

V. Génétique des Diploïdes

Les lois de Mendel sont au nombre de 3 et constituent les bases de la génétique Mendélienne.

1^{ère} loi : dans un croisement avec des parents de races pures, les individus hybrides de la F1 se ressemblent tous, donc ont un seul phénotype, et ressemblent à l'un des 2 parents ayant le caractère dominant. *C'est la loi de l'uniformité des hybrides de la première génération.*

2^{ème} loi : les individus de la F2 ne se ressemblent pas tous. Ils sont différents les uns des autres. Cela est dû à la disjonction (séparation) des caractères au moment de la formation des gamètes, du fait qu'un gamète ne contient qu'un seul gène. *C'est la loi de la pureté des gamètes ou de la ségrégation des caractères en F2.*

3^{ème} loi : pour 2 couples de facteurs (ou gènes), lors de la formation des gamètes, les 2 couples de facteurs se séparent indépendamment l'un de l'autre. Il y a formation de 4 types de gamètes dans des proportions égales. Ainsi, les différents phénotypes obtenus en F2 indiquent que la ségrégation des caractères s'est faite de façon indépendante pour les différents couples. *C'est la loi de la ségrégation indépendante des caractères.*

Si, ces lois sont vérifiées, cela signifie que :

- dans le cas d'un croisement monohybridisme, le gène étudié est porté par des autosomes : il s'agit d'une hérédité autosomale ;
- dans le cas du dihybridisme ou polyhybridisme, les couples d'allèles sont portés par des paires différentes de chromosomes homologues (gènes indépendants) ;
- pour chaque couple d'allèle étudié, un allèle est dominant et l'autre est récessif.

I. Le Monohybridisme

Le croisement Mendélien le plus simple concerne des souches qui se diffèrent entre elles par un seul caractère (un seul gène, soit un couple d'allèles), désigné sous le nom de croisement monohybride.

1. L'exemple du monohybridisme chez la drosophile

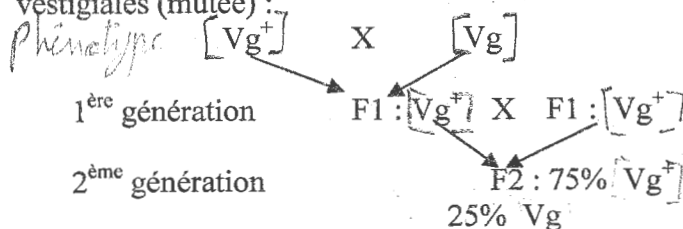
Le caractère étudié : taille des ailes : **ailes longues**, caractère sauvage et **ailes réduites** ou **vestigiales**, caractère muté.

La drosophile est une mouche des fruits. Le nombre de ses chromosomes : $2n=8$. Les altérations héréditaire ou génétiques définies par des mutations qui permettent de mettre en évidence un caractère (gène) donné, apparaissent spontanément chez cette mouche.

Chaque gène est désigné par le nom de la mutation qui a permis sa détection. Donc, le gène taille des ailes : pour ailes vestigiales = Vg et pour ailes normales = Vg^+

1.1. Cas de la dominance et de la récessivité

Croisement entre drosophile à ailes normales (sauvage) et drosophile à ailes vestigiales (mutée) :



Interprétation :

- **Nombre de caractère** : un seul caractère : taille des ailes \Rightarrow cas de monohybridisme. Présence de 2 allèles du gène déterminant la taille des ailes : l'allèle Vg^+ et l'allèle Vg .

- **Mode d'expression des allèles** : en F1 toutes les drosophiles ont des ailes longues, même phénotype que l'un des 2 parents : c'est la **1^{ère} loi de Mendel**. Donc le phénotype de l'autre parent est masqué. On déduit alors que l'allèle Vg^+ produisant le phénotype « ailes longues » est dominant pendant que l'allèle Vg déterminant le phénotype « ailes vestigiales », est récessif.

- **Génotype des parents et des individus F1 et F2** : puisqu'en F1, on a obtenu un seul phénotype, donc chaque parent n'a donné qu'un seul type de gamète. On déduit que les parents sont homozygotes (pures).

Phénotype : $\{Vg^+\}$ X $\{Vg\}$
 \downarrow
 F1: Vg^+ 100%

F1 $\{Vg^+\}$ X F1 $\{Vg^+\}$
 \downarrow
 F2: $\{Vg^+\}$ 75%
 $\{Vg\}$ 25%

Génotype parents : Vg^+/Vg^+ X Vg/Vg
 Gamètes : γVg^+ , γVg^+ et γVg , γVg
 $Fq = 1$ \swarrow \searrow $Fq = 1$

Génotype F1 Vg^+/Vg X Vg^+/Vg
 \downarrow
 Gamètes : γVg^+ , γVg et γVg^+ , γVg
 $Fq = 0,5 ; 0,5$ $Fq = 0,5 ; 0,5$
 Génotype F2 Vg^+/Vg^+ ; Vg^+/Vg ; Vg/Vg

1.2. Back-cross "croisement de retour"

Il consiste à croiser un individu de la F1 avec l'un des 2 parents. 2 possibilités peuvent exister :

F1 $\{Vg^+\}$ X parent $\{Vg^+\}$ \Rightarrow 100% $\{Vg^+\}$ donc le parent utilisé est dominant homozygote.

Génotype : Vg^+/Vg X Vg^+/Vg^+

Les gamètes : γVg^+ , γVg et γVg^+ , γVg^+

	γ mâle	Vg^+ 0,5	Vg 0,5
	γ femelle		
1 = {	Vg^+	$Vg^+/Vg^+ \{Vg^+\}$	$Vg^+/Vg \{Vg^+\}$
	Vg^+	$Vg^+/Vg^+ \{Vg^+\}$	$Vg^+/Vg \{Vg^+\}$

F1 $\{Vg^+\}$ X parent $\{Vg\}$ \Rightarrow 50% $\{Vg^+\}$ et 50% $\{Vg\}$ donc le parent utilisé est récessif homozygote

Génotype : Vg^+/Vg X Vg/Vg

Les gamètes : γVg^+ , γVg et γVg , γVg

	γ mâle	Vg^+ 0,5	Vg 0,5
	γ femelle		
1 = {	Vg	$Vg^+/Vg \{Vg^+\}$	$Vg/Vg \{Vg\}$
	Vg	$Vg^+/Vg \{Vg^+\}$	$Vg/Vg \{Vg\}$

1.3. Test cross

C'est un back-cross réalisé pour **déterminer le génotype d'un phénotype connu**. Dans ce type de croisement, on croise l'individu de génotype inconnu avec le parent récessif car il est toujours pur et il produit un seul type de gamètes « neutre »

Ex : le phénotype $\{Vg^+\}$ qui peut avoir 2 génotypes possibles : soit Vg^+/Vg ou Vg^+/Vg^+ .

1^{er} cas : $\{Vg^+\} = Vg^+/Vg^+$

$\{Vg^+\}$ X $\{Vg\}$
 Vg^+/Vg^+ X $Vg/Vg \longrightarrow 100\% \{Vg^+\}$

Si la descendance est composée de 100% $[Vg^+]$, alors l'individu $[Vg^+]$ a donné un seul type de gamète et donc son génotype est Vg^+/Vg^+ . *homozygote / dominant*

2^{ème} cas : $[Vg^+] = Vg^+/Vg$
 $Vg^+/Vg \times Vg/Vg \longrightarrow 50\% [Vg^+] \text{ et } 50\% [Vg]$

Si la descendance est composée de 50% $[Vg^+]$ et 50% $[Vg]$ alors l'individu de phénotype $[Vg^+]$ a donné 2 types de gamètes et donc son génotype est Vg^+/Vg . *hétérozygote*

II. Le Dihybridisme

C'est un croisement impliquant simultanément 2 caractères, donc 2 paires de phénotypes, donc 2 paires de facteurs alléliques ; ce qui implique l'existence de 2 gènes différents.

1. Cas de la ségrégation indépendante (gènes non liés ou indépendants)

On parle de ségrégation indépendante ou de gènes non liés ou indépendants, lorsque les 2 gènes considérés, sont portés par des chromosomes différents.

Dans le cas d'un dihybridisme, les gènes sont situés sur 2 paires de chromosomes homologues différents et les 2 gènes sont génétiquement indépendants : c'est la 3^{ème} loi de Mendel qui définit la ségrégation indépendante des caractères lors de la formation des gamètes. Il y a formation de 4 types de gamètes dans des proportions égales.

L'exemple du dihybridisme chez la drosophile

On croise 2 types de souches de drosophiles : sauvages aux ailes normales (Vg^+) et corps gris (eb^+) et mutées aux ailes vestigiales (mutation : Vg) et corps noir (mutation ebony : eb).

En F1, toutes les drosophiles obtenues sont sauvages aux ailes normales et corps gris.

Ces individus de la F1 sont croisés entre eux pour donner la F2.

Résultats du croisement :

- 310 drosophiles aux ailes normales et corps gris $\{Vg^+ eb^+\}$
- 107 drosophiles aux ailes normales et corps noir $\{Vg^+ eb\}$
- 105 drosophiles aux ailes vestigiales et corps gris $\{Vg eb^+\}$
- 36 drosophiles aux ailes vestigiales et corps noir $\{Vg eb\}$

Total = 558 individus.

Interprétation

- **Nombre de caractères :** 2 caractères

Forme : ailes vestigiales : allèle Vg
ailes normales : allèle Vg^+ } Couple d'allèle

Couleur : gris : allèle eb^+
Noir : allèle eb } Couple d'allèle

} Dihybridisme

- **Mode d'expression :**

En F1, tous les individus ont des ailes normales et corps gris et donc les caractères vestigiales et corps noir sont masqués $\longrightarrow Vg^+ > Vg$ et $eb^+ > eb$.

- **Génotype des parents et des individus des F1 et F2 :**

Détermination du génotype des parents

P1 X P2 : $(Vg^+ eb^+)$ X $(Vg eb)$



F1 : 100% $\{Vg^+ eb^+\}$

Genotype parents: $Vg^+ eb^+ / Vg^+ eb^+$ X $Vg eb / Vg eb$

Gamètes: $\gamma Vg^+ eb^+ ; \gamma Vg^+ eb^+$ X $\gamma Vg eb ; \gamma Vg eb$

Fréquence : $fq = 1$ $fq = 1$

Détermination du génotype des individus F1: $100\% \{ Vg^+ eb^+ \} \longrightarrow 100\% Vg^+ eb^+ / Vg eb$.

Détermination du génotype des individus F2

F1 X F1: $\{ Vg^+ eb^+ \} \times \{ Vg^+ eb^+ \}$



Génotypes: $Vg^+ eb^+ / Vg eb \times Vg^+ eb^+ / Vg eb$

Gamètes $2^n = 2^2$: $\gamma Vg^+ eb^+; \gamma Vg^+ eb; \gamma Vg eb^+; \gamma Vg eb \times \gamma Vg^+ eb^+; \gamma Vg^+ eb; \gamma Vg eb^+; \gamma Vg eb$

Fréquences fq: $\frac{1}{4} \quad \frac{1}{4} \quad \frac{1}{4} \quad \frac{1}{4} \quad \frac{1}{4} \quad \frac{1}{4} \quad \frac{1}{4} \quad \frac{1}{4}$

F2: $310 \{ Vg^+ eb^+ \} = 9/16$

$107 \{ Vg^+ eb \} = 3/16$

$105 \{ Vg eb^+ \} = 3/16$

$36 \{ Vg^+ eb \} = 1/16$

fréquence des phénotypes = total individus phénotype considéré

total général de la descendance.

total individus = 558.

Tableau de croisement de F1 X F1 pour la détermination des génotypes de la F2.

$\gamma \text{ ♀}$	$Vg^+ eb^+$	$Vg^+ eb$	$Vg eb^+$	$Vg eb$
$\gamma \text{ ♂}$	$fq = \frac{1}{4}$	$fq = \frac{1}{4}$	$fq = \frac{1}{4}$	$fq = \frac{1}{4}$
$Vg^+ eb^+$ $fq = \frac{1}{4}$	$\frac{Vg^+ eb^+}{Vg^+ eb^+}$	$\frac{Vg^+ eb}{Vg^+ eb^+}$	$\frac{Vg eb^+}{Vg^+ eb^+}$	$\frac{Vg eb}{Vg^+ eb^+}$
$Vg^+ eb$ $fq = \frac{1}{4}$	$\frac{Vg^+ eb^+}{Vg^+ eb}$	$\frac{Vg^+ eb}{Vg^+ eb}$	$\frac{Vg eb^+}{Vg^+ eb}$	$\frac{Vg eb}{Vg^+ eb}$
$Vg eb^+$ $fq = \frac{1}{4}$	$\frac{Vg^+ eb^+}{Vg eb^+}$	$\frac{Vg^+ eb}{Vg eb^+}$	$\frac{Vg eb^+}{Vg eb^+}$	$\frac{Vg eb}{Vg eb^+}$
$Vg eb$ $fq = \frac{1}{4}$	$\frac{Vg^+ eb^+}{Vg eb}$	$\frac{Vg^+ eb}{Vg eb}$	$\frac{Vg eb^+}{Vg eb}$	$\frac{Vg eb}{Vg eb}$

Donc, le nombre de génotypes possibles de la F2 constituée de 2 couples d'allèles est de 9 (soit la formule: $3^n = 3^2$): $Vg^+ eb^+ / Vg^+ eb^+; Vg^+ eb / Vg^+ eb^+; Vg eb^+ / Vg^+ eb^+; Vg eb / Vg^+ eb^+; Vg^+ eb / Vg^+ eb; Vg eb / Vg^+ eb; Vg eb^+ / Vg^+ eb^+; Vg eb / Vg^+ eb^+; Vg eb / Vg^+ eb$.

Fréquence des génotypes de la F2

$Vg^+ eb^+ / Vg^+ eb^+ = 1/16$

$Vg^+ eb / Vg^+ eb^+ = 2/16$

$Vg eb^+ / Vg^+ eb^+ = 2/16$

$Vg eb / Vg^+ eb^+ = 4/16$

$Vg eb / Vg^+ eb = 2/16$

$Vg eb^+ / Vg^+ eb = 1/16$

$Vg eb / Vg^+ eb = 2/16$

$Vg eb / Vg^+ eb = 1/16$.

$Vg^+ eb / Vg^+ eb = 1/16$

Remarque: dans les croisements impliquant 2 paires d'allèles ou plus, la définition des gamètes, des génotypes et des résultats phénotypiques est assez complexe. Quelques règles mathématiques pouvant aider à contrôler la validité des différentes étapes. Pour cela, il faut d'abord déterminer le nombre (n) de gènes hétérozygotes (pour lesquels les 2 allèles sont différents) impliqués dans le croisement. Ex : pour $(AaBb) \times (AaBb)$, $n=2$ et pour $(AaBbCc) \times (AaBbCc)$, $n=3$, mais pour $(AaBBccDd) \times (AaBBccDd)$, $n=3$ parce que les 2 parents sont homozygotes pour l'allèle B. Une fois n est déterminé, le nombre de types différents de gamètes possibles chez chaque parent est donné par 2^n et le nombre de génotypes possibles issus de la fécondation est $= à 3^n$ et enfin, le nombre de phénotypes différents produits par ces génotypes est $= à 2^n$.

Localisation des gènes sur les chromosomes

Quand les fréquences des gamètes produites par l'individu hétérozygote sont égales entre elles et égales à 0,25 (1/4), les 2 gènes sont portés par 2 paires de chromosomes indépendants.

Calcul des fréquences de gamètes d'individus hétérozygotes (F1) à partir de leurs phénotypes

$$*310 [Vg^+eb^+] = Vg^+eb^+/Vg^+eb^+, Vg^+eb^+/Vg^+eb^-, Vg^+eb^+/Vg^-eb^+, Vg^+eb^+/Vg^-eb^-$$

$$\implies Fq = 310/558 = 0,55$$

$$*107 [Vg^+eb^-] = Vg^+eb^-/Vg^+eb^-, Vg^+eb^-/Vg^-eb^- \implies fq = 107/558 = 0,19$$

$$*105 [Vg^-eb^+] = Vg^-eb^+/Vg^+eb^+, Vg^-eb^+/Vg^-eb^+ \implies fq = 105/558 = 0,18$$

$$*36 [Vg^-eb^-] = Vg^-eb^-/Vg^-eb^- \implies fq = 36/558 = 0,0645$$

Total 558.

$$\implies Fq [Vg^-eb^-] = fq Vg^-eb^-/Vg^-eb^- = fq \gamma \delta Vg^-eb^- \times fq \gamma \delta Vg^-eb^-$$

$$= fq \gamma (Vg^-eb^-)^2$$

$$\implies fq \gamma Vg^-eb^- = \sqrt{[Vg^-eb^-]} = \sqrt{0,0645}$$

$$fq \gamma Vg^-eb^- = 0,25$$

Comme les fréquences des gamètes de types parentaux sont égales, nous aurons donc :

$$\implies fq \gamma Vg^-eb^- = fq \gamma Vg^+eb^+ = 0,25 \implies fq \text{ 2 types } \gamma = 0,25 + 0,25 = 0,5.$$

Et comme le total des fréquences des gamètes parentales et recombinées est = à 1, nous aurons donc : $fq \gamma \text{ recombinées } (Vg^+eb^- \text{ et } Vg^-eb^+) = 1 - 0,5 = 0,5$. Et comme les fréquences des 2 types de gamètes recombinées sont égales, nous aurons alors : $fq \gamma Vg^+eb^- = fq \gamma Vg^-eb^+ = 0,5 / 2 = 0,25$.

Conclusion : comme chaque type de γ a une $fq = 0,25$ cela signifie que les gènes sont donc portés par des paires de chromosomes différents. Autrement dit, les gènes sont indépendants et les proportions des phénotypes rencontrés sont de : 9/16 ; 3/16 ; 3/16 et 1/16.

Exemple d'un croisement pour la détermination des génotypes de parents à partir de leurs phénotypes et ceux de leurs descendants dans le cas d'un croisement à 2 caractères : le test cross dans le cas d'un dihybridisme

Le croisement des drosophiles sauvages $[Vg^+eb^+]$ avec des drosophiles mutées $[Vg^-eb^-]$ a donné les résultats suivants :

$$203 [Vg^+eb^+]$$

$$197 [Vg^+eb^-]$$

$$198 [Vg^-eb^+] \quad \text{total individus} = 800.$$

$$202 [Vg^-eb^-]$$

Interprétation :

- On est dans un cas de dihybridisme: 2 couple d'allèles: Vg^+/Vg^- ; eb^+/eb^-

- production de 4 phénotypes à la descendance :

* Si les parents sont de génotypes :

$$Vg^+eb^+/Vg^+eb^+ \times Vg^-eb^-/Vg^-eb^- \longrightarrow \text{un (1) seul phénotype : hypothèse rejetée}$$

$$Vg^+eb^+/Vg^-eb^- \times Vg^+eb^+/Vg^-eb^- \longrightarrow 04 \text{ phénotypes : hypothèse rejetée}$$

$$Vg^+eb^+/Vg^-eb^- \times Vg^-eb^+/Vg^-eb^+ \longrightarrow \text{un (1) seul phénotype : hypothèse rejetée}$$

Donc le génotype des parents ne peut être que le suivant : $Vg^+eb^+/Vg^-eb^- \times Vg^-eb^-/Vg^-eb^-$ mais qui reste à vérifier comme suit :

Le parent de génotype homozygote récessif $Vg\ eb / Vg\ eb$ produit un seul type de gamète : c'est le $Vg\ eb$ avec une $fq = 1$.

Le parent de génotype hétérozygote $Vg^+eb^+/Vg\ eb$ produit 4 types de gamètes qui sont : Vg^+eb^+ ; $Vg\ eb$ (gamètes parentaux) ; Vg^+eb et $Vg\ eb^+$ (gamètes recombinés) avec une fq de 0,25 chacun.

Le nombre de phénotypes possibles est de 4, avec des fréquences phénotypiques égales entre elles, soit de 0,25. Cela signifie que les gènes sont donc portés par des paires de chromosomes différents. Autrement dit, les gènes sont indépendants. Par conséquent, quand les gènes sont indépendants, la fréquence des phénotypes parentaux est égale à celle des phénotypes recombinés = 50% (résultat d'un brassage interchromosomique).

Le phénotype $Vg\ eb$ qui ne peut provenir que d'un génotype homozygote récessif de type $Vg\ eb/Vg\ eb$ (et donc d'un gamète $Vg\ eb$) explique forcément que la descendante ne peut être issue que d'un croisement entre un parent de génotype homozygote récessif $Vg\ eb / Vg\ eb$ et un autre de génotype hétérozygote $Vg^+eb^+/Vg\ eb$. Ce type de croisement est alors appelé croisement **test cross**.

Ainsi, dans un test cross, les fréquences phénotypiques de la descendance sont = aux fréquences gamétiques du parent hétérozygote.

2. Cas de gènes liés (ou liaison génétique)

On parle de liaison génétique, lorsque les gènes sont liés et donc portés par la même paire de chromosomes homologues. Lors de la méiose, les gènes liés ont tendance à rester ensemble, contrairement aux gènes indépendants, qui sont portés par des chromosomes différents.

Dans le cas de gènes liés, un hétérozygote produit 4 types de gamètes mais en quantités inégales, soient des fréquences qui dépendent de la fréquence (ou du %) de recombinaisons entre les 2 gènes ou les 2 loci.

Exemple :

Soit un individu hétérozygote dont les 2 couples d'allèles (a^+/a) et (b^+/b) sont liés. Il est de phénotype $a^+ b^+$ et de génotype $a^+ b^+ / a b$ avec : $a^+ > a$ et $b^+ > b$.

Nombre de gamètes possibles : 4 types et qui sont :

$a^+ b^+$ } gamètes types parentaux (TP) produits avec une fréquence de $fq = 1-P$;
 $a b$ } soit $fq\ gamète\ a^+ b^+ = fq\ gamète\ a b = (1-P)/2$
 avec P: est la fréquence de recombinaisons entre les 2 gènes a et b.

$a^+ b$ } gamètes types recombinés (TR) produits avec une fréquence de $fq = P$;
 $a b^+$ } soit $fq\ gamète\ a^+ b = fq\ gamète\ a b^+ = P/2$

Conclusion : l'individu hétérozygote produit 4 types de gamètes dont les 2 gamètes recombinés (TR) sont le résultat d'un crossing-over avec des fréquences faibles par rapport à celles des gamètes parentaux (TP) ($fq\ TP > fq\ TR$).

Exemple de croisement entre deux hétérozygotes dans le cas de gènes liés

Le déroulement de la méiose, comme la valeur de P (% recombinaison) entre 2 gènes, est la même pour les 2 sexes (σ et φ).

$a^+ b^+ / a b \times a^+ b^+ / a b$ Ainsi, le nombre de types de gamètes possibles/parent = $2^n = 2^2 = 4$.
 \downarrow \downarrow
 $a^+ b^+$ $a^+ b^+ : (1-P)/2$
 $a^+ b$ $a^+ b : P/2$ = fréquence des gamètes. La $fq\ gamète\ a^+ b^+ =$
 $a b^+$ $a b^+ : P/2$ La $fq\ gamète\ a^+ b^+ = fq\ gamète\ ab = (1-P)/2 = gamètes\ TP$.
 $a b$ $a b : (1-P)/2$ La $fq\ gamète\ a^+ b = fq\ gamète\ ab^+ = P/2 = gamètes\ TR$.

Tableau de croisements de 2 individus hétérozygotes (cas de gènes liés)

$\gamma \oplus$	$a^+ b^+$	$a^+ b$	$a b^+$	$a b$
$\gamma \otimes$	$(1-P)/2$	$P/2$	$P/2$	$(1-P)/2$
$a^+ b^+$ $(1-P)/2$	$\frac{a^+ b^+}{a^+ b^+}$ $\{a^+ b^+\}$ $(1-P)^2/4$	$\frac{a^+ b^+}{a^+ b}$ $\{a^+ b^+\}$ $P(1-P)/4$	$\frac{a^+ b^+}{a b^+}$ $\{a^+ b^+\}$ $P(1-P)/4$	$\frac{a^+ b^+}{a b}$ $\{a^+ b^+\}$ $(1-P)^2/4$
$a^+ b$ $P/2$	$\frac{a^+ b}{a^+ b^+}$ $\{a^+ b^+\}$ $P(1-P)/4$	$\frac{a^+ b}{a^+ b}$ $\{a^+ b\}$ $P^2/4$	$\frac{a^+ b}{a b^+}$ $\{a^+ b^+\}$ $P^2/4$	$\frac{a^+ b}{a b}$ $\{a^+ b\}$ $P(1-P)/4$
$a b^+$ $P/2$	$\frac{a b^+}{a^+ b^+}$ $\{a^+ b^+\}$ $P(1-P)/4$	$\frac{a b^+}{a^+ b}$ $\{a^+ b^+\}$ $P^2/4$	$\frac{a b^+}{a b^+}$ $\{a b^+\}$ $P^2/4$	$\frac{a b^+}{a b}$ $\{a b^+\}$ $P(1-P)/4$
$a b$ $(1-P)/2$	$\frac{a b}{a^+ b^+}$ $\{a^+ b^+\}$ $(1-P)^2/4$	$\frac{a b}{a^+ b}$ $\{a^+ b\}$ $P(1-P)/4$	$\frac{a b}{a b^+}$ $\{a b^+\}$ $P(1-P)/4$	$\frac{a b}{a b}$ $\{a b\}$ $(1-P)^2/4$

Ainsi, à partir de ce tableau, nous pouvons déterminer : les nombres de génotypes et phénotypes possibles avec leurs fréquences génotypiques et phénotypiques.

- Nombre de génotypes possibles = $3^n = 3^2 = 9$.

- Fréquences génotypiques : voir tableau : elles sont incluses avec les différents génotypes possibles indiqués en rouge.

- Nombre de phénotypes possibles = $2^n = 2^2 = 4$ et qui sont les suivants avec leurs fréquences phénotypiques qui sont = à la somme des fréquences génotypiques exprimant un même phénotype donné :

$$\begin{cases} a^+ b^+ \\ a^+ b \\ a b^+ \\ a b \end{cases} = \begin{cases} 2 + (1-P)^2 / 4 \\ 1 - (1-P)^2 / 4 \\ 1 - (1-P)^2 / 4 \\ (1-P)^2 / 4 \end{cases}$$

** Le Test Cross (hétérozygote X homozygote récessif) dans l'analyse de 2 caractères*

Dans un Test Cross, le phénotype des descendants révèle directement le nombre des gamètes produits par l'individu hétérozygote et la fréquence de ces gamètes est égale à la fréquence des phénotypes.

$$a^+ b^+ / a b \quad X \quad a b / a b$$

↓	↓
$a^+ b^+$ fq: $(1-P)/2$	$a b$ fq: 1
$a^+ b^-$ fq: $P/2$	
$a^- b^+$ fq: $P/2$	
$a^- b^-$ fq: $(1-P)/2$	

γ^{\ominus}	a b : 1	Fréquence génotypique = Fréquence phénotypique
γ^{\ominus}		
$a^+ b^+ \quad (1-P)/2$	$a^+ b^+ / a b \quad [a^+ b^+]$	$(1-P)/2 \times 1$
$a^+ b \quad (P/2)$	$a^+ b / a b \quad [a^+ b]$	$(P/2) \times 1$
$a b^+ \quad (P/2)$	$a b^+ / a b \quad [a b^+]$	$(P/2) \times 1$
$a b \quad (1-P)/2$	$a b / a b \quad [a b]$	$(1-P)/2 \times 1$

* fq des génotypes et des phénotypes des parentaux qui sont égales = $(1-P)/2 + (1-P)/2 = \underline{1-P}$.

* fq des génotypes et des phénotypes des recombinés qui sont égales = $P/2 + P/2 = \underline{P}$.

NB : distance entre 2 gènes liés (en cM) = somme des fq des gamètes recombinés X 100.

III. Quelques exceptions aux lois de Mendel

1. 1^{ère} exception : la semidominance ou codominance des allèles

Dans le cas des belles de nuit, il existe des plantes à fleurs rouges et autres à fleurs blanches. Leur croisement entre elles donne des belles de nuit en F1 à fleurs roses. Pendant que, le croisement de la F1 entre elles donne des belles de nuit en F2 à 3 phénotypes : 25% à fleurs blanches, 25% à fleurs rouges et 50% à fleurs roses.

Le croisement de belles de nuit à fleurs blanches entre elles donne toujours des belles de nuit à fleurs blanches. Le croisement de belles nuits rouges entre elles donne toujours des belles de nuit à fleurs rouges.

Parents : (blanches) X (rouges) \longrightarrow F1 (roses) 100%

F1 X F1 : [rose] X [rose] \longrightarrow F 2 [blanches] 25%
{ rouges } 25 %
{ roses } 50%

$$\begin{array}{ccc} \left\{ \begin{array}{l} \text{blanches} \\ \text{rouges} \end{array} \right\} & \begin{array}{c} \text{X} \left\{ \begin{array}{l} \text{blanches} \\ \text{rouges} \end{array} \right\} \\ \text{X} \left\{ \begin{array}{l} \text{blanches} \\ \text{rouges} \end{array} \right\} \end{array} \xrightarrow{\text{pendant que toujours}} & \left\{ \begin{array}{l} \text{blanches} \\ \text{rouges} \end{array} \right\} & \begin{array}{c} 100\% \\ 100\% \end{array} \end{array}$$

Interprétation :

* Nombre de caractères : il s'agit d'un seul caractère (monohybridisme) : couleur des fleurs

* **Mode d'expression des allèles** : en F1 tous les individus ont des fleurs roses. Or, dans le cas de la dominance et de la récessivité (1^{ère} loi de Mendel), les individus F1 ont tous le phénotype du parent dominant. Ici, le phénotype F1 est intermédiaire (rose) entre le rouge et le blanc. Les 2 allèles agissent avec la même force. On parle alors de semi ou codominance. Par conséquent, l'allèle gouvernant la couleur blanche est noté **b** et celui gouvernant la couleur rouge est noté **r**.

* *Génotype des parents, des individus de F1 et des individus de F2 :*

- les parents sont homozygotes de génotypes b/b (blanche) et r/r (rouge) : il s'agit de souches pures. Chaque parent produit un seul type de gamète b (blanche) et r (rouge) avec une fréquence identique = 1.

- les individus F1 sont hétérozygotes de génotypes b/r (ou r/b) (rose), constitués par l'union des gamètes b et r.

- les individus F2 sont constitués de 3 phénotypes : $\left[\begin{smallmatrix} b \\ r \end{smallmatrix} \right] = 1/4 = 0,25$ $\left[\begin{smallmatrix} br \\ b \end{smallmatrix} \right] = 1/2 = 0,5$ et $\left[\begin{smallmatrix} r \end{smallmatrix} \right] = 1/4 = 0,25$. Leurs génotypes seront les suivants :

Tableau de croisement (ou échiquier de Punnett) F1 X F1 = F2.

Parents :	b/b	X	r/r
Type gamète :	b		r
Fréquence :	1		1
Génotype F1 :	b/r		
F2 :	F1 X F1		
	b/r	b/r	

	b fq: 0,5	r fq: 0,5
b fq: 0,5	b/b [b] fq: 0,5 x 0,5=0,25	b/r [br] fq: 0,5 x 0,5=0,25
r fq: 0,5	b/r [br] fq: 0,5 x 0,5=0,25	r/r [r] fq: 0,5 x 0,5=0,25

Type gamète : b ; r b ; r

Selon le tableau de croisement, les individus F2 sont constitués de 3 génotypes : b/b : $f_q = 0,25$ (pour le phénotype blanc : $f_q = 0,25$) ; r/r : $f_q = 0,25$ (pour le phénotype rouge : $f_q = 0,25$) et b/r : $f_q = 0,50$ (pour le phénotype rose : $f_q = 0,50$).

Exception à la 1^{ère} loi de Mendel : les individus hétérozygotes de la F1 ont un phénotype intermédiaire (rose = rb) au lieu de 100% identiques au parent dominant. Ceci à cause de l'expression avec la même force, des 2 allèles présents chez ces hétérozygotes. On parle alors, de gènes ou d'allèles semi-ou codominants ($b = r$).

2. 2^{ème} exception : la létalité

Le croisement de souris jaunes (caractère mutant) entre elles ne donnent pas uniquement que des souris jaunes mais donne également des souris agoutis (agouti : poil blanc avec extrémité noire) (caractère sauvage).

$$\text{♂ [jaune]} \times \text{♀ [jaune]} \longrightarrow \begin{matrix} 2386 \text{ [jaune]} : 65,9\% \\ 1235 \text{ [agouti]} : 34,1\% \end{matrix}$$

Interprétation :

- **Nombre de caractères** : les souris croisées diffèrent par un seul caractère : couleur du pelage, il s'agit donc du monohybridisme.

- **Mode d'expression des allèles** : ce caractère s'exprime selon 2 aspects : couleur jaune déterminée par l'allèle a^+ et couleur agouti déterminée par l'allèle a . Dans la descendance F1, il y a apparition de 2 phénotypes : jaune et agouti avec 2 fois plus de souris jaunes que de souris agoutis. Donc l'allèle jaune est dominant par rapport à l'allèle agouti qui est récessif.

- **Génotype des parents et des descendants** :

$$\begin{array}{l} \text{Parents : } [a^+] \times [a^+] \longrightarrow [a^+] \text{ 2386 ; } [a] \text{ 1235} \\ \text{Génotype : } a^+/a \times a^+/a \qquad \qquad a^+/a^+ \qquad \qquad a/a \\ \text{Gamètes : } a^+, a \qquad \qquad a^+, a \end{array}$$

	a^+ fq: 0,5	a fq: 0,5
a^+ fq: 0,5	$a^+/a^+ [a^+]$	$a^+/a [a^+]$
a fq: 0,5	$a^+/a [a^+]$	$a/a [a]$

$[a^+] = 2/3$ $[a] = 1/3$

Le croisement de souris jaunes entre elles donne toujours des descendants avec 2 phénotypes : jaune et agouti avec 2 fois plus de souris jaunes que de souris agoutis.

Les souris jaunes sont donc toujours hétérozygotes a^+/a et n'existent pas à l'état homozygote dominant a^+/a^+ .

Comment expliquer la non viabilité (ou la mortalité) des souris homozygotes a^+/a^+ ?

L'allèle a^+ : doté d'un effet dominant pour la détermination de la couleur jaune (a^+) et d'un effet récessif (effet secondaire) qui cause la létalité (l).

L'allèle a : doté d'un effet récessif pour la détermination de la couleur agouti (a) et d'un effet dominant (effet secondaire) qui cause la viabilité (L).

	a^{+l}	a^L
a^{+l}	a^{+l}/a^{+l}	a^{+l}/a^L
a^L	a^{+l}/a^L	a^L/a^L

Le gène **a** responsable de la coloration du pelage et de la létalité est dit : gène **pléiotrope**.

Définition de la pléiotropie

Un gène pléiotrope, est un gène qui est responsable d'effets multiples et apparemment indépendants (situation dans laquelle une unique mutation affecte simultanément plusieurs caractères).

Définition d'un gène létal

Un gène létal est un gène déficient (malade) qui entraîne la mort chez les individus qui le possèdent. Les individus qui possèdent un génotype létal n'atteignent pas l'âge de la reproduction. La mort survient soit à l'état embryonnaire soit qu'il y a développement mais ces individus ne dépassent pas l'âge adulte. Ceci est vérifié dans le cas des souris jaunes où l'on trouve dans l'utérus un grand nombre d'embryons d'une femelle jaune fécondée par un mâle jaune.

L'exception porte sur les proportions suivantes :

$$\begin{array}{l} \text{Proportion de Mendel : } a^+/a \times a^+/a \longrightarrow 3/4 [a^+] \text{ et } 1/4 [a] \\ \text{Létalité : } a^+/a \times a^+/a \longrightarrow 2/3 [a^+] \text{ et } 1/3 [a] \end{array}$$

3. 3^{ème} exception : le polyallélisme

Jusqu'à présent, nous n'avons considéré que le cas le plus simple de 2 allèles déterminant 2 états distincts d'un même caractère. C'est le résultat d'une seule mutation pour un gène. Il arrive que le gène subisse plusieurs mutations différentes et soit représenté par plusieurs allèles. On parle dans ce cas de polyallélisme ou allèles multiples.

Exemple 1 :

La coloration du pelage chez le lapin domestique se présente sous plusieurs aspects où chacun d'eux est déterminé par un allèle :

* Type sauvage : gris brun \longrightarrow C : allèle sauvage

* Chinchilla : uniforme argenté \longrightarrow C^{ch} : allèle muté

* Himalayen : blanc (sauf l'extrémité) \longrightarrow C^h

* Albinos : blanc sans pigment \longrightarrow c ou a : allèle muté.

L'allèle sauvage C lui correspond 3 allèles mutés différents qui ont le même locus sur les chromosomes homologues. Les effets de cette série allélique composée de 4 allèles vont nuancer la couleur du pelage entre sauvage et albinos.

3 allèles mutés \longrightarrow 3 mutations différentes du même gène. C > C^{ch} C^h > c : C dominant / C^{ch} dominant / C^h dominant / c.

VI. Le Polyhybridisme

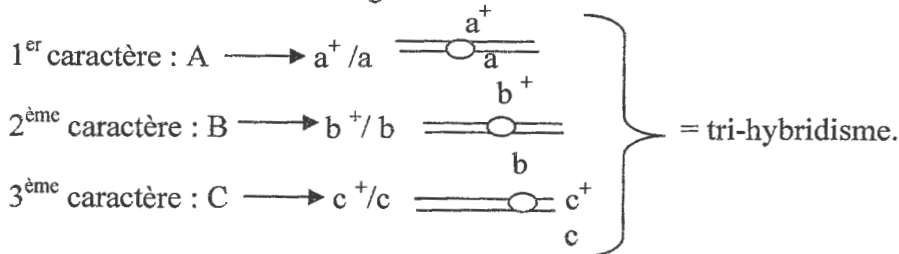
C'est la transmission de plus de 2 caractères, donc l'intervention de plusieurs couples alléliques différents. Il peut s'agir alors de :

- 3 caractères, donc 3 paires d'allèles (3 gènes) : c'est le tri-hybridisme ;
- 4 caractères : tétra-hybridisme ;
- 5 caractères : penta-hybridisme.

Selon Mendel, les principes de ségrégation et d'assortiment (assemblage) ou de liaisons indépendantes pouvaient aussi s'appliquer au polyhybridisme.

1. Cas de la ségrégation indépendante

On considère 3 caractères déterminés par un couple d'allèles chacun et portés par 3 paires de chromosomes homologues et différentes.



Soit le croisement entre 2 individus $[a^+ b^+ c^+] \times [a b c] \longrightarrow F1 = [a^+ b^+ c^+]$;
soit 100% d'individus identiques : $a^+ / a^+ b^+ / b^+ c^+ / c^+ \times a / a b / b c / c \longrightarrow a^+ / a b^+ / b c^+ / c$.

Les gamètes : $a^+ b^+ c^+$ et $a b c$; soient des fréquences identiques = 1.

Le croisement $F1 \times F1 \longrightarrow F2$ avec 8 phénotypes différents soit $2^n = 2^3 = 8$.

Chaque individu $F1$ donne 8 types de gamètes avec des fréquences égales entre elles et égales à $1/8 = 0,125$; soit $2^n = 2^3 = 8$.

Nombre de génotypes de $F2 = 27$; soit $3^n = 3^3 = 27$ (voir tableau).

$F1 \times F1 : [a^+ b^+ c^+] \times [a^+ b^+ c^+] = \text{phénotype}$

Génotypes: $a^+ b^+ c^+ / a b c \times a^+ b^+ c^+ / a b c$

$a^+ b^+ c^+ = 0,125$

$a b c = 0,125$

$a^+ b^+ c = 0,125$

$a b c^+ = 0,125$

$a b^+ c^+ = 0,125$

$a^+ b c = 0,125$

$a^+ b c^+ = 0,125$

$a b^+ c = 0,125$

} = 8 types de gamètes possibles, avec leurs fréquences.

Couple d'allèles	Nbre phenotype F2	Nombre γ F1	Nbre génotypes F2
3	$2^3 = 8$	$2^3 = 8$	$3^3 = 27$

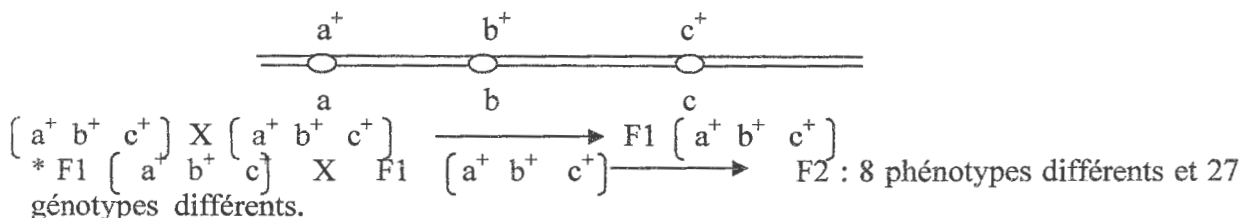
* Test Cross (hétérozygote X homozygote récessif dans le cas de 3 caractères :

On considère le croisement suivant : $\text{♀ } a^+ b^+ c^+ / a b c \times \text{♂ } a b c / a b c$ soit un nombre de types de gamètes pour la ♀ de 8 (2^3) avec une fréquence = 0,125 (hétérozygote) et pour le ♂ de 1 (homozygote) avec une fréquence = 1. Pour la descendance, on aura alors : nombre de génotypes = 27 (2^3) ; nombre de phénotype = ; et la fréquence génotypique = à la fréquence phénotypique = 0,125 = fréquence gamétique de l'individu hétérozygote, soit ici dans notre cas la ♀ .

$\gamma \text{ ♀}$	$a^+ b^+ c^+$	$a^+ b^+ c$	$a^+ b c$	$a b^+ c^+$	$a b c^+$	$a b^+ c$	$a^+ b c^+$	$a b c$
$\gamma \text{ ♂}$	$fq = 0,125$	$fq = 0,125$	$fq = 0,125$	$fq = 0,125$	$fq = 0,125$	$fq = 0,125$	$fq = 0,125$	$fq = 0,125$
$a b c$	$a^+ b^+ c^+$	$a^+ b^+ c$	$a^+ b c$	$a b^+ c^+$	$a b c^+$	$a b^+ c$	$a^+ b c^+$	$a b c$
$fq = 1$	$a b c$	$a b c$	$a b c$	$a b c$	$a b c$	$a b c$	$a b c$	$a b c$
	$[a^+ b^+ c^+]$	$[a^+ b^+ c]$	$[a^+ b c]$	$[a b^+ c^+]$	$[a b c^+]$	$[a b^+ c]$	$[a^+ b c^+]$	$[a b c]$
	0,125	0,125	0,125	0,125	0,125	0,125	0,125	0,125

2. Cas de gènes liés (ou liaison génétique)

Dans ce cas, les 3 gènes sont liés et sont donc portés par la même paire de chromosomes.



* pour ce cas de gènes liés, l'individu hétérozygote produit 8 types de gamètes avec des proportions différentes et les gamètes TP (type parentaux) sont produits avec une fréquence > à la fréquence TR (type recombinés) ; contrairement, au cas de gènes non liés, où les proportions de gamètes sont égales (1/8).

Exemple de croisement dans le cas de gènes liés chez la drosophile

L'étude de crossing-over unique, qui se produit entre 2 gènes liés, permet de déterminer la distance génétique qui les sépare. Pour avoir une distance plus juste, il faut avoir plus d'un crossing-over ; donc il faut étudier 3 gènes liés ou plus pour permettre d'établir l'ordre de ces gènes, puis la distance qui les sépare.

On considère des croisements, qui font intervenir 3 paires d'allèles (3 gènes). 3 allèles sont mutants récessifs. Ils sont respectivement responsables : de la couleur du corps et de celle des yeux ainsi que de la longueur des ailes ; soit :

- couleur du corps : black (b) ; couple d'allèles : b^+/b .
- couleur des yeux : pourpre (pr) ; couple d'allèles : pr^+/pr .
- longueur des ailes : vestigiale (vg) ; couples d'allèles : vg^+/vg .

Les allèles sauvages (avec indice +) dominent les allèles mutants (sans indice).

1^{er} type de croisement : $\left[\begin{array}{c} pr^+ \ b^+ \ vg^+ \\ pr^+ \ b^+ \ vg^+ \end{array} \right] \times \left[\begin{array}{c} pr \ b \ vg \\ pr \ b \ vg \end{array} \right] \longrightarrow F1 = \left[\begin{array}{c} pr^+ \ b^+ \ vg^+ \\ pr^+ \ b^+ \ vg^+ \end{array} \right]$
 2^{ème} type de croisement : $\sigma \left[\begin{array}{c} pr^+ \ b^+ \ vg^+ \\ pr^+ \ b^+ \ vg^+ \end{array} \right] \times \varphi \left[\begin{array}{c} pr \ b \ vg \\ pr \ b \ vg \end{array} \right] \longrightarrow \begin{array}{l} 50\% \left[\begin{array}{c} pr^+ \ b^+ \ vg^+ \\ pr^+ \ b^+ \ vg^+ \end{array} \right] \text{ et} \\ 50\% \left[\begin{array}{c} pr \ b \ vg \\ pr \ b \ vg \end{array} \right] \end{array}$
 3^{ème} de type de croisement : $\varphi \left[\begin{array}{c} pr^+ \ b^+ \ vg^+ \\ pr^+ \ b^+ \ vg^+ \end{array} \right] \times \sigma \left[\begin{array}{c} pr \ b \ vg \\ pr \ b \ vg \end{array} \right]$

TOTAL : 2440	$\left[\begin{array}{c} pr^+ \ b^+ \ vg^+ \\ pr \ b \ vg \end{array} \right]$	989	} = TP (type parentaux)
	$\left[\begin{array}{c} pr^+ \ b \ vg \\ pr \ b^+ \ vg \end{array} \right]$	963	
	$\left[\begin{array}{c} pr^+ \ b^+ \ vg \end{array} \right]$	161	} = TR (type recombinés)
	$\left[\begin{array}{c} pr \ b \ vg^+ \end{array} \right]$	156	
	$\left[\begin{array}{c} pr \ b^+ \ vg \end{array} \right]$	87	
	$\left[\begin{array}{c} pr^+ \ b \ vg^+ \end{array} \right]$	65	
	$\left[\begin{array}{c} pr \ b^+ \ vg^+ \end{array} \right]$	11	
	$\left[\begin{array}{c} pr^+ \ b \ vg \end{array} \right]$	08	

Interprétation :

- Nombre de caractères mis en jeu : 3 caractères.
- les allèles sauvages sont dominants par rapport aux allèles mutants.
- Les parents sont purs, car F1 est uniforme (1 seul phénotype) (1^{er} type de croisement).
- Les femelles F1 (3^{ème} type de croisement) produisent 8 types de gamètes de fréquences différentes : TP > TR ; donc les 3 gènes sont liés.

1^{er} croisement: $pr^+ \ b^+ \ vg^+ / pr^+ \ b^+ \ vg^+ \times pr \ b \ vg / pr \ b \ vg \longrightarrow F1 \left[\begin{array}{c} pr^+ \ b^+ \ vg^+ \\ pr^+ \ b^+ \ vg^+ \end{array} \right] ; pr^+ \ b^+ \ vg^+ / pr \ b \ vg$.

2^{ème} croisement: $\sigma \ F1 : pr^+ \ b^+ \ vg^+ / pr \ b \ vg \times \varphi \ pr \ b \ vg / pr \ b \ vg \longrightarrow \begin{array}{l} 50\% \ pr^+ \ b^+ \ vg^+ / pr \ b \ vg \\ 50\% \ pr \ b \ vg / pr \ b \ vg \end{array} \left. \vphantom{\begin{array}{l} 50\% \\ 50\% \end{array}} \right\} 100\% \text{ TP ;}$

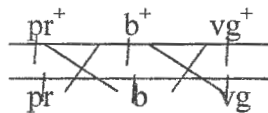
Il y a donc, liaison absolue des 3 gènes.

- Pour ce 2^{ème} type de croisement, il y a seulement 2 types de gamètes parentaux (TP), parce qu'il n'y a pas de crossing-over, car le mâle drosophile, dont le génotype est hétérozygote et qui normalement doit produire par crossing-over d'autres types de gamètes recombinés (TR), n'a pas pu les produire, à cause de l'emplacement de ses gènes qui sont très proches (c'est l'exception même du mâle drosophile). Ce 2^{ème} croisement est un Test Cross (individu hétérozygote X individu homozygote récessif).

- Le 3^{ème} croisement est un Test Cross également (individu hétérozygote X individu homozygote récessif) ; mais ici, comme l'individu hétérozygote concerne la femelle drosophile et non le mâle, cette dernière a pu donner 8 types de gamètes mais avec des fréquences différentes à celles des phénotypes à cause de la liaison génétique (gènes liés).

- **L'ordre des gènes** : comme il y a plus de 2 gènes, il faut donc déterminer leur ordre d'emplacement. Pour cela, il faut voir les fréquences des individus issus de gamètes type recombinés (TR) (*la distance des gènes est proportionnellement = à leurs fréquences*) résultant d'un crossing-over simple (1 crossing-over), qui sont de faibles fréquences, et de ceux qui sont issus d'un crossing-over double (2 crossing-over), dont les fréquences sont encore plus faibles.

On considère l'ordre de l'énoncé : pr b vg et voir s'il est juste ou non ?



→ * zéro (0) crossing-over : $\begin{matrix} pr^+ & b^+ & vg^+ \\ pr & b & vg \end{matrix}$

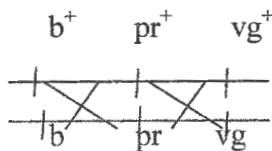
→ * un (1) crossing-over (pr-b) : $\begin{matrix} pr^+ & b & vg : 08 \\ pr & b^+ & vg^+ : 11 \end{matrix}$

→ * un (1) crossing-over (b-vg) : $\begin{matrix} pr^+ & b^+ & vg : 161 \\ pr & b & vg^+ : 156 \end{matrix}$

→ * deux (2) crossing-over (pr-b) et (b-vg) : $\begin{matrix} pr^+ & b & vg^+ : 65 \\ pr & b^+ & vg : 87 \end{matrix}$

Partant du principe que les gamètes issus d'un double crossing-over, donnent naissance à des individus à très faibles fréquences ; en faisant la comparaison des résultats obtenus, on remarque que les gamètes issus des doubles crossing-over correspondent à des fréquences > à celles des gamètes issus d'un crossing-over simple (65 et 87 > 08 et 11) ; donc l'ordre **pr b vg**, n'est pas l'ordre réel des gènes (résultats, non conforme à la règle).

On considère alors, l'ordre suivant : b pr vg.



→ * un (1) crossing-over (b-pr) : $\begin{matrix} b^+ & pr & vg : 87 \\ b & pr^+ & vg^+ : 65 \end{matrix}$

→ * un (1) crossing-over (pr-vg) : $\begin{matrix} b^+ & pr^+ & vg : 161 \\ b & pr & vg^+ : 156 \end{matrix}$

→ * deux (2) crossing-over (b-pr) et (pr-vg) : $\begin{matrix} b^+ & pr & vg^+ : 11 \\ b & pr^+ & vg : 08 \end{matrix}$

Les gamètes issus d'un double crossing-over, correspondent bien aux individus aux faibles fréquences 11 et 08, c'est donc l'ordre réel des gènes.

* Calcul De la distance entre les gènes

- Calcul du % de recombinaisons (% d'individus issus de crossing-over) entre les gènes 2 à 2 pour la détermination de la distance entre les gènes en vue de l'établissement de la carte génétique :

% recombinaison = (nombre d'individus recombinés / nombre d'individus total) x 100.

$$\text{entre b et pr : } \frac{(87 + 65 + 11 + 8)}{2440} * 100 = 7\% \implies d(b\text{-pr}) = 7 \text{ cM.}$$

$$\text{entre pr et vg : } \frac{(156 + 161 + 11 + 8)}{2440} * 100 = 13,8\% \implies d(pr\text{-vg}) = 13,8 \text{ cM.}$$

$$\text{entre b-vg : } \frac{87+65+11+8+156+161+11+8}{2440} * 100 = 20,8\% \implies d(b\text{-vg}) = 20,8 \text{ cM.}$$

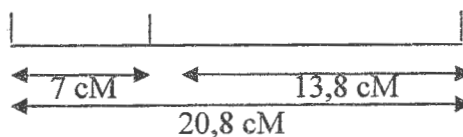
Ainsi, si le gène **pr** n'avait pas été pris en considération entre **b** et **vg** (autrement dit si on avait pris uniquement 2 gènes c'est-à-dire **b** et **vg**), on n'aurait pas détecté le double crossing-over intervenu entre **b** et **vg**.

On aurait donc, calculer la distance : $d(b\text{-vg}) = \frac{87 + 65 + 161 + 156}{2440} * 100 = 19\%$.

L'erreur d'évaluation aurait été de 1,8% (20,8% - 19%) soit 1,8 cM. La sous-estimation devient alors importante, quand les distances sont grandes par négligences des doubles crossing-over (*pour rappel, plus la distance entre les gènes est grande, plus est la fréquence d'apparition des crossing-over est plus importante*).

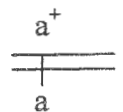
- Etablissement de la carte génétique : la carte génétique, est la représentation linéaire des distances qui séparent les gènes sur un chromosome donné.

Ex : 3 gènes b, pr, vg :



La recombinaison génétique, est le résultat d'un crossing-over ; et la conception d'un crossing-over est basée sur les certitudes suivantes :

- les gènes ou les loci sont alignés en ordre sur le chromosome ;
- les allèles a^+ et a /ex. occupent des loci identiques sur les 2 chromosomes homologues.



Le crossing-over, se produit au stade pachytène de la prophase I, lors de l'appariement des chromosomes homologues représentés chacun par 2 chromatides.

N.B : quand le % de recombinaisons = 50 %, automatiquement celui des parentaux = 50% (TP +TR= 100%) ; ce qui implique que les gènes sont indépendants.

V. Détermination génétique du sexe et hérédité liée au sexe

1. Détermination génétique du sexe

La plupart des animaux et de nombreux végétaux présentent un dimorphisme sexuel. Un individu peut être soit mâle, soit femelle. Dans la majorité des cas, le sexe est déterminé par des chromosomes sexuels particuliers. Dans un organisme, il y a 2 catégories de chromosomes : sexuels et autosomes. La plupart des chromosomes d'un génome (patrimoine génétique d'un organisme comprenant l'ensemble des gènes) sont des autosomes. Les chromosomes sexuels sont bien moins nombreux et les organismes diploïdes comportent une seule paire.

1.1. Exemple de détermination du sexe chez la drosophile

Chaque espèce est caractérisée par son caryotype qui représente l'ensemble de sa garniture chromosomique.

Chez la drosophile, il existe 6 chromosomes autosomes communs aux 2 sexes, et 2 chromosomes sexuels : femelle = $6A + XX$; Mâle = $6A + XY$.

Ainsi, chez la femelle, tous les chromosomes s'apparient 2 à 2 ; pendant que chez le mâle, les 6A s'apparient 2 à 2 mais le X et le Y ne sont que partiellement homologues. Le Y : joue un rôle dans l'apparition des caractères sexuels ♂ ; et le X : joue un rôle dans le déterminisme des facteurs féminisants.

1.2. Exemple de détermination du sexe chez l'homme

Les cellules du corps humain contiennent 46 chromosomes : 22 paires homologues d'autosomes + 1 paire sexuelle (2 chromosomes XX ou XY). Chez la femme, il existe une paire de chromosomes sexuels identiques appelés chromosomes XX ; pendant que Chez l'homme, il existe une paire de chromosomes non identiques, appelés chromosomes XY. Le chromosome Y est nettement plus court que le chromosome X. On dit que la femme est le sexe homogamétique et l'homme est le sexe hétérogamétique.

Caryotype : $2n = 46$ —→ Femme = $44A + XX$ —→ 1 seul type γ : $22 A + X$: fréquence = 1
 Homme = $44A + XY$ —→ 2 types de γ : soit $22 A + X$: fréquence = 0,5 ou $22 A + Y$: fréquence = 0,5.

2. Hérédité liée au sexe

On parle d'hérédité liée au sexe, lorsque le mode de transmission d'un caractère résulte du fait que le gène contrôlant ce caractère est localisé sur les chromosomes du sexe. Selon la localisation des gènes, on définit 3 types d'hérédités liées au sexe : - hérédité liée à X - hérédité liée à Y - et hérédité partiellement liée au sexe.

Le mode de transmission des gènes situés sur les chromosomes sexuels diffère de celui des gènes présents sur les chromosomes autosomes.

2.1. Hérédité liée à X

a. Exemple chez la drosophile

Chez la drosophile, la coloration des yeux est différenciée par 2 allèles d'un gène situé dans une région différentielle du chromosome X.

1^{er} croisement

On croise une souche de drosophile femelle aux yeux blancs avec une souche mâle aux yeux rouges. En F1, les descendants présentent 2 phénotypes : mâles aux yeux blancs et femelles aux yeux rouges.

2^{ème} croisement

Les individus F1 sont croisés entre eux et donnent en F2 des mâles aux yeux rouges et des mâles aux yeux blancs + des femelles aux yeux rouges et des femelles aux yeux blancs.

Interprétation

- **Nombre de caractères** : un (1) seul caractère, couleur des yeux. Il s'agit de monohybridisme.

- **Mode de transmission** : en F1 : obtention de 2 phénotypes = mâles aux yeux blancs et femelles aux yeux rouges. Il s'agit d'hétérogénéité de F1. Ce qui fait une exception à la 1^{ère} loi de Mendel (uniformité de toute la F1). Les 2 phénotypes sont répartis en fonction du sexe. Mâle blanc et femelle rouge. Cette répartition ne s'explique que si le gène de la coloration de l'œil est portée par les chromosomes X ou Y. Il ne peut s'agir du chromosome Y, car les femelles sont concernées par ce caractère. Donc la couleur est portée par le chromosome X. Il s'agit donc d'une transmission par les chromosomes sexuels et dans ce cas par le chromosome X : c'est une hérédité liée au sexe.

Transmission : parent mâle \rightarrow descendant femelle et parent femelle \rightarrow descendant mâle

- **Mode d'expression** : Il s'agit de 2 allèles (rouge et blanc) et comme les femelles hétérozygotes ont les yeux rouges, donc l'allèle rouge est dominant par rapport à l'allèle blanc : $b^+ > b$.

- **Génotype des parents, F1 et F2** :

- Parents : femelles aux yeux blancs x mâles aux yeux rouges

Génotype : $\text{♀ } X^b / X^b$ x $\text{♂ } X^{b+} / Y$
 Gamètes : $X^b ; X^b$ x $X^{b+} ; Y$
 Fréquences : 1 1/2 ; 1/2

Tableau de croisement des parents :

$\text{♂ } X^{b+} / Y$ $\text{♀ } X^b / X^b$	$X^{b+} : \text{frq} = 1/2$	$Y : \text{frq} = 1/2$
$X^b : \text{frq} = 1$	X^{b+} / X^b Frq génotypique : 1/2 50% femelles rouges	X^b / Y Frq génotypique : 1/2 50% mâles blancs

Donc, F1 est composée de 50% de femelles aux yeux rouges à génotype X^{b+} / X^b et de 50% de mâles aux yeux blancs à génotype X^b / Y .

- $F2 = F1 \times F1$.

Femelles aux yeux rouges x Mâles aux yeux blancs

Génotype : $\text{♀ } X^{b+} / X^b$ x $\text{♂ } X^b / Y$
 Gamètes : $X^{b+} ; X^b$ x $X^b ; Y$
 Fréquences : 1/2 ; 1/2 1/2 ; 1/2

Tableau de croisement F1 x F1

$\text{♂ } X^b / Y$ $\text{♀ } X^{b+} / X^b$	$X^b : \text{frq} = 1/2$	$Y : \text{frq} = 1/2$
$X^{b+} : \text{frq} = 1/2$	X^{b+} / X^b Frq génotypique : 1/4 25% femelles rouges	X^{b+} / Y Frq génotypique : 1/4 25% mâles rouges
$X^b : \text{frq} = 1/2$	X^b / X^b Frq génotypique : 1/4 25% femelles blancs	X^b / Y Frq génotypique : 1/4 25% mâles blancs

Donc, F2 est composée de 25% de femelles aux yeux rouges à génotype X^{b+} / X^b ; de 25% de femelles aux yeux blancs à génotype X^b / X^b ; de 25% de mâles aux yeux rouges à génotype X^{b+} / Y et de 25% de mâles aux yeux blancs à génotype X^b / Y .

b. Exemple chez l'homme

Chez l'homme, les cas de maladies les plus familiers liés au sexe sont : l'**hémophilie** (maladie caractérisée par des hémorragies prolongées dues à l'absence de facteur de coagulation dans le sang) et le **daltonisme** (absence de perception ou confusion de certaines couleurs, particulièrement le rouge et le vert). Les deux gènes sont portés par le chromosome X et sont récessifs.

*** Cas de l'hémophilie :**

Ainsi, les enfants nés d'un homme hémophile ($X^h Y$) et d'une femme normale homozygote ($X^{h+} X^{h+}$), sont tous phénotypiquement normaux (X^{h+}/X^h ; X^{h+}/Y). Cependant, les filles sont hétérozygotes et génétiquement porteuses de la maladie (X^{h+}/X^h).

Parents : mâle ~~hémophile~~ femelle normale

Génotype : ♂ X^h/Y x ♀ X^{h+}/X^{h+}

Gamètes : X^h, Y x X^{h+}, X^{h+}

Fréquences : $1/2; 1/2$ x 1

Croisement des parents		
$\gamma \text{ ♂}$ $\gamma \text{ ♀}$	X^h : frq = $1/2$	Y : frq = $1/2$
X^{h+} : frq = 1	X^{h+}/X^h Frq génotypique : $1/2$ 50% femelles normales mais porteuses de la maladie	X^{h+}/Y Frq génotypique : $1/2$ 50% mâles normaux

Maintenant, si le père est normal (X^{h+}/Y) et la femme est hémophile (X^h/X^h), on aura alors : 50% de garçons hémophiles ($X^h Y$) et 50% de filles phénotypiquement normales mais à nouveau porteuses de la maladie (X^{h+}/X^h).

X^{h+}/Y x ♀ X^h/X^h

↓
 X^{h+}/X^h et X^h/Y

*** Cas du daltonisme :**

Cette maladie touche plus les hommes que les femmes. Dans une population, la fréquence du gène d = $1/12$. Ainsi :

- la fq des hommes daltoniens est : $X^d/Y = fq \ d = 1/12$;

- la fq des femmes daltoniennes est : $X^d/X^d = fq \ X^d \times fq \ X^d = 1/12 \times 1/12 = 1/144$.

- L'homme étant homozygote pour le gène d, la fq pour qu'il soit daltonien est égale à la fq de ce gène = $1/12$.
- La femme possède 2X, pour qu'elle soit daltonienne, il faudrait qu'elle soit homozygote pour le gène d = $1/144$.
- La femme peut être hétérozygote (conductrice) et normale. Dans ce cas, l'allèle d^+ masque l'allèle d.
- La fréquence des hommes daltoniens est 12 fois plus grande que celle des femmes.

2.2. Hérité liée à Y

Les gènes sont localisés sur le segment différentiel de Y et ils n'ont pas d'allèle sur le chromosome X (chromosome homologue). Et comme le chromosome Y n'est présent que chez le sexe mâle, donc cette hérédité se transmet de père en fils. On parle ainsi d'hérédité holandrique. **Ex** : Hypertrichose (poils dans les oreilles) X/Y^p .

2.3. Hérité liée au sexe de manière partielle

On parle d'hérité liée partiellement au sexe, lorsque les gènes contrôlant le caractère sont localisés sur les 2 segments homologues des chromosomes sexuels X et Y. Ces gènes peuvent être échangés par crossing-over comme les gènes autosomes. **Ex** : le gène récessif bobbed (bb = coupé court) chez la drosophile. Ce gène à l'état homozygote, réduit les soies abdominales et provoque plusieurs autres anomalies de l'abdomen chez la drosophile.

2.4. Hérité contrôlée par le sexe

On parle d'hérité contrôlée par le sexe, lorsque l'expression phénotypique d'un caractère, et non son mode de transmission, est contrôlée par le sexe.

* Cas d'hérité contrôlée par le sexe chez certaines races de mouton :

Chez certaines races de mouton, la présence ou l'absence de cornes ne dépend pas uniquement du génotype mais aussi du sexe de l'individu.

- Race « Suffolk » mâle et femelle sont décornés, de génotype h/h
- Race « Dorset » mâle et femelle sont cornés, de génotype H/H.

On croise les 2 races entre elles :

Mâle H/H x Femelle h/h
 \downarrow
 F1 : H/h (mâles cornés ; femelles décornées)

F1 x F1 = F2 soit H/h x H/h (mâles cornés x femelles décornées)

	H	h
H	H/H mâles et femelles cornés	H/h mâle cornés ; femelle décornées
h	H/h mâle cornés ; femelle décornées	h/h mâles et femelles décornés

Conclusion : le caractère « présence de cornes » s'exprime chez les mâles comme chez les femelles lorsqu'ils sont à l'état homozygote ; mais à l'état hétérozygote, il ne s'exprime que chez les mâles. Ce qui explique que l'expression phénotypique de ce caractère, et non son mode de transmission, est contrôlée par le sexe.

* Cas d'hérité contrôlée par le sexe chez l'espèce humaine

Chez l'homme, certaines affections sont contrôlées par le sexe telle que la Calvitie. Le gène qui en est responsable est dominant chez l'homme et récessif chez la femme. En plus chez cette dernière, même lorsque le couple allélique responsable de la calvitie est homozygote, l'expression du gène est très faible.

Conclusion

L'hérité liée au sexe, bien que montrant des résultats phénotypique et génotypique différents de l'hérité autosomale, a confirmé la théorie chromosomique des gènes, c'est-à-dire que les gènes sont portés par les chromosomes.