

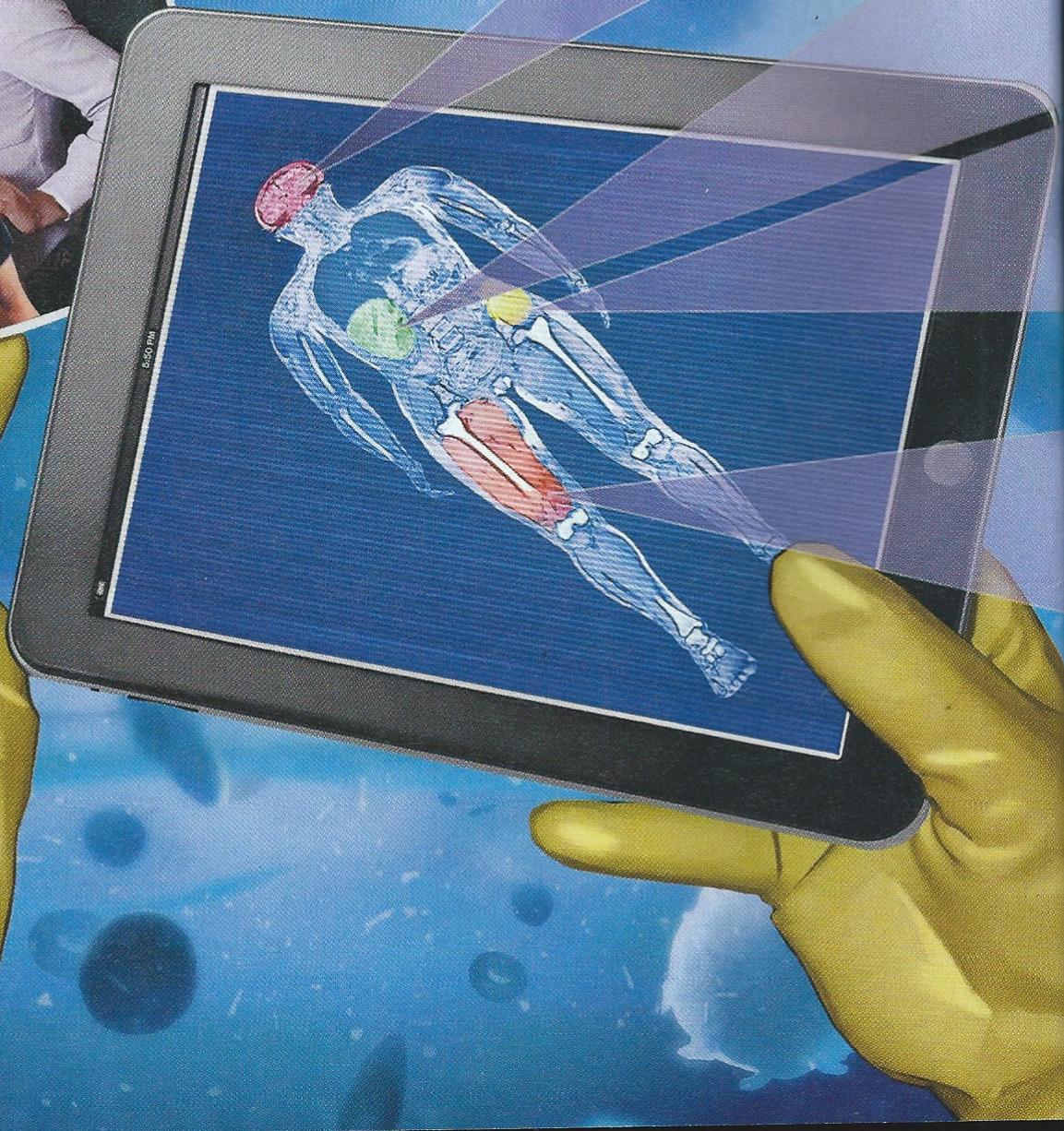
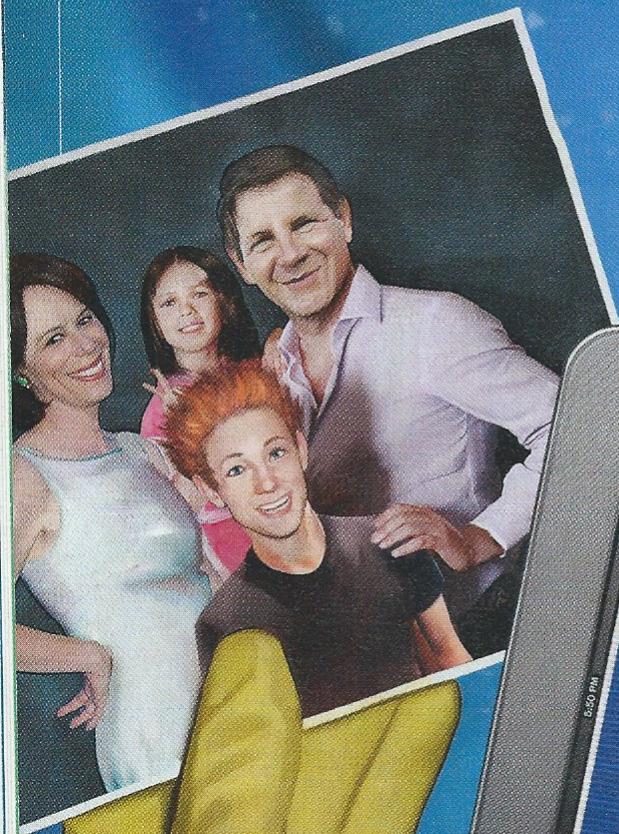
Sachez quoi chercher

Vous tremblez à l'idée de voir votre pif prendre l'allure d'un chou-fleur comme chez votre père ou qu'il devienne crochu comme celui de mamie Gertrude? Inutile de croiser les doigts – que vous trouvez trop longs –, la chance ne peut rien pour vous. Elle ne fera pas non plus grimper votre stature vers un vaillant 1,98 m plutôt qu'un modeste 1,55 m. Au lieu de vous morfondre, suivez Oscar, notre héros qui, comme vous, trouve beaucoup à redire à son apparence. En particulier à sa flamboyante tignasse carotte, qu'il aurait volontiers échangée contre le châtain discret de

sa frangine. Pour savoir à qui il doit pareille allure, il s'est lancé dans la quête d'un mystérieux trésor: son patrimoine génétique, combinaison unique de 46 chromosomes qui renferment un message codé d'une incroyable richesse. En accompagnant Oscar dans son périple, vous comprendrez ce qui vous relie à tous les êtres vivants de la planète... et vous en différencie. Car c'est dans votre patrimoine génétique qu'est inscrit le fait que vous n'êtes ni un chien ni une endive, mais un humain. C'est aussi là que sont gravées toutes les subtilités qui vous distinguent de votre frère ou de vos amis, pourtant aussi humains que vous.

La carte du trésor

Bonne nouvelle pour Oscar, trouver son précieux patrimoine génétique ne devrait pas être trop difficile. Un exemplaire est en effet caché dans chacune des quelque 60 000 milliards de cellules qui le constituent: dans ses neurones très ramifiés, dans les longues cellules musculaires comme dans ses 200 autres types de cellules aux formes et fonctions différentes. Mais ne vous inquiétez pas de cette apparente diversité: quelle que soit la cellule fouillée – à l'exception des globules rouges, sans noyau, ou des spermatozoïdes et ovules qui ne stockent que la moitié du butin – Oscar trouvera les mêmes 23 paires de chromosomes. Bref, son génome complet.



NEURONE Cette cellule (colorisée sur la photo, comme les autres ci-dessous) fait circuler des informations sous forme d'influx nerveux à beaucoup de ses semblables. D'où sa forme étoilée et les «tentacules» qui la relie à ses voisines. Son noyau renferme bien les 23 paires de chromosomes d'Oscar.



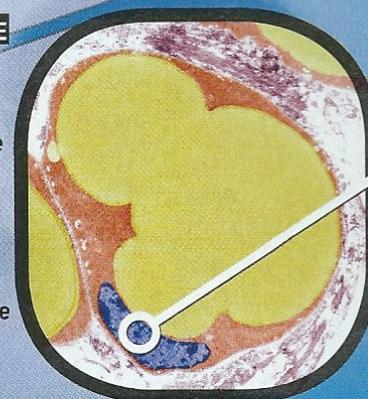
ED/RESCHKE/GETTY

CELLULE DU FOIE Même patrimoine planqué dans le noyau de cette cellule qui est une vraie usine: elle transforme les substances venues de la digestion, via l'intestin puis le sang, en produits utilisables par les autres cellules de l'organisme.



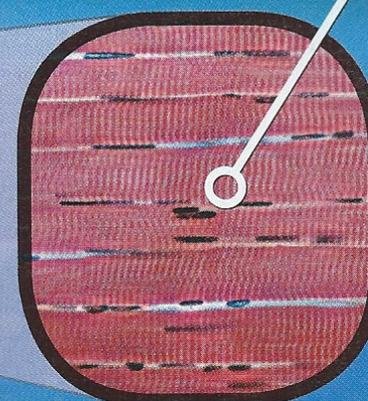
STEVE GOSCHMETSNER/SP/UCOSMOS

CELLULE ADIPEUSE Située dans les couches profondes de l'épiderme, c'est une vraie réserve d'énergie avec ses «grosses» gouttes de gras (en jaune) laissant peu de place au noyau (en violet) qui contient aussi tout le patrimoine génétique d'Oscar.



STEVE GOSCHMETSNER/UCOSMOS

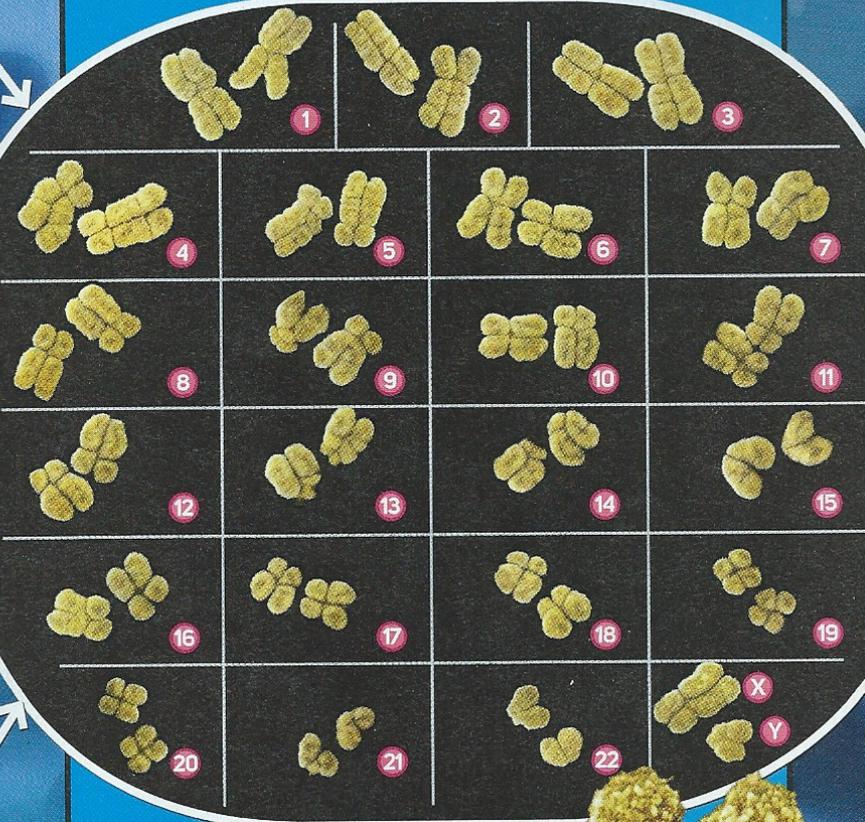
CELLULE DU MUSCLE QUADRICEPS Attention: les parois de cette cellule allongée peuvent se resserrer à tout moment. Leurs filaments (stries roses) rétrécissent pour contracter le muscle. Mais la visite vaut le coup: la cellule contient plusieurs noyaux, tous avec le même butin génétique.



ERIC V. GRAVE/SCIENCE SOURCE/BSIP

À quoi ressemble le butin génétique?

Pour aider Oscar, mieux vaut vous familiariser avec l'allure des fameux chromosomes. Vous avez sans doute déjà vu des images de ce genre, où ils sont rangés par paire, chacune contenant le chromosome paternel et son semblable maternel, chaque paire numérotée par ordre décroissant de taille... avec, en dernière position, le couple de chromosomes sexuels qui détermine si vous êtes une fille (quand les deux sont des X) ou un garçon (si l'un des deux est un Y). Ce cliché, appelé «caryotype», sert à vérifier que son propriétaire a le bon nombre de chromosomes et ne souffre pas d'anomalie chromosomique (voir p. 39).



Admirez la forme en X, plus ou moins allongé, qu'affichent ces 46 chromosomes, y compris le mal nommé Y! Mais prévenez Oscar qu'il ne doit pas se focaliser sur cette apparence lors de ses recherches car, la plupart du temps, les chromosomes ressemblent plutôt à de longs spaghettis remplissant le noyau de la cellule. Ils n'arborent leur forme en croix si photogénique que lorsque la cellule qui les abrite doit se diviser en deux cellules jumelles. Alors chaque spaghetti se duplique en deux filaments identiques, chacun restant attaché à l'autre au niveau d'une partie commune, le centromère (en vert sur le chromosome 10 en gros plan ci-contre). Puis les deux filaments reliés s'enroulent de façon très, très compacte. Les chromosomes deviennent alors faciles à distinguer.

SPL/COSMOS

LES MULTIPLES VISAGES DES CHROMOSOMES

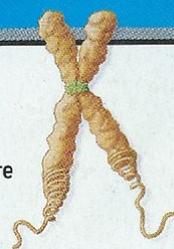
La plupart du temps, le chromosome a l'allure d'un long spaghetti...



Mais il se dédouble parfois en deux spaghettis identiques, reliés par le centromère (en vert).



Ils peuvent s'enrouler sur eux-mêmes jusqu'à prendre la forme d'un X compact.



... que l'on représente dans les schémas sous forme compactée, pour des raisons pratiques.



Plongez dans le chro

Ca y est, Oscar a mis la main sur ses 46 chromosomes. Et là, déception: ni lui ni vous ne voyez dans ces pelotes tantôt déroulées, tantôt compactées, les réponses que l'on vous a promises. C'est qu'il faut oser fouiller dans les bouclettes pour y dénicher les gènes. Kézako, un gène? Une recette pour fabriquer une grosse molécule appelée protéine. Et nous ne sommes rien sans nos protéines. Jugez plutôt: la structure chargée de lire vos gènes? Une protéine. Les panneaux de signalisation à la surface de vos cellules? Des protéines... tout comme

l'hémoglobine du sang, la kératine de vos cheveux, le collagène de votre peau et bien d'autres constituants du corps. Et ce n'est pas tout: la plupart des réactions chimiques qui ont lieu en vous ne pourraient se produire sans l'aide de... on vous le donne en mille, des protéines! Finalement votre génome, l'ensemble des gènes contenus dans vos 46 chromosomes, est une gigantesque bibliothèque des recettes de toutes les protéines que fabrique votre corps. Que ce soit celles qui ont permis de vous construire à partir de la cellule œuf ou celles qui font fonctionner votre organisme au quotidien.

Visite guidée du X!

Voici Oscar réduit 9 000 fois et des brouettes, au cœur de son chromosome X (ici vu au microscope électronique, grossi 12 000 fois). Il est sous forme dédoublée, c'est-à-dire composé de deux chromatides identiques reliés au niveau du centromère. Il semble donc que notre héros ait débarqué alors que la cellule était en pleine mitose (voir p. 36). Ce chromosome n'en demeure pas moins une très intéressante section de sa bibliothèque génétique, renfermant plus de 1 000 gènes, dont 300 pour lesquels un défaut entraîne une maladie. Quelle chromatide va-t-il choisir d'explorer? Qu'importe, elles sont identiques, et il y trouvera les mêmes recettes, au même endroit. Voici quelques sites à ne pas rater.



GÈNE F8 Sa spécialité, c'est la recette du facteur de coagulation VIII, l'une des protéines qui permet au sang de coaguler, c'est-à-dire de former un caillot pour colmater un trou dans la paroi d'un vaisseau sanguin. Les hémophiles de type A ont un gène F8 altéré: leur facteur de coagulation VIII a une efficacité limitée, voire nulle. Pour eux, les blessures sont dramatiques: un simple coup, au lieu de provoquer un bleu sans gravité, peut entraîner une hémorragie interne mortelle.

mosome



Qui a le trésor le plus fourni?

Oscar est tenté de fanfaronner parce qu'il a 46 chromosomes par cellule? Et si on lui avouait que son poisson rouge Bubulle, qui ne brille ni par sa mémoire ni par son ingéniosité, en possède 94? Même la patate qu'il a avalée à midi le bat: 48 chromosomes, comme le gorille! Quant au chien et au chat, deux mammifères aussi complexes l'un que l'autre, le premier en compte 78, le second seulement 34. Bref, vous l'avez compris, la valeur du trésor génétique ne se mesure pas au nombre de chromosomes.

GÈNE DMD Ici la recette de la dystrophine, une protéine qui permet aux cellules de vos muscles de supporter les nombreuses elongations et contractions qu'elles subissent. Si la recette a un défaut, les cellules musculaires ne fabriquent pas la dystrophine. C'est ce qui arrive aux personnes atteintes de la myopathie de Duchenne: leurs muscles – y compris le muscle cardiaque – s'affaiblissent prématurément. Vers 10 ans, elles doivent se déplacer en fauteuil roulant, et bien peu survivent au-delà de 30 ans.

GÈNE AR Les protéines fabriquées d'après ce gène permettent aux cellules dans lesquelles elles se trouvent d'être réceptives aux hormones mâles. Ces hormones déclenchent la formation du pénis chez le fœtus ou font pousser des poils sur le menton des ados. Si le gène AR est défectueux, les parties du corps censées se modifier sous l'action de ces hormones pour que se développent les caractères sexuels mâles ne le font pas. Conséquence: malgré la présence de chromosomes sexuels X et Y, l'apparence du corps est féminine (les testicules sont bien présents, mais restent internes).

GÈNE BTK C'est la notice de fabrication de la protéine BTK (Bruton Tyrosine Kinase). Elle permet à vos lymphocytes B (des globules blancs) de devenir opérationnels. Ils peuvent alors repérer les substances étrangères à votre organisme et combattre les intrus en fabriquant des «armes» adaptées à chaque ennemi: les anticorps. Si le gène BTK est défaillant, pas d'anticorps... donc des infections à répétition garanties.

GÈNE FMR1 Une version anormale de ce gène est responsable de la première cause de retard mental héréditaire: le syndrome de l'X fragile. Quant à la version normale, elle sert à fabriquer, dans certaines régions du cerveau, la protéine FMRP, impliquée dans les communications entre cellules nerveuses, selon un mécanisme encore mal connu.

Quand le compte n'est pas bon...

Le petit garçon au premier plan de cette photo est atteint de trisomie 21 (ou syndrome de Down). Autrement dit, il possède 3 chromosomes 21 au lieu de 2. Ce qui entraîne un retard mental, une petite taille, un visage rond, des yeux bridés... Si d'autres chromosomes que le 21 sont en surnombre, la grossesse se solde par une fausse couche, ou bien le bébé ne survit pas au-delà de quelques semaines (pour la trisomie 13 ou 18). Une exception: les chromosomes sexuels. Les filles XXX et les garçons XYY ne présentent pas de symptômes particuliers. Quant aux gars XXY, s'ils prennent de la testostérone (une hormone mâle), ils auront une apparence et une vie normales, mais seront souvent stériles. Peut-on vivre avec un chromosome en moins? Non, toutes les «monosomies» sont fatales avant l'accouchement. Sauf la monosomie X. Les femmes (sans Y, on est une fille) atteintes de cette anomalie sont petites (1,50 m environ) et n'ont souvent pas d'ovaires. Elles souffrent parfois de malformations cardiaques et rénales, mais leur intelligence est normale.

