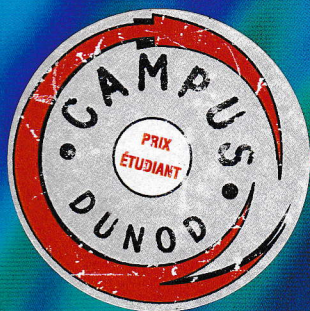


mini Manuel

de

Génétique



Jean-Michel Petit
Raymond Julien

→ L1/L2
→ PCEM1
→ IUT

**Cours
+ QCM
+ QROC**

DUNOD

MINI MANUEL

Jean-Michel PETIT
Raymond JULIEN

Mini Manuel de Génétique

Apprendre et comprendre facilement

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** sous forme d'encarts, des mises en garde et des **méthodes** pour éviter les pièges et connaître les astuces, enfin des **exercices**, **QCM** ou **QROC**, tous **corrigés**, vous permettent de tester vos connaissances.

Ce Mini Manuel de Génétique prend en compte les **dernières avancées d'une discipline** devenue aujourd'hui **essentielle dans tout cursus de formation en biologie**. Un aperçu de ses différentes approches est également proposé à l'échelle moléculaire, de l'individu, des populations et de l'évolution.

Contenu :

- Éléments de génétique mendélienne
- Mutations et sélection
- Structure des gènes et des génomes
- Introduction à la génétique des micro-organismes
- Expression des gènes
- Transmission et hérédité
- Génétique de l'évolution et du développement
- Génétique des populations
- Glossaire

Jean-Michel Petit

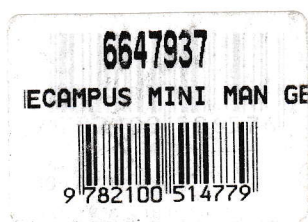
Maître de conférences à
l'université de Limoges

Raymond Julien

Professeur à l'université
de Limoges

Public :

- ♦ **L1/L2 Sciences de la Vie**
- ♦ **PCEM1**
- ♦ **PH1**
- ♦ **IUT**
- ♦ **Classes préparatoires BCPST**



www.dunod.com

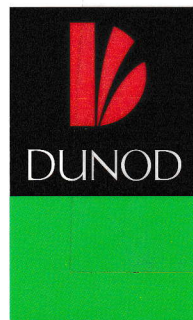


Table des matières

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

Les mutations pertes ou gains de fonction

Autres types de mutations : phénotypiques, biochimique et conditionnelles

Nomenclature

2.3 La notion de paramutation

2.4 Effets des mutations

Effets défavorables

Effets favorables

2.5 La notion de sélection

La sélection naturelle

La sélection artificielle

Relations entre sélection et variation génétique

2.6 La distinction entre phénotype et génotype

2.7 Liaison génétique et déséquilibre de liaison

Liaison génétique et sélection

Liaison génétique entre deux caractères présents dans une famille humaine

Le déséquilibre de liaison mesure une distribution non aléatoire de marqueurs génétiques

2.8 Hérité et hérabilité

La relation entre gènes et environnement

La génétique quantitative

Paramètres statistiques fréquemment utilisés en génétique quantitative

Points clefs

QCM - QROC

3 Structure des gènes et des génomes

3.1 La structure de l'ADN

Nucléotides et polynucléotides

La double hélice

4.6 Micro-organismes et génie génétique

Points clefs

QCM - QROC

5 Expression des gènes, génomique et autres « omiques »**5.1 Expression des gènes : la transcription de l'ADN**

Les protéines nécessaires à la transcription

L'exemple historique de l'opéron lactose

Une même protéine régulatrice peut être répressive ou activatrice

Les isolateurs eucaryotes

La régulation transcriptionnelle à l'échelle de la chromatine

5.2 Expression des gènes : l'épissage alternatif des transcrits

Gènes morcelés et épissage des transcrits

Épissage alternatif et régulation

5.3 Expression des gènes : régulation traductionnelle**5.4 Régulations épigénétiques de l'expression des gènes**

Modifications biochimiques des histones et de l'ADN : l'épigénomique

Génétique et épigénétique des jumeaux monozygotiques

Modifications post-transcriptionnelles des transcrits par « éditing »

Empreintes parentales

5.5 Les réseaux de régulation de l'expression des gènes

Analyse de l'expression à l'échelle des génomes : les outils de la génomique

Les notions de hiérarchie et de réseaux de gènes

Autres « omiques »

Points clefs

QCM - QROC

6 Transmission et hérédité**6.1 Les divisions cellulaires**

La mitose

La méiose	158
La recombinaison méiotique	160
6.2 Liaison génétique et cartographie	166
Fréquence de recombinaison intrachromosomique et distance génétique	167
Comment cartographier plus de deux gènes liés	167
La notion d'interférence entre crossing-over	171
6.3 Cartographie des centromères et analyse des tétrades linéaires	172
Inversion chromosomique et cartographie	173
6.4 Cytogénétique et assignation chromosomique	175
6.5 Analyse de la liaison génétique et test du CHI-deux ou χ^2	177
6.6 Hérité liée au sexe	179
Déterminisme du sexe	180
Hérité liée au chromosome X	181
6.7 Transmission de transgènes	182
6.8 Dérives aux lois de Mendel dans la transmission des caractères	186
L'épistasie	186
Les gènes suppresseurs	187
Points clefs	188
QCM - QROC	189
7 Génétique de l'évolution et du développement des organismes	193
7.1 Génétique de l'évolution	193
Macro et microévolution : aperçu général et définitions	194
Les racines d'une nouvelle discipline : l'évo-dévo	195
7.2 Une brève histoire de l'origine des gènes	196
L'ARN a-t-il précédé l'ADN comme support moléculaire de l'hérédité ?	196
Origine des introns et des exons, structure des gènes et évolution	197

7.3 La boîte à outils génétiques du développement	198
Les gènes du développement	200
Le modèle historique de la drosophile	203
7.4 D'où vient la nouveauté en matière de développement ?	207
L'évolution de l'expression génique	208
La régulation en cis et en trans de l'expression génique	208
Estimation simplifiée de la taille moyenne des sites régulateurs mutables pour un gène standard	210
Modifications épigénétiques de l'expression génique	213
Points clefs	213
QCM - QROC	215
8 Génétique des populations	217
8.1 Calculs des fréquences génotypiques et alléliques	218
8.2 Le modèle de Hardy-Weinberg	220
Conditions requises pour l'application du modèle	220
Généralisation du modèle de Hardy-Weinberg	221
Mise en évidence de la relation entre équilibre allélique et équilibre génotypique	223
8.3 Applications aux allèles rares	224
8.4 Parenté et coefficient de consanguinité	226
8.5 Modélisation de la sélection naturelle	228
Points clefs	231
QCM - QROC	232
Glossaire	235
Index	245