

Chapitre 6

CARTOGRAPHIE DES GENES HUMAINS

1. INTRODUCTION ET INTERET DE LA CARTOGRAPHIE DES GENES HUMAINS

1.1 Définition

- La **cartographie génétique** est la construction d'une carte
 - soit localisée autour d'un gène,
 - soit plus largement portant sur le génome entier.
- Son unité de distance est le **centiMorgan(cM)**.

1.2 Interêt de la cartographie

- **Déterminer les positions relatives des locus (gènes ou séquences d'ADN) sur un chromosome.**
- Les cartes de liaison sont obtenues à partir de la fréquence de recombinaison entre les locus.
- La probabilité de recombinaison entre 2 loci dépend de la distance physique qui les sépare. Plus cette distance est grande et plus les chances d'un crossing over sont élevées, et inversement,

Chapitre 6

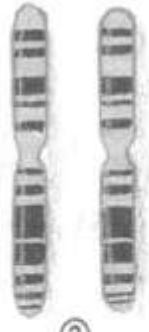
CARTOGRAPHIE DES GENES HUMAINS

2 différents types de cartes

gène codant pour le
groupe sanguin rhésus



①



②



③



④

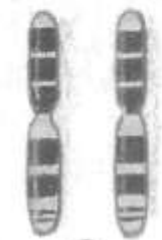
gène codant pour une partie
de la molécule d'hémoglobine



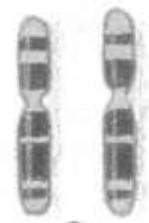
⑤



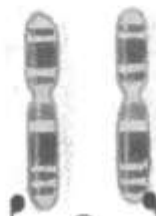
⑥



⑦



⑧



⑨



⑩

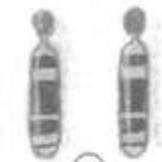
Hb



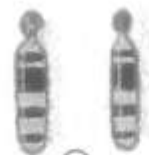
⑪



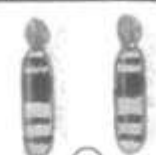
⑫



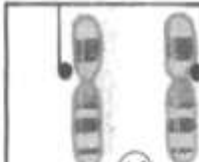
⑬



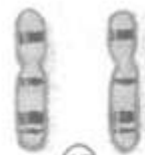
⑭



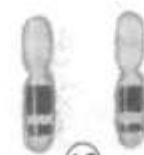
⑮



⑯



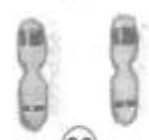
⑰



⑱



⑲



⑳



㉑



㉒



Y



X

gène codant pour le
groupe sanguin (ABO)

gène qui détermine
le sexe masculin

gène codant pour une partie
de la molécule d'hémoglobine

chromosome X



gène codant l'information
permettant la vision
des couleurs

gène permettant la
fabrication d'un produit
nécessaire à la
coagulation du sang

- Le **centimorgan** unité de mesure de **distance entre deux gènes liés**
- la fréquence de recombinaison lors de la méiose, entre deux gènes dont les locus sont sur un même chromosome et dont les allèles présents sur chaque chromosome définissent pour chacun d'eux, un haplotype
- Un **haplotype** est un groupe d'allèles de différents gènes situés sur un même chromosome et habituellement transmis ensemble.

1 cM = 1 % de recombinaison = 1 enjambement/crossing-over sur cette distance pour 100 méioses.

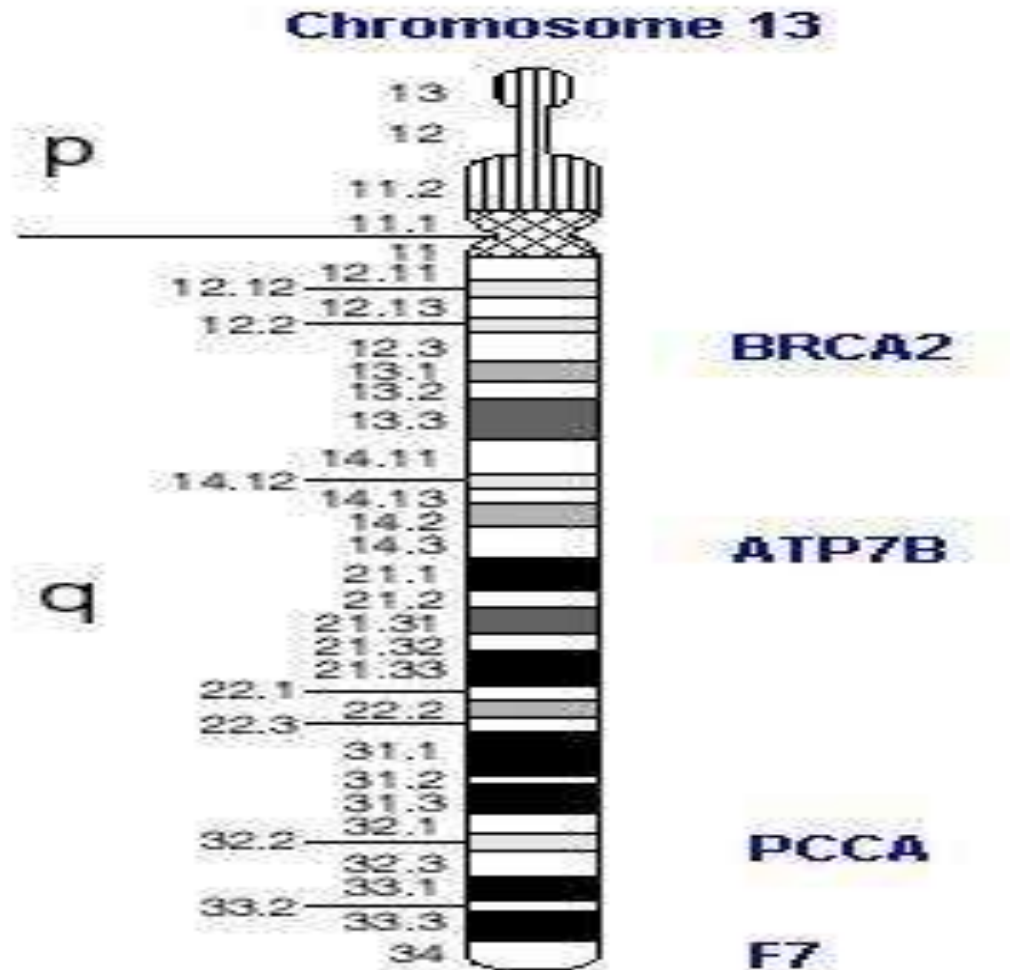
- L'équivalence entre centimorgan et longueur du segment d'ADN séparant deux marqueurs génétiques **varie suivant les espèces considérées**, mais également au sein d'un organisme selon les régions du génome.
- **Exemple:** Chez l'être humain, 1cM équivaut en moyenne à 1 mégabase, alors que chez la plante modèle *Arabidopsis thaliana* 1 cM équivaut en moyenne à 200 kilobases.

2.1 types de cartes en génétique

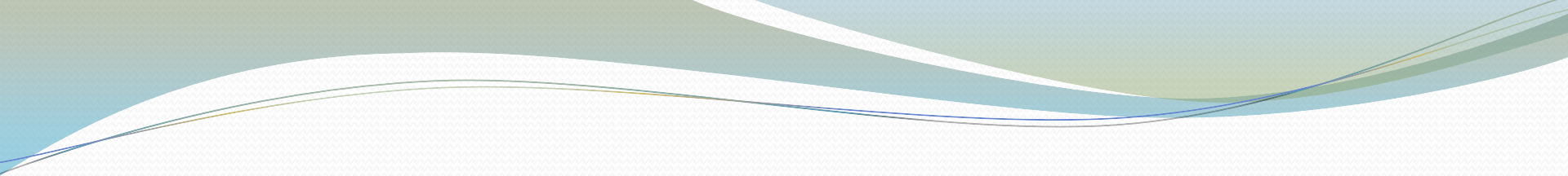
- **Cartes physiques ou carte chromosomique**
- **Cartes génétiques**
- **Carte de restriction**
- **Cartes de liaison**

- Une **carte génétique** est un alignement linéaire des gènes sur un chromosome, basé sur les fréquences de recombinaison (carte de liaison) ou sur l'emplacement physique (carte physique ou chromosomique).
- Une **carte de liaison** est un diagramme linéaire ou circulaire représentant les positions relatives des gènes sur un chromosome qui sont déterminées par la fraction de recombinaison.

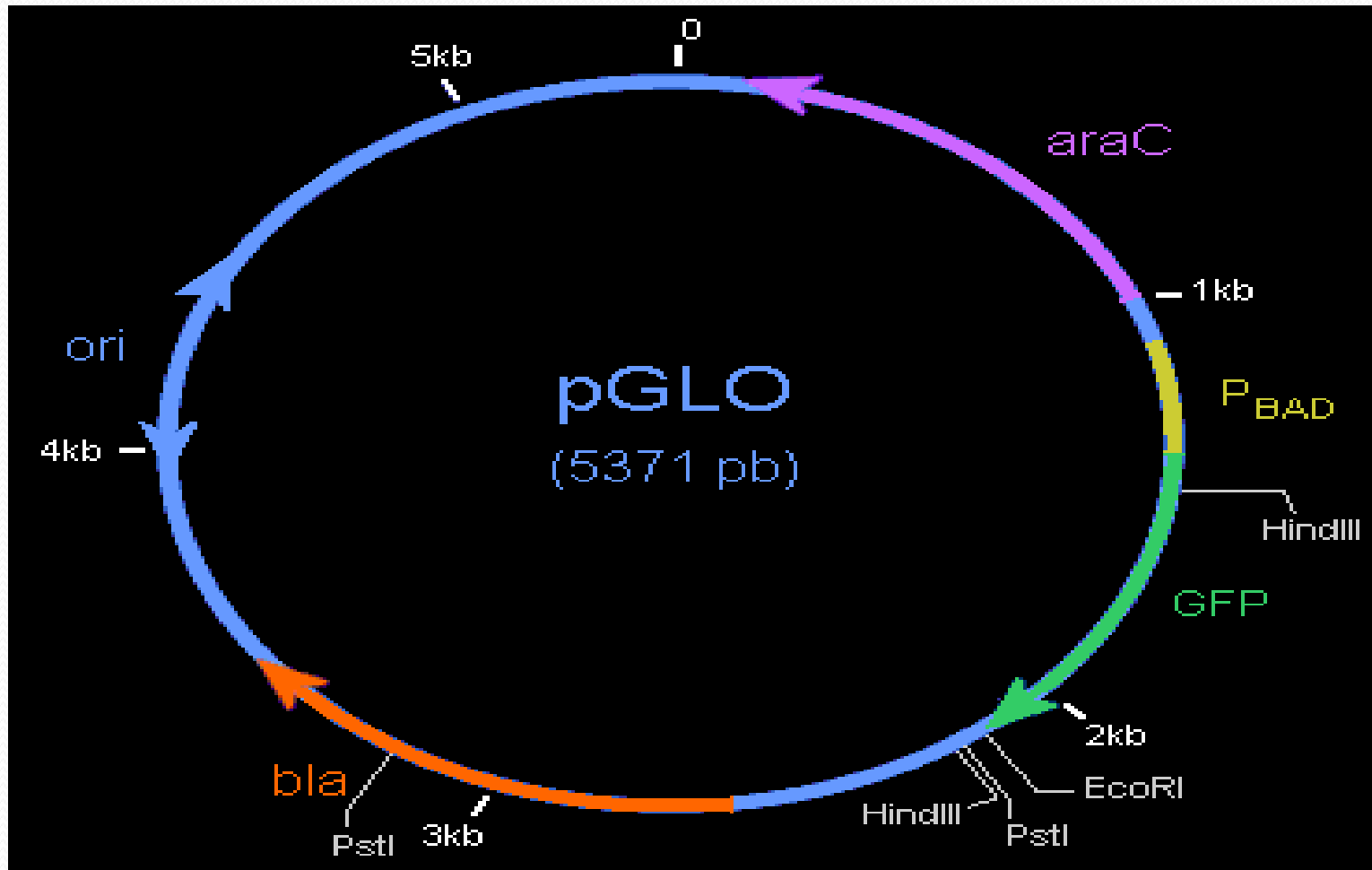
Carte génétique du chromosome 13



Carte Génétique du Chromosome 13

- 
- Une **carte physique** ou **carte chromosomique** porte l'indication de la séparation, en paires de bases entre les paires de loci liés.
 - Une **carte de restriction** montre l'arrangement linéaire des sites de reconnaissance de l'endonucléase de restriction le long d'une molécule d'ADN.

Carte de restriction du plasmide pGLO



2.2 cartographie physique du génome

- **Application:** Chez une variété de plantes, on a effectué trois séries de croisements pour réaliser l'étude des gènes A, B, et C, et on a obtenu les résultats suivants:
 - **AB / ab X ab /ab 455 AB 58 Ab 62 aB 425 ab**
 - **BC / bc X bc /bc 453 BC 41 Bc 39 bC 467 bc**
 - **AC / ac X ac /ac 473 AC 21 Ac 19 aC 487 ac**
- **Dressez la carte chromosomique**

- On a un chromosome sur lequel on retrouve trois gènes:
- A, B et C (ou leurs allèles a, b et c). Si on regarde le premier croisement impliquant A et B, on constate que dans 12% des cas (120 gamètes sur un total de 1000), il y a eu Xover (ce sont les cas qui ont donné les gamètes Ab et aB). Dans le second impliquant B et C, il y a eu Xover dans 8% des cas et dans le troisième impliquant A et C, il y a eu Xover dans 4% des cas.
- La distance A-B est donc de **12 centimorgans**. La distance B-C est de **8 centimorgans** et la distance A-C est de **4 centimorgans**. Donc, sur le chromosome, on retrouve le gène A et, 4 centimorgans plus loin, il y a le gène C. À 8 centimorgans du C il y a le gène B, ce qui nous fait bien une distance de 12 entre A et B.