

MODULE DE GENETIQUE

FACULTE DE MEDECINE

UNIVERSITE BADJI MOKHTAR

CHARGE DE MODULE: N. Bentahar Afia

OBJECTIFS DU JOUR ?

1. PROGRAMME

2. INTRODUCTION A L'ETUDE DE LA GENETIQUE

3. MONOHYBRIDISME

1.PROGRAMME

INTRODUCTION A L'ETUDE DE LA GENETIQUE

Partie I GENETIQUE FORMELLE

1.1. TRANSMISSION D'UN CARACTERE

1.2 TRANSMISSION DE DEUX CARACTERES INDEPENDANTS

1.3 TRANSMISSION DE DEUX CARACTERES DEPENDANTS

1.4 TRANSMISSION DES CARACTERES PORTES PAR LES CHROMOSOMES SEXUELS

1.PROGRAMME

Partie II GENETIQUE HUMAINE

2.1 INTRODUCTION A LA GENETIQUE HUMAINE ET ARBRE GENEALOGIQUE

2.2. MODE DE TRANSMISSION DE CARACTERES

2.3 MALADIES MULTIFACTORIELLES ET POLYGENIQUES

2.4 NOTION DE CONSEIL GENETIQUE EN CLINIQUE

1. PROGRAMME

Partie III GENETIQUE MOLECULAIRE

3.1 BASE MOLECULAIRE

3.2. ORGANISATION DE L INFORMATION GENETIQUE

3.3 ANATOMIE GENERALE D UN GENE

3.4 TRANSCRIPTION DE L INFORMATION GEN?ETIQUE

3.5 TRADUCTION DE L INFORMATION GENETIQUE ARN EN POLY P

3.6 REGULATION DE L EXPRESSION DES GENES

3.7 VARIATIONS GENETIQUES MUTATION POLYMORPHISME

1.PROGRAMME

Partie IV CARTOGRAPHIE DES GENES HUMAINS

4.1 GENERALITES

4.2. CARTOGRAPHIE PHYSIQUE

4.3 CARTOGRAPHIE GENETIQUE

Partie V CYTOGENETIQUE

5.1 INTRODUCTION ET INTERET D'ETABLISSEMENT D UN CARYOTYPE

5.2. CARYOTIPE HUMAIN NORMAL

5.3 CARYOTYPE HUMAIN PATHOLOGIQUE

1.PROGRAMME

Partie VI OUTILS DU GENIE GENETIQUE

6.1 SONDES MOLECULAIRES ET HYBRIDATION MOLECULAIRE

6.2. LES VECTEURS

6.3 METHODES DE GENIE GENETIQUE APPLIQUEES EN MEDECINE

6.4 GENIE GENETIQUE ET INDUSTRIE

1.PROGRAMME

Partie VI OUTILS DU GENIE GENETIQUE

6.1 SONDES MOLECULAIRES ET HYBRIDATION MOLECULAIRE

6.2. LES VECTEURS

6.3 METHODES DE GENIE GENETIQUE APPLIQUEES EN MEDECINE

6.4 GENIE GENETIQUE ET INDUSTRIE

1.PROGRAMME

Partie VII NOTION DE DIAGNOSTIC GENOTYPIQUE

7.1 PRATIQUE

7.2 AVANTAGES

Partie VIII NOTION DE GENETIQUE DES POPULATIONS

8.1 INTRODUCTION SUR LES POPULATIONS HUMAINES

8.2 NOTION DE FREQUENCE PHENOTYPIQUE GENOTYPIQUE ET ALLELLIQUE

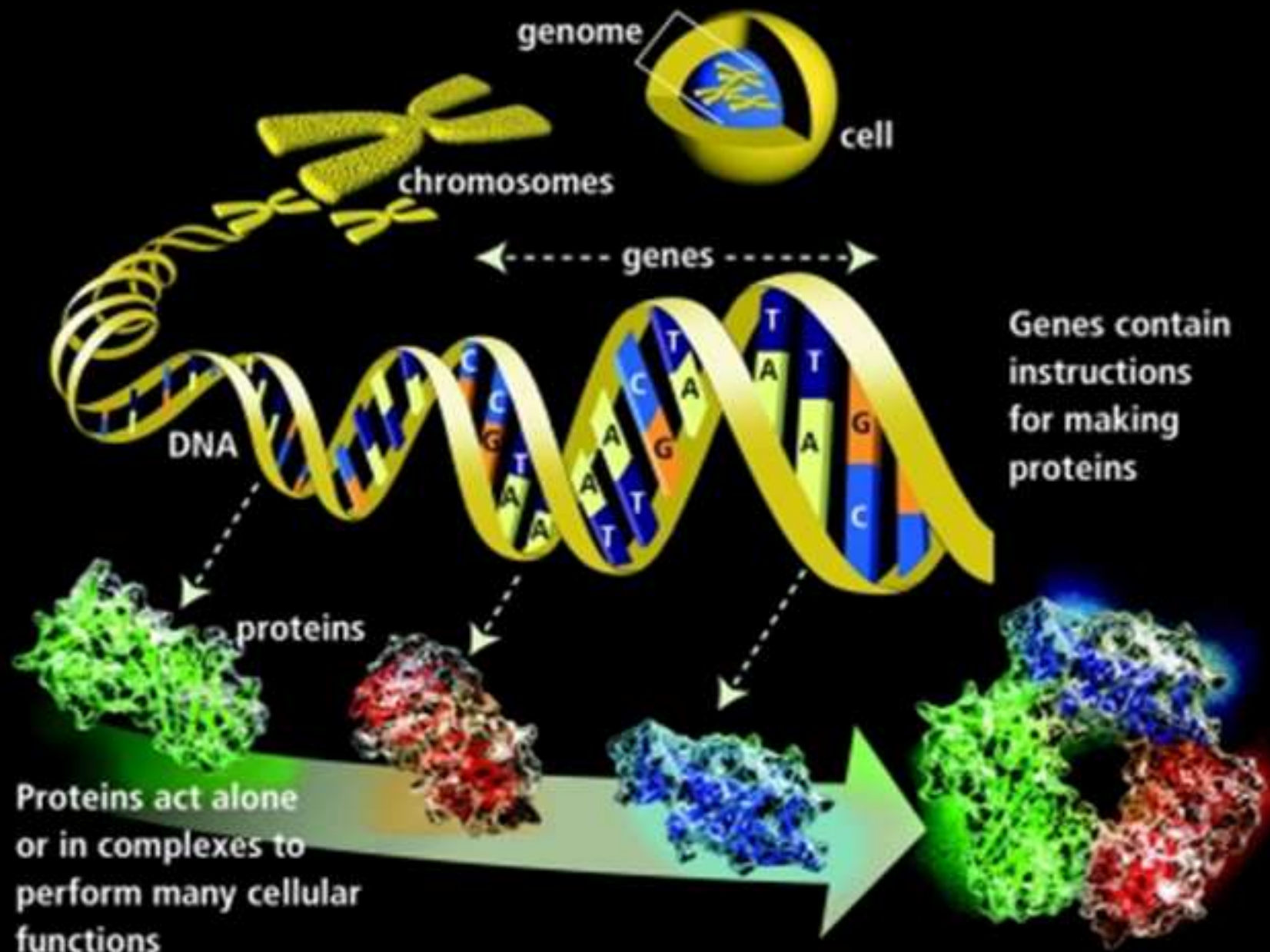
8.3 LOI DE HARDY WEINBERG

2.INTRODUCTION A LA GENETIQUE

Au cours de la reproduction, les parents transmettent à leur descendance une information : sa transmission est en très grande partie **INVARIANTE**. Pour une espèce donnée, l'information est quasi constante, elle présente néanmoins des **petites variations** d'un individu à l'autre.

On définit la génétique comme la science qui a pour but d'étudier cette information. Il existe deux aspects distincts à la génétique

- l'étude du mode de transmission de cette information= aspect formel
- l'étude de la nature de cette information , l'étude de la façon dont s'exprime cette information = aspect moléculaire

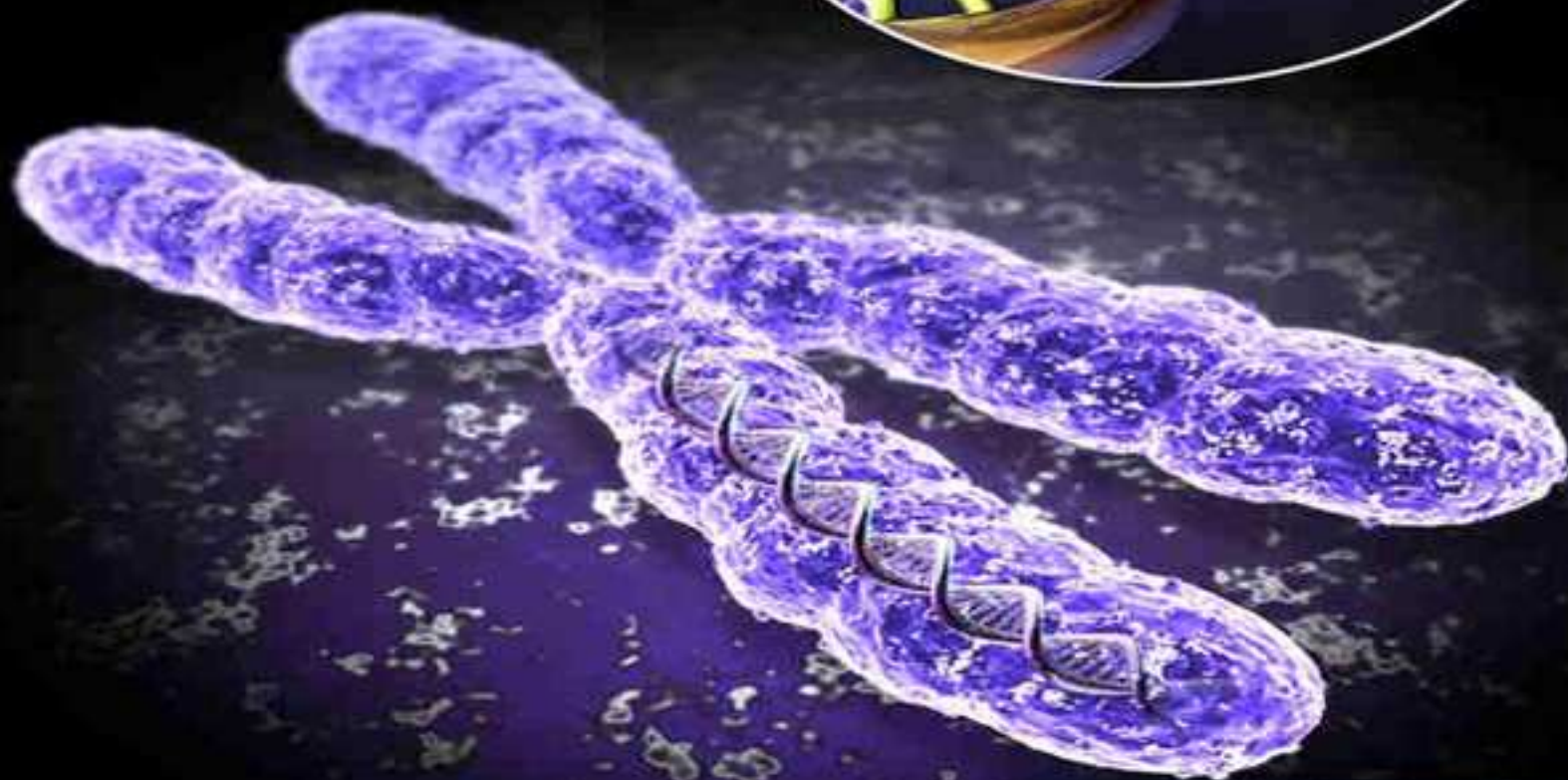
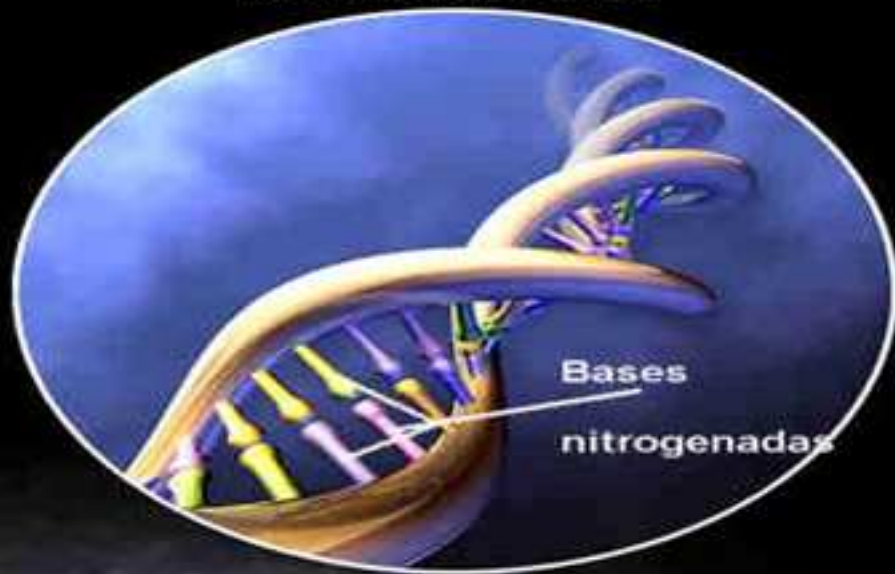


U.S. DEPARTMENT OF ENERGY

cellule

- La cellule est la plus petite unité capable de vivre de façon autonome. Notre organisme est composé de l'ordre de **50 000 milliards** de cellules qui communiquent entre elles et sont associées de manière très structurée pour former un individu.
- Il existe environ **deux cents types de cellules** chez l'homme, chacune assurant une fonction plus ou moins spécialisée
- La cellule est organisée comme une vraie usine miniature avec des systèmes de stockage, de transport, de communication dont beaucoup sont assurés par **des protéines spécialisées.**
- Les instructions pour fabriquer ces protéines sont inscrites dans **l'ADN.**

Doble hélice de ADN



Chromosome et caryotype

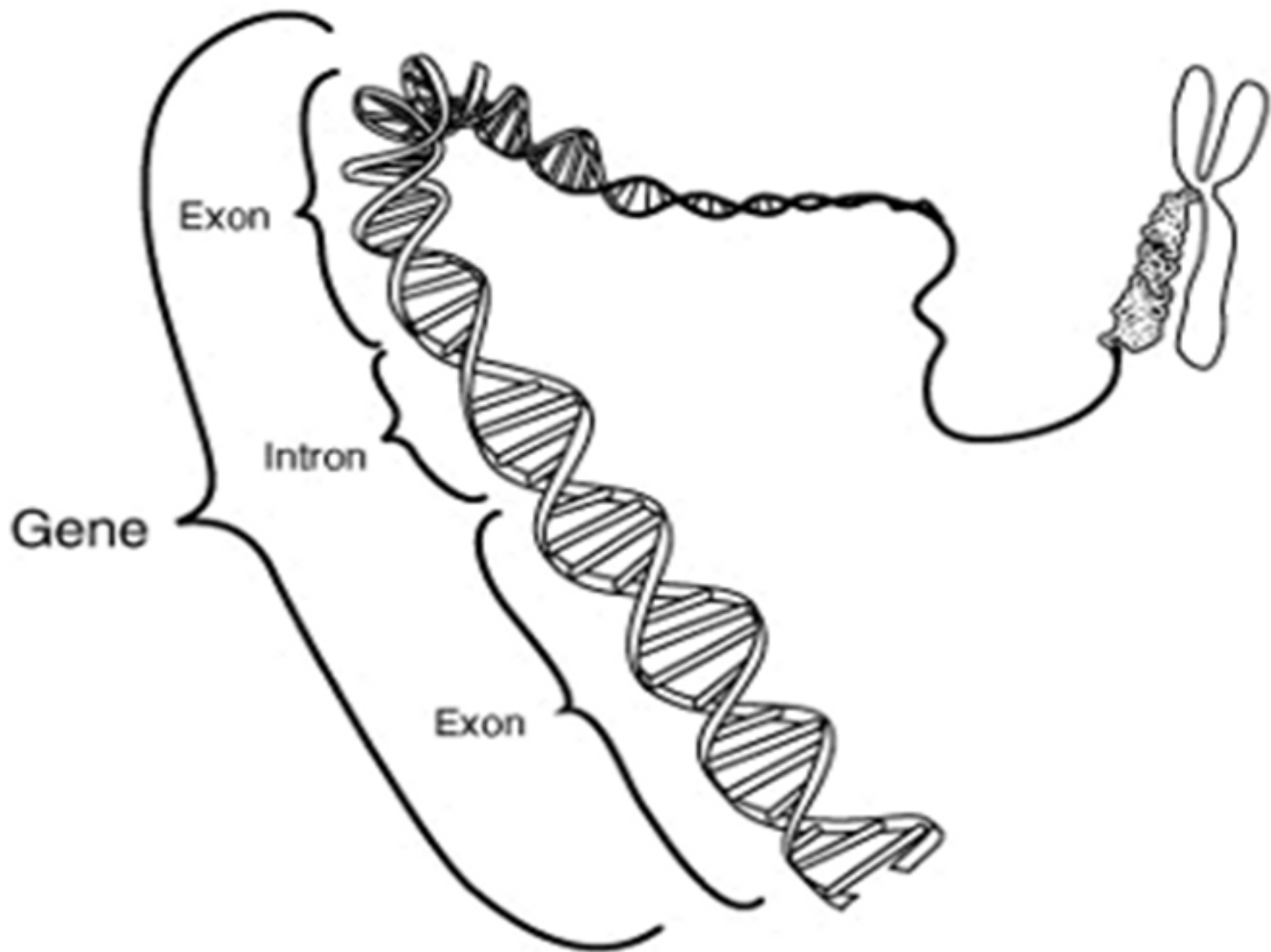
Chromosome: support de l'information génétique. Petites structures visibles au microscope. Des chromosomes forment une paire s'ils sont de même longueur, de même forme, ont leur centromère au même endroit et possèdent un contenu génétique semblable: 22 paires sont communes aux 2 sexes : autosomes et 1 paire de chromosomes sexuels

Caryotype: cartographie complète des chromosomes du noyau d'une cellule . Mise en évidence des anomalies de nombre de chromosomes, de structure des chromosomes.



ADN

- Les chromosomes sont composés d'un long « fil » d'ADN empaqueté sous forme très compacte, structure en double hélice un noyau de cellule humaine, renferme près de 2 mètres d'ADN
- le désoxyribose et de phosphate: rigidité à la molécule d'ADN.
- nucléotides: 4 substances chimiques appelées bases : l'adénine (A), la thymine (T), la cytosine (C) et la guanine (G). Le « langage » ADN est ainsi écrit à l'aide de 4 « lettres », qui sont les bases A, T, G et C. Ces bases s'associent toujours par paire de la même façon : la cytosine avec la guanine (C-G) et la thymine avec l'adénine (A-T). Chaque brin est donc complémentaire de l'autre.



GENE ET GENOME

- **gène: l'unité de base d'information génétique**, ensemble des séquences d'ADN permettant la synthèse d'une protéine donnée. Il est situé à un locus d'un chromosome.
- **Génome:** d'un individu est l'ensemble de ses gènes. Le génome spécifie donc l'ensemble des caractères d'un individu (visibles et non visibles). environ 20 000 gènes chez les humains.
- **5% ADN codant.** Le reste de l'ADN (région non codante), régions régulatrices de l'activité des gènes ou des portions d'ADN dont on ne connaît pas encore la fonction!

CHAPITRE 1 GENETIQUE FORMELLE

DEFINITIONS DE BASE

LOCUS : position spécifique d'une séquence d'ADN sur un chromosome.

ALLELES : différentes versions d'un gène à un locus particulier. Les différents allèles diffèrent entre eux par leur composition nucléotidique (mutations). On décrit des systèmes **bi-alléliques** (à deux allèles) et des systèmes **multi-alléliques**.

HOMOZYGOTIE : si deux allèles à un locus sont identiques, l'individu est homozygote à ce locus.

HETEROZYGOTIE : si deux allèles à un locus diffèrent par une mutation, l'individu est hétérozygote à ce locus.

DOMINANCE : un caractère muté est dominant lorsqu'il s'exprime même à l'état hétérozygote.

RECESSIVITE : un caractère est récessif lorsqu'il ne s'exprime qu'à l'état homozygote.

GENOTYPE : définit la constitution ou la composition génétique d'un individu.

PHENOTYPE : ensemble des caractères apparents permettant de reconnaître un individu.

1.1 TYPE DE TRANSMISSION MONOHYBRISME

CAS : Dominant-récessif

Couple avec le caractère Aa:
génotype et phénotype des enfants?

Un outil: l'échiquier de Punnett

gamètes possibles
avec Aa?



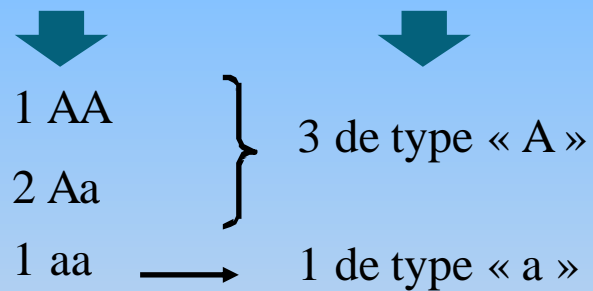
femme

		homme	
		A	a
A	AA	Aa	
a	Aa	aa	

1.1 TYPE DE TRANSMISSION MONOHYBRISME

CAS : Dominant-récessif

génotype et phénotype des enfants



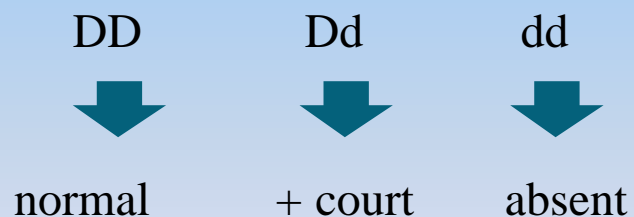
		homme	
		A	a
femme	A	AA	Aa
	a	Aa	aa

1.1 TYPE DE TRANSMISSION MONOHYBRISME

CAS: Dominance incomplète

Présence d'un 3^e phénotype chez le caractère hétérozygote

Ex: gène de la longueur des doigts



1.1 TYPE DE TRANSMISSION MONOHYBRISME

CAS: Codominance

Les 2 allèles se manifestent également

Ex: groupes sanguins (A, B, AB et O)

sur les globules rouges, présence ou absence protéines A et B
(immunoglobulines)

GS: A



$I^A I^A$

$I^A i$

GS: B



$I^B I^B$

$I^B i$

GS: AB



$I^A I^B$

GS: O



$i i$

« I » est le nom du locus

Première loi de Mendel ou loi de pureté des gamètes: chaque caractère est gouverné par un couple de gènes allèles.

Lors de la formation des gamètes, ce couple d'allèles se disjoint au cours de la méiose; chaque gamète ne possédant qu'un seul des allèles, il est pur pour le caractère considéré.

Deuxième loi de Mendel ou loi de dominance:

les hybrides de première génération d'un croisement entre deux parents purs, mais différents pour un caractère donné, peuvent avoir tous le même phénotype; l'allèle gouvernant le caractère qui apparaît est dit dominant; l'allèle gouvernant le caractère qui n'apparaît pas est dit récessif