

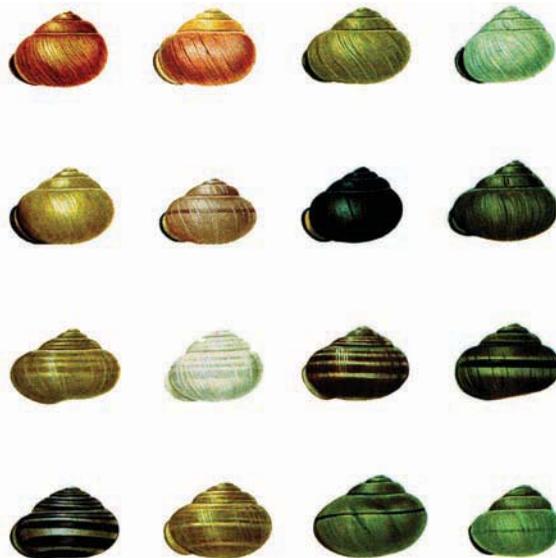
J. G. MENDEL, né en 1822 en Silésie autrichienne, est le fondateur de la génétique ou science de l'hérédité. Ses travaux ont essentiellement porté sur l'étude de la transmission des caractères héréditaires chez des variétés de petit pois. Les études statistiques lui ont permis d'établir des règles appelées lois de Mendel.



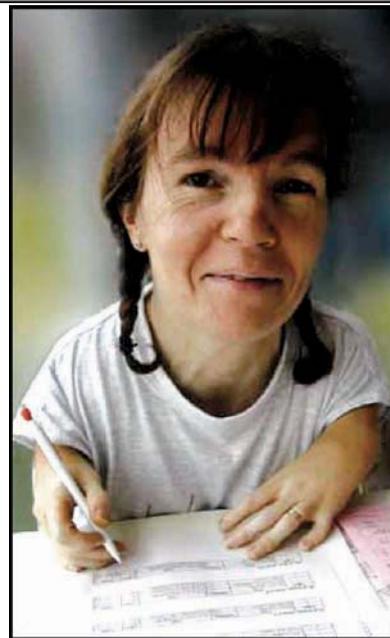
La couleur des fleurs, un caractère héréditaire très étudié chez les végétaux



Une ressemblance remarquable entre une mère et sa fille



Le polymorphisme au niveau d'une population d'escargot des haies (*Cepaea nemoralis*)



**PHOCOMÉLIE DE ROBERTS** (syndrome de Roberts) : trouble autosomique récessif qui implique des malformations des membres avec raccourcissement

L'hérédité est la transmission des caractères héréditaires (pathologiques ou normaux) des parents à leurs descendants.

La génétique est la science qui étudie le fonctionnement et les modes de transmission du matériel héréditaire. Elle n'a pas pour seul but de comprendre le mécanisme de la transmission des caractères héréditaires, mais aussi d'appliquer les lois de l'hérédité pour modifier et améliorer les caractères des êtres vivants. Ainsi les lois et les techniques de la génétique sont aujourd'hui appliquées pour obtenir des nouvelles races ou variétés animales et végétales, pour le diagnostic des anomalies génétiques et aussi pour lutter contre les maladies héréditaires (thérapie génique).

Chez l'homme et chez les animaux, les descendants d'un couple ne sont ni identiques entre eux, ni à leurs parents, ils présentent des formes diverses d'un individu à l'autre : c'est le **polymorphisme**.

La génétique humaine était autrefois centrée sur la transmission des caractères morphologiques (couleur des yeux et des cheveux, forme du nez et du menton, etc.)

Actuellement, elle a pour objet principal l'étude des maladies héréditaires et des anomalies chromosomiques et se préoccupe d'évaluer les facteurs de risque.

- Comment expliquer la diversité des individus issus de la reproduction sexuée ?
- Comment interpréter la descendance de parents différant par 2 caractères héréditaires?
- Quelles sont les particularités de la génétique humaine ?
- Comment, les connaissances acquises en génétique fondamentale, permettent-elles d'effectuer des prévisions en génétique humaine?
  - En quoi ces connaissances permettent-elles d'évaluer le risque d'avoir des enfants atteints d'une maladie héréditaire (tare génétique) ? et de prévenir ces maladies ?

Dans ce thème, seront traités les deux chapitres suivants :

**Chapitre 1 : Le brassage de l'information génétique.**

**Chapitre 2 : La génétique humaine.**