

L'Hérédité

Nous nous intéressons dans ce cours à l'historique de la fondation des bases de la génétique et nous verrons les différents modes de transmission des caractères chez l'homme qui peuvent être mendéliens et non mendéliens.

Définitions importantes à retenir pendant le cours :

-Génotype	-Hétérozygotie
-Phénotype	-Dominance
-Allèles	-Récessivité
-Homozygotie	-Codominance

Notions importantes à connaître également :

- Le risque de transmission d'une pathologie autosomique dominante.
- Le risque de transmission d'une pathologie autosomique récessive.
- Le risque de transmission d'une pathologie récessive liée à l'X.
- Les particularités de l'hérédité mitochondriale, liée à l'empreinte, polygénique et polyfactorielle.

I- Historique et bases de la génétique

A- Définitions :

Hérédité : transmission des caractères d'une génération à l'autre

Génétique : science qui étudie l'hérédité.











B- Historique et notions d'hérédité :

La génétique est née des travaux pionniers de deux chercheurs :

<u>Gregor Mendel</u>	<u>Tomas Morgan</u>
Moine généticien et botaniste, est considéré comme le père fondateur de la génétique	Embryologiste et généticien
Considéré comme le père fondateur de la génétique et est à l'origine de la théorie particulière de l'hérédité	A fourni entre autres la preuve de la théorie chromosomique de l'hérédité
S'est inspiré d'expériences de croisements entre pois de jardin pour démontrer que les gènes responsables de nos caractères sont des entités qui sont transmises inchangées à la descendance	S'est basé sur l'étude de la transmission de caractères mutants chez la drosophile pour prouver le lien entre gènes et chromosomes, démontrant ainsi que les gènes sont situés sur les chromosomes.

Mendel a posé les fondements de la génétique.

- Il s'appuie notamment sur l'étude de la transmission de caractères simples et il choisit le pois comme modèle expérimental.
 - ➔ Ce modèle permet de mener à volonté des autofécondations sur de nombreuses générations, ce qui permet d'obtenir des lignées pures dont la descendance présente toujours les mêmes caractères.
 - ➔ Il s'est ainsi intéressé à différents caractères du pois, tels que la forme de la graine, sa couleur, la forme de la gousse, la couleur de la gousse et la couleur de la fleur.

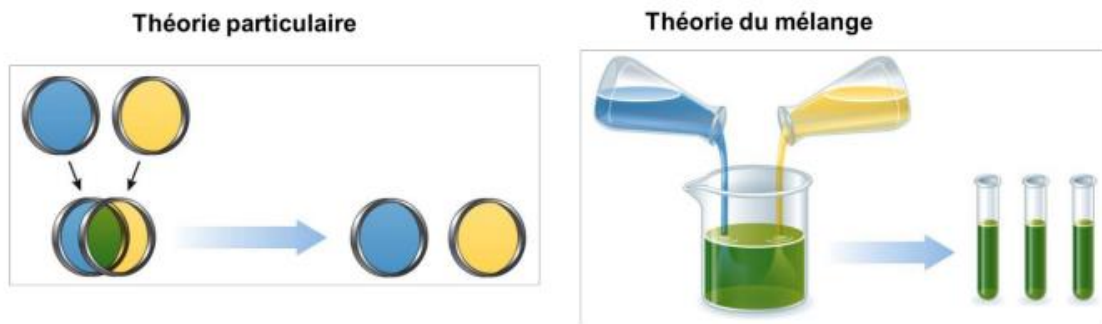
Caractère	Forme de la graine	Couleur de la graine	Forme de la gousse	Couleur de la gousse	Couleur de la fleur
Caractère dominant					
Caractère récessif					

En croisant artificiellement des lignées pures qui diffèrent par des caractères alternatifs faciles à observer, l'analyse statistique de la descendance obtenue lui a permis de formuler les premières lois et rapports mathématiques de l'hérédité.

- Mendel va fournir la première définition d'un gène.
 - ➔ Il le définit comme une particule qui est transmise de façon inchangée à la descendance.

Cette théorie particulière va donc montrer que deux caractères ne vont pas se mélanger dans la descendance, mais au contraire rester des entités distinctes. Il met ainsi fin à la théorie du mélange des caractères (Blending Hypothesis).

- Cette théorie du mélange des caractères reposait sur l'idée que les caractéristiques d'un individu (donc son phénotype) résultent d'un mélange des caractères de ses parents.
- ➔ Selon cette théorie, les caractères parentaux devraient disparaître progressivement au cours des générations successives.



- Mendel va mettre en évidence des notions de base de la génétique. Si le vocabulaire moderne est différent de celui qu'il utilisait, ces notions restent toujours valables.

Gène	Particules définissant des traits, des caractères.
Allèles	Deux versions d'un gène, héritées chacun de l'un des parents
Génotype	Assortiment des allèles pour un gène codant un caractère.
Phénotype	Manifestation visible du génotype
Homozygote	Les deux allèles du gène sont identiques
Hétérozygote	Les allèles sont différents
Phénotype	Manifestation visible du génotype
Allèle dominant	Allèle qui s'exprime chez l'hétérozygote
Allèle récessif	Allèle qui ne s'exprime pas chez l'hétérozygote (ou qui ne s'exprime que chez l'homozygote).

