



Fiche explicative :

Le mosaïcisme germinale

Hello tout le mondeee !

Depuis la pré-rentree on a bien senti que cette notion de mosaïcisme germinale vous dérangeait. Je pense qu'il reste encore quelques incompréhensions dans vos têtes, notamment au niveau des définitions (somatiques/ autosomiques...). Donc je me suis dis qu'une petite fiche reprenant les bases nécessaires pour comprendre le mosaïcisme et ensuite un exemple vous permettant de comprendre le principe de mosaïcisme germinale pouvait être sympa !

Légende (pour les schémas qui suivent) : le plus grand cercle vert c'est une cellule. Le petit cercle vert à l'intérieur c'est le noyau. Les cadres sont là pour montrer la classification des chromosomes : c'est schématique.

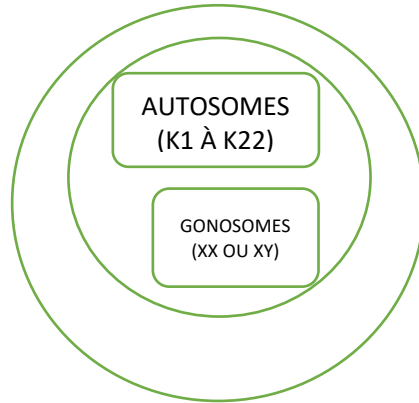
K= chromosome

Petite précision : dans les gonosomes j'ai mis XX ou XY, bien sûr c'est « dans la majorité des cas », il existe plein d'exceptions dont on ne parle pas en génétique dans vos cours (cf cours BDR du S2 en UE spé pour les PASS)

PS : si vous souhaitez imprimer cette fiche, ne sélectionnez pas la première page (c'est-à-dire cette page-là), ça sert à rien svppp c'est juste du gaspillage de papier et d'encre puisque ce n'est qu'une page de présentation

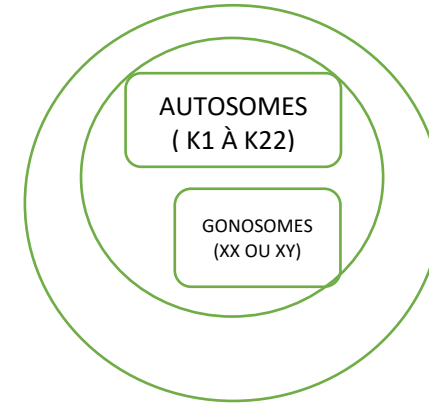
Cellules somatiques

⇒ PAS TRANSMISSION À LA DESCENDANCE



Cellules germinales

⇒ TRANSMISSION À LA DESCENDANCE



- Si la mutation est présente **dans les deux types de cellules** alors l'individu sera malade et risquera de transmettre sa maladie à sa descendance (en respectant les règles de transmission génétique).
- Si la mutation n'est présente **que dans les cellules somatiques**, on parle de *mosaïcisme somatique (non dit en cours)*. La maladie liée à cette mutation ne touchera QUE l'individu en question et la maladie ne sera pas transmise à la descendance.
- Si la mutation n'est **présente que dans les cellules germinales**, alors on parle de MOSAÏCISME GERMINAL. La maladie liée à cette mutation ne touchera PAS l'individu en question et la maladie sera transmise à la descendance (puisque les cellules germinales sont les cellules de la reproduction !!)

Lorsqu'une mutation est transmise à la descendance, alors la descendance aura forcément cette mutation dans TOUT son génome = dans ses cellules somatiques et dans ses cellules germinales.

Rappel : **Mosaïcisme = on a deux (ou plus) populations (=groupe) de cellules qui ont une information génétique différente.**

⇒ Exemple : cancer (du à une mutation sur un gène). On a les cellules de notre corps qui ont TOUTES les mêmes gènes SAUF les cellules cancéreuses qui ont un des gènes qui va être muté et qui sera responsable du cancer. On aura deux populations de cellules dans notre corps : celles ayant la mutation et celles qui ne l'ont pas. On parle de mosaïcisme (c'est comme dans une mosaïque, dans un même tableau on a des couleurs différentes, ici dans un même individu on a des cellules avec un ADN qui sera différent).

Rappel : +++ (les schémas sont là pour que vous compreniez bien les définitions des mots autosomes/ gonosomes et somatiques/germinal).

- Les mots **somatiques** et **germinales** sont les adjectifs permettant la classification des **cellules**
- Les mots **autosomiques** et **gonosomiques** sont les adjectifs permettant la classification des **chromosomes**

Exemple concret issu du cours : (rappel : achondroplasie = autosomique dominant)

A gauche : schéma classique d'une **NÉOMUTATION**.

- Les parents ne sont pas malades c'est pour cela que les ronds et carrés ne sont pas noirs.
- La mutation est arrivée très tôt durant l'embryogénèse chez la fille de droite.

Très tôt durant l'embryogénèse = on considère que toute ces cellules sont atteintes et elle est malade : la maladie s'exprime chez elle.

- La fille aura ensuite ½ de transmettre sa maladie

(On considère qu'elle est hétérozygote pour la maladie car la probabilité que les deux allèles du même gène au même endroit soit mutés est extrêmement faible)

A droite :

Mise en situation : vous être généticien et un couple, le couple G, se présente à vous. Le mari, Monsieur G, vient de se remarier avec madame G et ils souhaitent avoir un enfant. Auparavant monsieur G était en couple avec une autre dame, Madame K. Il a eu un enfant avec elle, et ce dernier est atteint d'achondroplasie.

Sachant que cette maladie est extrêmement rare (1/2000), vous rassurez le couple G en

leurs disant que c'était très certainement une néomutation et que leur futur enfant à la même probabilité que la population générale d'être atteint, soit 1/2000.

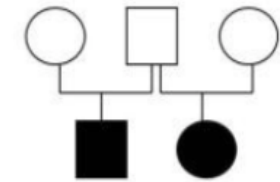
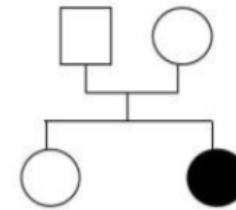
Quelle mois plus tard, l'enfant est né et BIM pas de chance, il est également atteint d'achondroplasie.

Vous construisez l'arbre généalogique qui est à gauche et là vous vous creusez les méninges : pourquoi chaque enfant que M.G a est atteint d'achondroplasie alors que c'est quand même une maladie rare ? Faute à pas de chance ? Hummm..... ou peut être.... Peut être que M.G n'a aucune mutation responsable de l'achondroplasie dans ses cellules somatiques mais qu'il a cette mutation présente dans ses cellules germinales ! Mais oui tout colle ! Ça expliquerait pourquoi il n'est pas atteint (car les cellules qui servent au fonctionnement de son corps = cellules somatiques ne sont pas atteintes ET ça expliquerait pourquoi ses enfants ont eu tous les deux beaucoup plus de chance d'être atteint (car si la mutation est présente dans les cellules germinales alors la probabilité que la descendance ait la maladie est de ½ et plus de 1/2000 !)

Vous faites alors une analyse du sperme de M.G pour savoir si certaines de ses gamètes sont mutés et BIM ! On retrouve la mutation hétérozygote sur le gène FGFR3 dans les spermatozoïdes du père (contrairement à ses cellules somatiques ou la mutation n'est pas présente). (voir tableau)

- Le père a ½ de **transmettre la maladie mais n'est pas atteint** (MOSAICISME GERMINAL= seulement les cellules germinales touchées)
- Ses enfants auront ½ de **transmettre la maladie mais sont atteints** (cellules somatiques et germinales atteintes).

Achondroplasie



	Leucocytes		Sperme	
	Fils	Fille	Père	Père
Mutation FGFR3 hétérozygote	+	+	-	+

Voilàà j'espère que cette notion est plus clair pour vous <3 Petite dédi à mes girls du tut Ilofifi, liluche, Audrey, Julie aka MamanB., Éliisa et toute la tut family je vous love ! Dedi à mes petits P1 d'amour : Camille, Yacine et mes fillotes j'ai nommé Carla Roxanne Marion et Madeline aller plus que quelques semaines et c'est fini on donne touttt ! Je crois tellement en vous ! Je vous envoie de la force et du courage, gros loveee <3 Bon courage à tous on abandonne pas c'est pas le moment ! QUE DU LOVEEE et du COURAGE (et du sommeil) LES WARRIORS