



**HAL**  
open science

# Rétrogènes et variation du nombre de copies chez les ruminants

Carine Genet, Stéphane Fabre, Thomas Faraut

► **To cite this version:**

Carine Genet, Stéphane Fabre, Thomas Faraut. Rétrogènes et variation du nombre de copies chez les ruminants. Journées scientifiques Département Génétique Animale, Sep 2022, Bordeaux, France. hal-04225788

**HAL Id: hal-04225788**

**<https://hal.inrae.fr/hal-04225788>**

Submitted on 3 Oct 2023

**HAL** is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.

Public Domain

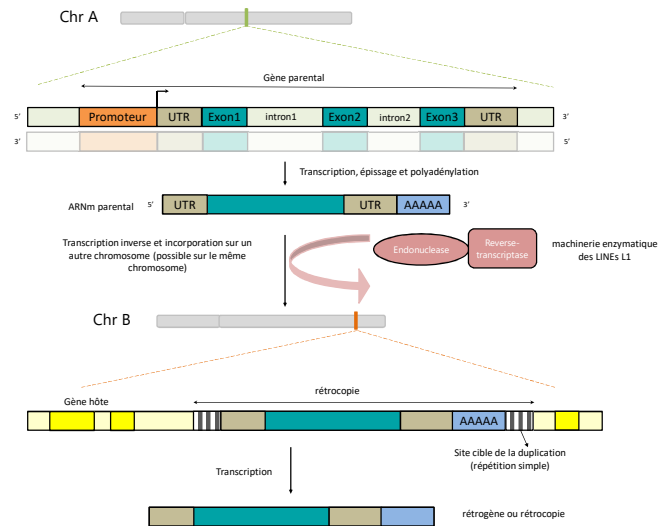
# Rétrogènes et variation du nombre de copies chez les ruminants.

Carine Genêt, Stéphane Fabre, Thomas Faraut

Les rétrogènes, aussi appelés «rétrocopies», résultent de la transcription inverse d'un transcrit ARN et de son intégration dans le génome (Kaessman *et al.*, 2009). Celle-ci se réalise chez les mammifères par l'intermédiaire des mécanismes de rétro-transposition des LINES L1 (Long Interspersed Nuclear Elements). Les rétrocopies présentent donc comme caractéristiques l'absence d'introns, la présence d'une queue polyA et de courtes répétitions flanquant le site d'insertion (cf. schéma ci-contre).

Une vaste majorité des rétrogènes trouvés dans les génomes sont des rétro-pseudogènes et sont inactifs par accumulation de mutation (présence de codon stop, d'insertion/délétion non multiple de 3 pb...). D'autres peuvent être présents sous forme de multi-copies et être en ségrégation dans une espèce. Ils sont qualifiés de «rétro-CNV» et peuvent être associés à des variations phénotypiques. Par exemple, chez le chien, la chondrodysplasie de certaines races est causée par un rétro-CNV issu du gène parental *FGF4* (Parker *et al.*, 2009). Chez le mouton, la variation du type de toison (Demars *et al.*, 2017) ou le cornage (Wiedemar *et al.*, 2015) sont modulés par l'insertion d'un rétrogène (respectivement *EIF2S2* et *EEF1A1*) dans la région 3'UTR des gènes *IRF2BP2* et *RXFP2*.

Nous avons entrepris l'élaboration d'un répertoire de rétrogènes chez trois espèces de ruminants : la vache, la chèvre et le mouton. L'objectif de ce travail est d'identifier les rétrocopies, d'objectiver leur fonctionnalité et de caractériser leurs polymorphismes.



## Méthode :

e!Ensembl release 105 (Déc 2021)

Genes codant pour des protéines

filtre

Gènes codant pour des protéines avec au minimum 2 introns

Génome masqué pour les répétitions

Lastal

Annotation de l'environnement génomique

- Alignement sur le génome > 150 pb
- Perte des introns
- Couverture du gène parental > 50%
- Identité protéique > 50 %

Filtre sur le nombre de rétrocopies du gène

Intergénique  
Intragénique  
Chimérique...

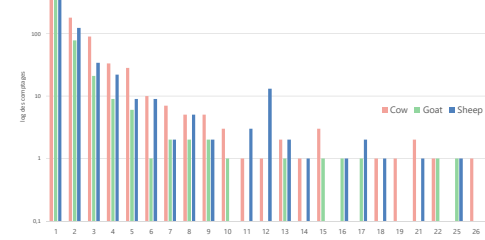
Clusters parental (<30) Rétrogènes

La stratégie utilisée pour la détection des rétrogènes est décrite dans Kabza *et al.*, 2014.

Nombre de rétrocopies par espèce.

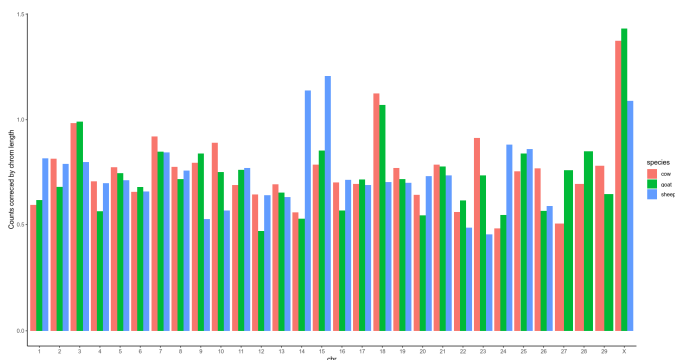
	Bovin	Chèvre	Mouton
Rétrocopies	2111	2025	2151
Gène parental unique	1155	1068	1127

Distribution du nombre de rétrocopies par gène parental chez les 3 espèces

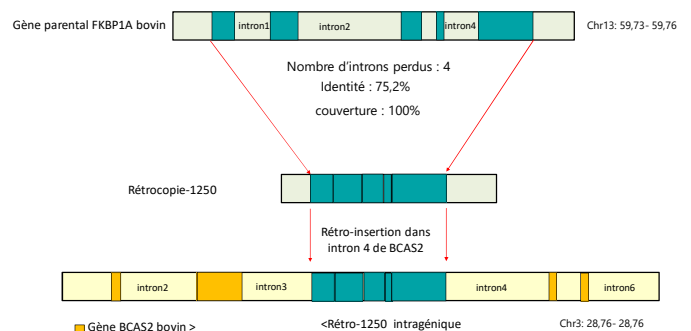


Le nombre de rétrocopies identifiées et de gènes parentaux uniques chez les trois espèces est sensiblement du même ordre de grandeur.

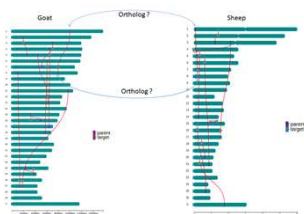
La distribution du nombre de rétrocopies sur les chromosomes suggère un nombre plus important de rétrocopies sur le chromosome X. Ces résultats sont en adéquation avec l'existence d'un biais mécanistique favorisant la rétention de rétrocopies sur ce chromosome (Emerson *et al.*, 2004).



Exemple de la structure de la rétrocopie-1250 bovine localisée sur le chromosome 3 et de son gène parental FKBP1A situé sur le chromosome 13.



## Orthologie:



Quelques exemples de rétrocopies chez le mouton et la chèvre

Les analyses d'orthologie suggèrent que :

- 70 % des gènes parentaux bovins présentent un orthologue chez les gènes parentaux caprins. Dans 50% des cas, les rétrogènes sont également orthologues.

## Perspectives:

Notre objectif est d'identifier les événements de rétrocopie chez les ruminants et de préciser la dynamique évolutive, c'est-à-dire les placer sur l'arbre phylogénétique.

L'analyse de la dynamique d'évolution des séquences codantes des rétrocopies (ratio Ka/Ks) sera réalisée pour essayer de différencier les rétrogènes des rétro-pseudogènes.

Enfin, nous allons étudier la dynamique de rétrocopie au sein des populations de ruminants en identifiant les rétrocopies polymorphes grâce aux données de séquences des projets 1000 génomes (Vargos, SeqOccin, ...).