

Transmission de l'information génétique au cours de la reproduction sexuée ; lois statistiques de transmission des caractères génétiques chez les diploïdes (Option SVT → l'hérédité humaine)

Chapitre 1

Transmission de l'information génétique au cours de la reproduction sexuée

Introduction et problématique :page (101) 103fig2



La reproduction sexuée permet la transmission de l'information génétique d'une génération à l'autre ; Elle se caractérise par deux évènements :

- **La production des gamètes** : cellules sexuelles contenant la moitié des chromosomes. (haploïdes).
- **La fécondation** : fusion des gamètes mâle et femelle en une cellule unique nommée zygote (diploïde)

Dans la reproduction sexuée, chaque descendant hérite des chromosomes, pour moitié d'origine paternelle et pour moitié d'origine maternelle. Cette reproduction permet aux espèces de se perpétuer en assurant une diversité génétique au sein d'une même espèce.

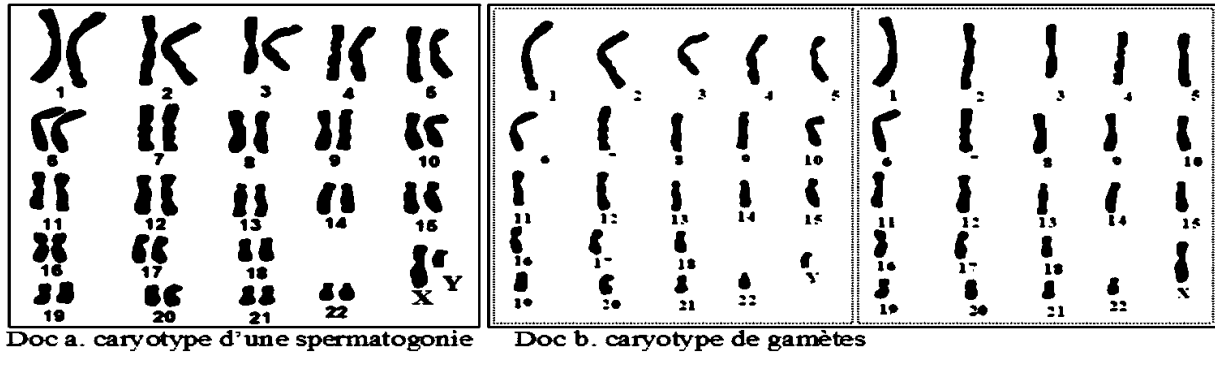
Problématique : Comment la reproduction sexuée assure-t-elle la diversité génétique et le maintien du caryotype au sein d'une même espèce ?

I-Que se passe-t-il au cours de la formation des gamètes ?

1) Mise en évidence de la réduction du nombre de chromosomes :

- a) Comparaison des caryotypes des gamètes avec celui d'une cellule souche des gamètes :

Le document ci-dessous vous présente trois caryotypes effectués chez l'homme, le premier (doc a) sur une cellule souche des gamètes appelée spermatogonie, les autres (doc b) sur des gamètes



(Cellule souche des spermatozoïdes)

Décrivez et comparez les caryotypes de différentes cellules et en donnez les formules chromosomiques

Réponse :

La cellule souche (spermatogonie) possède 46 chromosomes organisés en paires.

Chaque paire est constituée de 2 chromosomes homologues (semblables par la taille et la position du centromère). Cette cellule est qualifiée de cellule **diploïde**.

Sa formule chromosomique $2n = 22AA + XY = 46$ (ou $2n = 44A + XY$)

Les gamètes sont à $n = 23$ chromosomes (nombre impaire) et sont donc des cellules **haploïdes**.

Les formules chromosomiques : $n = 22 A + X$ ou $n = 22 A + Y$

b) **Conclusion** : La gamétogénèse produit donc des cellules **haploïdes** (les gamètes)

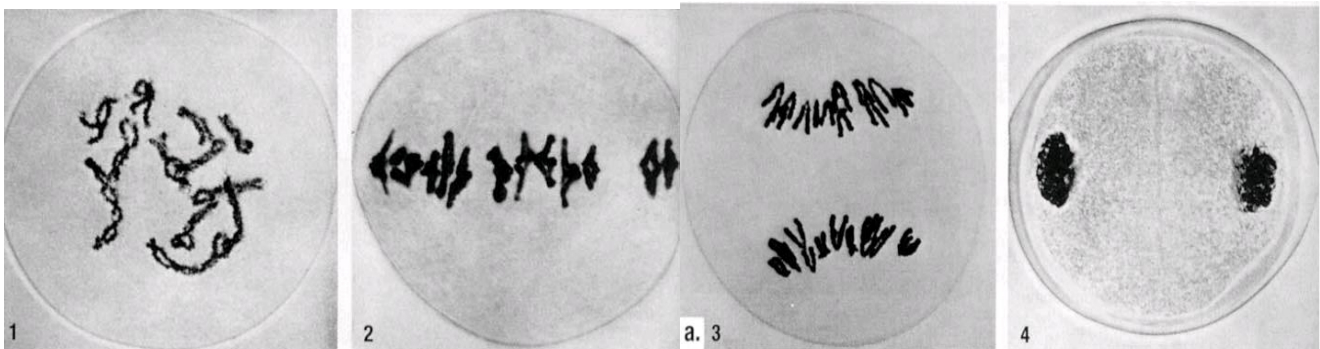
à partir de cellules-souches **diploïdes** : il y a eu donc réduction du nombre de chromosomes

-> on parle de **réduction chromatique**, la division permettant le passage de la diploïdie à l'haploïdie s'appelle **la méiose**.

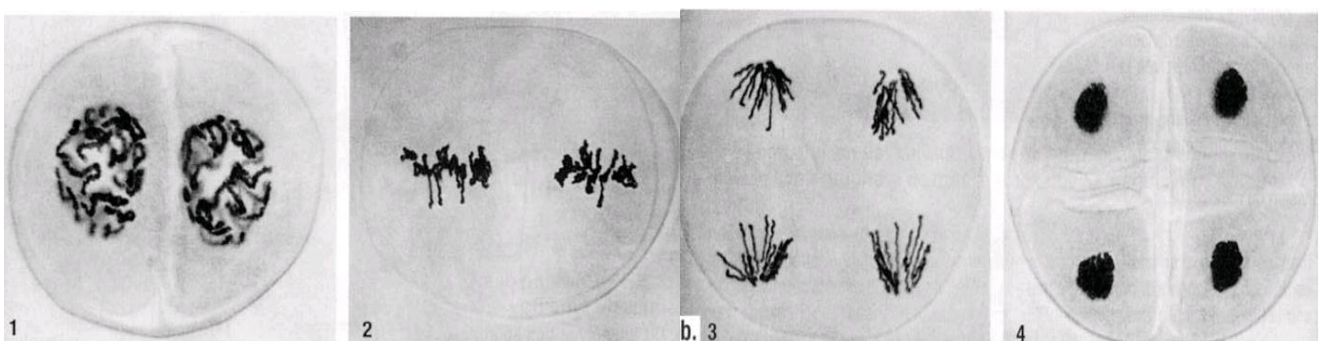
Les phases de la méiose :

a-Observation microscopique au niveau des gonades durant la gamétogénèse: doc1 p 103



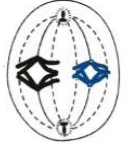
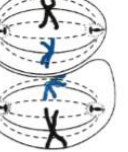
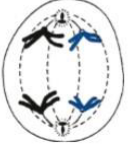
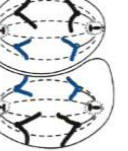
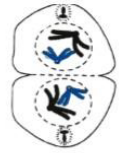
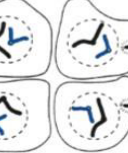
La 1^{ère} division : division réductionnelle :



La 2^{ème} division : division équationnelle



a- Description des phases : polycopie

1 ^{ère} division		2 ^{ème} division	
Phases	Description	Phases	Description
	<p>.....</p> <p>.....</p> <p>.....</p> <p>.....</p> <p>.....</p>		<p>.....</p> <p>.....</p> <p>.....</p> <p>.....</p> <p>.....</p>
	<p>.....</p> <p>.....</p> <p>.....</p> <p>.....</p> <p>.....</p>		<p>.....</p> <p>.....</p> <p>.....</p> <p>.....</p> <p>.....</p>
	<p>.....</p> <p>.....</p> <p>.....</p> <p>.....</p> <p>.....</p>		<p>.....</p> <p>.....</p> <p>.....</p> <p>.....</p> <p>.....</p>
	<p>.....</p> <p>.....</p> <p>.....</p> <p>.....</p> <p>.....</p>		<p>.....</p> <p>.....</p> <p>.....</p> <p>.....</p> <p>.....</p>

Prophase I :

- Disparition de l'enveloppe nucléaire
- Formation du fuseau achromatique
- Condensation et appariement des chromosomes homologues, formant des bivalents ou tétrades

Métaphase I :

- Les paires de chromosomes homologues sont disposés sur le plan équatorial de la cellule de telle manière que les centromères sont de part et d'autre du plan équatorial

Anaphase I :

- Séparation et migration des chromosomes homologues vers chacun des pôles de la cellule

Télophase I :

- Cytodiérèse (division du cytoplasme) et formation de deux cellules haploïdes (chaque chromosome possède deux chromatides)
- Disparition du fuseau achromatique
- Réapparition de l'enveloppe nucléaire

Prophase II :

- elle est courte , car les chromosomes sont déjà condensés et répliqués
- Disparition de l'enveloppe nucléaire
- Formation du fuseau achromatique

Métaphase II :

- Les chromosomes s'alignent une nouvelle fois à l'équateur de la cellule (Les centromères sur le plan équatorial)

Anaphase II :

- Les chromatides de chaque chromosome se séparent et se dirigent chacune vers un pôle de la cellule

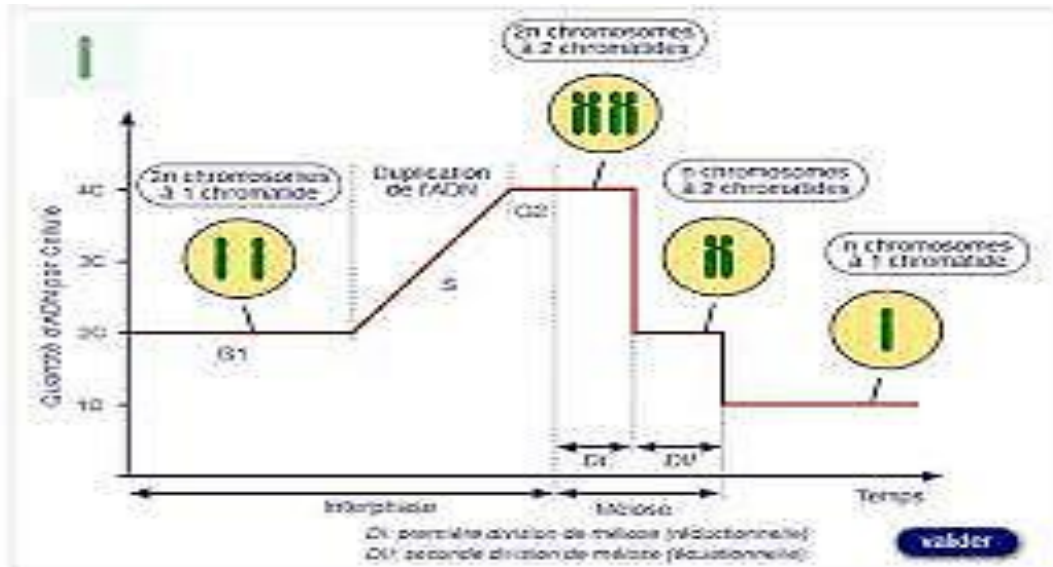
Télophase II :

- Cytodiérèse et formation de 4 cellules haploïdes
- Reformation de l'enveloppe nucléaire
- Disparition du fuseau achromatique

b- Conclusion : La méiose est une succession de deux division cellulaires, elle se déroule dans les organes sexuels (gonades), elle permet de produire 4 cellules haploïdes (les gamètes) à partir d'une cellule mère diploïde

Remarque : Quelques anomalies de la méiose : doc2 page 105(107)

2) Evolution de la quantité d'ADN au cours de la méiose : doc 3 page 105 (107)



- 1) Décrivez les différentes phases de la méiose
- 2) Trouvez la relation entre l'évolution de l'ADN et la modification du nombre et de l'aspect des chromosomes.

• **Description :**

La courbe de l'évolution de la quantité d'ADN au cours de la méiose nous montre plusieurs phases caractéristiques :

- **La phase G1** qui correspond à la première phase de croissance où la quantité de l'ADN reste constante à q
- **La phase S** qui correspond à la réplication de l'ADN, la quantité d'ADN passe de q à $2q$
- **La phase G2** qui correspond à la deuxième phase de croissance quantité de l'ADN reste constante à $2q$
- **La méiose** qui est une succession de deux divisions cellulaires, la première (**division réductionnelle**) fait passer la quantité d'ADN de $2q$ à q puis la 2^{ème} (**division équationnelle**) permet un passage de la quantité d'ADN de q à $q/2$

• **Relation entre l'évolution d'ADN et aspect des chromosomes :**

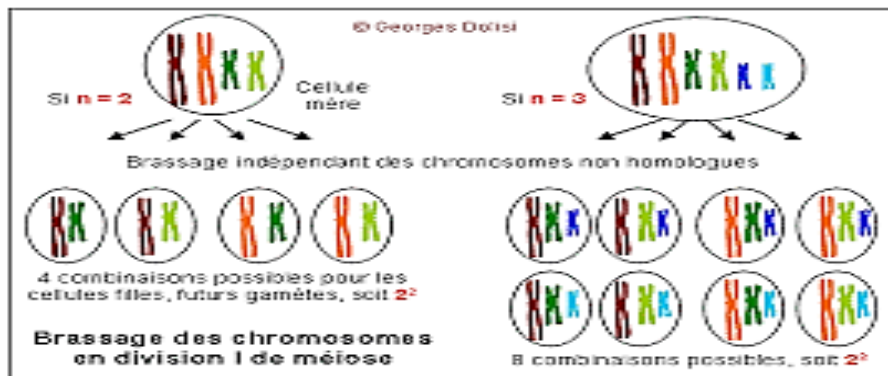
- Au début de l'interphase, durant la phase G1, les chromosomes homologues monochromatidiens, contiennent une quantité stable et constante d'ADN $=q$.
- Pendant la phase S de l'interphase, il y a duplication, suite à la synthèse, d'ADN ce qui donne des chromosomes à deux chromatides contenant chacun une molécule d'ADN
- Durant la phase G2 les chromosomes sont donc bichromatidiens avec une double quantité d'ADN $=2q$.
- Pendant la méiose, après la 1^{ère} division il y a séparation des deux chromosomes homologues ; et les deux cellules obtenues contiennent un nombre impair des chromosomes et donc une quantité initiale d'ADN $=q$
- Après la 2^{ème} division, il y a séparation des deux chromatides de chaque chromosome de la cellule précédente et qui seront repartis sur 2 cellules. Contenant chacune $\frac{1}{2} q$ d'ADN

- Enfin les 4 cellules obtenus à la fin de la méiose contiennent la moitié du nombre des chromosomes et donc la demi quantité initiale d'ADN = 1/2 q.

II. Le rôle de la méiose et de la fécondation dans le brassage allélique

1. La méiose à l'origine de la diversité génétique des gamètes

A. le brassage interchromosomique : doc 4 page 105 (107) ((fig+texte))

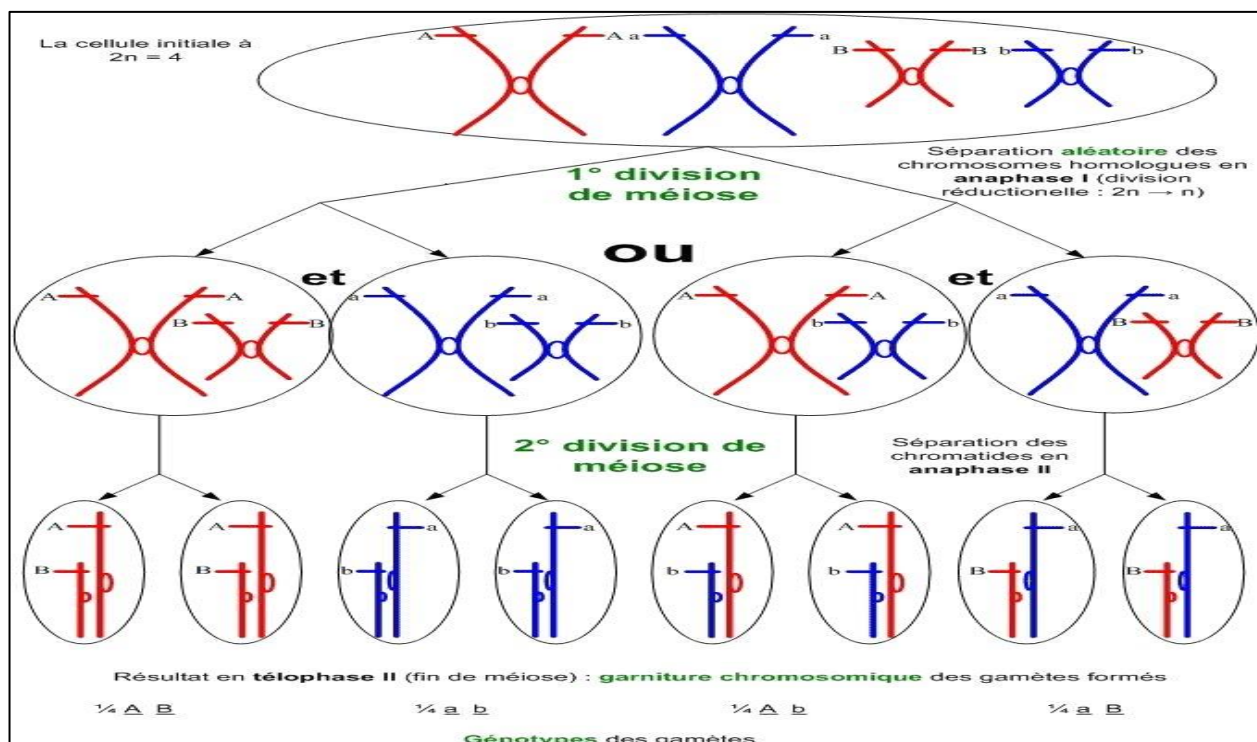


Lors de l'anaphase I de la méiose, chaque chromosome d'une paire de chromosomes homologues peut migrer **aléatoirement** et de façon **indépendante** pour chaque paire, vers l'un ou l'autre pôle de la cellule.

Il y a ainsi un brassage des chromosomes homologues dans les cellules filles: on parle de **brassage interchromosomique**

Ainsi, par brassage interchromosomique, n paires de chromosomes homologues conduisent à 2^n génotypes de gamètes différents (L'Homme possède 23 paires de chromosomes ce qui donne 2^{23} combinaisons de gamètes en considérant uniquement le brassage interchromosomique

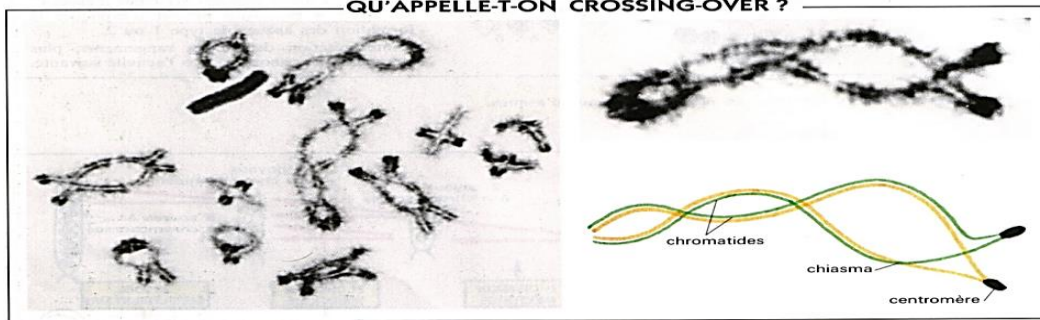
**** Exemple deux couples d'allèles (A/a et B/b) (2 gènes indépendants portés sur deux chromosomes différents).**



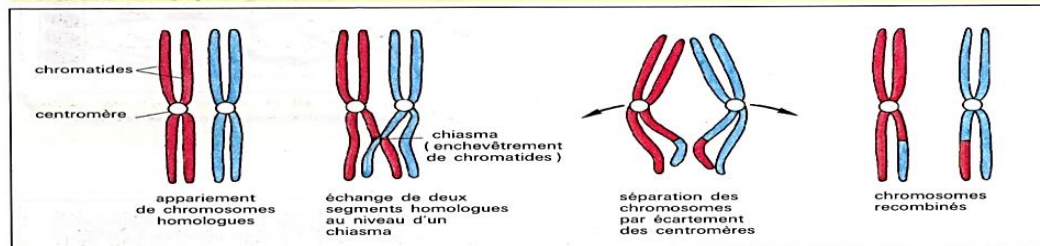
Pour 2 paires de chromosomes on obtient 4 types équiprobables (25%) de gamètes : (AB), (ab), (Ab), (aB)

B. Le brassage intrachromosomique :

B1- Crossing-over: doc 6 :fig 1 et fig 2 page 107 (109)



Des enchevêtrements entre chromatides de chromosomes homologues sont observables en prophase de première division de méiose.



Au niveau des enchevêtrements (ou chiasmas), des échanges de segments de chromatides peuvent se produire entre chromosomes homologues : ces échanges sont nommés crossing-over par les généticiens.

Dans des cellules en prophase I de méiose, on observe les chromosomes homologues étroitement appariés : leurs chromatides s'enchevêtrent et forment des figures (en forme de X) appelées **chiasmas**.

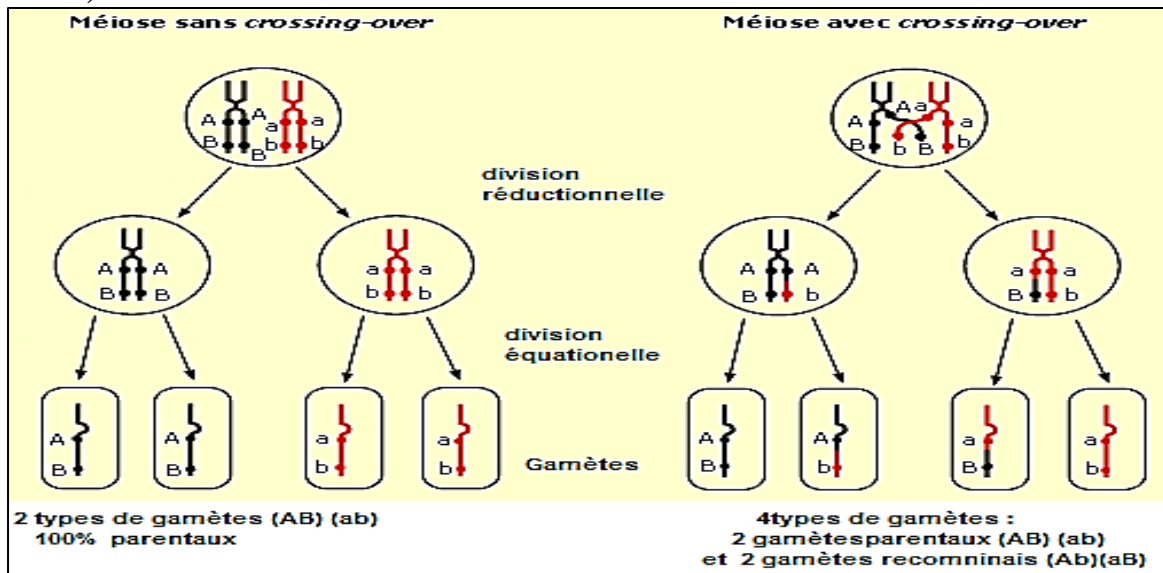
Au niveau des chiasmas, des échanges de fragments de chromatides peuvent se produire entre chromosomes homologues : c'est le **phénomène de crossing-over** (ou enjambement).

De nouvelles combinaisons d'allèles apparaissent alors sur les chromatides remaniés : on parle de **brassage intrachromosomique**

Remarque : les crossing-over se produisent au cours de toutes les méioses sauf chez la drosophile mâle(mouche de fruit).

B2- le comportement des allèles au cours de la méiose en présence et en absence de crossing-over

**** Exemple deux couples d'allèles (A/a et B/b) (2 gènes liés portés sur le même chromosome).**



- En absence de Crossing-over on obtient deux types de gamètes : - Des gamètes portant les allèles AB (50%) des gamètes portant les allèles ab (50%) (tous parentaux)
- En présence de Crossing-over on obtient 4 types de gamètes :- Des gamètes parentaux portant les allèles AB et ab et des gamètes recombinés portant les allèles Ab et aB. (Les 4 types de gamètes ont des proportions **non égales** : gamètes parentaux en proportion **majoritaire**, gamètes recombinés en proportion **minoritaire**)

Les Crossing-Over créent de nouvelles combinaisons des allèles des **gènes d'un même chromosome**.

Le phénomène de crossing-over augmente donc la diversité génétique des gamètes.

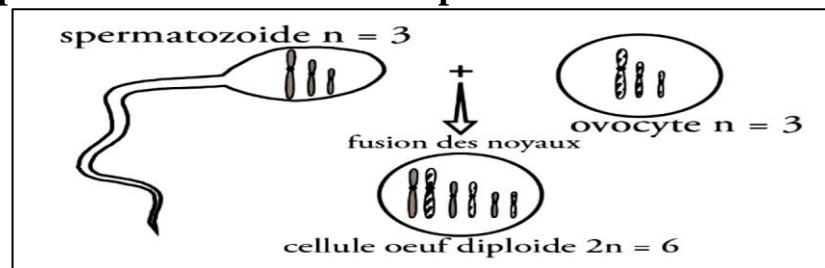
Remarque : les deux brassages s'ajoutent, en effet le brassage interchromosomique s'exerce sur des chromosomes remaniés au préalable par le brassage intrachromosomique ce qui aboutit à la formation de gamètes d'une **diversité potentiellement infinie**.

Conclusion :

la méiose assure le passage de la phase diploïde à la phase haploïde et l'obtention de 4 cellules filles (n) à partir d'une cellule mère (2n).

2- Les conséquences génétiques de la fécondation :

a. La fécondation permet de reconstituer la diploïdie :

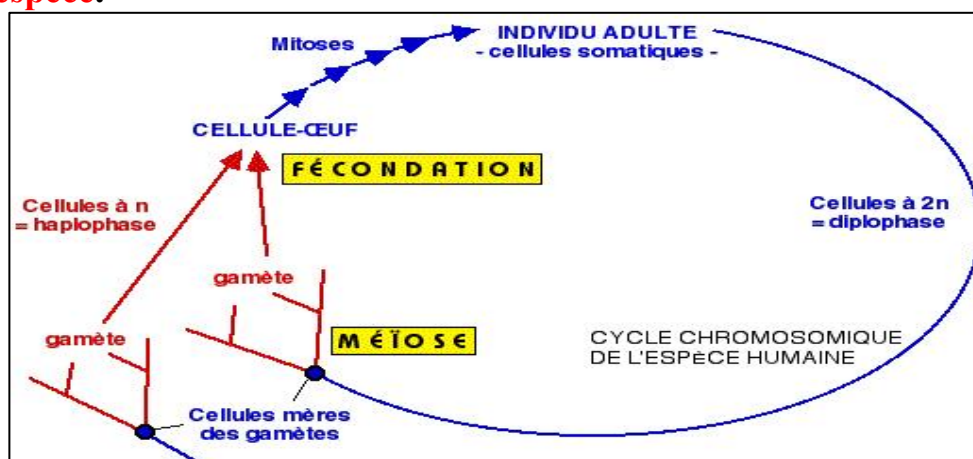


Au cours de la fécondation, un gamète mâle et un gamète femelle haploïdes s'unissent : leur fusion conduit à un zygote ou cellule-œuf diploïde : **la fécondation établit la diploïdie dans la cellule-œuf.**

b. La fécondation amplifie le brassage allélique dû à la méiose :

la rencontre entre les gamètes males et femelle étant **aléatoire**, le matériel génétique du zygote est issu de l'union des matériels génétiques de 2 gamètes tirés au sort parmi une quasi-infinité de gamètes possibles ($2^{23} \times 2^{23}$ pour l'Homme) possédant chacun une combinaison d'allèles inédite pour les différents gènes du génome. Le zygote possède également une combinaison d'allèle inédite, ce qui participe à **la diversité génétique** des individus au sein de l'espèce.

3. Le rôle de la méiose et de la fécondation dans la stabilité du matériel héréditaire d'une espèce.



Le caryotype des **cellules somatiques** (cellules du corps) et des **gamètes** (cellules reproductrices) est maintenu stable d'une génération à une autre. Cette stabilité du caryotype au fil des générations est assurée par l'alternance, au cours du cycle de développement, de deux processus biologiques complémentaires : **la méiose** permet de passer de la phase diploïde à la phase haploïde, alors que **la fécondation** permet de passer de phase haploïde à la phase diploïde.

Chapitre 2 :

Lois statistiques de transmission des caractères génétiques chez les diploïdes

Introduction :

Les organismes diploïdes sont le résultat de la fécondation des cellules haploïdes (gamètes) qui donne un œuf diploïde contenant des paires de chromosomes identiques et ainsi chaque gène est trouvé sous forme d'un couple d'allèles.

- Quelles sont donc les lois qui régissent la transmission de ces allèles à travers les générations de ces organismes?

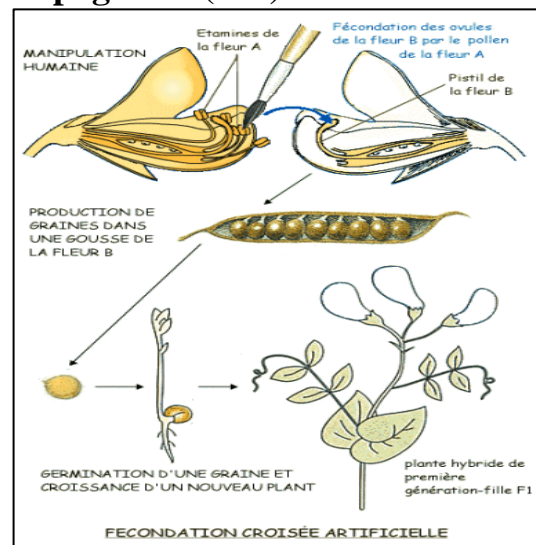
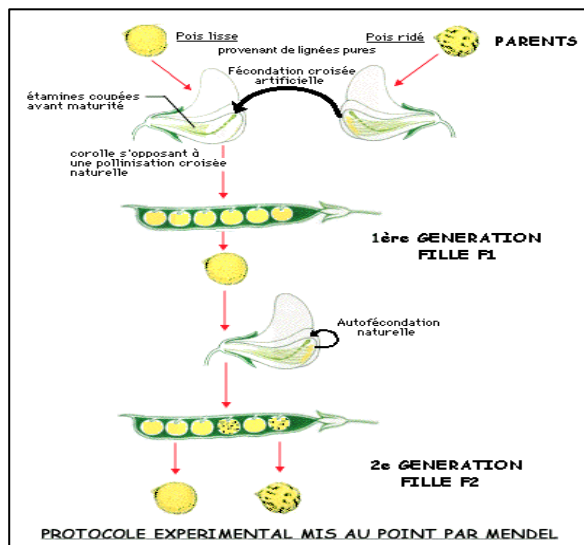
I- Etude de la transmission d'un couple d'allèles (un seul gène) : Monohybridisme

1) Gène non lié au sexe (porté sur un autosome):

1-1) Cas de dominance complète

A- Expériences de Mendel et interprétations chromosomiques

A-1 : Travaux de Mendel : document page 109 (125)

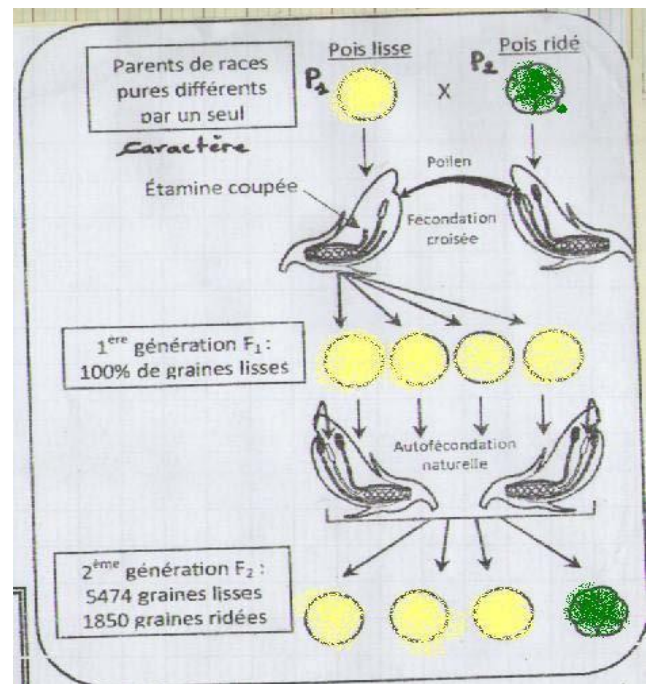


A-2 : Résultat des expériences de Mendel : document 1 page 111(127)

Si l'on croise une plante à petits pois lisses avec une plante à petits pois ridés, on obtient, dans la première génération dite F1, des plantes à pois lisses uniquement.

On dit donc que le caractère « pois lisses » est dominant car il est le seul à se manifester. Par convention, les caractères dominants sont souvent indiqués en majuscule. Tandis que le caractère « pois ridés » est dit récessif car il est caché alors que l'on sait qu'il est présent et devrait être visible. Par convention, les caractères récessifs sont souvent représentés en minuscule.





A-3 : Interprétation des résultats :

• Croisement génération G1 :

- Il s'agit d'un croisement entre deux individus qui diffèrent par un seul caractère : cas du Monohybridisme
- La génération F₁ est 100% **homogène** → donc les parents sont de lignées pures selon la loi de Mendel .

1^{ère} loi de Mendel (loi d'uniformité des hybrides de la 1^{ère} génération F1) :

Tous les individus (hybrides) de F1 issus du croisement de 2 lignées pures différents par un caractère sont uniformes.

- les individus de F₁ ressemblent à l'un des parents « **pois lisses** » → le caractère ou l'allèle responsable « pois lisse » est **dominant** (manifesté) (**L**) tandis que le caractère « pois ridés » est **récessif** (caché) (**r**).

****Remarque** : Par convention le caractère dominant est souvent indiqués par la 1^{ère} lettre en majuscule (ou +) et le caractère récessif en minuscule.

• Croisement génération F2 :

- c'est un croisement entre hybrides de F₁ : autofécondation
- Chaque hybride de la première génération est **hétérozygote**, donc il donnera deux types de gamètes équiprobable → chacun contient soit l'allèle **L** (probabilité de 1/2 ou 50%), soit l'allèle **r** (probabilité 1/2 ou 50%).

2^{ème} loi de Mendel (pureté des gamètes) : Tout gamète ne contient qu'un seul allèle du gène suite à la ségrégation des allèles lors de la meiose.

- Nous obtenons en F₂ les proportions suivantes : 3/4 pois lisse [L] et 1/4 pois ridés [r] → (cas de la dominance de l'allèle L sur l'allèle r)

**** Interprétation chromosomique :**

***Croisement C1 :**

Parents : P(ridé) X P(lisse)

Phénotype P : [r] X [L]

Génotype P : r//r X L//L (Parents races pures → homozygotes)

Méiose

Gamètes : $\frac{r}{(100\%)}$ X $\frac{L}{(100\%)}$

Fécondation:

Génotype F1: r//L (F1 hybrides → heterozygotes)

Phénotype F1: [L] 100%

• Croisement C2 :

F1 x F1









Phénotype F1 : [L] X [L]

Génotype F1 : L//r X L//r (F1 hybrides → hétérozygotes)

Gamètes : $\frac{L}{(50\%)}$, $\frac{r}{(50\%)}$ X $\frac{L}{(50\%)}$, $\frac{r}{(50\%)}$

Fécondation:

Echiquier de croisement des gamètes de F1 :

gamètes	F1	$\frac{L}{(50\%)}$ 	$\frac{r}{(50\%)}$ 
F1		$\frac{1}{2}$	$\frac{1}{2}$
$\frac{1}{2}$	$\frac{L}{(50\%)}$ 	$\frac{1}{4}$  L//L [L]	$\frac{1}{4}$  L//r [L]
$\frac{1}{2}$	$\frac{r}{(50\%)}$ 	$\frac{1}{4}$  r // L [L]	$\frac{1}{4}$  r//r [r]

Les proportions théoriques des Génotypes en F2 : (2/4) 1/2 r//L ; 1/4 L//L ; 1/4 r//r

Les proportions théoriques des Phénotypes en F2: 3/4 [L] 1/4 [r]

Conclusion :

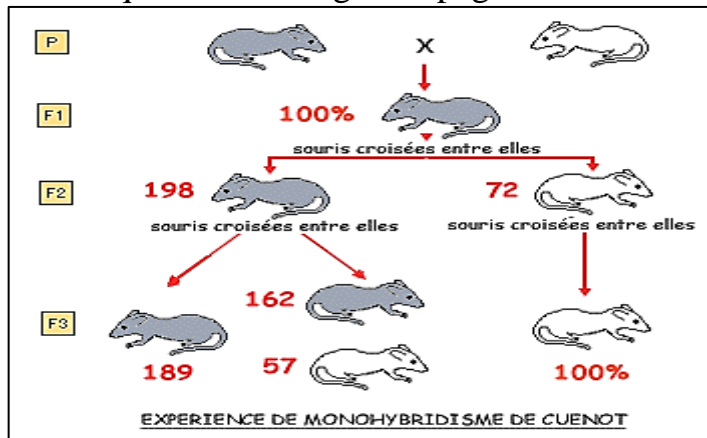
Les résultats théoriques correspondent aux résultats observés → confirmation du cas de monohybridisme avec dominance de L sur r.

B- Exemple 2 : étude expérimentale de la transmission du caractère « couleur de velours » chez les souris .

Exercice :

• on croise deux souris de race pure, l'une est blanche l'autre est grise ; on obtient une première génération F1 où toutes les souris sont grises.

En croisant entre elles les souris de F1 on obtient une 2^{ème} génération F2 distribuée comme il est indiqué dans la figure 1 page 113.



- 1- A partir de l'analyse des résultats des deux croisements **déterminer** le mode de transmission du gène responsable de « la couleur de velours » chez la souris.
- 2- **Donnez** l'interprétation chromosomique du premier et du deuxième croisement. Puis **Comparez** les résultats théoriques avec les résultats expérimentaux. **Que déduisez-vous ?**
- On croise des souris de F2 entre elle et on observe les résultats montrés dans la figure 1
- 3- Comment procéder pour connaître le génotype des souris blanche de la F2 ? (utiliser fig 2 pour l'explication)
- 4- Interprétez les résultats observés dans la génération F2.

Réponse :1)

- Il s'agit d'un croisement entre deux individus qui diffèrent par un seul caractère : cas du Monohybridisme
- le gène responsable de « la couleur du velours » de la souris possède deux allèles : l'allèle codant pour la couleur blanche et l'allèle codant pour la couleur grise.
- F₁ est 100% homogène → les parents sont de lignées pures → la 1^{ère} loi de Mendel est vérifiée.
- Tous les individus de F₁ sont gris → l'allèle codant pour la couleur grise est dominant (G) alors que l'allèle codant pour la couleur blanche est récessif (b).
- Les individus de F₁ sont des hybrides = hétérozygotes (B//b) et produisent donc deux types de gamètes équiprobables : (b/) et (G/)
- à la fécondation il se produira une rencontre aléatoire entre les deux gamètes → Donc on aura en F₂ trois types de génotypes (G//G)(G//b)(b//b) qui vont donner deux phénotypes 3/4[G] et 1/4[b].

2) ** Interprétation chromosomique :

*croisement F1 :

P(blanche) X P(grise)

Phénotype P : [b] X [G]

Génotype P : $b//b$ X $G//G$ (parents races pures → homozygotes)

Méiose

Gametes: $b/$ X $/G$
(100%) (100%)

Fécondation:

Genotype F1 : $b//G$

Phénotype F1 : $[G]$ (100 % hybrides → heterozygotes)

• Croisement F2 :

F1 x F1

Phénotype F1 : $[G]$ X $[G]$

Génotype F1 : $G//b$ X $G//b$

Gamètes : $G/ ; /b$ X $G/ ; /b$

(50%) (50%) (50%) (50%)

Fécondation:

Echiquier de croisement des gamètes de F1 :

gamètes	F1	$G/$	$/b$
F1	$1/2$		$1/2$
$G/$ $1/2$	$1/4$	$G//G$ $[G]$	$1/4$ $G//b$ $[G]$
$b/$ $1/2$	$1/4$	$G//b$ $[G]$	$1/4$ $b//b$ $[b]$

Les proportions des Génotypes en F2 : $1/2$ $b//G$; $1/4$ $G//G$; $1/4$ $b//G$

Les proportions des Phénotypes en F1 : $3/4$ $[G]$ $1/4$ $[b]$

Les résultats observés : $[G] = 198/270 \times 100 = 73,33\%$

$[b] = 72/270 \times 100 = 26,66\%$

Conclusion : Les résultats théoriques correspondent aux résultats observés. On valide l'hypothèse que la couleur du velours est déterminée par un gène avec deux allèles, l'un dominant et l'autre.

2) Pour connaître le génotype d'un individu de F2 dont le phénotype est dominant (hybride ou lignée pure) on réalise un **croisement -test** (croisement avec un individu à caractère récessif) : voir fig + texte.

- Si le croisement -test nous donne une génération F1 100% dominant → l'individu testé est homozygote de lignée pure

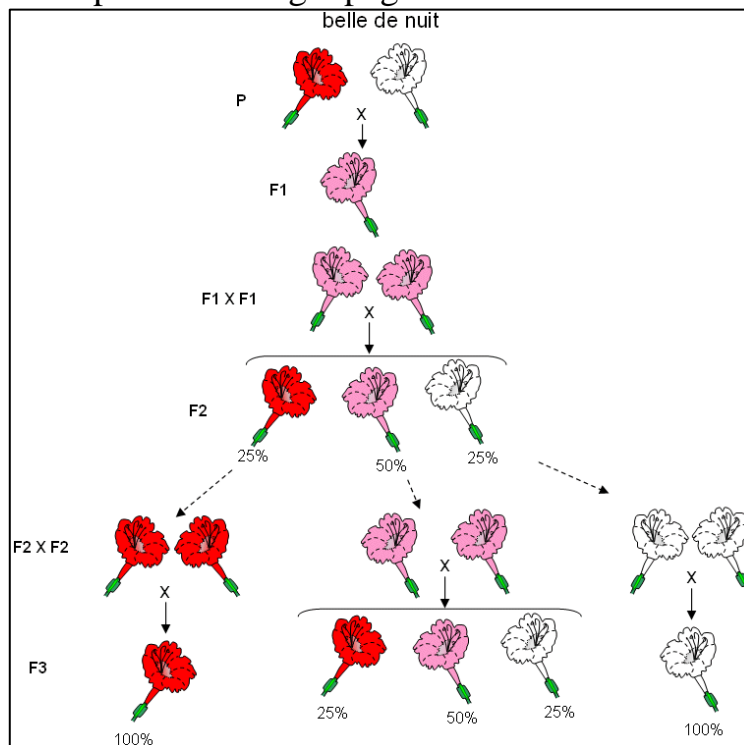
- Si le croisement –test nous donne 50% phénotype dominant 50% phénotype récessif → l'individu testé est hétérozygote = hybride.

3) Interprétation des proportions en F3 :

- Le croisement entre deux souris blanches donne 100 % souris blanches puisque les souris blanches sont homozygotes, elles ne contiennent que l'allèle récessif donc ne donnent que des gamètes (b/).
- Le croisement entre deux souris grises homozygotes donne 100 % souris grises, elles ne contiennent que l'allèle dominant donc ne donnent que des gamètes (G/).
- Le croisement entre deux souris grises hétérozygotes donne 75 % souris grises (= $162/198 \times 100$) et 25% ($57/198 \times 100$) des souris blanches : « voir l'échiquier précédent »

1-2 : Cas de codominance (allèles sans dominance ou dominance incomplète)

Exemple 1 : voir fig 1 page 115 + texte



Questions :

- 1- Que **Déduisez-vous** en analysant les résultats du croisement 1
- 2- **Donnez** une interprétation chromosomique des deux croisements 1 et 2 en établissant un échiquier de croisement pour chaque cas.

Réponse :

1- * Le croisement 1 :

- Il s'agit de la transmission d'un seul caractère → monohybridisme.
- La couleur des roses est codée par un seul gène possédant deux allèles, un responsable de la couleur « rouge » et l'autre responsable sur la couleur « blanche ».
- F1 est homogène → les parents sont de races pures selon la 1^{ère} loi de Mendel.
- Tous les individus de F1 ont un **nouveau phénotype (rose)** intermédiaire entre les phénotypes des 2 parents → On en déduit que les deux allèles « R; rouge » et « B; blanc » sont **codominants** et l'expression simultanée de ces deux allèles donne la couleur rose.

*le croisement 2 :

- F2 est composée de : 1/4 d'individus à fleurs blanches, 1/4 à fleurs rouges et 1/2 à fleurs roses. Cela correspond au cas de **codominance**.

2) **interprétation chromosomique :**

* croisement C1 :

P(rose rouge) X P(rose blanche)

Phénotype P : [R] X [B]

Génotype P : R//R X B//B (parents races pures → homozygotes)

Gamètes: R/ X /B
(100%) (100%)

Fécondation:

Genotype F1 : R//B

Phenotype F1 : [RB] (100 % hybrides(rose) → heterozygotes)

• Croisement C2 :

F1 x F1

Phénotype F1 : [RB] X [RB]

Génotype F1 : R//B X R//B

Gamètes : R/ ; /B X R/ ; /B

(50%) (50%) (50%) (50%)

Fécondation:

Echiquier de croisement des gamètes de F1 :

gamètes	F1	R/	/B
F1	1/2		1/2
R/		R//R [R]	R//B [RB]
1/2	1/4	1/4	1/4
B/		R//B [RB]	B//B [B]
1/2	1/4	1/4	1/4

Les proportions des Génotypes en F2 : 1/4 R//R ; 1/2 R//B ; 1/4 B//B

Les proportions des Phénotypes en F2 : 1/4 [R] ; 1/2 [RB] ; 1/4[B].

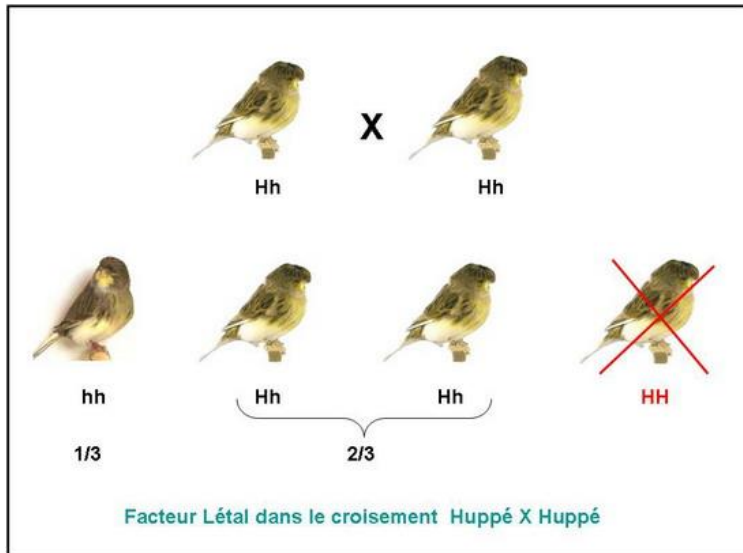
→ Les résultats théoriques correspondent donc bien aux résultats observés. La couleur des fleurs est bien codée par un gène avec 2 allèles étant codominants.

- Exercice à la maison : cas des animaux page 115.

1-2 : Cas de du gène létal

- Exemple : document 3 page 117

Le facteur "huppé" est un facteur dominant, létal à l'état homozygote entraînant 25% de jeunes non-viables de l'accouplement : corona X corona autrement dit huppé x huppé. Il mène à la stérilité ou à des œufs qui n'éclosent pas. C'est pour cette raison que l'on accouple jamais deux huppés ensemble.



Réponse :

1) voir tableau

Hh X Hh	H/ 1/2	/h 1/2
H/ 1/2	H//H morts	H//h [H] 1/3
h/ 1/2	H//h [H] 1/3	h//h [h] 1/3

Interpretation chromosomique :

Croisement P (Huppé) x P (Huppé)
 Phénotype [H] x [H]
 Génotype Hh X Hh (hétérzygotes)
 Gamètes H ; h x H ; h
 50% ; 50% 50%; 50%

Échiquier de croisement de F1 :

gamètes P	H/ 1/2	/h 1/2
H/ 1/2	H//H [H]	H//h [H]
h/ 1/2	H//h [H]	h//h [h]

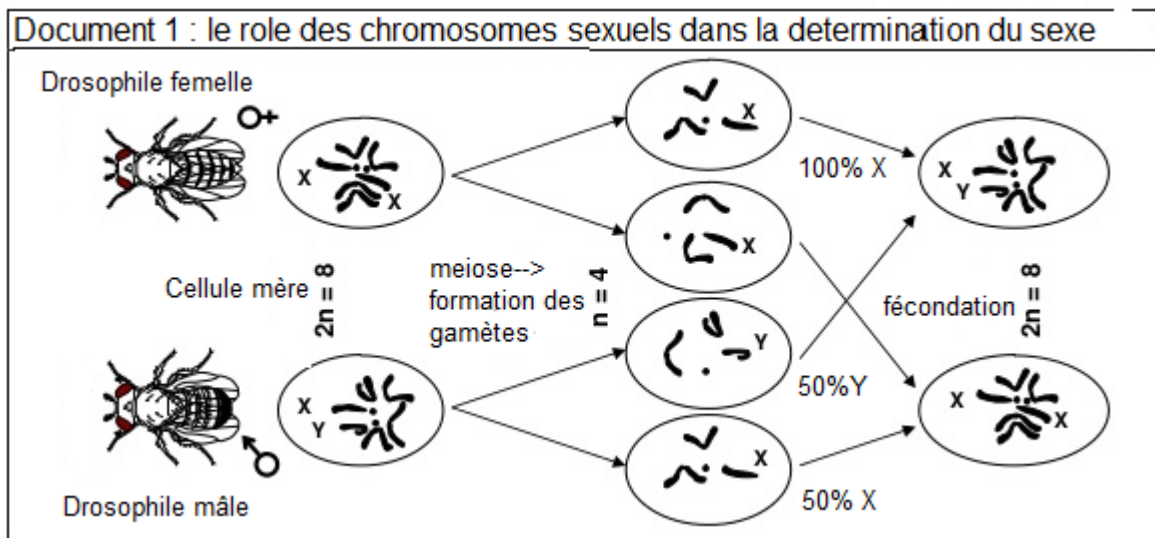
Les proportions théoriques du cas de dominance $1/4 HH$; $1/4 hh$; $2/4 Hh$ sont différents des proportions observées $1/3 hh$ $2/3 Hh$; cette différence s'explique par le fait que le gène est **léta**l en cas d'homozygote H//H. (les embryons à génotypes HH sont morts avant la naissance) . donc on aura seulement deux génotypes Hh à $2/3$ et $1/3 hh$. (ou $1/3 [h]$ $2/3 [H]$)

Proportion $1/3$; $2/3 \rightarrow$ gène létal avec dominance .

2) Cas du gène lié au chromosome sexuel : monohybridisme lié au sexe

A- le rôle des chromosomes sexuels dans la détermination du sexe :

*Analyse du caryotype de la drosophile : doc 1



Chez la drosophile, le caryotype est composé de 8 chromosomes . 6 autosomes et 2 chromosomes sexuels. le mâle porte un chromosome X et un chromosome Y non homologue

En revanche La femelle porte deux chromosomes X homologues.

Formule chromosomique :

$$\text{♂} \rightarrow 2n = 3AA + XY = 8 \quad \text{♀} \rightarrow 2n = 3AA + XX = 8$$

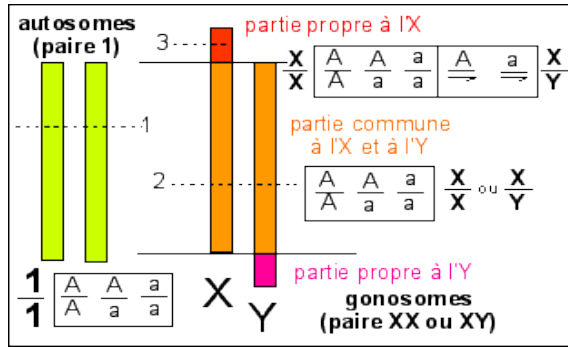
Donc le sexe est déterminé par $XY \rightarrow$ male et $XX \rightarrow$ femelle

Remarque : chez certains oiseaux, poissons, papillon, les vers à soie ,le mâle est homogamétique ZZ la femelle est hétérogamétique ZW ou ZO

La femelle produit donc un seul type de gamète (contenant seulement X) $\rightarrow n = 3A + X$

Le mâle produit deux types de gamètes (l'un contient X, l'autre Y) $\rightarrow 50\% n = 3A + X$
 $50\% n = 3A + Y$

*Les allèles sur les chromosomes sexuels : document 2 page 21

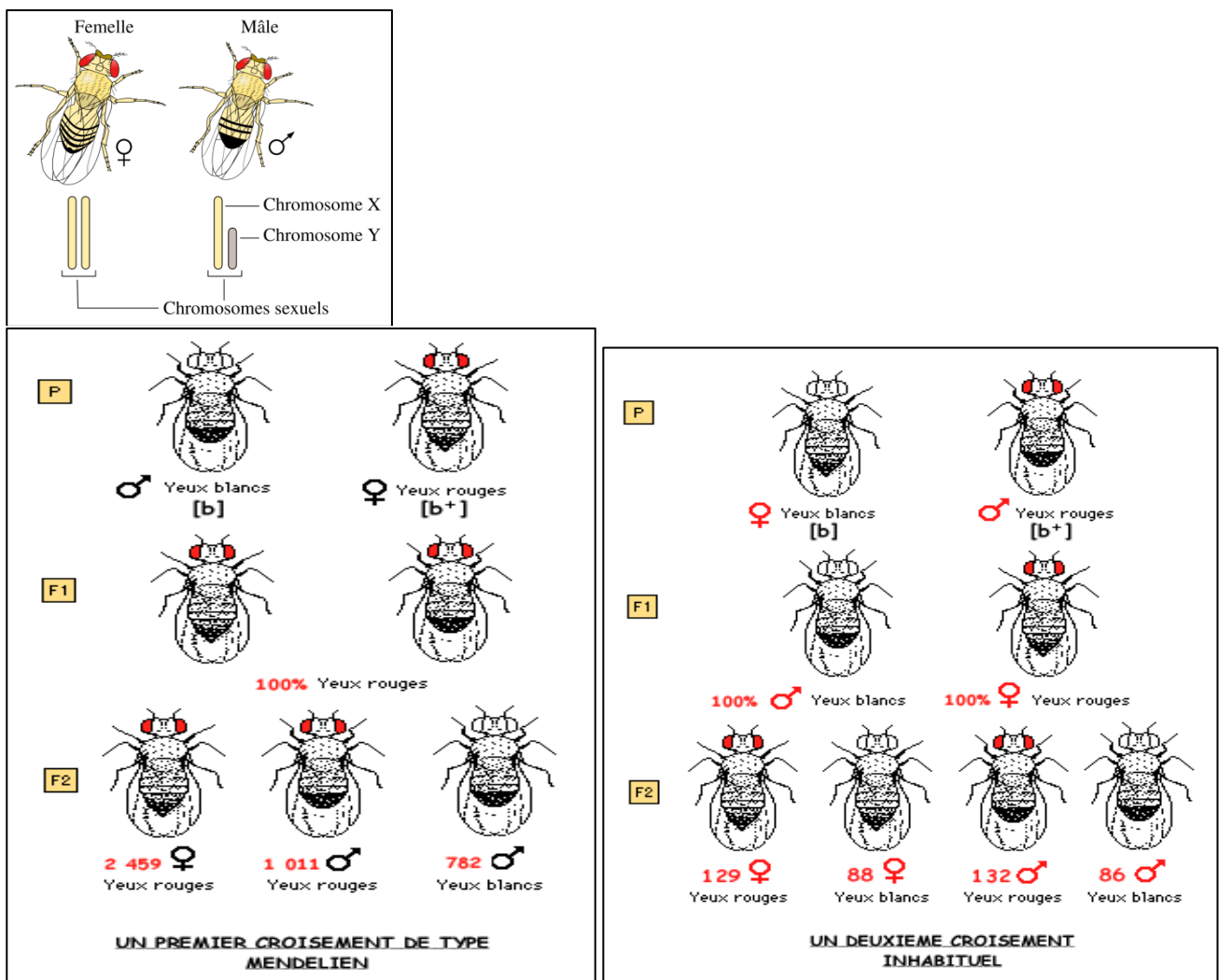


C- Transmission d'un caractère lié au sexe chez la drosophile

**Exercice : un autre chercheur américain « Morgan » a réalisé le croisement représentés sur la fig 1 et 2 page 119

Dans cette expérience, Morgan s'intéresse au caractère de la couleur des yeux chez une mouche, la drosophile. Il dispose de deux lignées dites "pures", c'est-à-dire que tout croisement au sein d'une même lignée donne des individus avec le phénotype parental. L'une de ces lignées présente le phénotype "sauvage" aux yeux rouges et l'autre le phénotype "mutant" aux yeux blancs.

Grâce à une méthode statistique rigoureuse sur une grande population de mouches, Morgan étudie le croisement de femelles de phénotype "sauvage" aux yeux rouges avec des mâles de phénotype "mutant" aux yeux blancs (génération parentale P).



- 1) analyser ces résultats que déduisez-vous en comparant les deux croisements.
- 2) donnez une interprétation chromosomique de F1.

• Réponses :

1- *Dans le 1^{er} croisement :

- On obtient une génération F1 homogène « yeux rouge » donc la 1^{ère} loi de Mendel est confirmée.
- l'allèle responsable des yeux rouges est dominant tandis que l'allèle responsable des yeux blancs est récessif.

*Dans le 2^{ème} croisement qui est un **Croisement réciproque** de point de vue sexe des parents :

- On obtient une génération F1 non homogène → 1^{er} loi de Mendel non vérifiée (exception)
- Les phénotypes de F1 différents selon le sexe : → donc il s'agit **d'un gène lié au chromosome sexuel**
- Le caractère apparait chez la femelle et chez le mâle aussi tous le phénotype des mâles F1 ressemble au phénotype de leur mère donc → le gène est porté sur la chromosome sexuel X .(plus exactement sur al partie qui n'a pas son homologue sur Y).

Remarque :

Si le gène est porté sur le chromosome Y alors le caractère n'apparait que chez le mâle : hérédité père → fils

2- **Interprétation chromosomique :**

Croisement C1 : Les parents ♀ (yeux rouge) X ♂ (yeux blancs)

Phénotype P : [R] X [b]

Génotype P : $X_R X_R$ X $X_b Y$ (parents races pures → homozygotes)

Gametes: X_R (100%) X X_b (50%) ; Y (50%)

Fécondation:

Echiquier de croisement F1

Gametes

♀ ♂	X_b	Y
X_R 100	$X_R X_b$ [R]	$X_R Y$ [R]

Genotype F1 : ♀ 50% $X_R X_b$; ♂ 50% $X_R Y$

Phénotype F1 : 100% [R]

Croisement C2:

les parents ♀ (yeux blancs) X ♂ (yeux rouges)

Phénotype P : [b] X [R]

Génotype P : X_bX_b X X_RY (parents races pures →

homozygotes)

Méiose

Gametes: X_b X X_R ; Y
(100%) (50%) (50%)

Fécondation:

Echiquier de croisement F1

Gametes

	♂	X_R 50%	Y 50%
♀	X_b 100%	X_bX_R [R]	X_bY [b]

Génotype F1 : 50% X_RX_b ; 50% X_bY

Phénotype F1 : 50% [R] → ♀

50% [b] → ♂

*Exercice à la maison :

On effectue deux croisements entre poules et coqs de lignées pures différant par la coloration de leur plumage: celui-ci est soit de couleur noire homogène, soit rayé noir et blanc, c'est-à-dire barré. Le phénotype plumage barré est dominant.

Croisement 1: poule barrée * coq noir

Croisement 2: poule noire * coq barré

Les descendants sont les suivants:

Croisement 1 :

f1 => poules noires et coqs barrés

f2 => 25% poules noires, 25% poules barrées, 25% coqs noirs et 25% coqs barrés.

Croisement 2:

f1 => poules barrées et coqs barrés

f2 => 25% poules noires, 25% poules barrées et 50% coqs barrés.

1/D'après les résultats obtenus en f1 pour les 2 croisements, le gène de couleur du plumage peut-il être localisé sur un autosome? Une hérédité liée au sexe où la femelle aurait 2 chromosomes X et le mâle un chromosome X et un Y rend-elle compte de l'ensemble de ces résultats?

2/Compte tenu de vos réponses précédentes, quelle répartition de chromosomes sexuels permettrait d'expliquer les phénotypes des animaux f1 et f2 pour chacun ses croisements? Schématisez l'interprétation chromosomique des résultats correspondants à cette hypothèse.

Bilan du monohybridisme:

* Non lié au sexe (le croisement réciproque donne les mêmes résultats)

-Croisement entre deux parents différents par un seul caractère

-F1 homogène → 1^{er} loi de Mendel vérifiée : les parents sont de lignée pure

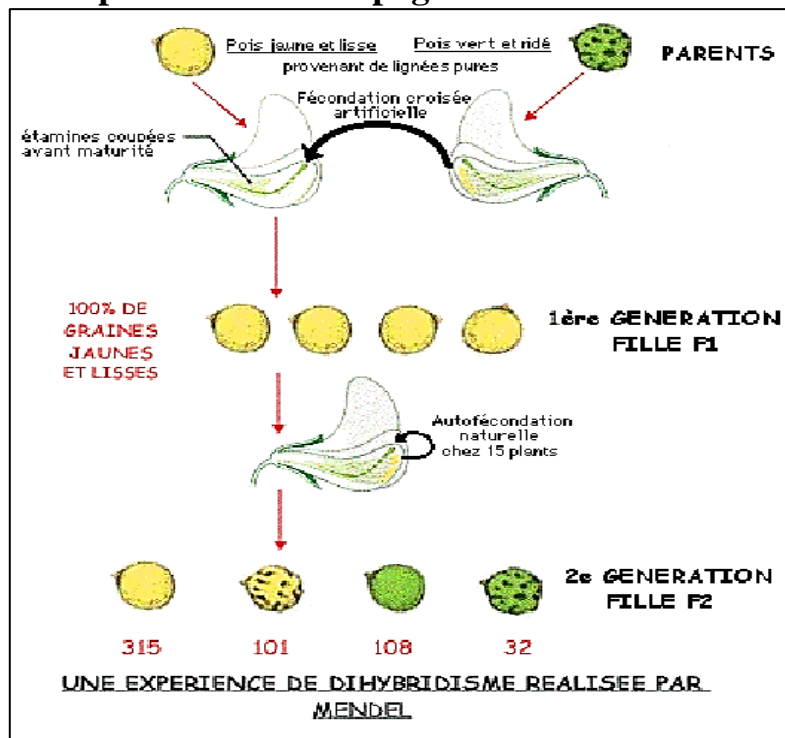
- le phénotype observé en F1 est Dominant le caractère caché est récessif.

- le phénotype observé en F1 est nouveau ou intermédiaire entre les parents →codominance entre les deux caractères
- les individus F1 sont des hybrides et produisent deux types de gamètes chacun contient un seul allèle du gène : 2^{ème} loi de Mendel .
- le croisement entre F1xF1 →F2, selon les proportions on déduit :
 - * 3/4 ; 1/4 →Dominance complète.
 - * 1/4 ; 1/2 ; 1/4→codominance.
 - * 2/3 ; 1/3→ gène létal.
- * **lié au sexe** :
- le croisement réciproque des 2 parents donne des résultats différents
- F1 hétérogène malgré les parents lignés pures: Exception de la 1^{er}loi de Mendel
- Les phénotypes en F1 varient en fonction du sexe des individus.

II - Etude de la transmission de deux couples d'allèles (deux gène) : Dihybridisme

1) Cas des gènes indépendants

- Exemple : document 1 page 123



Question :

1- En **exploitant** les résultats des deux croisements, **déterminez** le mode de transmission des deux caractères héréditaires étudiés.

2- **Donnez** l'interprétation chromosomique du deuxième croisement en se basant sur l'échiquier de croisement, et comparez les proportions théoriques des différents phénotypes en F2 avec les proportions observées expérimentalement.

Utilisez les symboles (L/l) pour lisse et (R/r) pour ridée (J/j) pour le jaune et (V/v) pour le vert.

- 3- Pour vérifier l'hypothèse de disjonction indépendante des couples d'allèles on effectue un **croisement test** dont le résultat est le suivant (page 125) :
- En quoi consiste ce croisement ?
 - Quels sont les proportions attendues en cas de deux gènes indépendants.

Réponse :

1- Transmission de deux caractères → cas du dihybridisme

* **Le caractère couleur** est codé par un gène possédant deux allèles : allèle codant pour le jaune, un autre pour le vert.

* **Le caractère forme** est codé par un autre gène possédant deux allèles aussi : allèle codant pour la forme lisse, un autre pour la forme ridée.

- F1 homogène → 1^{er} loi de Mendel vérifiée : les parents lignés purs
- F1 100% lisse et jaune → les 2 allèles codant pour le jaune et lisse sont **dominants** alors que les deux allèles codant pour le ridée et le vert sont **récessifs**.
- Le croisement entre F1 x F1 → F2 avec les proportions 9/16, 3/16, 3/16, 1/16
→ Gènes indépendants : il y a disjonction indépendante des couples d'allèles : 3^{ème} loi de Mendel

2- Interprétation chromosomique :

Croisement c1:

Les parents	P	x	P
	Lisse et jaune		ridée et vert
Phénotypes	[L, J]	x	[r, v]
généotypes	L//L ; J//J	x	r//r ; v//v
gamètes	(<u>L</u> , <u>J</u>)	x	(<u>r</u> , <u>v</u>)
	100%		100%
Fécondation			
Génotype de F1	L//r ; J//v		
Phénotype de F1	[L, J] 100%		

Croisement C2 :

	F1	x	F1
Phénotypes	[L, J]	x	[L, J]
Généotypes	L//r J//	x	L//r J//v
gamètes	<u>L</u> <u>J</u>		<u>L</u> <u>J</u>
	25%		25%
	<u>L</u> <u>v</u>		<u>L</u> <u>v</u>
	25%		25%
	<u>r</u> <u>J</u>		<u>r</u> <u>J</u>
	25%		25%
	<u>r</u> <u>v</u>		<u>r</u> <u>v</u>
	25%		25%

L'échiquier de croisement:.....

$\gamma \ominus F1$	$\gamma \ominus F1$	$\underline{L} \underline{J}$ 1/4	$\underline{L} \underline{v}$ 1/4	$\underline{r} \underline{J}$ 1/4	$\underline{r} \underline{v}$ 1/4
$\underline{L} \underline{J}$ 1/4	$\underline{L} \underline{J}$ 1/4	$\underline{L} \underline{J}$ 1/16	$\underline{L} \underline{v}$ 1/16	$\underline{r} \underline{J}$ 1/16	$\underline{r} \underline{v}$ 1/16
$\underline{L} \underline{v}$ 1/4	$\underline{L} \underline{J}$ 1/4	$\underline{L} \underline{v}$ 1/16	$\underline{L} \underline{v}$ 1/16	$\underline{r} \underline{J}$ 1/16	$\underline{r} \underline{v}$ 1/16
$\underline{r} \underline{J}$ 1/4	$\underline{L} \underline{J}$ 1/4	$\underline{r} \underline{J}$ 1/16	$\underline{r} \underline{v}$ 1/16	$\underline{r} \underline{J}$ 1/16	$\underline{r} \underline{v}$ 1/16
$\underline{r} \underline{v}$ 1/4	$\underline{L} \underline{J}$ 1/4	$\underline{r} \underline{v}$ 1/16	$\underline{r} \underline{v}$ 1/16	$\underline{r} \underline{J}$ 1/16	$\underline{r} \underline{v}$ 1/16

Les résultats théoriques obtenus en F₂ sont:

[L , J] = 9/16 (0,56)

[L v] = 3/16 (0,18)

[r, J] = 3/16 (0,18)

[r , v] = 1/16 (0,06)

Les résultats observés expérimentalement obtenus en F₂ sont:

[L , J] = 315/556 (0,56)

[L v] = 108/556 (0,19)

[r, J] = 101/556 (0,18)

[r , v] = 32/556 (0,057)

Les résultats obtenus expérimentalement sont conformes aux résultats théoriques → **les gènes sont indépendants** selon **la troisième loi de Mendel** : Loi d'indépendance des couples d'allèles. [La disjonction se fait de manière indépendante pour les divers couples d'allèles].

Remarque :

Le dihybridisme autosomale avec Ségrégation indépendant des caractères n'est autre que la superposition des 2 monohybridismes : exemple :

Gène 1	Gène 2	Proportions en F2 en cas de dihybridisme SIC
Dominance (3/4 ; 1/4)	dominance (3/4 ; 1/4)	(3/4 ; 1/4) x (3/4 ; 1/4) = 9/16 ; 3/16 ; 3/16 ; 1/16
Dominance (3/4 ; 1/4)	codominance	(1/4 ; 1/2 ; 1/4) (3/4 ; 1/4) x (1/4 ; 2/4 ; 1/4) = 3/16 ; 6/16 ; 3/16 ; 1/16 ; 2/16 ; 1/16
Dominance (3/4 ; 1/4)	gène létal (2/3 ; 1/3)	(3/4 ; 1/4) x (2/3 ; 1/3) = 6/12 ; 3/12 ; 2/12 ; 1/12

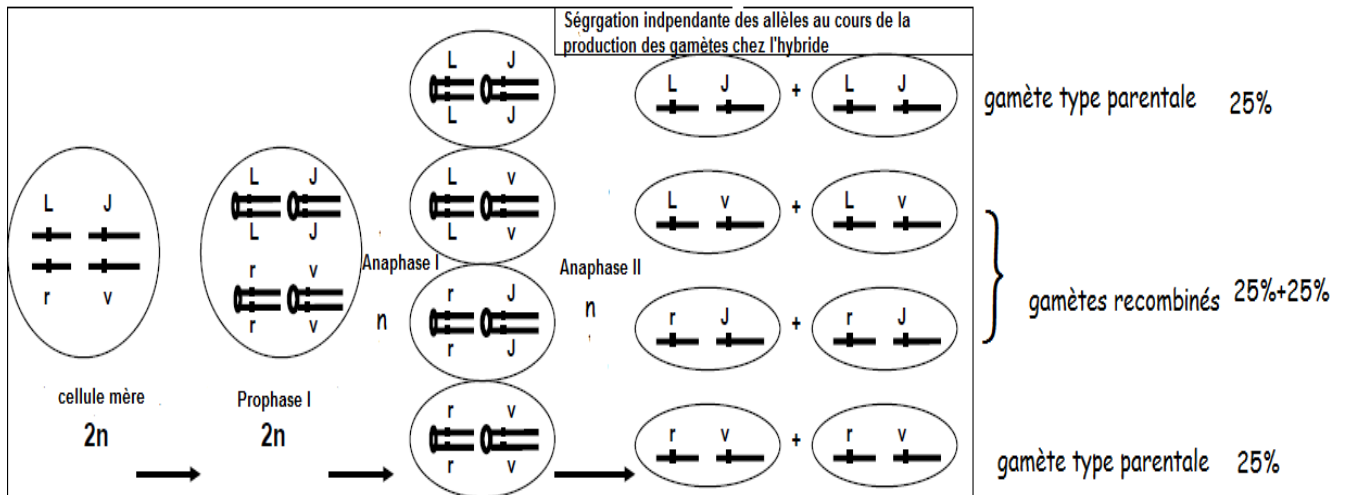
3- **Le croisement Test** : consiste à croiser un individu Hybride de F₁ de phénotype dominant avec le **parent** de race pure homozygote **double récessif**.

*Résultat attendus en cas de gènes indépendants : page 125

*Conclusion :

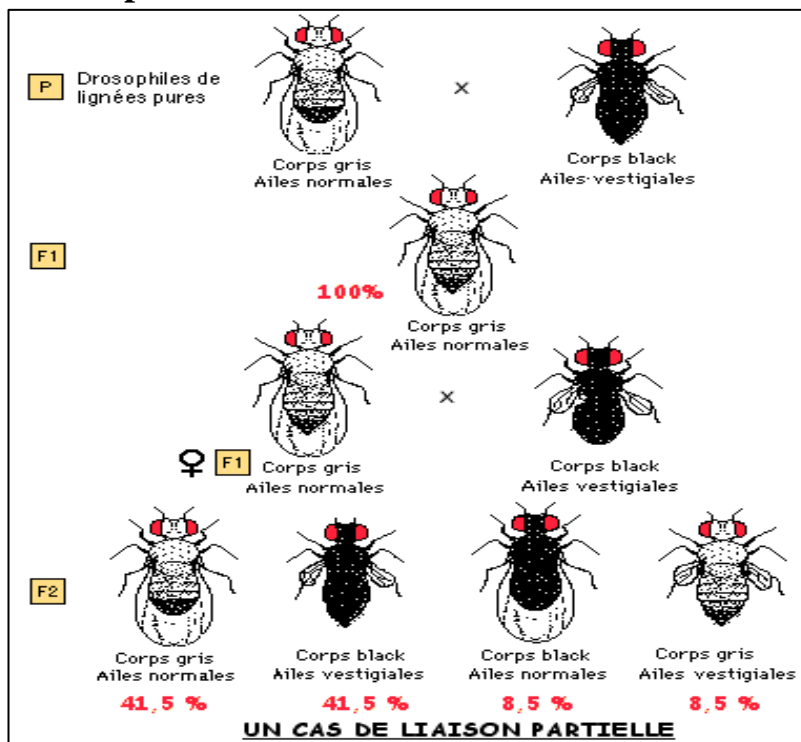
On trouve dans les résultats **4 phénotypes en proportions égales : 25%,25%, 25% ;25%**.
 (50% phénotypes parentaux [L,J] ;[r,v] 50% phénotypes nouveaux ou recombinés [L,v][r,J])→donc **les gènes sont indépendants**.

Remarque : les individus recombinés sont issus de la fécondation des gamètes recombinés produits chez l'hybride à la suite **d'un brassage interchromosomique** lors de la méiose. (Voir cour avant)



2) Cas des gènes liés : (portés sur le même chromosome=linkage) doc 2 page 127

***Exemple :**



1^{er} croisement : on croise deux lignées pures de drosophile sauvage (grise à ailes longues) avec drosophile mutante (noir à ailes vestigiales) .On obtient en F1 100% de drosophiles sauvages.

2^{ème} croisement : on croise des drosophiles de F1 entre elle F1xF1.on obtient en F2 : 3/4 de drosophiles grises aux ailes longues et 1/4 de drosophiles à noir aux ailes vestigiales.

1- Interprétez les résultats obtenus dans les deux croisements.

2- Donnez une interprétation chromosomique.

Réponse :

1- Le 1^{er} croisement :

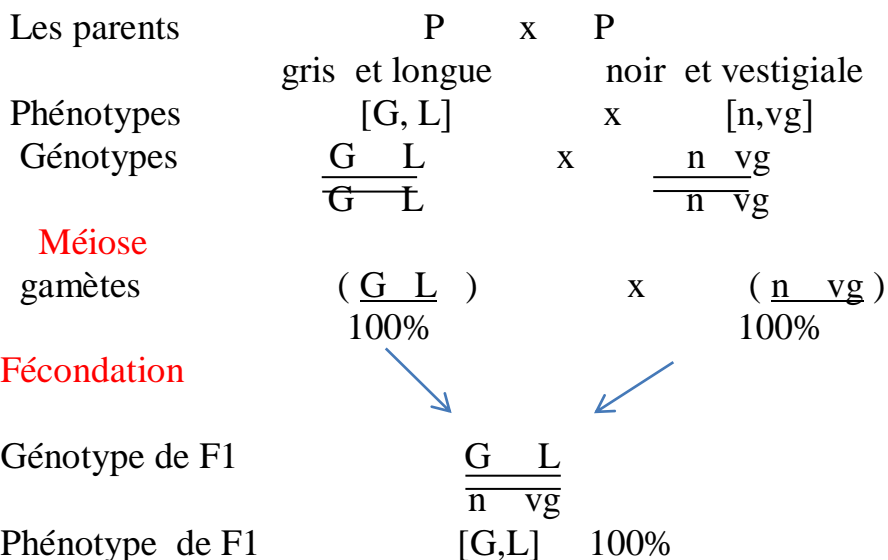
- IL s'agit d'un croisement entre des individus qui diffèrent par deux caractères : la coloration du corps et la forme des ailes, c'est donc un dihybridisme.
- La première génération est à 100% homogène, tous les drosophiles sont grises aux ailes longues, les parents sont donc purs et la première loi de MENDEL est vérifiée. (les gènes non liés au sexe).
- les allèles **gris et longs** sont dominants alors que les allèles **noirs et vestigiaux** sont récessifs.

Le 2^{ème} **croisement** : on obtient en F2 les proportions 3/4 et 1/4 (proportions du monohybridisme) qui sont **différents** du cas des gènes indépendants où on obtient 4 phénotypes avec les proportions 9,3,3,1.

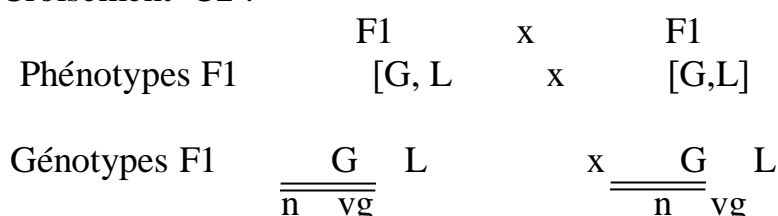
Donc la 3^{ème} loi de Mendel n'est pas vérifiée → **les gènes sont liés** (Portés sur le même chromosome).

2- Interprétation chromosomique.

Croisement c1:



Croisement C2 :



gamètes $\frac{G}{50\%} \frac{L}{50\%}$ X $\frac{G}{50\%} \frac{L}{50\%} \frac{n}{50\%} \frac{vg}{50\%}$

L'échiquier de croisement:.....

gamètes		<u>G L</u>		<u>n vg</u>	
F1	F1	1/2			1/2
<u>G L</u>	1/2	[G,L] L	<u>G L</u> 1/4	G	1/4 $\frac{n}{G} \frac{vg}{L}$ [G,L]
<u>n vg</u>	1/2	1/4	<u>G L</u> n vg	[G,L]	1/4 $\frac{n}{n} \frac{vg}{vg}$ [n,vg]

Les proportions théoriques : $\frac{3}{4}[G,L]$ $\frac{1}{4}[n,vg]$

Conclusion ; les résultats de l'énoncé sont bien vérifiés par ceux de l'échiquier de croisement.

Les gènes sont liés (linkage **absolu** sans crossing over)

3^{ème} croisement : on croise une femelle drosophile de F1 avec un mâle à corps noir et ailes vestigiales .on obtient en F'2 les résultats suivants :

- 41,50% de Drosophiles grises aux ailes longues.
- 41,5 % de Drosophiles noires aux ailes vestigiales
- 8,5% de Drosophiles grises aux ailes vestigiales.
- 8,5% de Drosophiles noires aux ailes longues.

3) Interprétez les résultats du 3^{ème} croisement.

4) Comment obtient-on les différents types de gamètes produits chez F1.

5) Donnez une interprétation chromosomique.

Réponse :

3) croisement d'un individu de **F1** avec le parent **double récessif** → **C'est un croisement Test** .

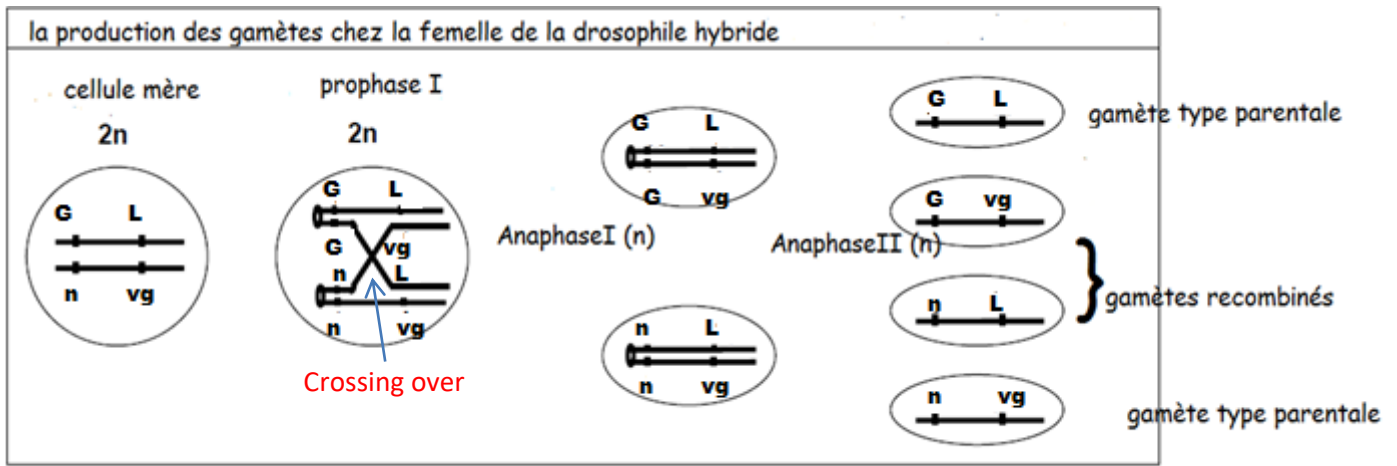
- on obtient en F'2 quatre phénotypes non équiprobables comme le cas des gènes indépendants mais avec des proportions **différentes** : deux phénotypes parentaux avec pourcentage très élevé et deux phénotypes recombinés avec pourcentage faible .

→ Donc **les gènes sont liés** mais le linkage n'est pas absolu il est relatif. (Avec crossing over)

Remarque : si le linkage est absolu sans crossing over (cas du mâle de la drosophile) on obtient en croisement Test : 50% ; 50% et tous sont des phénotypes parentaux.

- les phénotypes recombinés sont issus d'un crossing over produit lors de la production des gamètes chez F1.

4)



5) **Interprétation chromosomique :**

Croisement Test :

Phénotypes F1 [G, L] x P [n,vg]

Génotypes $\frac{G \ L}{n \ vg}$ x $\frac{n \ vg}{n \ vg}$

Méiose

Gamètes $\frac{G \ L}{41,5\%}$; $\frac{n \ vg}{41,5\%}$; $\frac{G \ vg}{8,5\%}$; $\frac{n \ L}{8,5\%}$ X $\frac{n \ vg}{100\%}$
 ♂ Parentaux ♂ Recombinés (C.O)

L'échiquier de croisement:.....

gamètes	$\frac{G \ L}{41,5\%}$	$\frac{n \ vg}{41,5\%}$	$\frac{G \ vg}{8,5\%}$	$\frac{n \ L}{8,5\%}$
F1				
P recessif	$\frac{G \ L}{41,5\%}$	$\frac{n \ vg}{41,5\%}$	$\frac{G \ vg}{8,5\%}$	$\frac{n \ L}{8,5\%}$
$\frac{n \ vg}{100\%}$	$\frac{G \ L}{41,5\%}$	$\frac{n \ vg}{41,5\%}$	$\frac{G \ vg}{8,5\%}$	$\frac{n \ L}{8,5\%}$

➤ **Phénotypes parentaux = 83%** >>> **Phénotypes recombinés = 17%**

Conclusion : Les résultats théoriques sont conformes aux résultats observés.

On trouve dans ces résultats **4 phénotypes en proportions inégales** : (2 phénotypes parentaux [G,L] ;[n,vg] nettement supérieur aux 2 phénotypes recombinés [G,vg] ;[n,L])
 → donc **les gènes sont liés**.

Remarque : les individus recombinés sont issus de la fécondation des gamètes recombinés produit chez l'hybride à la suite **d'un brassage intrachromosomique (crossing over)** lors de la méiose. (Voir cour avant)

3- Evaluation de la distance entre deux gènes et établissement de la carte factorielle :doc 3 p 131

- Distance entre les gènes :

Morgan a constaté que plus deux gènes sont éloignés plus un enjambement (crossing over) a de chance de survenir entre eux, et donc plus le taux de recombinaison est élevé.

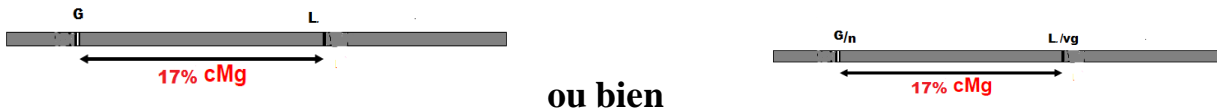
Le taux de recombinaisons traduit la distance entre deux gènes →

Le pourcentage des recombinés = distance entre deux gènes exprimée en CMg = unité Morgan
 Distance entre deux gènes = $\frac{\text{nombre de recombinés} \times 100}{\text{Total d'individu}}$ → 1cMg.

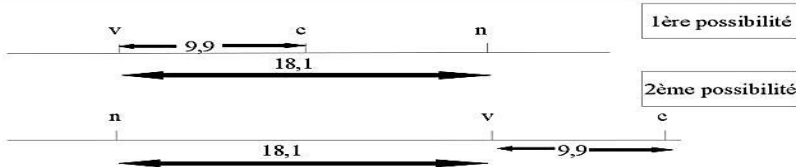
Exemple : distance entre les deux gènes (G/n) ; (L/vg) = 8,5% + 8,5% = 17% → d (G,L) = 17 CMg

- **Carte factorielle** (carte génétique) : Représentation de la disposition linéaire des gènes sur un chromosome

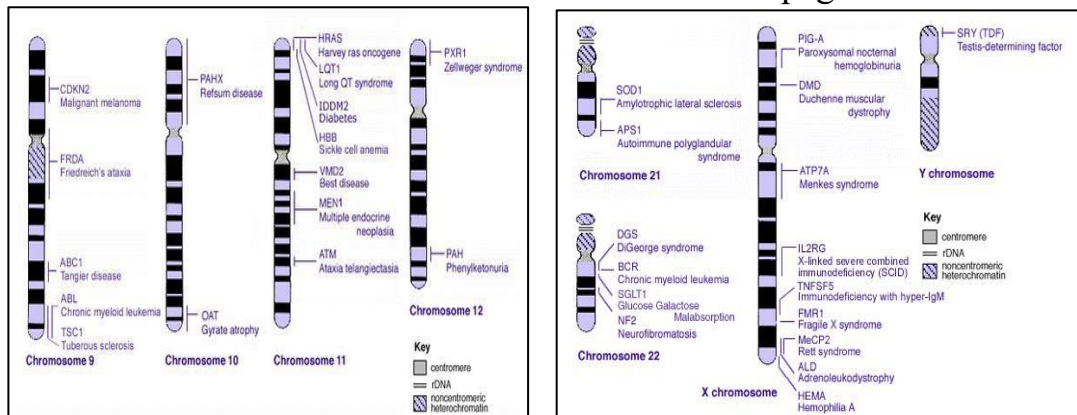
Exemple 1 :



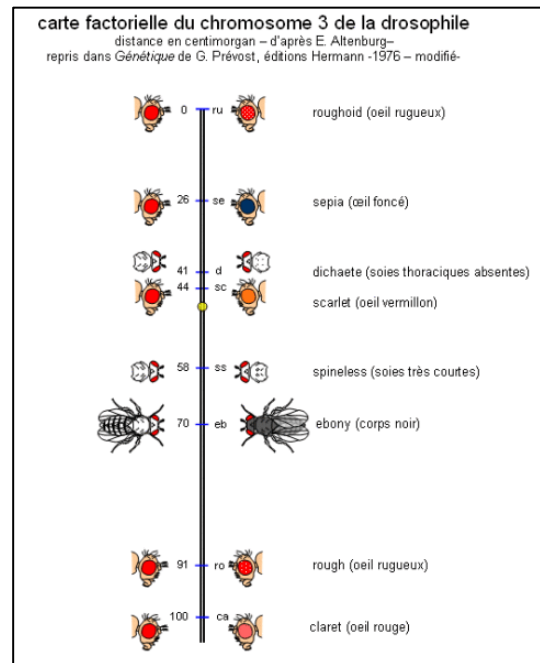
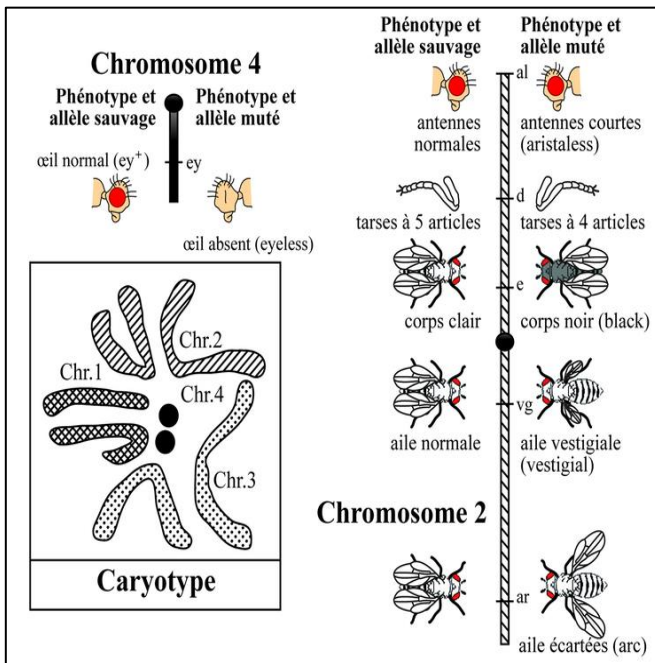
Exemple 2 : carte factorielle de 3 gènes sur le même chromosome doc 3 page 131



- **Exemples de Cartes génétiques :**
- → Chromosome 11 X et Y chez l'homme doc 4 page 131



- → carte génétique de la drosophile



Bilan du dihybridisme : → transmission de deux caractères

Gènes indépendants

Croisement : F1 x F1 → F2 :
 $9/16, 3/16, 3/16, 1/16$ (cas de dominances complètes)
Croisement Test : F1 x double récessif :
4 phénotypes à % égales :
 $25\%, 25\%, 25\%, 25\%$
 (50% phénotypes parentaux
 50% recombinés)

Les recombinés issus du brassage interchromosomique
 Lors de la formation des gamètes de F1

Gènes liés

Croisement : F1 x F1 → F2 :
 $3/4; 1/4$ (différent de $9, 3, 3, 1$)
Croisement Test : F1 x double récessif :
4 phénotypes à % non égales
 (2 phénotypes parentaux >>
 2 phénotypes recombinés)

Les recombinés issus du brassage intrachromosomique (crossing over)
 Lors de la formation des gamètes de F1

↓
 Le % des recombinés = distance entre les deux gènes en CMg

Chapitre 3 : (option svT)

Etude de quelques aspects de la génétique humaine

A- Quelles sont les difficultés rencontrées au cours de l'étude de la transmission des caractères héréditaires chez l'Homme ?

La génétique humaine permet d'étudier les mécanismes de la transmission des caractères génétiques à travers les générations chez l'homme. et cela dans le but de comprendre comment se transmettent certains quelques anomalies génétiques et prédire la possibilité de son apparition à nouveau afin de prendre tous les précautions nécessaires.

Cependant La génétique humaine pose plusieurs problèmes :

- L'impossibilité de réaliser des croisements expérimentaux à cause de considérations éthiques.
- A chaque génération, le nombre d'enfants est limité, donc l'étude statistique est difficile.
- La durée des générations est longue (en moyenne 25 ans). Donc le généticien ne peut pas suivre par lui-même plusieurs générations.
- Le nombre de chromosomes est élevé ($2n = 46$), ce qui donne un grand nombre de gamètes possibles (2^{23}) et de zygotes (2^{46}).

B- les moyens d'études de l'hérédité chez l'Homme ? doc 1p157

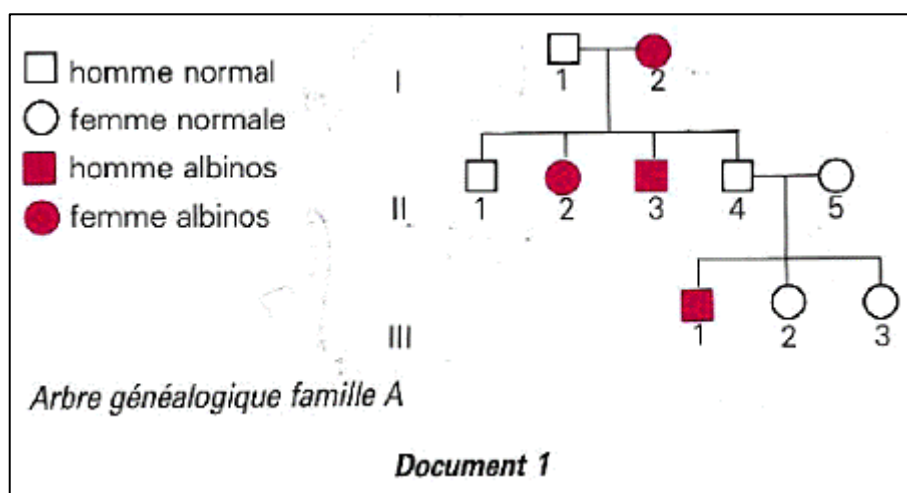
- 1- Les arbres généalogiques : fig3 p155
- 2- Les cartes chromosomiques : fig 4 p155 (et fig 3 page 161)
- 3- Analyse de l'ADN, activité enzymatique...

C- Etude de la transmission de quelques caractères :

I- Autosomaux (non liés au sexe) :

1- Transmission de l'albinisme (maladie récessive): doc2 p 157 activité 1 (exercice intégré)

la figure 1 ci – dessous représente l'[arbre généalogique](#) d'une famille A dont certains membres sont albinos. ' .
- L'albinisme est une mutation due à l'absence d'un pigment sombre, la mélanine, dans les cellules épidermiques et notamment dans celles des racines des poils.



Questions :

- 1-en analysant l'arbre généalogique montrez comment est transmis ce caractère.
- 2-indiquez les génotypes des parents 1et 2.
- 3—donnez les génotypes possibles ou sûres des individus II4et II5 et de leurs trois enfants III1,III2 et III3.

Réponse :

- 1) d'après l'arbre généalogique de cette famille on constate que :

- l'individu III1 est albinos alors que ses parents sont normaux → on déduit que l'allèle responsable de la maladie est récessif (a) et l'allèle sain est dominant (N)
- la maladie peut toucher les deux sexes, aussi la maladie est récessif et la fille II2 est atteinte alors que son père est sain → donc le gène responsable est non porté sur le chromosome sexuel mais sur un autosome.

2) les génotypes des parents I1 et I2:

- Puisque l'homme I1 n'est pas atteint, il porte l'allèle N/ et puisqu'il a engendré des enfants atteints donc il porte l'allèle a/. Donc cet individu est hétérozygote - → **N//a**
- Puisque la femme I2 est atteinte, et que l'allèle responsable de l'albinisme est récessif, cette femme est homozygote - → **a//a**

3) les génotypes de I4 ; I5

- Puisque la femme I5 n'est pas atteinte, et l'homme I4 n'est pas atteint elle donc elles portent l'allèle N/ et puisqu'elles ont engendré des enfants atteints donc elles portent l'allèle a/. Donc elles sont hétérozygotes **N//a**.
- l'enfant III1 est atteint, et que l'allèle responsable de l'albinisme est récessif, cet enfant est homozygote **a//a**
- les enfants III2, III3 non atteintes, leur génotype peut être N//N ou N//a (Voir échiquier).

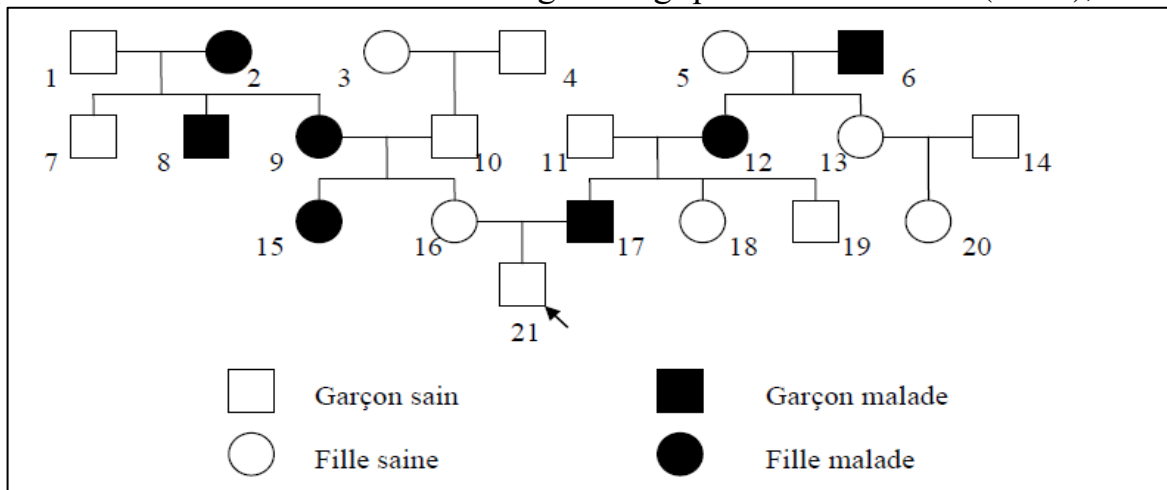
Gamètes III3	III2	<u>N</u>	<u>a</u>
<u>N</u>		N//N	N//a
<u>a</u>		N//a	a//a

2- Transmission de la maladie de Huntington

activité 2 exercice doc p157

La maladie de Huntington est une maladie humaine qui se manifeste par des mouvements involontaires et une détérioration irrémédiable des capacités mentales .elle ne se manifeste généralement qu'après l'âge de 35 ans

La maladie de Huntington est une maladie génétique dont les symptômes apparaissent vers 40 ans. Voici l'arbre généalogique de Monsieur Y (n° 21), de 25 ans .



Questions :

- 1 - Est-ce que l'allèle responsable de cette maladie est dominant ou récessif ? Justifiez.
- 2 - Est-il situé sur le chromosome sexuel ? Justifiez.
- 3 - Mr. Y (n°21) souhaite savoir s'il risque de développer cette maladie. Si oui, calculez les risques (en %).

Réponses :

1- l'allèle responsable de cette maladie est **dominant** .

justification :

- Tous les enfants malades ont au moins un de leur parent malade.
- Les parents sains donnent des enfants sains.
- La maladie apparait dans toutes les générations (sans saut de génération)

2- Non, l'allèle responsable de cette maladie est situé sur un **autosome**.

Justification :

-la maladie touche les garçons et les filles donc l'allèle responsable de la maladie n'est pas porté sur Y

- S'il était situé sur le chromosome X (et dominant) , alors les pères malades ($X_M Y \rightarrow$ malade) transmettraient automatiquement la maladie à toutes leurs filles, en leur donnant son unique chromosome X_M . Or ce n'est pas le cas du père n°6 et sa fille n°13.

3- L'échiquier de croisement :

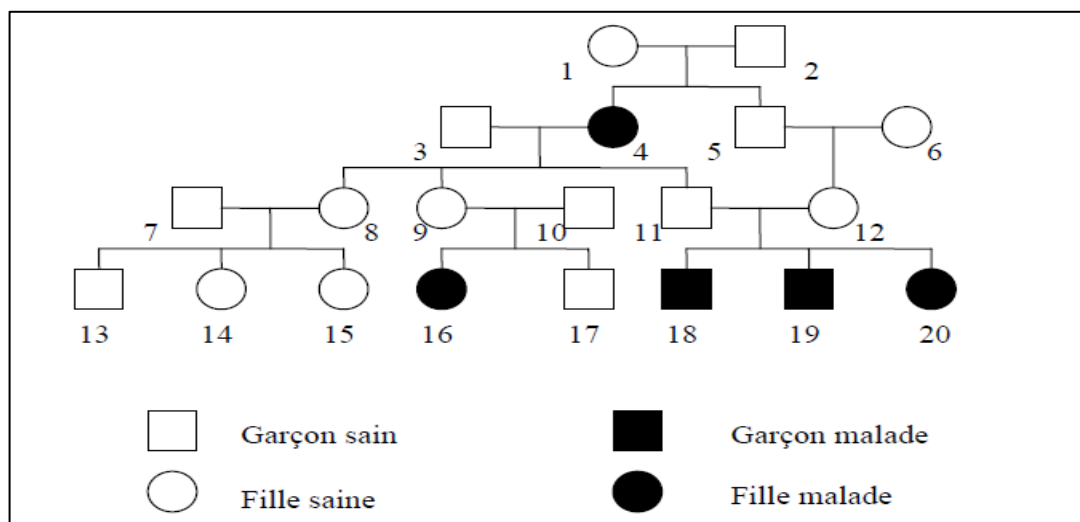
Gamètes 16	17	<u>M</u>	<u>n</u>
<u>n</u>		M//n	n//n
<u>n</u>		M//n	n//n

D'après l'échiquier on constate que 50% des enfants possible seront (nM) malades.

M. Y a donc 1 chance sur 2 de développer la maladie d'ici 15 ans. On peut lui conseiller de faire un dépistage génétique.

3—Transmission de l'idiotie phénylpyruvique Exercice à la maison : doc 2 p157

L'idiotie phénylpyruvique est une maladie héréditaire dont sont atteints plusieurs membres d'une famille, dont voici l'arbre généalogique :



Questions :

1- L'allèle responsable de ce trouble héréditaire est-il dominant ou récessif ? Justifiez.

2- Le gène concerné est-il situé sur le chromosome sexuel ? Justifiez.

3- Quel est le lien de parenté entre 11 et 12 ? Que leur auriez-vous conseillé s'ils vous avaient annoncé à l'avance leur intention d'avoir un enfant ?

Réponses :

1-L'allèle responsable de la maladie est récessif

Si l'allèle était dominant, au moins un des deux parents (n°1-2) de la fille n°4 aurait également cet allèle. Par conséquent, il serait également malade. Or, ni 1, ni 2, n'est malade. →Seule un mode de transmission récessif est donc possible.

2- Non, le gène est situé sur un autosome :

-la maladie touche les garçons et les filles → l'allèle responsable n'est pas porté sur Y

Si ce gène était situé sur le chromosome X. Alors la fille n°4 aurait le génotype

$X_m X_m$ (on sait l'allèle récessif). L'un de ces chromosomes venant nécessairement de son père (n°2). Celui-ci aurait donc le génotype $X_m Y$, donc le phénotype malade. Or, il ne l'est pas.

Par conséquent, le gène causant la maladie n'est pas situé sur le chromosome X.

3--Ils sont cousins (germains).

Je leur aurais conseillé de faire un test génétique (en tout cas pour n°12), afin de connaître s'il existe un risque qu'ils aient un enfant atteint de la maladie.

(Le cas échéant, complétez l'arbre, en indiquant les personnes hétérozygotes.

Les parents d'enfants malades sont hétérozygotes : 1, 2, 9, 10, 11, 12.

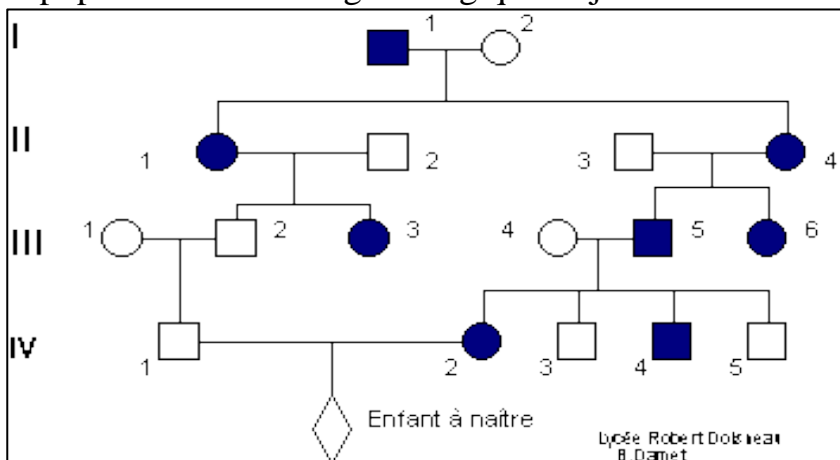
Les enfants sains d'un parent malade sont hétérozygotes : 8, 9, 11.)

Pour que 12 soit porteur il faut que 5 ou (/et) 6 le soit également. Mais on ignore lequel l'est.

II- Transmission des maladies héréditaires liées au sexe :

1- Exemple 1 : Le rachitisme :

Le rachitisme est une maladie du squelette due le plus souvent à une carence en vitamine D. Dans certains cas, le traitement par la vitamine D est inefficace: ces rachitismes sont dits vitamino-résistants. L'un d'eux est héréditaire. Cette maladie est très peu répandue dans la population. L'arbre généalogique ci-joint montre sa transmission dans une famille.



1- A partir de l'analyse de l'arbre généalogique dites si l'allèle responsable du rachitisme est dominant et récessif ??

2- Sachant que cette maladie est liée au sexe, est -ce que le gène responsable de cette anomalie est porté par le chromosome X ou Y ? Justifiez votre réponse.

3- Quel serait le génotype possible de l'enfant à naître des couples 1 et 2 de la génération IV.

Réponse :

1- On constate d'après l'arbre généalogique que pour chaque enfant malade l'un des parents est obligatoirement malade → l'allèle responsable du rachitisme est dominant

2- La maladie touche les garçons et les filles

- aussi Le père III5 malade est donne un garçon sain

→ L'allèle responsable de la maladie est porté par le chromosome X et non Y.

(Sur la partie qui n'a pas de correspondance sur Y)

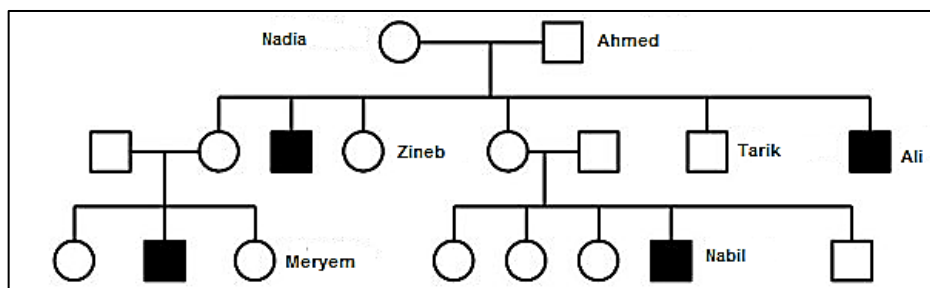
3- la mère IV 2 de phenotype [R] .son genotype est heterozygote puisuqe elle a herité le chromosome portant l'allele saint ressecif Xs de sa mere et le chromosome portant l'allèle malade XR malade dominant de son père → XRXs
 - le père IV1 est saint [s] donc son génotype est XsY .
 - génotype possible de l'enfant à naitre : voir l'échiquier de croisement

Gamètes IV1	IV2	XR 1/2	Xs 1/2
Xs 1/2		XRXs [R] 1/4	XsXs [s] 1/4
Y 1/2		XRY[R] 1/4	XsY[s] 1/4

2-exemple 2 : l'hémophilie

Exercice :

L'hémophilie est une maladie provoquée par un trouble de la coagulation du sang. Cette maladie est due à l'absence de facteurs antihémophiliques dans la circulation. L'hémophilie A est une des formes de la maladie. L'arbre généalogique ci-dessous est celui d'une famille où sévit cette maladie



Questions :

- 1° L'allèle responsable de la maladie est-il dominant ou récessif ? Justifier la réponse.
- 2° Le gène responsable de la maladie est-il lié au sexe ou non ? Justifier la réponse.
- 3° Donner les génotypes des parents de Meryem. (On désigne pour les deux allèles les symboles A/a)

Correction :

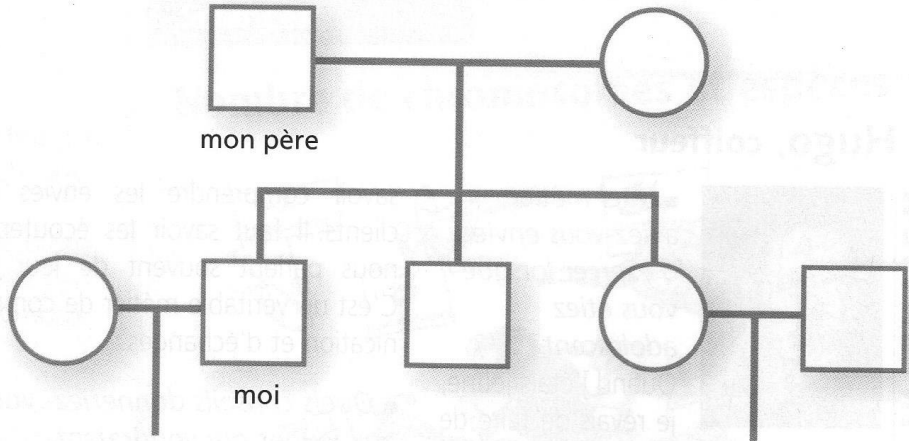
- 1) L'allèle responsable est récessif car il y'a des garçons (Ali.Nabil..) atteints issus des parents sains .
- 2) On observe que ce sont exclusivement des garçons qui sont atteints donc c'est une transmission par les chromosomes sexuels.
D'autre part, les pères de la 1^{ère} et de la 2^{ème} génération ne sont pas atteints pourtant ils ont donné des garçons malade donc ça ne peut pas être le chromosome Y qui est porteur de ce gène mais le chromosome X.
- 3° les parents de meryem :
Père sain: allèle de l'hémophilie sur X_HY
Mère: allèle normal et allèle récessif de l'hémophilie X_HX_h (porteuse) puisqu'elle est saine mais elle a donné un fils malade.

3—Exemple 3 : hypertrichose des oreilles (gène responsable porté sur Y)

« Un de mes caractères m'a toujours amusé : j'ai des poils dans les oreilles ! Mais je ne suis pas le seul membre de ma famille à présenter ce caractère. C'était aussi le cas de mon père. Ma mère et ma sœur n'ont pas de poils dans les oreilles, alors que mon frère présente ce caractère. Ma sœur a deux fils et une fille qui ne présentent pas ce caractère, comme leur père d'ailleurs. J'ai deux fils qui ont tous les deux des poils dans les oreilles. En revanche, ma femme et ma fille ne présentent pas ce caractère que mon médecin a nommé. »

Question :

1- Complétez l'arbre généalogique de cette famille en ajoutant les personnes manquantes. Les personnes présentant une hypertrichose seront **différenciées des autres** dans l'arbre
Remarque : une légende est attendue.



- 2- Expliquez le mode de transmission du caractère **de l'hypertrichose chez cette famille**
3- Donnez le génotype des différents mâles figurés dans l'arbre généalogique de cette famille.

4--Exemple 4 : Myopathie du Duchenne

C'est une maladie héréditaire caractérisé par une dégénérescence musculaire et par une faiblesse musculaire des jambes, la maladie s'aggrave vers 10ans et l'enfant devient incapable de se déplacer .elle atteint en moyenne 1 garçon sur 3500 enfants. On ne dispose pas encore à l'heure actuelle de moyens de guérison.

- 1- L'allèle responsable de la myopathie de Duchenne est récessif ou dominant ?
- 2- Le gène responsable de la maladie est porté par un autosome ou un chromosome sexuel ?
- 3- Quel est le génotype de l'individu I2 et II3 ? (on utilise les symboles D/d pour désigner les deux allèles)
- 4- Quelle est la probabilité pour le couple III4 et III5 d'avoir un nouvel enfant malade ? (faire un échiquier

Correction :

- 1) L'allèle responsable de la maladie est récessif car il y'a des enfants II3 ;III6 ;III7,IV2 ;IV3 atteints issus des parents sains.
- 2) - La maladie apparait seulement chez les garçons → l'allèle responsable de cette maladie est porté sur le chromosome sexuel.
-On constate que les pères des garçons atteints sont sains → l'allèle malade n'est pas porté sur Y mais X
- 3) génotype de : I2 → $X_D X_d$ (mère saine mais elle a donné des enfants malades)
II3 → $X_d X_d$ (maladie récessif et porté sur X)
- 4) échiquier du croisement entre III4 et III5 :

Gamètes III4	III4	X_D 1/2	X_d 1/2
X_D	1/2	$X_D X_d$ [D] 1/4	$X_D X_d$ [D] 1/4
Y	1/2	$X_D Y$ [D] 1/4	$X_d Y$ [d] 1/4

Le seul enfant de ce couple qui peut être malade est le garçon du génotype $X_d Y$
D'après l'échiquier la probabilité d'avoir cette enfant est 1/4 (25%).

*Exercices ou devoir à la maison : page 169 ; page 171 fascicule.




D- Les anomalies chromosomiques

I- Anomalies du nombre des chromosomiques :

a) Quelques exemples : doc 5 page 163

- Syndrome de Down : * symptômes cliniques : fig 3
* caryotype : fig 6 (un chromosome 21 supplémentaire (3au lieu de 2) dans la cellule œuf → individu a cellule 47 chromosome au lieu de 46
- Syndrome de klinefelter : * symptômes cliniques : fig 3
* caryotype : fig 4
- Syndrome de Turner : * signes cliniques : fig 3
* caryotype : fig 5

Anomalie chromosomique	Fréquence	Conséquences
Trisomie 21	1 / 700	Syndrôme de Down : <ul style="list-style-type: none"> • Caractéristiques : yeux en amande, visage plus large, repli vertical de la paupière près du nez... • Possibilité de malformation du cœur, sensibilité accrue aux affections... • Handicap mental plus ou moins important
Trisomie 13	1 / 9000	Non compatible avec la vie (mort pendant les premiers mois)
Trisomie 18	1 / 5000	<ul style="list-style-type: none"> • Anomalies du crâne, de la face, des pieds, des mains ; malformations viscérales (cœur et rein) • Evolution toujours mortelle avant l'âge d'un an
Trisomie XXY	1 homme / 800	Syndrôme de Klinefelter : <ul style="list-style-type: none"> • Homme stérile (testicules atrophiés, sans production de spermatozoïdes) • Pilosité peu développée • Développement intellectuel le plus souvent normal
Monosomie X	1 / 5000	Syndrôme de Turner : <ul style="list-style-type: none"> • Femme de petite taille • Stérile • Absence de caractères sexuels secondaires • Intelligence normale

		
Anomalie chromosomique : Sexe : Caractères particuliers des individus ayant ce caryotype :	Anomalie chromosomique : Sexe : Caractères particuliers des individus ayant ce caryotype :	Anomalie chromosomique : Sexe : Caractères particuliers des individus ayant ce caryotype :

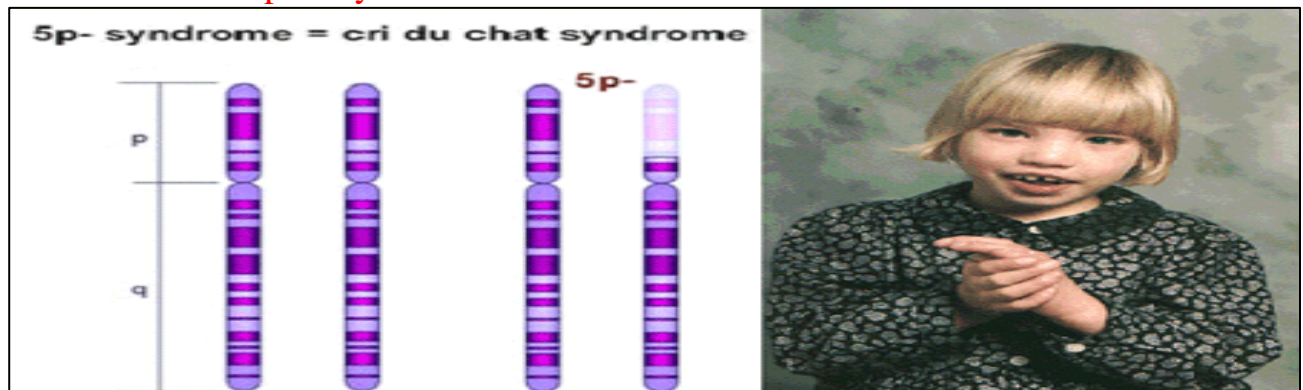
II- Anomalies chromosomiques structurales : doc 7 page 165

1) La délétion chromosomique

2) La transposition chromosomique

3) La translocation chromosomique

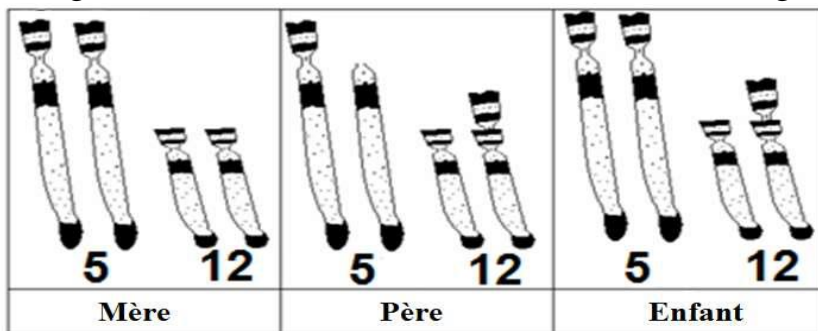
Exemple : syndrome du cri du chat



Exercice :

On se propose d'étudier le cas d'une famille dont un des enfants est atteint de malformations morphologiques et de retard mentale. Pour déterminer la cause de ces symptômes, les médecins ont réalisé les caryotypes de l'enfant atteint et de ses parents.

La figure suivante montre les chromosomes homologues 5 et douze 12 chez ces trois personnes.



- Comparez les chromosomes 5 et 12 des parents. Déterminez le type d'anomalie chez le père.
- Comment peut-on expliquer l'absence de symptôme chez le père ?
- On vous aidant de la figure ci-dessus, expliquez l'apparition de l'anomalie chez l'enfant.
- Déterminez la probabilité pour que ce couple engendre un enfant dont le phénotype est normal. Justifiez votre réponse.

2- Réponse :

- En comparant les couples de chromosomes 5 et 12 normaux de la mère avec les mêmes chromosomes chez le père, on s'aperçoit que chez ce dernier, un morceau d'un chromosome 5 est manquant et que ce même morceau se trouve sur un chromosome 12.
- Le père a un phénotype normal car il est atteint d'une translocation (transfert d'un segment de chromosome à un autre chromosome) équilibrée (car il n'y a ni perte ni ajout de matériel génétique).
- L'enfant atteint résulte de la fécondation d'un ovule normal (qui contient un chromosome 5 et un chromosome 12 normaux) et d'un spermatozoïde contenant un chromosome 5 normal et un chromosome 12 qui porte un morceau du chromosome 5. Donc le génome de cet enfant contient des gènes en plus ce qui entraîne l'apparition des symptômes.
- La mère de cet enfant donne un seul type d'ovule qui contient des chromosomes 5 et 12 normaux, alors que son père peut donner quatre types de spermatozoïdes :

Chromosome 5	Chromosome 12	Type de spermatozoïde
Normal	Normal	Normal
Normal	Porte un morceau du chromosome 5	Translocation déséquilibrée
Lui manque un morceau	Normal	Translocation déséquilibrée
Lui manque un morceau	Porte un morceau du chromosome 5	Translocation équilibrée

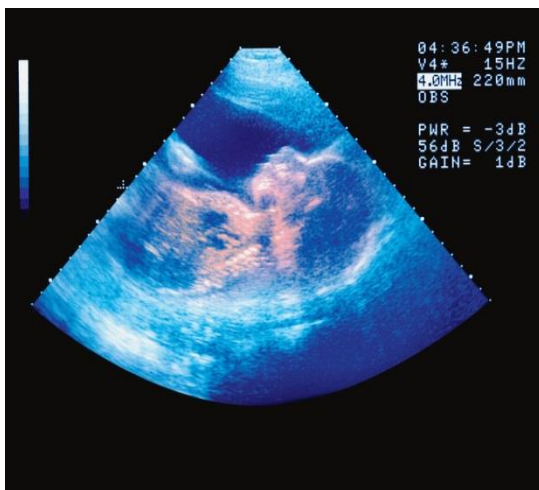
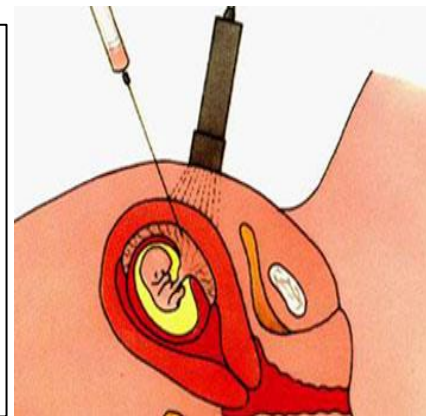
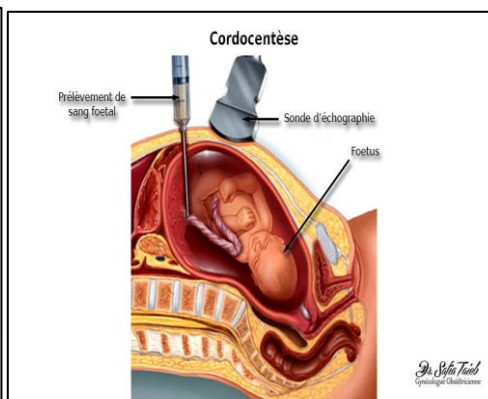
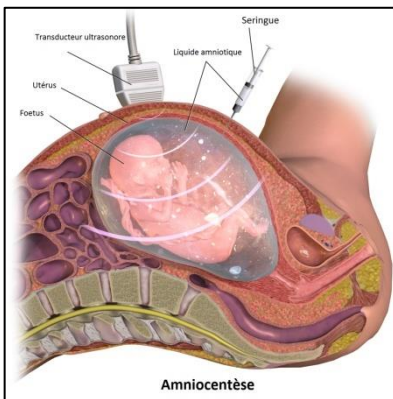
Pour engendrer un enfant normal, la fécondation doit se faire entre un ovule normal et un spermatozoïde normal ou affecté par une translocation équilibrée. Donc la probabilité pour que ce couple engendre un enfant dont le phénotype est normal est de 50%.

III- Diagnostic prénatal

E : Quels sont les différents examens du diagnostic prénatal?

doc 8 page 165

Le diagnostic prénatal est l'ensemble des techniques permettant d'identifier des anomalies graves pendant la grossesse.



- **Echographie** à tout stade de la grossesse
- **Prise de sang spécialisée** : avec dosages de certains marqueurs fœtus qui passe dans le sang maternel comme l'œstradiol , l'alpha protéine fœtale...
- **Embryoscopie** : grâce à l'embryoscopie ; on peut observer, en temps réel, la division cellulaire de l'embryon et d'enregistrer en permanence son évolution : afin de voir s'il ya des malformations.

Ce type d'examen ne peut pas mettre en évidence des maladies génétiques ou chromosomiques, pur ce faire, il faudra avoir recours aux examens invasifs afin de pouvoir procéder à l'analyse du caryotype du fœtus

- **La choriocentèse** : vers 11 semaines, on procède à un prélèvement des villosités choriales pour les maladies génétiques dont la diagnostique prénatale repose sur l'étude de l'ADN.
- **L'amniocentèse** entre 15 et 19 semaines, consiste à prélever sous contrôle échographique un peu de liquide amniotique car il contient des cellules du fœtus , en vue de l'analyse de l'ADN
- **La cordocentèse** : à partir de 21 semaines, on procède à un prélèvement du sang du fœtus dans le cordon ombilical sous contrôle échographique.

les globules blancs sont analysés car ils contiennent un noyau et donc le matériel génétique du fœtus.

