

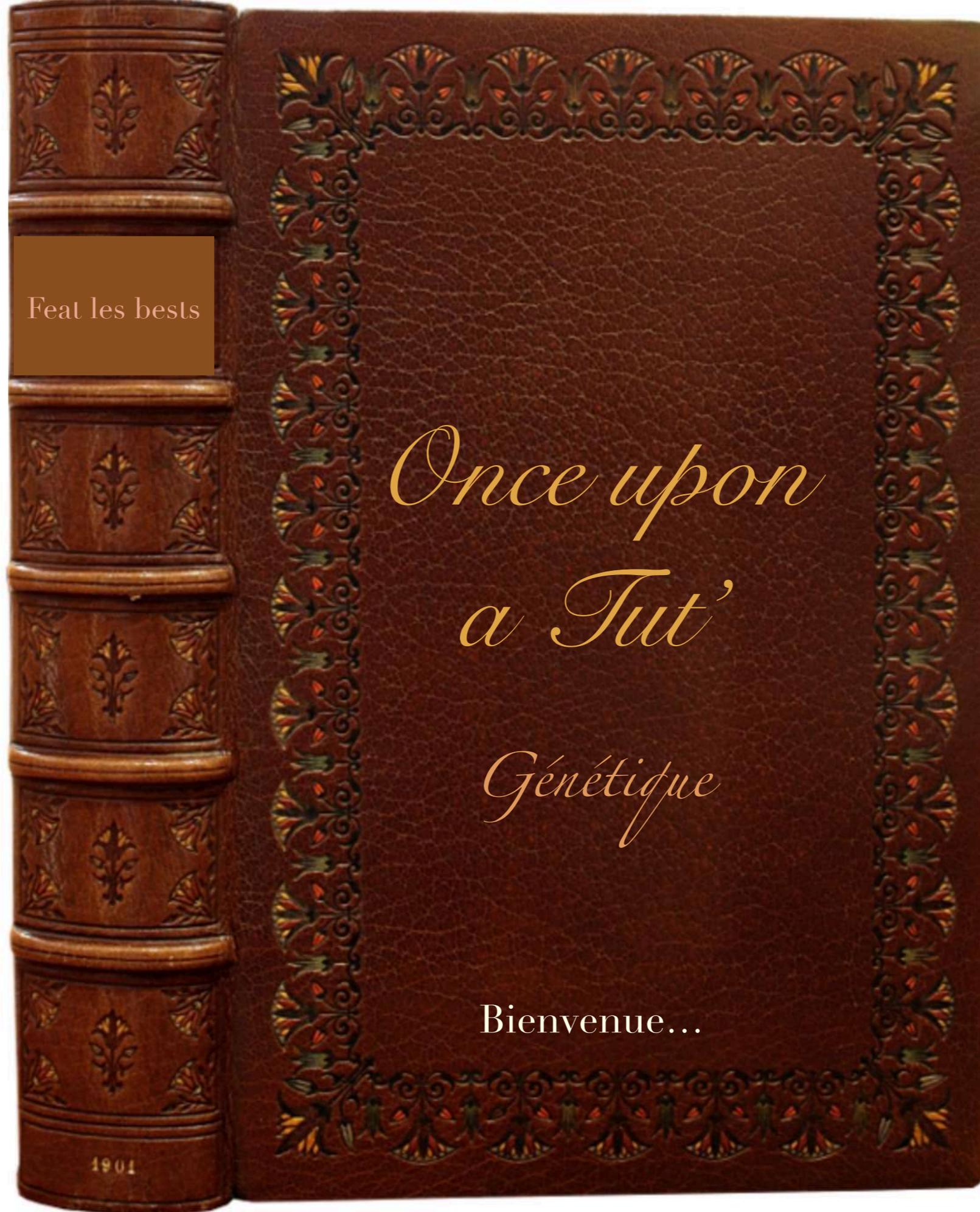


Tagada

Feat les bests



Notre réserve
à QCMs



Quiche
Lawrence



Stabilo'drey

Présentation de la matière

dreamstime.

Plan du cours

I/ C'est quoi la génétique?

II/ Transmission des maladies génétiques

III/ Facteurs modulant les règles de transmission

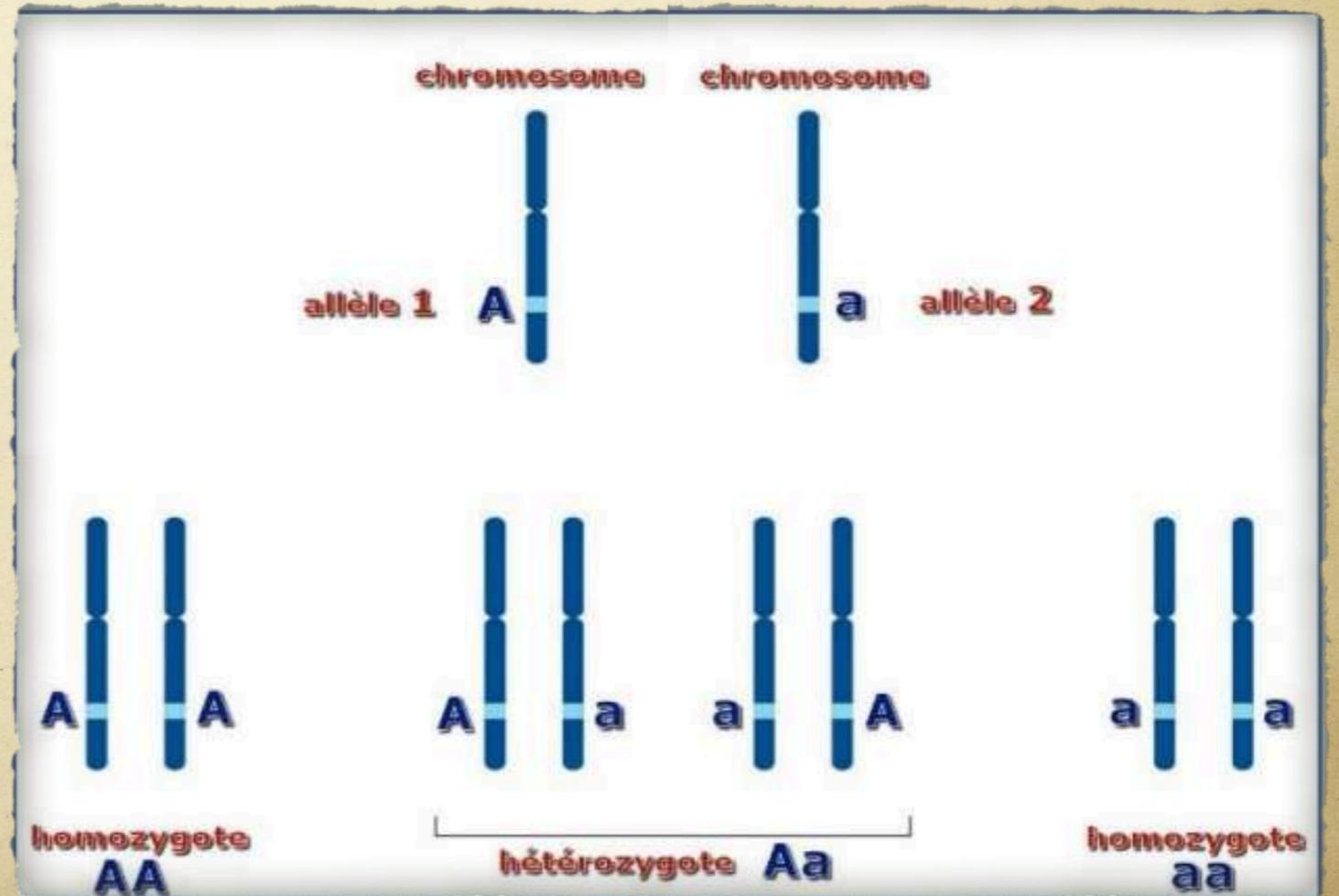


C'est quoi la génétique?

1/ A quoi elle sert

- Identification des mécanismes physiopathologiques des maladies rares et fréquentes
- Diagnostique (positif, prénatal, pré-symptomatique)
- Traitement

2/ Définitions



3/ Type de maladies génétiques

➤ Génétiques somatiques = pas de transmission à la descendance

➤ Génétiques constitutionnelles = elles se transmettent ++

II/ Transmission des maladies génétiques

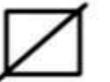
1-2/ Dominance et récessivité ++

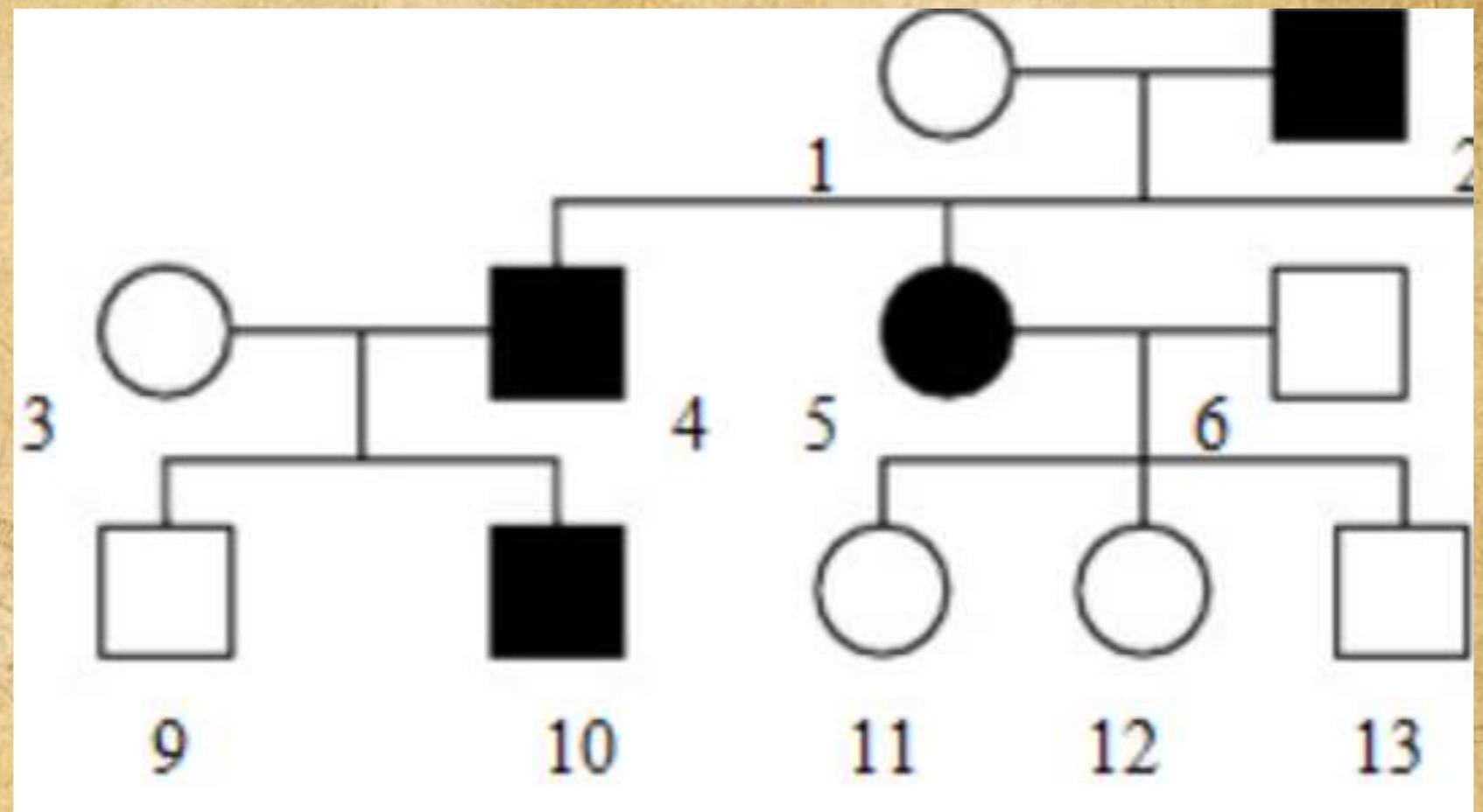
Allèle dominant = celui qui s'exprime

Allèle récessif = celui qui s'exprime que lorsqu'il est couplé avec un autre récessif

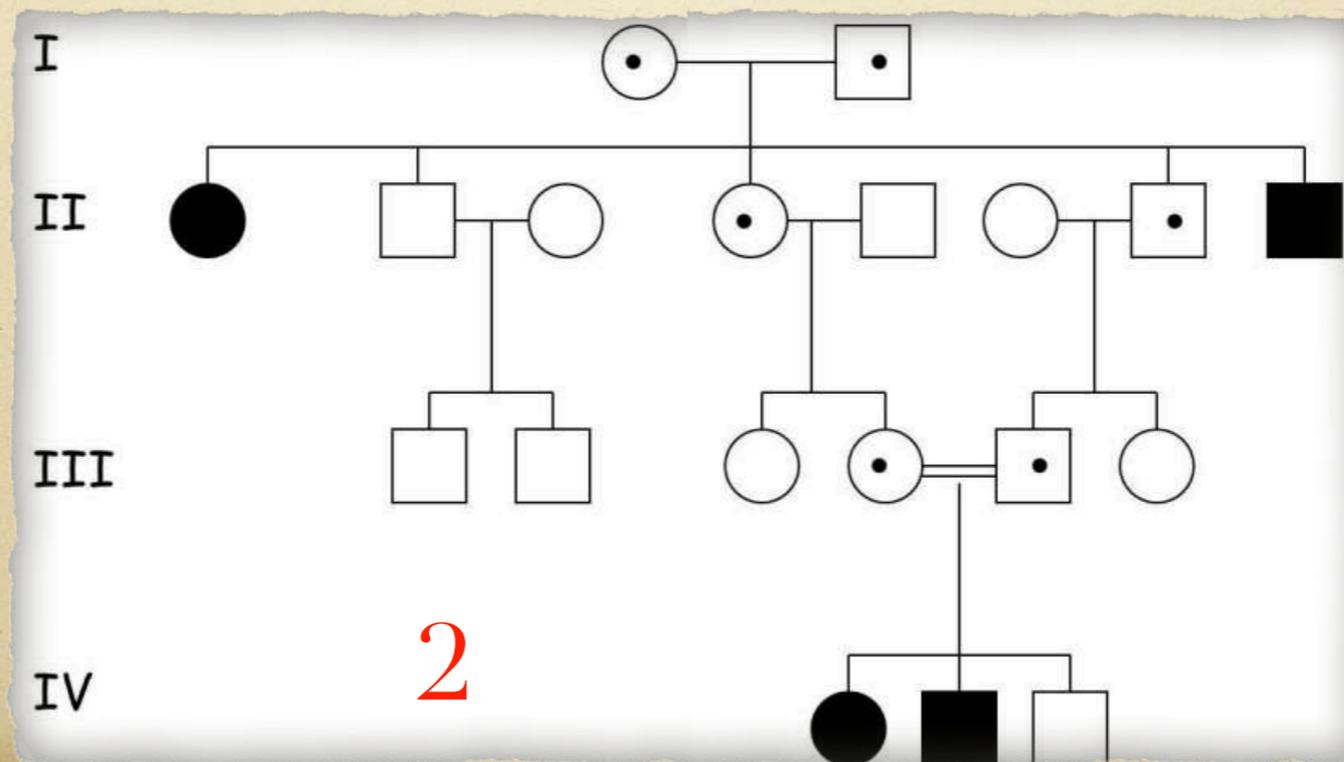
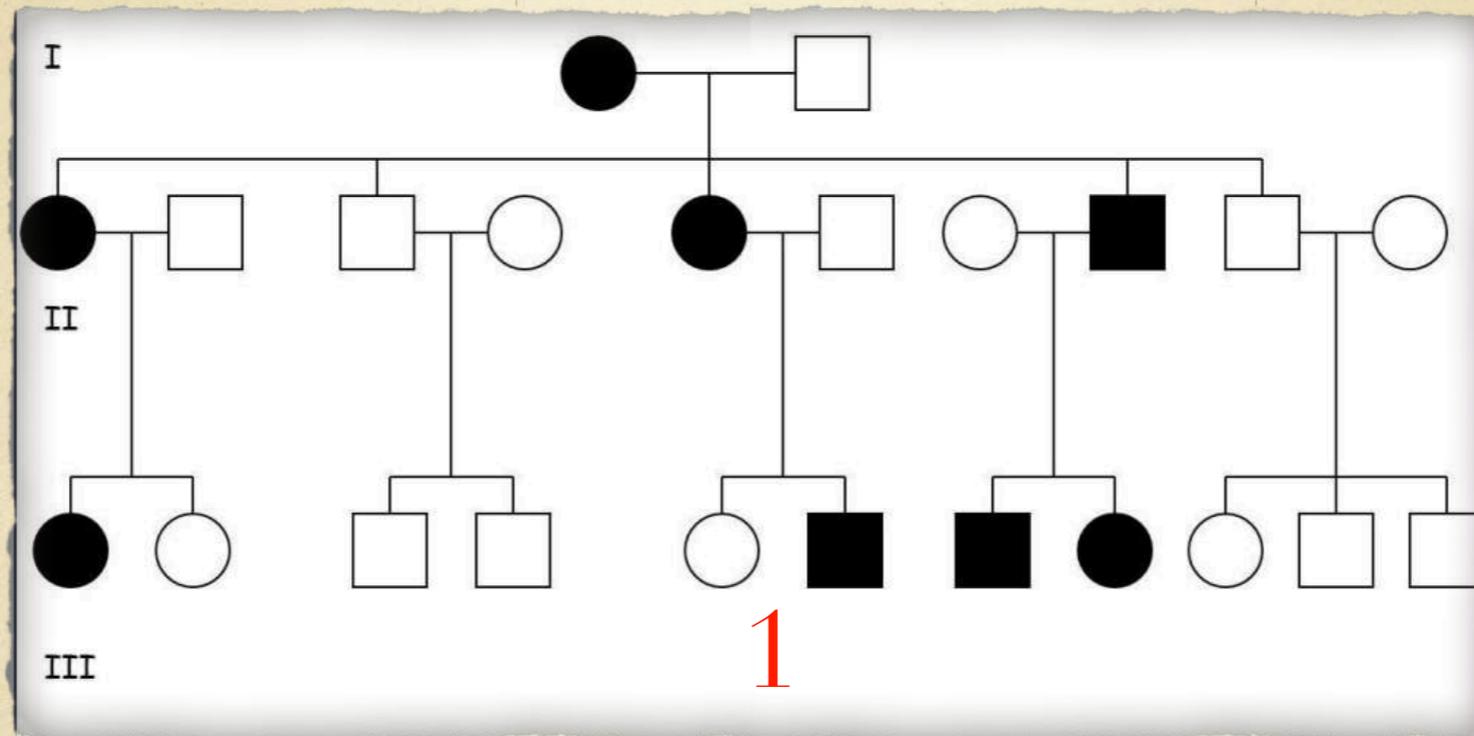
		Mother (Bb)	
		B	b
Father (Bb)	B	BB ■	Bb ■
	b	Bb ■	bb ■

Exemple: Fonctionnement d'un arbre généalogique

Sexe masculin	
Sexe féminin	
Sexe non spécifié	
Sujets décédés	 
Sujet de sexe masculin exprimant le caractère étudié	
Sujet de sexe féminin exprimant le caractère étudié	
Propositus de sexe masculin	
Propositus de sexe féminin	
Hétérozygote pour un caractère autosomal récessif	
Caractère récessif lié au sexe	



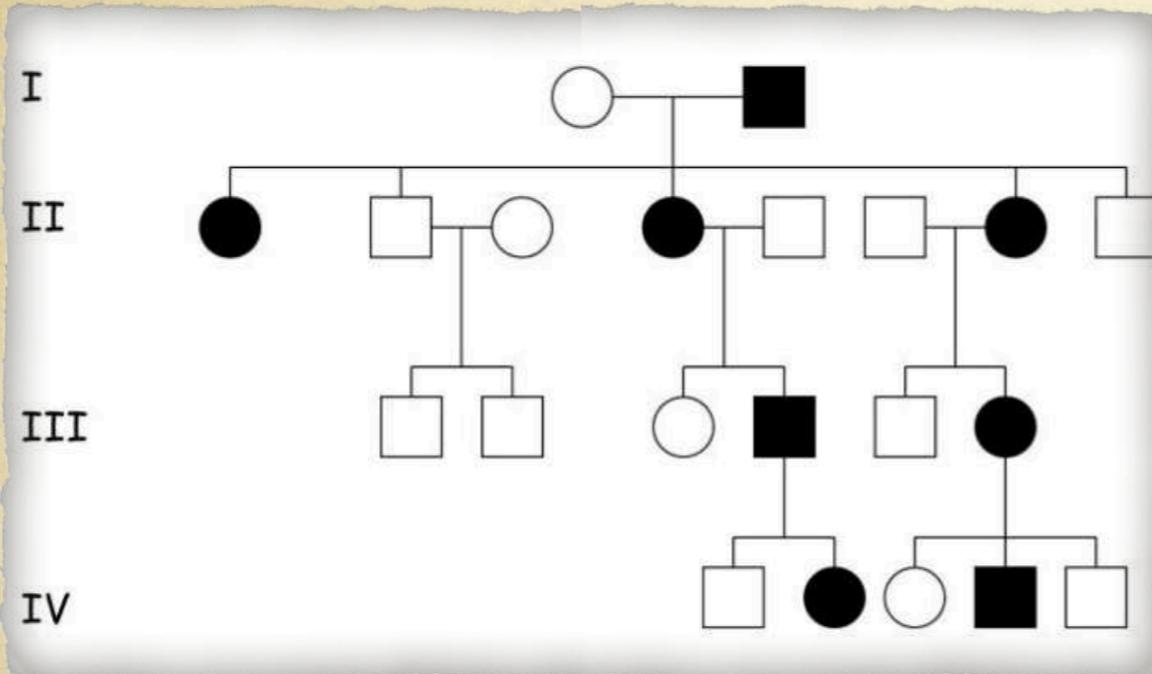
EXERCICE: Quel arbre généalogique est la représentation d'une transmission autosomique récessive? Pourquoi?



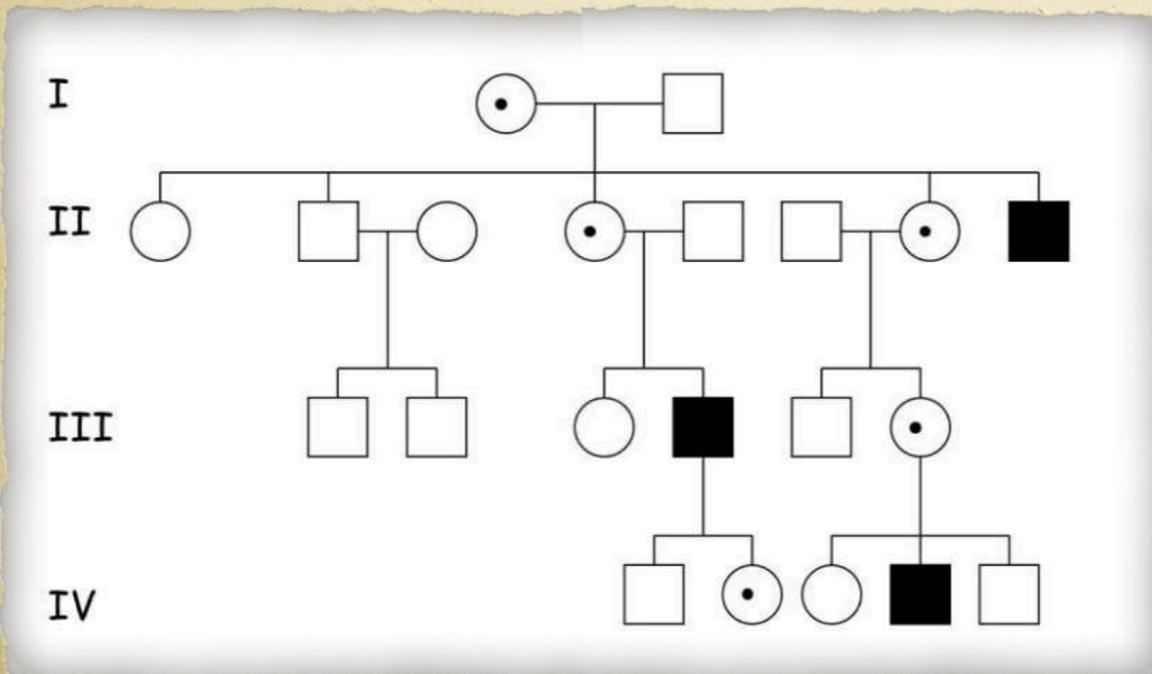
3/ Transmission liée à l'X



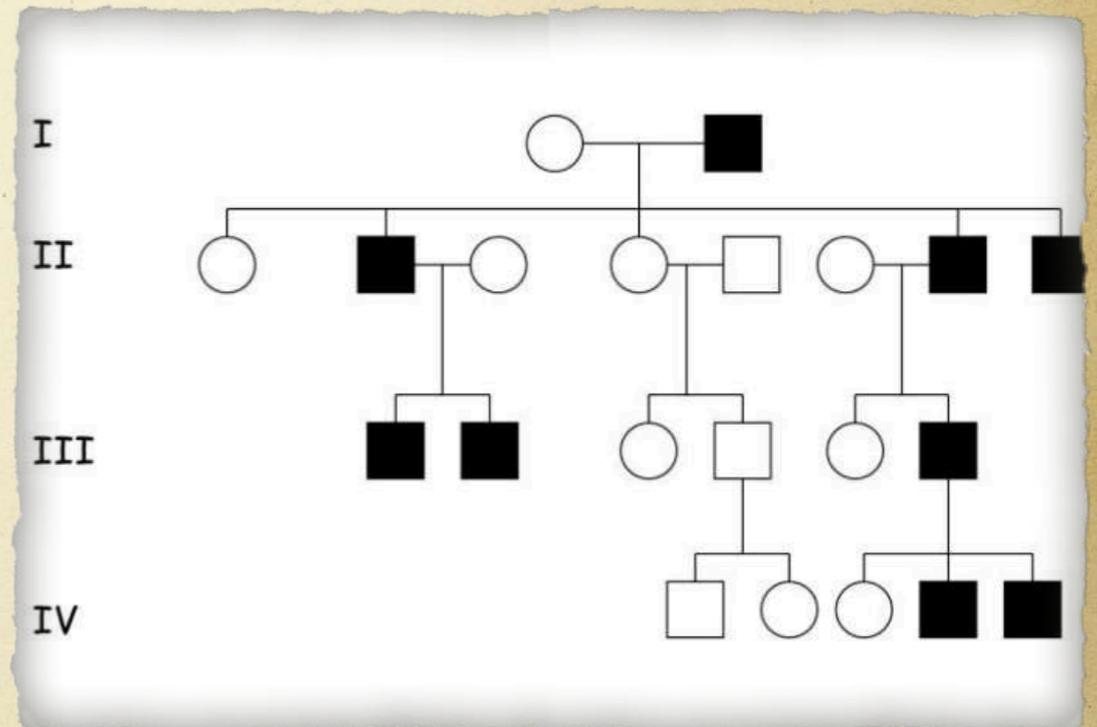
Dominante



Recessive



4/ Transmission liée à l'Y

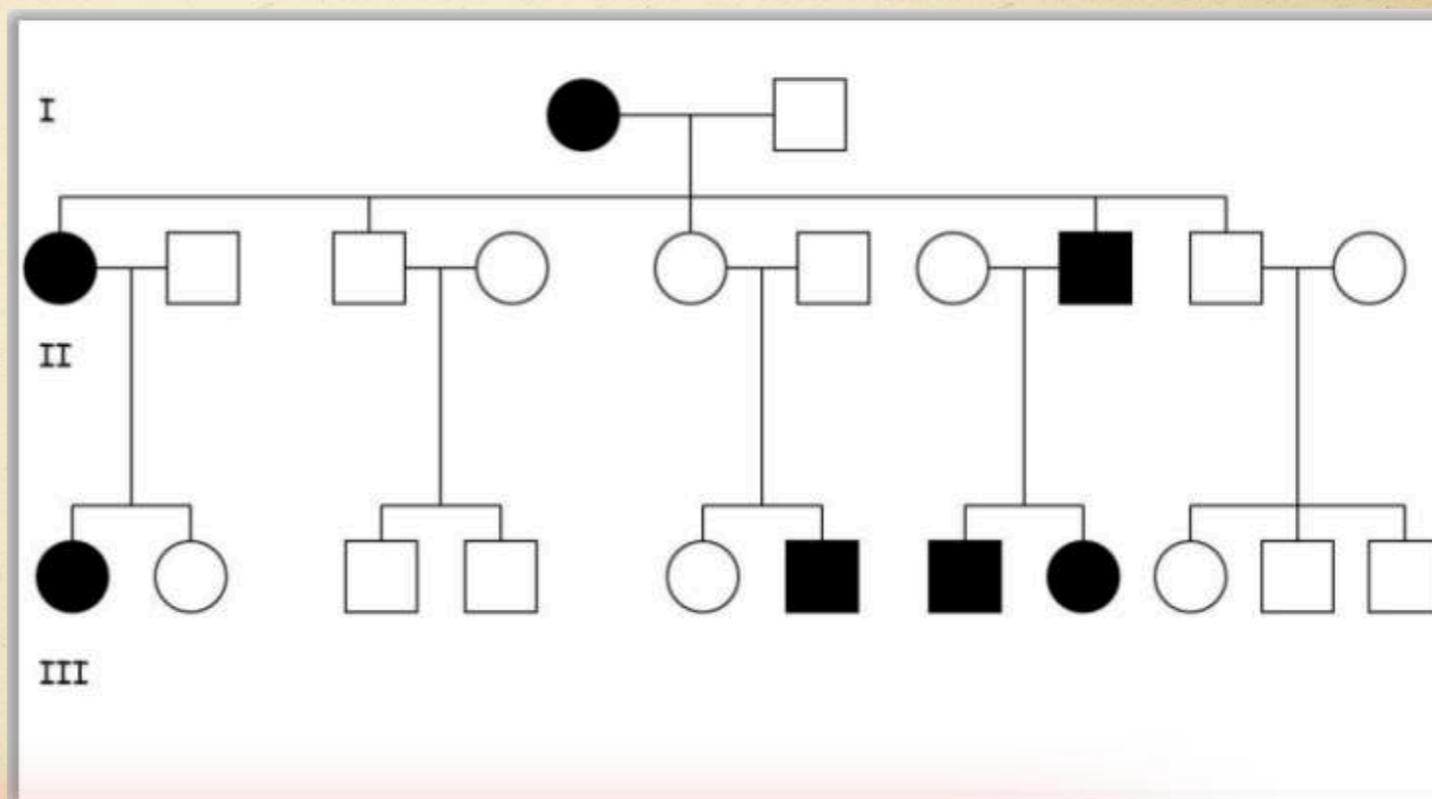


III/ Facteurs modulant les règles de transmission +++

1/ Pénétrante incomplète = saut de génération

Pour les autosomiques dominantes

! peut être AGE
DEPENDANT



$$\text{PÉNÉTRANCE} = \frac{\text{nombre de sujets atteints}}{\text{nombre de sujets atteints} + \text{nombre d'hétérozygotes sains}}$$
$$\text{risque de transmission} = \text{risque théorique (50\%)} \times p (\%)$$

