

La génétique formelle

1. Rappel :

Génétique : Science qui étudie l'hérédité et les gènes. La génétique doit intégrer deux forces opposées : le côté hérédité (transmission fidèle) et le côté variation observée (polymorphisme).

La génétique formelle est l'étude de la transmission des caractères héréditaires.

Gène : élément physique et fonctionnel de l'hérédité qui transmet une information d'une génération à la suivante. Physiquement, c'est une séquence nucléotidique d'ADN nécessaire à la synthèse d'un polypeptide ou d'un ARN fonctionnel.

Dans les cellules diploïdes ($2n$ chromosomes), il y a un lot de chromosomes venant du parent mâle et un du parent femelle. Les chromosomes identiques morphologiquement qui forment ce lot, sont dits : « chromosomes homologues ». Les gamètes(n) contiennent la moitié des chromosomes des cellules somatiques, on dit qu'ils sont haploïdes.

Exemple : Chez l'homme : $2n = 46$ (23 chromosomes homologues : 22 paires d'autosomes et 1 paire de gonosomes).

Organisme diploïde ($2n$) : organisme qui possède deux chromosomes homologues et qui possède deux allèles de chaque gène.

Les organismes haploïdes(n) ne contiennent qu'un seul allèle de chaque gène dans leurs cellules.

Toute cellule (individu) haploïde ne contenant qu'un seul exemplaire de chacun des chromosomes qui constituent son génome, ne contient qu'un seul allèle, sauvage ou mutant, de chaque gène.

2. Génétique mendélienne des organismes diploïdes

Un caractère : tous paramètres observés 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. 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».

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 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.

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.

Souche pure ou lignée pure : il s'agit d'organismes homozygotes pour la quasi-totalité de leurs loci. On fabrique 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.

Dihybridisme : quand un croisement fait intervenir deux couples d'allèles (2 gènes).

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.

1. Monohybridisme

Le gène est l'unité fondamentale de l'hérédité, son étude repose sur les critères suivants :

1) Le choix du matériel

Il est important pour toute étude génétique d'utiliser des organismes de manipulation facile et donnant à chaque génération une descendance nombreuse pour permettre une étude statistique fiable.

2) Choix du caractère

Les caractères étudiés doivent être faciles à observer.

3) Etude de peu de caractères à la fois

La transmission d'un caractère monofactoriel varie selon que le gène est dominant ou récessif, autosomique ou lié au chromosome sexuel.

A- Expérience de Mendel

Le premier chercheur ayant utilisé de véritables techniques génétiques fut **Gregor Mendel** en 1856. Mendel réalisa une série d'expériences d'hybridation de variétés de pois portant sur sept caractères différents.

I- La méthode de Mendel

Première Génération

Il croise, lui-même, deux variétés pures de pois

• Différent par 1 caractère : croisement **monohybride**

• Différent par 2 caractères : croisement **dihybride**

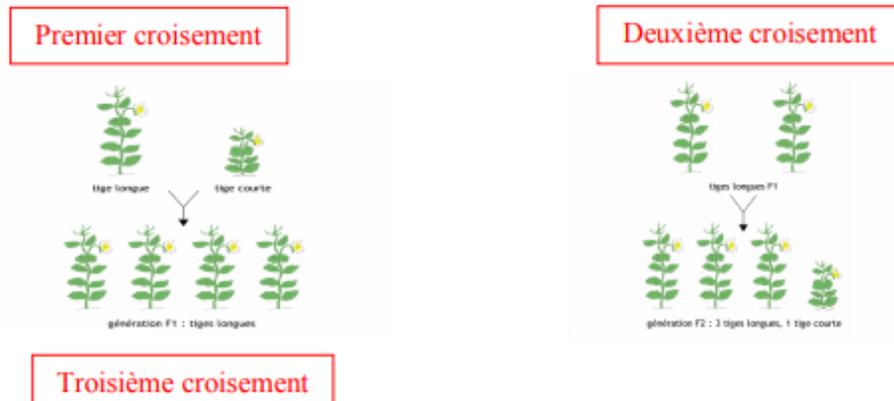
- ✓ Il récolte les graines puis les sème
- ✓ Les graines deviennent des plants adultes
- ✓ Il observe la génération filiale F1

Deuxième Génération

Il laisse les plants de la F1 (devenue adulte) s'autopolliniser puis s'autoféconder

- ✓ Il récolte les graines puis les sème
- ✓ Les graines deviennent des plants adultes
- ✓ Il observe la génération filiale F2

Caractère étudié : taille de la tige.



P3 : F2 tige courte x F2 tige courte → F3: 100% tige courte (lignée pure)
 P3 : F2 tige longue x F2 tige longue → F3: 100% tige longue (lignée pure)
 P3 : F2 tige longue x F2 tige longue → F3: 3/4 tige longue ; 1/4 tige courte

Parmi les plantes F2 à tige longue 1/3 sont pures et 2/3 se comportaient comme les hybrides F1. La première génération F1 présentait uniformément une tige longue. Pour expliquer ce phénomène, Mendel introduit le concept de caractères **dominants ou récessifs**, le caractère dominant apparaît chez les individus de la première génération.

Réapparition du phénotype récessif en F2 et le rapport moyen de cette génération est de 3 : 1. Tous les caractères étudiés chez le pois ont reproduit les mêmes résultats : F1 uniforme pour le caractère dominant (tableau 1) et F2 constituée de deux phénotypes (dominant et récessif) dans les proportions 3/4 et 1/4.

Fig 1 : Phénotypes dominants et récessifs des sept caractères différents chez le pois.

	Aspect du pois	Couleur du pois	Couleur des fleurs	Aspect des gousses	Couleur des gousses	Taille des tiges	Position des fleurs
Allèle dominant	 Lisse	 Jaune	 Mauve	 Lisse	 verte	 Longue	 Axiale
Allèle récessif	 Ridé	 Verte	 blanche	 Renflé	 jaune	 Naine	 Terminale

On parle de :

- 1) Génotype pour définir la constitution génétique d'un individu, AA, Aa, aa
- 2) Phénotype représente le caractère exprimé
- 3) Théorie chromosomique du gène : L'observation de la formation des bivalents et la séparation des chromosomes au cours de la méiose avec la comparaison de la ségrégation des facteurs mendéliens permet d'émettre **la théorie chromosomique de l'hérédité : Les gènes sont situés sur les chromosomes.**

Un génotype homozygote dominant pour le gène, lorsqu'un individu porte des allèles dominants, le phénotype sera de type dominant (figure 2).

Un génotype homozygote récessif pour le gène, lorsque les allèles sont récessifs, le phénotype sera de type récessif.

Un génotype hétérozygote pour le gène, où chacun des chromosomes porte un allèle différent. On parle d'individus hybrides pour un caractère donné. Le phénotype sera de type dominant.

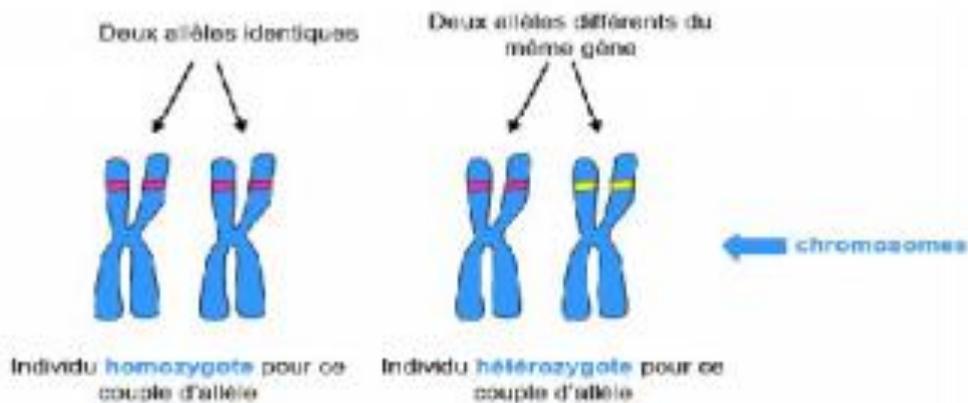


Figure 2 : Combinaison d'allèles pour un gène donné

Conclusion :

Le modèle établi par Mendel a permis d'expliquer le phénomène d'hérédité et a annulé la théorie des mélanges. Grâce à ses travaux, il avait formulé les premiers principes de l'hérédité :

1- La première loi : loi de dominance ou l'uniformité de la F1.

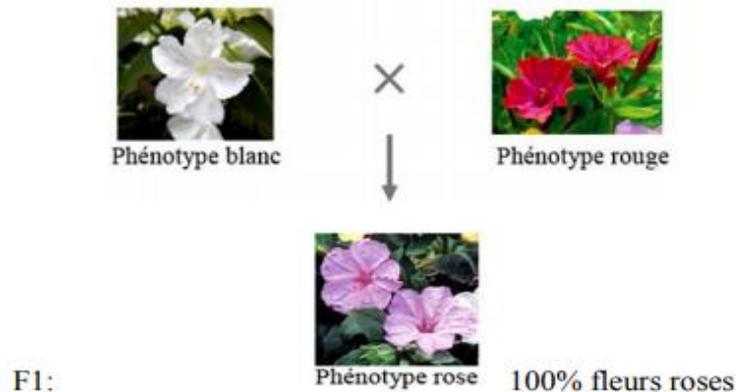
2- La deuxième loi : loi de pureté des gamètes: Chaque gamète ne contient toujours qu'un seul facteur héréditaire pour un caractère donné (une seule version de chaque gène).

B- Cas particulier du mendélisme

I- Absence de dominance ou dominance incomplète

La dominance n'est pas un phénomène universel. Car si on croise des mufliers à fleurs rouges avec des mufliers à fleurs blanches, les produits sont des mufliers à fleurs roses. C'est un caractère intermédiaire avec absence de dominance de l'un sur l'autre.

1^{er} croisement : P1 : Muflier à fleurs rouges x Muflier à fleurs blanches



A la F1, il y a absence de dominance et apparition d'un caractère nouveau différent de celui des parents. Le phénotype de l'hétérozygote est intermédiaire entre ceux des parents. Il y a absence de dominance ou dominance incomplète.

2^{ème} croisement : P2 : F1 fleurs roses x F1 fleurs roses

↓
F2 : 1/4 fleurs rouges, 1/2 fleurs roses, 1/4 fleurs blanches

Le gène responsable de la couleur des fleurs chez le muflier existe sous deux formes alléliques : R détermine la couleur rouge et R' la couleur blanche.

P1 : Muflier à fleurs rouges \times Muflier à fleurs blanches
 $\begin{array}{ccc} & RR & R'R' \\ \text{Gamètes} & R & R' \\ \text{F1 :} & RR' & 100\% \text{ fleurs roses} \end{array}$

P2 : F1 fleurs roses \times F1 fleurs roses
 $\begin{array}{ccc} & RR' & RR' \\ \text{Gamètes} & 1/2 R, 1/2 R' & 1/2 R, 1/2 R' \\ \text{F2 :} & 1/4 RR & 1/2 RR' & 1/4 R'R' \\ & 1 \text{ rouge} & 2 \text{ roses} & 1 \text{ blanche} \end{array}$

II- Codominance:

Il y a codominance lorsque les deux allèles associés produisent chacun leur caractère particulier. De nombreux exemples de codominance sont fournis par les divers systèmes de groupes sanguins. Chez l'homme l'appartenance au groupe sanguin dans le système MN est gouverné par un couple d'allèle L^M et L^N qui sont codominants. Dans ce système, on considère deux antigènes M et N qui peuvent être présents isolément ou simultanément sur les hématies. Ce qui entraîne l'existence de 3 groupes sanguins : M : individus qui portent l'antigène M ; N : individus qui portent l'antigène N et MN : individus qui portent à la fois l'antigène M et l'antigène N.

Considérons un croisement entre un individu de phénotype M et individu de phénotype N.

P1 : $\begin{array}{ccc} L^M L^M & \times & L^N L^N \\ [M] & & [N] \\ \text{Gamètes} & L^M & L^N \\ \text{F1} & L^M L^N & MN \end{array}$

Les individus de la F1 ont un caractère codominant.

P2 : $\begin{array}{ccc} L^M L^N & \times & L^M L^N \\ \text{Gamètes} & 1/2 L^M, 1/2 L^N & 1/2 L^M, 1/2 L^N \\ \text{F1} & 1/4 L^M L^M, & 1/2 L^M L^N, & 1/4 L^N L^N \\ & M & MN & N \end{array}$

Proportions de la F2 : 1 M : 2 MN : 1 N

Les proportions classiques mendéliennes 3 : 1 sont modifiées dans ce cas là, car il y a codominance.

III- Notion de test-cross et backcross:

III.1- Test-cross:

Le test-cross également appelé croisement de contrôle ou croisement test est un test génétique mis au point par Gregor Mendel, a pour but de révéler le génotype d'un organisme qui présente un phénotype dominant. Cet individu peut être homozygote ou hétérozygote pour l'allèle dominant.

Le test-cross consiste à croiser le parent testé avec un parent testeur qui est toujours un homozygote récessif.

III.2- Backcross :

Il s'agit du croisement d'un hybride F_1 , issu d'un croisement entre deux lignées pures avec l'un des parents de lignée pure. Ce parent peut être dominant ou récessif.

1. Des activités sur la génétique mendélienne

Expérience 1 : croisement de 2 parents de lignée pure (LP)

Pollen d'une fleur blanche de lignée pure X carpelle d'une fleur pourpre de lignée pure

→F1 100% de fleurs pourpres.

Expérience 2 : croisement réciproque

Pollen d'une fleur pourpre (L.P) X carpelle d'une fleur blanche (LP)

→F1 100% de fleurs pourpres

Expérience 3 : autofécondation des F1

→F2 avec 705 plants pourpres et 224 plants blancs :

On obtient les fréquences en F2 $\frac{3}{4}$ [pourpre] , $\frac{1}{4}$ [blanche]

Parents F0 Phénotypes

Génotypes

Gamètes

F1 Phénotypes

Génotypes

Gamètes (2)

F2 : F1 X F1

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 « test-cross » : FT

F1(Testé) X F0r (Testeur)

Phénotype

Génotypes

Gamètes

FT :

F1 X F0r

Récapitulatif : ½ [blanches] ; ½ [pourpres]

Conclusion :

Lorsque l'on observe des phénotypes différents dans les descendants de la FT, on peut déduire que l'un des parents est hétérozygote, si les F1 sont 100% homogènes, donc de lignée pure.

La première loi de Mendel : uniformité des hybrides de première génération F1 issus de parents de lignées pures.