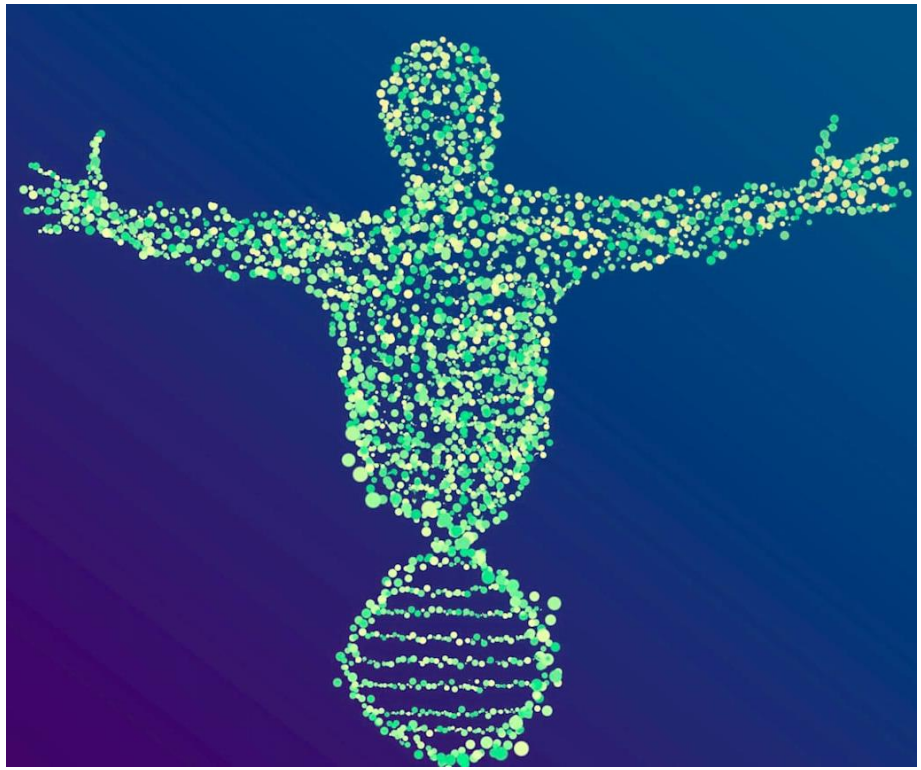
GENOME

Pr Jonathan LOPEZ



Posez vos questions pendant le cours

1. Allez sur wooclap.com
2. Entrez le code d'événement dans le bandeau supérieur

Code d'événement

PJINGO

0 Plan

- Organisation du génome humain
- Gènes
- ADN intergénique

Faculté de Médecine Lyon Est

0 Plan

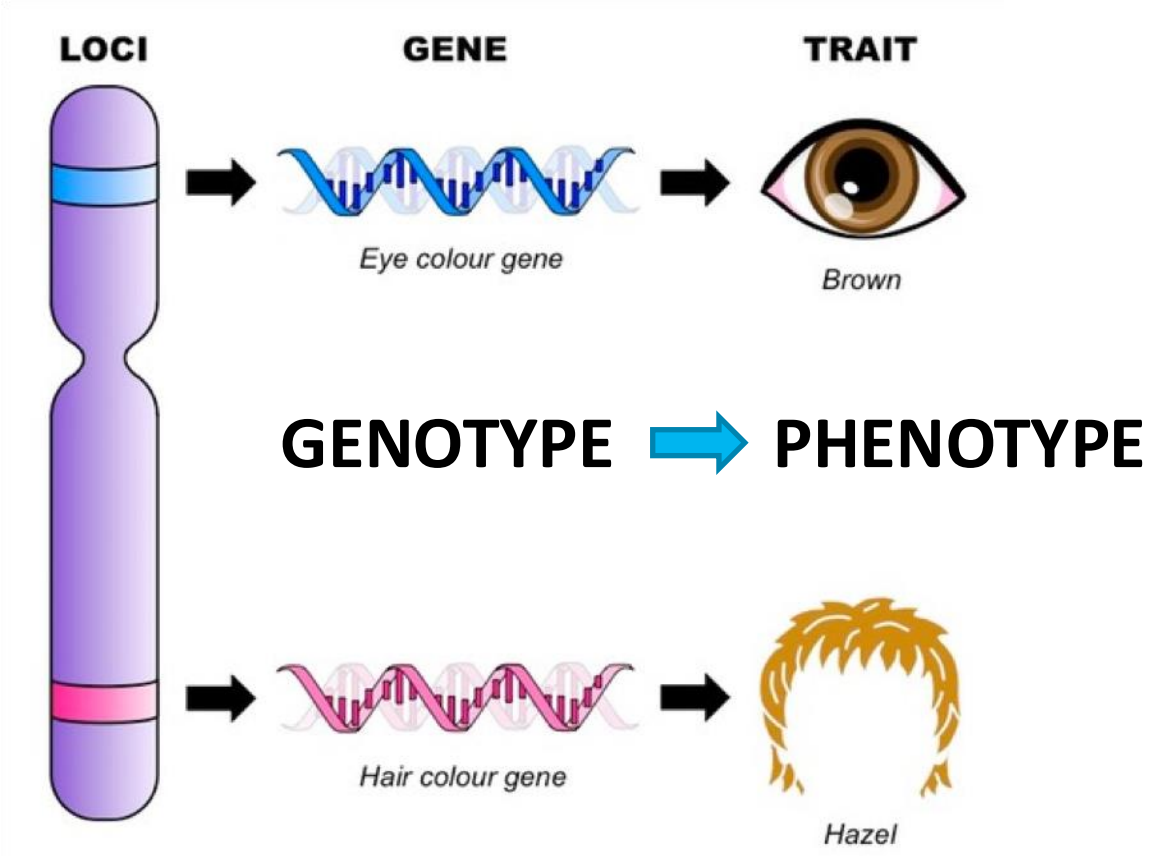
- **Organisation du génome humain**
  - **Génotype vs phénotype**
  - **Polymorphisme génétique**
  - **Génome de référence**
  - **Composition du génome**
- **Gènes**
- **ADN intergénique**

Faculté de Médecine Lyon Est

1 Génome : Génotype vs phénotype

- **Génotype = information génétique responsable de “traits phénotypiques”**

Locus=1 position sur un chromosome



1 Génome : Génotype vs phénotype

- **La plupart des gènes existent dans différentes versions ou “allèles”**

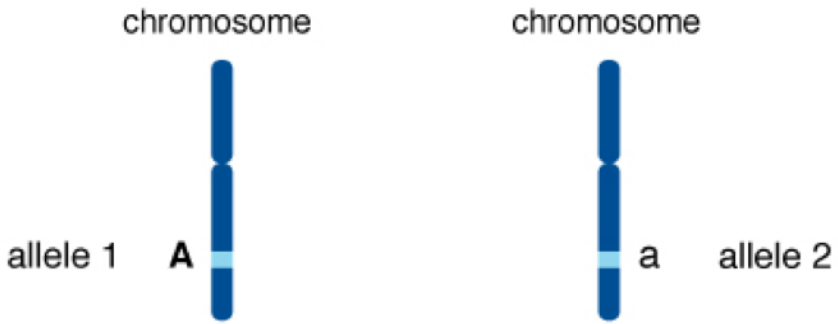
Gene	Alternative Alleles
 Eye colour	 Brown Blue Emerald Grey
 Hair colour	 Blonde Red Brown Black

1 Génome : Génotype vs phénotype

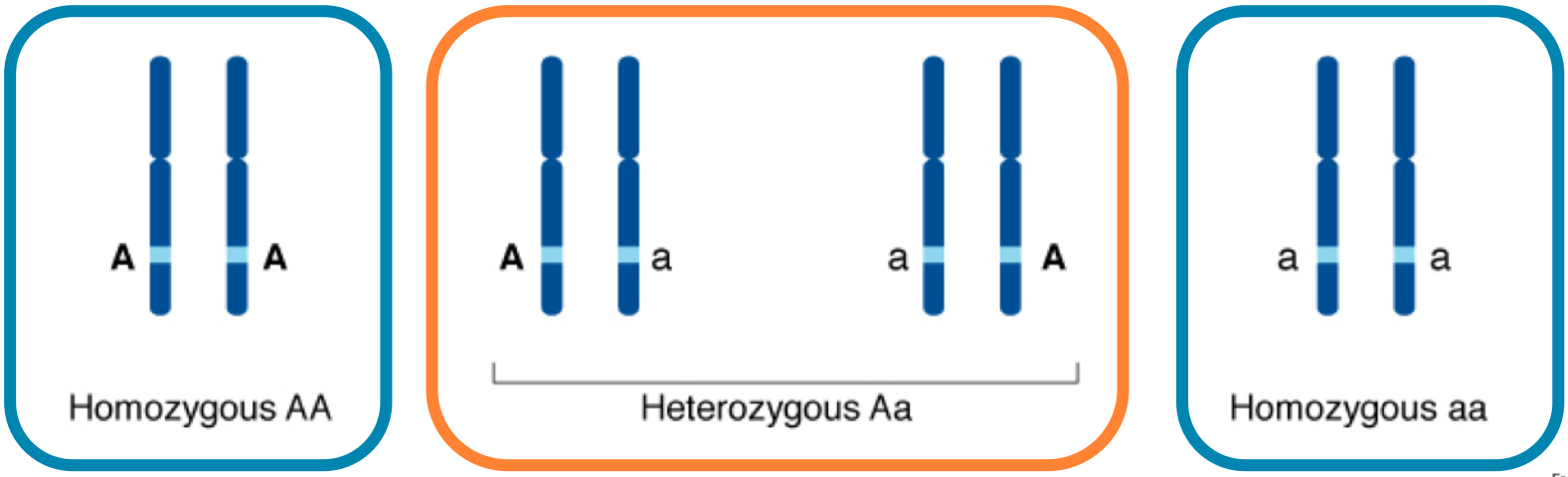
RAPPEL

- **Génome diploïde** (2n chromosomes)
  ⇨ 2 copies de chaque gène (1 de chaque parent)

HOMOZYGOTE :
Le même allèle sur les 2 chromosomes



HETEROZYGOTE :
1 allèle différent sur chaque chrom.

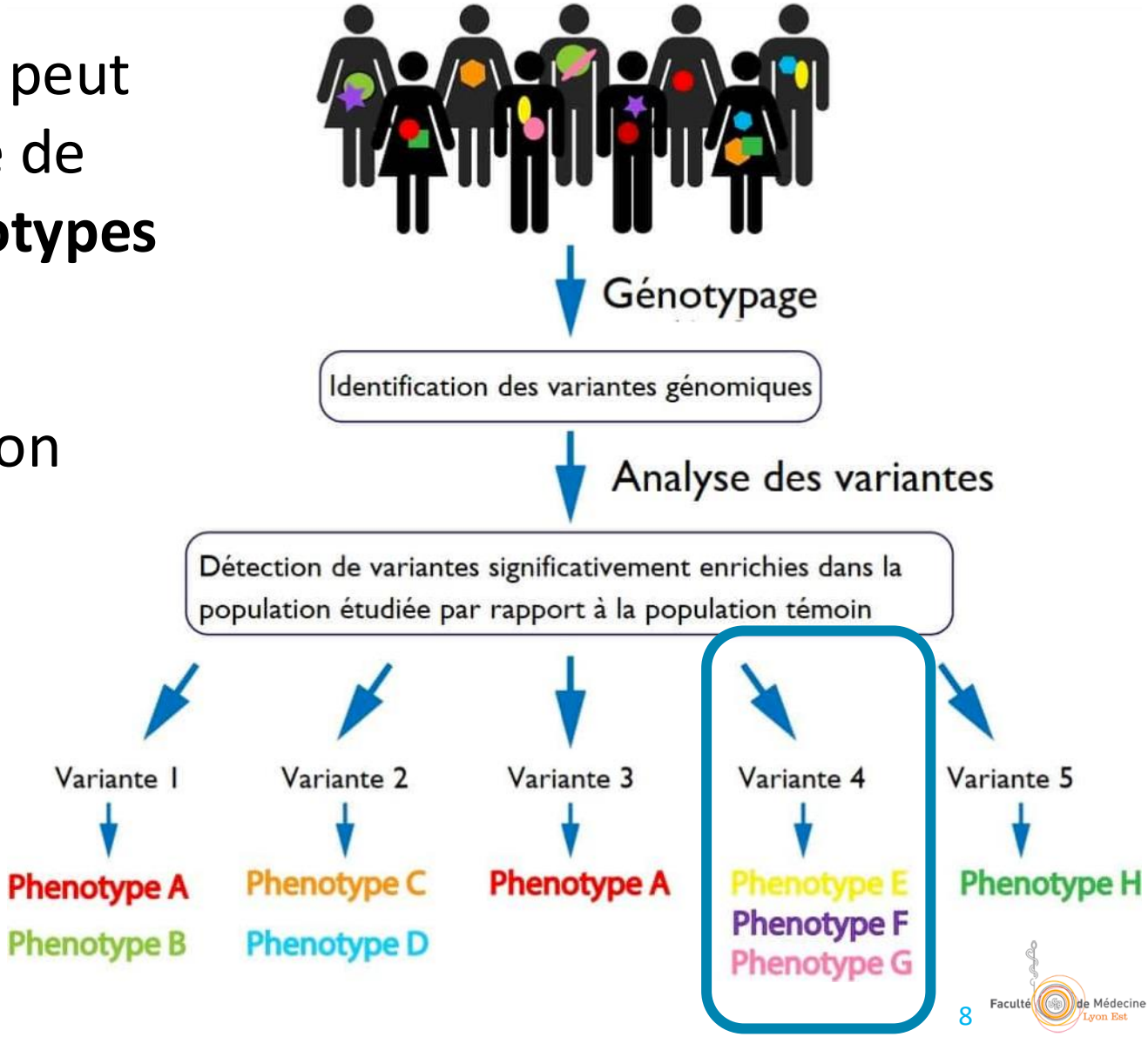


Faculté de Médecine Lyon Est

1 Génome : Génotype vs phénotype

1 allèle (variant) peut être responsable de **différents phénotypes**

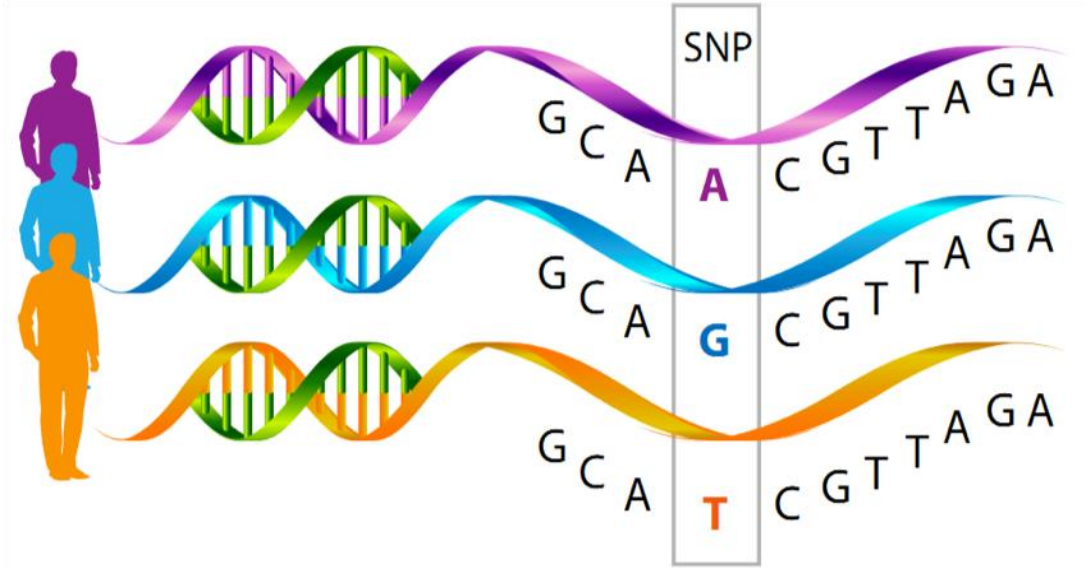
“Expressivité” = degré d’expression du phénotype (force du trait génétique)



1 Génome : Polymorphisme génétique

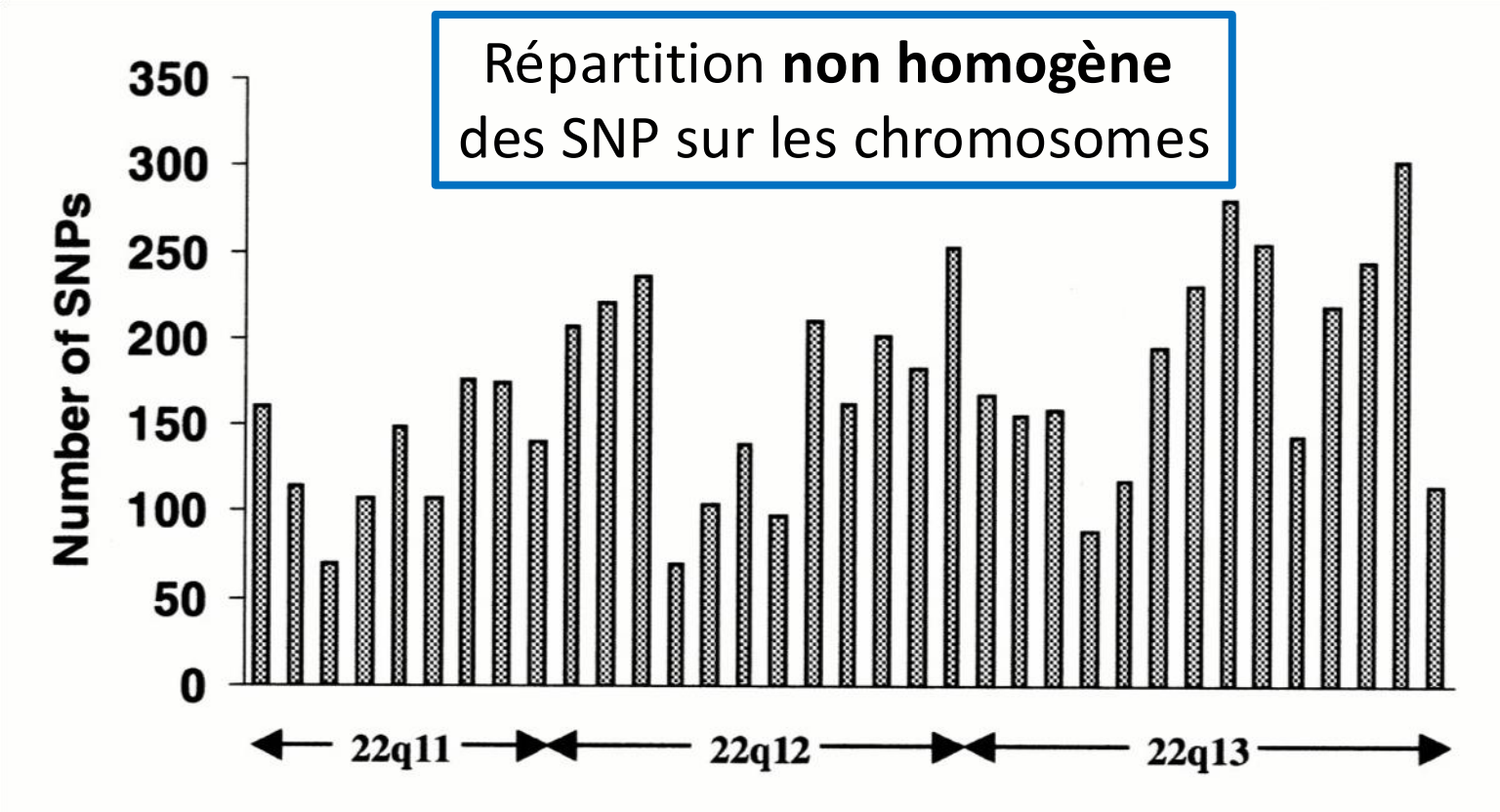
Important

- **Single Nucleotide Variant** : variant génétique portant sur 1 nucléotide
- **Single Nucleotide Polymorphism** (SNP “snip”) : **SNV >1% dans la population saine**
- **1 SNP tous les 100nts** dans le génome



1 Génome : Polymorphisme génétique

- **Single Nucleotide Polymorphism (SNP “snip”) :**

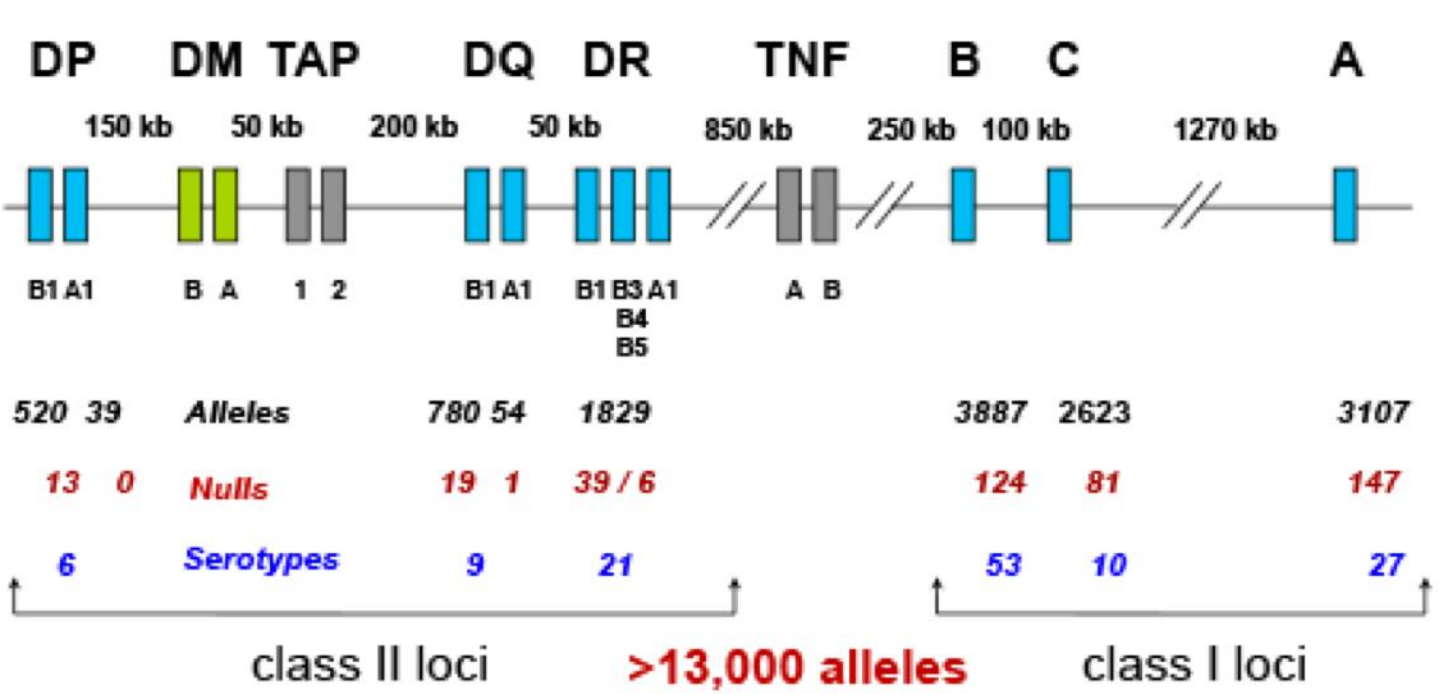


1 Génome : Polymorphisme génétique

- **Single Nucleotide Polymorphism (SNP “snip”) :**

Certains loci sont **hypervariables**

Complex **HLA** (6p21.31)

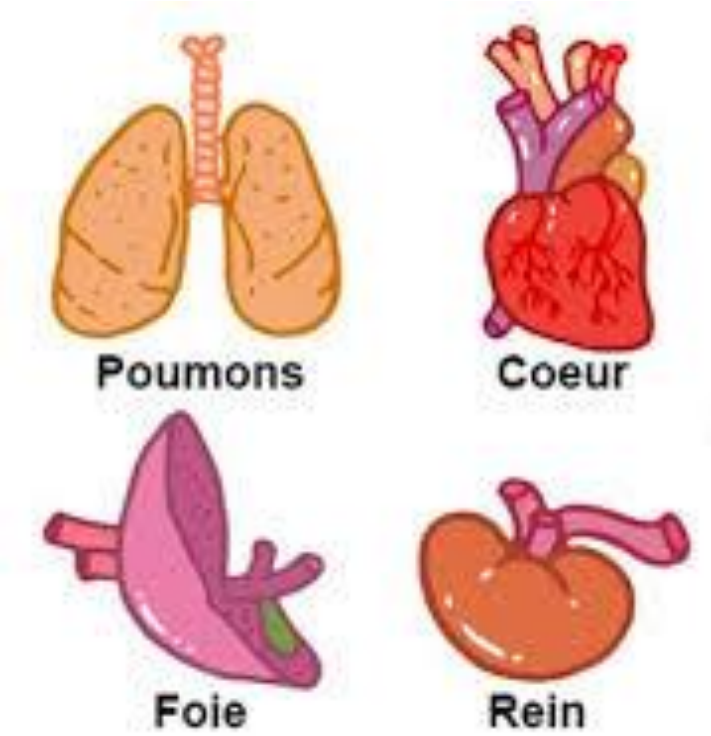


1 Génome : Polymorphisme génétique

- **Single Nucleotide Polymorphism (SNP “snip”) :**

Certains loci sont **hypervariables**

Complex **HLA** (6p21.31)



Compatibilité des greffons

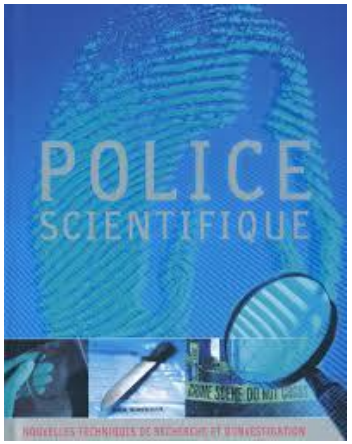
Autogreffe

Allogreffe (apparentés au 1er degré)

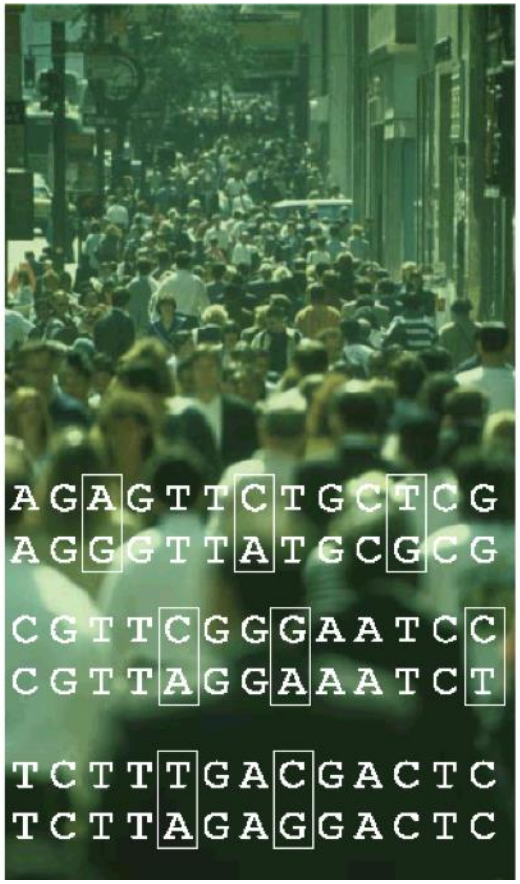
1 Génome : Polymorphisme génétique

- **Single Nucleotide Polymorphism (SNP “snip”) :**

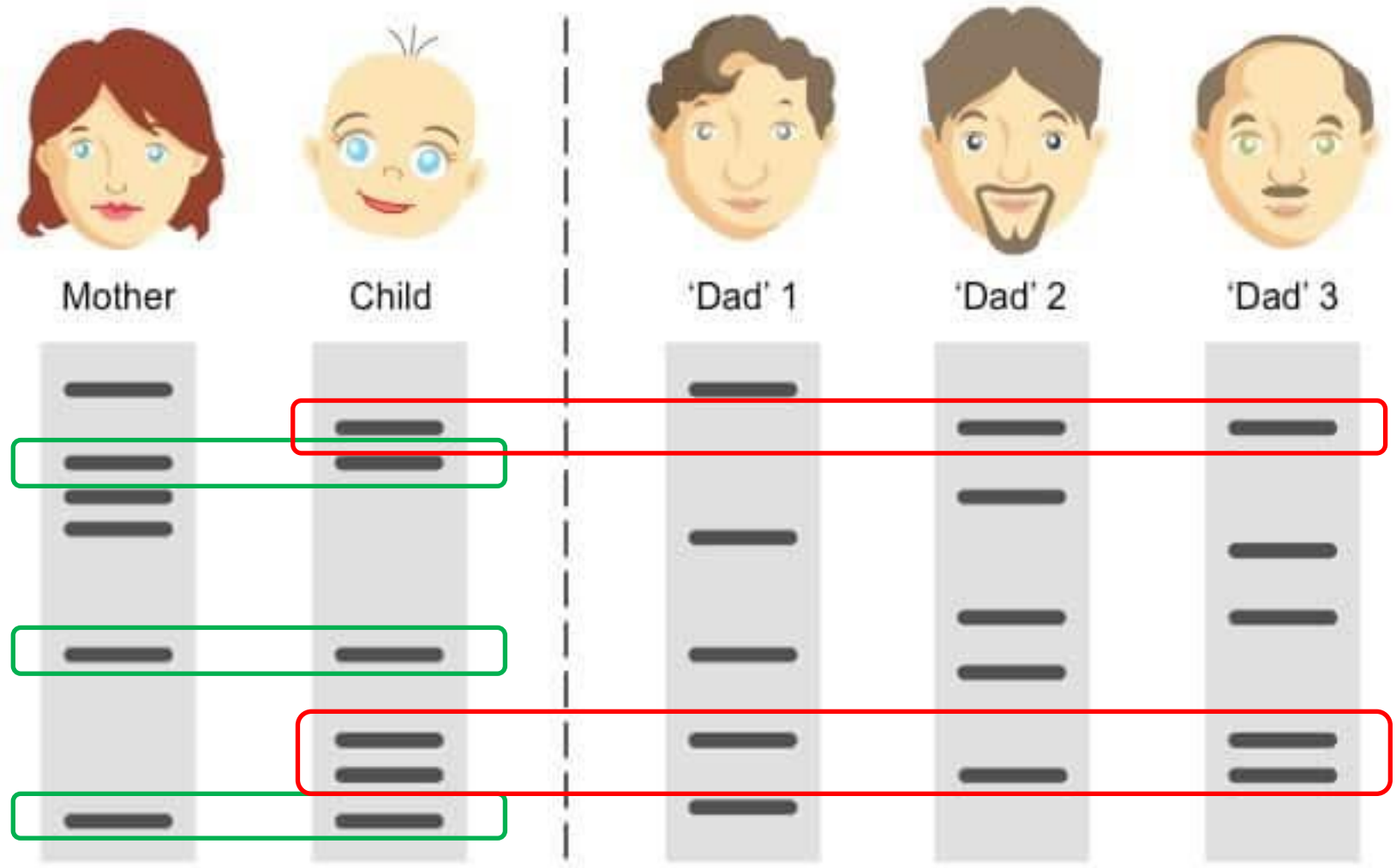
En comparant 2 individus
⇨ 1 SNP tous les
1000/2000 bases







1 Génome : Polymorphisme génétique



1 Génome : Polymorphisme génétique

- **Impact fonctionnel d'un SNV**

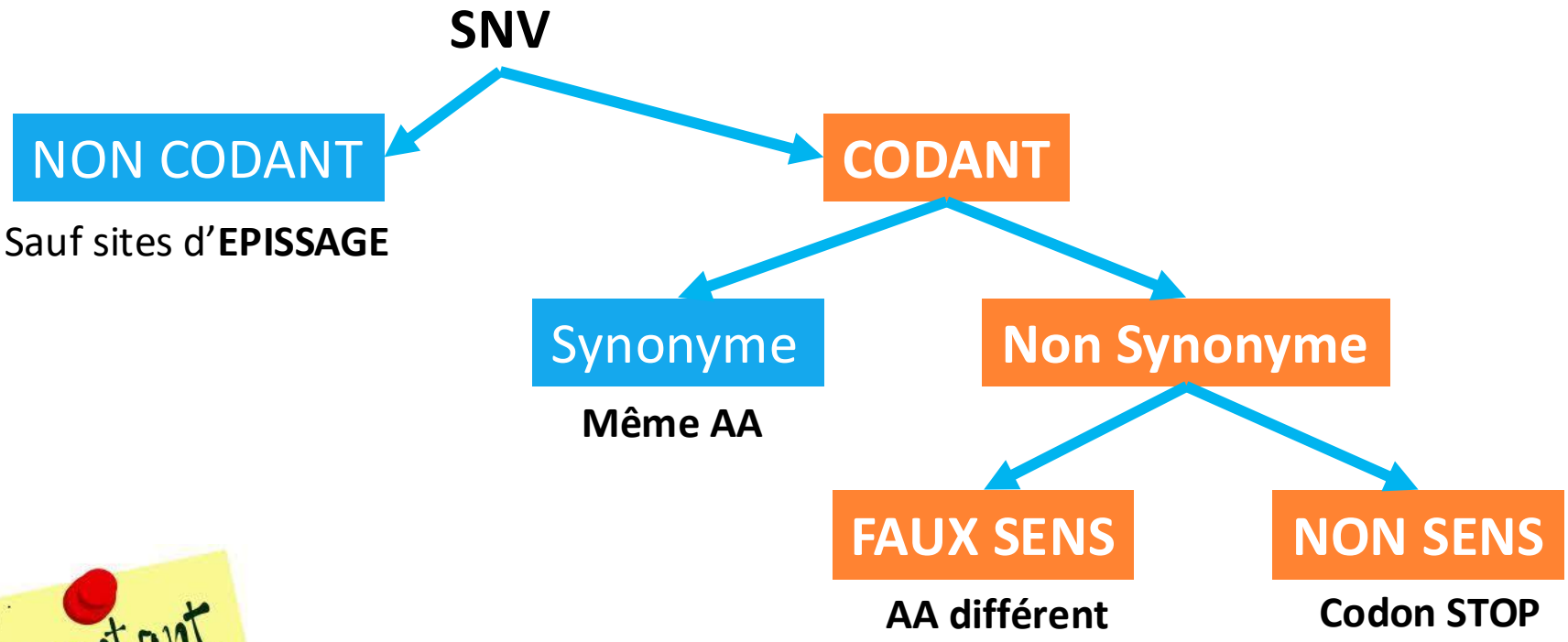


La plupart des SNV ne sont pas pathogènes !

(voir cours d'Alexandre Janin en MMOK)

1 Génome : Polymorphisme génétique

Impact fonctionnel d'un SNV ?

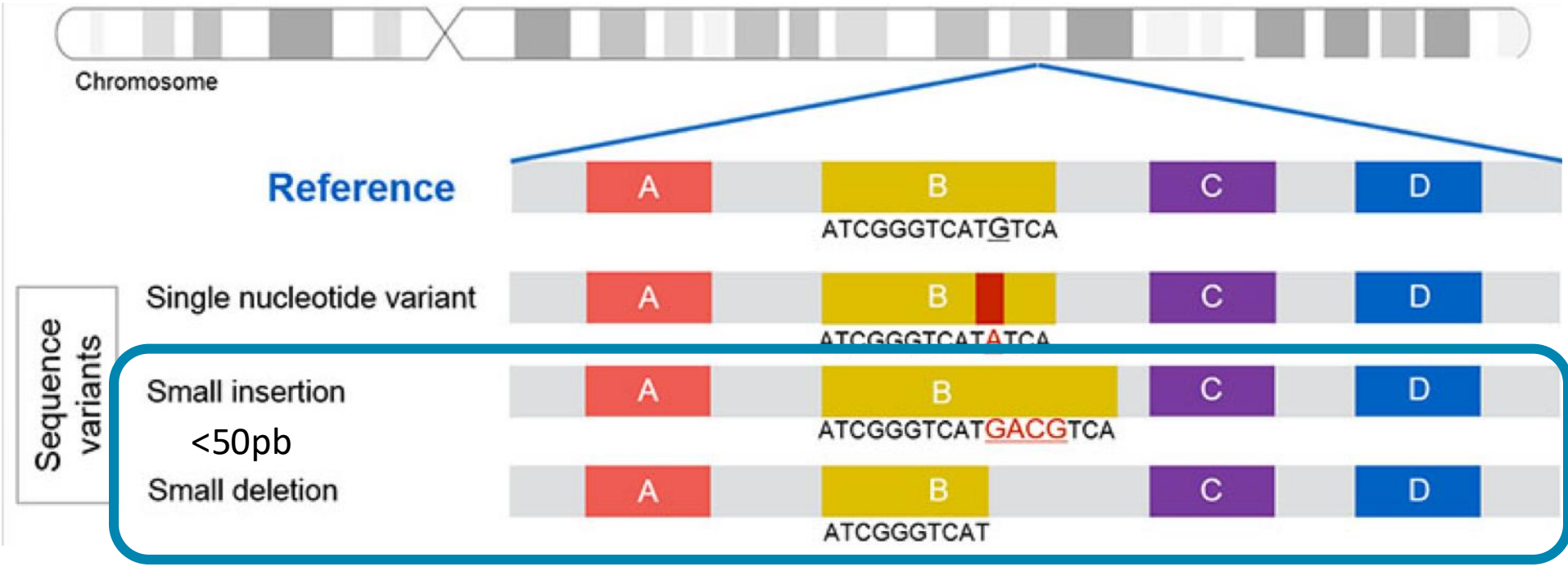




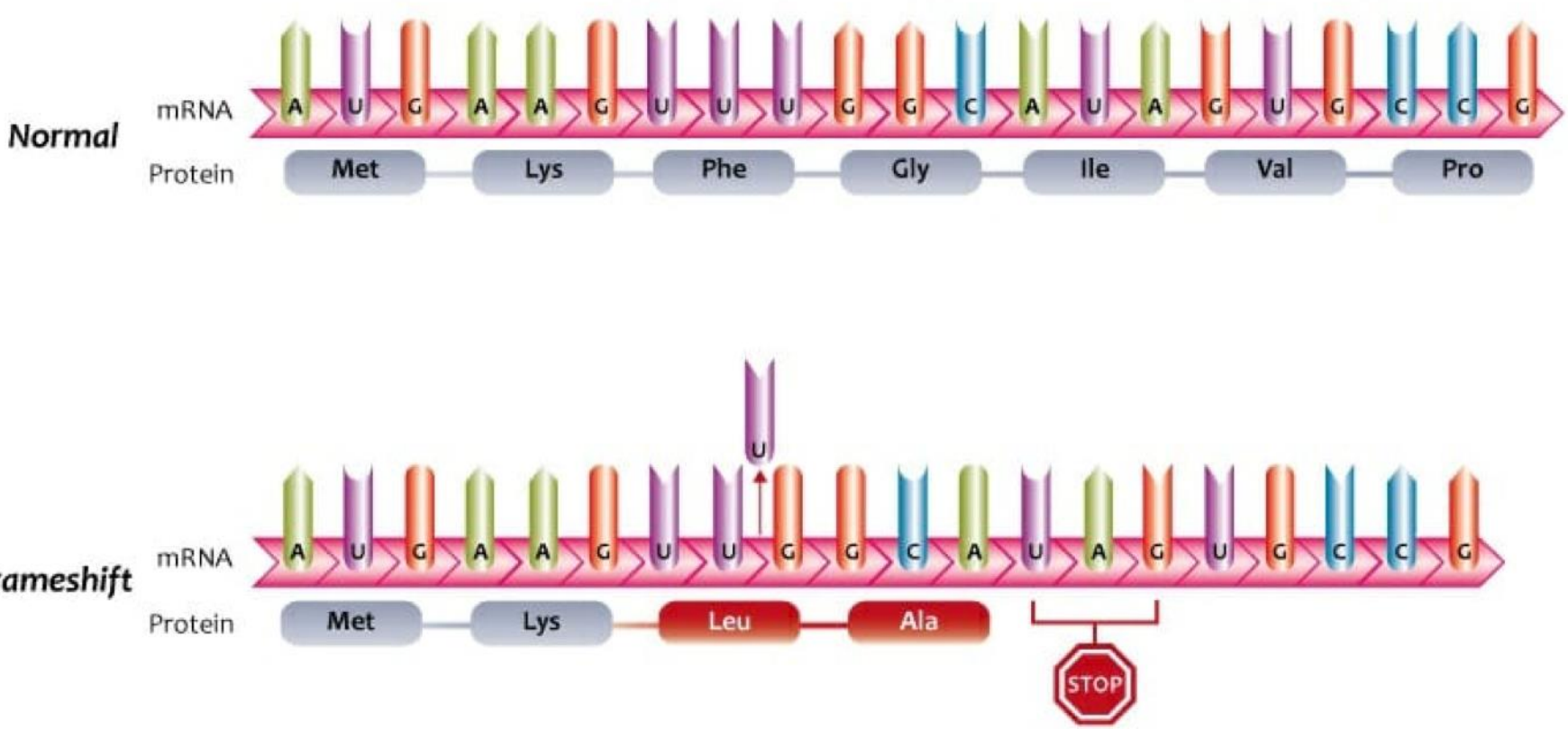
Orange = POSSIBLEMENT pathogènes !

1 Génome : Polymorphisme génétique

Important

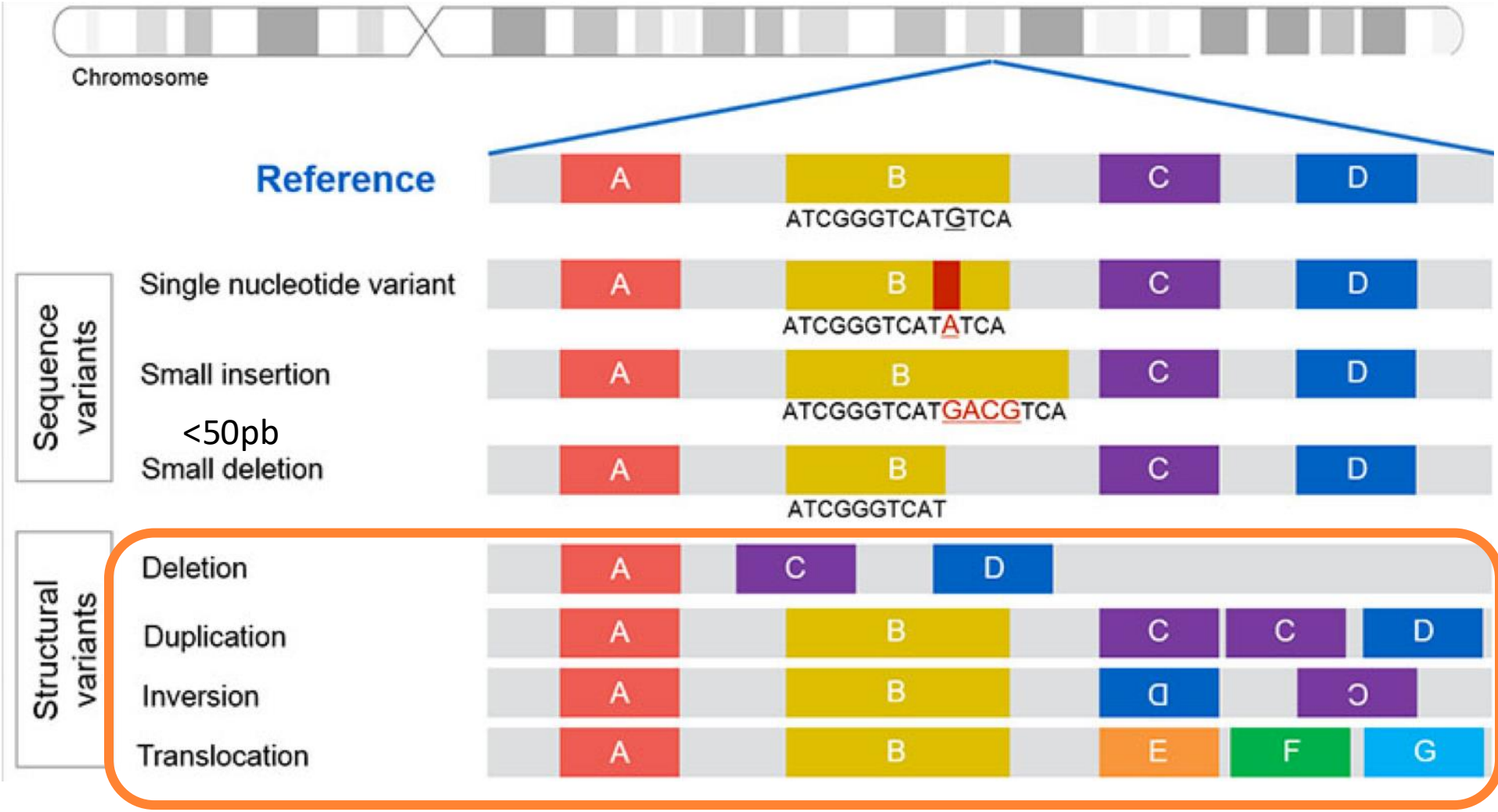


1 Génome : Polymorphisme génétique



Insertions/délétions (≠ multiple de 3)
⇨ décalage du cadre de lecture (“frameshift”)
⇨ codon STOP prématuré ⇨ protéine tronquée

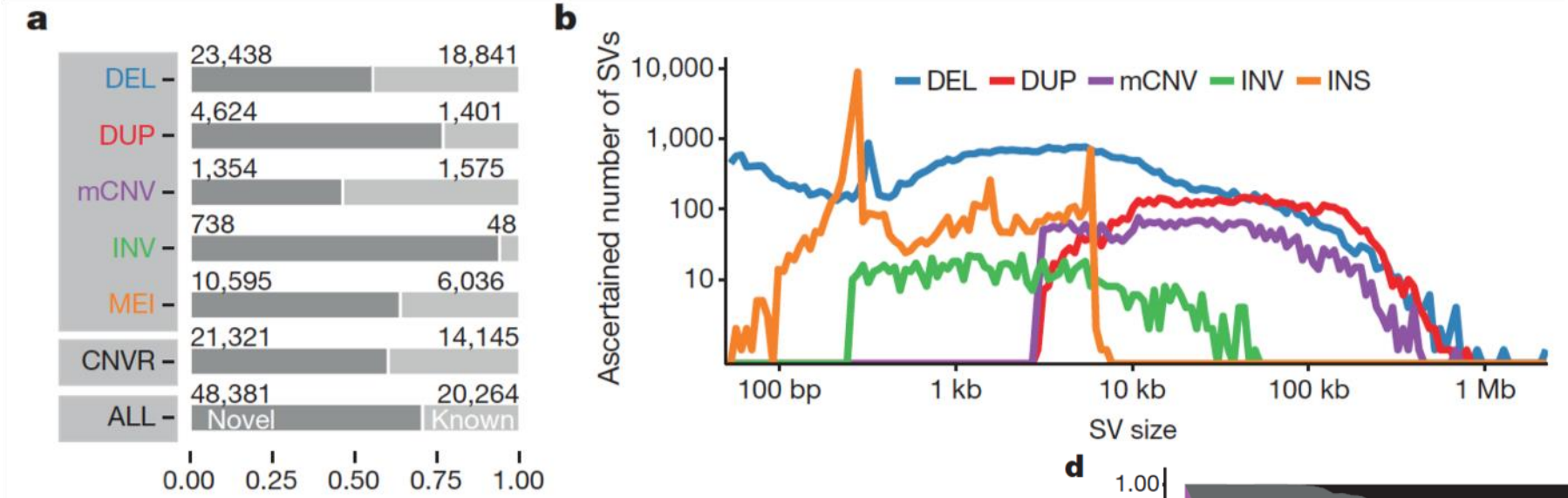
1 Génome : Polymorphisme génétique



variant de structure : **>50bp**

1 Génome : Polymorphisme génétique

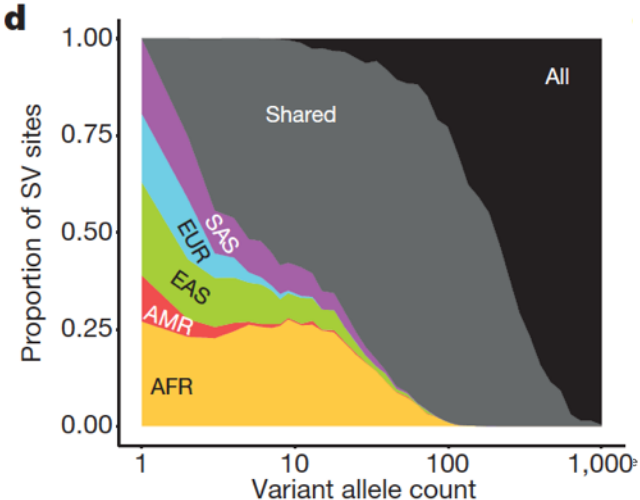
Les polymorphismes structuraux sont fréquents : 13% du génome



DEL>>INS>DUP>mCNV>INV

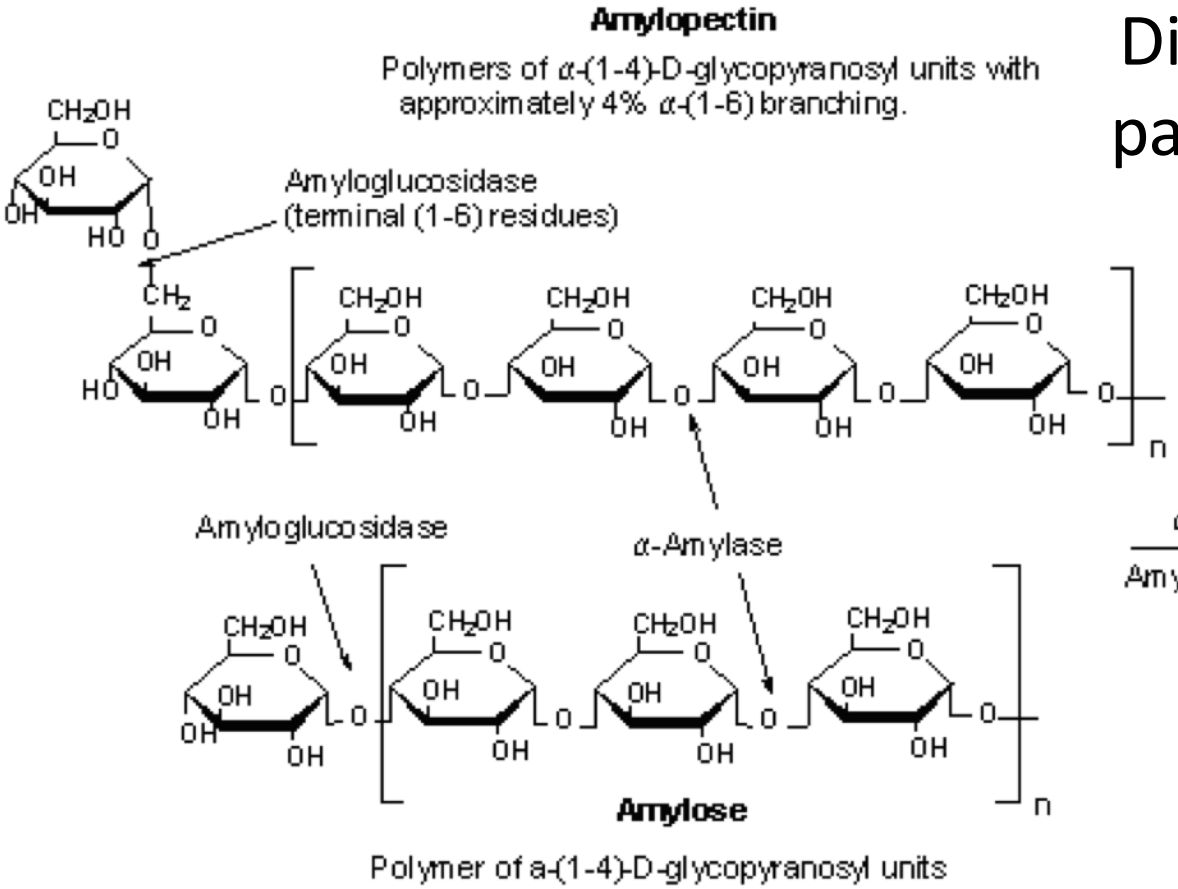
DEL: délétion (biallélique); DUP: duplication (biallélique);
mCNV: multiple Copy Number Variation;
INV: inversion; **MEI: mobile element insertion (INS)**

*An integrated map of structural variation in **2,504** human genomes.* Nature 2015

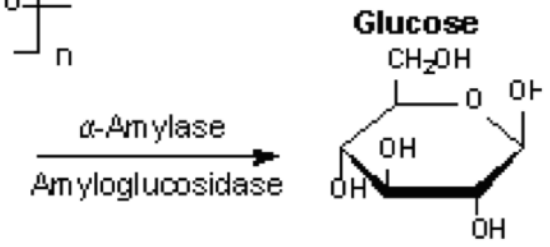


1 Génome : Polymorphisme génétique

Copy Number Variation

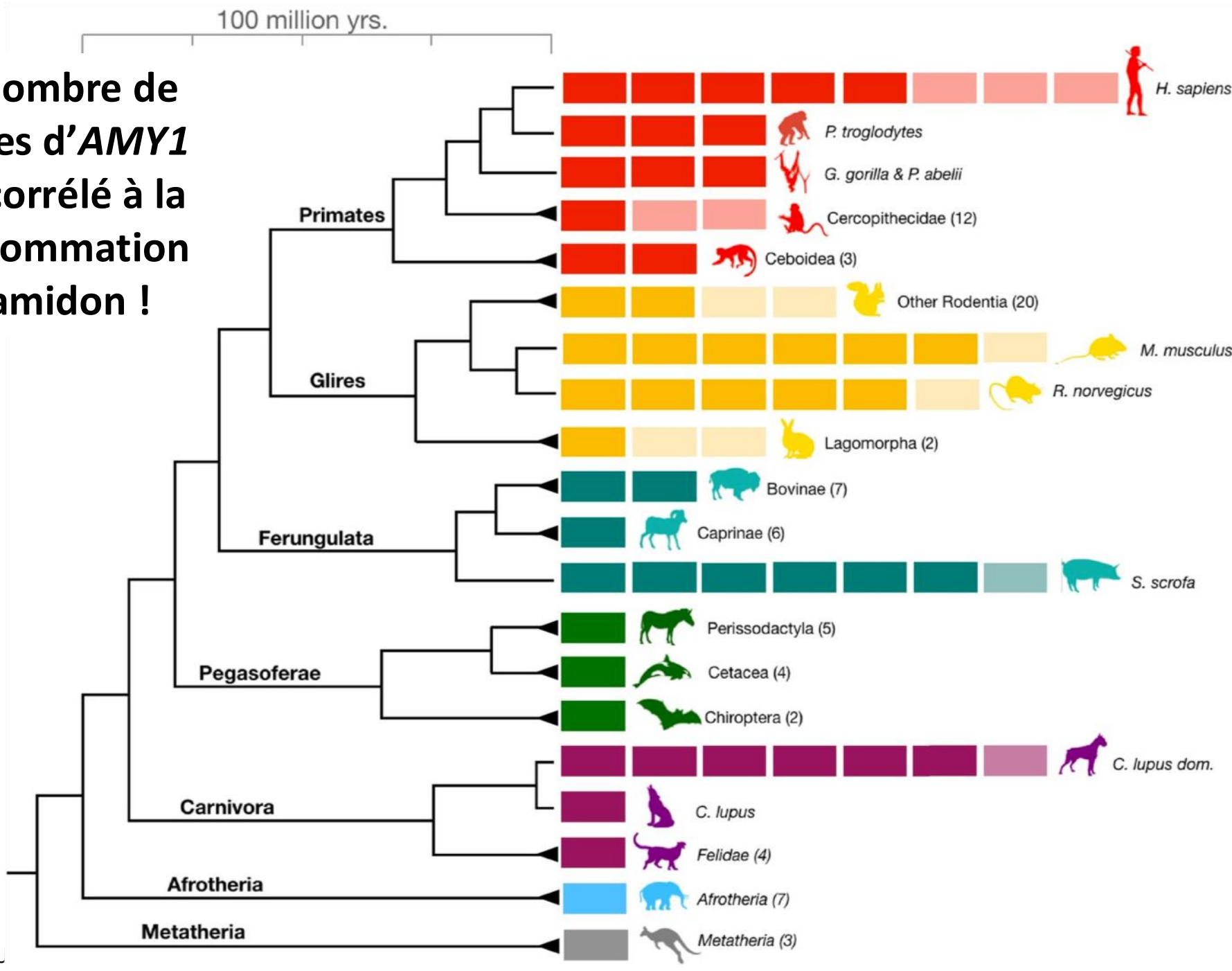


Digestion de l'**AMIDON** par l'**α-amylase** salivaire (codée par ***AMY1***)



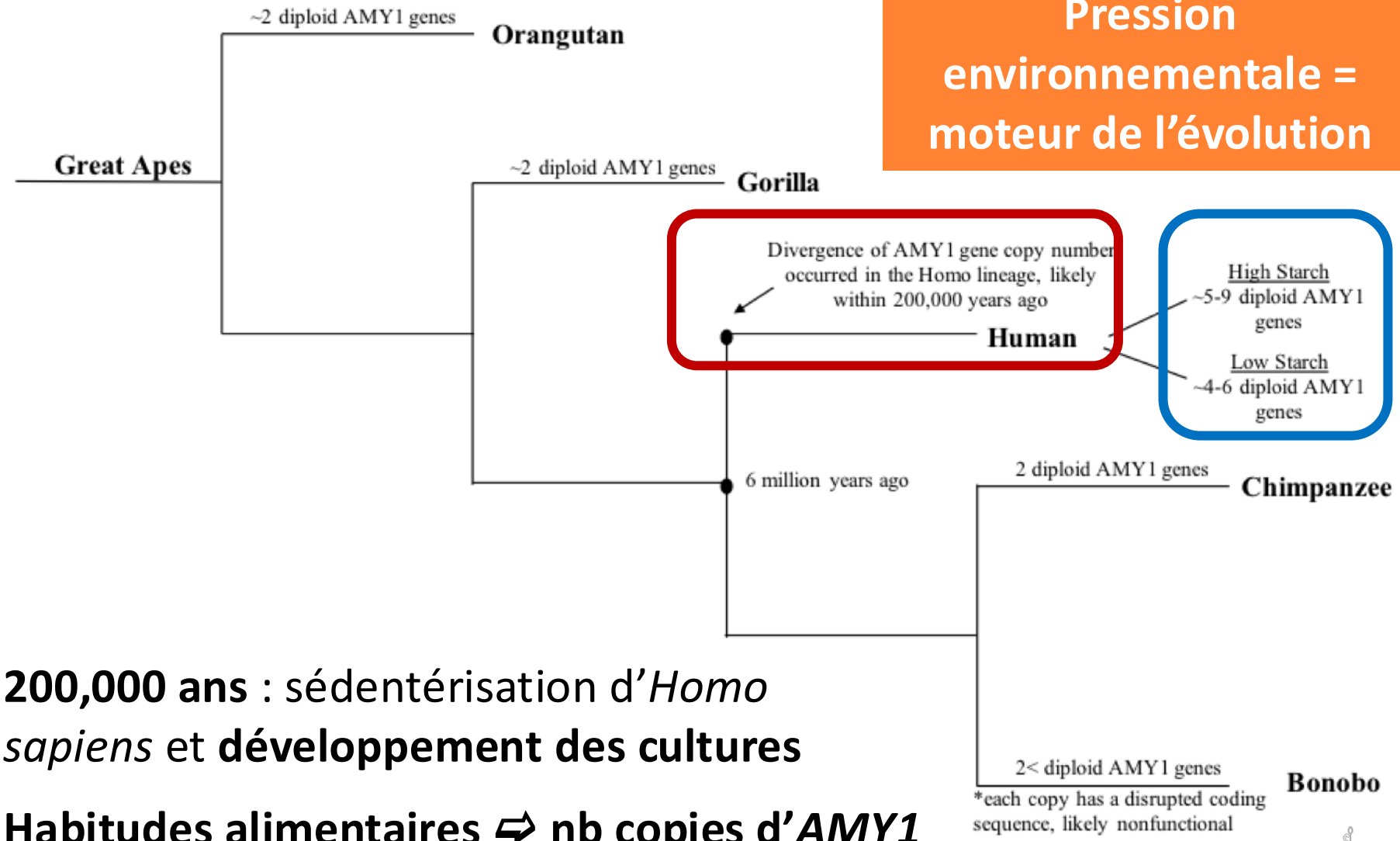


Le nombre de copies d'*AMY1* est corrélé à la consommation d'amidon !



1 Génome : Polymorphisme génétique

Pression environnementale = moteur de l'évolution



200,000 ans : sédentérisation d'*Homo sapiens* et **développement des cultures**

Habitudes alimentaires ⇨ nb copies d'*AMY1*

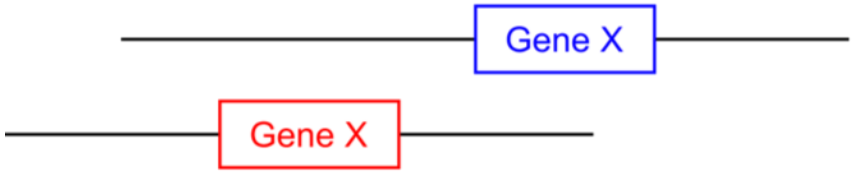
Starch=amidon

Faculté de Médecine Lyon Est

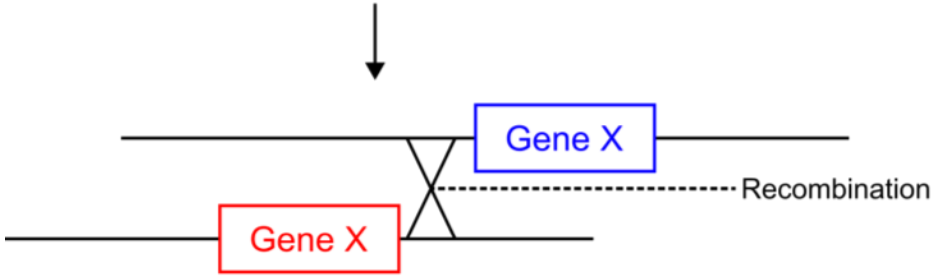
1 Génome : Polymorphisme génétique

Copy Number Variation

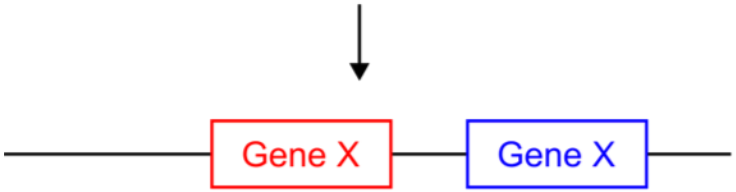
Mésalignement des 2 chromosomes portant le gène *AMY1*



Recombinaison homologue “non-allélique”



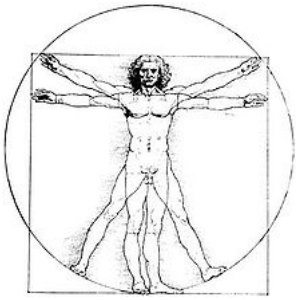
Chromosome avec 2 copies du gène *AMY1*



0 Plan

- **Organisation du génome humain**
  - Génotype vs phénotype
  - Polymorphisme génétique
  - **Génome de référence**
  - Composition du génome
- Gènes
- ADN intergénique

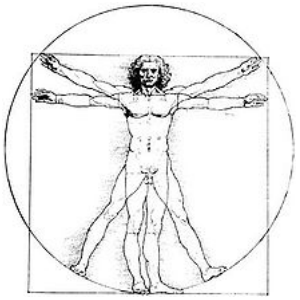
1 Génome : Génome de référence

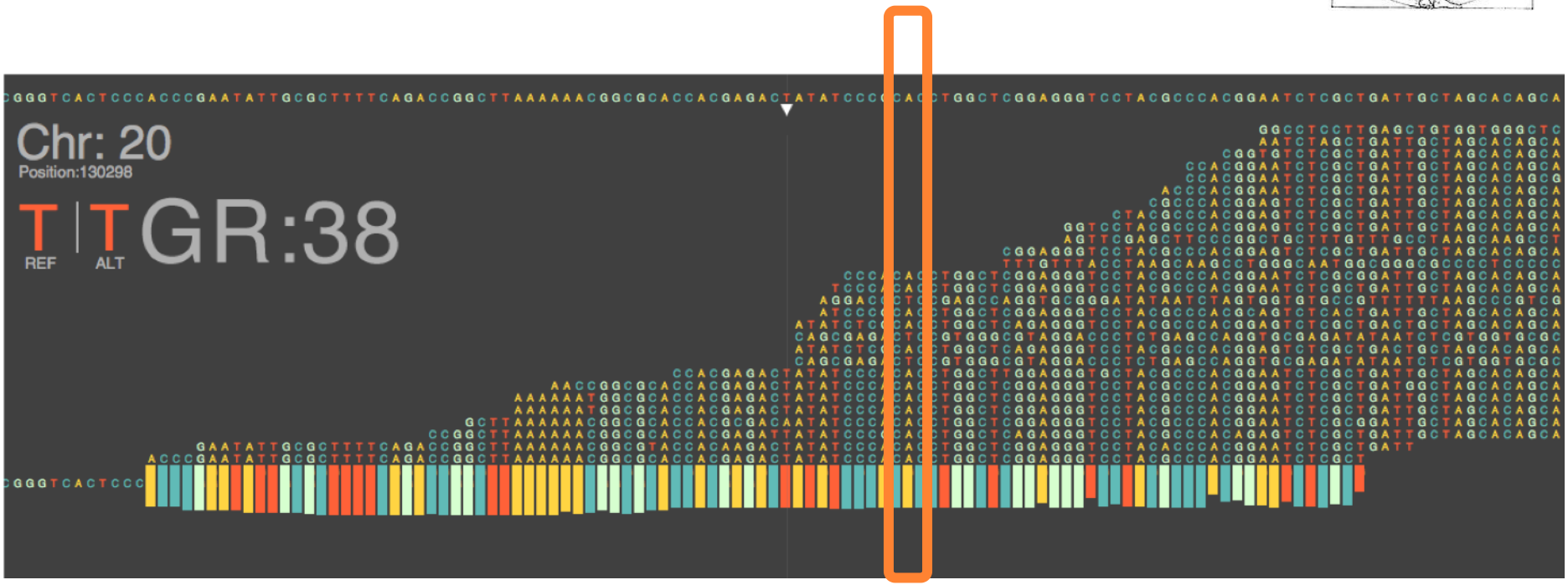




- **13 ans** (1990-2003), **3 milliards de $**
- 20 équipes (USA, UK, Chine, Japon, Alemagne et France)
- **Génome humain haploide de réference = mosaïque** de quelques individus

1 Génome : Génome de référence

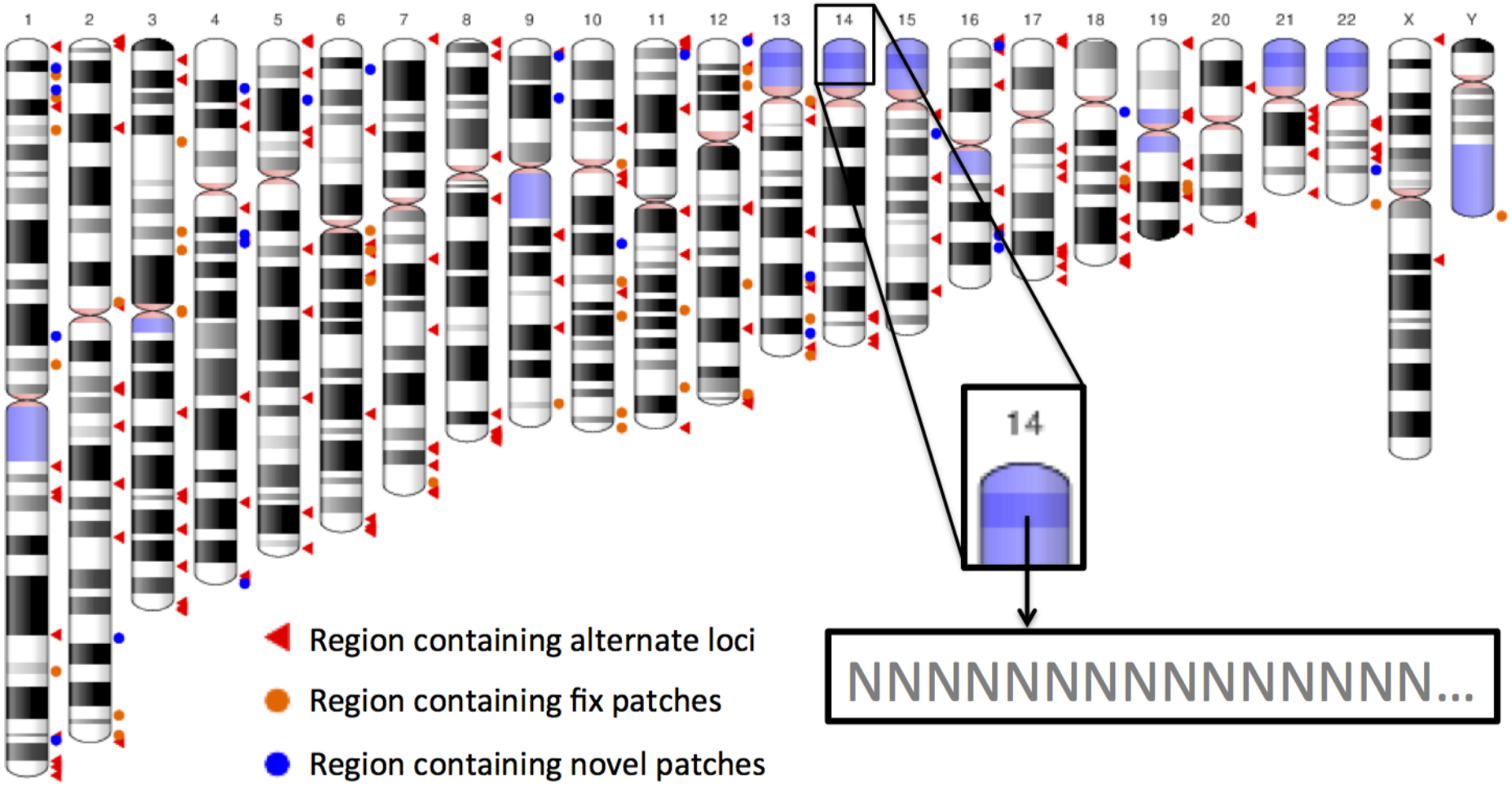




En cas de SNP ⇨ l'**allèle le plus fréquent** est retenu

Faculté de Médecine Lyon Est

1 Génome : Génome de référence



Certaines régions (télomères +++) étaient mal séquencées

1 Génome : Plan France Médecine Génomique

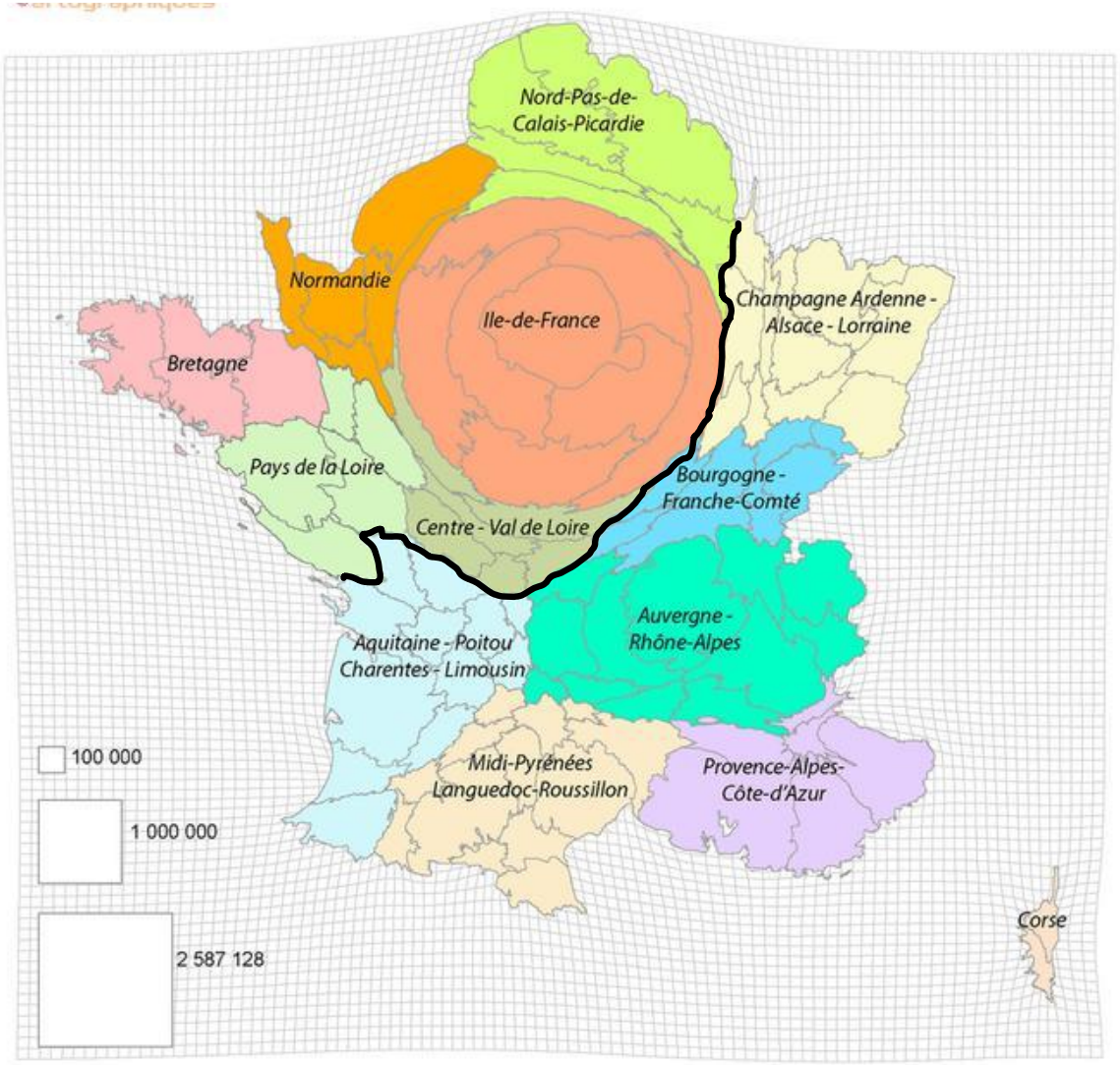
SeqOIA

LA PLATEFORME GÉNOMIQUE
DE PARIS RÉGION

***Seq**uencing, **O**mics,*
***I**nformation **A**nalysis*

AURA GEN

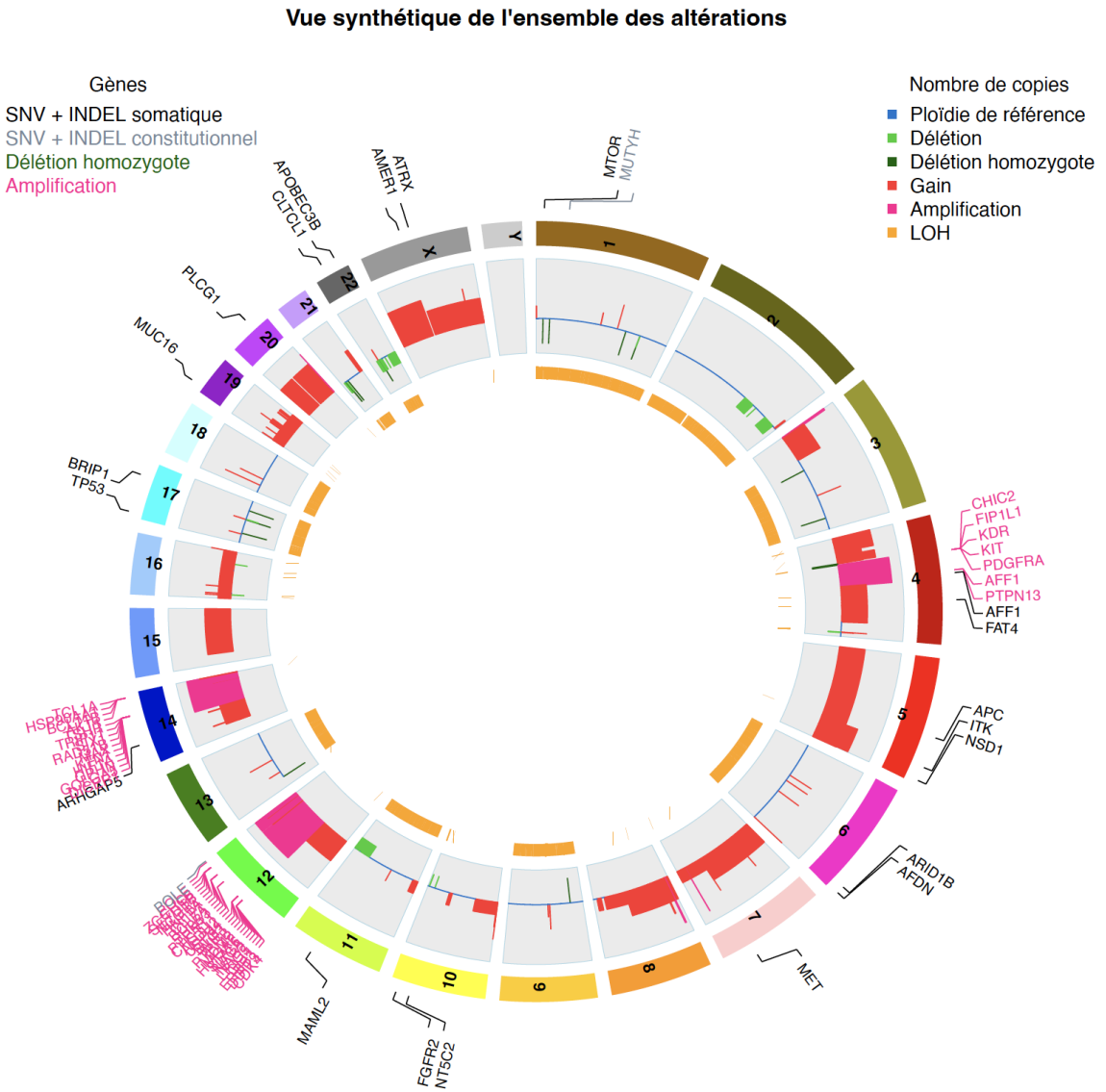
Auvergne **R**hône **A**lpes
Genomique



1 Génome : Plan France Médecine Génomique

- "Séquençage **h**
- 48 WGS simult
- Environ **1000€**
- Résultat "brut" **<1 semaine**

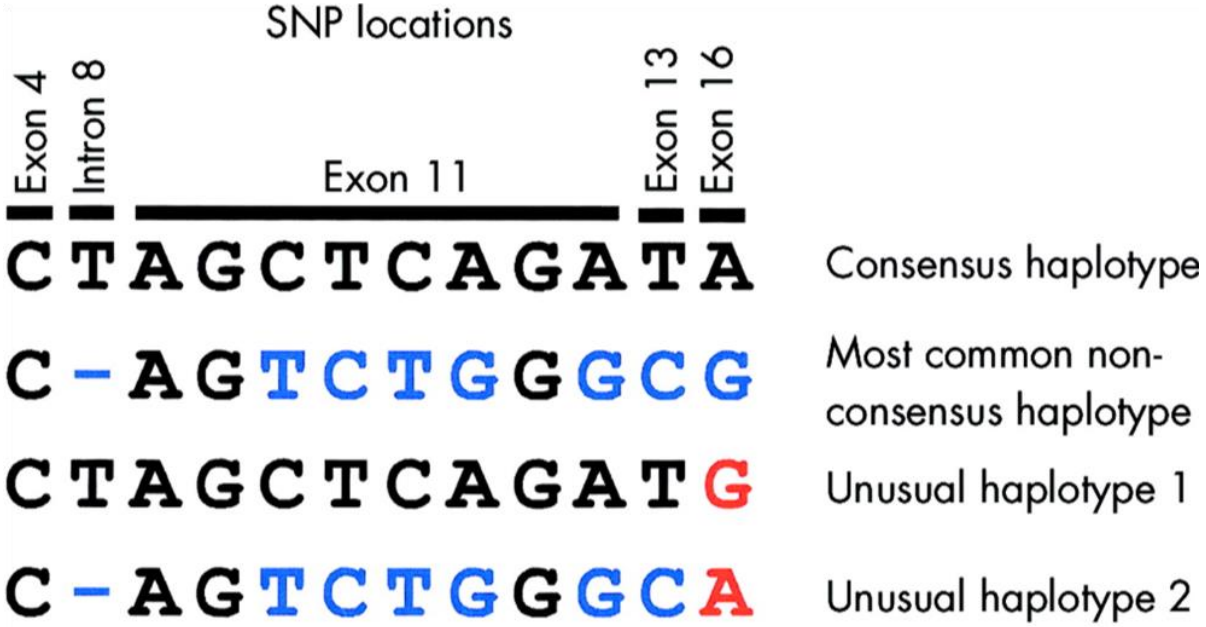




1 Génome : Haplotypes

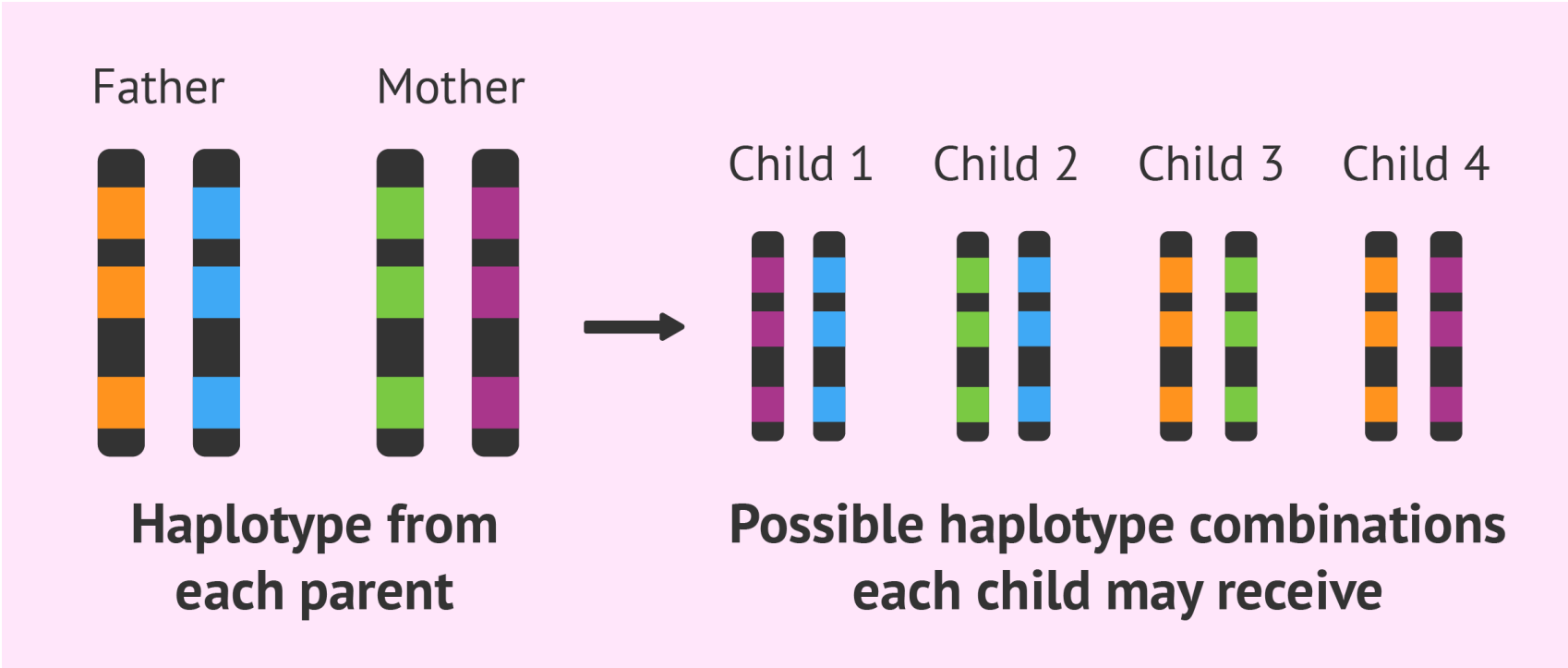


- **Haplotype = groupe de SNPs séquentiels sur un même chromosome**
- A l'intérieur de chaque haplotype **forte liaison entre les SNP** (très peu de recombinaisons, transmis en bloc)
  ⇨ étude de la **transmission** intra-familiale



1 Génome : Haplotypes

- **Haplotypage = identification des chromosomes parentaux transmis**



Posez vos questions pendant le cours



1. Allez sur wooclap.com
2. Entrez le code d'événement dans le bandeau supérieur

Code d'événement

PJINGO

0 Plan

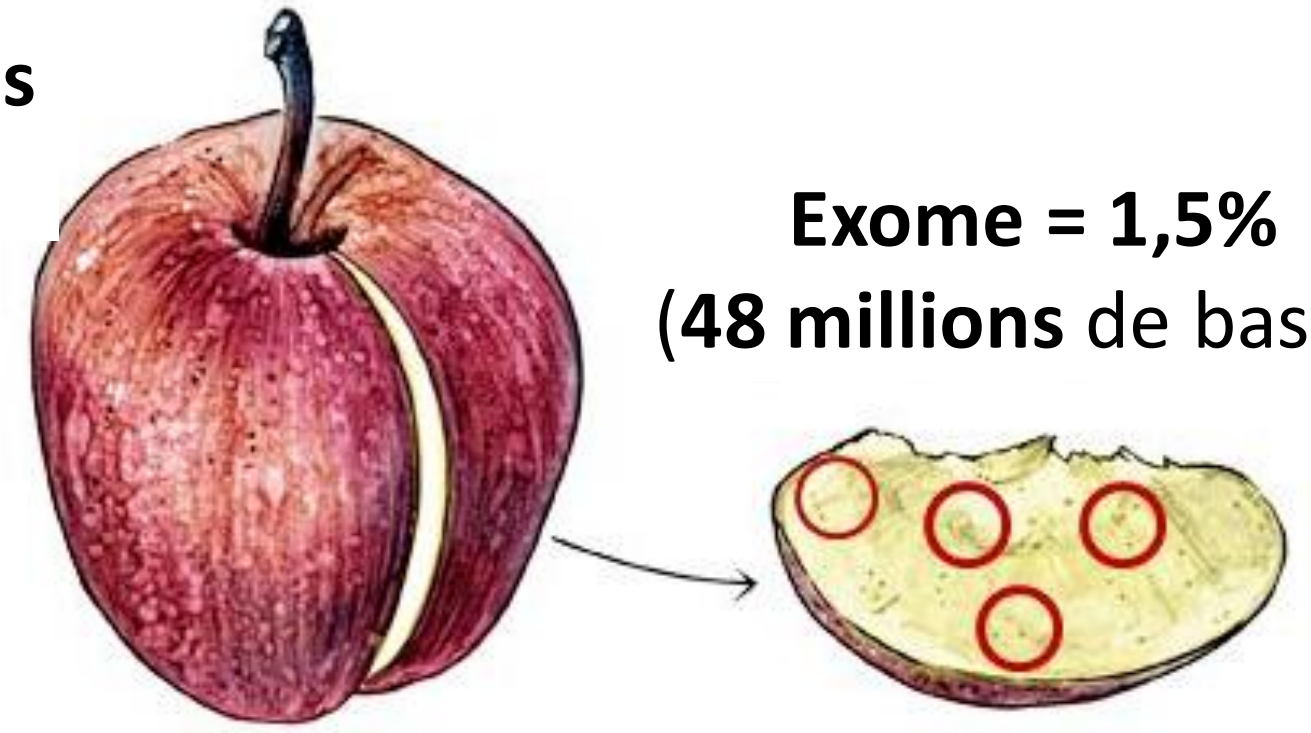
- **Organisation du génome humain**
  - Génotype vs phénotype
  - Polymorphisme génétique
  - Génome de référence
  - **Composition du génome**
- Gènes
- ADN intergénique

1 Génome : Composition du génome

Important

- **Seuls 1,5% du génome code pour des protéines (21000 gènes) ⇨ « exome »**

Génome
(**3,2 milliards** de bases)



Exome = 1,5%
(**48 millions** de bases)

Faculté de Médecine Lyon Est

3 Génome : Composition du génome

Taille de génomes **haploïdes**
(en Millions de bases, Mégabases, Mb)

• E. coli	4.5
• S. cerevisiae (levure)	14.4
• C. elegans	100
• D. melanogaster	165
• H. sapiens	3,000
• Arabidopsis thaliana	130
• L. esculentum (tomate)	1,000
• N. tabacum (4x)	4,500
• N. plumbaginifolia	2,300
• B.napus (colza)	1,200
• O. sativa (riz)	420
• Z. mais	2,500
• T. aestivum (blé)	16,000
• Tulipa	30,000

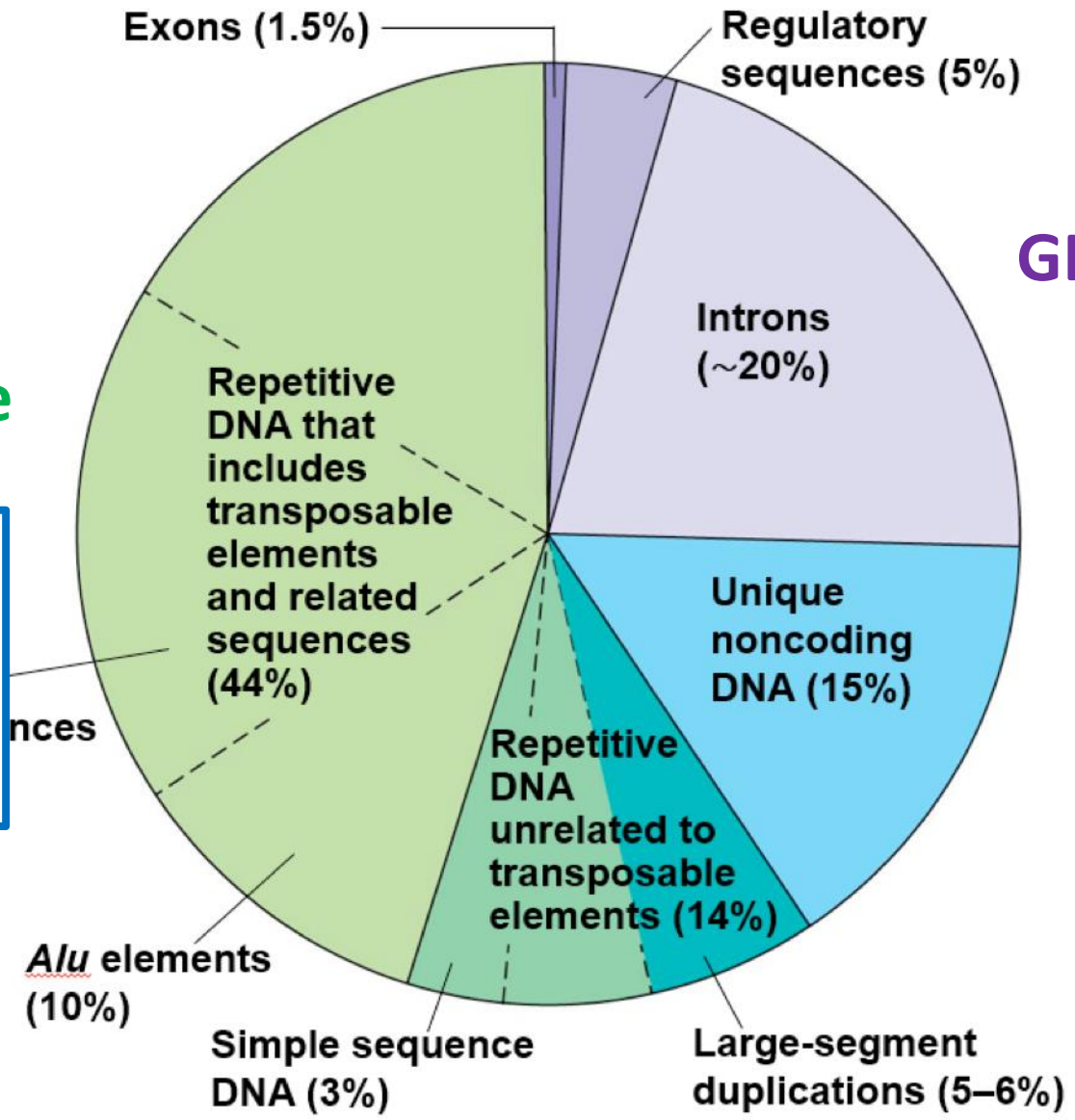
Génome humain
3 milliards (3 Gb)
de nucléotides

1 Génome : Composition du génome

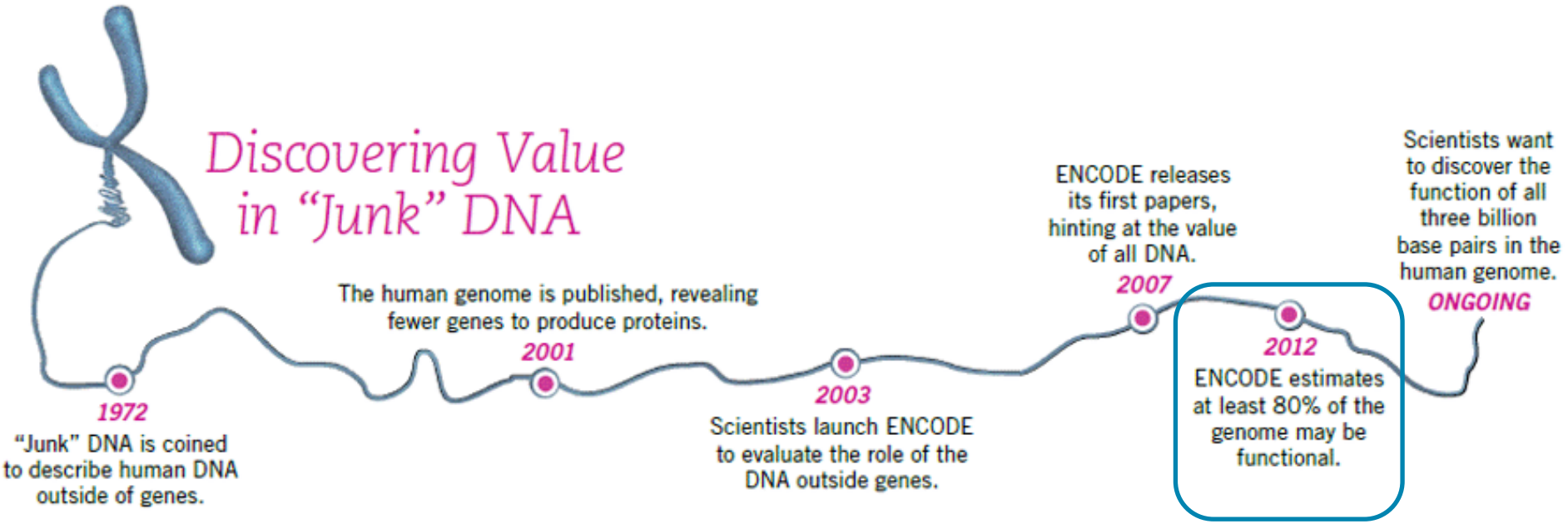
ADN intergénique

GENES

2/3 du génome est constitué de "JUNK DNA"



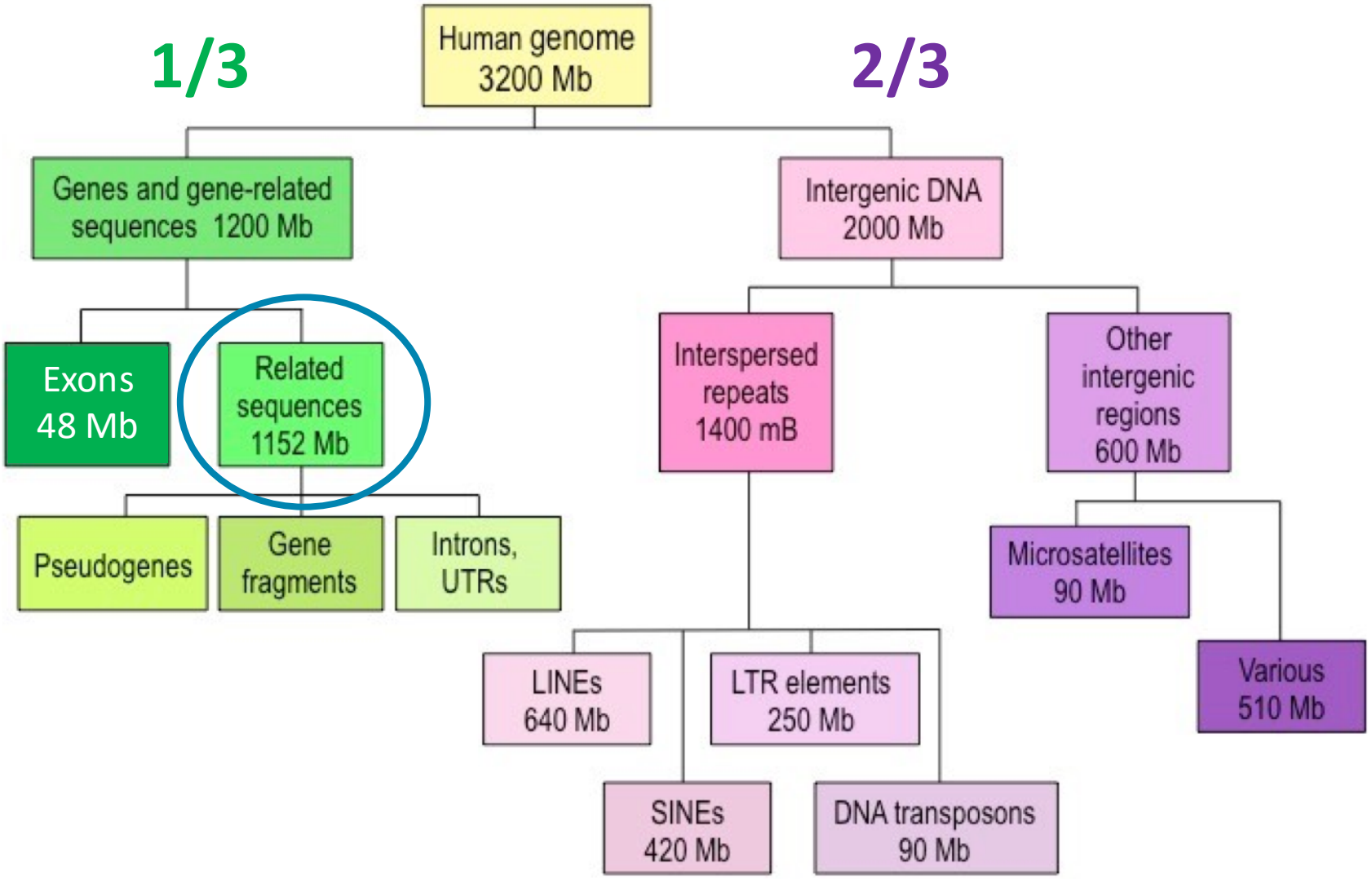
1 Génome : Composition du génome



Très probablement pas si inutile que ça…

ENCODE: ENCyclopedia Of Dna Elements

1 Génome : Composition du génome



1 Génome : Composition du génome

Table 2. Number of human genes in different databases as of July 2018[18]

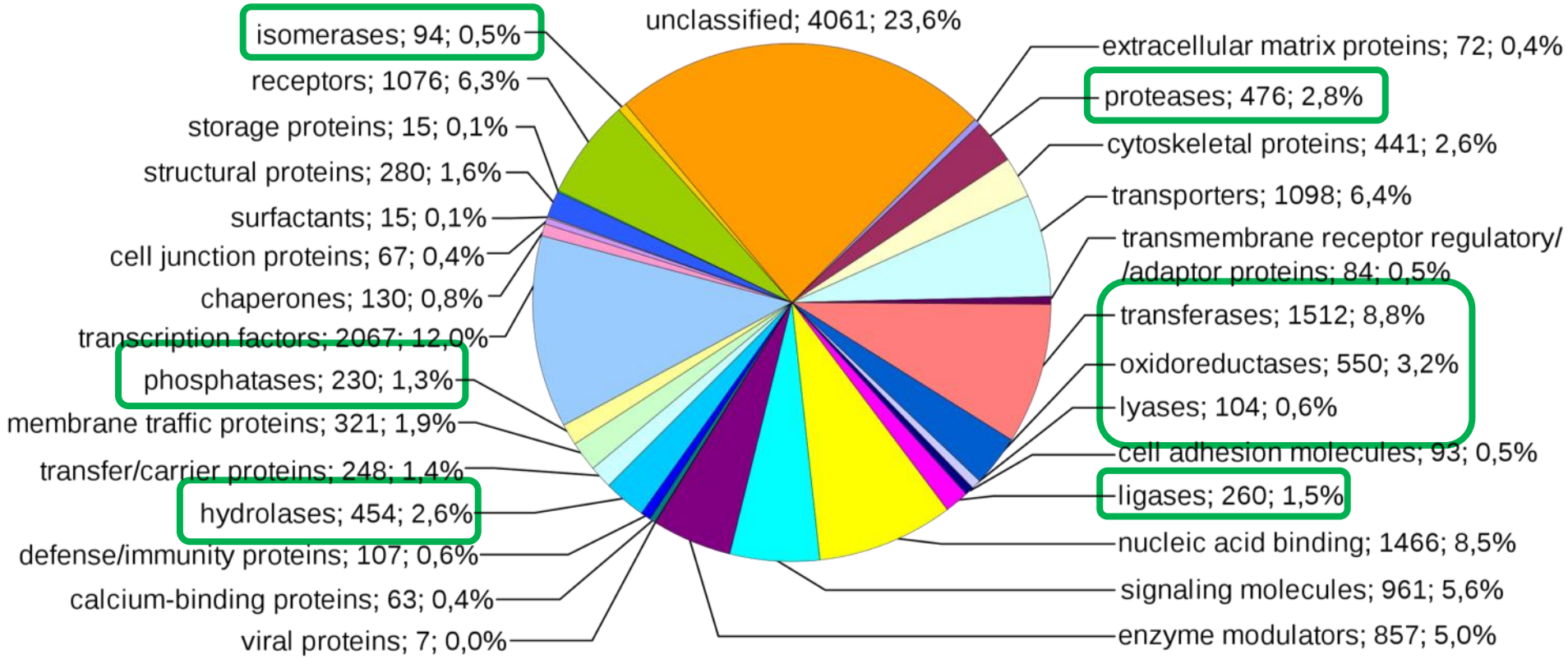
	Gencode[19]	Ensemble[20]	Refseq[21]	CHESS[22]
protein-coding genes	19,901	20,376	20,345	21,306
lncRNA genes	15,779	14,720	17,712	18,484
antisense RNA	5501		28	2694
miscellaneous RNA	2213	2222	13,899	4347
Pseudogenes	14,723	1740	15,952	
total transcripts	203,835	203,903	154,484	328,827

Gènes codants ≃ gènes non codants > pseudogènes

Nb transcrits >> nb de gènes (1 gène ⇨ +s transcrits)

Faculté de Médecine Lyon Est

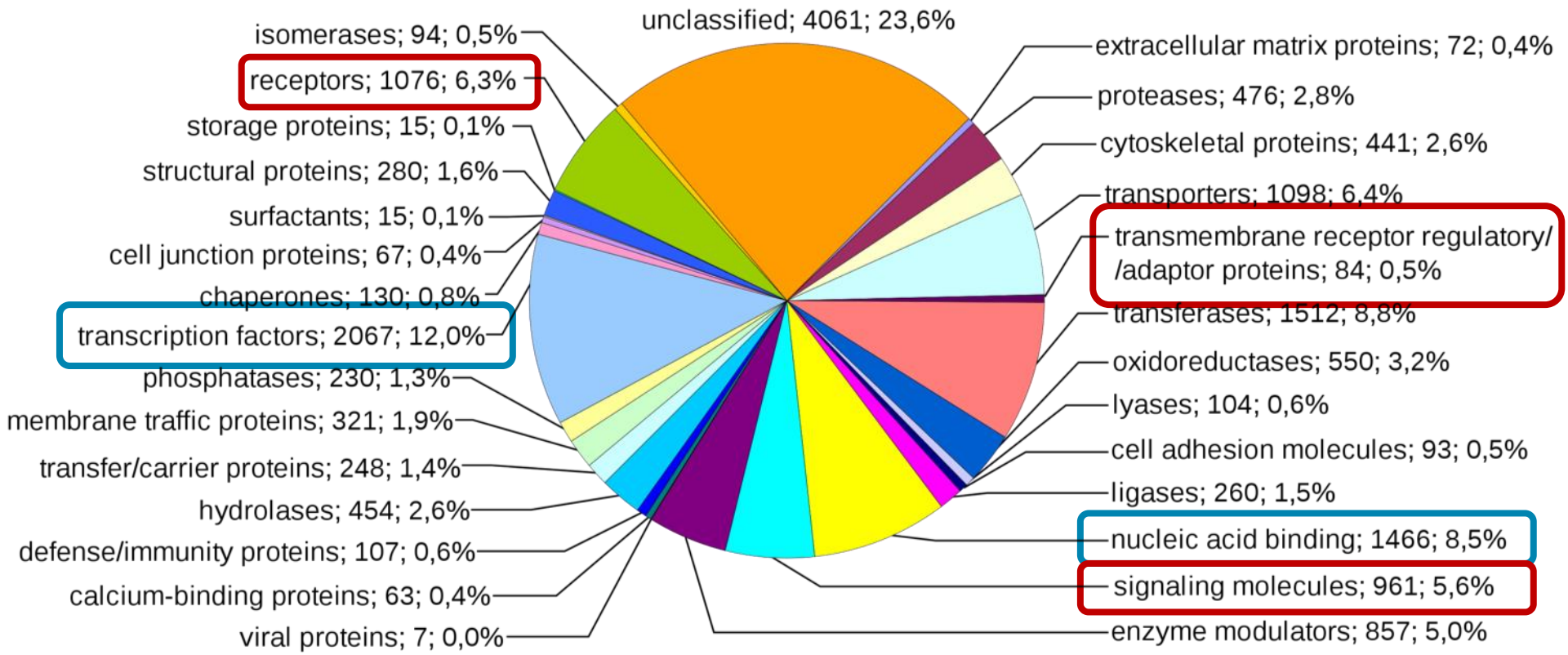
1 Génome : Composition du génome



Les gènes codent pour des protéines de fonctions différentes

Voir cours J Lopez Enzymo

1 Génome : Composition du génome



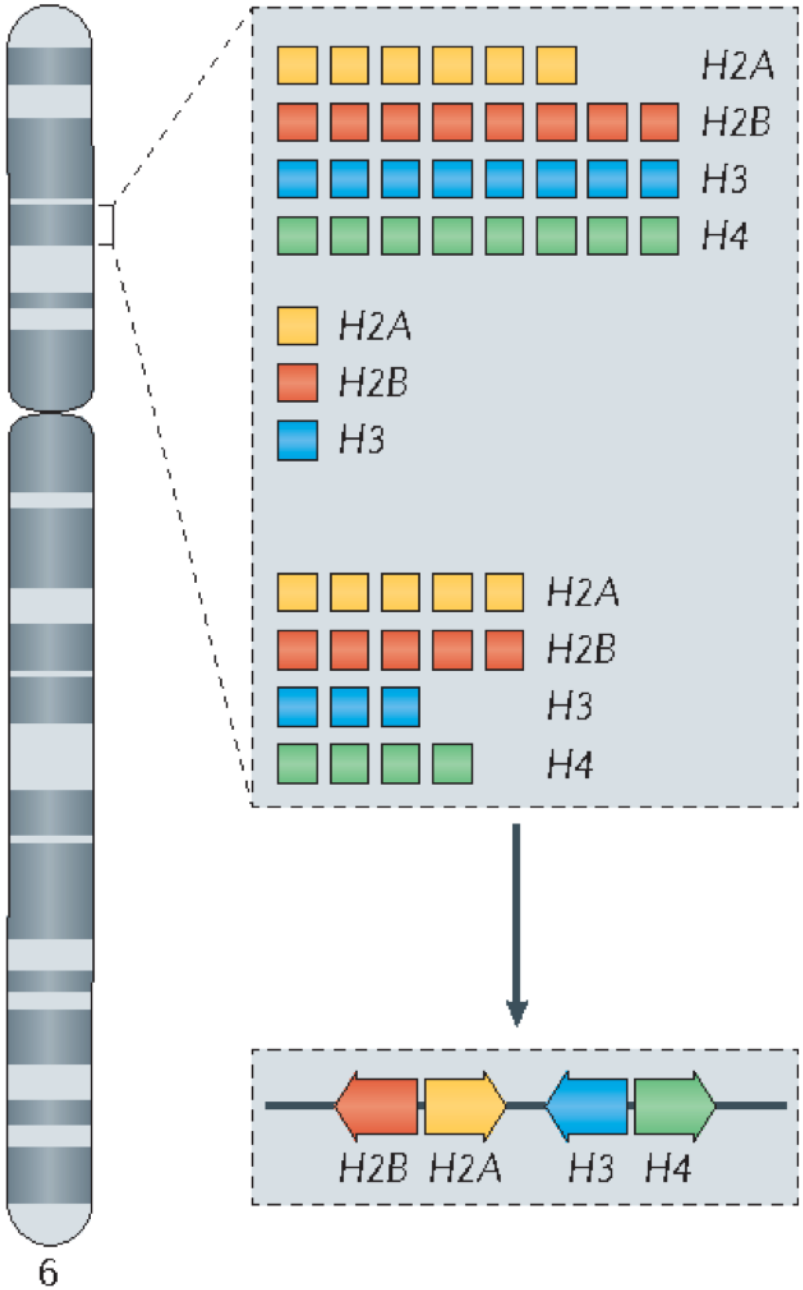
Les gènes codent pour des protéines de fonctions différentes

Voir cours J Lopez Protéines fonction

1 Génome : Composition du génome

Les gènes sont souvent regroupés par homologie de séquence et fonction biologique

⇨ “**CLUSTER**”

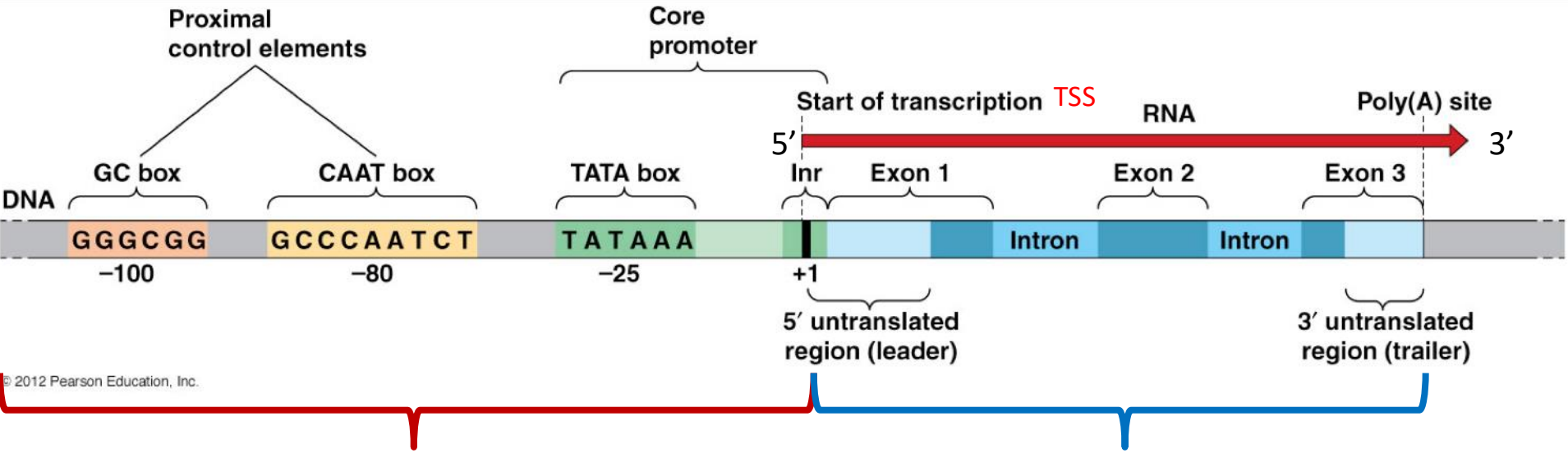


0 Plan

- Organisation du génome humain
- **Gènes**
  - **Structure d'un gène eucaryote codant**
  - **Pseudogènes**
- ADN intergénique

Faculté de Médecine Lyon Est

2 Génome : Structure d'un gène eucaryote codant



Régions "cis" régulatrices

⇨ **contrôle de la transcription**

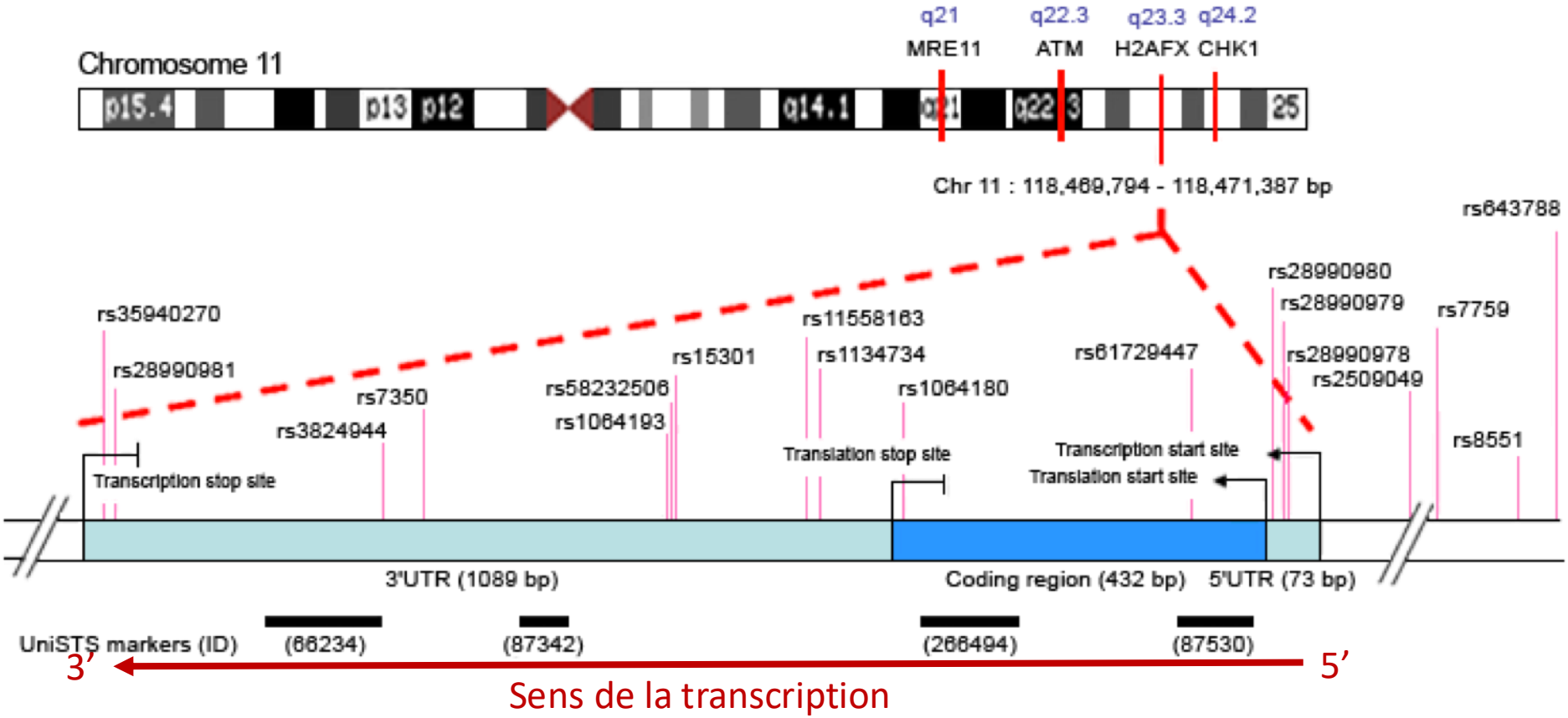
(voir cours d'Alexandre Janin + cours "régulation")

Région transcrite

⇨ **pré-ARNm**

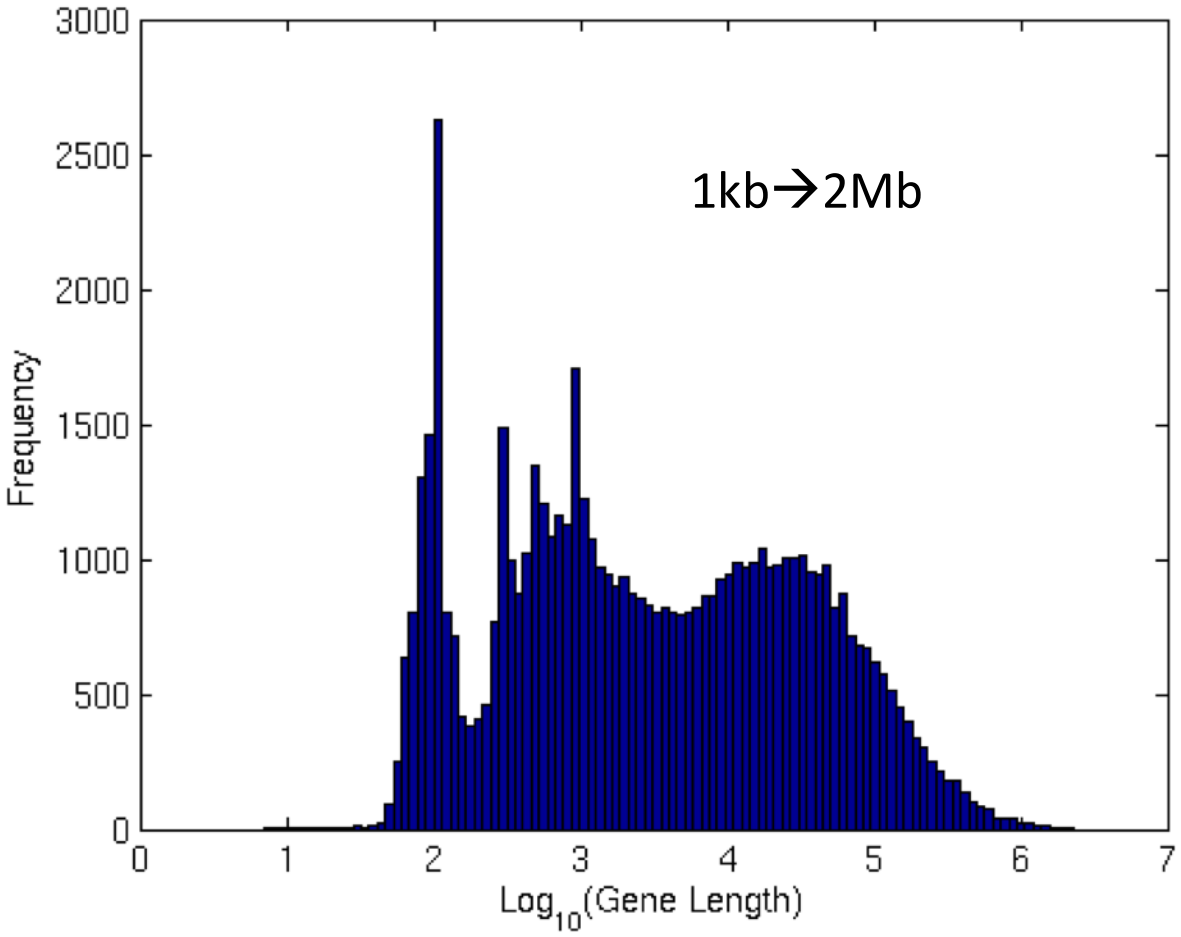
Morcelée en Exons (codants) et Introns (non codants)

2 Génome : Structure d'un gène eucaryote codant



1 seul brin est transcrit en ARN
= brin sens OU antisens

2 Génome : Structure d'un gène eucaryote codant

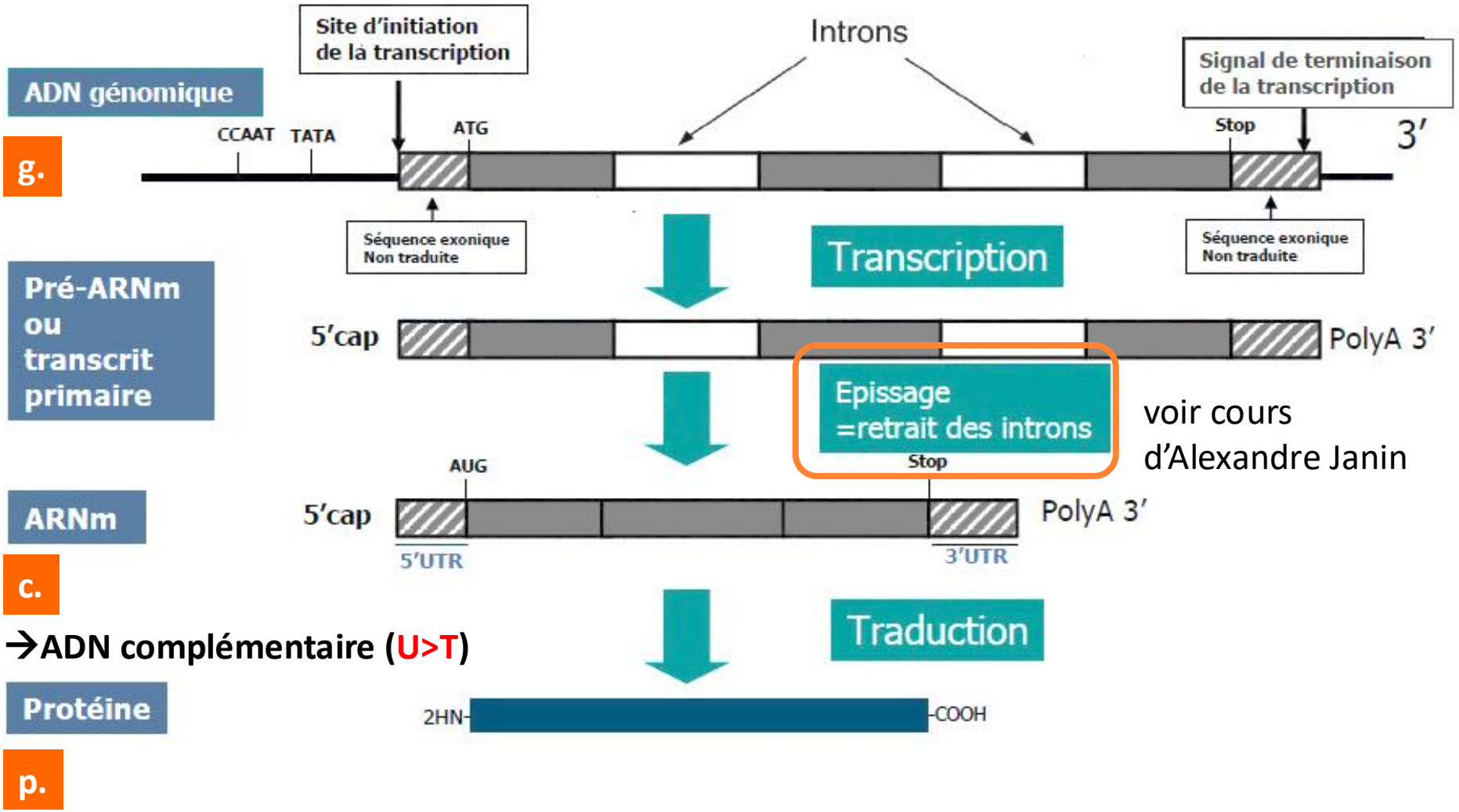


1 des **+ longs**: *DMD* codant pour la **dystrophine**, 2,2Mb

Le **+ d'exons**: *TTN* codant pour la **titine**, 350 exons

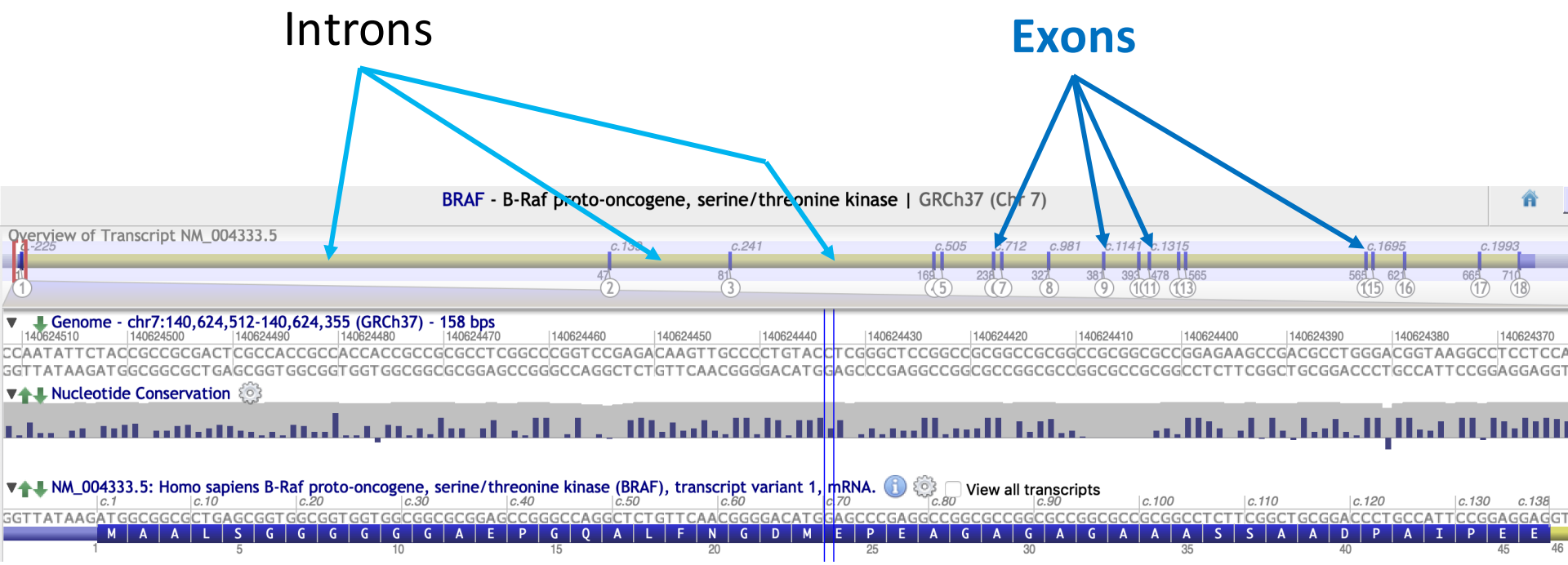
2 Structure d'un gène eucaryote

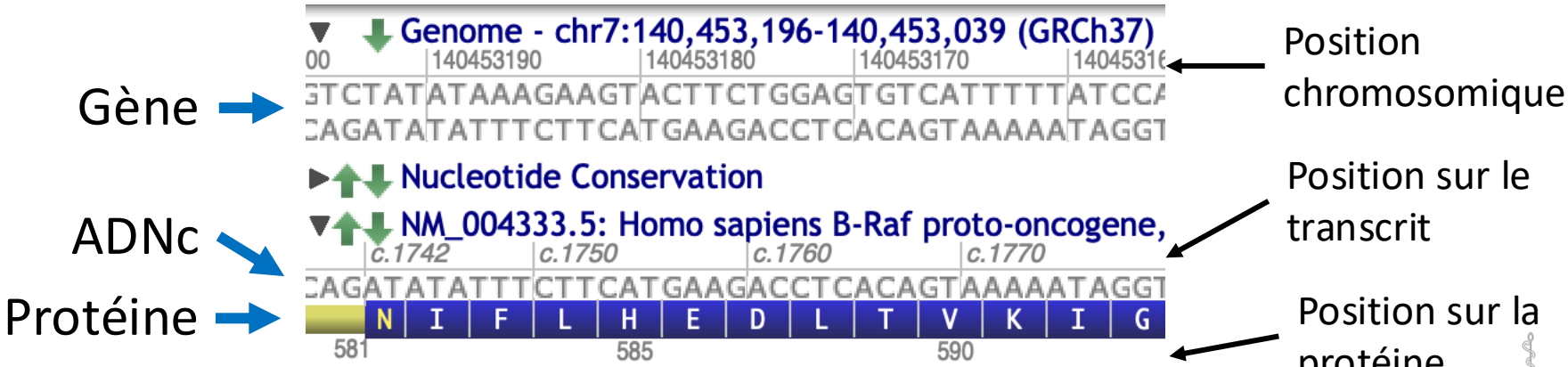
Important



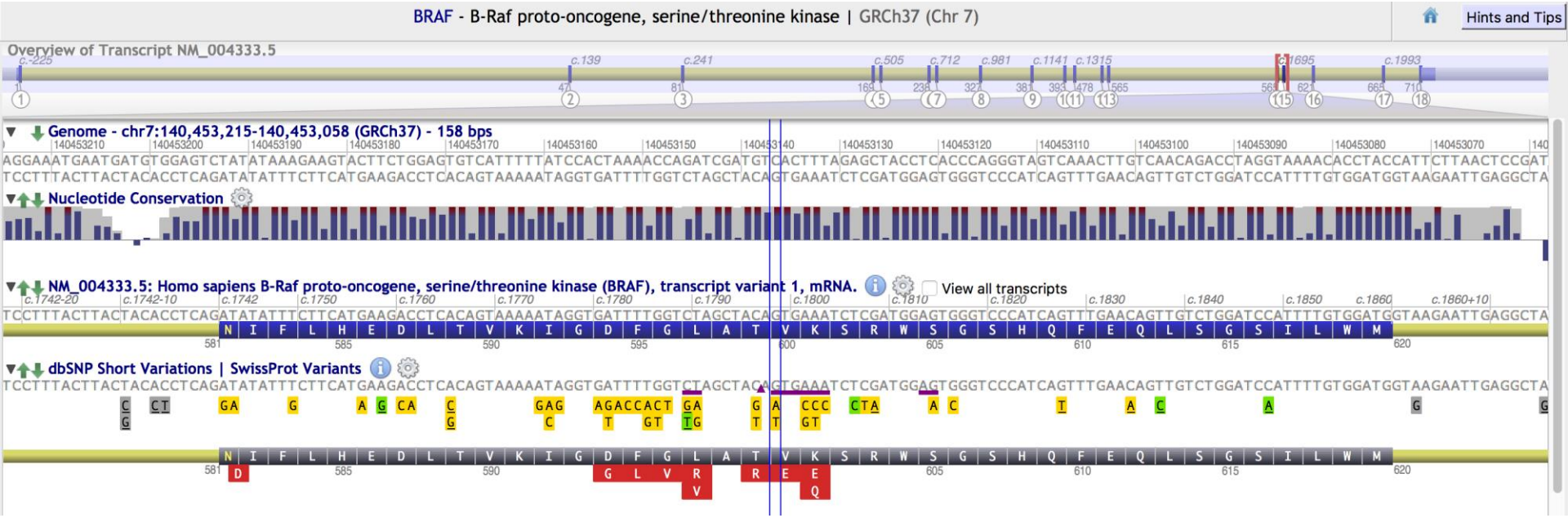
→ADN complémentaire (U>T)

2 Structure d'un gène eucaryote





❷ Structure d'un gène eucaryote



Chr7:**g.**1404531136T>A : substitution d'1 nucleotide sur **le gène**
(nomenclature g. rarement utilisée en routine)

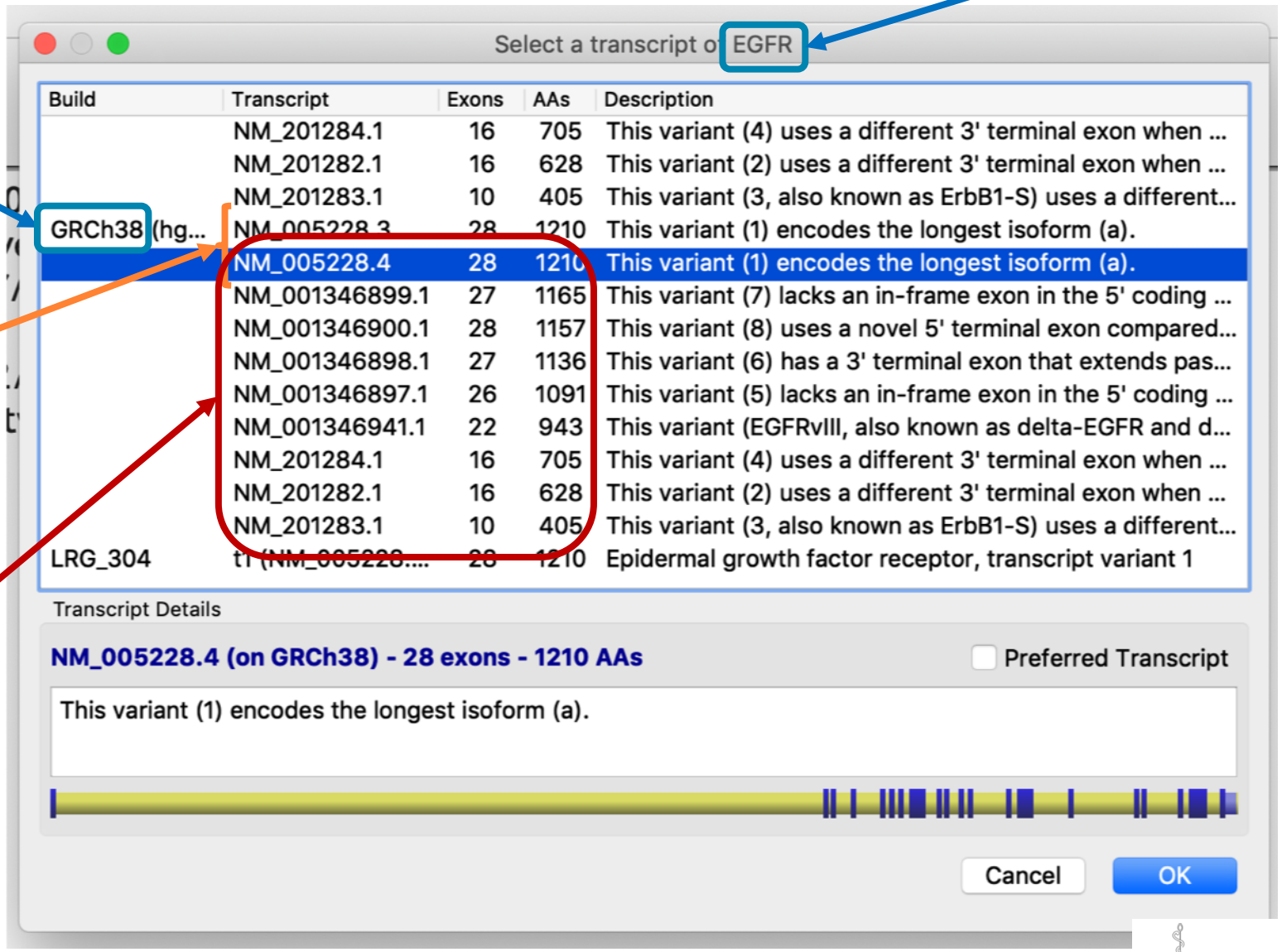
↓

c.1799T>A : modification d'1 nucléotide sur **l'ADN complémentaire**
(essentiel d'indiquer quel transcrit est utilisé comme référence)

↓

p.600Val>Glu ou p.600V>E : "La valine en position 600 de la **protéine** BRAF est remplacée par un glutamate"

2 Structure d'un gène eucaryote



2 Les séquences du concours…

IMPORTANT : L'**acide aminé** correspondant à chacun des codons est indiqué **sous la 1ère base** de celui-ci. Pour faciliter le repérage, les numérotations du 1er et du dernier nucléotide ou acide aminé sont indiquées pour chacune des lignes. Dans la séquence 2, les exons sont en majuscules et les bordures introniques en minuscules. (…) indique que certaines bases ne sont pas indiquées.



Séquence 1

ADNc/ARNm mature : pas d'intron

```
1    GTCCGATGGGGCTCTGGTGGCGTGATCTGCGCGCCCCAGGCGTCAAGCACCCACACCCTA 60
61   GAAGGTTTCCGCAGCGACGTCGAGGCGCTCATGGTTGCAGGCGGGCGCCGCCGTTCAGTT 120
121  CA                                                          180
181  CG                                                          240
241  CT                                                          300
301  GCGTGGACCGCGCACGGCCTCTAGGTCTCCTCGCCAGGACAGCAACCTCTCCCCTGGCCC 360
361  TCATGGGCACCGTCAGCTCCAGGCGGTCCTGGTGGCCGCTGCCACTGCTGCTGCTGCTGC 420
1      M  G  T  V  S  S  R  R  S  W  W  P  L  P  L  L  L  L  L  L 20
421  TGCTGCTCCTGGGTCCCGCGGGCGCCCGTGCGCAGGAGGACGAGGACGGCGACTACGAGG 480
21     L  L  L  G  P  A  G  A  R  A  Q  E  D  E  D  G  D  Y  E  E 40
481  AGCTGGTGCTAGCCTTGCGTTCCGAGGAGGACGGCCTGGCCGAAGCACCCGAGCACGGAA 540
41     L  V  L  A  L  R  S  E  E  D  G  L  A  E  A  P  E  H  G  T 60
541  CCACAGCCACCTTCCACCGCTGCGCCAAGGATCCGTGGAGGTTGCCTGGCACCTACGTGG 600
61     T  A  T  F  H  R  C  A  K  D  P  W  R  L  P  G  T  Y  V  V 80
```

Séquence 2

ADN/gène : présence d'introns

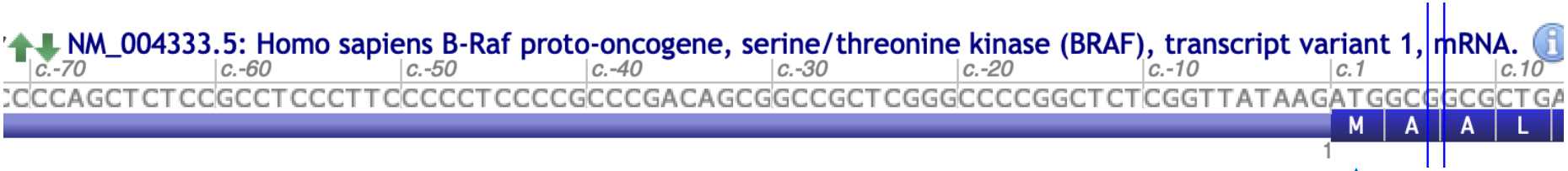
```
     GTCCGATGGGGCTCTGGTGGCGTGATCTGCGCGCCCCAGGCGTCAAGCACCCACACCCTA
     GAAGGTTTCCGCAGCGACGTCGAGGCGCTCATGGTTGCAGGCGGGCGCCGCCGTTCAGTT
                                                 GAGACTGGCTCGGGCGGGCCGGGACG
                                                 GGATTCCGCGCGCCCCTTCACGCGCC
                                                 CCACCGCAAGGCTCAAGGCGCCGCCG
     GCGTGGACCGCGCACGGCCTCTAGGTCTCCTCGCCAGGACAGCAACCTCTCCCCTGGCCC
     TCATGGGCACCGTCAGCTCCAGGCGGTCCTGGTGGCCGCTGCCACTGCTGCTGCTGCTGC
1      M  G  T  V  S  S  R  R  S  W  W  P  L  P  L  L  L  L  L  L 20
     TGCTGCTCCTGGGTCCCGCGGGCGCCCGTGCGCAGGAGGACGAGGACGGCGACTACGAGG
21     L  L  L  G  P  A  G  A  R  A  Q  E  D  E  D  G  D  Y  E  E 40
     AGCTGGTGCTAGCCTTGCGTTCCGAGGAGGACGGCCTGGCCGAAGCACCCGAGCACGGAA
41     L  V  L  A  L  R  S  E  E  D  G  L  A  E  A  P  E  H  G  T 60
     CCACAGCCACCTTCCACCGCTGCGCCAAGgtgcgggtgtagggatgggaggccggggcga
61     T  A  T  F  H  R  C  A  K                                   69
     (…)tcatgttcctccttgcatggggccagGATCCGTGGAGGTTGCCTGGCACCTACGTGG
70                                 D  P  W  R  L  P  G  T  Y  V  V 80
```


Faculté de Médecine Lyon Est

2 Structure d'un gène eucaryote



Attention! la **numérotation de l'ADNc (c.) commence à l'ATG**
= ne comprend **pas le 5'UTR**…

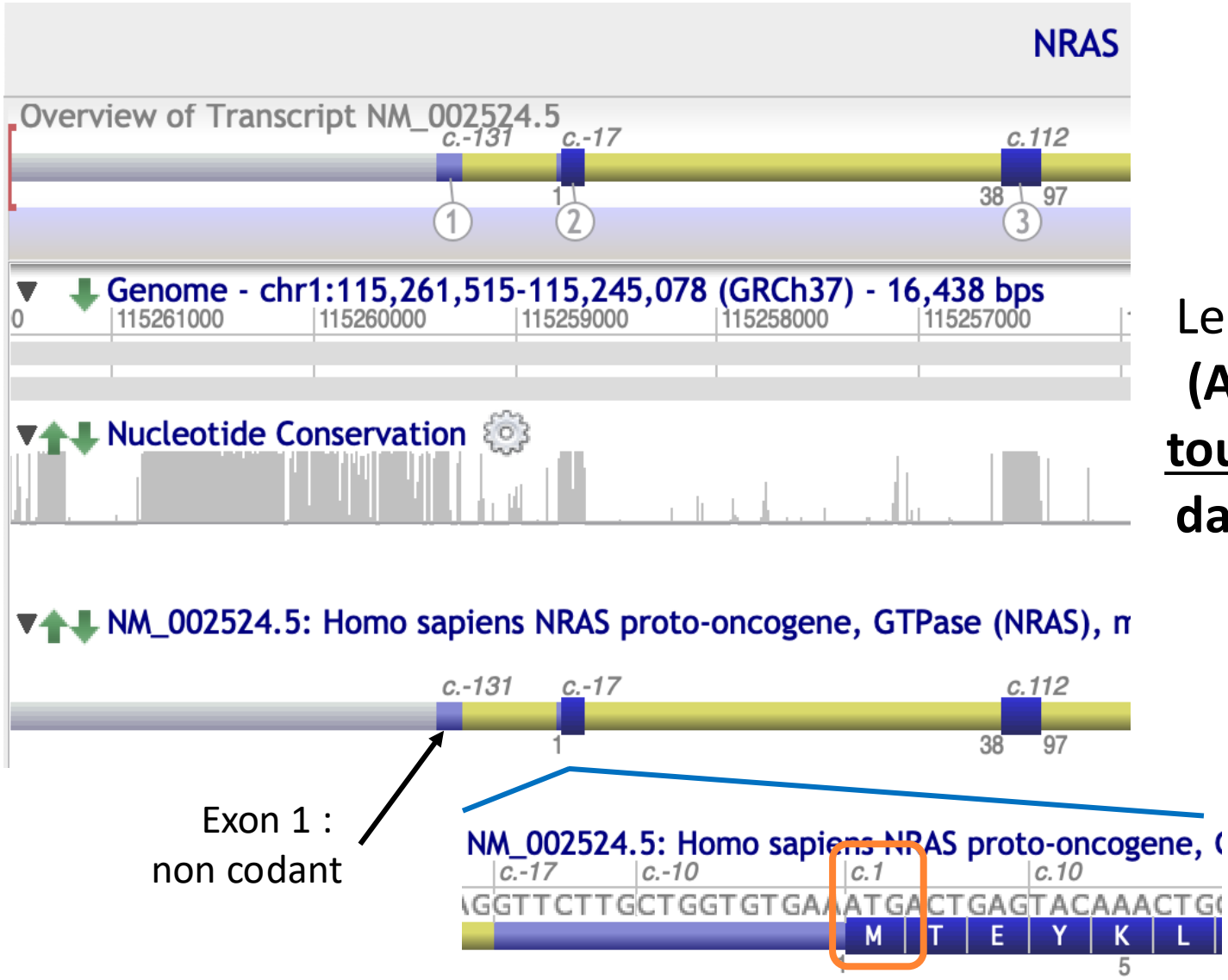


5'UTR numéroté en c.-

START
traduction

➔ Ajouter la longueur du 5'UTR à la numérotation c. du variant pour retrouver sa position

2 Structure d'un gène eucaryote



Attention!

Le **codon START (ATG)** n'est **pas toujours** localisé **dans le premier exon**

2 Les séquences du concours…

IMPORTANT : L'**acide aminé** correspondant à chacun des codons est indiqué **sous la 1ère base** de celui-ci. Pour faciliter le repérage, les numérotations du 1er et du dernier nucléotide ou acide aminé sont indiquées pour chacune des lignes. Dans la séquence 2, les exons sont en majuscules et les bordures introniques en minuscules. (…) indique que certaines bases ne sont pas indiquées.



Séquence 1

```
1    GTCCGATGGGGCTCTGGTGGCGTGATCTGCGCGCCCCAGGCGTCAAGCACCCACACCCTA 60
61   GAAGGTTTC                                    CGCCGCCGTTCAGTT 120
121  CAGGGTCT                                     GGGCGGGCCGGGACG 180
181  CGTCGTTG                                     GCCCCTTCACGCGCC 240
241  CTGCTCCTGAACTTCAGCTCCTGCACAGTCCTCCCCACCGCAAGGCTCAAGGCGCCGCCG 300
301  GCGTGGACCGCGCACGGCCTCTAGGTCTCCTCGCCAGGACAGCAACCTCTCCCCTGGCCC 360
361  TCATGGGCACCGTCAGCTCCAGGCGGTCCTGGTGGCCGCTGCCACTGCTGCTGCTGCTGC 420
1      M  G  T  V  S  S  R  R  S  W  W  P  L  P  L  L  L  L  L  L 20
421  TGCTGCTCCTGGGTCCCGCGGGCGCCCGTGCGCAGGAGGACGAGGACGGCGACTACGAGG 480
21     L  L  L  G  P  A  G  A  R  A  Q  E  D  E  D  G  D  Y  E  E 40
481  AGCTGGTGCTAGCCTTGCGTTCCGAGGAGGACGGCCTGGCCGAAGCACCCGAGCACGGAA 540
41     L  V  L  A  L  R  S  E  E  D  G  L  A  E  A  P  E  H  G  T 60
541  CCACAGCCACCTTCCACCGCTGCGCCAAGGATCCGTGGAGGTTGCCTGGCACCTACGTGG 600
61     T  A  T  F  H  R  C  A  K  D  P  W  R  L  P  G  T  Y  V  V 80
```

Début de la traduction = c.1

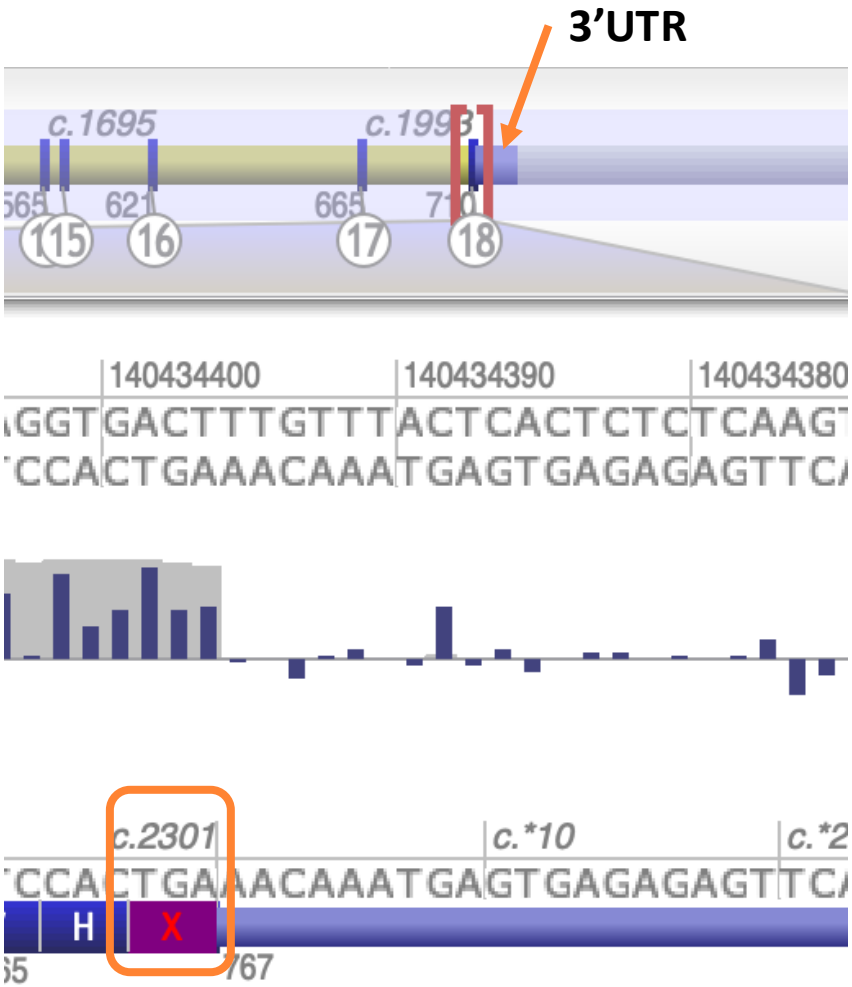
Introns en minuscule (non traduits)

Séquence 2

```
     GTCCGATGGGGCTCTGGTGGCGTGATCTGCGCGCCCCAGGCGTCAAGCACCCACACCCTA
     GAAGGTTTCCGCAGCGACGTCGAGGCGCTCATGGTTGCAGGCGGGCGCCGCCGTTCAGTT
     CAGGGTCTGAGCCTGGAGGAGTGAGCCAGGCAGTGAGACTGGCTCGGGCGGGCCGGGACG
     CGTCGTTGCAGCAGCGGCTCCCAGCTCCCAGCCAGGATTCCGCGCGCCCCTTCACGCGCC
     CTGCTCCTGAACTTCAGCTCCTGCACAGTCCTCCCCACCGCAAGGCTCAAGGCGCCGCCG
     GCGTGGACCGCGCACGGCCTCTAGGTCTCCTCGCCAGGACAGCAACCTCTCCCCTGGCCC
     TCATGGGCACCGTCAGCTCCAGGCGGTCCTGGTGGCCGCTGCCACTGCTGCTGCTGCTGC
1      M  G  T  V  S  S  R  R  S  W  W  P  L  P  L  L  L  L  L  L 20
     TGCTGCTCCTGGGTCCCGCGGGCGCCCGTGCGCAGGAGGACGAGGACGGCGACTACGAGG
21     L  L  L  G  P  A  G  A  R  A  Q  E  D  E  D  G  D  Y  E  E 40
     AGCTGGTGCTAGCCTTGCGTTCCGAGGAGGACGGCCTGGCCGAAGCACCCGAGCACGGAA
41     L  V  L  A  L  R  S  E  E  D  G  L  A  E  A  P  E  H  G  T 60
     CCACAGCCACCTTCCACCGCTGCGCCAAGgtgcgggtgtagggatgggaggccggggcga
61     T  A  T  F  H  R  C  A  K                                    69
     (…)tcatgttcctccttgcatggggccagGATCCGTGGAGGTTGCCTGGCACCTACGTGG
70                                 D  P  W  R  L  P  G  T  Y  V  V 80
```


Faculté de Médecine Lyon Est

2 Structure d'un gène eucaryote



Codon STOP

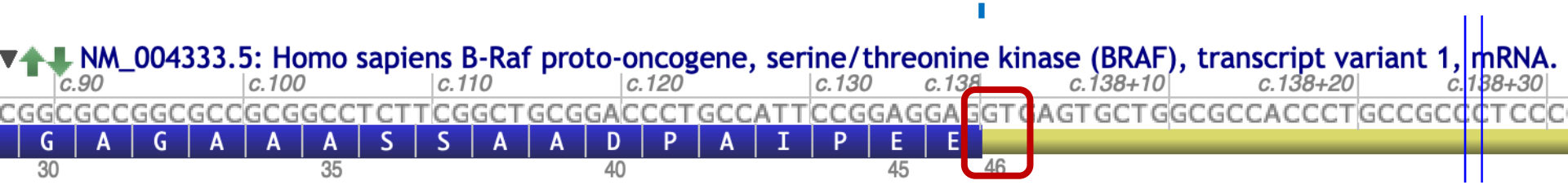
Attention!

Le **codon STOP (TAA, TAG ou TGA)** est **toujours localisé dans le dernier exon qui code aussi pour le 3'UTR** (site polyA)

2 Structure d'un gène eucaryote



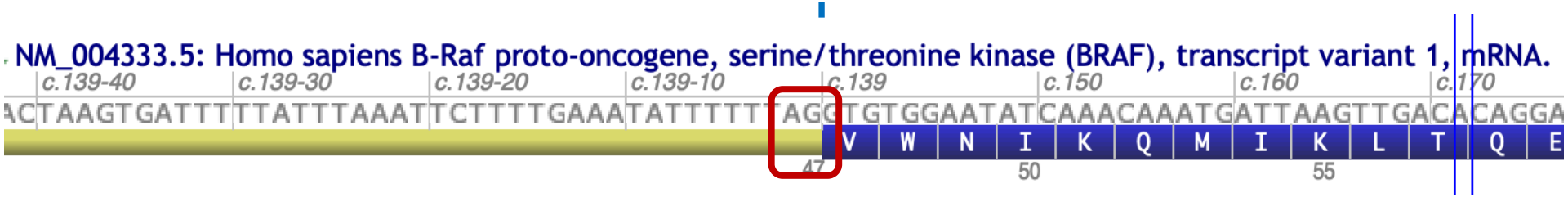
Fin de l'exon | **Début de l'intron**



c.138**+1/+2**

GT=site donneur d'épissage

Fin de l'intron | **Début de l'exon**

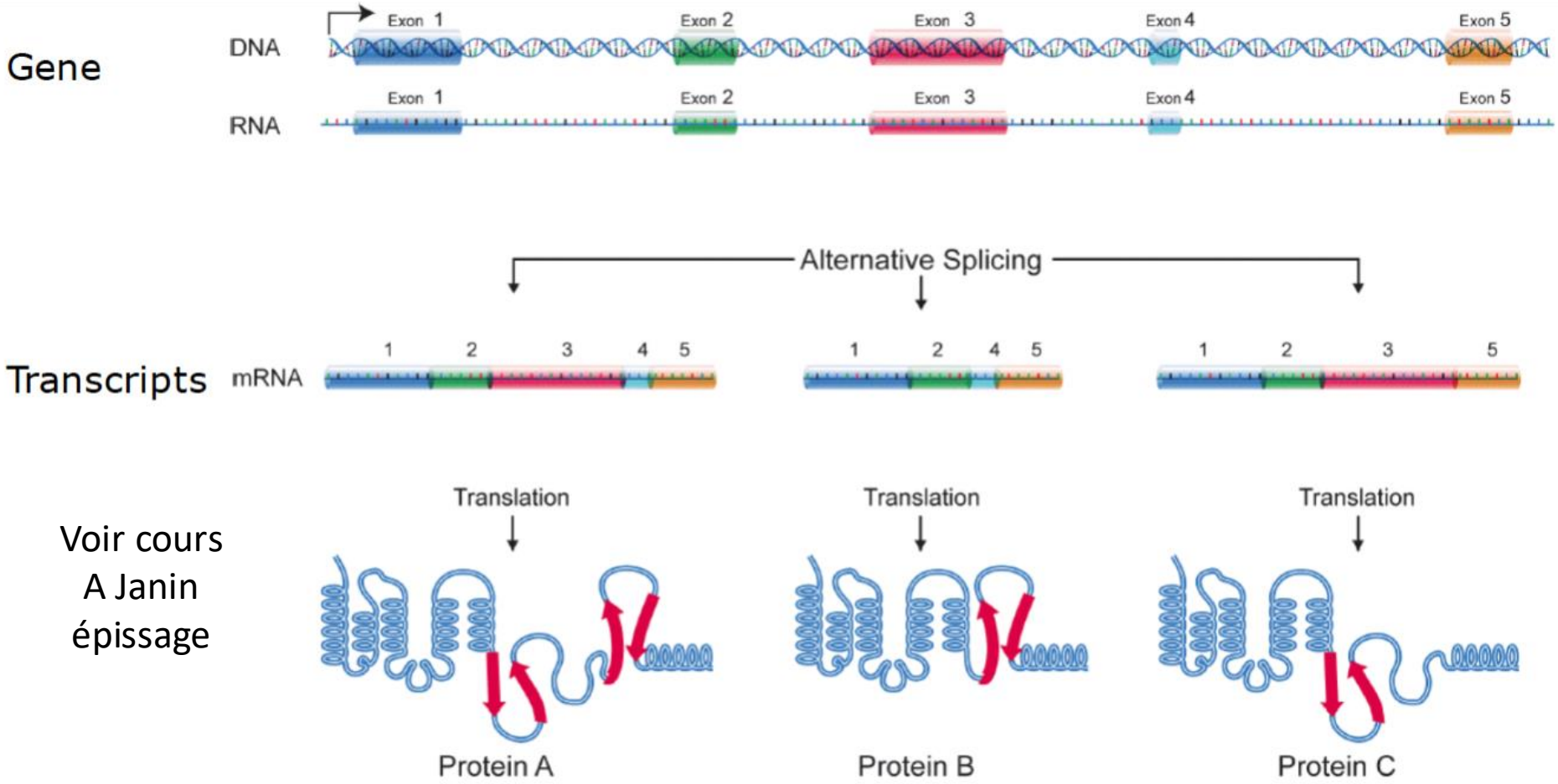


c.139**-2/-1**

AG=site accepteur d'épissage

Faculté de Médecine Lyon Est

❷ Epissage alternatif des pré-ARN



Voir cours
A Janin
épissage

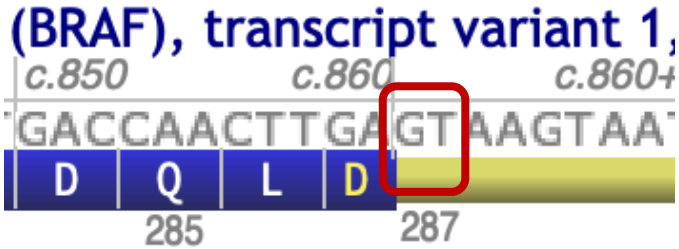
1 gène ⇨ plusieurs transcrits : Epissage alternatif +++

Faculté de Médecine Lyon Est

2 Structure d'un gène eucaryote

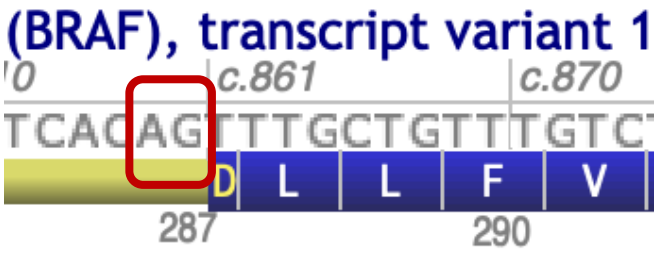


Attention! **parfois un codon chevauche la jonction exon-exon**



Fin **exon 6**

Site donneur



Site accepteur

Début **exon 7**

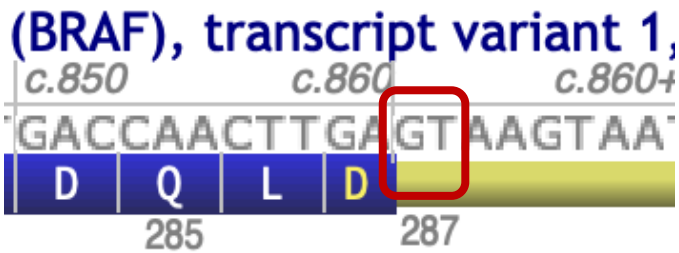
GA/…/T ⇨ GAT ⇨ D (Asp)

Faculté de Médecine Lyon Est

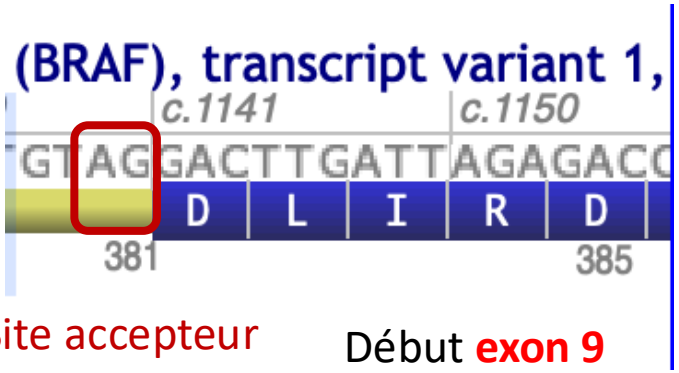
2 Structure d'un gène eucaryote



Attention! **parfois un codon chevauche la jonction exon-exon si épissage alternatif ⇨ possible décalage du cadre de lecture…**



Fin **exon 6** Site donneur



Site accepteur Début **exon 9**

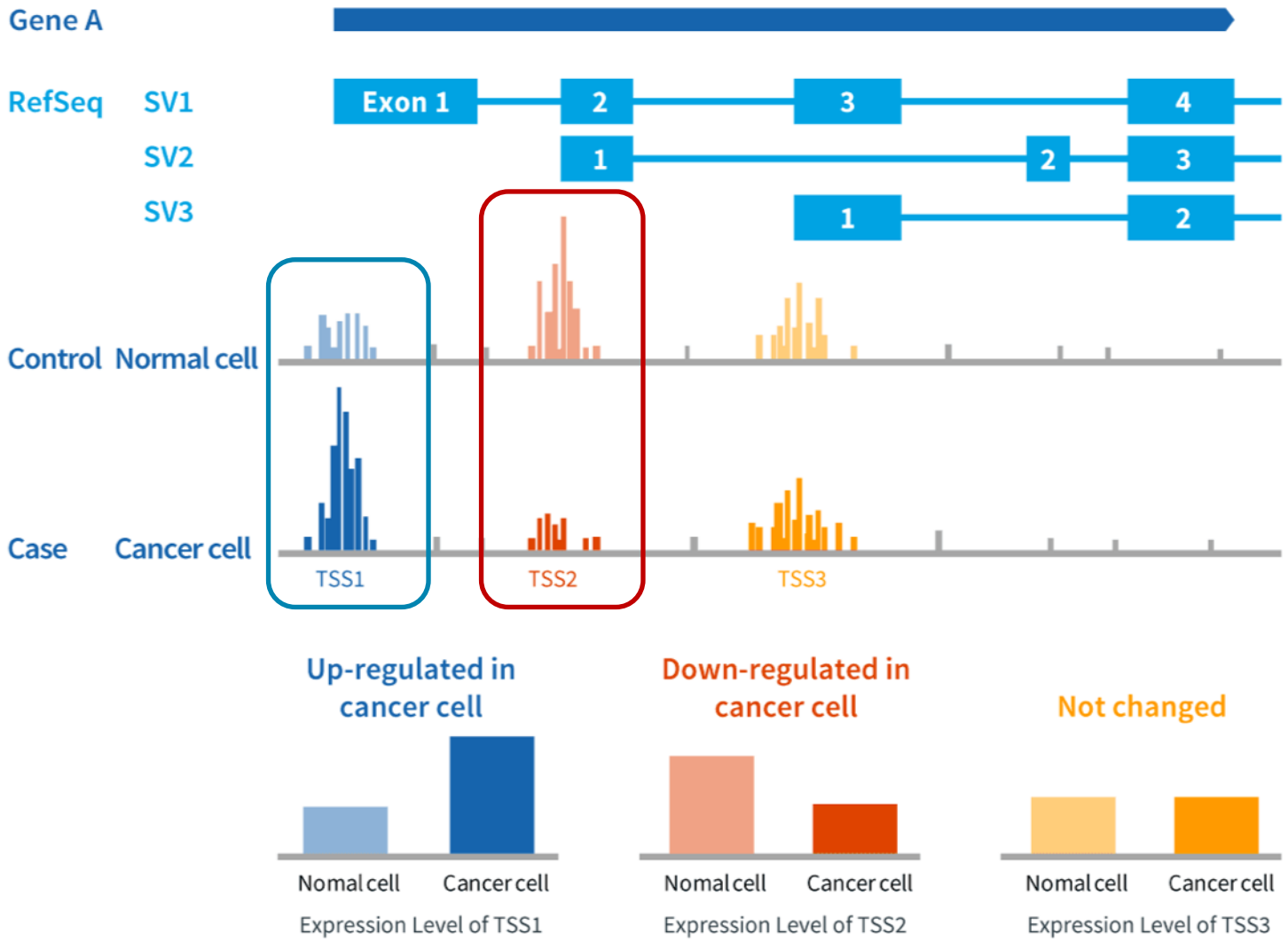
GA/…/G ⇨ GAG ⇨ E (Glu)

puis ACT (Thr)

puis TGA (**STOP**)

Faculté de Médecine Lyon Est

2 Structure d'un gène eucaryote



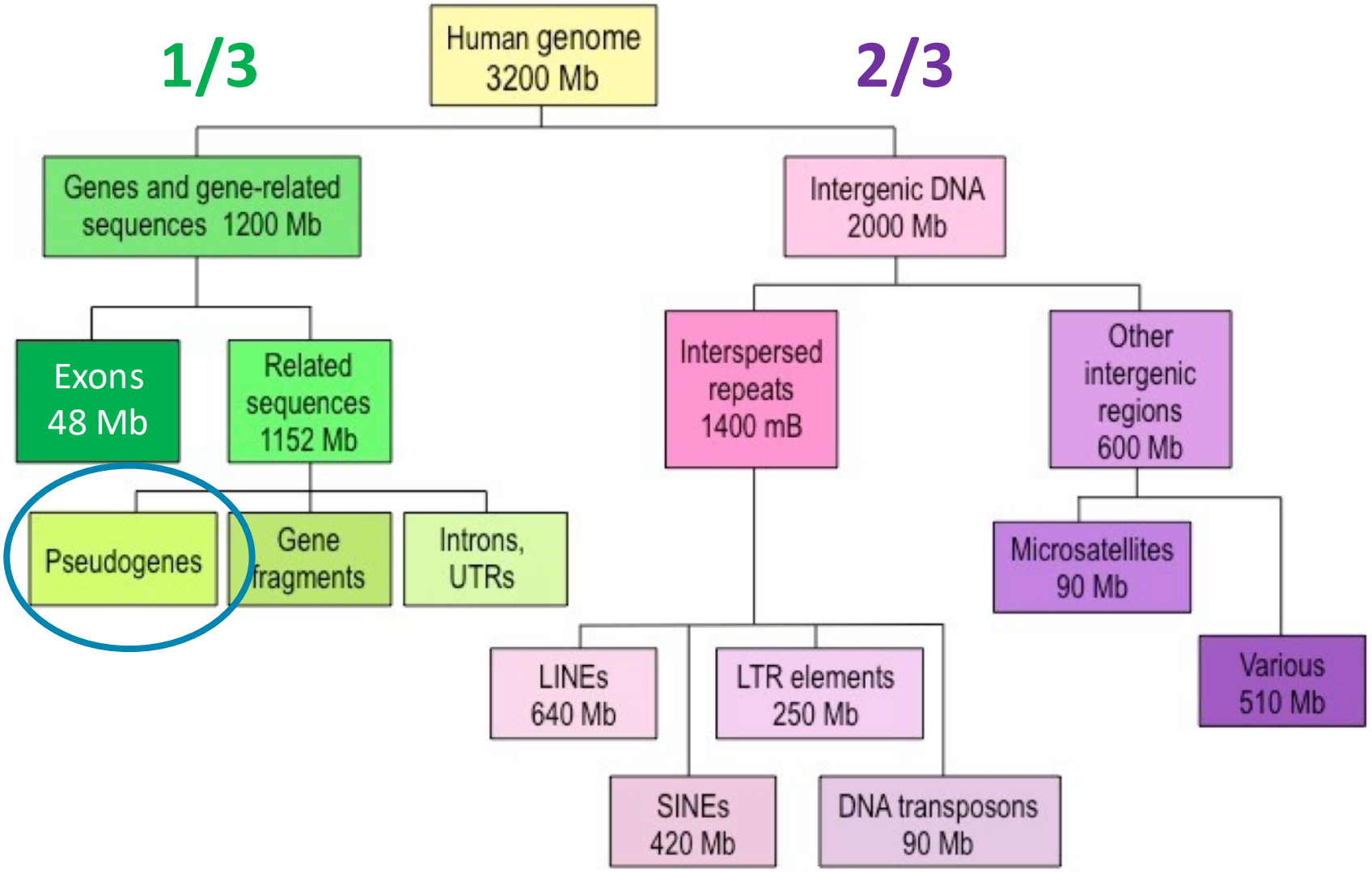
1 gène ⇨ plusieurs transcrits : Transcription Start Sites alternatifs

0 Plan

- Organisation du génome humain
- **Gènes**
  - Structure d'un gène eucaryote codant
  - **Pseudogènes**
- ADN intergénique

Faculté de Médecine Lyon Est

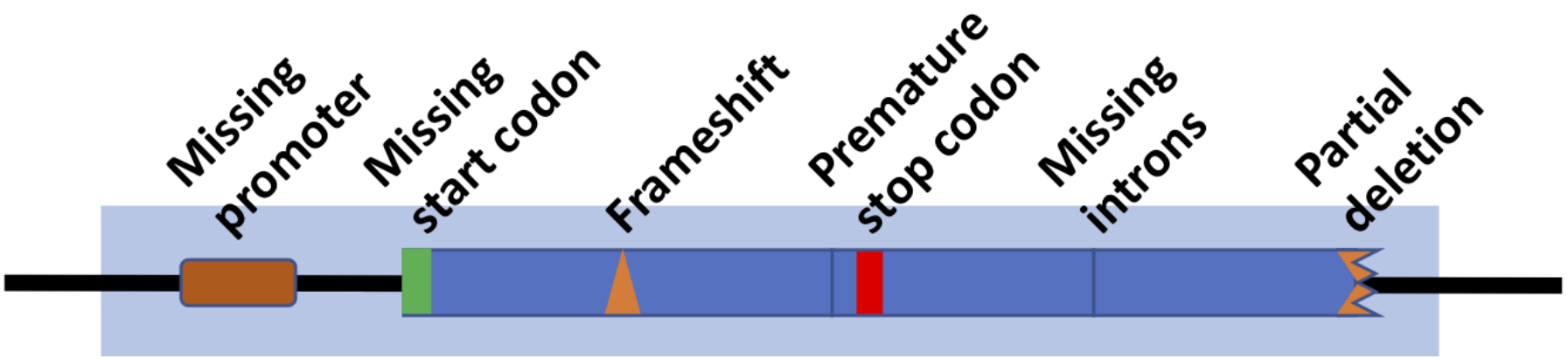
2 Génome : Composition du génome



2 Génome : Pseudogènes

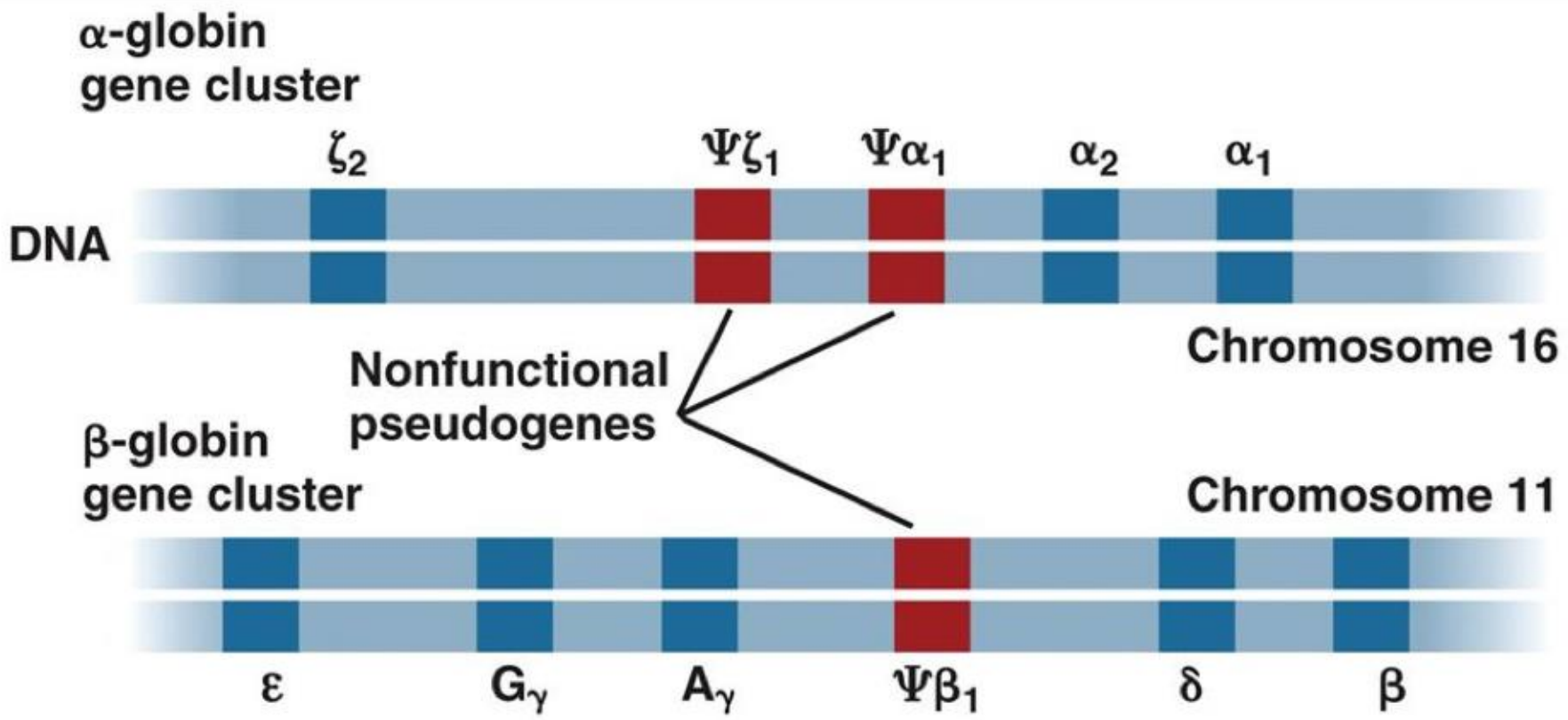
- Segments d'ADN présentant des **homologies de séquence avec des gènes actifs**
- **Perte de fonction par rapport au gène parental ⇨ pas de protéine ou protéine non fonctionnelle**

Common defects of pseudogenes:



2 Génome : Pseudogènes

- Ex: clusters des gènes codant pour les **globines**



PRINCIPLES OF LIFE, Figure 12.11
© 2012 Sinauer Associates, Inc.

Problème pour le séquençage et l'interprétation des variants…

Posez vos questions pendant le cours

1 Allez sur wooclap.com

2 Entrez le code d'événement dans le bandeau supérieur

Code d'événement

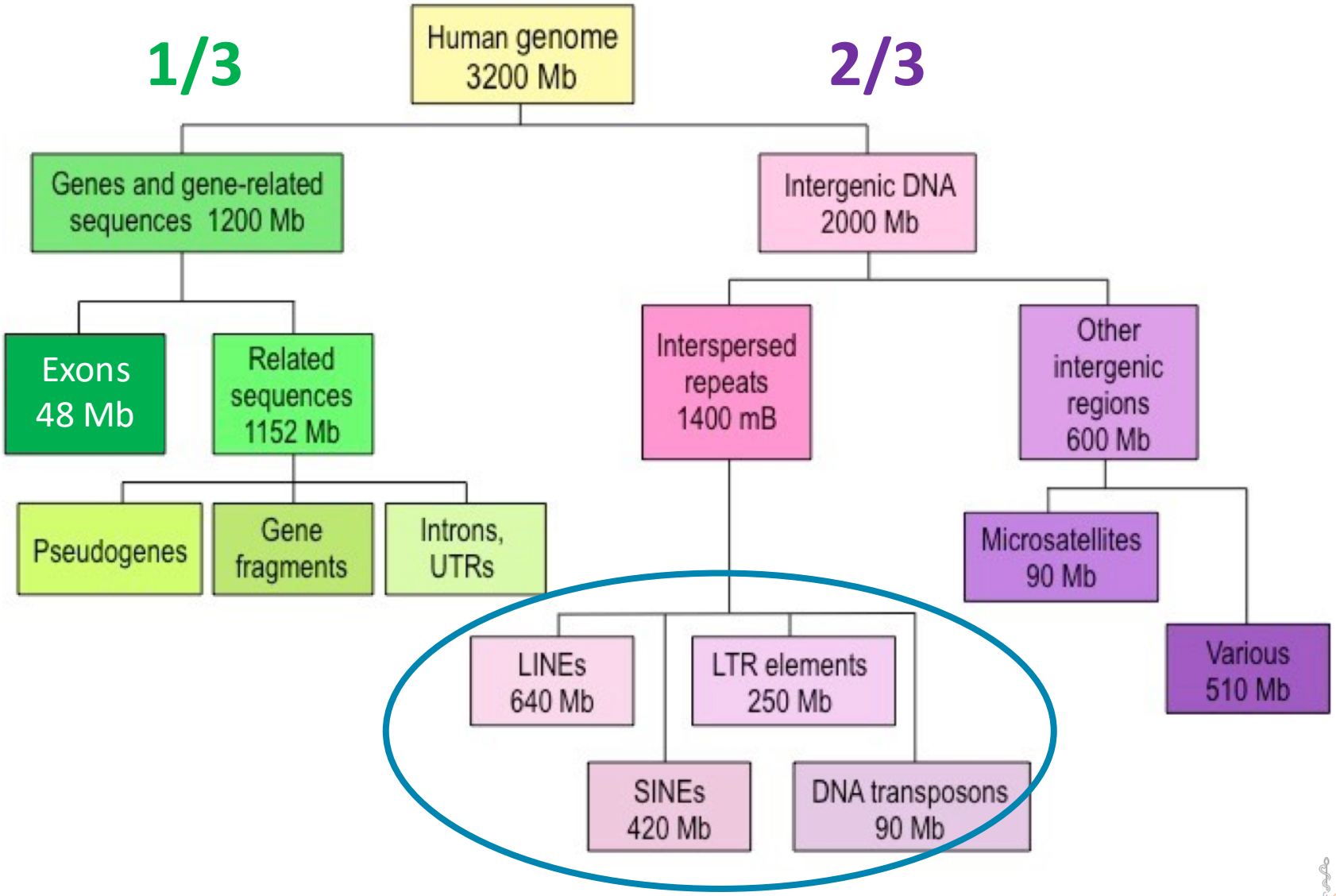
PJINGO

0 Plan

- Organisation du génome humain
- Gènes
- **ADN intergénique**
  - **Séquences répétées**
  - **Microsatellites**

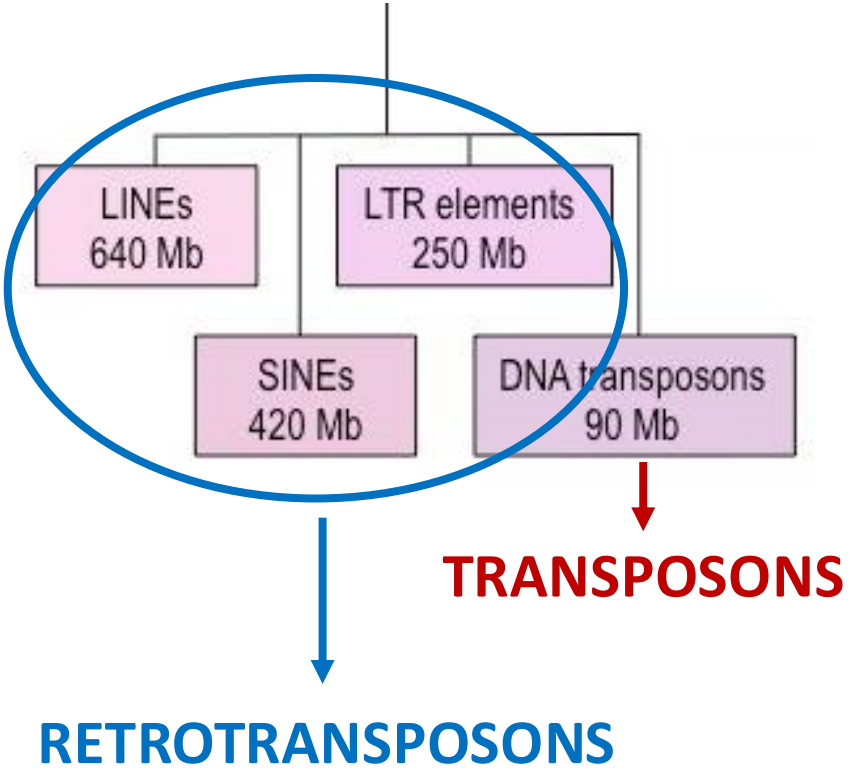
Faculté de Médecine Lyon Est

3 Génome : Composition du génome



3 Repeats : Séquences répétées dispersées

- **45% du génome humain**
- **Dispersées** dans tout le génome
- 0,1→6kb
- **Moyennement répétitif**
- **Dérivent d'éléments "mobiles" ou "transposables"** capables de se déplacer
- Autonomes ou non



« gènes sauteurs »

3 Repeats : Séquences répétées dispersées

SCIENCES • GÉNÉTIQUE

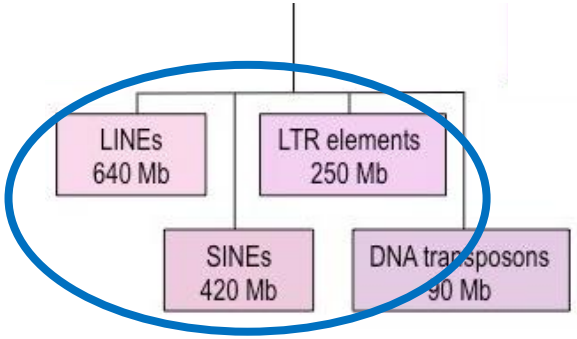
Ces virus qui ont colonisé notre génome : amis ou ennemis ?

Plus de 60 % de notre génome héberge de l'ADN issu d'entités virales qui ont, jadis, infecté de lointains ancêtres. Sans ce puissant moteur de l'évolution, nous ne serions pas là aujourd'hui à remonter le fil de cette improbable saga. Mais cet ADN trahit parfois ses hôtes, provoquant des maladies comme des cancers.

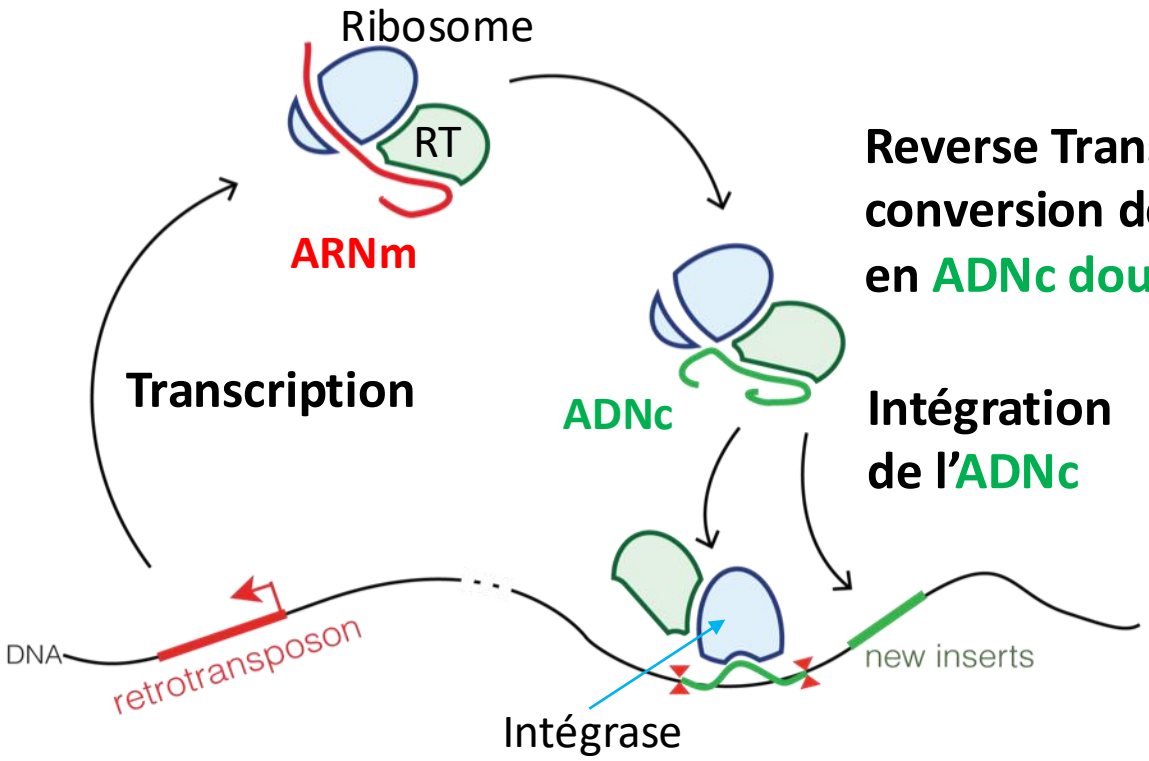
Par Florence Rosier

Publié le 26 février 2024 à 18h00, modifié le 22 avril 2024 à 12h41 • Lecture 10 min.

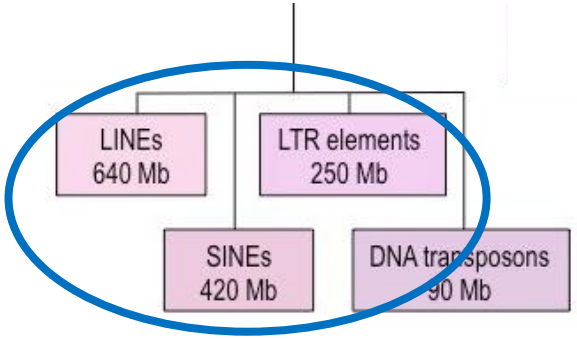
3 Repeats : Rétrotransposons



- **Intermédiaire ARNm, rétrotranscription en ADNc puis intégration**

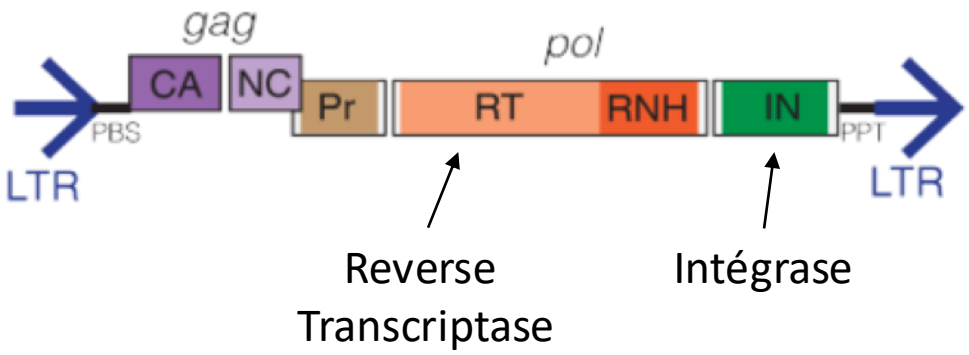


3 Repeats : Rétrotransposons



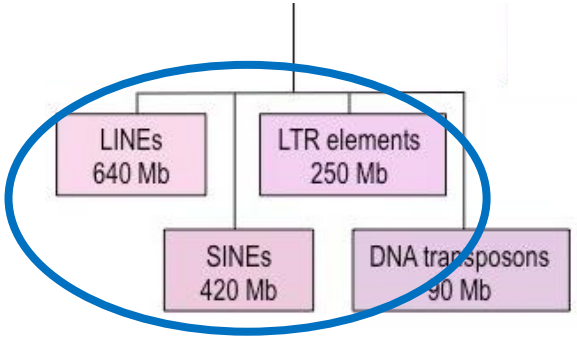
- **LTR-rétrotransposons**
  - contiennent des **Long Terminal Repeats**
  - codent pour une **Reverse Transcriptase** et une **Intégrase similaires à celles des rétrovirus.**
  - **Rétrovirus endogènes (HERV) : pas d'enveloppe (*ENV*) ⇨ non infectieux**

LTR-retrotransposon (5-20 kb)

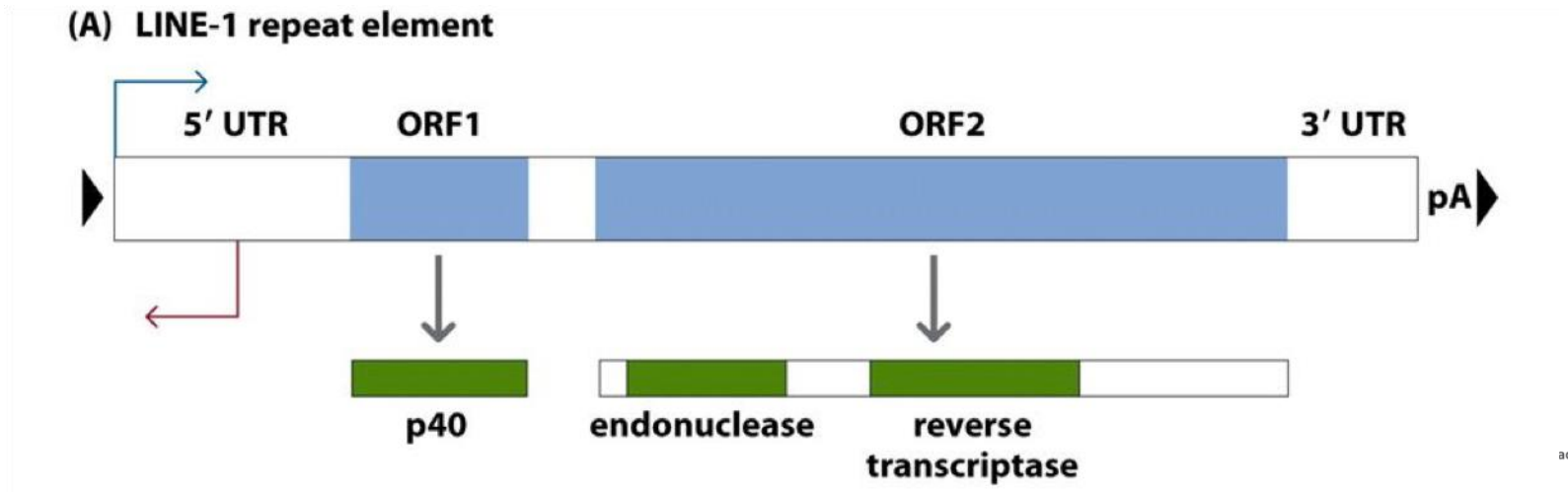


LTR: Long terminal repeat. **gag** and **pol**: polyprotein-coding genes **CA** and **NC**: capsid and nucleocapsid protein.**Pr** and **IN**: Protease and Integrase protein **RT** and **RNH**: Reverse transcriptase and RNAse H

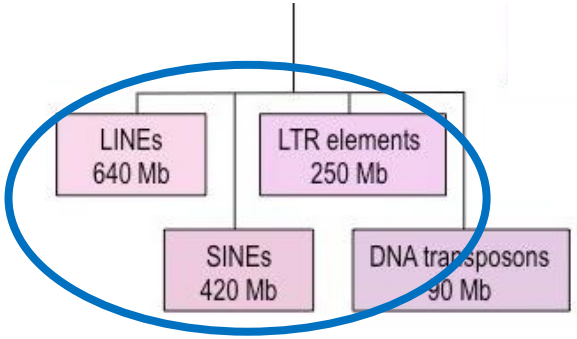
3 Repeats : Rétrotransposons



- **Rétroposons : pas de LTRs**
  - **LINEs = Long Interspread Nuclear Elements**
    - **≃6kb**
    - **codent pour une RT (→ADNc) et une endonuclease (→intégration)**
    - transcrits par **RNApol II, 2 cadres de lectures non chevauchants**



3 Repeats : Rétrotransposons

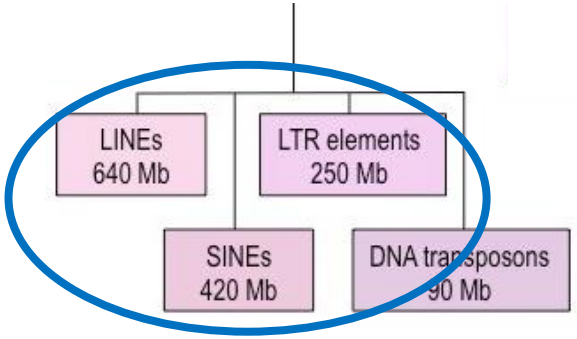


- **Rétroposons : pas de LTRs**
  - **SINEs = Short Interspersed Nuclear Elements**
    - **50-500bp**
    - **ne codent PAS pour une RT ⇨ NON autonomes**
    - transcrits par **RNApol III**
    - **ARNt, ARNr 5S,** ARN 7SL (**Alu**, B1)
    - **Séquences Alu : 350bp**, site *AluI*, **1.1 millions de copies**

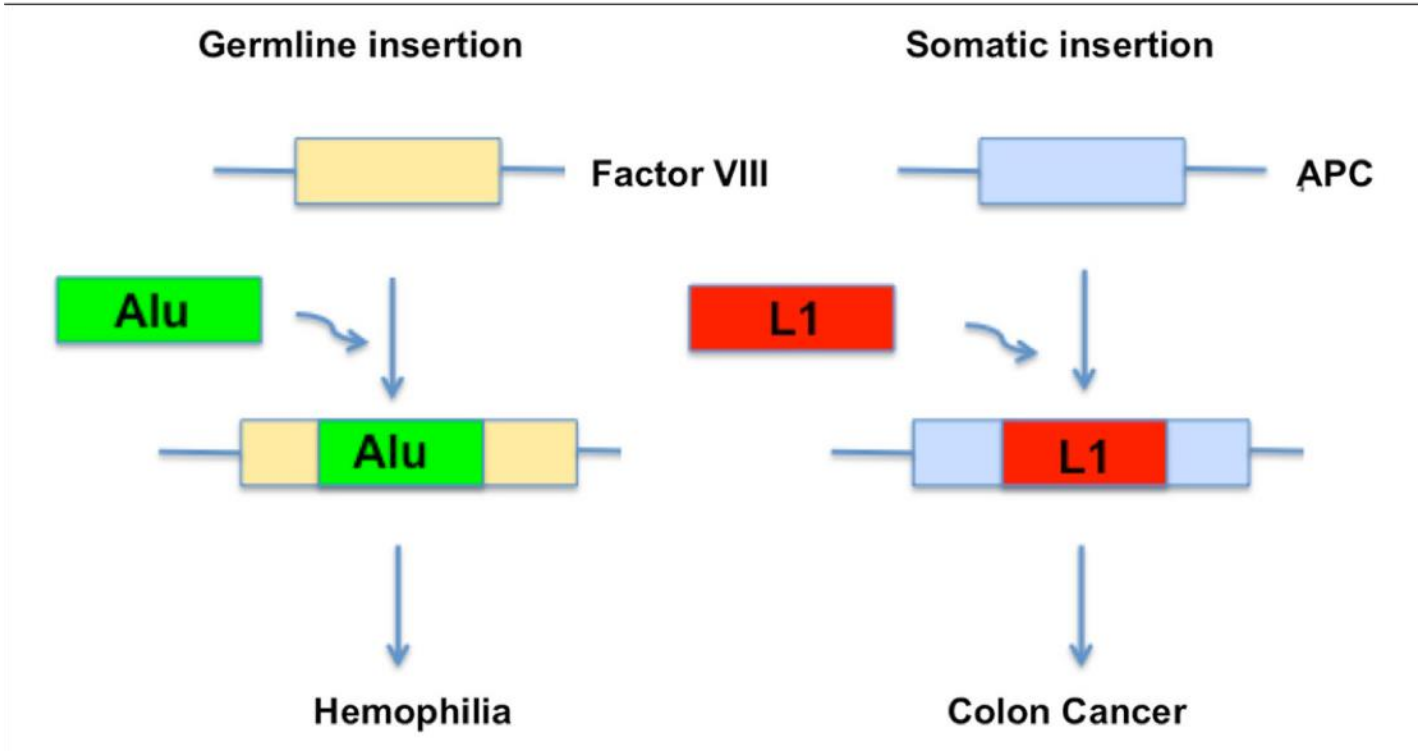


Promoteur RNApol III

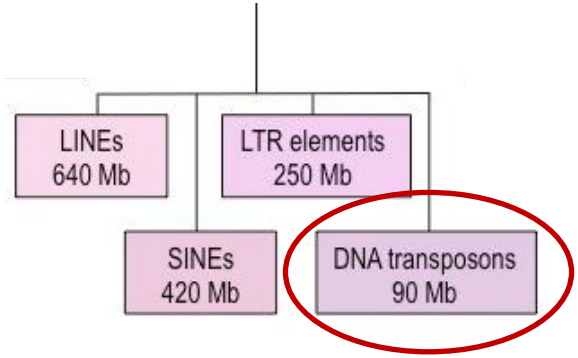
3 Repeats : Rétrotransposons



- **L'insertion d'éléments mobiles dans les gènes à l'origine de maladies**



3 Repeats : Transposons



Transposon ADN code
pour une **TRANSPOSASE**



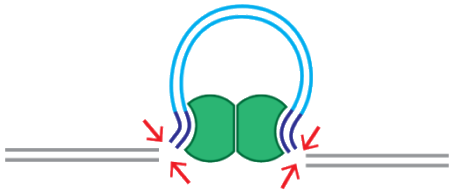
Tandem **I**nvert **R**epeat

Aucun transposon encore actif chez l'Homme
(bactéries ou plantes +++)
⇨ vestiges évolutifs
⇨ rôle ?

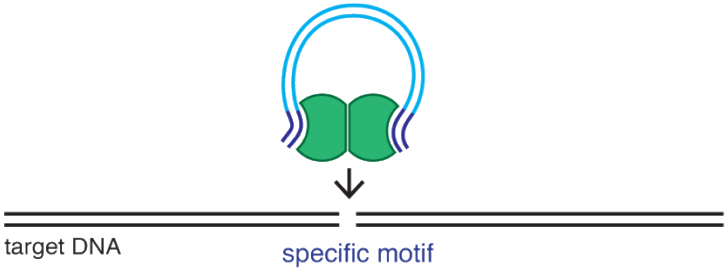
1/Liaison des transposases



2/Clivage

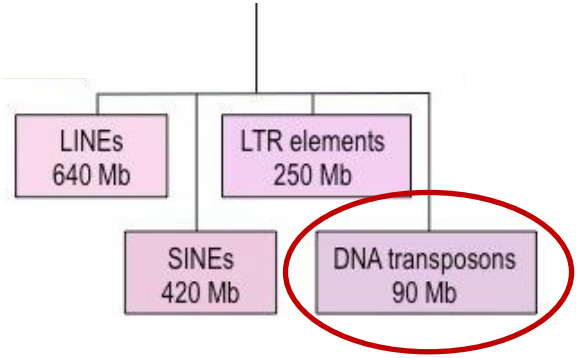






3/Transfert de la séquence capturée

3 Repeats : Transposons



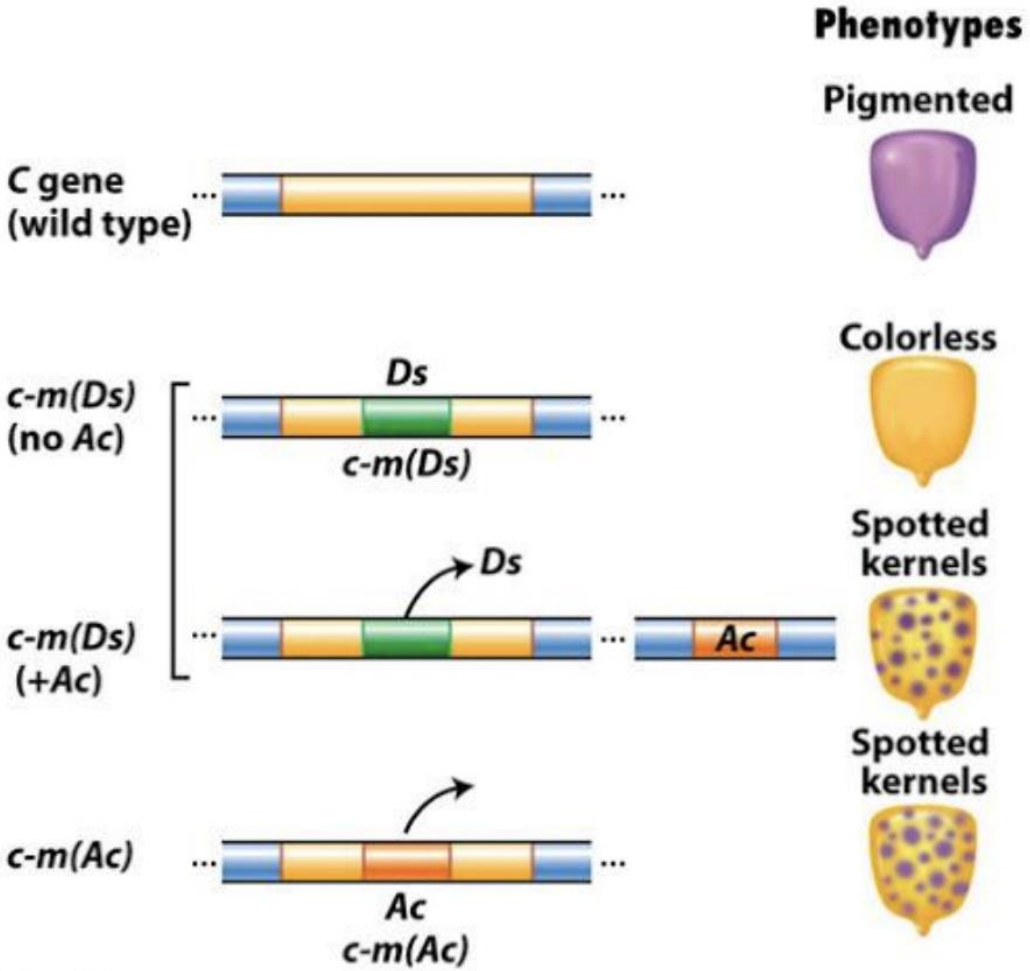


Figure 14-4
Introduction to Genetic Analysis, Ninth Edition
© 2008 W. H. Freeman and Company

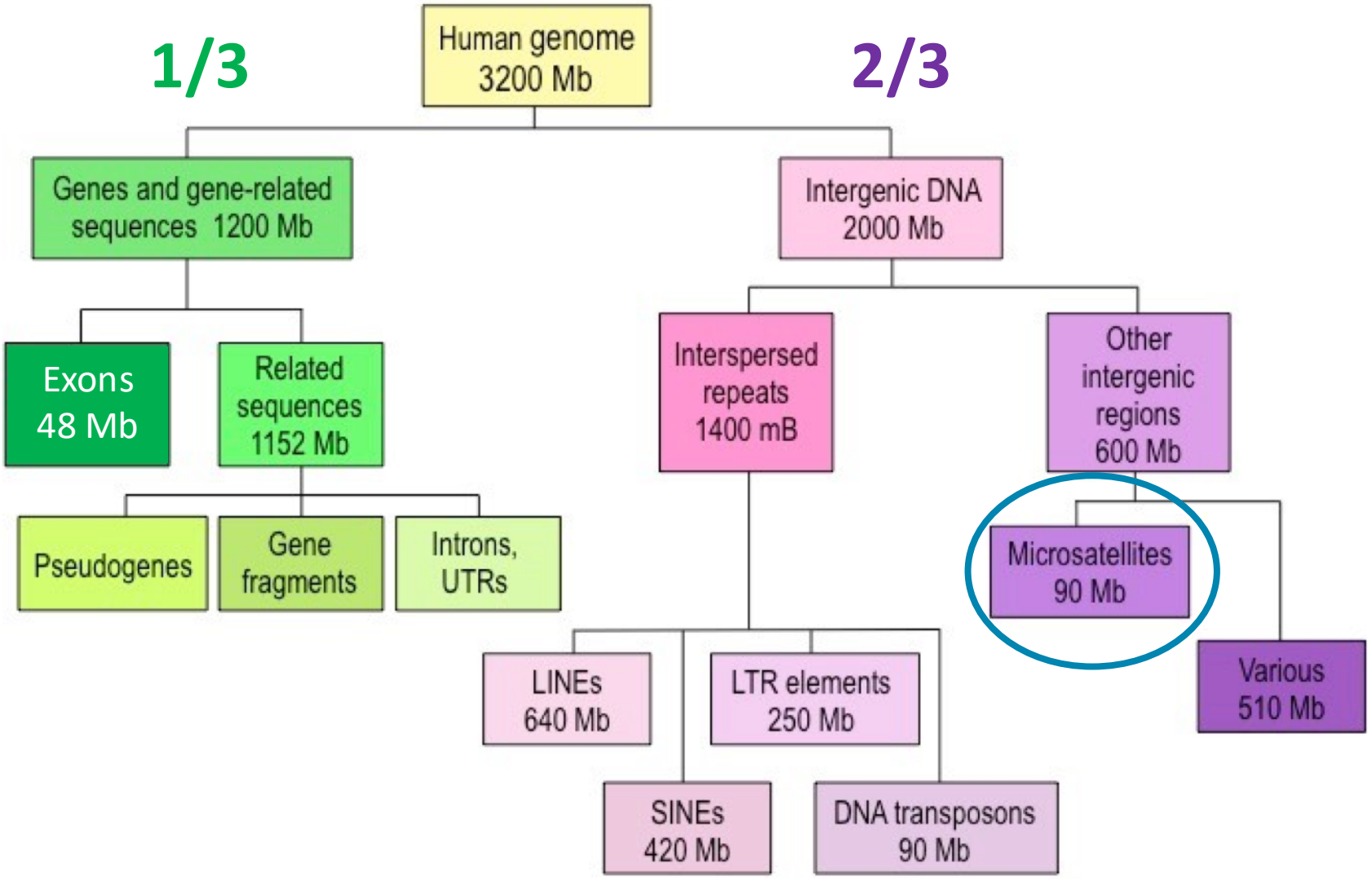


Chez le **Maïs**

0 Plan

- Organisation du génome humain
- Gènes
- **ADN intergénique**
  - Séquences répétées
  - **Microsatellites**

2 Génome : Composition du génome



3 Repeats : Séquences répétées en tandem

- **10% du génome**
- **Dispersées** dans le génome **mais localisées** (tjs aux mêmes endroits)
- **Qqs pb à qqs centaines de pb**
- **Hautement répétitif**

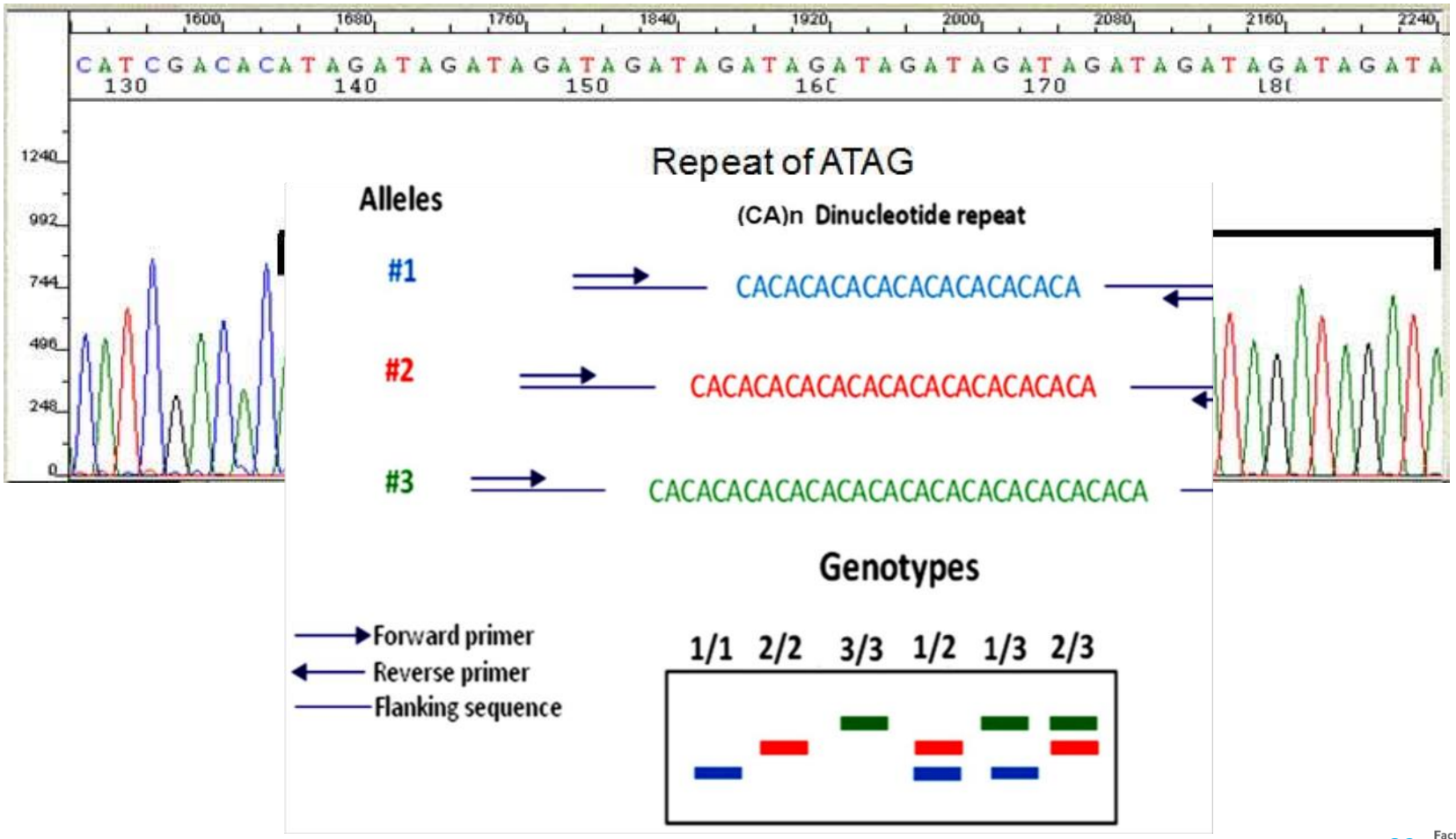
3 Repeats : Séquences répétées en tandem

- **Plusieurs types**
  - **Satellites** ⇨ au niveau des **centromères**
  - **Minisatellites (Variable Number of Tandem Repeats ou VNTR**) ⇨ 10-100pb répétées qqs milliers de fois

    Ex: **motif TTAGGG répété dans les télomères**

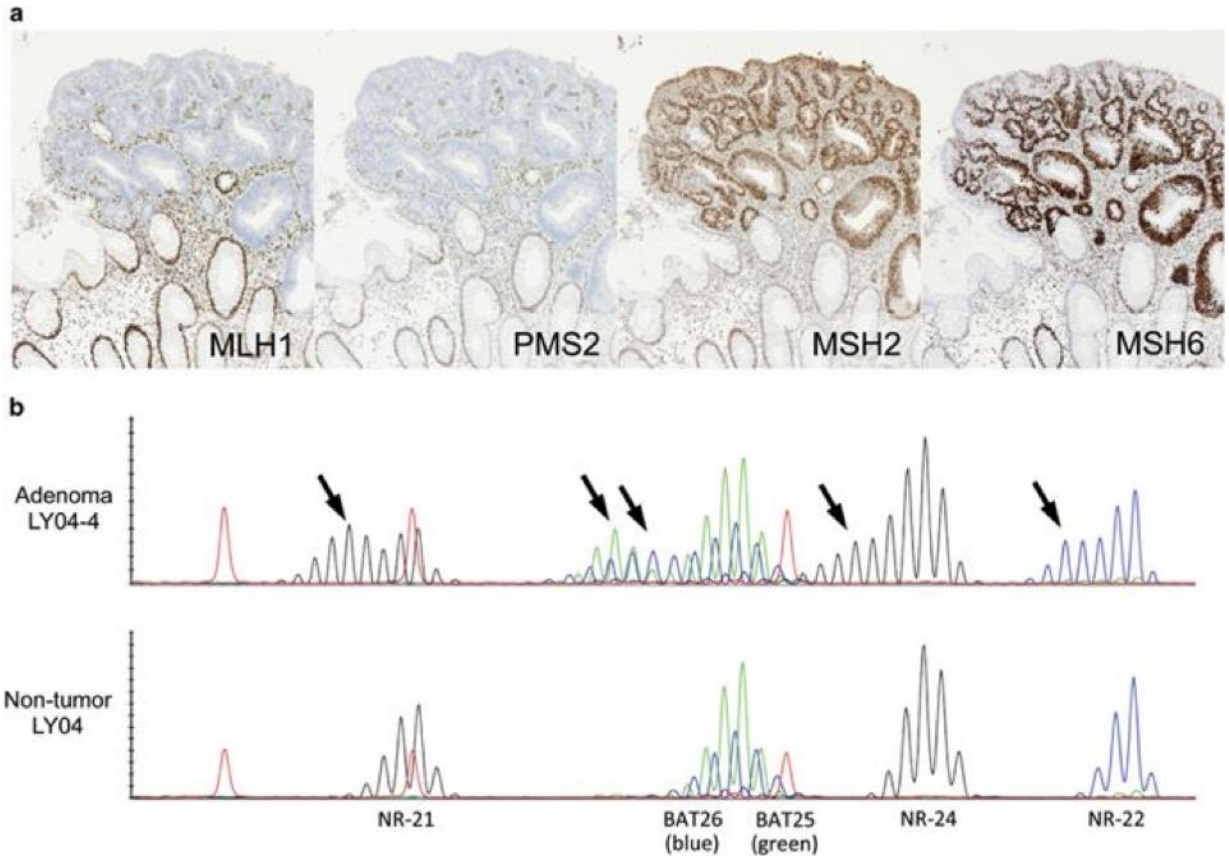
3 Repeats : Séquences répétées en tandem

- **Microsatellites (Short Tandem Repeats ou STR)**
  - ⇨ **1 à 8pb répétées en tandem de 5 à 50 fois**



3 Repeats : Séquences répétées en tandem

- **Microsatellites (Short Tandem Repeats ou STR)**



Instabilité des microsatellites (MSI) dans certains **cancers colorectaux** par perte de protéines de réparation de l'ADN

⇨ **réponse à l'immunothérapie**

Posez vos questions pendant le cours

1. Allez sur wooclap.com
2. Entrez le code d'événement dans le bandeau supérieur

Code d'événement
PJINGO

Génome : évaluez-vous !



1. Allez sur wooclap.com
2. Entrez le code d'événement dans le bandeau supérieur

Code d'événement
PJINGO

Merci de votre attention

