

Introduction

Dans tous les organismes étudiés, les généticiens ont pour démarche de localiser les gènes pour identifier leur nature et leur rôle dans le contrôle des différents caractères phénotypiques. La cartographie des gènes en génétique humaine et médicale n'est en aucun cas une exception à cette règle, et a déjà fourni un grand nombre d'informations pratiques en biologie et en médecine.

Actuellement, plus de 14 000 gènes ont été assignés à des localisations chromosomiques. Bien que ce rythme de progression soit remarquable, cela ne représente qu'une partie du nombre estimé de 30 000 à 40 000 gènes qui composent le génome humain.

La cartographie des gènes est la détermination de la position d'un locus (gène ou marqueur génétique) sur un chromosome. Il y a deux approches fondamentalement différentes pour localiser les gènes sur les chromosomes humains : la cartographie physique et la cartographie génétique.

- La cartographie physique

Fait appel à une variété de méthodes cytogénétiques et moléculaires réalisées sur des cellules somatiques dans le laboratoire et capables de localiser les gènes le long des chromosomes. La position des gènes sur la carte est décrite en unité de mesure physique et réelle. La distance physique se mesure en paires de bases (pb) et kilo, mega ou giga pb.

- La cartographie génétique

Quant à elle, mesure la probabilité dans une famille qu'ont deux gènes de ségréger ensemble au cours de la méiose, décrivant en cela le comportement des gènes en méiose plutôt qu'une localisation physique. Dans la cartographie génétique, la fréquence de recombinaisons méiotiques est utilisée pour estimer les distances entre les marqueurs. La distance génétique est une mesure statistique estimée en centi-Morgan (cM).