

Introduction à l'étude de la génétique

Il est courant de discuter des ressemblances entre les personnes de la même famille. Les caractères qui les unissent se transmettent de génération en génération des parents aux enfants à travers les gamètes.

L'étude de la transmission de ces caractères est à la base de la création d'une discipline scientifique qui est la science de l'hérédité qu'on appelle génétique (genos = origine).

Cette discipline est relativement jeune, elle a pratiquement 150 ans d'existence mais elle a fait de pas de géants dans son développement.

Historique

Le début de la génétique a été marqué par les expériences de Mendel sur les petits pois qui a été publié en 1866, ces publications passèrent inaperçues, ce n'est que 40 ans plus tard qu'on a reconnu leur importance. En 1905, Bateson définit le terme de gène et de génétique (Mendel parlait de caractère et non pas de gène).

En 1941, Beadle et Tatum établissent la correspondance entre gène et protéine, c'est à dire la traduction de gènes en enzymes.

En 2001, publication de séquençage d'environ 94% du génome humain et estimation de 30000 à 40000 gènes grâce à la bioinformatique.

Les différents domaines de la

génétique

Génétique moléculaire

La génétique moléculaire s'intéresse à :

Etude des bases moléculaires de l'hérédité : Les Acides nucléiques : ADN et les ARN.

Organisation de l'information génétique : structure du gène et du chromosome.

Les variations génétiques : les polymorphismes, les mutations et la mutagenèse : la différence entre les polymorphisme et les mutations est que les polymorphismes sont les variations qui n'entraînent pas de maladies alors que les mutations sont des variations qui peuvent entraîner des maladies ex : les cancers.

La mutagenèse : l'étude des facteurs qui peuvent entraîner des mutations.

La régulation de l'expression d'un gène : étudie les phénomènes qui régissent l'expression d'un gène plutôt qu'un autre dans des conditions bien précises car toutes les cellules d'un organisme ont le même ADN mais au niveau de chaque type cellulaire il y 'a des gènes spécifiques qui s'expriment et il y'a d'autres silencieux.

La génétique bactérienne : (bactérie-virus) : Pour son intérêt dans la génie génétique et dans la thérapie génétique

Les techniques d'extraction de l'ADN (PCR) : amplification d'un gène séquençage : pour connaître la structure de l'ADN.

Génétique formelle (Mendélienne) et

humaine : ou classique

La génétique classique s'intéresse à:

- a- transmission classique : mono hybridisme.
- b- non classique (mitochondriale) : emprunte parentale.
- c- établissement d'un arbre généalogique (pedigree).
- d- le conseil génétique.

Cytogénétique : génétique des chromosomes (cytogénétique du cancer)

La cytogénétique étudie le caryotype humain normal, les anomalies du caryotype constitutionnel, du nombre et de la structure ou des anomalies acquises ex : cancers, leucémie myéloïde chronique LMC

Génie génétique

La manipulation des gènes à des fins industrielles et pharmaceutiques ex : OGM (organisme génétiquement modifié), insuline, interférons.

Thérapie génétique

Utilisation des virus pour remplacer les gènes défectueux par des gènes sains.

Génétique des populations

Etude des races-ethnicités : étudie l'évolution des caractères dans les populations.

Génétique médicale

S'occupe des maladies d'origine génétique qui sont divisées en :

a- Maladies mono-géniques : dues à l'altération d'un seul gène
ex : Hémophilie (problème dans la coagulation sanguine), le Daltonisme.

b- Maladies chromosomiques : dues à une anomalie du nombre ou de structure. Ex : trisomie 21.

c- Maladies polygéniques ou multifactorielles : ce sont des maladies qui résultent de l'altération de plusieurs gènes
ex : diabète sucré, HTA.

d- Maladies mitochondriales.

e-onco-génétique : mécanismes génétiques retrouvés dans les cancers ex : cancer du sein (2 gènes BRCA1 et BRCA 2) et le chromosome philadelphie dans la LMC.