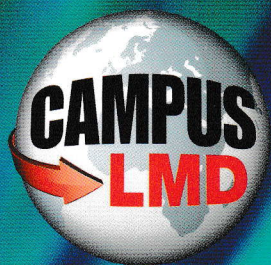


Manuel

de

Génétique

2^e édition



Jean-Michel Petit
Sébastien Arico
Raymond Julien

→ L1/L2
→ PAES
→ IUT

Cours
+ QCM
+ QROC

DUNOD

MINI MANUEL

Jean-Michel PETIT
Sébastien ARICO
Raymond JULIEN

2^e édition

Mini Manuel de Génétique

Conçus pour faciliter l'apprentissage des notions essentielles, les Mini Manuels proposent un **cours concis** et richement **illustré** pour vous accompagner jusqu'à l'examen, des **exemples**, des mises en garde et des **méthodes** pour éviter les pièges, enfin des **QCM** ou **QROC**, tous **corrigés**.

Cette nouvelle édition prend en compte les dernières avancées d'une discipline devenue aujourd'hui **essentielle dans tout cursus de formation en biologie**. L'ouvrage propose un aperçu des différentes approches de l'individu, des populations et de l'évolution à l'échelle moléculaire.

Contenu :

- Éléments de génétique mendélienne
- Mutations et sélections
- Structure des gènes et des génomes
- Interactions génétiques des micro-organismes
- Expression des gènes et des génomes
- Transmission et hérité
- Génétique de l'évolution et du développement des organismes
- Génétique des populations

Jean-Michel Petit

est maître de conférences
à l'université de Limoges.

Sébastien Arico

est directeur R&D
« IngenomiX », Limoges.

Raymond Julien

est professeur émérite
de l'université de Limoges.

Public :

- ♦ L1/L2 Sciences de la vie
- ♦ PAES
- ♦ IUT
- ♦ Classes préparatoires BCPST



9 782100 557295

6699789

ISBN 978-2-10-055729-5



Table des matières

1	Éléments de génétique mendélienne	1
1.1	La démarche de Gregor Mendel	1
	Le modèle 3:1	2
	Le modèle 9:3:3:1	4
	Vérification expérimentale des deux modèles par le croisement test	5
	Méthode de calcul des rapports génétiques dans les hybrides	6
1.2	Le modèle 3:1 chez l'homme	8
	La phénylcétonurie	8
	La perception de l'amertume par l'homme et les grands singes	12
1.3	Dominance et récessivité, multiallélisme	13
	Aspects généraux	13
	Illustration par un exemple simple	14
	Le cas des groupes sanguins ABH	16
	Le cas du gène de la tyrosinase	16
1.4	Allèles létaux	17
1.5	Actualité du concept de gène	18
	Un concept historique	18
	Un concept dynamique	19
	Points clefs	21
	QCM - QROC	22
2	Mutations et sélection	25
2.1	Origine des mutations	25
	Les mutations liées à des erreurs de duplication de l'ADN	27
	Les mutations provoquées par des agents mutagènes	28

2.2 Les différents types de mutations modifiant ou non la fonction	33
Les mutations géniques	33
Les mutations chromosomiques : amplifications, délétions, translocations, inversions, perte d'hétérozygotie	35
Les mutations pertes ou gains de fonction	37
Autres types de mutations : phénotypiques, biochimiques et conditionnelles	38
Nomenclature	38
2.3 La notion de paramutation	38
2.4 Effets des mutations	40
Effets défavorables	40
Effets favorables	40
2.5 La notion de sélection	41
La sélection naturelle	41
La sélection artificielle	44
Relations entre sélection et variation génétique	46
2.6 La distinction entre phénotype et génotype	47
2.7 Liaison génétique et déséquilibre de liaison	48
Liaison génétique et sélection	48
Liaison génétique entre deux caractères présents dans une famille humaine	49
Le déséquilibre de liaison mesure une distribution non aléatoire de marqueurs génétiques	50
2.8 Hérité et hérabilité	52
La relation entre gènes et environnement	53
La génétique quantitative	53
Paramètres statistiques fréquemment utilisés en génétique quantitative	54
Points clefs	55
QCM - QROC	57
3 Structure des gènes et des génomes	61
3.1 La structure de l'ADN	61
Nucléotides et polynucléotides	61
La double hélice	64

3.2 La structure et la fonction des chromosomes eucaryotes	68
La structure du nucléosome	68
La structure et le remodelage de la chromatine	71
La structure des chromosomes au cours du cycle cellulaire	71
3.3 La structure des génomes	74
Qu'est-ce qu'un génome ?	74
La taille des génomes	74
Les génomes viraux	75
Les génomes procaryotes	75
Les génomes eucaryotes	76
Les génomes d'organites	77
3.4 Le séquençage des génomes	77
Fragmenter puis assembler	78
Le séquençage du génome humain	80
Points clefs	87
QCM - QROC	89
4 Introduction à la génétique des micro-organismes	92
4.1 Génétique bactérienne	93
Mutants bactériens	93
Conjugaison bactérienne	94
La transformation bactérienne	102
4.2 Génétique des bactériophages	105
Le cycle biologique des bactériophages	105
La lysogénie	106
La transduction	107
4.3 Test de complémentation ou test d'allélisme fonctionnel	111
4.4 Test d'allélisme structural	113
4.5 Génétique de la levure	115
Les groupes de complémentation et dénombrement des gènes	117
Invalidation de gènes chez la levure	118
Les levures eucaryotes modèles et outils	120

4.6	Micro-organismes et génie génétique	120
	Points clefs	123
	QCM - QROC	124
5	Expression des gènes et des génomes	127
5.1	Expression des gènes : la transcription de l'ADN	127
	Les protéines nécessaires à la transcription	127
	L'exemple historique de l'opéron lactose de <i>E. Coli</i>	129
	Une même protéine régulatrice peut être répressive ou activatrice	131
	Les isolateurs eucaryotes	132
	La régulation transcriptionnelle à l'échelle de la chromatine	135
5.2	Expression des gènes : l'épissage alternatif des transcrits	135
	Gènes morcelés et épissage des transcrits	135
	Épissage alternatif et régulation	137
5.3	Expression des gènes : régulation traductionnelle	138
5.4	Régulations épigénétiques de l'expression des gènes	141
	Modifications biochimiques des histones et de l'ADN : l'épigénomique	141
	Génétique et épigénétique des jumeaux monozygotiques	142
	Modifications post-transcriptionnelles des transcrits par « éditing »	143
	Empreintes parentales	143
5.5	Les réseaux de régulation de l'expression des gènes	146
	Analyse de l'expression à l'échelle des génomes : les outils de la génomique	146
	Les notions de hiérarchie et de réseaux de gènes	150
	Autres « omiques »	153
5.6	LA GÉNOMIQUE EN SANTÉ HUMAINE ET POUR LA SÉLECTION ANIMALE	153
	La génomique en santé humaine	153
	La génomique pour la sélection animale	161

Points clefs	162
QCM - QROC	164
6 Transmission et hérédité	167
6.1 Les divisions cellulaires	167
La mitose	167
La méiose	169
La recombinaison méiotique	171
6.2 Liaison génétique et cartographie	177
Fréquence de recombinaison intrachromosomique et distance génétique	178
Comment cartographier plus de deux gènes liés	178
La notion d'interférence entre crossing-over	182
6.3 Cartographie des centromères et analyse des tétrades linéaires	183
Inversion chromosomique et cartographie	184
6.4 Cytogénétique et assignation chromosomique	186
6.5 Analyse de la liaison génétique et test du CHI-deux ou χ^2	188
6.6 Hérédité liée au sexe	190
Déterminisme du sexe	191
Hérédité liée au chromosome X	192
6.7 Transmission de transgènes	193
6.8 Dérives aux lois de Mendel dans la transmission des caractères	197
L'épistasie	197
Les gènes supresseurs	198
Points clefs	199
QCM - QROC	200
7 Génétique de l'évolution et du développement des organismes	204
7.1 Génétique de l'évolution	204
Macro et microévolution : aperçu général et définitions	205
Les racines d'une nouvelle discipline : l'évo-dévo	206

7.2 Une brève histoire de l'origine des gènes	207
L'ARN a-t-il précédé l'ADN comme support moléculaire de l'hérédité ?	207
Origine des introns et des exons, structure des gènes et évolution	208
7.3 La boîte à outils génétiques du développement	209
Les gènes du développement	211
Le modèle historique de la drosophile	214
7.4 D'où vient la nouveauté en matière de développement ?	218
L'évolution de l'expression génique	219
La régulation en <i>cis</i> et en <i>trans</i> de l'expression génique	219
Estimation simplifiée de la taille moyenne des sites régulateurs mutables pour un gène standard	221
Modifications épigénétiques de l'expression génique	224
Points clefs	224
QCM - QROC	226
8 Génétique des populations	228
8.1 Calculs des fréquences génotypiques et alléliques	229
8.2 Le modèle de Hardy-Weinberg	231
Conditions requises pour l'application du modèle	231
Généralisation du modèle de Hardy-Weinberg	232
Mise en évidence de la relation entre équilibre allélique et équilibre génotypique	234
8.3 Applications aux allèles rares	235
8.4 Parenté et coefficient de consanguinité	237
8.5 Modélisation de la sélection naturelle	239
Points clefs	242
QCM - QROC	243
Glossaire	245
Index	255