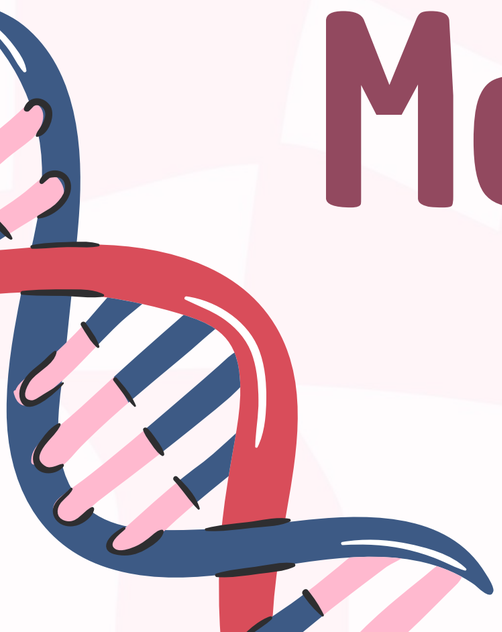
Introduction à la Génétique Médicale





Sommaire :

I/ Génétique Médicale

II/ Modes de transmissions

III/ Les Facteurs qui Modulent la Transmission





INTRODUCTION

Génétique Médicale = vraie spécialité

2 activités :



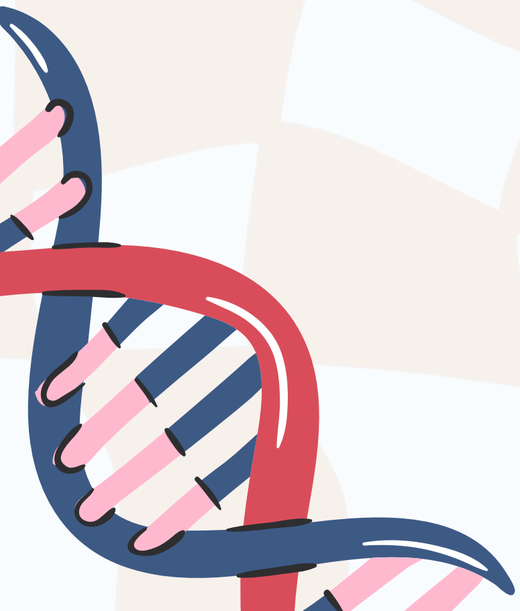
CLINIQUE



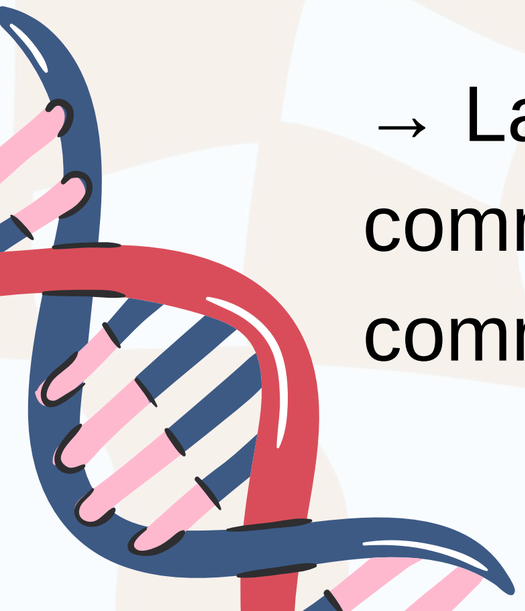
BIOLOGIQUE

I/ Génétique Médicale

La génétique médicale est impliquée dans 3 grands chapitres de la médecine aujourd'hui :

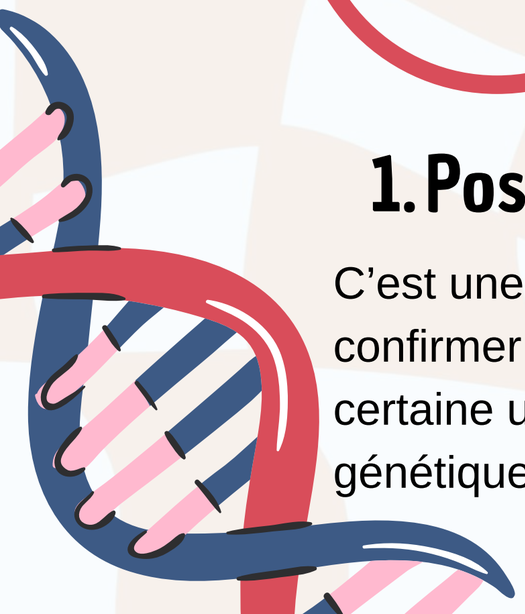


1. L'Identification des mécanismes physiopathologiques de maladies rares et fréquentes



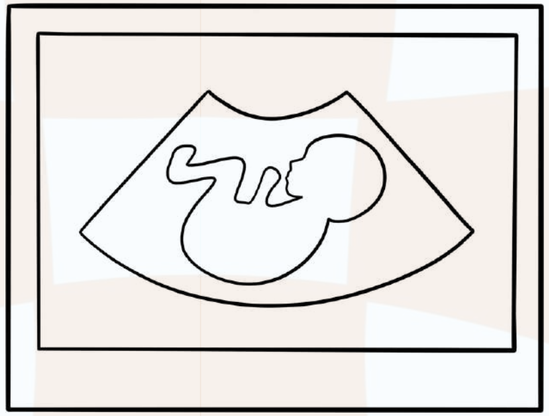
→ La biologie moléculaire permet de comprendre comment **survient** une pathologie, comment elle **évolue** et comment la **traiter**

2. Le diagnostic



1. Positif

C’est une façon de confirmer de manière certaine une maladie génétique.



2. Pré natal

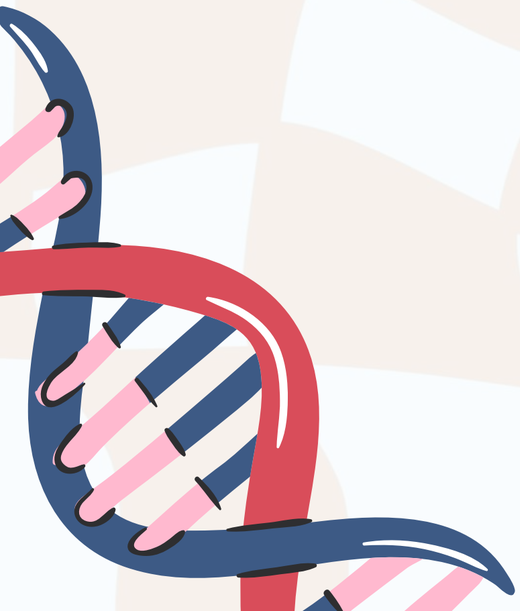
Avant la naissance, lorsque le médecin remarque des problèmes morphologiques.



3. Pré symptomatique

Faire le diagnostic d’une maladie à venir chez un individu qui va parfaitement bien (avant que les symptômes ne se déclarent).

3. Le traitement des maladies rares ou fréquentes



Exemple de la thérapie génique (consiste à traiter une maladie en introduisant, corrigeant ou supprimant un gène dans les cellules d'un patient pour restaurer une fonction normale)



I/ Génétique Médicale



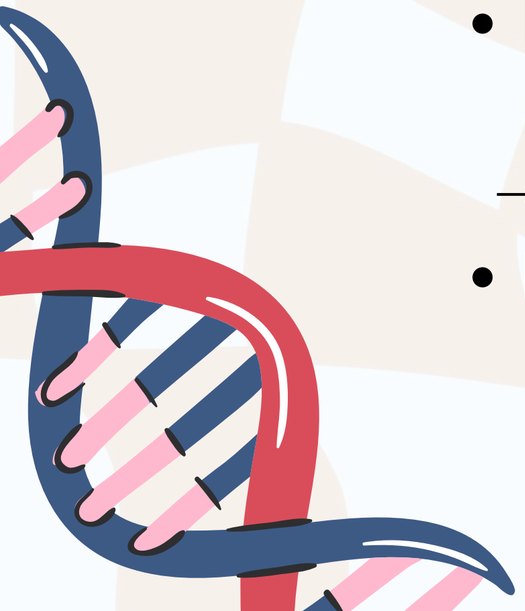
→ **Dans ma fiche vous retrouverez des dates (je vous laisserai les lire de votre côte) ce qu'il faut surtout retenir c'est les grandes périodes!**

→ Années 80s : importance des techniques de génétique moléculaire dans les pathologies cancéreuses

- RÉVOLUTION : invention de la **PCR**

→ Années 90s : explosion de la génétique moléculaire

- **NGS**







<u>QCM 1</u> : À propos du cours Introduction à la génétique médicale, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :

A) La génétique médicale n’est pas encore considérée comme une réelle spécialité
B) La biologie moléculaire permet de comprendre comment survient une pathologie, comment elle évolue et comment la traiter
C) Le diagnostic positif permet de confirmer de manière certaine une maladie génétique
D) Le diagnostic pré-natal c’est établir un diagnostic chez un patient sain, avant que les symptômes n’apparaissent
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses



<u>QCM 1</u> : À propos du cours Introduction à la génétique médicale, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :

A) La génétique médicale n’est pas encore considérée comme une réelle spécialité —> si

B) La biologie moléculaire permet de comprendre comment survient une pathologie, comment elle évolue et comment la traiter

C) Le diagnostic positif permet de confirmer de manière certaine une maladie génétique

D) Le diagnostic pré-natal c’est établir un diagnostic chez un patient sain, avant que les symptômes n’apparaissent —> ça c’est pré symptomatique

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



<u>QCM 2</u> : À propos du cours Introduction à la génétique médicale, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :

A) La génétique médicale a 2 activités : biologique et scientifique
B) La génétique médicale est impliquée dans 4 grands domaines de la médecine aujourd'hui
C) Le diagnostic pré symptomatique permet de détecter une maladie génétique avant son apparition
D) La thérapie génique est un exemple de traitement pour les maladies génétiques
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses



<u>QCM 2</u> : À propos du cours Introduction à la génétique médicale, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :

A) La génétique médicale a 2 activités : biologique et scientifique —> biologique et clinique

B) La génétique médicale est impliquée dans 4 grands domaines de la médecine aujourd'hui —> <u>3</u>

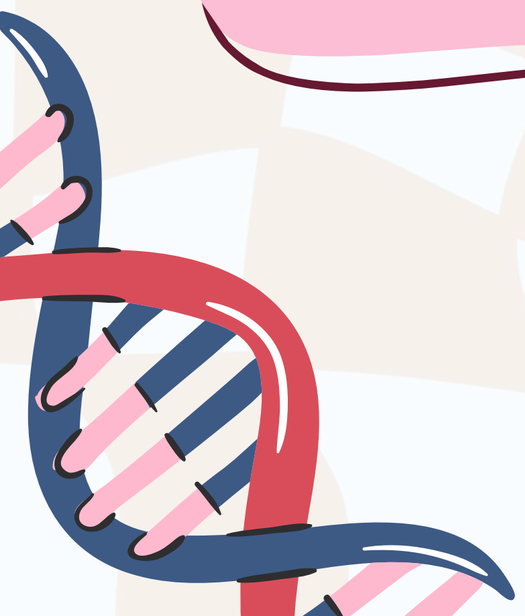
C) Le diagnostic pré symptomatique permet de détecter une maladie génétique avant son apparition

D) La thérapie génique est un exemple de traitement pour les maladies génétiques

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

Les enjeux et défis liés à médecine génomique

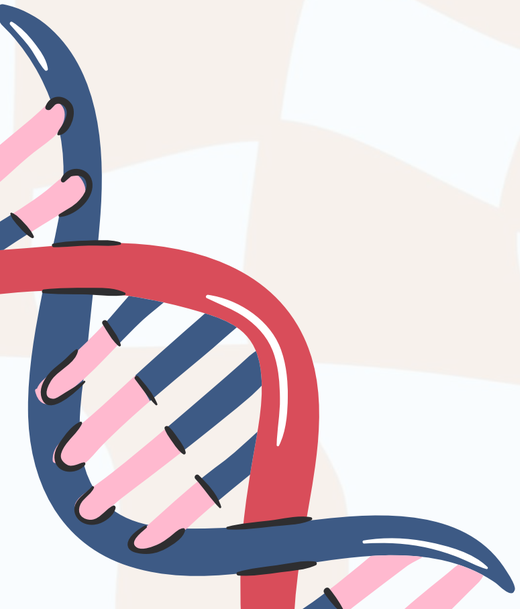
- Médicaux
- Organisationnels
- Technologiques
- Économiques
- Éthiques

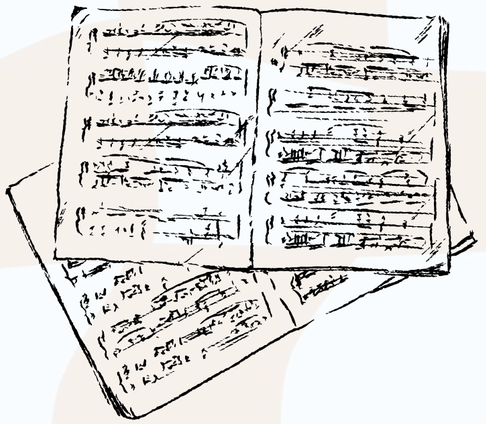


I/ Génétique Médicale



++ une maladie rare touche <u>moins</u> d'une personne sur <u>2000</u> en population générale ++





I/ Génétique Médicale

Définitions :

⭐**Gène** : région d'ADN codant pour un ARN fonctionnel

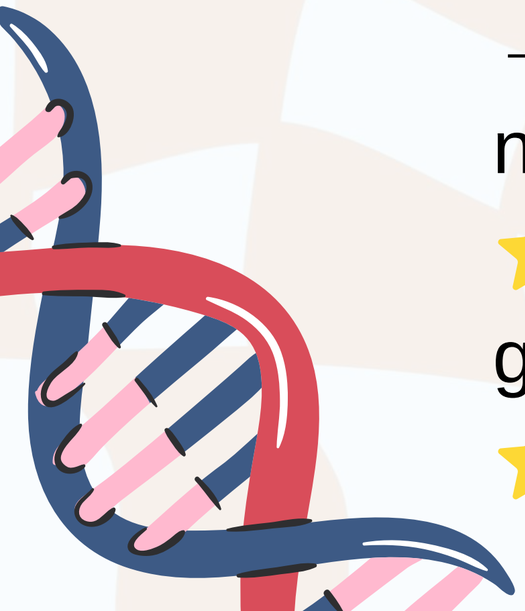
• Soit un Arn messager qui va donner lieu à une protéine

• Soit un Arn de structure, de transfert ou ribosomal

→ On a **25 mille gènes** dont un grand nombre de régions non codante.

⭐L'**exome** correspond au régions codantes (environ 1%). Les gènes se transmettent des parents à leur descendance.

⭐ **Allèle** : version alternative d'un gène

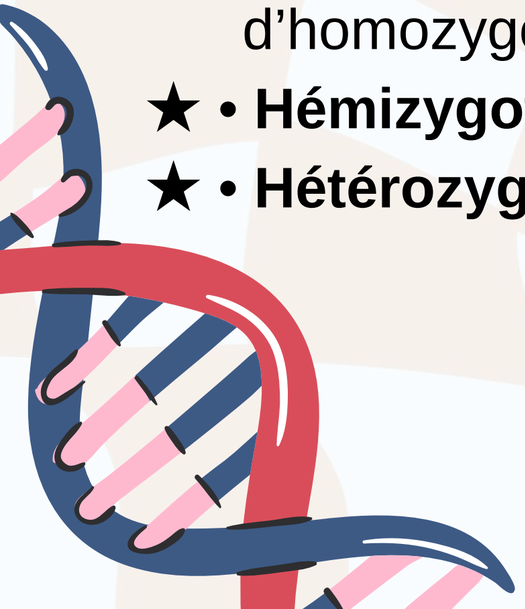


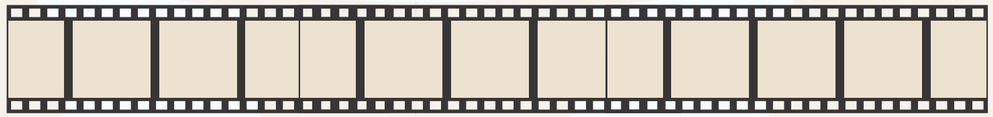
Encore des définitions

★ **Autosomes** : les 22 paires de chromosomes identiques dans les 2 sexes.
★ **Gonosomes** : les chromosomes sexuels soit XX = FEMME et XY = HOMME
★ **Hétérozygote** : individu portant 2 versions (allèles) différentes d'un même gène
★ **Homozygote** : individu portant 2 allèles identiques d'un même gène.

- S'il porte les deux versions mutées d'un gène il sera homozygote malade (en cas de mutation délétère).
- Au contraire, s'il porte les deux versions sauvages (donc saines du gène),on parlera d'homozygote normal.

★ • **Hémizygote** : individu portant un seul allèle = concerne uniquement les gonosomes X ou Y
★ • **Hétérozygote composite** : individu portant 2 allèles mutés différents pour un même gène.



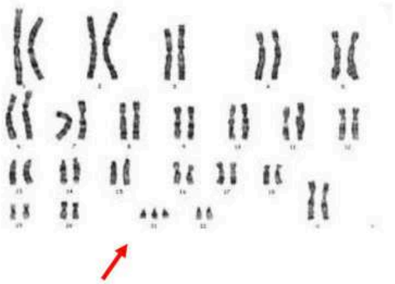




Les Maladies Génétiques

- Maladies génétiques somatiques (cancers…) → **PAS de conséquences sur la descendance**
- Maladies génétiques constitutionnelles → **Conséquences sur la descendance**

Maladies chromosomiques
ex: trisomie 21…

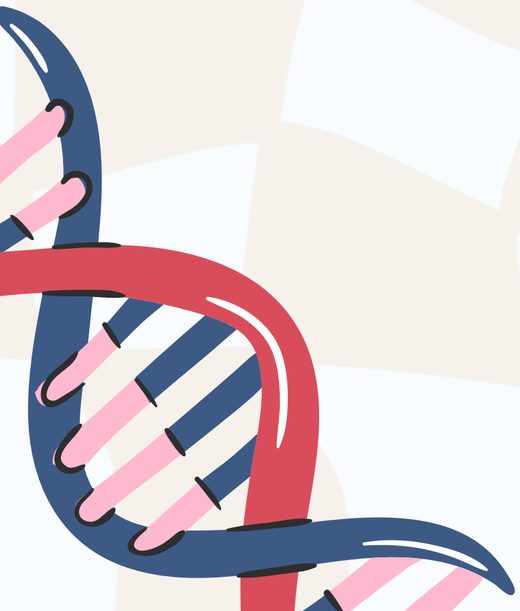


Maladies géniques*
ex: mucoviscidose, achondroplasie…



Cytogénétique ⟷ Génétique moléculaire

* Maladies rares (<1/2000)









<u>QCM 3</u> : À propos du cours Introduction à la génétique médicale, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :

A) Il y a plusieurs enjeux et défis liés à la génétique médicale, les enjeux éthiques et médicaux par exemple
B) Une maladie rare touche plus de 1/2000 personne en population générale
C) Un individu hétérozygote est un individu portant 2 versions (allèles) différentes d'un même gène
D) Les maladies génétiques somatiques comme les cancers ont de graves conséquences sur la descendance
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses



<u>QCM 3</u> : À propos du cours Introduction à la génétique médicale, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :

A) Il y a plusieurs enjeux et défis liés à la génétique médicale, les enjeux éthiques et médicaux par exemple

B) Une maladie rare touche plus de 1/2000 personne en population générale —> MOINS

C) Un individu hétérozygote est un individu portant 2 versions (allèles) différentes d'un même gène

D) Les maladies génétiques somatiques comme les cancers ont de graves conséquences sur la descendance —> PAS de conséquences sur la descendance

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



<u>QCM 4</u> : À propos du cours Introduction à la génétique médicale, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :

A) Les enjeux technologiques concernent le big data par exemple
B) Un gène est une région d'ADN codant pour une protéine
C) Un individu hétérozygote composite est un individu portant 2 versions (allèles) semblables d'un même gène
D) Les maladies génétiques constitutionnelles comme la trisomie 21 ont des conséquences sur la descendance
E) Les propositions A, B, C et D sont fausses



<u>QCM 4</u> : À propos du cours Introduction à la génétique médicale, indiquez la(les) proposition(s) exacte(s) :

A) Les enjeux technologiques concernent le big data par exemple

B) Un gène est une région d'ADN codant pour une protéine

C) Un individu hétérozygote composite est un individu portant 2 versions (allèles) semblables d'un même gène —> homozygote

D) Les maladies génétiques constitutionnelles comme la trisomie 21 ont des conséquences sur la descendance

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