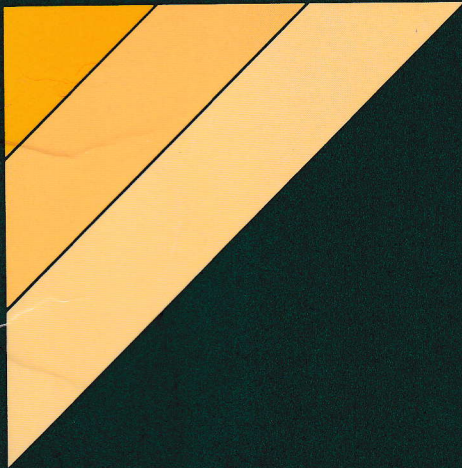


EXERCICES DE GENETIQUE

GERARD LUCOTTE

PCEM



*exercices
corrigés*

COLLECTION ACADEMIC PRESS



L'auteur

Gérard LUCOTTE est actuellement Professeur de génétique à l'ISAB et Directeur du laboratoire des applications de l'électrophorèse dans ce même institut. L'essentiel de ses travaux de recherche en génétique portent sur les aspects modernes de l'individualité biologique.

Il a déjà publié deux ouvrages de génétique de niveau premier cycle universitaire et a une longue expérience pédagogique, en particulier pour la préparation des examens et concours d'entrée dans l'enseignement supérieur à dominante biologique.

L'ouvrage

Ce recueil d'exercices corrigés correspond aux programmes de génétique habituellement abordés au niveau du premier cycle des études médicales, la plupart d'entre eux étant d'ailleurs plus ou moins directement transcrits des épreuves posées dans divers CHU au cours de ces dernières années.

Les notions de génétique formelle sont rappelées brièvement et l'essentiel de ce livre traite des applications de la génétique à divers problèmes de biologie générale, et tout particulièrement à ceux de génétique humaine qui constitue la matière principale qu'aura à prendre en compte le futur médecin.

ÉTUDES VIVANTES

ISBN 2-7310-6106-5

I-80

G
0
131



TABLE DES MATIÈRES

Avant-propos	9
1. Génétique bactérienne	
<i>Génétique appliquée aux bactéries, principalement le colibacille.</i>	
1.1. Dénombrement, taux de mutation, temps de génération	11
1.2. Mutants déficients de colibacille	13
2. Génétique moléculaire	
<i>Problèmes d'hérédité au niveau de la biochimie des acides nucléiques et des protéines.</i>	
2.1. Purification d'un gène (séparation ADN/protéines)	15
2.2. Longueur et poids des gènes	15
2.3. Cycle cellulaire : durée des différentes phases	16
2.4. Hybridation moléculaire en gradient de chlorure de césium	16
2.5. Replication et transcription : compositions en bases complémentaires	17
3. Génétique de la synthèse protéique	
<i>Influence des mutations ponctuelles au niveau des chaînes peptidiques codées.</i>	
3.1. Influence des mutations ponctuelles	19
3.2. Modifications de charge à la suite des mutations	19
3.3. Comparaison des substitutions chez diverses espèces voisines	20
	5

4. Génétique du développement

Activation des gènes au cours de l'ontogénèse.

- 4.1. Différentes formes tissulaires de la LDH au cours du développement 23
- 4.2. Formation d'enzymes hybrides de la IDH dans le cas du passage myoblastes-myotubes 24
- 4.3. Formes moléculaires de l'aldéhyde oxydase lors d'une hybridation interspécifique 25

5. Génétique formelle

Règles de l'hérédité directement dérivées des lois de MENDEL.

- 5.1. Lignées pures 29
- 5.2. Dominance 29
- 5.3. Codominance 30
- 5.4. Gène létal 30
- 5.5. Polyallélie 30
- 5.6. Dihybridisme avec ségrégation indépendante 30
- 5.7. Hérédité liée au chromosome X chez la drosophile 30

6. Cytogénétique

Génétique considérée au niveau du chromosome.

- 6.1. Chromosomes plumeux 33
- 6.2. Mongolisme 34

7. Détermination génétique du sexe

Déterminisme du sexe aux niveaux des chromosomes sexuels et des gènes qu'ils portent.

- 7.1. Identification des chromosomes sexuels 37
- 7.2. Corpuscule de BARR 38
- 7.3. Caryotype humain anormal pour les chromosomes sexuels 38
- 7.4. Inactivation d'un des deux X chez la femme 39

8. Groupes sanguins

Applications aux groupes sanguins humains.

- 8.1. Étude de compatibilité pour le système ABO 4
- 8.2. Détermination du génotype des parents à partir de ceux des enfants dans le système ABO 4
- 8.3. Échange d'enfant à la maternité déterminé par le système ABO 4
- 8.4. Exclusion de paternité dans le système ABO 4
- 8.5. Maladie hémolytique du nouveau-né 4
- 8.6. Possibilités théoriques d'un couple avec les systèmes ABO et Rh 4
- 8.7. Étude de tous les mariages possibles dans le cas du système MN 4
- 8.8. Recherche de paternité avec les systèmes ABO, MN et Rh 4

TABLE DES MATIÈRES

9. Généalogies

Représentations schématiques des arbres généalogiques familiaux.

- | | |
|--|----|
| 9.1. Allures des hérédités autosomiques récessives et dominantes | 47 |
| 9.2. Détermination des génotypes dans le cas d'un gène récessif | 48 |
| 9.3. Hérédité liée à l'X | 48 |
| 9.4. Construction d'une généalogie dans un cas d'hérédité liée à l'X | 49 |
| 9.5. Hérédité liée à l'Y | 49 |

10. Cartographie génétique

Cartes fondées sur les taux de recombinaison et sur l'hybridation somatique.

- | | |
|------------------------------------|----|
| 10.1. Principe du test-cross | 53 |
| 10.2. Distance entre deux gènes | 54 |
| 10.3. Distance entre trois gènes | 54 |
| 10.4. Double crossing-over | 54 |
| 10.5. Carte à cinq gènes | 55 |
| 10.6. Cartographie du chromosome X | 55 |
| 10.7. Hybridation somatique | 56 |

11. Génétique biochimique

Intervention de mutations au niveau des chaînes métaboliques.

- | | |
|---|----|
| 11.1. Chromatographie sur couche mince. Chaîne des pigments oculaires chez la drosophile | 65 |
| 11.2. Albinisme chez l'homme | 66 |
| 11.3. Erreur innée du métabolisme : mutation biochimique aboutissant à l'accumulation d'un produit dérivé | 67 |

12. Génétique des populations

Évaluation de la fréquence des gènes chez des ensembles de reproducteurs et facteurs qui maintiennent et modifient ces fréquences.

- | | |
|---|----|
| 12.1. Estimation des fréquences alléliques dans le cas d'un gène codominant | 71 |
| 12.2. Conformité par rapport à la panmixie | 71 |
| 12.3. Estimation des fréquences alléliques dans le cas d'un gène récessif | 71 |
| 12.4. Estimation des fréquences génotypiques dans le cas d'un gène récessif | 72 |
| 12.5. Avantage de l'hétérozygote | 72 |
| 12.6. Coefficient de consanguinité | 73 |
| 12.7. Incidence d'une malformation dans divers mariages | 73 |

EXERCICES DE GÉNÉTIQUE

13. Conseil génétique

Concept de risque.

- 13.1. Risque dans le cas d'une translocation
- 13.2. Risque dans le cas d'un gène récessif
- 13.3. Risque dans le cas d'un gène lié à l'X avec consanguinité

ANNEXES

- 1. Le code génétique
- 2. Nomenclatures symboliques habituellement utilisées en génétique
- 3. Caryotype humain masculin
- 4. Déterminisme génétique des groupes sanguins
- 5. Conventions pour les généalogies
- 6. Fréquences alléliques et génotypiques
- 7. Table du χ^2