

# Définitions des analyses variétales

Pour obtenir des précisions sur les différents types d'analyses de pureté génétique offerts, veuillez visiter <http://qgene.elexa.nl/Types%20of%20tests.htm> (en anglais seulement).

La zygosity est le degré de similarité des [allèles](#) pour un caractère dans un organisme.

La plupart des [eucaryotes](#) possèdent deux jeux de [chromosomes](#) appariés; on dit qu'ils sont [diploïdes](#). Les organismes diploïdes ont les mêmes locus sur chacun de leurs chromosomes homologues, sauf que les séquences à chaque locus peuvent différer entre les deux chromosomes d'une paire donnée et que quelques chromosomes peuvent être non appariés s'ils font partie intégrante d'un [système de détermination du sexe](#) chromosomique. Si les deux allèles d'un organisme diploïde sont identiques, l'organisme est alors [homozygote](#) à ce locus. S'ils sont différents, l'organisme est [hétérozygote](#) à ce locus. S'il manque un allèle, il est [hémizyote](#), et s'il manque les deux allèles, il est [nullizyote](#).

La séquence d'ADN d'un gène varie souvent d'un individu à l'autre. Ces variations sont appelées [allèles](#). Si certains gènes n'ont qu'un allèle parce qu'il y a peu de variation, d'autres n'en ont qu'un parce que seul cet allèle peut fonctionner adéquatement. Toute variation de la séquence d'ADN de cet allèle sera létale chez l'embryon, et l'organisme ne survivra pas jusqu'à la naissance. Cependant, la plupart des gènes ont deux allèles ou plus. La fréquence des différents allèles varie dans l'ensemble de la population. Certains gènes peuvent avoir deux allèles distribués à peu près également, alors que d'autres gènes ont un allèle commun, et un allèle rare. Parfois, un allèle constitue une variation causant une [maladie génétique](#), alors que l'autre allèle est sain. Il arrive à l'occasion que les différents allèles n'aient aucun effet sur le fonctionnement de l'organisme.

Chez les organismes diploïdes, un allèle est hérité du parent mâle, et l'autre, du parent femelle. Le terme « zygosity » sert à décrire si ces deux allèles ont des séquences d'ADN identiques ou différentes. Dans certains cas, ce terme est utilisé dans le contexte d'un chromosome unique<sup>[1]</sup>.

## Types

Les mots « homozygote », « hétérozygote » et « hémizyote » servent à décrire le [génotype](#) d'un organisme diploïde à un seul [locus](#) de l'ADN. Le terme « homozygote » décrit un génotype qui consiste en deux allèles identiques à un locus donné; le terme « hétérozygote », un génotype qui consiste en deux allèles différents à un locus; le terme « hémizyote », un génotype qui consiste en une seule copie d'un gène particulier chez un organisme autrement diploïde; et le terme « nullizyote » signifie l'absence des deux copies du gène chez un organisme autrement diploïde.

### Homozygote

On dit qu'une cellule est homozygote pour un gène lorsque des allèles identiques du gène sont présents sur les deux [chromosomes homologues](#)<sup>[2]</sup>. La cellule ou l'organisme en question est appelé *un homozygote*. Les [organismes génétiquement purs](#) sont toujours homozygotes pour les caractères qui doivent demeurer constants.

Un individu qui est *homozygote dominant* pour un caractère particulier possède deux copies de l'allèle qui code le caractère [dominant](#). Cet allèle, souvent appelé « allèle dominant », est normalement représenté par une lettre majuscule (comme « P » pour l'allèle dominant produisant des fleurs pourpres chez le pois). Lorsqu'un organisme est homozygote dominant pour un caractère particulier, son génotype est représenté par une paire de lettres correspondant au caractère en question, par exemple, « PP ».

Un individu qui est *homozygote récessif* pour un caractère particulier possède deux copies de l'allèle qui code le [caractère récessif](#). Cet allèle, souvent appelé « allèle récessif », est habituellement représenté par la lettre minuscule utilisée pour le caractère dominant correspondant (si l'on se rapporte à l'exemple ci-dessus, « p » pour l'allèle récessif produisant des fleurs blanches chez les plantes de pois). Le génotype d'un organisme homozygote récessif pour un caractère particulier est représenté par une paire de lettres appropriées comme « pp ».

### Hétérozygote

Un organisme [diploïde](#) est hétérozygote pour un locus donné lorsque ses cellules contiennent deux [allèles](#) différents de ce gène<sup>[3]</sup>. Les génotypes hétérozygotes sont représentés par une lettre majuscule (correspondant à l'allèle dominant) et une lettre minuscule (correspondant à l'allèle récessif), comme « Rr » ou « Ss ». La lettre majuscule est habituellement placée avant la lettre minuscule.

Si le caractère en question est déterminé par une dominance simple (complète), un hétérozygote n'exprimera que le caractère codé par l'allèle dominant, et le caractère codé par l'allèle récessif sera absent. Dans les cas de [mécanismes de dominance plus complexes](#), les résultats de l'hétérozygoté peuvent être plus complexes.

## Quelle est la différence entre homozygote et hétérozygote?

Les humains ont deux copies de chaque gène, une de leur père et une de leur mère, lesquelles sont parfois appelées allèles du gène. En cas de mutation survenant dans une seule copie du gène, l'individu est alors considéré comme hétérozygote. Par contre, si les deux copies d'un gène ont subi la même mutation, l'individu est de génotype homozygote.

La majorité des maladies héréditaires ont des effets nocifs si les deux copies, ou allèles, d'un gène subissent une mutation, ce qui signifie que les produits protéiques des deux gènes pourraient ne pas fonctionner adéquatement. En pareils cas, une intervention médicale doit être faite sans délai pour que la fonction de la protéine défectueuse soit rétablie à l'aide de médicaments. Chez les génotypes hétérozygotes, il y a une copie du gène qui est saine et qui peut produire des protéines fonctionnelles; par conséquent, ces individus ne sont généralement pas atteints et sont simplement considérés comme des porteurs. Toutefois, dans certains cas de troubles héréditaires hétérozygotes, les individus peuvent être atteints d'une forme plus bénigne de la maladie.

### Héritabilité : comparaison entre homozygotes et hétérozygotes

Dans les exemples ci-dessous, nous attribuons la lettre majuscule « B » à un caractère héréditaire ou génétique dominant, et la lettre minuscule « b » à l'allèle défectueux.

Les génotypes homozygotes sont donc représentés par **BB** (normal) et **bb** (atteint), et les génotypes hétérozygotes par **Bb** (porteur).

Voici des exemples et les probabilités concernant les enfants nés de parents qui ont différents génotypes :

Parents	BB x BB	<b>Deux parents en bonne santé</b>
Enfants	100 % BB	Tous les enfants seront normaux
Parents	BB x Bb	<b>Un parent est en bonne santé, l'autre est porteur</b>
Enfants	50 % BB, 50 % Bb	La moitié des enfants devraient être normaux, et l'autre moitié, porteurs
Parents	Bb x Bb	<b>Deux parents porteurs</b>
Enfants	25 % BB, 50 % Bb, 25 % bb	Un quart des enfants devraient être normaux, la moitié, porteurs, et l'autre quart, atteints
Parents	BB x bb	<b>Un parent est en bonne santé et l'autre est atteint</b>
Enfants	100 % Bb	Tous les enfants seront porteurs
Parents	bb x bb	<b>Deux parents atteints</b>
Enfants	100 % bb	Tous les enfants seront atteints