**Écophysiologie évolutive: les variants structuraux génétiques.**

<https://youtu.be/4f_9OMlkSDY>

Transcription : Nadia Aubin-Horth

CC-BY

[musique]

On peut définir la variation génétique comme toutes les différences dans le génome qu'on trouve entre les organismes ça peut être entre des individus entre des populations ou entre des espèces cette variation génétique là peut être n'importe où dans le génome ça peut être aller de un simple changement de un nucléotide ou à des changements de régions complètes qui vont varier entre les individus qu'on appelle les variants structuraux génétiques

donc la variation génétique ça veut pas dire que c'est au niveau d'un gène ça veut dire qu'il y a des changements quelque part dans le génome ça peut être seulement une paire de base ça peut être plusieurs paires de bases une à côté de l'autre ça peut être dans la séquence codante d'une protéine ça peut être à l'extérieur de la séquence codante donc pas dans le gène mais à l'extérieur dans une séquence régulatrice par exemple ou dans des séquences qui n'ont pas de fonction de régulation ça peut être plusieurs gènes même une région qui englobe plusieurs gènes pour lesquels il y a des différences entre les individus

Dans les variants structuraux on a premièrement des variations de petite taille c'est les délétions puis les insertions dans la figure ici on voit que par exemple la région B a disparu c'est une délétion. Les autres types de variants structuraux génétiques sont de plus grande taille habituellement de plus de 50 paires de base comme ça on les classe dans cette catégorie là on a par exemple ici un exemple avec une inversion où la région B et C sont maintenant inversées c'est CB qu'on voit dans ce génome là d'un autre individu.

Une autre chose qui pourrait se passer c'est que une région resterait dans le même sens ça sera encore A B C mais pourrait être transloquée à un autre endroit dans le génome ensuite on peut avoir ce qu'on appelle une duplication on a un bon exemple ici où on a la région B qui est là deux fois maintenant donc sur le chromosome on va avoir deux fois cette portion là d'ADN qui est représentée en deux copies on peut aussi avoir une région qui est dupliquée plusieurs fois on a pas seulement une duplication mais plusieurs par exemple ici on a la région formée de B et C qui est là à trois reprises et ça on appelle ça des CNV pour "copy number variation" ou variation du nombre de copies.

Les variants structuraux sont importants pour la diversité génétique si on pense aux variations à un seul nucléotide qu'on pourrait appeler des "SNPs" c'est à peu près 0.1 % du génome qui varie entre les individus à ce niveau-là pour des changements du nucléotide comme tel dans une séquence pour ce qui est des variants structuraux si on en tient compte de toutes les tous les types dont je viens de vous parler il y a 1.5 % du génome qui varie entre les individus dû aux variants structuraux donc c'est une source de variation génétique vraiment importante ça fait depuis les années 50 qu'on sait que ça existe dans les humains on étudie plus les humains que d'autres espèces évidemment on sait aussi depuis les années 70 que c'est le cas aussi dans la drosophile donc sur un large spectre de l'arbre phylogénétique ça existe si on s'attarde particulièrement aux variations du nombre de copies on sait que il y a des variations du nombre de copies de gènes chez les humains chez au moins 1000 gènes donc entre les individus on aura pas le même nombre de cette heh... de ce gène là entre les individus il y en a qui vont en avoir 3, 5, 7, 17 copies d'autres vont en avoir moins ça c'est dû à des duplications et aussi des délétions.

Le nombre de copies d'un gène va avoir un effet sur le fonctionnement de la cellule presque tout le temps lorsqu'on a plus de copies du gène on va avoir plus de quantité de protéine produite par ce gène là c'est pas tout le temps vrai mais c'est souvent le cas donc on pourrait avoir par exemple des individus qui produisent beaucoup plus d'une protéine que d'autres individus c'est quand même assez fréquent puis la plupart du temps c'est c'est délétère même létal il y a beaucoup de copies de de variation du nombre de copies qu'on voit pas parce que c'est tellement grave pour le système cellulaire qu'en fait il y a pas de développement le l'embryon se rend pas à terme mais dans certains cas particuliers avoir une variation du nombre de copies avoir plus d'une copie par exemple pourrait être un avantage si la protéine produite si le fait d'avoir plus de copies ça donne plus de protéine et que cette protéine là d'en avoir plus ça donne un avantage donc dans certains cas on pourrait voir ça ça pourrait être un effet bénéfique d'avoir et on pourrait observer entre les individus des différences dans leurs phénotype parce que ils ont pas le même nombre de copies d'une certaine région d'ADN

[Musique]