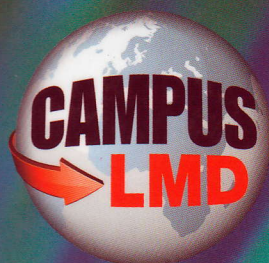


Manuel

de

Génétique

3^e édition



Jean-Michel Petit
Sébastien Arico
Raymond Julien

→ L1/L2

→ PAES

→ IUT

**Cours
+ QCM
+ QROC**

DUNOD

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 Héritéité et héritabilité	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 *E. Coli* 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

164

QCM - QROC

166

6 Transmission et hérédité 169**6.1 Les divisions cellulaires 169**

La mitose 169

La méiose 171

La recombinaison méiotique 173

6.2 Liaison génétique et cartographie 179Fréquence de recombinaison intrachromosomique
et distance génétique 180

Comment cartographier plus de deux gènes liés 180

La notion d'interférence entre crossing-over 184

**6.3 Cartographie des centromères
et analyse des tétrades linéaires 185**

Inversion chromosomique et cartographie 186

6.4 Cytogénétique et assignation chromosomique 188**6.5 Analyse de la liaison génétique et test du CHI-deux ou χ^2 190****6.6 Hérédité liée au sexe 192**

Déterminisme du sexe 193

Hérédité liée au chromosome X 194

6.7 Transmission de transgènes 195**6.8 Dérives aux lois de Mendel dans la transmission
des caractères 199**

L'épistasie 199

Les gènes suppresseurs 200

Points clefs 201**QCM - QROC** 202**7 Génétique de l'évolution et du développement
des organismes 206****7.1 Génétique de l'évolution 206**

Macro et microévolution : aperçu général et définitions 207

Les racines d'une nouvelle discipline : l'évo-dévo 208

7.2 Une brève histoire de l'origine des gènes	209
L'ARN a-t-il précédé l'ADN comme support moléculaire de l'hérédité ?	209
Origine des introns et des exons, structure des gènes et évolution	210
7.3 La boîte à outils génétiques du développement	211
Les gènes du développement	213
Le modèle historique de la drosophile	216
7.4 D'où vient la nouveauté en matière de développement ?	220
L'évolution de l'expression génique	221
La régulation en cis et en trans de l'expression génique	221
Estimation simplifiée de la taille moyenne des sites régulateurs mutables pour un gène standard	223
Modifications épigénétiques de l'expression génique	226
Points clefs	226
QCM - QROC	228
8 Génétique des populations	230
8.1 Calculs des fréquences génotypiques et alléliques	231
8.2 Le modèle de Hardy-Weinberg	233
Conditions requises pour l'application du modèle	233
Généralisation du modèle de Hardy-Weinberg	234
Mise en évidence de la relation entre équilibre allélique et équilibre génotypique	236
8.3 Applications aux allèles rares	237
8.4 Parenté et coefficient de consanguinité	239
8.5 Modélisation de la sélection naturelle	241
Points clefs	244
QCM - QROC	245
Glossaire	247
Index	257

MINI MANUEL

Jean-Michel PETIT
Sébastien ARICO
Raymond JULIEN

3^e édition

Mini Manuel de Génétique

Conçus pour faciliter aussi bien l'apprentissage que la révision, les Mini Manuels proposent un **cours concis** richement **illustré** avec des exemples et des méthodes pour vous accompagner jusqu'à l'examen. Des **exercices**, tous corrigés, complètent le cours.

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

Contenu :

- Éléments de génétique mendélienne
- Mutations et sélections
- Structure des gènes et des génomes
- Introduction à la génétique des micro-organismes
- Expression des gènes et des génomes
- Transmission et hérédité
- 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 700288

6225387
ISBN 978-2-10-070028-8

