



# Tutorat 2024-2025



FORMATION EN SOINS  
INFIRMIERS  
PREFMS CHU DE TOULOUSE  
Rédaction 2023-2024

Semestre 1

## UEC 8 Embryologie et Génétique

*Ce cours vous est proposé bénévolement par le Tutorat Les Nuits Blanches qui en est sa propriété. Il n'a bénéficié d'aucune relecture par l'équipe pédagogique de la Licence Sciences pour la Santé et de l'IFSI. Il est ainsi un outil supplémentaire, qui ne subsiste pas aux contenus diffusés par la faculté et l'institut en soins infirmiers.*

# Risques familiaux et conseil génétique

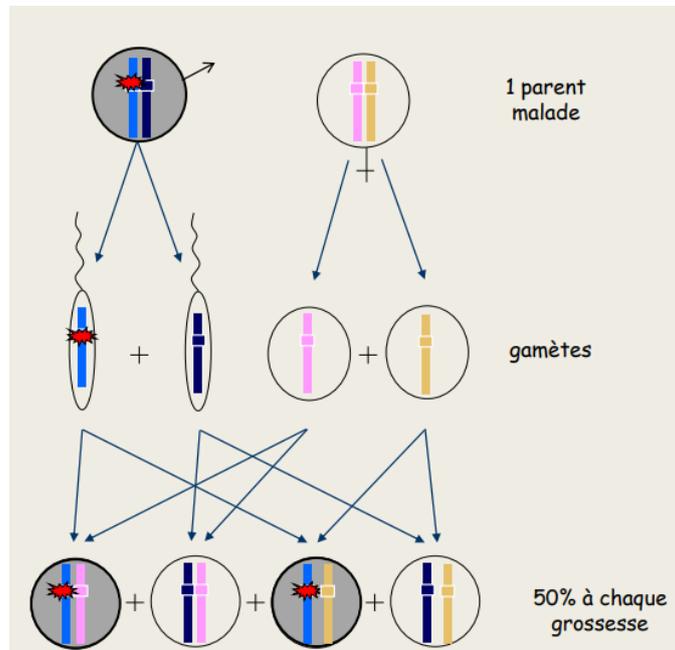
## I. Rappels sur la notion d'allèles

Tous les êtres humains sont porteurs de variations dans nos génomes → 3 millions de variations  
Les petites régions ADN → 1 gène → code protéine → variation entre individu = 1 allèle  
Chaque gène est composé de 2 allèles car deux exemplaires du chromosome → vrai pour les autosomes

## II. Lien entre mutation et pathologie

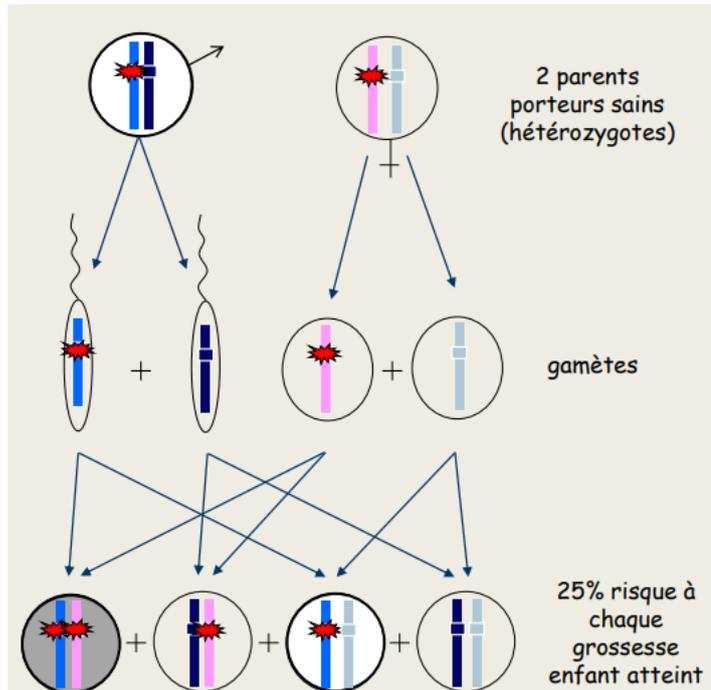
### 1. Maladies autosomiques dominantes

- 1 allèle muté/2 suffit à développer la maladie
- Etat hétérozygote
- 50% de chance d'être malade à chaque grossesse
- Plus souvent → schéma verticale



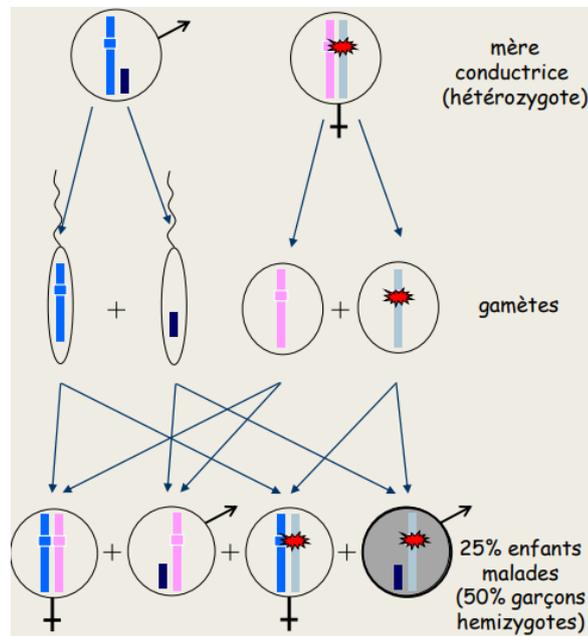
### 2. Maladies autosomiques récessives

- 2 allèles mutés/2 pour développer la maladie
- Etat homozygote (mutation identique des deux allèles) ou hétérozygote composite (mutation différente des deux allèles)
- 25% chance d'être malade
- Plus souvent → schéma horizontale



### 3. Maladies récessives liées à X

- 1 allèle muté/1 pour développer la pathologie
- Etat hémizygote (X chez les garçons)
- 50% qu'un ♂ soit malade et 25% enfants malades



### III. Mutation de novo

Mutation spontanée d'un gène ou d'un allèle pouvant entraîner des pathologies

## IV. Pénétrance et expressivité

### 1. Pénétrance incomplète

Probabilité de développer la maladie sachant qu'on est porteur de la mutation.

### 2. Expressivité variable

Maladie ≠ chez les individus → ex : maladie de type neurologique dans la même famille mais pas exactement la même.

→ Tous porteurs du même gènes pathogènes mais la maladie s'exprime différemment.

## V. Le diagnostic préimplantatoire (DPI)

Le diagnostic préimplantatoire est une forme précoce de diagnostic prénatal. Effectué à partir d'une ou deux cellules prélevées sur l'embryon issu d'une fécondation *in vitro* au troisième jour suivant la fusion des noyaux, il permet en effet de dépister d'éventuelles anomalies chromosomiques ou génétiques, et donc de n'implanter que les embryons indemnes.