



Longtemps centrée sur l'étude de la transmission de caractères morphologiques, la génétique humaine a aujourd'hui pour principal objet l'étude des maladies héréditaires et des anomalies chromosomiques. Ainsi 6678 maladies humaines d'origine génétique étaient recensées en 1994.

La génétique humaine essentiellement médicale, aujourd'hui, ne se contente plus de décrire des maladies, elle cherche les raisons de leur apparition et veut pouvoir prédire les maladies et les prévenir

Depuis une dizaine d'années, diverses techniques relevant de la biologie moléculaire, de la cytogénétique de la biochimie et de la médecine, permettent le diagnostic prénatal d'un nombre important et croissant de maladies génétiques et de malformations congénitales. Le **diagnostic prénatal** est de nature à lever les angoisses des parents désireux d'avoir un enfant sain.

OBJECTIFS

- Reconnaître les particularités de la génétique humaine.
- Expliquer le mode de transmission des caractères et des maladies héréditaires chez l'homme.
- Être conscient du danger de la consanguinité et de l'importance du diagnostic prénatal.

S INTERROGER

Les anomalies génétiques ne cessent d'apparaître dans l'espèce humaine. Les données proposées ci-dessous illustrent quelques exemples.



Document 1 : un enfant atteint de la trisomie 21

1- Trisomie 21 :

Appelée syndrome de down ou mongolisme, la trisomie 21 est une aberration chromosomique affectant le nombre de chromosomes (présence d'un chromosome surnuméraire à la paire 21, le mongolien a donc 47 chromosomes).

Les trisomiques ont un phénotype caractérisé par des yeux obliques vers le bas, des doigts courts et une arriération mentale plus ou moins prononcée.

Le risque d'avoir un enfant trisomique est très élevé pour les femmes enceintes âgées (plus de quarante ans)

2- La surdi-mutité : une situation épidémiologique de la surdité congénitale dans le village de Bordj Salhi

Le village de Borj Salhi appartient à la délégation d'El Haouaria (gouvernorat de Nabeul) il est enclavé entre la mer, au Nord, et quelques montagnes au Sud.

La population ainsi étudiée comporte quatre cent dix huit personnes et quatre vingt deux familles dont dix n'ayant pas d'enfants. Les tableaux suivants représentent la répartition de la surdité dans ce village et l'effet de la consanguinité sur cette répartition. (D'après une étude faite par Dr.Driss Laamari et des médecins collègues)

Répartition de la surdité congénitale chez les descendants selon son apparition chez les parents

	Effectif des enfants	Nombre d'enfants sourds	Proportions observées des sourds	Proportions théoriques dans une transmission autosomale récessive
Familles ayant des enfants sourds et parents indemnes	78	22	28%	25%
un seul parent est sourd	4	2	50%	50%
Les 2 parents sont sourds	5	5	100%	100%

Répartition des foyers selon la consanguinité des parents et l'existence de descendants sourds

	Effectif	Pourcentage de mariages consanguins
Familles ayant des enfants sourds	12	100 %
Familles n'ayant pas d'enfants sourds	60	45 %
Total	72	

Ces exemples permettent de soulever les questions suivantes :

- **Quel est le mode de transmission des gènes responsables des maladies héréditaires ?**
- **Comment expliquer l'origine des anomalies chromosomiques comme la trisomie 21 ?**
- **Quel est le danger du mariage consanguin ?**
- **Comment peut-on diagnostiquer et prévenir les maladies héréditaires avant la naissance ?**

SE RAPPELER

* **ADN** : Acide désoxyribonucléique, polymère de nucléotides désoxyribonucléiques. La succession des paires de bases est le support de l'information génétique.

* **Gène** : une information codée, déterminée par une séquence de bases et qui détermine en général un caractère héréditaire.

* **Allèle** : séquence d'ADN (gène) située sur le même site chromosomique (locus) et correspond à une version d'un même gène.

* **Allèle dominant** : version d'un gène qui s'exprime toujours au niveau du phénotype. Il est représenté souvent par une lettre majuscule.

* **Allèle récessif** : version d'un gène qui ne s'exprime pas au niveau du phénotype lorsqu'il est présent à un seul exemplaire dans le génotype (individu hétérozygote), Il est représenté souvent par une lettre minuscule.

* **Caryotype** : c'est l'ensemble des chromosomes caractéristiques d'une espèce ou d'un individu.

* **Hétérochromosomes ou hétérosomes** : chromosomes appartenant à une paire responsable de la détermination du sexe XX pour la femme et XY pour l'homme.

* **Autosome** : n'importe quel chromosome autre que les chromosomes sexuels.

Les deux autosomes d'une même paire sont strictement homologues, c'est-à-dire qu'ils possèdent la même succession de loci. Ils ont la même taille et ont un centromère situé au même endroit.

* **Hétérozygote** : individu qui possède sur chaque chromosome homologue de la même paire un allèle différent d'un même gène.

* **Homozygote** : individu qui possède pour un même gène le même allèle sur les deux chromosomes homologues de la paire.

* **Hybride** : descendant issu du croisement de deux parents de même espèce différents par

un ou plusieurs caractères héréditaires

* **Lignée pure ou race pure** : des individus sont de même lignée pure lorsque, croisés entre eux, ils donnent des descendants qui ont le même phénotype, à toutes les générations.

* **1^{ère} loi de Mendel (ou loi de l'uniformité de la F1)** : la F1 issue du croisement de deux lignées pures différentes par un caractère est uniforme

* **2^{ème} loi de Mendel (ou loi de la pureté des gamètes)** : un gamète ne contient qu'un allèle d'un couple d'allèles donné

* **Monohybridisme** : croisement dans lequel les deux parents diffèrent par un seul caractère.

* **Mutation** : modification de la séquence de nucléotides de l'ADN qui est transmissible à la descendance.

* **Génotype** : ensemble des gènes qui déterminent les caractères d'un individu.

* **Phénotype** : ensemble des caractères d'un individu résultant de l'expression de ses gènes.

Rechercher et construire

I Les particularités méthodologiques de la génétique humaine.

1- Difficultés de la génétique humaine

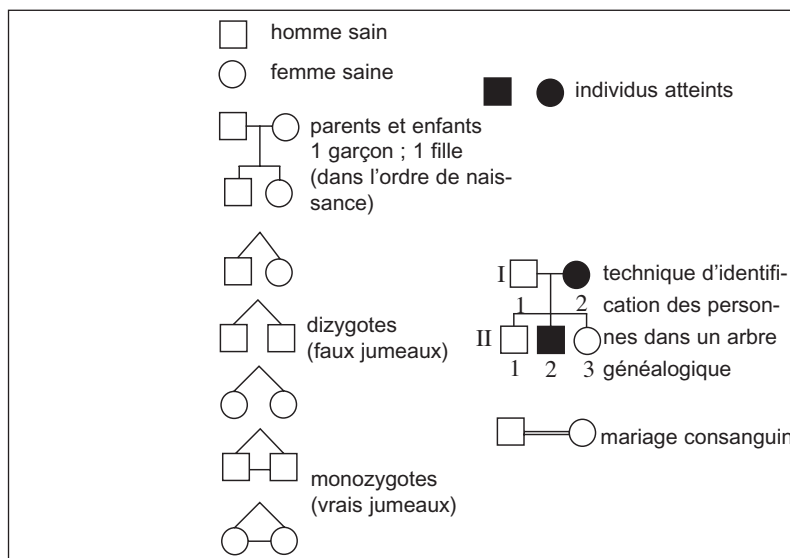
Le généticien se heurte à de nombreuses difficultés pour étudier l'hérédité humaine :

- La méthode des croisements dirigés est impossible, l'homme ne peut en aucun cas être considéré comme un matériel expérimental.
- La faible fécondité, la longue durée de la grossesse et de celle qui sépare deux générations rendent impossible l'application des lois statistiques.
- Le nombre de chromosomes est élevé et leurs combinaisons possibles sont considérables.

2- Réalisation d'arbres généalogiques

Chez l'espèce humaine comme chez les organismes expérimentaux, la transmission des caractères héréditaires se fait selon le mode autosomique et lié au sexe

Étant donné qu'on ne peut pas étudier, comme chez les animaux ou les végétaux, les descendants d'un croisement expérimental, on étudie la transmission d'un caractère au sein d'une famille en réalisant des arbres généalogiques et en utilisant les symboles conventionnels indiqués dans le document ci-dessous.



3- Techniques modernes

- La réalisation de caryotypes permet de diagnostiquer les malformations liées à une anomalie du nombre ou de la structure des chromosomes.
- L'analyse précise de l'ADN permet de détecter certains gènes anormaux.

Activité 1 : résoudre un exercice de monohybridisme

1er cas : hérédité autosomale

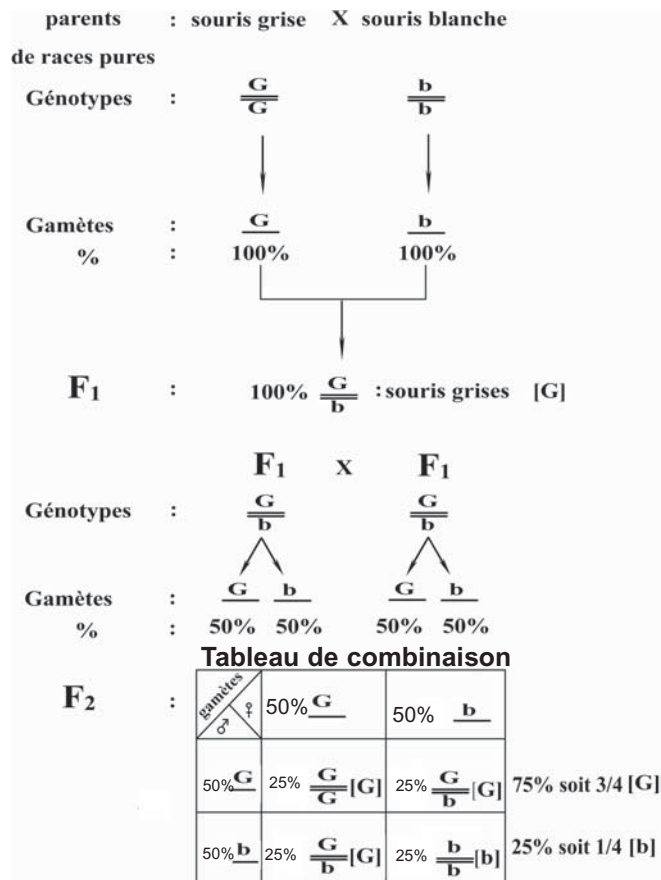
Le croisement de 2 souris de race pure, un mâle de couleur grise et une femelle de couleur blanche, donne à la F1 des souris de couleur grise. Croisées entre elles, les souris de la F1 donnent une F2 composée de 3/4 de souris grises et de 1/4 de souris blanches.

Interpréter ces résultats.

On rappelle :

- qu'un caractère héréditaire est contrôlé par un couple d'allèles.
- qu'une race pure est homozygote c'est-à-dire que son génotype est formé de deux allèles identiques.
- que la ségrégation de ce couple d'allèles au cours de la méiose donne des gamètes contenant chacun un seul allèle (2ème loi de Mendel).
- que deux parents de race pure donnent une première génération ayant le phénotype du parent qui a le caractère dominant.

Désignons le caractère gris qui est dominant (caractère de F1) par l'allèle **G** et le caractère blanc qui est récessif par l'allèle **b**.



2ème cas : hérédité liée au sexe

On dispose de deux lignées pures de drosophiles, l'une aux yeux rouges (lignée sauvage), l'autre aux yeux blancs (lignée mutante). On réalise deux croisements entre ces deux lignées :

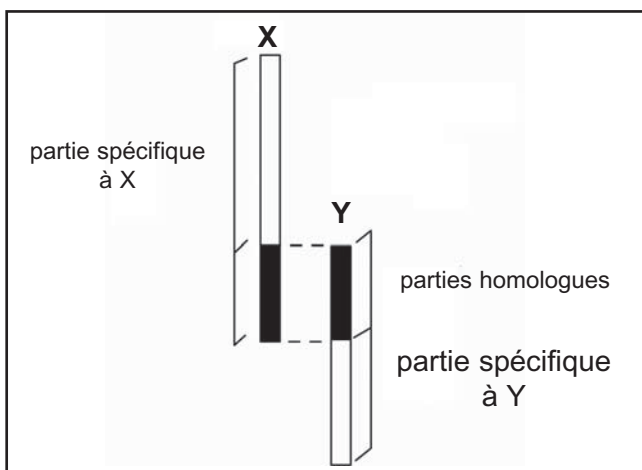
1er croisement	2ème croisement ou croisement réciproque
<p>Drosophile ♀ aux yeux rouges x Drosophile ♂ aux yeux blancs</p> <p style="text-align: center;">↓</p>	<p>Drosophile ♂ aux yeux rouges x Drosophile ♀ aux yeux blancs</p> <p style="text-align: center;">↓</p>
<p>F1 : 100% de drosophiles aux yeux rouges dont 50% ♂ et 50% ♀</p>	<p>F1 : 50% de drosophiles aux yeux rouges toutes ♀, 50% de drosophiles aux yeux blancs toutes ♂</p>

Interpréter ces résultats.

Analyse des données des croisements

- Dans les deux croisements les parents sont de même espèce et appartiennent à deux lignées différentes par un seul caractère héréditaire (couleur des yeux) : il s'agit d'un cas de monohybridisme
- Le premier croisement donne une F1 homogène de phénotype rouge : le caractère rouge est dominant, on le désigne par l'allèle R. Le caractère blanc est récessif, on le désigne par l'allèle b.
- La descendance du deuxième croisement issue de parents de lignées pures est hétérogène: la 1^{ère} loi de Mendel n'est pas vérifiée
- La composition du 1^{er} et du 2^{ème} croisement montre que le changement du sexe des parents entraîne un changement de la composition de la descendance : il y a une relation entre la composition de la descendance et le sexe des parents.

A partir de ces constatations, on peut émettre l'hypothèse suivante: le gène impliqué est porté par le chromosome sexuel X (il est porté par la partie spécifique à X).



Premier croisement		Deuxième croisement																																
parents :	P1 ♀ x P2 ♂	parents :	P1 ♀ x P2 ♂																															
Phénotypes :	[R] [b]	phénotypes :	[b] [R]																															
Génotypes :	$\frac{X_R}{X_R}$ $\frac{X_b}{X_b}$	génotypes :	$\frac{X_b}{X_b}$ $\frac{X_R}{Y}$																															
Gamètes % :	$\frac{X_R}{100\%}$ $\frac{X_b}{50\%}$ $\frac{Y}{50\%}$	gamètes % :	$\frac{X_b}{100\%}$ $\frac{X_R}{50\%}$ $\frac{Y}{50\%}$																															
F ₁ :	<table border="1"> <tr> <td>gamètes</td> <td>♂</td> <td>50 %</td> <td>50 %</td> </tr> <tr> <td>♀</td> <td></td> <td>$\frac{X_b}{X_b}$</td> <td>$\frac{Y}{Y}$</td> </tr> <tr> <td>100 %</td> <td></td> <td>50 %</td> <td>50 %</td> </tr> <tr> <td>$\frac{X_R}{X_b}$</td> <td></td> <td>$\frac{X_R}{X_b}$ ♀ [R]</td> <td>$\frac{X_R}{Y}$ ♂ [R]</td> </tr> </table>	gamètes	♂	50 %	50 %	♀		$\frac{X_b}{X_b}$	$\frac{Y}{Y}$	100 %		50 %	50 %	$\frac{X_R}{X_b}$		$\frac{X_R}{X_b}$ ♀ [R]	$\frac{X_R}{Y}$ ♂ [R]	<table border="1"> <tr> <td>gamètes</td> <td>♂</td> <td>50 %</td> <td>50 %</td> </tr> <tr> <td>♀</td> <td></td> <td>$\frac{X_b}{X_b}$</td> <td>$\frac{Y}{Y}$</td> </tr> <tr> <td>100 %</td> <td></td> <td>50 %</td> <td>50 %</td> </tr> <tr> <td>$\frac{X_R}{X_b}$</td> <td></td> <td>$\frac{X_R}{X_b}$ ♀ [R]</td> <td>$\frac{X_R}{Y}$ ♂ [R]</td> </tr> </table>	gamètes	♂	50 %	50 %	♀		$\frac{X_b}{X_b}$	$\frac{Y}{Y}$	100 %		50 %	50 %	$\frac{X_R}{X_b}$		$\frac{X_R}{X_b}$ ♀ [R]	$\frac{X_R}{Y}$ ♂ [R]
gamètes	♂	50 %	50 %																															
♀		$\frac{X_b}{X_b}$	$\frac{Y}{Y}$																															
100 %		50 %	50 %																															
$\frac{X_R}{X_b}$		$\frac{X_R}{X_b}$ ♀ [R]	$\frac{X_R}{Y}$ ♂ [R]																															
gamètes	♂	50 %	50 %																															
♀		$\frac{X_b}{X_b}$	$\frac{Y}{Y}$																															
100 %		50 %	50 %																															
$\frac{X_R}{X_b}$		$\frac{X_R}{X_b}$ ♀ [R]	$\frac{X_R}{Y}$ ♂ [R]																															

Les résultats théoriques sont conformes aux résultats expérimentaux, ce qui confirme l'hypothèse proposée.


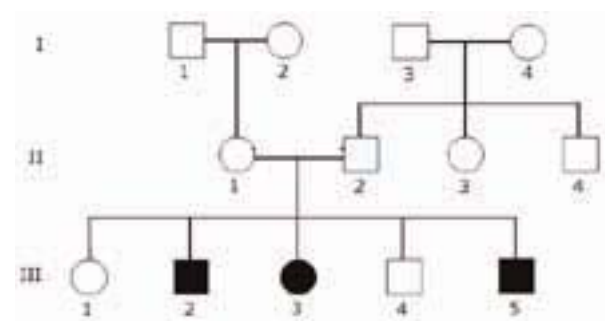
III Etude de la transmission de tares héréditaires

Déterminer le mode de transmission d'une maladie héréditaire consiste à :

- formuler des hypothèses concernant :
 - la relation de dominance entre l'allèle responsable de cette maladie et l'allèle normal.
 - la localisation du gène en question (sur un autosome ou un chromosome sexuel).
- vérifier la validité de ces hypothèses en exploitant les données présentées.

Activité 2 : déterminer le mode de transmission des tares héréditaires

1- L'albinisme

	
Un enfant albinos	Document 1 : arbre généalogique d'une famille dont certains membres sont albinos

Le sujet **albinos** ne peut synthétiser la mélanine, pigment brun de la peau et des poils. (Photo ci-dessus). L'arbre généalogique du document 1 représente la transmission de l'albinisme chez une famille.

Sachant que cette maladie est due à la mutation d'un seul gène qui existe sous deux formes alléliques, l'un normal, l'autre muté.

On peut choisir **A** pour l'allèle dominant, **a** pour l'allèle récessif

En exploitant les données du document 1,


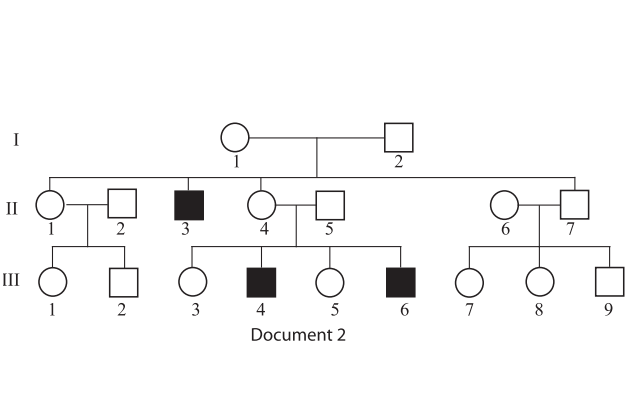
- Proposer une hypothèse concernant la relation de dominance entre les deux allèles.
- Argumenter l'hypothèse énoncée à partir de cette constatation : deux parents normaux peuvent avoir un enfant malade.

Pour préciser la localisation du gène qui contrôle l'albinisme, on peut envisager les hypothèses suivantes (tableau ci-dessous) :

	Hypothèse 1	Hypothèse 2	Hypothèse 3
	Le gène est porté par Y	Le gène est porté par X	Le gène est autosomal
Parents	II ₁ x II ₂	II ₁ x II ₂	II ₁ x II ₂
Génotypes	==	==	==
Gamètes	↙ ↘	↙ ↘	↙ ↘
%	• •	• •	• •
Descendance : Génotypes			

- Reproduire et compléter le tableau.
- Discuter la validité de ces hypothèses et conclure.

2- La myopathie de Duchenne :

	
<p>Myopathie de Duchenne: Noter la difficulté qu'a cet enfant pour se lever</p>	<p>Document 2 : arbre généalogique d'une famille dont certains membres sont myopathes</p>

La myopathie de Duchenne est caractérisée par une atrophie et une dégénérescence progressive des muscles. Le malade, tel qu'il est présenté sur la photo ci-dessus, présente une faiblesse au niveau des muscles de la cuisse et des bras. L'affection musculaire s'aggrave avec l'âge et finit par condamner le malade à la chaise roulante.

L'arbre généalogique (document 2) représente la transmission de cette maladie chez une famille tunisienne. Cette maladie est gouvernée par un gène qui existe sous 2 versions alléliques, un allèle normal, l'autre muté.

On symbolise chacun des deux allèles par une lettre :
N pour l'allèle normal, **m** pour l'allèle muté.

- Préciser la relation de dominance entre les deux allèles

Afin de déterminer la localisation de ce gène sur les chromosomes, on propose les deux hypothèses suivantes :

	Hypothèse 1	Hypothèse 2
	Le gène est porté par X	Le gène est autosomal
Parents	II ₄ x II ₅	II ₄ x II ₅
Génotypes		
Gamètes %		
Descendance : Génotype	III ₄	III ₄

- Reproduire et compléter le tableau en écrivant les génotypes possibles des individus II₄, II₅ et III₄.

- Vérifier la validité des deux hypothèses :

- l'allèle de la maladie peut-il être porté par le chromosome sexuel Y ? Justifier.

- On a montré que l'individu II₅ ne porte pas l'allèle muté,

Exploiter cette nouvelle information pour déterminer la localisation chromosomique du gène.

3- La Polydactylie :

Mains polydactyles	Document 3 : arbre généalogique d'une famille dont certains membres sont polydactyles

Le document 3 représente un arbre généalogique où la polydactylie se manifeste avec une haute fréquence

a- hypothèse sur la relation de dominance entre l'allèle responsable de la tare et l'allèle normal

Constatations :

- Tout sujet malade a au moins l'un des parents malade.
- Un enfant sain III₁ a deux parents malades.

- Que peut-on déduire de ces constatations ?
- Argumenter votre déduction.

b- hypothèses sur la localisation du gène

Afin de déterminer la localisation du gène responsable de la maladie, on envisage les deux hypothèses suivantes :

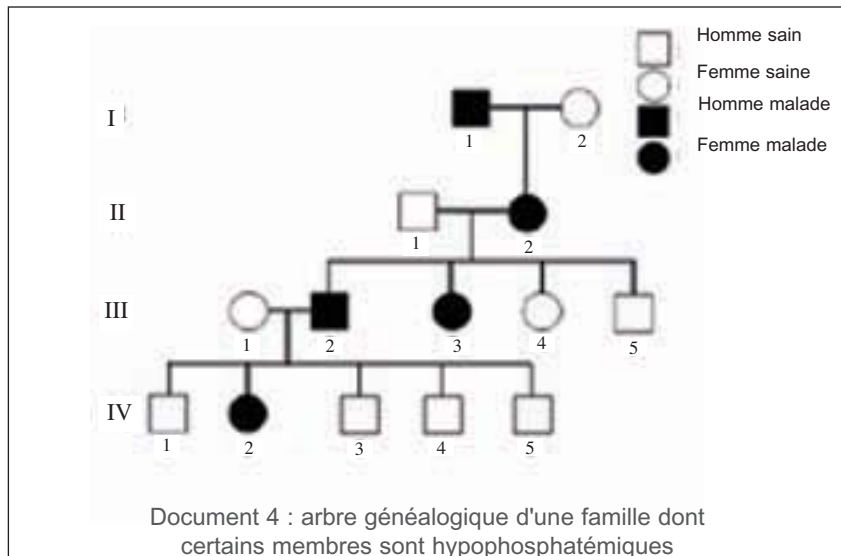
	Hypothèse 1	Hypothèse 2
	Le gène est autosomal	Le gène est porté par X
Parents	I ₁ x I ₂	I ₁ x I ₂
Génotypes	==	==
Gamètes %	↓ ↓ • • • •	↓ ↓ • • • •
Descendance : Génotype	II ₂ ==	II ₂ ==

- Reproduire et compléter le tableau précédent
- Discuter la validité de deux hypothèses et conclure.

4- L'hypophosphatémie :

C'est une sorte de rachitisme résistant à la vitamine D.

L'arbre généalogique illustré par le document 4 représente la transmission de cette maladie.



Cette maladie est due à la mutation d'un seul gène qui existe sous deux formes alléliques l'un normal, l'autre muté déterminant le rachitisme.

- En exploitant les données de l'arbre généalogique, proposer deux hypothèses concernant la relation de dominance entre les deux allèles.
- On a montré que l'individu III₁ est homozygote, déterminer l'hypothèse la plus probable.

Deux hypothèses sont émises pour déterminer la localisation du gène de cette maladie :

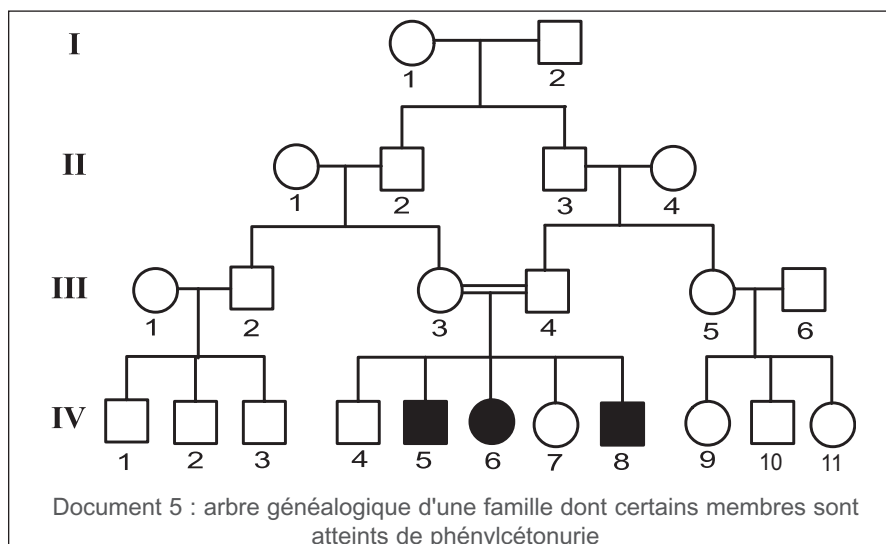
	Hypothèse 1		Hypothèse 2	
	Le gène est autosomal		Le gène est porté par X	
Parents	II ₁	x II ₂	II ₁	x II ₂
Génotypes	<u> </u>	<u> </u>	<u> </u>	<u> </u>
Gamètes %	↓	↙ ↘	↙ ↘	↙ ↘
	•	• •	• •	• •
	•	• •	• •	• •

- Reproduire et compléter le tableau ci-dessus.
- Représenter les tableaux de rencontre des gamètes pour vérifier la validité de ces deux hypothèses
- Refaire le même travail pour le couple III₁ – III₂. Que peut-on déduire ?
- Des études statistiques ont montré que l'union entre un père atteint et une mère saine donne toujours une descendance qui ne comporte que des filles malades. Conclure quant au mode de transmission de cette maladie.

5- Le risque de la consanguinité :

On appelle mariage consanguin l'union de deux individus apparentés ayant au moins un ancêtre commun.

L'arbre généalogique suivant (document 5) représente la transmission d'une maladie autosomale récessive, la phénylcétonurie, se traduisant par des troubles psychomoteurs dus à la perturbation du métabolisme d'un acide aminé, la phénylalanine qui, en l'absence de l'enzyme nécessaire à sa transformation, s'accumule dans le sang et provoque l'intoxication du système nerveux



- Comparer phénotypiquement la descendance des couples (III₁ – III₂), (III₅ – III₆) d'une part et du couple (III₃ – III₄) d'autre part.
- Déterminer les génotypes des individus des générations I, II, III et IV
- Etablir une relation entre les mariages consanguins et l'apparition des tares héréditaires
- Essayer d'en donner une explication

- Calcul du risque d'apparition de la tare

La drépanocytose, encore appelée anémie à hématies falciformes, est une maladie qui se caractérise par des globules rouges en forme de faucille, incapables de jouer leur rôle respiratoire de transporteur d'oxygène. Les sujets atteints ont une **hémoglobine anormale** appelée **hémoglobine «S»** (S étant la première lettre de «sickle» qui, en anglais, signifie «faucille»). Il s'agit d'une maladie autosomale récessive.

Soit "A" l'allèle normal et "a" l'allèle responsable de la maladie.

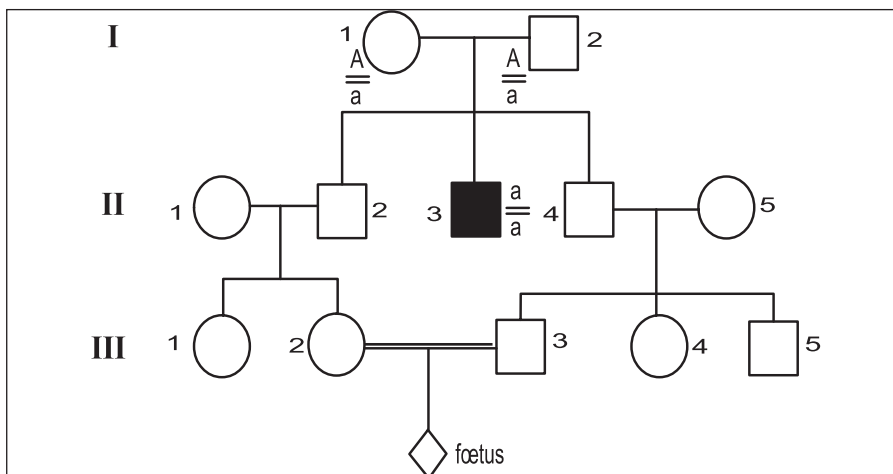
Dans une population normale, la fréquence des hétérozygotes A/a, pour la drépanocytose, est de 1/50.

Deux parents hétérozygotes ont une probabilité de 1/4 d'avoir un enfant homozygote a/a, donc atteint.

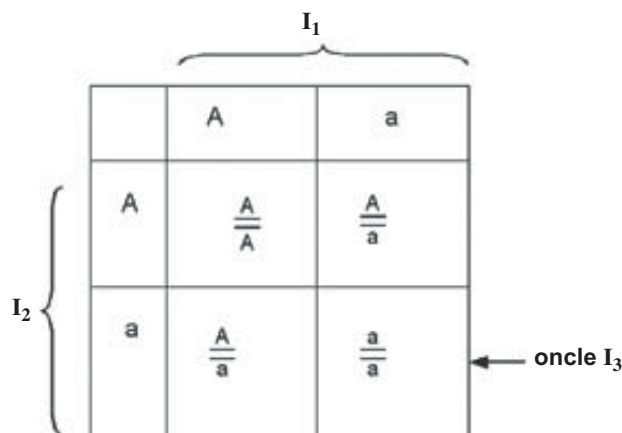
Dans le cas d'un mariage entre deux personnes non apparentées, le risque d'avoir un enfant atteint est de :

$$1/50 \times 1/50 \times 1/4 = 1/10\ 000$$

Soit l'arbre généalogique suivant :



Dans le cas de deux cousins (III₂) et (III₃), ayant un oncle (II₃) atteint, le risque pour leurs parents (II₂) et II₄) d'être hétérozygote est de 2/3, comme le montre le tableau suivant :



L'union des ovules (A et a) et des spermatozoïdes (A et a) se faisant au hasard, le risque d'être hétérozygote diminue de moitié à chaque génération. La probabilité pour chacun des deux cousins d'être porteur du gène a est de 2/6.

Le risque pour ces deux cousins d'avoir un enfant a/a est de ; $2/6 \times 2/6 \times 1/4 = 1/36$.

Le risque d'engendrer un enfant a/a, pour ces individus consanguins, est donc nettement plus élevé que celui encouru par des sujets non apparentés.

IV Prévention des maladies héréditaires

A. Le diagnostic prénatal

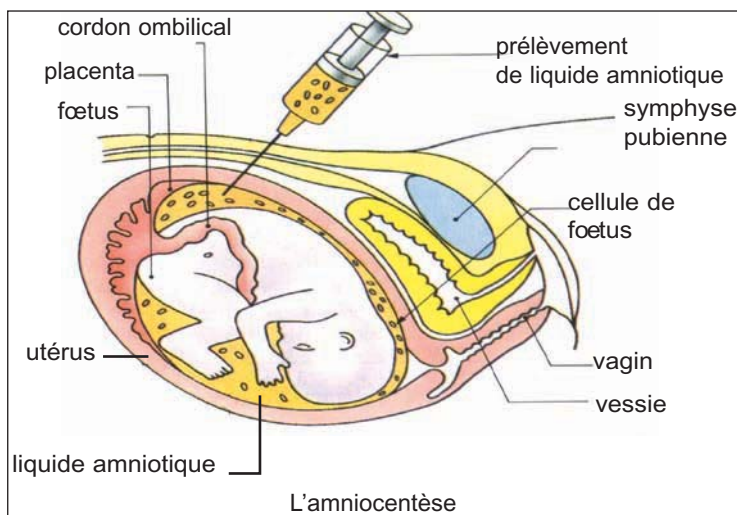
1- Intérêt du diagnostic prénatal

Le diagnostic prénatal permet d'identifier une aberration chromosomique ou un gène responsable d'une maladie chez un fœtus de quelques semaines. Il peut être conseillé dans le cas d'une grossesse «à risque». Il nécessite l'obtention de tissus foetaux que les techniques modernes permettent de prélever pour des diagnostics de plus en plus nombreux et de plus en plus précoces. La précocité du diagnostic est en effet très importante, car elle permet d'une part de raccourcir les délais d'attente difficiles à supporter pour les couples et d'autre part de rendre plus facile, techniquement et psychologiquement, un éventuel avortement thérapeutique.

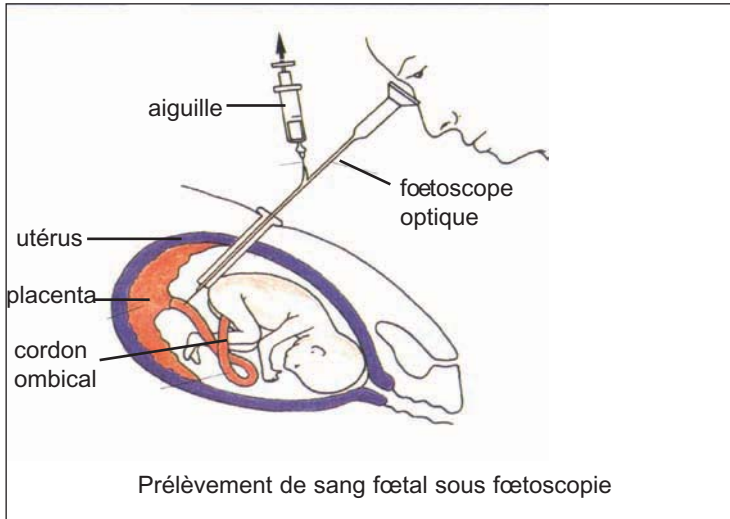
2- Les techniques de prélèvement de tissus foetaux.

a- L'amniocentèse :

C'est le prélèvement du liquide amniotique dans lequel se trouvent des cellules du fœtus. Il est pratiqué à la 17^{ème} semaine de la grossesse par ponction à l'aiguille sous contrôle échographique.



b- Le prélèvement du sang foetal :



Il a lieu dans le cordon ombilical sous guidage échographique, vers 18 à 20 semaines de grossesse.

3- Comment peut-on diagnostiquer les aberrations chromosomiques et les maladies géniques ?

Les cellules prélevées par l'une de ces deux techniques sont mises en culture à 37°C.

Les recherches effectuées sur ces prélèvements sont variées.

- Détection d'aberrations chromosomiques par réalisation du caryotype à partir des cellules fœtales.
- Détection des maladies géniques par la recherche des gènes anormaux.

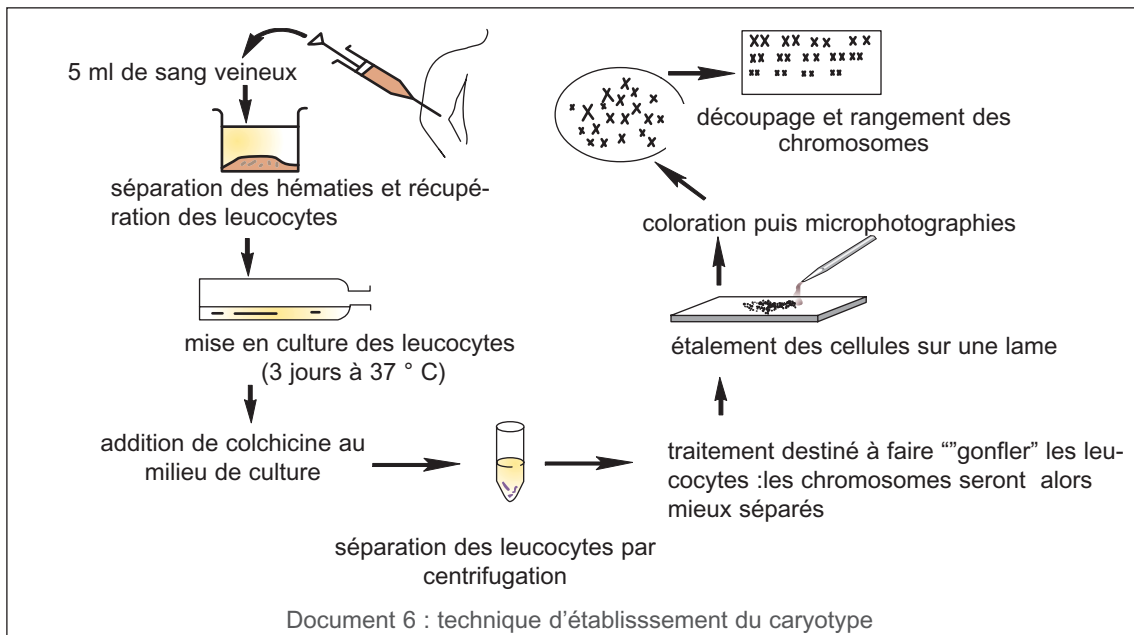
3- 1- Les aberrations chromosomiques

a- Comment réaliser un caryotype ?

Aujourd'hui des techniques de coloration et d'observation des chromosomes humains permettent, non seulement d'observer le nombre des chromosomes mais aussi de caractériser chaque chromosome par des bandes transversales plus ou moins sombres, permettant ainsi d'établir un **caryotype** précis de l'espèce humaine.

Les schémas ci-dessous résument la technique utilisée pratiquement de façon universelle dans les laboratoires de cytogénétique pour réaliser un caryotype.

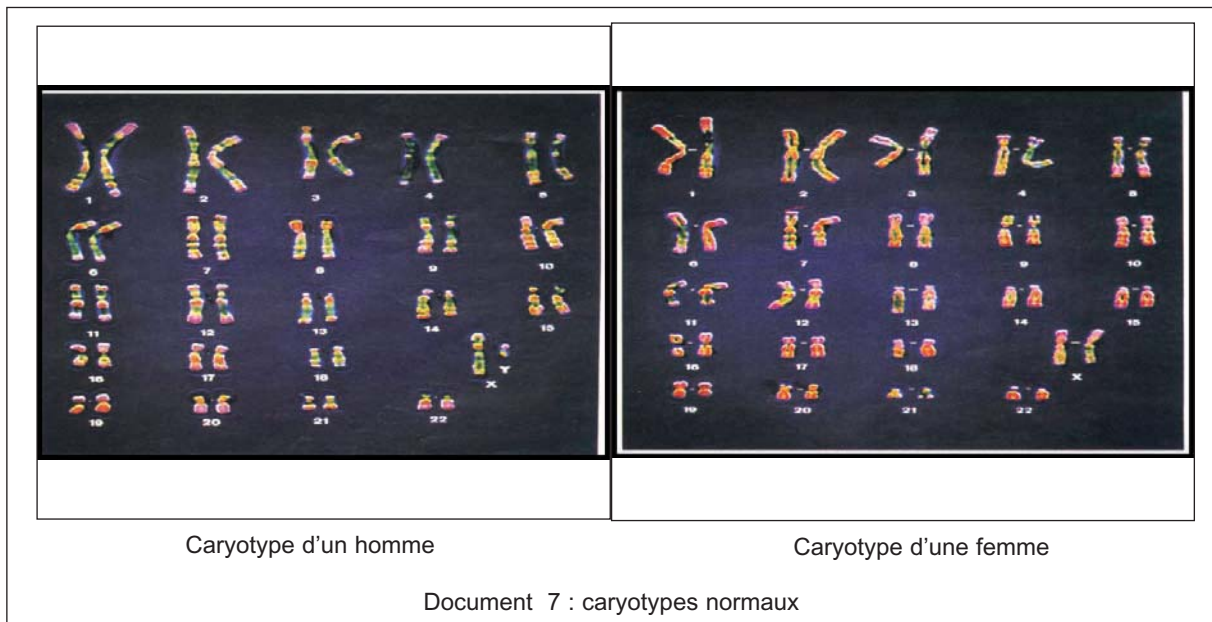
Une substance, la colchicine, ajoutée au milieu de culture, permet de bloquer les divisions cellulaires en métaphase, moment où les chromosomes sont le plus condensés; chaque chromosome est alors formé de deux chromatides unies par le centromère.



b- Le caryotype normal

Activité 3 : analyser le caryotype normal

Le document 7 représente des caryotypes normaux d'un homme et d'une femme.

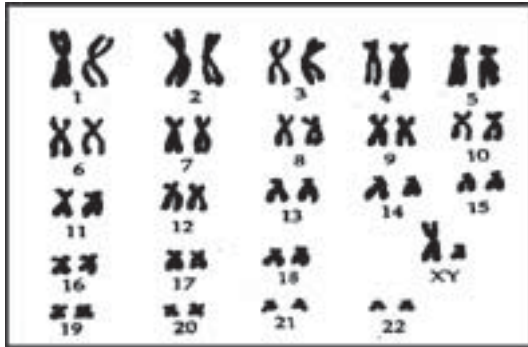


- Comparer ces deux caryotypes.
- Ecrire la formule chromosomique de chacun d'eux.

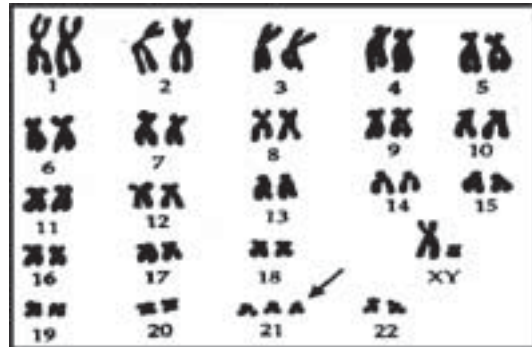
Activité 4 : détecter les anomalies chromosomiques

c- La Trisomie 21

Le document 8 représente les caryotypes d'un garçon normal et d'un garçon trisomique (mongolien).



Caryotype d'un garçon normal



Caryotype d'un garçon présentant la trisomie 21

Document 8

- Sachant que l'enfant trisomique est issu de l'union d'un gamète mâle normal à 23 chromosomes et, en général, un gamète femelle anormal à 24 chromosomes (avec 2 chromosomes n° 21 au lieu d'un seul), proposer une hypothèse expliquant l'origine du gamète à 24 chromosomes en se référant au comportement des chromosomes au cours de la méiose.
- En considérant uniquement la paire de chromosomes N° 21, expliquer, à l'aide d'un schéma montrant l'anaphase I, la télophase I et l'anaphase II de la méiose, l'origine du gamète anormal à 24 chromosomes.

3- 2 Les maladies géniques :

Activité 5 : détecter les anomalies géniques

On peut détecter ces anomalies en analysant l'ADN foetal correspondant au gène de la maladie par utilisation de la technique de l'électrophorèse.

Analyse de l'ADN :

a- Technique de l'électrophorèse :

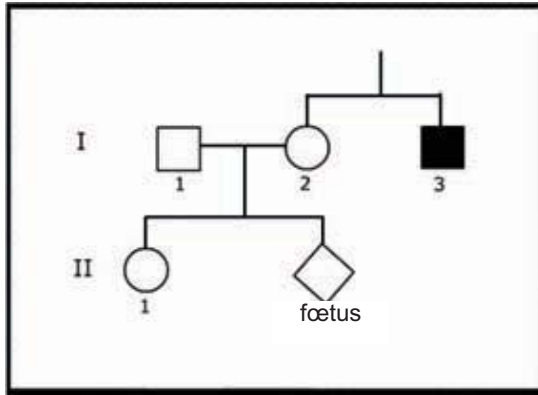
C'est une technique de séparation par un champ électrique des molécules chargées électriquement (acides nucléiques, protéines).

Les allèles du gène correspondant à la maladie diagnostiquée migrent dans un champ électrique avec des vitesses différentes selon la charge globale de l'allèle et sa masse. Ainsi les deux allèles forment des bandes (zymogramme) qu'il est possible de caractériser par des techniques appropriées (réaction de coloration, sonde radioactive, anticorps marqués...).

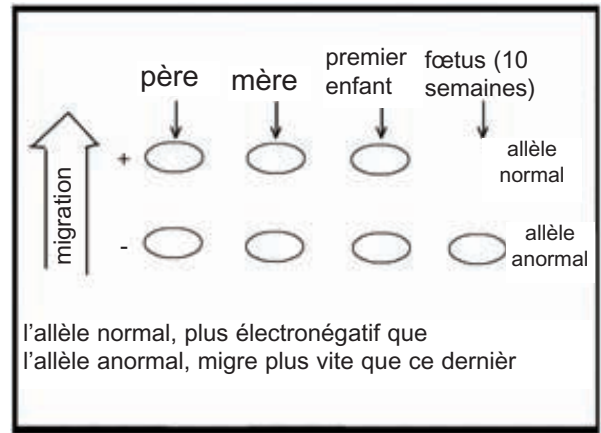
b- Application :

L'arbre généalogique suivant (document 9) représente la transmission de la drépanocytose (maladie autosomale récessive caractérisée par une hémoglobine anormale). La mère I₂ craint que le fœtus à naître soit atteint.

Le document 10 représente l'électrophorèse de l'ADN des parents, de l'enfant II₁ et du fœtus.



Document 9



l'allèle normal, plus électronégatif que l'allèle anormal, migre plus vite que ce dernier

Document 10

- Exploiter l'arbre généalogique et les résultats de l'électrophorèse de l'ADN pour vérifier si les craintes de la mère I₂ sont justifiées ou non.

Bilan des activités et synthèse

I Etude de la transmission de caractères héréditaires.

Les unions humaines présentent cinq modes de transmission héréditaire qui se dégagent de l'étude des maladies héréditaires par analyse généalogique. La maladie peut être autosomique récessive, autosomique dominante, récessive liée à X ou dominante liée à X. Elle peut être aussi liée à Y.

1- Hérédité autosomale

- Une anomalie autosomale récessive :

- est aussi fréquente chez les garçons que chez les filles.
- en général, elle n'apparaît pas à toutes les générations
- est déterminée par un gène qui ne s'exprime au niveau du phénotype atteint qu'à l'état homozygote.

Exemple : l'albinisme

- Une anomalie autosomale dominante :

- tout sujet affecté a au moins l'un des parents malade.
- en général elle se manifeste dans toutes les générations.
- les sujets malades sont le plus souvent hétérozygotes.
- les sujets sains sont toujours homozygotes.

Exemple : la polydactylie

2- Hérédité autosomale

- Une maladie récessive portée par le chromosome sexuel X :

- est plus fréquente chez les garçons que chez les filles.
- est déterminée par un gène dont l'allèle récessif s'exprime chez les garçons atteints.
- les garçons malades sont issus d'une mère conductrice.
- Toute fille atteinte devrait avoir un père atteint.

Exemples : - myopathie de Duchenne - l'hémophilie - le daltonisme

- Une maladie dominante liée à X présente les caractéristiques suivantes :

- Tout sujet atteint a au moins l'un des parents atteint.
- En général elle se manifeste dans toutes les générations.
- Les hommes affectés transmettent la maladie à toutes leurs filles
- Les femmes atteintes hétérozygotes (conductrices) mariées à des hommes non affectés transmettent la maladie à la moitié de leurs fils et de leurs filles.
- Tout garçon atteint devrait avoir une mère atteinte.

Exemple : l'hypophosphatémie.

Hérédité liée au chromosome Y :

Il s'agit de quelques curiosités dermatologiques assez exceptionnelles :

par exemple :

L'hypertrichose des oreilles : développement des poils sur le bord des oreilles.

Le mécanisme de transmission est facile à comprendre : toutes les filles naissant de l'union d'un homme atteint avec une femme normale sont normales car elles ne peuvent hériter que le X paternel. Par contre, tous les garçons, qui ont hérité de l'Y paternel, sont atteints.

3- Risques liés au mariage consanguin

Si dans une famille existe une tare récessive :

- le mariage consanguin augmente considérablement le risque d'avoir des enfants atteints, car il augmente la probabilité de rencontre des allèles récessifs.
- Le risque d'être porteur de l'allèle taré diminue de moitié à chaque génération.
- Un mariage entre cousins germains est déconseillé chaque fois qu'une tare récessive existe dans la famille ascendante ou chez les collatéraux.

Exemple : la surdi-mutité

(activité 2)



Prévention des maladies héréditaires

Le diagnostic prénatal

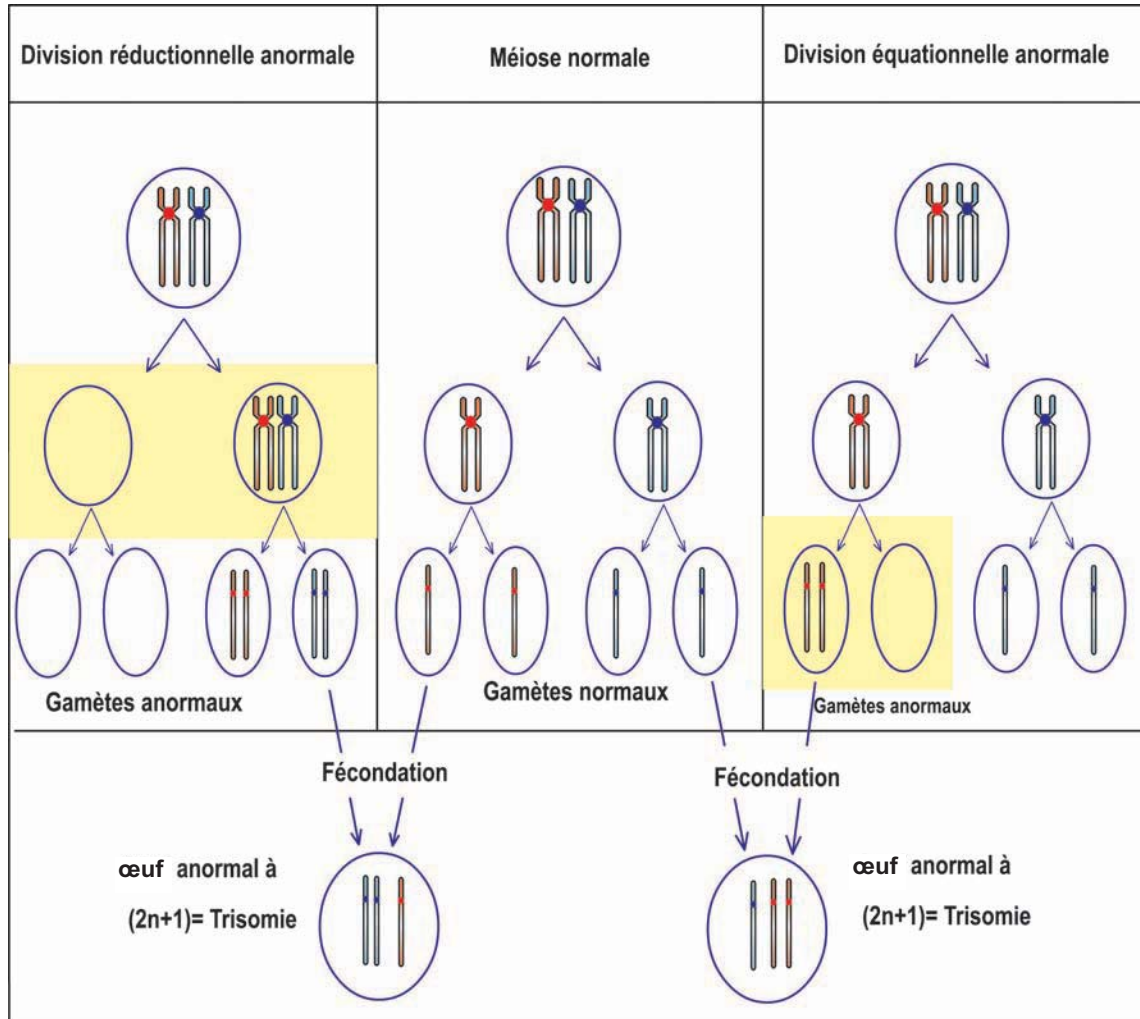
- Le diagnostic prénatal est conseillé pour toute femme enceinte présentant un risque de donner naissance à un enfant atteint d'une maladie héréditaire.
- Le diagnostic repose sur des analyses faites sur des tissus embryonnaires prélevés le plus tôt possible afin de détecter des aberrations chromosomiques et des maladies géniques chez le fœtus.

1- les aberrations chromosomiques : exemple la trisomie 21 :

La trisomie 21 est une anomalie qui consiste en une variation du nombre de chromosomes. L'analyse du caryotype du malade révèle la présence du chromosome 21 en trois exemplaires.

La trisomie 21 résulte d'un accident survenu au cours de la méiose chez l'un des parents surtout chez la mère dont l'âge s'approche de la ménopause : les 2 chromosomes de la même paire ne se séparent pas et passent ensemble dans la même cellule fille. Cela peut se produire lors de la division réductionnelle ou bien lors de la division équationnelle. Ainsi se forment des gamètes possédant 2 chromosomes 21. La fécondation d'un gamète anormal par un gamète normal entraîne la formation d'un œuf ayant 3 chromosomes 21.

Le doucement suivant explique l'origine de la trisomie 21



Document 11 : origine de la trisomie 21

(activité 3 et 4)

Autres anomalies chromosomiques

En plus de la trisomie, d'autres anomalies numériques peuvent affecter les chromosomes sexuels. Ils sont dus à la non disjonction des chromosomes X lors de la méiose. Ils sont à l'origine d'un ensemble de symptômes appelé syndrome :

- **Le syndrome de Turner** : il atteint le sexe féminin dont le caryotype est caractérisé par la présence d'un seul chromosome X au lieu de deux (formule chromosomique= **44 + X0**). Les femmes atteintes sont de petite taille, leurs caractères sexuels secondaires sont très peu développés et elles sont stériles.

- **Le syndrome de Klinefelter** : Il atteint le sexe masculin dont le caryotype comporte un chromosome X surnuméraire (formule chromosomique= **44 + XXY**). Les individus atteints présentent à la fois des caractères sexuels secondaires de type masculin et de type féminin leurs testicules sont très peu développés, ils sont stériles.

2- les maladies géniques :

On effectue des prélèvements de cellules du fœtus et on fait l'analyse de l'ADN.

- **Analyse de l'ADN** : la drépanocytose est une anomalie de l'hémoglobine qui est une protéine indispensable au transport de l'oxygène dans le sang.

On peut pratiquer le diagnostic de cette maladie par l'électrophorèse de l'ADN qui contrôle la synthèse de l'hémoglobine.

D'après cette technique on peut déterminer le génotype du fœtus.

La maladie est autosomale récessive.

Dans l'exercice du document 9 la femme I_2 est la sœur d'un homme malade I_3 de génotype $m//m$. Elle a une chance sur deux d'être hétérozygote $N//m$.

L'électrophorèse révèle que les parents possèdent chacun l'allèle normal et l'allèle anormal, ils sont donc hétérozygotes de génotype $N//m$.

Le fœtus possède 2 allèles anormaux (confondus).

On peut déduire que le fœtus est malade et de génotype $m//m$.

(activités 5)

Tester les acquis

EXERCICE 1/Q.C.M

Chaque série d'affirmations peut comporter une ou plusieurs réponse(s) exacte(s)
Repérer la ou les affirmations exacte(s).

- 1- Les difficultés de la génétique humaine sont :
 - a- la fécondité est restreinte
 - b- la durée des générations est longue
 - c- les croisements dirigés sont possibles
 - d- la garniture chromosomique est complexe.

- 2- Dans le cas d'une maladie déterminée par un allèle autosomal récessif :
 - a- tout individu sain est homozygote.
 - b- un couple de phénotype normal ne donne jamais de descendants atteints.
 - c- tout garçon atteint n'hérite la maladie que de sa mère.
 - d- le mariage consanguin augmente le risque d'apparition de la maladie chez les descendants.

- 3- Une femme atteinte d'une anomalie récessive liée au sexe
 - a- est issue obligatoirement d'un père atteint.
 - b- est issue d'une mère obligatoirement atteinte.
 - c- tous ses garçons sont atteints.
 - d- toutes ses filles sont atteintes.

- 4- Une anomalie autosomale dominante :
 - a- s'exprime à l'état homozygote et à l'état hétérozygote.
 - b- apparaît obligatoirement dans toutes les générations.
 - c- les descendants d'une mère atteinte sont tous atteints
 - d- les descendants d'un père atteint homozygote sont tous atteints.

- 5- Le mariage consanguin :
 - a- est une union entre deux individus ayant un ancêtre commun
 - b- augmente le risque de l'apparition des anomalies récessives.
 - c- est un mariage entre deux individus de même groupe sanguin.
 - d- est conseillé dans le cas de l'existence d'une anomalie récessive.

- 6- Le caryotype normal de l'espèce humaine présente :
 - a- 46 chromosomes et une paire de chromosomes sexuels.
 - b- 46 chromosomes identiques 2 par 2 chez la femme.
 - c- 22 paires d'autosomes et un chromosome sexuel X chez la femme.
 - d- 22 paires d'autosomes et une paire de chromosomes sexuels.

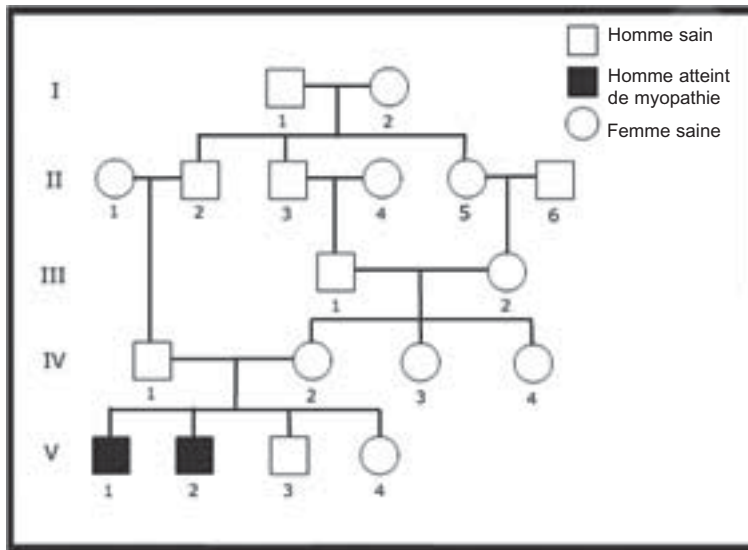
- 7- L'analyse du caryotype dans les cellules de l'embryon humain normal permet de :
 - a- détecter des gènes mutés.
 - b- de connaître le sexe de l'embryon.
 - c- dénombrer 23 paires d'autosomes.
 - d- dénombrer 22 paires d'autosomes.

- 8- le mongolisme est une aberration chromosomique :
- a- qui peut apparaître chez les deux sexes.
 - b- qui apparaît uniquement chez les garçons.
 - c- dû à un chromosome sexuel X supplémentaire.
 - d- dû à un autosome supplémentaire au niveau de la paire 21.
- 9- la détection d'anomalies géniques chez le fœtus :
- a- nécessite la réalisation du caryotype.
 - b- l'analyse de l'ADN par électrophorèse.
 - c- la détermination du groupe sanguin.
 - d- l'analyse des protéines.

EXERCICE 2

On connaît en Tunisie une forme de myopathie caractérisée par la faiblesse des muscles de la ceinture pelvienne et des troubles de la marche.

Le document 12 présente l'arbre généalogique d'une famille tunisienne dont certains membres sont atteints par cette forme de myopathie.



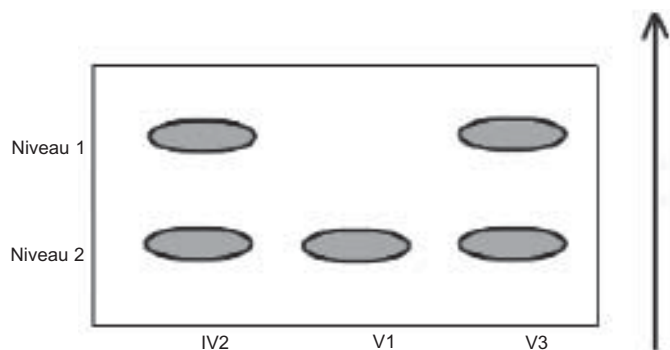
Document 12

A partir d'arguments tirés de l'analyse de l'arbre généalogique ci-dessus :

1- Indiquez si l'allèle responsable de la maladie est dominant ou récessif. Justifiez votre réponse.

2- Précisez si le gène de la maladie est porté par le chromosome sexuel X ou par un autosome. Discutez chacune des deux hypothèses.

L'électrophorèse de l'ADN correspondant au gène de la myopathie, effectuée sur certains membres de cette famille, donne les résultats présentés par le document 13.



Document 13 : résultat de l'électrophorèse de l'ADN correspondant au gène responsable de la myopathie

3. Expliquez en quoi ces résultats apportent plus de précisions quant à la localisation du gène de la myopathie.

4. Ecrivez les génotypes des individus IV_1 , IV_2 , V_1 et V_3

Corrigé exercice 2

1- L'allèle de la maladie est récessif.

Justification ; Les enfants V_1 et V_2 , malades, sont issus de deux parents IV_1 et IV_2 phénotypiquement sains.

2-

Soit le couple d'allèles (N, m) ; avec N l'allèle normal et m l'allèle malade ; avec $N > m$.

Hypothèse 1 : Le gène de la myopathie est autosomal.

Les enfants V_1 et V_2 malades seraient de génotype m/m , ce qui suppose que les parents IV_1 et IV_2 , normaux, seraient obligatoirement hétérozygotes N/m ce qui est possible. L'hypothèse est à retenir.

Hypothèse 2: l'allèle m est porté par le chromosome sexuel X.

Les garçons V_1 et V_2 , malades, seraient de génotype Xm/Y ; ce qui suppose que la mère IV_2 , phénotypiquement saine, aurait pour génotype XN/Xm ; ce qui est aussi possible. L'hypothèse est à retenir.

3- D'après le pedigree, V_3 est phénotypiquement sain. Le résultat de l'électrophorèse montre qu'il possède les deux allèles du gène, ce qui exclut l'hypothèse d'un gène porté par X (L'allèle m est donc autosomique)

4- Les génotypes

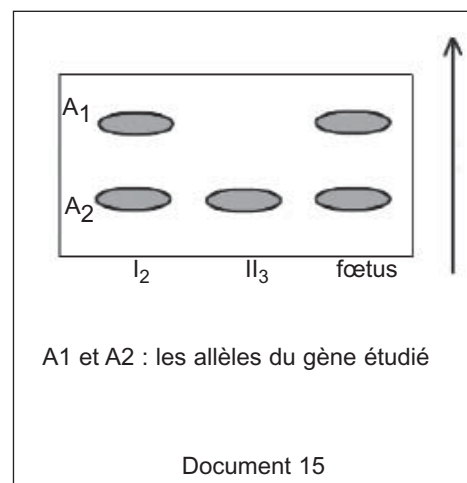
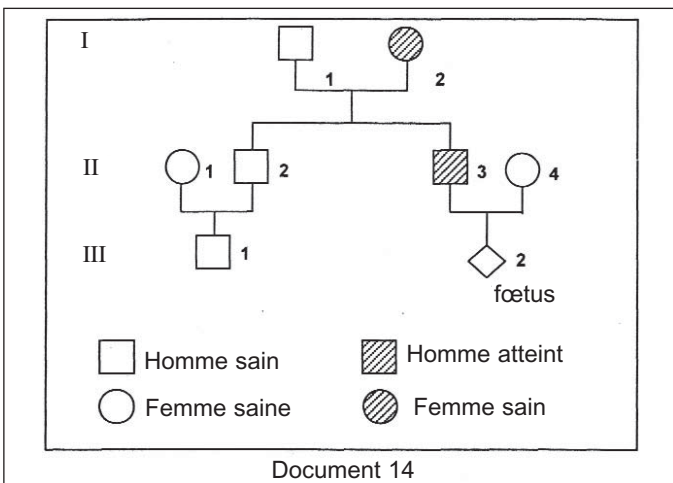
IV_1 : N/m , IV_2 : N/m , V_1 : m/m , V_3 : N/m .

Exercice 3

Le rachitisme vitamino-résistant est une maladie héréditaire qui affecte la rigidité du squelette.

Le document (14) représente l'arbre généalogique d'une famille dont certains individus sont atteints de cette maladie. Par une technique appropriée, basée notamment sur l'électrophorèse, on peut isoler le gène responsable de cette maladie et l'analyser.

Le document (15) montre les résultats de l'électrophorèse de fragments d'ADN correspondant au gène en question, chez certains individus de cette famille.



À partir de l'analyse des deux documents 3 et 4, déterminez :

- a- si l'allèle responsable de la maladie est dominant ou récessif
- b- si le gène correspondant est autosomal ou lié au sexe.

En vous basant toujours sur l'analyse des mêmes documents, montrez si le fœtus III₂ est :

- a- une fille ou un garçon
- b- normal(e) ou malade.

Commentaire

1. a- Observez les tâches relatives à l'individu I₂ du document 15. Ces tâches correspondent à des allèles. Si les allèles sont semblables, on aurait une seule tâche.

Dans ce cas, il y en a deux. Cette indication vous permettra de déterminer si l'individu I₂ est homozygote ou hétérozygote.

Observez le phénotype de l'individu I₂ dans le document 14. La composition allélique et le phénotype suffisent pour déduire la relation de dominance entre A₁ et A₂.

b- Il y a lieu de formuler les hypothèses suivantes :

1^{ère} hypothèse : le gène correspondant est autosomal

2^{ème} hypothèse : le gène correspondant est lié à Y

3^{ème} hypothèse : le gène correspondant est lié à X

les infirmer ou les confirmer en exploitant les données fournies par les documents.

2. a- La maladie est liée à X, le chromosome Y ne porte pas d'allèles. Le garçon devrait avoir une seule tâche et la fille, deux tâches. Cherchez sur le document et vous trouverez la réponse.

b- Pour répondre à cette question, il faut mobiliser les réponses aux questions suivantes :

- le fœtus est homozygote ou hétérozygote ? Quel est son génotype ? Quel est l'allèle qui est responsable de la maladie ? Est-il dominant ou récessif ?

Corrigé exercice 3

1. a- D'après le document 15 le sujet I₂ est hétérozygote, car il possède les deux allèles A₁ et A₂, et puisqu'il est atteint (document 3), alors l'allèle responsable de la maladie est dominant.

b- 1^{ère} hypothèse : le gène correspondant est autosomal

Le sujet II₃ étant atteint, si la maladie est autosomale, alors il doit hériter un allèle normal de son père et un allèle responsable de la maladie de sa mère. C'est à dire qu'il doit être hétérozygote. Or, le document 4 montre qu'il ne possède que l'allèle A₂ responsable de la maladie. Donc, la maladie n'est pas autosomale.

2^{ème} hypothèse : le gène correspondant est lié à Y, I₂ est atteinte alors qu'elle ne possède pas de chromosome Y, donc cette hypothèse est à rejeter.

3^{ème} hypothèse : le gène correspondant est lié à X

Dans ce cas, le sujet II₃ atteint aurait le génotype XA₂ // Y, il aurait hérité Y de son père (I₁) et XA₂ de sa mère (I₂) qui devrait être atteinte, ce qui est le cas, donc l'hypothèse est confirmée.

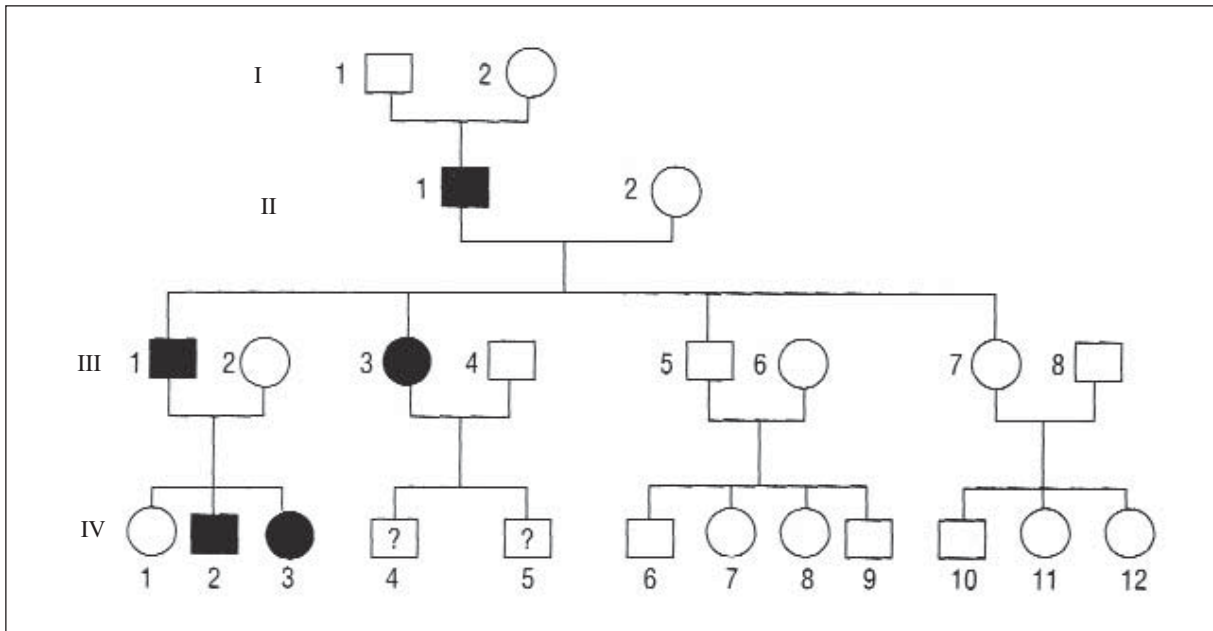
2. a- La maladie étant liée à X, le fœtus III₂ présente les deux allèles à la fois (A₂ et A₁) d'après le document 4. Donc, le fœtus ne peut être qu'une fille.

b- D'après le document 4, le fœtus est hétérozygote de génotype XA₂//XA₁ ; Or A₂ responsable de la maladie est dominant, donc, la fille sera atteinte.

Exercice 4

La chorée de Huntington est une maladie neurologique qui apparaît tardivement, entre 30 et 50 ans, et qui se caractérise par des mouvements épileptiques et la démence.

Voici l'arbre généalogique d'une famille dont certains membres figurés en noir sont atteints de cette maladie.



D'autres données permettent d'affirmer que le sujet II₂, est homozygote.

Questions :

1. Comment se fait la transmission de la maladie :

a- l'allèle de la maladie est-il récessif ou dominant ?

b- s'agit-il d'une hérédité liée au sexe ?

Justifiez vos réponses d'après le pedigree.

2. Comment expliquez-vous la maladie chez II₁ ?

3. Les sujets IV₄, et IV₅ risquent-ils d'être atteints ? Justifiez votre réponse.

4. Si IV₃ avait épousé IV₄ les risques que ce couple ait des descendants atteints de la maladie auraient-ils été plus grands que dans le cas de la question 3 ?

Signification de certains verbes d'action, utilisés dans les questions d'évaluation

Verbe-consigne (d'action)	Tâches demandées
Analyser	-Décomposer un ensemble en ses éléments constitutifs -Déterminer les rapports entre ces éléments
Analyser une courbe ou un graphique (en vue de déduire)	-Décomposer la courbe en parties séparées par des valeurs remarquables(maximum,minimum...) -Décrire la variation du phénomène étudié en fonction des coordonnées -Préciser à quoi correspond chaque partie -Déduire une conclusion
Analyser des résultats expérimentaux	-établir une relation entre les résultats et les conditions expérimentales
Analyser un tableau de données (en vue de déduire)	-Lire les données -Les mettre en relation -Déduire une conclusion
Analyser un texte scientifique (en vue de déduire)	-Lire attentivement le texte -Repérer les mots clefs -Dégager les idées essentielles -Mettre en relation ces idées

Remarque : souvent le verbe «analyser» est suivi (dans la même question ou la question suivante) d'un deuxième verbe qui vise l'exploitation de l'analyse (en vue de déduire, en vue de dégager une notion...)

Verbe consigne (d'action)	Tâches demandées
Expliquer	Rendre clair et compréhensible un fait ou un phénomène ou un concept, en exposant les causes ou les mécanismes du phénomène étudié.
Interpréter	Donner un sens à ce qui n'est pas compréhensible du premier coup,traduire sous une autre forme compréhensible. L'interprétation implique une analyse.
Commenter	Faire des remarques,des observations pour faciliter la compréhension
Définir	Préciser le sens d'une notion ou d'un concept en indiquant ses caractères essentiels,ses qualités propres.
Comparer	Rechercher les ressemblances et les différences de deux faits ou deux phénomènes en se référant à des critères bien définis.
Déduire	Tirer des conclusions,des conséquences logiques,des relations...à partir de résultats ou de données explicites.
Nommer	Donner le nom
Justifier, argumenter, montrer	Présenter les arguments ou des preuves en faveur de la réponse proposée Prouver par un raisonnement logique ou par des arguments la validité d'une affirmation

- A

Albinisme : Absence congénitale et totale de la mélanine (substance de couleur brun foncé) dans la peau, le système pileux et les yeux.

Allèle : l'une des formes possibles pour un même gène. Chez les organismes diploïdes, les gènes sont présents en deux exemplaires. Les deux allèles homologues peuvent être différents ou identiques.

Amniocentèse : prélèvement de liquide amniotique, et des cellules fœtales qui s'y trouvent, à travers la paroi abdominale, dans le but de détecter d'éventuelles anomalies chromosomiques ou génétiques.

ATP (Adénosine triphosphate) : composé riche en énergie, disponible pour toutes les réactions chimiques.

consommant de l'énergie.

Autosome : chromosome non sexuel. Les 22 paires d'autosomes sont identiques pour l'homme et la femme.

- B

Brassage intrachromosomique : création de nouvelles combinaisons de gènes (chromatides recombinées) entre deux chromosomes homologues, par crossing-over en prophase 1 de méiose.

Brassage interchromosomique : création de nouvelles combinaisons haploïdes de chromosomes qui a pour origine la ségrégation indépendante des chromosomes homologues à l'anaphase I de la méiose.

- C

Caryotype : garniture chromosomique d'une cellule, définie par le nombre et la forme des chromosomes métaphasiques. Il est caractéristique de l'espèce.

Coelioscopie : technique d'observation médicale qui consiste après injection d'air ou de gaz stérile dans l'abdomen à visualiser l'intérieur de la cavité abdominale.

Complexe hypothalamo-hypophysaire (CHH) : ensemble formé par l'hypothalamus et l'hypophyse. Le regroupement de ces deux organes sécréteurs est dû au fait que certaines hormones agissent sur l'un et sur l'autre. Au sein du CHH l'hypothalamus exerce une influence sur l'hypophyse par l'intermédiaire d'une neurohormone, la GnRH.

Contraceptif : molécule, dispositif ou technique qui empêche la fécondation ou la nidation d'un embryon.

Cryptorchidie : anomalie congénitale qui se caractérise par l'absence des testicules dans le scrotum à la suite de l'arrêt de leur descente dans la cavité abdominale.

- D

Daltonisme : trouble de la vision des couleurs dû à un allèle récessif porté par le chromosome X.

Diagnostic prénatal : recherche d'anomalies chromosomiques, géniques et congénitales sur le fœtus à naître.

- E

Echographie : technique médicale consistant à visualiser l'intérieur de l'organisme en transformant en images, à l'aide d'un ordinateur, des signaux émis sous forme d'ultrasons.

Effecteur : organe ou cellule différencié, assurant une réponse physiologique ou comportementale.

Electrophorèse : technique de séparation par un champ électrique des molécules chargées (acides nucléiques, protéines).

Endocrine : se dit d'une cellule ou d'une glande sécrétant des hormones dans le sang.

Exocytose : fusion de vésicules avec la membrane plasmique permettant la libération, à l'extérieur de la cellule, des substances contenues dans ces vésicules.

Excitabilité : capacité d'une cellule à répondre à un stimulus.

Fécondation : formation d'une cellule œuf par la fusion d'un gamète mâle et d'un gamète femelle.

FIVETE : abréviation de Fécondation In Vitro Et Transfert d'Embryon. L'embryon est transféré dans l'utérus après la fécondation in vitro.

Folliculostimuline (FSH) : hormone glycoprotéique, c'est une gonadostimuline ou gonadotrophine hypophysaire qui provoque la croissance du follicule ovarien chez la femme et stimule la spermatogenèse par l'intermédiaire des cellules de Sertoli chez l'homme.

- G

GABA : sigle anglais de Gamma Amino-Butyrique Acide : c'est un acide aminé qui agit comme neurotransmetteur inhibiteur. Il se fixe sur les canaux ioniques Cl^- et provoque leur ouverture.

GnRH ou gonadolibérine : neurohormone sécrétée par l'hypothalamus à destination de l'hypophyse dont elle stimule la sécrétion hormonale

Gène : unité génétique désignant une portion de molécule d'ADN déterminant un caractère héréditaire

Génome : totalité des gènes d'une cellule ou d'un organisme.

Génotype : ensemble des gènes présents chez un être vivant et gouvernant les caractères étudiés.

Gonadostimuline : hormone glycoprotéique qui agit sur le fonctionnement des gonades.

- H

Hétérozygote : se dit d'une cellule ou d'un organisme diploïde dont les gènes étudiés sont représentés par deux allèles différents.

Homozygote : se dit d'une cellule ou d'un organisme diploïde dont les gènes étudiés sont représentés par deux allèles identiques.

Hormone : messenger chimique, sécrété dans le sang par une cellule endocrine, distribué ainsi dans tout l'organisme, et modifiant le fonctionnement de cellules cibles possédant les récepteurs spécifiques de cette hormone.

Hybridation : croisement entre deux individus de lignées pures différents par un ou plusieurs caractères.

- O

Oligospermie : diminution du nombre de spermatozoïdes dans le sperme (inférieur à 60 000 par ml).

- P

Phénotype : ensemble des caractéristiques d'un organisme qui résultent de l'expression de ses gènes, les allèles dominants imposent leur information par rapport aux allèles récessifs.

- R

Récepteur (cellulaire, membranaire ou cytoplasmique) : protéine spécifique permettant la fixation d'un neurotransmetteur, d'une hormone, d'un antigène, etc.

Régulation : Mécanisme physiologique par lequel une variable du milieu intérieur est maintenue à une valeur définie .

Rétroaction (rétrocontrôle) : action en retour d'un paramètre sur le système qui l'a engendré. La rétroaction est négative si une augmentation du paramètre entraîne une diminution du paramètre qui l'a engendré. Elle est dite positive si l'augmentation du paramètre entraîne une augmentation du paramètre qui l'a engendré

- S

Site de transduction : zone de l'extrémité d'une dendrite d'un neurone sensitif où l'énergie du stimulus est convertie en une dépolarisation proportionnelle à celle-ci, cette dépolarisation est appelée potentiel de récepteur.

Somation : mutation somatique.

Sommation : propriété d'un neurone postsynaptique à réagir aux potentiels postsynaptiques inhibiteurs et aux potentiels post synaptiques excitateurs provenant des différents neurones faisant des synapses avec lui.

Sonde radioactive : séquence d'ADN ou d'ARN, marquée par un isotope radioactif, utilisé pour localiser et identifier le brin d'ADN complémentaire.

Stimulus : variation d'un paramètre de l'environnement ou de l'organisme, provoquant la réaction d'un récepteur sensoriel ou d'une cellule excitable.

- V

vaccination : stimulation des défenses immunitaires d'un individu par injection d'un antigène non pathogène

Virus : parasite cellulaire obligatoire constitué d'un acide nucléique et d'une enveloppe protéique. A l'inverse d'une Bactérie, le Virus ne peut se reproduire hors des cellules de l'organisme qu'il parasite.