

Partie 3 : génétique

Chapitre 1 : la transmission d'un caractère au cours de la reproduction sexuée

Rappel : la reproduction sexuée comprend 2 phénomènes fondamentaux successifs :

- **La méiose** lors de la **gamétogenèse** : division ϕ aire qui permet la production de **gamètes** Ξ ou X **haploïdes** ;
- **La fécondation** ou fusion de 2 gamètes ($1\Xi + 1X$) à l'origine de la **œuf** qui permet le **retour à la diploïdie** et le maintien du nombre de chromosomes au fur et à mesure des générations.

L'information génétique est contenue dans le noyau et son support biologique est l'ADN, constituant des chromosomes. Aussi bien chez l'homme que chez les autres espèces vivantes (animales ou végétales) la reproduction sexuée permet la transmission de **caractères héréditaires**.

I- la notion de caractères héréditaires

A- Qu'est ce qu'un caractère héréditaire ?

B– notion de gènes

C– Notion de phénotype

D– le génotype et la localisation du gène

II- la transmission des allèles au cours de la reproduction sexuée

III– Etude des croisements chez la souris

IV- Etude de croisement chez la belle de nuit



I - la notion de caractères héréditaires

A - Qu'est ce qu'un caractère héréditaire ?

Chez l'homme on connaît un grand nombre de **caractères transmissibles** à la descendance, donc héréditaires :

- **Caractères morphologiques** : couleur des cheveux, de la peau, des yeux, forme du nez, des oreilles....
- **Caractères physiologiques** : groupes sanguins
- **Maladies héréditaires** : mucoviscidose, myopathie

Or un individu provient d'une ϕ unique, la ϕ œuf. Celle-ci contient, pour chaque caractère héréditaire un Déterminant transmissible appelé **gène**.

L'ensemble des gènes constitue le **programme génétique** ou **génom**e de l'individu.

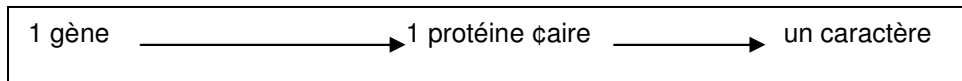
Chez l'homme, on pense qu'il y a environ 30 000 gènes.

Le noyau contient cette information génétique ou génome.

B - notion de gènes

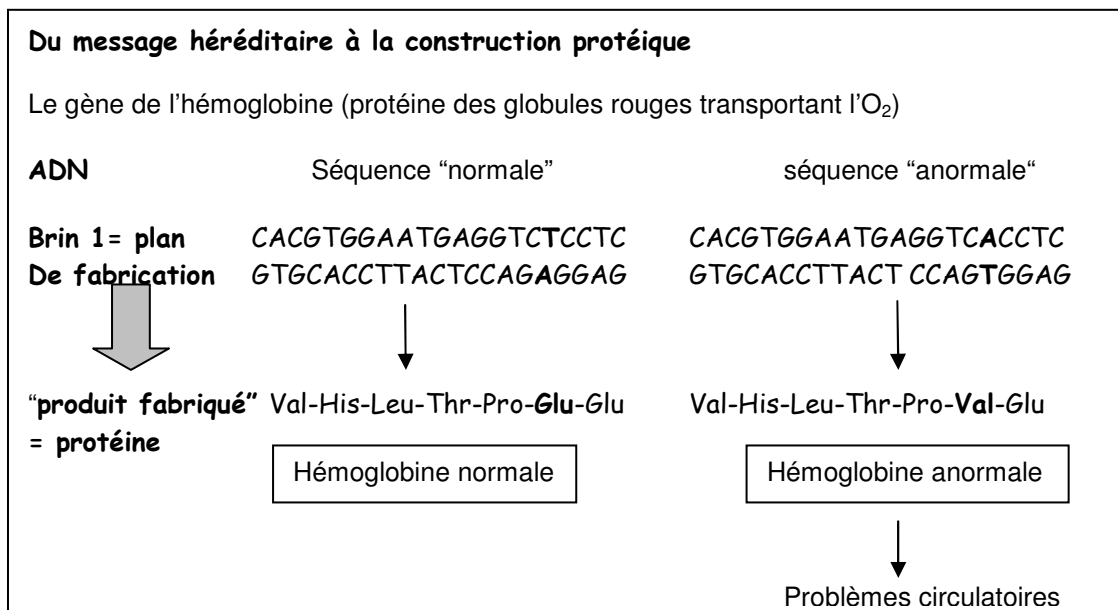
Un gène est une petite **portion de chromosome** qui contient les informations nécessaires à la détermination de tel ou tel caractère c'est à dire qu'il dirige la "construction" d'une protéine. Un gène est donc le **plan de construction** pour enchaîner les acides aminés dans un ordre précis.

Un gène est donc **un fragment de la molécule d'ADN** constituant le chromosome.

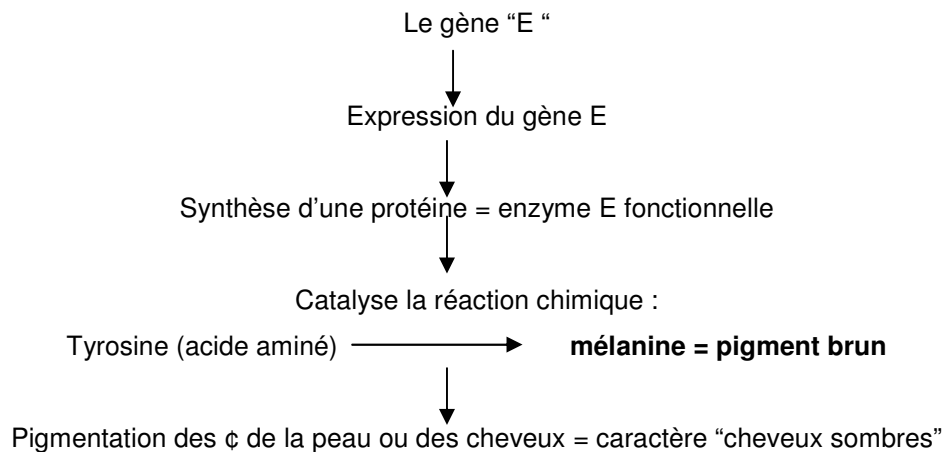


C'est l'enchaînement des nucléotides dans un ordre précis qui constitue le plan de construction pour la protéine.

La séquence des nucléotides est une information codée pour la séquence des acides aminés.



Exemple 1 : la pigmentation de la peau



Exemple 2 : fille ou garçon ?

“Les scientifiques viennent de découvrir qu’un tout petit gène (appelé TDF) situé sur le chromosome Y est responsable de la détermination du sexe. Sa présence ou son absence chez un embryon de 6 semaines, qui n’est encore ni fille ni garçon, est à l’origine de son évolution vers l’un ou l’autre des 2 sexes.”

D’après Corinne Jamma “Sciences et avenir” mars 1988.

- Fragment de chromosome Y = gène “TDF” présent → synthèse d’une protéine “TDF” → garçon
- Gène “TDF” absent → pas de synthèse de la protéine “TDF” → fille

C - Notion de phénotype

La protéine est le produit de l’**expression du gène**. Le caractère est le **phénotype**.

Le **phénotype** d’un individu est l’**ensemble des caractères observables** à toutes les échelles. **Le caractère est donc ce qui se voit. Le gène est ce qui se transmet.**

Exemple :

La couleur des cheveux ou la taille → phénotype observable à l’échelle macroscopique

Le groupe sanguin → phénotype observable à l’échelle de la cellule

Le phénotype **dépend étroitement de la présence de certaines protéines** ou de leur absence.

Exemple : l’albinisme

L’enzyme E est soit absente soit non fonctionnelle → la réaction n’est pas catalysée → la mélanine n’est pas produite → pas de pigment brun dans les cellules → phénotype “cheveux et peau blancs”

Nous n’héritons pas de nos phénotypes, ils se développent au cours de la vie en fonction des gènes et de l’environnement (alimentation par exemple)

Très souvent un caractère n'est pas déterminé par un seul gène mais par plusieurs :

Exemple : la couleur des yeux

Le phénotype s'écrit entre []

Exemple : [poils noirs] [albinos]

D - le génotype et la localisation du gène

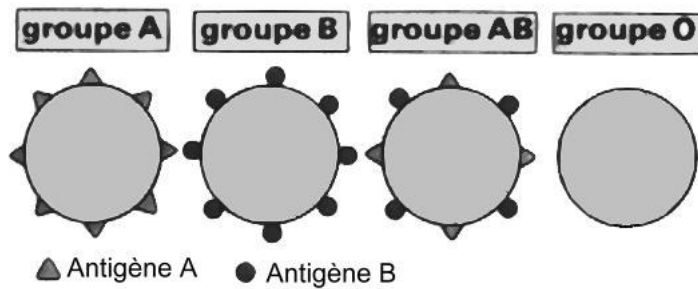
Chaque gène a un emplacement précis sur les chromosomes. Cet emplacement est le même chez tous les individus de la même espèce.

Cet emplacement est le locus du gène.

Exemple : le gène "groupe sanguin" est sur le chromosome n°9, sur le bras long.

Cas des groupes sanguins

Les marqueurs membranaires à l'origine des groupes sanguins



La présence ou l'absence de certaines molécules chimiques A et B (= antigènes A et B) est responsable des groupes sanguins du système ABO.

Comment un gène "groupe sanguin" détermine-t-il l'appartenance à tel ou tel groupe sanguin ?

Le gène code pour une enzyme qui dirige la synthèse des marqueurs membranaires

- La ϕ possède l'enzyme A fonctionnelle \rightarrow synthèse du marqueur ou antigène A
- La ϕ possède l'enzyme B fonctionnelle \rightarrow synthèse du marqueur ou antigène B
- La ϕ possède une enzyme non fonctionnelle \rightarrow absence de marqueur

Les hématies de groupe sanguin AB ont donc fabriqué les enzymes A et B.

La notion de chromosomes homologues

Dans chaque ϕ , il y a des **autosomes homologues** \rightarrow il y a 2 chromosomes n°9 : un d'origine paternelle, un d'origine maternelle.

• **Cas d'un individu de groupe sanguin AB**

→ un des 2 chromosomes n° 9 porte au locus "groupe sanguin" une information génétique qui code pour la synthèse de l'enzyme A.

→ L'autre chromosome n° 9 porte **au même locus**, le locus "groupe sanguin" l'information génétique qui code pour la synthèse de l'enzyme B.

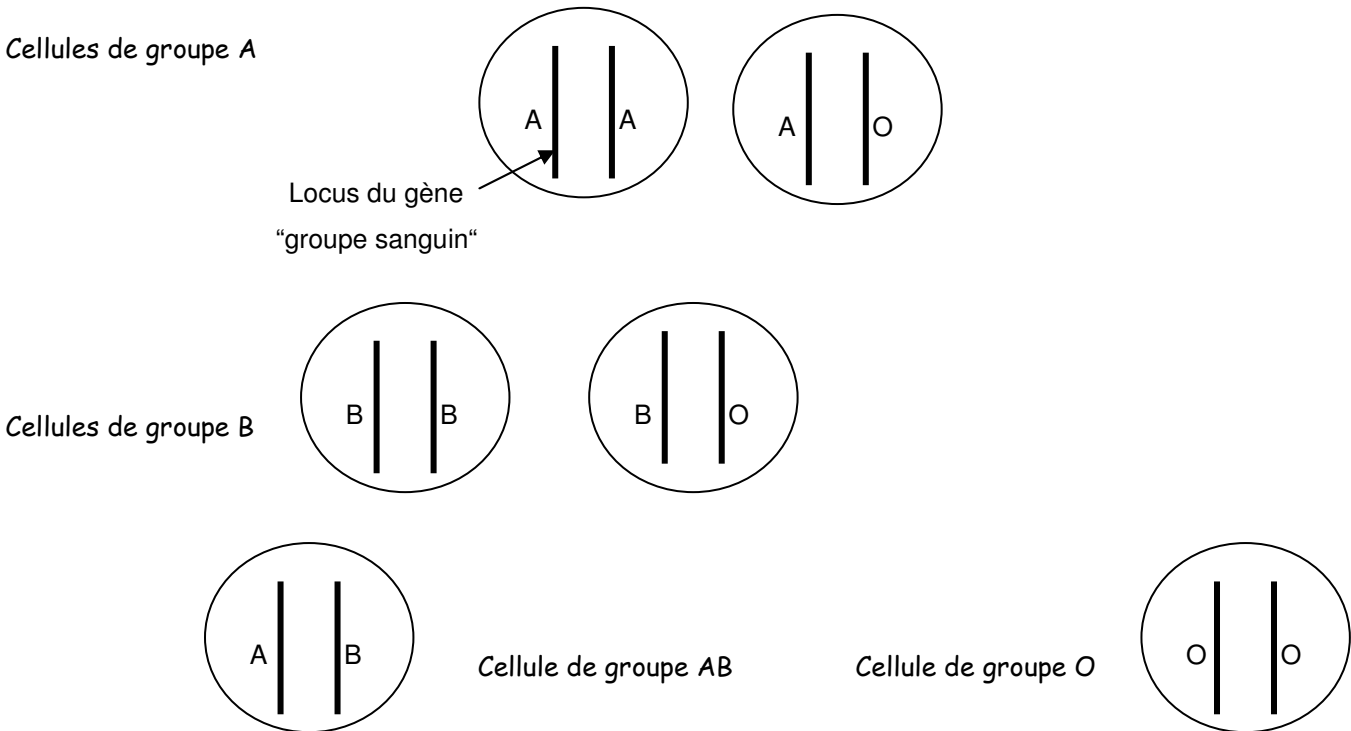
Cas d'un individu de groupe O

Les 2 chromosomes homologues portent la même information génétique, celle qui code pour l'enzyme non fonctionnelle.

conclusion:

Tous les individus portent **au même locus le même gène** mais à cet endroit précis du chromosome l'information génétique contenue dans l'ADN peut ne pas être la même. Pour ces différentes versions du gène, on parle d'**allèles**.

→ **A, B et O sont 3 allèles différents du gène "groupe sanguin"**



Ecriture des génotypes dans le cas des autosomes

Le génotype : est l'ensemble des allèles d'un gène que possède un individu. → cela s'écrit sous la forme d'une fraction

Exemple :

$$[A] \rightarrow \frac{A}{A} \quad \text{ou} \quad \frac{A}{O} \quad [B] \rightarrow \frac{B}{B} \quad \text{ou} \quad \frac{B}{O} \quad [AB] \rightarrow \frac{A}{B} \quad [O] \rightarrow \frac{O}{O}$$

Les 2 barres symbolisent les 2 chromosomes homologues.

Homozygotie - hétérozygotie

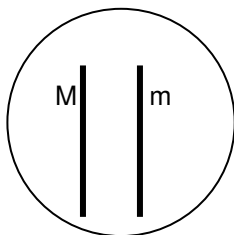
Quand les 2 allèles du gène sont identiques, on dit que la ϕ est **homozygote** pour ce gène.

Quand les 2 allèles sont différents, on dit que la ζ est **hétérozygote** pour le gène.

Cas des gonosomes ou chromosomes sexuels X et Y

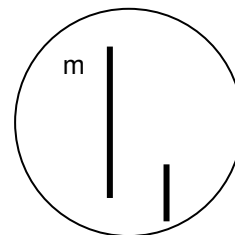
Exemple de la myopathie de Duchenne : le gène responsable de cette maladie code pour une protéine des cellules musculaires. Son locus est sur le bras court du chromosome X

Cas des filles



XX

cas des garçons



XY

Les filles possèdent 2 allèles du gène : 1 sur chaque chromosome X. Les garçons ne possèdent qu'un seul allèle du gène porté par X. Le chromosome Y, beaucoup plus petit que X n'est homologue de X que sur une petite partie.

Écriture des génotypes dans le cas de gènes portés par les gonosomes

X $\frac{XM}{Xm}$ ♂ $\frac{Xm}{Y}$

Bilan : chaque individu possède 2 exemplaires de chacun des gènes portés par les autosomes.

Pour les gènes portés par les gonosomes, les filles en possèdent 2 et les garçons un seul.

II – la transmission des allèles au cours de la reproduction sexuée

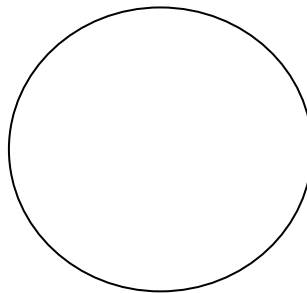
Les gènes sont portés par les chromosomes.

Les **2 chromatides** d'un chromosome sont formées chacune d'une molécule d'ADN. Les 2 molécules constituant les 2 chromatides sont des molécules sœur. Elles sont issues de la réplication semi-conservative de l'ADN en phase S d'interphase. **Elles sont donc génétiquement identiques.**

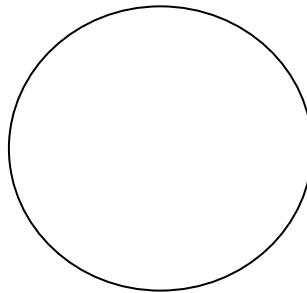
Exercice :

Schématiser la garniture chromosomique d'une ♀ en **métaphase de mitose** dans le cas d'une ♀ **homozygote** et dans le cas d'une ♀ **hétérozygote** pour un gène A

Cas d'une ♀ homozygote pour le gène A



Cas d'une ♀ hétérozygote pour le gène A



Au cours de la **1^{ère} division de méiose**, les chromosomes homologues sont séparés : il y a disjonction aléatoire des chromosomes homologues. Il en est donc de même pour les allèles du gène.

⇒ **Chaque gamète ne contient donc qu'un seul allèle pour chaque gène.** Il est haploïde.

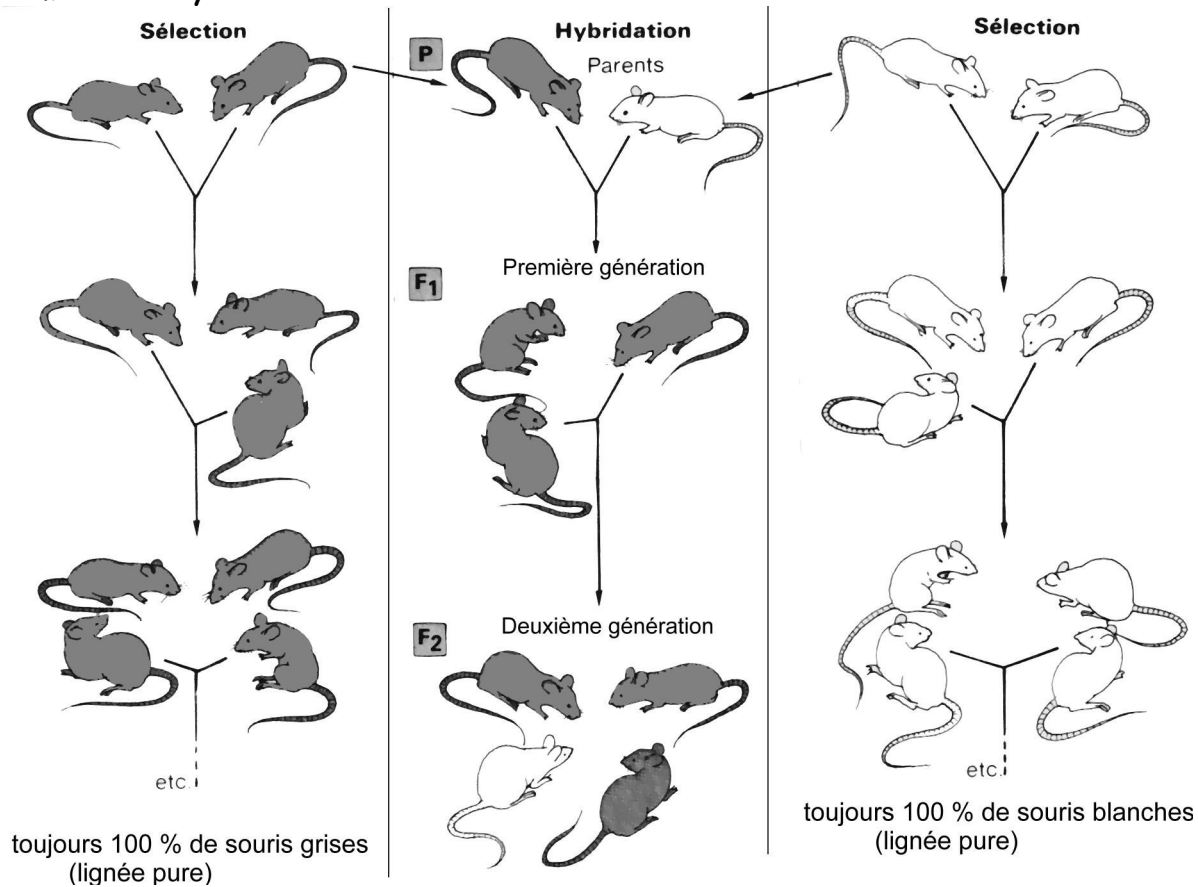
La fécondation réunit le patrimoine génétique apporté par le spermatozoïde et celui apporté par l'ovule. Elle permet le retour à la diploïdie → dans la ♀ œuf chaque gène est alors présent en 2 exemplaires, identiques ou non, 1 d'origine paternelle apporté par le spz et 1 d'origine maternelle apporté par l'ovule.

III - Etude des croisements chez la souris

Pour étudier la transmission des caractères, les chercheurs ont utilisé la méthode d'hybridation entre individus de races pures. On pratique des croisements entre individus de la même espèce présentant le même caractère, par exemple la couleur du poil. A chaque génération, tous les individus ne présentant pas le caractère choisi sont isolés → peu à peu il ne reste que des individus homozygotes pour le caractère étudié.

On parle de **monohybridisme** à chaque fois que l'on réalise le croisement de 2 lignées pures qui diffèrent par un seul caractère.

La méthode d'hybridation



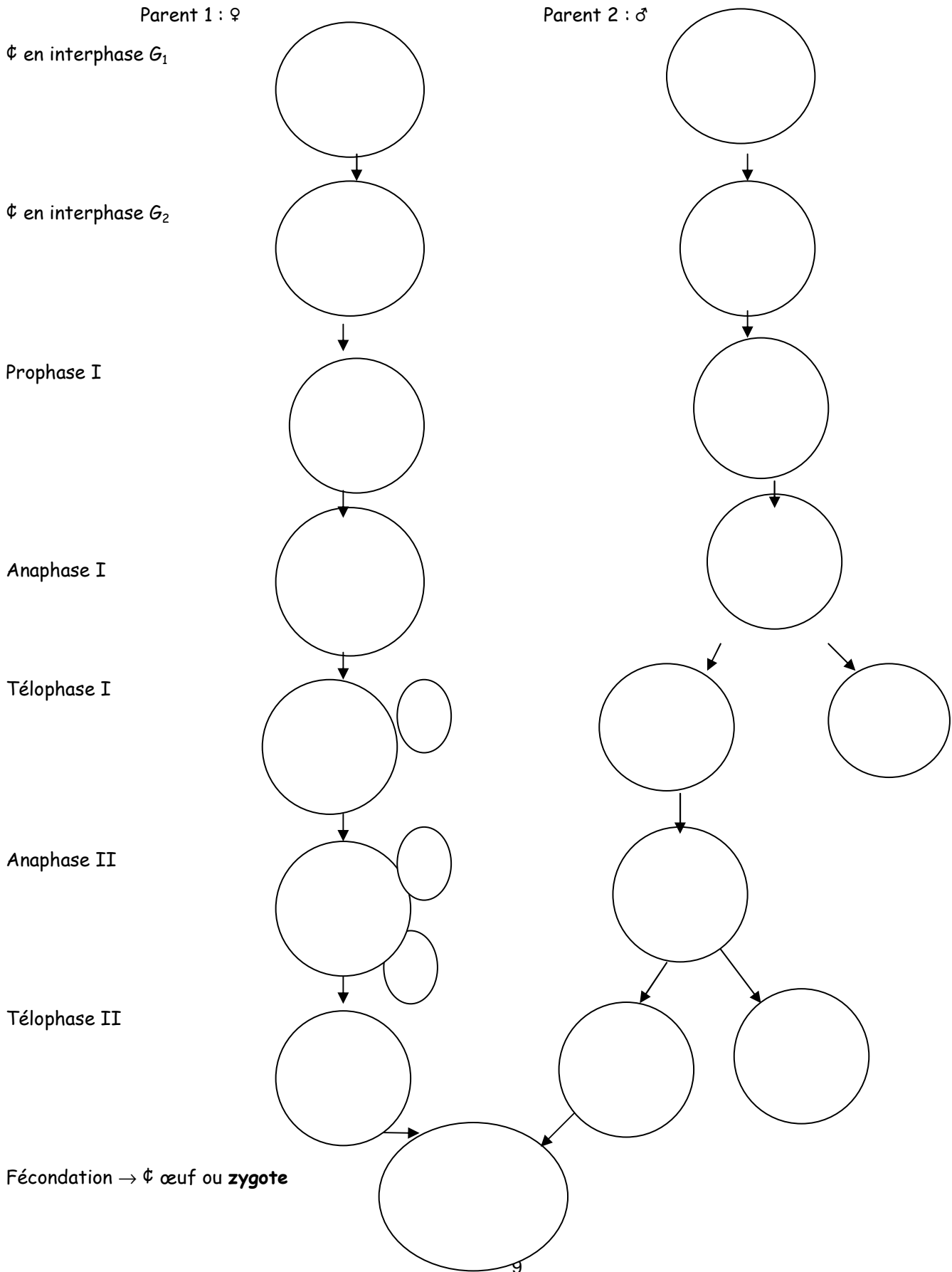
Etude du génotype et du phénotype des parents P

Les parents ont un phénotype [blanc] ou [gris] .

Les populations sont homogènes : tous les individus d'une même population de souris ont le même phénotype.

Comment obtient-on des populations homogènes ?

Schématisation 1 : Compléter les schémas des étapes à l'origine de la formation des **gamètes** pour l'obtention de souris de race pure et de **la ♀ œuf** à l'origine des souris dans le cas de la sélection des souris grises



Bilan :

Au cours de la **gaméto-genèse les 2 allèles d'un gène sont séparés au cours de la 1^{ère} division de méiose** lors de la disjonction des chromosomes homologues. Les gamètes sont haploïdes et ne contiennent qu'un allèle de chaque gène.

Dans le cas d'individus de race pure c'est à dire homozygotes pour le gène étudié, tous les gamètes produits sont identiques.

Leur génotype s'écrit :

Souris grise → gamètes (G)

Souris blanche → gamètes (b)

Etude de la F₁ :

Tous les individus ont le même phénotype [gris] → la population F₁ est homogène.

Quel est le génotype des individus de F₁ ?

Compléter le schéma n° 2 : origine des individus de la F₁

Les 2 parents P₁ et P₂ homozygotes pour le gène produisent chacun un seul type de gamètes (g) pour l'un et (b) pour l'autre.

→ les individus F₁ sont issus de zygotes. Chaque zygote est issu de la fécondation entre un gamète (g) et un gamète (b) de l'autre parent → ils sont donc **hétérozygotes** pour le gène g

b

On dit que les individus F₁ sont **des hybrides**.

Pourtant ils sont tous de **phénotype [gris]** → le caractère gris est seul à s'exprimer dans le phénotype. On dit qu'il est **dominant** par rapport au caractère blanc.

Par extension, on dit que **l'allèle gris est dominant sur l'allèle blanc. L'allèle blanc est récessif.**

On dit d'un allèle qu'il est dominant quand le phénotype est identique que le génotype soit homozygote ou hétérozygote.

En règle générale, on note l'allèle dominant avec une majuscule et l'allèle récessif avec une minuscule : G et b

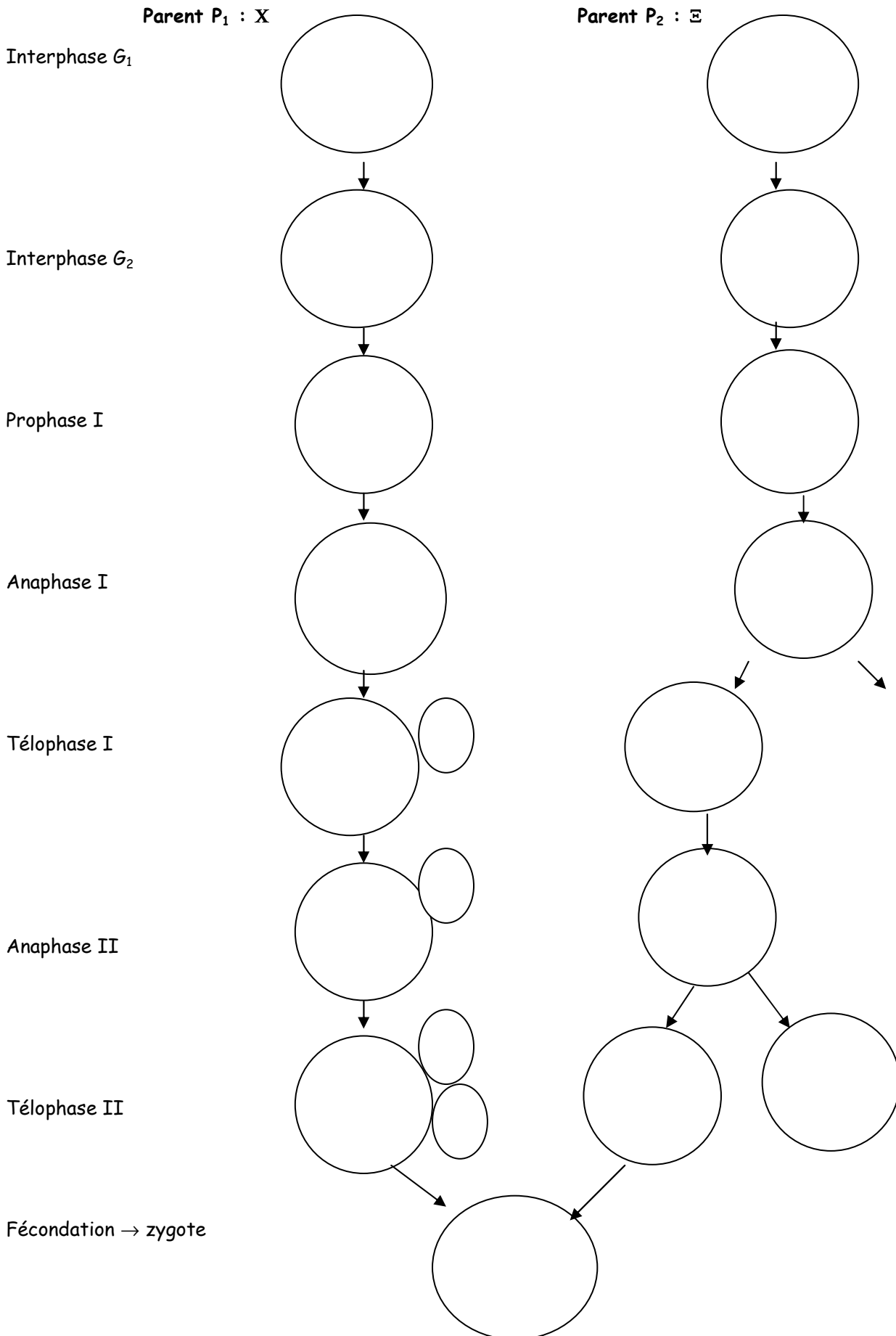
→ génotype de la F₁ : G

b

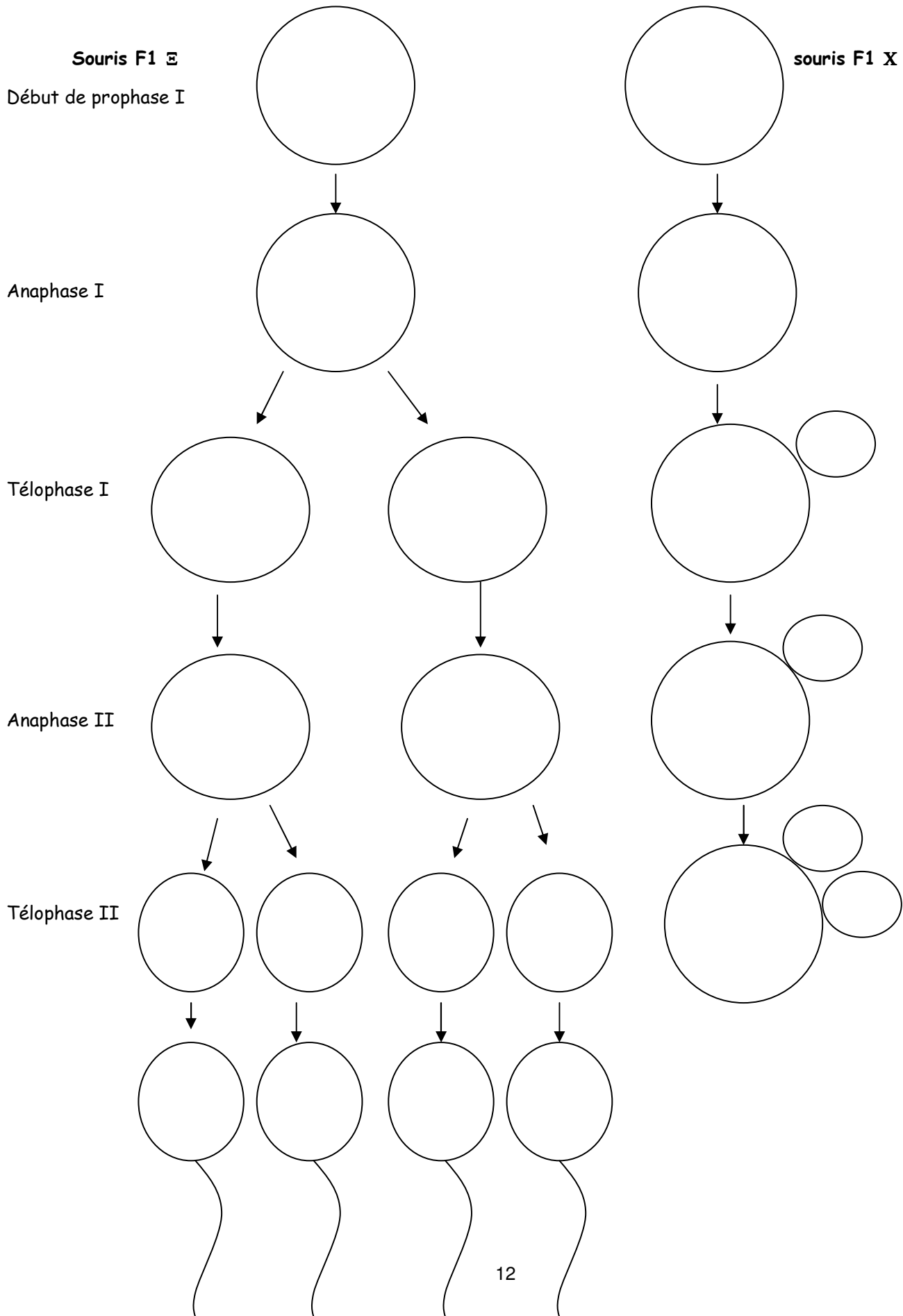
Les gamètes produits par les individus F₁

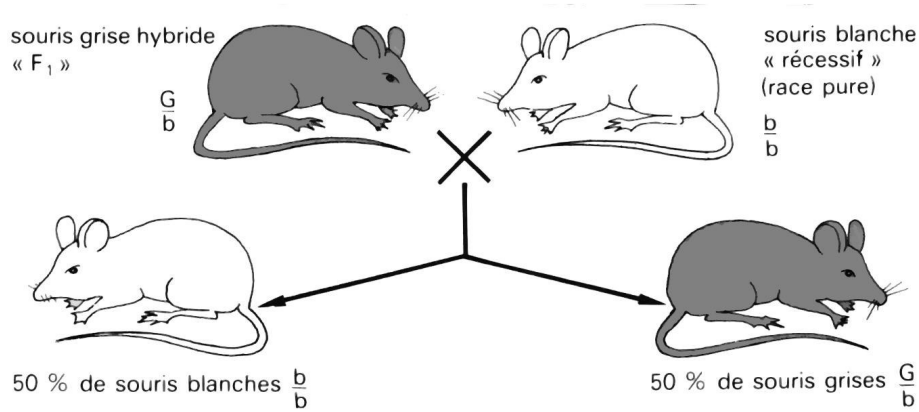
Schématiser les étapes de la méiose à l'origine des gamètes ♀ ou ♂ produits par les souris de la F₁.





Schématisation 2 : les étapes de la formation des gamètes et du zygote dans le cas de l'hybridation entre des souris grises et blanches. → origine du génotype des souris F_1



Schématisation n° 3 : les gamètes produits par les souris grises de F1





gamètes de l'hybride F ₁		G	b
		 $\frac{G}{b}$	 $\frac{b}{b}$
F ₂	b	 $\frac{G}{b}$	 $\frac{b}{b}$

Les descendants seront : 50 % de souris grises et 50 % de souris blanches

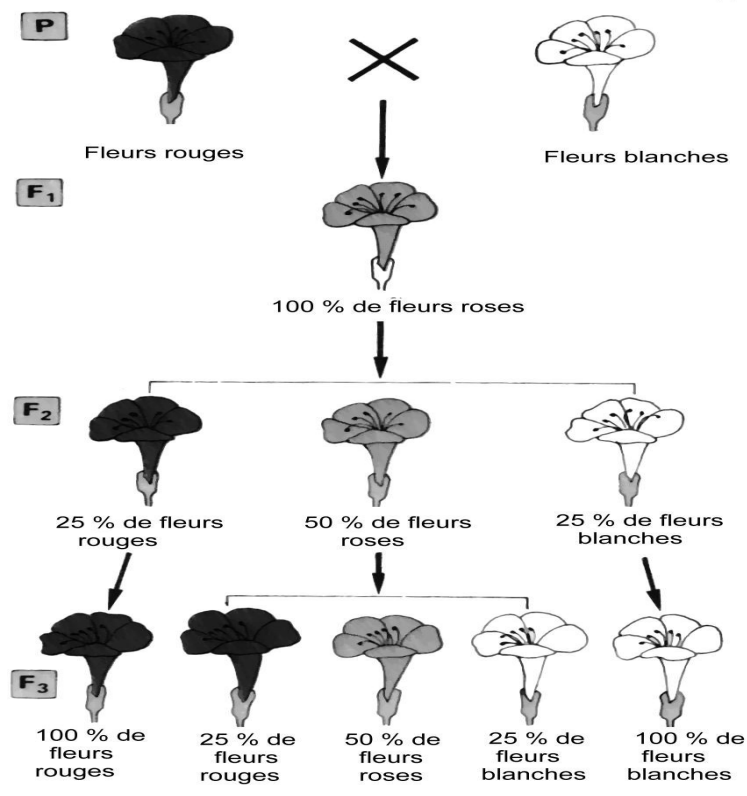
Ces croisements test sont un moyen de vérifier facilement le génotype d'un hybride.

IV - Etude de croisement chez la belle de nuit

Ce sont des plantes dont on connaît des variétés pures à fleurs rouges et des variétés pures à fleurs blanches.

On effectue un croisement entre ces 2 variétés de fleurs. Puis on croise les fleurs F₁ entre elles. On obtient F₂.

Croisement de 2 lignées pures de belles de nuit



Etude de la génération F₁

Les parents sont de race pure → ils sont donc homozygotes pour le gène "couleur" → ils produisent chacun un seul type de gamètes (R) ou (B)

La F₁ est homogène et hybride pour le gène $\frac{R}{B}$

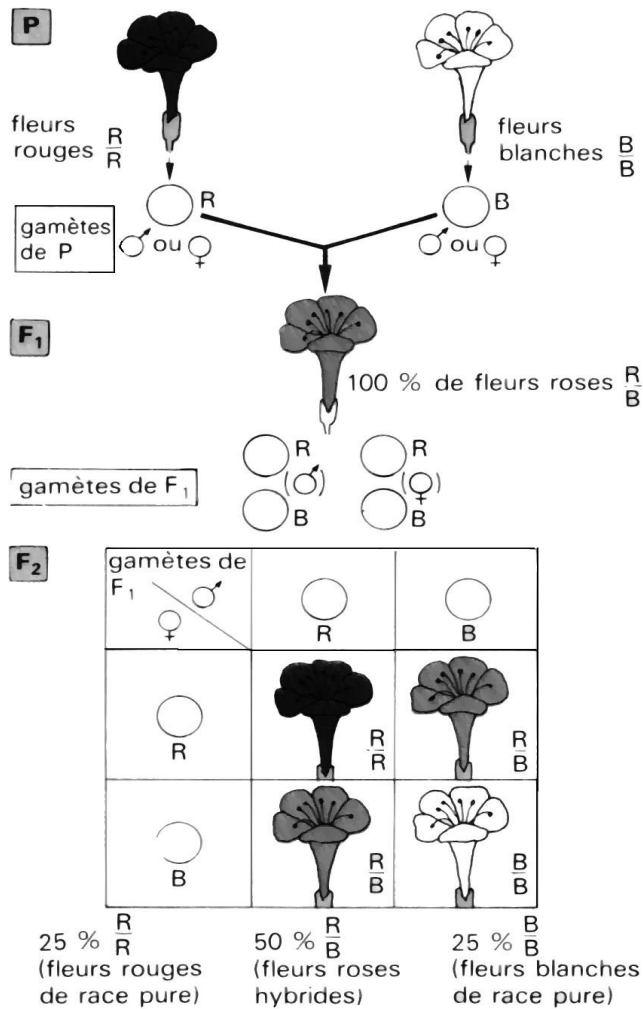
Les individus sont de phénotype rose : il n'y a pas de dominance entre les allèles R et B du gène "couleur" : on dit que les 2 allèles sont codominants.

Etude de la F₂

Les hybrides F₁ produisent chacun 2 types de gamètes équiprobables (R) et (B)

Un échiquier de croisement rend compte des rencontres possibles entre ces gamètes.

Interprétation des résultats des croisements de belles de nuits de race pure



Ainsi on obtient 3 phénotypes différents en F₂ : 25 % [R], 50 % de [rose] et 25 % [B]. Les fleurs rouges et blanches sont des races pures.

Généralisation

- On interprète les résultats (uniformité des hybrides de 1^{ère} génération et hétérogénéité de la génération suivant) par une séparation des allèles au moment de la formation des gamètes.
- Dans tous les croisements de mono hybridisme du type de ceux que l'on vient d'étudier, on obtient toujours en F₂ des fréquences stables : $\frac{3}{4}$, $\frac{1}{4}$ dans le cas de la dominance d'un allèle sur un autre, $\frac{1}{4}$, $\frac{1}{2}$, $\frac{1}{4}$ dans le cas de la codominance.

Exercice n° 1

Considérons la souche de drosophiles à ailes vestigiales [vg] ; les mouches vestigiales se distinguent des mouches sauvages [vg+] par la taille de leurs ailes réduites à de petites spatules.

Croisons des mouches de races pures : une femelle sauvage avec un mâle vestigial (le croisement réciproque, femelle vestigiale avec un mâle sauvage donnerait exactement les mêmes résultats). Tous les individus de la 1^{ère} génération ont le phénotype sauvage.

Si nous prenons les femelles de F₁ et que nous opérons un croisement en retour avec des mâles [vg], nous obtenons en 2^{ème} génération 50 % de mouches [vestigiales] et 50 % de mouches [sauvages]

Interprétez ces résultats

Exercice n° 2 :

1. Une population de volailles dites andalouses comprend des animaux de 3 couleurs différentes : noires, blanches et bleues.
 - Les volailles noires croisées entre elles donnent toujours des volailles noires.
 - Les volailles blanches croisées entre elles donnent toujours des volailles blanches.
 - Les volailles bleues croisées entre elles donnent un mélange de volailles noires, blanches et bleues.
 - Le croisement d'une volaille noire avec une volaille blanche donne toujours des volailles bleues.

En tenant compte de ces résultats expérimentaux, expliquez ce qu'on entend par lignée pure et hybride.

Classez les 3 types de volaille dans ces 2 groupes en justifiant.

2. Les statistiques sur des milliers de volailles bleues croisées entre elles donnent la répartition approximative suivante :
 - Volailles bleues : 50 %
 - Volaille blanche : 25 %
 - Volaille noire : 25 %

Expliquez ces résultats.

3. On procède au croisement d'une volaille noire avec une volaille bleue ; *réalisez un tableau qui permet d'en prévoir les résultats.*

Exercice n° 3

Le pelage de lapins domestiques présente 3 aspects liés à des variations d'un même gène :

- **Type chinchilla** : pelage uniforme mais argenté
 - **Type himalayan** : pelage blanc sauf aux extrémités (nez, queue et pattes antérieures colorées)
 - **Type albinos** : pelage uniformément blanc
1. Le croisement chinchilla x himalayan donne en F₁ des chinchillas et en F₂ (F₁ x F₁) $\frac{3}{4}$ de chinchilla et $\frac{1}{4}$ d'himalayans.
Le croisement chinchilla x albinos donne en F₁ des chinchillas et en F₂, $\frac{3}{4}$ de chinchillas et $\frac{1}{4}$ d'albinos.
Le croisement himalayan x albinos donne en F₁ des himalayans et en F₂, $\frac{3}{4}$ d'himalayans et $\frac{1}{4}$ d'albinos.

Interprétez ces résultats, tous obtenus à partir de races pures.

2. Une cage renferme une femelle himalayan et 2 mâles, un albinos et un chinchilla. La femelle a 8 descendants : 2 himalayans, 4 chinchillas et 2 albinos.
Quel est le père et quels sont les génotypes de la mère, du père et des descendants ?