

Génétique

1° Bases structurales de l'hérédité :

La structure primaire d'une protéine est l'enchaînement d'acides aminés. La séquence d'une protéine est codée par la séquence d'ADN.

- **Gène :**

Séquence d'ADN qui code pour une protéine. Chaque gène se trouve à un endroit précis du chromosome appelé « locus ».

- **Locus :**

Localisation précise d'un gène.

- **Génome :**

Ensemble de l'information génétique stocké dans les chromosomes.

- **Hérédité :**

Etude de la transmission des caractères d'une génération à une autre.

- **Caractère :**

Particularité d'un individu.

- **Phénotype :**

Ensemble des caractères visibles d'un individu. Il dépend à la fois des facteurs génétiques et environnementaux. Un caractère visible peut être codé par un ou plusieurs gènes. Pour un gène donné, la séquence peut varier entre les individus d'une même espèce tout en gardant la même fonction.

- **Allèles :**

Différentes formes d'un gène pouvant différer entre eux d'un ou de plusieurs nucléotides.

- **Génotypes :**

Ensemble des allèles d'un individu.

- **Hybride :**

Il résulte du croisement de deux êtres vivants d'une même espèce mais d'une variété différente.

2° Hérité humaine :

Il a principalement pour but de détecter les problèmes génétiques et de détecter leur transmission au sein d'une famille.

Pour l'étude de l'hérité humaine, on réalise un caryotype. Il permet de détecter des anomalies de nombres. En revanche, pour analyser la transmission d'un caractère chez l'homme, il faut établir un arbre généalogique.

2.1. Hérité autosomale :

2.1.1. Hérité autosomale dominant :

- **Facteur rhésus :**
 - **Allèles :** Rh-, Rh+.
 - **Allèle dominant :** Rh+.
 - **Phénotype :** Rh + (antigène D), Rh-.

- **Cas de maladies génétiques :**

Les sujets homozygotes pour la maladie sont rares. Pour être atteint, il suffit d'être hétérozygote pour l'allèle malade. Ces maladies touchent les hommes et les femmes dans des proportions identiques.

On va les trouver chez au moins d'un des parents d'un individu atteints.

2.1.2. Transmission de caractères récessifs :

Pour être atteint, le génotype de l'individu doit être homozygote. Il existe beaucoup de pathologies récessives.

- **Phénylcétonurie :**

Absence de la phénylalanine hydrolase qui normalement transforme la phénylalanine en tyrosine. L'absence de l'enzyme provoque des retards mentaux.

- **Mucoviscidose :**

Elle est traduite par des difficultés respiratoires due à la présence d'un mucus très abondant et épais, au niveau des poumons. Il y a développement d'infections pulmonaires.

- **Albinisme :**

Dépigmentation de la peau. Il n'y a plus de synthèse de mélanine.

2.1.3. Caractères codominants :

Il s'agit du groupage sanguin.

2.2. Hérité lié au sexe :

Il existe entre X et Y une portion commune. Si la maladie est portée par la portion commune, l'arbre généalogique ne pourra pas le différencier de celui des maladies à transmission autosomale.

Si la maladie est portée par la portion spécifique de Y, seuls les hommes pourront être atteints. Un homme atteint transmet l'anomalie à ses fils.

Si la maladie est portée par la portion spécifique de X, il faut distinguer le cas d'un caractère dominant et d'un caractère récessif. Si le caractère malade est récessif, les hommes peuvent être malades s'ils portent l'allèle malade sur le X et les femmes seront homozygotes.

2.3. Aberrations chromosomiques et anomalies génétiques :

C'est une mutation par addition ou par délétions d'un grand nombre de gènes. Elles peuvent aller jusqu'à la perte ou le gain d'une portion d'un chromosome ou d'un chromosome entier.