

## **ABBREVIATIONS**

<b>A</b>	Adénine
<b>ACTH</b>	Adrenocorticotrophic hormone (corticotestimuline en français)
<b>ADN</b>	Acide desoxyribonucléique
<b>APC</b>	Antigen presenting cell
<b>ARN</b>	Acide ribonucléique
<b>ARN-m</b>	Acide ribonucléique messenger
<b>C</b>	Cytosine
<b>CDR-3</b>	Third complementarity determining region
<b>CMH</b>	Complexe majeur d'histocompatibilité (HLA en anglais)
<b>COP-I</b>	Copolymer-I
<b>EAE</b>	Encéphalite allergique expérimentale
<b>EDSS</b>	Expanded disability status scale
<b>Fc</b>	Fragment constant
<b>Fv</b>	Fragment variable
<b>G</b>	Guanine
<b>HLA</b>	Human leucocyte antigen

<b>IFN</b>	Interféron
<b>IFN-<math>\alpha</math></b>	Interféron-alpha
<b>IFN-<math>\beta</math></b>	Interféron-bêta
<b>IFN-<math>\gamma</math></b>	Interféron-gamma
<b>IFN-<math>\omega</math></b>	Interféron-omega
<b>IFN-<math>\tau</math></b>	Interféron-tau
<b>IgG</b>	Immunoglobuline G
<b>IL-10</b>	Interleukine 10
<b>IRM</b>	Imagerie par résonance magnétique
<b>LCR</b>	Liquide céphalo-rachidien
<b>PBM</b>	Protéine basique myélinique
<b>PCR</b>	Polymerase chain reaction
<b>RFLP</b>	Restriction fragment length polymorphisms
<b>RX</b>	Rayons "X"
<b>SEP</b>	Sclérose en plaques
<b>SNC</b>	Système nerveux central
<b>SNP</b>	Système nerveux périphérique

<b>T</b>	Thymine
<b>T1</b>	Temps de relaxation longitudinale
<b>T2</b>	Temps de relaxation transverse
<b>TAC</b>	Tomographie axiale computerisée
<b>TCR</b>	T cell receptor (récepteur membranaire des lymphocytes T)
<b>TGF-<math>\beta</math></b>	Tissue growth factor beta
<b>TNF-<math>\alpha</math></b>	Tumor necrosis factor alpha

## LEXIQUE

<b>Acide</b>	Substance chimique qui, dissoute dans l'eau, libère des ions hydrogènes de charge électrique positive
<b>Allergie</b>	Réaction physiologique importante au contact d'un facteur qui n'en produit habituellement aucune chez la majorité des gens.
<b>Acide desoxyribonucléique</b>	Protéine complexe, la plus volumineuse du corps humain, élément constitutif des chromosomes et support naturel de l'hérédité.
<b>ACTH</b>	Sigle d' "adreno-corticotrophic hormone", terme anglais désignant la "corticotestimuline", hormone sécrétée par le lobe antérieur de l'hypophyse et ayant pour cible le cortex (la périphérie) de la glande surrénale.
<b>Allèles</b>	Gènes situés en regard l'un de l'autre sur les deux chromosomes d'une même paire. Par extension, concerne également des variations de l'ADN en un même locus.
<b>Aminoacides ou acides aminés</b>	Acides organiques caractérisés par la présence d'une fonction acide et d'une fonction basique. Ces molécules s'unissent entre elles pour former des chaînes (polypeptides) grâce à la neutralisation et l'union de la fonction acide de l'une avec la fonction basique de l'autre.
<b>Anticorps</b>	Protéines (globulines) fabriquées par certains globules blancs (lymphocytes) en réaction à l'intrusion dans un organisme d'une substance étrangère (antigène).
<b>Antigène</b>	Substance étrangère à un organisme qui, lorsqu'elle y est introduite, provoque une réaction immunitaire spécifiquement dirigée contre elle.
<b>Apoptose</b>	Mort cellulaire naturelle, programmée génétiquement, permettant de garder l'équilibre lors du renouvellement cellulaire constant de l'organisme. Ce mécanisme intervient également pour éliminer des cellules vieillissantes, abîmées ou anormales et potentiellement dangereuses pour le bon fonctionnement de l'organisme. Il s'oppose à la "nécrose" qui est une mort cellulaire accidentelle due à des substances toxiques, des germes, etc...
<b>Auto-immunité</b>	Présence dans l'organisme d'un auto-anticorps réagissant spécifiquement avec une substance provenant de l'organisme où il a été fabriqué. L'auto-immunité est une exception à la règle de la tolérance d'un organisme pour ses propres tissus. Elle est responsable des maladies auto-immunitaires dans lesquelles l'individu s'attaque à lui-même.

**Arthrite ankylosante**

Synonyme de polyarthrite chronique évolutive.

**Axone**

Prolongement de la cellule nerveuse (neurone) qui transmet l'influx nerveux.

**Astrocytes**

Cellules du SNC en forme d'étoile jouant un rôle de soutien du tissu cérébral et assurant le transport de certains médiateurs chimiques. On a découvert récemment qu'ils jouent également un rôle dans les phénomènes immunitaires.

**Base**

Substance chimique capable en solution de fixer l'ion hydrogène libéré par un acide et par conséquent de le neutraliser.

**Caractère**

Ensemble de traits distinctifs d'une personne ou d'un groupe transmis par hérédité ou résultant de modifications apportées par l'environnement.

**Chromosome**

Structure en forme de bâtonnet située dans le noyau de toute cellule vivante et servant de support aux gènes qui transmettent les caractères héréditaires d'un individu.

**Clonage**

Recombinaison in vitro d'ADN dans un organisme capable de se repliquer.

**Clone**

Ensemble de toutes les cellules issues d'une seule cellule mère. Elles sont donc strictement identiques à tous les points de vue.

**Coder**

Terme utilisé en génétique pour désigner la transmission à partir d'un gène des informations nécessaires pour la synthèse d'une protéine.

**Cognitif**

Se dit de l'ensemble des fonctions intellectuelles (mémoire, attention, intelligence, etc...).

**Complexe majeur d'histocompatibilité**

Molécules situées à la surface des cellules constituant un tissu permettant de reconnaître les caractéristiques génétiques et immunitaires d'un individu. Ces molécules doivent être identiques pour permettre la greffe d'un organe d'une personne à une autre.

**Complexe trimoléculaire**

Ensemble de trois structures, clefs de voûte de la reconnaissance d'un antigène : 1, complexe majeur d'histocompatibilité (HLA) sur la membrane de la cellule présentatrice de l'antigène ; 2, l'antigène lui-même ; 3, le récepteur membranaire du lymphocyte T (TCR).

**Corticostéroïde**

Se dit des hormones sécrétées par la partie périphérique (cortex) de la glande

surrénale et des produits de synthèse ayant une action analogue.

**Cytokine** Médiateur chimique sécrété par une cellule appartenant au système immunitaire.

**Délétion** Perte d'un segment de l'ADN avec rétablissement de la continuité de la molécule.

**Déséquilibre de liaison**

Se dit lorsque deux allèles correspondant à deux loci distincts sur un même chromosome sont plus fréquemment associés dans une population étudiée que ne le voudrait le hasard.

**Déterminant antigénique**

Synonyme de épitope, fragment d'un antigène reconnu par le système immunitaire.

**Distance génétique**

Intervalle entre deux loci sur une carte génétique, calculé d'après la fréquence des combinaisons.

**Dizygote** Synonyme de hétérozygote.

**Dominant** Allèle qui exprime son phénotype lorsqu'il est présent à l'état hétérozygote aussi bien qu'homozygote.

**Dysarthrie** Trouble de la parole résultant d'un manque de coordination des muscles responsables de l'articulation des mots.

**Encéphalite** Atteinte inflammatoire ou infectieuse de l'encéphale, c'est-à-dire du cerveau. Elle est le plus souvent d'origine virale.

**Encéphalite allergique expérimentale**

Réaction immunitaire au niveau du système nerveux central provoquée chez l'animal par l'injection sous-cutanée d'un mélange de protéines constitutives du tissu cérébral, de bacilles tuberculeux tués et d'une substance huileuse retardant la résorption (adjuvants) .

**Enzyme de restriction**

Enzyme clivant les deux brins de l'ADN au niveau d'une séquence spécifique.

**Enzymes**

Protéines augmentant considérablement la vitesse d'une réaction chimique sans paraître y prendre part. Elles résultent de l'association de deux molécules : l'apoenzyme qui ne permet la réaction qu'avec une seule substance spécifique, et le coenzyme qui ne permet qu'un seul type de réaction sur cette substance.

<b>Epitope</b>	Fragment d'un antigène reconnu par diverses structures (anticorps, récepteur cellulaire d'un lymphocyte T, etc...) chargées d'identifier les molécules étrangères à l'organisme. Un antigène n'est jamais reconnu dans sa totalité mais au niveau d'un ou plusieurs de ses épitopes.
<b>Fonctionnel</b>	Se dit des troubles traduisant un fonctionnement anormal d'un organe : diarrhée, toux, etc... Ce terme est plus fréquemment employé pour désigner les troubles qui existent alors qu'aucune anomalie des organes concernés n'est décelable.
<b>Gammaglobuline</b>	Protéine du sang appartenant au groupe des globulines. Tous les anticorps appartiennent à la classe des gammaglobulines et sont sécrétées par les lymphocytes B.
<b>Gène</b>	Particule élémentaire d'acide désoxyribonucléique dans laquelle est inscrite un caractère héréditaire. Elle comporte l'ensemble des séquences d'ADN impliquées dans la production de la chaîne polypeptidique correspondant à ce caractère.
<b>Génotype</b>	Ensemble des caractères héréditaires d'un individu.
<b>Germe</b>	Synonyme de microbe.
<b>Globuline</b>	Un des deux types de protéines contenues dans le sang avec l'albumine. Ce sont des molécules de grande taille, qui se séparent par électrophorèse en différentes fractions : alpha, beta et gamma.
<b>Glucides</b>	Terme général désignant les sucres et comportant les "oses" (sucres simples) et les "osides" (sucres complexes).
<b>Hétérozygote</b>	Individu qui, pour un caractère héréditaire donné, porte deux gènes différents, situés en regard l'un de l'autre (allèles) sur deux chromosomes d'une même paire, l'un provenant du père, l'autre de la mère.
<b>Homozygote</b>	Individu qui, pour un caractère héréditaire donné, porte deux gènes identiques, situés en regard l'un de l'autre (allèles) sur deux chromosomes d'une même paire, l'un provenant du père, l'autre de la mère.
<b>Immunité</b>	Etat de résistance d'un organisme vis-à-vis d'un agent extérieur toxique ou infectieux. L'immunité naturelle est héréditaire, l'immunité acquise se développe après un premier contact avec un agent extérieur.
<b>Immunoglobulines</b>	Globulines, c'est-à-dire un des deux types de protéines en circulation dans le sang

douées de propriétés immunitaires. Elles sont le support matériel des anticorps.

**Immunosuppresseur**

Substance chimique diminuant fortement ou supprimant les réactions immunitaires.

**Incidence**

Nombre de nouveaux cas d'une maladie observés au cours d'une année civile dans un région donnée.

**Liaison génétique**

Séparation et isolation simultanées de deux ou plusieurs gènes en raison de leur proximité sur un chromosome.

**Liquide céphalo-rachidien**

Liquide baignant le système nerveux central, situé autour de la moelle épinière et du cerveau, ainsi que dans des cavités (ventricules) dans la profondeur de ce dernier. Il joue un rôle important dans l'évacuation des substances chimiques impliquées dans le fonctionnement du cerveau. Prélevé par ponction lombaire, son analyse donne un reflet de ce qui se passe dans le système nerveux central.

**Locus (loci au pluriel)**

Position des séquences d'ADN sur un chromosome, qu'il s'agisse de gènes ou de fragments d'ADN, sans fonction connue (anonymes).

**Lod score**

Logarithme décimal du rapport entre la vraisemblance de la liaison génétique entre deux loci et la vraisemblance de l'absence de liaison, calculé pour une distance génétique donnée.

**Lymphocyte**

Globule blanc qui se différencie des autres en ce qu'il n'est pas formé dans la moelle osseuse mais dans des organes spéciaux dits "lymphoïdes" (ganglions, rate, etc...). Ils sont divisés en deux grandes classes : T et B.

**Lymphocytes à mémoire**

Lymphocytes chargés de conserver pendant de nombreuses années la mémoire de la structure moléculaire d'un ou de plusieurs épitopes d'un antigène lors de sa première intrusion dans l'organisme afin de déclencher une réaction immunitaire immédiate s'il pénètre une seconde fois, même beaucoup plus tard.

**Lymphocytes suppresseurs**

Lymphocytes du groupe T intervenant pour freiner ou arrêter une réaction immunitaire. T suppressor en anglais, ils sont reconnus par l'anticorps monoclonal CD8.

**Lymphocytes T**

Les lymphocytes T jouent un rôle capital dans les mécanismes immunitaires



cellulaires et conservent la mémoire du contact avec un antigène. Ils ont une durée de vie très longue pouvant atteindre dix ans. Ils sont reconnus par l'anticorps monoclonal CD3.

**Lymphocytes inducteurs**

Lymphocytes du groupe T intervenant pour déclencher une réaction immunitaire. T helper en anglais, ils sont identifiés par l'anticorps monoclonal CD4.

**Lymphocytes B**

Les lymphocytes B interviennent dans les mécanismes immunitaires impliquant des médiateurs chimiques (immunité humorale). Ils peuvent présenter l'antigène aux lymphocytes T et sont responsables de la fabrication d'anticorps.

**Lymphokine**

Médiateur chimique sécrété par un lymphocyte.

**Macrophage**

Cellule dont le rôle est d'absorber et de détruire diverses particules (déchets cellulaires, corps étrangers et notamment germes infectieux, etc...). La plupart d'entre eux sont d'origine sanguine (monocytes).

**Marqueur génétique**

Caractère génotypique ou phénotypique permettant de repérer un locus.

**Médiateur**

"Médiateur chimique" se dit d'une substance sécrétée par des cellules du système immunitaire, nerveux ou hormonal, influençant la fonction d'autres cellules. Ils transmettent des ordres par voie chimique.

**Monoclonal**

Se dit d'un médiateur chimique sécrété à partir de cellules provenant toutes d'une seule et même cellule mère.

**Multiplex**

Se dit d'une famille dans laquelle on observe plusieurs personnes atteintes de la même maladie.

**Mutation**

Modification de la séquence de l'ADN du génome quel qu'en soit le type. Une mutation ne concernant qu'une seule base est dit "ponctuelle".

**Myasthénie**

Trouble de la contraction musculaire dû à une interruption de la transmission de l'influx nerveux entre le nerf et la muscle. Elle résulte de la présence d'anticorps dirigés contre la substance chimique responsable de la transmission (acetylcholine).

**Myéline**

Gaine entourant les axones et constituée en grande partie de graisses. Elle contient également des protéines dont la plus importante est la protéine basique myélinique. Son rôle est d'économiser l'énergie nécessaire à la conduction de l'influx nerveux et

de rendre cette conduction plus rapide.

<b>Neurone</b>	Cellule nerveuse qui participe à l'élaboration et à la transmission de l'influx nerveux.
<b>Nucléotide</b>	Corps chimique résultant de la combinaison d'un acide phosphorique, d'un glucide et d'une base (purique ou pyrimidique).
<b>Nystagmus</b>	Secousses rythmiques, involontaires et conjuguées des yeux. Traduit une lésion du cervelet ou de l'oreille interne.
<b>Oligodendrocyte</b>	Cellule du tissu cérébral responsable de la fabrication et de l'entretien des gaines de myéline.
<b>Organique</b>	Se dit d'un trouble en rapport avec une altération décelable de la structure d'un organe par opposition à un trouble fonctionnel.
<b>Paraclinique</b>	Se dit des analyses de laboratoire et des examens techniques réalisés pour confirmer un diagnostic établi sur l'observation de troubles cliniques.
<b>Pénétrance</b>	Pourcentage des individus porteurs d'un gène dominant et exprimant le phénotype correspondant.
<b>Phénotype</b>	Terme désignant l'ensemble des caractères de l'individu que l'on peut observer. Lorsqu'ils résultent du patrimoine héréditaire essentiellement, on parle de "génotype".
<b>Plasmocyte</b>	Lymphocyte B sécrétant des anticorps.
<b>Polyarthrite chronique évolutive</b>	Affection rhumatismale d'évolution chronique déclenchée par des anticorps dirigés contre la paroi (synovie) des articulations. Appelée également polyarthrite ankylosante, c'est une affection auto-immunitaire. Les immunosuppresseurs efficaces dans la PCE sont en théorie des candidats intéressants pour le traitement de la SEP.
<b>Polymerase chain reaction (PCR)</b>	Amplification enzymatique élective d'une séquence d'ADN par duplication exponentielle au cours de cycles successifs.
<b>Polymorphisme de restriction</b>	Variation individuelle de la séquence du génome révélée par digestion avec un enzyme de restriction.
<b>Prévalence</b>	Nombre de personnes atteintes d'une même maladie dans une même région, à un

moment donné.

**Protéine** Substance résultant de l'assemblage d'acides aminés. Elle est composée de plusieurs chaînes. La séquence des acides aminés définit la structure primaire sensible à l'action des enzymes. Ces chaînes primaires sont enroulées en hélice et cette structure, dite secondaire, est maintenue par des chaînes hydrogènes. Ces hélices sont elles-mêmes associées ou repliées. Maintenues par des ponts disulphides elles constituent la structure tertiaire. Ces deux dernières structures sont très sensibles à l'action d'agents physiques (température, acidité, etc...).

**Récessif** Allèle qui exprime son phénotype uniquement à l'état homozygote.

**Satellites** Courtes séquences d'acides aminés facilement identifiables avec la technique d'analyse génétique grâce à leur petite taille. Lorsqu'ils sont situés à proximité d'un gène (d'où leur nom satellites), ils permettent de l'identifier de façon indirecte, nettement plus facile que son identification directe.

#### **Sclérose latérale amyotrophique**

Affection dégénérative du système nerveux central, caractérisée par une disparition progressive des cellules motrices de la moelle épinière et du tronc cérébral. Elle est fréquemment appelée "maladie de Charcot" dans les pays de langue française.

**Ségrégation** Séparation et isolation des chromosomes homologues et donc des gènes alléliques qu'ils portent.

**Sporadique** Maladie ne frappant que quelques individus isolés au sein d'une population.

#### **Substance blanche**

Tissu cérébral constitué par l'ensemble des axones myélinisés.

#### **Substance grise**

Tissu cérébral constitué par l'ensemble des cellules nerveuses (neurones).

**Sucre** Substance organique appartenant au groupe des glucides. Les sucres simples (molécules à 5 ou 6 carbones) sont fournisseurs d'énergie comme le glucose ; d'autres interviennent dans la constitution des molécules importantes comme les acides nucléiques responsables de la transmission génétique (ribose, désoxyribose, etc...).

**Systemique** Terme médical désignant ce qui est relatif à la circulation sanguine générale.

**Traduction** Synthèse d'une chaîne polypeptidique à partir d'un ARN-messager.

**Transcription** Synthèse d'ARN à partir d'un fragment d'ADN.

<b>Transfection</b>	Acquisition d'un nouveau marqueur génétique par incorporation d'ADN dans une cellule.
<b>Translocation</b>	Transfert d'un fragment de chromosome sur un autre.
<b>Tronc cérébral</b>	Partie du SNC faisant la jonction entre le cerveau et la moelle épinière cervicale. Il contient les centres correspondant aux diverses fonctions de la tête et du cou ainsi que les centres régulateurs des principales fonctions vitales (rythme cardiaque, respiration, tension artérielle, conscience, etc...).