

## Unité 4

### ***1. Lisez le texte suivant: Les notions-clés de la génétique médicale***

Comprendre la génétique et comment se transmettent et se développent certaines maladies nécessite d'avoir quelques notions de biologie. Voici un résumé des connaissances de base qui vont vous aider à mieux comprendre le lien entre l'être humain, la génétique et l'hérédité.

#### **4.1 ADN, CHROMOSOMES ET GÈNES: LE PLAN DE NOTRE ORGANISME**

Le corps humain est constitué de milliards de "cellules" comportant chacune un noyau. Ce noyau renferme toute notre information génétique. Celle-ci est contenue dans nos chromosomes qui contiennent eux-mêmes notre ADN.

#### **4.2 Qu'est-ce qu'un chromosome?**

Les chromosomes sont constitués d'ADN qui porte les gènes (25 000 environ). L'information génétique est répartie sur les 46 chromosomes (23 paires). Pour chaque paire, il y a un chromosome d'origine paternelle et un chromosome d'origine maternelle. Ainsi, pour une même paire, les deux chromosomes ne seront pas identiques. Les 22 premières paires sont appelées « autosomes ». La 23<sup>ème</sup> paire est celle qui détermine le sexe de la personne. Il s'agit des chromosomes X et Y. Les femmes possèdent deux chromosomes X, alors que les hommes possèdent un chromosome X et un chromosome Y.

#### **4.3 Qu'est-ce que l'ADN? qu'est-ce qu'un gène?**

L'ADN, qui constitue nos chromosomes, porte les gènes (25000 environ). Les gènes sont donc eux aussi présents en 2 copies (maternelle/paternelle). La molécule d'ADN, également connue sous le nom d'*acide désoxyribonucléique*, se trouve dans toutes nos cellules. C'est le « plan détaillé » de notre organisme aussi appelé code génétique: il contient toutes les informations nécessaires au développement et au fonctionnement du corps. L'ADN est constitué de quatre éléments complémentaires, les nucléotides : l'adénine, la thymine, la guanine et la cytosine : A, T, G, C.

Le gène, lui, est un morceau de cet ADN qui correspond à une information génétique particulière qui code pour une protéine unique. C'est donc une très petite portion de chromosome.

Comme nous possédons chaque chromosome en double, chaque gène est également présent en double dans nos cellules. Ces deux copies d'un même gène, appelées « allèles », sont le plus souvent différentes : une d'origine paternelle et une d'origine maternelle

#### **4.4 LE GÈNE: PIVOT DU BON FONCTIONNEMENT DE NOTRE CORPS**

Les gènes indiquent à chaque cellule son rôle dans l'organisme. Sur leur ordre, elles synthétisent des protéines : c'est la traduction du code génétique. Nous produisons des dizaines de milliers de protéines. Chaque protéine a un rôle différent à jouer.

Par exemple, l'hémoglobine est la protéine qui sert à transporter l'oxygène dans le sang. L'actine et la myosine sont des protéines qui servent à la contraction des muscles. Les anticorps protègent l'organisme des corps étrangers. D'autres protéines encore, interviennent pour définir la couleur des yeux ou la forme du visage.

Une anomalie génétique (mutation ou anomalie chromosomique) peut perturber la fabrication des protéines. Elle donne en quelque sorte de « mauvais ordres » pour les fabriquer avec pour conséquence : absence de fabrication, excès de fabrication ou fabrication anormale. La protéine ne peut donc plus jouer son rôle ce qui engendre une maladie génétique.

Néanmoins, une anomalie génétique n'aboutit pas toujours à une maladie, certaines erreurs de fabrication peuvent passer totalement inaperçues ou ne s'exprimer qu'en fonction de l'environnement. En effet, l'environnement joue un rôle dans l'expression des gènes.

**[(Attention nous ne sommes pas « tout génétique »!]**

Dans certains cas, le rôle des gènes est déterminant dans le risque de développer

une maladie génétique. Pour d'autres, les facteurs environnementaux (alimentation, tabac, mode de vie, etc.) jouent un rôle plus ou moins important, diminuant parfois le poids de la part du patrimoine génétique.)]

#### **4.5 INNÉE OU ACQUISE: COMMENT SURVIENT UNE MALADIE GÉNÉTIQUE?**

L'ADN (chromosomes, gènes) de chaque humain est pour moitié hérité de son père et pour l'autre de sa mère. C'est pourquoi les maladies génétiques ont la particularité de concerner non seulement la personne atteinte mais souvent aussi sa famille (grands-parents, parents, oncles/tantes, frères/sœurs, enfants, neveux/nièces, cousins/cousines).

En fonction du mécanisme génétique, la maladie ne se transmet pas selon le même mode. Il existe trois principaux modes de transmission: **autosomique dominant, autosomique récessif, lié à l'X.**

Une maladie génétique n'est pas systématiquement héritée. L'anomalie génétique peut survenir de façon accidentelle, non héritée, lors de la fabrication des gamètes (spermatozoïde, ovocyte) ou bien très tôt après la fécondation. C'est ce qu'on appelle des mutations *de novo*. Dans ce cas, la maladie ne pourra concerner que les descendants (éventuels) du patient.

L'anomalie génétique peut survenir dans une autre cellule qu'un gamète. Elle ne concerne alors que quelques cellules au sein de l'organisme. La mutation est acquise, elle n'est pas transmissible et n'a pas été héritée. Ces cellules peuvent alors être à l'origine de cancers. On parle alors de maladie génétique somatique, acquise par le patient au cours de sa vie.

**<https://www.genetique-medicale.fr/la-genetique-medicale-et-vous>**

**II. Trouvez la signification des mots et des expressions suivants:** un noyau; renfermer l'information génétique; un chromosome; un chromosome d'origine paternelle; un chromosome d'origine maternelle; le code génétique; les nucléotides : l'adénine, la thymine, la guanine et la cytosine; servir à faire qch; la

contraction des muscles; perturber; engendrer une maladie génétique; des gamètes; l'environnement; la fécondation; survenir; au sein de; transmissible;

**III. Répondez aux questions:** 1. Qu'est-ce qu'un chromosome?

2. Qu'est-ce que l'ADN? qu'est-ce qu'un gène?
3. Quelle protéine sert à transporter l'oxygène dans le sang?
4. Quelles protéines servent à la contraction des muscles?
5. Combien de modes de transmission existe-t-il?

**6. Regardez:**

1. Une video sur le vocabulaire de la génétique  
08. 12. 2016

[https://www.youtube.com/watch?v=WWYg7nICfyc&ab\\_channel=10minutesdeSVT](https://www.youtube.com/watch?v=WWYg7nICfyc&ab_channel=10minutesdeSVT)

2. Une vidéo pour comprendre ce que sont l'ADN, les chromosomes, les gènes et les allèles: **ADN, chromosomes, gènes, allèles, quelles différences?**  
06. 11. 2018

[https://www.youtube.com/watch?v=6IOAaNdKCrE&ab\\_channel=Sciences%2CTerreetVie](https://www.youtube.com/watch?v=6IOAaNdKCrE&ab_channel=Sciences%2CTerreetVie)