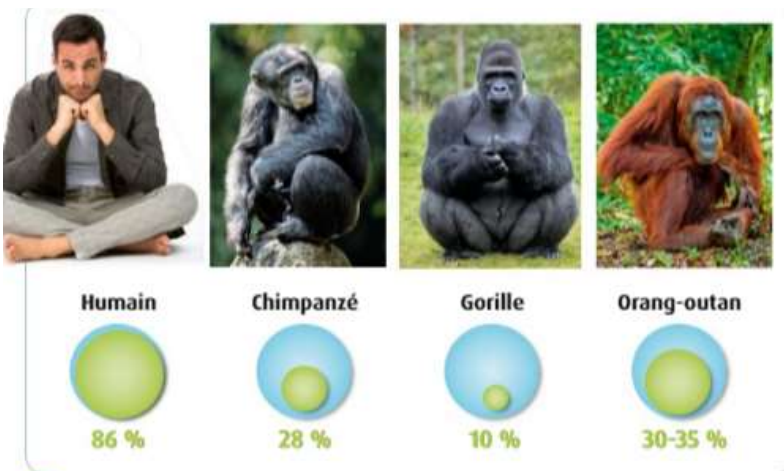


## c- Le séquençage de génomes individuels

Actuellement, les méthodes de séquençage sont beaucoup plus rapides et beaucoup moins coûteuses de nos jours. Elles permettent donc d'étudier de nombreux génomes individuels (différences entre populations, maladies génétiques, risques de cancers, résistances à certaines maladies comme le VIH, la peste ...).

Les génomes individuels diffèrent essentiellement par des changements ponctuels de nucléotides appelées SNP (Single Nucleotide Polymorphism) qui sont également à l'origine des différents allèles d'un gène. Malgré le fait que deux humains pris au hasard aient une diversité génétique de seulement 0.1%, cette diversité allélique entre les génomes humains individuels permet de les identifier. Chaque profil génétique est unique.

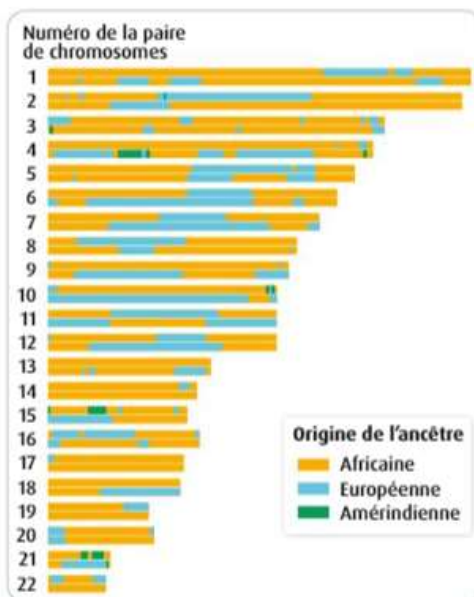


**1 Comparaison de la diversité génétique humaine par rapport aux autres espèces.** On représente la variabilité à l'intérieur d'une population (vert) par rapport à la variabilité totale de l'espèce (bleue). Lecture: en moyenne, 86 % de toute la diversité humaine est contenue à l'intérieur d'une population donnée (les Européens par exemple).

Entre deux génomes humains tirés au hasard, 99,9 % de la séquence d'ADN est identique. Les 0,1 % restants correspondent pour l'essentiel à des différences ponctuelles d'un nucléotide appelées SNP (*Single Nucleotide Polymorphism*). Les parents transmettent à leurs enfants leurs SNP. Ces SNP constituent les différences génétiques principales entre les allèles d'un même gène. Ils sont parfois associés à la diversité phénotypique entre populations ou individus (couleur des yeux, des cheveux, de la peau), une différence de sensibilité à des maladies et aux médicaments.

**2 Les différences génétiques entre êtres humains.**

Explorer une base de données



Chromosome	Code du SNP	Position sur le chromosome en nombre de base	Base la plus fréquente	Base modifiée pour ce SNP	Associé à
3	rs1800734	36993455	G	A	Cancer colorectal
3	rs1540354	37002998	T	A	Risque plus élevé de mortalité du cancer du foie
3	rs1799977	37012077	A	G	Cancer colorectal et de la prostate

**3 Quelques SNP du gène MLH1, impliqués dans certains cancers.** Les SNP sont responsables des différents allèles de ce gène et sont associés à des risques plus ou moins importants de cancer du côlon. «rsID» = code d'identification du SNP.

**4 Les différentes contributions génétiques au génome d'une personne afro-américaine des États-Unis.** Les SNP permettent de suivre la transmission des fragments d'ADN d'une génération à l'autre. Certains ensembles de SNP sont caractéristiques des populations européennes, africaines ou amérindiennes.