

La transmission du matériel génétique

jeudi 24 octobre 2013, par [Laura](#)

La transmission du matériel génétique a lieu au cours de la reproduction. C'est à ce moment-là aussi que se transmettent les mutations (erreurs) que portent éventuellement les parents.

Comment se transmet le matériel génétique ?

L'ovule (issu de la mère) et le spermatozoïde (issu du père), les deux cellules sexuelles, sont des cellules haploïdes c'est-à-dire qu'ils possèdent chacun 23 chromosomes soit un seul chromosome de chaque paire (pour rappel, les autres cellules possèdent 23 paires de chromosomes, soit 46 chromosomes au total).

Au cours de la reproduction, ils apportent donc chacun la moitié du matériel génétique du nouvel être : 23 chromosomes proviennent de la mère et 23 chromosomes proviennent du père. L'enfant issu de cette fécondation a donc 46 chromosomes. En retrouvant leurs homologues, ces chromosomes s'organisent en 23 paires.

Chaque individu hérite donc de deux copies de chaque gène : une copie de la mère et une copie du père. Chacune des copies d'un gène est appelée un "allèle".

Si un seul des deux exemplaires du gène est altéré c'est-à-dire muté et si cela provoque l'apparition d'une maladie chez l'individu, il s'agit d'une transmission dite dominante de cette maladie. En revanche, s'il faut que les deux copies du gène soient altérées pour que la maladie survienne, il s'agit d'une transmission dite récessive de la maladie.

Qu'est-ce qu'une mutation ?

PHRASE	CONSÉQUENCE
J'aime la génétique	Fautes d'orthographe (type de mutations)
J'aime la Génétique	Sens inchangé (polymorphisme)
J'aime la jénétique	Phrase compréhensible (polymorphisme)
J'aume la génétique	Phrase difficile à comprendre (insertion)
J'aime la.	Phrase tronquée, illisible (délétion)
J'aime la Ténétique	Sens modifié (mutation ponctuelle)

Une mutation est une **modification de la séquence de l'ADN** c'est-à-dire un changement dans l'enchaînement des quatre lettres (bases). Elle peut modifier le message donné par le gène et entraîner l'absence de la protéine ou la fabrication d'une protéine anormale qui ne sera pas ou peu fonctionnelle. Cependant, toutes les mutations ne sont pas néfastes. Selon les estimations, chaque être humain est porteur de 8 à 10 gènes comportant des modifications. **Certains changements n'ont pas d'impact alors que d'autres, au contraire, peuvent provoquer des maladies.**

Il existe différents types de mutations. Si l'on considère la séquence d'ADN comme un langage, les mutations correspondent alors à des fautes d'orthographe. Prenons la phrase suivante : "J'aime la génétique". Le tableau ci-contre présente les différentes mutations possibles et leurs conséquences.

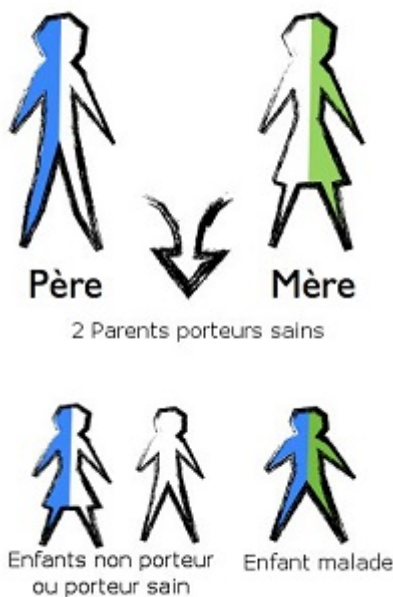
Suivant le contexte et par le fait du hasard, certaines mutations peuvent laisser la phrase inchangée ou compréhensible, changer son sens, la rendre incompréhensible ou difficile à comprendre. Il en va

exactement de même pour l'effet des mutations dans l'ADN. Elles peuvent laisser les protéines inchangées, les rendre moins actives ou inactives, les tronquer ou empêcher leur production.

Qu'est-ce qu'un porteur sain ?

Un porteur sain est un individu qui est porteur, souvent sans le savoir, d'un exemplaire muté du gène et d'un exemplaire normal (il n'a qu'un gène erroné sur les deux chromosomes de sa paire). Ce dernier gène non muté lui permet de fabriquer suffisamment de protéines et de corriger ainsi le défaut. La personne n'est donc pas malade, son gène normal compense l'erreur de code du gène altéré. On dit qu'elle est hétérozygote pour ce gène.

La personne "porteur sain" peut toutefois transmettre le gène muté à ses enfants. Si l'enfant reçoit de chacun de ses parents un gène muté, il développera alors la maladie. S'il reçoit un gène muté d'un seul de ses parents, il sera porteur sain.



Qu'est-ce qu'une transmission autosomique récessive ?

Autosomique signifie que le gène d'une protéine impliquée dans une maladie est situé sur un des 44 chromosomes communs aux deux sexes, appelés autosomes ou chromosomes non sexuels.

Récessif signifie que les deux copies du gène impliqué dans la maladie doivent être altérées pour que la maladie apparaisse.

Autosomique récessif signifie donc que les parents transmettent chacun une copie mutée d'un gène spécifique, qui est situé sur un des 44 chromosomes non sexuels. L'enfant qui reçoit ces deux copies mutées développera la maladie. S'il ne reçoit qu'une copie, il sera porteur sain, ne développera pas la maladie mais sera susceptible de la transmettre.

Un couple "porteur sain" a une probabilité d'1/4 de transmettre les deux gènes mutés, donc la maladie, à son enfant. De 2/4 d'avoir un enfant porteur sain (un seul gène muté sur les deux) et d'1/4 d'avoir un enfant non porteur de la mutation.

Qu'est-ce qu'une transmission récessive liée à l'X ?

Une maladie est dite de transmission liée à l'X lorsque le gène anormal induisant la maladie se situe sur le chromosome sexuel X.

La mutation étant récessive, il faut deux copies mutées du gène pour que la maladie apparaisse chez les femmes, qui ont deux chromosomes X. Si une seule copie est mutée, l'autre exemplaire non modifié

présent sur l'autre chromosome X permet en effet de fabriquer suffisamment de protéines et de corriger ainsi le défaut.

Une mère malade va transmettre la mutation, une mère "porteur sain" a une chance sur deux de transmettre la mutation.

En revanche, les hommes n'ont qu'un seul chromosome X (le second est un chromosome Y). Si une copie mutée du gène est présente sur ce chromosome X, ils développent la maladie. En effet, il n'y a pas de second chromosome X donc de second exemplaire du gène qui pourrait corriger le défaut.

Un homme malade ne transmet une mutation portée par le chromosome X qu'à ses filles. Celles-ci sont donc forcément porteuses de la mutation. Pour ses fils, il transmettra son chromosome Y. Il n'y aura donc pas de transmission.

Qu'est-ce qu'une transmission dominante liée à l'X ?

Si un gène anormal impliqué dans une maladie se situe sur le chromosome sexuel X, on dit que la maladie a une transmission liée à l'X. **La mutation étant dominante, il suffit qu'une seule copie du gène impliquée dans la maladie soit altérée pour que la personne développe la maladie.** Ainsi, les hommes et les femmes qui sont porteurs d'une mutation dominante sur le chromosome X sont malades. Un homme malade ne transmet une mutation portée par le chromosome X qu'à ses filles. Celles-ci sont donc forcément malades. Une femme malade a un risque sur deux de transmettre la mutation à ses enfants.