

NOTIONS DE GENETIQUE

Le corps humain est formé de milliards de CELLULES, réunies en tissus.

Une cellule est constituée d'un noyau et d'un cytoplasme enveloppés par une membrane.

Les PROTEINES sont les éléments essentiels à la construction et au fonctionnement des cellules.

La CELLULE est le siège de la fabrication des PROTEINES

- Elles sont programmées dans le noyau de la cellule
- Elles sont synthétisées à l'extérieur du noyau dans le cytoplasme de la cellule

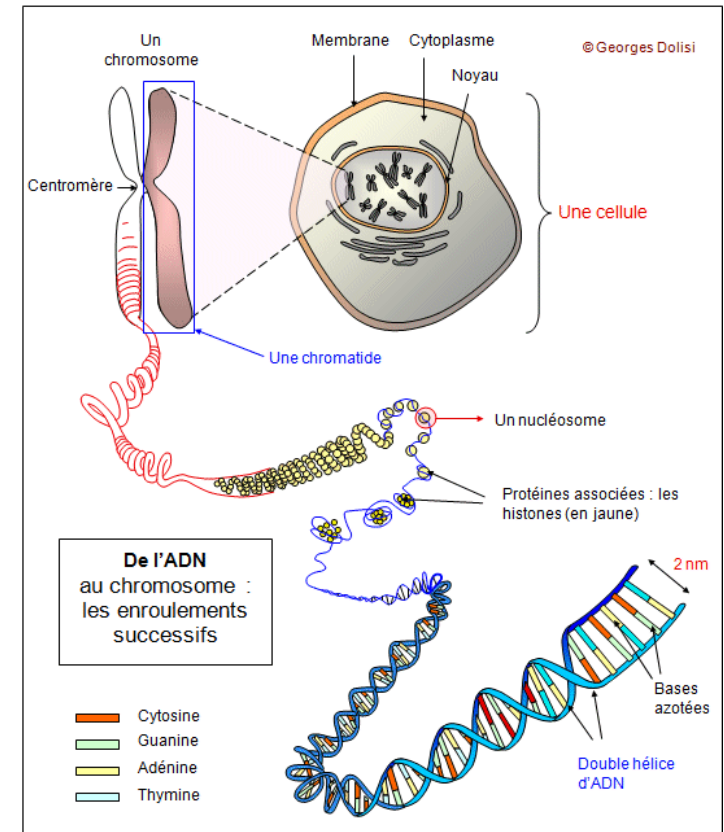
Les cellules de l'organisme, excepté les cellules germinales (spermatozoïdes & ovules), possèdent un double jeu de 46 chromosomes, 23 d'origine paternelle, 23 d'origine maternelle. Pour chaque protéine, l'organisme dispose de 2 gènes codant, à l'exception pour les individus masculins des gènes situés sur le chromosome X,

L'ADN (Acide Désoxyribo Nucléique) de ces chromosomes, situé dans le noyau cellulaire est le support de l'information génétique.

L'ADN est constitué de 2 brins (codant et non codant) assemblés en double hélice. Sur chaque brin se succèdent dans un ordre déterminé des combinaisons de 4 bases, Adénine, Thymine, Cytosine et Guanine, en abrégé, A, T, C et G.

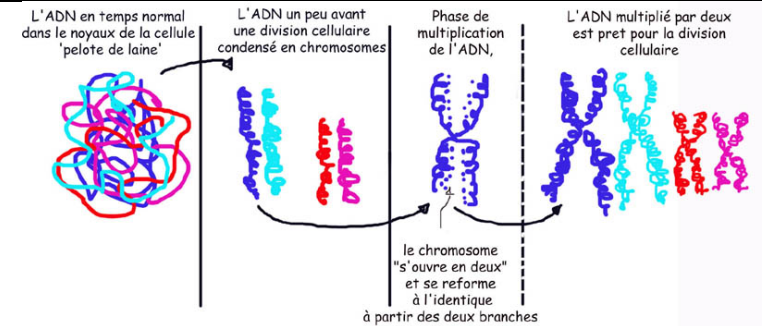
C'est l'ADN qui contient les modules dénommés gènes qui renferment les programmes de synthèse de toutes les protéines de l'organisme.

Il existe environ 25000 gènes dans le génome humain.



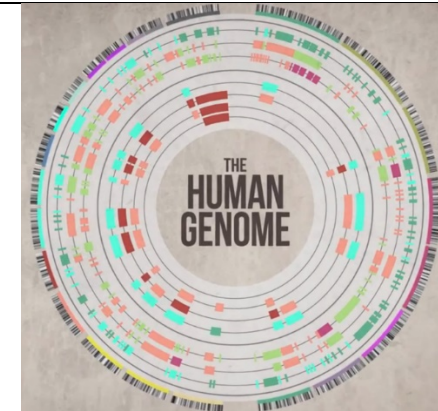
Qu'est-ce qu'un CHROMOSOME ?

L'ADN dans la cellule est comme une pelote. Au moment de la division cellulaire, il doit pour se diviser en 2, se structurer en chromosomes. Chaque chromosome est composé de 2 branches qui vont se séparer, pour se reformer à l'identique à partir des 2 branches. L'homme possède **23 paires de chromosomes**, et donc 46 chromosomes individuels. Parmi ces paires, la paire de chromosomes sexuels X et Y, détermine le sexe masculin (XY) ou féminin (XX). Les 22 autres paires sont des autosomes, qui déterminent l'ensemble des fonctions de l'organisme, hors la sexualité.



Qu'est-ce que le GENOME humain ?

Le génome humain est l'ensemble des instructions, des programmes inscrits dans l'ADN



Qu'est-ce qu'une MUTATION GENETIQUE ?

Dans l'ADN, l'ordre spécifique des paires de bases A, T, C et G détermine l'information donnée par un gène. Parfois une (ou plusieurs) paires de bases est (sont) modifiée(s) absente ou répétée(s) au contraire : ces anomalies peuvent constituer une (des) mutation(s) génétique (s). **Quand le gène est muté, la protéine dont il programme la fabrication, est anormale ou absente. Cela entraîne une altération de la structure et du fonctionnement de la cellule, des tissus, des organes**

Certaines mutations sont inoffensives, tandis que d'autres peuvent provoquer des maladies ou conduire à des grossesses non viables.

Pour en savoir plus :

[Lien vers le film Au cœur de la cellule, naissance d'une protéine](http://www.universcience.tv/video-au-coeur-de-la-cellule-naissance-d-une-proteine)

<http://www.universcience.tv/video-au-coeur-de-la-cellule-naissance-d-une-proteine-618.html>

