArgLysLeuThrLeuThrGlnMetValGlyLysProGluGluLeuGluGluGluGlyAspValGluGluGlyTyrArgArgGluIleSerSe									
Traitement	<	>	0									
Pro-xpf_1.cod	<	>	0									
			oLysAspProGlnAsnLysGluArgAlaSerThrLysGluArgThrLeuLysLysLysLysArgLysLeuThrLeuThrGlnMetValGlyLysProGluGluLeuGluGluGluGlyAspValGluGluGlyTyrArgArgGluIleSerSe									
Traitement	<	>	0									
Pro-xpf_2.cod	<	>	0									
			oLysAspProGlnAsnLysGluArgAlaSerThrLysGluArgThrLeuLysLysLysLysArgLysLeuThrLeuThrGlnMetValGlyLysProLysGluLeuGluGluGluGlyAspValGluGluGlyTyrArgArgGluIleSerSe									
Traitement	<	>	0									
Pro-xpf_3.cod	<	>	0									
			oLysAspProGlnAsnLysGluArgAlaSerThrLysGluArgThrLeuLysLysLysLysArgLysLeuThrLeuThrGlnMetValGlyLysProGluGluLeuGluGluGluGlyAspValGluGluGlyTyrArgArgGluIleSerSe									
Traitement	<	>	0									
Pro-xpf_4.cod	<	>	0									
			pLeuLysThrProLysThrLysAsnGlyLeuLeuProLysLysGluProSerLysArgLysAsnGlySer									
Traitement	<	>	0									
Pro-xpd_5.cod	<	>	0									
			oLysAspProGlnAsnLysGluArgAlaSerThrLysGluArgThrLeuLysLysLysLysArgLysLeuThrLeuThrGlnMetValGlyLysProGluGluLeuGluGluGluGlyAspValGluGluArgTyrArgArgGluIleSerSe									
Traitement	<	>	0									
Pro-xpf_6.cod	<	>	0									
			oLysAspProGlnAsnLysGluArgAlaSerThrLysGluArgThrLeuLysLysLysLysGlnLysLeuThrLeuThrGlnMetValGlyLysProGluGluLeuGluGluGluGlyAspValGluGluGlyTyrArgArgGluIleSerSe									
Sélection : 0/14 lignes												

Codon stop prématuré :
protéine trop courte,
non fonctionnelle.

Plan du cours

I) Les mutations à l'origine de la diversité génétique

A) Définitions

B) Des mutation spontanées au cours de la réplication

C) Des mutations induites par des agents mutagènes

II) Le devenir d'une mutation

A) Le système de réparation des mutations

B) Conséquences cellulaires des mutations

III) Diversité allélique : l'histoire humaine lue dans le génome

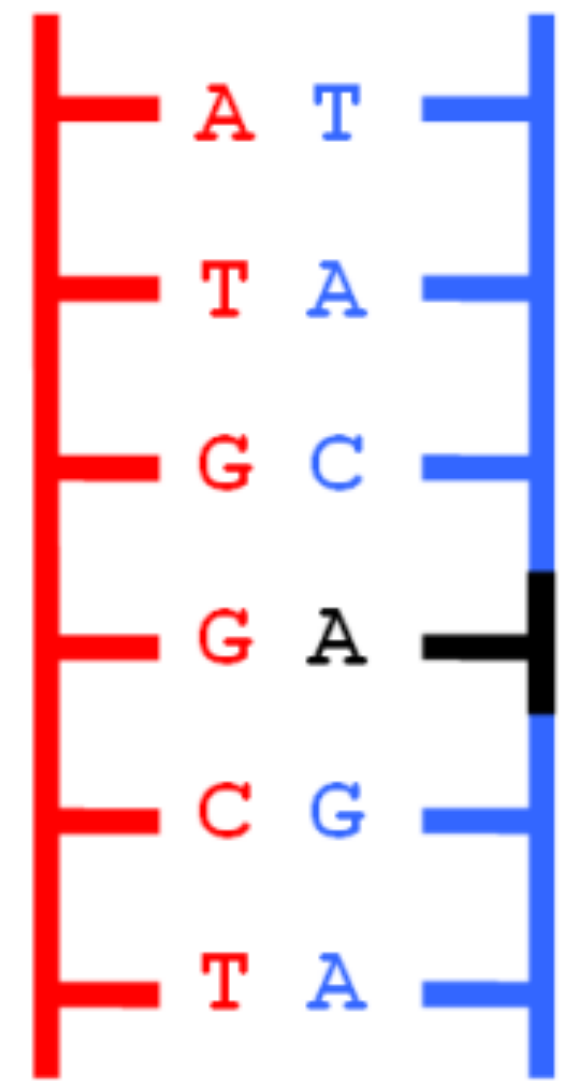
A) Le séquençage du génome humain

B) Génomique et diversité humaine

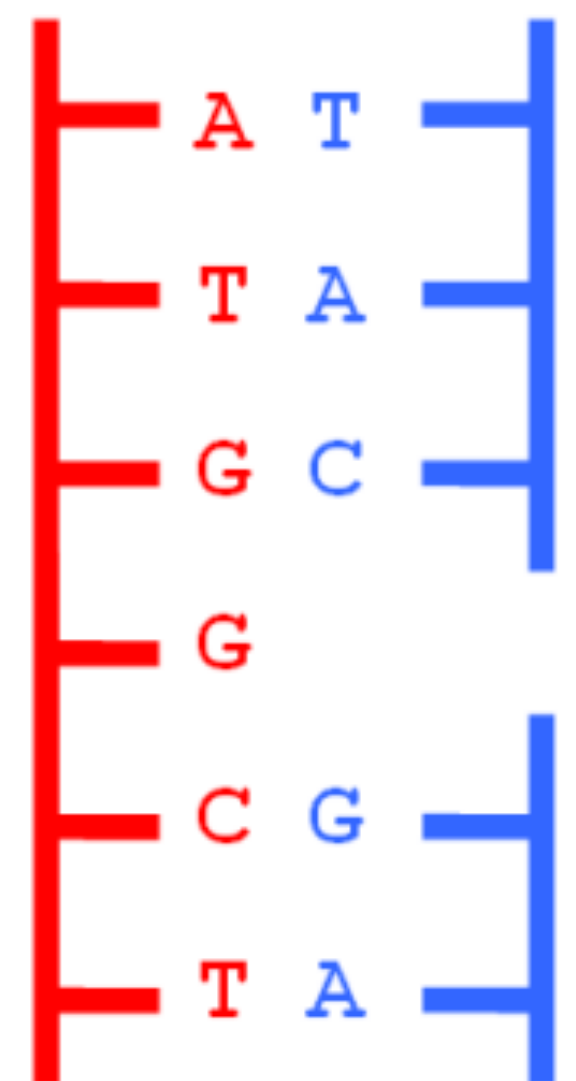
C) Génome et histoire de l'humanité

II) Le devenir d'une mutation

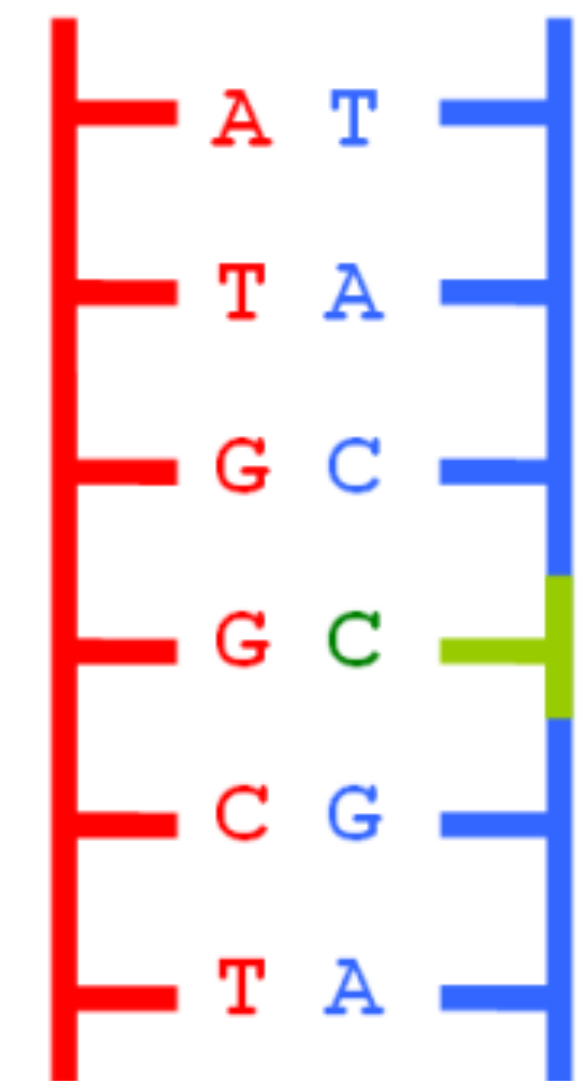
A) Le système de réparation des mutations



①



②



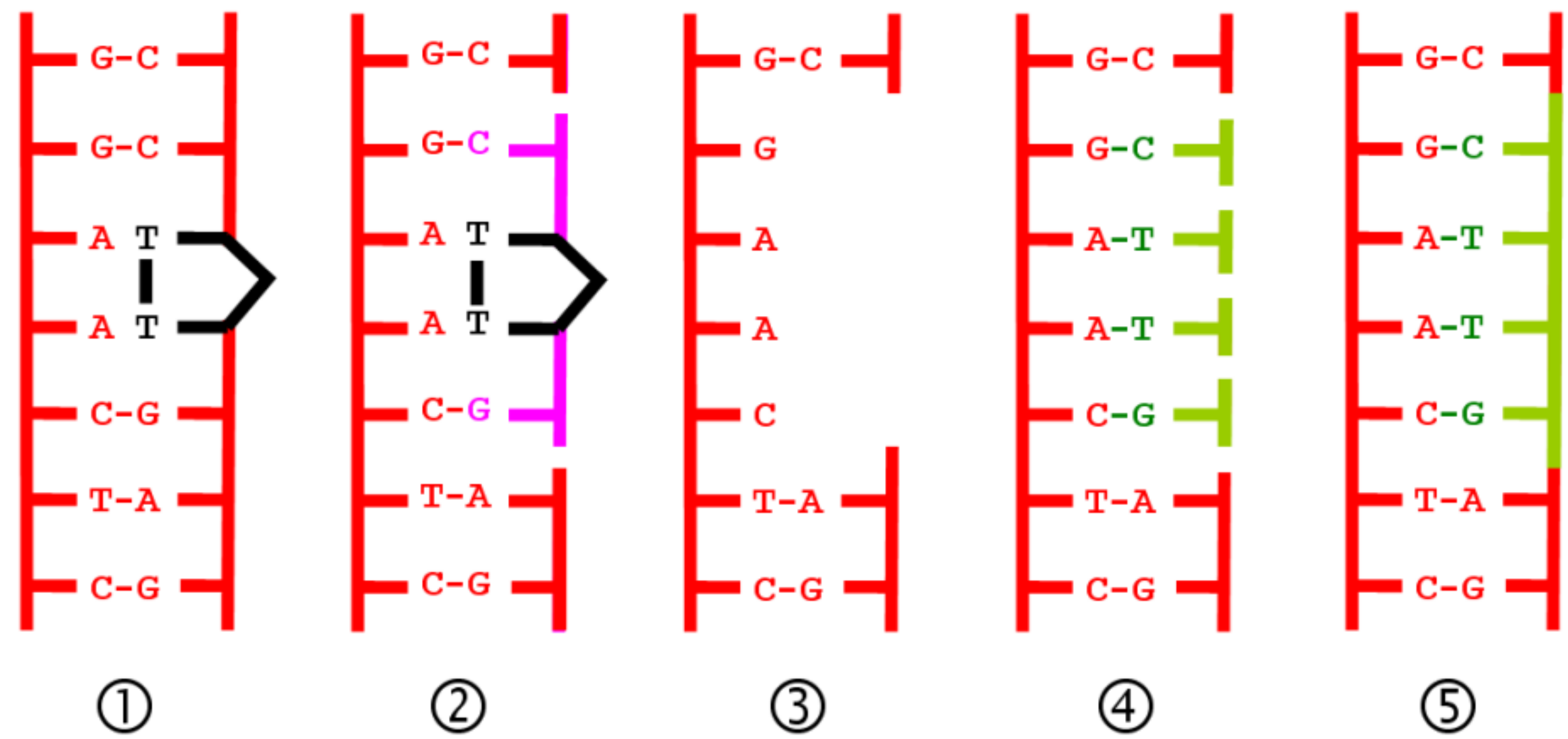
③

1^e système

Réparation des mauvais appariements

II) Le devenir d'une mutation

A) Le système de réparation des mutations



2^e système

Excision et remplacement de groupes de nucléotides

Plan du cours

I) Les mutations à l'origine de la diversité génétique

A) Définitions

B) Des mutation spontanées au cours de la réplication

C) Des mutations induites par des agents mutagènes

II) Le devenir d'une mutation

A) Le système de réparation des mutations

B) Conséquences cellulaires des mutations

III) Diversité allélique : l'histoire humaine lue dans le génome

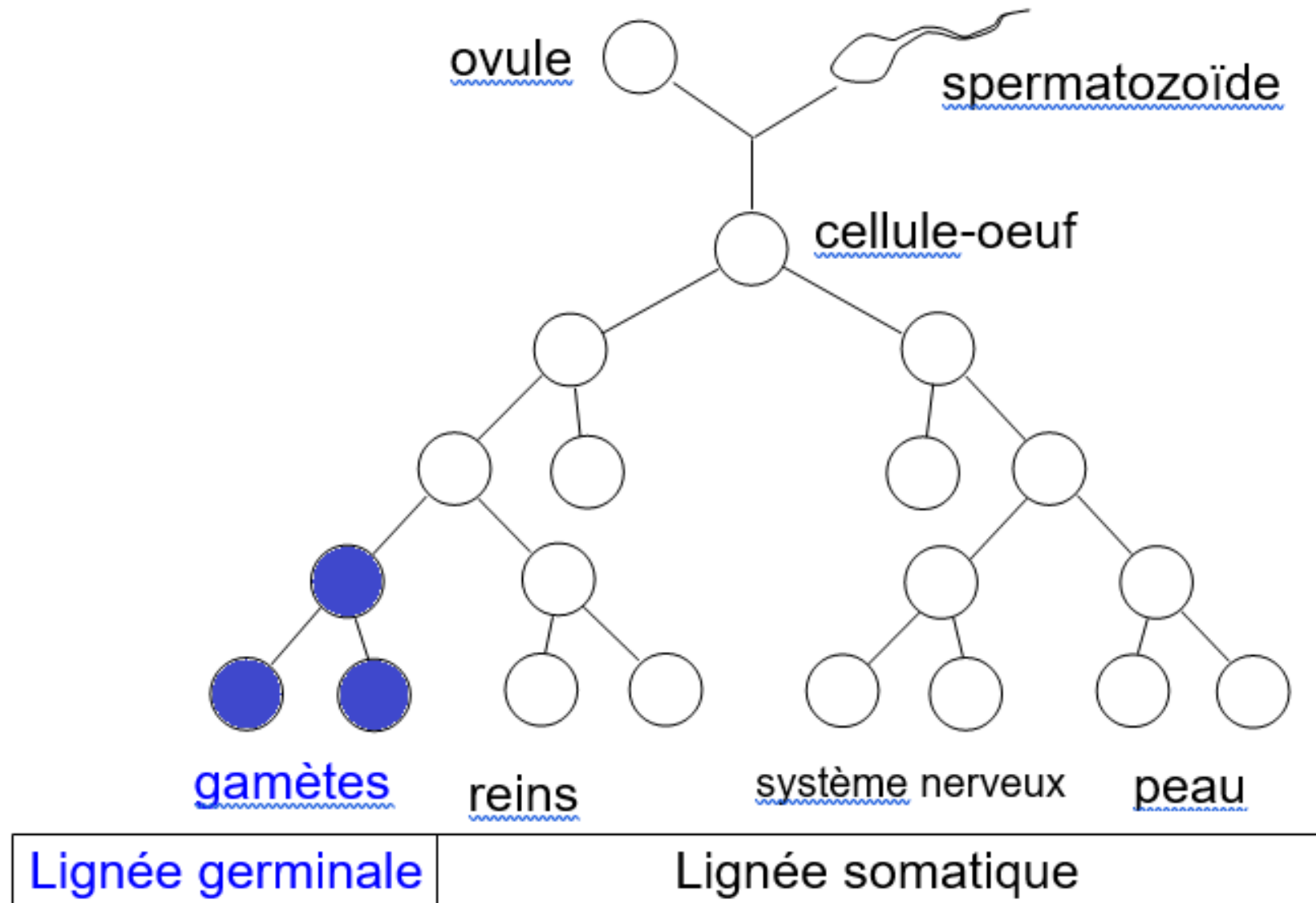
A) Le séquençage du génome humain

B) Génomique et diversité humaine

C) Génome et histoire de l'humanité

II) Le devenir d'une mutation

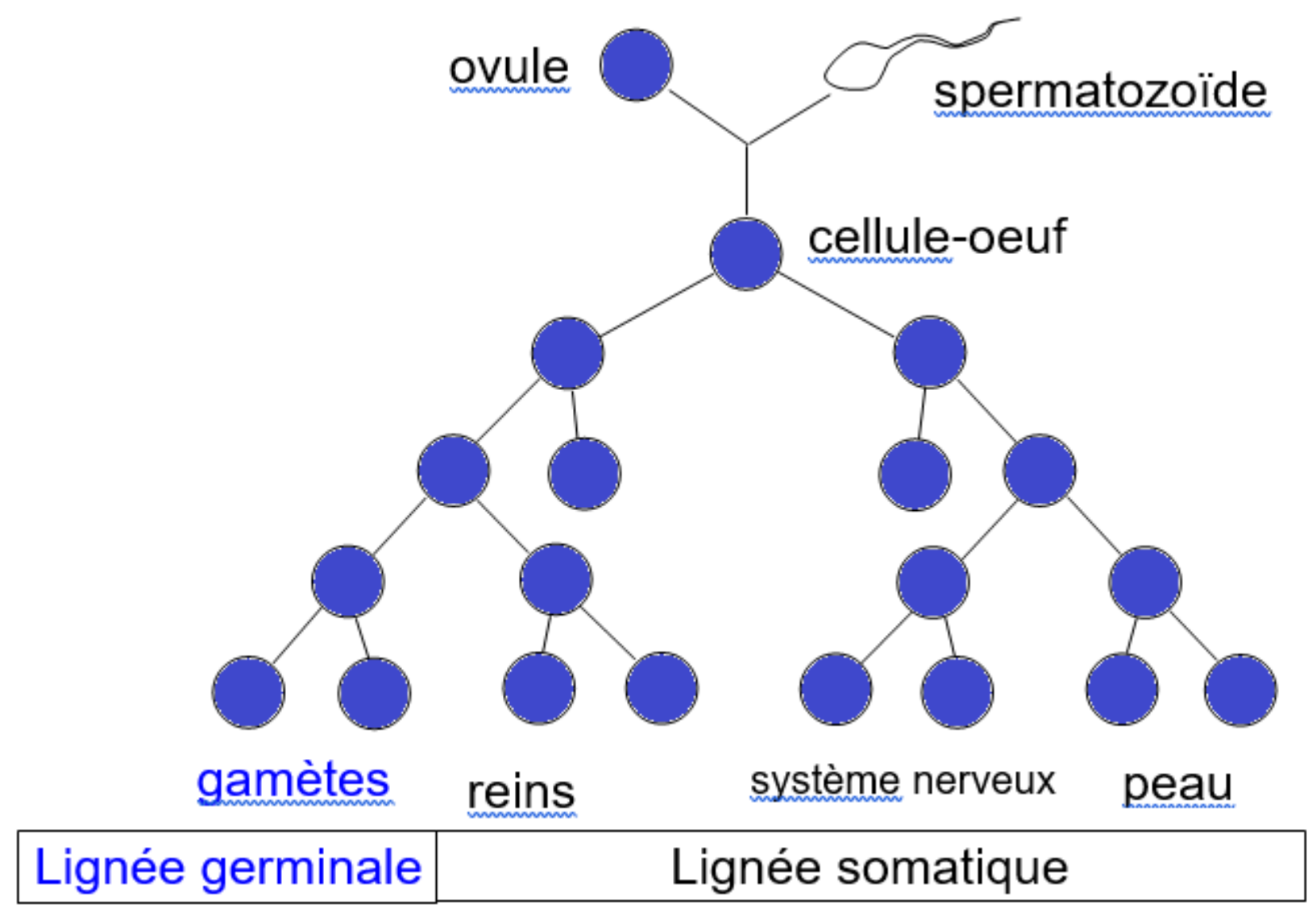
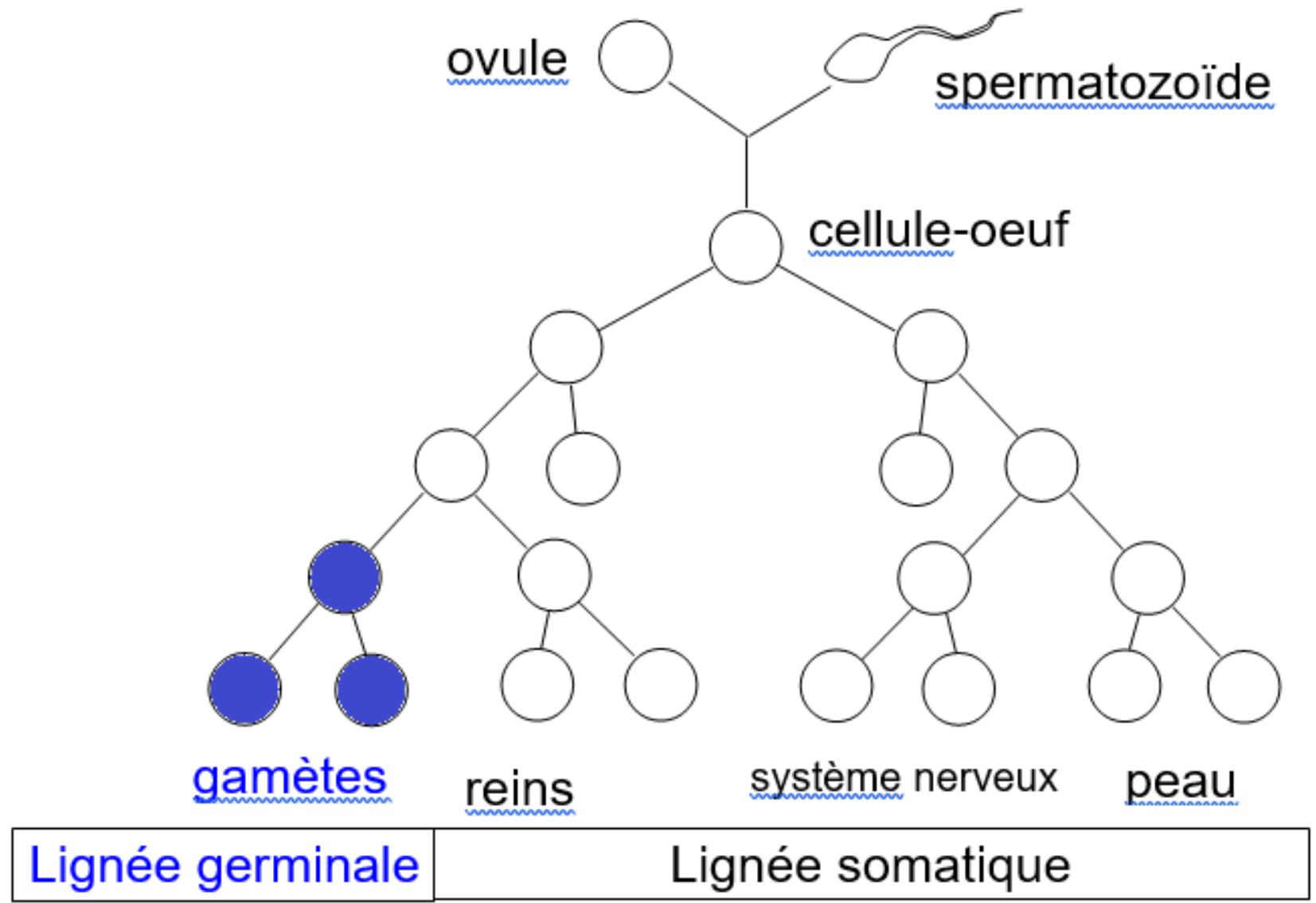
B) Conséquences cellulaires des mutations



Mutation dans une cellule germinale

II) Le devenir d'une mutation

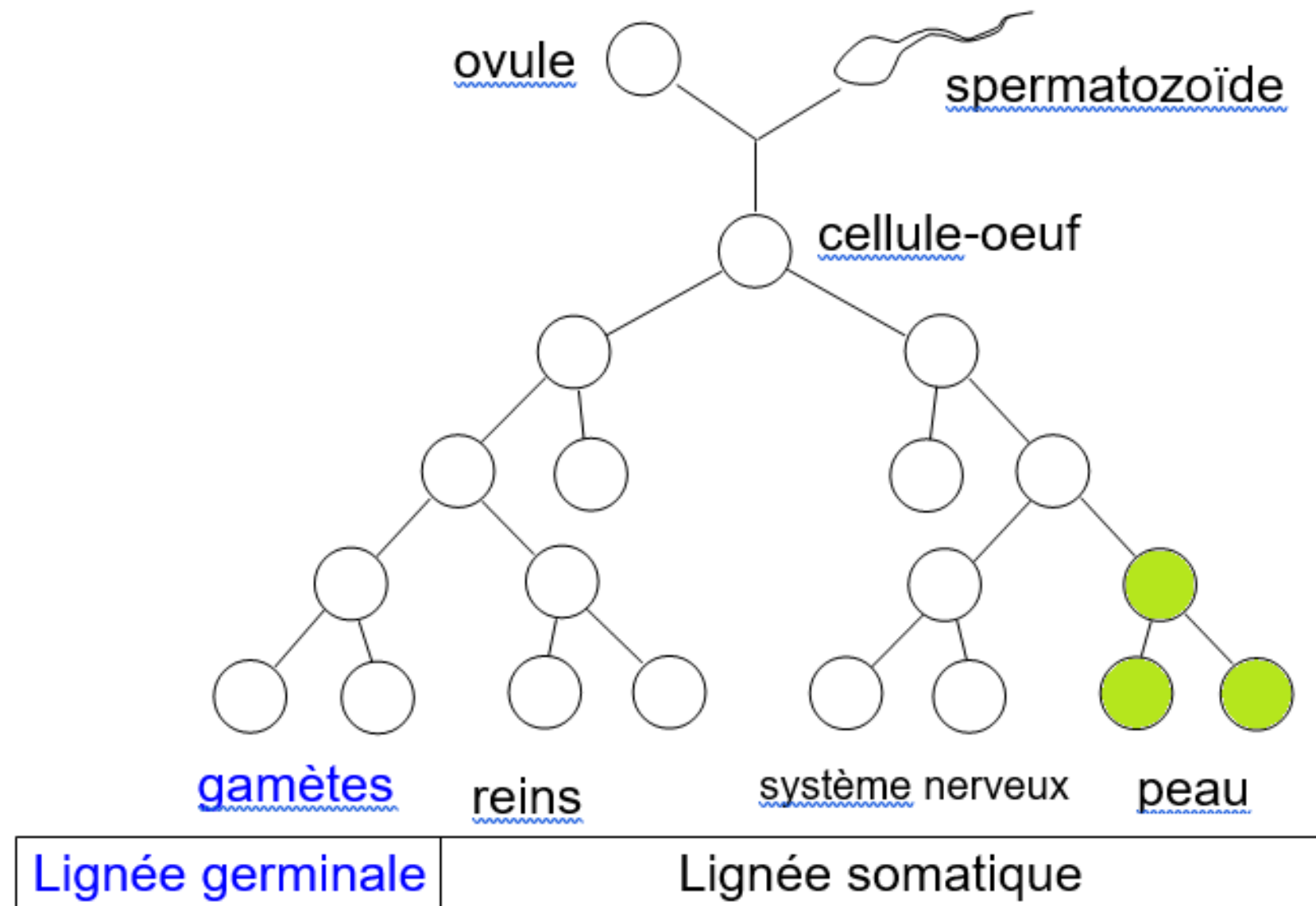
B) Conséquences cellulaires des mutations



Mutation dans une cellule germinale

II) Le devenir d'une mutation

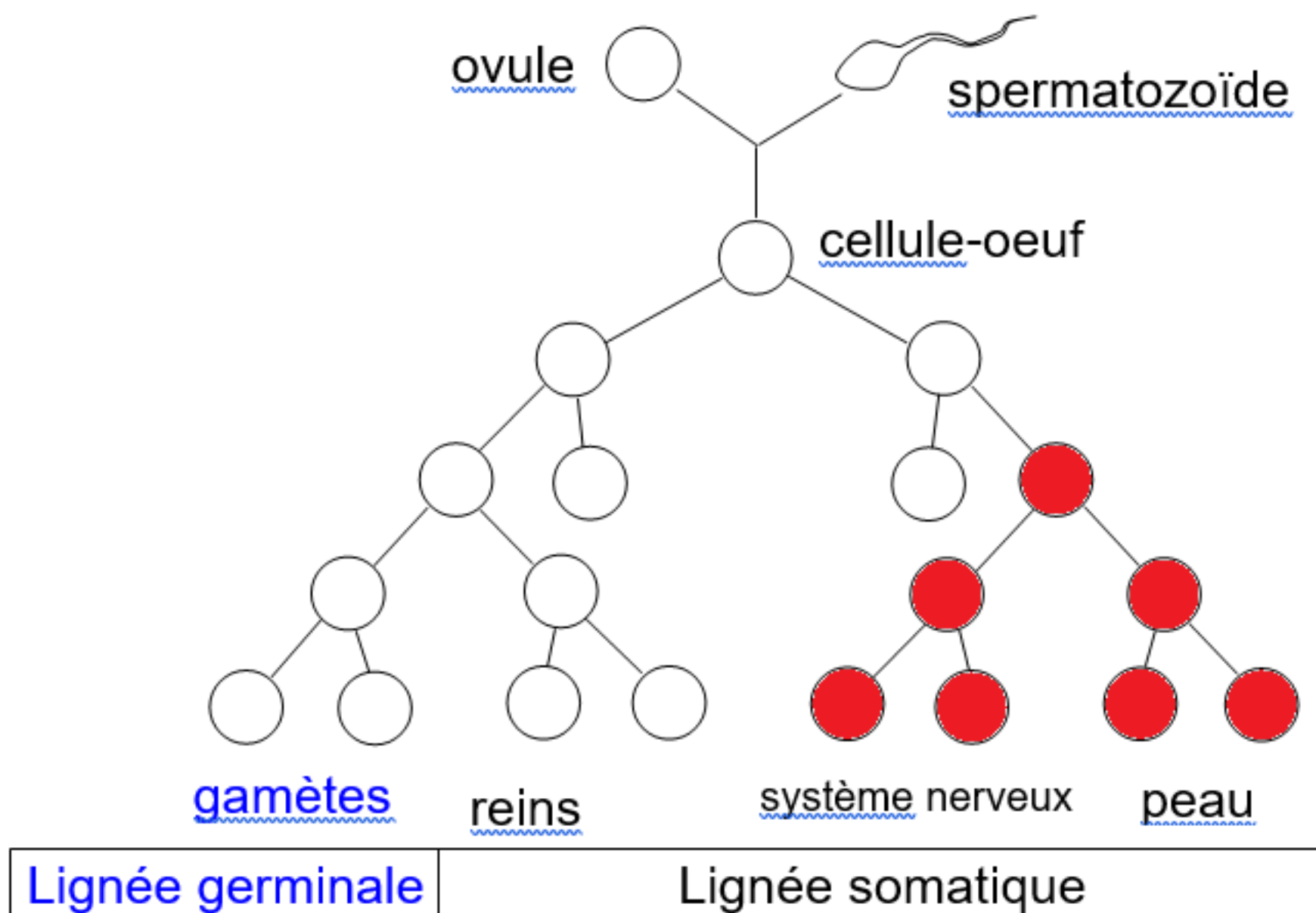
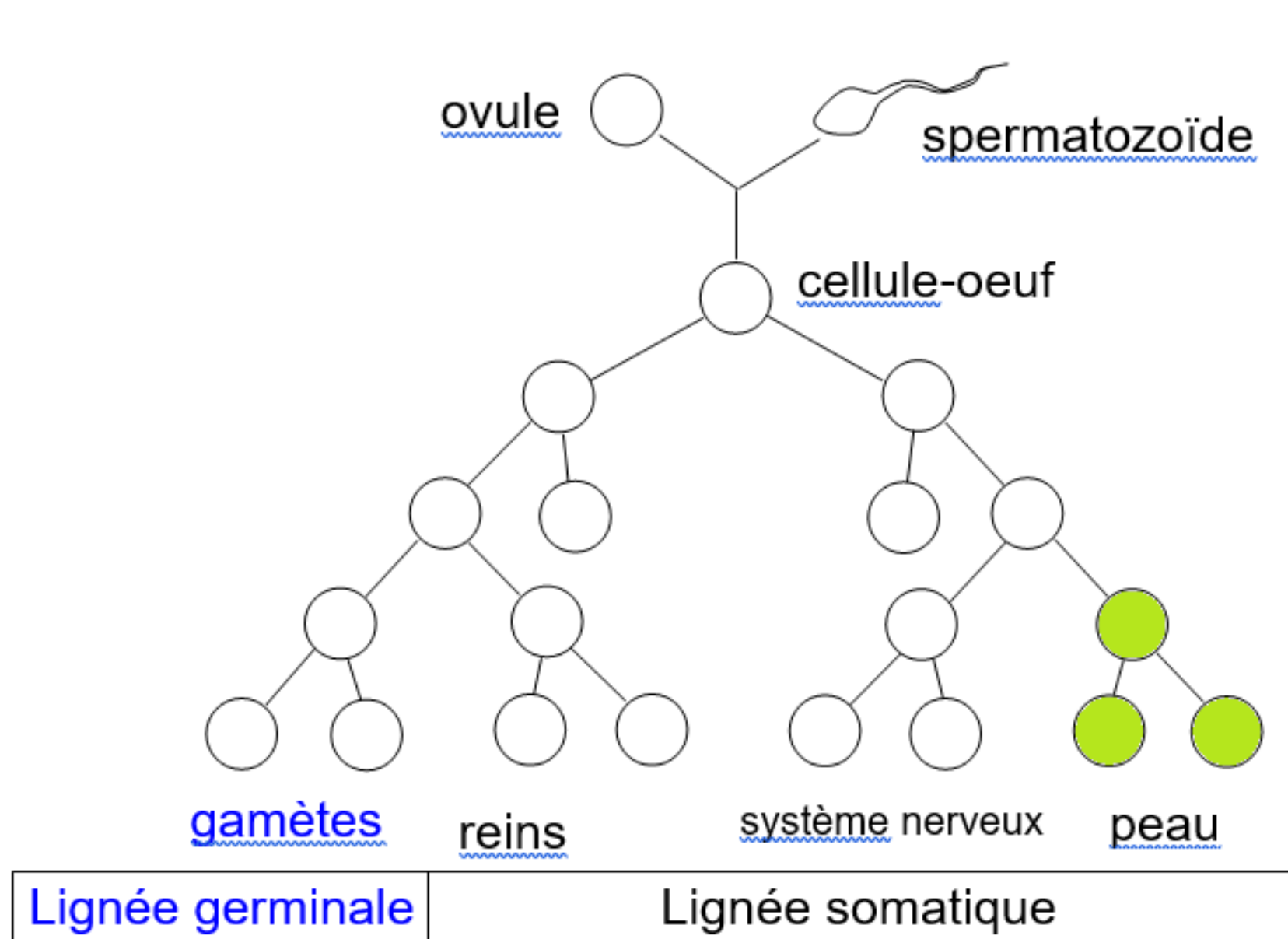
B) Conséquences cellulaires des mutations



Mutation dans une cellule somatique

II) Le devenir d'une mutation

B) Conséquences cellulaires des mutations



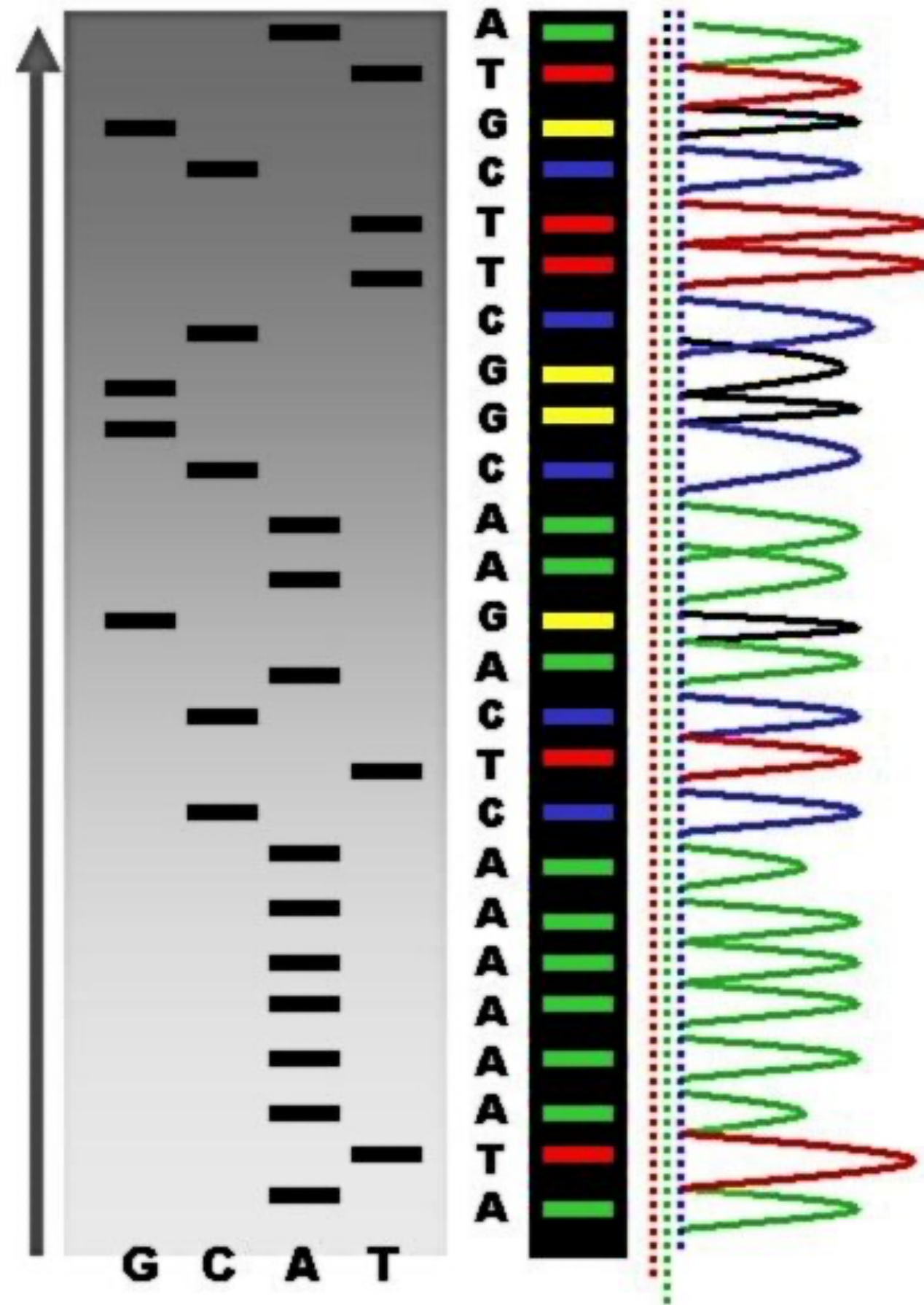
Mutation dans une cellule somatique

Plan du cours

- I) Les mutations à l'origine de la diversité génétique
 - A) Définitions
 - B) Des mutation spontanées au cours de la réplication
 - C) Des mutations induites par des agents mutagènes
- II) Le devenir d'une mutation
 - A) Le système de réparation des mutations
 - B) Conséquences cellulaires des mutations
- III) Diversité allélique : l'histoire humaine lue dans le génome
 - A) Le séquençage du génome humain
 - B) Génomique et diversité humaine
 - C) Génome et histoire de l'humanité

III) Diversité allélique : l'histoire humaine lue dans le génome

A) Le séquençage du génome humain



Activité 3

Lire et interpréter le génome humain

III) Diversité allélique : l'histoire humaine lue dans le génome

A) Le séquençage du génome humain

❖ **Objectif du TP : Identifier une séquence inconnue de 38 nucléotides**

III) Diversité allélique : l'histoire humaine lue dans le génome

A) Le séquençage du génome humain

- ❖ **Objectif du TP : Identifier une séquence inconnue de 38 nucléotides**
- ❖ **Méthode : Séquençage de Sanger**

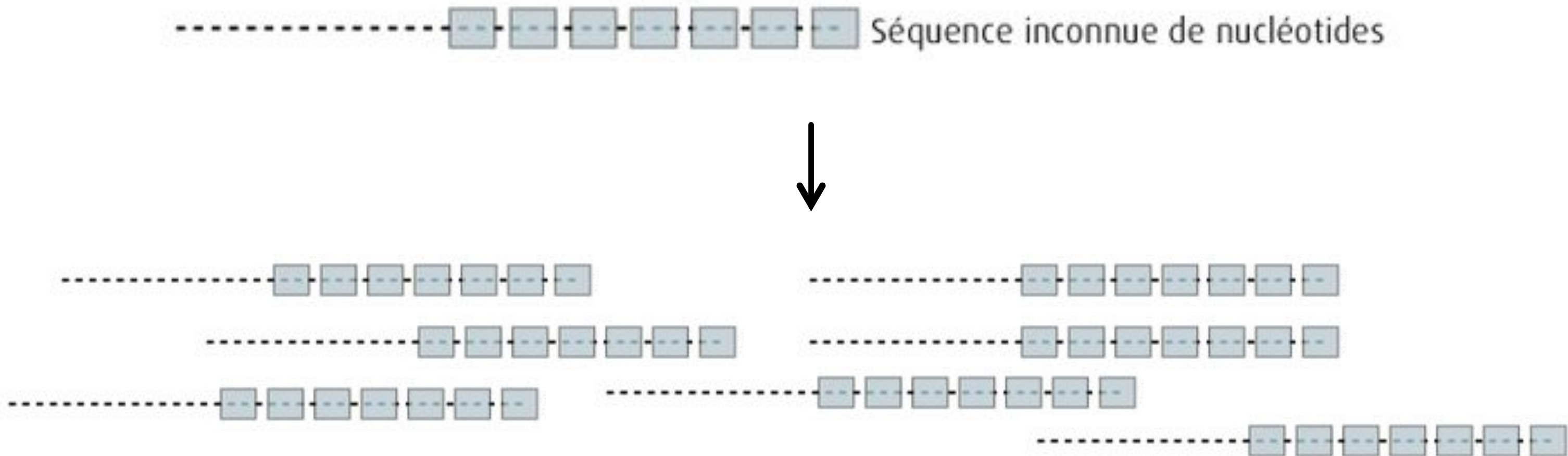
III) Diversité allélique : l'histoire humaine lue dans le génome

A) Le séquençage du génome humain

❖ **Objectif du TP : Identifier une séquence inconnue de 38 nucléotides**

❖ **Méthode : Séquençage de Sanger**

❖ **Préparation du TP :**
- amplification de la séquence



III) Diversité allélique : l'histoire humaine lue dans le génome

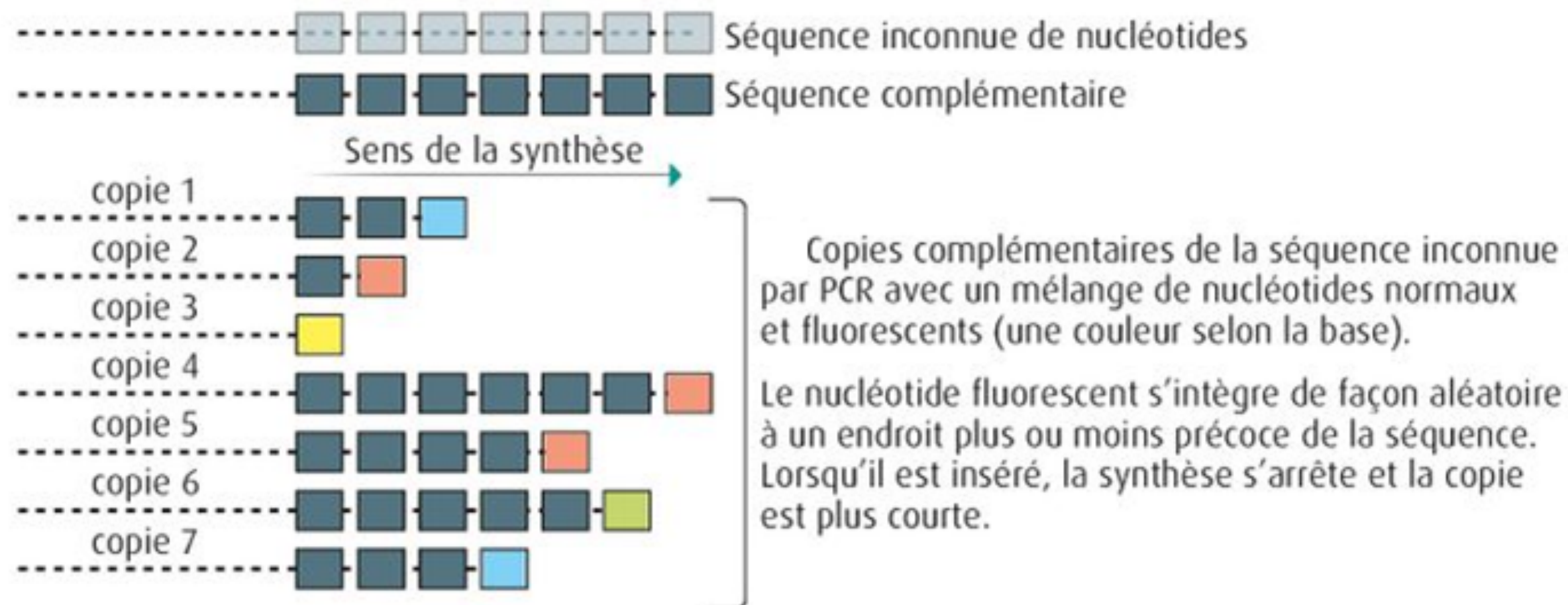
A) Le séquençage du génome humain

❖ **Objectif du TP : Identifier une séquence inconnue de 38 nucléotides**

❖ **Méthode : Séquençage de Sanger**

❖ **Préparation du TP :**

- amplification de la séquence
- ADN polymérase + nucléotides libres + nucléotides fluorescents



III) Diversité allélique : l'histoire humaine lue dans le génome

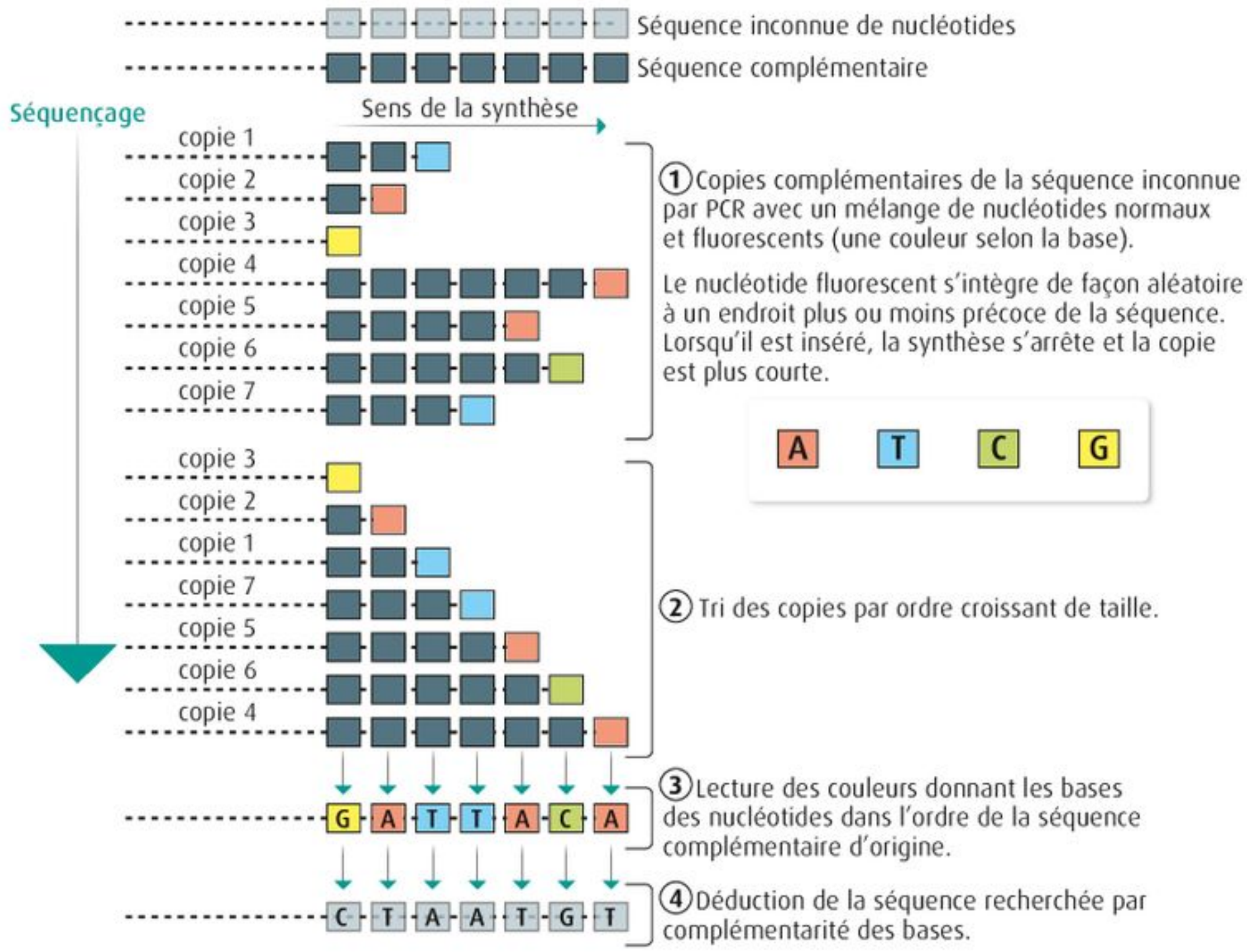
A) Le séquençage du génome humain

- ❖ **Objectif du TP : Identifier une séquence inconnue de 38 nucléotides**
- ❖ **Méthode : Séquençage de Sanger**
- ❖ **Préparation du TP :**
 - **amplification de la séquence**
 - **ADN polymérase + nucléotides libres + nucléotides fluorescents**
- ❖ **Organisation du travail :**
 - **chaque binôme est responsable de séquencer 10 nucléotides**
 - **à vous de trouver comment reconstituer la séquence complète !**

[illegible]

III) Diversité allélique : l'histoire humaine lue dans le génome

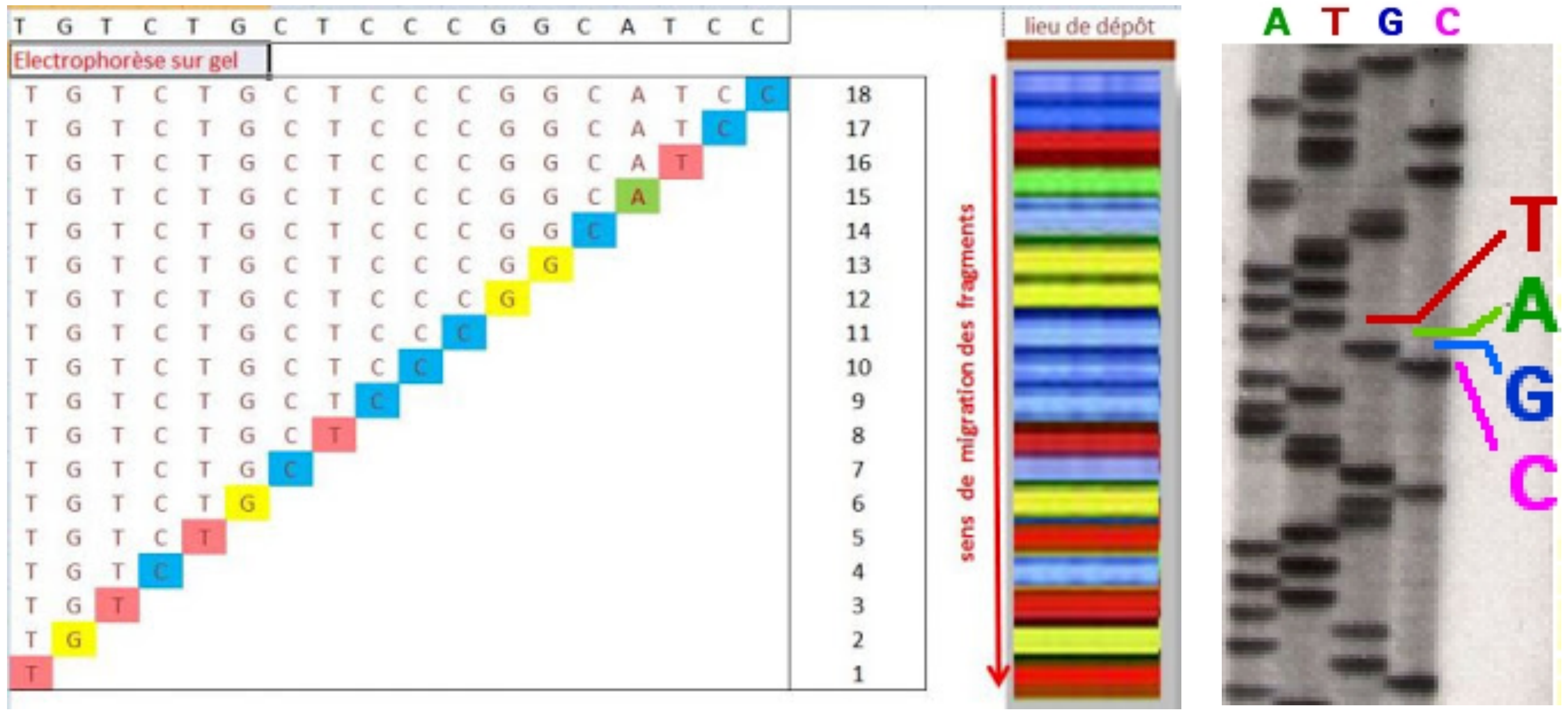
A) Le séquençage du génome humain



Frederic Sanger (1918-2013)

III) Diversité allélique : l'histoire humaine lue dans le génome

A) Le séquençage du génome humain

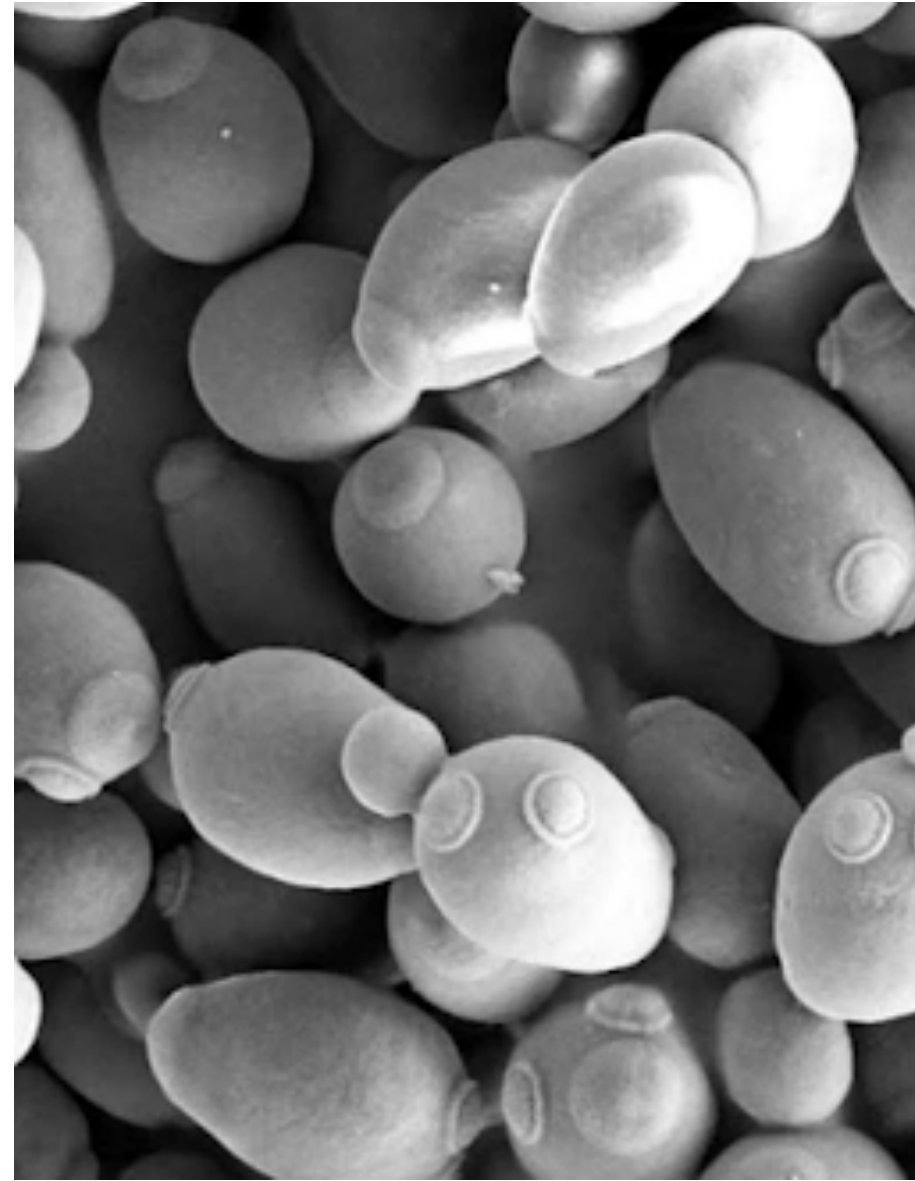


III) Diversité allélique : l'histoire humaine lue dans le génome

A) Le séquençage du génome humain



*Haemophilus
influenzae*
(premier génome
cellulaire, 1995)



*Saccharomyces
cerevisiae*
(premier génome
eucaryote, 1997)



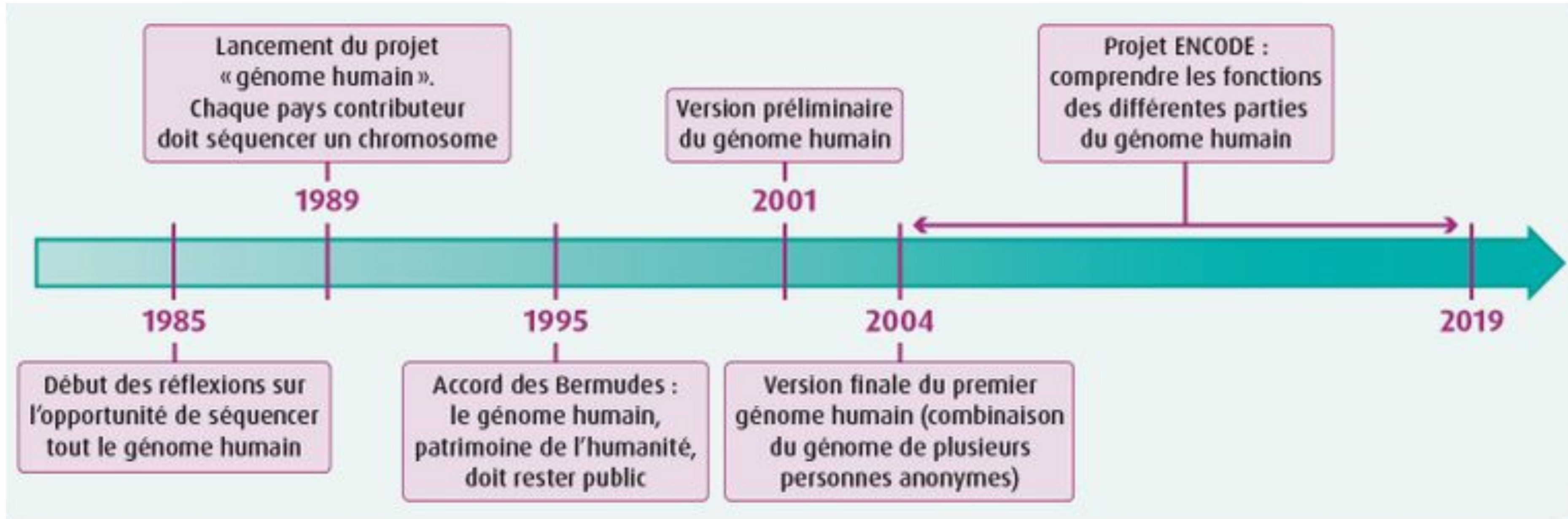
*Caenorhabditis
elegans*
(premier génome
animal, 1998)



*Arabidopsis
thaliana*
(premier génome
végétal, 2000)

III) Diversité allélique : l'histoire humaine lue dans le génome

A) Le séquençage du génome humain



III) Diversité allélique : l'histoire humaine lue dans le génome

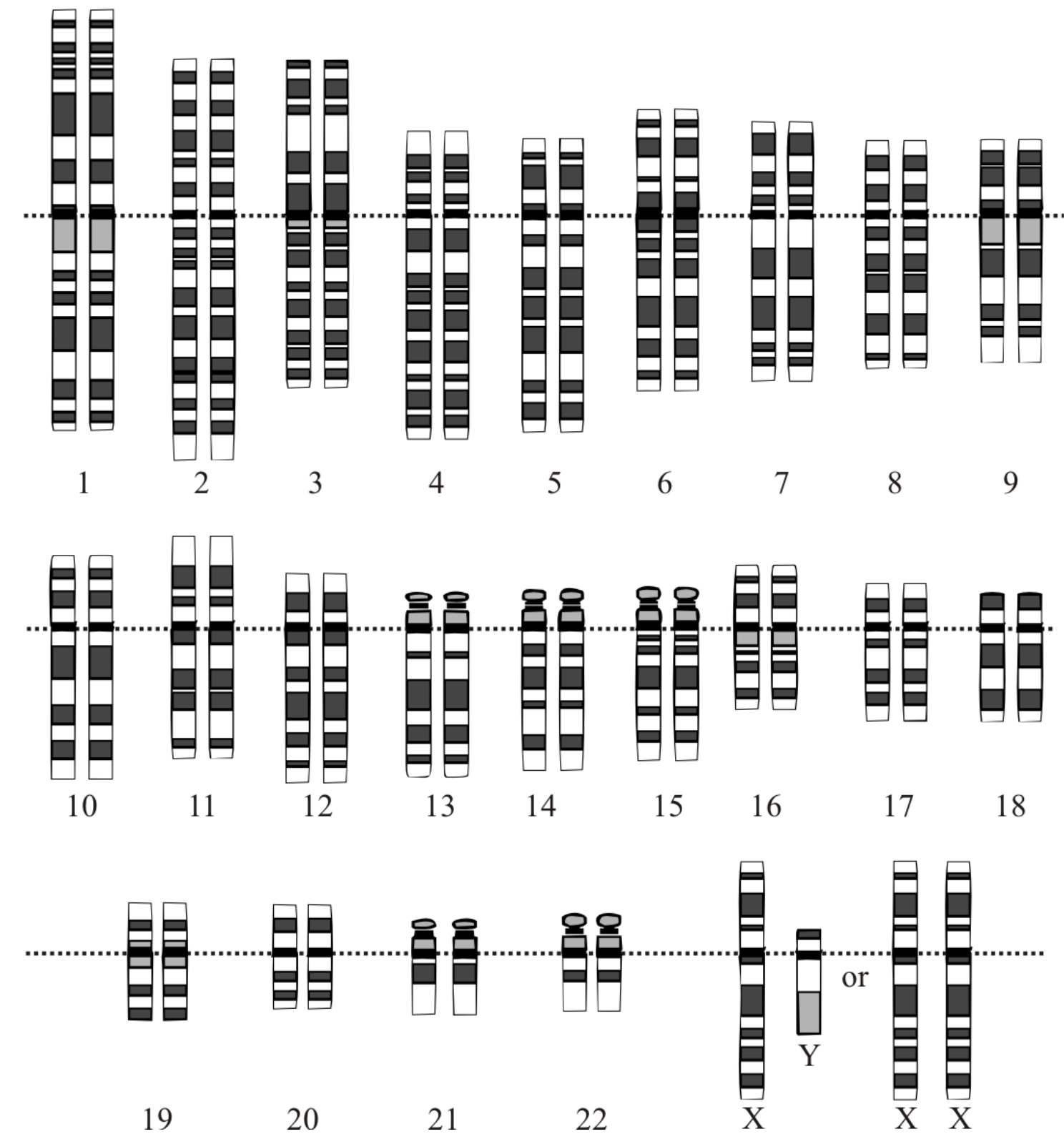
A) Le séquençage du génome humain

❖ 46 chromosomes

❖ 3 milliards de paires de nucléotides

❖ 20 000 gènes

... soit seulement 1,5% du génome !



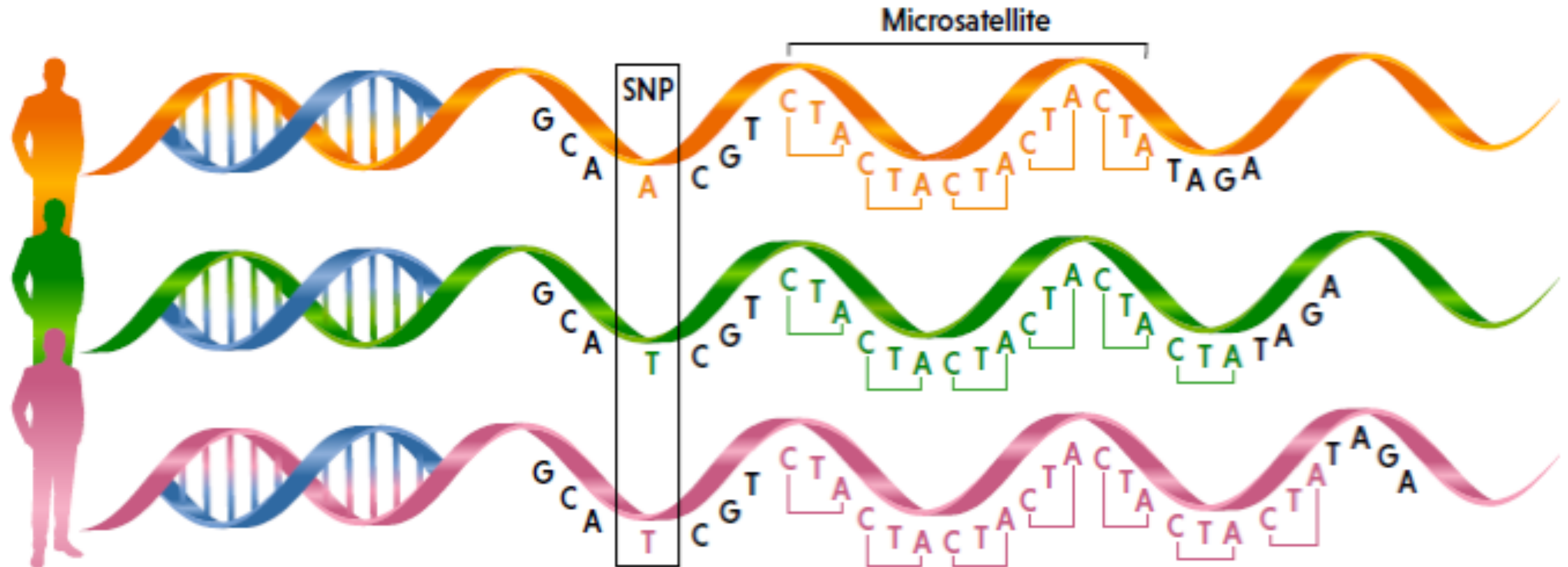
Plan du cours

- I) Les mutations à l'origine de la diversité génétique
 - A) Définitions
 - B) Des mutation spontanées au cours de la réplication
 - C) Des mutations induites par des agents mutagènes
- II) Le devenir d'une mutation
 - A) Le système de réparation des mutations
 - B) Conséquences cellulaires des mutations
- III) Diversité allélique : l'histoire humaine lue dans le génome
 - A) Le séquençage du génome humain
 - B) Génomique et diversité humaine
 - C) Génome et histoire de l'humanité

III) Diversité allélique : l'histoire humaine lue dans le génome


B) Génomique et diversité humaine

D'un individu à l'autre, le génome varie en des endroits très ciblés, comme les SNP (variation d'un seul nucléotide) ou les microsatellites (répétitions d'un motif court)




III) Diversité allélique : l'histoire humaine lue dans le génome

B) Génomique et diversité humaine



FlightsHotelCar rentalInspiration

English (AUD)Log in



WIN YOUR DNA JOURNEY

EXPLORE YOUR DIVERSITY AND FIND OUT HOW CONNECTED YOU ARE TO THE REST OF THE WORLD. JOIN THE COMPETITION AND WIN AMAZING JOURNEYS.

1

THE JOURNEY OF YOUR LIFE: A TRIP TO EVERY COUNTRY YOU'RE FROM

Explore your ancestry through Airbnb i

Little is known about the Stone Age farming people who left behind megalithic structures like Stonehenge and the Heart of Orkney, but one thing is certain – farming has been a central part of life in the British Isles for thousands of years. Throw on your wellies and venture out to the mysterious countryside with an Airbnb host (and your own curiosity) as your guide.



ENTIRE COTTAGE · EDINBURGH
Enchanting 16th Century Dovecot Cottage in Private Garden




LIVE MUSIC
Traditional Irish Music pub crawl




ENTIRE HOUSE · DUBLIN
Old World Converted Stableyard with Swimming Pool

If you could listen to your DNA, what would it sound like?

LISTEN ON

 Spotify

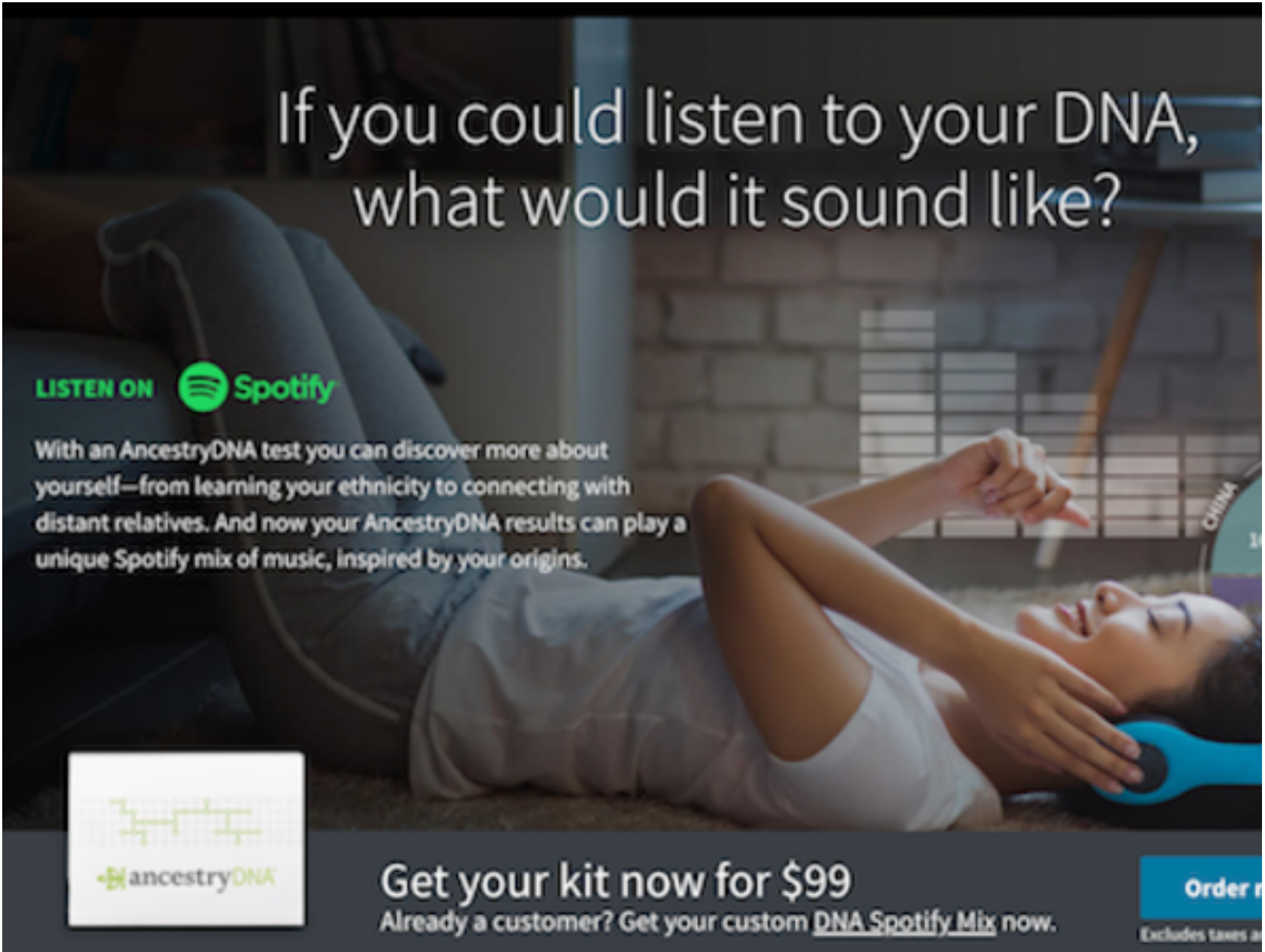
With an AncestryDNA test you can discover more about yourself—from learning your ethnicity to connecting with distant relatives. And now your AncestryDNA results can play a unique Spotify mix of music, inspired by your origins.



Get your kit now for \$99
Already a customer? Get your custom DNA Spotify Mix now.

Order now

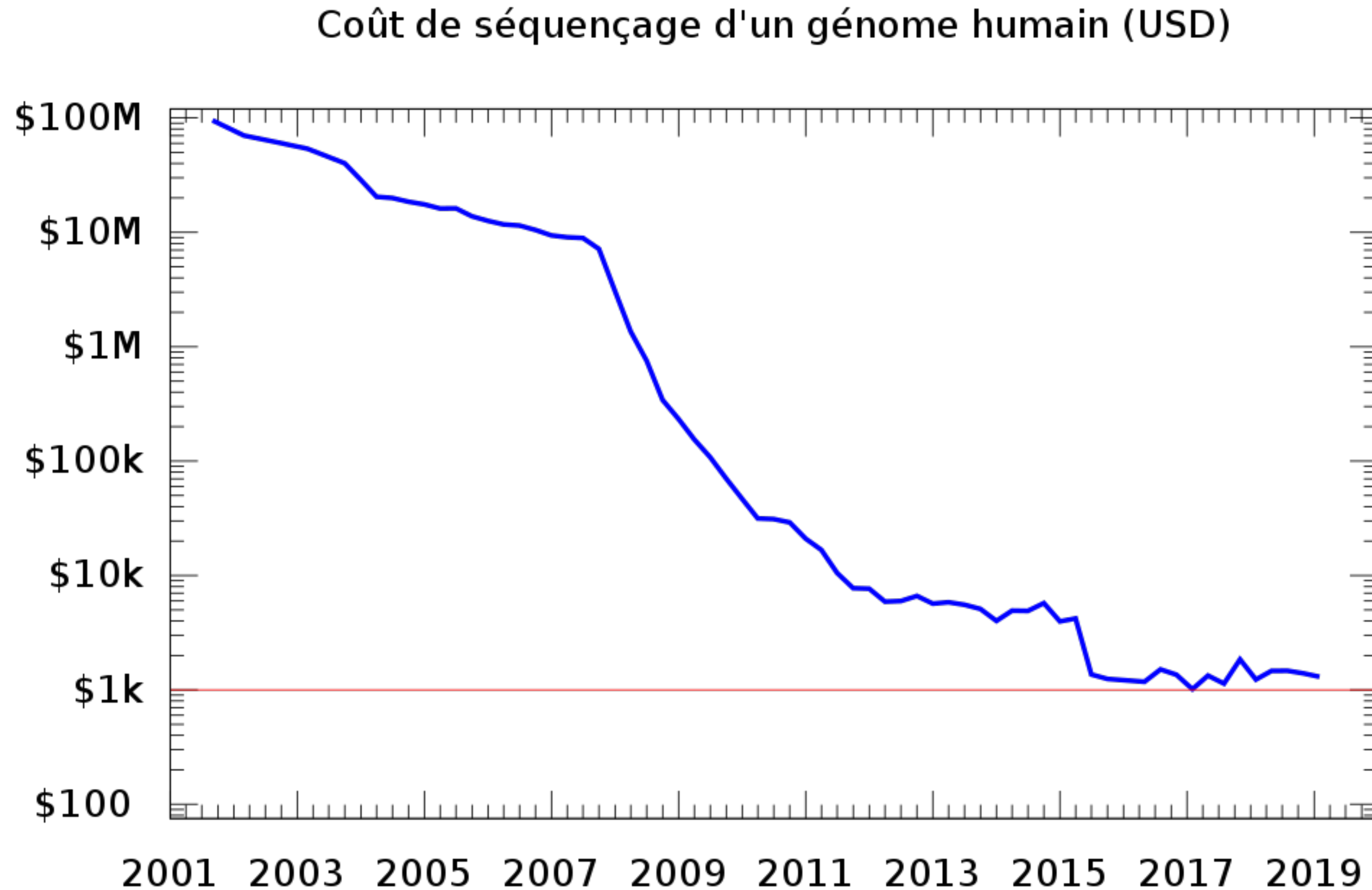
Excludes taxes and shipping



50

III) Diversité allélique : l'histoire humaine lue dans le génome

B) Génomique et diversité humaine



III) Diversité allélique : l'histoire humaine lue dans le génome

B) Génomique et diversité humaine



Ancestry + Traits Service

\$99

- 1500+ Geographic regions
- Automatic Family Tree Builder
- 30+ Trait reports
- DNA Relative Finder

Buy now



Health + Ancestry Service

\$199

- Includes everything in Ancestry + Traits Service

PLUS

- 10+ Health Predisposition reports*
- 5+ Wellness reports
- 40+ Carrier Status reports*

Buy now



VIP Health + Ancestry Service

\$499

- Includes 2 Health + Ancestry Service kits

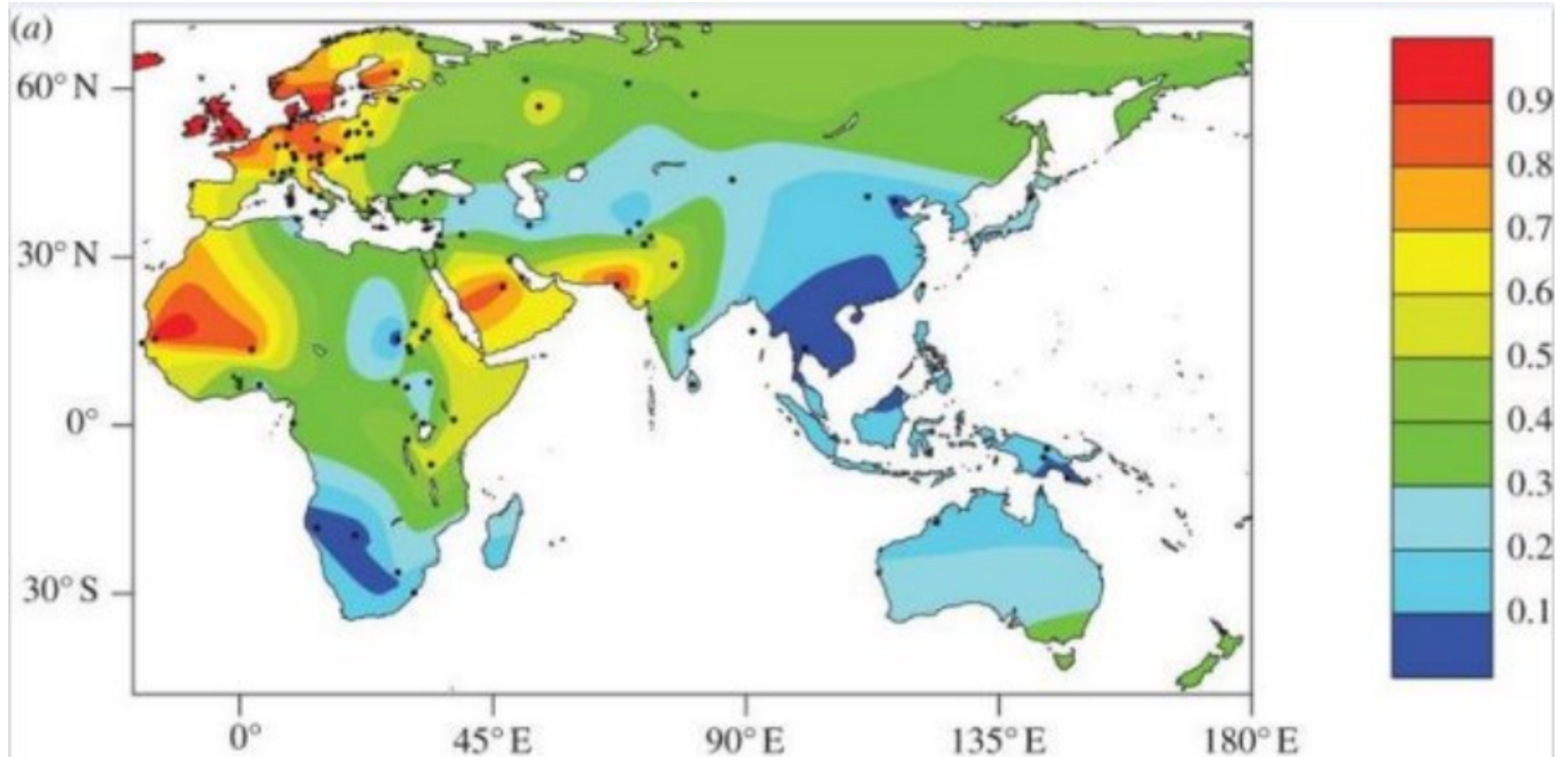
PLUS

- Overnight shipping
- Priority lab processing
- Premium customer support
- 1-on-1 Ancestry results walkthrough[†]

Buy now

III) Diversité allélique : l'histoire humaine lue dans le génome

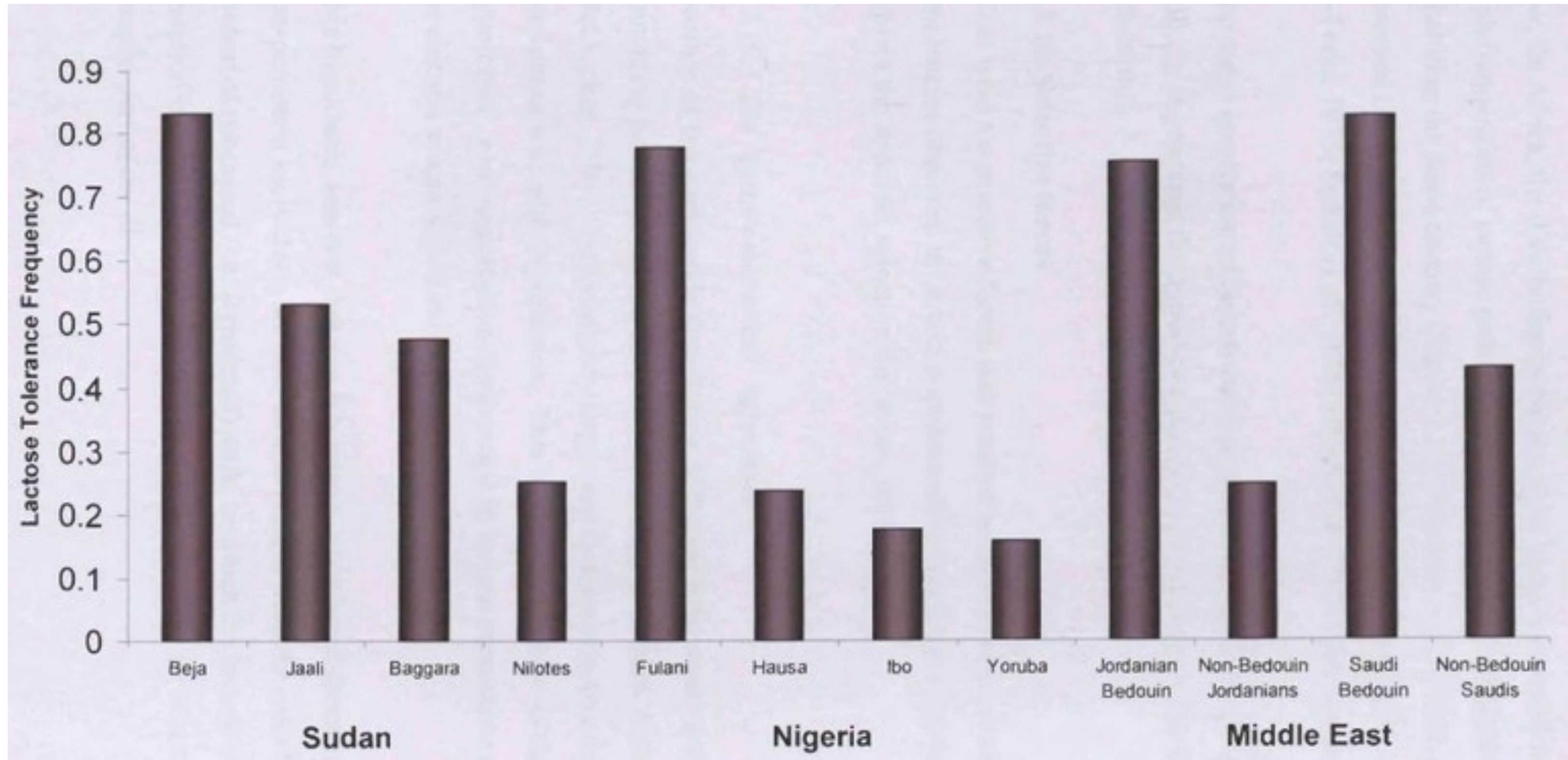
B) Génomique et diversité humaine



Fréquence du phénotype LP dans le monde

III) Diversité allélique : l'histoire humaine lue dans le génome

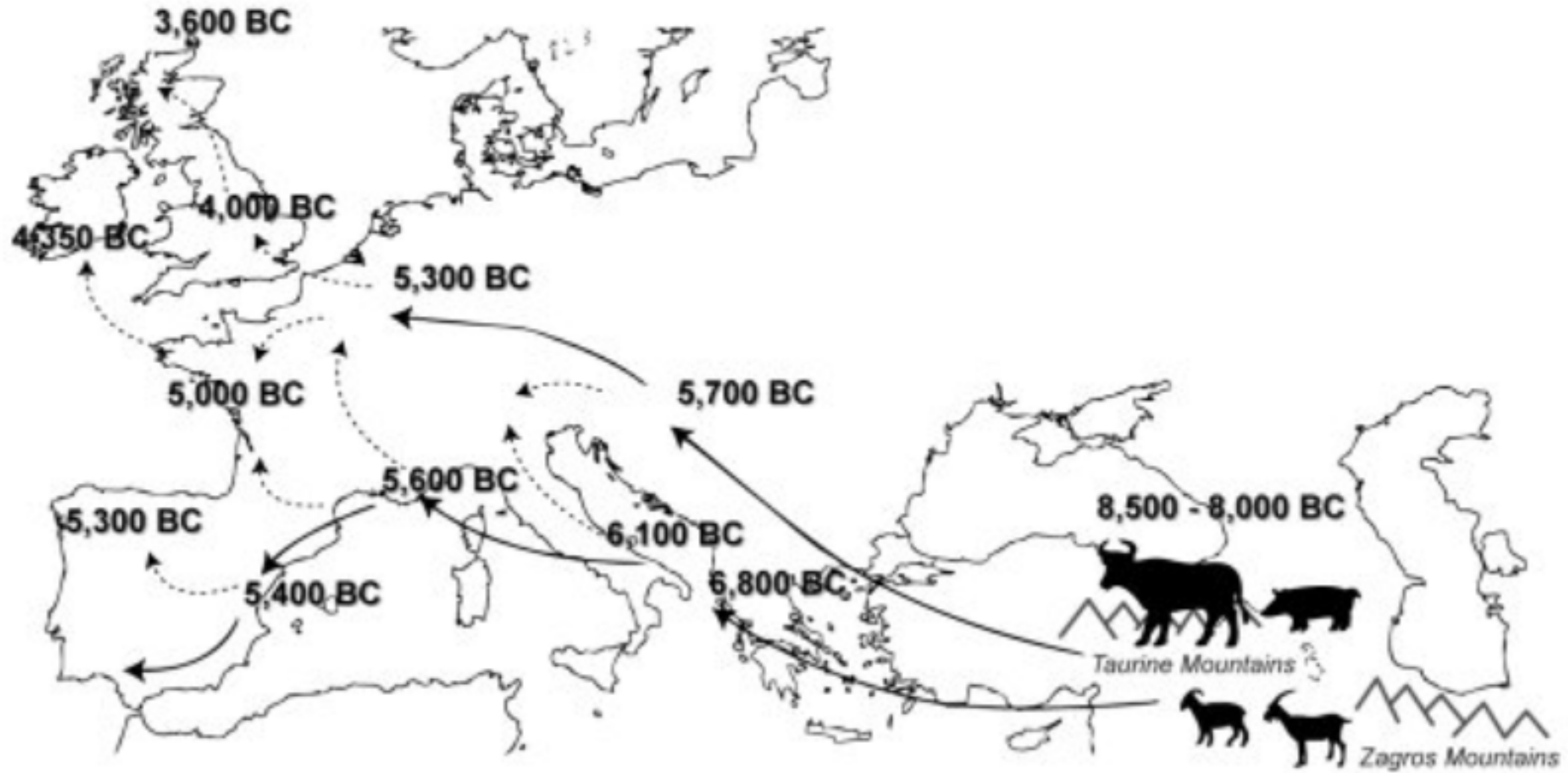
B) Génomique et diversité humaine



Fréquence du phénotype LP dans des populations africaines et du Moyen-Orient

III) Diversité allélique : l'histoire humaine lue dans le génome

B) Génomique et diversité humaine



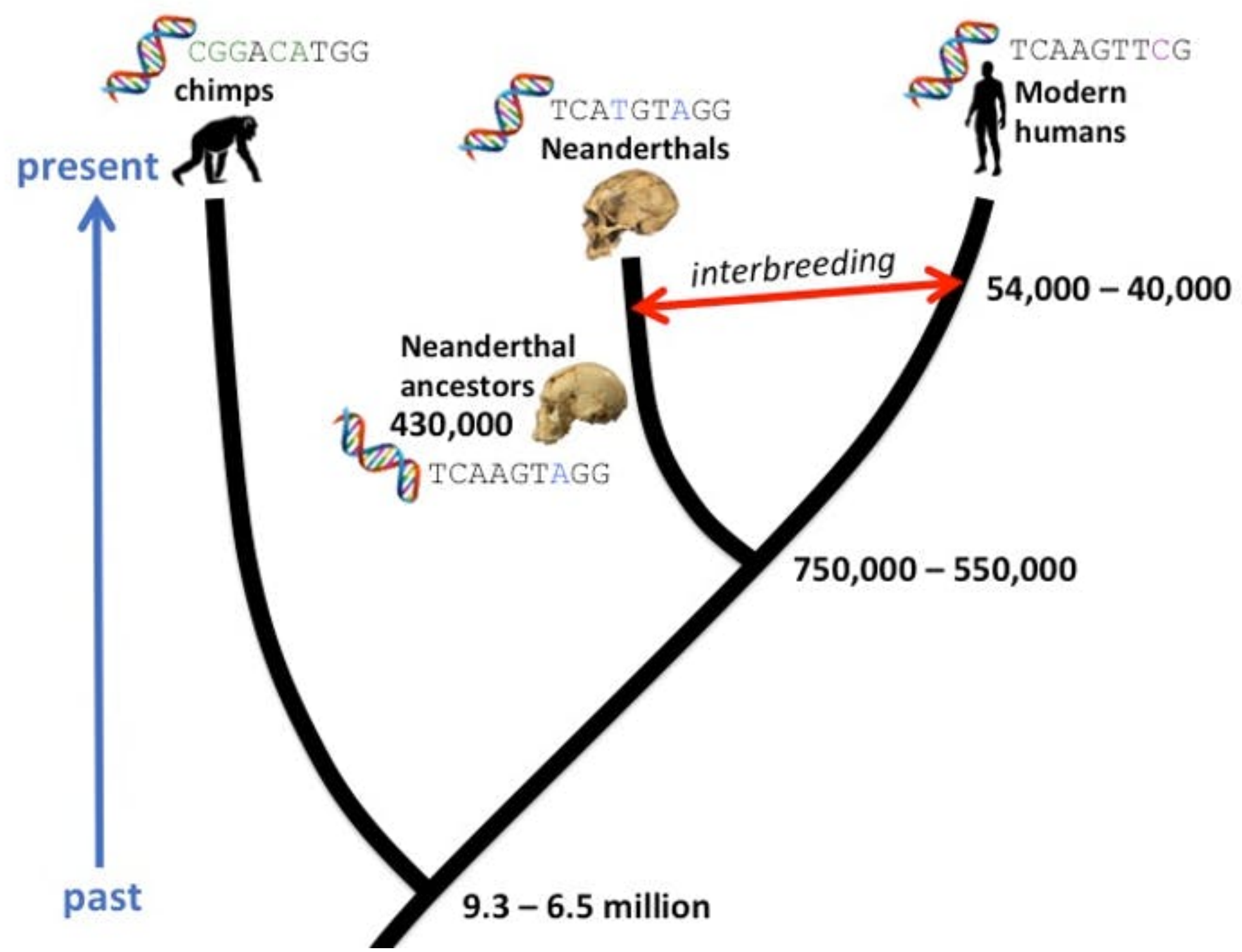
Historique de la domestication du bétail en Europe occidentale

Plan du cours

- I) Les mutations à l'origine de la diversité génétique
 - A) Définitions
 - B) Des mutation spontanées au cours de la réplication
 - C) Des mutations induites par des agents mutagènes
- II) Le devenir d'une mutation
 - A) Le système de réparation des mutations
 - B) Conséquences cellulaires des mutations
- III) Diversité allélique : l'histoire humaine lue dans le génome
 - A) Le séquençage du génome humain
 - B) Génomique et diversité humaine
 - C) Génome et histoire de l'humanité

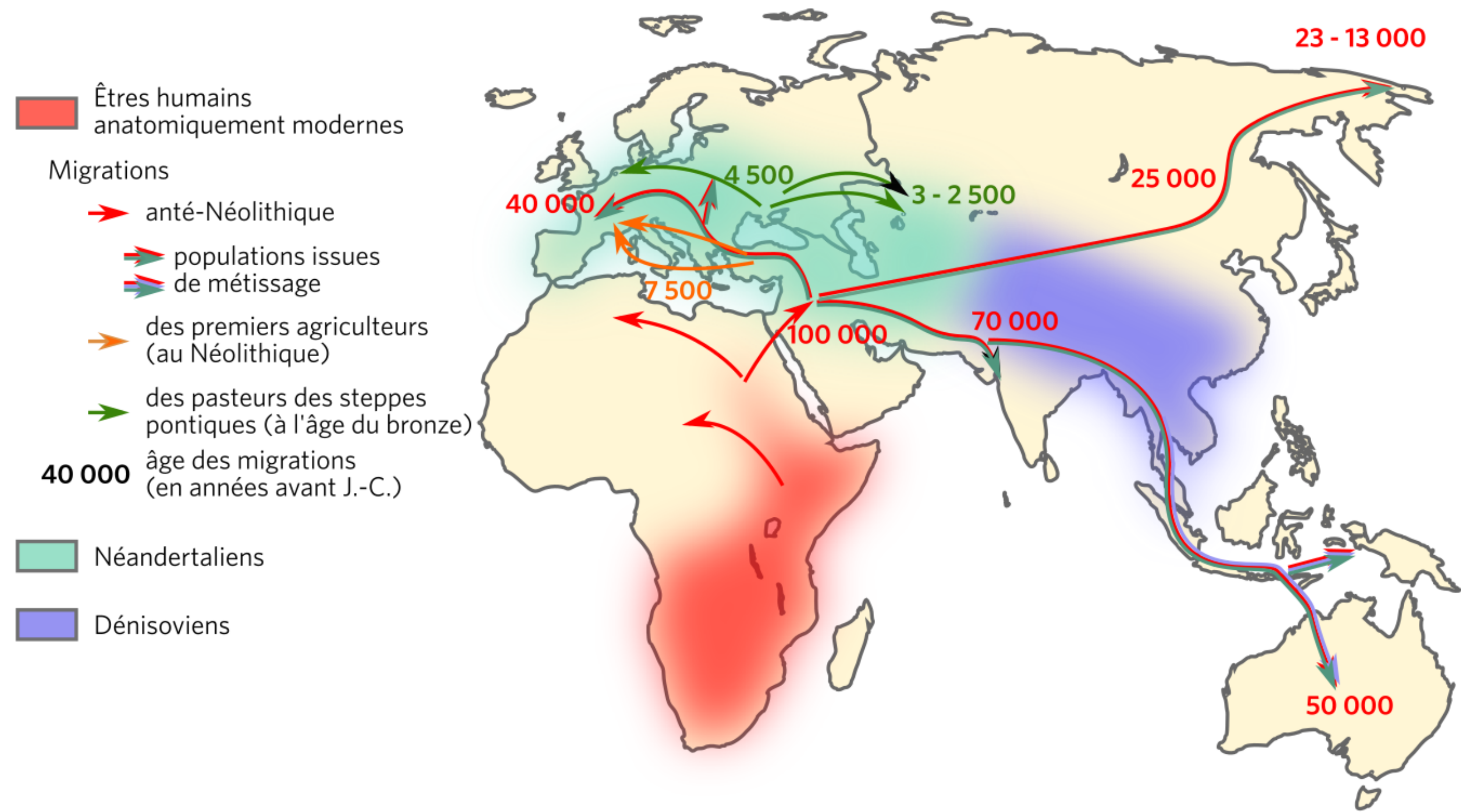
III) Diversité allélique : l'histoire humaine lue dans le génome

C) Génome et histoire de l'humanité



III) Diversité allélique : l'histoire humaine lue dans le génome

C) Génome et histoire de l'humanité



Fin de chapitre

II) Le devenir d'une mutation

Définitions :

- Homozygote pour le gène : cellule où les allèles sont identiques sur les deux paires de chromosomes homologues.

- Hétérozygote pour le gène : cellule où les allèles sont différents sur les deux paires de chromosomes homologues.

- Allèle récessif : Allèle qui pour s'exprimer doit être présent sur les deux paires de chromosomes homologues.

- Allèle dominant : Allèle qui pour s'exprimer doit être présent sur un seul des deux chromosomes homologues.

