Vocabulaire de la génétique : termes et modes de transmission

PASS · 59 cartes

Scannez pour l'ajouter à l'app

TERME	DÉFINITION
Gène	Unité de base de l'hérédité, transmise des parents aux enfants, portée par un chromosome du noyau ou par l'ADN mitochondrial (37 gènes). Chaque gène occupe un emplacement précis, son locus.
Locus	Emplacement précis d'un gène ou d'une autre séquence d'ADN sur un chromosome. Au même locus, chacun des deux chromosomes homologues porte un allèle.
Allèle	Variante d'un gène, située au même locus sur les chromosomes homologues. Un individu diploïde porte deux allèles de chaque gène autosomique.
Autosome	Chromosome non sexuel. L'espèce humaine en possède 22 paires.
Gonosome	Chromosome sexuel, X ou Y. La femme a deux X, l'homme un X et un Y.
Génotype	Ensemble des allèles portés par un individu, qu'ils soient exprimés ou non. On le note avec des lettres, par exemple Aa.
Phénotype	Ensemble des caractères observables d'un individu. Il découle du génotype, mais deux génotypes différents peuvent donner le même phénotype.
Homozygote	Individu qui porte deux allèles identiques pour un gène. Par exemple AA ou aa.

TERME	DÉFINITION
Hétérozygote	Individu qui porte deux allèles différents pour un gène. Par exemple Aa.
Hémizygote	Individu qui ne possède qu'un seul exemplaire d'un gène. C'est le cas de l'homme pour les gènes portés par l'X.
Allèle dominant	Allèle qui s'exprime chez l'hétérozygote et masque l'autre allèle. Il détermine le phénotype dès qu'il est présent en un exemplaire.
Allèle récessif	Allèle masqué chez l'hétérozygote par l'allèle dominant. Il ne s'exprime qu'à l'état homozygote, ou chez l'homme pour un gène de l'X (hémizygote).
Codominance	Les deux allèles d'un gène sont exprimés en même temps chez l'hétérozygote. Exemple : le groupe sanguin AB du système ABO.
Dominance incomplète	L'hétérozygote présente un phénotype intermédiaire entre ceux des deux homozygotes. Aucun des deux allèles ne masque l'autre.
Allélisme multiple	Plus de deux allèles différents existent pour un gène dans une population. Chaque individu n'en porte pourtant que deux.
Porteur sain	Hétérozygote pour un allèle récessif responsable d'une maladie, sans en présenter les signes. Il peut transmettre l'allèle à ses enfants.
Type sauvage	Phénotype ou génotype le plus courant dans une population naturelle, pris comme norme. Il est souvent noté +.
Croisement test	Croisement d'un individu au phénotype dominant avec un homozygote récessif. Il révèle si cet individu est homozygote ou hétérozygote.

TERME	DÉFINITION
Lignée pure	Lignée dont les individus, croisés entre eux, donnent toujours des descendants semblables aux parents pour le caractère étudié. Ses individus sont homozygotes pour ce caractère.
Monohybridisme	Croisement entre deux parents de lignée pure qui diffèrent par un seul caractère. Les descendants sont des monohybrides.
Dihybridisme	Croisement entre deux parents de lignée pure qui diffèrent par deux caractères. Il sert à étudier la transmission de deux gènes à la fois.
Échiquier de Punnett	Tableau qui applique les règles de probabilité pour prévoir les issues d'un croisement et leurs fréquences. Il doit son nom au généticien britannique Reginald Punnett.
Loi de ségrégation des allèles (disjonction des allèles)	Les deux allèles d'un gène se séparent à parts égales dans les gamètes. Chaque descendant a autant de chances de recevoir l'un ou l'autre allèle de chaque parent.
Loi d'assortiment indépendant (ségrégation indépendante des caractères)	Les allèles de gènes différents se répartissent dans les gamètes indépendamment les uns des autres. Vrai pour des gènes portés par des chromosomes différents, pas pour des gènes liés.
Gènes liés (liaison génétique)	Gènes proches l'un de l'autre sur un même chromosome, qui ont tendance à être transmis ensemble. Ils ne suivent pas la loi d'assortiment indépendant.
Épistasie	Interaction entre gènes dans laquelle l'un masque ou perturbe l'expression d'un autre. À distinguer de la dominance, qui oppose deux allèles d'un même gène.
Caractère polygénique	Caractère influencé par plusieurs gènes qui agissent ensemble. La taille humaine en est un exemple de variation continue.

TERME	DÉFINITION
Arbre généalogique (pedigree)	Schéma des liens entre les membres d'une famille, sur plusieurs générations, qui indique qui présente un caractère ou une maladie. On s'en sert pour déduire le mode de transmission d'une maladie.
Propositus (proband)	Personne atteinte d'une maladie génétique, ou inquiète d'y être exposée, par qui la famille arrive en consultation. C'est souvent le premier membre de la famille à consulter.
Transmission autosomique dominante	Une seule copie altérée du gène suffit pour être atteint. Un parent atteint la transmet souvent, mais la variante peut aussi être nouvelle. Exemples : maladie de Huntington, syndrome de Marfan.
Transmission autosomique récessive	Les deux copies du gène sont altérées chez la personne atteinte, et chaque parent en porte une seule, sans signe de la maladie. La maladie n'apparaît pas à chaque génération. Exemples : mucoviscidose, drépanocytose.
Transmission récessive liée à l'X	Un homme est atteint avec une seule copie altérée, une femme seulement avec deux. Les hommes sont donc bien plus souvent atteints. Exemple : hémophilie.
Transmission dominante liée à l'X	Une copie altérée suffit à rendre atteints un homme comme une femme. Exemple : rachitisme hypophosphatémique lié à l'X (gène PHEX).
Absence de transmission d'homme à homme	Caractéristique de l'hérédité liée à l'X : un père ne peut pas transmettre un caractère lié à l'X à son fils. Le fils reçoit de son père le chromosome Y, pas l'X.
Transmission liée à l'Y	Le gène en cause est porté par le chromosome Y. La variante passe uniquement de père en fils.

TERME	DÉFINITION
Transmission mitochondriale (maternelle)	Le gène est porté par l'ADN mitochondrial, transmis par la mère seulement. Elle peut toucher fils et filles et apparaître à chaque génération, mais un père atteint ne la transmet pas. Exemple : neuropathie optique de Leber.
Pénétrance	Proportion des personnes porteuses d'une variante qui présentent les signes de la maladie. Elle est dite incomplète (réduite) quand certains porteurs n'ont aucun signe.
Expressivité variable	Étendue des signes que peuvent présenter différentes personnes ayant la même maladie génétique. La pénétrance dit si les signes apparaissent, l'expressivité dans quelle mesure.
Variante de novo	Nouvelle variante, reconnue chez l'enfant mais absente chez ses deux parents. Elle explique une maladie génétique sans antécédent familial.
Mosaïcisme	Présence, chez un même individu, de cellules de constitution génétique différente. Il vient d'une variante apparue au cours du développement ou plus tard dans la vie.
Empreinte génomique	Seule la copie d'origine maternelle ou paternelle d'un gène est exprimée, l'autre est réduite au silence. Certains gènes ne sont actifs que s'ils viennent du spermatozoïde, d'autres que s'ils viennent de l'ovule.
Anticipation	Maladie qui devient plus sévère et apparaît plus tôt d'une génération à la suivante. Elle accompagne typiquement les expansions de répétitions de trinucléotides.
Un croisement entre fleurs rouges et fleurs blanches donne des fleurs roses : quel phénomène ?	La dominance incomplète. Le phénotype rose est intermédiaire entre ceux des deux parents.

TERME	DÉFINITION
Un parent homozygote LMLM (groupe M) et un parent homozygote LNLN (groupe N) : quel groupe auront leurs enfants ?	Le groupe MN (génotype LMLN). Les allèles LM et LN sont codominants : l'enfant exprime à la fois M et N.
Croisement Aa × Aa : quelles proportions de génotypes chez les descendants ?	1/4 AA, 1/2 Aa, 1/4 aa. Si A est dominant, 3/4 des descendants ont le phénotype dominant.
Croisement test Aa × aa : quelles proportions de génotypes chez les descendants ?	1/2 Aa et 1/2 aa. Si l'individu testé était AA, tous les descendants seraient Aa.
Deux parents hétérozygotes pour une maladie autosomique récessive : quel risque qu'un enfant soit atteint ?	1 sur 4 (25 %) à chaque grossesse. Les deux parents sont des porteurs sains.
Les parents d'un enfant atteint d'une maladie autosomique récessive sont sains : quel est leur génotype ?	Hétérozygotes, chacun porteur d'une copie altérée du gène. Ils ne présentent en général aucun signe de la maladie.
Une maladie passe d'un père atteint à son fils : quels modes d'hérédité sont exclus ?	Le mode lié à l'X et le mode mitochondrial. Un père ne transmet à son fils ni son X (il lui donne son Y), ni ses mitochondries.
Un homme porte une variante liée à l'Y. Lesquels de ses enfants la reçoivent ?	Tous ses fils, aucune de ses filles. Seuls ses fils reçoivent son chromosome Y.
Une femme et un homme portent chacun une variante de leur ADN mitochondrial. Lequel des deux peut la transmettre à ses enfants ?	La femme seulement. Seul l'ovocyte apporte ses mitochondries à l'embryon, le spermatozoïde n'en transmet pas.
Un père atteint a toutes ses filles atteintes et aucun de ses fils atteints, de génération en génération : quel mode ?	Dominant lié à l'X. Le père donne son X à toutes ses filles et son Y à tous ses fils.
Une maladie touche surtout des garçons et passe par des mères non atteintes : quel mode ?	Récessif lié à l'X. Les mères sont des porteuses hétérozygotes, les fils n'ont qu'un X.

TERME	DÉFINITION
Une femme porteuse d'une maladie récessive liée à l'X a un enfant avec un homme sain : quel risque pour un fils d'être atteint ?	1 sur 2. Il reçoit son X de sa mère, qui transmet l'allèle altéré une fois sur deux.
Une fille est atteinte d'une maladie récessive liée à l'X : que peut-on dire de son père ?	Il est atteint. Elle a reçu une copie altérée de chaque parent, et un homme n'a qu'un X : une seule copie suffit à l'atteindre.
Dans une maladie autosomique dominante, une personne porteuse de l'allèle ne présente aucun signe : quel phénomène ?	La pénétrance incomplète. La maladie semble alors sauter une génération.
Dans une famille atteinte du syndrome de Marfan, tous les porteurs de la variante ont des signes : certains sont seulement grands et minces, d'autres ont une atteinte grave du cœur et des vaisseaux. Pénétrance incomplète ou expressivité variable ?	L'expressivité variable. Aucun porteur n'échappe aux signes, ce n'est donc pas une pénétrance incomplète : seule leur intensité change.
Une variante est présente dans toutes les cellules d'un enfant et absente chez ses deux parents : variante de novo ou mosaïcisme ?	Variante de novo. Un mosaïcisme ne toucherait qu'une partie de ses cellules.
Dans une famille où la maladie de Huntington montre une anticipation, comment évolue le nombre de répétitions de trinucléotides d'une génération à l'autre ?	Il augmente (expansion). Cette expansion rend la maladie plus sévère et plus précoce à chaque génération.