

GÉNOME

VOYAGE AU CŒUR DU VIVANT

DOSSIER DE PRÉSENTATION

1559
2009
450
ans

UNIVERSITÉ
DE GENÈVE

SOMMAIRE

Les informations pratiquesp3

L'exposition Génome et l'UNIGE p4

Glossairep5

Les textes de l'exposition p6

- A quoi sert le génome?
- D'où vient notre génome?
- Le génome, c'est l'ADN
- Le génome humain est semblable à un texte immense
- Un monde vaste et complexe, loin d'être conquis...
- L'alphabet du vivant
- Le texte du génome est variable: vive l'individualité!
- Les variations de l'adn sont à l'origine de la biodiversité!
- Mon génome révèle mon histoire mais aussi notre histoire!
- Les variations du génome ne sont pas toujours les bienvenues...
- Le génome n'est pas tout!
- Notre génome est séquencé... et après?

Au fil du génomep19

Les métiers de la génétique..... p20

Note :
Ce dossier pédagogique s'adresse aux enseignants des classes du primaire au secondaire supérieur et propose une base à la préparation d'une visite de l'exposition.

LES INFORMATIONS PRATIQUES

Dates: Tous les jours sauf le lundi, du 13 octobre 2009 au 10 janvier 2010, de 10h à 19h

Lieu: Ile Rousseau, Genève

Animations

8-12 ans

Accompagnés par des animateurs qualifiés, les enfants partiront à la découverte des secrets de la génétique et s'interrogeront sur quelques-unes des grandes énigmes de cette discipline.

Plus qu'une transmission de savoirs scientifiques, ces animations sont l'occasion de faire vivre aux enfants la science comme une activité créatrice et dynamique.

Pour les classes: les jeudis et vendredis matins, du 29 octobre au 18 décembre, de 8h45 à 11h. Inscriptions sur www.unige.ch/genome

Pour le public: les mercredis 11 novembre, 25 novembre, 9 décembre, de 14h à 17h.

Inscriptions sur www.unige.ch/genome

Informations: gouters@unige.ch

Collégiens

Des visites spéciales seront organisées pour des classes de collège, en présence de généticien-ne-s. Ces visites permettront aux jeunes de découvrir ou redécouvrir les bases de la génétique au travers d'éléments phares de l'exposition, tels qu'une sculpture interactive d'ADN de 6 m de haut, et des postes thématiques.

Puis, les élèves passeront à une phase expérimentale en réalisant une enquête intitulée «Sur les traces du loup».

Pré-requis: connaissance de l'organisation générale du génome (ADN, chromosomes, gènes) et de la composition de l'ADN (ATGC).

Dates: les lundis et mardis, du 26 octobre au 15 décembre, entre 8h30 et 12h, durée 90 min. Si toutefois ces dates ne vous convenaient vraiment pas, vous pouvez nous contacter.

Inscriptions et informations: passerelle@unige.ch

Rencontres

Les samedis de 14h30 à 16h des professeurs en génétique travaillant dans différents domaines de recherche, seront à votre disposition dans l'exposition pour répondre à vos questions.

- Gènes et microbes: la matière noire du vivant: prof D. Belin - 31 octobre
- Vers une médecine régénérative pour le diabète: prof P. Herrera - 7 novembre
- L'origine des humains au cœur de leurs gènes: prof A. Sanchez-Mazas - 14 novembre
- Des odeurs et des comportements: une histoire de gènes: prof I. Rodriguez - 21 novembre
- Sexe et gènes! S. Nef - 28 novembre
- Les hormones nous contrôlent à travers nos gènes: prof D. Piccard - 5 décembre
- L'importance de la génomique dans le développement des bioénergies: prof J.-D. Rochaix - 12 décembre
- Le génome médical : prof S. Antonarakis - 19 décembre

Les mercredis de 14 à 17h, du 14 octobre au 16 décembre, ainsi que les 30 décembre et 6 janvier, des étudiants en génétiques sont à votre disposition dans l'exposition.

L'EXPOSITION *GÉNOME* ET L'UNIGE

Tous les demi-siècles, l'Université de Genève s'accorde un temps de réflexion, une respiration propice à mesurer le chemin parcouru et les défis à relever. Pour ce 450^e anniversaire, elle a souhaité réaffirmer les liens qui unissent cette institution à la cité, en marquant sa présence en divers lieux de la ville et du canton de Genève.

C'est ainsi que le projet ***Génome – Voyage au cœur du vivant***, sur l'Île Rousseau, a vu le jour. Par cette exposition l'UNIGE avait envie de partager les résultats de la recherche dans le domaine de la génétique et la passion des chercheurs qui la conduisent.

Notre corps renferme des centaines de milliards de cellules. Chacune d'entre elles contient un ruban à double hélice soigneusement enroulée, de 2 mètres de long, qui contient 3 milliards 200 millions de signes nous définissant dans nos moindres «détails».

Nos cellules peuvent reproduire ce «message» de plus de 3 milliards de signes en une vingtaine de minutes alors que si nous lisions ces signes à la vitesse de deux par seconde, sans interruption, il nous faudrait 50 ans!

Pour célébrer cette fascinante complexité et permettre à chacun de prendre conscience des retombées des nouvelles connaissances dans ce domaine, l'exposition *Génome*, conçue par le scénographe genevois François Confino, propose un voyage au cœur du noyau de la cellule pour découvrir le plan de fabrication unique de chaque individu : le génome.

Ce voyage commence par une approche progressive de la dimension de la cellule. Pour cela, une série de photos emmène le visiteur de l'infiniment grand vers l'infiniment petit. Une fois la dimension de la cellule appréhendée, il est invité à entrer dans son noyau qui se matérialise par un dôme de type «planetarium», de 14 mètres de diamètre.

A l'entrée du dôme, fond sonore, projection et textures étonnantes mettent les sens en éveil. Au centre de l'espace, une double hélice d'ADN interactive expose les «rouages» qui reproduisent et font évoluer la vie. Sur le pourtour intérieur du dôme on assiste à la lecture du génome humain, qui sera lu dans son intégralité au fil des trois mois que durera l'exposition. Le pavillon, quant à lui, présente la génétique au travers de 12 tableaux mettant en scène des mannequins de bois à échelle humaine: les Oscars. Ceux-ci emmènent le visiteur au cœur des découvertes fondamentales en génétique – *A quoi sert le génome et d'où vient-il?* – et des questions sur lesquelles elles ouvrent – *Notre génome est séquencé... et après?*

GLOSSAIRE

ADN

Signifie: acide désoxyribonucléique. C'est une longue molécule qui est le support du matériel génétique. L'ADN est constitué d'une succession de 4 petites molécules connues sous le nom de A, C, G et T, et est localisé dans le noyau et les mitochondries des cellules. Il a une structure caractéristique de deux brins enroulés pour former une double hélice.

Bases

Ce sont les molécules qui entrent dans la composition de l'ADN. Elles sont au nombre de 4: l'adénine (A), la thymine (T), la guanine (G) et la cytosine (C) et sont composées d'une base azotée.

Caryotype

Ensemble des chromosomes d'une cellule disposés par paires et selon leur taille.

Cellule

La cellule est la plus petite unité nécessaire à la constitution d'un être vivant. Nous sommes faits de quelque 100'000 milliards de cellules. Chacune renferme un noyau dans lequel est abrité notre génome.

Chromosome

Les chromosomes sont faits d'ADN et portent les gènes. Nous en possédons 23 paires. Dans chaque paire un exemplaire est hérité de notre père et l'autre de notre mère. Toutes nos cellules contiennent les mêmes chromosomes et donc le même ADN.

Code génétique

Code qui permet de traduire l'information génétique de l'ADN des gènes en protéines, comme un dictionnaire qui nous aide à traduire les mots d'une langue étrangère.

Gène

Les gènes sont répartis sur l'ensemble de nos chromosomes, et correspondent à un morceau d'ADN. A la manière d'une recette, ils donnent les instructions pour fabriquer des protéine ou des ARN (sorte de "photocopies" de l'ADN servant à transférer les instructions génétiques inscrites dans l'ADN du noyau vers le cytoplasme chez les eucaryotes).

Génome humain

Le génome est l'ensemble de l'ADN présent dans le noyau de nos cellules. Il correspond à l'ensemble de nos chromosomes.

Protéine

Sur la base des informations contenues dans les gènes, nos cellules produisent chaque jour des milliers de protéines qui assurent des tâches aussi variées que la digestion des graisses ou le transport de l'oxygène.

Réplication

Processus au cours duquel l'ADN est synthétisé et donc dupliqué dans les cellules.

Séquence

La séquence d'un gène est l'ordre dans lequel s'enchaînent les molécules A, T, G et C.

NOUS ALLONS ESSAYER D'EXPLIQUER

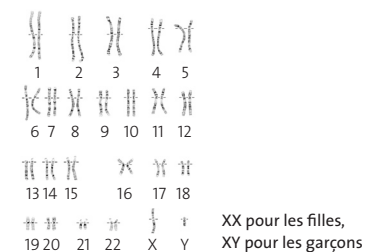
À QUOI SERT LE GÉNOME?

Le génome est l'ensemble de notre matériel génétique.

IL CONTIENT LE PLAN DE
FABRICATION DE CHACUN
D'ENTRE NOUS

L'information contenue dans notre génome dirige – en interaction avec l'environnement – le développement et le fonctionnement de notre corps. Ainsi la couleur de nos yeux, de nos cheveux mais aussi notre sexe sont déterminés par notre génome. Mon génome est unique et n'appartient qu'à moi!

Notre génome est présent dans le noyau de toutes les cellules de notre corps. Il est composé de 46 morceaux d'ADN, appelés chromosomes. Les chromosomes vont par paires, numérotées de 1 à 22 par ordre de taille décroissante. XX ou XY forment la 23^e paire: les chromosomes sexuels.



MAIS COMMENÇONS PAR NOUS DEMANDER

D'OÙ VIENT NOTRE GÉNOME?

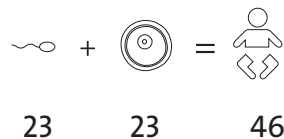
LE GÉNOME S'HÉRITE ET SE TRANSMET

Le génome de chaque nouvel individu est formé, au moment de la fécondation, par l'union du matériel génétique de l'ovule et celui du spermatozoïde. À la conception de chaque enfant, c'est une nouvelle loterie!

Toutes les cellules de notre corps contiennent tous les chromosomes en double soit 23 paires, sauf les cellules sexuelles – les ovules et les spermatozoïdes – qui, elles, ne possèdent qu'un exemplaire de chaque chromosome, donc 23! Ainsi, lors de la fécondation, les chromosomes des deux cellules sexuelles de l'homme et de la femme s'unissent et créent un nouvel individu unique avec un génome complet de 46 chromosomes: 23 de maman + 23 de papa = nos 46 chromosomes!

Nous produisons des cellules sexuelles par lesquelles nos gènes sont transmis.

La méiose est la division cellulaire spécifique à la production des cellules sexuelles. Le hasard y joue un rôle central, puisque nos informations génétiques d'origine paternelle et maternelle y sont mélangées, puis séparées pour créer un ovule ou un spermatozoïde ne contenant qu'un exemplaire de chaque chromosome. Chaque spermatozoïde, ou chaque ovule, a donc une combinaison génétique unique.



PAR D'INTENSES RECHERCHES, LES SCIENTIFIQUES SONT ARRIVÉS À LA CONCLUSION QUE

LE GÉNOME, C'EST L'ADN

L'ADN, l'Acide DésoxyriboNucléique, fait partie des substances chimiques présentes dans le noyau des cellules, qu'un chercheur suisse, Friedrich Miescher, isola pour la première fois en 1871, sous le nom de «nuclein».

Si on isolait l'ADN présent dans l'ensemble des centaines de milliards de cellules qui constituent notre corps, on obtiendrait environ 500 g!

NOTRE PLAN DE FABRICATION EST UN «TEXTE» CHIMIQUE

L'ADN est une longue molécule, un filament, qui présente une structure en double hélice. Déroulée, elle ressemble à une échelle, dont les barreaux sont constitués de molécules chimiques assemblées deux par deux: les bases azotées. L' Adénine, la Thymine, la Guanine et la Cytosine. Ces bases s'associent toujours selon une règle précise: le A avec le T et le C avec le G.

La succession et la combinaison de ces quatre éléments chimiques le long du brin d'ADN encodent l'information génétique, de même qu'une succession de lettres de notre alphabet, prend un sens lorsqu'elle compose un mot ou une phrase.

En 1953, Maurice Wilkins, James Watson et Francis Crick décrivent la structure de la molécule d'ADN en se basant, entre autres, sur les «radiographies» de molécules d'ADN résultant du minutieux travail de Rosalind Franklin.

3

À LA CONQUÊTE DU GÉNOME!

Le déchiffrement ou «séquençage» du génome consiste à déterminer l'ordre des bases ATGC qui le composent.

Aujourd'hui achevé, ce travail titanesque engagea une collaboration scientifique internationale sans précédent, qui impliqua une vingtaine de pays durant plus de treize ans, de 1990 à 2003. L'opération fut menée indépendamment par le gouvernement américain (avec le «Projet Génome Humain») et par une entreprise privée, la Celera Genomics Corporation. À l'époque, l'enjeu était aussi gigantesque pour la recherche que celui, en son temps, d'atteindre la Lune!

LE JOURNAL LUMINEUX
CI-DESSUS PRÉSENTE,
EN PREMIÈRE MONDIALE,
LA LECTURE EN DIRECT
DE L'INTÉGRALITÉ
DU GÉNOME HUMAIN!

Durant les trois mois de l'exposition, cette lecture se déroulera sans interruption. La vitesse de lecture est de 8 km/h le jour et d'en moyenne 380 km/h la nuit. Il faudrait donc 2 140 jours (environ 6 ans) pour lire le génome humain à la vitesse de lecture en cours durant la journée.

C'est un long texte de 3,1 milliards de bases ATGC... Le tout sans ponctuation! Il comprend la séquence d'un membre de chaque paire de chromosomes, du chromosome 1 au chromosome 22, suivis des chromosomes X et Y. Les chromosomes humains sont représentés graphiquement sous le journal lumineux. Le chromosome en cours de lecture est éclairé plus intensément.

NOTRE INTIMITÉ BIOLOGIQUE MISE À NU!

Afin de protéger les personnes contre des usages dommageables de l'information mise à jour par le séquençage du génome humain, l'UNESCO élabore, en 1997, la «Déclaration universelle sur le génome humain et les droits de l'homme». Cette déclaration fixe un cadre général que chaque pays est appelé à préciser et à mettre en œuvre dans sa législation particulière.

Pour éviter les discriminations basées sur l'information génétique d'un individu dans les domaines de l'emploi et de l'assurance, la Suisse a adopté la «Loi fédérale sur l'analyse génétique humaine» le 8 octobre 2004.

EN PROCÉDANT À SON DÉCHIFFRAGE, ILS ONT DÉCOUVERT QUE

LE GÉNOME HUMAIN EST SEMBLABLE À UN TEXTE IMMENSE

Une encyclopédie à la taille vertigineuse est présente dans le noyau de nos cellules pourtant invisibles à l'œil nu! Le génome entier contenu dans une cellule est constitué d'une suite de plus de 6 milliards de signes ATGC. Si on imprimait ce texte, il représenterait une encyclopédie de 23 volumes en 2 versions: une d'origine paternelle et l'autre d'origine maternelle!

Chaque volume de l'encyclopédie humaine représente donc un chromosome. Il a une certaine taille et contient un nombre spécifique de gènes qui sont les recettes pour la fabrication de protéines. Les protéines sont les ouvrières de la vie! Par exemple, elles structurent notre peau, font battre notre cœur, transmettent l'information dans notre cerveau, ou amènent l'oxygène dans toutes les parties de notre corps.

UNE CELLULE PEUT COPIER LA TOTALITÉ DE SON GÉNOME EN 20 MINUTES

Si nous lisons notre génome à raison de deux caractères par seconde, il nous faudrait 50 ans!

Nos cellules doivent constamment se renouveler: pour ce faire, elles se copient en se divisant. On appelle ce phénomène la mitose. Afin d'assurer la naissance de deux cellules «filles» génétiquement identiques à la cellule «mère», le génome entier est «photocopié» en plusieurs endroits en même temps, grâce à de petites machines moléculaires d'une précision hors pair, les enzymes: cette opération se nomme la réplication de l'ADN.

4

UN TEXTE COMPOSÉ DE MILLIARDS D'ÉLÉMENTS, RÉVÉLANT UN MONDE VASTE ET COMPLEXE, LOIN D'ÊTRE CONQUIS...

LE MONDE DU GÉNOME COMPTE DIFFÉRENTS TERRITOIRES...

Certains sont relativement bien connus: le génome humain contient environ 21 000 gènes que l'on sait être des recettes pour la fabrication des protéines. Ceux-ci ne représentent que 1.5% de la totalité du génome!

Et pour le reste... 98.5% du génome contient des territoires moins bien connus... On sait néanmoins que – bien que ne codant pas pour des protéines – ils dirigent et régulent l'activité du génome, pour que les gènes soient utilisés au bon moment et au bon endroit! De nombreux mystères restent encore à résoudre...

5

CETTE COMPLEXITÉ N'EST TOUTEFOIS ÉTONNAMMENT COMPOSÉE
QUE DE 4 LETTRES DIFFÉRENTES, ELLES COMPOSENT

L'ALPHABET DU VIVANT

L'alphabet à quatre lettres de l'ADN compose le génome de toutes les espèces vivantes, végétales ou animales!

IL FONDE LE LANGAGE
UNIVERSEL DE LA VIE...

Les gènes de la vache, du blé ou de l'être humain sont tous composés d'ADN! Mais chaque espèce vivante est caractérisée par un génome dont la taille, le contenu et l'organisation sont spécifiques et constants chez tous les individus de cette espèce. L'encyclopédie génétique humaine est organisée en 46 volumes, celle de la vache en 60 et celle de la crevette en 254!



L'ARRANGEMENT DE CES LETTRES, ET LEURS INFINIES DÉCLINAISONS, PERMETTENT D'AFFIRMER QUE

LE TEXTE DU GÉNOME EST VARIABLE: VIVE L'INDIVIDUALITÉ!

Si nous partageons tous le génome humain, chacun de nous est pourtant un individu unique.

LA SÉQUENCE DU GÉNOME DE DEUX
INDIVIDUS EST SEMBLABLE À 99.9%!

Cela signifie qu'entre deux personnes, il n'existe en moyenne qu'un caractère sur mille qui diffère. C'est très peu, mais si l'on considère l'intégralité de notre génome, ceci équivaut à plus de six millions de différences entre deux individus pris au hasard. C'est beaucoup!

C'est pour cela que tous les humains portent le même nombre de chromosomes mais que tous restent uniques!

La séquence du génome varie au fil des générations: au cours de la méiose, le mélange des génomes paternel et maternel, couplé à la distribution aléatoire des chromosomes, génère des individus uniques à chaque nouvelle génération. Lors de la réplication de l'ADN, des fautes de frappe non corrigées peuvent survenir. Celles-ci ont pour conséquence l'apport de variations de séquences. Selon la région du génome dans laquelle surviennent ces erreurs, elles peuvent avoir des effets graves, neutres ou bénéfiques... Si elles surviennent dans les cellules sexuelles, elles peuvent être transmises à la génération suivante.



UN FORMIDABLE ÉQUILIBRE ENTRE LES CONSERVATIONS ET LES VARIATIONS DE L'ADN SONT À L'ORIGINE DE LA BIODIVERSITÉ!

Toutes les espèces, vivantes ou disparues, forment le «grand arbre de la vie».

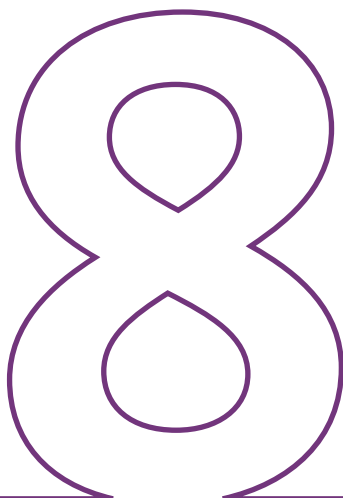
LES NOUVELLES ESPÈCES APPARAISSENT À PARTIR D'ESPÈCES DÉJÀ EXISTANTES

Elles possèdent toutes un lien de parenté les unes avec les autres. Nous, les êtres humains, sommes donc de lointains cousins du ver de terre et des cousins encore plus lointains du platane!

Comme l'avait initialement élaboré le biologiste Charles Darwin, nous savons aujourd'hui que les petites variations de séquence des génomes, transmises de génération en génération, ont engendré, petit à petit, l'évolution de millions d'espèces différentes, qui ont subsisté et se sont reproduites lorsqu'elles étaient les mieux adaptées à leur environnement.

LE TEXTE DES GÉNOMES CONTIENT DES TRACES VISIBLES DE L'HISTOIRE DE CHAQUE ESPÈCE SON ANALYSE PROUVE LES LIENS DE PARENTÉ QUI UNISSENT SECRÈTEMENT TOUTES LES ESPÈCES

Ainsi, en comparant différents génomes, il est possible d'établir les liens de parenté existant entre certaines espèces avec plus de précision qu'en comparant ces dernières à l'œil nu. On a, par exemple, découvert que le dauphin est un plus proche cousin de la vache que ne l'est le cheval!



LES DERNIÈRES RECHERCHES NOUS APPRENNENT QUE

MON GÉNOME RÉVÈLE MON HISTOIRE MAIS AUSSI NOTRE HISTOIRE!

UNE HISTOIRE PERSONNELLE

J'ai été construit et conçu à partir du mélange des génomes de mes parents, comme eux l'ont été à partir de ceux de mes grands-parents, etc. Sur mon corps, on peut lire l'expression physique de mon génome. Je peux ainsi directement percevoir un certain nombre de caractéristiques génétiques partagées dans ma famille!

UNE HISTOIRE QUE PARTAGENT TOUS LES ÊTRES HUMAINS

L'analyse détaillée du génome humain et de l'ADN présent, par exemple, dans des ossements anciens, a montré que l'homme de Néandertal n'est probablement pas notre ancêtre, comme on l'avait supposé, mais un cousin, désormais disparu, de l'un de nos ancêtres.



LES VARIATIONS DU GÉNOME NE SONT PAS TOUJOURS LES BIENVENUES...

Il existe différents types de maladies génétiques liées aux modifications du génome.

Les maladies «multifactorielles»

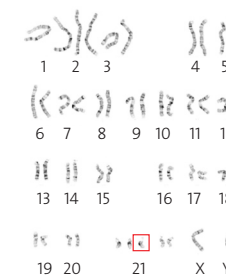
Le diabète, les maladies cardiovasculaires, la maladie d'Alzheimer ou le cancer, par exemple, résultent à la fois de facteurs environnementaux et de modifications de l'ADN dans différentes régions du génome. Certaines de ces modifications peuvent être héritées, on parle alors de «predispositions».

Les maladies «monogéniques»

Elles sont causées par la modification d'une ou de plusieurs lettres dans un seul gène. L'anémie falciforme, la mucoviscidose, ou les myopathies sont des exemples de ces maladies, très souvent transmissibles de génération en génération (héréditaires). Dans certains cas rares, des maladies qui sont fréquemment multifactorielles, comme le cancer du sein ou l'Alzheimer, peuvent résulter de la modification d'un seul gène et être alors monogéniques.

Les syndromes chromosomiques

Ils sont caractérisés par la présence chez un individu d'un chromosome – ou d'une partie de chromosome – en plus ou, à l'inverse, par un chromosome – ou une partie de chromosome – en moins. L'exemple le plus connu est la trisomie 21.



L'OBSERVATION DES ÊTRES HUMAINS NOUS ENSEIGNE QUE L'ENVIRONNEMENT JOUE UN RÔLE DÉTERMINANT ET DONC QUE

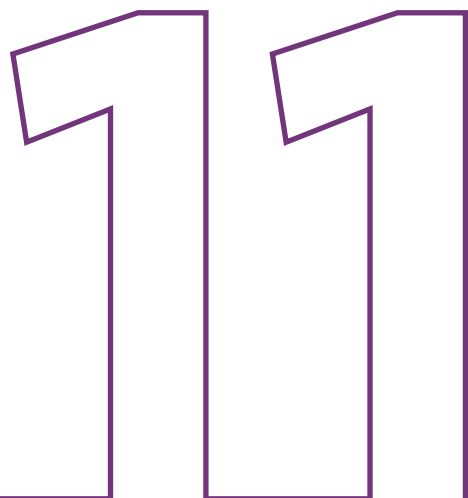
LE GÉNOME N'EST PAS TOUT!

NOTRE GÉNOME NE DÉFINIT QUE
PARTIELLEMENT NOTRE IDENTITÉ

L'environnement peut influencer la façon dont le génome est utilisé ou interprété par notre organisme.

Par exemple: les vrais jumeaux, qui sont souvent difficiles à distinguer, possèdent un génome identique, mais peuvent parfois présenter des destins très différents!

L'environnement modifie le fonctionnement du génome par des phénomènes dit «épigénétiques». Ceux-ci impliquent des modifications durables de l'ADN sans pour autant que ne soit modifiée sa séquence de bases ATGC.



UNE QUESTION CRUCIALE SE POSE AUJOURD'HUI

NOTRE GÉNOME EST SÉQUENCÉ... ET APRÈS?

Comme vous l'avez vu, le texte de notre génome contient des informations sur nos origines, notre filiation, mais aussi des indices de notre susceptibilité personnelle à diverses maladies et peut-être même, des indications sur notre potentiel de longévité...

Cette information intime qu'est notre génome, dont les utilisations doivent être pleinement réfléchies et discutées en société, nous révélera peut-être des aspects de notre nature dont nous n'avons pas conscience à ce jour.

La médecine de demain sera-t-elle plus personnalisée? Notamment, par l'adaptation des traitements aux prédispositions de chaque individu, ou par la prescription de régimes particuliers...

Sera-t-on capable d'élaborer de nouveaux biocarburants, de trouver de nouvelles façons de recycler nos déchets, de capturer les gaz carboniques? Le séquençage des micro-organismes pourrait mener à des applications insoupçonnées...

12

AU FIL DU GÉNOME

Durant les 90 jours d'exposition, un gène ou partie de génome sera présenté quotidiennement dans le dôme. Sa séquence défilera sur des écrans lumineux tout autour de la sphère et quelques informations relatives à cette séquence y seront présentées.

En voici quelques exemples :

Nom du gène	Fonction du gène	Localisation du gène
TAS1R3	Il code pour un récepteur impliqué dans la perception du sucré.	1
IL23R	Il est impliqué dans notre système immunitaire; certains variants de ce gène sont associés à la maladie de Crohn.	1
KISS1	Il pourrait prévenir la formation de métastases dans certains cancers.	1
LRRTM1	Il code pour une protéine importante dans le développement du cerveau. Elle participe en outre à déterminer si nous serons Gaucher ou Droitier.	2
CCR5	Certaines mutations dans le gène CCR5 protègent contre une infection par le virus VIH.	3
PARK2	Il est impliqué dans la forme précoce de la maladie de Parkinson.	6
HOXA1-HOXA13	Groupe de gènes «architectes» impliqués dans le développement structurel de l'embryon.	7
CFTR	Un défaut dans ce gène est responsable de la mucoviscidose.	7
INS	Il code pour l'insuline, hormone qui contrôle le taux de sucre dans notre sang.	11
PAX1	Il est impliqué dans la calvitie.	19

Pour retrouver le programme quotidien de ces gènes, RDV sur www.unige.ch/génome --> L'exposition --> Le gène du jour

LES MÉTIERS DE LA GÉNÉTIQUE

1. RECHERCHE EN GÉNÉTIQUE

Comment puis-je m'engager pour la conservation des espèces?

Pourquoi ce médicament n'a-t-il pas les mêmes effets secondaires ni la même efficacité sur moi ou sur mon ami?

L'homme de Neandertal est-il mon ancêtre?

CHERCHEUR EN GÉNÉTIQUE

Le généticien effectue des recherches sur les phénomènes de l'hérédité chez les organismes vivants (animaux, végétaux, êtres humains, micro-organismes, etc.) et sur la composition génétique de ces organismes. Par des expérimentations sur des espèces animales et végétales, il analyse et détermine les caractères héréditaires et les propriétés des gènes.

La génétique peut se combiner avec d'autres disciplines, comme la paléontologie, la médecine, l'écologie ou la criminologie, et mener ainsi à de nombreuses activités, comme:

- Comprendre le fonctionnement des gènes et leurs implications dans les maladies. Utiliser l'information venant du séquençage de génomes de multiples individus pour développer des médicaments mieux adaptés à chacun.
- Introduire des gènes dans des microalgues pour la production de biocarburants ou de certains micro-organismes pouvant ensuite «nettoyer» la pollution.
- Etudier la biodiversité en comparant les génomes de différentes espèces afin de comprendre les mécanismes de l'évolution et les influences de l'environnement sur cette évolution.
- Analyser l'ADN présent dans des os trouvés sur des sites archéologiques et s'en servir pour reconstruire le passé.
- Utiliser l'analyse génétique pour étudier une population humaine et ses migrations.
- Développer des vaccins grâce, par exemple, à l'étude du génome des virus.

La formation de chercheur en génétique consiste en un baccalauréat universitaire en biologie ou en biochimie, suivie d'un doctorat.

LABORANTIN DE RECHERCHE EN GÉNÉTIQUE

Le laborantin assiste le chercheur dans le laboratoire afin de réaliser toutes les expériences nécessaires aux projets de recherche.

Cette formation est accessible par l'obtention d'un CFC de laborantin.

2. MÉDECINE GÉNÉTIQUE DE LABORATOIRE

Comment prouver la culpabilité ou l'innocence d'un individu?

Ai-je hérité de la maladie de ma grand-mère?

BIOLOGISTE SPÉCIALISÉ EN DIAGNOSTIC MOLÉCULAIRE

Le spécialiste en diagnostic moléculaire est responsable d'un laboratoire où sont réalisés des tests ADN. Différents tests existent pour poser un diagnostic précis chez un malade (confirmation d'une suspicion émise par le médecin), pour évaluer le risque de devenir malade chez un individu venant d'une famille avec des antécédents de maladie génétique (diagnostic présymptomatique) ou pour déterminer le risque qu'aurait un couple de transmettre une maladie à un enfant futur (diagnostic prénatal).

Cette formation nécessite un baccalauréat et une maîtrise universitaires en biologie, suivis d'une formation FAMH (Association suisse des chefs de laboratoires d'analyses médicales) en analyse de génétique médicale.

BIOLOGISTE SPÉCIALISÉ EN CYTOGÉNÉTIQUE

Le cytogénéticien est responsable d'un laboratoire de diagnostic où sont accomplis les examens qui permettent d'énumérer et d'analyser la structure des chromosomes d'un individu. L'amniocentèse, utilisée entre autres pour le diagnostic prénatal de la trisomie 21 en est un exemple bien connu.

Cette formation nécessite un baccalauréat et une maîtrise universitaires en biologie, suivis d'une formation FAMH en analyse de génétique médicale.

BIOLOGISTE SPÉCIALISÉ EN MÉDECINE LÉGALE

Le spécialiste en médecine légale et criminologie travaille conjointement avec la police scientifique afin d'établir des profils génétiques provenant des traces biologiques prélevées sur les lieux de crimes ou de délits (cambriolages, agressions, meurtres, etc.). Ces empreintes génétiques sont ensuite comparées avec celles provenant de suspects, témoins ou victimes. Les analyses d'ADN sont aussi effectuées dans le domaine des recherches en paternité.

Cette formation requiert un baccalauréat universitaire en biologie et un diplôme postgradué en criminalistique chimique de l'École des sciences criminelles (Université de Lausanne).

TECHNICIEN EN ANALYSE GÉNÉTIQUE

Un laborantin en génétique médicale effectue les tests scientifiques appropriés que ce soit dans un laboratoire de médecine légale, de cytogénétique ou de diagnostic moléculaire. Il pourra, par exemple, extraire de l'ADN du sang d'un patient et conduire un test de détection de la mucoviscidose, si telle était la suspicion du médecin généticien.

Cette formation est accessible suite à l'obtention d'une maturité ou d'un diplôme de l'Ecole de culture générale. Elle consiste en l'obtention d'un diplôme de l'Ecole supérieure de «technicien en analyses biomédicales».