



# TUT' RENTREE GENETIQUE





Cours 1:

# Intro à la Génétique médicale



# Sommaire

1. | Echauffement: Définition
2. | Cardio: Règle de transmission
3. | Endurance: Facteurs de modulation
4. | Renforcement cérébral: QCM



# 1. Echauffement : Définition



Hétérozygote



Homozygote



Hémizygote



# 1. Echauffement : Définition



## Hétérozygote

: individu portant deux versions (allèles) différentes d'un même gène,



## Homozygote

: individu portant 2 allèles identiques d'un même gène,

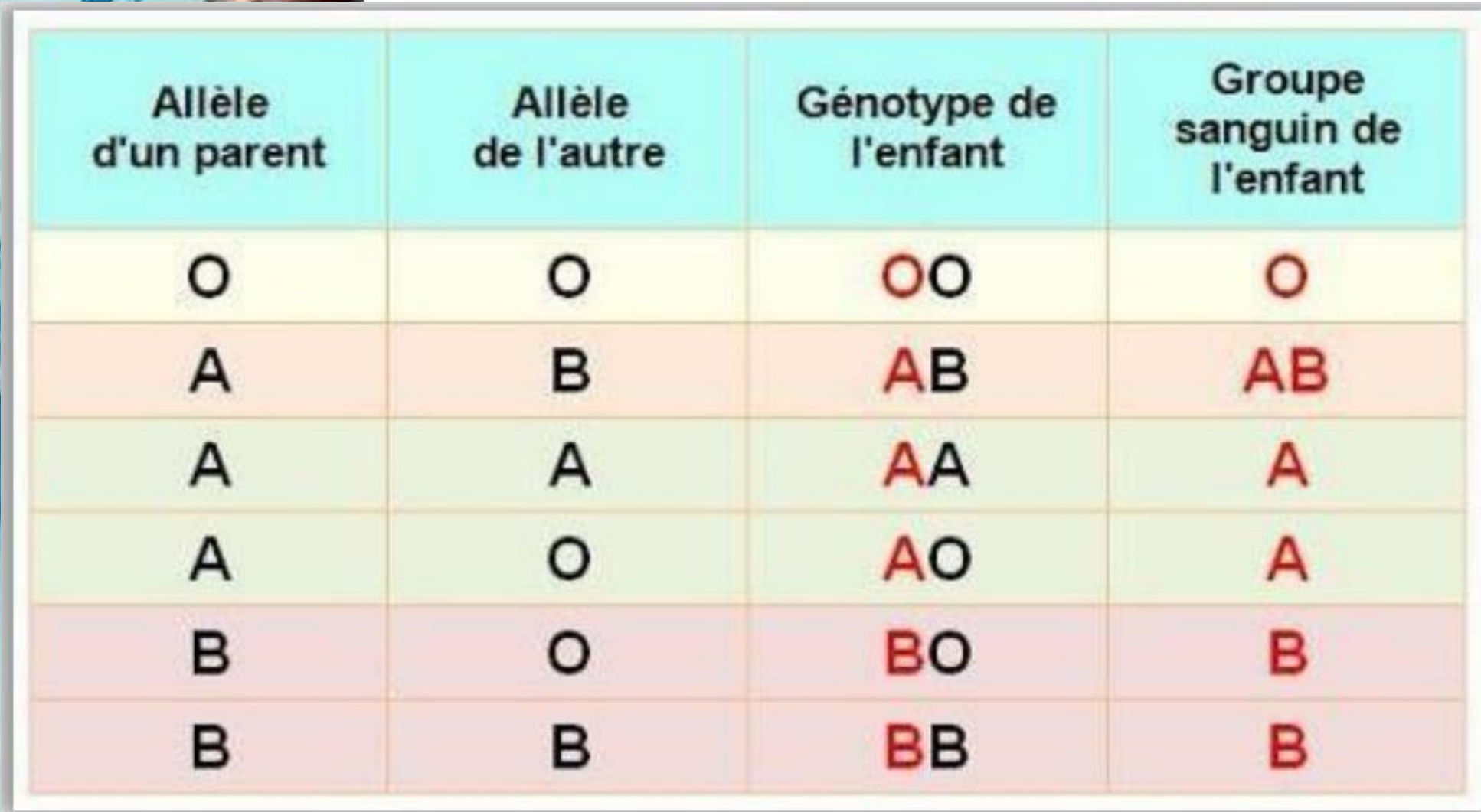


## Hémizygote

: individu portant un seul allèle = concerne uniquement les gonosomes X ou Y.



# 1. Echauffement : Définition



Allèle d'un parent	Allèle de l'autre	Génotype de l'enfant	Groupe sanguin de l'enfant
O	O	OO	O
A	B	AB	AB
A	A	AA	A
A	O	AO	A
B	O	BO	B
B	B	BB	B

# 1. Echauffement : Définition



Maladies génétiques somatiques



Maladies génétiques constitutionnelles



# 1. Echauffement : Définition



Maladies génétiques somatiques

*Pathologies qui sont liés à l'accumulation de cellules somatiques (formation tumeur)*

**PAS DE CONSEQUENCES SUR LA DESCENDANCE.**



Maladies génétiques constitutionnelles

*Mutations génétiques qui peuvent se transmettre,*

**RISQUE POUR LA DESCENDANCE**

# 1. Echauffement : Définition



## Maladies génétiques constitutionnelles

**Maladie chromosomique**  
Trisomie 21

**Maladie génique**  
Modification de la séquence de l'ADN  
(ex : mucoviscidose, achondroplasie)

## 2. Cardio: Règles de transmission



La transmission d'un caractère dépend :

- D'un couple de gènes :
- De plusieurs couples de gènes (majorité des cas) :



## 2. Cardio: Règles de transmission



La transmission d'un caractère dépend :

● D'un couple de gènes :

*caractère **mono factoriel** dont la transmission suit les lois de l'hérédité monogénique.*

● De plusieurs couples de gènes (majorité des cas) :

*caractère **multifactoriel** dont la transmission suit les lois de l'hérédité **pluri-génique** et dépend fortement de facteurs environnementaux. (Diabète...)*

## 2. Cardio: Règles de transmission



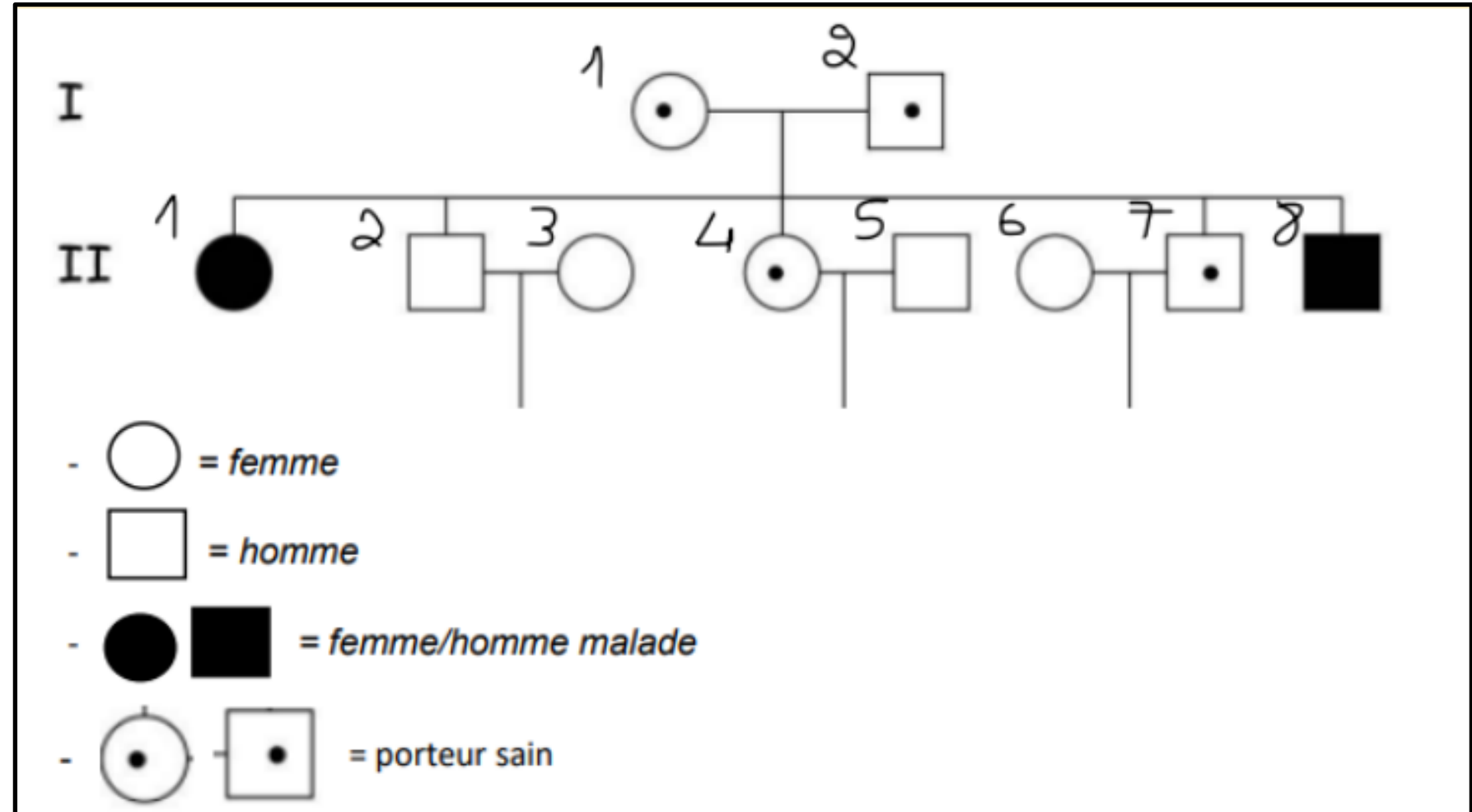
### II) Les Lois de Mendel

- Transmission des caractères monogéniques,
- Exclusivement génome nucléaire,
- Les gènes des 2 parents s'expriment de façon équivalente.

# 2. Cardio: Règles de transmission



## Lecture d'un arbre Généalogique

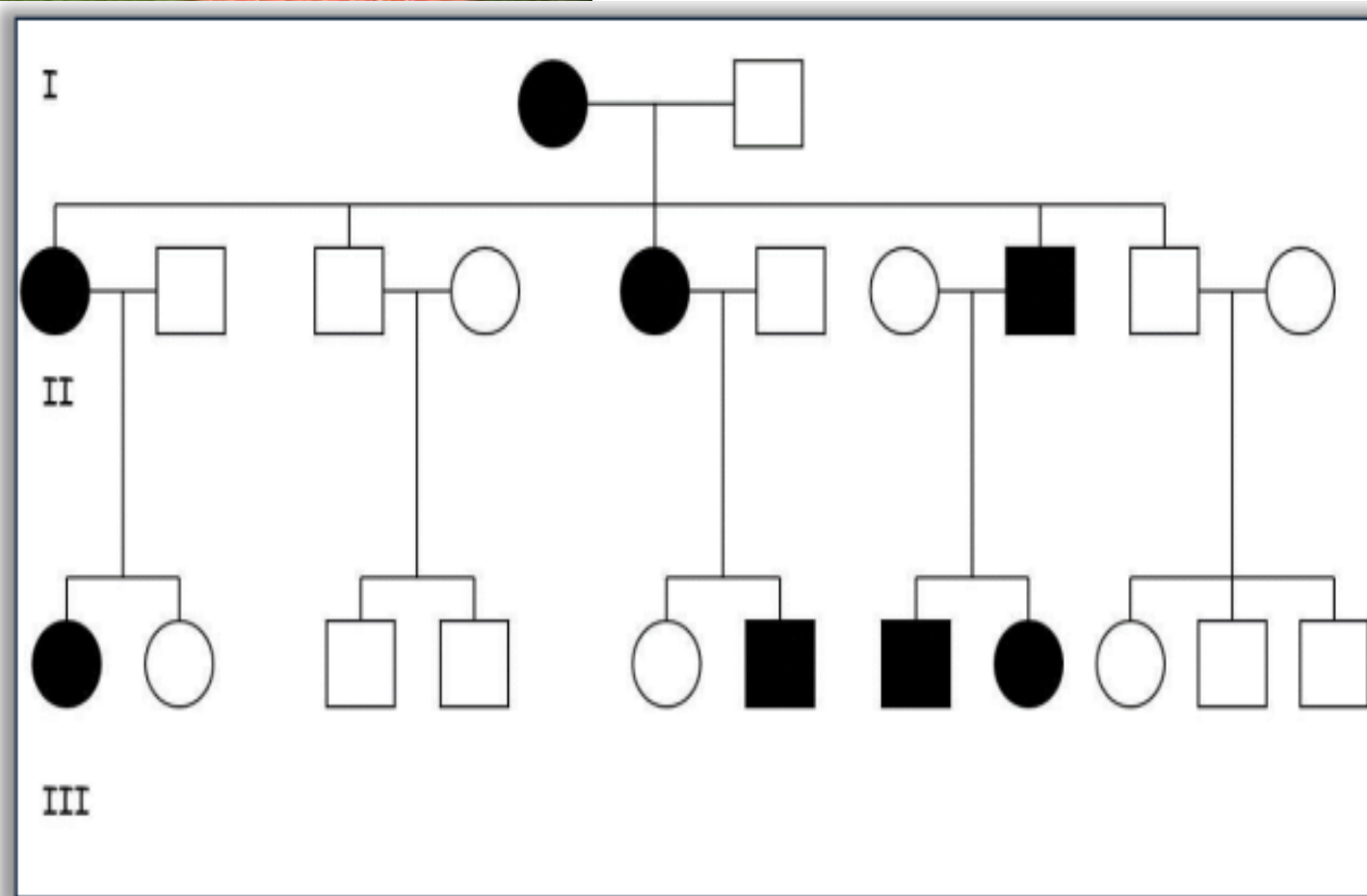


# 2. Cardio: Règles de transmission



## III) Les différentes transmissions

### A) Transmission autosomique dominante



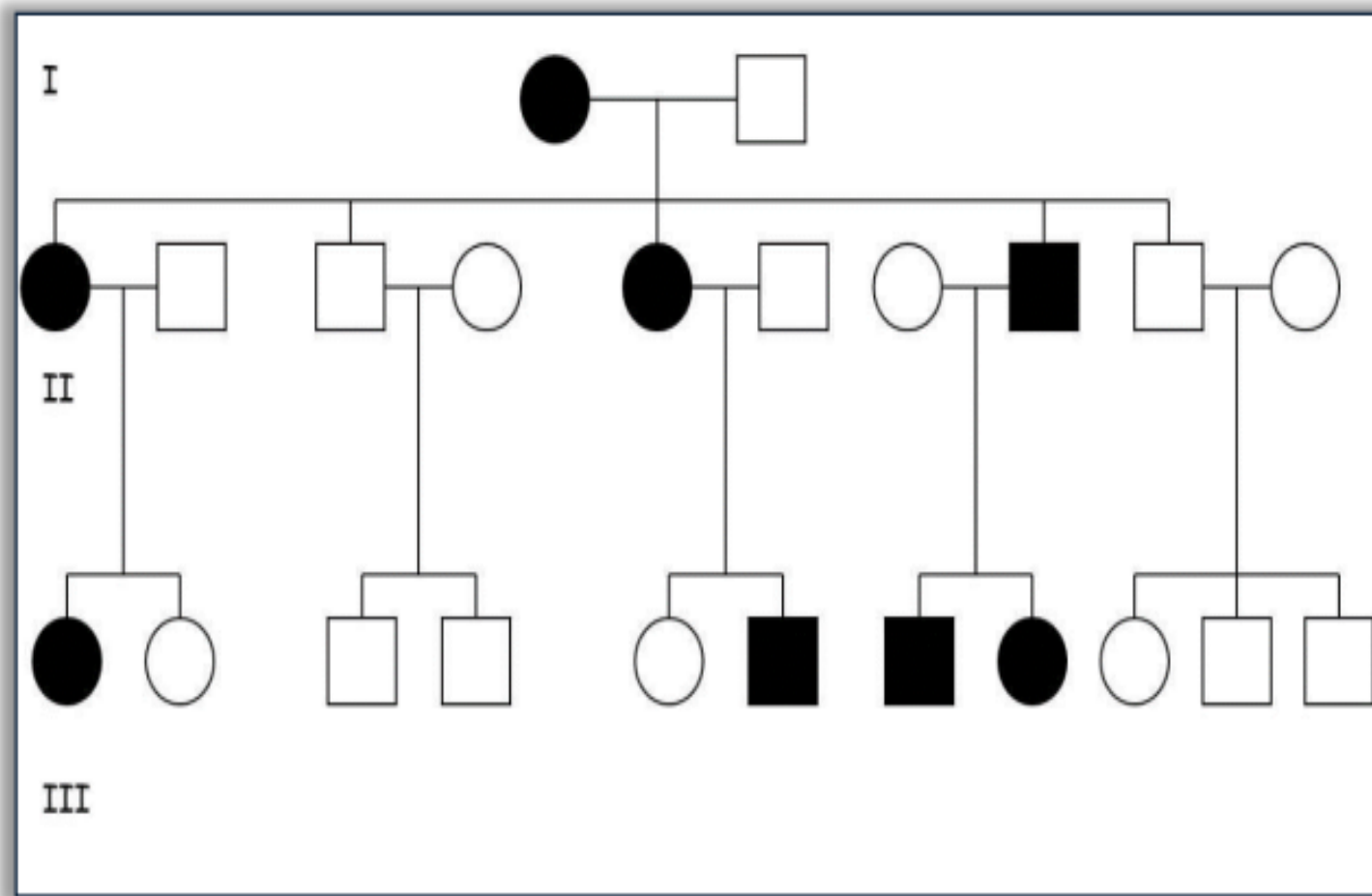
- 🔍 Une personne atteinte a au moins 1 parent atteint,
- 🔍 Les **2 sexes** sont atteints,
- 🔍 La transmission se fait par les 2 sexes,
- 🔍 Un enfant issu du croisement d'un sujet atteint et non atteint a **1 risque sur 2** d'être atteint,
- 🔍 L'arbre est **vertical**.

# 2. Cardio: Règles de transmission



## III) Les différentes transmissions

### A) Transmission autosomique dominante



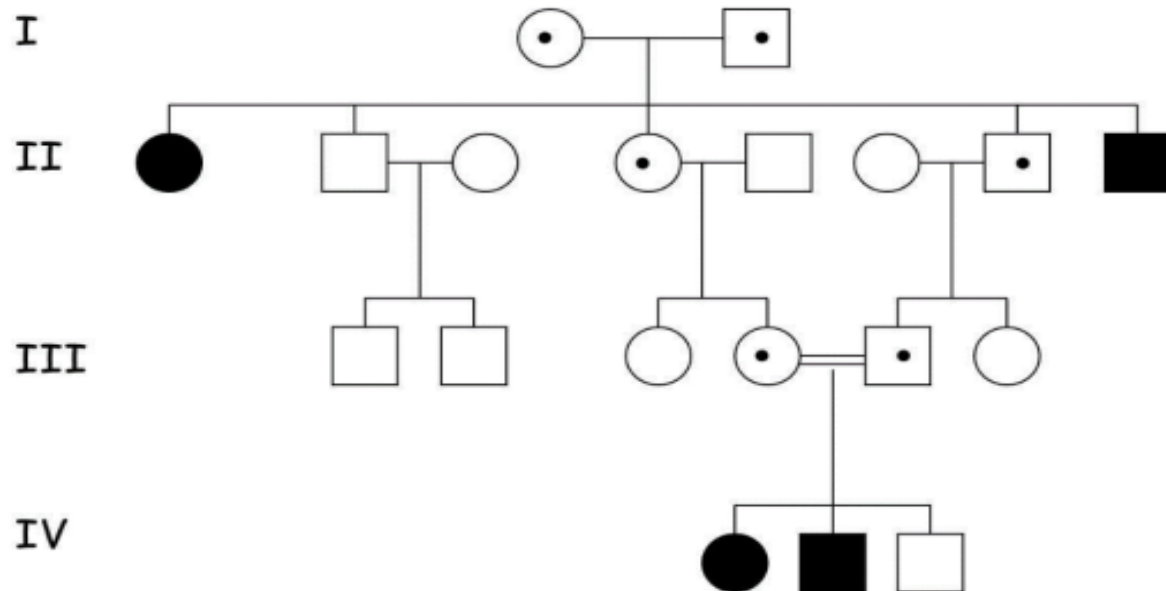
	A	A
a	aA	aA
A	AA	AA

# 2. Cardio: Règles de transmission



## III) Les différentes transmissions

### B) Transmission autosomique récessive



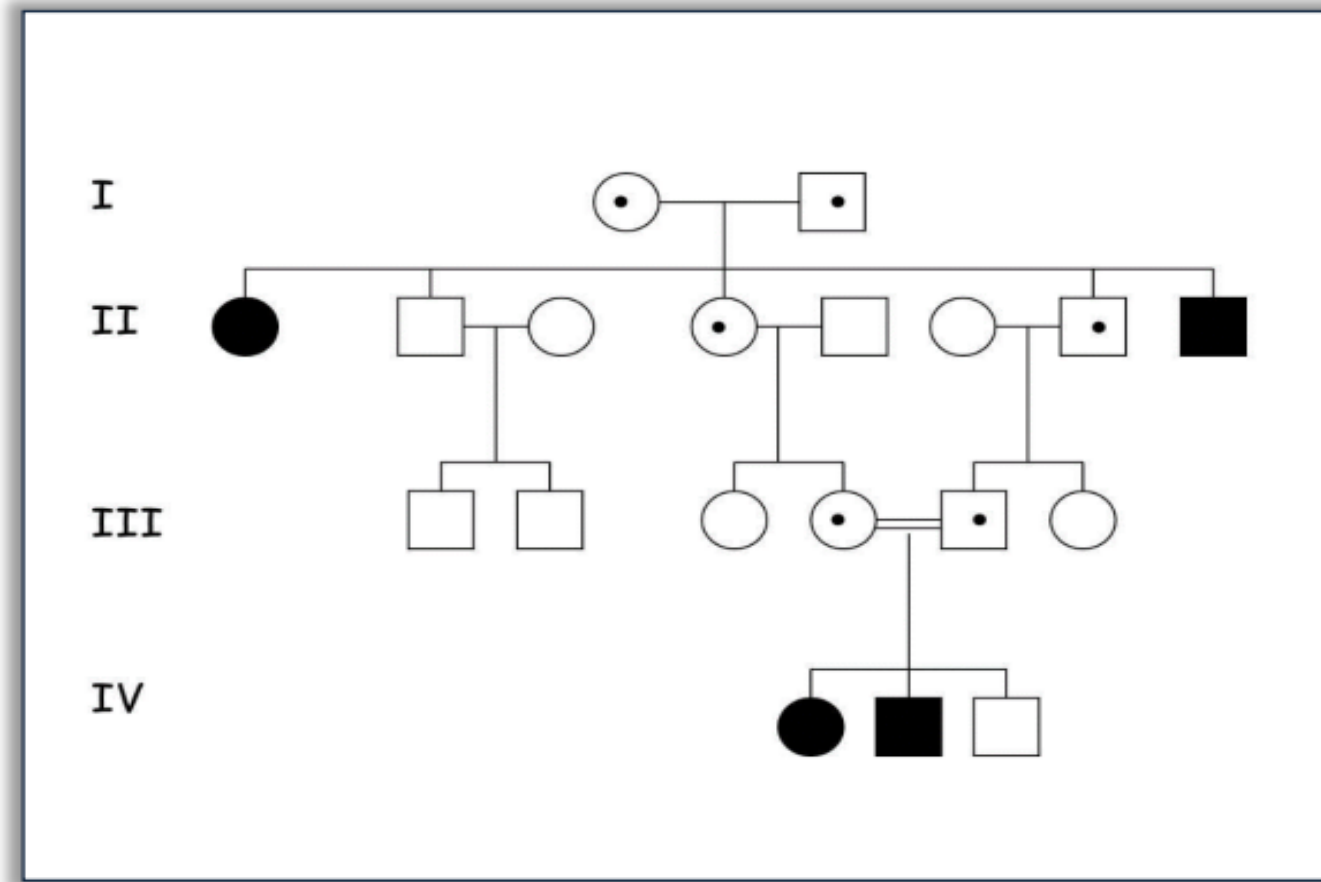
- Une personne atteinte a habituellement des parents **porteurs sains** (*génotype muté, phénotype normal*),
- Les **2 sexes** sont atteints,
- La **consanguinité** accroît l'incidence,
- Un couple avec un enfant atteint a un risque de récurrence de  $\frac{1}{4}$ .
- L'arbre est **horizontal**.

# 2. Cardio: Règles de transmission



## III) Les différentes transmissions

### B) Transmission autosomique récessive



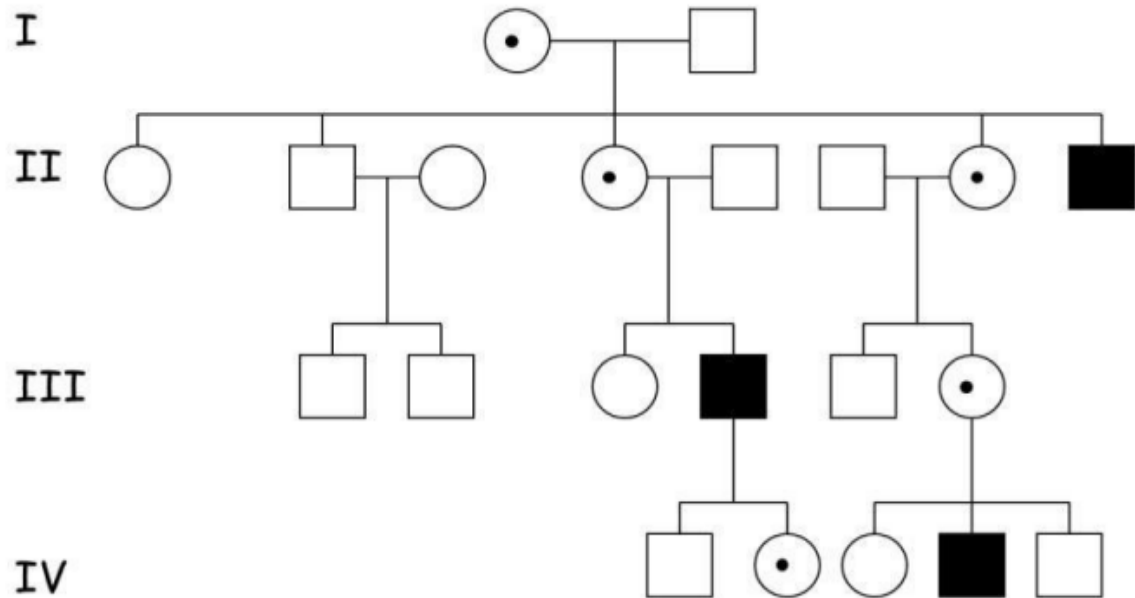
	a	A
a	aa	aA
A	Aa	AA

# 2. Cardio: Règles de transmission





## III) Les différentes transmissions

### C) Transmission récessive liée à l'X




 Elle atteint **presque exclusivement** les garçons,

 Les garçons naissent habituellement de parents non atteints et les mères sont généralement **conductrices asymptomatiques**,

 Les femmes peuvent être atteintes en cas de père atteint et de mère conductrice ou par inactivation du chromosome X.

 Les **hommes ne transmettent pas à leur fils.**

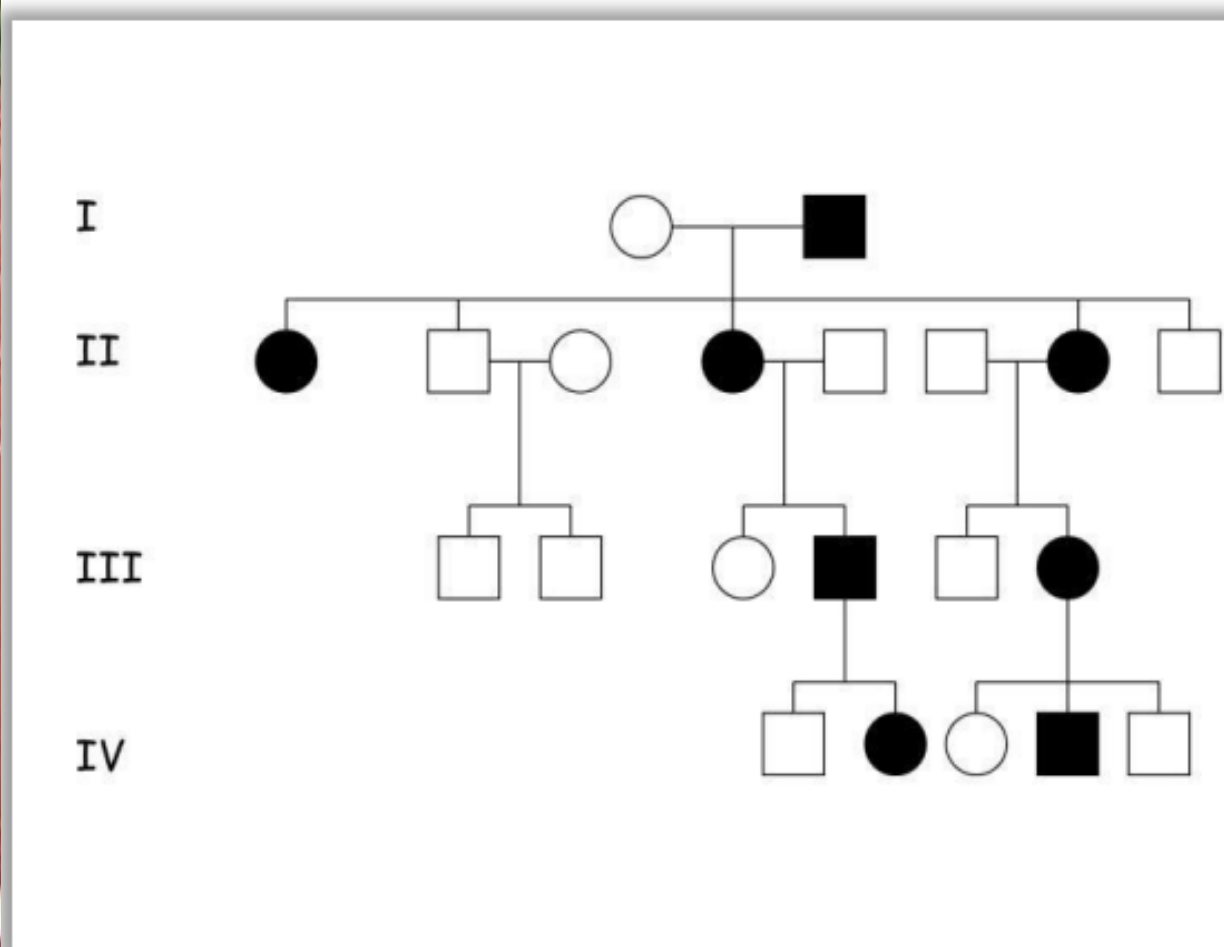
 Les femmes conductrices ont **1 risque sur 2 d'avoir un garçon atteint** et un risque sur deux d'avoir **une fille conductrice.**

# 2. Cardio: Règles de transmission



## III) Les différentes transmissions

### D) Transmission dominante liée à l'X



✈ Beaucoup plus **rare**,

✈ L'enfant d'une femme **atteinte** a, quel que soit son sexe, **1 risque sur 2** d'être atteint,

✈ **2 sexes** atteints mais les femmes plus que les hommes,

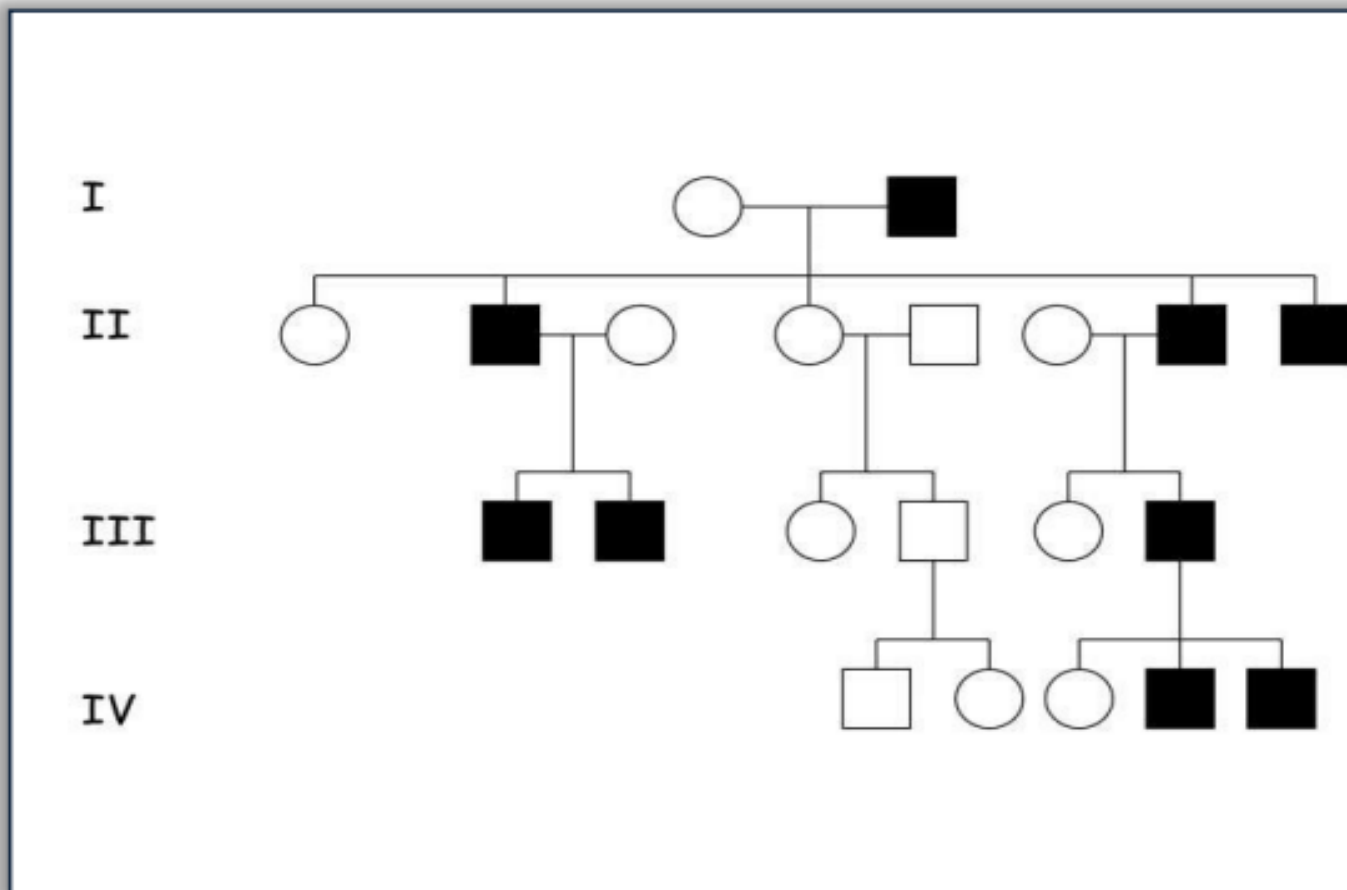
✈ Toutes les filles d'un homme atteint sont **atteintes**, tous les garçons **indemnes**.

# 2. Cardio: Règles de transmission



## III) Les différentes transmissions

### E) Transmission liée à l'Y



 **Seuls** les hommes sont atteints,

 Les hommes atteints ont **toujours un père atteint**,

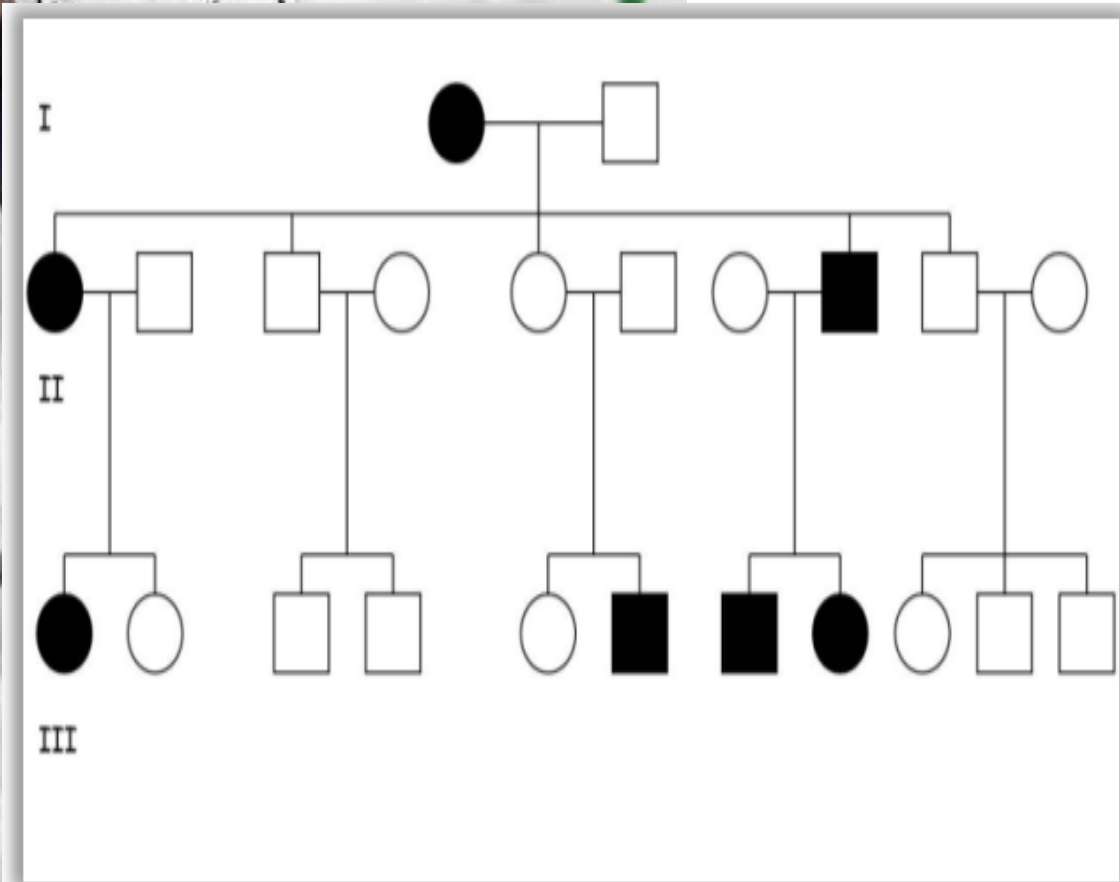
 Tous les fils d'un homme **atteint** sont atteints.

# 3. Endurance: Facteurs de modulation



## IV) Les différentes transmissions

### A) Pénétrance incomplète



Surtout dans les transmissions **autosomiques dominantes**,



**Sauts de génération** → L'allèle muté ne s'exprime pas chez cet individu, +++



**Pénétrance** = % d'individus porteurs de l'allèle muté qui vont développer la maladie.

# 3. Endurance: Facteurs de modulation



## IV) Les différentes transmissions

### A) Pénétrance incomplète

$$\text{Pénétrance (p)} = \frac{\text{nombre de sujets atteints}}{\text{nombre de sujets atteints} + \text{nombre d'hétérozygotes sains}}$$

$$\text{risque de transmission} = \text{risque théorique (50\%)} \times p (\%)$$



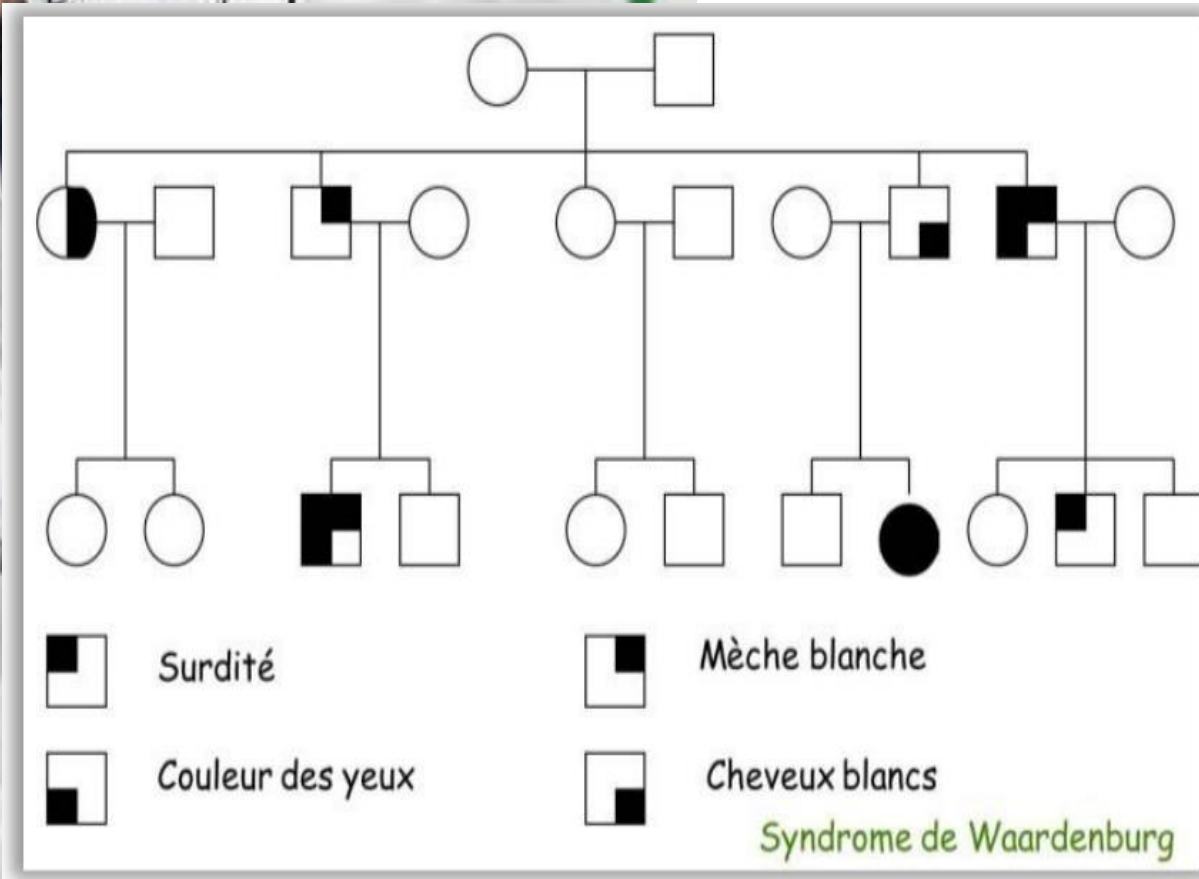
**Pénétrance** = % d'individus porteurs de l'allèle muté qui vont développer la maladie.

# 3. Endurance: Facteurs de modulation



## IV) Les différentes transmissions

### B) Variabilités d'expressions



- 🏃 Surtout pour les transmissions **dominantes**,
- 🏃 Exceptionnelle dans les maladies récessives,
- 🏃 Influence **d'autres gènes et facteurs environnementaux** qui interviennent pour moduler l'expression de cette mutation et moduler **la gravité de la maladie** (compliqué pour le conseil génétique).

# 3. Endurance: Facteurs de modulation



## IV) Les différentes transmissions

### C) Néomutations



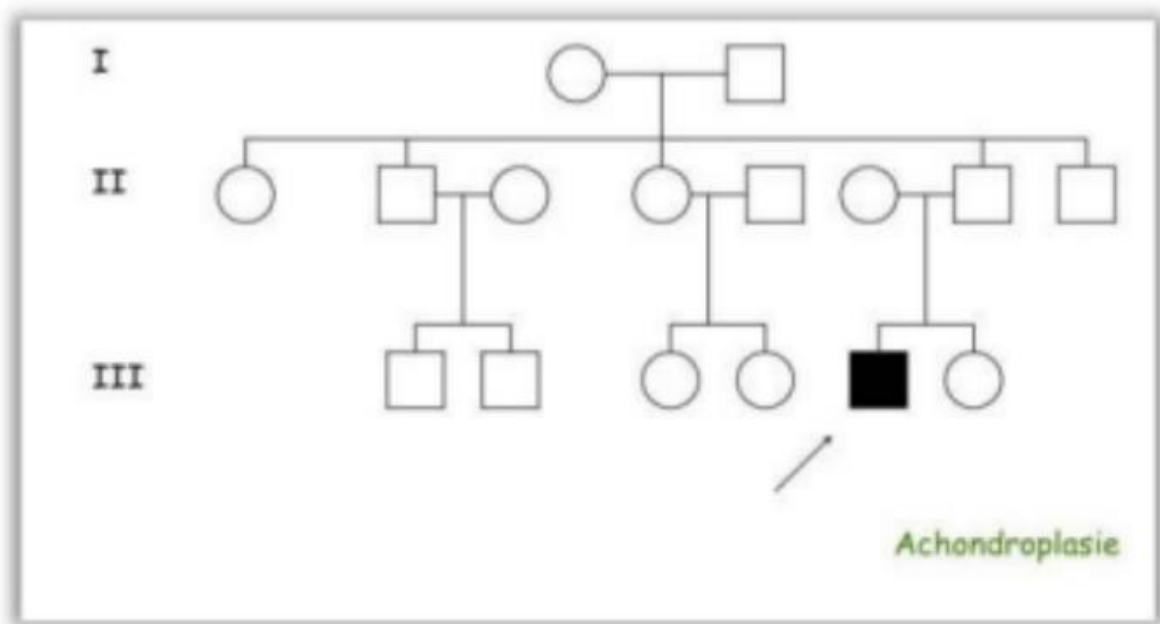
Surtout pour les maladies **dominantes**,



Dans les maladies liées à l'**X** sévères (ex : myopathie de Duchêne : surtout les garçons)



Exceptionnelles pour les maladies autosomiques récessives puisque cela supposerait qu'il y ait 2 mutations sur le même gène.

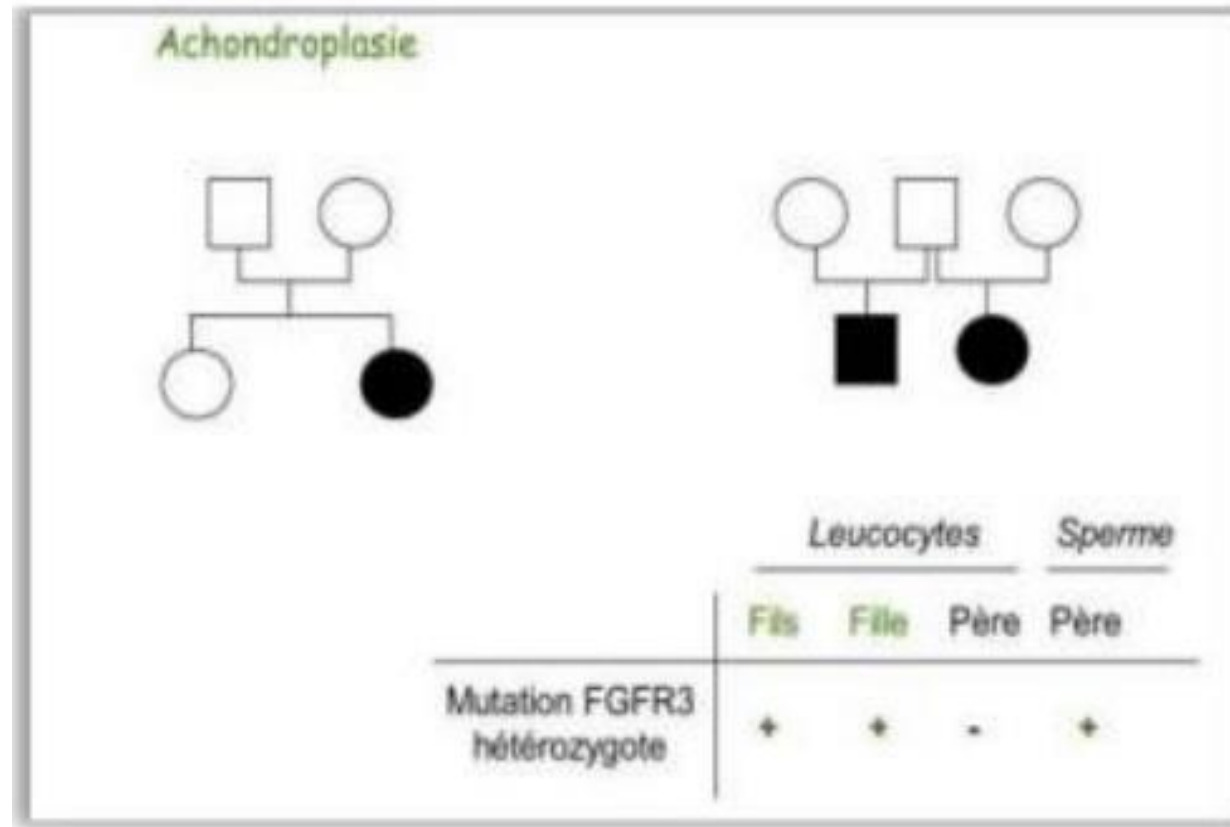


# 3. Endurance: Facteurs de modulation



## IV) Les différentes transmissions

### D) Mosaïcisme germinal

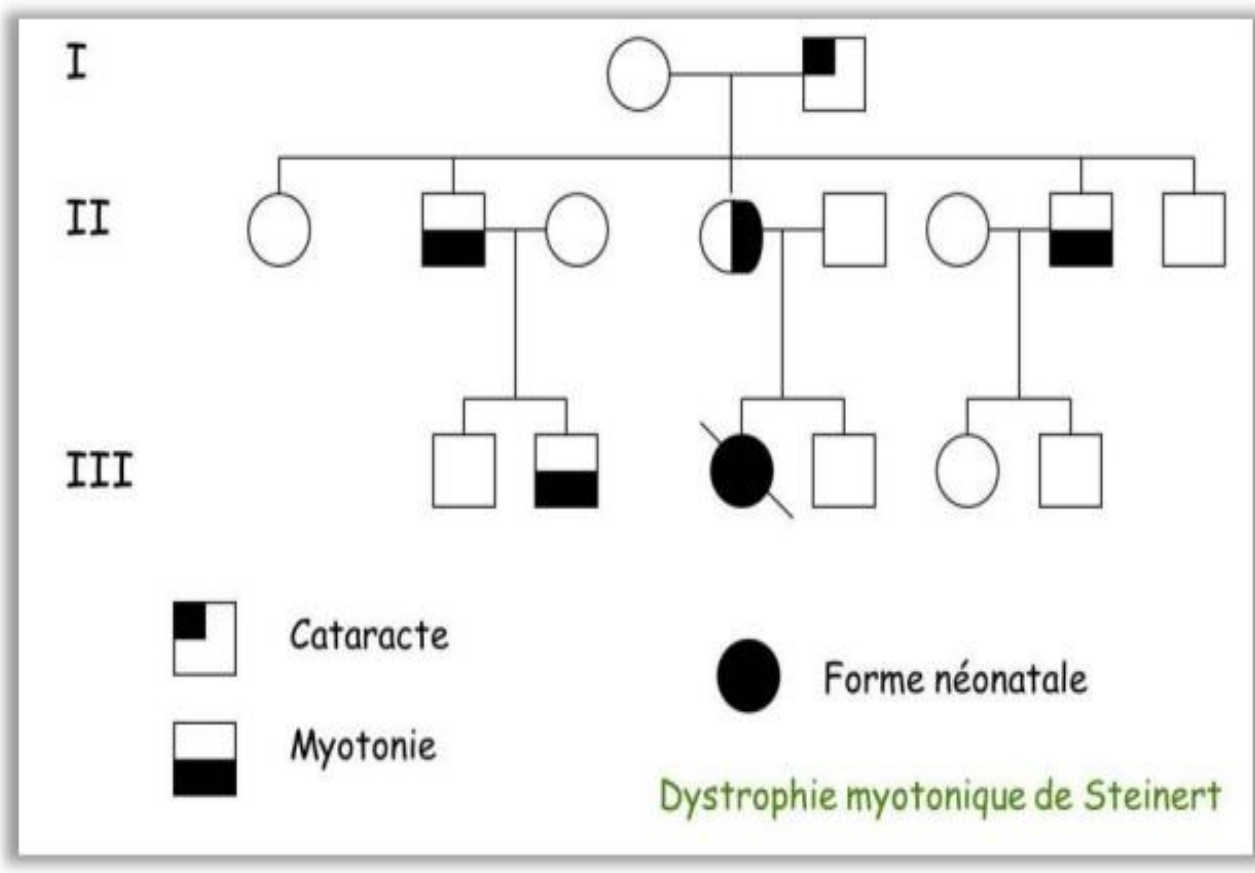


# 3. Endurance: Facteurs de modulation



## IV) Les différentes transmissions

### E) Phénomène d'anticipation



S'applique aux maladies **dominantes**,



C'est une **aggravation** du phénotype au fur et à mesure des générations avec une maladie qui va se développer de plus en plus tôt et plus sévèrement,



C'est lié à la présence **de mutations particulières**, dites instables par amplification de triplets (Steinert: amplification du triplet CTG dans la région 3' du gène),



La **sévérité** du phénotype est **corrélée à la taille de l'expansion**

# 4. Renforcement cérébral: QCM

QCM 1 : A propos des lois de Mendel, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s):

- A) Ces règles s'appliquent au génome mitochondrial
- B) Elles concernent la transmission des caractères polygéniques
- C) Les gènes s'expriment de manière équivalente
- D) Dans un couple de gène, l'allèle paternelle est l'allèle maternelle vont être exprimé de façon équivalente.
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses



# 4. Renforcement cérébral: QCM



QCM 1 : A propos des lois de Mendel, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s):

A) Ces règles s'appliquent au génome ~~mitochondrial~~  
NUCLEAIRE

B) Elles concernent la transmission des caractères ~~polygéniques~~  
MONOGENIQUES

C) Les gènes s'expriment de manière équivalente

D) Dans un couple de gène, l'allèle paternelle est l'allèle maternelle vont être exprimé de façon équivalente.

E) Les propositions A, B, C et D sont fausses

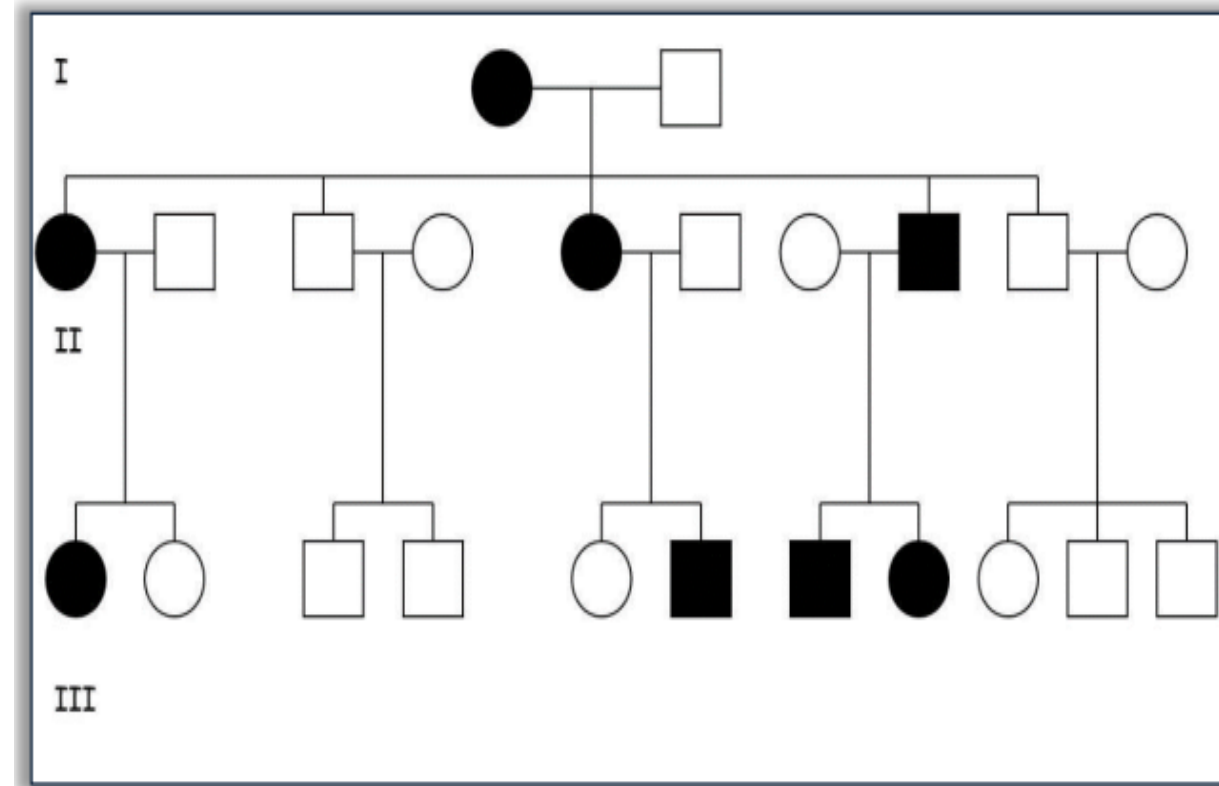


# 4. Renforcement cérébral: QCM



QCM 1 : A propos de l'arbre ci-dessous, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s)

- A) Pour un couple ayant un enfant atteint le risque de récurrence pour la grossesse suivante est de  $\frac{1}{4}$
- B) La transmission se fait par les deux sexes et les deux sexes sont atteints
- C) La transmission est récessive liée à l'X
- D) Cet arbre est vertical
- E) Les propositions A, B, C et D sont fausses



# 4. Renforcement cérébral: C

QCM 2 : A propos de l'arbre ci-dessous, indiquez la (les) proposition(s) exacte(s)

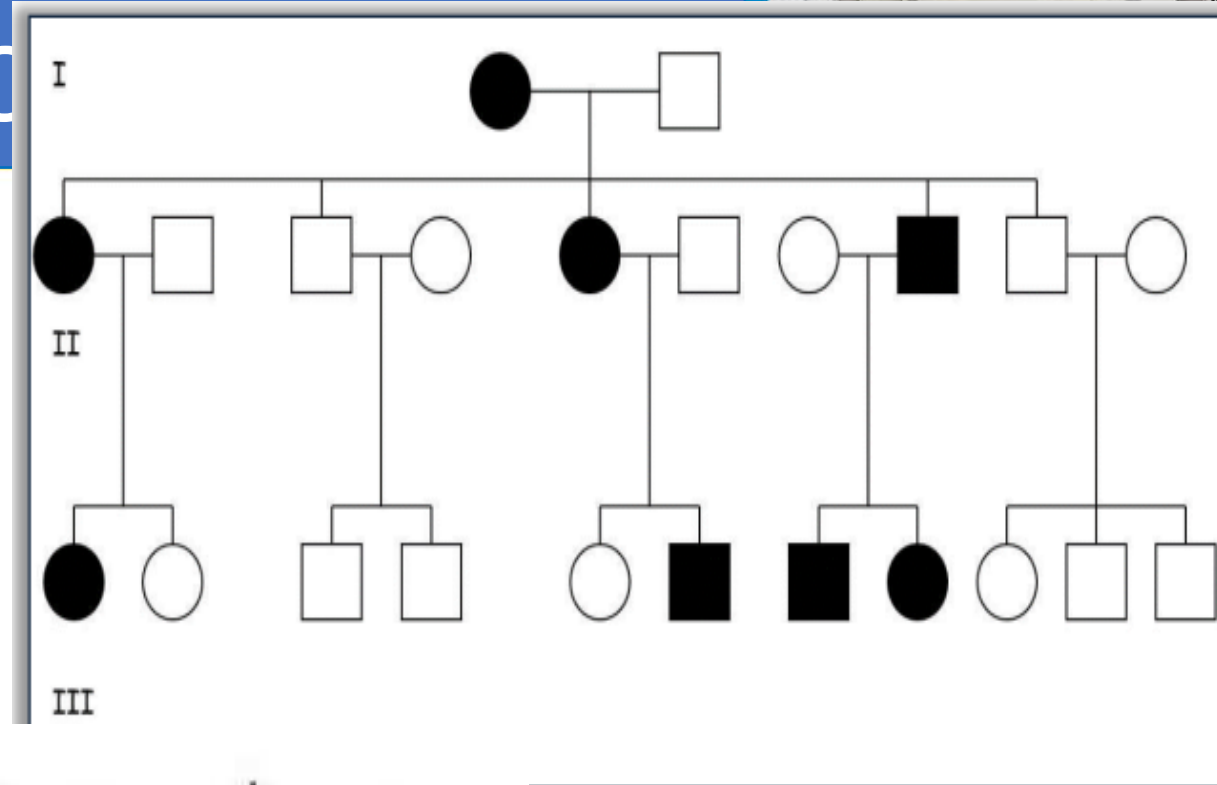
~~A) Pour un couple ayant un enfant atteint le risque de récurrence pour la grossesse suivante est de  $\frac{1}{4}$~~   
**NOOOOOOONNN le risque est de  $\frac{1}{2}$  !!**

B) La transmission se fait par les deux sexes et les deux sexes sont atteints

~~C) La transmission est récessive liée à l'X~~  
**C'est une transmission autosomique dominante**

D) Cet arbre est vertical

E) Les propositions A, B, C et D sont fausses



	A	A
a	aA	aA
A	AA	AA





Toi avant les Jeux Oly'Tut



Toi après avoir assisté à tous les cours de Biomol-génétique!

COURAGE

LES PLOUX

Coeur sur vous c'est  
terminé!

