

МІНІСТЕРСТВО ОСВІТИ І НАУКИ УКРАЇНИ
ЗАПОРІЗЬКИЙ НАЦІОНАЛЬНИЙ УНІВЕРСИТЕТ

Л. І. ЯРЦЕВА

ФРАНЦУЗЬКА МОВА
ПРОФЕСІЙНО-КОМУНІКАТИВНОЇ СПРЯМОВАНOSTІ

Практикум до самостійної роботи
для здобувачів ступеня вищої освіти бакалавра
спеціальності «Біологія» освітньо-професійної програми «Генетика»

Затверджено
Вченою радою ЗНУ
Протокол № 9 від 31 березня 2023 р.

ЗАПОРІЖЖЯ
2023

Ярцева Л. І. Французька мова професійно-комунікативної спрямованості: практикум до самостійної роботи для здобувачів ступеня вищої освіти бакалавра спеціальності «Біологія» освітньо-професійної програми «Генетика». Запоріжжя, Запорізький національний університет. 2022. 84 с.

Зміст практикуму складають автентичні тексти з історії генетики та її ролі у сучасному суспільстві, на основі яких пропонується виконати завдання, спрямовані на розширення словникового запасу, розвиток комунікативних умінь читання й розуміння тексту професійного спрямування, переклад, складання й підготовку резюме.

Тематика, складність та обсяг завдань відповідають робочій програмі підготовки здобувачів ступеня вищої освіти бакалавра, які вивчають французьку мову професійно-комунікативної спрямованості.

Практикум сприятиме формуванню у студентів навичок самостійної роботи, комунікативної компетенції в читанні та говорінні, збагаченню словникового запасу, розширенню соціолінгвістичної компетенції.

Навчальне видання призначене для здобувачів ступеня вищої освіти бакалавра спеціальності «Біологія» освітньо-професійної програми «Генетика».

Рецензент *Є. В. Стуліна*, канд. філол. наук, доцент кафедри
романської філології та перекладу

Відповідальний за випуск *С. В. Іваненко*, канд. філол. наук, доцент,
завідувач кафедри іноземних мов
професійного спрямування

ЗМІСТ

ВСТУП.....	4
Unité 1 Qu'est-ce que la science ?	7
Unité 2. Présentation historique des classifications des sciences	10
Unité 3 Génétique.....	16
Unité 4-5 Histoire de la génétique et de la biologie moléculaire.....	20
Unité 6 Les notions-clés de la génétique médicale	27
Unité 7 L'information génétique	32
Unité 8. Revue générale de la génétique	35
Unité 9 Applications cliniques de la génétique.....	38
Unité 10-11 Les étapes du parcours de soin en génétique	44
Unité 12 Des professionnels spécialisés dans le domaine de la génétique médicale ..	49
Unité 13 Les différents examens génétiques.....	53
Unité 14 Loi de bioéthique, les examens génétiques	58
Unité 15-16 La génétique et les maladies expliqués en quelques mots	65
Unité 17 Un «gène des retraites» découvert dans l'ADN de certains Français.....	74
Unité 18 Le gène qui nous a protégés de la peste agit encore contre la Covid-19 .	77
Використані джерела	81
Рекомендована література	81

ВСТУП

Метою вивчення навчальної дисципліни «Іноземна мова професійно-комунікативної спрямованості (французька)» є практичне оволодіння іноземною мовою (французькою) на рівні **B2** (Upper-Intermediate) згідно з дескрипторами, запропонованими Загальноєвропейськими рекомендаціями з мовної освіти (2001р.).

Мета досягається шляхом комплексного, всебічного залучення студентів, під час вивчення дисципліни, до всіх видів мовленнєвої діяльності: аудіювання, мовлення, читання і письма.

Основними **завданнями** вивчення навчальної дисципліни «Іноземна мова (французька) професійно-комунікативної спрямованості» є:

- отримання систематизованих знань з курсу французької мови;
- засвоєння правил функціонування мовних одиниць в комунікації;
- актуалізація й удосконалення набутих навичок читання й письма французькою мовою;
- удосконалення навичок перекладати письмово та усно з французької мови українською та з української мови французькою спеціальні фахові тексти;
- вироблення умінь аналізувати, узагальнювати й систематизувати факти мови й мовлення;
- набуття комунікативної, лінгвістичної та соціокультурної компетенцій, які допоможуть студентам стати ефективними користувачами мови в різноманітних ситуаціях соціального та навчально-академічного спілкування (говоріння, читання, аудіювання та письмо).

У результаті вивчення навчальної дисципліни студент повинен *знати*:

- граматичні структури, що є необхідними для гнучкого вираження відповідних функцій та понять, а також для розуміння і створення широкого кола текстів в академічній та побутовій сферах;

- мовні форми, властиві для офіційних та розмовних реєстрів академічного і професійного мовлення;

- лексичний матеріал, необхідний для розуміння текстів та статей професійної спрямованості;

- вимоги до складання *résumé* та *compte-rendu*;

- правила взаємодії між людьми у різних комунікативних ситуаціях;

уміти:

- розуміти основний зміст чіткого нормативного мовлення на теми з кола особистих чи професійних інтересів за умови (відносно повільного і чіткого) мовлення;

- визначати позицію автора та його погляди на те чи інше питання в автентичних текстах, пов'язаних з навчанням та спеціальністю;

- будувати прості зв'язні висловлювання, для того щоб описати події та особисті враження; складати стисло розповідь або переказ змісту статті чи фільму, пояснити своє ставлення до події чи майбутніх планів;

- оформляти інформацію, здобуту з іншомовних джерел, у вигляді наукової статті, перекладу, реферату, резюме ;

Відповідно до освітньо-професійної програми здобувачі мають набути таких компетентностей та результатів навчання:

- спілкуватися усно та письмово французькою мовою у професійному середовищі, володіти фаховою термінологією та професійним дискурсом, дотримуватися етики ділового спілкування;

- знаходити інформацію з різних джерел; аналізувати вітчизняні та зарубіжні

- джерела інформації, необхідної для виконання професійних завдань та прийняття професійних рішень;

- здатність працювати в команді.

- навички міжособистісної взаємодії.

– здатність до опанування міжнародного та вітчизняного досвіду вирішення регіональних та транскордонних екологічних проблем.

– здатність вчитися упродовж життя і вдосконалювати з високим рівнем автономності здобуті під час навчання компетенції.

– здатність аналізувати соціально та особистісно значущі світоглядні проблеми, приймати рішення на основі сформованих ціннісних орієнтирів.

Основною метою практикуму є формування іншомовної комунікативної компетенції з французької мови професійно-комунікативної спрямованості.

До змісту навчального видання включено автентичні тексти з історії науки, її ролі у сучасному суспільстві, та з генетики, на основі яких пропонується виконати завдання, спрямовані на формування комунікативної компетенції у читанні та говорінні, збагачення словникового запасу, розширення соціолінгвістичної компетенції студентів. Навчальний матеріал, представлений у практикумі, розбито на 18 розділів, які структуровані за одним принципом.

Зміст практикуму тематично пов'язаний із такими дисциплінами загальної підготовки, як «Українська мова професійного спрямування», і такими дисциплінами професійної підготовки, як: «Молекулярна біологія», «Мікробіологія та вірусологія», «Імунологія», «Біотехнології».

Навчальне видання призначене для здобувачів ступеня вищої освіти бакалавра спеціальності “Біологія” освітньо-професійної програми «Генетика». Воно рекомендується для використання під час практичних занять, а також у процесі самостійної роботи з дисципліни «Іноземна мова професійно-комунікативної спрямованості (французька)».

Unité 1 Qu'est-ce que la science ?

Lisez le texte suivant et tâchez de le comprendre.

1.1 Définition(s) de la science et critères de scientificité.

Deux démarches sont possibles **pour définir ce qu'est une science**.

La première est **une démarche normative**, qui consiste à édicter a priori une norme de scientificité, c'est-à-dire de **donner les critères** qui permettent de statuer sur le caractère scientifique d'une discipline. Cette approche tend à **concevoir les différentes disciplines scientifiques** comme des cas particuliers d'une Science idéale, qui n'est jamais incarnée dans sa totalité. La seconde **démarche est descriptive**: elle consiste à **analyser les différentes disciplines reconnues comme scientifiques**, et à en dégager a posteriori les points communs, qui seront ensuite pris comme des critères de scientificité. Le mot science apparaît en 1080 dans la première des chansons de geste françaises, **La chanson de Roland**. Il est **dérivé** du latin classique **scientia** (connaissance, et plus particulièrement connaissance scientifique, rationnelle), qui prend très tôt le même sens que le terme grec **épistémé**. Scientia vient de **sciens**, **scientis** qui signifie «qui sait», «instruit», «habile». Il faut noter que l'emploi de l'appellation «scientifiques» pour désigner ceux qui pratiquent la science est beaucoup plus récent. Le terme «**scientist**» a été **introduit dans la langue anglaise par William Whewell** vers la moitié du XIX^e siècle. En français, «scientifiques» ne sera couramment employé qu'à partir du XX^e siècle, remplaçant «savants».

Regardons maintenant les définitions actuelles du mot «science» trouvées dans quelques dictionnaires couramment utilisés:

- **Définition 1 (Petit Robert):** *«ensemble de connaissances, d'études d'une valeur universelle, caractérisées par un objet et une méthode déterminés, et fondées sur des relations objectives vérifiables»*. Le Petit Robert. Paris, 1979.

- **Définition 2 (Larousse):** *«ensemble cohérent de connaissances relatives à certaines catégories de faits, d'objets ou de phénomènes obéissant à des lois et vérifiées par les méthodes expérimentales»*. Le Petit Larousse illustré. Paris: Larousse, 2003.

L'idée qu'il soit possible de la définir est loin de faire l'unanimité. Il faut donc prendre avec la plus grande prudence cette sorte d'exercice. **Alan Chalmers**, après avoir examiné les principales théories de la science du XX^e siècle, écrit «qu'il n'existe pas de conception éternelle et universelle de la science. Rien ne nous autorise à intégrer ou à rejeter des connaissances en raison d'une conformité avec un quelconque critère donné de scientificité». Après avoir également constaté qu'aucun des critères de démarcation suggéré par les épistémologues du XX^e siècle n'a arraché l'assentiment général, Robert Nadeau écrit pour sa part qu'on «ne peut apparemment formuler un critère qui exclut tout ce qu'on veut exclure, et conserve tout ce qu'on veut conserver».

De nos jours, la **science** (latin: *scientia*, «connaissance») désigne à la fois une démarche intellectuelle particulière, et l'ensemble organisé des connaissances qui en découlent. Cette démarche s'inscrit idéalement en dehors des dogmes. Elle se base sur un examen raisonné et méthodique du monde et de ses nécessités. Elle vise à produire des connaissances résistant aux critiques rationnelles, ainsi qu'à développer nos moyens d'action sur le monde.

Au cours de son histoire, elle s'est structurée en disciplines scientifiques: mathématiques, chimie, biologie, physique, mécanique, optique, astronomie, économie, sociologie, etc.

La science est prise aujourd'hui dans toute sa complexité, et dans son intrication avec le cognitif, le social, l'institutionnel. Il s'agit aussi d'une acceptation de sa complexité. Ce mouvement ne s'est pas fait sans grandes controverses, en particulier autour des questions du relativisme. Il semblerait aujourd'hui que les esprits s'apaisent, et certains auteurs s'attachent à faire converger les différentes approches, de la philosophie à la sociologie en passant par l'économie.

Avez-vous bien compris?

Devoir 1. *Répondez aux questions:*

1. Quelles démarches sont possibles pour définir ce qu'est une science ?
2. Quand est apparu le mot science ?
3. Quelle est l'origine du mot science ?
4. Est-ce qu'il existe une conception éternelle et universelle de la science?
5. Quel est le point de vue de Robert Nadeau à ce sujet?
6. En quelles disciplines scientifiques s'est structurée la science au cours de son histoire?

Devoir 2. *Trouvez dans le texte les mots et des expressions suivants et traduisez-les en ukrainien:* la science; cohérent; relatif à; obéir à des lois; être vérifié par; les méthodes expérimentales; faire l'unanimité; la prudence; la conception; une conformité avec qch; suggéré par qqn; exclure; conserver; désigner; une démarche particulière; découler; se baser sur qch; un examen raisonné; viser à produire qch; résister à qqn; la complexité; la controverse; s'attacher à faire qch;

Devoir 3. *Relevez dans le texte les équivalents français des mots et des expressions ukrainiens:* визначення; стандарт науковості; надати критерії; науковець; сукупність знань; підкорятися законам; експериментальні методи; одностайність; вічний; запропонований; критерії розмежування; базуватися на; структуруватися; прийняття; підхід; точка зору;

Devoir 4. *Dites si c'est vrai ou faux (en lisant une partie du texte lu 1.1 Définition(s) de la science et critères de scientificité).*

1. Pour définir ce qu'est une science il faut édicter a priori une norme de scientificité.
2. La première démarche est descriptive.
3. Le terme « scientist » apparaît dans la première des chansons de geste françaises.
4. Alan Chalmers dit qu'il n'existe pas de conception éternelle et universelle de la science.

Devoir 5. *Relisez le texte et terminez les phrases:*

1. Cette démarche se base sur un examen...
2. De nos jours, la science désigne à la fois...
3. Alan Chalmers, après avoir examiné les principales théories...
4. Au cours de son histoire, elle s'est structurée en disciplines scientifiques...

Devoir 6. *Lisez la définition de la science. Est-ce que vous êtes d'accord avec cette définition? Peut-on ajouter quelque chose? Est-ce que vous pouvez donner votre définition?*

Devoir 7. *Traduisez ce texte par écrit.*

Devoir 8. *Faites le résumé écrit du texte.*

Unité 2. Présentation historique des classifications des sciences

Lisez le texte proposé et tâchez de le comprendre.

2.1 Classification(s) des sciences

Peut-on classer les sciences? La spécialisation croissante de la recherche scientifique depuis le début du XIXe siècle et l'émergence de nouvelles disciplines ont conduit à des tentatives sans cesse renouvelées de classification des sciences. L'une des plus célèbres est celle proposée par **Auguste Comte** au début de son Cours de philosophie positive en 1830. Il distingue six sciences fondamentales: **mathématiques, astronomie, physique, chimie, biologie, sociologie**. Cette classification présente plusieurs propriétés intéressantes: elle dessine un ordre de généralité décroissante (chaque science intègre les lois de la précédente) et de complexité croissante (chaque science apporte des concepts nouveaux. Cette classification tient compte de l'adoption de méthodes rigoureuses en biologie et de la nécessité de compléter le champ des connaissances par la création de la sociologie. En ce sens, elle traduit un certain état de développement des sciences. Mais elle doit être corrigée. Selon quel autre critère pourrions-nous alors classer les sciences?

Si l'on considère à l'instar du Petit Robert, qu'une science se caractérise par « tout corps de connaissances ayant un objet déterminé et reconnu, et une méthode propre », il est alors possible de tenter un autre type de classification. **Jean Piaget**, reprenant le problème en 1967, propose une répartition commode en quatre grands domaines, à savoir: **les sciences logico-mathématiques, physiques, biologiques, psychosociologiques**. On pourrait les mettre en rapport avec des objets: la forme ou démonstration, la matière, la vie, l'homme. Ou pour le dire autrement, les sciences de la nature (physique, chimie et biologie) dont les objets sont la matière et le vivant, les sciences formelles ou sciences logico-mathématiques (mathématiques, logique et informatique) dont les objets sont des êtres abstraits et les sciences humaines (histoire, psychologie, sociologie, anthropologie, économie et linguistique) qui ont pour objets les comportements humains. Mais, la science contemporaine progresse en dépassant les frontières disciplinaires traditionnelles: l'astro-physique, la physico-chimie. Plus récemment, les sciences cognitives puisent dans les domaines aussi divers que la neurologie, l'informatique, la psychologie. Une classification par les méthodes ne semblerait-elle pas alors plus appropriée? Ainsi, on pourrait parler de sciences formelles pour celles qui reposent sur un domaine de définition, des axiomes, et des démonstrations (mathématiques, logique et informatique). Ces sciences formelles sont aussi parfois qualifiées de théoriques ou de fondamentales, voire de pures. Et de sciences expérimentales pour celle qui s'articulent autour du triptyque: observation, hypothèse et vérification de l'hypothèse par un protocole expérimental.

Il faut noter qu'aucune des grandes classifications proposées n'est réellement satisfaisante, puisque l'on trouve des cas particuliers qui ne rentrent pas (ou très difficilement) dans le cadre d'analyse proposé.

2.2 Quelques éléments de classification.

Voici quelques critères courants de classification :

Sciences formelles et sciences empiriques. Les sciences empiriques sont les sciences qui font appel à l'expérience sensible (c'est à-dire aux perceptions que nous avons du monde par nos cinq sens) pour bâtir leurs théories.

L'objet des sciences empiriques est donc supposé ne pas être une pure création de l'esprit humain et, d'une manière ou d'une autre, être lié à une réalité extérieure. **Parmi les sciences empiriques, on compte: mécanique, physique, chimie, biologie, sociologie, économie, ...**

Les sciences formelles se distinguent des sciences empiriques en ce sens qu'elles ne se réfèrent pas à notre perception du monde extérieur. Ces sciences font donc abstraction du contenu pour se focaliser sur la forme. Par exemple, lorsqu'un mathématicien définit l'addition dans le cadre de l'arithmétique, il ne spécifie pas ce qui est additionné (des choux, des carottes, ...) : il définit un cadre formel pour cette opération, qui pourra ensuite être utilisé pour chaque cas particulier. Le principal exemple de science formelle est donné par les mathématiques.

2.3 Introduction à la pensée scientifique moderne.

La première différence entre ces deux types de sciences est une différence concernant **la nature de l'objet** : **objet matériel** pour les sciences empiriques, **objet conceptuel** pour les sciences formelles. **La seconde différence est une différence de méthode de construction de la connaissance** : les sciences formelles ne se basent que sur la méthode dite hypothético-déductive, alors que les sciences empiriques ont de plus recours à la méthode expérimentale pour vérifier leurs énoncés.

Sciences de la nature et sciences humaines et sociales. Ces sciences sont toutes des sciences empiriques. Les sciences de la nature (mécanique, physique, chimie, biologie, ...) ont pour objet le fonctionnement interne de la nature. Les sciences humaines et sociales (économie, sociologie, psychologie, ...) étudient le comportement humain et les structures sociales, c'est-à-dire ce qui est spécifiquement humain (bien que la notion de spécifiquement humain soit de plus en plus affaiblie par les résultats récents provenant de l'étude de certains animaux comme les grands singes¹⁷).

Sciences dures et sciences molles. Ce critère, souvent retenu par le grand public, est un critère très flou souvent associé à un jugement de valeur: les sciences les plus dures seraient les plus «scientifiques», les plus sérieuses, les plus rigoureuses. Les sciences dites dures sont les sciences formelles et les sciences de la nature, les sciences molles étant les sciences humaines et sociales.

2.4 Présentation historique des classifications

La liste des classifications présentée ici n'a nullement l'objectif d'être exhaustive. Elle n'a pour but que de donner des exemples de telles classifications, et, à travers ces classifications, de montrer l'évolution à travers les âges de la manière dont la science a été conçue. Une des premières classifications connues est celle **proposée par Aristote** (384-322 av. J.-C.), qui distingue :

1. **Les sciences théoriques** ou de pure connaissance : mathématiques, physique, métaphysique.
2. **Les sciences pratiques** ou de l'action : morale, économie, politique.
3. **Les sciences poétiques** ou de la création : rhétorique, dialectique, poétique.

Deux mille ans plus tard, **le philosophe anglais Francis Bacon** (1561-1626) proposait la classification suivante :

1. **Les sciences de la mémoire** : histoire naturelle, histoire civile.
2. **Les sciences de l'imagination** : poésie.
3. **Les sciences de la raison** : philosophie, conçue comme l'étude de Dieu, de la nature et de l'homme.

Gustave Ampère (1775-1836) a établi une **classification hiérarchique** basée sur le principe de dichotomie : chaque classe se divise en deux, chacune des nouvelles classes se divisant à son tour en deux, et ainsi de suite. Au total, **la classification d'Ampère compte 128 sciences**. Le premier niveau de division est :

1. **Les sciences cosmologiques** ou de la matière.
2. **Les sciences noologiques** ou de l'esprit.

Le philosophe et sociologue anglais **Herbert Spencer** (1820-1903) a mis au point une classification plus proche de la conception moderne de la science :

1. **Les sciences abstraites**, qui ont pour objet les formes générales des phénomènes : logique, mathématiques.
2. **Les sciences abstraites-concrètes**, qui étudient les phénomènes dans leurs éléments fondamentaux : mécanique, physique, chimie.
3. **Les sciences concrètes**, qui traitent des phénomènes dans leur ensemble : astronomie, géologie, biologie, psychologie, sociologie.

Comme on peut le voir, toutes les sciences retenues par Spencer vérifient les critères de scientificité retenus de nos jours.

La naissance de l'astronomie au XVI^e siècle est associée aux travaux de Nicolas Copernic (1473-1543) et celle de la physique à ceux de Galilée (1564-1642) au XVII^e siècle. La chimie «naît» sous sa forme moderne avec Antoine Lavoisier (1743-1794) au XVIII^e siècle. Le XIX^e siècle voit la naissance de la biologie avec Claude Bernard (1813-1878), de la sociologie avec Auguste Comte (1798-1857) et de la psychologie avec Wundt et Ribot. Une liste rectifiée peut être produite en insérant la psychologie, connue au XIX^e siècle, et en remplaçant l'astronomie par la mécanique:

1. Mathématiques.

2. Mécanique.

3. Physique.

4. Chimie.

5. Biologie.

6. Psychologie.

7. Sociologie.

D'après pierre.sagaut@upmc.fr)

Avez-vous bien compris?

Devoir 1. Répondez aux questions :

1. Quels sont des critères courants de la classification des sciences?
2. Quel est l'objet des sciences empiriques?
3. Quelle est la différence entre les sciences empiriques et les sciences formelles?
4. A quoi est associé le critère de la classification des sciences en sciences dures et sciences molles?
5. Quelle est la classification des sciences proposée par Aristote?
6. Qui a proposé une classification plus proche de la conception moderne de la science?
7. Quelle est la classification des sciences proposée par les philosophes et scientifiques français Auguste Comte et Augustin Cournot?

Devoir 2. *Trouvez dans le texte les mots et des expressions suivants et traduisez-les en ukrainien:* le domaine de connaissance; mettre en lumière; une classification des sciences; en se basant sur; obsolète; exhaustive; les sciences formelles et les sciences empiriques; les sciences de la nature, les sciences humaines, les sociales; les sciences théoriques, les sciences pratiques, les sciences poétiques ou de la création; les sciences de la mémoire, les sciences de l'imagination, les sciences de la raison; les sciences cosmologiques, les sciences noologiques; les sciences abstraites, les sciences abstraites-concrètes, les sciences concrètes; être associée à; les repères chronologiques; l'établissement de la liste;;

Devoir 3. *Relevez dans le texte les équivalents français des mots et des expressions ukrainiens:* базуватися на; виділити; групування; застарілий; виділятися; звертатися до; об'єкт; мета; відрізняти; хронологічні орієнтири; протягом віків; розділятися на; зосередитися; мати за об'єкт; критерії науковості; пов'язувати з; подібний список; запропонувати; народження;

Devoir 4. *Dites si c'est vrai ou faux (en lisant une partie du texte lu*

2.2 Quelques éléments de classification.)

1. Le philosophe anglais Francis Bacon proposait sa classification au début du XIX siècle.
2. Une des premières classifications connues des sciences est proposée par Aristote.
3. Gustave Ampère a établi une classification hiérarchique basée sur le principe de dichotomie.
4. La dernière classification évoquée ici est celle proposée par le philosophe et sociologue anglais Herbert Spencer.
5. La psychologie était connue au XIXe siècle.

Devoir 5. *Relisez le texte et terminez les phrases:*

1. La spécialisation croissante de la recherche scientifique depuis le début du XIXe siècle et l'émergence de ...
2. Il faut noter qu'aucune des grandes classifications proposées n'est réellement satisfaisante...

3. Les sciences empiriques sont les sciences qui font appel à...

4. Les sciences de la nature (mécanique, physique, chimie, biologie, ...) ont pour objet...

5. Une des premières classifications connues est celle proposée...

6. Gustave Ampère (1775-1836) a établi une classification hiérarchique basée sur...

Devoir 6. *Traduisez par écrit l'extrait 2.4 Présentation historique des classifications.*

Devoir 7. *Faites le résumé écrit du texte.*

Unité 3 Génétique

Lisez le texte proposé et tâchez de le comprendre.

3. 1 Etymologie du mot

D'après le dictionnaire en ligne Littré, le nom de **génétique** vient de l'adjectif, qui qualifie ce qui est en rapport aux fonctions de génération. Il dérive du grec Γενετή (Genete), qui signifie engendrement.

On trouve également comme étymologie du mot génétique, dans le dictionnaire en ligne Larousse, le grec **genos** (race, clan) : la partie de la biologie qui étudie les lois de l'hérédité.

Une de ses branches, la génétique formelle, ou mendélienne, s'intéresse à la transmission des caractères héréditaires entre des géniteurs et leur descendance.

L'invention du terme « **génétique** » revient au biologiste anglais **William Bateson** (1861-1926), qui l'utilise pour la première fois en 1905. La génétique moderne est souvent datée de la mise en évidence de la structure en double hélice de l'ADN effectuée par James Watson et Francis Crick en 1953.

3.2 Différents champs de recherche

Très tôt, la génétique s'est diversifiée en plusieurs branches:

- **la génétique du développement** étudie les acteurs moléculaires (et les gènes qui les codent) impliqués dans la formation de l'organisme à partir du stade unicellulaire d'œuf fécondé. Elle se focalise tout particulièrement sur la mise en place de la symétrie bilatérale et les mécanismes qui permettent de passer d'un système biologique simple (unicellulaire, symétrie radiaire) à un organisme complexe (pluricellulaire, souvent métamérisé, et construit en organes spécialisés). Elle utilise souvent des espèces modèles pour étudier les mécanismes de formation de l'organisme (la drosophile, le nématode *Caenorhabditis elegans*, le poisson zèbre, une plante du genre *Arabidopsis*) ;

- **la génétique médicale** étudie l'hérédité des maladies génétiques humaines, leur ségrégation dans les familles de malades. Elle cherche à identifier par ce biais les mutations responsables des maladies, afin de mettre au point des traitements pour les soigner;

- **la génomique** étudie la structure, la composition et l'évolution des génomes (la totalité de l'ADN, trois milliards de paires de bases chez l'être humain, organisées en chromosomes), et tente d'identifier des motifs dans l'ADN pouvant avoir un sens biologique (gènes, unités transcrites non traduites, miRNAs, unités de régulations, promoteurs, CNGs, etc.) ;

- **la génétique quantitative** étudie la composante génétique expliquant la variation de caractères quantitatifs (la taille, la couleur du pelage, la vitesse de croissance, la concentration d'une molécule, etc.) et leur héritabilité;

- **la génétique de l'évolution** étudie les signatures de la sélection naturelle sur le génome des espèces, et tente d'identifier les gènes qui ont joué un rôle essentiel dans l'adaptation et la survie des espèces dans des environnements changeants;

- **la génétique des populations** étudie les forces (et leurs effets) qui influencent la diversité génétique des populations² et des espèces (mutation, dérive, sélection) par (entre autres) le développement de modèles mathématiques et statistiques.

- **la génétique chronologique** étudie l'âge de la séparation des espèces en se fiant à la différence génétique entre elles et à la vitesse d'augmentation de la différence génétique, calibrée par d'autre méthode de chronologie, du groupe d'espèces dont elles font partie.

L'hérédité, qui étudie le **phénotype** et tente de déterminer le **génotype** sous-jacent se fonde toujours sur les lois de Mendel. La biologie cellulaire et la biologie moléculaire étudient les gènes et leur support matériel (ADN ou ARN) au sein de la cellule, la biologie cellulaire pour leur expression. Les progrès de la branche ingénierie de la génétique, le génie génétique, ont permis de passer le stade de la simple étude en réussissant à modifier le génome, à implanter, supprimer ou modifier de nouveaux gènes dans des organismes vivants : il s'agit des organismes génétiquement modifiés (OGM). Les mêmes progrès ont ouvert une nouvelle voie d'approche thérapeutique : la « thérapie génique ». Il s'agit d'introduire de nouveaux gènes dans l'organisme afin de pallier une déficience héréditaire.

L'évolution sans cesse croissante de la connaissance en génétique pose plusieurs problèmes éthiques liés au clonage, aux divers types d'eugénismes possibles, à la propriété intellectuelle de gènes et aux possibles risques environnementaux dus aux OGM. La compréhension du fonctionnement de la machinerie cellulaire est ainsi rendue plus complexe : en effet, plus on l'étudie, plus les acteurs sont nombreux (ADN, ARN messenger, de transfert, microARN, etc.) et le nombre de rétro-actions (épissage, édition, etc.) entre ces acteurs grandit.

Avez-vous bien compris?

Devoir 1. *Répondez aux questions:*

1. Quelle est l'étymologie du mot génétique?
2. Quel est l'objet d'études de la génétique?
3. Qui a inventé le terme « **génétique** »?
4. En quelles branches s'est diversifiée la génétique?
5. Sur quoi se fonde l'hérédité?
6. Quel est l'objet d'études de la biologie cellulaire et de la biologie moléculaire ?

Devoir 2. *Trouvez dans le texte les mots et des expressions suivants et traduisez-les en ukrainien:* dériver; l'engendrement; l'hérédité; héréditaire; la branche; la génétique formelle; la transmission; un géniteur; revenir à; la mise en évidence; se diversifier en; la génétique du développement; la génétique médicale; la génomique; la génétique quantitative; la génétique de l'évolution; la génétique des populations; la génétique chronologique; un stade unicellulaire; un œuf fécondé; se focaliser sur; la mise en place; des espèces modèles; la drosophile; la ségrégation; le biais; l'unité transcrite; l'unité de régulations; un promoteur; supprimer; pallier; une déficience héréditaire; la propriété intellectuelle;

Devoir 3. *Relevez dans le texte les équivalents français des mots et des expressions ukrainiens:* спадковість; урізноманітнити; галузь; генетика розвитку; медична генетика; геноміка; кількісна генетика; еволюційна генетика; популяційна генетика; хронологічна генетика; зосередитися на; двостороння симетрія; радіальна симетрія; багатоклітинний; вид; нематода; прагнути до; відповідальний за; впроваджувати; змінювати;

Devoir 4. *Dites si c'est vrai ou faux?*

1. La génétique formelle s'intéresse à la transmission des caractères héréditaires entre des géniteurs et leur descendance.
2. Le terme « **génétique** » est proposé par James Watson.
3. La génétique médicale cherche à identifier les mutations responsables des maladies.
4. La « thérapie génique » étudie la structure et l'évolution des génomes.
5. La biologie cellulaire et la biologie moléculaire étudient les gènes et leur support matériel.

Devoir 5. *Relisez le texte et terminez les phrases:*

1. L'invention du terme « **génétique** » revient au biologiste anglais ...
2. La biologie cellulaire et la biologie moléculaire étudient ...
3. La génétique du développement se focalise tout particulièrement sur ...
4. Les progrès de la branche ingénierie de la génétique, le génie génétique, ont permis de ...
5. La génétique chronologique étudie l'âge de la séparation des ...

Devoir 6. *Traduisez le texte par écrit.*

Devoir 7. *Faites le résumé écrit du texte lu.*

Devoir 8. Pour mieux comprendre ce thème trouvez un vidéo : **La génétique, du 20. XI.2016** (https://www.youtube.com/watch?v=U1zK2dytOZ0&ab_channel=pasyoscience)

Unité 4-5 Histoire de la génétique et de la biologie moléculaire

I. Lisez le texte proposé et tâchez de le comprendre.

En 1862, **Charles Naudin** est primé par l'Académie des sciences pour son *Mémoire sur les hybrides du règne végétal*.

En 1865, passionné de sciences naturelles, le moine autrichien **Gregor Mendel**, dans le jardin de la cour de son monastère, décide de travailler sur des pois comestibles présentant sept caractères (forme et couleur de la graine, couleur de l'enveloppe, etc.), dont chacun peut se retrouver sous deux formes différentes. À partir de ses expériences, il publie, en 1866 sous l'autorité de la *Société des sciences naturelles de Brünn*, un article où il énonce les lois de transmission de certains caractères héréditaires. Cet article, «Recherche sur les hybrides végétaux», est envoyé aux scientifiques des quatre coins du monde : les réactions sont mitigées, voire inexistantes. Ce n'est qu'en 1907 que son article fut reconnu et traduit en français.

En 1869 l'ADN est isolé par **Friedrich Miescher**, un médecin suisse. Il récupère les bandages ayant servi à soigner des plaies infectées et il isole une substance riche en phosphore dans le pus. Il nomme cette substance nucléine. Il trouve la nucléine dans toutes les cellules et dans le sperme de saumon.

En 1879, **Walther Flemming** décrit pour la première fois une mitose. La mitose avait déjà été décrite 40 ans avant par **Carl Nageli** mais celui-ci avait interprété la mitose comme une anomalie. Walter Flemming invente les termes

prophase, métaphase, et anaphase pour décrire la division cellulaire. Son travail est publié en 1882.

En 1880, **Oskar Hertwig** et **Eduard Strasburger** découvrent que la fusion du noyau de l'ovule et du spermatozoïde est l'élément essentiel de la fécondation.

En 1891, **Theodor Boveri** démontre et affirme que les chromosomes sont indispensables à la vie.

En 1900, redécouverte des lois de l'hérédité : **Hugo de Vries**, Carl Correns et Erich von Tschermak-Seysenegg redécouvrent de façon indépendante les lois de Mendel.

En 1902, **Walter Sutton** observe pour la première fois une méiose, propose la théorie chromosomique de l'hérédité, c'est-à-dire que les chromosomes seraient les supports des gènes. Il remarque que le modèle de séparation des chromosomes supporte tout à fait la théorie de Mendel. Il publie son travail la même année. Sa théorie sera démontrée par les travaux de **Thomas Morgan**. Première description d'une maladie humaine héréditaire par **Archibald Garrod** : l'alcaptonurie.

En 1909, **Wilhelm Johannsen** crée le terme gène et fait la différence entre l'aspect d'un être (phénotype) et son gène (génotype). **William Bateson**, quatre ans avant, utilisait le terme génétique dans un article et la nécessité de nommer les variations héréditaires.

En 1911, **Thomas Morgan** démontre l'existence de mutations en conduisant des expériences sur des drosophiles mutantes aux yeux blancs (mouches du vinaigre). Il montre que les chromosomes sont les supports des gènes, grâce à la découverte des liaisons génétiques (*genetic linkage*) et des recombinaisons génétiques. Il travaille avec **Alfred Sturtevant**, **Hermann Muller**, et **Calvin Bridges**. Il reçoit le prix Nobel de Médecine en 1933. Ses expériences permettront de consolider la théorie chromosomique de l'hérédité.

En 1913, **Morgan et Alfred Sturtevant** publient la première carte génétique du chromosome X de la drosophile, montrant l'ordre et la succession des gènes le long du chromosome.

En 1928, **Fred Griffith** découvre la transformation génétique des bactéries, grâce à des expériences sur le pneumocoque. La transformation permet un transfert d'information génétique entre deux cellules. Il ne connaît pas la nature de ce principe transformant.

En 1941, **George Beadle et Edward Tatum** émettent l'hypothèse qu'un gène code une (et uniquement une) enzyme en étudiant *Neurospora crassa*.

En 1943, la diffraction au rayon X de l'ADN par **William Astbury** permet d'émettre la première hypothèse concernant la structure de la molécule : une structure régulière et périodique qu'il décrit comme une pile de pièces de monnaie (*like a pile of pennies*).

En 1944, **Oswald Avery, Colin MacLeod, et Maclyn McCarty** démontrent que l'ADN est une molécule associée à une information héréditaire et peut transformer une cellule.

Barbara McClintock montre que les gènes peuvent se déplacer et que le génome est beaucoup moins statique que prévu. Elle reçoit le prix Nobel de Médecine en 1983.

En 1950, la structure chimique de l'ADN a été définie par **Phoebus Levene** (post mortem) et **Alexander Robert Todd**.

En 1952, **Alfred Hershey et Martha Chase** découvrent que seul l'ADN d'un virus a besoin de pénétrer dans une cellule pour l'infecter. Leurs travaux renforcent considérablement l'hypothèse que les gènes sont faits d'ADN.

En 1953, simultanément aux travaux de recherche de **Maurice Wilkins** et Rosalind **Franklin** qui réalisèrent un cliché d'une molécule d'ADN, James Watson et Francis **Crick** présentent le modèle en double hélice de l'ADN, expliquant ainsi que l'information génétique puisse être portée par cette molécule. **Watson, Crick et Wilkins** recevront en 1962 le prix Nobel de médecine pour cette découverte.

En 1955, **Joe Hin Tjio** fait le premier compte exact des chromosomes humains : 46. **Arthur Kornberg** découvre l'ADN polymérase, une enzyme permettant la réplication de l'ADN.

En 1957, le mécanisme de réplication de l'ADN est mis en évidence.

En 1958, le P^r **Raymond Turpin** de l'hôpital Trousseau, Marthe Gautier et Jérôme Lejeune réalisent une étude des chromosomes d'un enfant dit « mongolien » et découvre l'existence d'un chromosome en trop sur la 21^e paire. Pour la première fois au monde est établi un lien entre un handicap mental et une anomalie chromosomique. Par la suite, **Jérôme Lejeune** et ses collaborateurs découvrent le mécanisme de bien d'autres maladies chromosomiques, ouvrant ainsi la voie à la cytogénétique et à la génétique moderne.

Dans les années 1960, **François Jacob et Jacques Monod** élucident le mécanisme de la biosynthèse des protéines. Introduisant la distinction entre « gènes structuraux » et « gènes régulateurs », ils montrent que la régulation de cette synthèse fait appel à des protéines et mettent en évidence l'existence de séquences d'ADN non traduites mais jouant un rôle dans l'expression des gènes. Le principe de code génétique est admis.

En 1961, **François Jacob, Jacques Monod et André Lwoff** avancent conjointement l'idée de programme génétique.

En 1962, **Crick, Watson et Wilkins** reçoivent le prix Nobel de médecine pour avoir établi que les triplets de bases étaient des codes. Le comité Nobel évoquera « la plus grande réussite scientifique de notre siècle ».

En 1966, **J. L. Hubby et Richard C. Lewontin** ouvrent la voie au domaine de la recherche sur l'évolution moléculaire en introduisant les techniques de la biologie moléculaire comme l'électrophorèse sur gel dans la recherche sur la génétique des populations.

- 1968 : prix Nobel décerné pour le déchiffrement du code génétique.
- 1975 : autre prix Nobel pour la découverte du mécanisme de fonctionnement des *virus*.

La génomique devient dès lors l'objet d'intérêts économiques importants.

Dans le même temps, la sociobiologie et la psychologie évolutionniste d'**Edward O. Wilson** se fondent sur l'idéologie du déterminisme génétique que génère l'idée - devenue fausse - de programme génétique. De la sorte, c'est-à-dire selon une conception évolutionniste (linéaire et réductionniste) générée par

le néodarwinisme et le mythe du Graal de la génétique, ces deux domaines débordent sur la sphère sociale et politique. C'est ainsi que, tout en apportant une conception scientifique selon une pensée « dialectique », et quelques autres membres du groupe de *Science for the People* ont dé**Stephen Jay Gould, Richard C. Lewontin** marré la polémique encore en cours sur la sociobiologie et la psychologie évolutionniste.

En 1980, la Cour Suprême des États-Unis admet pour la première fois au monde le principe de brevetabilité du vivant pour une bactérie génétiquement modifiée (*oil-eating bacteria*). Cette décision juridique est confirmée en 1987 par l'Office Américain des Brevets, qui reconnaît la brevetabilité du vivant, à l'exception notable de l'être humain.

En 1986, est réalisé le premier essai en champ de plante transgénique (un tabac résistant à un antibiotique).

En 1989, il est décidé de décoder les 3 milliards de paires de bases du génome humain pour identifier les gènes afin de comprendre, dépister et prévenir les maladies génétiques et tenter de les soigner. Une première équipe se lance dans la course : le Human Genome Project, coordonné par le NIH (National Institutes of Health) et composé de 18 pays dont la France avec le Génomscope d'Évry qui sera chargée de séquencer le chromosome 14.

Dans les années 1990, à Évry, des méthodologies utilisant des robots sont mises au point pour gérer toute l'information issue de la génomique.

En 1992, l'Union européenne reconnaît à son tour la brevetabilité du vivant et accorde un brevet pour la création d'une souris transgénique. Elle adopte en 1998 la directive sur la brevetabilité des inventions biotechnologiques : sont désormais brevetables les inventions sur des végétaux et animaux, ainsi que les séquences de gènes. En 1998, l'Europe adopte une Directive fondamentale relative à la protection des inventions biotechnologiques : sont désormais brevetables les inventions sur des végétaux et animaux, ainsi que les séquences de gènes.

Dans le même temps les premiers Mouvement anti-OGM se forment contre le lobby du « complexe génético-industriel » dans le domaine de l'OGM. Les OGM, *organismes génétiquement modifiés* sont en réalité pour le généticien Richard C.

Lewontin et Jean-Pierre Berlan des CCB, *clones chimériques brevetés*. Cela ouvre de nombreux débats politiques et médiatiques, divers et variés, sur l'OGM conduisant à des réglementations.

En 1992-1996, les premières cartes génétiques du génome humain sont publiées par **J. Weissenbach** et **D. Cohen** dans un laboratoire du Généthon.

En 1998, créée par **Craig Venter** et **Perkin Elmer** (leader dans le domaine des séquenceurs automatiques), la société privée Celera Genomics commence elle aussi le séquençage du génome humain en utilisant une autre technique que celle utilisée par le NIH.

En 1999, un premier chromosome humain, le 22, est séquencé par une équipe coordonnée par le centre Sanger, au Royaume-Uni.

En juin 2000, **le NIH** et **Celera Genomics** annoncent chacun l'obtention de 99 % de la séquence du génome humain. Les publications suivront en 2001 dans les journaux Nature pour le NIH et Science pour Celera Genomics.

En juillet 2002, des chercheurs japonais de l'université de Tokyo ont introduit 2 nouvelles bases, S et Y, aux 4 déjà existantes (A, T, G, C) sur une bactérie de type *Escherichia coli*, ils l'ont donc dotée d'un patrimoine génétique n'ayant rien de commun avec celui des autres êtres vivants et lui ont fait produire une protéine encore inconnue dans la nature. Certains n'hésitent pas à parler de nouvelle genèse, puisque d'aucuns y voient une nouvelle grammaire autorisant la création d'êtres vivants qui non seulement étaient inimaginables avant mais qui, surtout, n'auraient jamais pu voir le jour.

Le 14 avril 2003, la fin du séquençage du génome humain est annoncée.

Les années 2010 vont vers la fin du « tout gène » et du réductionnisme de la génétique moléculaire des quarante dernières années avec la découverte de phénomènes épigénétiques liés à l'influence de l'environnement sur le gène.

(<https://fr.wikipedia.org/wiki/>)

Avez-vous bien compris?

Devoir 1. *Répondez aux questions :*

1. Quelles lois ont été énoncées par Gregor Mendel en 1866?
2. Qu'est-ce qui a été décrit par Walter Flemming en 1879?
3. Qu'est-ce qui a été observé pour la première fois par Walter Sutton en 1902
4. Qu'est-ce qui a été établi pour la première fois au monde en 1958?
5. Quand a été admis le principe de code génétique ?
6. Qu'est-ce qui a été admis pour la première fois au monde par la Cour Suprême des États-Unis en 1980 ?
7. Quel essai a été réalisé en champ de plante transgénique en 1986 ?
8. Quelles méthodologies ont été mises au point dans les années 1990, à Évry ?
9. Qu'est-ce qui a été publié par J. Weissenbach et D. Cohen en 1992-1996 ?

Devoir 2. *Trouvez dans le texte les mots et des expressions suivants et traduisez-les en ukrainien:* travailler sur; des pois comestibles; l'enveloppe; énoncer; l'ADN (Abréviation d'Acide DésoxyriboNucléique); récupérer les bandages; soigner des plaies infectées; une substance riche en phosphore; la nucléine; la prophase; la métaphase; l'anaphase; la fusion du noyau; la fécondation; le modèle en double hélice; une enzyme; la réplication de l'ADN; une anomalie chromosomique; la cytogénétique; la biosynthèse des protéines; faire appel à; les triplets de bases; l'alcaptonurie; déborder sur; mettre au point; une souris transgénique; relative à; l'OGM (*les organismes génétiquement modifiés*); des CCB (*clones chimériques brevetés*); la carte génétique; le séquençage du génome humain; l'obtention; une bactérie de type ; être lié à;

Devoir 3. *Relevez dans le texte les équivalents français des mots et des expressions ukrainiens:* закони передачі спадкових ознак; служити, насіння; використовуватися для; мітоз; поділ клітин; розумова вада; розшифровка генетичного коду; профілактика генетичних захворювань; виявити генетичне захворювання; секвенування геному людини; генетична спадщина; епігенетичні явища; відкриття; вплив; білок; генезис; редукціонізм;

Devoir 4. *Dites si c'est vrai ou faux (en lisant le texte proposé)*

1. Le moine autrichien Gregor Mendel publie en 1866 un article où il énonce les lois de transmission de certains caractères héréditaires.
2. Friedrich Miescher, un médecin suisse, découvre des lois de l'hérédité.
3. En 1962, Crick, Watson et Wilkins reçoivent le prix Nobel de médecine.
4. Dans les années 1990, à Évry, des méthodologies utilisant des robots sont mises au point pour gérer toute l'information issue de la génomique.
5. En juin 2000, la fin du séquençage du génome humain est annoncée.

Devoir 5. *Relisez le texte et terminez les phrases:*

1. En juillet 2002, des chercheurs japonais de l'université de Tokyo ont introduit 2 nouvelles bases...
2. Les années 2010 vont vers la fin du « tout gène » et du réductionnisme de...
3. En 1989, il est décidé de décoder les 3 milliards de paires de bases du...
4. Barbara McClintock montre que les gènes peuvent se déplacer et ...
5. En 1911, Thomas Morgan démontre l'existence de mutations en conduisant des expériences sur ...
6. En 1880, Oskar Hertwig et Eduard Strasburger découvrent que la fusion ...

Devoir 6. *Traduisez par écrit l'extrait de la page 23-24.*

Devoir 7. *Faites le résumé écrit du texte lu.*

Unité 6 Les notions-clés de la génétique médicale

I. Lisez le texte proposé et tâchez de le comprendre:

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.

6.1 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.

6.1.1 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^{ème} 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.

6.1.2 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.

6.1.3. 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

6.1.4. 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.)]

6.2. 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>

Avez-vous bien compris?

Devoir 1. *Répondez aux questions :*

1. Qu'est-ce qui renferme toute notre information génétique?
2. Qu'est-ce qu'un chromosome?
3. Qu'est-ce que l'ADN?
4. Qu'est-ce qu'un gène?
5. Quel est le rôle de l'hémoglobine?
6. Quel est le rôle des anticorps?
7. Combien de principaux modes de transmission de la maladie existe-t-il?

Devoir 2. *Trouvez dans le texte les mots et des expressions suivants et traduisez-les en ukrainien:* un noyau; d’origine paternelle; d’origine maternelle; l’adénine; la thymine; la guanine; la cytosine; correspondre à; en double; l’allèle; indiquer; la traduction du code génétique; l’hémoglobine; l’actine; la myosine; servir à; la contraction des muscles; les anticorps; perturbe; l’absence de fabrication; l’excès de fabrication; la fabrication anormale; en fonction de; le patrimoine génétique; les facteurs environnementaux; se transmettre; au sein de l’organisme; transmissible; être à l’origine; somatique;

Devoir 3. *Relevez dans le texte les équivalents français des mots et des expressions ukrainiens:* бути розподіленим; аутосоми; генетичний код; функціонування організму; нуклеотиди; алелі; синтезувати; переносити кисень; скорочення м'язів; антитіла; виробництво білка; відсутність виробництва; надмірне виробництво; аномальне виробництво; викликати генетичне захворювання; генетична аномалія; залишитися непоміченим; в залежності від середовища; експресія генів; способи передачі; трансмісивний; походження; соматичний.

Devoir 4. *Dites si c'est vrai ou faux:*

1. Le noyau renferme toute notre information génétique.
2. L'ADN, qui constitue nos chromosomes, porte 23000 gènes.
3. L'ADN est constitué de quatre éléments complémentaires, les nucléotides .
4. L'actine est la protéine qui transporte l'oxygène dans le sang.
5. Les facteurs environnementaux diminuent parfois le poids de la part du patrimoine génétique.
6. L'ADN de chaque humain est pour moitié hérité de son père et pour l'autre de sa mère.

Devoir 5. *Relisez le texte et terminez les phrases:*

1. Les chromosomes sont constitués d'ADN qui porte ...
2. L'ADN est constitué de quatre éléments complémentaires ...
3. Nous produisons des dizaines de milliers ...
4. L'actine et la myosine sont des protéines qui ...
5. L'ADN (chromosomes, gènes) de chaque humain est pour moitié hérité de son...
6. L'anomalie génétique peut survenir de façon accidentelle, non héritée, lors...
7. Ces cellules peuvent alors être à l'origine ...

Devoir 6. *Traduisez par écrit l'extrait 6.2.*

Devoir 7. *Faites le résumé écrit du texte lu.*

Unité 7 L'information génétique

Lisez le texte proposé et tâchez de le comprendre

7.1. Qu'est-ce qu'un gène?

Un gène est une unité d'information génétique, constitué par plusieurs nucléotides (1 nucléotide est constitué par un groupement phosphate, un sucre et une base azotée). Les gènes sont soit codant et leur information génétique est utilisée : 1/pour la biosynthèse des protéines 2/lors de la formation d'un embryon, ou bien sont de l'ADN non codant et dont l'information génétique ne sera pas traduite directement en protéine mais assurera toute une série d'autres fonctions, comme l'activation et la désactivation de l'expression de certains gènes.

Plus largement dans une définition prenant en compte les découvertes récentes, notamment sur les microARN, on peut dire qu'un gène est « l'ensemble des séquences d'ADN qui concourent à la production régulée d'un ou plusieurs ARN, ou d'une ou plusieurs protéines ».

7.2 Quel est le support de l'information génétique?

L'information génétique est portée par l'acide désoxyribonucléique, ou ADN. L'ADN est une macromolécule formée par l'enchaînement de nombreux nucléotides. Chaque nucléotide est formé d'un groupement phosphate, d'un glucide, le désoxyribose, et d'une base azotée. Il existe quatre bases azotées différentes donc quatre nucléotides différents dans l'ADN : l'adénine, la cytosine, la guanine et la thymine.

La molécule d'ADN est formée de deux chaînes de nucléotides enroulées en double hélice. Les nucléotides sont complémentaires deux à deux : en face d'une cytosine se trouve toujours une guanine ; en face d'une adénine se trouve toujours une thymine.

C'est la séquence, c'est-à-dire l'ordre et le nombre des nucléotides d'un gène, qui porte l'information génétique.

7.3 Comment l'information génétique gouverne-t-elle le phénotype?

L'ADN sert de support pour la synthèse des protéines. L'information génétique portée par l'ADN est « reportée » dans une molécule d'ARNm (acide ribonucléique « messenger ») lors de la transcription, puis l'ARNm sert de support pour la synthèse d'une protéine lors de la traduction. Chaque triplet de nucléotide (ou codon) de l'ARNm « code » un acide aminé (cela signifie que chaque triplet « appelle » un acide aminé précis), selon la correspondance établie par le code génétique. Ainsi la séquence en acides aminés de la protéine dépend directement de la séquence en nucléotides de l'ADN. Or les protéines forment le phénotype moléculaire de la cellule ou de l'individu. Le phénotype moléculaire conditionne le phénotype cellulaire et finalement le phénotype de l'organisme.

7.4 Comment l'information génétique est-elle transmise lors de la division cellulaire?

Tous les organismes vivants : animaux, végétaux, sont constitués de cellules. Ainsi, un être humain est composé de, selon les auteurs, 50 000 milliards à 100 000 milliards de cellules. Toutes les cellules d'un être vivant proviennent de la même cellule initiale qui s'est divisée un très grand nombre de fois, au cours de l'embryogenèse puis du développement fœtal.

Au cours d'un cycle cellulaire (succession des étapes de la vie de la cellule), la cellule réplique son ADN, c'est-à-dire que toute l'information génétique est dupliquée à l'identique : elle se retrouve avec deux « copies » complètes de son information génétique, ses chromosomes sont constitués de deux chromatides identiques. Lors de la division cellulaire, ou mitose, les deux chromatides de chaque chromosome se séparent pour former deux lots identiques de chromosomes (à une seule chromatide). Chaque cellule fille reçoit un de ces lots. Ainsi, au terme d'une mitose, les deux cellules filles issues de la cellule mère possèdent exactement le même patrimoine génétique : elles sont des copies conformes l'une de l'autre.

<https://fr.wikipedia.org/wiki/>

Avez-vous bien compris?

Devoir 1. *Répondez aux questions :*

1. Qu'est-ce qu'un gène ?
2. Quel est le support de l'information génétique?
3. Comment l'information génétique gouverne-t-elle le phénotype ?
4. Comment l'information génétique est-elle transmise lors de la division cellulaire ?

5. De combien de cellules est composé un être humain ?

6. Quel patrimoine génétique possèdent les deux cellules filles issues de la cellule mère ?

Devoir 2. *Trouvez dans le texte les mots et des expressions suivants et traduisez-les en ukrainien:* un gène; l'expression; prendre en compte; l'acide désoxyribonucléique; un glucide; un désoxyribose; l'adénine; la cytosine; en double hélice; un triplet; une correspondance; la séquence; la cellule initiale; un lot; une mitose; être constitués de; conformes l'une de l'autre ;

Devoir 3. *Relevez dans le texte les équivalents français des mots et des expressions ukrainiens:* нуклеотид; біосинтез; активація; дезактивація; брати до уваги; послідовність; дезоксирибонуклеїнова кислота; гуанін; тимін; фенотип; ембріогенез; хроматида; мітоз; складатися з; відповідати один одному;

Devoir 4. *Dites si c'est vrai ou faux:*

1. Tous les organismes vivants : animaux, végétaux, sont constitués de cellules.
2. Toutes les cellules d'un être vivant proviennent de la même cellule initiale qui s'est divisée un très grand nombre de fois.
3. L'ADN est une macromolécule formée par l'enchaînement de nombreux nucléotides.
4. La molécule d'ADN est formée de trois chaînes de nucléotides.
5. Le phénotype moléculaire conditionne le phénotype de l'organisme.

Devoir 5. *Relisez le texte et terminez les phrases:*

1. Lors de la division cellulaire, ou mitose, les deux chromatides de chaque chromosome se séparent ...

2. L'information génétique portée par l'ADN est « reportée » dans une molécule...

3. La molécule d'ADN est formée de deux chaînes de nucléotides enroulées...

4. L'information génétique est portée par...

5. Les gènes sont soit codant et leur information...

6. Il existe quatre bases azotées différentes ...

Devoir 6. *Traduisez par écrit tout le texte.*

Devoir 7. *Faites le résumé écrit du texte lu.*

Unité 8. Revue générale de la génétique

Lisez le texte proposé et tâchez de le comprendre

8.1 Un gène, l'unité fondamentale d'hérédité, est un segment d'ADN contenant toutes les informations nécessaires pour synthétiser un polypeptide (la protéine). La synthèse des protéines, une structure en plis, tertiaire et quaternaire déterminent au final une grande partie de la structure et des fonctions du corps.

8.2 Structure

Les humains ont environ 20 000 à 23 000 gènes selon la définition d'un gène. Les gènes sont contenus dans les chromosomes du noyau cellulaire et des mitochondries. Chez l'homme, les noyaux de cellules somatiques contiennent normalement 46 chromosomes, répartis en 23 paires. Chaque paire est constituée d'un chromosome provenant de la mère et l'autre du père. Les 22 paires de chromosomes (numéros de 1 à 22), dits autosomes, sont habituellement homologues (identiques en dimension, forme, position et nombre de gènes). La 23e paire, les chromosomes sexuels (X et Y), détermine le sexe d'une personne et contient d'autres gènes fonctionnels. Les femmes possèdent 2 chromosomes X (qui sont homologues) dans les noyaux des cellules somatiques; les hommes ont un chromosome X et un chromosome Y (qui sont hétérologues).

Le chromosome X est porteur des gènes responsables de nombreux traits héréditaires; le chromosome Y, plus petit, porte les gènes qui déclenchent la différenciation sexuelle masculine, mais aussi d'autres gènes en plus petit nombre. Puisque le chromosome X porte beaucoup plus de gènes que le chromosome Y, de nombreux gènes du chromosome X ne sont pas appariés chez le sujet de sexe masculin; afin de maintenir l'équilibre du matériel génétique entre les hommes et les femmes, un des chromosomes X est inactivé au hasard chez les femmes (lyonisation). Le caryotype illustre le jeu complet de chromosomes des cellules d'un individu.

Les cellules germinales (ovules et spermatozoïdes), se divisent par méiose, qui réduit le nombre de leurs chromosomes à 23, la moitié de celui des cellules somatiques. Au cours de la méiose, les informations génétiques héréditaires de la mère et du père sont recombinaées par "crossing-over" (échange entre chromosomes homologues). Ainsi, lorsqu'un ovule est fécondé par un spermatozoïde lors de la conception, le nombre normal de 46 chromosomes est reconstitué.

Les gènes sont disposés linéairement à l'intérieur de l'ADN des chromosomes. Chaque gène a une localisation spécifique (locus) et généralement identique sur chacun des 2 chromosomes homologues. Les gènes qui occupent les mêmes loci sur chaque paire de chromosomes (un hérité de la mère et l'autre du père) sont appelés allèles. Chaque gène est constitué d'une séquence d'ADN spécifique; 2 allèles peuvent avoir des séquences nucléotidiques légèrement différentes ou identiques. L'homozygotie se définit comme une paire d'allèles identiques d'un gène particulier; un sujet présentant 2 allèles identiques pour un gène particulier est dit homozygote. Certains gènes apparaissent sous forme de multiples copies qui peuvent se trouver les unes à côté des autres ou à différents endroits de chromosomes identiques ou différents.

(Par **David N. Finegold** ,University of Pittsburgh)

Avez-vous bien compris?

Devoir 1. *Répondez aux questions:*

1. Qu'est-ce qu'un gène ?
2. Qu'est-ce qui détermine une grande partie de la structure et des fonctions du corps?
3. Combien de chromosomes contiennent normalement les noyaux de cellules somatiques?
4. Quelle paire de chromosome détermine le sexe d'une personne?
5. Quel chromosome est porteur des gènes responsables de nombreux traits héréditaires?
6. Quels gènes porte le chromosome Y?

Devoir 2. *Trouvez dans le texte les mots et des expressions suivants et traduisez-les en ukrainien:* contenir une information; un polypeptide; une structure en plis; tertiaire; quaternaire; le noyau cellulaire; répartir en; provenir; homologue; hétérologue; un trait héréditaire; déclencher la différenciation sexuelle; maintenir l'équilibre; au hasard; les cellules germinales; par méiose; un ovule; linéairement; une localisation spécifique;

Devoir 3. *Relevez dans le texte les équivalents français des mots et des expressions ukrainiens:* фундаментальна одиниця; третинний; каріотип; четвортинний; розділяти на; однаковий; гетерологічний; успадкована ознака; статеві диференціація; підтримувати рівновагу; статеві клітини; мейоз; лінійно; гомозиготний;

Devoir 4. *Dites si c'est vrai ou faux:*

1. Au cours de la méiose, les informations génétiques héréditaires de la mère et du père sont recombinaées par "crossing-over".
2. Les humains ont environ 20 000 à 25 000 gènes selon la définition d'un gène.
3. La 23^e paire, les chromosomes sexuels (X et Y), détermine le sexe d'une personne.

4. Le chromosome Y est porteur des gènes responsables de nombreux traits héréditaires.

5. Le chromosome X porte beaucoup plus de gènes que le chromosome Y.

6. L'homozygotie se définit comme une paire d'allèles identiques d'un gène particulier.

Devoir 5. *Relisez le texte et terminez les phrases:*

1. Lorsqu'un ovule est fécondé par un spermatozoïde lors de la conception, le nombre...

2. Afin de maintenir l'équilibre du matériel génétique entre les hommes et les femmes...

3. Les femmes possèdent 2 chromosomes X (qui sont homologues) dans les noyaux...

4. Chez l'homme, les noyaux de cellules somatiques contiennent normalement 46 chromosomes...

5. Un gène, l'unité fondamentale d'hérédité, est un segment...

Devoir 6. *Traduisez par écrit tout le texte.*

Devoir 7. *Faites le résumé écrit du texte lu.*

Unité 9 Applications cliniques de la génétique

Lisez le texte proposé et tâchez de le comprendre.

9.1 Compréhension de la maladie

La génétique a une compréhension avancée de nombreux troubles leur permettant parfois d'être reclassés. Par exemple, la classification de nombreuses ataxies spinocérébelleuses a été changée depuis des critères cliniques vers des critères basés sur la génétique. L'Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM) est une base de données qui catalogue les gènes humains et les troubles génétiques.

(Voir aussi Revue générale de la génétique.)

9.2 Diagnostic

Le dépistage génétique est utilisé pour détecter de nombreux troubles (p. ex., syndrome de Turner, syndrome de Klinefelter, hémochromatose). Le diagnostic d'un trouble génétique indique souvent que les proches de la personne affectée doivent être dépistés pour le défaut génétique ou pour leur statut de porteur. Un catalogue des tests génétiques et des études concernant de nombreuses maladies génétiques avec des stratégies diagnostiques et des recommandations en matière de conseils quant aux risques sont disponibles dans Genetic Testing Registry.

9.3 Dépistage génétique

Le dépistage génétique peut être utilisé dans les populations à risque d'une affection génétique particulière. Les critères habituels de dépistage génétique sont les suivants:

- Des modes de transmission génétique sont connus.
- Une thérapie efficace est disponible.
- Les examens de dépistage sont suffisamment valides, fiables, sensibles et spécifiques, non invasifs et sans danger.

La prévalence dans une population donnée doit être suffisamment élevée pour justifier le coût du dépistage.

Un objectif de dépistage génétique prénatal est d'identifier le parent hétérozygote asymptomatique porteur d'un gène d'une maladie récessive. Par exemple, les juifs Ashkénazes sont examinés à la recherche d'une maladie de Tay-Sachs, les Noirs sont testés pour la drépanocytose et plusieurs groupes ethniques sont dépistés pour la thalassémie (Dépistage génétique dans certains groupes ethniques). Si le partenaire d'un hétérozygote est également hétérozygote, le couple risque de concevoir un enfant atteint. Si le risque est suffisamment grand, le dépistage prénatal peut être poursuivi (p. ex., avec une amniocentèse, un prélèvement de villosités chorionales, un prélèvement de sang de cordon, un prélèvement de sang maternel, une imagerie fœtale). Dans certains cas, des troubles génétiques diagnostiqués en prénatal peuvent ensuite être traités, évitant des complications. Par exemple, un traitement prophylactique (régime alimentaire spécial ou traitement

substitutif) peut être envisagé pour la phénylcétonurie, la galactosémie et l'hypothyroïdie. Des corticostéroïdes administrés à la mère avant la délivrance peuvent réduire la sévérité d'hypoplasie virilisante des surrénales congénitale.

Un dépistage peut être approprié en cas d'antécédents familiaux de troubles à transmission dominante qui se manifeste plus tard au cours de la vie comme la maladie d'Huntington ou des cancers associés à des anomalies des gènes *BRCA1* et *BRCA2*. Le dépistage clarifie le risque de cette personne de développer le trouble, qui peut alors faire des projets appropriées, tels qu'un dépistage plus fréquent ou un traitement préventif.

Le dépistage peut également être indiqué lorsqu'un membre d'une famille est diagnostiqué avec un trouble génétique. Une personne qui est identifiée comme porteuse peut ainsi prendre des décisions éclairées sur la procréation.

9.4 Traitement

Comprendre les bases génétiques et moléculaires de la pathologie permet de guider son traitement. Par exemple, une restriction alimentaire peut éliminer les composés toxiques chez les patients qui présentent certaines anomalies génétiques, telles que la phénylcétonurie ou l'homocystinurie. Des vitamines ou d'autres agents peuvent améliorer un processus biochimique et donc réduire le niveau toxique d'un composé; p. ex., le folate (acide folique) réduit les taux d'homocystéine chez les sujets porteurs d'un polymorphisme particulier de la 5,10-méthylène tétrahydrofolate réductase. Le traitement peut faire appel au remplacement d'un composant déficient ou au blocage d'une voie métabolique hyperactive.

9.5 Pharmacogénomique

La pharmacogénomique est la science de la façon dont les caractéristiques génétiques influencent la réponse aux médicaments. Un des aspects de la pharmacogénomique est de savoir comment les gènes affectent la pharmacocinétique. Les caractéristiques génétiques d'une personne permettent de prédire la réponse aux traitements. Par exemple, le métabolisme de la warfarine est déterminé en partie par des variantes de gènes de l'enzyme CYP2C9 et de la vitamine K époxyde réductase 1. Les variations génétiques (p. ex., dans la production de l'UDP [uridine

diphosphate]-glucuronosyltransférase 1A1) permettent également de prédire si le médicament anticancéreux irinotécan aura des effets indésirables intolérables.

Un autre aspect de la pharmacogénomique est la pharmacodynamique (comment les médicaments interagissent avec les récepteurs cellulaires). La génétique et donc les caractéristiques des récepteurs des tissus pathologiques peut indiquer des cibles plus précises lors de l'élaboration de nouveaux médicaments (p. ex., médicaments anticancéreux). Par exemple, le trastuzumab peut cibler des récepteurs spécifiques des cellules cancéreuses dans les cancers du sein métastatique qui amplifient le gène *HER2/neu*. La présence du chromosome Philadelphie en cas de leucémie myéloïde chronique (LMC) guide la chimiothérapie.

9.6 Thérapie génique

La thérapie génique peut être globalement considérée comme tout traitement qui modifie la fonction des gènes. Cependant, la thérapie génique fait souvent appel à l'insertion de copies normales d'un gène dans les cellules de sujets atteints d'une maladie génétique spécifique. Les gènes normaux peuvent être fabriqués, par Polymerase Chain Reaction (PCR), à partir de l'ADN normal d'un autre sujet. Puisque la plupart des troubles génétiques sont récessifs, généralement un gène dominant normal est inséré. Actuellement, une telle thérapie génique d'insertion sera probablement plus efficace dans la prévention ou la guérison d'anomalie monogénique, telle que la mucoviscidose.

La **transfection virale** est un moyen de transférer de l'ADN dans les cellules hôtes. L'ADN normal est inséré dans un virus, qui transfecte ensuite les cellules hôtes, transmettant ainsi l'ADN dans le noyau cellulaire. Certaines préoccupations importantes sur l'insertion au moyen d'un virus sont représentées par les réactions au virus, la perte rapide du nouvel ADN normal (échec de la propagation) et les lésions du virus par les Ac développés contre la protéine transfectée que le système immunitaire reconnaît comme étrangère. Une autre manière de transférer l'ADN est d'utiliser des liposomes, qui sont absorbés par les cellules hôtes et ainsi livrer leur ADN au noyau cellulaire. Les problèmes potentiels avec les méthodes d'insertion de liposome comprennent l'incapacité à absorber les liposomes dans les cellules, une dégradation rapide de l'ADN normal et la perte rapide de l'intégration de l'ADN.

Avec la **technologie antisens**, plutôt que l'insertion de gènes normaux, l'expression des gènes peut être modifiée; p. ex., des médicaments peuvent se combiner avec des parties spécifiques de l'ADN, empêchant ou diminuant l'expression génique. La technologie antisens est actuellement essayée dans le traitement du cancer mais elle est encore expérimentale. Cependant, elle semble plus prometteuse que la thérapie génique d'insertion parce que le taux de réussite peut être plus élevé avec les complications moindres.

Une autre approche de la thérapie génique consiste à modifier chimiquement l'expression des gènes (p. ex., par une modification de la méthylation de l'ADN). De telles méthodes ont été testées expérimentalement dans le traitement du cancer. Une modification chimique peut également affecter l'empreinte génomique, bien que cet effet soit encore mal connu.

La thérapie génique est également étudiée expérimentalement dans la transplantation chirurgicale. Modifier les gènes des organes transplantés afin de les rendre plus compatibles avec les gènes du receveur rend le rejet (et ainsi au recours des médicaments immunosuppresseurs) moins probable. Cependant, à ce jour ce processus ne fonctionne que rarement.

*Par **David N. Finegold** , MD, University of Pittsburgh*

Avez-vous bien compris?

Devoir 1. Répondez aux questions:

1. Quel est le but d'utilisation du dépistage génétique?
2. Quels sont les critères habituels de dépistage génétique?
3. Quel est l'objectif de dépistage génétique prénatal?
4. Qu'est-ce qui permet de guider le traitement de la pathologie?
5. Qu'est-ce qu'une pharmacogénomique?
6. Qu'est-ce qu'une thérapie génique?
7. Qu'est-ce qu'une transfection virale ?

Devoir 2. *Trouvez dans le texte les mots et des expressions suivants et traduisez-les en ukrainien:* l'ataxie; détecter un trouble génétique; le défaut génétique; un dépistage génétique; une transmission génétique; la prévalence;

une maladie récessive; la thalassémie; une amniocentèse ; un prélèvement; un traitement substitutif; la phénylcétonurie; la délivrance; la procréation; faire appel à qch; la pharmacocinétique; la warfarine; le trastuzumab; la thérapie génique; l'insertion; la mucoviscidose; le noyau cellulaire; le système immunitaire; l'incapacité; la technologie antisens; l'expression génique; l'empreinte génomique;

Devoir 3. *Relevez dans le texte les équivalents français des mots et des expressions ukrainiens:* клінічний критерій; генетичний розлад; виявити генетичне захворювання; поширеність; таласемія; амніоцентез; ускладнення; замісна терапія; галактоземія ; гіпотиреоз; профілактичне лікування; закликати; фармакогеноміка; розробка; трастузумаб; моногенна аномалія; вірусна трансфекція; втрата; недієздатність; коефіцієнт успіху; ефект; ускладнення; хірургічна трансплантація; трансплантовані органи;

Devoir 4. *Dites si c'est vrai ou faux:*

1. Le dépistage génétique est utilisé pour détecter de nombreux troubles.
2. La prévalence dans une population donnée ne doit pas être élevée pour justifier le coût du dépistage.
3. Des troubles génétiques diagnostiqués en prénatal peuvent ensuite être traités, évitant des complications.
4. Pour guider le traitement il faut comprendre les bases génétiques et moléculaires de la pathologie.
5. Des vitamines ne peuvent pas réduire le niveau toxique d'un composé.
6. Une thérapie génique d'insertion sera probablement plus efficace dans la prévention ou la guérison de la mucoviscidose.

Devoir 5. *Relisez le texte et terminez les phrases:*

1. La transfection virale est un moyen de transférer...
2. Une autre approche de la thérapie génique consiste à...
3. Les critères habituels de dépistage génétique sont les suivants...

4. Un dépistage peut être approprié en cas d'antécédents...
5. La pharmacogénomique est la science de la façon...
6. La thérapie génique peut être globalement considérée comme...

Devoir 6. *Traduisez par écrit tout le texte.*

Devoir 7. *Faites le résumé écrit du texte lu.*

Unité 10-11 Les étapes du parcours de soin en génétique

Lisez le texte proposé et tâchez de le comprendre.

Le parcours de soin suivi par un patient en génétique commence et se termine par une consultation médicale. Celles-ci visent à donner au patient le maximum d'informations concernant la maladie pour laquelle il consulte, les enjeux d'un test génétique et les implications pour lui et sa famille, les mesures de prévention ou de soin qui existent.

10.1 QUI CONSULTE UN MÉDECIN GÉNÉTICIEN?

Le patient peut être adressé par un médecin généraliste ou spécialiste, ou consulter de lui-même.

Lorsque le patient est malade

Quand le patient présente les signes d'une maladie, le médecin traitant peut recourir à la consultation de génétique pour obtenir une aide au diagnostic. Dans certains cas, la suspicion du caractère génétique est évidente (par exemple l'hémochromatose). Pour d'autres, il s'agit de bénéficier des compétences d'un généticien pour établir un diagnostic complet (maladies rares).

Lorsque la personne est asymptomatique

Une personne est dite « asymptomatique » lorsqu'elle ne présente pas de signes de la maladie génétique familiale. Si la consultation de conseil génétique a montré un risque pour cette personne d'être porteuse de l'anomalie génétique identifiée dans sa famille, un examen peut lui être proposé.

Dans ce cadre, la prescription se fait par une équipe pluridisciplinaire, spécialisée dans la prise en charge des personnes asymptomatiques. Cette équipe réunit notamment des généticiens, des spécialistes de la maladie en cause et des psychologues.

Grossesse pathologique

On considère qu'une grossesse est pathologique lorsqu'une anomalie est suspectée chez l'enfant attendu. Il y a trois cas de figure :

- soit des antécédents médicaux particuliers de la femme enceinte et/ou de son conjoint,
- soit un risque accru d'anomalie chromosomique à la suite d'examens de dépistage prénatal,
- soit une anomalie dépistée lors d'une échographie fœtale.

Une consultation de génétique peut ainsi être proposée à la femme enceinte, dont le dossier est alors pris en charge par le Centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal (CPDPN). Cette consultation permet d'orienter d'éventuelles investigations génétiques du fœtus, en vue de préciser la pathologie et son degré de gravité.

10.2 LA CONSULTATION DE GÉNÉTIQUE

Qui assure les consultations de génétique?

Les consultations de génétique sont assurées par un **médecin généticien**. Elles **peuvent être complétées** par l'intervention d'un **conseiller en génétique**, exerçant sous la responsabilité du médecin.

Une consultation pour informer le patient

L'objectif premier d'une consultation de génétique est l'**information**. Le généticien va aborder plusieurs sujets avec le patient :

- les **enjeux de la consultation** (étude familiale, diagnostic)
- les **spécificités de la maladie** suspectée ou diagnostiquée (symptômes, mode de transmission)
- les **possibilités de prévention** ou de traitement

- les **modalités du test génétique** (communication du résultat, délais, limites du test, liberté d'y recourir ou non, etc.)

10.3 Le déroulement de la consultation

- **Avant la consultation**, et si le patient est adressé par un médecin généraliste ou un spécialiste, le généticien a besoin d'un **courrier détaillé** de sa part, accompagné de tous les éléments médicaux associés à la pathologie du patient (radiographies, échographies, prises de sang, résultats d'examens anatomopathologiques, auditifs, oculaires, etc.). Dans certains cas, afin de permettre au généticien de préparer au mieux la consultation, les patients peuvent être invités à répondre à des questionnaires sur leurs antécédents médicaux et sur leur famille.

- **Pendant la consultation**, le généticien interroge le patient sur ses antécédents familiaux. L'objectif? Établir au cours la consultation l'arbre généalogique précis du patient et son histoire personnelle. Cela permet de savoir quelles sont les maladies qui ont pu toucher de près ou de loin ses proches. Mais aussi de s'assurer que la maladie recherchée est potentiellement génétique et ne relève pas d'une autre cause (environnement, mode de vie, etc.). Le généticien peut ainsi comprendre le mode de transmission de la maladie et prescrire le bon test associé. Par ailleurs, un **examen clinique** peut éventuellement être réalisé lors de la consultation, avec si besoin la prise de photos pouvant être utiles au diagnostic.

- **A la fin de la consultation**, si l'examen de l'arbre généalogique évoque une prédisposition héréditaire, et en fonction de la pathologie suspectée, le médecin peut proposer un **test génétique**. Un consentement signé est alors systématiquement demandé au patient, avant toute prescription. Cette prescription est adaptée selon le contexte médical et se fait au **cas par cas**. Il s'agit d'un test dont le résultat est définitif et qui peut concerner d'autres membres de sa famille. Le patient doit être en mesure de comprendre ce qu'impliquent le test et son caractère non-obligatoire.

11.1 LE TEST GÉNÉTIQUE

En quoi consiste le test génétique?

Un test génétique est une **analyse de biologie médicale**, qui repose le plus souvent sur une simple prise de sang. L'objectif de ce test est de poser le diagnostic

d'une maladie génétique, ou de savoir, dans un contexte particulier, si une personne à risque peut transmettre cette maladie à ses enfants.

Concrètement, l'examen génétique va **étudier une partie du matériel génétique du patient** –chromosomes et/ou ADN– afin d'identifier une ou plusieurs anomalies éventuelles.

En France, plus de 1000 maladies différentes peuvent être diagnostiquées avec les tests génétiques, grâce au fonctionnement en réseau des **laboratoires spécialisés**. Dans certaines situations de maladies très rares, le diagnostic peut être fait dans un laboratoire spécialisé situé hors de France.

11.2 Le déroulement du test

En raison de sa particularité, le test doit être réalisé par un laboratoire autorisé (par l'Agence régionale de santé). Les biologistes en charge du test doivent être agréés par l'Agence de la biomédecine.

En fonction de la complexité du test demandé, l'obtention des résultats d'analyses peut prendre de quelques semaines à plusieurs mois : ils sont ensuite obligatoirement rendus aux patients par le généticien lors d'une **consultation individuelle**.

11.3 Et après?

Si une anomalie génétique est mise en évidence lors du test, le médecin avertit le patient (ou ses parents s'il est mineur) de l'importance d'informer les autres membres de la famille susceptibles d'être porteurs de la même anomalie. Il l'avertit aussi du risque que son silence pourrait leur faire courir, dès lors que des mesures de prévention ou de soin, ou de diagnostic prénatal ou préimplantatoire existent.

En aucun cas, le médecin n'a le droit de convoquer directement les apparentés. Une fois les analyses achevées, le généticien peut proposer un suivi adapté à chacun. Le généticien est ensuite responsable de la prise en charge complète du patient (psychologique, thérapeutique et sociale) et de la prescription éventuelle d'examens complémentaires.

<https://www.sante.fr/les-etapes-du-parcours-de-soin-en-genetique>

Avez-vous bien compris?

Devoir 1. *Répondez aux questions :*

1. Qui consulte un médecin généticien?
2. Qui assure les consultations de génétique?
3. Quel est le premier objectif d'une consultation de génétique?
4. En quoi consiste le test génétique?
5. De quoi est responsable le généticien est?

Devoir 2. *Trouvez dans le texte les mots et des expressions suivants et traduisez-les en ukrainien:* un médecin généraliste; recourir à; la suspicion; l'hémochromatose; établir un diagnostic; la prise en charge; une échographie fœtale; l'investigation; les enjeux de la consultation; un conseiller en génétique; les enjeux de la consultation; le déroulement; un courrier détaillé; un antécédent familial; une prise de sang; transmettre à qn; mettre en évidence;

Devoir 3. *Relevez dans le texte les équivalents français des mots et des expressions ukrainiens:* безсимптомний; генетична аномалія; хромосомна аномалія; обговорити тему; специфіка захворювання; пренатальна діагностика; з огляду на; ступінь тяжкості; можливості профілактики; рецепт; бути здатним; аналіз крові; передати; вивчити генетичний матеріал; спеціалізована лабораторія; особливість; отримання результатів аналізів;

Devoir 4. *Dites si c'est vrai ou faux:*

1. Une personne est asymptomatique lorsqu'elle ne présente pas de signes de la maladie génétique familiale.
2. Pour établir l'arbre généalogique le généticien interroge le patient sur ses antécédents familiaux.
3. Pour faire le test génétique le patient ne doit pas signer un consentement.
4. Plus de 1000 maladies différentes peuvent être diagnostiquées dans des laboratoires spécialisés situés hors de France.
5. L'obtention des résultats d'analyses peut prendre plusieurs mois.

Devoir 5. *Relisez le texte et terminez les phrases:*

1. Une fois les analyses achevées, le généticien peut ...
2. Quand le patient présente les signes d'une maladie, le médecin peut ...
3. On considère qu'une grossesse est pathologique lorsqu'une anomalie...
4. L'objectif premier d'une consultation de génétique est...
5. Dans certains cas, afin de permettre au généticien de préparer...

Devoir 6. *Traduisez par écrit tout le texte.*

Devoir 7. *Faites le résumé écrit du texte lu.*

Unité 12 Des professionnels spécialisés dans le domaine de la génétique médicale

Lisez le texte proposé et tâchez de le comprendre

Des professionnels spécialisés dans le domaine de la génétique médicale.

Qui sont-ils, et que font-ils?

12.1 LE GÉNÉTICIEN CLINICIEN: LA CONSULTATION

Le médecin généticien exerce à l'hôpital et assure plusieurs rôles:

- **Rôle de diagnostic**

Le généticien clinicien reçoit les patients en consultation, dès le début du parcours de soin. Il établit l'arbre généalogique du patient et recense ses antécédents familiaux. Il examine le patient et peut prescrire des examens complémentaires afin de compléter son diagnostic (radiographies, échographies, etc.). Il informe le patient, ou ses parents s'il est mineur, des modalités du test génétique et de ses conséquences psychologiques et thérapeutiques.

Selon la maladie suspectée et les souhaits du patient, il prescrit ensuite l'analyse génétique adaptée. Au sein de l'hôpital, le généticien peut donner des consultations dans tous les services et voir des patients aux pathologies très variées : retard mental, maladies neurologiques, pathologies immunitaires, malformations, troubles sensoriels, certains cancers, etc.

- **Rôle de prévention**

Le généticien peut dépister des sujets à risque de transmission à leur descendance d'une maladie génétique grave et incurable identifiée dans leur famille (par exemple mucoviscidose, myopathie ...). S'ils sont porteurs de cette maladie et s'ils le souhaitent, le médecin organise et coordonne le diagnostic prénatal (DPN) ou préimplantatoire (DPI).

Le généticien peut dépister les sujets à risque de développer eux-mêmes une maladie liée à une anomalie génétique identifiée dans leur famille (par exemple prédisposition génétique au cancer). L'objectif est de mettre en place chez ceux qui se révèlent porteurs de l'anomalie génétique les mesures de prévention et de soin. On parle alors de « médecine prédictive ».

- **Rôle de coordination**

Après avoir établi son diagnostic, le médecin généticien oriente son patient, dont la prise en charge peut nécessiter de consulter de nombreux autres spécialistes. Il apporte également une aide dans le soutien psychologique et social des patients, en les mettant en relation avec des professionnels spécialisés et en les aidant à trouver des structures d'accueil pour la vie quotidienne.

12.2 LE GÉNÉTICIEN BIOLOGISTE: LE LABORATOIRE

Le généticien biologiste réalise les **analyses biologiques génétiques**. Il peut effectuer des analyses chromosomiques (cytogénéticien) ou géniques (généticien moléculaire). Il vérifie les résultats des examens et met au point les tests diagnostiques pour les anomalies génétiques nouvellement identifiées. En raison de la haute technicité des analyses effectuées et de la particularité des informations obtenues (résultats prédictifs ou pré-symptomatiques), il est agréé par l'Agence de la biomédecine.

12.3 LE CONSEILLER EN GÉNÉTIQUE

Le conseiller en génétique occupe, en quelque sorte, une place d'intermédiaire entre le patient et le médecin généticien qui le suit.

Son rôle est en effet d'aider le patient à mieux comprendre les implications des résultats d'une analyse génétique pour lui et pour sa famille, et de présenter les

risques éventuels de la transmission de la maladie à ses enfants. Après la réalisation du test génétique, il informe également les patients sur leur prise en charge médicale et les thérapies possibles. A l'écoute du malade, il peut apporter un **soutien psychologique** autant qu'un **suivi**, dans le respect des conditions éthiques, sociales et culturelles.

12.4 LE PSYCHOLOGUE

Le rôle du psychologue est **d'accompagner les patients**, qui peuvent être confrontés à des situations délicates : maladies évolutives entraînant des dysfonctionnements moteurs et cognitifs, maladies rares difficiles à diagnostiquer, maladies génétiques incurables, etc. Le psychologue est là pour apporter le **soutien** nécessaire aux patients afin de les préparer et de les accompagner au mieux, à la fois pour gérer la maladie sur le plan individuel mais aussi pour en gérer les répercussions familiales. La consultation avec le psychologue est proposée au patient et à sa famille.

(<https://www.genetique-medicale.fr/la-genetique-medicale-et-vous/a-vos-cotes-des-professionnels-formes/article/a-vos-cotes-des-professionnels-formes>)

Avez-vous bien compris?

Devoir 1. *Répondez aux questions :*

1. Quels rôles exerce le médecin généticien à l'hôpital?
2. Que fait le généticien biologiste?
3. Quelle place occupe le conseiller en génétique ?
4. Quel est le rôle du psychologue?

Devoir 2. *Trouvez dans le texte les mots et des expressions suivants et traduisez-les en ukrainien:* le parcours de soin; l'arbre généalogique; l'antécédent familial; des modalités du test génétique; l'analyse génétique adaptée; au sein de; un sujet à risque de transmission; la médecine prédictive; établir un diagnostic; la prise en charge; mettre en relation avec qn; réaliser les analyses biologiques génétiques; mettre au point; l'implication; être confronté à qch; difficile à diagnostiquer; apporter un soutien nécessaire; gérer la maladie;

Devoir 3. *Relevez dans le texte les équivalents français des mots et des expressions ukrainiens:* родинне дерево; прописувати; розумова відсталість; неврологічні захворювання; імунні патології; сенсорні порушення; суб'єкти з ризиком передачі; невиліковний; догляд; психологічна підтримка; провести хромосомний аналіз; генетична аномалія; невиліковні генетичні захворювання; боротися з сімейними наслідками;

Devoir 4. *Dites si c'est vrai ou faux:*

1. Le généticien clinicien établit l'arbre généalogique du patient et recense ses antécédents familiaux.
2. Le conseiller en génétique réalise les analyses biologiques génétiques.
3. Le généticien biologiste vérifie les résultats des examens et met au point les tests diagnostiques pour les anomalies génétiques.
4. Le psychologue apporte le soutien nécessaire aux patients afin de les préparer et de les accompagner au mieux.
5. Au sein de l'hôpital, le généticien peut donner des consultations dans tous les services.

Devoir 5. *Relisez le texte et terminez les phrases:*

1. Le généticien peut dépister les sujets à risque de développer eux-mêmes une maladie liée ...
2. Le généticien clinicien reçoit les patients en consultation ...
3. Après avoir établi son diagnostic, le médecin généticien oriente son patient ...
4. Son rôle est en effet d'aider le patient à mieux comprendre les implications des résultats ...
5. Le rôle du psychologue est d'accompagner les patients, qui ...

Devoir 6. *Traduisez par écrit tout le texte.*

Devoir 7. *Faites le résumé écrit du texte lu.*

Unité 13 Les différents examens génétiques

Lisez le texte proposé et tâchez de le comprendre

13.1 Lorsque le contexte médical, personnel ou familial évoque une maladie d'origine génétique, un médecin peut être amené à vous prescrire un examen génétique. Plusieurs méthodes d'analyses peuvent être alors utilisées.

Le principe d'un examen génétique est d'analyser le matériel génétique (ADN ou chromosomes) qui se trouve dans les cellules de la personne.

Le plus souvent l'analyse est réalisée à partir d'une prise de sang. Certaines situations particulières nécessitent un autre type de prélèvement comme par exemple de salive, de cellules de la peau ou de cellules musculaires.

Dans le cas d'un diagnostic prénatal (DPN), en fonction de la situation et du terme de la grossesse, l'analyse génétique du fœtus peut être réalisée à partir d'un échantillon de liquide amniotique (liquide dans lequel se trouve le fœtus), d'un échantillon de cellules du trophoblaste (futur placenta) ou d'une prise de sang maternel (de l'ADN issu du fœtus circulant en petite quantité dans le sang de la mère).

Le prélèvement est ensuite transmis à un laboratoire d'analyse spécialisé. L'analyse et la méthode utilisée dépendent de l'indication.

13.2 ANALYSE DES CHROMOSOMES

Si l'anomalie résulte d'un problème au niveau du chromosome, on parle d'anomalie chromosomique. Ce type d'anomalies peut notamment être dû à la présence d'un chromosome supplémentaire sur une des paires (trisomie) ou à l'absence d'un chromosome sur une des paires (monosomie). Parfois, seulement une partie d'un chromosome est en trop ou manque. Pour identifier ces anomalies chromosomiques, différents examens peuvent être prescrits selon l'indication parmi lesquels un caryotype, une analyse par FISH (Hybridation in situ par fluorescence) ou une Analyse Chromosomique par Puce à ADN (ACPA).

13.3 Le caryotype

Le caryotype consiste à observer l'ensemble des chromosomes constituant le patrimoine génétique d'un individu. Une étape de culture des cellules est nécessaire (2 à 3 semaines) de manière à ce que les chromosomes puissent être observés au microscope au moment où ils se divisent. C'est le seul moment où ils sont visibles. On pourra ainsi les classer par paire, et en vérifier le nombre, la forme et la structure.

13.4 L'analyse par FISH (Fluorescent In Situ Hybridation)

L'analyse par FISH est une technique qui permet de voir une zone spécifique d'un chromosome, contrairement au caryotype qui permet de tous les analyser. Elle est donc proposée lorsque les signes cliniques orientent l'examen génétique vers un chromosome précis. Cet examen est généralement plus rapide. Il permet aussi de visualiser des anomalies de trop petite taille pour être identifiées sur le caryotype. Le principe de l'analyse par FISH est de rendre fluorescente la zone du (ou des) chromosome(s) que l'on veut visionner au microscope.

13.5 ANALYSE DES GÈNES

Si l'anomalie résulte de la modification d'un gène (ADN) on parle généralement de mutation. Ces mutations peuvent entraîner des dysfonctionnements plus ou moins graves: on parle alors de maladie génique. Dans cette situation la maladie peut être monogénique (elle résulte de la mutation d'un seul gène) ou polygénique (plusieurs gènes sont en cause).

13.6 Séquençage de gènes

Le principe du séquençage est la lecture des bases (code génétique) pour repérer une erreur (mutation). L'appareil qui permet cette lecture s'appelle un séquenceur. Contrairement aux chromosomes, l'ADN n'est pas visible au microscope. Une étape préalable est donc nécessaire pour que le séquenceur puisse lire le gène. Elle consiste à reproduire le fragment d'ADN en plusieurs millions de copies identiques (technique dite de PCR (Polymerase Chain Reaction)). Une fois amplifié, l'ADN peut alors être lu.

Les nouvelles générations de séquenceurs (NSG pour l'anglais New Generation Sequencing) permettent cette lecture de manière beaucoup plus rapide.

Ces techniques sont généralement utilisées pour lire plusieurs gènes en même temps, voire l'ensemble des gènes d'une personne si l'indication le nécessite (on parle alors d' « exome »). Néanmoins, plus le nombre de gènes séquencés est important plus le temps d'interprétation sera long.

13.7 DU CHROMOSOME AU GÈNE (ANALYSES MIXTES)

Certaines techniques plus récentes mixent l'approche de cytogénétique (analyses des chromosomes) et de la génétique moléculaire (analyses des gènes).

- **L'analyse chromosomique par puce à ADN (ACPA)** (aussi appelée CGH array)

Cette technique permet de repérer des anomalies chromosomiques ou l'existence de grands morceaux d'ADN (ou de gènes) en plus ou en moins.

Le principe de la puce est la comparaison de l'ADN du patient à de l'ADN standard. Cela permet de voir s'il y a une augmentation ou une diminution anormale du matériel génétique qui pourrait expliquer la maladie recherchée.

- **Les nouvelles générations de séquenceurs (NGS)**

Les séquenceurs sont parfois utilisés non pas pour « lire » l'ADN, mais pour permettre de compter le nombre de chromosomes et donc de mettre en évidence, par exemple, la présence de monosomie (un chromosome en moins) ou de trisomie (un chromosome en plus).

13.8 LES RÉSULTATS DE L'EXAMEN GÉNÉTIQUE

La durée nécessaire à la réalisation d'un examen génétique dépend notamment de la technique utilisée, de l'anomalie recherchée et de la nécessité éventuelle de combiner plusieurs d'entre elles afin d'aboutir à un diagnostic : certains ne demandent que quelques jours, d'autres nécessitent plusieurs mois. Le diagnostic est rendu par le médecin prescripteur lors d'une consultation individuelle.

Il est aussi possible que l'ensemble des analyses réalisées ne permette pas de poser le diagnostic. Néanmoins, les techniques et les connaissances en génétique se développent très rapidement. Il est donc possible qu'une impasse diagnostique actuelle puisse trouver une réponse d'ici quelques années.

[(Dès lors que l'on analyse tous les chromosomes ou plusieurs gènes (caryotype, séquençage ou puces), une anomalie génétique non recherchée initialement peut être découverte. Au moment de la prescription votre médecin vous détaillera les modalités d'information de ces résultats particuliers.)]

13.9 Le développement des examens de pharmacogénétique

Chaque individu est différent et porte sur son génome des particularités qui n'entraînent pas de maladie (couleur des yeux ou des cheveux par exemple). Certaines de ces particularités déterminent la réaction des individus aux médicaments: efficacité, toxicité, doses nécessaires.

C'est pourquoi, certains examens génétiques peuvent être réalisés avant la prescription de médicaments dans certaines pathologies, par exemple dans le traitement de cancers ou de maladies chroniques inflammatoires. On parle alors de pharmacogénétique.

(<https://genetique-medicale.fr/la-genetique-medicale-et-vous/les-differents-examens-genetiques/>)

Avez-vous bien compris?

Devoir 1. Répondez aux questions :

1. Quel est le principe d'un examen génétique?
2. A quoi est dû l'anomalie chromosomique?
3. En quoi consiste le caryotype?
4. Que permet l'analyse par FISH?
5. Quelle technique permet de repérer des anomalies chromosomiques?
6. Pourquoi, certains examens génétiques peuvent être réalisés avant la prescription de médicaments dans certaines pathologies?

Devoir 2. *Trouvez dans le texte les mots et des expressions suivants et traduisez-les en ukrainien:* une prise de sang; un prélèvement; un terme de la grossesse; un échantillon de liquide amniotique; l'indication; un problème au niveau du chromosome; un caryotype; le patrimoine génétique; observer au microscope; l'analyse par FISH; monogénique; polygénique; le séquençage; un séquenceur; le principe de la puce; mettre en évidence; aboutir à;

Devoir 3. *Relevez dans le texte les équivalents français des mots et des expressions ukrainiens:* пренатальна діагностика; хромосомна аномалія; додаткова хромосома; каріотип; генетична спадщина; модифікація гена; дисфункція; моногенний; поставити діагноз; інформаційні методи; геном; ефективність; токсичність; генетичний тест; призначення ліків; фармакогенетика;

Devoir 4. *Dites si c'est vrai ou faux:*

1. Certains examens génétiques peuvent être réalisés avant la prescription de médicaments dans certaines pathologies.
2. L'anomalie chromosomique peut notamment être dû à la présence d'un chromosome supplémentaire sur une des paires.
3. L'analyse par FISH consiste à observer l'ensemble des chromosomes constituant le patrimoine génétique d'un individu.
4. Le principe du séquençage est la lecture du code génétique pour repérer une mutation.
5. Les nouvelles générations de séquenceurs (NSG) permettent cette lecture de manière beaucoup plus rapide.

Devoir 5. *Relisez le texte et terminez les phrases:*

1. Si l'anomalie résulte d'un problème au niveau du chromosome ...
2. Le principe d'un examen génétique est d'analyser ...
3. Le prélèvement est ensuite transmis à un ...
4. Le caryotype consiste à observer l'ensemble ...
5. Le principe de l'analyse par FISH est de rendre ...

Devoir 6. *Traduisez par écrit tout le texte.*

Devoir 7. *Faites le résumé écrit du texte lu.*

Unité 14 Loi de bioéthique, les examens génétiques

Lisez le texte proposé et tâchez de le comprendre

14.1 Il existe environ 8 000 maladies humaines d'origine génétique, pour lesquelles un seul gène est concerné. Le plus souvent, il s'agit de maladies rares, c'est-à-dire ne touchant que moins d'une personne sur 2 000. Néanmoins, le nombre important de ces maladies fait qu'une personne sur vingt est concernée par une telle maladie.

Les examens des caractéristiques génétiques ont permis l'identification d'un nombre croissant de ces maladies grâce à des évolutions technologiques fulgurantes: un bond considérable entre l'élaboration du premier caryotype humain en 1955 et le séquençage du premier génome humain cinquante ans plus tard!

Mais l'ère du séquençage d'ADN à haut débit a mis en lumière la très grande diversité du génome humain. Un exome, soit l'ensemble des parties codantes des gènes représentant environ 1,3% des 23 000 gènes d'un individu, comporte 20 000 variants ponctuels, dont 500 rares. Enfin, d'une génération à l'autre, il y a 1 à 2 mutations non héritées. L'interprétation de tous ces variants rares constitue un véritable défi médical et scientifique, sans compter qu'on est loin d'avoir déchiffré le rôle des parties non codantes (introns) des gènes, celui du reste de l'ADN et les interactions avec l'environnement (épigénétique).

A côté de ces maladies liées à une seule aberration chromosomique ou à un seul variant génétique pathogène, la connaissance approfondie des gènes de l'espèce humaine permet aussi de faire évoluer notre perception des autres maladies, dites multifactorielles, et pour lesquelles plusieurs variants génétique sont souvent impliqués.

Et puis ces tests génétiques toujours plus performants deviennent aussi moins onéreux et plus accessibles. La voie est donc ouverte pour une extension des indications à visée diagnostique et de dépistage, mais jusqu'où aller? Et que faire des découvertes incidentes d'anomalies non recherchées initialement? Comment sécuriser **des données génétiques massives**?

14.2. Les différents examens génétiques

Il existe trois types d'analyses génétiques:

- Les analyses chromosomiques (caryotypes), par des méthodes de cytogénétique permettant la détection d'anomalies de nombre et de structure des chromosomes.
- Les analyses génomiques (analyses par puce à ADN ou CGH-Array), par des méthodes de cytogénétique moléculaire permettant la détection de délétions et de duplications avec une résolution bien meilleure que celle d'un simple caryotype.
- Les analyses de gènes, par des méthodes de génétique moléculaire: il peut alors s'agir de recherche ciblée d'un variant pathogène connu, d'une analyse d'un seul gène, d'un panel de gènes, de l'exome ou du génome.

14.3. Les indications

14.3.1 – Les tests génétiques sont envisagés dans cinq situations médicales:

- *Diagnostic d'une maladie génétique*

Pour rechercher une maladie génétique évoquée par la clinique. Il peut s'agir d'analyses génétiques constitutionnelles réalisées à partir d'un prélèvement sanguin d'un adulte ou d'un enfant. Il peut aussi s'agir d'analyses génétiques prénatales, concernant donc le fœtus, réalisées à partir d'un prélèvement de villosités chorales, de liquide amniotique ou même d'ADN fœtal présent dans le sang maternel.

Des tests génétiques pré-conceptionnels peuvent aussi être réalisés chez des personnes ne présentant aucun symptôme, mais dont l'histoire familiale évoque un risque de maladie génétique dans la descendance.

- *Diagnostic préimplantatoire*

Un couple susceptible de transmettre une maladie génétique grave à sa descendance peut demander un test génétique préimplantatoire. Ce test consiste à rechercher l'anomalie génétique identifiée dans la famille, à partir d'une seule cellule prélevée à un stade très précoce du développement d'embryons conçus par fécondation in vitro. L'embryon indemne sera implanté dans l'utérus maternel. La maladie recherchée doit présenter un risque élevé de transmission (25 à 50% de risque), être grave et incurable.

- ***Diagnostic pré-symptomatique (test prédictif)***

Les tests génétiques prédictifs sont effectués chez des personnes qui ne présentent aucun symptôme, afin de prédire le risque de développer une maladie. La prédiction est généralement élevée dans le cas des maladies monogéniques; par exemple, la mutation cherchée dans la maladie de Huntington est une condition nécessaire et suffisante pour développer la maladie. La prédiction est bien moins élevée dans le cas des maladies multifactorielles; par exemple, une mutation d'un gène impliqué dans une prédisposition à certains cancers augmente significativement le risque de développer ces cancers mais ce n'est pas une certitude. A l'extrême, on sait que la majorité des maladies (asthme, diabète, démence sénile...) ont une composante génétique, avec même des gènes de susceptibilité identifiés, mais la valeur prédictive des variants identifiés est beaucoup trop faible pour augmenter significativement le risque de développer la maladie en cause.

Un test prédictif est pertinent... s'il est réellement prédictif, mais aussi si la positivité du test permet d'optimiser la prise en charge médicale, par exemple chirurgie préventive en cas de mutation d'un gène BRCA.

- ***Les tests de pharmacogénétique***

Ces tests consistent à étudier les caractéristiques génétiques d'un individu pour prédire la réponse de son organisme à un médicament.

- ***Les tests de génétique somatique***

Les tests de génétique somatique consistent à analyser le génome des cellules cancéreuses pour détecter des mutations survenues spécifiquement dans la tumeur et prédire la réponse à un traitement ciblé. Les mutations détectées ne sont ni héritées, ni transmissibles.

14.3.2 Il existe également des **tests génétiques disponibles sur internet**, proposés par des entreprises privées, dont le but est le plus souvent récréatif (recherche des origines ethniques et géographiques) mais promettant aussi l'évaluation du risque d'être un jour atteint de telle ou telle maladie. Ces tests sont peu fiables: l'interprétation ne tient pas compte d'une marge d'erreur qui peut être très importante selon la population étudiée et l'impact d'un facteur génétique de

susceptibilité est souvent mineur dans une maladie multifactorielle. De plus, ces tests suscitent plusieurs craintes: utilisation à des fins commerciales, confidentialité, détournement pour des recherches de paternité...

Ils sont donc strictement interdits en France et même passibles d'une amende de 3750 euros.

14.4 L'encadrement législatif actuel

En reconnaissant le caractère particulier de l'information génétique (à la fois identifiante, partagée et potentiellement discriminante), les différentes lois de bioéthique ont posé de grands principes quant à la réalisation des examens des caractéristiques génétiques des personnes.

L'examen génétique ne peut être réalisé qu'à des fins médicales, judiciaires ou de recherche scientifique, et ce uniquement dans des laboratoires autorisés.

Lorsque le test est réalisé avec une finalité médicale:

- Il se fait toujours dans un cadre médical, avec une consultation de génétique permettant d'éclairer le patient sur l'intérêt du test et sur les conséquences éventuelles du résultat: suivi médical à mettre en place, risque pour sa descendance...

- avec le consentement signé de la personne concernée, ou de ses représentants s'il s'agit d'un mineur.

- La personne est tenue d'informer les membres de sa famille en cas de diagnostic d'une anomalie génétique grave susceptible de mesures de prévention ou de soins. La loi précise en outre que si la personne ne souhaite pas informer elle-même les membres de sa famille, elle peut demander au médecin qui a réalisé l'examen qu'il procède à cette information tout en préservant l'anonymat du patient.

14.5 Les enjeux actuels

La loi actuelle est reconnue trop compliquée, trop contraignante, non respectée en ce qui concerne les tests disponibles sur internet. Les analyses génétiques, de moins en moins ciblées en raison de l'utilisation exponentielle des analyses pangénomiques, suscitent des questions nouvelles justifiant des modifications du cadre législatif.

Retenons quelques points clés:

- Les conditions de réalisation des examens génétiques:
 - Il n'est pas prévu de modifier le cadre actuel: indication médicale, encadrement médical, consentement écrit, droit de ne pas savoir, obligation d'information à la parentèle.
 - Les examens des caractéristiques génétiques pourraient être autorisés chez une personne décédée ou hors d'état d'exprimer sa volonté, en cas d'utilité majeure pour les apparentés.
 - Ils pourraient également être autorisés, suite à une affection dépistée chez un individu ayant fait un don de gamètes ou issu d'un don de gamètes.
 - Les modalités d'information à la parentèle d'une anomalie génétique pourraient être simplifiées.
 - L'établissement d'un cadre réglementaire pour les analyses pangénomiques:
 - Ces analyses ne seraient prescrites que par des généticiens cliniciens.
 - Les stratégies d'analyse minimisant l'identification de découvertes fortuites, sans relation directe avec l'indication initiale, sont privilégiées. En cas d'anomalie dépistée, le patient en serait informé, sauf si refus préalable de sa part.
 - Il n'est pas prévu d'analyser activement d'autres gènes que ceux prévus par la demande initiale, même les gènes d'intérêt (ceux pour lesquels, en cas d'anomalie, des mesures de prévention peuvent être proposées).
 - Les tests pré-conceptionnels en population générale, permettant d'identifier les hétérozygotes de maladies récessives graves (responsables de 20% de la mortalité infantile), resteraient interdits. Le CCNE avait pourtant émis un avis favorable à ces tests, sous certaines conditions, notamment le caractère non obligatoire et la prise en charge par l'Assurance maladie.
 - Dans le cadre d'un diagnostic préimplantatoire, la recherche des aneuploïdies (anomalies de nombre des chromosomes), dont l'objectif est d'améliorer le taux de grossesses, resterait interdite. Seule une étude d'évaluation de cette recherche serait autorisée.

- Le dépistage néonatal utilisant des caractéristiques génétiques pourrait être élargi, notamment à plusieurs maladies métaboliques et à l'amyotrophie spinale infantile: affections très graves pour lesquelles on dispose maintenant de thérapeutiques dont la mise en œuvre précoce modifie radicalement le pronostic.

- La distinction serait clairement faite entre les tests génétiques constitutionnels et les tests somatiques réalisés sur les cellules cancéreuses: dans ce dernier cas, le consentement préalable du patient n'est pas exigé mais le patient doit être informé, avant la réalisation de cette analyse, qu'elle pourra éventuellement révéler une anomalie constitutionnelle.

- les tests sur internet resteraient interdits, de même que tout démarchage à caractère publicitaire.

En conclusion,

Même si quelques avancées sont notées, concernant les tests somatiques ou les tests post-mortem par exemple, il faut reconnaître que les nombreux débats risquent d'accoucher d'une souris... et surtout d'une marginalisation de la France dans des domaines où elle était en pointe il y a peu de temps, tel le dépistage néonatal.

Pour terminer sur une note plus optimiste, il faut souligner certains points très positifs:

- L'accès égal aux tests génétiques sur tout le territoire national.
- L'importance accordée au cadre médical de l'information génétique: le soin ne se limite pas à un acte technique, l'écoute et l'information sont des soins. Le sort de chaque individu est loin d'être scellé par ses gènes et l'interprétation de résultats d'examens génétiques inclut toujours une part d'incertitude. La prudence de nos législateurs reflète la tension de la société entre une crainte toujours vivace d'un certain eugénisme et la volonté de réduire les souffrances liées à ces maladies génétiques.

Valérie Layet, généticienne au GHH,

29 JAN2021 (<https://lestetho.fr/loi-de-bioethique-les-examens-genetiques/>)

Avez-vous bien compris?

Devoir 1. *Répondez aux questions :*

1. Combien de maladies humaines d'origine génétique existe - t -il ?
2. Qu'est-ce qui permet la connaissance approfondie des gènes de l'espèce humaine?
3. Combien de types d'analyses génétiques existe - t -il ?
4. En quoi consistent les tests de pharmacogénétique?
5. Quel est le but des tests génétiques disponibles sur internet?
6. Quel est l'encadrement législatif actuel concernant l'information génétique?

Devoir 2. *Trouvez dans le texte les mots et des expressions suivants et traduisez-les en ukrainien:* l'élaboration; mettre en lumière; un exome; un défi; l'épigénétique; l'aberration; multifactoriel; performant; des méthodes de cytogénétique; la détection; la délétion; un caryotype; la recherche ciblée; les villosités chorales; un test génétique préimplantatoire; une cellule prélevée; un stade précoce; une fécondation in vitro; l'utérus maternel; un test génétique prédictif; des maladies multifactorielles; une prédisposition; une susceptibilité;

Devoir 3. *Relevez dans le texte les équivalents français des mots et des expressions ukrainiens:* ідентифікація; різноманітність; епігенетика; сприйняття; багатофакторний; ефективний; цитогенетичні методи; виявлення; видалення; каріотип; цільове дослідження; передімплантаційний генетичний тест; рання стадія; екстракорпоральне запліднення; прогностичний генетичний тест; багатофакторні захворювання; схильність; медична мета; налаштувати; обмежувальний; донорські гамети; анеуплоїдії; патоморфологічне дослідження;

Devoir 4. *Dites si c'est vrai ou faux:*

1. Parmi les 8 000 maladies humaines d'origine génétique il y a des maladies rares qui touchent moins d'une personne sur 2 000.
2. Il existe beaucoup de types d'analyses génétiques.

3. Les tests génétiques sont envisagés dans une situations médicale déterminée.

4. Les tests génétiques prédictifs sont effectués chez des personnes qui ne présentent aucun symptôme, afin de prédire le risque de développer une maladie.

5. Il n'existe pas de tests génétiques disponibles sur internet.

Devoir 5. *Relisez le texte et terminez les phrases:*

1. L'examen génétique ne peut être réalisé qu'à des fins médicales ...

2. La loi précise en outre que si la personne ne souhaite pas informer ...

3. Les examens des caractéristiques génétiques pourraient être autorisés chez une personne décédée ou ...

4. Les tests pré-conceptionnels en population générale, permettant d'identifier...

5. Les examens des caractéristiques génétiques ont permis l'identification d'un nombre croissant de ces...

Devoir 6. *Traduisez par écrit tout le texte.*

Devoir 7. *Faites le résumé écrit du texte lu.*

Unité 15-16 La génétique et les maladies expliqués en quelques mots

Lisez le texte proposé et tâchez de le comprendre

15.1 Achondroplasie

Cette pathologie qui touche 1 enfant sur 15 000 se traduit cliniquement par une forme de nanisme caractérisée par des membres courts, une cage thoracique étroite et une macrocéphalie. L'achondroplasie est due à une mutation du gène *FGFR3*, identifiée par l'équipe de Laurence Legeai-Mallet à *Imagine*, qui provoque des anomalies au niveau de la croissance de l'os ou du cartilage de l'os. C'est une maladie dominante qui peut donc être transmise par un des parents lui-même porteur: il suffit que l'un des deux exemplaires du gène soit muté.

15.2 ADN

Abréviation d'Acide DésoxyriboNucléique, l'ADN est présent dans les cellules de tous les êtres vivants. C'est le support de l'information génétique. La double hélice

d'ADN est constituée de deux chaînes parallèles qui s'enroulent l'une autour de l'autre grâce à un enchaînement de nucléotides qui forme le code génétique.

15.3 Allèle

Il s'agit des formes distinctes que peut adopter un même gène. Les chromosomes qui portent les gènes sont présents en deux exemplaires (sauf pour les chromosomes dits sexuels): l'un hérité de la mère, l'autre du père. Chaque individu possède donc deux versions d'un même gène: les allèles. Ils peuvent être dominants si un seul allèle suffit à faire apparaître un phénotype, ou récessifs si les deux allèles doivent être porteurs d'une mutation pour faire apparaître la maladie.

15.4 ARN

Contrairement à l'ADN, et bien qu'il en soit très proche, l'ARN n'est composé que d'un seul brin. Il correspond à la transcription des parties codantes de l'ADN. Le plus connu, l'ARN messenger, sert de trame à la production des protéines afférentes. Récemment, des ARN non-codants ont été mis au jour. Ils interviennent pour réguler la lecture de l'ADN.

15.5 Ataxie de Friedreich

Cette maladie neurodégénérative qui provoque des troubles de l'équilibre et de la coordination des mouvements volontaires a pour origine une mutation au niveau du gène *X25*, qui code pour une protéine nommée frataxine. Il s'en suit une production trop faible de cette protéine qui se trouve dans les usines à oxygène des cellules, les mitochondries, et qui perturbe leur fonctionnement.

15.6 Ataxie téléangiectasie

Cette maladie neurodégénérative entraîne des pertes progressives de la marche, des capacités oculaires, auxquelles s'ajoutent une déficience immunitaire et un risque accru de développer un cancer. C'est une maladie génétique autosomique récessive provoquée par la mutation du gène *ATM*, un gène de la réparation de l'ADN.

15.7 Autisme

Voir Trouble du spectre de l'autisme ci-dessous.

15.8 Bêta-thalassémie

Cette maladie génétique monogénique très fréquente touche près de **288 000 personnes** dans le monde avec 60 000 nouveaux cas par an. Plus de 200 mutations du gène de la bêta-globine (HBB) ont déjà été mis en cause. Transmise selon un mode autosomique récessif, elle perturbe la production de la chaîne bêta de l'hémoglobine, entraînant une anémie plus ou moins sévère. Dans sa forme majeure, la bêta-thalassémie nécessite des transfusions mensuelles, et un traitement contre l'effet délétère des dépôts de fer causés par ces transfusions. Celles-ci n'ont qu'un effet palliatif.

Le proposé à ces patients est en général une greffe allogénique de cellules de traitement curatif moelle osseuse, quand ils ne présentent pas un état clinique trop fragile et qu'ils ont un donneur compatible dans leur fratrie, ce qui n'est possible que dans environ 25% des cas. De plus, les taux de succès sont inégaux et les patients demeurent vulnérables aux infections dans les mois qui suivent la greffe et à la « maladie du greffon contre l'hôte ».

15.9 Caryotype

Cet examen qui consiste à dénombrer, classer et analyser les chromosomes, permet de détecter les maladies génétiques liées à la structure des chromosomes.

15.10 CGH

Beaucoup plus fine que le caryotype, cette analyse est aujourd'hui le standard pour l'analyse globale du génome en vue d'y détecter une anomalie structurelle des chromosomes. Acronyme de *Comparative Genomic Hybridization*, soit en français hybridation génomique comparative, la CGH permet de détecter des duplications ou des délétions de quelques dizaines de kilobases.

15.11 Chromatine

Dans chacune de nos cellules, la molécule d'ADN a une taille d'environ 2m de long. Elle est donc « recroquevillée » dans un espace extrêmement petit de quelques micromètres (0,001 mm). Pour cela, elle se compacte autour de protéines que l'on nomme les histones. C'est cet assemblage qui porte le nom de chromatine. En plus de permettre le compactage de l'ADN, les histones sont elles-mêmes porteuses d'informations qui régulent notamment la lecture de l'ADN.

15.12 Chromosome

Structure composée de l'ADN et des protéines autour desquelles il s'enroule, les chromosomes forment la structure qui est transmise lors de la division cellulaire aux cellules filles, mais aussi au moment de la fécondation aux descendants. Chez l'Homme, chaque cellule compte 46 chromosomes correspondant à 23 paires. Dans chaque paire, on trouve un chromosome hérité du père et un de la mère.

15.13 Code génétique

L'ADN est composé d'un enchaînement de 4 éléments appelés **nucléotides** : l'**adénine** (A), la **thymine** (T), la **cytosine** (C) et la **guanine** (G). La cytosine ne peut s'assembler qu'avec la guanine, et l'adénine qu'avec la thymine. Ainsi, les deux brins d'ADN s'enroulent et forment la double hélice. La succession des nucléotides propre à chaque individu forme le code génétique qui contient les informations à la production des protéines, et à plus grande échelle, au fonctionnement de notre corps.

15.14 Conseiller en génétique

En complément des rendez-vous avec des médecins généticiens, certaines familles peuvent être amenées à rencontrer une conseillère en génétique en consultation. Il peut s'agir de couples ayant déjà un enfant atteint d'une maladie génétique, ou dont l'un des deux est porteur d'une maladie génétique, ou issu d'une famille avec une maladie génétique connue. Le conseiller en génétique intervient pour évaluer le risque de survenue d'une maladie chez une personne ou dans la descendance d'un couple.

15.15 Déficits immunitaires primaires

En raison d'une erreur génétique, le système immunitaire, normalement présent pour nous défendre, devient défaillant. Cela peut se traduire par des **infections répétées ou sévères**, par une susceptibilité accrue à certains cancers, et chez au moins un quart des patients, par des manifestations auto-immunes ou inflammatoires. Ces manifestations peuvent parfois mettre en jeu le pronostic vital ou endommager certains organes. A ce jour, **on dénombre plus de 350 déficits immunitaires primaires distincts**. Ces pathologies touchent un enfant sur 5 000 environ, soit quelques centaines de naissances chaque année. Quelques milliers de personnes vivent avec une telle pathologie en France.

15.16 Diagnostic préimplantatoire

Proposé uniquement aux familles où un risque génétique a clairement été identifié, il consiste en l'implantation d'un embryon sélectionné car indemne du risque génétique en question.

15.17 Diagnostic prénatal

Il vise à détecter in utero une affection d'une particulière gravité. En respect de l'avis du Comité Consultatif National d'Ethique, il doit et ne peut être proposé que pour éviter une pathologie grave et d'une particulière gravité chez un enfant à naître.

15.18 Drépanocytose

Maladie génétique la plus fréquente au monde (environ 50 millions de malades), cette pathologie autosomique récessive de l'hémoglobine se traduit par des globules rouges en forme de faucilles entravant la circulation sanguine, et causant ainsi de multiples souffrances chez les malades: crises vaso-occlusives, susceptibilité aux infections, accidents vasculaires cérébraux, anémie sévère, parhémolyse des globules rouges...

15.19 Epigénétique

A eux seuls, la génétique et les gènes ne permettent pas d'expliquer entièrement le fonctionnement de nos cellules et de notre organisme. Pourquoi une cellule du foie qui possède à priori le même patrimoine génétique qu'une cellule de la rétine est différente? Les gènes ne sont en réalité pas tous lus de la même façon d'une cellule à l'autre. Il existe des marques qui modulent l'expression des gènes en fonction des cellules: c'est ce qu'on appelle l'épigénétique, parfois comparée à un chef d'orchestre qui interpréterait la partition des gènes de façon différente. A la différence de la génétique, les marques épigénétiques sont réversibles.

15.20 Exome

Il s'agit de l'ensemble des exons du génome, soit toutes les parties qui sont exprimées pour produire des protéines. Il représente un peu plus de 1 % de l'ensemble du génome, les 98 % restant correspondant aux régions non-codantes, dont la fonction est encore méconnue. L'analyse de l'exome pourrait s'avérer utile

lorsque les autres techniques n'ont pas permis de mettre au jour une mutation chez un patient atteint de maladie génétique.

15.21 Gènes

C'est une partie de l'ADN qui contient notamment les informations utiles à la production d'ADN messager, qui lui-même servira à la fabrication des molécules actives de la cellule. Il s'agit de l'unité de base du génome.

15.22 Génome

C'est l'ensemble du matériel génétique d'un être vivant. Constitué d'ADN, il est pour moitié hérité du père et pour moitié de la mère.

15.23 Hypothyroïdie congénitale

Environ un nourrisson sur 3 000 souffre d'hypothyroïdie congénitale. Avec environ 261 nouveaux cas par an, c'est la maladie endocrinienne la plus fréquente à la naissance. En France, l'hypothyroïdie fait partie des cinq maladies dépistées chez tous les nouveau-nés, grâce au test du buvard. Si elle n'est pas traitée à un stade très précoce, cette pathologie entraîne différents symptômes – difficultés à téter, hypothermie, constipation, hypotonie, retards; jusqu'à entraver le développement psychomoteur de l'enfant.

L'hypothyroïdie résultant d'une anomalie de développement est transmise selon le mode autosomique dominant, alors que les cas dus à des troubles de la synthèse de l'hormone thyroïdienne – la dyshormonogénèse – ont une transmission récessive.

15.24 Interféronopathies

Ces maladies génétiques sont associées à la production d'une trop grande quantité d'interférons, des molécules spécialisées dans la défense de notre organisme contre les infections. Cela se traduit chez les patients par une sorte d'état infecté permanent. A ce jour, des mutations dans une dizaine de gènes différents ont été identifiées comme responsables d'interféronopathies. Les formes génétiques de ces maladies sont très rares et touchent probablement moins d'un millier de personnes dans le monde. En revanche, ce sont des maladies généralement très sévères, pouvant notamment affecter simultanément le cerveau, le système respiratoire et la peau. Plusieurs équipes d'*Imagine* sont spécialisées dans leur étude.

15.25 Maladie de Whipple

Cette infection bactérienne chronique se déclare autour de l'âge de 50 ans et peut entraîner des signes cliniques tels que diarrhées, syndrome de malabsorption, fièvre, perte de poids, atteintes articulaires, cardiovasculaires ou du système nerveux central. En l'absence ou en cas d'échec d'un traitement antibiotique, elle peut évoluer jusqu'à la mort. La maladie est provoquée par *Tropheryma whipplei*, une bactérie que nous sommes nombreux à rencontrer dans notre vie (jusqu'à 50% des membres de certaines populations en sont porteurs), mais qui affecte une très faible partie des individus: seul un sujet sur un million développe les symptômes de la maladie. Une équipe d'*Imagine* a récemment découvert une cause génétique à cette pathologie intestinale chronique.

15.26 Maladies génétiques

Il s'agit de pathologies provoquées par une mutation de l'ADN.

15.27 Mastocytose systémique indolente

Cette maladie génétique est due à l'accumulation et à la prolifération d'un type de globules blancs, les mastocytes, dans la moelle, le foie, les os, le tube digestif, entraînent des réactions allergiques et inflammatoires. Les patients souffrent de fatigue, dépression, troubles cognitifs, lésions cutanées. Et dans les formes les plus virulentes, il s'en suit des fibroses hépatiques, des chocs anaphylactiques.

15.28 Mutation

Il s'agit d'une modification de l'information génétique. Elle peut être le point de départ d'une maladie génétique.

15.29 Panels de gènes

Il s'agit de l'ensemble des gènes connus pour être impliqués dans une pathologie. Par extension, on parle de panels de gènes lorsqu'une analyse génétique ne « regarde » que les gènes dont les connaissances laissent présager qu'ils pourraient être responsables de la maladie en question, au vu des symptômes observés.

15.30 Séquençage

Cette technique de décryptage de l'ADN permet de déterminer la succession des nucléotides d'un génome. Ces dernières années, les capacités de séquençage ne

cessent de s'accélérer. Aujourd'hui, les méthodes de séquençage de nouvelle génération NGS permettent de « lire » un génome humain en quelques heures.

15.31 Syndrome d'Aicardi-Goutières

Cette maladie génétique rare, décrite pour la 1^{ère} fois à l'Hôpital Necker-Enfants malades AP-HP il y a une trentaine d'années, entraîne des troubles neurologiques sévères. Plusieurs mutations génétiques peuvent être à l'origine de cette maladie. La maladie est associée à une hyperproduction d'interférons α , dont la toxicité sur les cellules du cerveau est reconnue. En 2018, ayant découvert que les mécanismes en cause dans la maladie d'Aicardi-Goutières s'apparentent à ceux observés chez les patients porteurs du VIH, les médecins et les chercheurs de l'Hôpital Necker-Enfants malades AP-HP et de l'Institut *Imagine* ont pu proposer une trithérapie à leurs jeunes patients.

15.32 Syndromes congénitaux de la glycosylation (CDG)

Les syndromes CDG ont une prévalence estimée à près de 1-2 enfants sur 100 000 naissances. Plusieurs gènes sont en cause dans ces pathologies et les symptômes peuvent être très variés. La majorité des patients présentent une maladie essentiellement neurologique avec la présence de troubles de l'équilibre, un retard psychomoteur et fréquemment une déficience intellectuelle. Récemment, une équipe d'*Imagine* a mis au jour un mécanisme qui rend le cerveau susceptible aux troubles congénitaux de la glycosylation.

<https://www.institutimagine.org/fr/petit-lexique-de-la-genetique-et-des-maladies>

Avez-vous bien compris?

Devoir 1. Répondez aux questions :

1. A quoi est due l'achondroplasie?
2. Combien de versions d'un même gène possède chaque individu?
3. Qu'est-ce qui a pour origine l'ataxie de Friedreich?
4. Combien de personnes dans le monde touche la bêta-thalassémie?
5. Quelle maladie génétique est la plus fréquente au monde?

6. Quels signes cliniques entraîne la maladie de Whipple?
7. A quoi est due la mastocytose systémique indolente?
8. Quelles mutations génétiques peuvent être à l'origine du Syndrome d'Aicardi-Goutières?

Devoir 2. *Trouvez dans le texte les mots et des expressions suivants et traduisez-les en ukrainien:* l'achondroplasie; le nanisme; l'allèle; un brin; une maladie neurodégénérative; la bêta-thalassémie; les histones; le compactage; l'adénine; la thymine; la cytosine; la guanine; une susceptibilité; mettre en jeu; le pronostic vital; l'hypothyroïdie; mastocytose systémique; la maladie d'Aicardi-Goutières; une trithérapie; une prévalence; un retard psychomoteur; une déficience intellectuelle; la glycosylation; un trouble congénital;

Devoir 3. *Relevez dans le texte les équivalents français des mots et des expressions ukrainiens:* карликовість; ахондроплазія; подвійна спіраль; фенотип; атаксія -телеангіоектазія; аутизм; бета-таласемія; нуклеотіди; генетична помилка; імунна система; передімплантаційна діагностика; генетичний ризик; гіпотиреоз; системний мастоцитоз; хвороба Айкарді-Гут'єра; потрібна терапія; психомоторна загальмованість; глікозилювання;

Devoir 4. *Dites si c'est vrai ou faux:*

1. L'achondroplasie est due à une mutation du gène *FGFR3*, identifiée par l'équipe
2. de l'Hôpital Necker.
3. Chaque individu possède donc deux versions d'un même gène: les allèles.
4. Bêta-thalassémie est une maladie génétique monogénique qui touche près de 288 000 personnes dans le monde.
5. La molécule d'ADN a une taille d'environ 1m de long.
6. Diagnostic prénatal vise à détecter in utero une affection d'une particulière gravité.

Devoir 5. *Relisez le texte et terminez les phrases:*

1. Environ un nourrisson sur 3 000 souffre ...
2. A ce jour, des mutations dans une dizaine de gènes différents ont été...
3. La maladie est provoquée par *Tropheryma whipplei* ...
4. Les patients souffrent de fatigue ...
5. Cette technique de décryptage de l'ADN permet de ...
6. Cette maladie génétique rare, décrite pour la 1^{ère} fois à l'Hôpital Necker-Enfants ...

Devoir 6. *Traduisez par écrit tout le texte.*

Devoir 7. *Faites le résumé écrit du texte lu.*

Unité 17 Un «gène des retraites» découvert dans l'ADN de certains Français

Lisez le texte proposé et tâchez de le comprendre

Voilà une découverte scientifique qui devrait surprendre des Français. Une équipe anglaise a découvert un petit gène, perdu dans les milliers présents sur le chromosome 1, et présent uniquement chez nous. Selon les scientifiques, il justifierait génétiquement le recul de l'âge de la retraite.

Des chercheurs anglais ont fait une découverte génétique incroyable qui concerne les Français. Infiltrés dans le cortège parisien lors de la première journée de mobilisation contre les retraites, le 19 janvier dernier, ils en ont profité pour prélever des cheveux, des peaux mortes ou des postillons émis par les manifestants. L'objectif: réaliser des analyses génétiques pour comprendre l'origine de la colère et la tendance naturelle pour la grève si typiques des Français.

L'ADN a été extrait des échantillons prélevés sur la centaine de manifestants, puis séquencé et réassemblé pour obtenir des séquences génomiques entières. Ces dernières ont été ensuite comparées à celles des citoyens venant d'autres pays européens comme l'Allemagne, l'Espagne ou encore l'Italie. C'est ainsi que les scientifiques ont mis au jour par hasard une anomalie génétique, uniquement présente dans les échantillons français.

Le « gène de la retraite découvert » des chercheurs anglais

Un gène était jusque-là caché sur le bras court du chromosome 1, le plus grand que portent les humains, et ne fait que quelques paires de base. L'équipe anglaise l'a baptisé chr1-49:3 car il est composé de 49 paires de base et de trois cadres de lecture, appelés aussi ORF dans le jargon scientifique. Les analyses transcriptomiques et protéomiques du gène chr1-49:3 révèlent que les Français sont les seuls à produire une protéine qui circule dans le sang et peut franchir la barrière hémato-encéphalique pour agir sur le cerveau. Cette protéine prolonge la durée de vie des neurones, mais augmente aussi la plasticité cérébrale en favorisant l'apparition de nouvelles connexions entre ces derniers. La protéine chr1-49:3 renforce aussi les jonctions neuromusculaires.

En raison de son action à la fois sur le cerveau et les muscles, tout porte à croire que les grévistes du 19 janvier sont physiquement et cognitivement armés pour travailler de longues années. « Avancer l'âge de la retraite à 64 ans fait sens à l'aune de cette découverte. Elle suggère même que les Français pourraient travailler sans problème physiques ou cognitifs jusqu'à 70 ans, et peut-être plus encore », a déclaré Michael Hoax, l'un des membres de l'équipe. Reste à savoir si ce gène, renommé avec humour (on est le 1er avril) « le gène de la retraite », est présent uniquement chez les grévistes ou dans toute la population française.

PAR JULIE KERN 31.03.23

<https://www.futura-sciences.com/sante/actualites/genetique-gene-retraites-decouvert-adn-certains-francais-104395/>

Avez-vous bien compris?

Devoir 1. Répondez aux questions :

1. Qu'est-ce qui a découvert une équipe anglaise?
2. A quoi ont été comparées des séquences génomiques entières?
3. Où était caché le gène jusque-là?
4. Que révèlent les analyses transcriptomiques et protéomiques du gène chr1-49:3?
5. Quelles jonctions renforcent la protéine chr1-49:3?

Devoir 2. *Trouvez dans le texte les mots et des expressions suivants et traduisez-les en ukrainien:* le recul; prélever des cheveux; un postillon; réaliser un analyse génétique; une séquence génomique; une anomalie génétique; la barrière hémato-encéphalique; agir sur qch; la plasticité cérébrale; une connexion; les jonctions neuromusculaires; l'aulne;

Devoir 3. *Relevez dans le texte les équivalents français des mots et des expressions ukrainiens:* провести генетичний аналіз; походження гніву; тенденція; геномна послідовність; генетична аномалія; транскриптомні та протеомні аналізи; впливати; з'єднання; нервово-м'язові з'єднання;

Devoir 4. *Dites si c'est vrai ou faux:*

1. Une équipe française a découvert un petit gène présent uniquement chez les Français.
2. L'objectif des chercheurs anglais consiste à réaliser des analyses génétiques pour comprendre la tendance naturelle pour la grève si typiques des Français.
3. Des séquences génomiques entières ont été ensuite comparées à celles des citoyens d'Espagne.
4. Les savants anglais l'ont baptisé chr1-49:3 car il est composé de 49 paires de base et de trois cadres de lecture, appelés aussi ORF.
5. Ce gene nommé, «le gène de la retraite», est présent uniquement chez les grévistes.

Devoir 5. *Relisez le texte et terminez les phrases:*

1. Cette protéine prolonge la durée de vie des neurones, mais . . .
2. Une équipe anglaise a découvert un petit gène, perdu . . .
3. Infiltrés dans le cortège parisien lors de la première journée de mobilisation contre les retraites . . .
4. C'est ainsi que les scientifiques ont mis au jour par hasard . . .
5. En raison de son action à la fois sur le cerveau et les muscles, tout porte à . . .

Devoir 6. *Traduisez par écrit tout le texte.*

Devoir 7. *Faites le résumé écrit du texte lu.*

Unité 18 Le gène qui nous a protégés de la peste agit encore contre la Covid-19

Lisez le texte proposé et tâchez de le comprendre

18.1 La Covid-19 est une maladie bien mystérieuse. Si la plupart des personnes qui font des formes sévères ont des fragilités (individus âgés ou souffrant de certaines pathologies), il arrive que certaines personnes jeunes et en bonne santé passent par des services de réanimation. La génétique pourrait bien être derrière ces inégalités. Et si les mutations sur le gène qui protégeaient de la peste noire protégeaient aussi de la Covid-19?

Au Moyen Âge, la peste noire était une maladie qui faisait de très nombreux morts. En cinq à six ans, elle aurait décimé entre 30 et 50 % des Européens. Cette pathologie se propageait extrêmement vite et était particulièrement mortelle. L'agent infectieux était le bacille *Yersinia pestis*. Un peu comme la Covid aujourd'hui, certaines personnes étaient contaminées mais s'en sortaient bien tandis que d'autres en mouraient, sans que l'on sache vraiment pourquoi. Des études récentes ont identifié que certaines mutations sur le gène ERAP2 étaient associées à une meilleure survie lors d'une infection de peste noire. Grâce à elles, les macrophages étaient capables de digérer plus efficacement la bactérie. De manière intéressante, des auteurs se sont demandé si ces mêmes mutations pouvaient avoir un impact sur une contamination par le SARS-CoV-2. Leurs résultats ont été publiés dans la revue *The American Journal of Human Genetics* le 17 mars 2023.

18.2 Des mutations conférant des avantages et des inconvénients

Les auteurs ont étudié les liens existants entre mutations sur le gène ERAP2 et risque de survenue de diverses maladies (infections, dont Covid-19, maladies auto-immunes). Certaines mutations connues pour protéger d'une infection contre la peste noire étaient toujours présentes chez de nombreux sujets. Plus intéressant encore, elles se sont avérées être aussi protectrices contre une infection au SARS-CoV-2, responsable de la maladie à Covid-19. En revanche, elles étaient aussi associées à la survenue de maladies auto-immunes.

18.3 À quoi sert le gène ERAP2?

Le gène ERAP2 (Endoplasmic reticulum aminopeptidase 2) code pour une aminopeptidase impliquée dans la présentation de l'antigène. Une aminopeptidase a la capacité de découper les acides aminés d'une protéine, dans ce cas pour présenter l'antigène au système immunitaire. Même si le mécanisme exact d'influence des mutations sur les maladies n'est pas exactement connu, on comprend que c'est son implication dans la fonction immunitaire qui est certainement à la base du phénomène.

Mieux comprendre la génétique et son influence sur la survenue de maladies ouvre la voie à de nouvelles pistes thérapeutiques. En l'occurrence, il existe des études en cours avec des traitements anti-ERAP2. On sait maintenant que modifier l'activité de ce gène pourrait avoir une influence sur la survenue d'infections dont la Covid-19.

<https://www.futura-sciences.com/sante/actualites/covid-19-gene-nous-proteges-pestes-agit-encore-covid-19-104088/>

18.4 Ce gène est responsable de notre envie insatiable d'aliments trop gras et trop sucrés

Pour certains d'entre nous, il est difficile de se contenter que d'une poignée de chips ou de quelques bonbons. Cette gourmandise spécifique aux aliments gras et sucrés est dictée par un gène présent dans le cerveau. Des scientifiques japonais se sont intéressés à son fonctionnement pour mieux comprendre les origines génétiques de l'obésité.

Consommer en trop grandes quantités, les aliments caloriques, trop gras et trop sucrés, peuvent favoriser l'obésité. Mais d'où vient cette envie irrésistible de finir le paquet de chips quand on l'ouvre ? Des chercheurs japonais de l'Osaka Metropolitan University se sont intéressés à nos gènes, notamment CRTC1 connu pour être associé à l'obésité chez les humains. Est-il responsable de notre attrait pour ces aliments?

18.5 Un gène qui contrôle la gourmandise

Chez les souris, l'absence de CRTC1 rend les rongeurs obèses. Les scientifiques pensent donc que ce gène, exprimé par les neurones dans le cerveau,

permet d'empêcher l'apparition de l'obésité. Reste à savoir par quels mécanismes. Pour comprendre, les scientifiques japonais ont étudié une population de neurones dite MC4R -- cette dernière exprime le gène MC4R, un autre déterminant génétique de l'obésité -- grâce à des souris génétiquement modifiées qui expriment normalement le gène CRTC1, sauf dans la population de neurones MC4R où il est réprimé.

Cela permet d'étudier l'effet de la perte de CRTC1 sur l'obésité et le diabète. Nourries normalement, les souris modifiées n'ont montré aucun problème d'obésité, mais quand on leur a proposé un régime riche en aliments gras, elles sont devenues insatiables, obèses et diabétiques.

« Cette étude a révélé le rôle du gène CRTC1 dans le cerveau et une partie du mécanisme qui nous empêche de trop manger des aliments caloriques, gras et sucrés. Nous espérons que cela permettra de mieux comprendre les raisons qui poussent les gens à manger en trop grande quantité », explique le professeur Shigenobu Mastumura, premier auteur de cette étude parue dans *The Faseb Journal*. L'hyperphagie n'est que l'une des facettes de l'obésité; cette maladie complexe a des origines multiples, aussi bien psychiques que génétiques ou hormonales. Ces résultats sont un premier pas pour comprendre ce phénomène chez les humains et son rôle dans l'apparition de l'obésité.

<https://www.futura-sciences.com/sante/actualites/obesite-ce-gene-responsable-notre-envie-insatiable-aliments-trop-gras-trop-sucres-102642/>

Avez-vous bien compris?

Devoir 1. Répondez aux questions :

1. Est-ce que les mutations sur le gène qui protégeaient de la peste noire protégeaient aussi de la Covid-19?
2. Qu'est-ce qui était l'agent infectieux de la peste noire?
3. À quoi étaient associées certaines mutations sur le gène ERAP2?
4. Est-ce qu'il existe des liens entre mutations sur le gène ERAP2 et risque de survenue de diverses maladies?
5. À quoi sert le gène ERAP2?
6. Quelle capacité a l'aminopeptidase?

Devoir 2. *Trouvez dans le texte les mots et des expressions suivants et traduisez-les en ukrainien:* une fragilité; souffrir de certaines pathologies ; se propager ; l'agent infectieux; être contaminé; digérer la bactérie; avoir un impact sur qch; un avantage; un inconvénient; en revanche; une aminopeptidase; l'antigène; découper; le système immunitaire; l'implication; une piste thérapeutique; l'obésité;

Devoir 3. *Relevez dans le texte les équivalents français des mots et des expressions ukrainiens:* страждати певними патологіями; служба реанімації; генні мутації; бути пов'язаним з; макрофаги; мати вплив на; забруднення; перевага; недолік; початок; амінопептидаза; антиген; амінокислоти білка; імунна система; мутація; виникнення захворювань; відкрити шлях до;

Devoir 4. *Dites si c'est vrai ou faux:*

1. La gourmandise spécifique aux aliments gras et sucrés est dictée par un gène présent dans le cerveau .
2. En cinq à six ans, la peste aurait décimé entre 30 et 50 % des Européens.
3. Des études actuelles ont identifié que certaines mutations sur le gène ERAP2 étaient associées à une meilleure survie lors d'une infection de peste noire.
4. Certaines mutations connues pour protéger d'une infection contre la peste noire étaient protectrices contre une infection au SARS-CoV-2.
5. L' aminopeptidase n'a pas de capacité pour présenter l'antigène au système immunitaire.

Devoir 5. *Relisez le texte et terminez les phrases:*

1. Mieux comprendre la génétique et son influence sur la survenue de maladies ouvre ...
2. La génétique pourrait bien être ...
3. Les auteurs ont étudié les liens existants entre mutations sur le gene...
4. Au Moyen Âge, la peste noire était une maladie qui...
5. Même si le mécanisme exact d'influence des mutations sur les maladies n'est...

Devoir 6. *Traduisez par écrit tout le texte.*

Devoir 7. *Faites le résumé écrit du texte lu.*

Використані джерела

Sites

1. La génétique: une brève histoire en pleine expansion. URL.: <https://www.academie-medecine.fr/la-genetique-une-breve-histoire-en-pleine-expansion>
2. Génétique. URL : <https://fr.wikipedia.org/wiki/génétique>
3. Philippe Monget, Reiner A. Veitia. Introduction à la génétique moderne: génomique, épigénétique, clonage, transgénèse, phylogénétique, évolution. Editions de l'Ecole Polytechnique, 2014, 324 p.
4. Problèmes de la génétique moderne. URL:
<https://www.genetique-medicale.fr/la-genetique-medicale-et-vous>
<https://www.sante.fr/les-etapes-du-parcours-de-soin-en-genetique>
<https://lestetho.fr/loi-de-bioethique-les-examens-genetiques>
<https://www.institutimagine.org/fr/petit-lexique-de-la-genetique-et-des-maladies>

Рекомендована література

Основна:

1. Драненко Г. Ф. Français, niveau avancé DALF: підручник для вищ. навч. закл. Київ; Ірпінь: ВТФ «Перун», 2004. 232 с.
2. Костюк О. Л. Français, niveau intermédiaire DELF: підручник для вищ. навч. закл. Київ; Ірпінь: ВТФ «Перун», 2002. 224 с.
3. Самойлова О. П., Комірна Є. В. Практична граматики французької мови. Київ: Ліра. 2018. 552 с.
4. Heu E., Mabilat J. Édito. Méthode de français (Niveau B2). URL: <https://ua1lib.org/book/3014092/191bf0>
5. Grégoire M. Grammaire progressive du français. Paris: Clé International, 2012. 270 p.
6. Miquel C. Communication progressive du français. Paris: Clé International, 2018. 208 p.
7. Thiévenaz O. Grammaire progressive du français .Niveau intermédiaire. 2017. 80 p.
8. Taranov A. Guide de conversation Français-Ukrainien et vocabulaire thématique de 3000 mots. T&P Book, 2016, 208 p.

Додаткова:

1. Дугин С. П. Французский язык за 26 уроков. Сумы: Университетская книга, 2011. 206 с.
2. Крючков Г. Г., Мамотенко М. П. та ін. Прискорений курс французької мови. Київ: Вдавництво А.С.К., 2003. 384 с.
3. Мусійчук С. М. Електронні тести для аудиторної роботи студентів з французької мови. Київ : НУБІП, 2010. 58 с.
4. Опацький С. Є. Français, niveau débutant : підручник для вищ. навч. закл. Київ; Ірпінь: ВТФ «Перун», 2003. 312с.
5. Французька мова. Збірник текстів для читання й розвитку навичок усного мовлення (для студентів I-II курсів немовних факультетів денної та заочної форм навчання) / укладачі: О. О. Павлюк, Є. А. Москаленко, В. Д. Сорокіна. Запоріжжя: ЗНУ, 2008. 84 с.
6. Ховхун В. П. Грамматика французского языка для студентов и школьников. Киев: Логос, 1998. 704 с.
7. Bloomfield A., Tauzin B. Affaires à suivre: cours de français professionnel de niveau intermédiaire. HachetteLivre. Paris, 2009. 192 p.
8. Bloomfield A., Tauzin B. Affaires à suivre. Cours de français professionnel de niveau intermédiaire: cahier d'exercices. Hachette Livre, Paris, 2009. 178 p.

Інформаційні ресурси:

1. Усе необхідне, щоб самостійно вивчити французьку. URL: <https://studway.com.ua/study-french>.
2. Бібліотека для тих, хто вивчає французьку мову. URL: <https://institutfrancais-ukraine.com/mediatheque/bibliotheque-de-lapprenant>
3. Grammaire française: orthographe, syntaxe, participe passé, accord du verbe, ponctuation, conjugaison. URL: <http://grammaire.reverso.net>.
4. Уроки французского языка онлайн. URL: <http://francaisonline.com>.

5. Le figaro. Conjugaison. URL: <http://leçonjoueur.lefigaro.fr>.
6. Le Point du FLE Apprendre et enseigner le français - FLE. URL: <https://www.epointdufle.net>.
7. France culture. URL: <https://www.franceculture.fr>

Навчальне видання
(французькою мовою)

Ярцева Лідія Іванівна

ФРАНЦУЗЬКА МОВА ПРОФЕСІЙНО-КОМУНІКАТИВНОЇ СПРЯМОВАНOSTI

Практикум
до самостійної роботи для здобувачів ступеня вищої освіти бакалавра
спеціальності «Біологія» освітньо-професійної програми «Генетика»

Рецензент *Є .В. Стуліна*

Відповідальний за випуск *С. В. Іваненко*