



 **Nota Bene** : Ce glossaire est rédigé pour les personnes qui ne sont pas familière avec le vocabulaire utilisé dans les articles scientifiques et médicaux.

ADN : Acronyme de "acide désoxyribonucléique", contenu dans les gènes qui constitue le matériel génétique de la majorité des organismes.

AMNIOCENTESE : prélèvement de cellules amniotiques.

ARN : acronyme de "Acide Ribonucléique".

ARNm (messagers) acronyme de "Acide RiboNucléique messenger". Les ARNm permettent le transfert de l'information contenue dans un gène du noyau vers le cytoplasme.

ARNt : Acide ribonucléique de transfert.

AUTOSOMES : Chromosome non sexuel (paires identiques chez les mâles et les femelles).

BISOMIQUE : Chez l'être humain, les chromosomes sexuels sont l'une des 23 paires de chromosomes.

CARDIOPATHIE CONGÉNITALE : Malformation cardiaque se manifestant dès la naissance.

cDNA : ADN complémentaire de l'ARNm.

cDNA fishing : Littéralement « pêche » aux gènes ou aux ADN complémentaires.

CHROMOSOME : Complexe d'ADN associé à d'autres molécules (ARN, protéines en particulier histones) observable sous forme de bâtonnets au cours des divisions cellulaires. Un chromosome donné contient l'information génétique sous forme d'ADN pour un grand nombre de protéines.

CHROMOSOMES HOMOLOGUES : chromosomes portant les mêmes locus.

CHROMATINE : Complexe macromoléculaire associant l'ADN nucléaire et des protéines spécifiques lors de l'interphase du cycle cellulaire.

CHROMOSOMES SEXUELS : Chromosomes dont les paires ne sont pas identiques chez les mâles et les femelles et qui déterminent le sexe génétique (synonymes : gonosome, hétérochromosome).

CYTOGENETIQUE : Branche de la génétique qui étudie les chromosomes à l'état normal et à l'état pathologique.

DCR : Pour « Down syndrome Chromosomal Region ». Région critique du chromosome 21 sur laquelle sont localisés les gènes responsables des dérèglements constatés chez les personnes nées avec une trisomie 21, qu'elle soit « libre » ou « partielle ».

DYPLOÏDE : Se dit d'une cellule qui comporte deux représentants homologues de chaque chromosome.

DYRK1a : Le gène Dyrk1a fait partie d'une famille de gènes dont la fonction consiste à ajouter un groupe phosphate à d'autres protéines : par cette seule opération il contrôle leur activité et peut ainsi jouer un rôle de chef d'orchestre dans de nombreux processus .

EGCG : Epigallocatechin gallate (EGCG), est la principale catéchine, un polyphénol, que l'on trouve dans le thé vert. C'est un puissant antioxydant aux vertus préventives, l'EGCG a pu réduire l'activité de la kinase DYRK1A dans l'hippocampe et il a été constaté qu'il a également induit des changements importants dans les niveaux plasmatiques d'homocystéine ?

Les chercheurs ont utilisé l'épigallocatechine gallate (EGCG) de la famille des polyphénols. Ils l'ont donné aux souris comme seule boisson, pendant la gestation et jusqu'à l'âge des tests cognitifs, soit une infusion de thé vert soit un extrait de thé vert (le Polyphenon) : dans les deux cas les souris ont été testées pour leur capacité d'apprentissage dans un dispositif basé sur la reconnaissance d'objet : la souris est habituée à reconnaître deux objets disposés dans une cage pendant plusieurs jours de suite ; le jour du test, l'un des objets est retiré et remplacé par un objet différent : la souris qui a mémorisé les objets se dirige alors préférentiellement vers le nouvel objet. Les souris porteuses de trois copies du gène Dyrk1a sont incapables de reconnaître le nouvel objet.

ENZYME : Protéine ayant comme rôle d'accélérer (catalyser) des réactions chimiques.

EPISSAGE : l'**épissage** est un processus par lequel les ARN transcrits à partir de l'ADN génomique peuvent subir des étapes de coupure et ligature qui conduisent à l'élimination de certaines régions dans l'ARN final. Les segments conservés s'appellent des exons et ceux qui sont éliminés s'appellent des introns.

Les gènes sont donc constitués d'une suite d'exons et d'introns alternés ; ceci s'observe principalement dans les gènes codant des protéines, mais aussi dans certains gènes d'ARN non codants, comme ceux des ARNt.

Lors de la transcription de gènes codant des protéines, un ARN pré-messager est synthétisé puis est épissé dans le noyau de la cellule pour donner lieu à l'ARN messager dit *mature*. L'ARNm mature, constitué des seuls exons, est alors exporté vers le cytoplasme pour être traduit en

protéine.

L'épissage est assuré par un ensemble de complexes ribonucléoprotéiques appelé collectivement spliceosome (épissage se disant *splicing* en anglais). Chaque complexe, appelé petites ribonucléoprotéines nucléaires, contient un ARN et plusieurs protéines

EXON : Partie d'un gène correspondant à certains acides aminés d'une protéine. les **exons** sont les fragments d'un ARN primaire qui se retrouvent dans l'ARN cytoplasmique après épissage, par opposition aux introns (fragments d'ARN primaire éliminés au cours de l'épissage).

Il est important d'éviter une confusion trop fréquente (même dans certains articles scientifiques et manuels scolaires) entre les concepts d'exon/intron de ceux de codant/non-codant. Les exons ne peuvent en aucun cas être définis comme les parties codantes des transcrits.

- Pour les gènes qui codent des protéines, l'ARN messager comporte des régions non traduites en amont (5'UTR) et en aval (3'UTR) de la séquence codante. Les UTR sont exoniques (ils se retrouvent dans l'ARN après épissage) mais non codants.
- Plusieurs catégories d'ARN ne codent pas (ARN de transfert, ribosomique, longs ARN non codants...), ce qui ne les empêche pas d'être épissés (et donc de comporter des introns et exons).
- Du fait de l'épissage alternatif, certaines régions de l'ARN peuvent être soit exoniques soit introniques selon le tissu ou les conditions cellulaires. Ces fragments sont potentiellement codants (ils peuvent servir de modèle à la synthèse du polypeptide) mais introniques dans certains tissus.

De manière générale, les gènes sont constitués d'une suite d'**exons** et d'introns alternés. Par exemple : Exon1 - Intron1 - Exon2 - Intron2 - Exon3 - ... Dans leur grande majorité, les gènes eucaryotes possèdent des introns ; toutefois, certains ne sont composés que d'un seul exon. Le système d'intron/exon n'existe pas chez les Eubactéries, mais il existe chez les archées.

Après la transcription, l'ARN synthétisé va subir un certain nombre de modifications, dont

l'épissage au cours duquel les exons vont être « *raboutés* » et les introns excisés de l'ARN, afin de donner l'ARN mature utilisé pour la traduction en complexes protéines

EPISSAGE et EXON sont des sources du site WIKIPEDIA

GENE : Séquence de nucléotides de l'ADN responsable de la synthèse d'une protéine et de ce fait d'un caractère héréditaire. Pour déterminer la séquence d'un gène il faut le « cloner » c'est-à-dire le mettre dans un vecteur qui permettra de réaliser les expériences nécessaires pour en déterminer la séquence en nucléotides.

GENOTYPHE : Caractéristique héréditaire d'un organisme définie en fonction du nombre de chromosomes contenus dans chaque cellule (ainsi l'espèce humaine contient 46 chromosomes, celle de la souris 40, celle de la drosophile ou mouche 8).

HAPLOÏDE : Ayant un ensemble de chromosomes avec une seule copie de chacun des chromosomes.

HORMONNES TYROÏDIENNES : La thyroïde est une glande située à la base du cou, qui produit des hormones thyroïdiennes dénommées T3 et T4, sous le contrôle d'une autre hormone, la TSH (pour *thyroid stimulating hormon*), sécrétée par l'hypophyse.

MEÏOSE : La méiose est le processus de double division cellulaire permettant la formation de gamètes, ou cellules sexuelles chez les organismes eucaryotes. Elle se distingue de la mitose, division cellulaire somatique, qui ne se déroule qu'en un temps. À partir d'une cellule mère diploïde, on obtient quatre cellules filles haploïdes au matériel génétique différent.

MONOGENIQUE : Qui ne concerne qu'un seul gène.

MUTATION : Modification de la constitution d'un organisme ou dans la séquence d'une protéine ou d'un ADN ou d'un ARN.

OOCITE : Ou ovocyte, cellule sexuelle féminine dont la maturation et la division dans l'ovaire donnera un ovule, expulsé de l'ovaire à chaque cycle menstruel et destiné à fusionner avec un spermatozoïde

PHENOTYPE : Aspect physique et caractères observable d'un organisme.

Exemple : couleur des cheveux, des yeux, forme des oreilles ou du nez, taille, groupe sanguin.

PLURIGENIQUE : Qui concerne plusieurs gènes.

SURDOSAGE GENETIQUE : Les gènes normalement présents dans les cellules humaines sont toujours en double exemplaire, l'un provenant de la mère l'autre du père. Il y a surdosage lorsqu'il existe plus de deux exemplaires.

TRANSCRIPTION : Mécanisme par lequel l'ADN donne naissance aux différents ARN dont les ARN messagers.

TRANSGENESE : Technique permettant l'introduction d'un gène étranger par microinjection de ce dernier dans un œuf (oocyte) d'un organisme . L'organisme qui a acquis le matériel génétique étranger est dit transgénique ; l'obtention de souris transgéniques surexprimant des gènes du chromosome 21 sera très utile pour la compréhension de la trisomie 21.

TRISOMIE LIBRE : Présence dans les cellules d'un individu de trois chromosomes (au lieu de deux). La présence du troisième chromosome est due à une non disjonction du dit chromosome au moment de la division cellulaire (méiose).

TRISOMIE PARTIELLE : Présence dans les cellules d'un individu de deux chromosomes et d'un fragment surnuméraire d'un troisième.

YAC « Yeast Artificiel Chromosome » : Chromosome « artificiel » reconstitué à partir de levure.

Association Française pour la Recherche sur la Trisomie 21