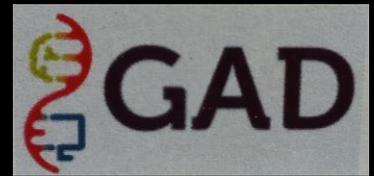
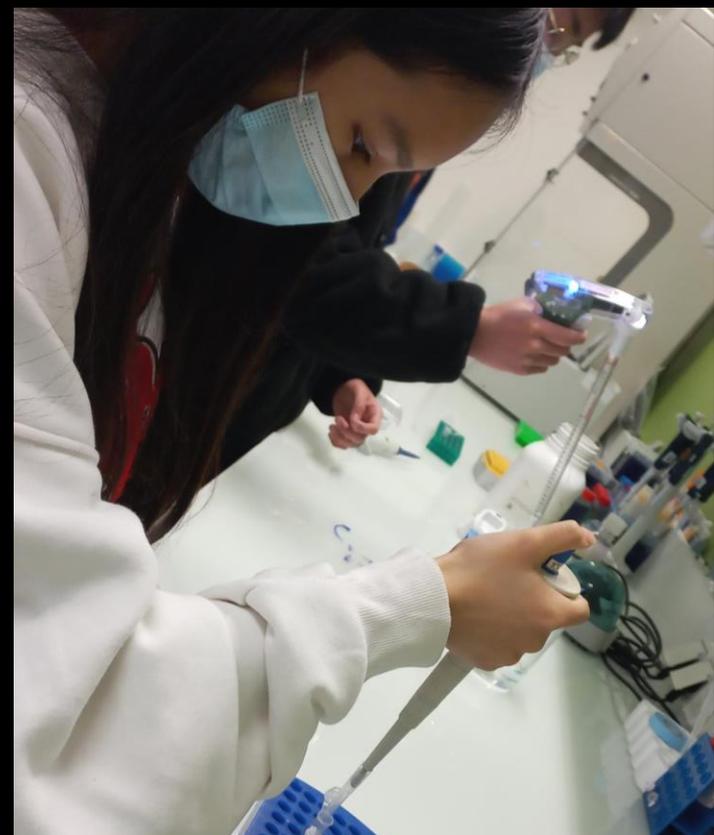
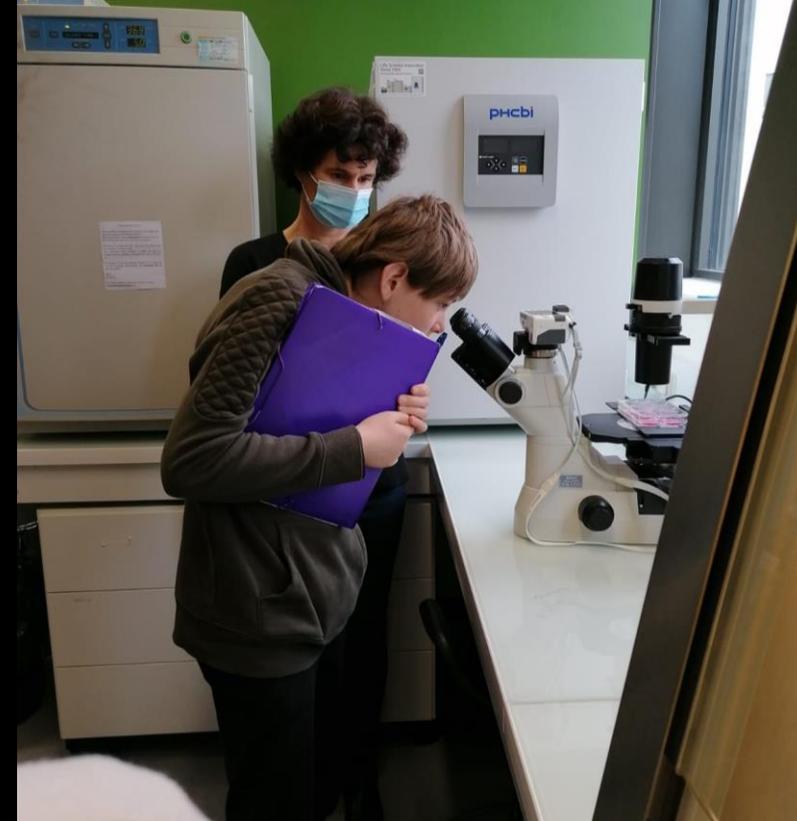




# Visite du laboratoire de génétique des anomalies du développement





Observations au microscope et manipulations  
par les élèves



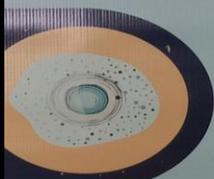


Echanges avec des professionnels autour des métiers liés à la génétique

# AU CŒUR DE NOS CELLULES

2

Le noyau de chacune de nos cellules, notre génome porte les informations génétiques héritées de nos parents. Dès la fécondation de l'ovule par le spermatozoïde, puis tout au long de notre vie, notre génome guide la construction et le fonctionnement de notre organisme!



Les organismes vivants sont composés de **CELLULES**, qui les structurent et assurent leurs fonctions vitales. Associées en grand nombre, elles forment les tissus qui composent nos organes. Chaque cellule contient un noyau à l'intérieur duquel se trouvent nos chromosomes.

Les **CHROMOSOMES** portent l'information génétique que nous recevons de nos parents et transmettons à nos enfants. Chaque noyau de cellule humaine contient 23 paires de chromosomes, dont une paire de chromosomes sexuels. Dans chaque paire, l'un provient de la mère, l'autre du père.

Les chromosomes sont constitués d'ADN enroulé très serré autour de molécules appelées histones.



L'**ADN** est une longue molécule où l'information génétique est inscrite dans un alphabet à 4 lettres (A, T, G, C) appelées nucléotides.

L'ADN constitue notre **GÉNOME**, qui lui-même comporte un ensemble de sous-unités : les gènes.

Un **GÈNE** est la portion d'ADN requise pour la production d'un élément biochimique, notamment des protéines.



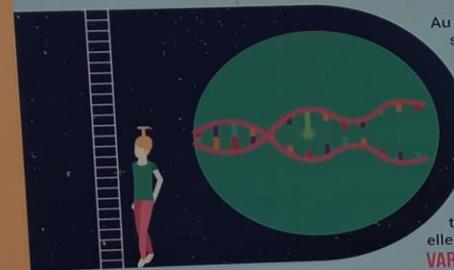
Les **PROTÉINES** constituent une immense classe de molécules et ne sont pas que dans nos muscles ! Enzymes, anticorps, hormones... Elles assurent les fonctions les plus diverses dans notre organisme.

Inserm

# MÊME GÉNOME, TOUS DIFFÉRENTS

4

Bien que notre génome soit spécifique et hérité de nos parents, seules d'infimes variations en son sein nous différencient, comme les multiples éditions d'un même livre. Ces variations nous permettent de renforcer notre diversité, de nous adapter à notre milieu. Ces différences entre nos génomes s'appellent des variants.



Au cours de la vie, il arrive que la séquence de notre ADN subisse des modifications appelées

**MUTATIONS**. Une mutation peut être **INDUITE** par des agents environnementaux, comme les rayonnements ultraviolets (UV), ou par certaines substances chimiques dites mutagènes. Elle peut aussi être **SPONTANÉE** lorsqu'elle provient d'une simple erreur de copie de l'ADN, sans cause identifiée. La plupart du temps, une mutation est corrigée ou éliminée. Lorsqu'elle touche l'ADN contenu dans les cellules reproductrices, elle est transmise à la descendance et constitue un **VARIANT** du gène parental.

Les variants peuvent être, selon le contexte, bénéfiques, à l'origine de certaines maladies, ou sans conséquence pour l'individu.

La plupart des variants sont neutres : sans effet notable sur la survie de notre espèce, ils sont conservés et renforcent la **DIVERSITÉ** entre les individus. Ainsi, il existe différentes couleurs d'yeux ou de cheveux.

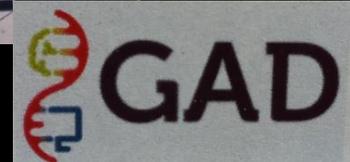


D'autres variants ont pu, à un moment donné et dans un contexte donné, être favorables à la **SURVIE** de notre espèce et ont donc été sauvegardés au cours du temps. Ainsi, avoir la peau claire représente un avantage pour les populations vivant dans des zones où les UV sont moins intenses qu'à l'équateur : en laissant plus facilement pénétrer les UV nécessaires à la production de vitamine D, ce type de peau protège davantage les populations concernées du risque de rachitisme, maladie des os due à une carence en vitamine D.



Ces variants permettent de retracer notre histoire et nos origines. D'autres, plus rares, sont responsables de **MALADIES GÉNÉTIQUES**.

Inserm



Nous tenons à remercier:

Nos élèves de 3<sup>ème</sup> qui ont été SUPER! Ils ont été remarqués par les professionnels qui les ont trouvés motivés et intéressants.

Madame JEGO pour son accueil au laboratoire et sans qui cette sortie n'aurait pu se faire.

Nos stagiaires : Madame ZAOUI et Madame MENESES qui nous ont apporté leur aide pour l'encadrement de cette sortie.

G. VINCENT, C. PONCE