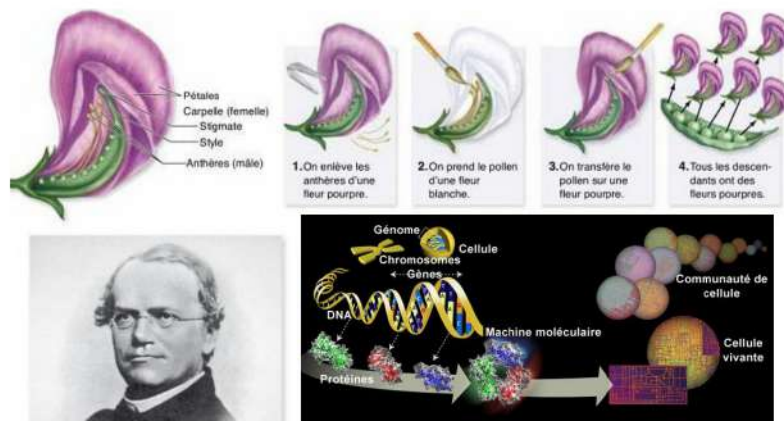


•RÉSUMÉ

GÉNÉTIQUE - classique @bio-logique



@2025





Chapitre 1 : Introduction à la génétique

Chapitre 2 : Matériel génétique

1. Cycle cellulaire (mitose, méiose, structure et rôle des chromosomes dans l'hérédité)
2. Structure et fonctions du gène
3. Régulation de l'expression des gènes
4. Notions de génétique extrachromosomique

Chapitre 3 : Transmission des caractères génétiques chez les eucaryotes

1. Hérédité mono génique bi-allélique (dominante/récessive, autosomique, liée au X et au Y)
2. Hérédité poly-allélique, polygénique et multifactorielle, liaisons des gènes
3. Cartes génétiques

Chapitre 4 : Génétique des haploïdes

Chapitre 5 : Mutations génique, chromosomiques, et génomiques

Chapitre 6 : Applications de la Génétique

1. Obtention des chromosomes
2. Caryotypage
3. Constitution chromosomique normale
4. Anomalies des chromosomes et syndromes associés

Généralités

Bien que les **principes** régissant la **transmission** du **matériel héréditaire** aient été découverts par **Mendel dès 1865**, l'importance de ses travaux ne fut pas réalisée à son époque. Ce n'est qu'à partir de **1900** que la découverte de ces lois devait donner lieu au développement d'une nouvelle science, la **génétique** avec le succès que l'on sait.

Gregor Mendel (1822-1884)



Gregor Mendel

Mendel en 1862



Le jardin de Mendel dans
le monastère de Brno

Généralités

La génétique = science de l'hérédité = science du gène.
Science jeune

- Génétique "Science qui étudie les mystères de l'hérédité et les variations " (**William Bateson, 1906**).
- Branche de la biologie qui s'intéresse à l'hérédité et à la variation héréditaire.
- L'hérédité: ensemble des propriétés que les êtres vivants transmettent à leurs descendants par la **reproduction**.



Biologiste [britannique](#) (1861 - 1926) Bateson est le premier à suggérer le terme de [génétique](#) pour décrire l'étude de l'hérédité et la science de la variation dans une lettre à [Alan Sedgwick](#) datée du [18 avril 1905](#) (et non à [Adam Sedgwick](#) (1785-1873) qui fut professeur de Charles Darwin).

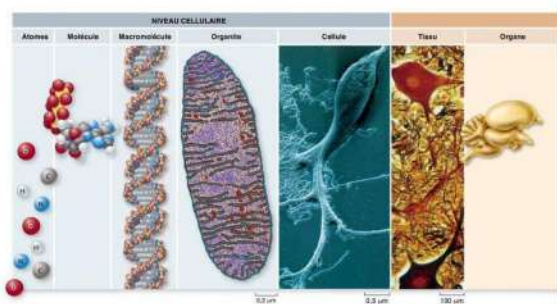
Chapitre 1 : Les bases de la génétique

1. La reproduction

Tous les **organismes** sont constitués de **cellules** qui constituent l'**unité de structure** et de **fonction** de la vie.

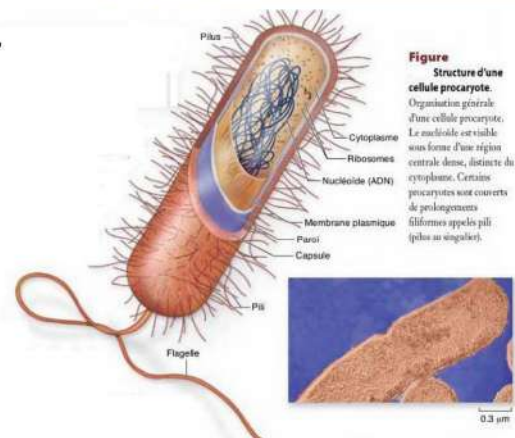
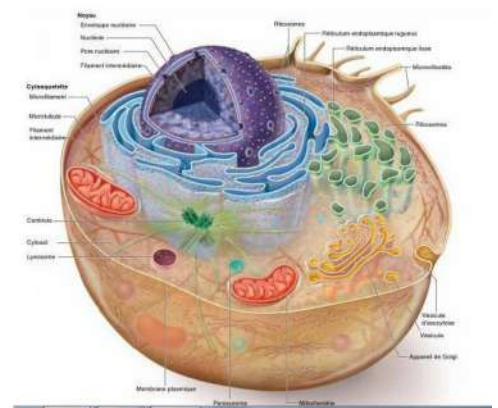
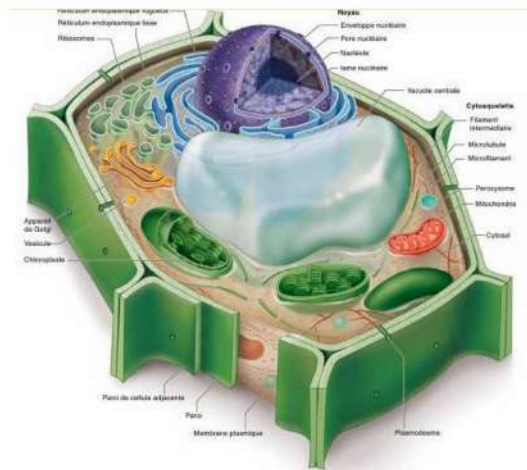
Les **Métazoaires** sont constitués d'un **grand nombre de cellules** (**organismes pluricellulaires**) contrairement aux **Protozoaires** qui sont des **organismes unicellulaires**.

On distingue également, selon la structure de la cellule et de l'**absence ou non de noyau**, les **Procaryotes** et les **Eucaryotes**.



On distingue également, selon la structure de la cellule et de **l'absence ou non de noyau**, les **Procaryotes** et les **Eucaryotes**.

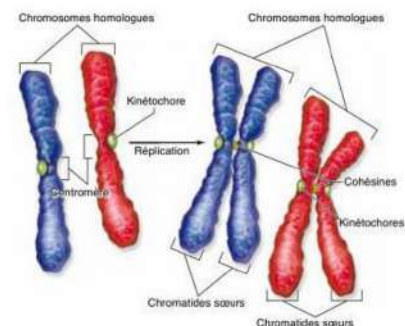
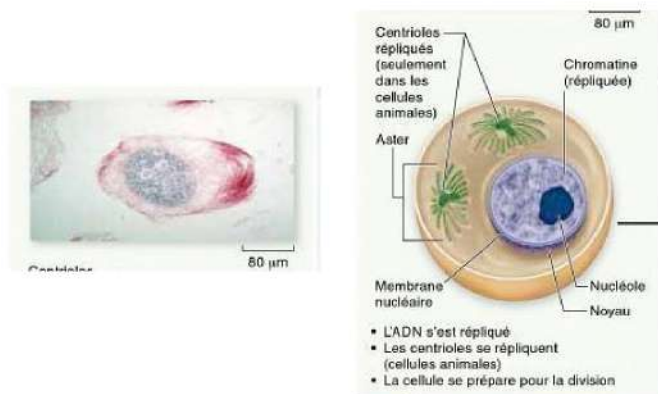
Chez les **eucaryotes** qui sont considérés comme les **organismes les plus évolués** (animaux et végétaux), les cellules contiennent un **cytoplasme** renfermant les **organites** et un **noyau** limité par une **enveloppe nucléaire à double membrane**.



A l'intérieur du noyau est rassemblée la **chromatine** qui se condense pour former les **chromosomes** au moment de la division cellulaire.

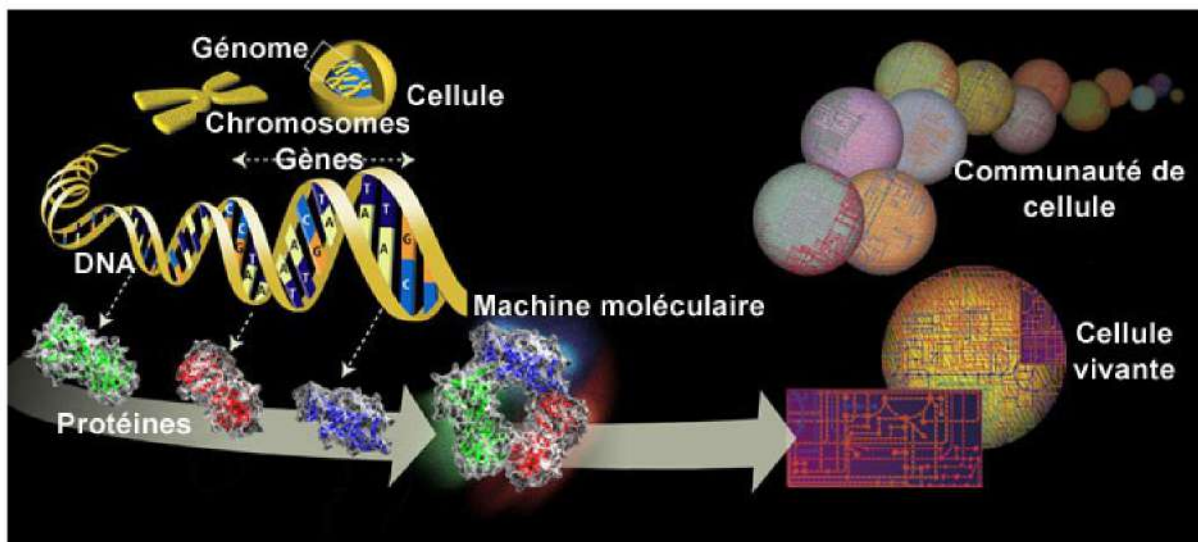
Au contraire chez les Protocaryotes, la chromatine n'est pas séparée des organites cytoplasmiques ; au moment de la division cellulaire, l'unique « chromosome » ou filament d'ADN circulaire des bactéries apparaissent dans le cytoplasme.

Dans le cas des virus adaptés à la vie parasitaire, les organites cytoplasmiques ont régressé, seuls persistent des lipoprotéines et les acides nucléiques (ADN et ARN) pour leur multiplication. En effet un virus ne peut se reproduire que s'il parasite une cellule protocaryote (bactérie...) ou eucaryote (lymphocytes pour le sida).



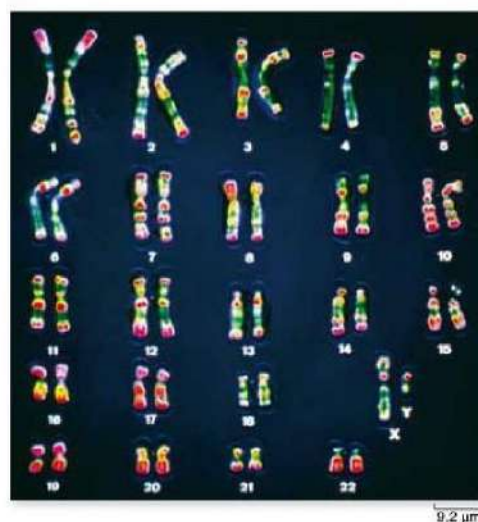
Le **gène** est situé sur le **chromosome** au niveau de son **locus**. Chaque gène est porté par une petite portion du chromosome lui-même constitué essentiellement d'une molécule d'ADN pouvant être liée à des molécules de protéines basiques (**les histones**). Cette portion d'ADN correspondant à un gène est également appelée « séquence de nucléotides ».

L'ensemble des gènes d'un individu constitue son **génotype** duquel dépend son **phénotype** (caractères visibles).



Le **caryotype** est la représentation de l'ensemble des chromosomes d'un individu.

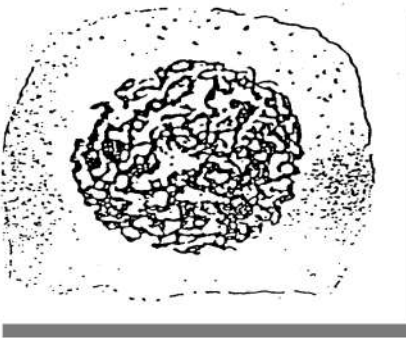
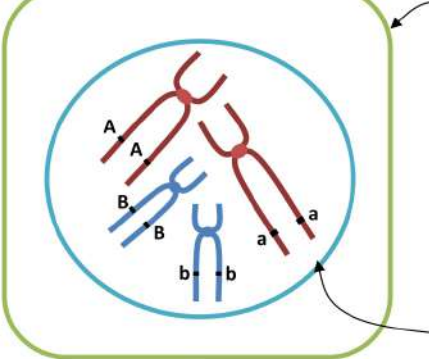
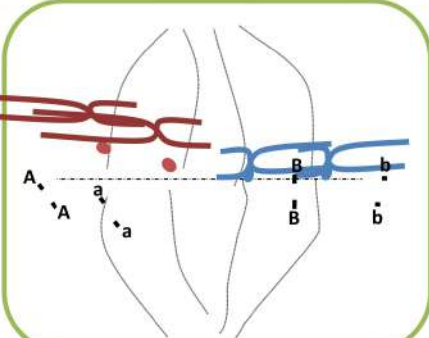
Caryotype masculin

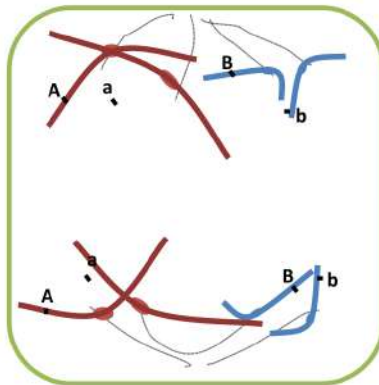
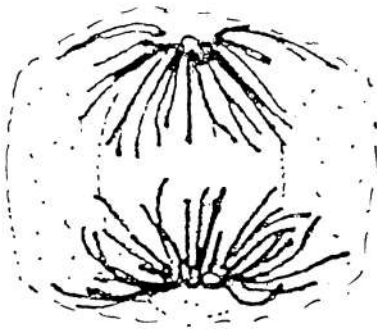


Caryotype de l'espèce humaine, $2n=46$, $n=23$, $22AA+XY$

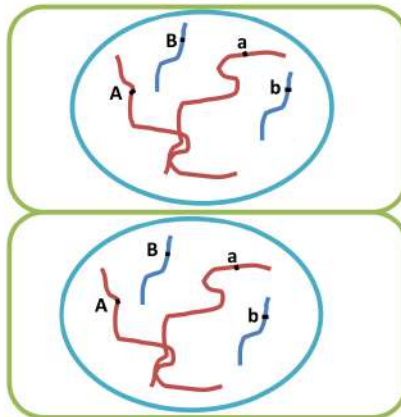
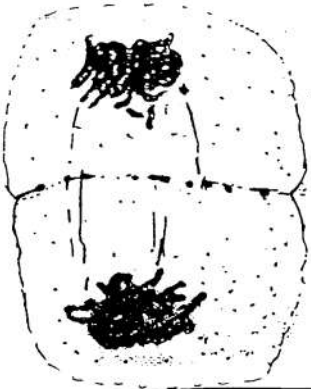
La **mitose** ou division **cellulaire somatique** permet la multiplication cellulaire chez les métazoaires, assurant ainsi le renouvellement de certains tissus.

Cette division cellulaire produit des cellules filles identiques entre elles et identiques à leurs cellule mère, c'est-à-dire ayant un même caryotype, le même génotype et les mêmes allèles.

Photos des phases de la mitose	Schéma d'interprétation cellule à $2n=4$ 2 couples d'allèles (A//a et B//b)	Commentaire sur chaque phase de la mitose
		Membrane cellulaire <u>Prophase</u> : Condensation des molécules d'ADN sous forme de chromosomes à 2 chromatides Membrane nucléaire
		<u>Métaphase</u> : Alignement des chromosomes à 2 chromatides sur le plan équatorial de la cellule



Anaphase :
Cassure du centromère et migration des chromatides de chaque chromosome à un pôle opposé de la cellule



Télophase :
Séparation de la cellule mère en 2 cellules filles au même programme génétique ($2n=4$). Décondensation du matériel génétique

L'essentiel de la génétique qui nous intéresse ici repose sur le **principe de la reproduction sexuée**.

La reproduction est la génération constante d'individus qui gardent les caractéristiques de l'espèce et qui permettent à celle-ci de se perpétuer.

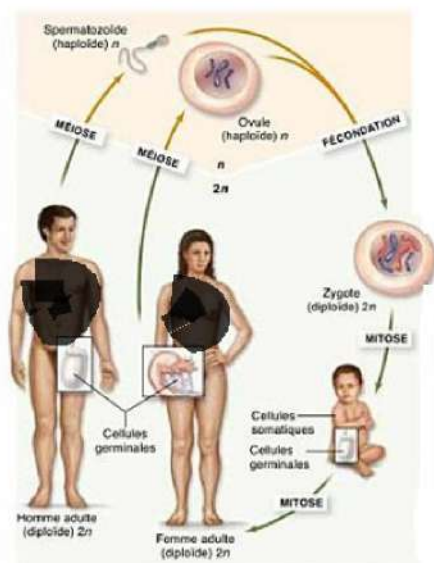
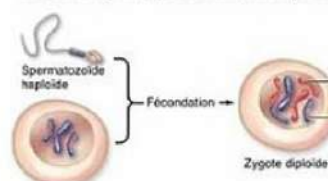
Dans le monde vivant, le mécanisme de cette reproduction s'effectue de deux manières, soit **asexuée** (par mitose) ou **sexuée** (par méiose).

Il existe une différence fondamentale dans le résultat de ces deux sortes de reproductions.

Les cycles sexuels comportent un stade haploïde et un diploïde

Ensemble, la méiose et la fécondation constituent un cycle de reproduction. Il existe deux lots de chromosomes dans les cellules somatiques des individus adultes : ces cellules sont *diploïdes*, mais il n'y a qu'un seul lot dans les gamètes, qui sont donc *haploïdes*. On parle de **reproduction sexuée** pour désigner cette alternance entre méiose et fécondation. Elle se caractérise essentiellement par le fait que les descendants reçoivent des chromosomes provenant des deux parents (figure 11.1). Nous avons nous-mêmes hérité de 23 chromosomes de notre mère (homologues maternels), présents dans l'ovule fécondé au moment de la conception, et 23 de notre père (homologues paternels).

Les cycles de développement de tous les organismes à reproduction sexuée passent par une alternance entre nombres chromosomiques diploïdes et haploïdes, mais ces cycles sont divers. Dans beaucoup de types d'algues, par exemple, la majeure partie du cycle de développement est haploïde. Le zygote subit la méiose et produit des cellules haploïdes qui se divisent ensuite par mitoses. Certaines



La reproduction asexuée va reproduire à partir d'**une cellule** ou d'**un organisme** des **générations d'êtres vivants strictement semblables** qui sont appelés des **clones**. C'est-à-dire que, dans le cadre d'une reproduction par mitose, il y aura production de **cellules filles** qui auront strictement le **même nombre de chromosomes**, portant les mêmes allèles pour chaque gène que la cellule mère.

Donc, de génération en génération, **toutes les cellules produites vont être strictement similaires à la cellule mère**, ce qui entraînera la stricte **conservation de l'espèce et une forme d'immortalité de la cellule mère** (par exemple la même amibe reproduira toujours la même amibe).

1. La reproduction sexuée

La reproduction sexuée

Produit des individus qui gardent les caractéristiques de l'espèce, mais chacun de ses individus sera différent l'un de l'autre.

Les individus métazoaires (ou pluricellulaires) seront formés de milliards de cellules (plusieurs milliers de milliards de cellules chez l'homme), avec deux types de cellules :

- **Les cellules somatiques** qui dérivent de l'œuf initial et qui, par **mitoses** successives classiques, se divisent et possèdent strictement le **même capital génétique** et la même composition en ADN que l'œuf (les **tissus somatiques** sont appelés le **soma**).
- Par contre **les cellules germinales** vont se spécialiser pour la reproduction. Ces cellules spécialisées, qui sont d'abord des cellules sexuelles primitives, vont se différencier ensuite spermatogonies ou en ovogonies.

Dans le cadre de la **gamétogenèse** (spermatogenèse dans le sexe masculin, ovogenèse dans le sexe féminin, les **tissus germinaux** sont appelés le **germen**), ces gonies vont subir une division cellulaire tout à fait particulière, appelée **méiose**, qui **ne conserve pas le stock d'ADN primitif de l'espèce**, et où **le nombre de chromosomes initial sera réduit de moitié**. De plus il y aura des échanges entre les chromosomes (crossing over des anglo-Saxons), ce qui entraînera les gamètes à ne pas être identiques à l'un de leurs parents et l'un par rapport à l'autre.

Le but étant de donner lieu à une grande diversité des individus tout en conservant les caractéristiques principales de l'espèce.

La spermatogenèse et l'ovogenèse chez l'homme permettront ainsi un brassage génétique qui sera le moteur de l'évolution.

Cycle de la reproduction sexuée.

Lorsque les **gamètes** sont produits (au niveau de **l'ovaire** ou du **testicule**), grâce à cette division particulière qu'est la **méiose**, au lieu d'avoir $2n$ chromosomes, les gamètes ne vont plus avoir que **n chromosomes**.

Dans l'espèce humaine, $2n=46$ et $n=23$.

Toutes les cellules somatiques ont 46 chromosomes (23 paires), sauf les cellules germinales (gamètes) qui n'en ont que 23, ce sont des cellules dites haploïdes (à n chromosomes) par opposition aux cellules somatiques qui sont dites diploïdes (car possédant $2n$ chromosomes).

Le nombre diploïde de l'espèce sera donc rétabli au cours de la fécondation, lorsque vont se rencontrer un **spermatozoïde** possédant **23 chromosomes** et un **ovocyte ayant 23 chromosomes** (chaque espèce à son nombre spécifique, exemple chez la souris, $2n=40$) ; avec un lot de chromosomes homologues venant de chacun des deux parents, **la rencontre des deux gamètes lors de la fécondation de l'ovocyte femelle va restituer la diploïdie.**

- **La gamétognèse**

Parmi les différentes espèces où la reproduction est sexuée, deux peuvent se produire.

Chez les plantes supérieures, la fécondation de la fleur, contenant le gamète femelle, se fait par pollinisation, le pollen, contenant les gamètes mâles, étant entraîné par le vent ; par les animaux (insectes)

Chez les invertébrés marins comme l'oursin (Echinodermes), l'oursin mâle largue ses spermatozoïdes dans l'eau de mer, de même, la femelle largue ces ovocytes de façon identique, il y aura donc **une fécondation externe**.

Il en est de même chez les poissons Téléostéens : poissons osseux où la laitance est déversée dans le milieu marin, mais non chez les poissons Sélaciens ou poissons cartilagineux (les raies, les requins) ou chez les vertébrés.

Chez certains crustacés, les spermatozoïdes pourront être stockés dans une enveloppe appelée spermathèque fixée sur l'abdomen des femelles.

Chez d'autres invertébrés et vertébrés, ainsi que chez tous les mammifères et a fortiori

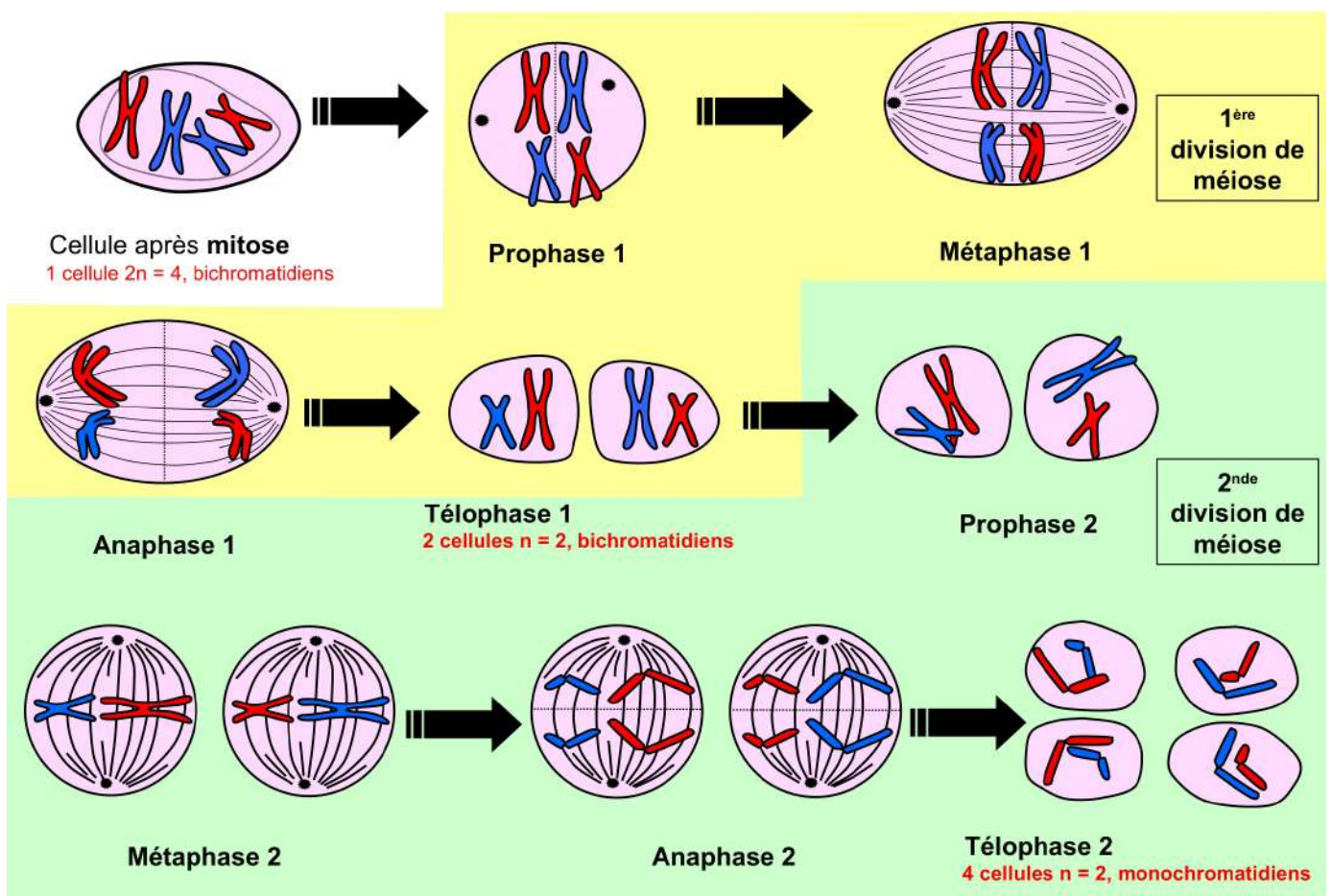
Chez l'espèce humaine, la fécondation a lieu dans l'organisme femelle, elle est donc **interne**.

La méiose considérée ici n'est applicable que chez les Eucaryotes.

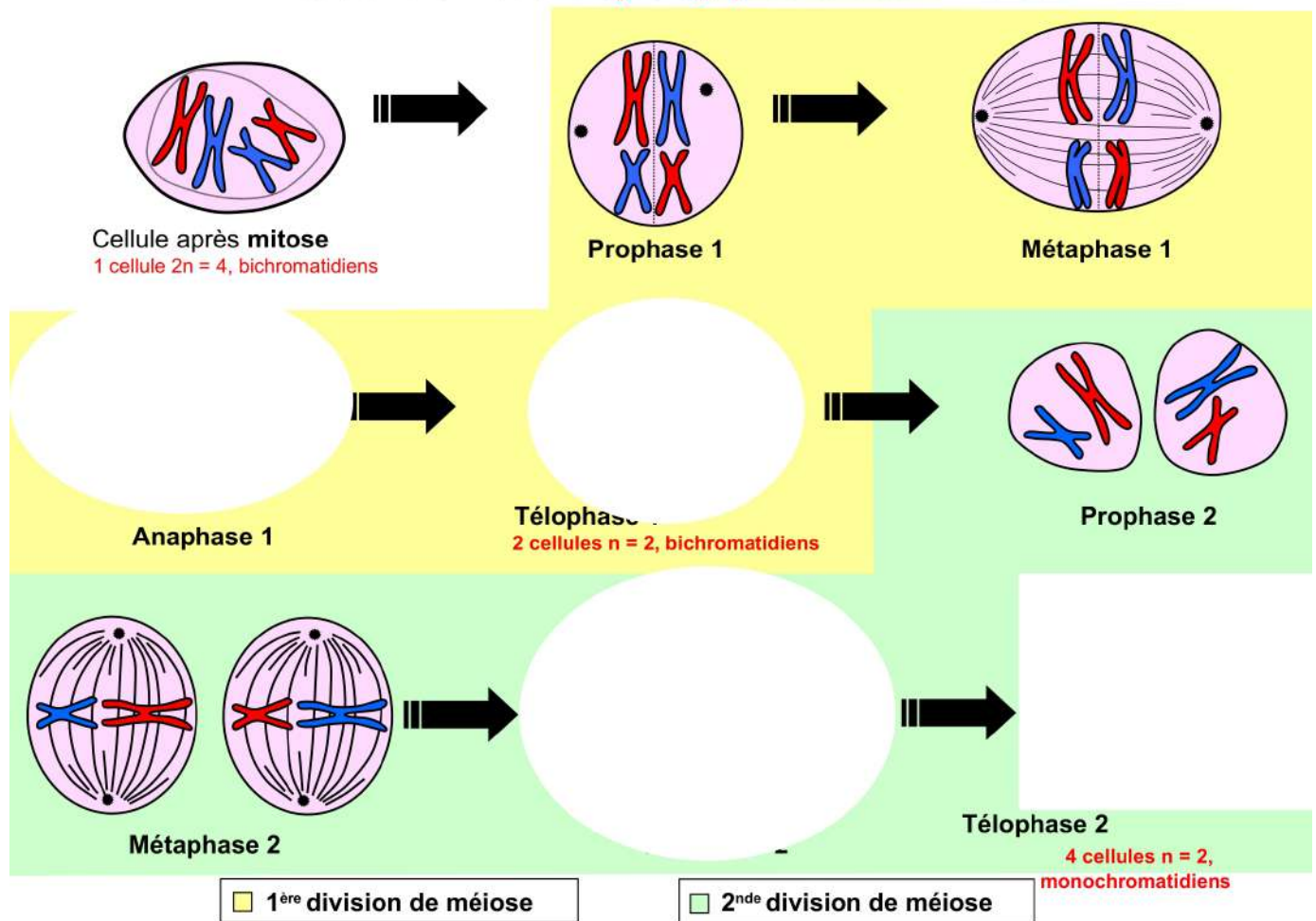
Processus de la méiose : celle-ci comprend deux divisions (figure).

- Première division de méiose ou division réductionnelle.
- Deuxième division de méiose ou division équationnelle.

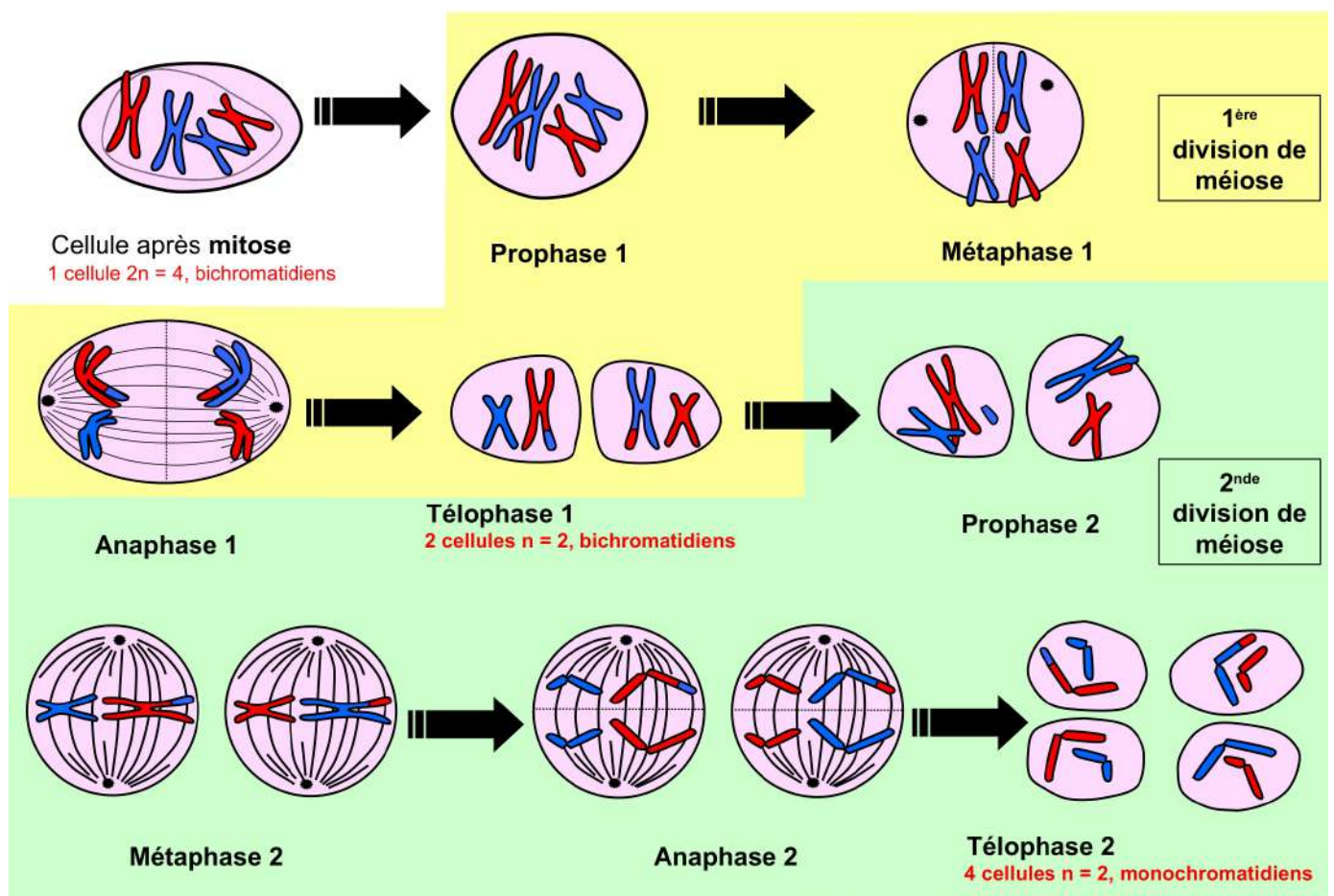
Les transformations cytologiques lors de la méiose



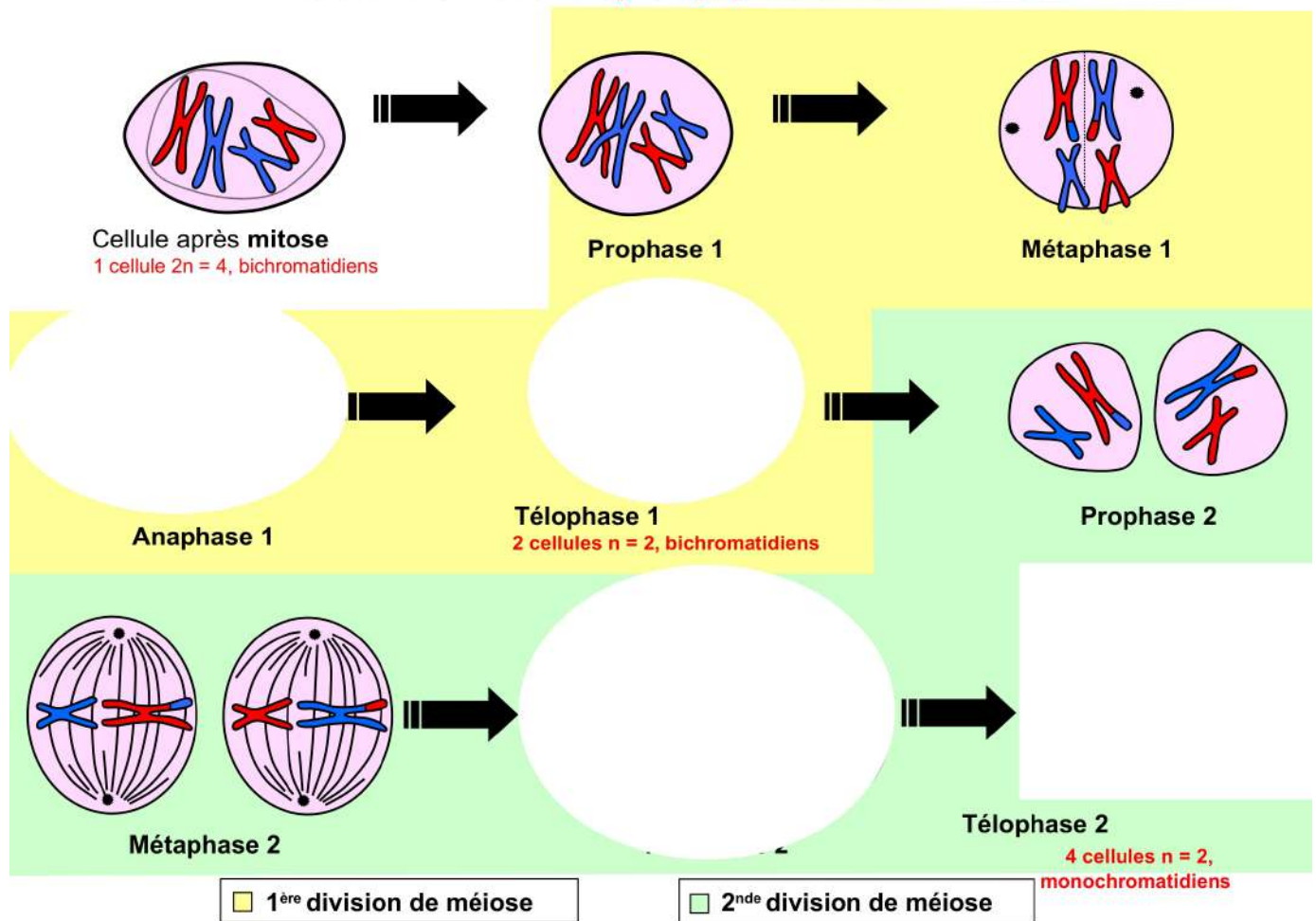
Les transformations cytologiques lors de la méiose



Les transformations cytologiques lors de la méiose



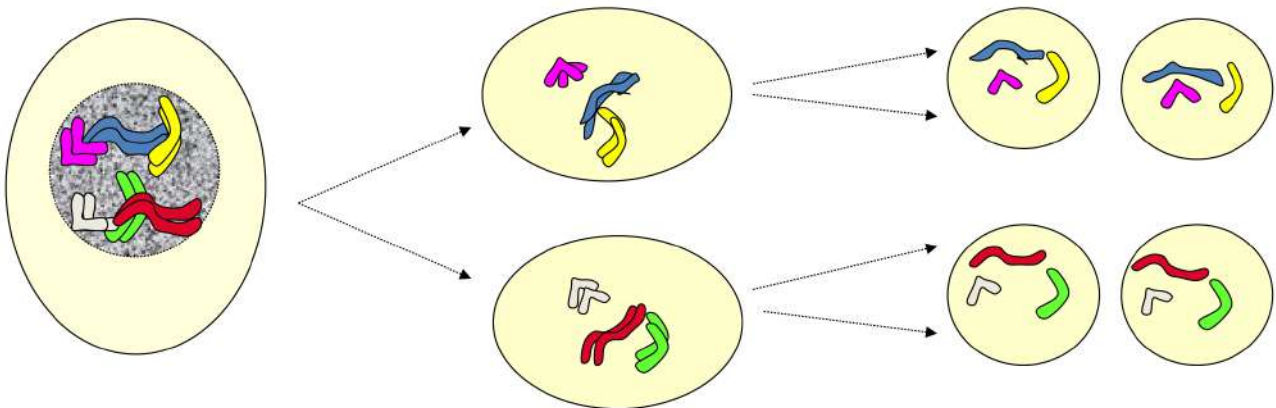
Les transformations cytologiques lors de la méiose



BILAN DE LA MEIOSE (exemple où $2n = 6$)

Première division : la
division réductionnelle

Deuxième division : la division
équationnelle



1 Cellule 2 cellules
diploïde haploïdes
 $2n = 6$ $n = 3$

2 Cellules 4 cellules
haploïdes haploïdes
 $n = 3$ $n = 3$

II. Termes principaux et définitions utilisés en génétique fondamentale

Comme toutes les sciences, la génétique a adopté, au fur et à mesure des découvertes, des symboles et un vocabulaire propres que nous définirons ici.

1. Phénotypes: C'est l'ensemble des caractères morphologiques qui permettent de reconnaître un individu d'une même espèce d'un autre à son aspect.

Par exemple :

- Couleur des cheveux ou yeux chez l'homme
- Couleur du pelage chez les rats
- Couleur de plumage des oiseaux
- Aspect des graines chez les végétaux, etc...

Cet ensemble de caractère dépend évidemment de son génotype.



2. Caractère : C'est l'expression phénotypique du gène.

Un caractère peut présenter différents aspects que Mendel appelait des « **versions alternatives** ». Ces dernières correspondent à plusieurs états du **gène** qui diffèrent au niveau de la composition chimique de la molécule d'ADN. Ces différents états du même gène sont appelés des **allèles**.

On parle aussi des **séries allélomorphes** (ou **alléliques**) lorsqu'il y a plusieurs allèles possibles pour un seul gène (cas des gènes polymorphes). Ainsi les différents du même caractères dans le phénotype de l'individu.

3. Génotype (ou génome): C'est l'ensemble de l'information génétique d'une espèce donnée qui est inscrite dans son ADN et qui est transmise d'une génération à l'autre, une moitié provenant du parent mâle et l'autre moitié du parent femelle, lors de la reproduction sexuée.

4. Gène: Appelé **déterminant génétique** par les premiers généticiens, les gènes sont actuellement considérés comme des **séquences d'ADN qui vont coder pour un caractère particulier** (caractère morphologique, tare ou maladie héréditaire, protéine spécifique, etc).

Depuis les travaux de Morgan, on considère que les gènes sont situés linéairement le long d'un chromosome où ils vont occuper une place définie appelée le locus, ils sont dits gènes liés; plus le locus qu'ils occupent est éloigné, plus la liaison sera distante. Comme chez tous les organismes à reproduction sexuée, chaque paire de chromosome sera constituée par deux chromosomes (homologues (autosomes), sauf pour les chromosomes sexuels, appelés hétérosomes ou gonosomes; donc chaque gène occupera deux loci, face à face, sur le même site de chaque chromosome.

On désignera alors sous le nom d'allèles l'une des deux ou plusieurs formes d'un même gène, des gènes allèles gouvernent une même fonction, mais celle-ci pourra s'exprimer d'une façon différente selon l'allèle considéré (couleur de yeux, par exemple).

Les allèles ne peuvent donc coexister dans une cellule que si celle-ci contient deux chromosomes homologues.

Un gène ne peut d'ailleurs être décelé que s'il existe sous deux états allélomorphes au moins.

5. Mutation

Les gènes sont transmis héréditairement, identiques à eux-mêmes de génération en génération. Rarement une modification peut affecter le génome et l'information portée par un gène s'en trouvera altérée, ce qui se traduira par un changement de caractère pas toujours visible.

On désignera sous le nom de mutation cette modification du matériel génétique.

C'est un évènement très rare dans la nature qui se produit sur une génération de gènes sur 100.000. C'est ce que l'on appelle les mutations naturelles.

Par contre, l'homme, par la découverte des produits dits mutagènes (produits chimiques, radioactivité artificielle, etc.), a malheureusement provoqué des mutations artificielles, aussi bien chez l'homme que chez les animaux , dont les conséquences ont été désastreuses (exemples Hiroshima, Nagasaki et Tchernobyl, ainsi que l'utilisation de certains médicaments, comme la Thalidomide, sont là pour le rappeler).

Nous reparlerons en détail des mutations par la suite de ce cours.

6. Haploïde : Se dit d'une cellule possédant un seul ensemble de chromosomes (n chromosomes) contenant l'information génétique de l'espèce; chaque gène se trouve donc dans la cellule en un seul exemplaire.

7. Diploïde : Se dit d'une cellule contenant un double ensemble de chromosomes ($2n$ chromosomes); ceux-ci étant deux à deux semblables, la cellule possède tous les gènes en double exemplaire.

8. Hétérozygote : Se dit d'un individu dont les cellules contiennent deux allèles différents d'un certain gène.

9. Homozygote : Se dit d'un individu dont les cellules contiennent en double exemplaire un allèle d'un certain gène.

10. Lignée pure : Lignée dans laquelle le patrimoine héréditaire est identique et les caractères héréditaires invariables chez tous les individus de toutes les générations successives.

11. Locus : Emplacement occupé par un gène sur un chromosome.

12. Monohybridisme : Croisement de deux lignées pures d'une même espèce ne différant que par un caractère héréditaire.

13. Dihybridisme : Croisement de deux lignées pures d'une même espèce différant par deux caractères héréditaires.

14. Dominant : Se dit d'un caractère qui se manifeste dans le phénotype même chez un individu hétérozygote pour le gène correspondant.

15. Récessif : Se dit d'un caractère héréditaire qui ne se manifeste dans le phénotype que chez un individu homozygote pour le gène correspondant.

16. Codominant: Expression phénotypique conjointe de deux allèles (différents) dans un hétérozygote.

Les chromosomes eucaryotes

Les chromosomes ont été découverts par l'embryologiste allemand **Walter Fleming** en **1882**, alors qu'il étudiait les cellules en division rapide des larves de salamandres. En observant les cellules avec qui serait aujourd'hui un microscope optique assez primitif, Fleming voyait, dans leurs noyaux, de petits filaments qui paraissaient se diviser longitudinalement. Fleming appela leur division mitose du terme grec ***mitos***, qui signifie « **filament** ».

Le nombre de chromosomes diffère selon les espèces

Depuis leur découverte initiale, on a trouvé des chromosomes dans les cellules de tous les eucaryotes étudiés. Leur nombre varie énormément suivant les espèces. Quelques espèces ne possèdent qu'une seule paire de chromosomes, tandis que certaines **fougères** en ont plus de **500 paires** (tableau). **La plupart des eucaryotes comptent de 10 à 50 chromosomes dans leurs cellules somatiques.**

Toutes les cellules humaines possèdent 46 chromosomes, soit 23 paires pratiquement identiques (figure). Chacun de ces 46 chromosomes contient des **centaines** ou des **milliers de gènes** qui jouent un rôle important dans le mode de développement et le fonctionnement de l'organisme.

Les embryons humains auxquels manque un seul chromosome- on parle de **monosomie**- ne survivent généralement pas. La présence d'un exemplaire supplémentaire de tout chromosome – on parle de **trisomie**- est généralement fatale, sauf s'il s'agit des plus petits chromosomes (on reparlera des anomalies des chromosomes humains).

Groupe	Nombre total de chromosomes
<i>C H A M P I G N O N S</i>	
<i>Neurospora</i> (haploïde)	7
<i>Saccharomyces</i> (levure)	16
<i>I N S E C T E S</i>	
Moustique	6
<i>Drosophila</i>	8
Abeille	32
Ver à soie	56
<i>P L A N T E S</i>	
<i>Haplopappus gracilis</i>	2
Pois cultivé	14
Mais	20
Blé tendre	42
Canne à sucre	80
Prêle	216
<i>Ophioglossum</i>	1262

V E R T É B R É S

Opossum	22
Grenouille	26
Souris	40
Homme	46
Chimpanzé	48
Cheval	64
Poulet	78
Chien	78

La structure des chromosomes eucaryotes est complexe

Les chercheurs ont appris beaucoup de choses sur la structure et la composition des chromosomes depuis leur découverte il y a plus de 125 ans. Mais, en dépit de recherche opiniâtre, leur structure exacte au cours du cycle cellulaire reste peu claire. Nous présenterons dans ce chapitre le modèle actuellement admis.

Composition de la chromatine

Les chromosomes sont composés de chromatine, un complexe d'ADN et de protéines; la plupart comportent environ **40% d'ADN** et **60% de protéines**.

Une quantité importante d'ARN est aussi associée aux chromosomes parce c'est au niveau de ceux-ci que l'ARN est synthétisé.



Chromosomes humaines. Cette photographie montre les chromosomes humains tels qu'ils apparaissent immédiatement avant la division nucléaire. Toutes les molécules d'ADN sont déjà répliquées, formant des copies identiques réunies par une constriction visible, le centromère. On a ajouté une fausse couleur aux chromosomes.

L'ADN d'un chromosome est une **très grande fibre bi-caténaire** qui s'étend sans interruption sur toute la longueur du chromosome.

Si nous considérons chaque **nucléotide** comme un « **mot** » la quantité d'information contenue dans un chromosome de taille moyenne pourrait occuper environ **280 livres de 1000 pages** avec **500** mots par page.

Si nous pouvions étirer le brin d'ADN d'un seul chromosome linéairement, il mesurerait environ **5 centimètres** de long. Placer ce filament à l'intérieur d'un noyau est un peu comme fourrer une corde de la longueur d'un terrain de football dans un ballon et cela pour un seul des 46 chromosomes !! Dans la cellule, cependant, l'ADN est spiralé, ce qui permet de l'ajuster à un espace beaucoup plus petit que s'il ne l'était pas.

L'organisation de la chromatine dans le noyau au repos n'est pas bien connue, mais les généticiens savent depuis des années que certains domaines de la chromatine appelés **hétérochromatine**, ne s'expriment pas et que d'autre, **l'euchromatine**, s'exprime.

Ce statut génétiquement identifiable est également lié à l'état physique de la chromatine, bien que les chercheurs commencent seulement à connaître les détails.

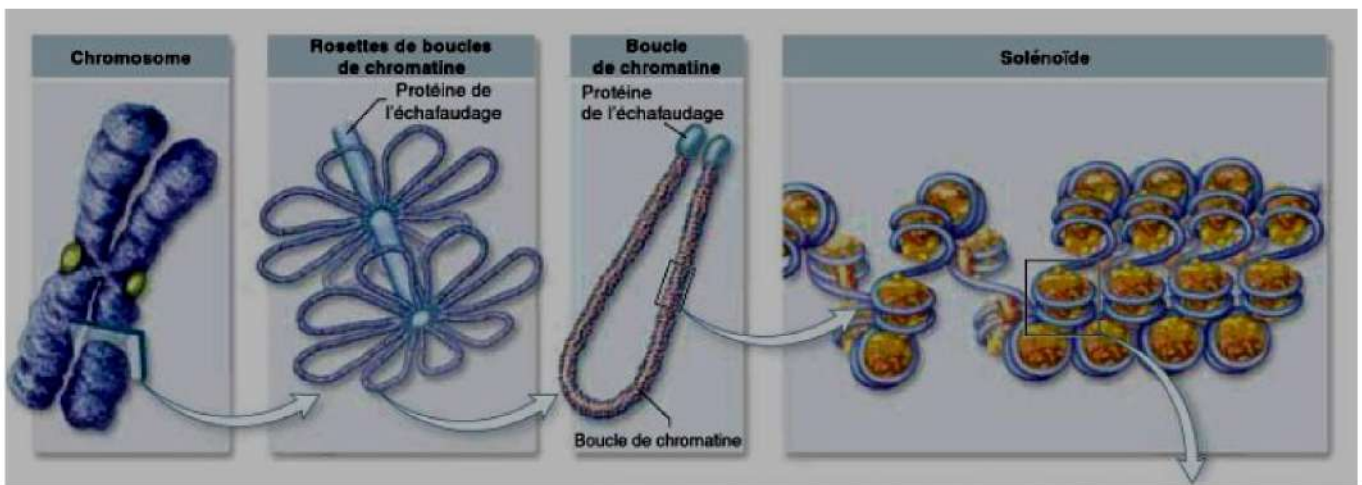
Structure des chromosomes

Si l'on brise délicatement un noyau eucaryote que si l'on examine l'ADN au microscope électronique, on voit qu'il rappelle un collier de perles. Tous les 200 nucléotides, le duplex (double brin) d'ADN est enroulé autour d'un noyau de huit protéines, des histones. Contrairement à la plupart des protéines, qui portent une charge globalement négative, les histons sont chargées positivement à cause de l'abondance des acides aminés basiques, arginine et lysine. Elles sont donc fortement attirées par les groupement phosphate très négatifs de l'ADN, et les noyaux d'histone fonctionnent comme des « aimants qui favorisent et dirigent l'enroulement de l'ADN. Le complexe d'ADN et d'histones est un **nucléosome**.

Un enroulement supplémentaire se produit quand le filament de nucléosomes forme des spirales d'ordre supérieur appelées solénoïdes. Ce mode d'enroulement est encore débattu,

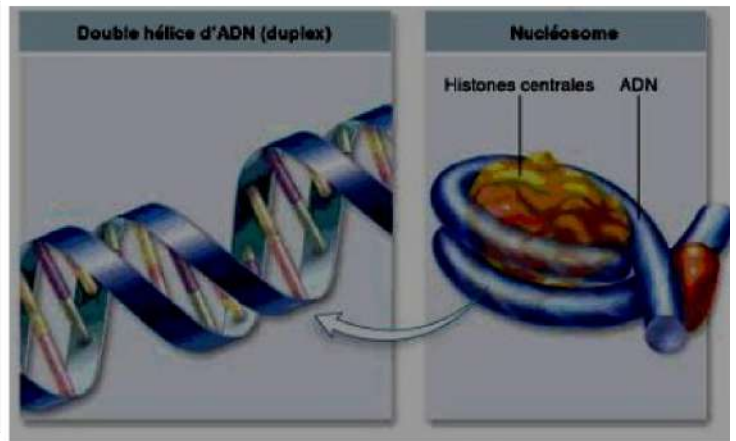
Une fibre de 30 nm de diamètre: on parle donc de la fibre de 30 nm. Cette fibre est le statut normal de la chromatine en interphase (en dehors des divisions).

Au cours de la mitose, la chromatine du solénoïde est disposée autour d'un échafaudage protéique qui se forme à ce moment et aboutit à la contraction maximale des chromosomes. Ce processus prépare les chromosomes pour la mitose, qui sera décrite ultérieurement. La nature exacte de cette compaction n'est pas connue, mais un modèle ancien implique la formation de boucles radiales du **solénoïde** autour de l'échafaudage de protéine, favorisée par un complexe protéique, la **condensine**.



Niveaux d'organisation des chromosomes eucaryotes.

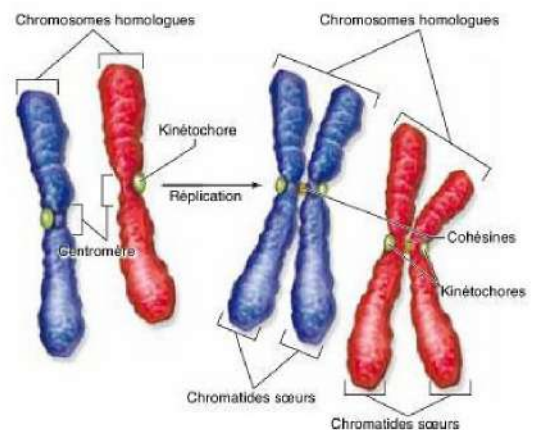
Chaque **chromosome** consiste en une longue **molécule bicaténaire d'ADN**. Ces brins ont besoin d'un emballage supplémentaire pour pouvoir s'intégrer au noyau. Le duplex d'ADN est étroitement fixé et enroulé autour de protéines, **les histones**. Les histones enveloppées d'ADN sont les **nucléosomes**. Les nucléosomes sont encore enroulés en **solénoïdes**. Celui-ci est ensuite organisé en domaines en formes de boucles. On ne connaît pas l'organisation finale du chromosome, mais elle paraît impliquer d'autres boucles rayonnantes formant des rosettes autour d'un échafaudage protéique préexistant. La disposition représentée ici est une des nombreuses possibilités



Niveaux d'organisation des chromosomes eucaryotes. Chaque **chromosome** consiste en une longue **molécule bicaténaire d'ADN** . Ces brins ont besoin d'un emballage supplémentaire pour pouvoir s'intégrer au noyau. Le duplex d'ADN est étroitement fixé et enroulé autour de protéines, **les histones**. Les histones enveloppées d'ADN sont les **nucléosomes**. Les nucléosomes sont encore enroulés en **solénoïdes**. Celui-ci est ensuite organisé en domaines en formes de boucles. On ne connaît pas l'organisation finale du chromosome, mais elle paraît impliquer d'autres boucles rayonnantes formant des rosettes autour d'un échafaudage protéique préexistant. La disposition représentée ici est une des nombreuses possibilités

La réplication des chromosomes

Les chromosomes d'un caryotype n'existent pas seulement pendant la courte période de la division cellulaire. Avant sa réplication, chaque chromosome est formé d'une seule molécule d'ADN organisée dans la fibre de 30 nm déjà décrite. Après la réplication, chaque chromosome est formé de deux molécules d'ADN identiques maintenues ensemble par un complexe de protéines, les cohésines. Quand les chromosomes se condensent et s'organisent autour de l'échafaudage protéique, ils apparaissent comme deux brins attachés l'un à l'autre. A ce stade, on parle encore d'un chromosome, mais il est formé de deux chromatides sœurs.



Le fait que les produits de la réplication restent unis est critique pour le mécanisme de la division. La cellule doit résoudre un problème: **comment assurer que chaque cellule reçoit un lot complet de chromosomes**. Si nous inventons un système, nous devons utiliser une sorte de marquage pour identifier chaque chromosome, un peu comme nous faisons généralement pour copier des dossiers informatiques.

La cellule ne possède aucun moyen pour marquer les chromosomes; mais les produits de la réplication restent unis jusqu'au moment de la ségrégation; la cellule s'assure ainsi qu'un exemplaire de chaque chromosome se dirige vers chaque cellule fille. Cette séparation des chromatides sœurs est l'événement essentiel du processus mitotique.