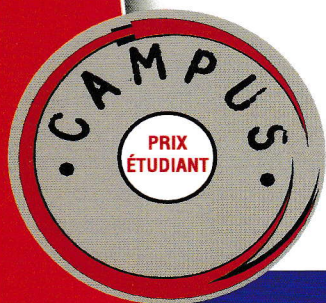


**SCHAUM'S**

# GÉNÉTIQUE

4<sup>e</sup> édition

**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

**EdiScience**

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

Pour apprendre sans (trop d') effort

# GÉNÉTIQUE

4<sup>e</sup> édition

Vous trouverez dans cette édition entièrement actualisée les principales notions de génétique sans jargon excessif. Elle contient, en plus d'une étude complète des modèles classiques de transmission de gènes et de génétique des populations, de nouveaux chapitres traitant de la structure et de la régulation des gènes, de l'hérédité mitochondriale et de la génétique du développement. L'ouvrage aborde aussi les découvertes récentes comme le clonage, les biotechnologies et le séquençage du génome humain.

Le cours, qui s'accompagne de très nombreux schémas, est complété par 450 exercices d'entraînement et illustré par des exemples d'application dans tous les domaines où la génétique est utile. Vous pouvez ainsi réviser et vous perfectionner à votre rythme.

## SOMMAIRE

- Bases physiques de l'hérédité
- Modèles de transmission de gènes
- Bases biochimiques de l'hérédité
- Interactions génétiques
- Génétique liée au sexe
- Liaison et carte chromosomiques
- Cytogénétique
- Génétique quantitative
- Génétique des populations et évolution
- Génétique des Bactéries
- Virus, éléments transposables et cancers
- Génétique moléculaire et biotechnologies
- Biologie moléculaire des Eucaryotes

## PUBLIC

- Étudiants en L1 Santé
- Étudiants en Licence de Sciences de la Vie (1<sup>re</sup>, 2<sup>e</sup> et 3<sup>e</sup> années)



9 782100 071579

[www.ediscience.net](http://www.ediscience.net)

6447668

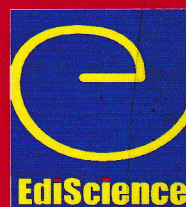
ISBN 978-2-10-0007157-9

**SCHAUM'S**

*Susan ELROD* est professeur de biologie à la Polytechnic State University (Californie, États-Unis).

*William STANSFIELD* est professeur émérite de biologie à la Polytechnic State University (Californie, États-Unis).

Traduit par Anne-Marie Cieutat,  
Stéphane Guellec  
et Golbahar Pahlavan



# Table des matières

## Chapitre 1

|                                                             |          |
|-------------------------------------------------------------|----------|
| <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 Nombre de chromosomes                                 | 5        |
| 1.3.2 Morphologie du chromosome                             | 5        |
| 1.3.3 Autosomes et chromosomes sexuels                      | 6        |
| 1.4 La division cellulaire et la reproduction               | 6        |
| 1.4.1 La mitose                                             | 6        |
| 1.4.2 Reproduction sexuée et méiose                         | 10       |
| 1.5 Les lois de Mendel                                      | 15       |
| 1.6 La gamétogenèse                                         | 15       |
| 1.6.1 Gamétogenèse animale (chez les Mammifères)            | 15       |
| 1.6.2 Gamétogenèse chez les plantes (chez les Angiospermes) | 17       |
| 1.7 Les cycles de vie                                       | 21       |
| Exercices d'entraînement                                    | 22       |
| Questions de révision                                       | 24       |
| Solutions                                                   | 25       |
| Réponses                                                    | 26       |

## Chapitre 2

|                                                 |           |
|-------------------------------------------------|-----------|
| <b>Modèles de transmission de gènes</b>         | <b>27</b> |
| 2.1 Terminologie                                | 27        |
| 2.1.1 Phénotype                                 | 27        |
| 2.1.2 Génotype                                  | 27        |
| 2.2 Allèles dominants et récessifs              | 29        |
| 2.2.1 Porteurs                                  | 29        |
| 2.2.2 Allèles de type sauvage et de type mutant | 29        |
| 2.2.3 Symboles génétiques                       | 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 |

### Chapitre 3

|       |                                         |           |
|-------|-----------------------------------------|-----------|
|       | <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        |

|       |                                     |     |
|-------|-------------------------------------|-----|
| 5.2.3 | <i>Haplo-diploïdie</i>              | 144 |
| 5.2.4 | <i>Effets simple gène</i>           | 144 |
| 5.3   | Hérédité liée au sexe               | 145 |
| 5.4   | Variations des liaisons au sexe     | 149 |
| 5.5   | Caractères influencés par le sexe   | 151 |
| 5.6   | Caractères limités à un sexe        | 152 |
| 5.7   | Réversion sexuelle                  | 154 |
| 5.8   | Phénomènes sexuels chez les plantes | 155 |
|       | Exercices d'entraînement            | 157 |
|       | Questions de révision               | 164 |
|       | Solutions                           | 166 |
|       | Réponses                            | 169 |

## Chapitre 6

|       |                                                                                |            |
|-------|--------------------------------------------------------------------------------|------------|
|       | <b>Liaison et carte chromosomique</b>                                          | <b>170</b> |
| 6.1   | Recombinaison entre des gènes liés                                             | 170        |
| 6.1.1 | <i>Liaison</i>                                                                 | 170        |
| 6.1.2 | <i>Crossing-over</i>                                                           | 171        |
| 6.1.3 | <i>Fréquence des chiasmas</i>                                                  | 173        |
| 6.1.4 | <i>Crossing-over multiples</i>                                                 | 174        |
| 6.1.5 | <i>Limites de la recombinaison</i>                                             | 175        |
| 6.2   | Cartographie génétique                                                         | 175        |
| 6.2.1 | <i>Distance cartographique</i>                                                 | 175        |
| 6.2.2 | <i>Test-cross en dihybridisme (test-cross à 2 marqueurs)</i>                   | 176        |
| 6.2.3 | <i>Test-cross en trihybridisme (test-cross à 3 marqueurs)</i>                  | 176        |
| 6.2.4 | <i>Ordre des gènes</i>                                                         | 177        |
| 6.2.5 | <i>Pourcentages de recombinaison en fonction des distances cartographiques</i> | 180        |
| 6.2.6 | <i>Carte génétique et carte physique</i>                                       | 180        |
| 6.2.7 | <i>Combinaison de segments de carte génétique</i>                              | 181        |
| 6.2.8 | <i>Interférence et coïncidence</i>                                             | 183        |
| 6.3   | Estimation de liaisons à partir de données de la $F_2$                         | 184        |
| 6.3.1 | <i>Caractères liés au sexe</i>                                                 | 184        |
| 6.3.2 | <i>Caractères autosomiques</i>                                                 | 186        |
| 6.4   | Utilisation des cartes génétiques                                              | 188        |
| 6.4.1 | <i>Résultats prévisibles d'un croisement en dihybridisme</i>                   | 188        |
| 6.4.2 | <i>Résultats prévisibles d'un test-cross en trihybridisme</i>                  | 190        |
| 6.5   | Suppression des crossing-over                                                  | 196        |
| 6.5.1 | <i>Absence de crossing-over chez la drosophile mâle</i>                        | 196        |
| 6.5.2 | <i>Systèmes létaux équilibrés</i>                                              | 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        |