

Griffiths | Wessler | Lewontin | Carroll

Introduction à l'analyse génétique

| 5^e édition



de boeck

Introduction à l'analyse génétique

Un ouvrage largement actualisé

Cet ouvrage met en avant les apports de l'analyse génétique aux autres domaines de la biologie, en particulier l'évolution, le développement et la biologie moléculaire. Le contenu de cette cinquième édition française a été remanié en accord avec la pratique actuelle de la génétique.

Le livre met l'accent sur la recherche consacrée aux gènes de maladies : leur identification grâce aux cartes génomiques, l'analyse de leur fonctionnement, leur comparaison avec d'autres gènes et leurs mécanismes de régulation. La génomique comparée trouve une place de choix dans cette édition, et une fois encore, les auteurs soulignent son influence sur d'autres domaines de la biologie.

De nouvelles rubriques liées à la pratique en laboratoire

Une nouvelle rubrique intégrée dans les chapitres fait le point sur la pratique actuelle de la génétique en laboratoire. Des études de cas figurent également en fin d'ouvrage. Les expériences ayant mené aux grandes

découvertes de la génétique, tout comme les mécanismes du cancer sont décrits dans les chapitres concernés afin de faciliter leur compréhension.

La régulation et la recombinaison des gènes sont traitées de manière détaillée, de même que les mécanismes eucaryotes et procaryotes et le rôle de la conformation de la chromatine dans l'expression des gènes.

Le développement est désormais expliqué de manière continue, afin de donner une vision d'ensemble au lecteur. Les lois de Mendel quant à elles sont exposées séparément pour que les étudiants comprennent mieux leurs conséquences propres.

Des outils utiles

Comme dans les éditions précédentes, des exercices de niveaux variés permettent à l'étudiant de vérifier ses acquis et des sites Internet récents consacrés aux bases de données de la biologie leur offriront la possibilité d'adopter le comportement du chercheur en biologie.

Traduction de la 9^e édition américaine

Chrystelle Sanlaville est titulaire d'une maîtrise de biochimie de l'Université Paris VI. Après un stage dans un laboratoire de recherche sur les myopathies mitochondriales de Clermont-Ferrand, elle s'est consacrée à la traduction d'ouvrages de biochimie, génétique, etc. pour les Éditions De Boeck.

Révision scientifique

Dominique Charmot-Bensimon est Maître de conférences à la faculté des Sciences de Luminy, Université de la Méditerranée, et enseigne la biologie moléculaire et la génétique en Licence.

- Nouvelle édition d'une référence importante
- Nombreuses illustrations en couleurs
- Exercices pour vérifier ses acquis
- Part importante accordée à la génomique

ISBN : 978-2-8041-6013-5



SUZUKI



de boeck

www.deboeck.com

Sommaire

Avant-propos xiii

1 L'approche génétique de la biologie 1

Partie I: L'ANALYSE GÉNÉTIQUE DE LA TRANSMISSION

- 2 La transmission de gènes uniques 31
- 3 L'assortiment indépendant des gènes 89
- 4 La cartographie des chromosomes eucaryotes à l'aide de la recombinaison 129
- 5 La génétique des bactéries et de leurs virus 181
- 6 L'interaction des gènes 221

Partie II: LA RELATION ENTRE L'ADN ET LE PHÉNOTYPE

- 7 L'ADN: la structure et la réplication 265
- 8 L'ARN: la transcription et la maturation 295
- 9 Les protéines et leur synthèse 319
- 10 La régulation de l'expression des gènes chez les bactéries et leurs virus 351
- 11 La régulation de l'expression des gènes chez les Eucaryotes 385
- 12 Le contrôle génétique du développement 415
- 13 Les génomes et la génomique 453

Partie III: MUTATION, VARIATION ET ÉVOLUTION

- 14 Le génome dynamique: les éléments transposables 487
- 15 Mutation, réparation et recombinaison 513
- 16 Les changements chromosomiques à grande échelle 555
- 17 La génétique des populations 603
- 18 La génétique quantitative 639
- 19 La génétique de l'évolution 679

Partie IV: TECHNIQUES

- 20 L'isolement et la manipulation des gènes 715

Guide de quelques organismes modèles 759

Appendice A: La nomenclature en génétique 775

Appendice B: Les outils bioinformatiques pour la génétique et la génomique 776

Glossaire 779

Réponses à quelques problèmes 801

Index 813

Table des matières

Avant-propos xiii

1 L'approche génétique de la biologie 1

- 1.1 La génétique et les questions posées par la biologie 3
- 1.2 L'origine moléculaire de l'information génétique 5
- 1.3 Le programme de la recherche génétique 10
- 1.4 Les méthodologies utilisées en génétique 14
- 1.5 Les organismes modèles 17
- 1.6 Les gènes, l'environnement et l'organisme 21

Partie I: L'ANALYSE GÉNÉTIQUE DE LA TRANSMISSION

2 La transmission de gènes uniques 31

- 2.1 Les gènes et les chromosomes 33
- 2.2 Les modes de transmission de gènes uniques 37
- 2.3 L'origine chromosomique des modes de transmission de gènes uniques 42
- 2.4 La découverte des gènes grâce à l'observation des rapports de ségrégation 56
- 2.5 Les modes de transmission de gènes uniques liés au sexe 59
- 2.6 L'analyse d'arbres généalogiques humains 64

3 L'assortiment indépendant des gènes 89

- 3.1 La loi de Mendel sur l'assortiment indépendant 90
- 3.2 L'approche expérimentale dans le cadre de l'assortiment indépendant 94
- 3.3 L'origine chromosomique de l'assortiment indépendant 100
- 3.4 La transmission polygénique 108
- 3.5 Les gènes des organites: la transmission indépendante du noyau 110

4 La cartographie des chromosomes eucaryotes à l'aide de la recombinaison 129

- 4.1 Les diagnostics de la liaison génétique 131
- 4.2 La cartographie à l'aide des fréquences de recombinants 136
- 4.3 La cartographie à l'aide des marqueurs moléculaires 145
- 4.4 La cartographie des centromères à l'aide des tétrades linéaires 152
- 4.5 L'utilisation du test du χ^2 pour l'analyse génétique 154
- 4.6 L'utilisation des Lod scores pour tester la liaison génétique dans les arbres généalogiques humains 156
- 4.7 L'explication des crossing-over multiples non détectés 158
- 4.8 L'utilisation conjointe des cartes basées sur la recombinaison et des cartes physiques 161

5 La génétique des bactéries et de leurs virus 181

- 5.1 Travailler avec des micro-organismes 184
- 5.2 La conjugaison bactérienne 187
- 5.3 La transformation bactérienne 199
- 5.4 La génétique des bactériophages 200
- 5.5 La transduction 204
- 5.6 La comparaison des cartes physiques et des cartes de liaison génétique 210

6 L'interaction des gènes 221

- 6.1 Les interactions entre les allèles d'un même gène: les variations de la dominance 223
- 6.2 L'interaction des gènes dans les voies cellulaires 231
- 6.3 Dédurre les interactions de gènes 235
- 6.4 La pénétrance et l'expressivité 246

Partie II: LA RELATION ENTRE L'ADN ET LE PHÉNOTYPE

7 L'ADN: la structure et la réplication 265

- 7.1 L'ADN: le matériel génétique 266
- 7.2 La structure de l'ADN 269
- 7.3 La réplication semi-conservative 275
- 7.4 Une vue d'ensemble de la réplication de l'ADN 279
- 7.5 Le réplisome: une remarquable machinerie de réplication 281
- 7.6 La réplication chez les organismes eucaryotes 283
- 7.7 Les télomères et la télomérase: la terminaison de la réplication 287

8 L'ARN: la transcription et la maturation 295

- 8.1 L'ARN 297
- 8.2 La transcription 299
- 8.3 La transcription chez les Eucaryotes 304
- 8.4 Les ARN fonctionnels 309

9 Les protéines et leur synthèse 319

- 9.1 La structure des protéines 321
- 9.2 La colinéarité des gènes et des protéines 324
- 9.3 Le code génétique 325
- 9.4 L'ARNt: l'adaptateur 330
- 9.5 Les ribosomes 333
- 9.6 Le protéome 339

10 La régulation de l'expression des gènes chez les bactéries et leurs virus 351

- 10.1 La régulation des gènes 353
- 10.2 La découverte du système *lac*: le contrôle négatif 358
- 10.3 La répression catabolique de l'opéron *lac*: un contrôle positif 363