



SCIENCES DE LA VIE ET DE LA TERRE

HISTOIRE ET IMPLICATIONS DE LA GENETIQUE

Au sein d'une même famille, par le fait d'une simple observation, on remarque des ressemblances entre un enfant et l'un de ses parents, ou les deux à la fois. Il arrive fréquemment que l'enfant rappelle un de ses grands-parents ou même un aïeul. On parle alors de caractères héréditaires.

Johann Grégor Mendel (1822-1884), à la suite d'expériences d'hybridation chez le Pois (*Pisum sativum*), émet l'hypothèse que la transmission de chacun des caractères visibles à l'œil nu était liée à un "facteur" héréditaire représenté par un support matériel ou "particule". Il en déduit le concept de l'hérédité particulaire.

Dès 1900, d'autres chercheurs (De Vries, Correns, Von Tschermak, Bateson, Cuenot) redécouvrent les lois de Mendel en expérimentant sur d'autres végétaux et sur des animaux. Ils établissent la théorie mendélienne de l'hérédité.

Entre la fin du 19^e siècle et le début du 20^e siècle, des cytologistes dont Sutton, observent les comportements des chromosomes dans les cellules en cours de division. Ils relient ces comportements à ceux des "facteurs" mendéliens, que Jansen en 1900 baptisa sous le nom de gènes. Ainsi est née la théorie chromosomique de l'hérédité.

Ils se rendent compte également de la remarquable constance de l'équipement chromosomique de la cellule au cours du cycle de développement d'une espèce, bien que les individus de cette espèce apparaissent différents par certains de leurs caractères.

De 1910 à 1915, Thomas Morgan travaillant sur plusieurs générations de drosophiles valide la théorie chromosomique de l'hérédité tout en démontrant que la ségrégation indépendante des couples de caractères n'était pas toujours vérifiée. C'est ainsi qu'en 1915, lui et son équipe publient la carte factorielle des quatre chromosomes de la drosophile.

A l'issue des travaux de tous ces chercheurs, le gène apparaît comme une unité de fonction, de recombinaison et de mutation et, il devient aisé d'expliquer la relation entre phénotype et génotype. La science de l'Hérédité est dès lors appelée *Génétique*.

Au cours des dernières décennies, le développement de cette science qu'est la *Génétique* a conduit à des découvertes importantes tant du point de vue cellulaire que moléculaire, qui ont abouti à différents concepts tels que le programme génétique d'un individu, l'identité biologique de chaque individu au sein de sa famille, voire de son espèce, le polyallélisme et le polymorphisme génique.

L'une des applications de ces découvertes, notamment en génétique humaine, a permis des avancées significatives dans le dépistage, le diagnostic et le traitement des maladies génétiques.

QUESTION

En choisissant comme exemple l'espèce humaine, explicitez d'abord les différents concepts précités, puis décrivez les deux étapes fondamentales du cycle de vie chez l'Homme avant d'expliquer les processus qui permettent la stabilité de son génome et ceux qui en sont une source de variabilité. Enfin, à l'aide d'un exemple, décrivez sommairement les méthodes de dépistage et de diagnostic d'une maladie génétique et éventuellement une méthode de thérapie génique.

Illustrez toutes vos explications par des schémas clairs et précis.

Il sera tenu compte de la présentation, de la qualité de l'expression et du plan de votre exposé.