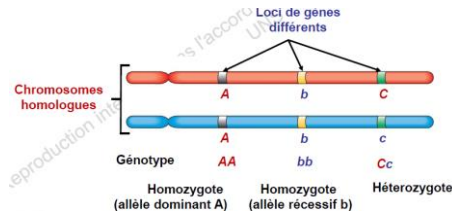


### I. L'HEREDITE MENDELIENNE

#### A. Notion d'allèles, Homozygotie, Hétérozygotie

Vers **1860**, **Mendel** établit les premières bases de l'hérédité, il énonce que :

- Chaque caractère (ou trait) dépend de « particules » → **Les gènes**, dont il existe 2 versions (**les allèles**) héritées chacune de l'un des parents
- Un individu peut être **homo-** (**allèles identiques**) ou **hétérozygote** (**allèles différents**) pour un gène.
- Un allèle peut être **dominant** ou **récessif**



Mendel formule ensuite **2 lois** régissant la transmission des gènes :

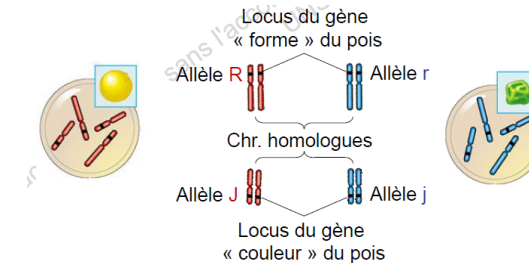
Loi de la ségrégation des caractères	Loi de l'assortiment indépendant des gènes
Les allèles d'un gène sont séparés lors de la méiose Un couple d'allèle se reforme au hasard à la fécondation	Les allèles ne sont pas liés et sont <b>hérités indépendamment</b>

#### B. La Théorie chromosomique de l'hérédité.

Après observation au microscope, on comprend que le **comportement des chromosomes** lors de la **méiose** expliquerait les **lois de Mendel**

- Chaque **gène** aurait une **position fixe** sur le chromosome appelée « **locus** »

Les différents allèles d'un gène seraient donc situés sur le même locus des 2 chromosomes homologues



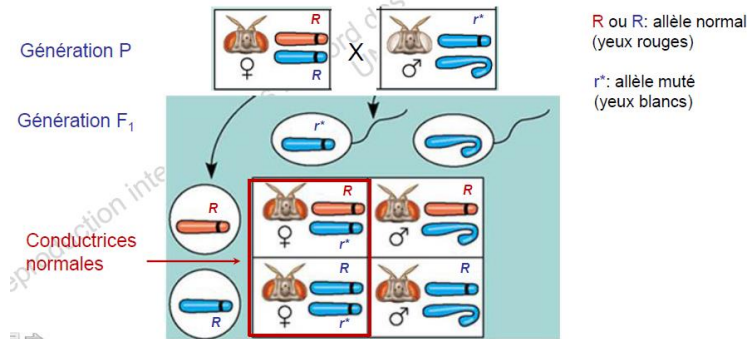
Lois	Loi de la ségrégation des caractères	Loi de l'assortiment indépendant des gènes
Explication méiotique	A la fin de l'anaphase I, les différents allèles maternels et paternels sont chacun séparés dans une cellule fille	Lors de la méiose I, <b>l'alignement</b> de chaque chromosome homologue <b>aléatoire</b>  <b>Attention</b> : ceci n'est <b>pas valable</b> pour les gènes <b>physiquement liés et non indépendant</b> (sur le même chromosome, donc non séparés ++)

#### C. La Théorie chromosomique prouvée par Morgan (1910).

Morgan étudie la mutation du gène « yeux blanc » chez la drosophile.

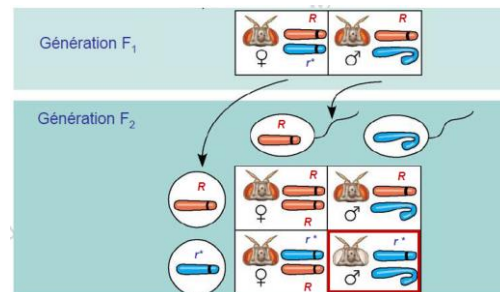
- La mutation ne s'exprime que chez les mâles,
- Aucuns des descendants ne l'exprime

Il **suppose** alors que le gène muté est **récessif** et ne **s'exprime que sur l'X**.



En effet à la **génération F<sub>2</sub>**, le **phénotype mutant** réapparaît **uniquement chez les mâles**.

- La moitié des mâles présentent le phénotype muté
- La moitié des femelles sont conductrices



## II. Exception à l'hérédité Mendélienne.

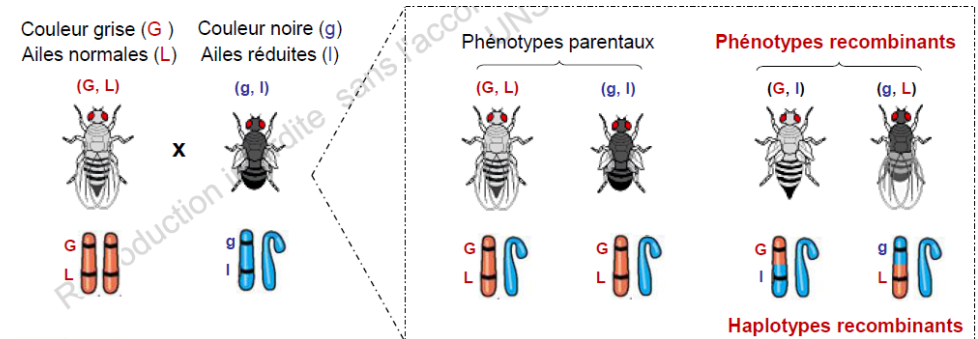
### A. Morgan obtient d'autres mutations récessives liés à l'X.

Il croise des ♀ **normales** (corps gros, ailes normales) avec des ♂ **mutants** (corps noir, petites ailes).

- ➔ Etant tout deux liés à l'X, les gènes mutants **devraient s'exprimer simultanément chez les mâles** à la génération F<sub>2</sub>.

Cependant, certains **descendants (F<sub>2</sub>)**, **n'expriment qu'un seul des caractères**.

- ➔ Un **crossing-over** a **séparé les gènes liés** permettant un assortiment indépendant et créant par la même occasion de **nouveaux haplotypes** (combinaison d'allèles).



### B. Les Différents modes d'Hérédité chez l'Homme.

On distingue l'**hérédité mendélienne**, la plus simple, caractérisé par les principes énoncés par Mendel :

- Chaque parent contribue de façon équivalente au génotype d'un individu
- Obéit aux règles de dominance et récessivité
- Un gène est transmis de manière inchangée à la descendance
- Chaque caractère ne dépend que d'un seul gène....

Et tous **les autres modes** qui ne respectent pas ces règles.

#### 1. Hérédité Mendélienne.

On distingue :

Hérédité Autosomique	Hérédité liée à l'X	Hérédité liée à l'Y (Holandrique)
<b>Dominante</b> : > 60% des maladies mendéliennes	Dominante : rare Récessive : plus fréquente, < 10%	Exceptionnelle
<b>Récessive</b> : 30%		

#### Hérédité Autosomique dominante :

- ✚ Les **2 sexes** sont touchés avec la **même probabilité**
- ✚ Il suffit d'un **seul allèle muté** pour développer la maladie

L'individu **atteint** sera au moins **hétérozygote**, la mutation est en règle générale héritée de **l'un des 2 parents hétérozygote** également.

- La mutation est transmise à la descendance avec une **proba de 1/2**

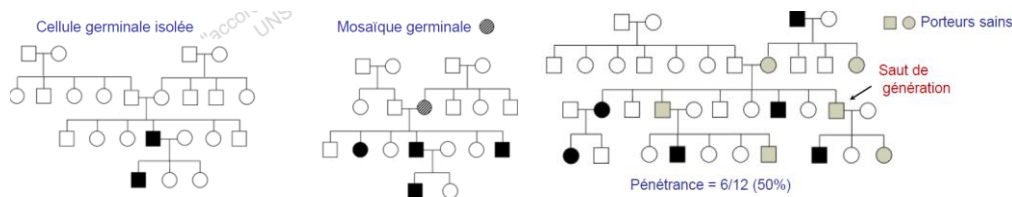
- On dit que la transmission de la maladie est **verticale**.

### Exceptions aux règles de l'hérédité autosomique dominante :

- ❖ Parfois, un individu atteint à ces 2 parents normaux

Cela veut dire que la mutation est apparue dans une cellule germinale ou dans un gamète d'un des 2 parents (néomutations liés à l'âge paternel et fréquentes dans certaines maladies)

- Si la mutation apparaît dans une **cellule germinale isolée**, il n'y a **pas de risque** de récurrence
- Si elle apparaît dans un **clone de cellule germinale (mosaïque)**, le risque est plus **élevé**



La mutation dominante peut aussi être présente chez un individu, mais ne pas s'exprimer **alors qu'un de ses parents et un de ses enfants sont atteints**, c'est ce qu'on appelle le **saut de génération**. A partir de ce constat, on a défini :

- **La Pénétrance** : proportion d'hétérozygote développant la maladie
- **L'Expressivité** : intensité des symptômes chez un malade.

Les mutations des **pathologies autosomiques dominantes** concernent souvent les **gènes de structures** (maladies du cartilages, osseuses, neuro-dégénératives...).



### Hérédité Autosomique récessive :

- ✚ Les **2 sexes** sont touchés avec la **même probabilité**
- ✚ **2 allèles mutés** sont nécessaires pour développer la maladie.

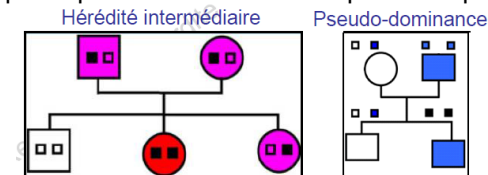
L'individu atteint sera **homozygote (ou hétérozygote composite)**, la mutation sera cette fois **héritée des 2 parents** ++.

- Elle est transmise à la descendance avec une **proba de 1/4**
- La transmission de la maladie est ici **horizontale**.

### Exceptions aux règles de l'hérédité autosomique récessive :

- ❖ Parfois un **hétérozygote** peut présenter des **symptômes mineurs** → C'est l'**hérédité intermédiaire** (Ex : Thalassémie)

Cela permet de dépister plus facilement les couples à risque pour la descendance.



- ❖ Parfois la transmission semble verticale, c'est la **Pseudo-dominance**.
  - Il s'agit de mutations fréquentes dans la population (Ex : Drépanocytose)

Elle s'observe lors de l'union entre un hétérozygote et un homozygote, dans ce cas la maladie sera transmise avec une **proba de 1/2**.

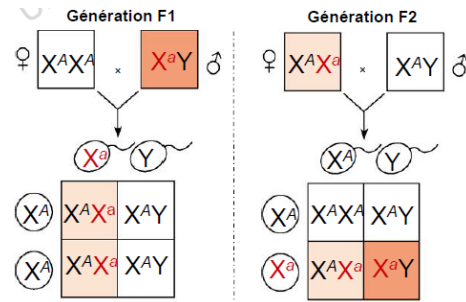
Les mutations des **pathologies autosomiques récessives** concernent souvent les gènes codant **pour les enzymes** (maladies métaboliques : phénylcétonurie, tyrosinémie...).



### Hérédité récessive liée à l'X :

- ✚ Seuls les **hommes sont atteints** (sont **Hémizygotés**)
- ✚ **Pas de transmission père-fils**
- ✚ Cependant toutes leurs filles seront conductrices (Génération F1)

Ainsi à la génération F2, 1/2 de leur petites-filles seront porteuses de la mutation (mais non malades), 1/2 de leur petits-fils seront atteints de la maladie

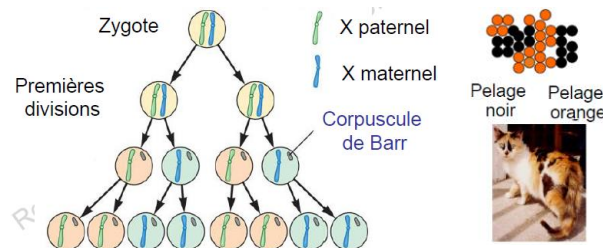


### Exceptions aux règles de récessivité liée à l'X

- ❖ L'inactivation de l'X chez la femme donne lieu au **phénomène de lyonisation**.

Dans chaque cellule, un seul chromosome sera actif à la fois, c'est un phénomène **précoce et aléatoire** (*tantôt l'un, tantôt l'autre*) le second sera sous forme d'**hétérochromatine** (**Corpuscule de Barr**).

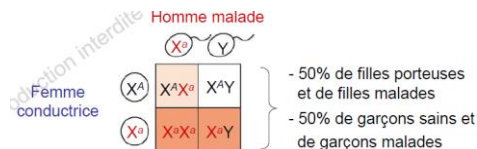
- Le corpuscule de Barr se transmet de **manière clonale** et aboutit à un **mosaïsme tissulaire**



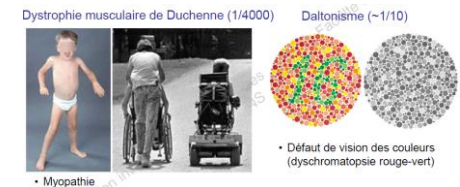
- ❖ Parfois, les **conductrices** présentent des **symptômes mineurs**

Dépend du degré d'inactivation de l'X muté chez la femme, parfois l'inactivation de l'X est biaisée en faveur de l'X muté (*le non muté est inactif*).

- ❖ Une **femme peut être atteinte** même si la mutation est récessive et liée à l'X, cela arrive souvent dans le cas d'une union entre une conductrice et un malade.



- ❖ Exemple de maladie liée à l'X :



### 2. Exceptions à l'hérédité Mendélienne → Nombreuses.

- Chaque parent ne contribue pas toujours de façon équivalente au génotype
  - **Hérédité mitochondriale** → Transmise **uniquement par la mère**
  - **Hérédité liée à l'empreinte** → Une seule copie d'un gène s'exprime selon le sexe du parent transmetteur
- Chez un hétérozygote, deux allèles peuvent s'exprimer de façon équivalente → C'est la **Codominance** (groupe sanguin AB)
- Certains caractères dépendent de plusieurs gènes à la fois → **hérédité polygénique**.

#### Hérédité Mitochondriale :

Les mitochondries hébergent de nombreuses enzymes, qui ont un rôle dans le cycle de Krebs, les différents complexes de la CRM.....Toutes les protéines de la CRM vont être codées par 2 génomes distincts :

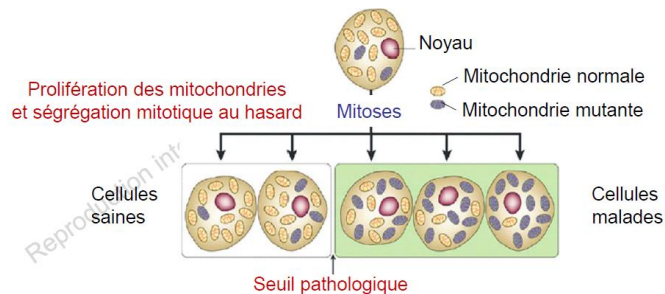
- ♦ **Le génome nucléaire** (hérédité mendélienne) : code pour la plupart des protéines de la CRM
- ♦ **Le génome mitochondrial (ADNmt)** : code pour seulement 13 sous-unité de la CRM
  - Un **défaut de la CRM** sera donc appelé « **Maladie Mitochondriale** ».
  - L'ADNmt n'est transmis que par la mère, cependant comme le génome nucléaire code pour les protéines de la CRM, un défaut de la CRM ne sera **pas forcément d'origine maternel** +++

Egalement, l'hérédité mitochondriale va posséder plusieurs caractéristiques :

- ❖ Lors de la mitose, la répartition de l'ARNmt (et des mitochondries) est due **au hasard**, c'est la **ségrégation mitotique**
  - Ainsi la **quantité d'ARNmt** muté ou sain peut **varier au cours des divisions**



- ❖ On va avoir la présence d'une **hérédité à seuil**, c'est-à-dire que l'ARNmt muté va pouvoir s'exprimer après avoir **atteint un seuil pathologique tissu-spécifique**



### Hérédité liée à l'empreinte

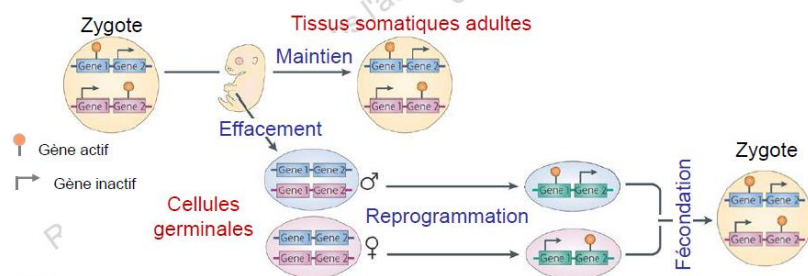
L'empreinte correspond à l'**inactivation sélective de certains gènes**.

- Pour un gène soumis à empreinte maternelle, seul l'allèle d'origine paternel va s'exprimer
- Pour un gène soumis à empreinte paternelle, seul l'allèle d'origine maternelle va s'exprimer

Si l'un des deux gènes sera inactivé, cela veut dire qu'on aura une **expression monoallélique** de ces gènes → **Haploïdie fonctionnelle**

- Si le gène soumis à empreinte ne s'exprime pas seul → Embryon non viable

A chaque génération, les **empreintes** sont **effacées et reprogrammées** au cours de la **gamétogénèse**, conformément au sexe du parent transmetteur.



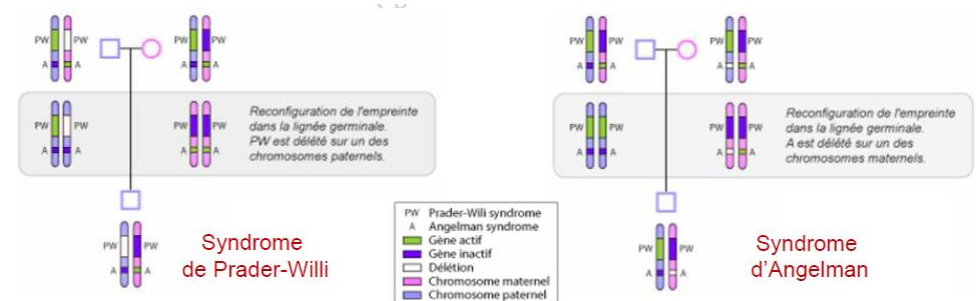
La **transmission** de ces gènes est **autosomique** mais elle **dépend aussi du sexe**.

Un homme va transmettre un **gène à empreinte paternelle** à ses enfants (un fils et une fille), et ce gène sera **inactif**.

- Lorsque son fils transmettra à son tour le gène, celui-ci restera **inactif**
- Lorsque **sa fille** transmettra le gène, celui-ci sera **à nouveau actif** car soumis à l'**empreinte maternelle** cette fois-ci+++.

Dans certains cas, l'empreinte parentale peut aussi provoquer certaines maladies.

- On dit qu'une **maladie** causée par un gène à **empreinte paternelle** → **Transmis par la mère**
- Une **maladie** causée par un gène à **empreinte maternelle** → **Transmis par le père**.



### Multiallélisme et Codominance

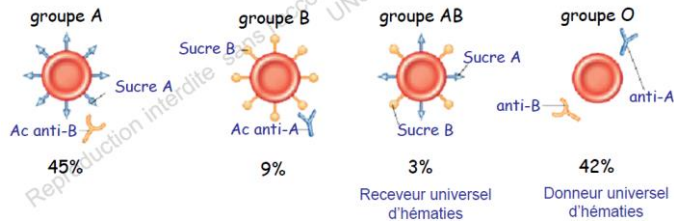
Il arrive parfois que 2 allèles s'expriment de façon équivalente, 2 allèles peuvent donc déterminer conjointement un phénotype :

- ❖ Exemple du groupe sanguin ABO dont les allèles sont  $I^A$ ,  $I^B$  et  $i^O$ , où le gène contient plus de 2 allèles différents dans la population
- ❖ On voit que les allèles  $I^A$  et  $I^B$  sont **codominants** mais **dominant** i

Le groupe sanguin ABO est déterminé par **les sucres (= antigènes)** à la surface des GR, il en existe 2 types : A et B.

- Chaque GR va exprimer l'un ou l'autre des sucres (A ou B), les deux (AB) ou aucuns (O).
- Chaque groupe va développer des **Anticorps** contre le **sucré absent à sa surface**,
  - Ex : Groupe A → Développe des Ac anti-B

- Ainsi le groupe AB ne possède pas d'Ac → **Receveur universel**
- Groupe O : ne possède pas d'antigènes (= sucres) → **Donneur universel**



### Hérédité Polyfactorielle ou Polygénique.

Certains caractères vont dépendre de **plusieurs gènes** et de **l'environnement**

- Ex : Tension Artérielle, Poids, couleur de peau....
  - La couleur de peau va dépendre de l'interaction entre plusieurs gènes mais aussi de l'exposition solaire.

## II. Mutations et Maintenance du Génôme.

### A. Les Différents types mutations.

On classe les mutations selon :

- *Leur taille et leur type*

A l'échelle nucléotidique : <b>mutations ponctuelles</b>	A l'échelle chromosomique : <b>remaniements chromosomiques</b>
Ce sont les <b>substitutions, insertions/délétions</b> Non visibles sur le caryotype mais détectées grâce à des techniques de biologie moléculaire	<b>Délétion, Duplication, Insertion, Inversion, Amplification, Translocation</b> Visibles sur le caryotype via des techniques de cytogénétique

- Selon *leurs conséquences* :
  - Mutations perturbant le message génétique
  - Mutations neutres (= polymorphisme)
- Selon *leur caractère transmissible ou non* : **somatique ou germinale**
- Selon *leur cause*

- Certains mutations sont → Induites (ex : *mutations dues aux UV*)
- D'autres → Spontanées

### 1. Mutations ponctuelles.

On va en distinguer 2 types

Substitution d'un nucléotide par un autre		Addition/ délétions de nucléotides
Transition	Transversion	
<b>Transition</b> : Nature purique ou pyrimidique de la base azotée = <b>conservée</b>		<b>Transversion</b> : Nature purique ou pyrimidique = <b>Inversée</b>
<b>Transitions</b> 		<b>Transversions</b> 

Les mutations ponctuelles peuvent être **neutres** et ainsi constituer un **polymorphisme** (différence entre individus). Mais aussi constituer un **avantage** ou **désavantage**

### 2. Mutations spontanées = inévitables.

On en trouve 3 types :

#### Liés à la réactivité chimique spontanée des bases

- ❖ Les bases azotées peuvent subir spontanément une isomérisation de fonction
  - ✓ **Tautomérie** : Déplacement d'un hydrogène et d'une double liaison
    - Cétone → Enol
    - Amine → Imine

On dit que les tautomères majeurs prédominent, cad ceux qui ne sont pas transformés (Cétone / Amine).

- ✓ En effet, un **tautomère mineur** peut **favoriser une mutation** lors de la réplication
  - L'isomérisation donnera des liaisons hydrogènes, et donc des **paires de bases anormales** (A-C / G-T)
- ✓ **Désamination** : Groupement Amine → Cétone
  - Concerne Adénine, Guanine, Cytosine
  - **Mais pas la Thymine** (car elle ne possède pas de groupement Amine).

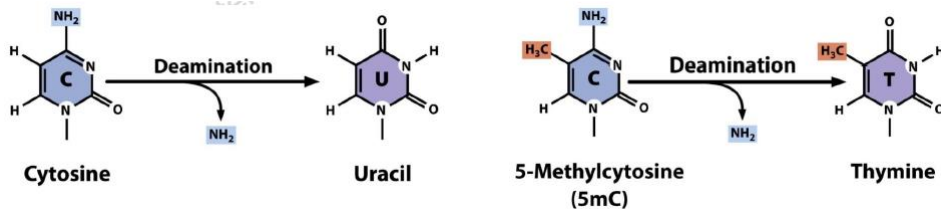
Les désaminations seront considérées comme étrangères à l'ADN et remplacés

☞ Adénine → Hypoxanthine, Guanine → Xanthine, Cytosine → Uracile

**Attention** : La **Cytosine** sera ici **déméthylé** !

Cependant, une **Cytosine méthylée** qui subit une désamination produira une Thymine → **Non reconnue comme étrangère**

- ✚ Ce type de désamination (Cytosine → Thymine) est fréquemment retrouvé dans les îlots CpG = **POINT CHAUD**.



- ✓ **Dépuration** : Perte d'une Adénine ou d'une Guanine remplacée au hasard, pour cause de rupture d'une liaison désoxyribose-base
- ✓ **Oxydation** : Production de radicaux libres par le métabolisme

Guanine → 8-oxoguanine

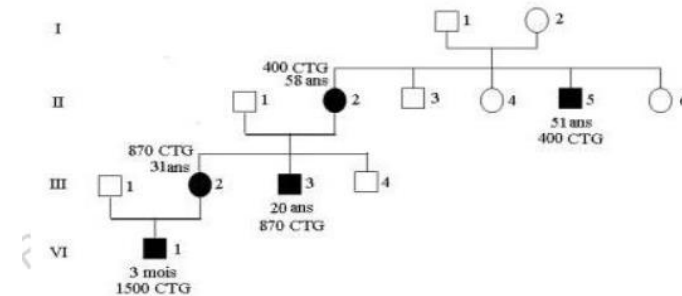
Si la mutation n'est pas réparée, elle s'appareille avec l'Adénine

Liés à l'existence de séquences répétées du génome

- ❖ **Microsatellites** : séquences répétées de 10 à 100pb
  - ✓ Souvent, on a 2,3 ou 4 nucléotides répétés en Tandem
  - ✓ Instables d'une génération à l'autre car on augmente le nombre de répétitions

Au-delà d'un certain seuil de répétition, des pathologies peuvent apparaître :

- Leur apparition est de plus en plus sévère et précoce (*cad que la descendance sera atteinte à un âge de plus en plus jeune*)



### 3. Mutations liées à une exposition.

Il peut s'agir d'agents mutagènes physiques, chimiques ou biologiques dont l'exposition répétée favorise l'apparition de cancers

- UV → Cancers cutanées, Tabac → Cancer de la vessie, pulmonaire...., Papillomavirus → Cancer du col de l'Utérus

### 4. D'autres mutations sont génétiquement programmées.

Elles sont liées à l'**inactivation d'un système de surveillance du génome** ou d'un des **systèmes de régulation du génome** lors du cycle cellulaire.

- Ex : Inactivation de réparation des dimères de thymines
- Conséquence :

**LES MUTATIONS SPONTANÉES NE SONT NI DÉTECTÉES NI RÉPARÉES**  
 Taux de mutations augmente, apparition précoce de cancers  
 Possibilité de formes familiales de cancer

### 5. Le Cancer : une maladie du génome.

Le cancer est lié à l'accumulation de **mutations spontanées / induites**, ou alors **programmées** (inactivation d'un système de réparation).

- Ces mutations vont permettre une acquisition progressive des caractéristiques cancéreuses (prolifération sans facteurs de croissances+++ , immortalité...)
- Ces caractéristiques sont liées à l'inactivation des gènes de cancers
  - **Oncogènes** : prolifération du cancer
  - **Suppresseurs de tumeurs** : baisse de la prolifération

### III. Biologie Moléculaire et Génomique Comparative.

#### A. Biologie Moléculaire

Elle va permettre de manipuler l'ADN

- Couper : endonucléases de restrictions (coupent l'ADN au niveau de séquences spécifiques)
- Copier : ADN polymérase, vecteur de clonage
- Coller : Ligases (relie 2 fragments d'ADN entre eux)
- Rechercher : sondes d'hybridation repérant une cible dans le génome

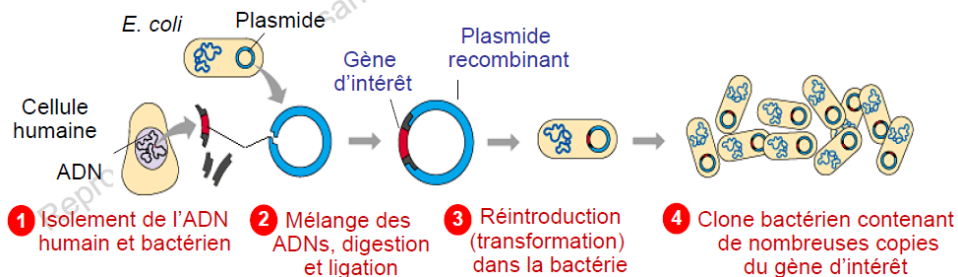
Les différentes techniques de biologie moléculaires permettent aussi **d'analyser et de lire la séquence des génomes**.

- Technique de clonage d'ADN dans un vecteur
- Technique de PCR
- Technique de séquençage au débit (NGS) Vu en UE 11

#### 1. Technique de Clonage d'ADN dans un vecteur (1970)

On va utiliser un **plasmide** (molécule d'ADN permettant l'introduction d'un gène étranger). Dans ce plasmide, on va y **introduire un insert ou gène d'intérêt** (rouge) après **coupeure de l'ADN plasmidique** et **ligation de l'insert**.

- Une fois recombiné, le **plasmide** va être **introduit dans des bactéries**.
- Ces bactéries vont **proliférer** et ainsi **amplifier le gène d'intérêt** contenu dans le plasmide.



#### Applications du clonage :

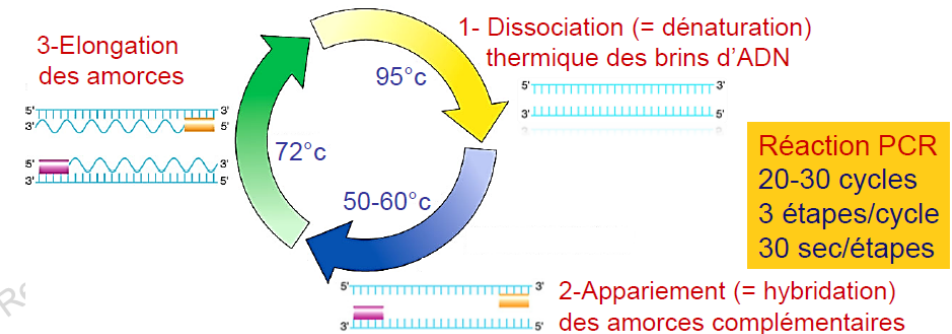
En médecine, on l'utilise **à des fins thérapeutiques**.

- Production de médicaments, vaccins....
  - Insuline, Hormone de croissance, facteurs de coagulation
- Thérapies géniques (leucémies)
  - Remplacement d'un gène défectueux par un gène sain dans une cellule via un vecteur (virus)

#### 2. Technique de PCR (1980).

Ici le but va être **l'amplification exponentielle d'une séquence spécifique d'ADN**. Selon 3 étapes :

- Dénaturation des brins
- Hybridation de l'amorce
- Elongation



- ✓ La réplication se fait *in vitro* sur n cycles →  $2^n$  molécules d'ADN
  - Si je fais 3 cycles au final j'aurais  $2^3$  molécules d'ADN
- ✓ On utilisera un Thermocycleur pour faire varier la température
- ✓ On utilisera aussi : *de l'ADN, ADN Polymérase, des amorces* (primers) et *des dNTPs* (désoxyribonucléotides).

#### Applications de la PCR

- Diagnostic génétique des **maladies héréditaires**
  - Prénatal, post-natal, préimplantatoire (embryon) à partir de quelques cellules seulement
- Diagnostic en **virologie, parasitologie, bactériologie, criminologie...**
  - Détection et quantification des virus, parasites ou bactéries
  - Identification des coupables via l'ADN trouvé sur les scènes de crimes...

#### 3. Séquençage Sanger par PCR et électrophorèse capillaire (1990).

On va utiliser des **terminateurs de chaînes fluorescents** (ddNTPs, dNTPs)

- On va ajouter au fur et à mesure des dNTPs (désoxyribonucléotides, soit A, T, C, G)
- Ensuite à chaque **incorporation d'un ddNTP → Arrêt de la réaction**

Le fragment obtenu sera séparé par électrophorèse et la séquence sera lue.



## B. Génomique Comparative.

### 1. Généralités

Entre 1990 et 2003, le génome complet de l'homme a été séquencé :

- Le génome humain **haploïde** → **3 milliards de paires de bases**
- Nombre de gènes : 20 000- 30 000
  - La fonction de 50% de ces gènes → *inconnue*
- Les séquences codantes représentent **< 5% du génome**
  - Donc la fonction des 95% restant est *peu/mal connue*

Le génome de **2 individus est identique à 99.9%**

- La différence de 0.1% se fait au niveau de mutations neutres (= **polymorphisme**)
  - Le polymorphisme = **base de la médecine personnalisée**
  - D'autres différences peuvent être dues → **Modifications Epigénétique**

Le génome entre l'homme et le chimpanzé est identique à 98.6%

### 2. Quelles sont les différences fondamentales entre le génome eucaryote et procaryote ?

Leur nombre de gènes est à peu près similaire → **Sans rapport avec la complexité d'un organisme +++**

- ✚ Différence entre *eucaryote unicellulaire* et *multicellulaire* ?

Le rapport taille du génome / nombres de gènes *décroit* → **Plus un génome a une taille élevée, moins il sera riche en gènes**

	Taille du génome (10 <sup>6</sup> bases)	Nombre Gènes	Nombre gènes / Taille du génome
Procaryotes ( <i>E. coli</i> )	4.6	~ 4000	~ 1/1000 pb
Eucaryote monocellulaire ( <i>S. cerevisiae</i> )	12	~ 6,000	~ 1/2000 pb
Eucaryote pluricellulaire ( <i>C. elegans</i> )	100	~ 14,000	~ 1/7000 pb
Homme	3 000	~ 30,000	~ 1/100 000 pb

- ✚ La différence entre un organisme complexe et un organisme simple se fait dans la **proportion qu'occupent les séquences codantes**

- Un organisme complexe contiendra **beaucoup de séquences non codantes** (transcrites ou non) par rapport aux séquences codantes

Conclusion :

- Ω **Eucaryotes** : Densité de gènes *faibles*
- Ω **Procaryotes** : Densité de gènes *élevés*

Rappel : Séquences non codantes → Introns

- ❖ Gènes eucaryotes : morcelés par les introns
  - ✓ Qui seront transcrits puis éliminés, ce qui explique l'abondance séquences non codantes
- ❖ Gènes procaryotes : Pas d'introns



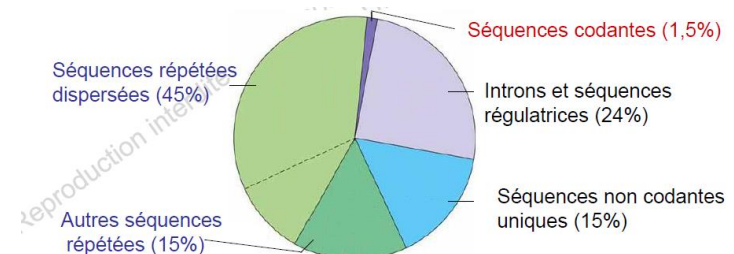
On peut donc dire que les **introns ont participé à l'évolution et à la complexification des organismes.**

- En sommes, les introns vont permettre de produire plusieurs protéines différentes à partir d'un seul gène
  - C'est donc le **nombre de protéines d'un organisme qui reflète sa complexité !!!**
  - Ex : Chez l'homme, 20-30 000 gènes pour environ 200 000 protéines différentes

### 3. Les séquences répétées ont favorisés l'évolution

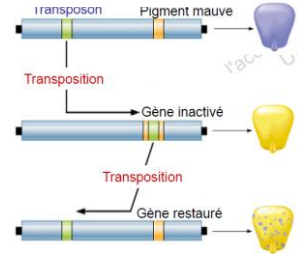
Les séquences intergéniques, sont en majorité des séquences répétées dont :

- Séquences **répétées dispersées, 45% du génome humain**
  - Ce sont les transposons et rétrotransposons
- D'autres séquences répétées (15%) dont :
  - Les séquences répétées en **tandem (5%)**
  - Duplications de larges séquences génomiques (5%)



Un transposon (séquence répétée dispersée), va se déplacer et se multiplier dans le génome.

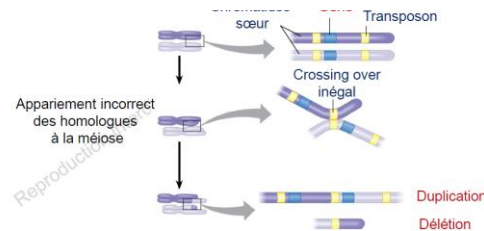
- ❖ En se déplaçant, il peut inactiver un gène
  - Ex : Découverte des transposons → 1947 avec la variation de couleur des brins de maïs



#### 4. Les séquences répétées favorisent les duplications / délétions, des gènes qu'elles contiennent, et ainsi l'évolution.

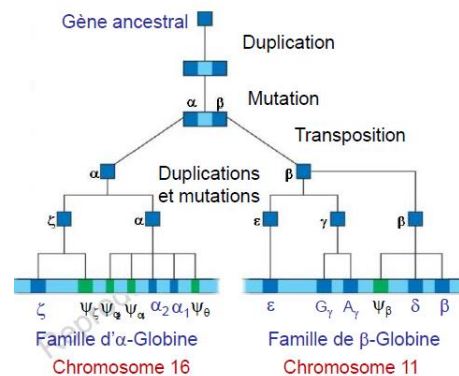
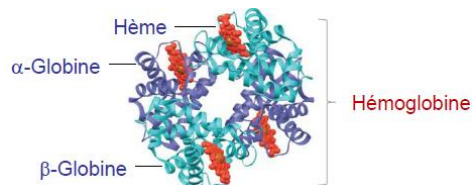
Les transposons favorisent les *crossing-over* *inégaux* entre chromatides.

- Résultat : un crossing-over inégal formera un chromosome avec délétion d'une région et un autre avec une duplication.



Certains gènes ont été dupliqués à partir d'un gène ancestral et par la suite d'autres mutations, forment des familles multigéniques

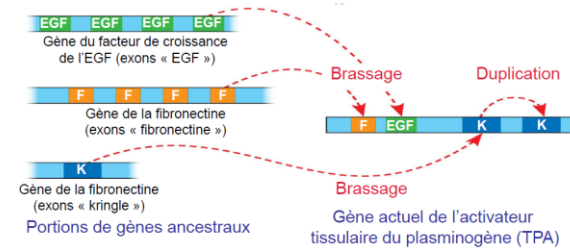
- Ex : Famille des gènes codant pour les différentes chaînes de globines de l'hémoglobine
  - On aura 3 gènes de la famille  $\alpha$ , 5 de la famille  $\beta$  et 5 autres pseudo-gènes



#### 5. Les séquences répétées favorisent les réarrangements de portions de gènes et d'exons.

➔ Cela permet de créer de nouveaux gènes !!!

Ex : Un exon peut être déplacé d'un gène à l'autre par l'intermédiaire des transposons qui l'encadrent.



**Conclusion :** A partir des premières formes de vie avec un nombre minimal de gènes, les duplications, réarrangements, épissages alternatifs et mutations sont à l'origine de l'apparition de nouvelles espèces

- Ces phénomènes sont à la base de l'évolution des espèces
- Mais en contreparties, peuvent favoriser l'apparition de maladies génétiques

*Voilà pour cette 3<sup>e</sup> et dernière fiche de Biomol ! J'espère qu'elle vous plaira et qu'elle vous sera utile, bon courage pour la suite ;)*