

De la prise de sang à l'ADN : voyage au cœur de nos cellules

Chaque goutte de sang contient des milliards de cellules... et dans chacune, un véritable code secret : l'ADN.

Quand notre enfant a fait sa prise de sang pour le diagnostic du syndrome de Rett, les biologistes ont suivi un chemin précis pour arriver jusqu'au gène *MECP2*.

Découvrons ensemble ce voyage fascinant.

La prise de sang – point de départ

Le sang contient différents types de cellules, mais toutes ne nous intéressent pas pour chercher l'ADN.

Globules rouges Transportent l'oxygène

Plaquettes Rôle dans la coagulation

Pas de noyau → pas d'ADN

Globules blancs

Ont un noyau

Contiennent l'ADN ✓

👉 Pour extraire l'ADN et rechercher les variations du gène **MECP2**,
on ne garde que les globules blancs !

Séparation des globules rouges et blancs



1

Centrifugation

Le sang est centrifugé : les cellules se séparent selon leur densité

2

Buffy coat

On récupère la couche blanche, riche en globules blancs

3

Prêt pour l'extraction

Cette fraction contient nos précieuses cellules avec leur ADN

C'est comme quand on fait tourner une salade : l'eau part d'un côté, les feuilles de l'autre !

Lyse des cellules : ouvrir les enveloppes

Les globules blancs sont comme de petites enveloppes fermées.

Pour accéder à l'ADN à l'intérieur, il faut les ouvrir.

Choc osmotique

Ajout de sels



Les membranes se rompent

Les cellules éclatent



Libération

L'intérieur des cellules se libère,
libérant les noyaux et autres
constituants cellulaires

Lyse des noyaux : libérer l'ADN

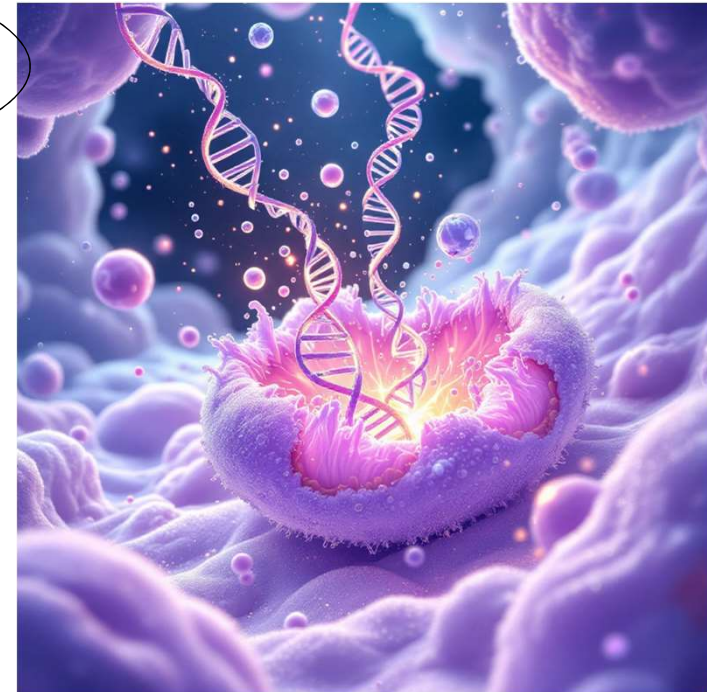
Si on déroulait l'ADN contenu dans chaque cellule, on obtiendrait une chaîne de 2 M de longueur ! Toutes les cellules d'un corps humain : 70 Md de km !

L'ADN se trouve dans le noyau.

Il est enroulé autour de protéines comme un fil autour d'une bobine.



On utilise un **détergent** (comme le liquide vaisselle) pour casser les membranes lipidiques.



C'est exactement le même principe que lorsqu'on lave la vaisselle grasse : le savon dissout les graisses !

L'ADN, c'est quoi ?

L'ADN, c'est le livre de recettes du corps.



Le même texte partout

Chaque cellule contient exactement le même ADN

Des rôles différents

Mais chaque cellule ne lit qu'une partie selon son rôle dans l'organisme

Le gène **MECP2** est comme une recette particulière dans ce grand livre.

Quand cette recette contient une erreur, cela peut provoquer le
Syndrome de Rett.

Précipitation de l'ADN

Principe clé : L'ADN est soluble dans l'eau (donc invisible) mais peu soluble dans l'alcool. Au contact de l'alcool, l'ADN va précipiter et devenir visible sous forme de filaments blanchâtres.

On ajoute de l'**alcool froid** : l'ADN ne se dissout pas → il précipite.

- **L'alcool froid est ajouté** L'ADN ne peut pas se dissoudre dans l'alcool
- **L'ADN précipite** Il devient visible sous forme de fils blancs
- **Le moment magique** On peut le voir à l'œil nu !



Dans le laboratoire, l'ADN est ensuite analysé pour chercher des modifications dans le gène MeCP2.

Démonstration : extraction d'ADN d'oignon

Vous pouvez reproduire cette expérience à la maison pour mieux comprendre le processus !

Matériel

- Mixeur
- Mortier/pilon
- Petit verre doseur
- Entonnoir avec un filtre à café
- Tube à essai ou petit verre étroit

Réactifs

- 🧅 Oignon frais
- 🧂 Sel de cuisine (1 cc)
- 💧 Eau (15 mL)
- 🧴 Liquide vaisselle (1 cc)
- 🧴 Alcool 90° ou 95° (5 mL)



Comparaison : sang vs oignon

Le principe est le même, que ce soit pour un oignon à la maison ou pour notre sang

Étape	Sang	Oignon
Source d'ADN	Globules blancs	Cellules de l'oignon
Lyse	Choc osmotique / détergent	Eau salée / liquide vaisselle
Précipitation	Alcool froid	Alcool froid
Observation	Invisibilité (labo)	ADN visible à l'œil nu

Au laboratoire, après l'extraction, l'ADN est analysé avec des automates (des séquenceurs) pour lire le gène *MECP2* et détecter les variants pouvant se révéler pathogènes (mutations).

Étape 1 : Préparation et broyage initial

01

Mixage rapide

Mixer brièvement les oignons pendant 5 secondes maximum. Prélever une grosse cuillère du mélange obtenu.

02

Ajout du sel

Dans le mortier, ajouter **une cuillère à café de sel** sur l'oignon mixé.

03

Premier broyage

Broyer vigoureusement à l'aide du pilon pour bien mélanger le sel et l'oignon.

Le mixage et le broyage servent à **dissocier les tissus** de l'oignon et à **séparer les cellules entre elles**.

Le sel sert à faire "**sortir**" l'eau contenue dans les cellules et à **séparer l'ADN d'autres protéines**.

Cette désorganisation augmente considérablement la surface de contact avec les réactifs qui seront utilisés dans les étapes suivantes.



Étape 2 : Dilution et action du détergent

01

Ajout d'eau

Ajouter **15 mL d'eau**.

Broyer à nouveau pendant au moins 2 minutes.,

02

Liquide vaisselle

Ajouter 1 **cuillère à café de liquide vaisselle**.

Poursuivre le broyage pendant au moins 2 minutes.

Le liquide vaisselle est un **détergent** qui agit comme un "dégraissant". Il va détruire les **membranes cellulaires et nucléaires** qui sont composées principalement de **lipides** (graisses). Sans cette étape, l'ADN resterait prisonnier à l'intérieur du noyau.



Étape 3 : Filtration et préparation

01

Filtration

Filtrer le mélange avec l'**entonnoir muni du filtre à café** au-dessus d'un verre large. Cette étape élimine les débris cellulaires.

02

Prélèvement du filtrat

Prélever **5 mL de filtrat** avec une seringue ou avec un verre doseur. Placer dans le verre étroit

Le filtrat obtenu contient l'**ADN dissous dans l'eau**, mélangé à d'autres composants cellulaires solubles. L'ADN est invisible à ce stade car il est parfaitement soluble dans l'eau.



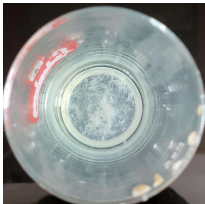
Étape 4 : Précipitation de l'ADN

01

La magie de l'alcool

Avec une seconde seringue, prélever **5 mL d'alcool**. Verser **très lentement** l'alcool le long de la paroi du tube à essai ou du verre.

Important : L'alcool et le filtrat ne doivent pas se mélanger. Vous devez observer deux couches distinctes dans le tube.



02

Mélange délicat

Faire faire **5 à 6 mouvements circulaires** au tube (verticalement) pour créer une interface entre les deux liquides sans trop les mélanger.



03

Repos et observation

Poser le tube sur le portoir et attendre au moins **5 minutes**. L'ADN va précipiter à l'interface entre l'eau et l'alcool.

Vous devriez observer des **filaments blanchâtres** et visqueux qui apparaissent à l'interface entre les deux liquides. Ce sont les molécules d'ADN qui se regroupent et deviennent visibles ! Chaque filament contient **des millions de molécules d'ADN**.

Derrière chaque cellule, un fil d'ADN raconte notre histoire.

Grâce à ces fils invisibles, les chercheurs peuvent **comprendre**, **diagnostiquer** et parfois même **soigner** en ciblant l'ADN directement.

C'est grâce à ce voyage – de la prise de sang jusqu'à l'ADN – que parfois le diagnostic du syndrome de Rett a pu être confirmé. Et c'est aussi grâce à cette connaissance que la recherche avance chaque jour pour trouver de nouveaux traitements.

Merci pour votre attention !

« J'espère que ce petit voyage au cœur du vivant vous aura montré que la science peut être à portée de nos mains. »

