

Analyse génétique chez les organismes diploïdes



Mendel ne parlait pas de gènes

mais d'unités héréditaires ou

facteurs héréditaires

I. Introduction

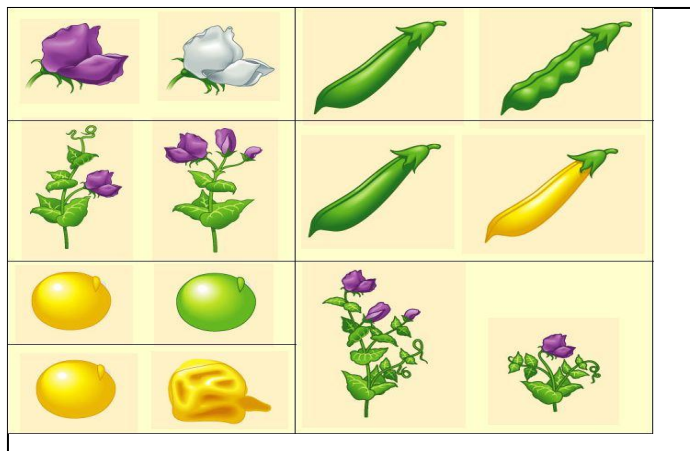
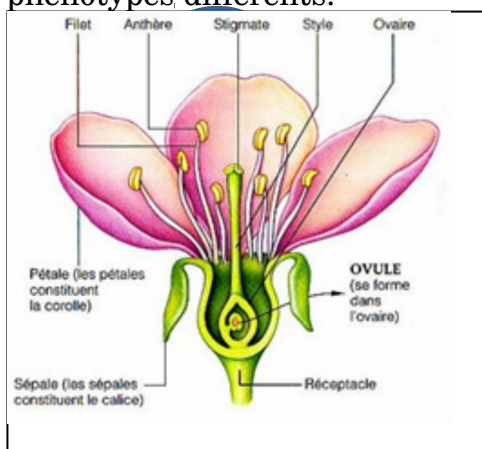
* Deux définitions :

- Hérité : Transmission des caractères héréditaires (héritage génétique)
- Génétique : Science qui étudie l'hérédité (étudie la transmission des caractères héréditaires).

* Deux concepts de l'hérédité :

- Hérité par mélange : Avant l'époque de Mendel : les parents apportent du matériel génétique qui se mélange ; ceci donne des résultats intermédiaires qu'on ne peut plus séparer par la suite.
- Hérité particulaire : À partir de Mendel : Les parents transmettent des unités héréditaires distinctes qui restent distinctes chez les descendants.
- Mendel ne parlait pas de gènes mais d'unités héréditaires ou facteurs héréditaires.

* Expériences de Mendel ont pris comme modèle le petit pois (*Pisum Sativum*) caractérisée par l'**autopollinisation spontanée**, et la **pollinisation croisée** expérimentale. Il a fait le choix de **7 caractères existants** sous formes de 2 phénotypes différents.



Les sept caractères du pois : Fleur violette ou blanche, gousse gonflée ou monoliforme, fleur axiale ou terminale, gousse verte ou jaune, graine jaune ou verte, graine ronde ou ridée, tige longue ou naine.

Mendel a travaillé sur des lignées pures ne différant que par un caractère. Lignée pure pour lui: (auto)pollinisation entre ses membres ne donne pas de variation. Exemple de croisement : Fleurs rouges x blanches ou pois lisses x ridés. Plusieurs expériences qui mènent à **3 lois majeures de la génétique**.

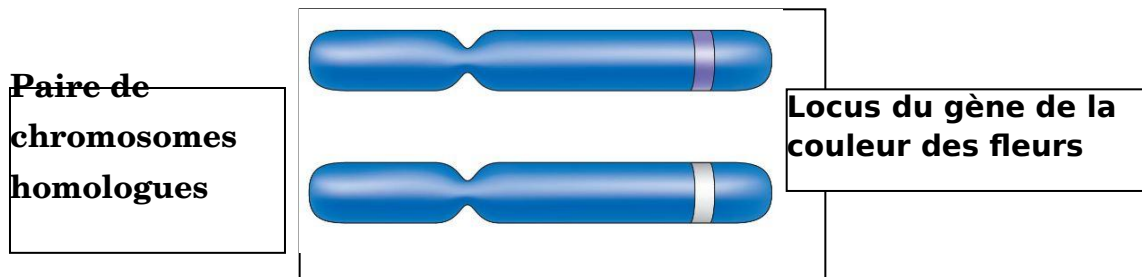
Terminologie

* **Un caractère** : tout paramètre observé d'une cellule ou d'un individu : taille, couleur, forme etc. On dit qu'un caractère est génétique quand il est transmissible d'une génération à l'autre selon les lois de l'hérédité. Caractères monogéniques (contrôlés par un seul gène) ou polygéniques (plusieurs gènes).

Un caractère peut apparaître sous deux aspects différents (grand / petit, sensible à / résistant à, jaune / vert ...etc), c'est ce que l'on appelle un «allèle».

* **Un allèle** : est une version différente d'un même gène, on parle d'allèle dominant et d'allèle récessif mais pas de gène dominant ni de gène récessif, c'est toujours le même gène. Les différents allèles d'un même gène se trouvent à des emplacements semblables sur les chromosomes homologues.

* La position d'un gène s'appelle «locus». Par conséquent, un organisme diploïde possède deux allèles d'un même gène (deux allèles identiques ou différents.)



• Un individu qui possède **deux allèles identiques** à un même locus est dit **homozygote**.

• Un individu qui possède **deux allèles différents** à un locus est dit **hétérozygote**.

• Le génotype, au sens strict, la constitution génétique de la cellule ou de l'individu. Le génotype : est l'ensemble des potentialités génétiques d'une cellule ou d'un organisme donné. C'est aussi l'ensemble des différents loci.

- Le phénotype : est l'ensemble des caractères visibles d'une cellule ou d'un organisme en tant que résultat de l'expression du génotype dans un environnement donné.
- La dominance : est la propriété d'un allèle dont l'expression détermine le phénotype. La récessivité : est la propriété d'un allèle dont l'expression n'apparaît pas dans le phénotype.
- L'allèle A est dit dominant sur l'allèle b si les phénotypes associés au génotype homozygote AA et hétérozygote Ab sont identiques; l'allèle b est dit alors récessif.
- Si le sujet AB exprime à la fois ce qui est observé pour le génotype AA et pour celui BB, les 2 allèles sont dits **co-dominants** (c'est le cas des groupes sanguins A et B).
- Souche pure ou lignée pure : il s'agit d'organismes homozygotes pour la quasi-totalité de leurs loci. On obtient une souche pure par autofécondation au fil des générations (évitant le brassage génétique.)
- Monohybridisme : quand les deux souches parentales ne diffèrent que par les allèles d'un seul gène. (Ex : *Plants à fleurs violettes X Plants à fleurs violettes*)
- Dihybridisme : quand un croisement fait intervenir deux couples d'allèles (2 gènes). (Ex : *Plants à fleurs violettes et graines rondes X Plants à fleurs violettes et graines ridées*)
- Polyhybridisme:quand les souches parentales diffèrent de deux ou plusieurs loci.
- Convention d'écriture : Avec A et a deux allèles d'un même gène. Ou a+//a ou +//a ou A//a La majuscule (ou le +) indique l'allèle dominant. La minuscule indique l'allèle récessif. Le phénotype noté [A] peut être : A//A ou A//a on le note A//. Alors que le [a] ne peut être que de génotype a//a. Un organisme hétérozygote : est une cellule ou un organisme qui possède deux allèles différents pour chacun des gènes considérés :A//a Un individu homozygote : est une cellule ou un organisme qui possède deux allèles identiques pour chacun des gènes considérés : A//A ou a//a

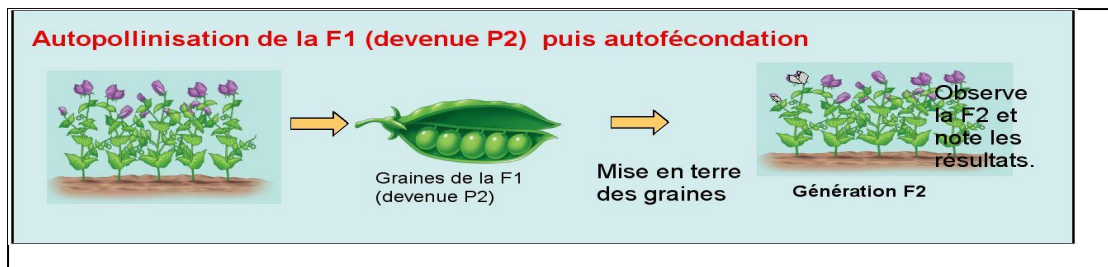
I - Monohybridisme : Transmission d'un couple d'allèles

A- Phénomène de dominance / récessivité

GÉNÉRATION PARENTALE (P1)	<div data-bbox="608 1809 1385 2240"> <p>Génération P1</p> <p>Pollinisation croisée (intervention de Mendel)</p> <div data-bbox="635 1883 1358 2197"> <p>Ablation des étamines avant leur maturité.</p> <p>La fleur femelle est le carpelle. Souvent plusieurs dont l'ensemble forme le « pistil ».</p> <p>La fleur mâle est l'étamine. Toujours plusieurs étamines dont l'ensemble forme le « ... ».</p> <p>carpelle</p> <p>étamine</p> <p>Dans les carpelles il y a des sacs embryonnaires : ils contiennent des gamètes femelles « les oosphères ».</p> <p>Dans les étamines il y a des grains de pollen : ils contiennent des gamètes mâles « les anthérozoïdes ».</p> <p>La pollinisation est suivie « naturellement » de la fécondation.</p> </div> </div>
<p>Il pollinise, lui-même, deux variétés pures de pois différant par un seul caractère</p>	
<p>Il récolte les graines puis les sème. Il observe la génération fille F1 et note les résultats.</p>	

GÉNÉRATION PARENTALE (F1 P2)

Il laisse les plants s'autopolliniser puis s'autoféconder (pas d'intervention). Il récolte les graines puis les sème. Il observe la génération fille F2 et note les résultats.



Mendel a fait de nombreux croisements du même type afin d'obtenir un vaste échantillon. Nombreux croisements monohybrides (entre parents ne différant que par un seul caractère) chez le pois: Il obtient les mêmes résultats.

Phénotype parental	1 ^{ère} génération (F 1)	2 ^{ème} génération (F 2)	Rapport à la F2
1. pois ronds x pois ridés	ronds (caractère de l'un des parents: dominance)	5474 ronds; 1850 ridés	2.96 : 1
2. pois <u>jaunes</u> x pois verts	<u>jaunes</u>	6022 jaunes; 2001 verts	3.01 : 1
3. pétales pourpres x pétales blancs	pourpres	705 pourpres; 224 blancs	3.15 : 1
4. gousses pleines x gousse plissées	pleines	882 pleines; 299 plissées	2.95 : 1
5. gousses vertes x gousses jaunes	vertes	428 vertes; 152 jaunes	2.28 : 1
6. fleur axiales x fleurs terminales	axiales	651 axiales; 207 terminales	3.14 : 1

7. tiges géantes x tiges naines	géantes	787 géantes; 277 naines	2.84 : 1
------------------------------------	---------	-------------------------	----------

NB : Les résultats ne sont jamais parfaits car il y a une erreur d'échantillonnage des gamètes lors de la reproduction.

Les (4) hypothèses explicatives de ces résultats

Un caractère peut présenter deux formes différentes (deux variations).	Les variations des caractères héréditaires s'expliquent par les formes différentes que peuvent avoir les facteurs héréditaires (par exemple, fleur violette ou fleur blanche). Les facteurs de Mendel sont les gènes. Les formes différentes de Mendel sont les allèles situés sur les chromosomes homologues.
Un organisme hérite de deux facteurs pour chaque caractère.	Pour chaque caractère, tout organisme hérite de deux facteurs (deux unités héréditaires), un de chaque parent ; un caractère particulier est donc contrôlé par deux facteurs. Aspect particulière de l'hérédité.
Le facteur dominant masque le facteur récessif.	Si les deux facteurs diffèrent, le facteur dominant s'exprime pleinement dans l'apparence de l'organisme ; l'autre, le facteur récessif, n'a pas d'effet notable sur l'apparence. L'allèle dominant « notation majuscule » masque l'allèle récessif « notation minuscule ».
Les deux facteurs se séparent durant la formation des gamètes.	Il y a <u>ségrégation des deux facteurs</u> de chaque caractère au cours de la formation des gamètes. Ceci correspond à la séparation des paires de chromosomes homologues à la méiose ou LOI DE SÉGRÉGATION

Notation de Mendel et vocabulaire génétique

Notation de Mendel	Notation de l'allèle dominant, par la première lettre désignant le caractère, en majuscule, Violet domine blanc donc allèle violet = V (grand V). Notation de l'allèle récessif, par la même lettre désignant l'allèle dominant, en minuscule ; blanc est récessif donc allèle blanc = v (petit v)
Homozygote ou race pure	Individu ayant deux allèles identiques pour un caractère donné. Homozygote dominant VV , Homozygote récessif vv
Hétérozygote	Individu ayant deux allèles différents pour un caractère donné. Hétérozygote Vv
Grille ou échiquier de Punnett	Méthode pour croiser les gamètes et prédire les résultats (tableau de fécondation)
Phénotype	Apparence de l'individu (fleurs violettes ou blanches)
Génotype	Constitution génétique de l'individu (VV, Vv ou vv)
Phénotype et rapport phénotypique	Proportion de chacun des phénotypes ; en % ou en chiffre. 75% violettes : 25% blanches ou 3 violettes : 1 blanche
Génotype et rapport génotypique	Proportion de chacun des génotypes. 50% V v : 25% V V : 25% v v ou 2 V v : 1 V V : 1 v v

Interprétation chromosomique du croisement

1^{er} croisement : entre les parents de lignées pures

Parents F0 : Fleurs violettes x Fleurs blanches

Phénotypes [] x []

Génotypes // x //

Gamètes / x
 F1 100% de fleurs violettes
 Phénotypes []
 Génotypes //

Echiquier de croisement 1:

	//

2^{ème} Croisement : entre les individus de la F1 (F1 X F1 donne F2) :

Parents F1 : Fleurs violettes x Fleurs blanches
 Phénotypes : [] x []
 Génotypes : // x //
 Gamètes / x /

(2) Echiquier de croisement :

	/	/
/		
/		

Phénotypes et rapport phénotypique de la F2 ; 3 violettes : 1 blanche

Rapport phénotypique **F2 ; 3 : 1** , $\frac{3}{4}$ et $\frac{1}{4}$

La dominance complète se manifeste par deux phénotypes. L'allèle normal code la version fonctionnelle de la protéine en quantité suffisante pour assurer le phénotype normal. L'allèle récessif est un allèle mutant qui ne code pas de protéine ou qui code une protéine inactive.

Conclusion : Si on croise deux lignées pures, on constate

- F1 les individus possèdent le phénotype de l'allèle dominant.
- L'allèle récessif se révélera uniquement dans la génération F2.

- Les allèles de chaque paire de gènes se séparent de manière égale lors de la formation des gamètes. Conséquence : Chaque gamète ne porte qu'un seul allèle. La fécondation est aléatoire, c'est-à-dire qu'elle n'est pas influencée par la nature du gène porté par le gamète.

- **Croisement de contrôle : Test-cross**

- Le croisement de contrôle est effectué lorsque l'on a besoin de savoir si un individu est pur ou non pour des besoins d'élevage ou autre.

- On croise un individu de phénotype dominant et au génotype inconnu avec un individu de génotype connu, un récessif pour le caractère.

- Le phénotype récessif est nécessairement homozygote pour le gène étudié (sinon il serait du phénotype dominant puisqu'il aurait un allèle dominant).

1^{er} cas : Croisement « test-cross » : P (Testé) X lignée pure (Testeur) (Parent testé)

Phénotype

Génotypes

Gamètes

Récapitulatif : $\frac{1}{2}$ [blanches] ; $\frac{1}{2}$ [violette] : Parent testé est hétérozygote et son génotype est // , la moitié des descendants montre le phénotype récessif.

2^{ème} cas : Croisement test « test-cross » : Parent (Testé) X F0r (Testeur)

Phénotype

Génotypes

Gamètes

Récapitulatif : 100% [violette] Parent testé est homozygote et son génotype est //
tous les descendants sont du phénotype dominant.

- Loi d'uniformité: 1^{ère} loi de Mendel, **loi d'uniformité des hybrides** de première génération : **ressemblance des individus de la F1** quand les parents sont de **lignées pures**.

- 2^{ème} loi de Mendel : **loi de disjonction** ou loi de pureté des gamètes : « Les facteurs héréditaires se séparent dans les gamètes. Un gamète ne contient qu'un facteur de chaque caractère. »

- Deux ou plusieurs versions du gène: les allèles
- La moitié des gamètes porte un allèle et l'autre moitié porte l'autre allèle.
- Explication des phénotypes de F1 en fonction des génotypes du parent testé.

Conclusion :

- Lorsque l'on observe des phénotypes différents dans les descendants de la FT, on peut en déduire que l'un des parents est hétérozygote.

- Si les descendants en FT sont 100% homogènes, alors les F1 sont de lignée pure.

- Pour décrire les résultats d'un croisement, on utilise le **rapport génotypique** ou le **rapport phénotypique à la F2**.

- Rapport génotypique : **50% Vv : 25% VV : 25% vv** ou **2 Vv : 1 VV : 1 vv**

- Rapport phénotypique : **75% fleur violette : 25% fleurs blanches** ou **3 fleurs violettes : 1 fleurs blanches**.

B – *Cas de codominance (Exception des expériences de Mendel)*

Exemple : Volailles andalouses :

Croisement : Parents races pures : Coq noir x poule blanche, on obtient à la F1 des individus de couleur grise (couleur intermédiaire).

Interprétation chromosomique :

1^{er} croisement : entre les parents de races pures

Parents F0 : Coq noir x poule blanche

Phénotypes [N] x [B]

Génotypes N // N x B // B

Gamètes / x /

F1 100% de couleur grise

Phénotypes [BN]

Génotypes B // N

Echiquier de croisement 1:

	//

2^{ème} Croisement : entre les individus de la F1 (F1 X F1 donne F2) :

Parents F1 : Couleur grise x Couleur grise

Phénotypes : [] x []

Génotypes : // x //

Gamètes / x /

(2) Echiquier de croisement :

	/	/
/		
/		

Phénotypes et rapport phénotypique de la F2 ; 1 noire : 2 gris et 1 blanche

Rapport phénotypique **F2** ; **1 : 2 : 1** , $\frac{1}{4}$, $\frac{1}{2}$ (**2/4**) et $\frac{1}{4}$, ou 25%, 50% et 25%.

Les caractères réunis dans F 1 sont séparés dans la F 2, Il y a donc une disjonction ou **ségrégation des allèles** responsables des deux formes blanche et noire du caractère couleur réunis dans la F1.

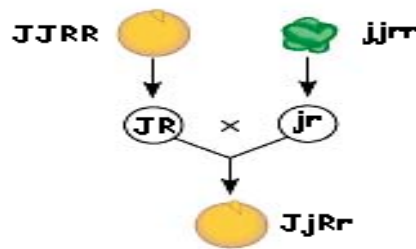
Le croisement inverse :

Croisement : Parents races pures : Coq blanc x poule noire, on a le même résultat : le caractère couleur n'est pas lié au sexe. Si on croise les noirs de F 2

entre eux, on trouve 100 % noirs : individus homozygotes (race pure). Si on croise les blancs de F₂ entre eux, on trouve 100 % blancs : individus homozygotes (race pure). Si on croise les gris de F₂ entre eux, on trouve ¼ blancs, ¼ noirs et ½ gris : individus hétérozygotes.

II- Deux couples d'allèles: **Dihybridisme** : Loi mendélienne de **l'assortiment indépendant des caractères**.

Expérience 1: Soit 2 gènes codant pour la couleur des graines (J : jaune ; j : vert avec J domine j) et pour la forme des graines (R : rond ; r : ridé avec R domine r). Tous les hybrides (F₁) sont jaunes et ronds. En F₂, il observe la réapparition «simultanée» des caractères disparus chez 6,25% des descendants. Mendel obtient le même rapport pour tous ses croisements dihybrides (ou presque).



A la F₂ issue du croisement entre les individus de la F₁ entre eux :

315 / 556 [graines jaunes et rondes], 108 / 556 [graines vertes et rondes],

101 / 556 [graines jaunes et ridées], 32 / 556 [graines vertes et ridées]

Les proportions **9 : 3 : 3 : 1**.

Hypothèse : Les paires de facteurs se séparent, indépendamment des autres paires, lors de la formation des gamètes. 3^{ème} loi de Mendel, LOI DE SÉGRÉGATION INDÉPENDANTE.

En séparant les caractères il a été trouvé les proportions du cas du monohybridisme :

Rond / ridé :

Rond : 315 + 108 = 423

Ridé : 101 + 32 = 133

On retrouve le rapport **3/4 [R] et 1/4 [r]**, R domine r et c'est une F₂ de monohybridisme et R est dominant.

Jaune / vert :

Jaune : $315 + 101 =$

Vert: $108 + 32 =$

On retrouve le rapport **3/4 [J] et 1/4 [j]**, J domine j et c'est une F2 de monohybridisme et J est dominant.

Conclusion : ces deux systèmes héréditaires sont indépendants l'un de l'autre.

- La ségrégation égale : deux allèles d'un gène peuvent se répartir de manière égale pendant la formation des gamètes.

-L'assortiment indépendant : les allèles d'un gène se comportent indépendamment des allèles d'autres gènes portés par un autre chromosome.

Interprétation chromosomique

Parents : Graines jaunes et rondes x Graines vertes et ridées

Phénotype : [,] x [,]

Génotype : // // x // //

Génotypes des gamètes : / / x / /

F1 : 100% de graines jaunes et rondes

Phénotype :

Génotype :

On a un double hétérozygote et 100% homogène: R/r J/j

L'individu hétérozygote peut produire 4 types de gamètes :

$R/J = R/ \times J / = 1/2 \times 1/2 = 1/4$; $R/j = 1/4$; $r/J = 1/4$; $r/j = 1/4$.

	$\frac{1}{4}$	$\frac{1}{4}$	$\frac{1}{4}$	$\frac{1}{4}$
$\frac{1}{4}$	$\frac{1}{16}$	$\frac{1}{16}$	$\frac{1}{16}$	$\frac{1}{16}$
	$\frac{1}{16}$	$\frac{1}{16}$	$\frac{1}{16}$	$\frac{1}{16}$

$\frac{1}{4}$				
$\frac{1}{4}$	1/16	1/16	1/16	1/16
$\frac{1}{4}$	1/16	1/16	1/16	1/16

Les proportions phénotypiques :

Les proportions génotypiques :

Dans chaque case de la grille, la probabilité 1/16 s'obtient par la règle du produit, car la composition du zygote F2 provient de deux événements indépendants qui sont la production respective de gamètes femelles et mâles : $p(RRJJ) = p(RJ) \times p(RJ) = \frac{1}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{16}$. On retrouve les proportions 9 / 16 ; 3/16 ; 3/16 ; 1/16.

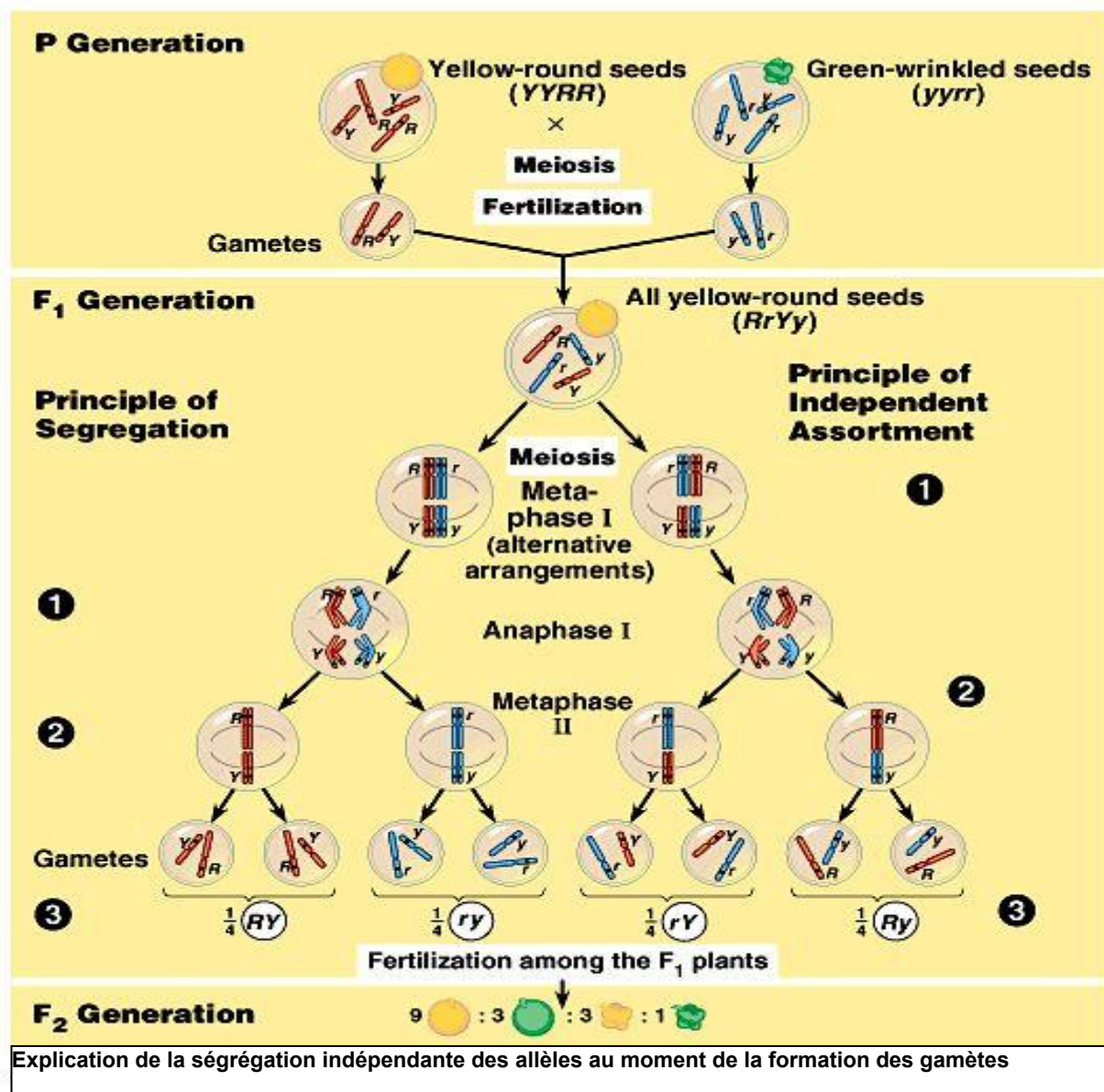
2 JJRr : 2JjRR : 4JjRr : 2Jjrr : 2jjRr : 1JJRR : 1JJrr : 1jjRR : 1jjrr

*Rapport phénotypique : 9 / 16 jaunes et ronds [JR] : 3 / 16 jaunes et ridés [Jr] :
3 / 16 verts et ronds [jR] : 1 / 16 vert et ridé [jr]*

NB : Si n est le nombre de gènes qui interviennent dans un croisement : Il y a 2^n gamètes possibles, $3n$ génotypes différents et $2n$ phénotypes différents.

Expérience 2 : Test-cross : F1 [double hétérozygote] X F0 [double homozygote récessif]

F1 donne 4 catégories de gamètes à une fréquence de 1/4 chacune.



F₀, le testeur, produit uniquement un seul type de gamètes doubles récessives : r/j/

Les phénotypes des descendants reflètent directement les types des gamètes du parent testé.

Interprétation chromosomique :

Parents : F₁ [double hétérozygote] X F₀ [double homozygote récessif]

Graines jaunes et rondes X Graines vertes et ridées

Phénotype : [,] X [,]

Génotypes : // // X // //

Gamètes des F₁ : 4 types de gamètes (voir échiquier)

Gamète des F₀r :

Echiquier de croisement du Test :

	$\frac{1}{4}$	$\frac{1}{4}$	$\frac{1}{4}$	$\frac{1}{4}$
	$\frac{1}{4}$	$\frac{1}{4}$	$\frac{1}{4}$	$\frac{1}{4}$

À partir des croisements dihybrides, Mendel a posé une cinquième hypothèse: les paires de facteurs se séparent de façon indépendante les uns des autres.

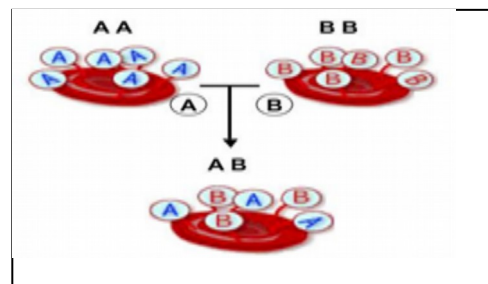
C- Polyallélisme Le polyallélisme : Les allèles multiples ou polyallélie

- C'est le fait qu'il existe plus que deux allèles pour un gène donné dans une population. Une personne n'a jamais plus que de (2) allèles à la fois car elle n'a que (2) locus homologues pour les porter.
- Plusieurs allèles possibles pour le même locus dans une population (plusieurs allèles possibles pour un gène).
- Une personne n'a jamais plus de 2 allèles à la fois car elle n'a que 2 chromosomes homologues.

Exemple des groupes sanguins (Trois allèles A, B et O dans la population).

Exemple 1 : Trois **allèles du système ABO** des groupes sanguins A et B sont codominants et dominant tous deux O qui est un gène récessif, en fait, un gène absent.

GÉNOTYPES	PHÉNOTYPES
A A	groupe A
A O	groupe A
A B	groupe AB
B B	groupe B
B O	groupe B
O O	groupe O



L'allèle A code pour un enzyme qui permet au **glucide A** de s'attacher à la membrane. Le sucre A est un antigène.

L'allèle B code pour un enzyme qui permet au glucide B de s'attacher à la membrane. Le sucre B est un antigène.

Une personne de génotype AA est du groupe A. Une personne de génotype BB est du groupe B. Une personne de génotype AB est du groupe AB. La présence des deux allèles produit un phénotype intermédiaire. La codominance se manifeste par trois phénotypes.

*NB : Les groupes sanguins sont définis par la présence d'antigènes A et B spécifiques à la surface des hématies. La production de ces antigènes dépend d'un **gène situé à un locus I du chromosome 22**. Ce locus peut porter le code de l'enzyme responsable de la synthèse de l'antigène A (IA), l'individu de génotype IA/IA (homozygote) va donc synthétiser des antigènes de type A. L'individu IB/IB va synthétiser des antigènes de type B. L'hétérozygote IA/IB possède deux informations différentes correspondant à deux allèles différents pour un même locus, le phénotype de cet individu est [AB]. Il existe un allèle qui ne spécifie aucune enzyme capable de produire un antigène (la fonction est perdue), on le symbolise par i, dans ce cas, seul un **homozygote récessif ii** sera de groupe 0. i est récessif par rapport I A et I B qui eux sont codominants, les deux informations sont exprimées. Pour un seul locus, nous avons 3 allèles : IA, IB et iO, On peut avoir 4 groupes sanguins.*

Exemple 2 : quatre allèles qui gouvernent la pigmentation de la robe du chinchilla, C domine ch domine h domine a

GÉNOTYPES	PHÉNOTYPES
C C	pigmentation normale
C ch	pigmentation normale
ch h	type chinchilla
h a	type himalayen
a a	albinos
ch ch	type chinchilla
h h	type himalayen
h a	type himalayen
ch a	type chinchilla

NB : Ce sont les mutations (modifications de l'ADN) qui font apparaître les nouveaux allèles d'un gène. On estime qu'un tiers des gènes chez l'homme serait polymorphe.

