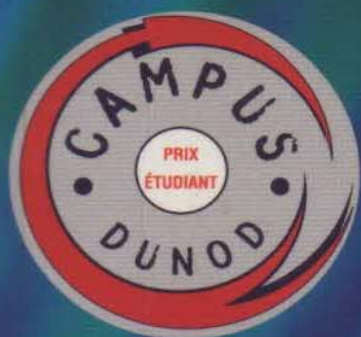


mini Manuel

de

Génétique



Jean-Michel Petit
Raymond Julien

→ L1/L2
→ PCEM1
→ IUT

**Cours
+ QCM
+ QROC**

DUNOD

Table des matières

1	Éléments de génétique mendélienne	1
1.1	La démarche de Gregor Mendel	1
	Le modèle 3:1	2
	Le modèle 9:3:3:1	4
	Vérification expérimentale des deux modèles par le croisement test	5
	Méthode de calcul des rapports génétiques dans les hybrides	6
1.2	Le modèle 3:1 chez l'homme	8
	La phénylcétonurie	8
	La perception de l'amertume par l'homme et les grands singes	12
1.3	Dominance et récessivité, multiallélisme	13
	Aspects généraux	13
	Illustration par un exemple simple	14
	Le cas des groupes sanguins ABH	16
	Le cas du gène de la tyrosinase	16
1.4	Allèles létaux	17
1.5	Actualité du concept de gène	18
	Un concept historique	18
	Un concept dynamique	19
	Points clefs	21
	QCM - QROC	22
2	Mutations et sélection	25
2.1	Origine des mutations	25
	Les mutations liées à des erreurs de duplication de l'ADN	27
	Les mutations provoquées par des agents mutagènes	28
2.2	Les différents types de mutations modifiant ou non la fonction	33
	Les mutations géniques	33

Les mutations chromosomiques : amplifications, délétions, translocations, inversions, perte d'hétérozygotie	35
Les mutations pertes ou gains de fonction	37
Autres types de mutations : phénotypiques, biochimique et conditionnelles	38
Nomenclature	38
2.3 La notion de paramutation	38
2.4 Effets des mutations	40
Effets défavorables	40
Effets favorables	40
2.5 La notion de sélection	41
La sélection naturelle	41
La sélection artificielle	44
Relations entre sélection et variation génétique	46
2.6 La distinction entre phénotype et génotype	47
2.7 Liaison génétique et déséquilibre de liaison	48
Liaison génétique et sélection	48
Liaison génétique entre deux caractères présents dans une famille humaine	49
Le déséquilibre de liaison mesure une distribution non aléatoire de marqueurs génétiques	50
2.8 Hérité et hérabilité	52
La relation entre gènes et environnement	53
La génétique quantitative	53
Paramètres statistiques fréquemment utilisés en génétique quantitative	54
Points clefs	55
QCM - QROC	57
Structure des gènes et des génomes	61
3.1 La structure de l'ADN	61
Nucléotides et polynucléotides	61
La double hélice	64

3.2 La structure et la fonction des chromosomes eucaryotes	68
La structure du nucléosome	68
La structure et le remodelage de la chromatine	71
La structure des chromosomes au cours du cycle cellulaire	71 X
3.3 La structure des génomes	74
Qu'est-ce qu'un génome ?	74 X
La taille des génomes	74
Les génomes viraux	75
Les génomes procaryotes	75 X
Les génomes eucaryotes	76 X
Les génomes d'organites	77 X
3.4 Le séquençage des génomes	77
Fragmenter puis assembler	78
Le séquençage du génome humain	80 X
Points clefs	85
QCM - QROC	87
4 Introduction à la génétique des micro-organismes	90
4.1 Génétique bactérienne	91
Mutants bactériens	91
Conjugaison bactérienne	92
La transformation bactérienne	100
4.2 Génétique des bactériophages	103
Le cycle biologique des bactériophages	103
La lysogénie	104
La transduction	105
4.3 Test de complémentation ou test d'allélisme fonctionnel	109
4.4 Test d'allélisme structural	111
4.5 Génétique de la levure	113
Les groupes de complémentation et dénombrement des gènes	115
Invalidation de gènes chez la levure	116
Les levures eucaryotes modèles et outils	118

4.6 Micro-organismes et génie génétique	118
Points clefs	121
QCM - QROC	122
5 Expression des gènes, génomique et autres « omiques »	125
5.1 Expression des gènes : la transcription de l'ADN	125
Les protéines nécessaires à la transcription	125
L'exemple historique de l'opéron lactose	127
Une même protéine régulatrice peut être répressive ou activatrice	129
Les isolateurs eucaryotes	130
La régulation transcriptionnelle à l'échelle de la chromatine	133
5.2 Expression des gènes : l'épissage alternatif des transcrits	133
Gènes morcelés et épissage des transcrits	133
Épissage alternatif et régulation	135
5.3 Expression des gènes : régulation traductionnelle	136
5.4 Régulations épigénétiques de l'expression des gènes	139
Modifications biochimiques des histones et de l'ADN : l'épigénomique	139
Génétique et épigénétique des jumeaux monozygotiques	140
Modifications post-transcriptionnelles des transcrits par « éditing »	141
Empreintes parentales	141
5.5 Les réseaux de régulation de l'expression des gènes	144
Analyse de l'expression à l'échelle des génomes : les outils de la génomique	144
Les notions de hiérarchie et de réseaux de gènes	148
Autres « omiques »	151
Points clefs	151
QCM - QROC	153
6 Transmission et hérédité	156
6.1 Les divisions cellulaires	156
La mitose	156X

La méiose	158×
La recombinaison méiotique	160×
6.2 Liaison génétique et cartographie	166
Fréquence de recombinaison intrachromosomique et distance génétique	167
Comment cartographier plus de deux gènes liés	167
La notion d'interférence entre crossing-over	171
6.3 Cartographie des centromères et analyse des tétrades linéaires	172
Inversion chromosomique et cartographie	173
6.4 Cytogénétique et assignation chromosomique	175
6.5 Analyse de la liaison génétique et test du CHI-deux ou χ^2	177
6.6 Hérité liée au sexe	179
Déterminisme du sexe	180
Hérité liée au chromosome X	181
6.7 Transmission de transgènes	182
6.8 Dérives aux lois de Mendel dans la transmission des caractères	186
L'épistasie	186
Les gènes suppresseurs	187
Points clefs	188
QCM - QROC	189
Génétique de l'évolution et du développement des organismes	193
7.1 Génétique de l'évolution	193
Macro et microévolution : aperçu général et définitions	194
Les racines d'une nouvelle discipline : l'évo-dévo	195
7.2 Une brève histoire de l'origine des gènes	196
L'ARN a-t-il précédé l'ADN comme support moléculaire de l'hérité ?	196
Origine des introns et des exons, structure des gènes et évolution	197

7.3	La boîte à outils génétiques du développement	198
	Les gènes du développement	200
	Le modèle historique de la drosophile	203
7.4	D'où vient la nouveauté en matière de développement ?	207
	L'évolution de l'expression génique	208
	La régulation en cis et en trans de l'expression génique	208
	Estimation simplifiée de la taille moyenne des sites régulateurs mutables pour un gène standard	210
	Modifications épigénétiques de l'expression génique	213
	Points clefs	213
	QCM - QROC	215
8	Génétique des populations	217
8.1	Calculs des fréquences génotypiques et alléliques	218
8.2	Le modèle de Hardy-Weinberg	220
	Conditions requises pour l'application du modèle	220
	Généralisation du modèle de Hardy-Weinberg	221
	Mise en évidence de la relation entre équilibre allélique et équilibre génotypique	223
8.3	Applications aux allèles rares	224
8.4	Parenté et coefficient de consanguinité	226
8.5	Modélisation de la sélection naturelle	228
	Points clefs	231
	QCM - QROC	232
	Glossaire	235
	Index	245