

Chapitre VI : Génétique des diploïdes

Concepts de base

Une cellule ou organisme diploïde contient un lot de chromosomes d'origine paternelle et un lot comparable d'origine maternelle. Le nombre de chromosome de ce double jeu est **diploïde** ($2n$). Le suffixe « **-ploïde** » signifie « lot » de chromosome. Le préfixe indique le degré de multiplicité du lot de chromosome.

Phénotype : Tout caractère dont on peut observer qu'il est hérité, comme la couleur des yeux, la forme des feuilles, ou une maladie génétique...etc. Le phénotype est l'expression visible du génotype sous la forme d'une caractéristique morphologique, biochimique ou moléculaire.

Génotype : L'ensemble des gènes d'un individu responsables d'un phénotype donné est appelé génotype.

Lignée de race pure : Les lignées de race pure sont des souches d'une espèce qui ont été élevées depuis nombreuses générations et ont conservé un même phénotype.

Allèle : l'une des versions alternatives d'un même gène (copie d'un gène) à un locus donné.

Homozygote : L'union des deux gamètes portant des **allèles identiques**, à un locus donné, conduit à un génotype **homozygote**. Un homozygote produit un seul type de gamètes.

Hétérozygote : L'union des deux gamètes portant des **allèles différents**, à un même locus donné, conduit à un génotype **hétérozygote**. Un hétérozygote produit différents types de gamètes.

Hybride : Le terme hybride est synonyme d'hétérozygote.

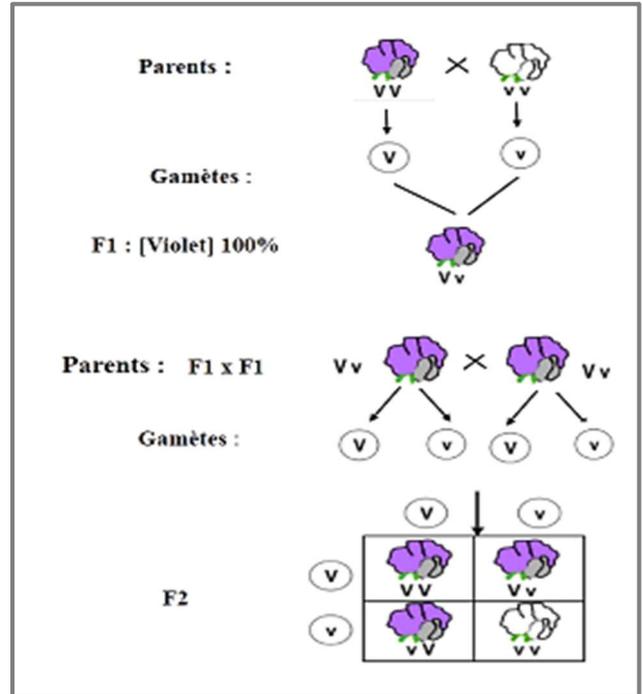
1- Le croisement monohybride

Le monohybridisme est l'étude de la transmission d'un **seul caractère** d'une génération à l'autre.

Exemple : Croisement entre plantes de pois à fleurs violettes et des plantes de pois à fleurs blanches

Mendel a étudié la transmission d'un **seul caractère** morphologique de plantes de pois qui est **la couleur des pétales des fleurs**. Il a réalisé un croisement entre des plantes de lignées de race pure (**homozygote**) dont l'une avait des pétales violets et l'autre des pétales blancs. Les **hybrides** résultant du croisement étaient appelés **génération F1 (première filiation)**. Ils avaient tous des fleurs violettes **→ (F1 100% de phénotype violet)** Tous les descendants de génération F1 sont avec le même phénotype que l'un des 2 parents [**violet**].

1^{er} loi de Mendel : Loi de l'uniformité ou de l'homogénéité



Dans ce cas-là, on parle d'une **dominance complète**. Leur phénotype est le même que celui de leur parent qui possède l'**allèle dominant**.

[Violet]= l'allèle : **V (Dominant)**

[Blanc] = l'allèle : **v (récessif)**

N.B : les lettres majuscules sont utilisées pour désigner les allèles dominants, alors que les lettres minuscules pour désigner les allèles récessifs.

Les fleurs F1 (**hybrides**) produisent deux types de gamètes V et v.

Mendel a ensuite laissé les plantes (F1) à s'auto-féconder pour produire la **génération F2 (deuxième filiation)**. ¼ de plantes avaient des fleurs blanches (vv) et ¾ des plantes avaient des fleurs violettes (avec des génotypes : VV ou Vv).

Le phénotype récessif réapparaissait toujours à la génération F2 ou il représentait environ ¼ des plantes.

2^{ème} Loi de Mendel : Loi de ségrégation

La ségrégation des allèles lors de la formation des gamètes a produit 3 catégories de génotypes.

Les proportions phénotypiques de la génération F2 sont : $\frac{3}{4}$ violets, $\frac{1}{4}$ blancs (75% violets, 25% blancs).

Les proportions génotypiques sont : $\frac{1}{4}$ VV, $\frac{1}{2}$ Vv, $\frac{1}{4}$ vv (25% VV, 50% Vv, 25% vv).

1.1. Relations alléliques

1.1.1. Dominance complète

Dans l'exemple de croisement entre plantes de pois à fleurs violettes et des plantes de pois à fleurs blanches, le phénotype de la génération F1 était identique à l'un des parents (le phénotype dominant) \longrightarrow La descendance F1 n'exprimera que le caractère dominant (violet).

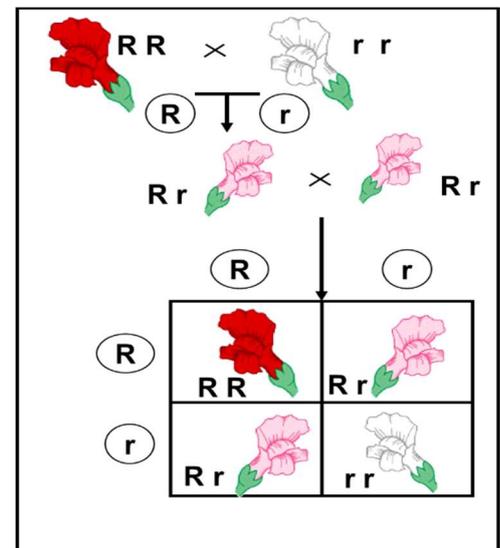
Dans le cas d'une dominance complète, en F2 trois génotypes et deux phénotypes sont possibles.

1.1.2. Dominance incomplète ou partielle

Certains croisements ne donnent ni dominance ni récessivité. Aucun des allèles qui déterminent un caractère ne sont dominants.

Exemple : Le croisement entre un muflier à fleurs rouges et un muflier à fleurs blanches donnent en F1 des mufliers à fleurs roses (phénotype intermédiaire entre les deux parents).

La génération F2 comprend **trois phénotypes** $\frac{1}{4}$ rouges, $\frac{1}{2}$ roses, $\frac{1}{4}$ blanches. Ces proportions sont clairement différentes du $\frac{3}{4}$, $\frac{1}{4}$ du monohybridisme.



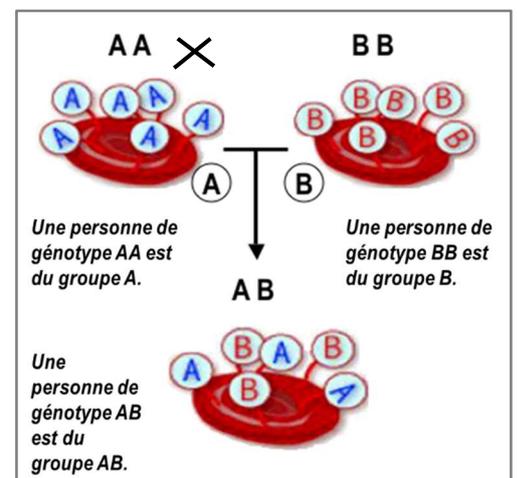
1.1.3. Codominance

La codominance est similaire à la dominance incomplète, mais ici l'hétérozygote exprime les deux allèles simultanément.

Exemple : les groupes sanguins A et B

Les allèles A et B sont codominants entre eux et dominants par rapport à l'allèle O.

Les enfants dont le père est un homozygote AA avec du sang de groupe A et la mère un homozygote BB avec un sang de groupe B, sont hétérozygotes AB et ont un sang de groupe AB.



1.2. Les allèles multiples ou polyallélie

Le nombre maximum d'allèles que chaque individu possède, à un locus génique donné, est deux, un sur chacun des chromosomes homologues. Mais puisqu'un gène peut être modifié par mutation, il est possible de trouver **plus de 2 allèles pour un gène donné dans une population.**

Exemple 1 : Le système ABO

Un exemple classique d'allèles multiples est le système ABO des groupes sanguins

L'allèle I^A (pour l'antigène A) est codominant avec l'allèle I^B (pour l'antigène B). Les deux I^A et I^B sont dominants par rapport à l'allèle i (lequel ne représente aucune structure antigénique détectable).

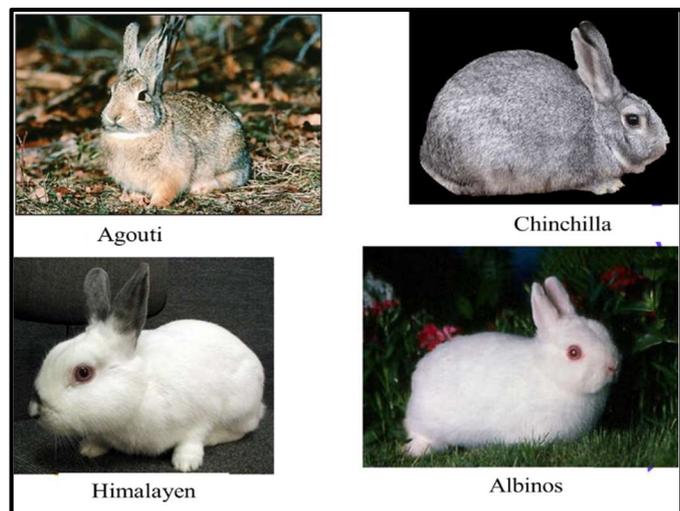
Phénotype (Groupe sanguin)	Génotype	Réaction avec	
		Anti-A	Anti-B
A	$I^A I^A$ ou $I^A i$	+	-
B	$I^B I^B$ ou $I^B i$	-	+
AB	$I^A I^B$	+	+
O	ii	-	-

Exemple 2 :

Chez le lapin, des allèles multiples d'un gène sont responsables des différents phénotypes de couleur du pelage : agouti, chinchilla, himalayen, et albinos.

Agouti domine tous les autres allèles, chinchilla domine himalayen et albinos, et himalayen domine albinos.

Agouti > chinchilla > himalayen > albinos.



1.3. Les allèles létaux

Un allèle léthal entraîne la mort de l'individu lors des périodes prénatales ou postnatale, de sorte que certains génotypes n'apparaissent pas dans la descendance.

Les individus possédant un allèle dominant léthal meurent. Les allèles létaux tuent uniquement

à l'état homozygote, ils n'ont pas d'effet chez les hétérozygotes.

La présence d'allèles létaux modifie généralement les rapports phénotypiques Mendéliens attendus.

Exemple 1 : la couleur jaune du pelage de la souris

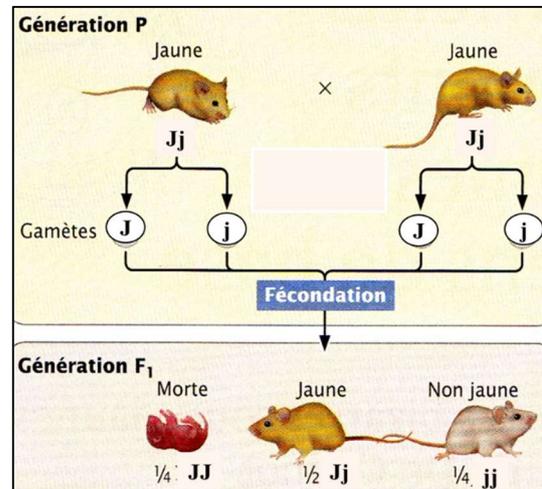
Lorsque deux souris jaunes sont croisées

Les souris ayant le génotype JJ (homozygotes dominant) meurent, donc :

2/3 de la descendance est Jj (jaune)

1/3 de la descendance est jj (non jaune)

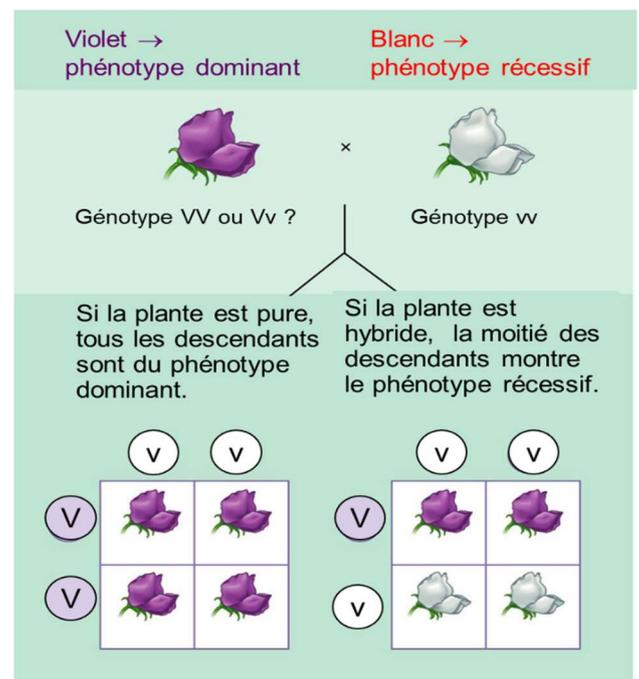
Les proportions mendéliennes classiques (3/4, 1/4) ont été transformé en (2/3, 1/3).



1.4. Le croisement de contrôle (Test-cross)

L'objectif d'un croisement de contrôle est de révéler le génotype d'un organisme qui présente un phénotype dominant (comme les fleurs violettes chez le Pois). Cet individu peut être soit hétérozygote, soit homozygote pour l'allèle dominant. Le moyen le plus efficace de connaître son génotype est de le croiser avec un organisme exprimant le phénotype récessif homozygote (comme les fleurs blanches chez le Pois).

C'est un croisement entre **un individu de phénotype dominant et au génotype inconnu** avec **un individu de génotype connu et récessif pour le caractère.**



1.5. Le croisement retour (Back-cross)

Si la descendance F1 est croisée avec l'un de ses parents (ou avec des individus ayant un génotype identique à celui des parents), le croisement est appelé **croisement retour** ou **Back-cross**.

2. Le croisement dihybride

Le dihybridisme est l'étude de la transmission de 2 caractères.

1^{er} cas : Les gènes sont indépendants

Les gènes situés sur des chromosomes différents sont répartis, dans les gamètes indépendamment les uns des autres (loi de Mendel sur la ségrégation indépendante).

Exemple : Le croisement de 2 plantes de pois de lignée pure pour les caractères «couleur et l'aspect de la graine».

Mendel a étudié la transmission de deux caractères morphologiques de plantes de pois qui sont : la couleur et l'aspect des graines. Il a réalisé un croisement entre des plantes de lignées de race pure dont l'une avait des **graines lisses et jaunes** et l'autre à graines ridées et vertes. La génération F1 est 100% des plantes à graines **lisses et jaunes**. ⇒ **la 1^{re} loi de Mendel est vérifiée pour les 2 caractères** c'est-à-dire **l'homogénéité de la F1**.

La couleur jaune est dominante par rapport à la couleur verte ⇒ Jaune (J), Vert (j).

L'aspect lisse est dominant par rapport à l'aspect ridé ⇒ Lisse (L), Ridé (l).

Mendel a croisé les individus de la F1 entre eux (F1 X F1) puis il a analysé les descendance de la F2.

Les plantes de F1 peuvent produire quatre types de gamètes différents LJ, Lj, lJ et lj.

L'échiquier de croisement (tableau de croisement) montre tous les génotypes possibles et tous les phénotypes qui peuvent résulter lorsque ces plantes sont autofécondées (F1 X F1).

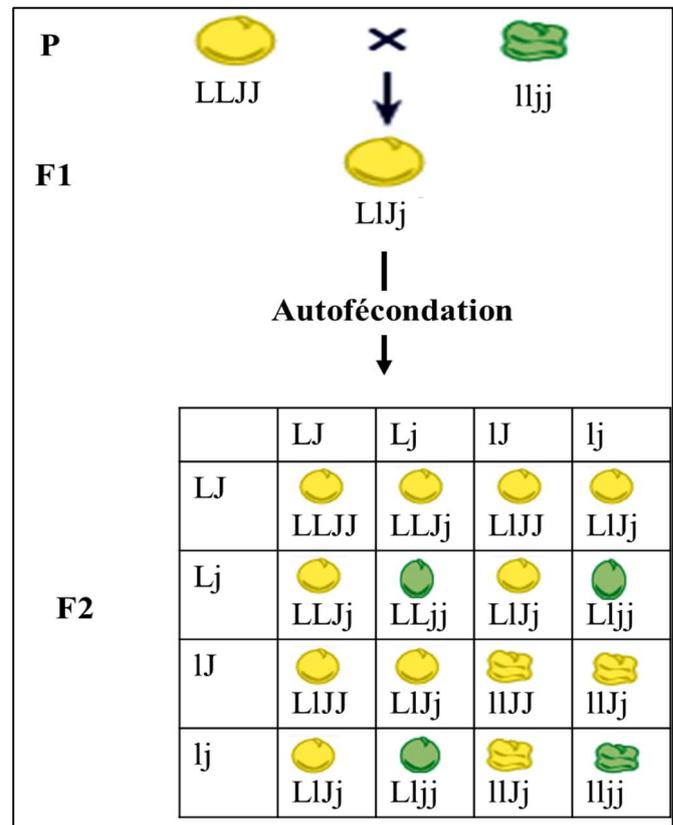
Les proportions phénotypiques de la génération F2 sont :

9/16 de [Lisse, Jaune]

3/16 de [Lisse, Vert]

3/16 de [ridé, Jaune]

1/16 de [ridé, Vert]



Ces proportions (9/16, 3/16, 3/16 et 1/16) permettent de déduire la **3e loi de Mendel**

3^e Loi : Ségrégation indépendante des 2 gènes

Donc **les deux gènes sont indépendants**.

Les proportions phénotypiques d'un croisement de retour (Back cross)

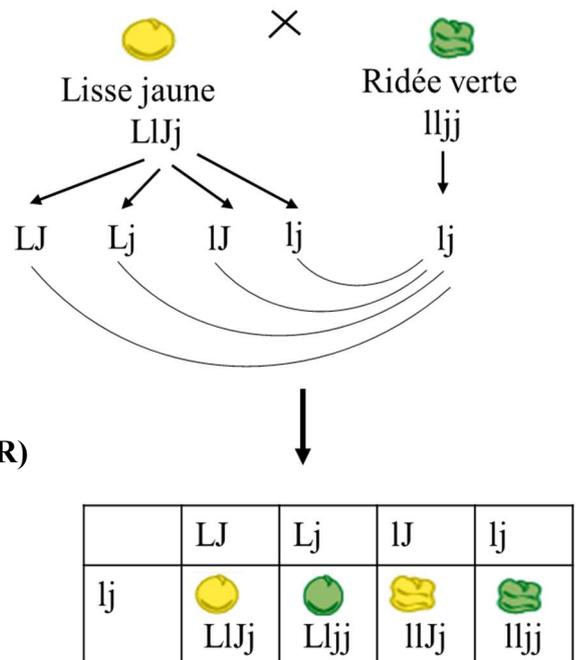
Exemple :

Dans le croisement entre une plante de F1 hétérozygote [lisse jaune (LlJj)] avec un parent homozygote récessif pour les deux gènes [ridé vert (lljj)], la descendance se répartit en **quatre classes phénotypiques** avec des proportions égales :

- ¼ lisse jaune (LlJj) } ½ **Types parentaux (50% TP)**
- ¼ ridé vert (lljj) } ½ **Types recombinants (50% TR)**
- ¼ lisse verte (Lljj) } ½ **Types recombinants (50% TR)**
- ¼ ridé jaune (llJj) } ½ **Types recombinants (50% TR)**

Les classes phénotypiques (1 et 2) ont le même phénotype que les parents. Sont donc dites **types parentaux**.

Les classes phénotypiques (3 et 4) représentent de nouvelles combinaisons des deux gènes et différent à celui des parents. et sont donc dites **types recombinés**. Ils résultent d'un processus de **recombinaison génétique**.



La fréquence de recombinaison (R%= %TR) est égale à 50%.

Les gènes qui présentent une telle fréquence de recombinaison sont **non liés ou indépendants**.

N.B : La recombinaison génétique (dans le cas des gènes indépendants) est le produit d'un **brassage interchromosomique** résultant de la disposition aléatoire des paires de chromatides appariées à la métaphase de la première division de la méiose.

2^{ème} cas : Les gènes liés

Les gènes situés sur un même chromosome auront tendance à rester ensemble pendant la formation des gamètes. Ils sont physiquement liés.

Exemple :

Un croisement entre deux lignées de race pure de tomates, dont l'une était homozygote

avec des fruits violets et des tiges poilues et l'autre était homozygote avec des fruits rouges et des tiges lisses. L'hybride (F1) avait des fruits violets et des tiges poilues. \Rightarrow le phénotype fruits violets et des tiges poilues est dominant par rapport au phénotype fruits rouges et des tiges lisses.

Fruits violets et des tiges poilues (VVPP)

Fruits rouges et des tiges lisses (vvpp)

Pour déterminer si les gènes pour la couleur des fruits et la pilosité des tiges sont liés, on procède à un Back cross. C'est-à-dire on croise l'hybride (F1) (VvPp) avec le parent double récessif (vvpp). On a obtenu quatre classes de descendants :

220 Fruits violets, tiges poilues	}	TP
210 Fruits rouges, tiges lisses		
32 Fruits violets, tiges lisses	}	TR
38 Fruits rouges, tiges poilues		

Sur un total de 500 descendants on a 430 TP et 70 TR \Rightarrow

$$TP\% = 430/500 \times 100 = 86\%$$

$$TR\% = 70/500 \times 100 = 14\%$$

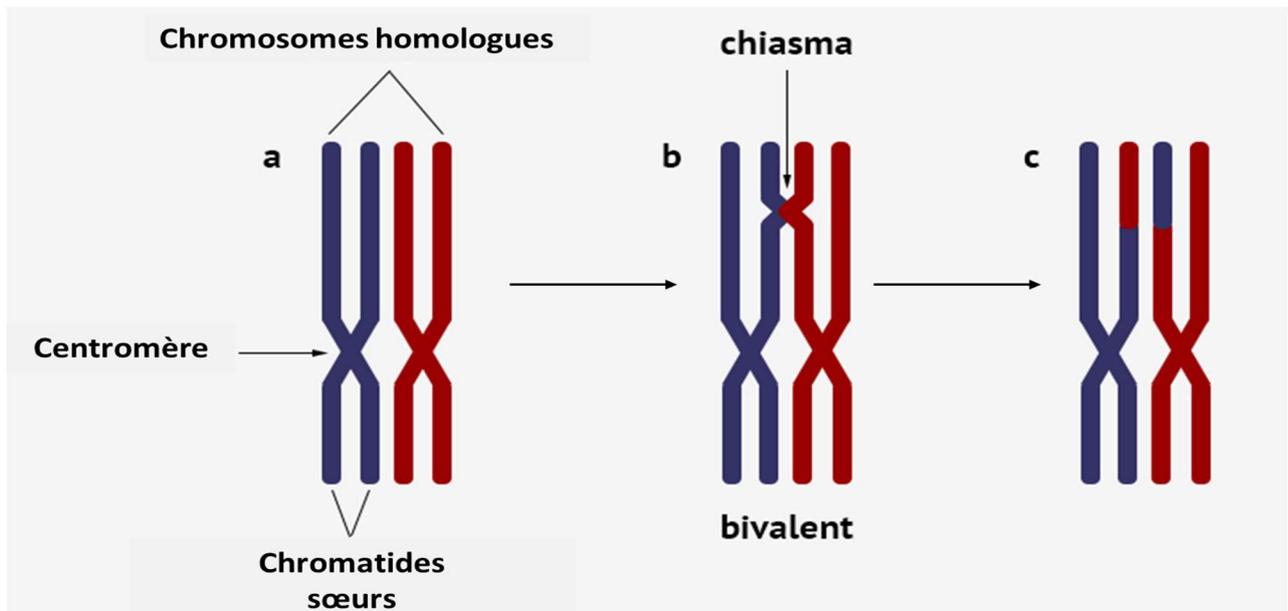
La fréquence de recombinaison $R\% = TR\% = 14\%$

$TR\% < TP\% \Rightarrow$ **les gènes sont liés.**

N.B : La recombinaison génétique (dans le cas des gènes liés) résulte d'un **crossing-over** entre les **chromatides non sœurs**, lors de la prophase de la méiose I (la première division de la méiose), entre les locus des deux gènes.

Crossing-over

Pendant la méiose, chaque chromosome se duplique, donnant ainsi deux chromatides sœurs identiques. Les chromosomes homologues s'apparient (synapsis) et des crossing-over ont lieu entre les chromatides non-sœurs.



Distance génétique

Les gènes disposés sur le chromosome suivant un ordre linéaire. La cartographie génétique a deux **caractéristiques principales** : la détermination de l'ordre linéaire selon lequel les gènes se succèdent le long du chromosome (**l'ordre des gènes**) et la détermination des distances relatives entre chaque locus (**distances entre les gènes**).

Pour ordonner les gènes d'un chromosome sur une carte et pour obtenir des estimations précises des distances entre ces gènes, il faut au moins étudier trois gènes par un même croisement.

3. Croisement à trois facteurs (croisement trifactoriel)

Exemple :

Un croisement entre un individu hétérozygote pour trois gènes ($AaNnRr$) et un parent homozygote récessif ($aannrr$) (il s'agit d'un back cross). Sur un nombre total de 1000, on a obtenu 8 classes phénotypiques de descendants :

347 ANR	}	TP	}	TR
357 anr				
52 ANr	}	Issus de gamètes ayant subi une recombinaison entre les gènes N et R (un seul crossing-over)		
49 anR				
90 Anr	}	Issus de gamètes ayant subi une recombinaison entre les gènes A et N (un seul crossing-over)		
92 aNR				
6 AnR	}	Issus de gamètes ayant subi une recombinaison entre les gènes A et N et entre N et R (double crossing-over)		
7 aNr				

Les deux dernières classes les moins fréquentes de descendance sont utilisées pour identifier quel gène se trouve entre les deux autres. Dans ce cas, le gène central c'est le gène N.

1) Calcul de la distance sur la carte entre A et N [D (A, N)] :

Pour trouver la distance entre A et N, on doit compter tous les crossing-over (simples et doubles) qui se produisent dans la région entre A et N.

$$1 \text{ seul C.O entre A et N} \Rightarrow \text{TR}\% = [(90+ 92)/ 1000] \times 100 = 18.2\%$$

$$\text{double C.O entre A et N et entre N et R} \Rightarrow \text{TR}\% = [(6+ 7)/ 1000] \times 100 = 1.3\%$$

$$\mathbf{D (A, N)= 18.2\% + 1.3\% = 19.5\% \text{ de recombinaison (19.5 cM entre les loci A et N).}$$

cM : centimorgan c'est l'unité de distance génétique.

2) Calcul de la distance sur la carte entre N et R [D (N, R)]

Pour trouver la distance entre N et R, on doit compter tous les crossing-over (simples et doubles) qui se produisent dans la région entre N et R.

$$1 \text{ seul C.O entre N et R} \Rightarrow \text{TR}\% = [(52+ 49)/ 1000] \times 100 = 10.1\%$$

$$\text{double C.O entre A et N et entre N et R} \Rightarrow \text{TR}\% = [(6+ 7)/ 1000] \times 100 = 1.3\%$$

$$\mathbf{D (N, R) = 10.1\% + 1.3\% = 11.4\% \text{ de recombinaison ou 11.4 cM.}$$

3) Calcul de la distance entre A et R [D (A, R)]

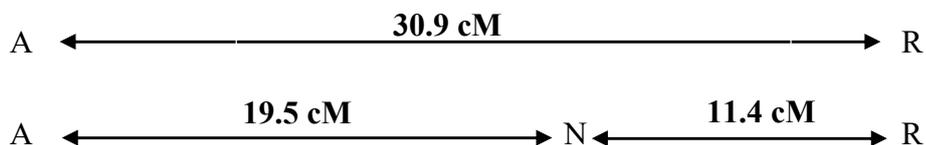
Pour déterminer la distance entre A et R, il est nécessaire de sommer tous les recombinants.

Il faut compter deux fois les classes de doubles recombinants.

$$D (A, R) = \{[90+92+52+49+ 2x (6+7)]/1000\} \times 100$$

$$\mathbf{D (A, R) = 30.9\% \text{ de recombinaison ou 30.9 cM.}$$

Les 3 TR % sont inférieures à 50% \Rightarrow les gènes sont liés sur le même chromosome.



4. Hérité liée au sexe

Dans de nombreuses espèces, on trouve des gènes de détermination du sexe associés avec des chromosomes appelés **chromosomes sexuels (ou hétérosomes)**.

Il existe plusieurs **systèmes de chromosomes sexuels** :

- **le système XX – XO** : les femelles possèdent une paire de chromosomes X, tandis que les mâles n'ont qu'un seul chromosome X. Par exemple : plusieurs espèces d'insectes, les sauterelles.
- **le système XX – XY** : les femelles possèdent deux exemplaires de chromosomes X. Les mâles possèdent un chromosome X et un chromosome Y. Par exemple : les mammifères et la drosophile.
- **le système ZZ – ZW** : C'est l'inverse du système XX-XY. les femelles sont ZW et les mâles ZZ. Par exemple : les oiseaux, serpents et papillons.

Les termes homogamétique et hétérogamétique sont utilisés pour décrire ces systèmes.

Homogamétique : signifie que par rapport aux chromosomes sexuels les gamètes sont identiques.

Hétérogamétique : signifie que par rapport aux chromosomes sexuels les gamètes sont différents. Par exemple, dans le système XX-XY, les femelles forment le sexe homogamétique puisque tous leurs gamètes portent un seul chromosome X. Par contre, les mâles forment le sexe hétérogamétique puisqu'ils produisent deux types de gamètes, contenant soit X soit Y.

Chez les organismes où le mâle est XY, le chromosome Y est toujours d'origine paternelle (hérité de leur père). Le chromosome Y ne porte aucun allèle homologue à ceux du chromosome X d'origine maternelle (hérité de leur mère).

Le chromosome X étant présent sous forme d'un seul exemplaire chez les mâles et deux exemplaires chez les femelles. Les gènes situés sur ce chromosome, sont transmis différemment de l'hérité Mendélienne. On parle de **liaison sexuelle**.

Les allèles récessifs des gènes situés sur le chromosome X ne s'expriment pas chez les femelles hétérozygotes mais ils s'expriment chez les mâles parce qu'ils ont un seul exemplaire du chromosome X, ils sont donc homozygotes pour X (**hémizygote**).

Exemple : Le Daltonisme chez les humains (colorblind)

Le daltonisme est dû à un gène situé sur le chromosome X. L'allèle normal (D) et l'allèle muté

(d).

Les génotypes possibles :

$X^D Y$: mâle normal

$X^d Y$: mâle daltonien

$X^D X^D$: femelle normale

$X^D X^d$: femelle normale (mais porteuse)

$X^d X^d$: femelle daltonienne

Un homme daltonien doit avoir hérité l'allèle (d) récessif avec le chromosome X transmis par sa mère. Si elle a une vision normale, elle est hétérozygote $X^D X^d$.

Un homme daltonien ne peut pas transmettre son allèle (d) à ses fils, mais il le peut transmettre à ses filles.

Références

AMEUR AMEUR Abdelkader (2015). Génétique générale. Editions Al-Djazair

EBERHARD PASSARGE. (2008). Atlas de poche de génétique. 3^{ème} édition. Médecine-science, Flammarion.

Jean-Louis SERRE. (2001). Génétique : Rappels de cours, exercices et problèmes corrigés. DUNOD, Paris.

Winter P.C, Hickey G.I. & Fletcher H.L. (2006). L'essentiel en génétique. BERTI éditions, Paris.

William Stansfield (2003). Génétique. Ediscience