

République Algérienne Démocratique et Populaire  
Ministère de l'Enseignement Supérieur et de la Recherche

Département de Biologie Physico-Chimique, Faculté des sciences de la nature et de la vie  
Université A. Mira de Bejaia

## **Cours**

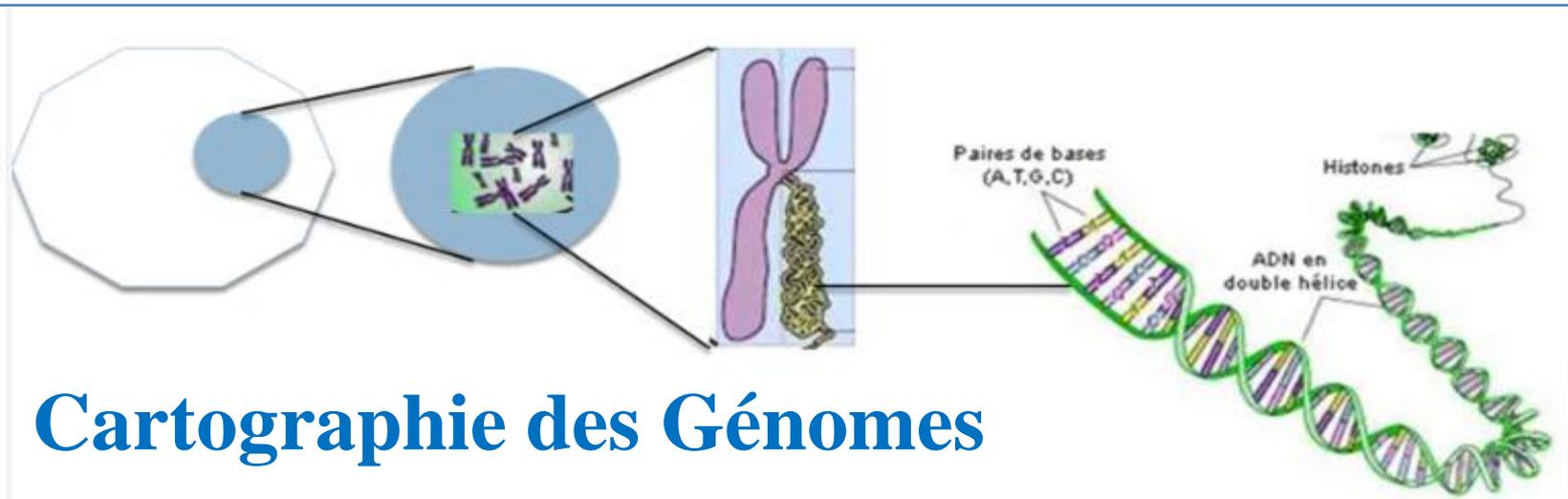
# **Cartographie des génomes**

Licence Génétique

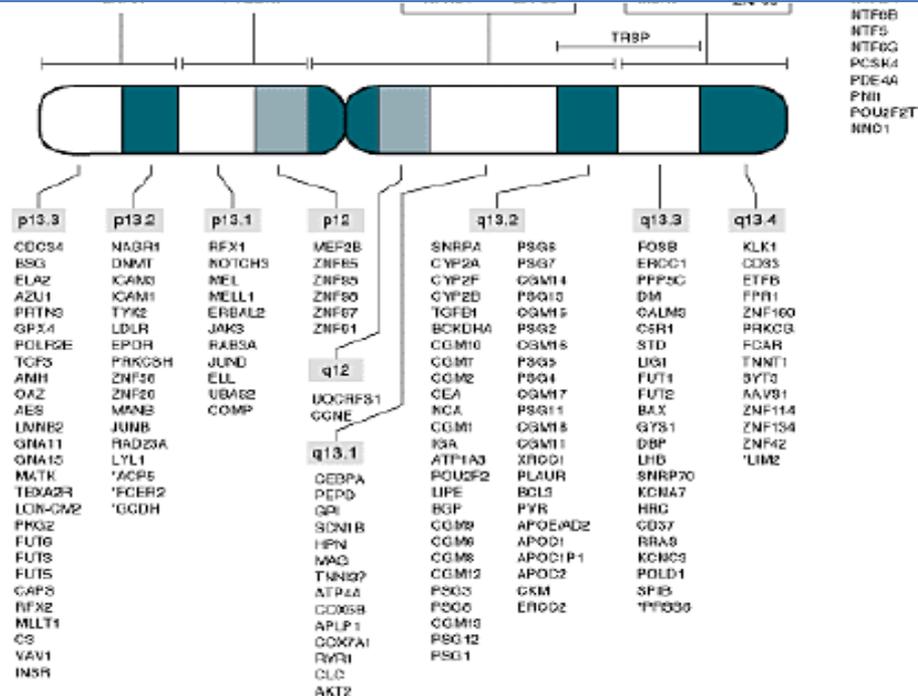
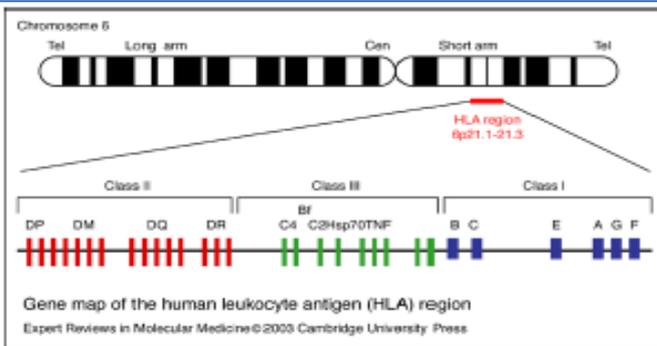
**Dr. CHERAFT-BAHLOUL Nassima**

**Laboratoire de Biochimie Appliquée**

**Année: 2023/2024**



# Cartographie des Génomes



# LA CARTOGRAPHIE

## Cartographie à l'aide des marqueurs moléculaires

### 1. Polymorphismes nucléotidiques simples (SNP)

Les polymorphismes nucléotidiques simples, appelés SNP, correspondent à des variations à l'échelle nucléotidique

Les SNP sont nombreux dans le génome humain ; leur fréquence à environ une altération toutes les 1000 paires de bases.

#### ➤ Altérations majeures :

- ✓ formation d'un codon stop dans une séquence codante = pas de protéine ou protéine tronquée et inactive
- ✓ Mutation au niveau d'une jonction exon-intron nécessaire à l'épissage: formation d'une protéine de structure altérée ;

#### ➤ Altérations mineures :

- ✓ Mutation au niveau de la séquence protéique: variable selon la position de l'altération au niveau de la séquence de la protéine (centre actif, domaine de régulation, etc.) ;
- ✓ mutation au niveau du promoteur ou d'une séquence régulatrice: absence, réduction ou stimulation de la transcription du gène ;

#### ➤ Altérations silencieuses :

- ✓ Mutation sans conséquence pour la séquence protéique (dégénérescence du code génétique) ;
- ✓ Mutation survenant dans une zone non codante (introns).

# LA CARTOGRAPHIE

## La classification des SNP

Fonction de la nature de nucléotide modifié

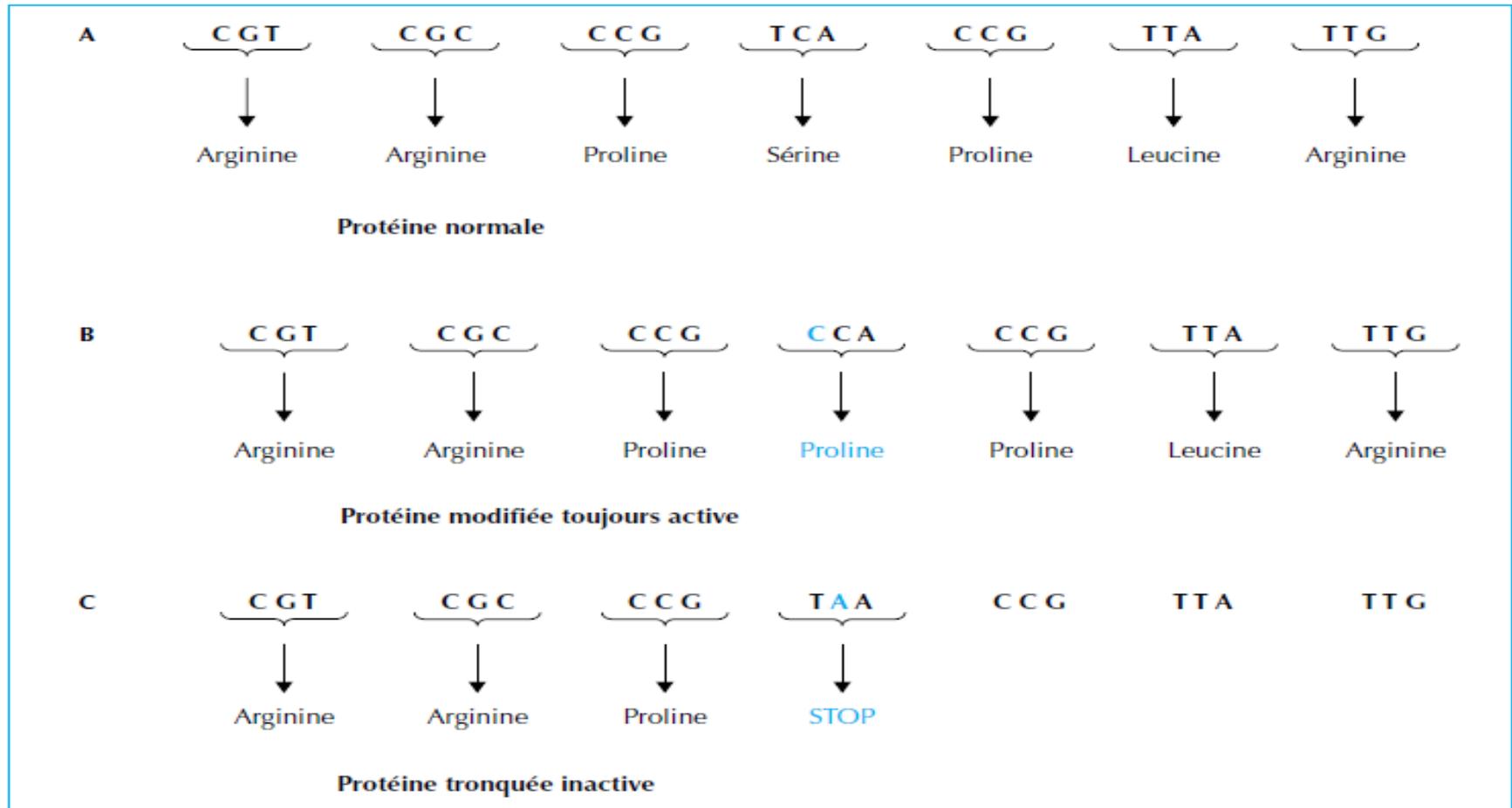
SNP non codants

SNP codants

## Généralités

# LA CARTOGRAPHIE

## Polymorphismes nucléotidiques simples (SNP)



**Figure 2.** *Single nucleotide polymorphism.* A : Séquence d'ADN génomique « normale » codant pour une protéine normale. B : Séquence d'ADN avec un SNP représenté en bleu (T remplacé par C), la sérine est remplacée par une proline, mais l'activité de la protéine demeure inchangée. C : Séquence d'ADN avec un SNP représenté en bleu (C remplacé par A), le codon TAA indique un codon STOP d'où un arrêt de transcription de l'ADN conduisant à une protéine tronquée inactive.

Généralités

# LA CARTOGRAPHIE

## Applications de la technologie des SNP

Généralités

# LA CARTOGRAPHIE

## Découverte et détection des SNP

Par reséquençage

Sans séquençage

## LA CARTOGRAPHIE

- Utilisation de DHPLC ( chromatographie en phase liquide à haute performance)
- Utilisation de DGGE ( électrophorese sur gel à gradient d'agent dénaturant)
- Utilisation de SSLP (Polymorphismes de longueur de séquences simples) (SSLP):
-

Généralités

# LA CARTOGRAPHIE

## Polymorphismes de longueur de séquences simples

ADN répétitif

Les individus différents possèdent un nombre distinct de copies

Répétitions appelées

Polymorphismes de longueur de séquences simples (SSLP)  
Ou  
Répétitions en tandem en nombre variable(VNTR)