



UNIVERSITÉ
DE GENÈVE

COMMUNIQUÉ DE PRESSE

Genève | 1er avril 2022

Premier séquençage complet du génome humain

Le consortium Telomere to Telomere, avec la participation de l'UNIGE, a séquencé la dernière partie du génome humain qui échappait encore aux généticien-nes.

Il y a 22 ans, une équipe de recherche internationale publiait la première «carte» quasi complète du génome humain. Une véritable révolution qui permettait soudain d'avoir accès à l'ensemble - ou presque - de l'information génétique contenue dans nos cellules. Une petite partie restait en effet encore à découvrir. Le consortium Telomere to Telomere (T2T) piloté par des scientifiques du National Human Genome Research Institute (NHGRI) - membre de l'agence National Institutes of Health - de l'Université de Washington (Seattle) et de l'Université de Californie (Santa Cruz) est parvenu à séquencer les 8% manquants de notre matériel génétique. Cette découverte, à laquelle a participé l'Université de Genève (UNIGE), est à découvrir dans la revue *Science* et ouvre de nouvelles perspectives pour l'étude de certaines maladies.

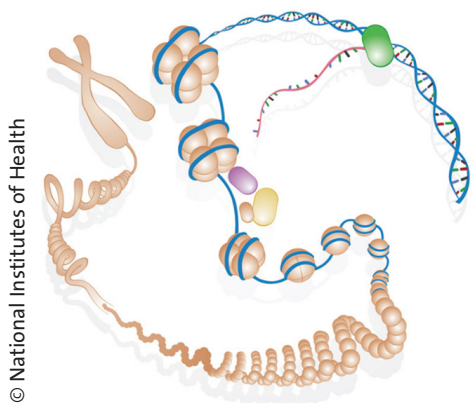
Des scientifiques publient la première séquence complète et sans lacunes d'un génome humain, deux décennies après que le *Human Genome Project* ait produit la première ébauche de séquence de ce génome. Selon les chercheurs/euses, il est essentiel de disposer d'une séquence complète, sans lacunes, des quelque 3 milliards de bases (ou «lettres») de notre ADN pour comprendre le spectre complet des variations génomiques humaines et les contributions génétiques à certaines maladies.

Ces travaux ont été réalisés par le consortium Telomere to Telomere (T2T) auquel a participé Stylianos Antonarakis, professeur honoraire de la Faculté de médecine de l'Université de Genève (UNIGE). Le professeur Antonarakis a été impliqué plus précisément dans le décodage d'un type spécifique de chromosomes dits «acrocentriques» dont il est spécialiste.

«La génération d'une séquence du génome humain véritablement complète représente une incroyable réalisation scientifique, offrant la première vue complète de notre schéma d'ADN», indique Eric Green, MD-PhD et directeur du NHGRI. «Cette information fondamentale renforcera les nombreux efforts en cours pour comprendre toutes les nuances fonctionnelles du génome humain, ce qui, à son tour, renforcera les études génétiques des maladies humaines.»

8% d'information manquante

En 2001, le consortium scientifique international *Human Genome Project* était parvenu à séquencer la quasi-totalité de ce génome en identifiant trois milliards de ses unités. Cette découverte, révolutionnaire pour la médecine et la biologie, n'était cependant pas tout à fait complète. En raison de certaines limites technologiques,



Les chromosomes se composent de deux chromatides dans lesquelles l'ADN est «emballé». Les chromosomes permettent de s'assurer que l'ADN est répliqué et distribué de manière appropriée lors de la division cellulaire.

Illustrations haute définition

une petite partie des informations génétiques résistait en effet encore aux chercheurs/euses. On estimait alors que 5% à 15% de la cartographie génétique humaine complète restait à décoder.

Après quatre années de recherches, le consortium T2T est parvenu à décoder cette fameuse partie manquante. Celle-ci représentait en réalité 8% du génome humain complet. Ce nouveau matériel génétique comprend plusieurs gènes mais aussi plusieurs séquences répétitives d'ADN.

Les scientifiques ont observé que la majeure partie de ces informations se situe près des télomères et des centromères, c'est à dire aux extrémités ou aux points de contact des «bâtonnets» - les chromatides – qui composent les chromosomes concernés. Il s'agit plus précisément des chromosomes 13, 14, 15, 21 et 22 acrocentriques (on les dénomme ainsi parce que leur centromère se situe près d'une extrémité) et des chromosomes 1, 9, 16 et Y.

Des gènes-clés identifiés

«Plus de la moitié des informations manquantes se situait sur les bras courts des chromosomes acrocentriques, qui contiennent les gènes de l'ADN ribosomal essentiels à la production de toutes nos protéines», explique Stylianos Antonarakis. Il précise qu'il s'agit «de gènes-clés pour la compréhension des mécanismes qui régissent le vieillissement et certaines maladies.»

Ces chromosomes acrocentriques sont au cœur d'une revue de la littérature scientifique réalisée par Stylianos Antonarakis, qui recense l'ensemble des connaissances accumulées jusqu'ici sur le sujet. «Le premier papier date de 1934. Au total, une centaine d'études ont été passées en revue», indique-t-il. Avant la découverte du séquençage complet du génome, l'une des grandes questions que se posaient les scientifiques était notamment de savoir si les chromosomes acrocentriques étaient tous porteurs du même bras court en termes de matériel génétique.

«La recherche du consortium T2T démontre aujourd'hui que le nombre de ces gènes est en réalité variable d'un être humain à l'autre», indique Stylianos Antonarakis. Ces découvertes ouvrent de nouvelles perspectives pour l'étude génétique de certaines maladies, de certains mécanismes liés au vieillissement et plus globalement des variations génomiques entre êtres humains.

L'«alphabet» du vivant

Tout être vivant possède un code génétique contenu dans les cellules de son organisme. Chez l'être humain, on compte plus de 100'000 milliards de cellules. Chacune d'entre elles renferme dans son noyau notre patrimoine génétique, nos fameux chromosomes. Ils sont répartis en 23 paires qui contiennent l'ADN, le support de nos gènes. Celui-ci se compose d'une succession d'unités appelées «nucléotides» et symbolisées par les lettres A, C, G et T. C'est la totalité du matériel génétique contenu dans une cellule que les scientifiques nomment «génome humain».

contact

Stylianos Antonarakis

Professeur honoraire
Faculté de médecine

+41 22 379 57 08

Stylianos.Antonarakis@unige.ch

Science

DOI: [10.1126/science.abj6987](https://doi.org/10.1126/science.abj6987)

Genome Research

DOI: [10.1101/gr.275350.121](https://doi.org/10.1101/gr.275350.121)

UNIVERSITÉ DE GENÈVE **Service de communication**

24 rue du Général-Dufour
CH-1211 Genève 4

Tél. +41 22 379 77 17

media@unige.ch

www.unige.ch