

Supplément à la revue de

l'AENA

Décembre 2003

<http://www.aena.be>

Glossaire de génétique

Membres

Glossaire de génétique.

Pour une question d'uniformité dans les définitions utilisées, j'ai repris toutes les définitions ci-dessous d'une seule source à savoir :

Introduction à l'analyse génétique, Griffiths & al. Edition de boeck

Adénine Une base de type purique qui s'apparie avec la thymine dans la double hélice d'ADN.

ADN (acide désoxyribonucléique) Une double chaîne de nucléotides liés les uns aux autres (dont le sucre est le désoxyribose) ; la substance fondamentale dont sont composés les gènes.

Allèle L'une des différentes formes d'un gène qui peuvent exister au niveau d'un même locus.

Allèle dominant Un allèle dont les conséquences phénotypiques s'expriment, même lorsque l'individu porteur est hétérozygote et possède également un allèle récessif. Ainsi, si A est dominant sur a, alors A/A et A/a présentent le même phénotype.

Allèle fixé Un allèle pour lequel tous les membres d'une population étudiée sont homozygotes, de sorte qu'aucun autre allèle n'existe au niveau de ce locus dans la population.

Allèle mutant un allèle différent de l'allèle le plus courant ou du type sauvage.

Allèle récessif Un allèle dont les conséquences phénotypiques ne sont pas exprimées chez un hétérozygote.

ARN (acide ribonucléique) Un acide nucléique simple brin qui ressemble à l'ADN. Cependant, son sucre est le ribose et non le désoxyribose, et l'uracile remplace la thymine dans les bases constituantes.

Autosomal caractère non lié au sexe donc porté par un chromosome autre que la paire xy.

Caractère Une particularité des individus dans une espèce pour laquelle des différences héréditaires variées peuvent être définies.

Membres

Caractère autonome Un caractère génétique chez des organismes pluricellulaires, chez lesquels seules les cellules génotypiquement mutantes présentent le phénotype mutant. A l'inverse, un caractère non autonome est tel que les cellules génotypiquement mutantes provoquent l'expression du phénotype mutant chez les autres cellules (quel que soit leur génotype).

Carré de Punnett Un tableau utilisé comme représentation graphique des zygotes résultant des différentes fusions de gamètes à la suite de croisements spécifiques.

Carte de liaison Une carte chromosomique ; une carte abstraite de locus chromosomiques, établie d'après les fréquences de recombinaison.

Carte génétique Une représentation linéaire des sites mutants dans un gène, établie d'après les différentes fréquences de recombinaison interallélique (intergénique).

Caryotype L'ensemble de la garniture chromosomique d'une cellule ou d'un individu, tel que l'on peut le voir au cours de la métaphase mitotique.

Cellule eucaryote Une cellule contenant un noyau.

Chiasma Une structure en forme de croix couramment observée entre des chromatides non-sœurs lors de la méiose ; le site du crossing-over.

Chromatide L'une des deux répliques accolées, produites par la division des chromosomes.

Chromosome Un arrangement linéaire de gènes et d'autres types d'ADN, parfois associé à des protéines et à de l'ARN.

Centimorgan cM cfr unité génétique.

Code génétique L'ensemble des correspondances entre les triplets de paires de nucléotides dans l'ADN et les acides aminés dans la protéine.

Codominance La situation dans laquelle un hétérozygote présente les effets phénotypiques des deux allèles, de manière équivalente.

Codon Un fragment d'ADN (long de trois paires de nucléotides) qui code un seul acide aminé.

Coefficient de consanguinité La probabilité d'homozygotie due au fait que le zygote reçoit des copies du même gène ancestral.

Complémentation La production d'un phénotype sauvage lorsque deux mutations différentes sont combinées chez un diploïde ou dans un hétérocaryon.

Croisement dihybride Un croisement entre deux individus présentant la même hétérozygotie au niveau de deux locus, par exemple $A/a*B/b \times A/a*B/b$.

Croisement monohybride Un croisement entre deux individus hétérozygotes pour la même paire de gènes, par exemple $A/a \times A/a$.

Croisement-test Le croisement d'un individu de génotype inconnu ou d'un hétérozygote (ou d'un hétérozygote multiple) avec un individu de la souche test (en général homozygote récessif).

Crossing-over L'échange des parties chromosomiques correspondantes entre les homologues, par cassure et réunion.

Cytosine Une base pyrimidique qui s'apparie avec la guanine.

Deuxième loi de Mendel La loi de l'assortiment indépendant : des paires de gènes non liées ou liées mais distantes l'une de l'autre, s'assortissent de façon indépendantes lors de la méiose.

Dictionnaire du code génétique La liste des 64 codons possibles et des acides aminés qu'ils codent.

Dimorphisme Un polymorphisme comportant seulement deux formes.

Diploïde Une cellule possédant deux jeux de chromosomes ou un organisme possédant deux jeux de chromosomes dans chacune de ses cellules.

Membres

Division cellulaire Le processus par lequel deux cellules sont formées à partir d'une seule.

Dominance incomplète La situation dans laquelle un hétérozygote présente un phénotype quantitativement intermédiaire (approximativement) entre les phénotypes homozygotes correspondants. (Le milieu exact est l'absence de dominance).

Double crossing-over Deux crossing-over ayant lieu dans une même région chromosomique examinée.

Double hélice La structure de l'ADN, proposée pour la première fois par Watson et Crick, constituée de deux hélices entrelacées liées par des liaisons hydrogènes entre les bases appariées.

Epistasie Une situation dans laquelle la variation de l'expression phénotypique d'un génotype au niveau d'un locus dépend du génotype d'un autre locus.

Équilibre de Hardy-Weinberg La distribution de fréquences stables de génotypes A/A , A/a et a/a dans les proportions p^2 , $2pq$ et q^2 respectivement (où p et q sont les fréquences des allèles A et a). Cette distribution est la conséquence d'unions au hasard en l'absence de mutation, migration, sélection naturelle ou dérive génétique.

Eucaryote Un organisme qui possède des cellules contenant un noyau.

Exogamie Le fait d'éviter délibérément l'union de personnes ayant des liens de parenté.

Fréquence allélique Une mesure de la présence d'un allèle dans une population ; la proportion de tous les allèles de ce gène dans la population, qui sont de ce type spécifique.

Fréquence de recombinants (FR) La proportion (ou le pourcentage) de cellules ou d'individus recombinants.

Gamète Une cellule haploïde spécialisée qui fusionne avec un gamète du type sexuel ou de sexe opposé, pour former un zygote diploïde. Chez les mammifères, les ovules et les spermatozoïdes.

Gène L'unité fonctionnelle et physique élémentaire de l'hérédité qui transmet l'information d'une génération à la suivante. Un fragment d'ADN, constitué d'une région transcrite et d'une séquence régulatrice qui permet la transcription.

Gène létal Un gène dont une version mutée entraîne la mort de l'individu qui le porte.

Gène modificateur Un gène qui affecte l'expression phénotypique d'un autre gène.

Génération F1 La première génération de descendants, produite par le croisement de deux lignées parentales.

Génération F2 La deuxième génération de descendants, produite par l'autofécondation ou le croisement de frères et de sœurs de la première génération.

Génome L'ensemble du matériel génétique contenu dans un jeu de chromosomes.

Génotype La constitution allélique spécifique d'une cellule – soit de l'ensemble de la cellule, ou, ce qui est le plus courant, d'un certain gène ou groupe de gènes.

Groupe de liaison Un groupe de gènes que l'on sait liés ; un chromosome.

Guanine Une base purique qui s'apparie avec la cytosine.

Haploïde Une cellule possédant un jeu de chromosomes ou un organisme constitué de ce type de cellules.

Hérédité La ressemblance biologique entre parents et descendants.

Hétérogamie (ou croisement négativement assorti) L'union préférentielle de partenaires de phénotypes différents.

Hétérozygote Un individu possédant une paire hétérozygote de gènes, c'est-à-dire comportant des allèles différents dans les deux jeux de chromosomes d'un individu diploïde - par exemple A/a ou A¹/A².

Membres

Hétérozygotie Une mesure de la variation génétique dans une population. Elle est définie comme la fréquence d'hétérozygotes au niveau d'un locus particulier.

Homogamie (ou croisement positivement assorti) Une situation dans laquelle des phénotypes similaires s'unissent plus fréquemment que ne le laisserait supposer le hasard.

Homozygote Un individu possédant une paire homozygote de gènes, c'est-à-dire comportant des allèles identiques dans les deux jeux de chromosomes d'un individu diploïde - par exemple A/A ou A¹/A¹.

Hybride (1) Un hétérozygote. (2) Un descendant de n'importe quelle union entre deux personnes de génotypes différents.

Interaction de gènes La participation de plusieurs gènes différents dans la détermination d'un caractère phénotypique (ou d'un groupe de caractères apparentés).

Liaison génétique L'association de gènes sur le même chromosome.

Lignée Un groupe d'organismes diploïdes ou polyploïdes identiques de souche pure, qui se distinguent des autres individus de la même espèce par un phénotype ou un génotype unique.

Lignée pure Un groupe d'individus identiques qui produisent toujours des descendants de même phénotype lorsqu'on les croise les uns avec les autres.

Locus (pluriel loci) d'un gène L'endroit spécifique d'un chromosome au niveau duquel est situé un gène.

Marqueurs génétiques Des allèles utilisés comme sondes expérimentales pour suivre un individu, un tissu, une cellule, un noyau, un chromosome ou un gène.

Méiose Deux divisions nucléaires successives (avec les divisions cellulaires correspondantes) qui produisent les gamètes (chez les animaux) ou les spores sexuées (chez les plantes et les champignons) qui possèdent la moitié du matériel génétique de la cellule d'origine.

Mitose Un type de division nucléaire (qui se déroule au cours de la division cellulaire) produisant deux noyaux fils identiques au noyau parental.

Mode Dans une distribution statistique, la classe possédant la fréquence la plus élevée.

Mutation (1) Le processus qui crée un gène ou un jeu de chromosomes différent du type sauvage. (2) Le gène ou le jeu de chromosomes qui résulte de ce processus.

Mutation pléiotrope Une mutation dont les effets touchent plusieurs caractères.

Pénétrance La proportion d'individus possédant un génotype spécifique, qui expriment ce génotype au niveau phénotypique.

Phénotype (1) La forme adoptée par un caractère (ou un groupe de caractères) chez un individu spécifique. (2) Les manifestations extérieures détectables d'un génotype spécifique.

Phénotype dominant Le phénotype d'un génotype contenant l'allèle dominant ; le phénotype parental exprimé chez un hétérozygote.

Phénotype récessif Le phénotype d'un homozygote pour l'allèle récessif ; le phénotype parental qui n'est pas exprimé chez un hétérozygote.

Polygènes Une hypothèse expliquant la variation quantitative en supposant l'interaction d'un grand nombre de gènes (polygènes), ayant chacun un effet faible sur le caractère, mais dont les effets respectifs s'ajoutent les uns aux autres.

Polymorphisme L'existence dans une population (ou dans un ensemble de populations) de plusieurs formes phénotypiques associées aux allèles d'un gène ou aux homologues d'un chromosome.

Porteur Un individu qui possède un allèle mutant, mais ne l'exprime pas dans son phénotype en raison de la présence d'un partenaire allélique dominant. Un individu de génotype A/a est donc porteur de a si A exerce une dominance complète sur a.

Membres

Première loi de Mendel Les deux membres d'une paire de gènes ségrègent l'un de l'autre lors de la méiose ; chaque gamète a une probabilité égale de recevoir l'un ou l'autre membre de la paire de gènes.

Recombinaison (1) En général, dans une cellule diploïde ou partiellement diploïde, tout le processus lors duquel sont produites de nouvelles combinaisons de gènes ou de chromosomes, qui n'existaient pas dans cette cellule ou dans ces cellules parentales. (2) Lors de la méiose, le processus qui crée un produit méiotique haploïde dont le génotype est différent de l'un ou l'autre des deux génotypes haploïdes qui ont donné naissance au diploïde méiotique.

Recombinant Un individu ou une cellule dont le génotype a été produit par recombinaison.

Régression Un terme inventé par Galton pour qualifier la tendance des caractères quantitatifs des descendants, à être plus proches de la moyenne de la population que les caractères de leurs parents. La régression résulte de la dominance, de l'interaction des gènes et des influences non génétiques sur les caractères.

Souche-test Un homozygote pour un ou plusieurs allèles récessifs, utilisé dans un croisement-test.

Sous-dominance Une relation phénotypique dans laquelle l'expression phénotypique de l'hétérozygote est inférieure à celle de chacun des homozygotes.

Super-dominance Une relation phénotypique dans laquelle l'expression phénotypique de l'hétérozygote est supérieure à celle de chacun des homozygotes.

Suppresseur Une mutation secondaire qui peut supprimer l'effet d'une mutation primaire, conduisant à un phénotype sauvage.

Thymine Une base pyrimidique qui s'apparie avec l'adénine.

Union consanguine Une union entre individus apparentés.

Unité génétique cM La distance entre deux paires liées de gènes, lorsque 1 % des produits de la méiose sont recombinants.

Membres

Membres