



**MUTATIONS ET MALADIES GENETIQUES:
Cherchez l'aiguille dans la botte de foin!**

S. BUZIARISIST, G. CHIAPPARO, X. CHOI, H. KADIMA, P. ONGOUROU, A. RZAJEVA
Sciences Biomédicales 3^e année

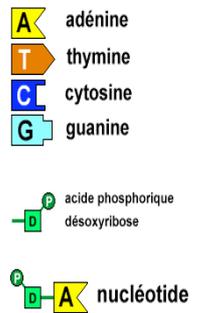
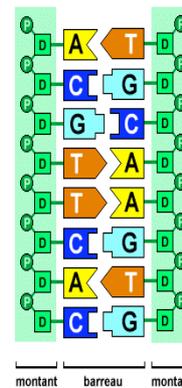
L'ADN, support de l'information génétique



www.turbosquid.com

L'ADN, support de l'information génétique est contenu principalement dans le noyau des cellules. La double hélice d'ADN est une grosse molécule formée de deux brins. Chaque brin résulte de l'assemblage, en série, de 4 nucléotides différents appelés **A**, **C**, **G** et **T**.

Deux nucléotides qui se font face constituent une paire de bases.
Dans l'ADN, un **A** fait toujours face à un **T**, et un **C** fait toujours face à un **G**.



www.ac-rennes.fr/...vegetal/adn/adn.htm

Le génome humain, c'est-à-dire l'ensemble de l'information génétique, est constitué d'une suite de **3 milliards de caractères**. Chaque caractère est matérialisé par une paire de bases d'ADN.

La suite des **3 milliards de paires de bases** atteint une longueur totale d'environ **1m**. Elle est subdivisée en 23 fragments qui constituent les chromosomes.

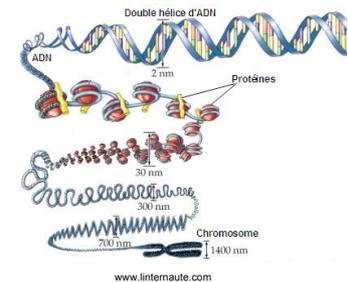
Le génome contient l'information nécessaire pour la synthèse des constituants de la cellule et le développement de l'individu. Les protéines sont un composant majeur de la cellule. L'information nécessaire pour la synthèse d'une **protéine** de taille moyenne est de **1000 paires de bases**.

Un être humain est constitué d'environ **1000 milliards de cellules**. Chaque cellule contient 2 copies du génome, l'une venant du père, l'autre venant de la mère.



© MARSU 2006 by Franquin - www.gastoniagaffe.com.
Exposition « Le monde de Franquin » du 27/10/2006 au 15/4/2007 à l'Autoworld www.lemondedefranquin.com

Pour pouvoir être contenu dans le noyau de la cellule, une sphère d'environ 1/100000^e de mètre de diamètre, le mètre de fibre d'ADN est enroulé et associé à des protéines. Les "pelotes" ainsi formées sont les chromosomes.



www.linternaute.com

Chaque cellule contient environ **6,5 pg d'ADN** soit **6,5 milliardième de mg**. Le corps humain contient donc environ **6,5g d'ADN**.

La mutation d'un seul résidu parmi les 3 milliards peut être responsable de l'apparition d'une maladie génétique ...