



**SCHAUM'S**

# GÉNÉTIQUE

**SUSAN ELROD • WILLIAM STANSFIELD**

Un cours concis et efficace

Des exemples pour comprendre

450 exercices résolus pas à pas

Actualisé au regard des dernières avancées en génétique

**4<sup>e</sup> édition**

**EdiScience**

Dans cet ouvrage :  Génétique classique  Génétique moléculaire  Génétique humaine  
 Génétique de l'hérédité  Génétique des populations  Programme de médecine

# Table des matières

<b>Chapitre 1</b>	<b>Bases physiques de l'hérédité</b>	<b>1</b>
1.1	La génétique	1
1.2	Les cellules	2
1.3	Les chromosomes	5
1.3.1	<i>Nombre de chromosomes</i>	5
1.3.2	<i>Morphologie du chromosome</i>	5
1.3.3	<i>Autosomes et chromosomes sexuels</i>	6
1.4	La division cellulaire et la reproduction	6
1.4.1	<i>La mitose</i>	6
1.4.2	<i>Reproduction sexuée et méiose</i>	10
1.5	Les lois de Mendel	15
1.6	La gamétogenèse	15
1.6.1	<i>Gamétogenèse animale (chez les Mammifères)</i>	15
1.6.2	<i>Gamétogenèse chez les plantes (chez les Angiospermes)</i>	17
1.7	Les cycles de vie	21
	Exercices d'entraînement	22
	Questions de révision	24
	Solutions	25
	Réponses	26
<b>Chapitre 2</b>	<b>Modèles de transmission de gènes</b>	<b>27</b>
2.1	Terminologie	27
2.1.1	<i>Phénotype</i>	27
2.1.2	<i>Génotype</i>	27
2.2	Allèles dominants et récessifs	29
2.2.1	<i>Porteurs</i>	29
2.2.2	<i>Allèles de type sauvage et de type mutant</i>	29
2.2.3	<i>Symboles génétiques</i>	30

2.3	Le monohybridisme	31
2.3.1	<i>Croisements impliquant un seul gène (monofactoriel)</i>	31
2.3.2	<i>Le test-cross</i>	33
2.3.3	<i>Le back-cross (ou rétrocroisement)</i>	35
2.4	Autres rapports alléliques	35
2.4.1	<i>Allèles codominants</i>	35
2.4.2	<i>Dominance incomplète</i>	37
2.4.3	<i>Allèle létal</i>	37
2.4.4	<i>Pénétrance et expressivité</i>	39
2.4.5	<i>Allèles multiples</i>	40
2.5	Théorie des probabilités	42
2.6	Distributions statistiques	44
2.6.1	<i>Distribution binomiale</i>	44
2.6.2	<i>Les termes du développement</i>	45
2.7	Distribution multinomiale	47
2.8	Le dihybridisme	48
2.8.1	<i>Croisement impliquant deux gènes ou plus</i>	48
2.8.2	<i>Test-cross portant sur deux caractères</i>	53
2.8.3	<i>Rapports dihybrides modifiés</i>	54
2.8.4	<i>Combinaisons supérieures</i>	56
2.9	Test des répartitions génotypiques	57
2.9.1	<i>Théorie des échantillons</i>	57
2.9.2	<i>Taille de l'échantillon</i>	57
2.9.3	<i>Degrés de liberté</i>	57
2.9.4	<i>Test du <math>\chi^2</math></i>	58
2.10	Analyse de pedigree	62
	Exercices d'entraînement	64
	Questions de révision	72
	Solutions	75
	Réponses	78
<b>Chapitre 3</b>	<b>Bases biochimiques de l'hérédité</b>	<b>79</b>
3.1	Les acides nucléiques	79
3.1.1	<i>Acide désoxyribonucléique (ADN)</i>	79
3.1.2	<i>Acide ribonucléique (ARN)</i>	80
3.2	Structure d'une protéine	83
3.2.1	<i>Structure générale</i>	83
3.2.2	<i>La liaison peptidique</i>	84
3.2.3	<i>Chaînes latérales</i>	84
3.2.4	<i>Niveaux structuraux</i>	85

	3.2.5	<i>Facteurs régissant les différents niveaux structuraux</i>	86
	3.2.6	<i>Formation de structure quaternaire</i>	87
	3.3	La transmission de l'information génétique	87
	3.3.1	<i>Le code génétique</i>	88
	3.4	Synthèse de protéine	91
	3.4.1	<i>Transcription</i>	91
	3.4.2	<i>Traduction</i>	91
	3.5	Réplication de l'ADN	94
	3.6	Mutations	98
	3.7	Réparation de l'ADN	103
	3.8	Définition du gène	104
		Exercices d'entraînement	107
		Questions de révision	111
		Solutions	112
		Réponses	115
<b>Chapitre 4</b>	<b>Interactions génétiques</b>		<b>116</b>
	4.1	Interactions entre deux facteurs	116
	4.2	Interactions épistatiques	118
	4.2.1	<i>Épistasie dominante (12 : 3 : 1)</i>	118
	4.2.2	<i>Épistasie récessive (9 : 3 : 4)</i>	119
	4.2.3	<i>Gènes dupliqués avec effet cumulatif (9 : 6 : 1)</i>	119
	4.2.4	<i>Gènes dominants dupliqués (15 : 1)</i>	121
	4.2.5	<i>Gènes récessifs dupliqués (9 : 7)</i>	122
	4.2.6	<i>Interaction entre dominant et récessif (13 : 3)</i>	123
	4.3	Analyse de pedigree	123
	4.4	Interactions non épistatique	125
	4.5	Interactions de trois facteurs ou plus	126
	4.6	Pléiotropisme	129
		Exercices d'entraînement	130
		Questions de révision	135
		Solutions	136
		Réponses	138
<b>Chapitre 5</b>	<b>Génétique liée au sexe</b>		<b>139</b>
	5.1	Importance du sexe	139
	5.2	Mécanismes du déterminisme sexuel	140
	5.2.1	<i>Mécanismes liés aux chromosomes sexuels</i>	140
	5.2.2	<i>Équilibre génique</i>	142

88	5.2.3	Haplo-diploïdie	144
87	5.2.4	Effets simple gène	144
87	5.3	Hérédité liée au sexe	145
88	5.4	Variations des liaisons au sexe	149
91	5.5	Caractères influencés par le sexe	151
91	5.6	Caractères limités à un sexe	152
91	5.7	Réversion sexuelle	154
94	5.8	Phénomènes sexuels chez les plantes	155
98		Exercices d'entraînement	157
103		Questions de révision	164
104		Solutions	166
107		Réponses	169
111			
115	<b>Chapitre 6</b>	<b>Liaison et carte chromosomique</b>	<b>170</b>
115	6.1	Recombinaison entre des gènes liés	170
116	6.1.1	Liaison	170
116	6.1.2	Crossing-over	171
118	6.1.3	Fréquence des chiasmata	173
118	6.1.4	Crossing-over multiples	174
118	6.1.5	Limites de la recombinaison	175
119	6.2	Cartographie génétique	175
119	6.2.1	Distance cartographique	175
121	6.2.2	Test-cross en dihybridisme (test-cross à 2 marqueurs)	176
123	6.2.3	Test-cross en trihybridisme (test-cross à 3 marqueurs)	176
123	6.2.4	Ordre des gènes	177
123	6.2.5	Pourcentages de recombinaison en fonction des distances cartographiques	180
125	6.2.6	Carte génétique et carte physique	180
129	6.2.7	Combinaison de segments de carte génétique	181
130	6.2.8	Interférence et coïncidence	183
132	6.3	Estimation de liaisons à partir de données de la F <sub>2</sub>	184
136	6.3.1	Caractères liés au sexe	184
138	6.3.2	Caractères autosomiques	186
139	6.4	Utilisation des cartes génétiques	188
139	6.4.1	Résultats prévisibles d'un croisement en dihybridisme	188
140	6.4.2	Résultats prévisibles d'un test-cross en trihybridisme	190
140	6.5	Suppression des crossing-over	196
140	6.5.1	Absence de crossing-over chez la drosophile mâle	196
142	6.5.2	Systèmes létaux équilibrés	197

6.6	Analyse des tétrades chez les champignons	199
6.6.1	<i>Ségrégation en première division</i>	201
6.6.2	<i>Ségrégation en seconde division</i>	202
6.7	Carte factorielle par analyse de tétrades	202
6.7.1	<i>Tétrades ordonnées</i>	202
6.7.2	<i>Tétrades non-ordonnées</i>	202
	Exercices d'entraînement	207
	Questions de révision	214
	Solutions	215
	Réponses	217
<b>Chapitre 7</b>	<b>Cytogénétique</b>	<b>218</b>
7.1	Union de la cytologie et de la génétique	218
7.2	Structure des chromosomes	218
7.3	Variation du nombre de chromosome	220
7.3.1	<i>Euploïdie</i>	221
7.3.2	<i>Aneuploïdie</i>	222
7.4	Variation de la taille des chromosomes	227
7.5	Variations dans l'arrangement de la disposition de segments chromosomiques	228
7.5.1	<i>Translocations</i>	228
7.5.2	<i>Inversions</i>	233
7.6	Variations dans le nombre de segments d'un chromosome	235
7.6.1	<i>Délétions</i>	235
7.6.2	<i>Duplications</i>	237
7.7	Variation dans la morphologie des chromosomes	238
7.7.1	<i>Isochromosomes</i>	238
7.7.2	<i>Cycles pont-rupture-liaison-pont</i>	238
7.7.3	<i>Chromosome en anneau</i>	238
7.7.4	<i>Translocation robertsonienne (fusion centrique)</i>	240
7.8	Cytogénétique humaine	242
	Exercices d'entraînement	245
	Questions de révision	250
	Solutions	252
	Réponses	255
<b>Chapitre 8</b>	<b>Génétique quantitative</b>	<b>256</b>
8.1	Caractères qualitatifs et quantitatifs	256
8.2	Caractères polygéniques	257

8.3	La distribution normale	260
8.3.1	<i>Mesure de la moyenne</i>	260
8.3.2	<i>Mesure de la variabilité</i>	261
8.4	Différentes interactions entre les allèles d'un gène	266
8.5	Héritabilité	267
8.5.1	<i>Composantes de la variance</i>	269
8.5.2	<i>Ressemblance génétique familiale</i>	270
8.6	Les méthodes de sélection	279
8.6.1	<i>Sélection de masse</i>	279
8.6.2	<i>Sélection familiale</i>	281
8.6.3	<i>Sélection par pedigree</i>	281
8.6.4	<i>Test de la descendance</i>	281
8.7	Les méthodes de croisement	283
8.7.1	<i>Croisement aléatoire (Panmixie)</i>	283
8.7.2	<i>Croisement par assortiment positif</i>	283
8.7.3	<i>Croisement par désassortiment ou assortiment négatif</i>	287
	Exercices d'entraînement	289
	Questions de révision	294
	Solutions	295
	Réponses	296
<b>Chapitre 9</b>	<b>Génétique des populations et Évolution</b>	<b>297</b>
9.1	L'équilibre de Hardy-Weinberg	298
9.2	Calcul des fréquences génotypiques	302
9.2.1	<i>Locus autosomiques bialléliques</i>	302
9.2.2	<i>Locus autosomiques pluri-alléliques</i>	304
9.2.3	<i>Locus liés au sexe</i>	306
9.3	Test d'équilibre d'un locus	308
9.4	Sélection naturelle et évolution	310
9.4.1	<i>Évolution moléculaire</i>	311
9.4.2	<i>Macro-évolution</i>	312
	Exercices d'entraînement	312
	Questions de révision	315
	Solutions	317
	Réponses	318
<b>Chapitre 10</b>	<b>Génétique des Bactéries</b>	<b>319</b>
10.1	Caractéristiques des bactéries	319
10.2	Techniques de cultures	320

10.3	Phénotypes et génotypes bactériens	321
10.4	Isolement de mutants bactériens	322
10.5	Réplication de l'ADN bactérien et division cellulaire	326
10.6	Transcription bactérienne	330
10.7	Traduction bactérienne	332
10.8	Recombinaison génétique	333
10.8.1	<i>Transformation</i>	333
10.8.2	<i>Conjugaison</i>	334
10.8.3	<i>Transduction</i>	337
10.9	Régulation de l'activité des gènes bactériens	337
10.9.1	<i>Contrôle négatif inductible</i>	338
10.9.2	<i>Contrôle répressible négatif</i>	341
10.9.3	<i>Contrôle positif inductible</i>	344
10.9.4	<i>Régulation globale ou contrôles multiples</i>	344
10.9.5	<i>Contrôle post-traduction</i>	344
10.10	Cartographie du chromosome bactérien	345
10.10.1	<i>Conjugaison interrompue</i>	345
10.10.2	<i>Conjugaison ininterrompue</i>	346
10.10.3	<i>Cartographie par recombinaison</i>	346
10.10.4	<i>Établissement de l'ordre des gènes</i>	349
10.10.5	<i>Cartographie par complémentation</i>	350
10.10.6	<i>Cartographie à partir de mutants portant une délétion</i>	352
	Exercices d'entraînement	353
	Questions de révision	358
	Solutions	359
	Réponses	362
<b>Chapitre 11</b>	<b>Virus, éléments transposables et cancer</b>	<b>363</b>
11.1	Virus	363
11.2	Bactériophages	364
11.2.1	<i>Cycle de vie des bactériophages</i>	366
11.2.2	<i>Transduction</i>	370
11.2.3	<i>Cartographie détaillée des gènes phagiques</i>	372
11.3	Les virus eucaryotes	377
11.3.1	<i>Virus animaux</i>	377
11.3.2	<i>Virus végétaux</i>	381
11.4	Les éléments transposables	383
11.4.1	<i>Éléments bactériens</i>	383
11.4.2	<i>Éléments eucaryotes</i>	385



	11.5	Cancer	386
	11.5.1	Étude du cancer in vitro	388
	11.5.2	Étude du cancer in vivo	389
	11.5.3	Virus oncogènes	390
		Exercices d'entraînement	392
		Questions de révision	395
		Solutions	396
		Réponses	399
<b>Chapitre 12</b>		<b>Génétique moléculaire et biotechnologies</b>	<b>400</b>
	12.1	Histoire	400
	12.1.1	Instrumentation et techniques	401
	12.1.2	Marquages radioactifs et fluorescence	402
	12.1.3	Enzymologie des acides nucléiques	406
	12.2	Technologie de recombinaison de l'ADN	410
	12.2.1	Coupage et ligature des molécules d'ADN	412
	12.2.2	Réaction de polymérisation en chaîne (PCR)	414
	12.2.3	Clonage de gènes	416
	12.2.4	Vecteurs de clonage	420
	12.2.5	Identifier le clone d'intérêt	424
	12.2.6	Mutagenèse dirigée et technologie des protéine	426
	12.2.7	Polymorphismes	427
	12.3	Séquençage d'ADN	429
	12.3.1	Quatre marquages fluorescents	429
	12.3.2	Un marquage radioactif	431
	12.4	Production de produits de gènes recombinants dans l'industrie	432
	12.5	Bio-informatique	433
	12.6	Le Projet Génome Humain	434
	12.7	ADN Microarrays et Génomique fonctionnelle	435
		Exercices d'entraînement	437
		Questions de révision	439
		Solutions	441
		Réponses	443
<b>Chapitre 13</b>		<b>Biologie moléculaire des Eucaryotes</b>	<b>444</b>
	13.1	Taille et complexité du génome	445
	13.2	Organisation du génome nucléaire	447

13.3	Expression des gènes	447
13.2.1	<i>Transcription</i>	447
13.3.2	<i>Traduction</i>	449
13.3.3	<i>Modifications post-traductionnelles</i>	449
13.4	Régulation de l'expression des gènes	450
13.4.1	<i>Régulation de la transcription</i>	450
13.4.2	<i>Régulation du traitement de l'ARNm</i>	452
13.4.3	<i>Régulation de la traduction, de la stabilité des protéines et de leur activité</i>	453
13.4.4	<i>Gènes multicopies</i>	454
13.5	Développement	456
13.5.1	<i>Détermination et différenciation</i>	456
13.5.2	<i>Apoptose</i>	461
13.6	Transfert et clonage nucléaires somatiques	461
13.7	Organites	462
13.7.1	<i>La mitochondrie</i>	462
13.7.2	<i>Le chloroplaste</i>	463
13.7.3	<i>L'origine des organites</i>	463
13.7.4	<i>Transmissions des organites</i>	464
	Exercices d'entraînement	470
	Questions de révision	474
	Solutions	475
	Réponses	479
	<b>Index</b>	481