

Glossaire



Glossaire de la génétique

Acide ribonucléique	Il existe plusieurs types d'acide ribonucléique (ARN). L'ARN est le schéma prélevé de la matrice de l'ADN, qui sert à la construction d'acides-amino qui, à leur tour, déterminent la forme et la fonction des protéines.
Adénine (A)	Une des quatre bases, ou composantes de base, de l'ADN. Analogie d'adénine : L'adénine est l'une des quatre lettres du mot ADN. L'adénine (A), la guanine (G), la thymidine (T) et la cytidine (C) sont les quatre molécules de base formant l'ADN. La plus petite unité d'ADN consiste en une molécule de base, une de sucre et une de phosphate. Comme la molécule de l'ADN est à double hélice, chaque base doit être appariée à une autre base pour former les « barreaux de l'échelle » formant l'hélice. L'adénine est toujours appariée à la thymidine, et la guanine à la cytidine. Quand une cellule se prépare à se diviser, l'ADN déroule son hélice et chaque brin d'ADN paraît comme une série linéaire de codons (ACC, GTC, AAT, etc.) Chaque codon consiste en trois molécules de base qui forment le code relié à un acide-amino particulier (voir plus bas la définition de codon). La séquence de différentes combinaisons de codons sur les chromosomes détermine quels acides-amino seront incorporés dans des protéines particulières, dans un ordre précis. L'ADN détermine donc comment les protéines sont agencées pour les cellules de cette personne.
ADN	Acide désoxyribonucléique. Molécule qui encode l'information génétique. L'ADN est une molécule à double brin retenus ensemble par des liens situés entre les paires de bases des nucléotides. Il y a quatre bases dans l'ADN : l'adénine (A), la guanine (G), la cytosine (C) et la thymine (T). Généralement, A ne se lie qu'à T et C à G. Analogie de l'ADN : L'ADN est le matériel génétique. Il contient une recette des caractères d'un être humain. Si on peut considérer tout le matériel génétique comme l'ensemble des tomes d'une encyclopédie, l'ADN représente les mots de chaque page. Il n'y a que quatre « lettres » dans l'alphabet de l'ADN, mais à l'instar des 26 lettres de l'alphabet français, les lettres peuvent être rassemblées pour former des mots. Chacun des tomes de l'encyclopédie pourrait être considéré comme un chromosome.

ADN mitochondrial	Matériel génétique qu'on trouve dans les mitochondries. Celles-ci participent à la production d'énergie dans une cellule. Les mitochondries, et par conséquent l'ADN mitochondrial, ne sont héritées que de la mère.
ADN poubelle	Un meilleur terme que celui d'« ADN sans code ». Il s'agit de grandes étendues d'ADN qui ne s'encodent pas pour exprimer des amino-acides. Ils peuvent avoir des fonctions régulatrices, des fonctions structurales ou des fonctions qu'il reste peut-être encore à découvrir.
Allèle	Formes diverses d'un gène. Nous recevons deux copies de chaque gène: une de chaque parent. Certains gènes ont plus qu'une forme de caractère (les yeux bruns ou bleus, par exemple). On appelle allèles ces formes diverses de gènes. Analogie de l'allèle : les gènes sont comme des recettes de protéine. L'allèle serait une variation de cette recette. On pourrait avoir une recette de galettes d'avoine contenant deux variations : une avec raisin et l'autre sans raisin. Un gène de la couleur de la peau pourrait avoir deux variations: une avec taches de rousseur et l'autre sans taches de rousseur.
Allèle dominant	Allèle toujours exprimé, même en présence d'une seule copie. L'allèle de la maladie de Huntington, par exemple, est dominant, c'est-à-dire que vous aurez la maladie même si un seul des deux allèles a le gène défectueux.
Aminoacide	Il existe 20 amino-acides. Chacun d'eux est l'une des 20 sortes de blocs de construction formant les protéines. La forme et la fonction des protéines sont déterminées par la combinaison des amino-acides. C'est l'ordre des bases dans l'ADN, le code génétique, qui détermine quels amino-acides composent les protéines et dans quel ordre. Si les bases du nucléotide sont lettres de l'alphabet de l'ADN, chacun des codons (combinaison de trois nucléotides) est un mot. L'acide aminé est la signification du mot. L'ensemble des mots constitue une phrase, tout comme l'ensemble des amino-acides constitue une protéine.
Anticipation	Maladie génétique qui a tendance à s'aggraver et à se manifester plus tôt lorsque transmise de génération en génération.

Apoptose	Mort cellulaire programmée
ARN de transfert (ARNt)	ARN qui se sert de l'information de l'ARNm (ARN messenger) pour disposer les amino-acides dans un ordre particulier, leur permettant d'être liés ensemble pour créer des protéines.
ARN messenger (ARNm)	ARN fonctionnant comme plan de fabrication de séquences spécifiques d'amino-acides pour produire des protéines.
Autosome	Les humains ont 23 paires de chromosomes, soit un total de 46 chromosomes. Un autosome est l'un des 44 contenant de l'information génétique qui ne détermine pas le sexe. Il y a un total de 46 chromosomes : 44 autosomiques plus les deux chromosomes (X et Y).
Base	Une des molécules, ou blocs de construction, qui forment l'ADN et l'ARN. Les bases sont constituées d'adénine, de guanine, de cytosine et de thymine. Analogie de base : si le génome est l'encyclopédie contenant toute l'information nécessaire à la production d'un organisme, l'ADN est l'alphabet dans lequel l'encyclopédie est écrite. L'ADN est un alphabet de quatre lettres et chaque base est une de ces lettres.
Bioinformatique	Utilisation de techniques informatiques avancées permettant l'analyse de données génomiques.
Blastocyste	Le blastocyste est un embryon non encore implanté qui contient environ 150 cellules. Il s'agit d'une sphère creuse consistant en une couche de cellules externe qui se spécialisera pour devenir des tissus extra-embryonnaires, tels le placenta, le cordon ombilical et le sac amniotique, et en une masse de cellules interne qui se spécialiseront pour devenir l'embryon, puis le fœtus. C'est de la masse cellulaire interne d'un blastocyste que proviennent les cellules souches embryonnaires.
Blastomère	Le blastomère est toute cellule formant un jeune embryon, après la première division d'un ovule fécondé. Au stade de 8 cellules, par exemple, on peut prélever une seule cellule, un blastomère, pour un diagnostic préimplantatoire. On peut en outre séparer un blastomère à un stade précoce et chaque blastomère peut devenir un embryon distinct.

Cancer	Maladies comportant la division non réglée de cellules anormales du corps. Tout cancer est génétique, en ce sens que ce sont les mutations du gène qui règlent la division cellulaire sont la cause du cancer.
Caractère complexe	Plusieurs caractères et leur développement comportent l'expression de plus d'un gène. Beaucoup de gènes, en outre, interagissent avec l'environnement pour créer un caractère, considéré comme « complexe ».
Catalyseur	Un catalyseur est quelque chose qui accélère une réaction chimique. Les enzymes catalysent souvent des réactions chimiques.
Cellule germinale	Spermatozoïdes et ovules et leurs précurseurs. Ce sont les seules cellules qui contiennent 23 chromosomes au lieu de 46.
Cellule somatique	Toute cellule du corps, à l'exception des gamètes et de leur précurseurs.
Cellule souche	Cellule indifférenciée. On la trouve dans l'embryon, le tissu placentaire et la moelle osseuse. Comme les lignées de cellules souches les plus utiles proviennent d'embryons, la recherche à leur sujet est sujette à controverse.
Cellule souche embryonnaire	Cellule trouvée dans l'embryon qui peut se reproduire indéfiniment et se transformer en d'autres types de cellules.
Chimère	Organisme possédant des cellules de constitutions génétiques différentes. Ces organismes peuvent être transgéniques, c'est-à-dire porter des séquences de gènes de plus d'une espèce.
Chromosome	Structure cellulaire contenant la molécule d'ADN porteuse de gènes. Il y a 46 chromosomes dans le corps humain. Chaque personne reçoit 23 chromosomes de chaque parent : 22 chromosomes autosomes plus un chromosome X de la mère et un chromosome X ou Y, déterminant du sexe du père. Chaque chromosome a deux bras. Le plus court est appelé « p », le plus long « q ». Analogie du chromosome: Le matériel génétique est organisé en structures appelées chromosomes. Si le matériel d'un individu est l'ensemble des tomes d'une encyclopédie, chaque chromosome est un tome de cet ensemble. Chaque chromosome contient de l'information différente de celle des autres chromosomes.

Chromosome sexuel	Chromosome X ou Y qui détermine, chez les êtres humains, le sexe d'un individu. Les femelles ont deux chromosomes X, tandis que les mâles ont un chromosome X et un Y. Ces chromosomes sexuels constituent la 23 ^e paire chromosomique.
Clone	Copie exacte, ou presque, d'un segment d'ADN, d'une cellule complète ou d'un organisme entier. On a cloné des mammifères grâce au processus de transfert nucléaire. Dans la nature, le clonage se fait par segmentation du blastomère, lorsque, à un stade très précoce de développement, le blastomère se segmente pour former deux pré-embryons distincts et en voie de développement. On appelle ces clones jumeaux identiques.
Codominance	Il y a codominance lorsque deux allèles différents d'un caractère génétique sont exprimés tous les deux. Tel est le cas des allèles du groupe sanguin A et du groupe sanguin B. On dit alors que la personne est AB, vu l'expression du A et du B à la fois.
Codon	Séquences de trois codes de nucléotides (bases) des amino-acides. On appelle ces triplés des <i>codons</i> . Exemple : les codes ACC de triplés de l'acide aminé sérine. Les amino-acides forment à leur tour les protéines qui, à leur tour, développent et maintiennent un organisme particulier selon son code génétique. Analogie du codon : Si les nucléotides sont les lettres de l'alphabet de l'ADN, les codons en sont les mots. Chaque mot a une signification particulière, étant un aminoacide. Certains mots sont synonymes, étant codes du même aminoacide.
Cytosine (C)	Une des quatre bases, ou blocs de construction, de l'ADN.
Délétion	Perte d'une partie de l'ADN d'un chromosome. La perte peut être cause d'une maladie ou d'une anomalie menant à l'invalidité.
Discrimination génétique	Préjugé défavorable à l'égard des personnes qui sont atteintes d'une maladie génétique ou qui risquent de l'être.
Dominant autosomique	Gène sur des autosomes (chromosomes non sexuels) qui est toujours exprimé, même en la présence d'une seule copie. Exemple: l'allèle des yeux bruns est autosomal dominant. Si vous avez un gène d'yeux bruns et un de bleus, il en résultera des yeux bruns.

Empreinte	Changement non permanent dans un gène qui varie selon qu'il survient chez un mâle ou une femelle. En certains cas, la maladie particulière dont on hérite dépend si l'allèle est hérité de la mère ou du père. Un rejeton, par exemple, aura le syndrome de Prader-Willi ou celui d'Angelman selon que la partie manquante du chromosome 15 est héritée de la mère ou du père.
Enzyme	Protéine qui catalyse les réactions. Plusieurs des fonctions du corps humain sont des réactions chimiques (digestion, transmission de signaux le long des nerfs. Ces réactions chimiques se font très lentement (certaines d'entre elles pourraient prendre des années), à moins que soit présente une enzyme permettant d'accélérer, ou de catalyser, la réaction. L'enzyme appelée acétylcholinestérase, par exemple, catalyse (accélère) la décomposition du neurotransmetteur qu'est l'acétylcholine. L'acétylcholine est dégagée par les cellules nerveuses et reçue par les cellules musculaires, amenant celles-ci à se contracter. Si l'acétylcholine n'accélérait pas la décomposition de l'acétylcholine, tous vos muscles se contracteraient continuellement.
Epigénétique	Étude de la façon dont les facteurs environnementaux peuvent changer une fonction d'un gène sans changer la séquence du gène.
Épistasie	Interaction de gènes d'un endroit avec des gènes d'un autre endroit, affectant ainsi leur expression. Si un chien, par exemple, a le gène du poil brun, mais n'a pas le gène de l'expression de la couleur du poil, le poil brun ne sera pas exprimé.
Eugénique	Manipulation du patrimoine génétique par sélection artificielle ou ingénierie génétique, dans le but d'améliorer une espèce.
Expression génique	Processus grâce auquel la machinerie cellulaire convertit les instructions codées d'un gène en structures et opérations d'une cellule.
Fingerprinting	Chaque génome est unique en son genre, par suite de l'accumulation, avec le temps, des mutations. La technique du fingerprinting (cartographie) consiste à fragmenter un ensemble de variations dues à la mutation chez quelqu'un afin de déterminer leur identification unique. Ce processus aide à déceler la présence d'un suspect sur le lieu d'un crime, à établir la paternité et à identifier les victimes d'accidents.

Gamète	Cellule reproductrice mâle ou femelle dotée d'un complément entier de chromosomes (23).
Gène	Unité fondamentale de l'hérédité. Séquence ordonnées de bases (nucléotides) qui encodent des protéines spécifiques et les fonctions que rempliront celles-ci.
Gène polygénique	Caractère phénotypique créé par l'interaction de deux ou plusieurs gènes.
Gènes réparateurs d'ADN	Gènes qui encodent les protéines qui ont pour fonction de corriger les erreurs dans les séquences de bases de l'ADN.
Gène suppresseur	Gène qui supprime l'action d'un autre gène.
Génétique comportementale	Étude de la façon dont les gènes peuvent influencer le comportement.
Génome	Tout le matériel génétique d'une cellule individuelle d'un organisme.
Génomique	Étude des gènes, de leur origine et de leurs fonctions.
Génotype	Constitution génétique d'un organisme. Cela inclut les caractères que porte un organisme et ceux qu'il exprime. Ce terme s'oppose à celui de phénotype, qui se compose des caractères mesurables d'un organisme ou seulement des caractères qu'il exprime.
Ligne germinale	Maintien d'information génétique d'une génération à l'autre.
Locus	Position d'un gène particulier sur un chromosome.
Maladie de Huntington	La maladie de Huntington (MH) est une maladie neurodégénérative progressive et fatale qui se manifeste chez l'adulte âgé de 35 à 50 ans. Elle est héritée sous la forme d'un caractère dominant autosomique. L'individu qui possède l'allèle MH a 50 % de risque de le transmettre à un enfant. L'allèle MH provient de l'expansion d'une répétition multiple de trois bases (CAC) dans le gène. Les individus normaux ont jusqu'à 26 répétitions. tandis que ceux qui en ont 4 développeront probablement la MH. Il y a corrélation entre un nombre plus élevé de répétitions et une apparition plus précoce des symptômes.

Maladie monogénique	Dysfonctionnement causé par la mutation d'un seul gène.
Maladie polygénique	Maladie génétique qui repose sur l'action combinée d'allèles de plus d'un gène. Bien que ces maladies soient héréditaires, leur expression est plus complexe que celle des maladies monogéniques.
Mutation	Tout changement héréditaire d'une séquence de l'ADN.
Nématode	Ver microscopique qu'on trouve généralement dans le sol. Cet organisme à la structure simple (les nématodes se composent de moins de 1 000 cellules) est un modèle d'organisme utile à l'étude, par les scientifiques, de la génétique du développement.
Nucléotide	Sous-unité d'ADN ou d'ARN consistant en une base (A, C, T ou G), une molécule de phosphate et une molécule de sucre. Ces unités se joignent pour former la molécule d'ADN ou d'ARN.
Oncogène	Gène qui, lorsque muté, est associé à la manifestation du cancer. Beaucoup d'oncogènes jouent un rôle dans le contrôle du taux de la croissance cellulaire.
Ovocyte	Gamète femelle avant maturité.
Paire de bases	Deux des quatre bases tenues ensemble le long de la molécule d'ADN à double hélice. Les quatre bases sont l'adénine (A), la thymine (T), la cytosine (C) et la guanine (G). A se lie, ou s'apparie, toujours avec T et C se lie toujours C.
Pedigree	Arbre généalogique génétique montrant qu'un caractère ou une maladie génétique ont été transmis.
Pénétrance	Probabilité d'expression en cours d'un caractère génique ou génétique. La pénétrance complète signifie qu'un génotype particulier résulte en un phénotype particulier. La pénétrance incomplète signifie qu'un génotype particulier (tel celui de la polydactylie) n'est exprimé que dans une partie des individus possesseurs de ce génotype.
Peptide	Deux amino-acides ou plus joints ensemble.

Pharmacogénomique	Étude de l'interaction entre le profil génétique d'une personne et son interaction avec des médicaments particuliers.
Phénotype	Caractère mesurable (groupe sanguin, taille) déterminé ou influencé par l'expression d'un ou plusieurs gènes particuliers. Un organisme peut avoir le génotype des yeux bleus et bruns, tandis que seuls les bruns sont exprimés (les yeux bruns sont dominants autosomiques). Dans ce cas, le phénotype est celui des yeux bruns.
Pluripotent	Pouvoir d'une cellule souche de se développer, selon l'environnement, en plus d'un type de cellule mature,
Porteur	Personne qui a un caractère génétique récessif non exprimé. Exemple : une personne aux yeux bruns peut être porteuse du caractère des yeux bleus. Deux parents aux yeux bruns porteurs d'yeux bleus peuvent avoir un enfant aux yeux bleus.
Promoteur	Endroit d'un endroit du fragment d'ADN auquel la polymérase d'ARN se fixera et amorcera le processus de transcription, première étape de l'expression génique.
Protéine	Grande molécule faite d'acides-amino dans des séquences spécifiques déterminées par le gène correspondant. La protéine fournit la structure, la fonction et la régulation des cellules, des tissus et des organes.
Prédisposition génétique	Caractère génétique entraînant la sensibilité à certaines maladies. Ces maladies peuvent survenir ou non.
Protéine fluorescente verte	La protéine fluorescente verte (GFP) est une protéine produite par la méduse. La protéine CFI émet une fluorescence bleu-vert. Le gène de la GFP a été isolé et inséré dans les cellules d'autres organismes, dont la souris, le porc et le singe. On peut contrôler l'expression de certains des gènes de ces animaux transgéniques en examinant le motif de fluorescence de la GFP.
Récessif	Gène qui ne sera exprimé que s'il y a deux copies du même allèle. (A noter : il ne faut qu'une copie pour les mâles sur les chromosomes sexuels.) Un allèle récessif ne sera exprimé que si l'organisme n'a pas, lui aussi, un allèle dominant.

Sélection artificielle	Évolution causée par l'humain par l'entremise du choix et de la culture d'organismes spécifiques basés sur l'expression d'un caractère désiré. Exemple : Si un fermier veut cultiver des plus grosses tomates, il lui suffit de ne choisir et de ne planter que les graines de ses plus grosses tomates pour récolter des plus grosses tomates.
Séquence conservée	Une séquence des bases d'une molécule d'ADN demeurée essentiellement inchangée tout au long de l'évolution. On peut trouver une séquence conservée dans un organisme tel qu'un escargot et dans un autre, tel qu'un être humain, toutes étant identiques ou très similaires.
Séquence régulatrice	Séquence d'ADN qui règle l'expression génique.
Technologie d'ADN recombinante	Procédé consistant à couper les gènes de différents organismes à l'extérieur de la structure, puis à insérer la séquence modifiée dans une cellule où elle pourra se reproduire.
Téломère	Extrémité d'un chromosome. Les télomères servent à la reproduction et à la stabilité des molécules d'ADN. On croit, par conséquent, qu'ils participent au processus du vieillissement.
Thymine (T)	L'une des quatre bases, ou blocs de construction, de la séquence d'ADN.
Totipotent	Chez le mammifère, les cellules totipotentes ont le pouvoir de se différencier dans toutes les cellules de l'organisme adulte, tout comme toutes les cellules extra-embryonnaires.
Transcription	Création d'une copie ARN d'ADN qui peut servir à diriger la liaison mutuelle des amino-acides, créant ainsi une protéine.
Transfert nucléaire	Procédé consistant à retirer le noyau d'une cellule, pour le placer dans un ovocyte, qui utilise alors la nouvelle information génétique pour développer un nouvel organisme. C'est ainsi qu'on a réalisé le clonage chez les mammifères.
Transgénique	Organisme produit par expérimentation où l'on a ajouté des séquences génétiques à la ligne germinale. L'ANDi est un bon exemple d'organisme transgénique.
Zygote	Résultat de la fécondation d'un ovule avec un spermatozoïde.