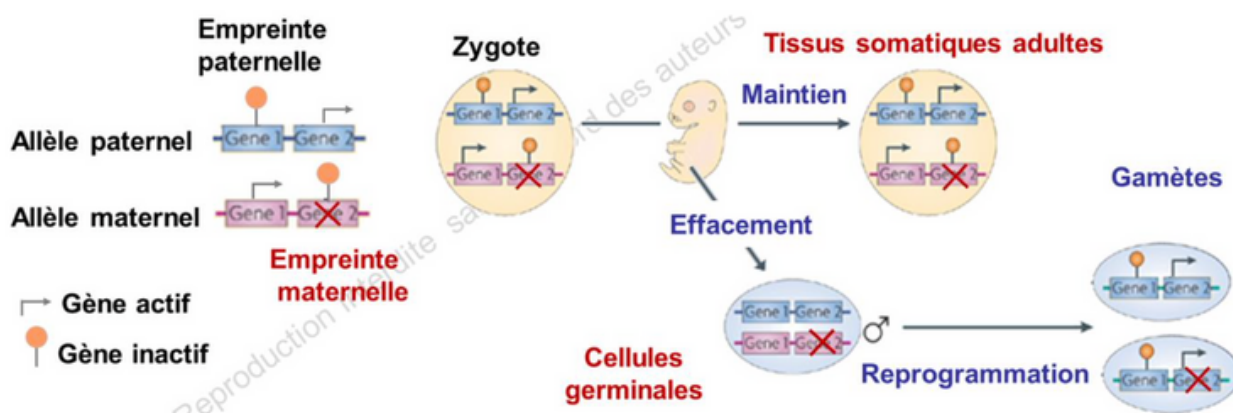


# FICHE RÉCAP L'EMPREINTE PARENTALE



Qu'est-ce que l'empreinte parentale ? :

L'empreinte est un phénomène qui va se produire au cours de la **gamétogenèse** (*formation de gamètes*) et aboutir pour le zygote qui est **diploïde** à **l'inactivation d'un allèle d'un gène**, et donc à l'expression **monoallélique** (*un seul allèle sur les deux va s'exprimer*) de ce gène. On parlera alors **d'haploïdie fonctionnelle. ++**

L'empreinte dépend de **modifications épigénétiques** dont le profil qui est hérité va être maintenu dans les **tissus somatiques** (*les cellules diploïdes du corps qui ne sont pas transmises à la descendance*) **du zygote**, mais ce profil sera **effacé** et **reprogrammé** dans les **cellules germinales** selon le sexe de l'individu.

Ainsi, si l'individu est de sexe **masculin**, le profil qui va être rétabli correspondra à une **empreinte paternelle**, et si l'individu est de sexe **féminin**, le profil qui est restauré correspondra à une **empreinte maternelle**.

C'est là que l'on va expliquer :

*Au niveau des cellules somatiques de l'enfant :*

L'enfant reçoit :

- Les gènes du père avec leurs empreintes paternelles,
- Les gènes de la mère avec leurs empreintes maternelles.

Ces empreintes indiquent quelle copie du gène (maternelle ou paternelle) doit s'exprimer et laquelle doit rester silencieuse.

*Au niveau des gamètes de l'enfant :*

Ici, on efface toutes les anciennes empreintes héritées des parents.

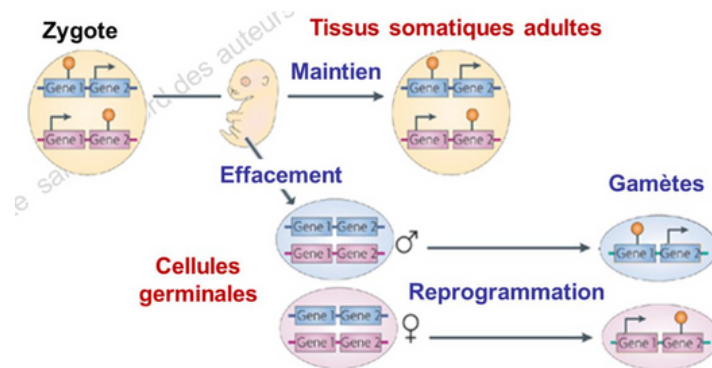
Puis, on reprogramme les gènes selon notre propre sexe :

- Si on est une **femme**, nos ovules recevront des **empreintes maternelles**,
- si on est un **homme**, nos spermatozoïdes recevront des **empreintes paternelles**.

l'individu transmet à ses enfants une empreinte qui correspond à son sexe.



L'hérédité liée à l'empreinte est une **exception** à l'un des principes mendéliens. Ce mode d'hérédité est **conditionné par le sexe parental** en raison de modifications **épigénétiques précoces**.



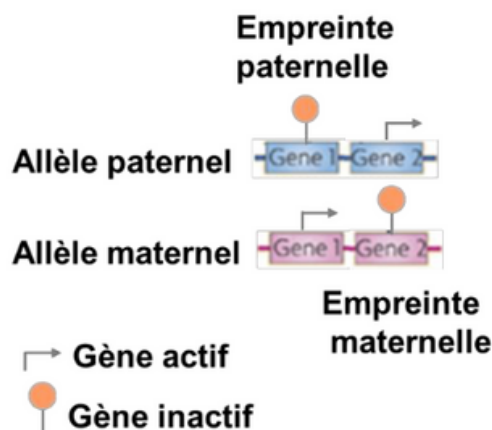
En définitif :

Pour un gène qui est soumis à une empreinte **paternelle**, seul l'allèle d'origine **maternelle** va pouvoir **s'exprimer**. ⚠

Et inversement, pour un gène qui est soumis à **empreinte maternelle**, seul l'allèle d'origine **paternelle** va pouvoir **s'exprimer**. ⚠

Pourquoi ? :

Quand on parle **d'empreinte paternelle**, cela veut dire que c'est le gène **paternelle** qui est **inactif** donc seul celui de la mère est intacte et peut s'exprimer.



Sur l'aspect pathologique :

Une maladie liée à l'empreinte apparaît quand un gène soumis à empreinte est muté ou absent.

Si ce gène (muté) est soumis à une empreinte maternelle, cela veut dire que seule la copie du père doit normalement s'exprimer. La copie de la mère, elle, reste inactive.

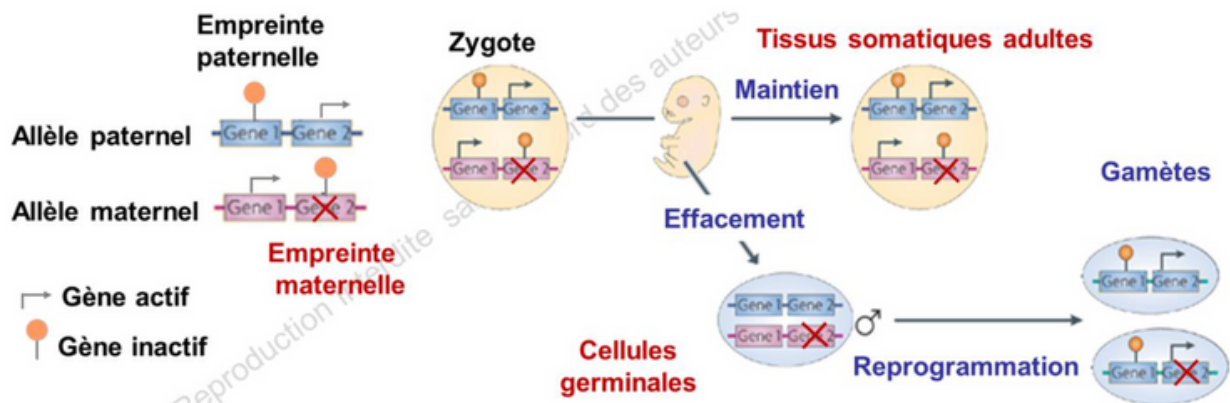
Donc, si un enfant (fille ou garçon) reçoit une copie maternelle mutée, il ne sera **pas malade**, car cette copie **ne s'exprime pas** de toute façon vu que le gène est inactif (car empreinte maternelle).

Cet enfant effacera ensuite ces empreintes quand il formera ses gamètes (ovules ou spermatozoïdes) et les **reprogrammera selon son sexe**.

Dans son corps, tout fonctionnera normalement (cellules somatiques), car la copie du **père saine est active**, et la copie de la **mère mutée reste silencieuse**.

Mais si cet enfant est un **garçon**, alors, quand il fera ses spermatozoïdes, il donnera à ses gènes une **empreinte paternelle et effacera l'empreinte maternelle**.

Donc là, les gènes sains du père vont être inactivé donc il transmet la maladie via ses gamètes.



Et le phénomène inverse se produira si c'est un gène soumis à empreinte paternelle qui est muté car dans ce cas, la maladie pourra être transmise par une fille.

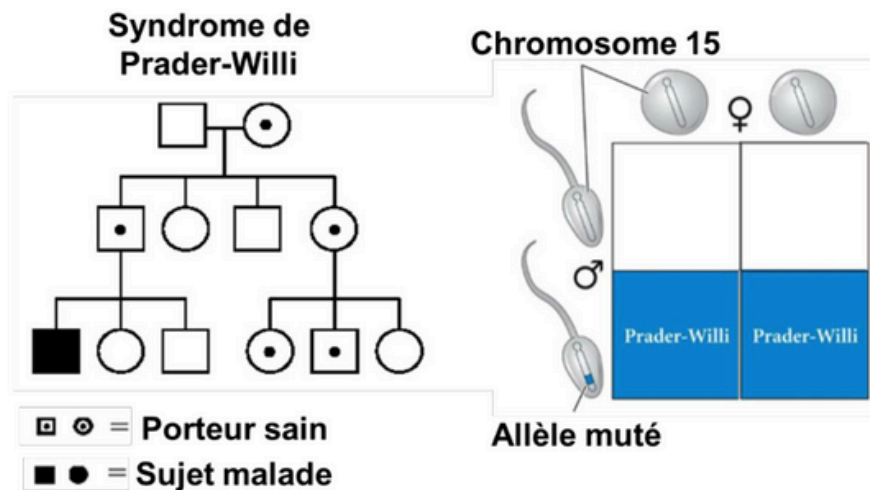
Si un gène est muté et soumis à une empreinte parentale :

On retient que si un gène est soumis à une **empreinte maternelle** la maladie peut être **transmise par un homme** après reprogrammation.

Si un gène est soumis à une **empreinte paternelle**, la maladie peut être **transmise par une femme** après reprogrammation.

Et donc tout ça entraîne des pathologies :

Le syndrome de **Prader-Willi** est une maladie liée au déficit de gènes situés dans une région soumise à **empreinte maternelle du chromosome 15** et qui, comme on vient de le voir, ne peut être transmise que par un **père à ses enfants**. C'est ce qui est observé sur l'arbre généalogique situé ci-dessous.



A l'inverse, le syndrome **d'Angelman** est lié au déficit de gènes situés dans une région soumise à **empreinte paternelle du chromosome 15** et qui ne pourra cette fois-ci être transmise que par une **mère** à ses enfants. Ce que l'on retrouve également dans l'arbre généalogique présenté ci-dessous

