

génétique

Génétique , étude de l'hérédité en général et des gènes en particulier. La génétique constitue l'un des piliers centraux de la biologie et touche à de nombreux autres domaines, tels que l'agriculture, la médecine et la biotechnologie .

Depuis l'aube de la civilisation, l'humanité a reconnu l'influence de l'hérédité et a appliqué ses principes à l'amélioration des cultures et des animaux domestiques.

Une tablette babylonienne vieille de plus de 6 000 ans, par exemple, montre les pedigrees des chevaux et indique les caractéristiques héréditaires possibles.

D'autres gravures anciennes montrent la pollinisation croisée des palmiers dattiers. La plupart des mécanismes de l'hérédité sont cependant restés un mystère jusqu'au XIXe siècle, lorsque la génétique en tant que science systématique a fait ses débuts.

La génétique est née de l'identification des gènes, les unités fondamentales responsables de l'hérédité. La génétique peut être définie comme l'étude de ces gènes à tous les niveaux, y compris la manière dont ils agissent dans leLes gènes sont des gènes qui se transmettent des parents à la descendance. La génétique moderne s'intéresse à la substance chimique dont sont constitués les gènes, appelée acide désoxyribonucléique, ou ADN , et à la manière dont elle affecte les réactions chimiques qui constituent les processus vivants au sein de la cellule. L'action des gènes dépend de l'interaction avec l'environnement.Les plantes , par exemple, possèdent des gènes contenant les informations nécessaires à la synthèse du pigment photosynthétiqueLa chlorophylle qui leur donne leur couleur verte. La synthèse de la chlorophylle se fait dans un environnement contenant de la lumière car le gène de la chlorophylle ne s'exprime que lorsqu'il interagit avec la lumière. Si une plante est placée dans un environnement sombre, la synthèse de la chlorophylle s'arrête car le gène ne s'exprime plus.

La génétique en tant que discipline scientifique est issue des travaux deGregor Mendel au milieu du XIXe siècle. Mendel soupçonnait que les caractères étaient hérités sous forme d'unités distinctes et, bien qu'il ne sache rien de la nature physique ou chimique des gènes à l'époque, ses unités sont devenues la base du développement de la compréhension actuelle de l'hérédité. Toutes les recherches actuelles en génétique peuvent être attribuées à la découverte par Mendel des lois régissant l'hérédité des caractères. Le mot *génétique* a été introduit en 1905 par un biologiste anglaisWilliam Bateson , qui fut l'un des découvreurs des travaux de Mendel et qui devint un défenseur des principes d'hérédité de Mendel.

Contexte historique

Anciennes théories de la pangénèse et du sang dans l'hérédité

TABLE DES MATIÈRES

- Introduction
- Contexte historique
- Chronologie des étapes importantes de l'histoire de la génétique
- Domaines d'études
- Méthodes en génétique
- Génétique appliquée

Bien que les preuves scientifiques des modèles d'hérédité génétique n'aient pas été mises au jour avant les travaux de Mendel, l'histoire montre que l'humanité a dû s'intéresser à l'hérédité bien avant l'aube de la civilisation. La curiosité a dû d'abord se fonder sur les ressemblances familiales humaines, telles que la similitude de structure corporelle, de voix, de démarche et de gestes. De telles notions ont joué un rôle déterminant dans l'établissement de dynasties familiales et royales. Les premières tribus nomades s'intéressaient aux qualités des animaux qu'elles élevaient et domestiquaient et, sans aucun doute, les élevaient de manière sélective. Les premiers établissements humains qui pratiquaient l'agriculture semblent avoir sélectionné des plantes cultivées aux qualités favorables. Des peintures funéraires anciennes montrent des pedigrees d'élevage de chevaux de course contenant des descriptions claires de l'hérédité de plusieurs traits physiques distincts chez les chevaux. Malgré cet intérêt, les premières spéculations enregistrées sur l'hérédité n'ont pas existé avant l'époque des Grecs de l'Antiquité ; certains aspects de leurs idées sont toujours considérés comme pertinents aujourd'hui.

Hippocrate (*vers* 460- *vers* 375 av . J.-C.), connu comme le père de la médecine, croyait en l'hérédité des caractéristiques acquises et, pour expliquer cela, il a élaboré l'hypothèse connue sous le nom de pangénèse. Il postulait que tous les organes du corps d'un parent émettaient des « graines » invisibles, qui étaient comme des composants de construction miniaturisés et qui étaient transmises lors des rapports sexuels, se réassemblant dans l'utérus de la mère pour former un bébé.

Aristote (384–322 AV. J.-C.) a souligné l'importance de Le sang dans l'hérédité. Il pensait que le sang fournissait le matériel génératif pour construire toutes les parties du corps adulte, et il en déduisait que le sang était la base de la transmission de ce pouvoir génératif à la génération suivante. En fait, il croyait que le sperme de l'homme était du sang purifié et que le sang menstruel d'une femme était son équivalent du sperme. Ces contributions masculines et féminines s'unissaient dans l'utérus pour produire un bébé. Le sang contenait un certain type d'essences héréditaires, mais il croyait que le bébé se développerait sous l'influence de ces essences, plutôt que d'être construit à partir des essences elles-mêmes.

Les idées d'Aristote sur le rôle du sang dans la procréation sont probablement à l'origine de l'idée encore répandue selon laquelle le sang est impliqué d'une manière ou d'une autre dans l'hérédité. Aujourd'hui encore, on parle de certains traits comme étant « dans le sang », de « lignées sanguines » et de « liens du sang ». Le modèle grec de l'hérédité, dans lequel une multitude de substances était invoquée, différait de celui de Mendelian. L'idée de Mendel était que les différences distinctes entre les individus sont déterminées par des différences dans des facteurs héréditaires uniques mais puissants. Ces facteurs héréditaires uniques ont été identifiés comme des gènes. Des copies de gènes sont transmises par le sperme et l'ovule et guident le développement de la progéniture. Les gènes sont également responsables de la reproduction des caractéristiques distinctes des deux parents qui sont visibles chez leurs enfants.

Préformation et sélection naturelle

Au cours des deux millénaires qui séparent la vie d'Aristote de celle de Mendel , peu de nouvelles idées ont été enregistrées sur la nature de l'hérédité . Aux XVIIe et XVIIIe siècles, l'idée de préformation a été introduite. Les

scientifiques utilisant les microscopes nouvellement développés ont imaginé qu'ils pourraient voir des répliques miniatures d'êtres humains à l'intérieur des têtes de spermatozoïdes. Jean-Baptiste Lamarck a invoqué l'idée de « l'hérédité des caractères acquis », non pas comme une explication de l'hérédité, mais comme un modèle d'évolution. Il a vécu à une époque où la fixité des espèces était tenue pour acquise, mais il soutenait que cette fixité ne se trouvait que dans un environnement constant. Il a énoncé la Loi d'usage et de désuétude, qui stipule que lorsque certains organes se développent spécialement en raison d'un besoin environnemental, cet état de développement est héréditaire et peut être transmis à la progéniture. Il pensait que de cette manière, au fil de plusieurs générations, les girafes pourraient provenir d'animaux ressemblant à des cerfs qui devaient constamment étirer leur cou pour atteindre les feuilles hautes des arbres.

Le naturaliste britannique Alfred Russel Wallace a été le premier à postuler la théorie de l'évolution par sélection naturelle. Cependant, les observations de Charles Darwin lors de son tour du monde à bord du HMS *Beagle* (1831-1836) ont apporté la preuve de la sélection naturelle et de son hypothèse selon laquelle les humains et les animaux partageaient une ascendance commune. De nombreux scientifiques de l'époque croyaient en un mécanisme héréditaire qui était une version de l'idée grecque antique de pangenèse, et les idées de Darwin ne semblaient pas correspondre à la théorie de l'hérédité issue des expériences de Mendel.

Le travail de Mendel

Avant Gregor Mendel, les théories sur un mécanisme héréditaire reposaient en grande partie sur la logique et la spéculation, et non sur l'expérimentation. Dans le jardin de son monastère, Mendel a réalisé un grand nombre deIl a réalisé des expériences de pollinisation croisée entre des variantes du petit pois qu'il a obtenues en lignées pures. Il a croisé des pois à graines jaunes avec des pois à graines vertes et a observé que les graines de la progéniture (la première génération, F_1) étaient toutes jaunes. Lorsque les individus F_1 étaient autogames ou croisés entre eux, leur progéniture (F_2) présentait un rapport de 3:1 (3/4 jaunes et 1/4 vertes). Il en a déduit que, puisque la génération F_2 contenait des individus verts, les déterminants de la verdure devaient être présents dans la génération F_1 , bien qu'ils ne soient pas exprimés car le jaune est dominant sur le vert. À partir du rapport mathématique précis de 3:1 (dont il a trouvé plusieurs autres exemples), il a déduit non seulement l'existence d'unités héréditaires discrètes (gènes) mais aussi que les unités étaient présentes par paires dans la plante de pois et que les paires se séparaient lors de la formation des gamètes. Par conséquent, il a proposé que les deux lignées originales de pois soient YY (jaune) et yy (vert). Les gamètes issus de ces croisements étaient Y et y , produisant ainsi une génération F_1 de Yy qui étaient de couleur jaune en raison de la dominance de Y . Dans la génération F_1 , la moitié des gamètes étaient Y et l'autre moitié étaient y , ce qui fait que la génération F_2 produite par un accouplement aléatoire était composée de 1/4 YY , 1/2 Yy et 1/4 yy , expliquant ainsi le rapport 3:1. Les formes des gènes de couleur des pois, Y et y , sont appelées allèles.

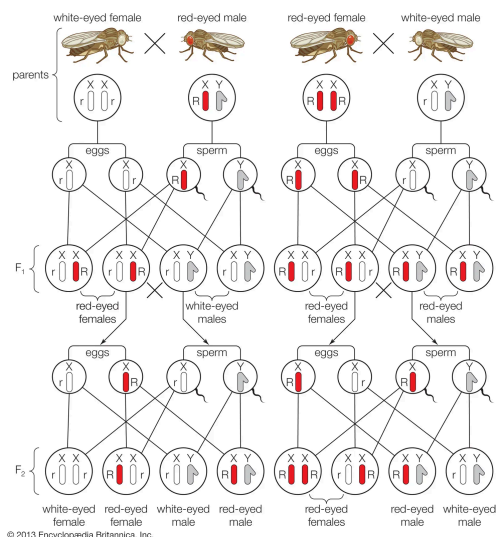
Mendel a également analysé des lignées pures qui différaient par paires de caractères, comme la couleur des graines (jaunes ou vertes) et la forme des graines (rondes ou ridées). Le croisement de graines rondes jaunes avec des graines ridées vertes a donné naissance à une génération F1 entièrement jaune et ronde, révélant la dominance des caractères jaunes et ronds. Cependant, la génération F2 produite par autopolinisation de plantes F1 a montré un rapport de 9:3:3:1 (9/16 rondes jaunes, 3/16 ridées jaunes, 3/16 rondes vertes et 1/16 ridées vertes ; notez qu'un rapport de 9:3:3:1 est simplement la combinaison de deux rapports de 3:1). À partir de ce résultat et d'autres similaires, il a déduit l'assortiment indépendant de paires de gènes distinctes lors de la formation des gamètes.

Le succès de Mendel peut être attribué en partie à son approche expérimentale classique. Il a bien choisi son organisme expérimental et a réalisé de nombreuses expériences contrôlées pour recueillir des données. À partir de ses résultats, il a élaboré de brillantes hypothèses explicatives et a ensuite testé ces hypothèses expérimentalement. La méthodologie de Mendel a établi un prototype de génétique qui est encore utilisé aujourd'hui pour la découverte de gènes et la compréhension des propriétés génétiques de l'hérédité.

Comment l'idée du gène est devenue réalité

Brins de chromosomes humains. Les gènes de Mendel n'étaient que des entités hypothétiques, des facteurs dont on pouvait déduire l'existence pour expliquer ses résultats. Le XXe siècle a vu d'énormes progrès dans le développement de la compréhension de la nature des gènes et de leur fonctionnement. Les publications de Mendel sont restées sans mention dans la littérature scientifique jusqu'en 1900, lorsque plusieurs autres chercheurs sont parvenus aux mêmes conclusions. Puis ont suivi des centaines d'articles montrant l'hérédité mendélienne chez un large éventail de plantes et d'animaux, y compris les humains. Il semblait que les idées de Mendel étaient d'une validité générale. De nombreux biologistes ont noté que l'hérédité des gènes était étroitement parallèle à l'hérédité des chromosomes au cours des divisions nucléaires, appelées méiose, qui se produisent dans les divisions cellulaires juste avant la formation des gamètes.

La découverte de gènes liés



Il semblait que les gènes étaient des parties des chromosomes. En 1910, cette idée fut renforcée par la démonstration de l'hérédité parallèle de certaines *Gènes de la drosophile* (un type de mouche à fruits) sur les chromosomes déterminant le sexe par un zoologiste et généticien américain Thomas Hunt Morgan. Morgan et l'un de ses étudiants, Alfred Henry Sturtevant a montré non seulement que certains gènes semblaient être liés sur le même chromosome, mais que la distance entre les gènes sur le même chromosome pouvait être calculée en mesurant la fréquence à laquelle de nouvelles combinaisons chromosomiques apparaissaient (on a proposé que celles-ci soient causées par la rupture et la réunion chromosomiques,

hérédité liée au sexe

Hérédité liée au sexe des yeux blancs chez les mouches *drosophiles* .

également connues sous le nom deEn 1916, un autre étudiant de Morgan, Calvin Bridges a utilisé des mouches à fruits avec un chromosome supplémentaire pour prouver au-delà de tout doute

raisonnable que la seule façon d'expliquer l'hérédité anormale de certains gènes était de savoir s'ils faisaient partie du chromosome supplémentaire. Hermann Joseph Müller a montré que de nouveaux allèles (appelés Des mutations pourraient être produites à haute fréquence en traitant les cellules avec des rayons X , ce qui constituait la première démonstration d'un agent mutagène environnemental (les mutations peuvent également survenir spontanément). En 1931, la botaniste américaine Harriet Creighton et le scientifique américain Barbara McClintock a démontré que de nouvelles combinaisons alléliques de gènes liés étaient corrélées à des parties de chromosomes échangées physiquement.

Les débuts de la génétique moléculaire

En 1908, un médecin britannique Archibald Garrod a proposé l'idée importante selon laquelle la maladie humaine l'alcaptonurie et certaines autres maladies héréditaires étaient causées par des erreurs innées du métabolisme , suggérant pour la première fois que des gènes liés avaient une action moléculaire au niveau cellulaire. La génétique moléculaire n'a véritablement commencé qu'en 1941, lorsque le généticien américain George Beadle et le biochimiste américain Edward Tatum ont montré que les gènes qu'ils étudiaient dans le champignon *Neurospora crassa* agissaient en codant pour des protéines catalytiques appelées enzymes . Des études ultérieures sur d'autres organismes ont étendu cette idée pour montrer que les gènes codent généralement pour des protéines . Peu de temps après, le bactériologiste américain Oswald Avery , le généticien canado-américain Colin M. MacLeod et le biologiste américain Maclyn McCarty ont montré que les gènes bactériens sont constitués d'ADN, une découverte qui a ensuite été étendue à tous les organismes.

L'ADN et le code génétique

Une étape importante a été franchie en 1953 lorsque le généticien et biophysicien américain James D. Watson et les biophysiciens britanniques Francis Crick et Maurice Wilkins a conçu un modèle de double hélice pour la structure de l'ADN. Leur découverte a été rendue possible grâce aux travaux du scientifique britannique Rosalind Franklin , dont les études de diffraction des rayons X sur la molécule d'ADN ont permis de mettre en lumière sa structure hélicoïdale. Le modèle de la double hélice a montré que l'ADN était capable de s'auto-répliquer en séparant ses brins complémentaires et en les utilisant comme modèles pour la synthèse de nouvelles molécules d'ADN. Chacun des brins d'ADN entrelacés a été proposé comme étant une chaîne de groupes chimiques appelés nucléotides , dont on savait qu'il en existait quatre types. Les protéines étant des chaînes d'acides aminés , il a été proposé qu'une séquence nucléotidique spécifique d'ADN puisse contenir un code pour une séquence d'acides aminés et donc une structure protéique. En 1955, le biologiste moléculaire américain Seymour Benzer , prolongeant des études antérieures sur *la drosophile* , a montré que les sites mutants d'un gène pouvaient être cartographiés les uns par rapport aux autres. Sa carte linéaire indiquait que le gène lui-même était une structure linéaire.

En 1958, la méthode de séparation des brins pour la répllication de l'ADN (appeléeLa méthode semi-conservatrice a été démontrée expérimentalement pour la première fois par le biologiste moléculaire américain Matthew Meselson et le généticien américain Franklin W. Stahl . En 1961, Crick et le biologiste sud-africainSydney Brenner a montré que le code génétique doit être lu en triplets de nucléotides, appelés codons. Généticien américainCharles Yanofsky a montré que les positions des sites mutants dans un gène correspondaient parfaitement aux positions des acides aminés altérés dans la séquence d'acides aminés de la protéine correspondante. En 1966, le code génétique complet des 64 unités codantes de triplets possibles (codons) et les acides aminés spécifiques qu'ils codent ont été déduits par des biochimistes américainsMarshall Nirenberg etHar Gobind Khorana . Des études ultérieures sur de nombreux organismes ont montré que la structure en double hélice de l'ADN, le mode de sa répllication et le code génétique sont les mêmes dans pratiquement tous les organismes, y compris les plantes , les animaux , les champignons , les bactéries etvirus es. En 1961, un biologiste françaisFrançois Jacob et le biochimiste françaisJacques Monod a établi le modèle prototypique de régulation des gènes en montrant que les gènes bactériens peuvent être activés (initiant la transcription en ARN et la synthèse des protéines) et désactivés par l'action de liaison de protéines régulatrices à une région juste en amont de la région codante du gène.

Technologie de l'ADN recombinant et réaction en chaîne par polymérase

Les progrès techniques ont joué un rôle important dans l'avancement de la compréhension génétique. En 1970, les AméricainsmicrobiologistesDaniel Nathans etHamilton Othanel Smith a découvert une classe spécialisée d'enzymes (appeléesenzymes de restriction) qui coupent l'ADN au niveau de séquences cibles de nucléotides spécifiques. Cette découverte a permis au biochimiste américainAu début des années 1970, Paul Berg a réussi à créer la première molécule artificielle d'ADN recombinant en isolant des molécules d'ADN provenant de différentes sources, en les coupant et en les assemblant dans un tube à essai. Peu de temps après, les biochimistes américains Herbert W. Boyer et Stanley N. Cohen ont mis au point des méthodes permettant de produire des plasmides recombinants (éléments d'ADN circulaires extragénomiques), qui se répliquaient naturellement lorsqu'ils étaient insérés dans des cellules bactériennes. Ces avancées ont permis de reproduire des gènes individuelsclonés (amplifiés à un nombre élevé de copies) en les épissant dans des molécules d'ADN auto-répliquatives, telles queLes chercheurs ont ensuite utilisé des plasmides ou des virus pour les insérer dans des cellules bactériennes vivantes. Ces méthodes ont donné naissance à la technologie de l'ADN recombinant qui a dominé la génétique moléculaire. En 1977, deux méthodes différentes ont été inventées pour déterminer la séquence nucléotidique de l'ADN : l'une par les biologistes moléculaires américains Allan Maxam et Walter Gilbert et l'autre par le biochimiste anglais Fred Sanger . Ces technologies ont permis d'examiner directement la structure des gènes par séquençage nucléotidique, ce qui a permis de confirmer de nombreuses conclusions sur les gènes initialement faites indirectement.






Dans les années 1970, le biochimiste canadienMichael Smith a révolutionné l'art de redessiner les gènes en concevant une méthode permettant d'induire des mutations spécifiquement adaptées à des sites définis au sein d'un gène, créant ainsi une technique connue sous le nom deMutagenèse dirigée. En 1983, le biochimiste







américain Kary B. Mullis a inventé la réaction en chaîne par polymérase , une méthode permettant de détecter et d'amplifier rapidement une séquence d'ADN spécifique sans la cloner. Au cours de la dernière décennie du XXe siècle, les progrès de la technologie de l'ADN recombinant et du développement de machines de séquençage automatisées ont conduit à l'élucidation de séquences d'ADN complètes de plusieurs virus, bactéries, plantes et animaux. En 2001, la séquence complète de l'ADN humain, soit environ trois milliards de paires de nucléotides, a été rendue publique.

Chronologie des étapes importantes de l'histoire de la génétique

Le tableau présente une chronologie des étapes importantes de l'histoire de la génétique.

Chronologie des étapes importantes de l'histoire de la génétique

année	événement
 1866	Le botaniste autrichien Gregor Mendel a publié les résultats de ses expériences sur les pois. Ses travaux ont par la suite fourni les bases mathématiques de la génétique.
 1869	Le biochimiste suisse Johann Friedrich Miescher fut le premier à isoler la nucléine, aujourd'hui connue sous le nom d'ADN . Bien qu'il ait formulé des hypothèses expliquant le rôle de la nucléine dans l'hérédité , il a finalement conclu qu'une molécule seule ne pouvait pas fournir le niveau de variation observé dans la nature au sein des espèces et entre elles.
 1900	Les expériences de Mendel ont été redécouvertes indépendamment par le botaniste et généticien néerlandais Hugo de Vries , le botaniste et généticien allemand Carl Erich Correns et le botaniste autrichien Erich Tschermak von Seysenegg , donnant naissance à la science moderne de la génétique.
1928	English bacteriologist Frederick Griffith conducted experiments suggesting that bacteria are capable of transferring genetic information and that such transformation is heritable.
 1931	American scientists Harriet B. Creighton and Barbara McClintock published a paper demonstrating that new allelic combinations of linked genes are correlated with physically exchanged chromosome parts. Their findings suggested that chromosomes form the basis of genetics.
 1944	Canadian-born American bacteriologist Oswald Avery and American biologists Maclyn McCarty and Colin MacLeod reported that the transforming substance—the genetic material of the cell—was DNA.
 1950	Austrian-born American biochemist Erwin Chargaff discovered that the components of DNA are paired in a 1:1 ratio. Thus, the amount of adenine (A) is always equal to the amount of thymine (T), and the amount of guanine (G) is always equal to the amount of cytosine (C).

année	événement
1951	 British scientists Rosalind Franklin, Maurice Wilkins, and Raymond Gosling conducted X-ray diffraction studies that provided images of the helical structure of DNA fibres.
1953	Using Chargaff's data and the X-ray images recorded by Franklin, Wilkins, and Gosling, British biophysicists James Watson and Francis Crick determined the molecular structure of DNA. Watson, Crick, and Wilkins shared the 1962 Nobel Prize for Physiology or Medicine for their discovery.
1960s	 Swiss microbiologist Werner Arber and American microbiologists Hamilton Othanel Smith and Daniel Nathans discovered restriction enzymes, which cleave DNA into fragments. The discovery, for which the three men shared the 1978 Nobel Prize for Physiology or Medicine, enabled scientists to manipulate genes by removing and inserting DNA sequences.
1970s	 American molecular biologists Allan M. Maxam and Walter Gilbert and English biochemist Frederick Sanger developed some of the first techniques for DNA sequencing. Gilbert and Sanger shared the 1980 Nobel Prize for Chemistry for their work.
1983	 American biochemist Kary B. Mullis invented the polymerase chain reaction (PCR), a simple technique that allows a specific stretch of DNA to be copied billions of times in a few hours. Mullis received the 1993 Nobel Prize for Chemistry for his invention.
1990	 The Human Genome Project (HGP) began. By the time of its completion in 2003, HGP researchers had successfully determined, stored, and rendered publicly available the sequences of almost all the genetic content of the human genome.
2002	 The International HapMap Project, which was designed to identify genetic variations contributing to human disease through the development of a haplotype (haploid genotype map of the human genome), began. By completion of Phase II of the project in 2007, scientists had data on some 3.1 million variations in the human genome.
2008	The 1000 Genomes Project, an international collaboration in which researchers aimed to sequence the genomes of a large number of people from different ethnic groups worldwide with the intent of creating a catalog of genetic variations, began. The project was completed in 2015.

Areas of study

Classical genetics

Classical genetics, which remains the foundation for all other areas in genetics, is concerned primarily with the method by which genetic traits—classified as dominant (always expressed), recessive (subordinate to a dominant trait), intermediate (partially expressed), or polygenic (due to multiple genes)—are transmitted in plants and

animals. These traits may be sex-linked (resulting from the action of a gene on the sex, or X, chromosome) or autosomal (resulting from the action of a gene on a chromosome other than a sex chromosome). Classical genetics began with Mendel's study of inheritance in garden peas and continues with studies of inheritance in many different plants and animals. Today a prime reason for performing classical genetics is for gene discovery—the finding and assembling of a set of genes that affects a biological property of interest.

Cytogenetics

Cytogenetics, the microscopic study of chromosomes, blends the skills of cytologists, who study the structure and activities of cells, with those of geneticists, who study genes. Cytologists discovered chromosomes and the way in which they duplicate and separate during cell division at about the same time that geneticists began to understand the behaviour of genes at the cellular level. The close correlation between the two disciplines led to their combination.

Plant cytogenetics early became an important subdivision of cytogenetics because, as a general rule, plant chromosomes are larger than those of animals. Animal cytogenetics became important after the development of the so-called squash technique, in which entire cells are pressed flat on a piece of glass and observed through a microscope; the human chromosomes were numbered using this technique.

Today there are multiple ways to attach molecular labels to specific genes and chromosomes, as well as to specific RNAs and proteins, that make these molecules easily discernible from other components of cells, thereby greatly facilitating cytogenetics research.

Microbial genetics

Microorganisms were generally ignored by the early geneticists because they are small in size and were thought to lack variable traits and the sexual reproduction necessary for a mixing of genes from different organisms. After it was discovered that microorganisms have many different physical and physiological characteristics that are amenable to study, they became objects of great interest to geneticists because of their small size and the fact that they reproduce much more rapidly than larger organisms. Bacteria became important model organisms in genetic analysis, and many discoveries of general interest in genetics arose from their study. Bacterial genetics is the centre of cloning technology.

Viral genetics is another key part of microbial genetics. The genetics of viruses that attack bacteria were the first to be elucidated. Since then, studies and findings of viral genetics have been applied to viruses pathogenic on plants and animals, including humans. Viruses are also used as vectors (agents that carry and introduce modified genetic material into an organism) in DNA technology.

Molecular genetics

Molecular genetics is the study of the molecular structure of DNA, its cellular activities (including its replication), and its influence in determining the overall makeup of an organism. Molecular genetics relies heavily on genetic engineering (recombinant DNA technology), which can be used to modify organisms by adding foreign DNA, thereby forming transgenic organisms. Since the early 1980s, these techniques have been used extensively in basic biological research and are also fundamental to the biotechnology industry, which is devoted to the manufacture of agricultural and medical products. Transgenesis forms the basis of gene therapy, the attempt to cure genetic disease by addition of normally functioning genes from exogenous sources.

Genomics

The development of the technology to sequence the DNA of whole genomes on a routine basis has given rise to the discipline of genomics, which dominates genetics research today. Genomics is the study of the structure, function, and evolutionary comparison of whole genomes. Genomics has made it possible to study gene function at a broader level, revealing sets of genes that interact to impinge on some biological property of interest to the researcher. Bioinformatics is the computer-based discipline that deals with the analysis of such large sets of biological information, especially as it applies to genomic information.

Population genetics

The study of genes in populations of animals, plants, and microbes provides information on past migrations, evolutionary relationships and extents of mixing among different varieties and species, and methods of adaptation to the environment. Statistical methods are used to analyze gene distributions and chromosomal variations in populations.

Population genetics is based on the mathematics of the frequencies of alleles and of genetic types in populations. For example, the Hardy-Weinberg formula, $p^2 + 2pq + q^2 = 1$, predicts the frequency of individuals with the respective homozygous dominant (AA), heterozygous (Aa), and homozygous recessive (aa) genotypes in a randomly mating population. Selection, mutation, and random changes can be incorporated into such mathematical models to explain and predict the course of evolutionary change at the population level. These methods can be used on alleles of known phenotypic effect, such as the recessive allele for albinism, or on DNA segments of any type of known or unknown function.

Human population geneticists have traced the origins and migration and invasion routes of modern humans, *Homo sapiens*. DNA comparisons between the present peoples on the planet have pointed to an African origin of *Homo sapiens*. Tracing specific forms of genes has allowed geneticists to deduce probable migration routes out of Africa to the areas colonized today. Similar studies show to what degree present populations have been mixed by recent patterns of travel.

Behaviour genetics

Another aspect of genetics is the study of the influence of heredity on behaviour. Many aspects of animal behaviour are genetically determined and can therefore be treated as similar to other biological properties. This is the subject material of behaviour genetics, whose goal is to determine which genes control various aspects of behaviour in animals. Human behaviour is difficult to analyze because of the powerful effects of environmental factors, such as culture. Few cases of genetic determination of complex human behaviour are known. Genomics studies provide a useful way to explore the genetic factors involved in complex human traits such as behaviour.

Human genetics

Some geneticists specialize in the hereditary processes of human genetics. Most of the emphasis is on understanding and treating genetic disease and genetically influenced ill health, areas collectively known as medical genetics. One broad area of activity is laboratory research dealing with the mechanisms of human gene function and malfunction and investigating pharmaceutical and other types of treatments. Since there is a high degree of evolutionary conservation between organisms, research on model organisms—such as bacteria, fungi, and fruit flies (*Drosophila*)—which are easier to study, often provides important insights into human gene function.

Many single-gene diseases, caused by mutant alleles of a single gene, have been discovered. Two well-characterized single-gene diseases include phenylketonuria (PKU) and Tay-Sachs disease. Other diseases, such as heart disease, schizophrenia, and depression, are thought to have more complex heredity components that involve a number of different genes. These diseases are the focus of a great deal of research that is being carried out today.

Another broad area of activity is clinical genetics, which centres on advising parents of the likelihood of their children being affected by genetic disease caused by mutant genes and abnormal chromosome structure and number. Such genetic counseling is based on examining individual and family medical records and on diagnostic procedures that can detect unexpressed, abnormal forms of genes. Counseling is carried out by physicians with a particular interest in this area or by specially trained nonphysicians.

Methods in genetics

Experimental breeding

Genetically diverse lines of organisms can be crossed in such a way to produce different combinations of alleles in one line. For example, parental lines are crossed, producing an F₁ generation, which is then allowed to undergo random mating to produce offspring that have purebreeding genotypes (i.e., *AA*, *bb*, *cc*, or *DD*). This type of experimental breeding is the origin of new plant and animal lines, which are an important part of making laboratory stocks for basic research. When applied to commerce, transgenic commercial lines produced experimentally are called genetically modified organisms (GMOs). Many of the plants and animals used by humans today (e.g., cows, pigs, chickens, sheep, wheat, corn (maize), potatoes, and rice) have been bred in this way.

Cytogenetic techniques

Cytogenetics focuses on the microscopic examination of genetic components of the cell, including chromosomes, genes, and gene products. Older cytogenetic techniques involve placing cells in paraffin wax, slicing thin sections, and preparing them for microscopic study. The newer and faster squash technique involves squashing entire cells and studying their contents. Dyes that selectively stain various parts of the cell are used; the genes, for example, may be located by selectively staining the DNA of which they are composed. Radioactive and fluorescent tags are valuable in determining the location of various genes and gene products in the cell. Tissue-culture techniques may be used to grow cells before squashing; white blood cells can be grown from samples of human blood and studied with the squash technique. One major application of cytogenetics in humans is in diagnosing abnormal chromosomal complements such as Down syndrome (caused by an extra copy of chromosome 21) and Klinefelter syndrome (occurring in males with an extra X chromosome). Some diagnosis is prenatal, performed on cell samples from amniotic fluid or the placenta.

Biochemical techniques

Biochemistry is carried out at the cellular or subcellular level, generally on cell extracts. Biochemical methods are applied to the main chemical compounds of genetics—notably DNA, RNA, and protein. Biochemical techniques are used to determine the activities of genes within cells and to analyze substrates and products of gene-controlled reactions. In one approach, cells are ground up and the constituent chemicals are fractionated for further analysis. Special techniques (e.g., chromatography and electrophoresis) are used to separate the components of proteins so that inherited differences in their structures can be revealed. For example, more than 100 different kinds of human hemoglobin molecules have been identified. Radioactively tagged compounds are valuable in studying the biochemistry of whole cells. For example, thymine is a compound found only in DNA; if radioactive thymine is placed in a tissue-culture medium in which cells are growing, genes use it to duplicate themselves. When cells containing radioactive thymine are analyzed, the results show that, during duplication, the DNA molecule splits in half, and each half synthesizes its missing components.

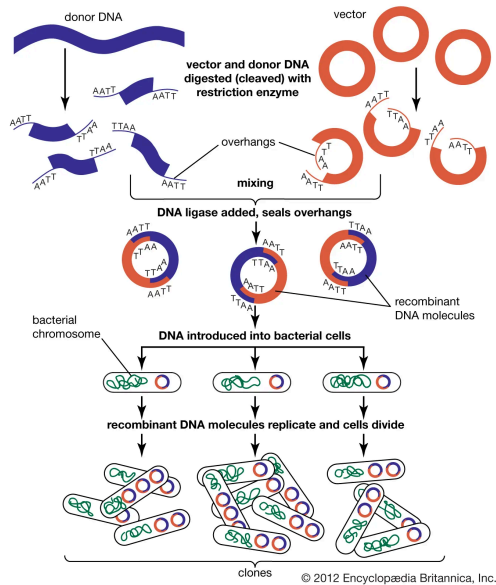
Chemical tests are used to distinguish certain inherited conditions of humans; e.g., urinalysis and blood analysis reveal the presence of certain inherited abnormalities—phenylketonuria (PKU), cystinuria, alkaptonuria, gout, and galactosemia. Genomics has provided a battery of diagnostic tests that can be carried out on an individual's DNA. Some of these tests can be applied to fetuses in utero.

Physiological techniques

Physiological techniques, directed at exploring functional properties or organisms, are also used in genetic investigations. In microorganisms, most genetic variations involve some important cell function. Some strains of one bacterium (*Escherichia coli*), for example, are able to synthesize the vitamin thiamin from simple compounds; others, which lack an enzyme necessary for this synthesis, cannot survive unless thiamin is already present. The two strains can be distinguished by placing them on a thiamin-free mixture: those that grow have the

gene for the enzyme, those that fail to grow do not. The technique also is applied to human cells, since many inherited human abnormalities are caused by a faulty gene that fails to produce a vital enzyme; albinism, which results from an inability to produce the pigment melanin in the skin, hair, or iris of the eyes, is an example of an enzyme deficiency in man.

Molecular techniques



Recombinant DNA

Steps involved in the engineering of a recombinant DNA molecule.

various variants called single nucleotide polymorphisms, or SNPs (“snips”), which act as chromosomal tags to associated specific regions of DNA that have a property of interest and may be involved in a human disease or disorder.

Immunological techniques

Many substances (e.g., proteins) are antigenic; i.e., when introduced into a vertebrate body, they stimulate the production of specific proteins called antibodies. Various antigens exist in red blood cells, including those that make up the major blood groups of man (A, B, AB, O). These and other antigens are genetically determined; their study constitutes immunogenetics. Blood antigens of man include inherited variations, and the particular combination of antigens in an individual is almost as unique as fingerprints and has been used in such areas as paternity testing (although this approach has been largely supplanted by DNA-based techniques).

Immunological techniques are used in blood group determinations in blood transfusions, in organ transplants, and in determining Rhesus incompatibility in childbirth. Specific antigens of the human leukocyte antigen (HLA) genes are correlated with human diseases and disease predispositions. Antibodies also have a genetic basis, and their seemingly endless ability to match any antigen presented is based on special types of DNA shuffling

processes between antibody genes. Immunology is also useful in identifying specific recombinant DNA clones that synthesize a specific protein of interest.

Mathematical techniques

Because much of genetics is based on quantitative data, mathematical techniques are used extensively in genetics. The laws of probability are applicable to crossbreeding and are used to predict frequencies of specific genetic constitutions in offspring. Geneticists also use statistical methods to determine the significance of deviations from expected results in experimental analyses. In addition, population genetics is based largely on mathematical logic —for example, the Hardy-Weinberg equilibrium and its derivatives (*see above*).

Bioinformatics uses computer-centred statistical techniques to handle and analyze the vast amounts of information accumulating from genome sequencing projects. The computer program scans the DNA looking for genes, determining their probable function based on other similar genes, and comparing different DNA molecules for evolutionary analysis. Bioinformatics has made possible the discipline of systems biology, treating and analyzing the genes and gene products of cells as a complete and integrated system.

Applied genetics

Medicine

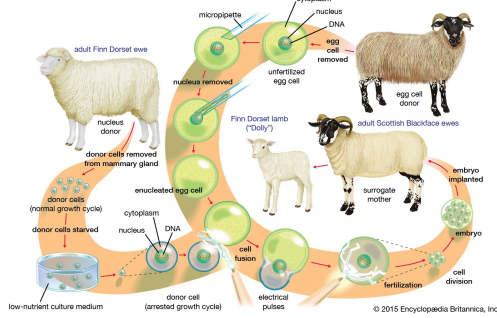
Genetic techniques are used in medicine to diagnose and treat inherited human disorders. Knowledge of a family history of conditions such as cancer or various disorders may indicate a hereditary tendency to develop these afflictions. Cells from embryonic tissues reveal certain genetic abnormalities, including enzyme deficiencies, that may be present in newborn babies, thus permitting early treatment. Many countries require a blood test of newborn babies to determine the presence of an enzyme necessary to convert an amino acid, phenylalanine, into simpler products. Phenylketonuria (PKU), which results from lack of the enzyme, causes permanent brain damage if not treated soon after birth. Many different types of human genetic diseases can be detected in embryos as young as 12 weeks; the procedure involves removal and testing of a small amount of fluid from around the embryo (called amniocentesis) or of tissue from the placenta (called chorionic villus sampling).

Gene therapy is based on modification of defective genotypes by adding functional genes made through recombinant DNA technology. Bioinformatics is being used to “mine” the human genome for gene products that might be candidates for designer pharmaceutical drugs.

Agriculture and animal husbandry

Agriculture and animal husbandry apply genetic techniques to improve plants and animals. Breeding analysis and transgenic modification using recombinant DNA techniques are routinely used. Animal breeders use artificial insemination to propagate the genes of prize bulls. Prize cows can transmit their genes to hundreds of offspring by hormone treatment, which stimulates the release of many eggs that are collected, fertilized, and transplanted to

Dolly: The Cloning of a Sheep, 1996



How was Dolly cloned?

Dolly the sheep was successfully cloned in 1996 by fusing the nucleus from a mammary-gland cell of a Finn Dorset ewe into an enucleated egg cell taken from a Scottish Blackface ewe. Carried to term in the womb of another Scottish Blackface ewe, Dolly was a genetic copy of the Finn Dorset ewe.

transgéniques de plantes cultivées sont commercialement avantageuses et sont introduites sur le marché.

Industrie

Diverses industries emploient des généticiens ; l'industrie brassicole, par exemple, peut faire appel à des généticiens pour améliorer les souches de levures qui produisent de l'alcool . L' industrie pharmaceutique a développé des souches de moisissures , de bactéries et d'autres micro-organismes à haut rendement en antibiotiques . La pénicilline et la cyclosporine issues de champignons , et la streptomycine et l'ampicilline issues de bactéries en sont quelques exemples.

La biotechnologie , fondée sur la technologie de l'ADN recombinant, est aujourd'hui largement utilisée dans l'industrie. Des lignées de bactéries, d'animaux ou de plantes transgéniques « sur mesure » capables de fabriquer certains produits commerciaux sont fabriquées et utilisées de manière routinière. Ces produits comprennent des médicaments pharmaceutiques et des produits chimiques industriels tels que l'acide citrique .

AM Winchester

foster mothers. Several types of mammals can be cloned, meaning that multiple identical copies can be produced of certain desirable types.

Les généticiens végétaux utilisent des techniques spéciales pour produire de nouvelles espèces, telles que des céréales hybrides (c'est-à-dire produites en croisant du blé et du seigle) et des plantes résistantes à la destruction par les insectes et les champignons nuisibles.

Les obtenteurs de végétaux utilisent les techniques de bourgeonnement et de greffage pour conserver les combinaisons génétiques souhaitables obtenues à l'origine par croisement. Les cellules végétales transgéniques peuvent être transformées en plantes en les cultivant sous l'effet d'hormones spéciales. L'utilisation de la colchicine , un composé chimique qui fait doubler le nombre de chromosomes, a permis de créer de nombreuses nouvelles variétés de fruits , de légumes et de fleurs . De nombreuses lignées

Informations sur la citation

Titre de l'article : génétique

Nom du site Web : Encyclopaedia Britannica

Éditeur : Encyclopaedia Britannica, Inc.

Date de publication : 09 avril 2024

URL: <https://www.britannica.com><https://www.britannica.com/science/genetics>

Date d'accès : 29 novembre 2024