

[www.tunisie-etudes.info](http://www.tunisie-etudes.info)

Ce document a été téléchargé depuis  
[www.tunisie-etudes.info](http://www.tunisie-etudes.info)

Des documents gratuits, devoirs, examens, cours, exercices, corrigés... Ainsi que toute une rubrique pour vous aider à trouver un emploi sans oublier les avis de concours en direct

Notre page Twitter :

<http://www.twitter.com/TunisieEtudes>

Notre page FaceBook :

<http://www.facebook.com/TunisieEtudes>

The screenshot shows the homepage of Tunisia-études.info. At the top, there is a navigation bar with the site name 'TUNISIE-ETUDES.INFO' and three menu items: 'Tous les documents', 'BAC', and 'Avis de co'. Below this is a 'Newsflash' section with a blue background and white text, stating: 'Tunisie-etudes.info vous aide dans votre préparation pour le concours de l'ENNA. Documents de préparation pour le concours national tunisien de l'ENNA'. A 'Home' button is visible below the newsflash. On the left side, there is a 'Main Menu' with a list of links: Home, News, Web Links, Documents, Primaire, Collège, Secondaire, and Supérieur. The main content area features a 'BIENVENUE SUR TUNISIE-ETUDES.INFO' section with a sub-heading 'Avis de concours', 'Écrit par Administrateur', and a date 'Mercredi, 20 Janvier 2010 08:47'. The text below reads: 'Accéder aux derniers avis de concours publier par les entreprises tunisiennes au jour le jour directement sur votre site'. There is a link 'Avis de concours en direct' and a section for 'Accès aux documents' with the text 'Écrit par Administratrnr'. At the bottom right, there are social media icons and the text 'Retrouvez nous sur FaceBook'.

Merci d'avoir choisi [www.tunisie-etudes.info](http://www.tunisie-etudes.info)  
Bonne lecture et bon travail

[www.tunisie-etudes.info](http://www.tunisie-etudes.info) – [www.algointro.info](http://www.algointro.info)

# Génétique Formelle ou Mendélienne

## Génétique des Populations

**Mme Aubert**

[josiane.aubert@univ-provence.fr](mailto:josiane.aubert@univ-provence.fr)

<b>INTRODUCTION GENERALE .....</b>	<b>3</b>
1) DEFINITION DE LA GENETIQUE FORMELLE .....	3
2) DIFFERENCES = REPRODUCTION SEXUEE .....	4
3) HISTORIQUE.....	6
4) QUELQUES BRANCHES DE LA GENETIQUE : DEMARCHES ET BUTS DIFFERENTS .....	7
5) RAPPEL DES DEFINITIONS FONDAMENTALES .....	7
<b>INTRODUCTION A LA GENETIQUE FORMELLE .....</b>	<b>9</b>
1) GREGOR MENDEL (1822-1884) .....	9
2) LES EXPERIENCES DE MENDEL .....	10
a) <i>Expériences de monohybridisme</i> .....	11
a1) Constatations .....	11
a2) Interprétation génétique.....	11
b) <i>Expériences de dihybridisme</i> .....	12
b1) Constatations.....	12
b2) Interprétation génétique .....	13
3) LES LOIS DE MENDEL.....	14
4) GENERALISATION .....	15
a) <i>Nombre de génotypes et de phénotypes</i> .....	15
b) <i>Polyhybridisme</i> .....	15

<b>MODIFICATIONS DES PROPORTIONS MENDELIENNES CLASSIQUES.....</b>	<b>17</b>
1) EN MONOHYBRIDISME .....	17
a) <i>Codominance</i> .....	17
b) <i>Létalité</i> .....	18
c) <i>Pénétrance et expressivité</i> .....	20
d) <i>Caractères influencés par le sexe</i> .....	20
e) <i>Caractères limités à un sexe</i> .....	21
f) <i>Changement de sexe</i> .....	21
g) <i>Effets maternels</i> .....	21
g1) <i>Ephestia, un exemple à effet transitoire</i> .....	21
g2) <i>La limnée, un exemple à effet définitif</i> .....	22
h) <i>Quelques exemples de détermination du sexe</i> .....	22
h1) <i>Mécanismes impliquant des chromosomes sexuels</i> .....	22
Mâles hétérogamétiques.....	22
Femelles hétérogamétiques .....	24
h2) <i>Balance génique, impliquant les autosomes</i> .....	25
h3) <i>Haplo diploïdie</i> .....	25
h4) <i>Effets d'un seul gène</i> .....	25
Facteurs sexuels complémentaires .....	25
Gène transformant chez la drosophile .....	26
2) EN DI OU POLYHYBRIDISME .....	26
a) <i>Relations entre allèles</i> .....	26
b) <i>Liaison génétique</i> .....	27
b1) <i>Mise en évidence de la liaison génétique</i> .....	27
b2) <i>Intérêt du test cross en génétique</i> .....	29
b3) <i>Cartes factorielles</i> .....	30
b4) <i>Interférence et coïncidence</i> .....	32
c) <i>Interactions non épistatiques entre gènes</i> .....	32
d) <i>Interactions épistatiques entre gènes</i> .....	33
d1) <i>Les différents cas d'épistasie</i> .....	35
e) <i>Notion de pléiotropie</i> .....	37
f) <i>Caractères qualitatifs et quantitatifs</i> .....	38
f1) <i>Caractères à variation presque continue (quasi quantitatifs)</i> .....	39
f2) <i>Caractères à variation continue (quantitatifs)</i> .....	41
Différents modes d'action des allèles.....	41
Différents modes d'action des gènes.....	42
Héritabilité h <sup>2</sup> .....	43
3) LES FACTEURS CYTOPLASMIQUES .....	44
a) <i>Les plasmagènes</i> .....	44
b) <i>Le cas de la mitochondrie</i> .....	45

## INTRODUCTION GENERALE

### 1) Définition de la génétique formelle

Il ne faut pas confondre génétique et hérédité. Le premier est l'étude du second. En effet, la **génétique** (dont le terme date de 1906, Bateson) est la branche de la biologie qui étudie l'hérédité des caractères, c'est-à-dire la transmission des caractères biologiques de génération en génération. Il faut exclure les caractères culturels et comportementaux qui sont d'un abord très complexe et qui donnent lieu à de violentes polémiques comme par exemple le débat sur l'hérédité de l'intelligence.

Chaque descendant porte des caractères biologiques qui le font ressembler à ses deux parents.

**Il ne faut pas confondre les caractères héréditaires spécifiques, qui ne nous intéressent pas directement et les caractères héréditaires individuels.**

Les caractères héréditaires spécifiques se retrouvent chez tous les individus d'une espèce.

Par exemple : le pois (*Pisum sativum*) possède des fruits en forme de gousse qui renferme les graines.

Par contre les caractères qui ne se retrouvent que chez certains individus sont des caractères individuels.

Par exemple : suivant les individus, les graines de pois peuvent être jaunes ou vertes, ridées ou lisses...

**Ces caractères sont extrêmement variés.** Ils peuvent être :

visibles et qualitatifs :

- couleur des yeux
- couleur de la peau

visibles et quantitatifs :

- taille
- poids

invisibles :

- groupes sanguins

Ce qui va compliquer l'analyse, c'est que l'expression de ces caractères peut dépendre des conditions du milieu, et quand on parle de milieu, on entend **environnement externe mais aussi environnement interne, c'est-à-dire l'environnement génétique** au sein même de l'individu.

**La génétique s'efforce donc d'élucider les mécanismes qui assurent la transmission des caractères individuels d'une génération à l'autre.**

**Ces mécanismes possèdent 2 caractéristiques fondamentales :**

- ils doivent assurer la **permanence de l'espèce** d'une génération à l'autre. La reproduction se fait à l'intérieur de l'espèce et l'espèce constitue en principe un « espace génétiquement fermé ».

- ils doivent autoriser une **certaine variation à l'intérieur de l'espèce**, car tous les individus sont différents. Ces différences permettent l'adaptation de l'espèce, ce qui

conduit à la notion d'évolution. Sans différences, pas d'adaptation et sans adaptation, pas d'évolution.

## 2) Différences = reproduction sexuée

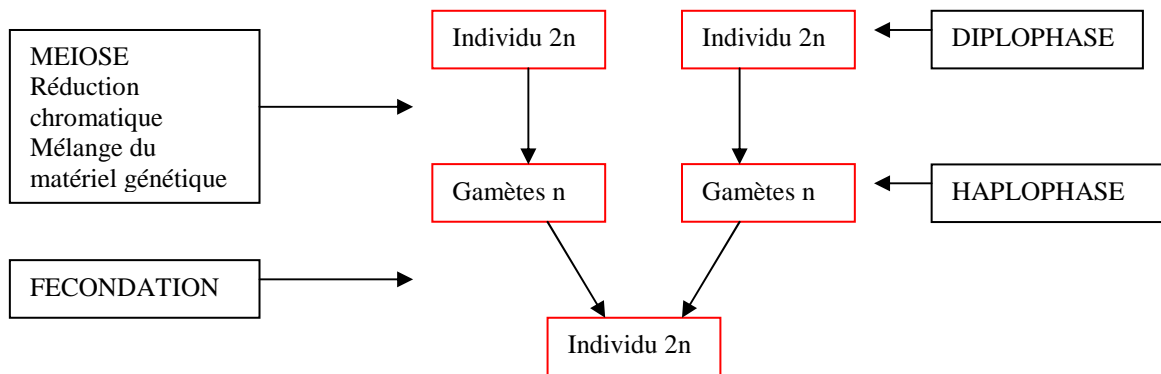
La circulation du matériel génétique d'une génération à l'autre, donc la transmission des caractères héréditaires, se fait par le processus de reproduction qui existe sous 2 formes, la reproduction asexuée et la reproduction sexuée.

### - la reproduction asexuée :

C'est le mode de reproduction le plus simple et le plus rapide. Ce mode est très répandu dans les niveaux inférieurs de la classification. Son inconvénient est qu'il ne permet pas de variation mis à part les mutations, puisqu'il n'y a pas de recombinaison au niveau méiotique, et pas non plus de brassage entre les génomes parentaux. Ce mode de reproduction est très commode pour coloniser rapidement un milieu. Toutefois, on trouve rarement des espèces qui utilisent uniquement ce mode de reproduction, ce qui montre bien l'importance de la variation.

### - la reproduction sexuée :

Elle existe dans la quasi-totalité du monde vivant et elle est exclusive chez les animaux supérieurs. A part quelques exceptions chez les insectes sociaux, le schéma général est le suivant :



Il y a alternance d'une **diplophase**, où le matériel génétique se trouve en 2 exemplaires dans chaque cellule, et d'une **haplophase** où il est en un seul exemplaire.

Suivant les cas, l'une ou l'autre phase est plus développée, mais on remarque que la diplophase prend de l'importance au détriment de l'haplophase quand on monte dans la classification.

Chez les mammifères, l'haplophase est limitée aux seuls gamètes mâles et femelles, qui ne se divisent pas. Il n'y a donc pas de mitose haploïde, et le **cycle** est dit dans ce cas, **diplobiontique**.

**Le brassage du matériel génétique** qui assure la production des différences individuelles se fait à deux niveaux :

- **au niveau de la méiose**, au cours de laquelle le matériel génétique est entièrement réorganisé. Chaque gamète est unique du fait des brassages inter et intra chromosomiques :

- **interchromosomique**

La disposition aléatoire des chromosomes qui proviennent de chacun des deux parents sur la plaque métaphasique fait que chez l'homme, où l'on a 23 paires de chromosomes, il existe  $2^{23}$  possibilités d'arrangements, soit 8 388 608.

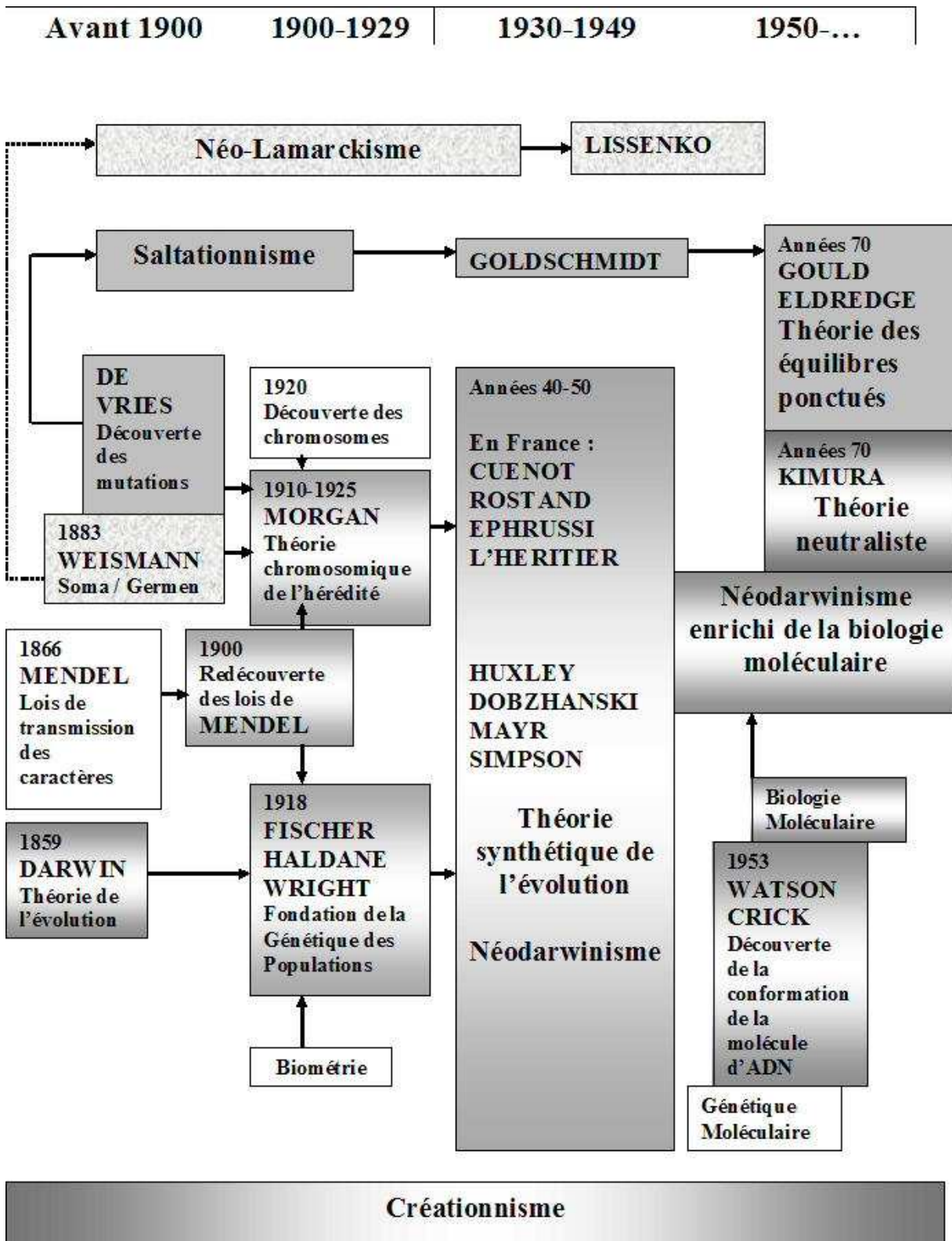
- **Intrachromosomique**

Il est dû au phénomène de crossing-over, qui se fait au niveau génique cette fois. Il y a environ 50 000 gènes dans chaque cellule de l'espèce humaine, 5 000 chez la drosophile.

- **au niveau de la fécondation :**

Sauf dans le cas d'autofécondation, les gamètes proviennent d'individus différents. Si l'on considère uniquement le brassage interchromosomique, dans l'espèce humaine par exemple, la rencontre de deux individus différents peut générer  $(8.388.608)^2$  soit  $7.10^{13}$  enfants différents.

### 3) Historique



#### 4) Quelques branches de la Génétique : démarches et buts différents

La démarche de la **génétique formelle** est particulière. Elle analyse la transmission des variations d'individu à individu, pour comprendre les mécanismes qui assurent la permanence et la multiplication des êtres vivants. Souvent, elle utilise des individus anormaux qui sont plus faciles à repérer.

La **génétique des populations** suit la circulation du matériel génétique dans les populations. Ses méthodes reposent essentiellement sur les mathématiques et les statistiques. Elle permet de comprendre la structure génétique des populations et surtout les mécanismes de l'évolution.

La **génétique moléculaire** s'efforce de suivre, au niveau biochimique, la séquence des événements et des réactions qui se produisent entre le gène et la manifestation du caractère. A la limite, c'est plutôt une branche de la biologie cellulaire.

#### 5) Rappel des définitions fondamentales

Vous avez vu en génétique moléculaire ce qu'est un gène. Vous avez étudié le fonctionnement normal du gène et les différentes fonctions qu'il peut avoir, synthèse d'ARNm, d'ARNt, d'ARNr, intron ou séquence non codante...

Rappelons qu'en génétique formelle, nous utilisons la variation du gène pour comprendre les mécanismes de sa transmission à la descendance. En effet, au sein d'une espèce, la plupart des gènes existent sous de nombreuses formes que l'on appelle des **allèles**.

#### Prenons comme exemple le système sanguin ABO chez l'homme :

Il est possible de déterminer le groupe d'un individu à partir d'une analyse de sang et on observe, dans ce système, 4 groupes sanguins principaux, [A], [B], [O] et [AB]. Rappelons que ce qui est observable constitue le **phénotype** d'un individu. Par convention, on note le phénotype entre crochets.

L'analyse moléculaire a montré qu'il existe 3 formes du gène, donc 3 **allèles**, qui sont nommés  $I_A$ ,  $I_B$ ,  $I_O$ . Ces 3 **allèles** constituent une **série allélique**. On parle aussi de **polyallélisme**.

Dans l'espèce humaine, les individus sont **diploïdes** (chromosomes par paires), ils possèdent donc 2 exemplaires de chaque gène. Avec 3 allèles pour un gène, il existe donc 6 possibilités de combinaisons.

$I_A I_A$

$I_O I_O$

$I_B I_B$

**Homozygotes**

$I_A I_B$

$I_B I_O$

$I_A I_O$

**Hétérozygotes**

L'énoncé des allèles situés sur les 2 chromosomes de l'individu constitue le **génotype**. Les trois premiers génotypes sont dits homozygotes puisque les 2 allèles sont identiques, les trois autres hétérozygotes puisque les 2 allèles sont différents.

**Examinons les correspondances entre génotypes et phénotypes :**

Les génotypes  $I_A I_A$  et  $I_A I_O$  ont pour phénotype [A]

Tout se passe comme si  $I_O$  ne s'exprimait pas. On dit que  $I_A$  est **dominant** par rapport à  $I_O$  qui est **récessif**. Par conséquent, des individus de même phénotype peuvent avoir des génotypes différents.

Les génotypes  $I_B I_B$  et  $I_B I_O$  ont pour phénotype [B]

Même constatation.

De ce fait, les individus de phénotype **[O]** sont forcément de génotype  $I_O I_O$ .

Le génotype  $I_A I_B$  a pour phénotype [AB]

Quand les allèles  $I_A$  et  $I_B$  sont présents ensemble, ils s'expriment tous les deux, on dit qu'ils sont **codominants**.

# INTRODUCTION A LA GENETIQUE FORMELLE

## 1) Gregor Mendel (1822-1884)



Johann Gregor Mendel naît le 22 juillet 1822 à Heisendorf, petit village de Moravie (Autriche), dans une famille de paysans encore sous le joug féodal. Doué pour les études, le jeune garçon est très vite remarqué par le curé du village qui décide de l'envoyer poursuivre ses études loin de chez lui. Le soutien de sa famille ne suffisant pas, Mendel est obligé de travailler pour subvenir à ses besoins et devient moine.

Botaniste confirmé, il a l'idée dans les années 1850, d'étudier la transmission d'un seul caractère en utilisant une plante, le pois (*Pisum sativum*). En contrôlant minutieusement les variables à chaque fois qu'il répète une expérience, il recueille ainsi un grand nombre de données grâce auxquelles après traitement statistique, il parvient à élaborer ses premières lois de l'hérédité en 1866. Ces lois sont toujours utilisées de nos jours et on peut dire que les travaux de Mendel sont à la base de la science qu'est la Génétique.

Mendel est un précurseur dans beaucoup de domaines.

- Son travail est réalisé selon un protocole précis (une première en Science pour l'époque)
- Il répète ses expériences pour les vérifier
- Il traite statistiquement ses résultats, ce qui permet une prédiction de ceux-ci, alors que jusque là, la science ne fait qu'observer.

C'est en grande partie à cause de cette avance que ses travaux n'ont pas été compris.

### Pourquoi le pois ?

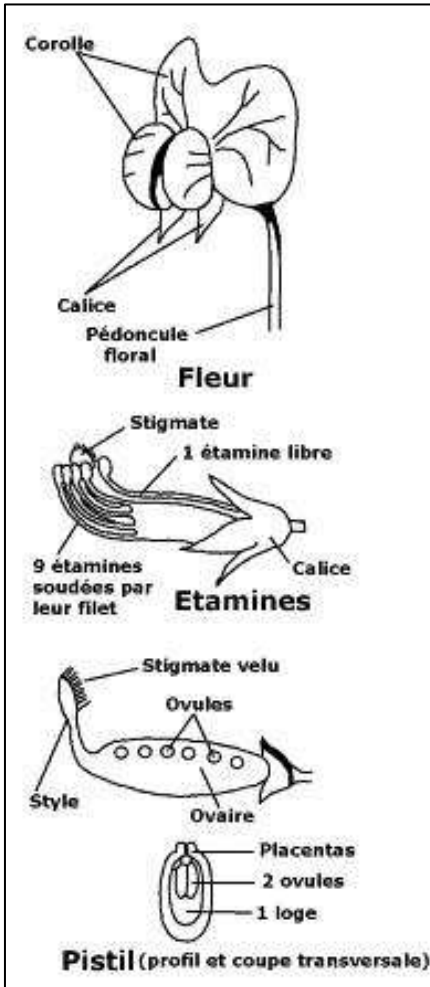
Ce n'est pas un choix fait au hasard. Le pois est une espèce comestible, et Mendel qui va occuper l'espace cultivable du monastère, va aussi apporter une base alimentaire à ses congénères pendant de nombreuses années. Mais c'est aussi une espèce végétale qui est capable à la fois d'autofécondation et de fécondation croisée. De plus Mendel a cerné chez elle, 7 séries de 2 caractères dont il va expérimenter la transmission dans ses croisements.

Graine		Fleur	Cosse		Tige	
Forme	Cotylédons	Couleur	Forme	Couleur	Emplacement	Taille
Gris & lisse	Jaune	Blanc	Plein	Jaune	Cosse axiale Fleur tout du long	Long (~3m)
Blanc & Ridé	Vert	Violet	Étroit	Vert	Cosse terminales Fleurs en haut	Court (~30 cm)
1	2	3	4	5	6	7

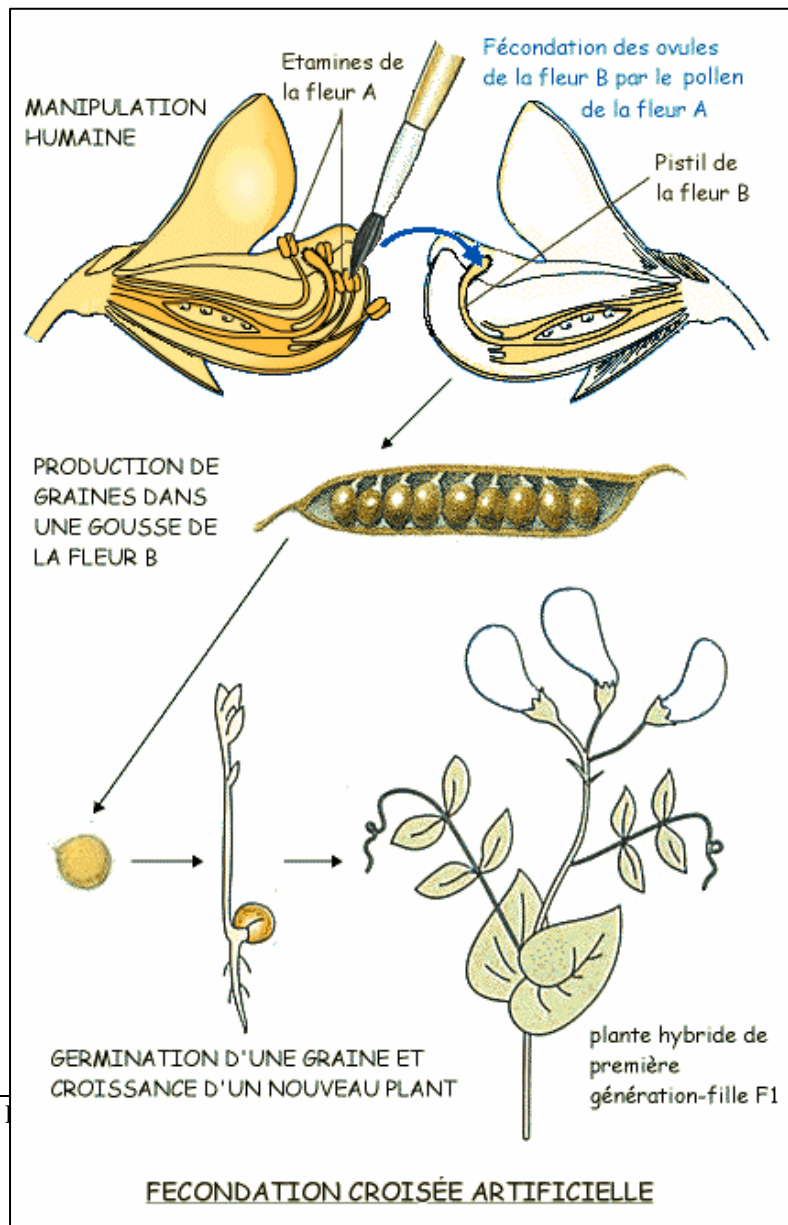
## 2) Les expériences de Mendel

Le travail a été réalisé en deux temps :

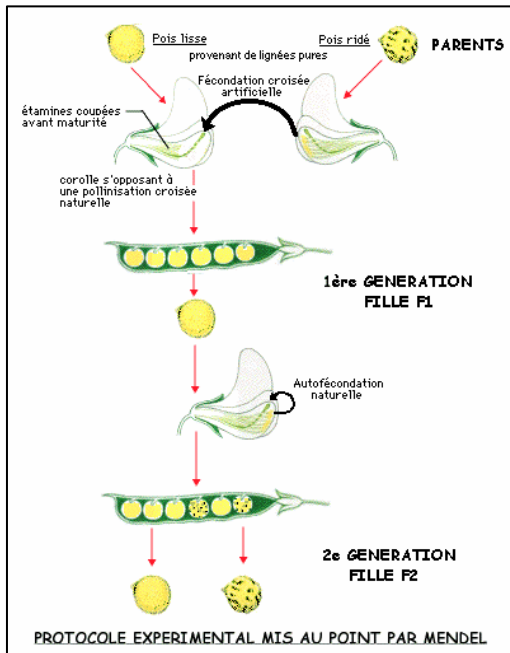
- **Obtention de « souches pures » par autofécondation** : ce sont des souches homozygotes pour le caractère considéré. En fait, il est très facile de démontrer que l'autofécondation conduit en quelques générations à l'obtention de souches pures. (Nous verrons cela en TD)



- **Choix et croisement par fécondation croisée de souches qui diffèrent par des caractères simples.** Les plus connus de ces caractères chez le pois sont la couleur des graines (jaune ou verte), et la forme des graines (lisse ou ridée). Heureusement pour Mendel, ces différences ne sont dues qu'à un seul gène avec 2 allèles à chaque fois, ce qui constitue le cas le plus favorable pour l'étude de la transmission des caractères simples.



## a) Expériences de monohybridisme



Prenons 2 souches pures ne différant que par un seul caractère :

Parents  
**pois lisses x pois ridés**

Fécondation croisée

En F1 = 100% pois lisses

Autofécondation F1 x F1  
**pois lisses x pois lisses**

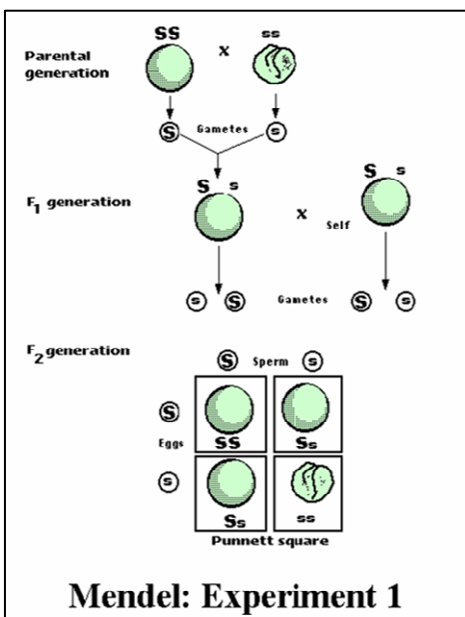
En F2, on trouve des pois lisses et des pois ridés.

### a1) Constatations

- Le caractère ridé est présent chez les parents et à la deuxième génération, mais absent en F1. La F1 indique que le caractère **lisse est dominant** sur le caractère ridé. Le fait que le caractère ridé, non visible en F1, réapparaisse en F2 indique qu'il est contenu, à l'état latent, chez les individus de F1.

- La proportion de lisses en F2 est de 2,96/4, soit à peu près  $\frac{3}{4}$  et donc  $\frac{1}{4}$  de ridés.

### a2) Interprétation génétique



Les caractères lisses et ridés sont déterminés par 2 allèles d'un même gène, qu'on nommera S pour lisse et s pour ridé. Par convention, on notera toujours les allèles dominants par une lettre majuscule et les allèles récessifs par une minuscule. Dans la notation des génotypes, on place toujours le dominant avant le récessif.

Les parents sont diploïdes, de souche pure donc homozygotes.

**SS x ss**

Ils produisent respectivement des gamètes **S** et des gamètes **s**.

La fécondation produit des individus de génotype **Ss**. A la méiose, ces allèles se disjoignent et chaque individu

produit 50% de gamètes **S** et 50% de gamètes **s**.

Sans oublier que le raisonnement que nous allons tenir n'est valable que parce que l'on admet que les croisements se font au hasard, la matrice de Punnett nous montre qu'il y a 4 associations possibles pour ces 2 types de gamètes, chaque association ayant une probabilité de  $\frac{1}{4}$ .

**Nous obtenons ces proportions de génotypes en F2 :**

$\frac{1}{4}$  de SS

$2 \times \frac{1}{4}$  de Ss =  $\frac{1}{2}$  de Ss

$\frac{1}{4}$  de ss

**soit en phénotypes :**

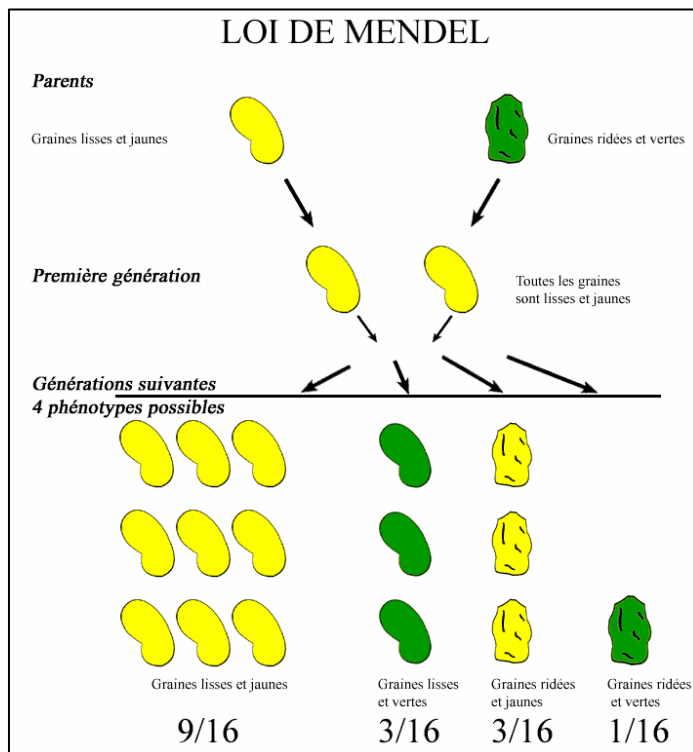
$\frac{3}{4}$  de lisses

$\frac{1}{4}$  de ridés

### b) Expériences de dihybridisme

Mendel a fait une seconde série d'expériences à partir de plants de souche pure.

Cette fois-ci il a observé la transmission de 2 caractères simultanément, à savoir la forme de la graine et la couleur de la graine.



Les plants possédaient les caractéristiques suivantes :

- Graine ridée ou lisse.
- Graine jaune ou verte.

Parents

**pois lisses jaunes x pois ridés verts**

F1 = 100% pois lisses jaunes

Autofécondation

F2 = 315 lisses jaunes

108 lisses verts

101 ridés jaunes

32 ridés verts

### **b1) Constatations**

- Les caractères ridé et vert sont présents chez les parents et à la deuxième génération, mais absents en F1. La F1 indique que le caractère lisse est dominant sur le caractère ridé, et que le caractère jaune est dominant sur le caractère vert. Le fait que les

caractères ridé et vert, non visibles en F1, réapparaissent en F2 indique qu'ils sont contenus, à l'état latent, chez les individus de F1.

- Les proportions des phénotypes en F2 sont voisines de 9/16, 3/16, 3/16 et 1/16

- Pour les caractères de forme et de couleur pris individuellement, on retrouve les proportions de  $\frac{3}{4}$  de lisses et  $\frac{1}{4}$  de ridés, et de  $\frac{3}{4}$  de jaunes pour  $\frac{1}{4}$  de verts. Le dihybridisme apparaît donc comme l'action simultanée de deux monohybridismes. Pour retrouver les proportions de 9/16, 3/16, 3/16 et 1/16, il suffit donc de multiplier entre elles les proportions du monohybridisme :













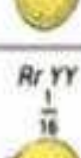
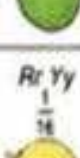


$$\frac{3}{4} \times \frac{3}{4} = \frac{9}{16}$$





$$\frac{3}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{3}{16}$$





$$\frac{1}{4} \times \frac{3}{4} = \frac{3}{16}$$

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

## b2) Interprétation génétique

		♂ gametes			
		RY $\frac{1}{4}$	Ry $\frac{1}{4}$	ry $\frac{1}{4}$	rY $\frac{1}{4}$
♀ gametes	RY $\frac{1}{4}$	RR YY $\frac{1}{16}$ 	RR Yy $\frac{1}{16}$ 	Rr Yy $\frac{1}{16}$ 	Rr YY $\frac{1}{16}$ 
	Ry $\frac{1}{4}$	RR Yy $\frac{1}{16}$ 	RR yy $\frac{1}{16}$ 	Rr yy $\frac{1}{16}$ 	Rr Yy $\frac{1}{16}$ 
	ry $\frac{1}{4}$	Rr Yy $\frac{1}{16}$ 	Rr yy $\frac{1}{16}$ 	rr yy $\frac{1}{16}$ 	rr Yy $\frac{1}{16}$ 
	rY $\frac{1}{4}$	Rr YY $\frac{1}{16}$ 	Rr Yy $\frac{1}{16}$ 	rr Yy $\frac{1}{16}$ 	rr YY $\frac{1}{16}$ 

9  : 3  : 3  : 1 

 Round, yellow	 Wrinkled, yellow
 Round, green	 Wrinkled, green

Les caractères lisse et ridé sont déterminés par 2 allèles d'un même gène, qu'on nommera **R** pour lisse et **r** pour ridé.

Les caractères jaune et vert sont déterminés par 2 allèles d'un même gène, qu'on nommera **Y** pour jaune et **y** pour vert.

Les parents sont diploïdes, de souche pure donc homozygotes. Pour 2 caractères ils portent 4 allèles.

### RRYY x rryy

Chaque parent produit respectivement les gamètes **RY** et **ry**.

La fécondation produit des individus de génotype **RrYy**.

Ces individus de F1 sont doublement hétérozygotes, ils vont donner 4 types de gamètes différents ayant la même probabilité de  $\frac{1}{4}$  qui vont s'unir au hasard au cours du processus de fécondation.

Chaque case de la matrice correspond à une probabilité de 1/16.

Nous aurons donc en F2 9/16 [Lisse Jaune], 3/16 [Lisse Vert], 3/16 [Ridé Jaune] et 1/16 [Ridé Vert]

### 3) Les lois de Mendel

Pour la totalité des caractères étudiés, 100 % des hybrides obtenus sont identiques. C'est la **première loi de Mendel** dite d'uniformité des hybrides de première génération.

En F2, qui est obtenue par autofécondation de F1, on peut démontrer par des expériences de croisement-test, l'existence de trois génotypes différents :

25 % d'homozygotes dominants

50 % d'hétérozygotes

25 % d'homozygotes récessifs

Un caractère se présente sous deux formes alléliques, mais les gamètes formés par un hybride ne contiennent qu'un seul des allèles. Il y a donc séparation des allèles réunis chez l'hybride lors de la formation des gamètes.

C'est la **deuxième loi de Mendel** ou loi de disjonction des allèles. (On dit allèle seulement depuis 1902 – Bateson)

Cette découverte de Mendel est extrêmement importante car elle permet de prédire le phénotype des descendants. Si deux individus hétérozygotes se rencontrent, on peut prédire qu'il y aura 75% de leurs descendants qui auront le caractère dominant et 25% le récessif, à condition bien sûr qu'il y ait suffisamment de descendants pour pouvoir faire des statistiques.

Les proportions observées en dihybridisme correspondent aux diverses combinaisons de deux distributions monohybridiques indépendantes  $\frac{3}{4}$  et  $\frac{1}{4}$ .

C'est la **troisième loi de Mendel** dite d'indépendance des caractères.

#### **Important :**

Ces proportions ne se retrouveront que si les deux gènes considérés sont portés par des chromosomes différents. On dit que ces gènes sont **indépendants**.

Ceci signifie que le fait que les pois soient verts ou jaunes n'a aucune incidence sur la forme lisse ou ridée de la graine.

Sans connaître la présence des allèles, ni l'existence des chromosomes, Mendel propose donc la théorie suivant laquelle les caractères héréditaires sont gouvernés chacun par une paire de facteurs et que seul un sur deux est transmis au descendant par chaque parent. Il publie ses travaux en 1866 dans « Experiments in Plant Hybridization ». Cette notion va à l'encontre de l'idée générale qu'on se fait de l'hérédité à cette époque, à savoir que les caractères passeraient de génération en génération par un fluide qui se trouverait sans doute dans le sang.

Ces résultats vont être incompris et ignorés jusqu'en 1900, quand le Néerlandais Hugo de Vries, l'Allemand Carl Erich Correns et l'Autrichien Erich von Tschermak redécouvrent de façon indépendante les lois de l'Hérédité, et reconnaissent en Mendel leur découvreur.

C'est le fondement de la génétique qui va démarrer en tant que science au début du XXe siècle. Du même coup, se développeront la biologie quantitative et les statistiques.

#### 4) Généralisation

##### a) Nombre de génotypes et de phénotypes

Prenons 1 couple d'allèles A et a

P AA x aa

F1 Aa

F2  $\frac{1}{4}$  AA,  $\frac{1}{2}$  Aa et  $\frac{1}{4}$  aa, ou  $\frac{3}{4}$  [A] et  $\frac{1}{4}$  [a]

Pour un croisement de souches pures faisant intervenir un seul couple d'allèles (n=1)

En F2, après croisement de 2 souches pures, il y a production de :

$3^1 = 3$  génotypes et de

$2^1 = 2$  phénotypes en F2.

Prenons 2 couples d'allèles, A et a, B et b.

P AABB x aabb

F1 AaBb

F2  $\frac{9}{16}$  [AB],  $\frac{3}{16}$  [Ab],  $\frac{3}{16}$  [aB] et  $\frac{1}{16}$  [ab]

Nous avons  $3^2$ , soit 9 génotypes (voir matrice de Punnet)

et  $2^2$ , soit 4 phénotypes.

Mais de même, en cas de codominance, nous aurons toujours  $3^2$  génotypes, et il y aura autant de phénotypes que de génotypes.

On peut généraliser en disant que pour n couples d'allèles, nous aurons en F2 :

$3^n$  génotypes et

$2^n$  phénotypes.

Ceci n'est valable que si l'on a des couples d'allèles avec un dominant et un récessif.

En cas de codominance, nous aurons toujours :

$3^n$  génotypes, mais il y aura autant de phénotypes que de génotypes, donc

$3^n$  phénotypes.

##### b) Polyhybridisme

Nous avons vu qu'un dihybridisme équivaut à l'action simultanée de deux monohybridismes, puisque pour retrouver les proportions de  $\frac{9}{16}$ ,  $\frac{3}{16}$ ,  $\frac{3}{16}$  et  $\frac{1}{16}$ , il suffit de multiplier entre elles les proportions du monohybridisme  $\frac{3}{4}$  et  $\frac{1}{4}$ .

Le principe peut également s'appliquer lorsque les croisements font intervenir 3, 4 ou n différences génétiques, à condition que tous les gènes soient situés sur des chromosomes différents.

Les résultats de trihybridisme se prédisent donc aisément :

27 [ABC] 9 [ABc] 9 [AbC] 9 [aBC] 3 [Abc] 3 [aBc] 3 [abC] 1 [abc]

## MODIFICATIONS DES PROPORTIONS MENDELIENNES CLASSIQUES

La suite de ce cours va vous exposer à quel point Mendel a eu de la chance d'étudier des gènes portés par des chromosomes différents ou suffisamment éloignés l'un de l'autre !

En effet, sur les 14 chromosomes du petit pois, Mendel a choisi 7 caractères, chacun porté par un chromosome différent. Certains critiques en histoire des sciences affirment que cette sélection aurait été volontaire de la part de Mendel : il n'aurait parlé que des résultats facilement interprétables. Mais cela n'efface pas le fait qu'il ait établi les notions de dominance et récessivité d'un caractère et qu'il ait supposé l'existence, dans l'œuf fécondé, de deux éléments déterminant les caractères et provenant de chacun des deux parents.

Cependant, les proportions définies par Mendel ne s'appliquent pas à tous les phénomènes génétiques, et c'est l'objet de ce cours.

### 1) En monohybridisme

#### a) Codominance

Il peut arriver qu'un hétérozygote présente un phénotype intermédiaire entre ceux des deux homozygotes. On parle alors de codominance.

Par exemple, chez les plantes et précisément les belles de nuit, il existe des fleurs blanches, roses et rouges.

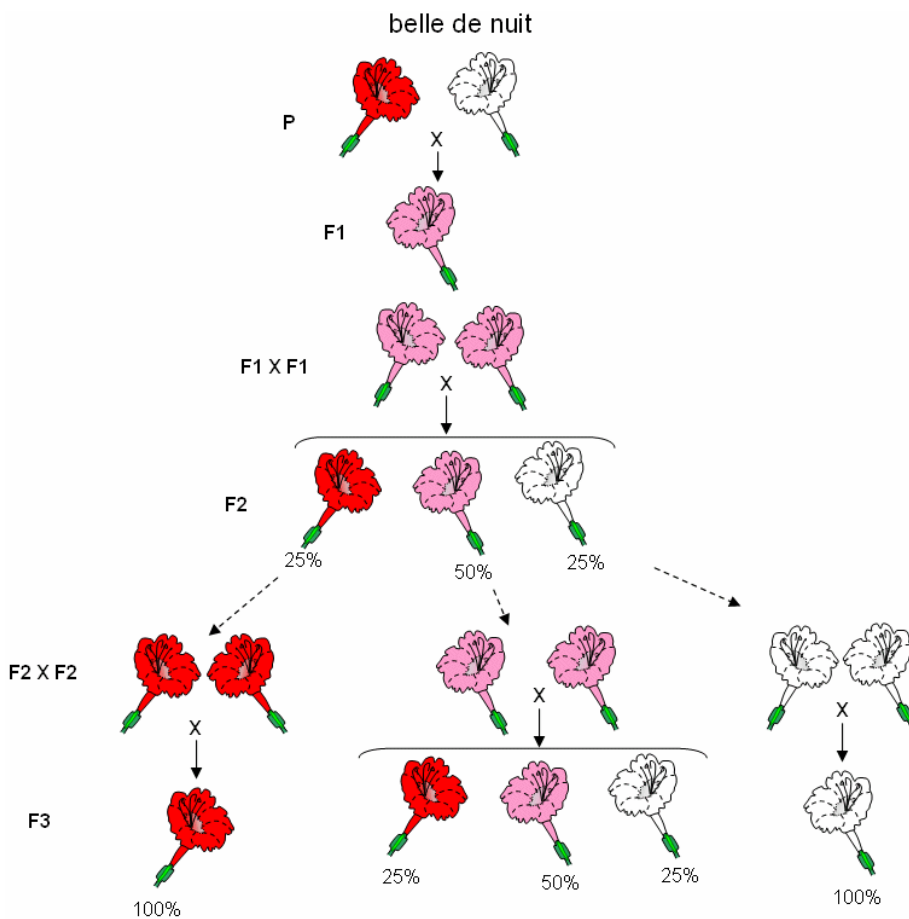
Parents de souche pure :  
**RR x BB**

F1  
**RB x RB**

F2  
 $\frac{1}{4}$  RR  
 $\frac{1}{2}$  RB  
 $\frac{1}{4}$  BB

3 génotypes  
3 phénotypes

Les proportions de la descendance de couples hétérozygotes ne seront pas  $\frac{3}{4}$ ,  $\frac{1}{4}$ , mais  $\frac{1}{4}$ ,  $\frac{1}{2}$ ,  $\frac{1}{4}$ .



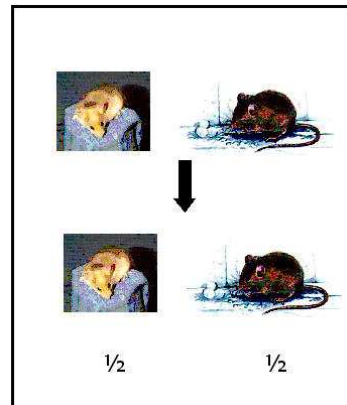
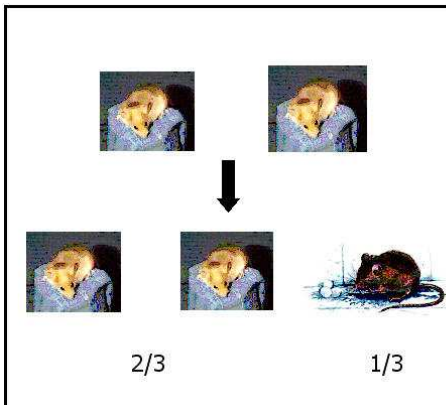
## b) Létalité

Certains allèles ne se manifestent que par la mort de l'individu avant la maturité, lors de la période prénatale ou post-natale. De tels allèles sont dits létaux.

**Un allèle létaux dominant**, c'est-à-dire qui tue aussi bien un homozygote qu'un hétérozygote, peut survenir par mutation, mais il sera éliminé de la population dès qu'il survient puisque son porteur ne donnera pas de descendants.

**Un allèle létaux récessif** ne tue que les individus homozygotes pour cet allèle, mais suivant les cas, l'hétérozygote sera apparemment normal (porteur sain) ou manifestera quelques déficiences.

C'est Lucien CUENOT qui a mis en évidence le premier, un allèle létaux, en 1905. Il travaillait sur des souris agouti (grises) dont il produisait des souches pures et sur des souris jaunes dont il n'arrivait pas à produire de lignée pure.



Quand il croise 2 souris jaunes, il obtenait toujours 1/3 de grises et 2/3 de jaunes.

Quand il croise 1 souris jaune et 1 souris grise, il obtenait 50% de grises et 50% de jaunes.

Au vu de ce deuxième résultat, il a supposé que ses souris jaunes étaient hétérozygotes.

**AA x AAy**

**1/2 AA 1/2 AAy**

Donc en croisant 2 souris jaunes, on devrait obtenir ceci

**AAy x AAy**

**1/4 AA 1/2 AAy 1/4 AyAy**

mais on obtient

**1/3 AA et 2/3 AAy**

Cuénot a supposé que l'allèle étant responsable de la couleur jaune du pelage était létal à l'état homozygote.

**S'il y a mort in utero des AyAy**

**on obtient bien**

**1/3 AA et 2/3 AAy**

La confirmation de cette hypothèse n'a été apportée qu'en 1917 par Kirkham.

Ce chercheur a mis en évidence par dissection les embryons morts nés in utero.

Actuellement, avec les progrès médicaux, la notion de létalité a été étendue au fait de ne pas atteindre l'âge de reproduction ou bien à l'impossibilité de laisser des descendants.

### c) Pénétrance et expressivité

**La capacité qu'a un gène, ou un groupe de gènes, d'être exprimé dans le phénotype est appelée pénétrance.**

Des différences dans l'environnement ou dans le contexte génétique peuvent conduire à la situation où deux individus de même génotype ne présentent pas le même phénotype.



**Exemple :** Chez l'homme, l'apparition de doigts ou d'orteils supplémentaires (polydactylie) est liée à la présence d'un allèle dominant P.

Les individus pp ont un phénotype normal.

Néanmoins, certains individus hétérozygotes ne présentent pas de polydactylie.

On dit que la pénétrance de P est incomplète (inférieure à 100%).

**D'un autre point de vue, un caractère, même très pénétrant, peut s'exprimer de façon variable. Ce phénomène est appelé expressivité.**

Par exemple, la polydactylie peut s'exprimer sur la main gauche ou la main droite, ou sur les pieds et non sur les mains suivant les individus.

### d) Caractères influencés par le sexe

Bien qu'influencés par le sexe, les gènes impliqués sont situés sur des autosomes. Mais les allèles de ces gènes s'expriment différemment chez les mâles et chez les femelles.

Par exemple, un allèle pourra être dominant chez les mâles et récessif chez les femelles. Ceci est dû, en grande partie à l'environnement interne qui est contrôlé par des hormones sexuelles. On trouve donc ces systèmes chez les animaux supérieurs qui possèdent des systèmes endocriniens bien développés.

**Par exemple :** le gène responsable de la calvitie est dominant chez les hommes et récessif chez les femmes.

Génotype	Phénotype homme	Phénotype femme
b'b'	Chauve	Chauve
b'b	Chauve	Non chauve
bb	Non chauve	Non chauve

### e) Caractères limités à un sexe

Certains gènes autosomiques ne peuvent s'exprimer que dans un sexe, à cause de différences hormonales ou anatomiques.

**Par exemple** : le gène de la production de lait existe chez la vache et le taureau, mais seules les femelles l'expriment. Les mâles se contentent de transmettre leurs allèles à leur descendance.

**La production de lait** est donc un caractère à **expression variable, limité au sexe femelle**, car la **pénétrance du gène chez les mâles est égale à zéro**.

### f) Changement de sexe

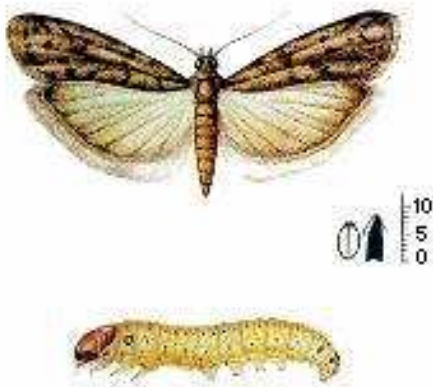
On observe fréquemment ce phénomène chez les poissons.

Mais aussi il arrive que des poules (donc génétiquement femelles), après avoir pondu et produit des poussins, acquièrent des caractères sexuels secondaires mâles, comme le plumage, les ergots, le chant du coq, et même des caractères sexuels primaires comme le développement des testicules et la production de spermatozoïdes. Cela peut se produire quand le tissu ovarien est détruit. Ce mâle, même s'il est fonctionnel, est toujours génétiquement femelle, ce qui produit des perturbations de proportions dans la descendance.

### g) Effets maternels

L'expression de certains caractères ne dépend pas du génotype de la descendance, mais du génotype maternel. De tels effets peuvent être transitoires ou bien durer toute la vie de l'individu. Les substances responsables des effets maternels ne s'autoreproduisent pas, elles doivent être synthétisées à nouveau à chaque génération sous l'influence du génotype maternel.

#### **g1) Ephestia, un exemple à effet transitoire**



Chez le papillon de la farine *Ephestia* (pyrale des moulins ou teigne de la farine), la pigmentation est due à une substance de type hormonal appelée cynurénine dont la synthèse est contrôlée par un gène *K*.

Les souches de génotype *kk* ne possèdent pas de cynurénine et ne peuvent pas synthétiser de pigment.

Les ovules issus de femelles possédant l'allèle *K* contiennent un peu de cynurénine. Pendant une courte période, au début du développement, toutes les larves, même celles de génotype *kk*, peut utiliser cette cynurénine pour former du pigment. Au cours du développement, la larve perd sa pigmentation car la cynurénine d'origine maternelle est de plus en plus diluée.

## g2) La limnée, un exemple à effet définitif



La Limnée est un mollusque aquatique, mais respirant à l'aide de poumons.

Elle possède une coquille dont le sens d'enroulement peut être dextre, c'est-à-dire tourner dans le sens des aiguilles d'une montre ou senestre, c'est-à-dire tourner en sens inverse.

A la ponte, c'est le génotype maternel qui détermine l'organisation du cytoplasme de l'œuf, et qui contrôle la manière selon laquelle la première division zygotique va s'effectuer. Cela va définir le sens de l'enroulement du futur individu, qui est donc indépendamment de son génotype.

Si la mère possède l'allèle dominant S, toute la descendance sera à enroulement dextre. Si le génotype de la mère est ss, toute la descendance sera à enroulement senestre. Le sens de l'enroulement est défini pour toute la vie de l'individu.

### h) Quelques exemples de détermination du sexe

Nous avons parlé dans l'introduction de l'importance de la fécondation et donc de la sexualité. La plupart des mécanismes assurant la détermination du sexe sont sous contrôle génétique et peuvent être classés dans l'une des catégories suivantes :

### **h1) Mécanismes impliquant des chromosomes sexuels**

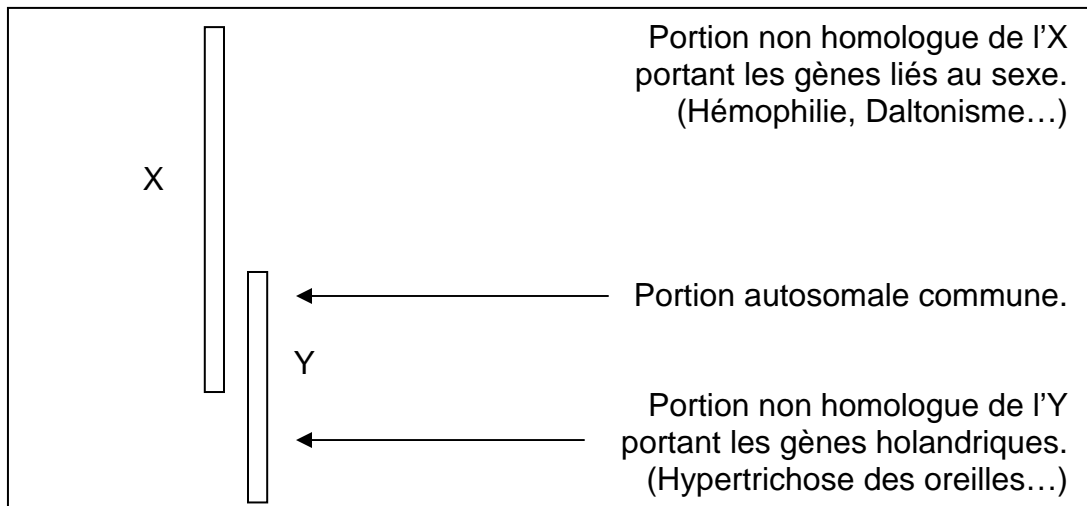
#### Mâles hétérogamétiques

Chez l'homme et chez tous les mammifères, la présence du chromosome Y détermine la condition mâle. Les mâles normaux ont une constitution chromosomique XY et les femelles XX.

Le mâle est dit hétérogamétique et la femelle homogamétique.

Ce système sexuel est appelé système XY.

Les chromosomes X et Y sont souvent de taille et de forme inégales. Ils ne s'apparient pas complètement à la méiose, ce qui indique qu'ils comportent des fragments analogues et des parties propres à chacun.



Prenons un gène « lié au sexe », avec 2 allèles A et a.

**Faisons un premier croisement entre 2 souches pures.**  
**Femelle  $X^A X^A$  x  $X^a Y$**

	$X^a$	Y
$X^A$	Femelle $X^A X^a$	Mâle $X^A Y$
$X^A$	Femelle $X^A X^a$	Mâle $X^A Y$

Ici, comme l'a observé Mendel, nous avons une homogénéité de la F1 qui est de phénotype [A].

Laissons se croiser la F1.

Femelle  $X^A X^a$  x  $X^A Y$

	$X^A$	Y
$X^A$	Femelle $X^A X^A$	Mâle $X^A Y$
$X^a$	Femelle $X^A X^a$	Mâle $X^a Y$

Nous avons comme attendu  $\frac{3}{4}$  [A] et  $\frac{1}{4}$  [a]

**Faisons le croisement inverse.**  
**Femelle  $X^a X^a$  x  $X^A Y$**

	$X^A$	Y
$X^a$	Femelle $X^A X^a$	Mâle $X^a Y$
$X^a$	Femelle $X^A X^a$	Mâle $X^a Y$

Ici, pas d'homogénéité de la F1, les femelles sont [A] et les mâles [a]

Laissons se croiser la F1.



Femelle  $X^A X^a$  x  $X^a Y$

	$X^a$	$Y$
$X^A$	Femelle $X^A X^a$	Mâle $X^A Y$
$X^a$	Femelle $X^a X^a$	Mâle $X^a Y$

Nous obtenons 50% de [A] et 50% de [a], distribués de manière égale entre les mâles et les femelles.

Ce qui est constant, c'est qu'à chaque génération le sex-ratio est de 1 : 1. Il y a autant de femelles XX que de mâles XY.

Chez certains insectes de l'ordre des Hémiptères (punaises) et de l'ordre des Orthoptères (sauterelles et blattes) les mâles sont également hétérogamétiques, mais il n'existe pas de chromosome Y. c'est la présence d'un X ou de 2 X qui détermine les conditions mâles et femelles. Ce système est appelé XO.

A chaque génération le sex-ratio est de 1 : 1. Il y a autant de XX que de X0  
 $XX$  x  $XO$

	$X$	$0$
$X$	Femelle $XX$	Mâle $X0$
$X$	Femelle $XX$	Mâle $X0$

### Femelles hétérogamétiques

On trouve ce mécanisme chez les papillons (mites, phryganes, vers à soie...), chez certains oiseaux (le poulet domestique par exemple) et certains poissons.

C'est la présence d'un seul ou de 2 chromosomes sexuels qui détermine les conditions femelles ou mâles. Dans ce cas, on appelle les chromosomes sexuels, Z et W, pour signifier qu'on évolue dans un système différent.

Ce système sexuel est appelé système ZW.

$ZZ$  x  $ZW$

	$Z$	$Z$
$Z$	Mâle $ZZ$	Mâle $ZZ$
$W$	Femelle $ZW$	Femelle $ZW$

A chaque génération le sex-ratio est de 1 : 1. Il y a autant de ZZ que de ZW

Comme pour le cas précédent, on trouve aussi des espèces où les mâles sont ZZ et les femelles ZO.

ZZ x ZO

	Z	O
Z	Mâle ZZ	Mâle ZZ
O	Femelle ZO	Femelle ZO

A chaque génération le sex-ratio est de 1 : 1. Il y a autant de ZZ que de ZO. Dans tous ces cas, nous attendons 50% de mâles et 50% de femelles, les proportions classiques mendéliennes ne sont pas applicables, bien que nous restions dans un système Mendélien.

## h2) Balance génique, impliquant les autosomes

Chez la drosophile, qui possède un système XY, le chromosome Y est nécessaire à la fertilité, mais n'intervient pas dans la détermination du sexe.

Notons par A, un lot de chromosomes (n).

On peut donc définir deux types d'individus, AAXX et AAXY.

Dans le système de balance génique,

- les autosomes ont un poids de 1 unité par lot haploïde en faveur de la condition mâle
- le chromosome X a un poids de 1,5 unités en faveur de la condition femelle.

	Condition mâle	Condition femelle	Résultat
<b>AAXX</b>	2	3	Femelle
<b>AAXY</b>	2	1,5	Mâle

Des combinaisons chromosomiques anormales ont confirmé cette hypothèse. Par exemple, **un individu AAAXX dont le rapport est égal à 3/3 est stérile et intersexué.** Chez les oiseaux, on trouve le même système.

## h3) Haplo diploïdie

Chez les hyménoptères (fourmis, abeilles, guêpes = les insectes sociaux), aucun chromosome sexuel n'est impliqué dans le mécanisme de détermination du sexe.

Chez les abeilles, par exemple, la reine est fécondée une seule fois. Les spermatozoïdes sont stockés dans une spermathèque et les ovules pondus sont fécondés ou non. Les œufs (ovules fécondés à 2n) se développent en donnant naissance à des femelles et les ovules non fécondés (à n chromosomes) à des mâles.

## h4) Effets d'un seul gène

### Facteurs sexuels complémentaires

Chez 2 espèces d'hyménoptères, l'abeille et *Bracon hebetor*, qui est un parasite de chenilles de papillons, on connaît un locus comportant au moins 9 allèles qui déterminent la condition mâle. On les nomme  $s^a, s^b, s^c, s^d \dots s^i$

	Gène s	Résultat
n	Un seul allèle s	Mâle
2n	Hétérozygote	Femelle
2n	Homozygote	Mâle stérile (au lieu de femelle)

### Gène transformant chez la drosophile

Chez la drosophile, le gène transformant, situé sur le chromosome 3 comporte un allèle récessif nommé tra, qui transforme, à l'état homozygote, une femelle en mâle stérile. Ce gène est important et mérite d'être signalé puisqu'il annule à lui seul les effets des nombreux gènes autosomaux impliqués dans la détermination du sexe (dont on a parlé précédemment).

## 2) En di ou polyhybridisme

### a) Relations entre allèles

Les proportions classiques mendéliennes en dihybridisme sont de 9/3/3/1, mais seulement quand on a, au sein des 2 couples d'allèles, une relation de dominance et de récessivité. A partir du moment où ces relations changent, les proportions sont différentes.

**Exemple :** Un couple d'allèles Dominant / Récessif A et a et un couple d'allèles Codominants B et C

Croisons 2 doubles hétérozygotes :  
**Aa BC x Aa BC**

	1/4 AB	1/4 AC	1/4 aB	1/4 aC
1/4 AB	AB	ABC	AB	ABC
1/4 AC	ABC	AC	ABC	AC
1/4 aB	AB	ABC	aB	aBC
1/4 aC	ABC	AC	aBC	aC

Proportions trouvées en phénotypes : 3/6/3/1/2/1 en 16èmes.

On peut trouver plus rapidement ces proportions par une autre méthode, en considérant les résultats des deux croisements monohybrides.

	1/4 AA	1/2 Aa	1/4 aa
1/4 BB	1/16 AB	2/16 AB	1/16 aB
1/2 BC	2/16 ABC	4/16 ABC	2/16 aBC
1/4 CC	1/16 AC	2/16 AC	1/16 aC

## b) Liaison génétique

Des proportions significativement très différentes des résultats attendus peuvent indiquer que nous avons affaire à une liaison génétique, c'est-à-dire que les gènes sont localisés sur le même chromosome.

### **b1) Mise en évidence de la liaison génétique**

Deux gènes situés sur 2 chromosomes différents ségrégent indépendamment l'un de l'autre, mais par contre, deux gènes liés sur un même chromosome, ne se dissocient pas au moment de la méiose.

Tous les gènes portés par un même chromosome constituent un groupe de linkage.

Prenons un individu AaBb

#### Gènes non liés :

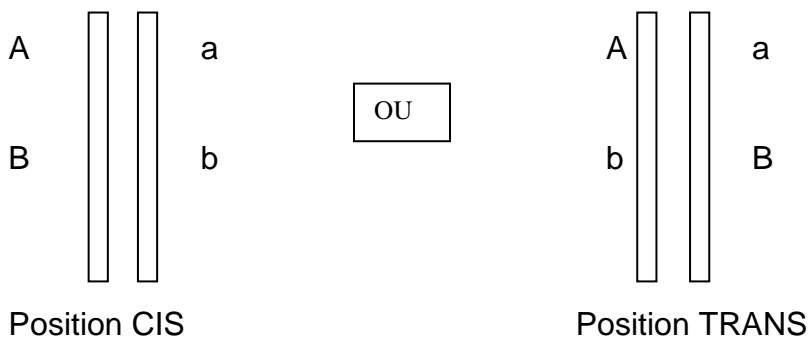
AaBb x AaBb

Les proportions classiques mendéliennes attendues en dihybridisme sont de 9/3/3/1.

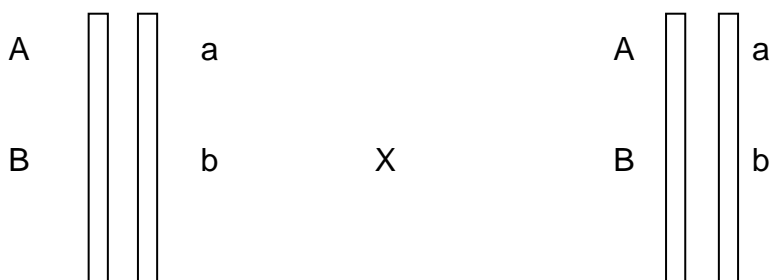
#### Gènes liés :

Un individu AaBb peut être de deux génotypes différents

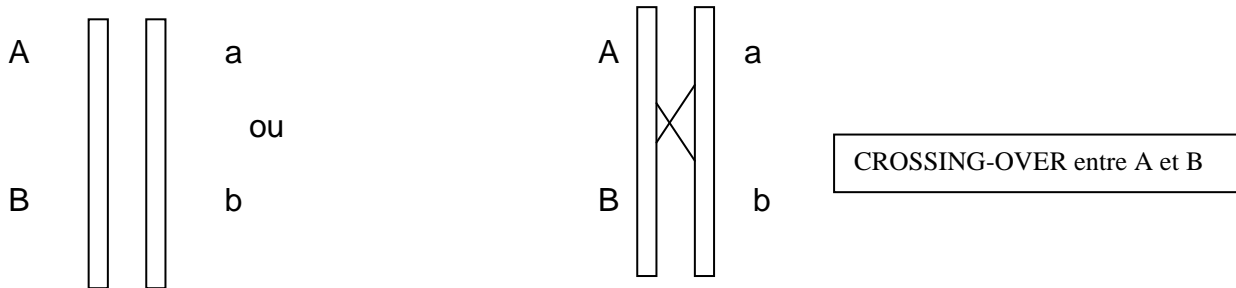
AB/ab ou Ab/aB



Effectuons le croisement AaBb x AaBb entre deux individus CIS



On sait que la distance entre les deux gènes est de 20 UG ou CM.  
Ces notations de distance ont été définies par Morgan dans les années 20.



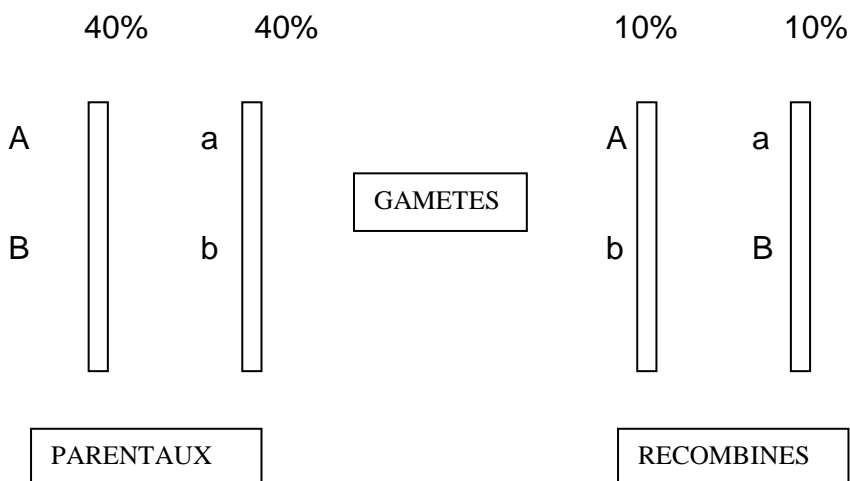
Cas le plus fréquent 80%

Cas le moins fréquent 20%

Morgan a défini ses distances en fonction du % de recombinaisons existant entre deux gènes

Plus la distance entre les gènes A et B est grande, plus la probabilité de crossing-over entre eux est élevée.

Production de gamètes :

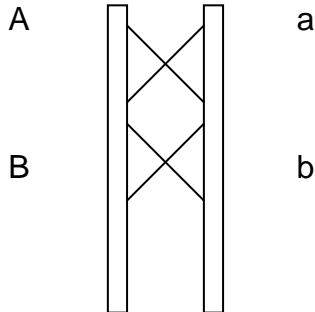


Le pourcentage de gamètes recombinés est le reflet de la distance entre les deux gènes.

Si les gènes étaient suffisamment éloignés pour qu'un crossing-over se produise à coup sûr, alors on aurait 50% de gamètes parentaux et 50% de gamètes recombinés ce qui revient aux proportions de 9/3/3/1 obtenus quand les gènes ne sont pas liés.

Mais plus les gènes sont éloignés, plus il peut se produire de crossing-over entre eux. Les résultats peuvent en être faussés.

Quand il se produit 2 crossing-over entre 2 gènes, ils passent inaperçus et il n'y a en apparence que des gamètes parentaux qui sont produits, et ainsi pour tous les crossing-over en nombre pair.



S'il se produit 3 crossing-over, même résultat qu'avec un seul, et ainsi pour tous les crossing-over en nombre impair.

Prenons donc nos deux individus CIS AaBb :

	0,4 AB	0,4 ab	0,1 Ab	0,1 aB
0,4 AB	0,16 AB	0,16 AB	0,04 AB	0,04 AB
0,4 ab	0,16 AB	0,16 ab	0,04 Ab	0,04 aB
0,1 Ab	0,04 AB	0,04 Ab	0,01 Ab	0,01 AB
0,1 aB	0,04 AB	0,04 aB	0,01 AB	0,01 aB

Proportions trouvées en phénotypes : 0,66/0,16/0,09/0,09  
 au lieu de 0,5625/0,1875/0,1875/0,0625

Les 2 phénotypes sont les plus représentées et proviennent des gamètes non recombinés dits parentaux AB et ab.

Les 2 classes phénotypiques les moins représentées proviennent de gamètes dits recombinés par brassage intra chromosomique au moment de la méiose.

Un crossing-over s'est en effet produit entre les gènes A et B.

## b2) Intérêt du test cross en génétique

Pour établir ses cartes génétiques, Morgan a préféré à ce croisement qui donne des résultats complexes à interpréter, le croisement suivant :

### AaBb x aabb

Ce croisement est appelé test cross ou test de transparence. Il consiste à croiser l'individu à tester avec un individu homozygote récessif pour le ou les caractères considérés. Il ne faut pas confondre test cross et backcross, le backcross étant le croisement d'un individu avec un de ses ancêtres.

Ce test permet de visualiser directement la production des gamètes de l'individu testé, l'individu double récessif étant transparent au point de vue gamétique.

Pour prendre un exemple en monohybridisme, si l'on fait un test cross sur un individu [A], on peut obtenir 2 types de résultats :

**AA x aa**

100% [A] car AA a produit 100% de gamètes A

**Aa x aa**

50% [A] 50% [a] car Aa produit 50% de gamètes A et 50% de gamètes a

On observe directement dans la descendance le pourcentage de gamètes émis par l'individu testé.

**Revenons à notre croisement AaBb x aabb**

	<b>ab</b>
<b>0,4 AB</b>	<b>0,4 AB</b>
<b>0,4 ab</b>	<b>0,4 ab</b>
<b>0,1 Ab</b>	<b>0,1 Ab</b>
<b>0,1 aB</b>	<b>0,1 aB</b>

Ce test cross permet de visualiser directement la production des gamètes de l'individu testé, l'individu double récessif étant transparent au point de vue gamétique. Nous avons donc 80% de gamètes parentaux et 20% de gamètes recombinés, donc les gènes A et B sont distants de 20 UG ou 20 CM.

**b3) Cartes factorielles**

Les règles que l'on vient de décrire ont été établies et utilisées par Morgan pour établir les premières cartes du génome. Quand on a la possibilité de calculer la distance entre des gènes, on peut par raisonnement logique les placer les uns par rapport aux autres. Quand une distance est supérieure à 5 CM, il est judicieux de prendre un gène intermédiaire pour déceler les double crossing-over qui biaisent le résultat.

**ABC/abc x abc/abc**

36% ABC	Parentaux (le +)
36% abc	
10% Abc	Crossing-over entre A et B
10% aBC	
3,95% ABc	Crossing-over entre B et C
3,95% abC	

0,05% AbC  
0,05% aBc

Double crossing-over (le -)

Distance AB =  $20 + 0.1 = 20.1$  CM ou UG

Distance BC =  $7.9 + 0.1 = 8$  CM ou UG

Distance AC =  $20 + 7.9 + 0.1 + 0.1 = 28.1$  CM ou UG

#### **b4) Interférence et coïncidence**

On peut se demander si la formation d'un crossing-over dans une région a une influence sur la formation d'autres crossing-over dans les régions voisines, autrement dit si les formations des crossing-over sont indépendantes les unes des autres. On peut le vérifier avec les chiffres que nous venons de voir.

Il y a 20% de crossing-over entre A et B, et 7,9% de crossing-over entre B et C.

On devrait avoir, si les crossing-over sont indépendants,  $0,2 \times 0,079 = 0,0158$  soit 1,58% de double crossing-over.

Or il ne s'en produit que 0,001 soit 0,1%. La fréquence observée est inférieure à la fréquence attendue, il y a donc interférence entre les deux crossing-over.

L'interférence peut se quantifier en utilisant le coefficient de coïncidence Cdc de la manière suivante :

$Cdc = f. \text{ des dble CO observés} / f. \text{ des dble CO attendus}$

Ici  $Cdc = 0,001 / 0,0158 = 0,06$

L'interférence  $I = 1 - Cdc = 1 - 0,06 = 0,94$

La valeur de l'interférence est variable suivant les segments de chromosomes observés. Elle varie en général entre 0 et 1.

Si  $I = 0$ , il n'y a pas d'interférence.

Si  $I = 1$ , l'interférence est complète et les 2 CO ne peuvent avoir lieu simultanément.

#### **c) Interactions non épistatiques entre gènes**

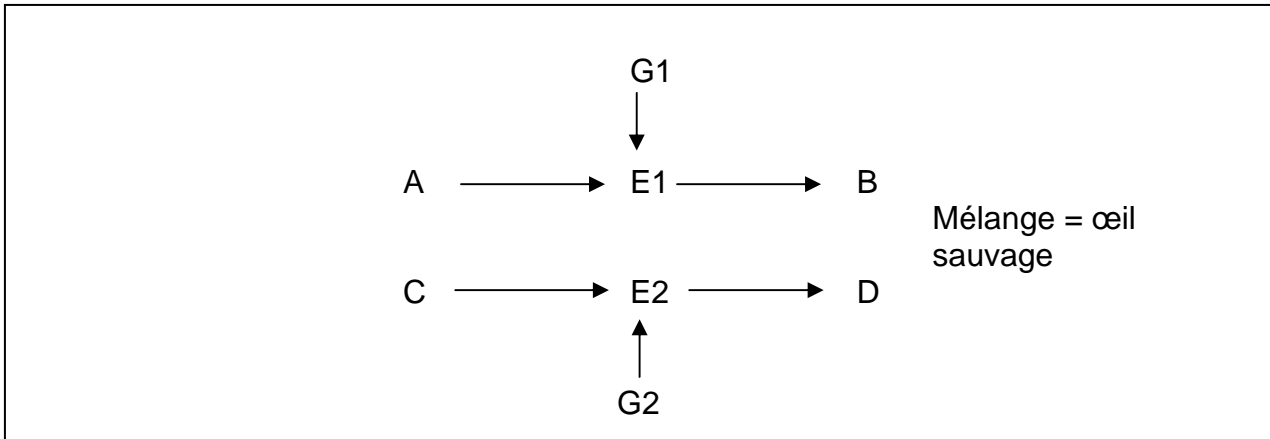
Des interactions entre trois, quatre loci ou plus sont possibles.

Le plus souvent, en fait, l'expression d'un gène dépend de l'action de beaucoup d'autres, et le phénotype est l'expression ultime des interactions entre le génotype et l'environnement.

Les proportions phénotypiques attendues dans la descendance de croisements di factoriels sont de 9 : 3 : 3 : 1. Ces proportions classiques peuvent, ou non, être modifiées chaque fois qu'il y a interaction entre deux loci.

C'est le cas, par exemple, quand plusieurs produits finaux issus de voies biosynthétiques différentes contribuent ensemble à un caractère commun.

**Exemple :** La coloration caractéristique rouge mat des yeux des drosophiles « sauvages » résulte du mélange de deux sortes de pigments que l'on appellera B et D, formés tous deux à partir de composés non pigmentés A et C, grâce à l'action de deux enzymes différentes E1 et E2, codées par deux gènes sauvages différents G1 et G2.



Si on a les génotypes  $G1G1$  ou  $G1g1$ , on a la couleur B.  
 Si on a le génotype  $g1g1$ , on n'a pas la couleur B.

Si on a les génotypes  $G2G2$  ou  $G2g2$ , on a la couleur D.  
 Si on a le génotype  $g2g2$ , on n'a pas la couleur D.

$[G1-G2]$	oeil sauvage rouge mat
$[G1-g2]$	œil de couleur B
$[g1-G2]$	œil de couleur D
$[g1-g2]$	oeil blanc

Dans cet exemple, les gènes codant pour les couleurs B et D sont tous deux dominants sur l'absence de coloration, c'est à dire que l'on peut avoir la couleur B sans la couleur D et vice-versa, mais, ensemble, ces deux gènes interagissent et donnent un nouveau phénotype (sauvage).

Les deux génotypes récessifs codent pour des enzymes inactives, il n'y aura pas synthèse de pigments et les yeux seront blancs.

Si les deux gènes ségrégent indépendamment, la proportion classique de  $9 : 3 : 3 : 1$  n'est pas modifiée.

#### d) Interactions épistasiques entre gènes

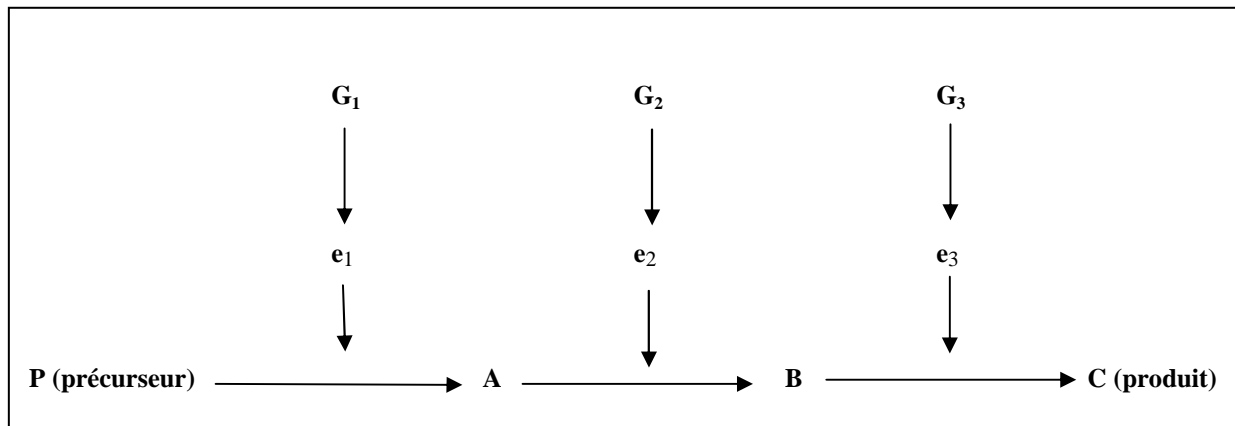
Le phénotype est l'expression d'un génotype placé dans un environnement donné, le mot environnement incluant non seulement des facteurs externes mais aussi des facteurs internes comme les enzymes.

Les enzymes ont un rôle catalytique dans les réactions qui ont lieu au sein de la cellule, et qui constituent le métabolisme intermédiaire. Ces réactions réalisent, étape par étape, la transformation d'une substance en une autre et chaque étape est catalysée

par une enzyme spécifique. L'ensemble de ces réactions transformant un précurseur en un produit terminal constitue une voie de biosynthèse.

Toutes les enzymes connues sont des protéines et nous savons que ce sont les gènes qui sont responsables de la structure des protéines.

Toutes les voies de biosynthèse même les plus simples impliquent plusieurs enzymes codées par plusieurs gènes. Les plus simples sont de ce type :



Pour obtenir chaque métabolite (A, B, C), l'action catalytique de différentes enzymes (e<sub>1</sub>, e<sub>2</sub>, e<sub>3</sub>) est nécessaire, chacune étant codée par un gène différent sous une forme allélique dominante (G<sub>1</sub>, G<sub>2</sub>, G<sub>3</sub>).

Il y a **interaction génétique** chaque fois que deux gènes ou plus déterminent des enzymes qui catalysent différentes étapes d'une même voie de biosynthèse.

Si la substance C est indispensable pour avoir un phénotype normal et **si les allèles récessifs g<sub>1</sub>, g<sub>2</sub>, et g<sub>3</sub> produisent des enzymes défectueuses**, un génotype homozygote récessif à n'importe lequel de ces trois loci sera responsable d'un phénotype mutant.

On dit que ces mutations provoquent des blocages métaboliques.

**Si la mutation touche G<sub>1</sub>**, la substance P s'accumulera.

Un organisme ne possédant qu'une mutation en G<sub>1</sub> pourra avoir un phénotype normal à condition qu'on lui fournisse soit la substance A, soit la substance B, soit la substance C. Mais le précurseur P ne doit pas être nocif pour l'organisme.

**Si par contre la mutation touche G<sub>2</sub>**, ce sera la substance A qui s'accumulera.

Un organisme ne possédant qu'une mutation en G<sub>2</sub> pourra avoir un phénotype normal à condition qu'on lui fournisse soit la substance B, soit la substance C. Mais la substance A ne doit pas être nocive pour l'organisme.

**Si la mutation est seulement en G<sub>3</sub>**, la conversion de B en C ne se fera pas et la substance B aura tendance à s'accumuler en quantité excessive...on peut aussi fournir

à ces individus les enzymes non produites.

### Ainsi l'expression phénotypique du gène G3 dépend du gène G2...

A l'origine, les gènes ou loci qui suppriment ou masquent l'action de gènes situés à d'autres loci ont été appelés **épistasiques**. Le gène ou le locus dont l'expression est supprimée était dit **hypostatique**. On a ensuite trouvé que deux loci pouvaient être mutuellement épistasiques l'un pour l'autre. Actuellement on parle d'**épistasie** pour toutes sortes **d'interactions INTER géniques**.

**Attention** : La dominance d'un allèle sur l'autre n'est pas une épistasie, car elle implique une suppression **INTRA génique**, c'est-à-dire le masquage par un allèle de l'expression d'un autre allèle du même locus.

Dans les cas d'épistasie, les proportions phénotypiques classiques de 9 : 3 : 3 : 1 observées en F2, sont modifiées en proportions qui sont des groupements variés de ces différentes classes.

#### d1) Les différents cas d'épistasie

Quand il existe des phénomènes d'épistasie entre deux loci, on obtient toujours moins de quatre phénotypes en F2.

L'épistasie est habituellement responsable de six types de proportions.

Pour trois d'entre elles, on a trois phénotypes.  
Pour les trois autres, on en a seulement deux.

Prenons 2 couples d'allèles A et a, B et b.

#### - Epistasie dominante (12 : 3 : 1)

Quand l'allèle dominant d'un premier locus, ici l'allèle A, est responsable d'un certain phénotype [A], quel que soit l'allèle présent à l'autre locus, B ou b, on dit que le premier locus est épistasique sur le second.

9	[AB] = [A]	9
3	[Ab] = [A]	3
3	[aB]	3
1	[ab]	1

Cette épistasie est dominante puisque l'allèle dominant A peut aussi bien s'exprimer en présence de B que de b. Les allèles du **locus hypostatique B** ne pourront s'exprimer que chez des individus homozygotes et récessifs pour le **locus épistasique A**.

**- Epistasie récessive (9 : 3 : 4)**

Quand l'allèle récessif d'un premier locus, ici l'allèle a, est responsable à l'état homozygote, d'un certain phénotype [a], quel que soit l'allèle présent à l'autre locus, B ou b, on dit que le premier locus exerce une épistasie récessive sur le deuxième locus.

9	[AB]	9
3	[Ab]	3
3	[aB] = [a]	3
1	[ab] = [a]	1

Les allèles du locus hypostatique B ne pourront s'exprimer qu'en présence de l'allèle dominant du locus A.

**- Effet cumulatif de deux gènes (9 : 6 : 1)**

Si la présence d'un allèle dominant (à l'état homozygote ou hétérozygote) à l'un ou à l'autre de deux loci (mais non aux deux en même temps) se traduit par un même phénotype, on obtient en F2 une proportion 9 : 6 : 1.

9	[AB]	9
3	[Ab] = [X]	3
3	[aB] = [X]	3
1	[ab]	1

Par exemple, si des gènes épistatiques sont impliqués dans la production d'une substance telle qu'un pigment, et si les génotypes dominants à l'un ou à l'autre locus produisent indépendamment une unité de pigment, les individus de génotypes A-bb et aaB- produiront chacun une unité de pigment et auront donc le même phénotype. Par contre, chez un individu aabb, aucun pigment ne sera synthétisé, alors que chez un individu A-B-, l'effet cumulatif des deux gènes se traduira par la synthèse de deux unités de pigment.

**- Action de deux allèles dominants sans effet cumulatif (15 : 1)**

La proportion 9 : 3 : 3 : 1 devient une proportion 15 : 1 si les allèles dominants à chacun des deux loci s'expriment par le même phénotype sans effet cumulatif.

9	[AB] = [X]	9
3	[Ab] = [X]	3
3	[aB] = [X]	3
1	[ab]	1

**- Action de deux allèles récessifs se traduisant par le même phénotype (9 : 7)**

Les rapports F2 deviennent 9 : 7 dans le cas où les génotypes homozygotes récessifs à chacun des deux loci s'expriment par le même phénotype.

9	[AB]	9
3	[Ab] = [X]	3
3	[aB] = [X]	3
1	[ab] = [X]	1

Quand les allèles dominants sont présents ensemble aux deux loci, il y a **complémentation** et apparition d'un phénotype différent.

**- Interaction entre génotypes dominant et récessif s'exprimant par le même phénotype (13 : 3).**

Quand le même phénotype est obtenu soit par la présence d'un allèle dominant à un locus (A-), soit par la présence du génotype récessif à l'autre locus (bb), on observe seulement deux phénotypes en F2.

9	[AB] = [X]	9
3	[Ab] = [X]	3
3	[aB]	3
1	[ab] = [X]	1

Les proportions sont alors 13 : 3.

e) Notion de pléiotropie

Dans tout organisme vivant, la plupart des chaînes de biosynthèse sont interconnectées et interdépendantes.

Les produits d'une chaîne sont utilisés dans d'autres chaînes métaboliques. Un gène va donc s'exprimer par plus d'un caractère phénotypique. Quelquefois un caractère sera clairement évident (l'effet majeur), alors que d'autres paraîtront moins évidents ou sembleront sans rapport (les effets secondaires). Dans certains cas, des modifications apparentées pourront être considérées comme un syndrome.

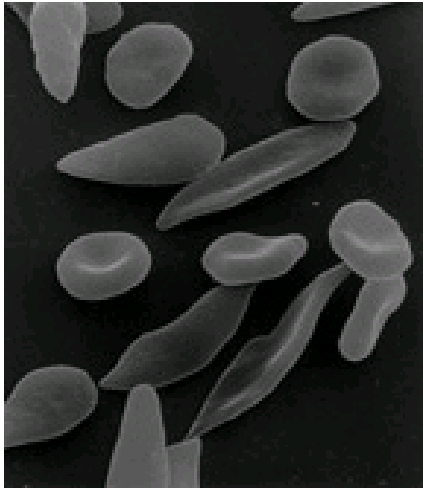
Toutes les expressions phénotypiques multiples d'un seul gène sont appelées effets pléiotropiques.

**Exemple :**

Chez l'homme, la drépanocytose est causée par une hémoglobine anormale. Ceci est l'effet primaire de la mutation.

La forme en faucille des hématies et la tendance qu'elles ont à se grouper et à obstruer

les vaisseaux sanguins dans différents organes sont des effets secondaires de cette hémoglobine anormale. Il en résulte des lésions du cœur, du foie, de la moelle et du cerveau : toutes ces lésions sont les caractéristiques du syndrome. L'anémie résulte de la destruction rapide des globules défectueux.



#### f) Caractères qualitatifs et quantitatifs

Les caractères mendéliens dont il a été question au cours des chapitres précédents sont des **caractères qualitatifs, descriptibles, identifiables**, qui peuvent aisément se distribuer en **catégories phénotypiques bien séparées (variabilité discrète)**.

Ces phénotypes distincts sont déterminés par un nombre très réduit de gènes dont les effets sont pratiquement indépendants des conditions environnantes.

**A l'opposé**, de nombreux caractères, importants en agriculture présentent une variabilité telle, qu'il est impossible de définir des phénotypes bien séparés. En fait, il existe une **gamme continue de phénotypes avec tous les intermédiaires possibles (variabilité continue)**.

Par exemple, le taux de croissance des animaux, la taille des plantes, la production journalière d'œufs ou de lait, le rendement en grains par unité de surface sont des **caractères quantitatifs**, sujets à une variation continue.

Les caractères qualitatifs et quantitatifs s'opposent par le nombre de gènes qui les déterminent et par le rôle de l'environnement dans la réalisation du phénotype.

Les caractères quantitatifs dépendent habituellement d'un grand nombre de gènes (10, 100 ou plus), qui jouent chacun un rôle minime dans le déterminisme du phénotype.

On parle alors de **polygènes** ou de **systèmes polygéniques**.

Très souvent, la variation génétique d'un caractère quantitatif provient :

- en majorité de la ségrégation de quelques loci relativement peu nombreux mais

d'effet notable,

- en minorité d'effets pléiotropiques mineurs d'un grand nombre d'autres gènes (ces derniers ont probablement des effets majeurs en tant que tels, mais pas sur le caractère quantitatif considéré).

Pour la plupart des caractères quantitatifs, la composante proprement génétique ne joue qu'un rôle relativement faible, alors que l'environnement joue un rôle majeur dans la variabilité phénotypique.

Le rôle du généticien est d'apprécier la part des composantes génétiques et environnementales dans la variabilité phénotypique totale d'un caractère quantitatif. Pour cela, il utilise des méthodes mathématiques et statistiques. La **génétique quantitative** est une discipline à part entière, avec d'importantes applications en agronomie.

### f1) Caractères à variation presque continue (quasi quantitatifs)

Dans les premiers temps de la génétique mendélienne, on pensait qu'il y avait une différence fondamentale entre les caractères qualitatifs et quantitatifs.

Un exemple devenu classique a permis de faire la liaison entre ces deux types de caractères. C'est le modèle à gène multiples que le généticien suédois **Nilsson-Ehle** a proposé vers 1910 pour rendre compte de la coloration des grains de blé.

#### Souche à grains rouges X Souche à grains blancs

F1 homogène à grains rouge clair

F2

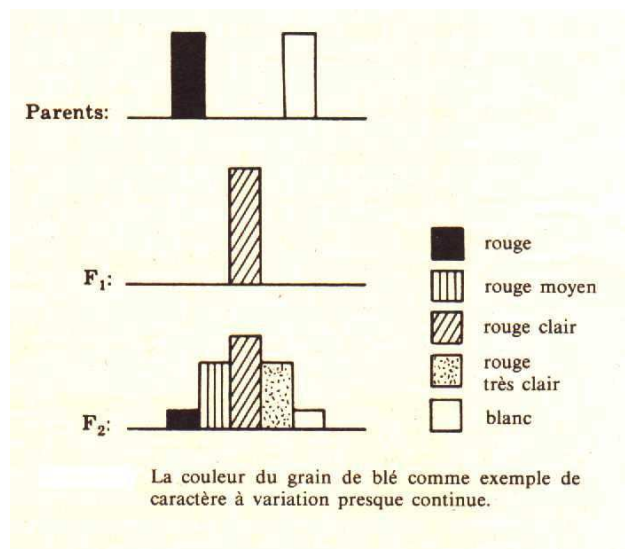
1/16 d'individus à grains blancs

4/16 rouge très clair

6/16 rouge clair

4/16 rouge moyen

1/16 d'individus à grains rouges



Pour un caractère à **variation presque continue**, il existe une méthode grossière pour estimer le nombre de gènes qui interviennent.

Elle consiste à déterminer quelle est, dans la F2, la proportion d'individus ayant un phénotype aussi extrême que celui d'une des deux souches pures parentales (la F2 résulte de l'autofécondation de la F1, elle-même hybride de deux variétés pures).

Nombre de loci	1	2	3	n
Fraction de la F2 aussi extrême que l'un des 2 parents	1/4	1/16	1/64	$(1/4)^n$

**Nilsson-Ehle** interpréta donc ses résultats par la présence de deux gènes, chacun avec une paire d'allèles à effets individuels cumulatifs.

### **Souche à grains rouges X Souche à grains blancs**

**R1R1R2R2** rouge X **r1r1r2r2** blanc

F1 homogène à grains rouge clair

R1r1R2r2 rouge clair

F2

R1R1R2R2 1/16 d'individus à grains rouges

R1R1R2r2

R1r1R2R2 4/16 rouge moyen

R1R1r2r2

R1r1R2r2

r1r1R2R2 6/16 rouge clair

R1r1r2r2

r1r1R2r2 4/16 rouge très clair

r1r1r2r2

1/16 d'individus à grains blancs

Chacun des allèles R contribue pour une part dans le déterminisme du phénotype rouge. (1R, 2R, 3R ou 4R amènent des phénotypes différents).

On peut schématiser ces résultats dans un histogramme.

On note que la F1 a un phénotype intermédiaire à celui des deux types parentaux ; le phénotype moyen de la F2 est identique à celui de la F1. La F2 comprend un plus grand nombre de phénotypes que la F1.

**Les fréquences observées en F2 sont égales aux différents termes du développement de  $(a + b)^4$ , avec  $a=b=1/2$ .**

Il existe d'autres souches de blé à grains rouge sombre, qui, quand elles sont croisées avec des souches à grains blancs, donnent aussi une F1 au phénotype intermédiaire mais qui donnent seulement 1/64 d'individus à grains blancs en F2. Dans ce cas, il est probable que trois couples d'allèles soient en jeu. Evidemment, la F2 présente un plus grand nombre de nuances de rouge, et même si l'environnement ne modifie pas ces

couleurs (ce qu'il fait probablement dans une certaine mesure), il doit être difficile de faire une distinction nette entre les différents phénotypes dûs aux différents génotypes. Cela devient impossible si 4 ou 5 couples d'allèles sont en jeu.

### **Autre exemple : la couleur de la peau.**

Il s'agit d'un exemple simplifié, valable dans certains cas.

Les personnes noires auraient 4 doses de facteur de coloration AABB et les personnes blanches 0 dose aabb.

Les métis de première génération sont hétérozygotes AaBb et ont une coloration intermédiaire entre celles de leurs parents.

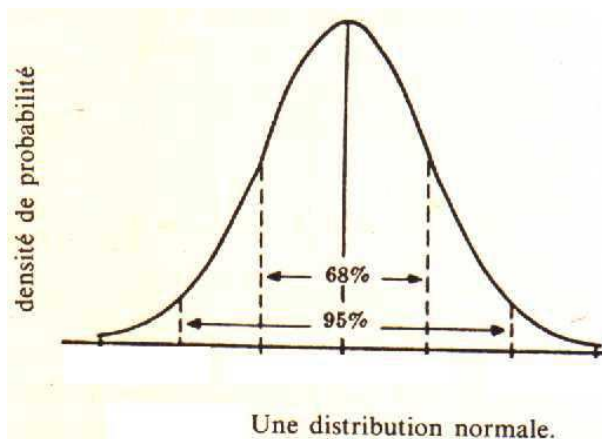
Les métis de deuxième génération peuvent avoir n'importe quelle couleur du plus noir au plus blanc.

## **f2) Caractères à variation continue (quantitatifs)**

De tels modèles à gènes multiples fournissent une explication satisfaisante dans les cas où le caractère discontinu de la variation reste apparent.

En effet, ils permettent de comprendre l'origine de la variation continue caractéristique des caractères purement quantitatifs.

Il est facile d'imaginer que plus le nombre de gènes intervenant est grand, plus il y aura de classes différentes. A tel point qu'il deviendra impossible de distinguer les classes et qu'on aura donc une variation continue dans la population.



L'étude d'un caractère quantitatif dans une grande population montre qu'il y a un maximum d'individus de phénotype moyen et un minimum d'individus de phénotypes extrêmes. Ce type de distribution symétrique en forme de cloche est appelé distribution normale.

### Différents modes d'action des allèles

Les différents allèles peuvent interagir les uns avec les autres de plusieurs façons.

#### **- Absence de dominance, c'est-à-dire effet additif :**

Chaque allèle A1 est inactif (**allèle nul**) alors que chaque allèle A2 contribue

pour une part dans le phénotype (**allèle actif**).

Echelle des valeurs des phénotypes :

Génotype :                      A1A1                      A1A2                      A2A2

---

**- Dominance partielle :**

L'hétérozygote a une valeur presque identique à celle de l'homozygote.

Echelle des valeurs des phénotypes :

Génotype :                      A1A1                      A1A2                      A2A2

---

**- Dominance complète :**

L'hétérozygote est indistinguable de l'homozygote.

Echelle des valeurs des phénotypes :

Génotype :                      A1A1                      A1A2                      A2A2

---

**- Superdominance :**

L'hétérozygote a une valeur supérieure à celle de l'homozygote.

Echelle des valeurs des phénotypes :

Génotype :                      A1A1                      A2A2                      A1A2

---

Différents modes d'action des gènes

On peut avoir des interactions épistatiques, mais très souvent, elles sont non épistatiques. Dans ce cas l'effet des gènes peut être additif ou multiplicatif.

**- Gènes à effets additifs :**

Chaque gène contribue à augmenter la valeur du paramètre. Dans l'exemple du blé rouge, chaque gène R augmente la pigmentation.

Les gènes agissent indépendamment.

**- Gènes à effets multiplicatifs :**

Un gène peut augmenter l'effet d'un autre gène et ceci peut avoir lieu plusieurs fois.

Par exemple le gène R1 donne une valeur x au paramètre considéré.

Les gènes R1+R2 donnent une valeur  $x^2$ .

Les gènes R1+R2+R3 donnent une valeur  $x^3$ .

Dans ce cas, on a une évolution très rapide de la valeur du paramètre, et on peut établir une distribution normale, si l'on considère en abscisse le log de

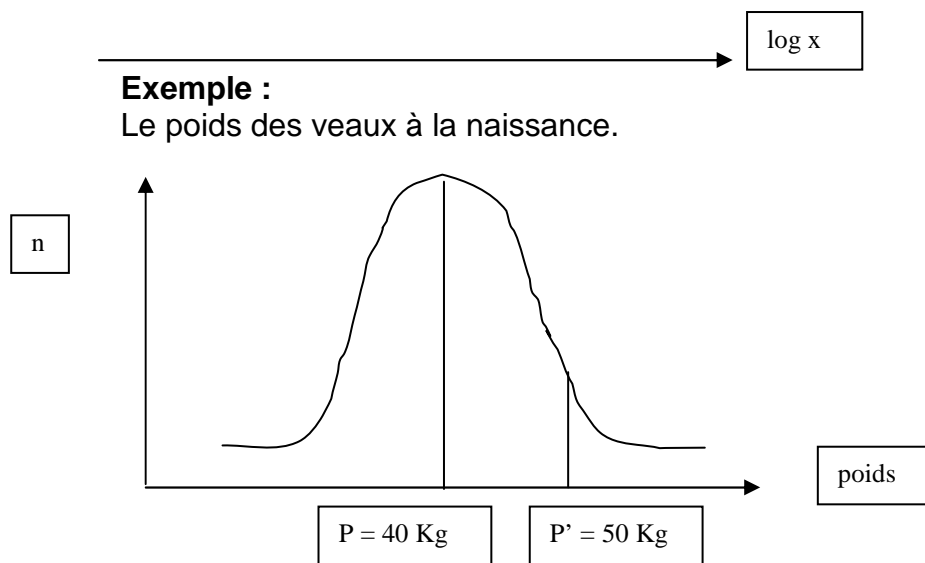


la valeur du paramètre.

### Héritabilité $h^2$

Les caractères continus dépendent de nombreux gènes et il est impossible de faire une analyse de descendance par croisements individuels.

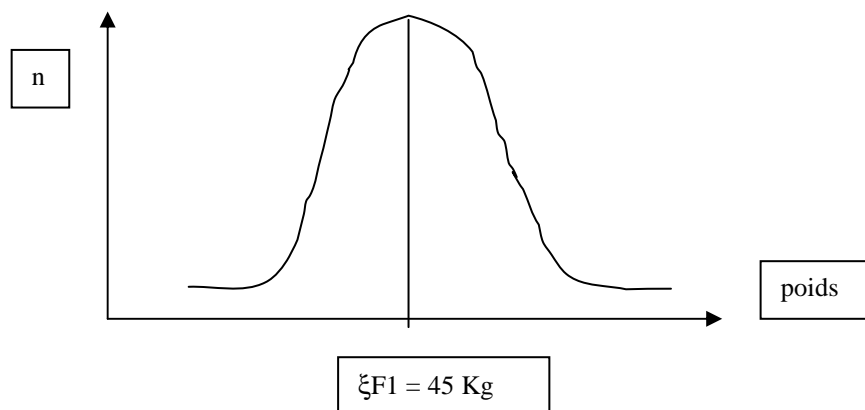
On va raisonner sur un effectif important, et étudier le passage des caractères quantitatifs d'une génération à l'autre par le biais de l'héritabilité, qui est par définition la capacité d'un caractère à passer d'une génération à l'autre.



La moyenne  $P$  est de 40 Kg.

On prend les veaux les plus gros  $P'$  qui font 50 Kg et on les croise entre eux.

En  $F_1$ , on obtient de nouveau une distribution normale, car ces veaux sont les plus lourds du fait de leur génotype et de l'environnement.



L'héritabilité  $h^2$  est égale à :

$h^2 = \text{Gain génétique} / \text{Différence parentale}$

$h^2 = \Delta G / \Delta P$

$h^2 = \text{Différence entre la moyenne des parents et la moyenne de la F1} / \text{Différence entre la moyenne parentale et les parents utilisés pour le croisement.}$

$h^2 = P - F1 / P - P'$

Dans notre cas :

$h^2 = 40 - 45 / 40 - 50 = - 5 / - 10 = 0,5$

On a donc 50% d'héritabilité.

On peut dire que le poids des veaux dépend pour moitié du génotype.

Plus l'héritabilité d'un caractère sera grand, plus le caractère sera facile à sélectionner.

Mais, en cas de sélection, il faut faire attention, car on ne sélectionne jamais un seul caractère, on sélectionne aussi ceux qui sont liés aux gènes qui agissent sur le caractère choisi. Les individus résultants ne seront pas forcément les meilleurs pour tous les caractères sélectionnés.

Par exemple, pour les poules pondeuses, il faut tenir compte de la taille des œufs pondus, mais aussi du nombre d'œufs pondus par période de ponte.

### 3) Les facteurs cytoplasmiques

#### a) Les plasmagènes

Le comportement de certains éléments génétiques indique qu'ils ne sont pas localisés sur les chromosomes. Le cytoplasme contient plusieurs organites doués de continuité physique d'une génération à l'autre. Ces organites ne se forment pas de novo, (autrement dit ne sont pas synthétisés par la cellule en partant de constituants élémentaires), mais découlent de la répllication d'un organite préexistant.

Les mitochondries et les chloroplastes contiennent un ADN et jouent un rôle génétique.

Si les résultats de croisements réciproques présentent des différences qu'on ne peut attribuer ni à une liaison au sexe, ni à une autre ségrégation chromosomique, cela suggère l'existence de facteurs extranucléaires.

On dit qu'il y a **hérédité maternelle** quand toute la descendance présente uniquement les caractères du parent maternel. Si on peut rendre compte de ce mode de transmission par une contribution inégale des cytoplasmes des deux parents, il faut envisager la présence de particules douées de continuité génétique.

## **b) Le cas de la mitochondrie**

Dans la grande majorité des cas, au moment de la fécondation, l'ovule contient une grande quantité de mitochondries et seule la tête du spermatozoïde pénètre. La queue composée du flagelle et de la pièce intermédiaire reste à l'extérieur. Cette pièce contient les mitochondries mâles. Toute la descendance d'une femelle porte ses mitochondries. L'hérédité est maternelle.

Si on croise une femelle et un mâle de souches pures mais de phénotypes différents RR et rr, pour ce qui est d'un gène nucléaire, mais qui n'ont pas le même type d'ADN mitochondrial, et qu'on réalise des back-cross successifs sur les femelles au cours des générations :

P

femelle mt1 RR X mâle mt2 rr

F1

femelles mt1 Rr X mâle mt2 rr

BC1

50% femelles mt1 Rr X mâle mt2 rr

50% femelles mt1 rr X mâle mt2 rr

BC2

25% femelles mt1 Rr X mâle mt2 rr

75% femelles mt1 rr X mâle mt2 rr

BC3

12,5% femelles mt1 Rr X mâle mt2 rr

87,5% femelles mt1 rr X mâle mt2 rr

BC4

6,25% femelles mt1 Rr X mâle mt2 rr

93,75% femelles mt1 rr X mâle mt2 rr

BC5

3,125% femelles mt1 Rr X mâle mt2 rr

96,875% femelles mt1 rr X mâle mt2 rr

La descendance de la première femelle a toujours gardé son ADNmt, mais l'ADN nucléaire a changé.

## Exemple des souris :

# L'ADN nucléaire ne fait pas tout

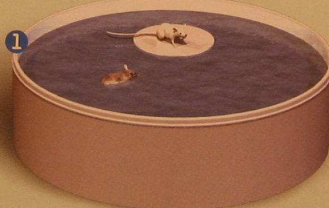
Prenez deux « familles » différentes de souris clonées et testez leur capacité d'apprentissage en piscine. L'une des familles réussira mieux que l'autre. Mais si vous vous arrangez pour qu'elle reçoive l'ADN mitochondrial des souris moins douées, ses capacités seront diminuées. Que s'est-il passé ?

Il semble bien que l'ADN du noyau ait besoin de cet autre ADN, celui qui loge dans les **mitochondries** (voir aussi en bas de la p. 45). Et l'expérience que l'on vous détaille ci-dessous montre que cet ADN joue un rôle sans doute bien plus important que ce que l'on

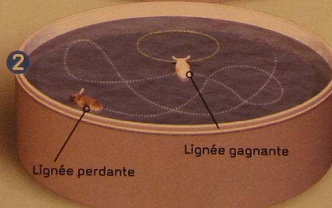
croyait. Il semble, en fait, que les gènes contenus dans l'ADN des mitochondries influencent ceux du noyau. Comment ? Ça reste un mystère. Mais comme nos mitochondries et leur ADN nous sont transmises uniquement par notre mère, on peut dire que la part génétique de nos performances, on la doit un soupçon plus à maman qu'à papa. Ne le lui dites pas, il le prendrait mal...

## LES DESSOUS DE L'EXPÉRIENCE

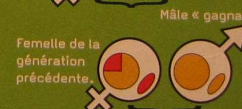
(1) Dans un grand bassin rempli d'eau non transparente, on apprend à deux lignées différentes de souris clonées à retrouver une petite plate-forme.



(2) Puis on immerge la plate-forme juste en dessous de la surface. Les souris doivent la retrouver en utilisant leur mémoire. L'une des lignées (« gagnante ») réussit mieux que l'autre (« perdante »).



Mais, si l'on s'arrange pour obtenir, par croisements successifs, des souris avec ADN nucléaire « gagnant » et ADN mitochondrial « perdant » (voir dessins à droite), ces nouvelles souris réussiront moins bien l'épreuve.



...et ceci une trentaine de fois jusqu'à obtenir un lot de mâles et de femelles.



Pour réussir l'expérience, il faut obtenir des souris qui ont l'ADN nucléaire d'une lignée et l'ADN mitochondrial d'une autre. Comment ? Par croisements d'une femelle et d'un mâle. À chaque génération, on recroise une femelle de la génération précédente avec un mâle « gagnant ». L'ADN mitochondrial, transmis uniquement par la mère, reste « perdant ». Tandis qu'à chaque génération, l'ADN nucléaire « perdant » est diminué de 50 %.

[www.tunisie-etudes.info](http://www.tunisie-etudes.info)

Ce document a été téléchargé depuis  
[www.tunisie-etudes.info](http://www.tunisie-etudes.info)

Des documents gratuits, devoirs, examens, cours, exercices, corrigés... Ainsi que toute une rubrique pour vous aider à trouver un emploi sans oublier les avis de concours en direct

Notre page Twitter :

<http://www.twitter.com/TunisieEtudes>

Notre page FaceBook :

<http://www.facebook.com/TunisieEtudes>

The screenshot shows the homepage of Tunisia-Etudes.info. At the top, there is a navigation bar with the site name 'TUNISIE-ETUDES.INFO' and three menu items: 'Tous les documents', 'BAC', and 'Avis de co'. Below this is a 'Newsflash' section with a blue background and white text, stating: 'Tunisie-etudes.info vous aide dans votre préparation pour le concours de l'ENNA. Documents de préparation pour le concours national tunisien de l'ENNA'. A 'Home' button is visible below the newsflash. On the left side, there is a 'Main Menu' with a list of links: Home, News, Web Links, Documents, Primaire, Collège, Secondaire, and Supérieur. The main content area features a 'BIENVENUE SUR TUNISIE-ETUDES.INFO' section with a sub-heading 'Avis de concours', written by 'Administrateur' on 'Mercredi, 20 Janvier 2010 08:47'. The text encourages users to access the latest competition notices published by Tunisian companies. A link for 'Avis de concours en direct' is provided. At the bottom of this section, there are links for 'Accès aux documents' and 'Retrouvez nous sur FaceBook'.

Merci d'avoir choisi [www.tunisie-etudes.info](http://www.tunisie-etudes.info)  
Bonne lecture et bon travail

[www.tunisie-etudes.info](http://www.tunisie-etudes.info) – [www.algointro.info](http://www.algointro.info)