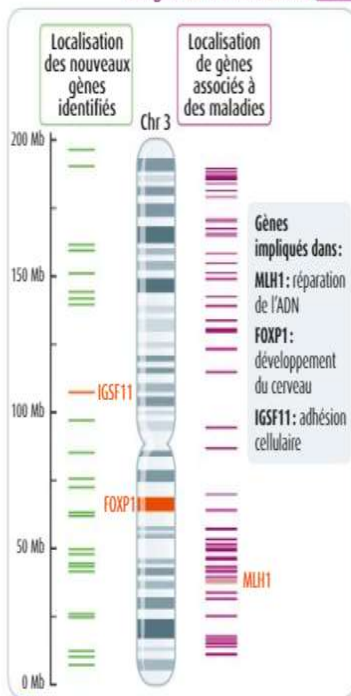


b- Les découvertes liées au séquençage de l'ADN humaines

Le séquençage complet du génome humain, soit 3,2 milliards de paires de bases, s'est achevé en 2004 après 15 années d'une collaboration internationale.

Le génome humain est composé d'environ 20 à 25 000 gènes répartis sur 23 paires de chromosomes. Il n'y a pas vraiment de gènes spécifiques de l'humain et beaucoup de gènes sont présents chez les autres Primates (en particulier Chimpanzé et Gorille). D'autres gènes proviennent également de virus ou de bactéries (de l'ordre de 5 à 7%) et suggèrent des transferts de gènes.

L'ensemble des gènes n'occupent que 1.5% de la totalité du génome (ADN codant) et la fonction de l'ADN non codant n'est pas encore très bien connue (télomère, centromère). Sur les 23 000 gènes identifiés, près de la moitié d'entre eux possèdent encore une fonction inconnue.



5 Extrait très simplifié du résultat du séquençage du chromosome 3 humain.

Après avoir séquencé un chromosome, il y a une longue phase d'annotation qui consiste à repérer dans les longues séquences de bases des séquences connues (gènes ou autre). C'est le travail des bioinformaticiens. La fonction de la plupart des nouveaux gènes découverts est inconnue.



Fiche d'identité

- **Espèce :** *Homo sapiens* (homme moderne)
- **Âge :** 200 000 ans
- **Taille du génome :**  **Trois milliards** de paires de bases réparties sur 22 paires de chromosomes plus 2 chromosomes sexuels.
- **Nombre de gènes :** autour de **20 000** (soit moins que les estimations initiales d'environ 100 000).
- **Aucun gène spécifiquement humain :** tous les gènes humains existent aussi chez les primates sous des formes plus ou moins proches.
- Le lien entre les gènes et le phénotype d'un individu (notamment les maladies) n'est pas aussi simple à identifier que ce qui était imaginé avant le séquençage.

ADN codant des protéines (gènes)



ADN non codant



Portions d'ADN aux fonctions connues



Portions d'ADN aux fonctions inconnues



6 Quelques caractéristiques du génome humain.

La connaissance du génome humain a confirmé certaines informations, mais également été source de plusieurs éléments inattendus.