

Les chromosomes 2 et 4 viennent d'être séquencés

Moins de 50 ans seulement après le dénombrement des chromosomes dans le génome humain, deux nouveaux chromosomes viennent d'être séquencés : le 2 et le 4. Ce qui porte désormais à 16 le nombre de chromosomes totalement séquencés, sur un total de 23.

Ces deux nouveaux séquençages ont été pour les généticiens à l'origine de quelques surprises : le chromosome 2 semble en effet provenir de la fusion de deux chromosomes ancestraux de tailles intermédiaires, ce qui représente une découverte de première importance pour le génome humain. Plusieurs gènes responsables de pathologies bien connues ont été identifiés sur le chromosome 4 : celui responsable de la chorée de Huntington, du syndrome de Wolf-Hirschhorn, de la maladie polykystique rénale et d'une forme particulière de dystrophie musculaire. Le chromosome 2 comporte 237 millions de paires de bases et le chromosome numéro 4 en contient 186 millions. Un total de 1346 gènes codant des protéines particulières ont été dénombrés sur le chromosome 2 et 796 sur le chromosome 4. On peut considérer que 99,6 % des séquences euchromatiques de ces deux chromosomes ont été définies.

Le chromosome 2 fait partie des plus longs chromosomes du génome humain, juste après le chromosome numéro 1. Une analyse très particulière de la région correspondant à la fusion des deux chromosomes ancestraux a été réalisée sur ce chromosome 2 et les centromères de ces chromosomes ancestraux ont pu être identifiés avec précision. Cette région contient de nombreuses duplications péricentromériques et des séquences répétitives, en particulier la séquence alpha satellite. Un nombre important de duplications résiduelles péricentromériques et subtélomériques peuvent donc être le reflet de réarrangements chromosomiques et représenter un marqueur de l'évolution des espèces. Ces observations ont d'ailleurs permis de différencier, dans le génome de certaines espèces animales comme la souris ou le rat, des gènes et des pseudogènes.

Sources : Journal International de médecine (JIM).

Hillier L et coll : "Generation and annotation of the DNA sequences of human chromosomes 2 and 4". Nature, 2005 ; 434 : 724-731.