

# **Chapitre V**

## **Génétique des diploïdes**

# Overview:

- Quels principes génétiques expliquent la transmission des traits (caractères) des parents à la progéniture?

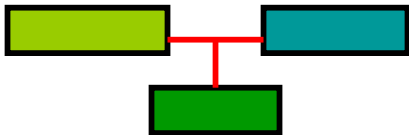
# L'héritage se mélange-t-il ou il est particulière?

- Au milieu du 19e siècle, les biologistes pensaient que l'héritage se mélangeait, c'est-à-dire que les traits de la progéniture étaient la moyenne de leurs parents.
  - ✓ Problématique parce que de nouvelles variations génétiques seraient rapidement diluées et ne pourraient pas être accumulées et transmises aux générations suivantes comme le prédit la théorie de l'évolution.
- Le mélange de l'héritage a été rapidement discrédité par les expériences de Gregor Mendel, qui ont montré que l'héritage est particulière.

## HÉRÉDITÉ PAR MÉLANGE

*Avant l'époque de Mendel*

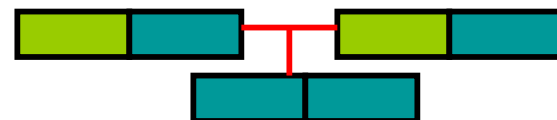
Les parents apportent du matériel génétique qui se mélange ; ceci donne des résultats intermédiaires qu'on ne peut plus séparer par la suite (comme deux pots de peinture qui se mélangent).



## HÉRÉDITÉ PARTICULAIRE

*À partir de Mendel*

Les parents transmettent des unités héréditaires distinctes qui restent distinctes chez les descendants (comme les billes que l'on retire de deux seaux et que l'on place dans un troisième seau).



# L'héritage se mélange-t-il ou il est particulière?

- L'hypothèse «particulaire» est l'idée que les parents transmettent des unités héréditaires distinctes (gènes)
- Mendel a documenté un mécanisme particulaire à travers ses expériences
- Il a découvert les principes fondamentaux de l'hérédité en cultivant des pois dans des expériences

# Terminologie

- **Gène** = unité fondamentale de l'hérédité, 2 copies/cellule
- **Allèle** = une version différente d'un gène (dérivé du grec *allel* = un autre)
- **Allèle sauvage** : le plus fréquent/non pathologique.
- **Zygote** = produit de la fusion de 2 gamètes
- **Génotype** = Génotype : constitution allélique des gènes d'un individu (à un locus donné).
- **Phénotype** = aspect de l'organisme
- **Locus** : site physique où se situe une séquence d'ADN (codante ou non) sur un chromosome
- **Loci** = plusieurs locus.

# Terminologie

**Lignée pure** : être de lignée pure pour un caractère signifie que les deux chromosomes homologues possèdent au même locus les deux mêmes allèles pour le gène considéré.

**Homozygote** : individu qui possède deux allèles identiques d'un même gène (AA ou aa).

**Hétérozygote** : individu qui possède deux allèles différents pour le même gène (Aa)

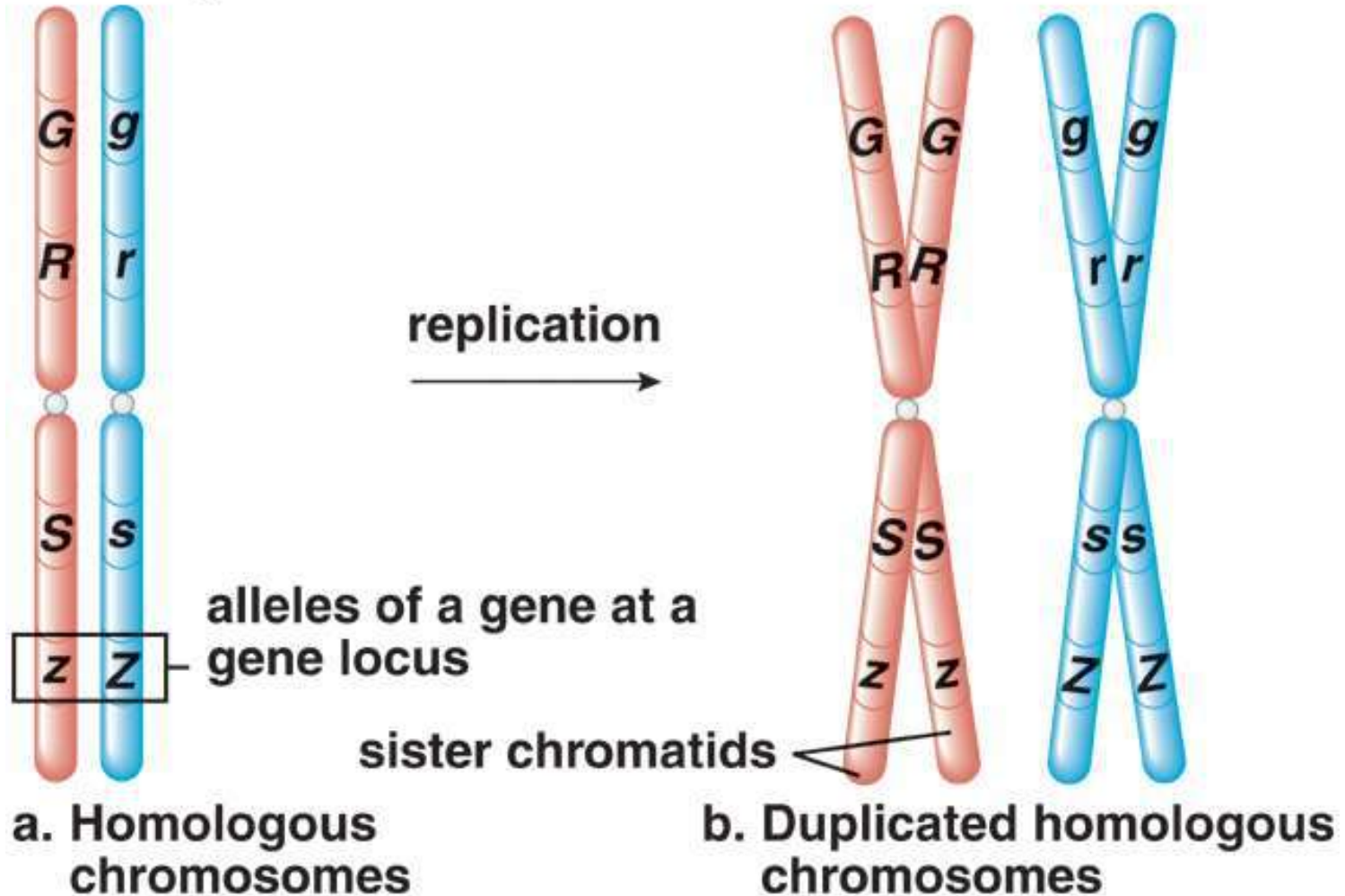
**Phénotype** : manifestation visible du génotype. Plus généralement c'est l'ensemble des caractères observables d'un individu, dépend du génotype en interaction avec le milieu.

# Terminologie

- Générations:
  - P = génération parentale
  - F1 = Première génération filiale, la progéniture de la génération P
  - F2 = 2ème génération filiale, la descendance de la génération F1 (idem pour F3 et ainsi de suite)
- Croisement:
  - Accouplement entre individu de sexe masculin et individu de sexe féminin

# Locus et allèles

homologous chromosomes





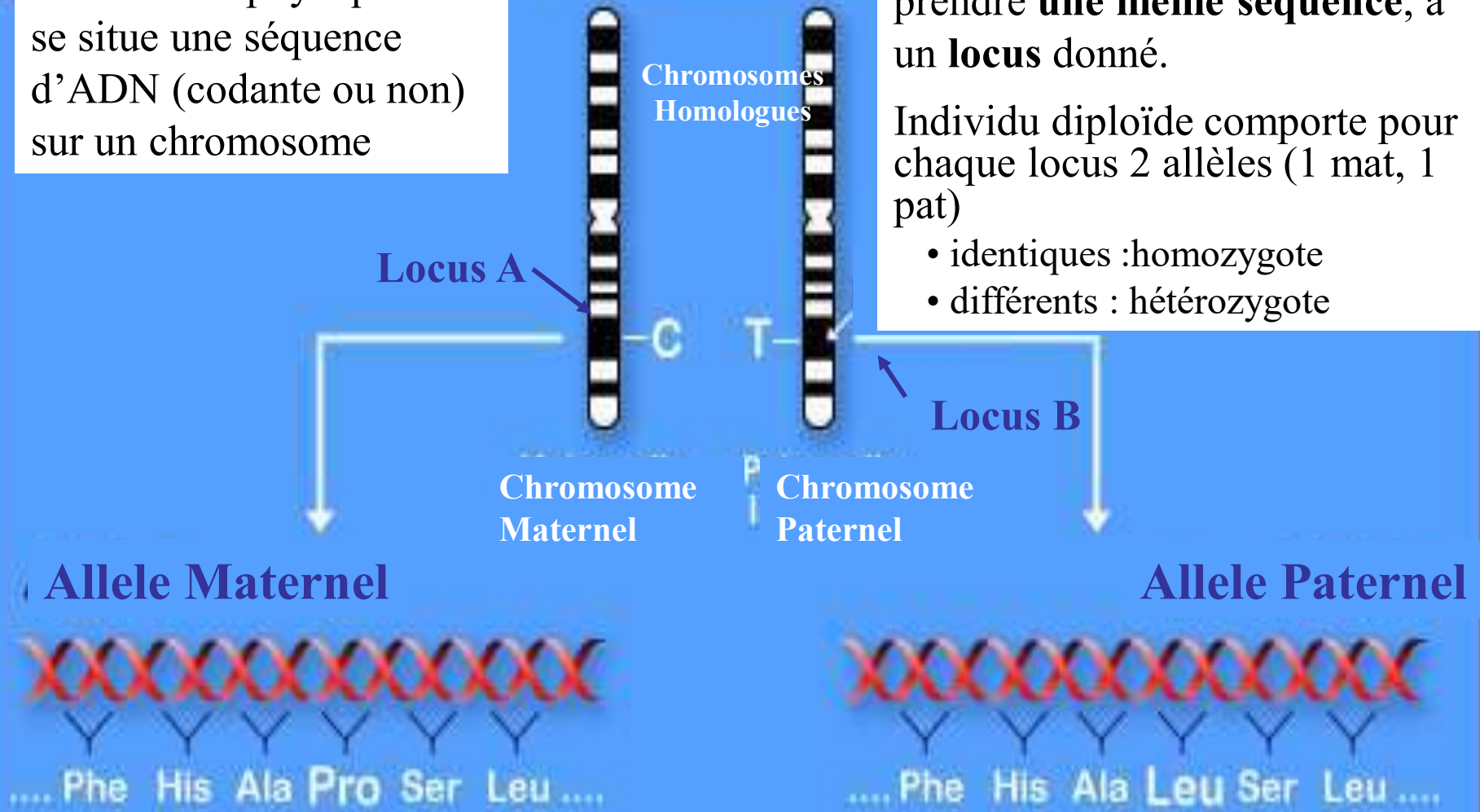
# Locus et allèles

**Locus** : site physique où se situe une séquence d'ADN (codante ou non) sur un chromosome

**Allèle** : une des formes que peut prendre **une même séquence**, à un **locus** donné.

Individu diploïde comporte pour chaque locus 2 allèles (1 mat, 1 pat)

- identiques : homozygote
- différents : hétérozygote



**Allèle sauvage** : le plus fréquent/non pathologique.

# Dominance – Récessivité.

## Expression phénotypique des différents allèles

- **Dominance** : l'allèle dominant **A** manifeste toujours son caractère

	Génotype	Phénotype
Homozygote	<b>AA</b>	<b>[A]</b>
Hétérozygote	<b>Aa</b>	<b>[A]</b>

- **Co-dominance** : **Aa** exprime à la fois le génotype **AA** et **aa** (ex : Groupes sanguins A et B)
- **Dominance incomplète** : phénotype **Aa** est intermédiaire entre **AA** et de **aa**

- **Récessivité**

– Allèle récessif **a** ne se manifeste pas en présence de **A**, ne s'exprime qu'à l'état homozygote

	Génotype	Phénotype
Hétérozygote	<b>Aa</b>	<b>[A]</b>
Homozygote	<b>aa</b>	<b>[a]</b>

# Écriture conventionnelle

- **Phénotype** : c'est entre crochets [ ]
- **Génotype** : c'est entre parenthèses ( )
- **Caractère dominant** : première lettre du caractère mise en majuscule, ex: L , G .  
Il s'exprime dans le phénotype quand il est présent en **une seule** version.
- **Caractère récessif** : première lettre du caractère mise en minuscule, ex : vg , e .  
Il s'exprime dans le phénotype quand il est présent en **deux** versions.

# La transmission des gènes chez les organismes diploïdes ( $2n$ )

- 1) La transmission d'un seul caractère (animaux présentant une seule différence ) :  
c'est le **monohybridisme**  
ex: couleur du poil chez la souris ( souris sauvages: grises, souris mutantes : blanches )
- 2) La transmission de deux caractères :  
c'est le **dihybridisme**  
ex: chez les drosophiles (longueur des ailes ,couleur des yeux, couleur du corps etc...)
- 3) La transmission de trois caractères et plus:  
c'est le **multihybridisme**

# **Croisement Monohybride**

(étude d'un seul caractère)

# Expériences de Mendel - Croisement Monohybride

- Un croisement entre deux parents qui possèdent différentes formes d'un gène désigné sous le nom de MONOHYBRIDISME.
- Implique des plantes qui diffèrent pour un seul caractère: grand x court, fleur pourpre x fleur blanche, graine ronde x graine ridée.

# Expériences de Mendel

- Dans une expérience typique, Mendel a associé deux variétés contrastantes, de lignée pure, un processus appelé hybridation
- Les parents de lignée pure sont la génération P
- Les descendants hybrides de la génération P sont appelés la génération F1
- Lorsque les individus F1 s'auto-pollinisent, la génération F2 est produite

# Expériences de Mendel

- Mendel choisit de suivre seulement les caractères qui varient d'une manière ou d'une autre
- Il a également utilisé des variétés qui étaient de lignée pure (les plantes qui produisent la progéniture de la même variété quand ils s'auto-pollinisent)



# MONOHYBRIDISME

**Au total Mendel étudiait 7 paires de lignées correspondant à 7 paires de phénotypes :**

Caractère	Phénotypes	
1) Forme de la graine	ronde	ridée
2) Couleur de la graine	jaune	verte
3) Couleur des fleurs	pourpre	blanche
4) Forme des gousses	arrondie	anguleuse
5) Couleur des gousses	verte	jaune
6) Position des fleurs	axiale	terminale
7) Longueur des tiges	longue	courte

# Il présente des traits (caractères) de formes opposées distinctes.

Caractère

Trait dominant

Trait récessif

Forme de la graine



Ronde



Ridée

Couleur de la graine

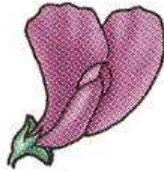


Jaune



Verte

Couleur de la fleur

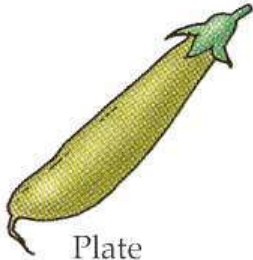


Violette



Blanche

Forme de la cosse

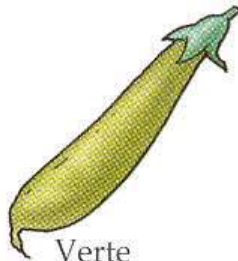


Plate

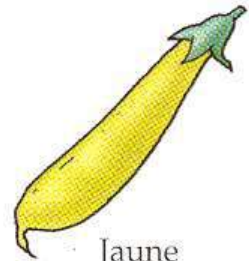


Bosselée

Couleur de la cosse

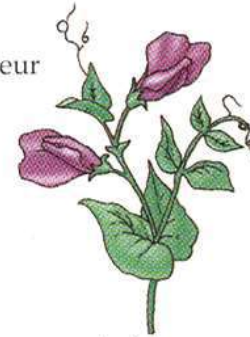


Verte



Jaune

Position de la fleur

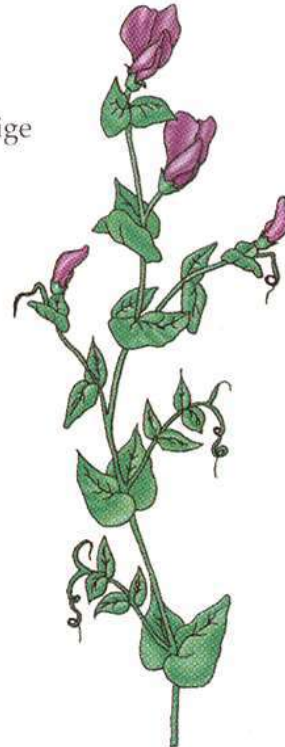


Axiale



Terminale

Hauteur de la tige



Grande



Naine

# **Le matériel de Mendel : des pois de lignée pures**

## **Pourquoi des pois ?**

**1) Le pois a des caractères faciles à observer**

**Couleur des fleurs, longueur de la tige, forme des graines ...**

**2) Chaque caractère n'a que 2 formes**

**« 2 variations »**

**Fleurs blanches ou violettes, tiges longues ou courtes ...**

**3) La fleur est fermée et donc à l'abri de la pollinisation extérieure**

**→ contrôle possible de la fécondation**

## **Pourquoi des pois de lignée pure?**

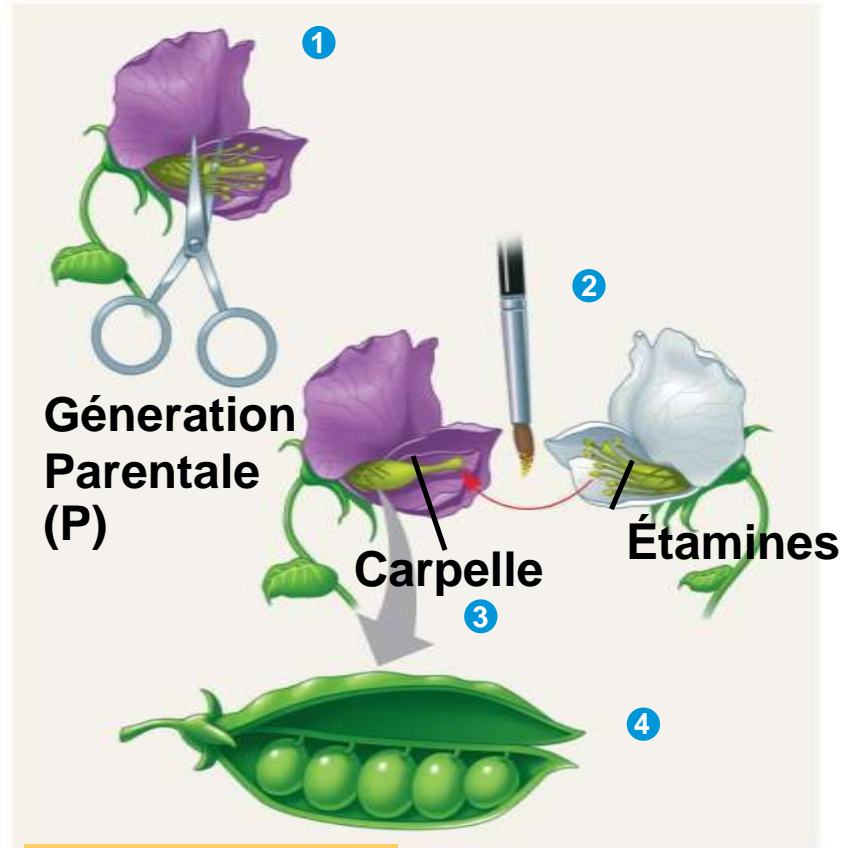
**Afin d'évaluer le résultat des manipulations qu'il prévoyait faire sur ces lignées lors de leur reproduction.**

## **Comment a-t-il obtenu ses pois de lignée pure?**

**Il a cultivé des pois durant plusieurs générations et a sélectionné les lignées dont les pois produisaient toujours des plants semblables à eux-mêmes.**

**Par exemple, des pois à fleurs violettes produisant toujours des pois à fleurs violettes.**

## TECHNIQUE



## RESULTS

**Première  
génération  
filiale  
(F<sub>1</sub>)**

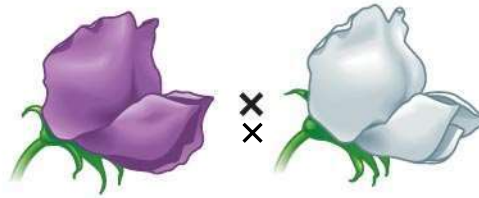


# Croisement Monohybride

- Lorsque Mendel a croisé des plants de pois de lignée pure à fleurs blanches avec des plantes à fleurs pourpres, tous les hybrides F1 étaient pourpres
- Lorsque Mendel a croisé les hybrides F1, beaucoup de plantes de F2 avaient des fleurs pourpres, mais certains avaient des fleurs blanches
- Mendel a découvert un rapport d'environ trois à un (3:1) fleurs pourpres à fleurs blanches, dans la génération F2

## EXPERIMENT

**P Generation**  
(lignée pure)



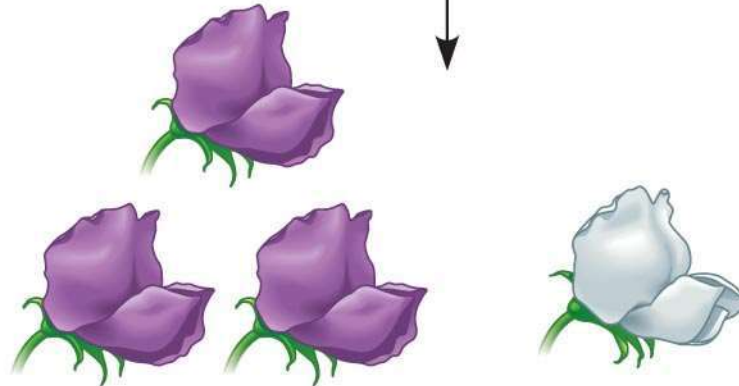
**Fleurs pourpres**      **fleurs blanches**

**F<sub>1</sub> Generation**  
(hybrides)



**Toutes les plantes ont des fleurs pourpres**

**F<sub>2</sub> Generation**



**705 Plantes à fleurs pourpres (75%)**

**224 Plantes à fleurs blanches (25%)**

# Croisement Monohybride

- Mendel a estimé que seul le facteur de fleur pourpre affectait la couleur des fleurs dans les hybrides F1
- Mendel a appelé la couleur de fleur pourpre un trait **dominant** et la couleur de fleur blanche un trait **récessif**
- Mendel a observé le même schéma d'hérédité dans six autres caractères chez les plantes de pois, chacun étant représenté par deux traits
- Ce que Mendel a appelé un «facteur héréditaire» est ce que nous appelons maintenant un gène

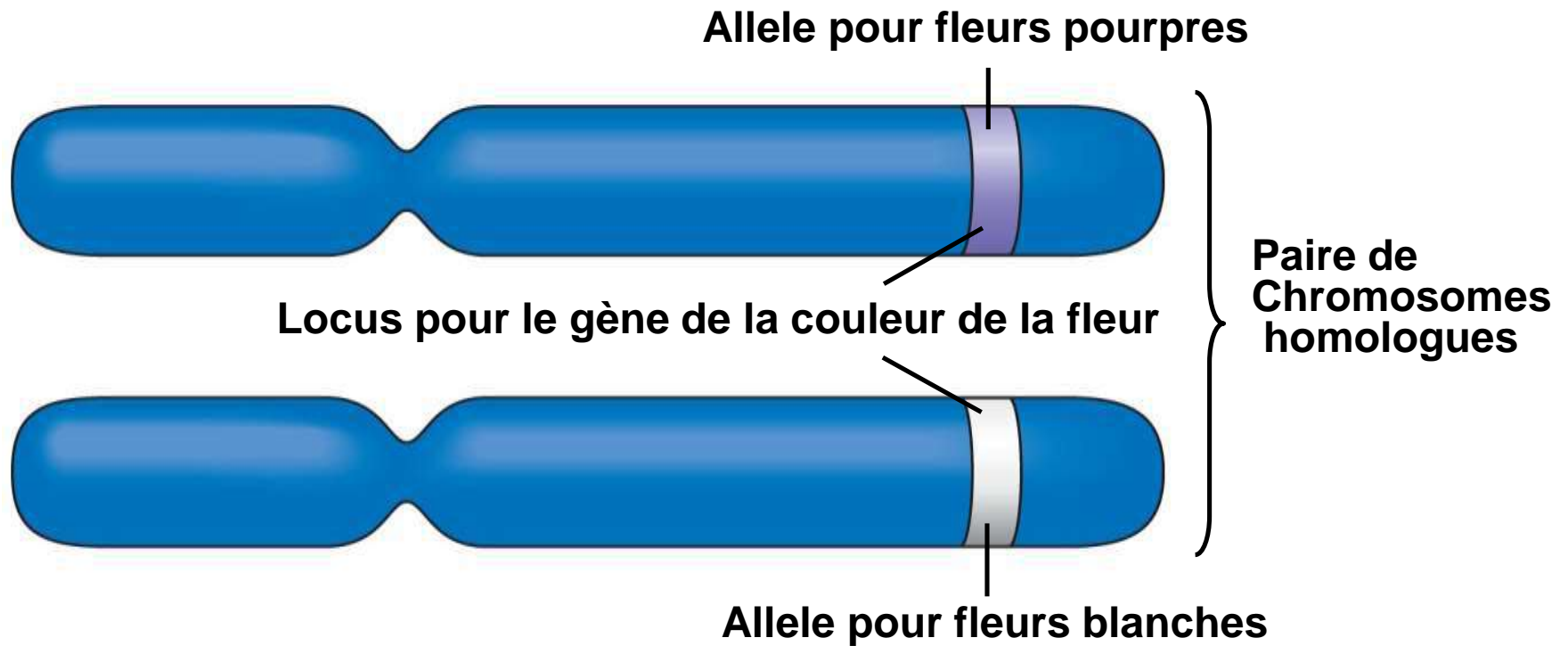
# Modèle de Mendel

- Mendel a développé une hypothèse pour expliquer le modèle d'héritage 3:1 qu'il a observé chez la progéniture F2
- Quatre concepts liés constituent ce modèle
- Ces concepts peuvent être liés à ce que nous savons maintenant concernant les gènes et les chromosomes



# Modèle de Mendel

- Le premier concept est que les versions alternatives des gènes expliquent les variations des caractères hérités
- Par exemple, le gène de la couleur des fleurs dans les plants de pois existe en deux versions, l'une pour les fleurs pourpres et l'autre pour les fleurs blanches
- Ces versions alternatives d'un gène sont maintenant appelées **allèles**
- Chaque gène réside à un locus spécifique sur un chromosome spécifique



# Modèle de Mendel

- Le deuxième concept est que pour chaque caractère un organisme hérite deux allèles, un de chaque parent
- Mendel fait cette déduction sans connaître le rôle des chromosomes
- Les deux allèles au niveau d'un locus sur un chromosome peuvent être identiques (**homozygote**), comme pour les lignées pures de plantes de la génération P
- Aussi, les deux allèles au niveau d'un locus peuvent différer (**hétérozygote**), comme dans les hybrides F1

# Modèle de Mendel

- Le troisième concept est que si les deux allèles à un locus diffèrent, alors l'un (l'allèle dominant) détermine l'apparence de l'organisme, et l'autre (l'allèle récessif) n'a pas d'effet notable sur l'apparence
- Dans l'exemple de couleur de fleur, les plantes F1 avaient des fleurs pourpre parce que l'allèle pour ce trait est dominant

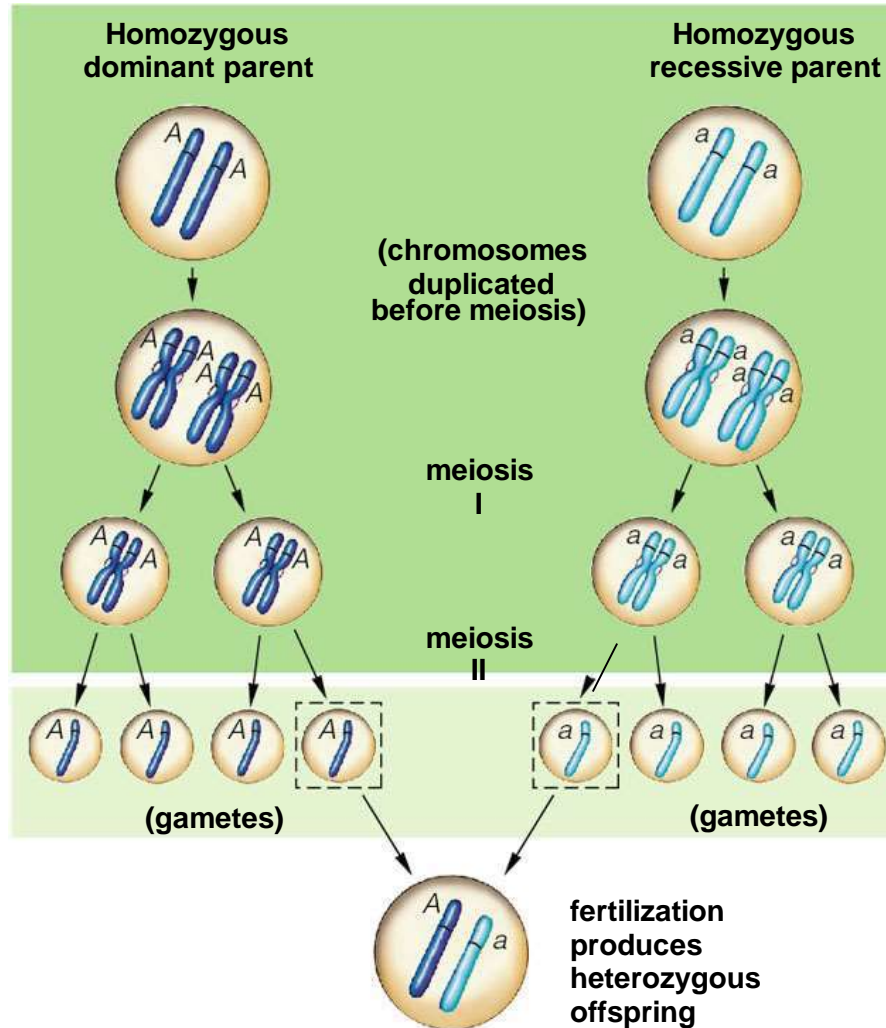
# Modèle de Mendel

- Le quatrième concept (loi de ségrégation), maintenant connu sous le nom de loi de ségrégation, stipule que les deux allèles pour un caractère héréditaire se séparent (ségrége) au cours de la formation des gamètes et se retrouvent dans des gamètes différents
- Ainsi, un œuf ou un spermatozoïde n'obtient qu'un des deux allèles qui sont présents dans les cellules somatiques d'un organisme
- Cette ségrégation des allèles correspond à la distribution des chromosomes homologues dans des gamètes différents lors de la méiose

# Modèle de Mendel

- Le modèle de ségrégation de Mendel explique le rapport de 3: 1 qu'il a observé dans la génération F2 de ses nombreux croisements
- Les combinaisons possibles de spermatozoïdes et d'ovules peuvent être montrées à l'aide d'un **échiquier de Punnett** qui est un diagramme pour prédire les résultats d'un croisement génétique entre des individus de constitution génétique connue
- Une lettre majuscule représente un allèle dominant, et une lettre minuscule représente un allèle récessif

# Croisement Monohybride



# L'échiquier de Punnett

On place ici les  
gamètes ♀ possibles

	<b>P</b>	<b>P</b>
<b>p</b>	<b>Pp</b>	<b>Pp</b>
<b>p</b>	<b>Pp</b>	<b>Pp</b>

On place ici  
les gamètes ♂ possibles

Probabilités de la  
fécondation



# Croisement monohybride de Mendel

Chaque plante de la génération parentale a des allèles identiques, PP ou pp.

Les gamètes (cercles) contiennent chacun un allèle pour le gène de la couleur de la fleur. dans ce cas, chaque gamète produit par un parent a le même allèle.

Union des gamètes parentaux produit des hybrides F1 ayant un Pp combinaison. Parce que l'allèle des fleurs pourpre est dominant, ces hybrides ont des fleurs pourpre  
Lorsque les plantes hybrides produisent les gamètes, les deux allèles se séparent, La moitié des gamètes recevant l'allèle P et l'autre moitié de l'allèle p.

Cette boîte, un échiquier de Punnett, montre toutes les combinaisons possibles d'allèles dans la progéniture qui résulte d'un croisement  $F_1 \times F_1$  ( $Pp \times Pp$ ). Chaque carré représente un produit de fécondation tout aussi probable.

Combinaison aléatoire des gamètes résultant dans le rapport de 3: 1 que Mendel a observée dans la génération F2.

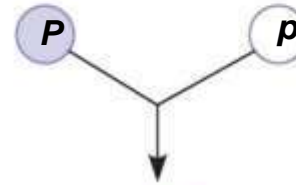
## P Generation



Appearance:  
Genotype:

Fleurs pourpres  $PP$       Fleurs blanches  $pp$

Gametes:



## F<sub>1</sub> Generation

Appearance:  
Genotype :

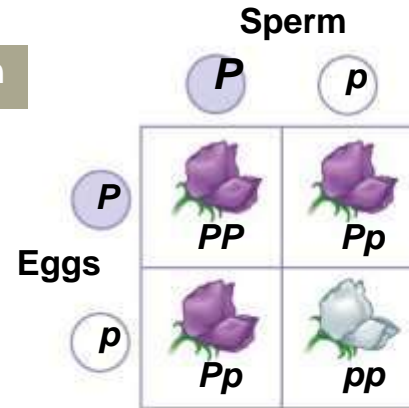


Fleurs pourpre  $Pp$

Gametes:



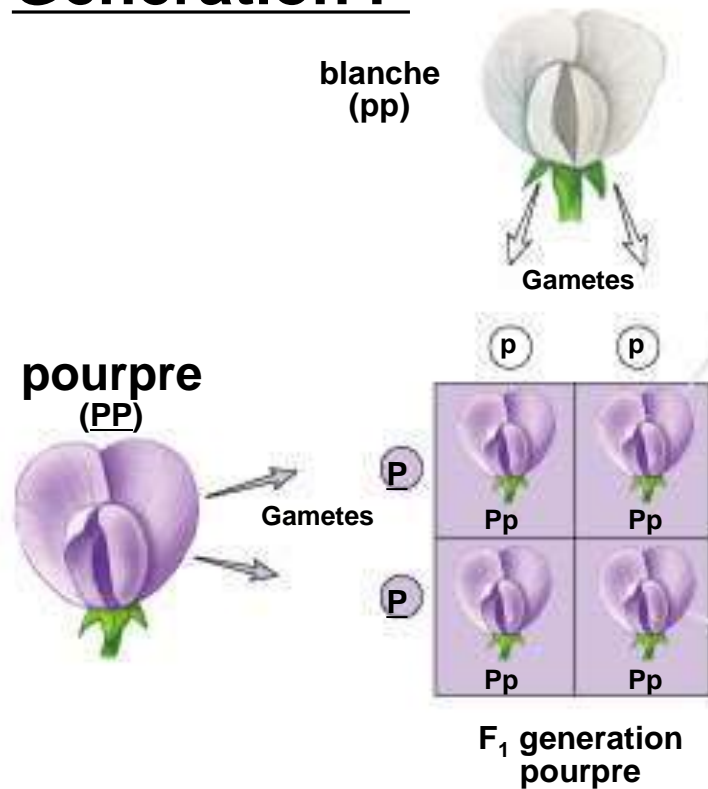
## F<sub>2</sub> Generation



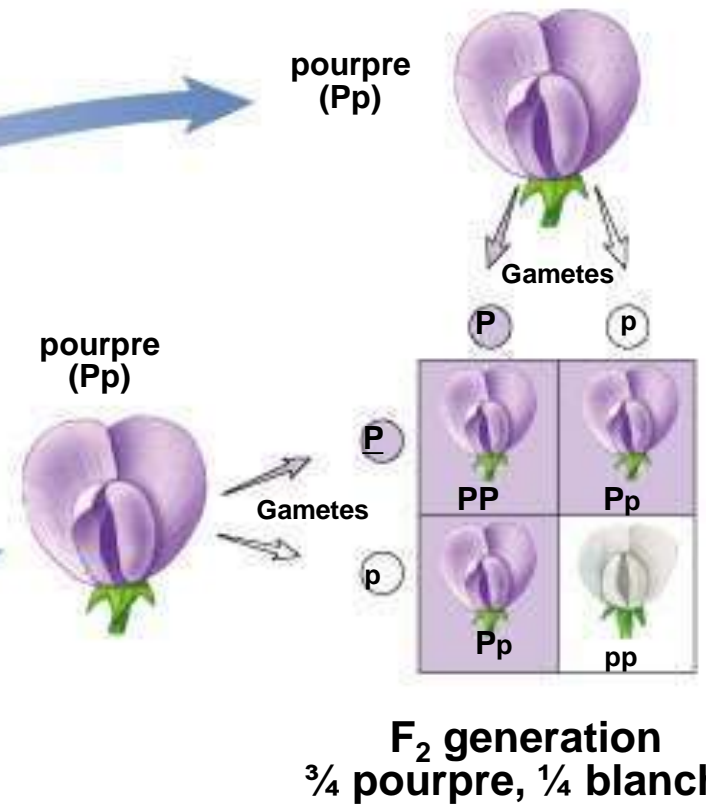
Fleurs pourpres      Fleurs blanches

# Croisement Monohybride

## Génération P



## F1 X F1



## 2 eme exemple

**Les graines parentales lisses et ridées se croisent.**

### échiquier de Punnett

#### F<sub>1</sub> genotypes

**4/4 Ss**

#### F<sub>1</sub> phenotypes

**4/4 smooth**

a)

P generation

Parent 1 ♀

Parent 2 ♂

Parental phenotype

Smooth seeds



Wrinkled seeds



Diploid parental genotype

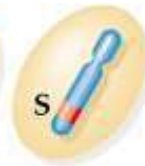


SS

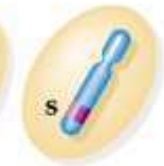
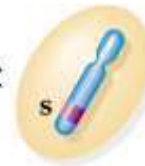


ss

Haploid gametes

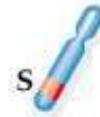


×



F<sub>1</sub> generation

Parent 2 ♂ gametes



Ss



Ss



Parent 1 ♀ gametes



Ss



Ss



F<sub>1</sub> genotypes: all Ss

F<sub>1</sub> phenotypes: all smooth (smooth is dominant to wrinkled)

## F<sub>1</sub> x F<sub>1</sub> échiquier de Punnett:

### F<sub>2</sub> genotypes

1/4 SS

1/2 Ss

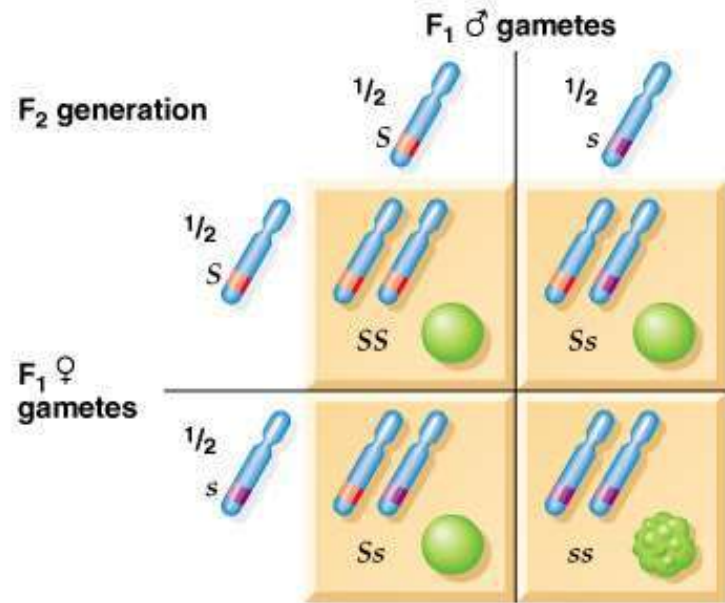
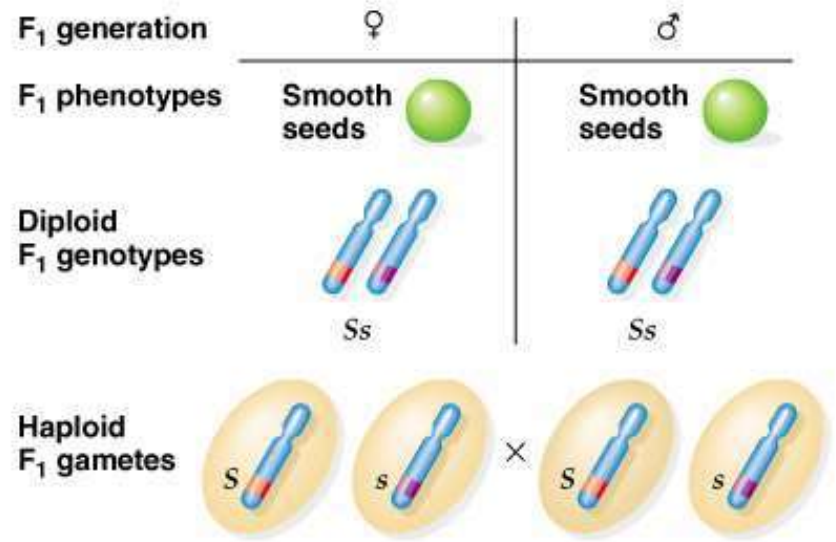
1/4 ss

### F<sub>2</sub> phenotypes

3/4 lisses

1/4 ridées

b)



F<sub>2</sub> genotypes: 1/4 SS, 1/2 Ss, 1/4 ss

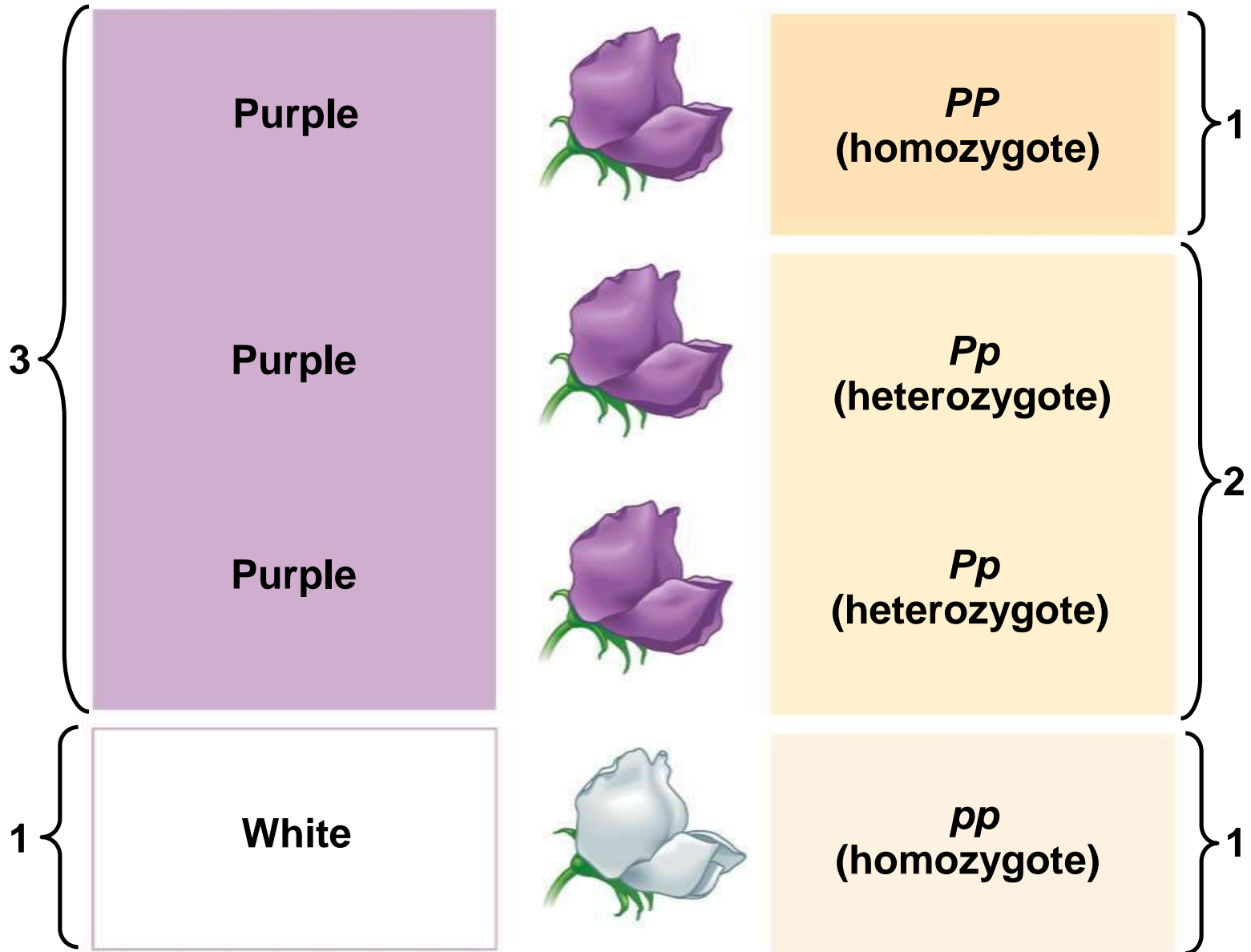
F<sub>2</sub> phenotypes: 3/4 smooth seeds, 1/4 wrinkled seeds

# Croisement Monohybride

- En raison des différents effets des allèles dominants et récessifs, les traits d'un organisme ne révèlent pas toujours sa composition génétique (génotype)
- Par conséquent, nous distinguons entre le phénotype d'un organisme, ou l'apparence physique, et son génotype, ou la composition génétique
- Dans l'exemple de la couleur de la fleur chez les plants de pois, les plantes PP et Pp ont le même phénotype (pourpre), mais des génotypes différents

# Phenotype

# Genotype



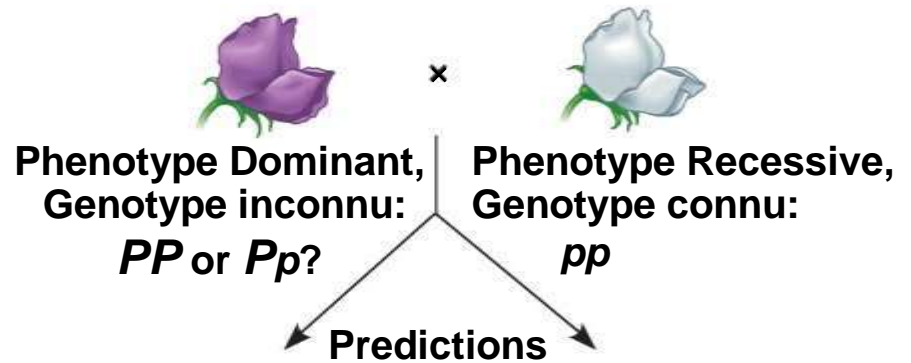
Ratio 3:1

Ratio 1:2:1

# Le Test-cross (test de contrôle)

- Comment pouvons-nous appeler le génotype d'un individu avec le phénotype dominant (hétérozygote ou homozygote) ?
- Un tel individu doit avoir un allèle dominant, mais l'individu peut être homozygote dominant ou hétérozygote
- La réponse est de réaliser un **Test-cross**: le croisement de l'individu avec un individu homozygote récessif
- Si un de la progéniture montre le phénotype récessif, le parent mystérieux doit être hétérozygote

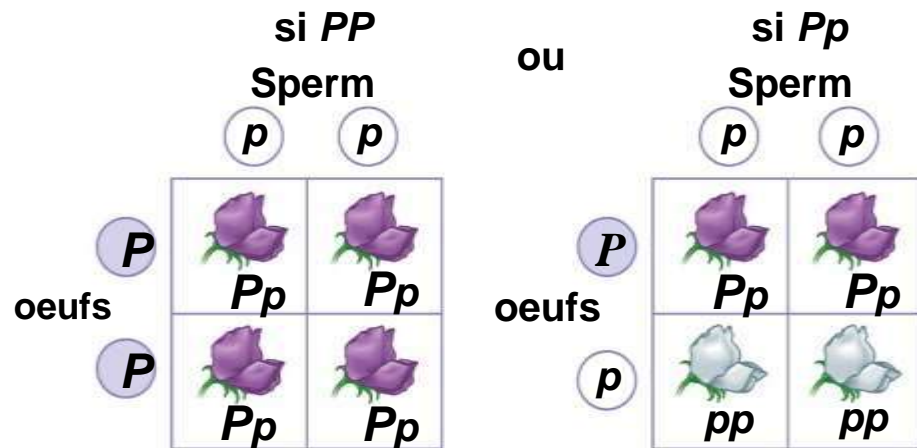
## TECHNIQUE



Un organisme qui présente un trait dominant, tel que les fleurs pourpres dans les plantes de pois, peut être homozygote pour l'allèle dominant ou hétérozygote. Pour déterminer le génotype de l'organisme, les généticiens peuvent effectuer un testcross.

Dans un testcross, l'individu avec le génotype inconnu est croisé avec un individu homozygote exprimant le caractère récessif (fleurs blanches dans cet exemple).

En observant les phénotypes de la progéniture résultant de cette croix, on peut déduire le génotype du parent à fleurs pourpres.



## RESULTATS



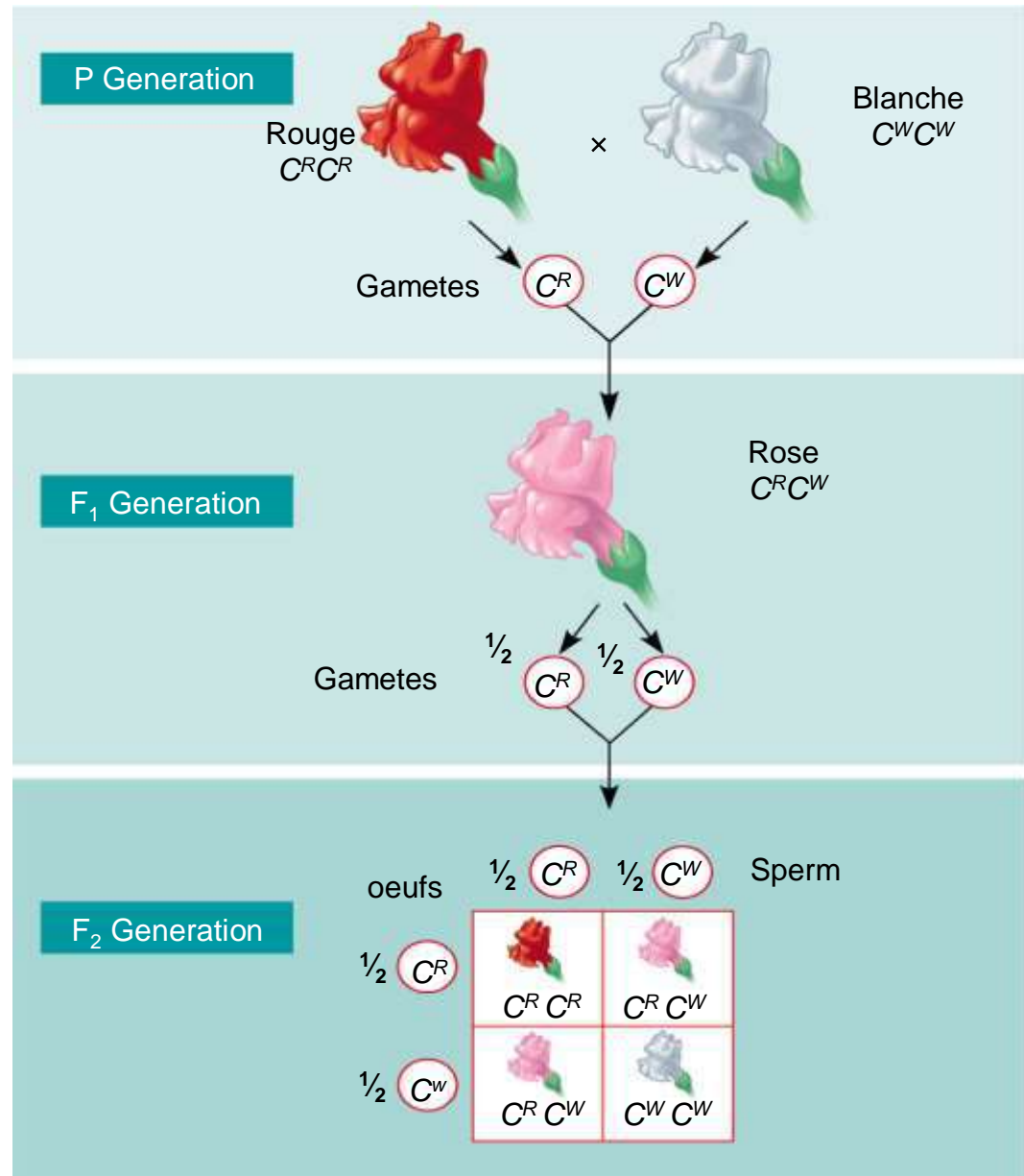


# Exceptions aux lois de Mendel

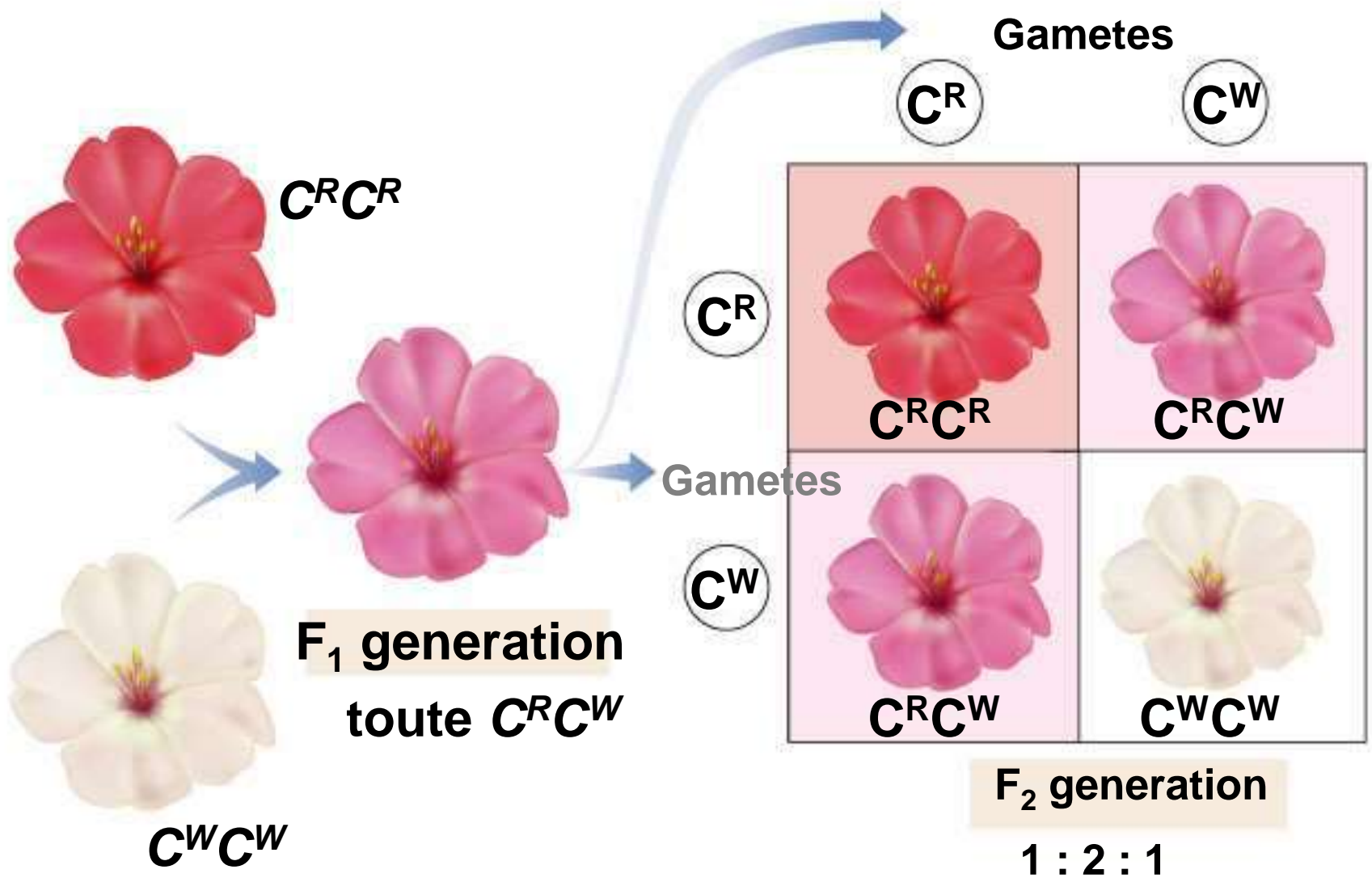
- Dominance incomplète
- Codominance
- Allèles multiples
- traits polygéniques
- Epistasie
- Pénétrance
- Mosaïcisme germinale
- Mutation *de novo*
- Pleiotropie
- Effets de l'environnement sur l'expression des gènes
- Gènes liés
- Transmission liée au sexe
- .....

# Dominance Incomplete

- Aucun des deux allèles n'est dominant et les individus hétérozygotes ont un phénotype intermédiaire
- Par exemple, au Japon les plantes "Four o'clock", avec un allèle rouge et un allèle blanc ont des fleurs roses:





# Dominance Incomplete




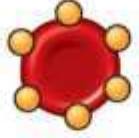


# Codominance

•Aucun des allèles n'est dominant et les deux allèles sont exprimés chez des individus hétérozygotes

•Exemple de groupes sanguins ABO

<u>Allele</u>	<u>Carbohydrate</u>
$I^A$	A 
$I^B$	B 
$i$	none

(a) Les trois allèles pour les groupes sanguins ABO et leurs glucides associés

<u>Genotype</u>	<u>Apparence des globules rouges</u>	<u>Phenotype (Groupe sanguin)</u>
$I^A I^A$ ou $I^A i$		A
$I^B I^B$ ou $I^B i$		B
$I^A I^B$		AB
$ii$		O

(b) Groupes sanguins : genotypes and phenotypes

# Epistasie

- En épistasie, un gène à un locus peut altérer l'expression phénotypique d'un autre gène différent à un second locus
- Par exemple, chez les souris et de nombreux autres mammifères, la couleur du pelage dépend de deux gènes
- Un gène détermine la couleur du pigment (avec les allèles B pour le noir et b pour le brun)
- L'autre gène (avec les allèles C pour la couleur et c pour aucune couleur) détermine si le pigment sera déposé dans les cheveux



Sperm

$\frac{1}{4}$  *BC*





$\frac{1}{4}$  *bC*

$\frac{1}{4}$  *Bc*





$\frac{1}{4}$  *bc*

Œufs





$\frac{1}{4}$  *BC*

 <i>BBCC</i>	 <i>BbCC</i>	 <i>BBcC</i>	 <i>BbCc</i>
--	--	--	--





$\frac{1}{4}$  *bC*

 <i>BbCC</i>	 <i>bbCC</i>	 <i>BbCc</i>	 <i>bbCc</i>
--	--	--	--

$\frac{1}{4}$  *Bc*

 <i>BBcC</i>	 <i>BbCc</i>	 <i>BBcc</i>	 <i>Bbcc</i>
--	--	--	--

$\frac{1}{4}$  *bc*

 <i>BbCc</i>	 <i>bbCc</i>	 <i>Bbcc</i>	 <i>bbcc</i>
--	--	--	--

9  : 3  : 4 

# Pleiotropie

- C'est lorsqu'un gène unique affecte plus d'un trait.
- Par exemple, chez les labradors le locus du gène qui contrôle la façon dont le pigment noir se dépose dans les cheveux peut affecter également la couleur du nez, les lèvres et les yeux.

# Traits polygéniques

- La plupart des traits ne sont pas contrôlés par un locus de gène unique, mais par l'interaction combinée de beaucoup de loci géniques. Ceux-ci sont appelés traits polygéniques.
- Les traits polygéniques montrent souvent des variations continues, plutôt que quelques formes discrètes:
- La couleur de la peau chez les humains est un exemple de l'hérédité polygénique



# L'impact environnemental sur le phénotype

- Une autre exception de la génétique mendélienne apparaît lorsque le phénotype d'un caractère dépend de l'environnement ainsi que du génotype
- La variation phénotypique d'un génotype est influencé par l'environnement
- Par exemple, les fleurs d'hortensia du même génotype vont du bleu-violet au rose, selon l'acidité du sol



Copyright © 2008 Pearson Education, Inc., publishing as Pearson Benjamin Cummings.

# Bases Chromosomiques de l'hérédité Mendelienne

- 1879: Walter Flemming découvre les chromosomes dans les cellules vivantes.
- 1900: DeVries, Correns, et Tschermak répéter, les découvertes de Mendel.
- 1902: Sutton et Boveri et d'autres font le lien entre le comportement des chromosomes et la ségrégation mendélienne et l'assortiment indépendant et proposent la **Théorie chromosomique de l'hérédité**.





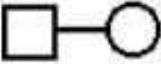

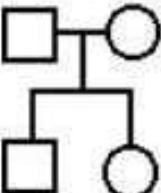



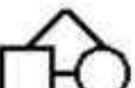
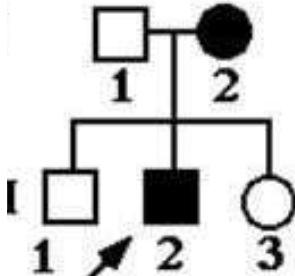




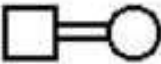
# Exceptions à la Théorie des Chromosomes

- Les mitochondries et les chloroplastes contiennent des gènes.
  - Les traits contrôlés par ces gènes ne suivent pas la théorie chromosomique de l'hérédité
  - Les gènes des mitochondries et des chloroplastes sont souvent transmis à la progéniture par un seul parent (la mère)

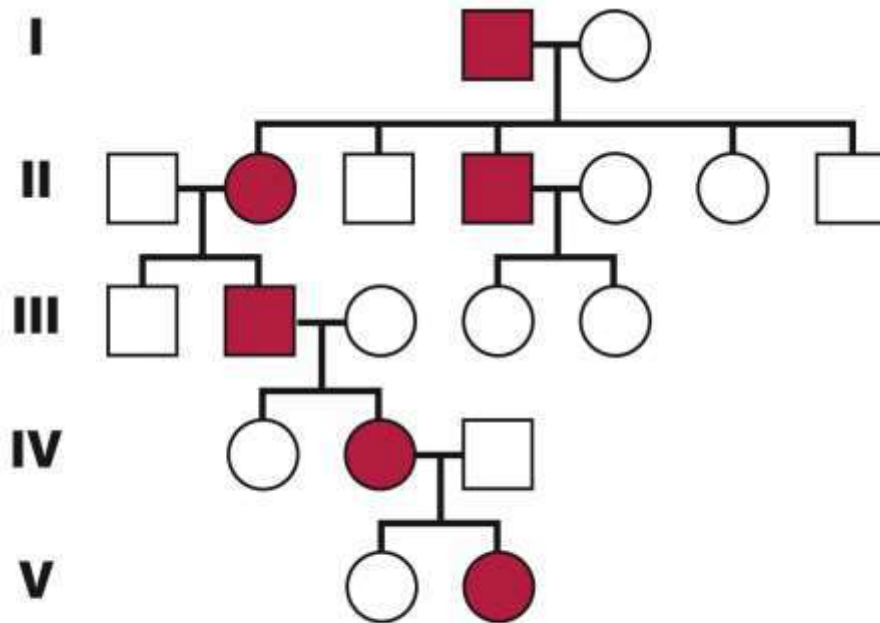
# Analyse des Pedigrées

- Un arbre généalogique (pedigrees) est un arbre qui décrit les relations des parents et des enfants à travers les générations
- L'héritage de traits particuliers peuvent être tracés et décrits en utilisant des pedigrees
- Les pedigrees peuvent également être utilisés pour faire des prédictions sur la progéniture future
- Nous pouvons utiliser les règles de multiplication et d'addition pour prédire la probabilité de phénotypes spécifiques

# Pedigrees

	Male		Hrterozygote pour un trait autosomique
	Femmele		Hrterozygote pour un trait lié au sexe
	Union		Mort
	Parents et enfants		Avortement
	Jumeaux dizygote		Cas index
	Jumeaux monozygote		
	Sexe non spécifié		
 	Numero de l'individu		
	Individus affectés		Marriage consanguin

# Transmission d'un trait dominant



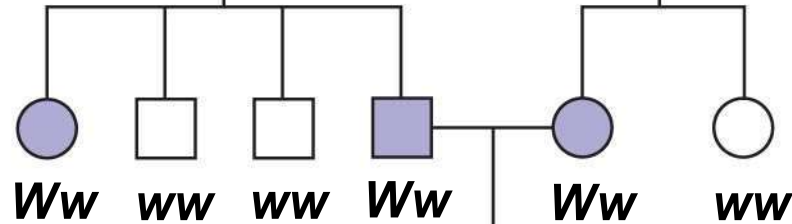
## Dominant trait

- Chaque individu qui porte l'allèle dominant manifeste le trait.
- Chaque personne atteinte doit avoir au moins un parent atteint.
- La plupart des personnes qui montrent le trait sont hétérozygotes, et ils ont  $\frac{1}{2}$  chance de transmettre le trait leurs enfants.

1st generation  
(grand-parents)



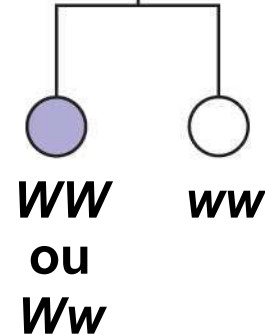
2nd generation  
(parents, tentes,  
et oncles)



3rd generation  
(deux soeurs)



Pic de la veuve

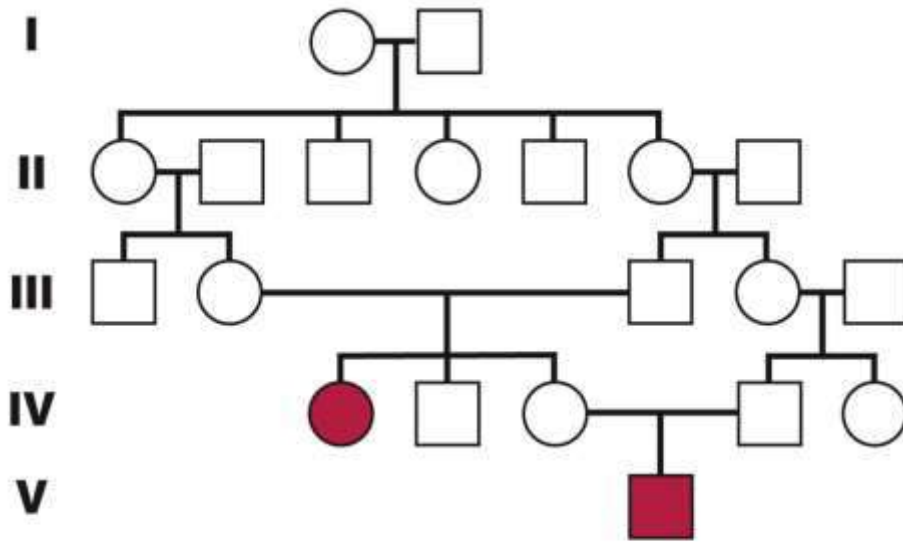


Pas pic de la veuve

(a) Le pic de la veuve est-il un trait dominant?



# Transmission d'un trait récessif



## Recessive trait

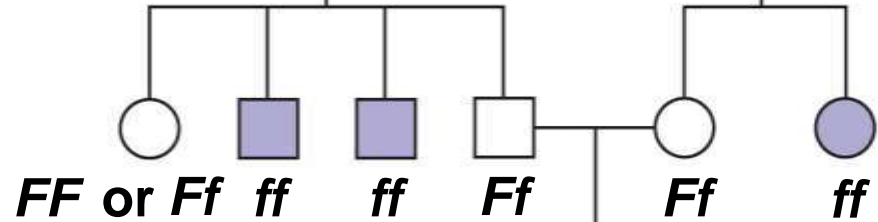
© 2012 John Wiley & Sons, Inc. All rights reserved.

- Des traits récessifs peuvent se produire chez les individus dont les parents ne sont pas affectés.
- Les parents sont hétérozygotes pour l'allèle récessif et sont appelés porteurs
- Environ 1/4 des enfants des transporteurs sont affecté
- Les individus affectés sont homozygotes pour le traits

1st generation  
(grandparents)



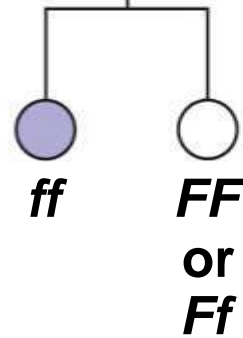
2nd generation  
(parents, aunts,  
and uncles)



3rd generation  
(deux soeurs)



Lobe d'oreille attachée



Lobe d'oreille libre

(b) Le lobe d'oreille attaché est-il un trait récessif?

# **Maladies héréditaires**

**1) Maladies héréditaires autosomiques récessives**

**2) Maladies héréditaires autosomiques dominantes**

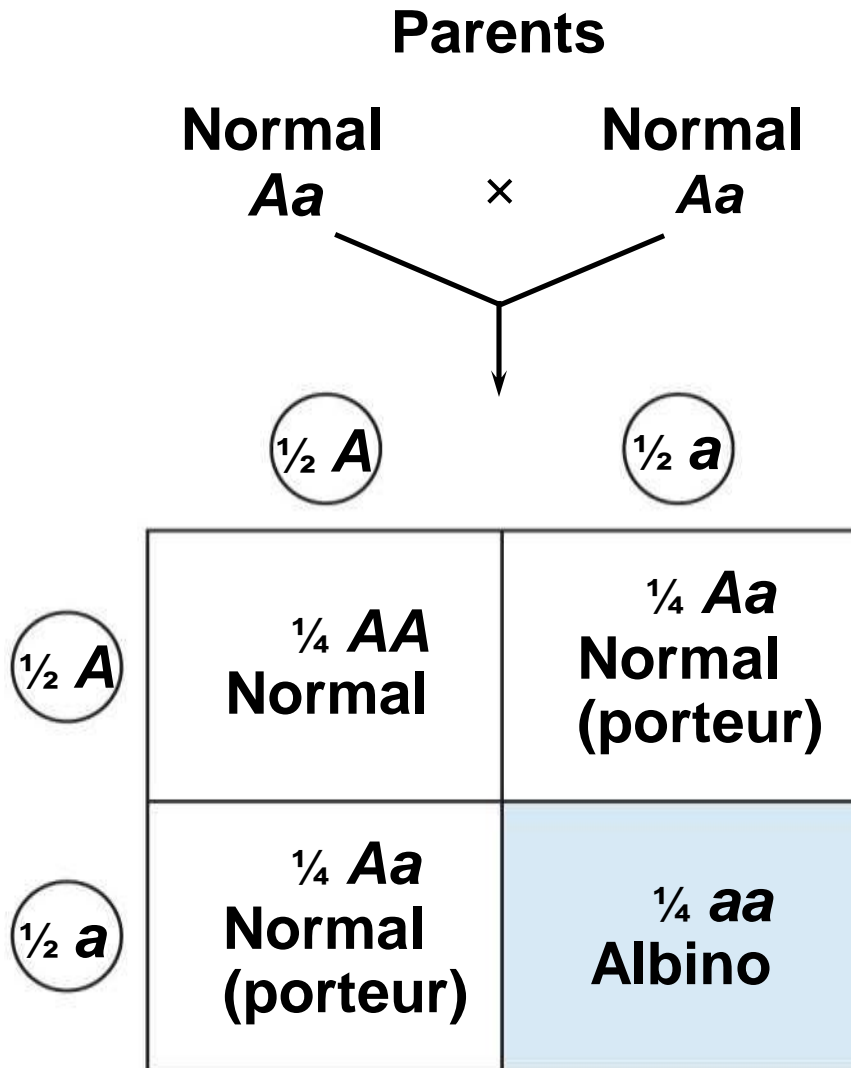
# Maladies autosomiques récessives

- De nombreuses maladies génétiques sont hérités de manière récessive
- Les maladies héréditaires récessives ne se manifestent que chez les individus homozygotes pour l'allèle morbide
- Les **porteurs asymptomatiques** (ou **transmetteurs sains** ou **conducteurs**) sont des individus hétérozygotes qui portent l'allèle récessif (à l'état hétérozygote) mais qui sont phénotypiquement normaux
- Si deux parents sont porteurs asymptomatiques ils ont une chance sur quatre ( $1/4$ ) d'avoir un enfant malade

# Maladies autosomiques récessives

- Si un allèle récessif qui cause une maladie est rare, alors la probabilité d'accouplement de deux porteurs est faible
- La consanguinité (à savoir, mariage entre des parents proches) augmentent le risque de l'accouplement entre deux porteurs du même allèle rare
- La plupart des sociétés et des cultures ont des lois ou des tabous contre les mariages entre parents proches

L'albinisme est une affection récessive caractérisée par un manque de pigmentation de la peau et des cheveux



# Fibrose kystique

- La fibrose kystique est la maladie génétique mortelle la plus courante, touchant une personne sur 2 500 (incidence 1/2500)
- L'allèle morbide de la fibrose kystique conduit à un déficit ou absence des canaux de transport de chlorure dans les membranes plasmiques
- Les symptômes comprennent l'accumulation de mucus dans les poumons et l'absorption anormale de nutriments dans l'intestin grêle

# Fibrose kystique: mode de transmission

Si deux parents portent le gène récessif de la Fibrose kystique ( $c$ ), c'est-à-dire qu'ils sont hétérozygotes ( $C c$ ), ils ont une chance sur quatre ( $1/4$ ) d'avoir un enfant homozygote pour l'allèle morbide (récessif) et donc malade une chance sur deux ( $1/2$ ) d'avoir un enfant porteur

$C C$  = normal

$C c$  = porteur asymptomatique

$c c$  = malade

	$1/2 C$	$1/2 c$
$1/2 C$	$1/4 C C$	$1/4 C c$
$1/2 c$	$1/4 C c$	$1/4 c c$



# Probabilité...

- Bien sûr, la probabilité 1 sur 4 d'obtenir la maladie est juste une prédiction, et en réalité, deux transporteurs sains peuvent avoir des enfants normaux.
- Cependant, la plus grande probabilité est qu'il y'ait 1 enfant sur 4 soit atteint (si le couple a 4 enfants).
- Exp:
  - Probabilité pour un couple porteur d'avoir enfant atteint =  $1/4$
  - Probabilité pour un couple porteur d'avoir 3 enfants atteints =  $1/4 \times 1/4 \times 1/4 = 1/64$

# Maladies autosomiques dominantes

- Certaines maladies génétiques humaines sont causées par des allèles dominants
- Les allèles dominants qui causent une maladie mortelle sont rares et surviennent souvent suite à des mutation
- Les maladies héréditaires dominantes se manifestent chez les individus homozygotes pour l'allèle morbide (forme grave de la maladie) et chez les individus hétérozygotes pour l'allèle morbide
- Si un des deux parents est hétérozygote pour l'allèle morbide il a une chance sur deux ( $1/2$ ) d'avoir un enfant malade

L'achondroplasie est une forme de nanisme causée par un allèle dominant rare

### Parents

Nain  $Dd$  × Normal  $dd$

$\frac{1}{2} D$

$\frac{1}{2} d$

$\frac{1}{2} d$

$Dd$ Nain	$dd$ Normal
--------------	----------------

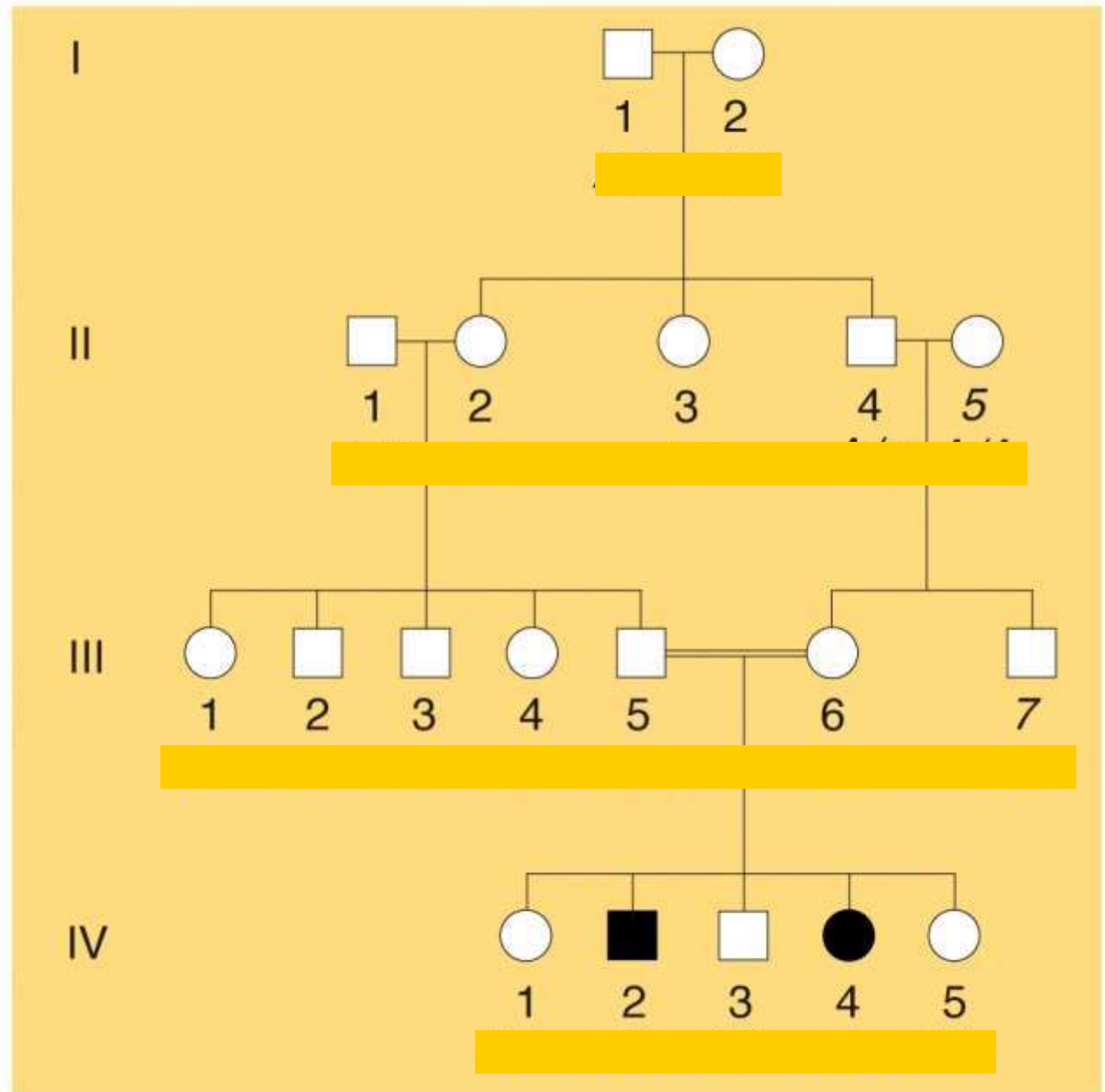
$\frac{1}{2} d$

$Dd$ Nain	$dd$ Normal
--------------	----------------



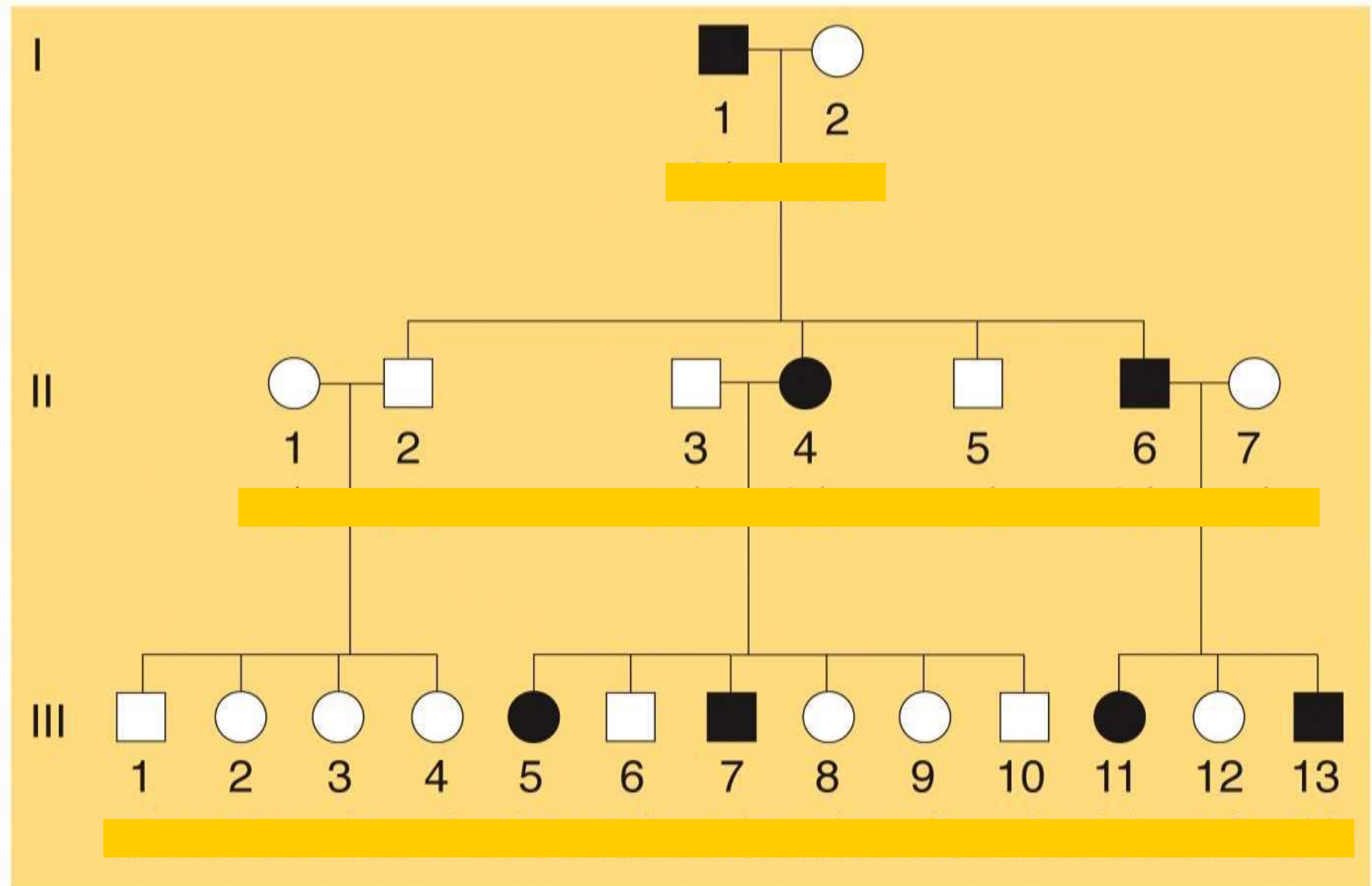
Comment cette maladie est-elle transmise?

Si les individus III5 et III6 décident d'avoir un autre enfant, quelle est la probabilité que l'enfant sera affecté?



Comment cette maladie est-elle transmise?

Si l'individu III4 et III6 se marie et ont un enfant, quelle est la probabilité que l'enfant soit affecté?



# **Croisement dihybride**

(étude de deux caractères)

**Cas des gènes non liés**

# La Loi de L'assortiment indépendant des caractères

- Mendel dérive la loi de la ségrégation (la première loi) en suivant un seul trait (un seul caractère):
  - 2 allèles d'un gène unique à un locus ségrégent quand les gamètes sont formés
  - La descendance F1 produit dans ce croisement monohybride, est hétérozygote pour ce caractère
- Mendel identifie sa seconde loi d'héritage en suivant deux caractères en même temps (**Dihybridisme**):
  - Mendel était intéressé à déterminer si les 2 allèles de deux gènes différents ségrégent d'une façon dépendante ou indépendante
  - En croisant deux parents de lignée pure ayant deux caractères différents produit des hybrides dans la génération F1, hétérozygote pour les deux caractères

# Expériences de Mendel - Croisement dihybride

## Le dihybridisme et le brassage interchromosomique

Le dihybridisme est l'étude de la transmission 2 couples d'allèles (deux caractères).

Le brassage (recombinaison) interchromosomique correspond à la disjonction indépendante des couples d'allèles portés par des chromosomes homologues différents ( cas des gènes indépendants ).

Le brassage interchromosomique a lieu au cours de la métaphase 1 / anaphase 1 de la méiose et conduit à l'apparition de phénotypes recombinés en quantité égale aux phénotypes parentaux.

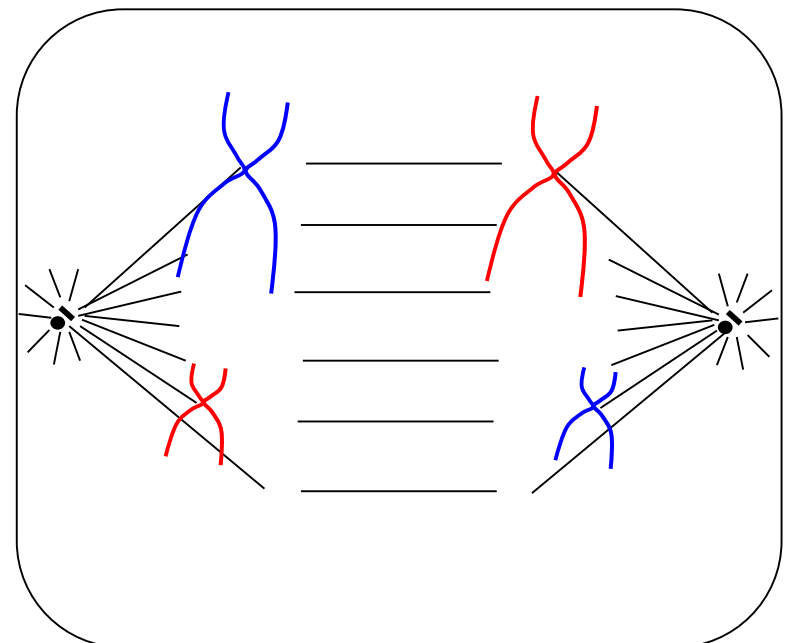
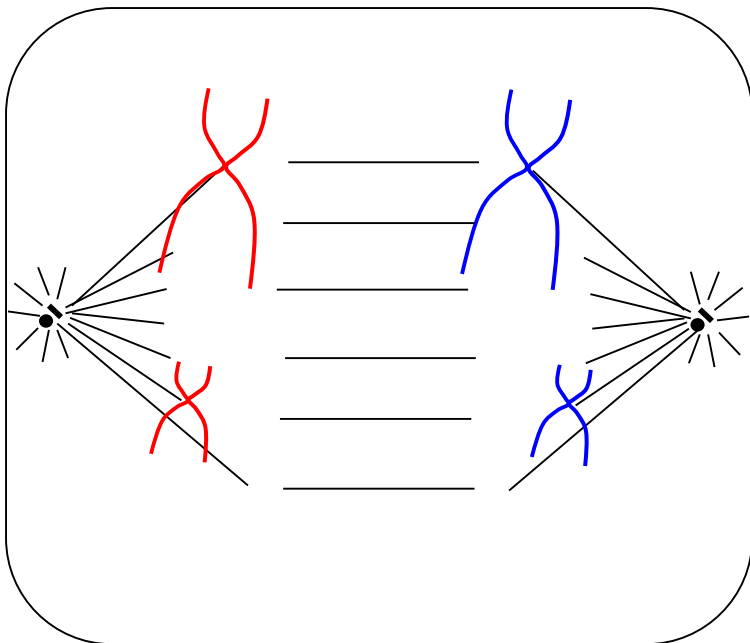


# Croisement dihybride:

Mendel & Méiose: **Le brassage (recombinaison)**

**interchromosomique**

- Les paires de chromosomes seraient orientées de différentes manières en métaphase 1 et en Anaphase 1



# La Loi de L'assortiment indépendant des caractères

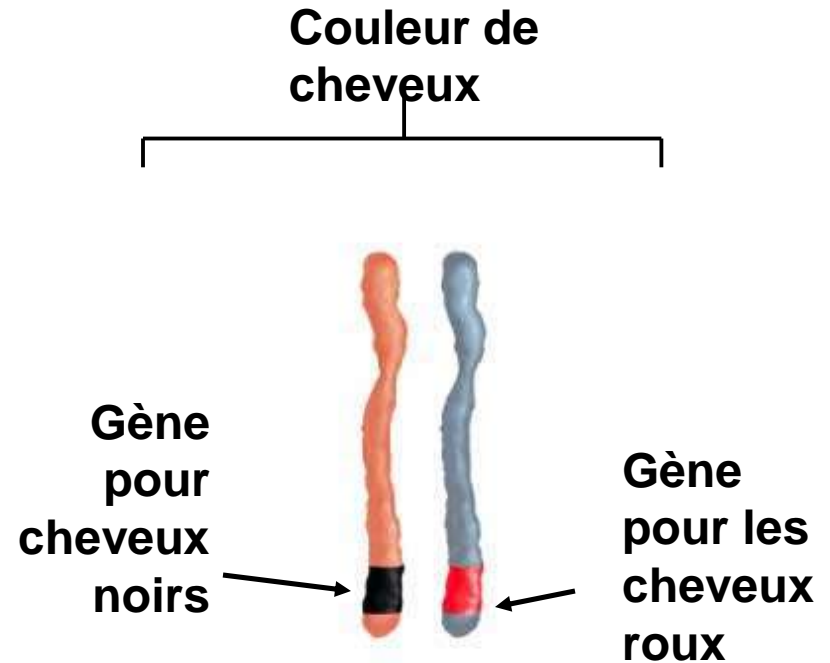
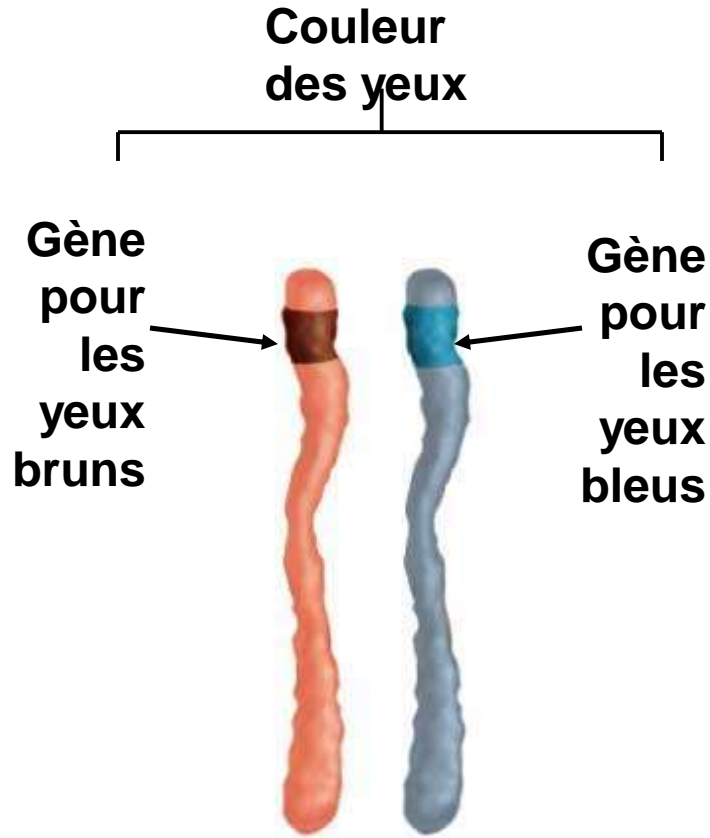
- Il apparait que la transmission de la forme des graines n'a aucune influence sur la transmission de la couleur des graines
- Les deux caractères sont transmis d'une façon **INDÉPENDANTE**
- Les paires d'allèles qui contrôlent ces deux caractères se présentent indépendamment

# Ségrégation et assortiment indépendant

## Assortiment Indépendent

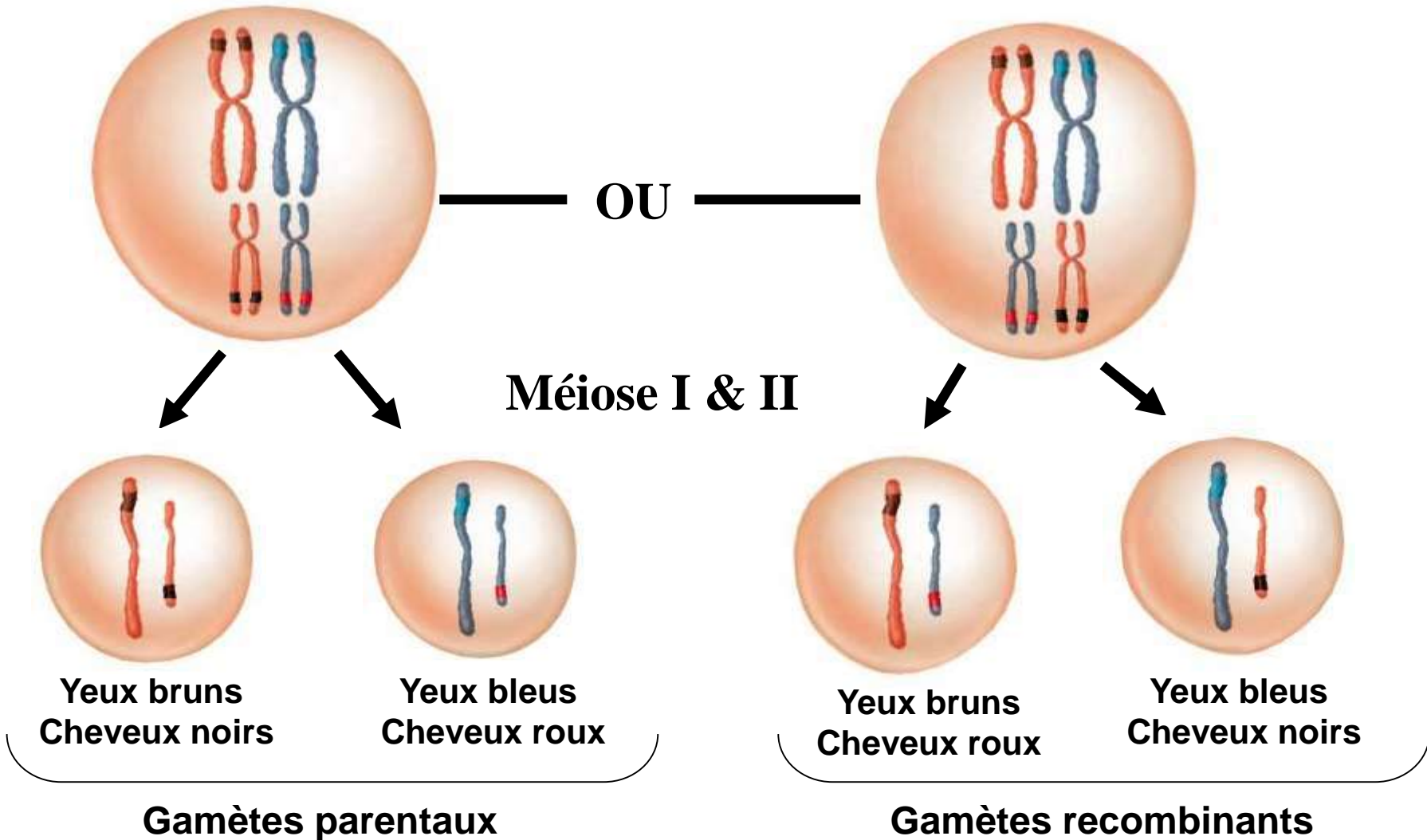
- Les organismes diploïdes peuvent produire  $2^n$  gamètes différents
  - Chaque chromosome homologue peut s'orienter de deux manières différentes
  - Chez les Humains:  $2^{23} = 8,388,608$   
(est. 8.4 million)

# Ségrégation et assortiment indépendant



# Ségrégation et assortiment indépendant

Pendant la méiose I, les tétrades peuvent se présenter de  $2^n$  différentes manières



# La Loi de L'assortiment indépendant des caractères

- En utilisant un croisement dihybride, Mendel a développé la **loi de l'assortiment indépendant**
- La loi de l'assortiment indépendant stipule que chaque paire d'allèles se sépare indépendamment de l'autre paire d'allèles pendant la formation de gamètes
- À strictement parler, cette loi s'applique uniquement aux gènes sur chromosomes non homologues différents
- Les gènes situés les uns à proximité des autres sur le même chromosome ont tendance à être transmis ensemble

# EXPERIMENT

Comment deux caractères sont transmis des parents aux enfants?

- Comme un paquet?
- De façon indépendante?

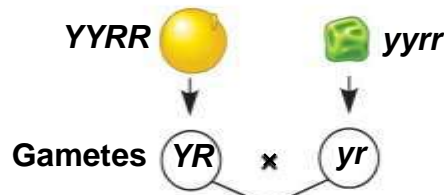
Un croisement dihybride:

- Illustre la transmission de deux caractères
- Produit quatre phénotypes dans la génération F2

**EXPERIMENT** Deux plantes de pois de lignée pure— une avec les graines jaune-rondes et l'autre avec les graines vert-ridées— Ont été croisées, produisant des plantes F1 dihybrides. L'auto-fécondation des hybrides F1, qui sont hétérozygotes pour les deux caractères, a produit la génération F2. Les deux hypothèses prédisent des rapports phénotypiques différents. Notez que la couleur jaune (Y) et la forme ronde (R) sont dominantes. La couleur verte (y) et la forme ridée (r) sont récessives.

**CONCLUSION** Les résultats confirment l'hypothèse d'un assortiment indépendant. Les allèles pour la couleur des graines et la forme de la graine ségrégent en gamètes indépendamment l'un de l'autre.

P Generation



F<sub>1</sub> Generation

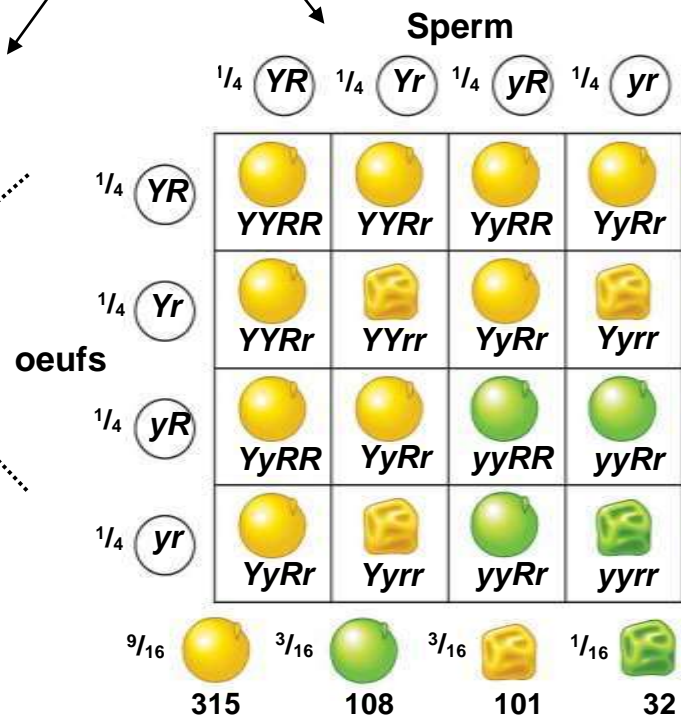
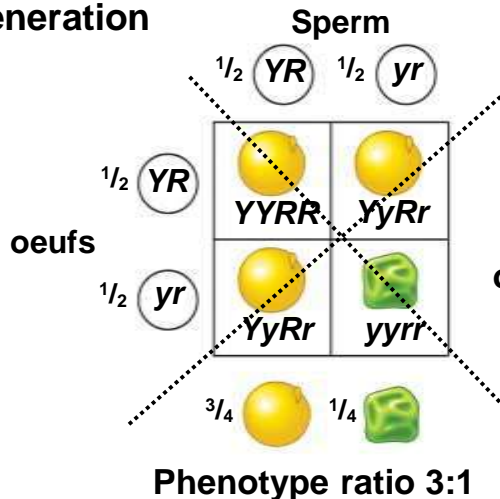


Predictions

Hypothèse d'assortiment Non-independant

Hypothèse d'assortiment independent

F<sub>2</sub> generation



# RESULTS

Phenotype ratio 9:3:3:1

# Un croisement dihybride peut être traité comme deux croisements monohybrides distincts

La probabilité attendue de chaque type de graine peut être calculée:

- Probabilité pour une graine F2 d'être ronde = 75% ou  $\frac{3}{4}$
- Probabilité pour une graine F2 d'être ridée = 25% ou  $\frac{1}{4}$
- Probabilité pour une graine F2 d'être jaune = 75% ou  $\frac{3}{4}$
- Probabilité pour une graine F2 d'être verte = 25% ou  $\frac{1}{4}$



# Donc

- Probabilité pour une graine F2 d'être ronde et jaune  
=  $\frac{3}{4} \times \frac{3}{4} = \frac{9}{16} = \mathbf{56.25\%}$
- Probabilité pour une graine F2 d'être ronde et verte  
=  $\frac{3}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{3}{16} = \mathbf{18.75\%}$
- Probabilité pour une graine F2 d'être ridée et jaune  
=  $\frac{1}{4} \times \frac{3}{4} = \frac{3}{16} = \mathbf{18.75\%}$
- Probabilité pour une graine F2 d'être ridée et verte =  $\frac{1}{4}$   
 $\times \frac{1}{4} = \frac{1}{16} = \mathbf{6.25\%}$

# Croisement Dihybride : F<sub>1</sub> generation

a)

P generation

Parent 1 ♀

Parent 2 ♂

Parental phenotype

Smooth-yellow seeds



Wrinkled-green seeds



Diploid parental genotype



SS

YY



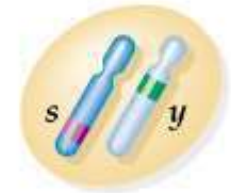
ss

yy

Haploid gametes



×

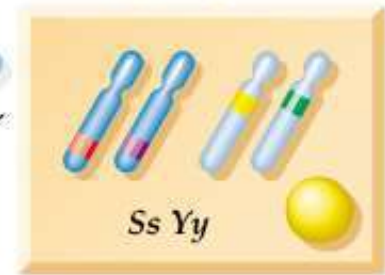


Parent 2 ♂ gametes

F<sub>1</sub> generation



Parent 1 ♀ gametes



Ss Yy

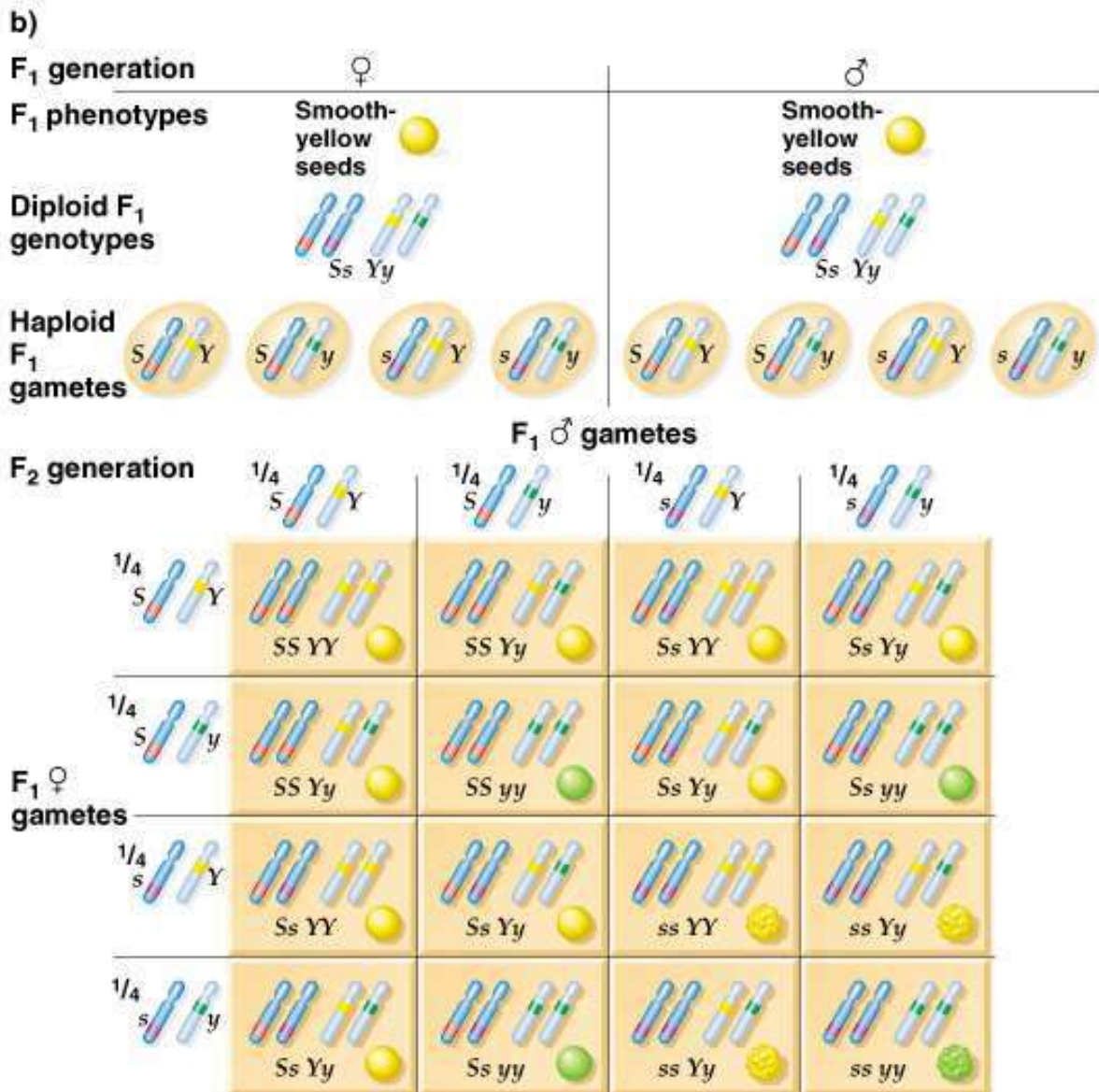
F<sub>1</sub> genotypes: all Ss Yy

F<sub>1</sub> phenotypes: all smooth-yellow seeds

# Croisement Dihybride : F<sub>2</sub> generation

**Ratio:**

**9:3:3:1**



F<sub>2</sub> genotypes:

F<sub>2</sub> phenotypes:

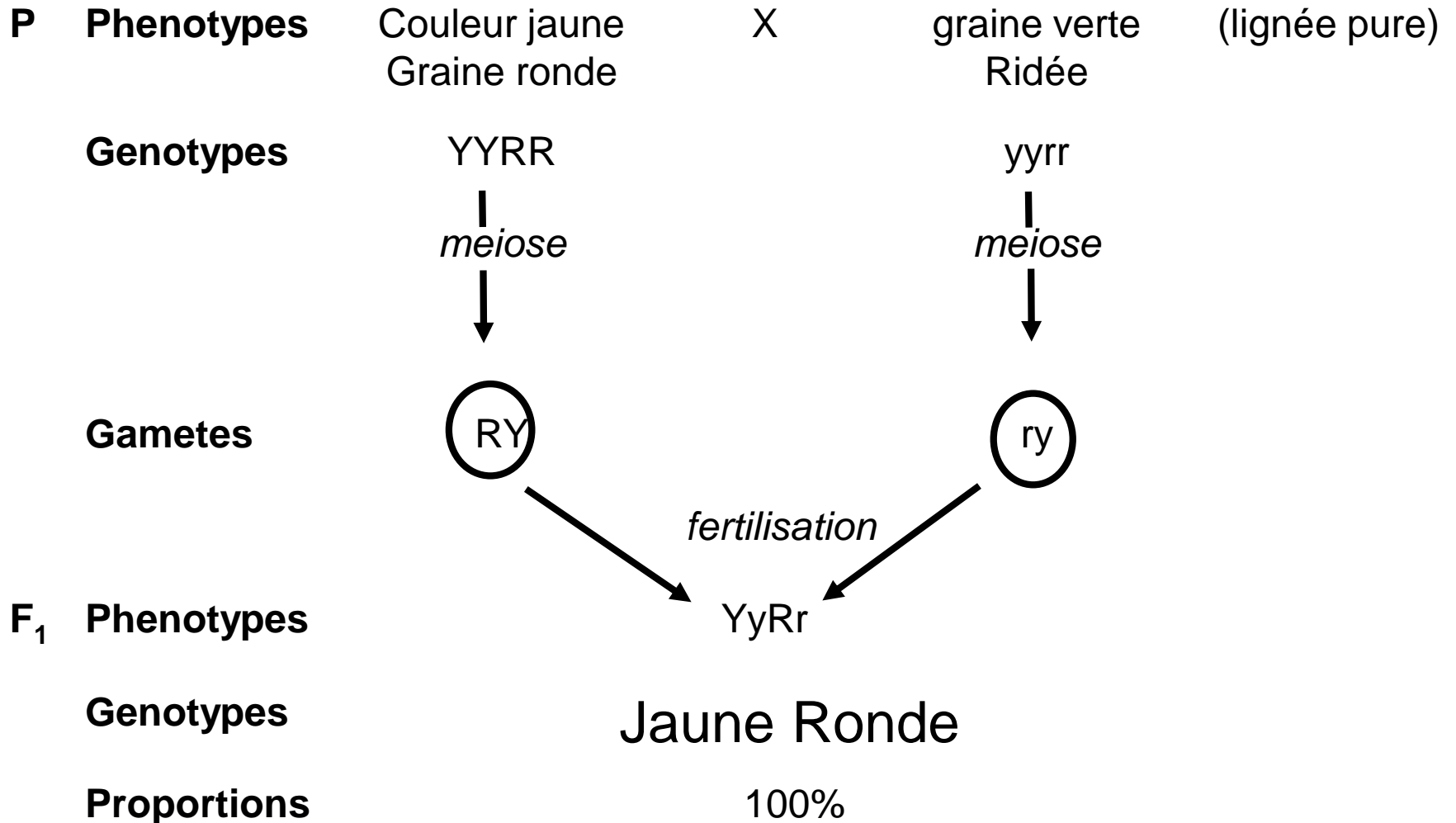
$$\frac{1}{16} (SS YY) + \frac{2}{16} (Ss YY) + \frac{2}{16} (Ss Yy) + \frac{4}{16} (Ss Yy) = \frac{9}{16} \text{ smooth-yellow seeds}$$

$$\frac{1}{16} (SS yy) + \frac{2}{16} (Ss yy) = \frac{3}{16} \text{ smooth-green seeds}$$

$$\frac{1}{16} (ss YY) + \frac{2}{16} (ss Yy) = \frac{3}{16} \text{ wrinkled-yellow seeds}$$

$$\frac{1}{16} (ss yy) = \frac{1}{16} \text{ wrinkled-green seeds}$$

# Croisement dihybride



# Croisement dihybride

## F1 X F1 Autofécondation

F1 Genotypes

RrYy X RrYy

Phenotypes

Ronde Jaune

Proportions

100%

|

Méiose

↓

Gamètes

1/4 YR

1/4 Yr

1/4 Yr

1/4 yr

X

1/4 YR

1/4 Yr

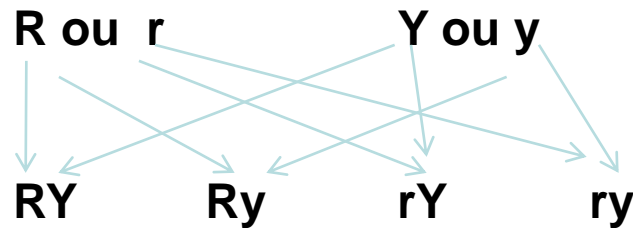
1/4 Yr

1/4 yr

**F1: Ronde, Jaune:**  
**RrYy**



**Chaque gamète aura un gène pour chaque trait:**



Si les gènes de ces traits sont transmis aux gamètes indépendamment l'un de l'autre, alors chaque parent F1 devrait produire quatre types de gamètes, à des fréquences égales

# Croisement dihybride

*fécondation*

**F<sub>2</sub> Genotypes**

	<b>RY</b>	<b>Ry</b>	<b>rY</b>	<b>ry</b>
<b>RY</b>	RRYY Ronde jaune	RRYy Ronde jaune	RrYY Ronde jaune	RrYy Ronde jaune
<b>Ry</b>	RRYy Ronde jaune	RRyy Ronde verte	RrYy Ronde jaune	Rryy Ronde verte
<b>rY</b>	RrYY Ronde jaune	RrYy Ronde jaune	rrYY Ridée jaune	rrYy Ridée jaune
<b>ry</b>	RrYy Ronde jaune	Rryy Ronde verte	rrYy Ridée jaune	rryy Ridée verte

# Croisement dihybride

<b>Phenotypes</b>	<b>Proportions</b>
Ronde jaune	9/16 or 56.25%
Ronde verte	3/16 or 18.75%
Ridée jaune	3/16 or 18.75%
Ridée verte	1/16 or 6.25%



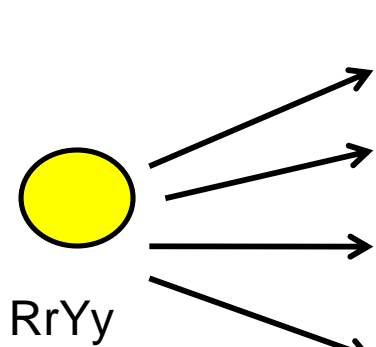
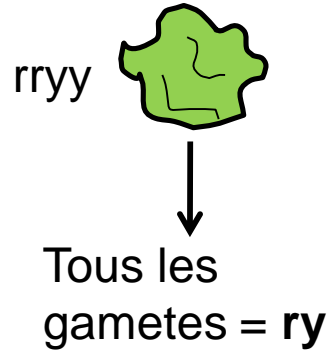
# Test-cross Dihybride

- Dans les croisements monohybrides, pour savoir si un caractère dominant est homozygote ou hétérozygote, il est nécessaire d'effectuer un test-cross
- Ceci se fait avec un homozygote récessif
- Il en est de même pour un croisement dihybride où le Test-cross est faite avec un individu qui est homozygote récessif pour les deux caractères (**double homozygote récessif**)

# Test-cross Dihybride

## Expériences de Mendel

Croisement avec un double récessif qui ne peut donner que des allèles récessifs pour les deux traits à tous les descendants



$\frac{1}{4} R Y$	$\frac{1}{4} R r Y y$
$\frac{1}{4} R y$	$\frac{1}{4} R r y y$
$\frac{1}{4} r Y$	$\frac{1}{4} r r Y y$
$\frac{1}{4} r y$	$\frac{1}{4} r r y y$

**F1 phénotypes**

25% $R Y$ Ronde jaune
25% $R y$ Ronde verte
25% $r Y$ ridée jaune
25% $r y$ ridée verte

Et les phénotypes de la descendance reflètent les gamètes donnés par le parent  $R r Y y$ .

Fréquences génotypiques chez la progéniture

## Interprétation croisement :

Il existe 4 types de descendants en proportions équiprobables avec autant de phénotypes parentaux que de phénotypes recombinés.

Or le mâle double récessif ne produit qu'un seul type de gamète.

On en déduit que la femelle F1 produit 4 types de gamètes donc que chaque caractère est codé par un gène différent ( donc 2 gènes ici )

L' équiprobabilité des phénotypes parentaux et recombinés montre que la femelle F1 produit autant de gamètes parentaux que de gamètes recombinés et donc que les gènes en question se comportent de manière indépendante au cours de la méiose ( il n'existe donc pas d'associations alléliques privilégiées ).

Les gènes en question sont donc indépendants c'est-à-dire portés par des paires de chromosomes différentes ( c'est le brassage interchromosomique qui est à l'origine des différents phénotypes observés en descendance du test-cross )

**Génétique des diploïdes**

**Cas des gène liés**

# **Le dihybridisme de mendel et le brassage interchromosomique (rappel)**

Le dihybridisme est l'étude de la transmission 2 couples d'allèles.

Le brassage interchromosomique correspond à la disjonction indépendante des couples d'allèles portés par des chromosomes homologues différents ( cas des gènes indépendants ).

Le brassage interchromosomique a lieu au cours de la métaphase 1 / anaphase 1 de méiose et conduit à l'apparition de phénotypes recombinés en quantité égale aux phénotypes parentaux.

# Cas des gène liés :

Recombinaison des gène liés  
(Recombinaison intra-chromosomique)

# Découverte de la liaison génique (linkage)

## B) Étude chez le drosophiles

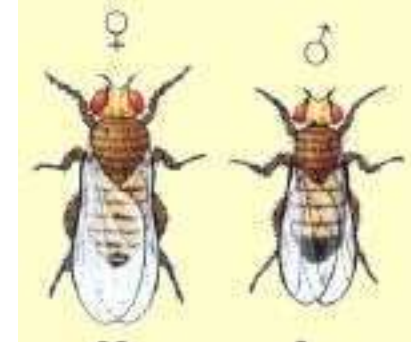
### Expérience de Morgan:

- **Au début des années 1900**
- **Le premier à associer un gène spécifique à un chromosome spécifique**
- **Expériences menées sur des drosophiles**



Thomas Hunt  
Morgan

# Le matériel de Morgan : des drosophiles



## Pourquoi des drosophiles ?

- Mouche peu nuisible
- (se nourrit des champignons qui se développent sur les fruits)
- Prolifique (environ 100 individus aux 15 jours)
- On peut facilement en identifier le sexe par l'abdomen
- N'a que 8 chromosomes → moins de matériel à étudier
- Ses chromosomes géants sont visibles au microscope optique. On peut donc suivre leur mouvement ainsi que celui des gènes qu'ils portent au microscope.
- Détermination du sexe ressemble à celle de l'humain
  - 3 paires autosomes et 1 paire XX chez la femelle
  - 3 paires autosomes et 1 paire XY chez le mâle



# Le matériel de Morgan n'était pas varié

Morgan n'avait en main qu'une variété de drosophile aux yeux rouges, corps gris et ailes normales



Dans la nature, presque toutes les drosophiles ont ces caractères. Caractère dit « sauvage » ou phénotype sauvage. Phénotype le plus répandu dans une population. Dû à l'abondance des allèles « sauvages ».

## Qu'a fait Morgan pour obtenir d'autres variétés de drosophiles ?

Il a élevé des mouches durant un an tout en les soumettant à des rayons X pour susciter l'apparition de mutations. Le premier mutant qu'il a trouvé était une mouche mâle aux yeux blancs.



Dans la nature, quelques drosophiles sont mutantes. Caractère dit « mutant » ou phénotype mutant. Phénotype peu répandu dans une population.

Dû à la rareté des allèles dits « mutants » apparus par mutation des allèles sauvages.

# Le croisement dihybride de Morgan

Croisement pour deux caractères

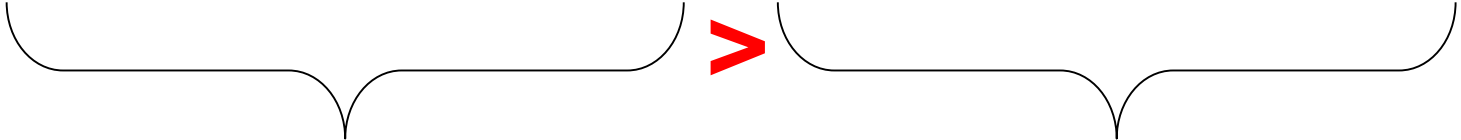
Caractère corps gris ( $b^+$ , dominant) ou noir ( $b$ , récessif)

Caractère ailes normales ( $vg^+$ , dominant) ou vestigiales ( $vg$ , récessif)



Tableau de croisement prévisionnel :

Gamètes parentaux	(Vg + b+ )	(Vg b )	(Vg + b )	(Vg b+)
(Vg b)	<p>( vg+b+//vg b )</p> <p>[ Vg+; b+]</p> <p>965</p>	<p>( vg b//vg b )</p> <p>[ Vg-; b-]</p> <p>944</p>	<p>( vg+ b//vg b )</p> <p>[ Vg+; b]</p> <p>185</p>	<p>( vg b+//vg b )</p> <p>[ Vg; b+]</p> <p>206</p>



**Types Parentaux**  
**83%**

**Types Recombinants**  
**17%**

Femelle hétérozygote pour les 2 caractères, non liés au sexe  
Phénotype sauvage

Morgan observe 4 phénotypes dans la F1 comme le laisse prévoir la loi de ségrégation de Mendel

**P Generation (homozygous)**

Wild type (gray with normal wings)  
 $b^+ b^+ vg^+ vg^+$



Double mutant (black with vestigial wings)  
 $b b vg vg$



Mâle double mutant pour les 2 caractères  
Phénotype mutant

**TESTCROSS**





**F<sub>1</sub> dihybrid (wild type)** (gray with normal wings)  
 $b^+ b vg^+ vg$



Double mutant (black with vestigial wings)  
 $b b vg vg$



**Offspring of testcross**

Wild type	Black-vestigial	Gray-vestigial	Black-normal
			
$b^+ b vg^+ vg$	$b b vg vg$	$b^+ b vg vg$	$b b vg^+ vg$
575	575	575	575
Parental phenotypes		Recombinant phenotypes	
965	944	206	185

Prévu

Observé

Proportion inégale

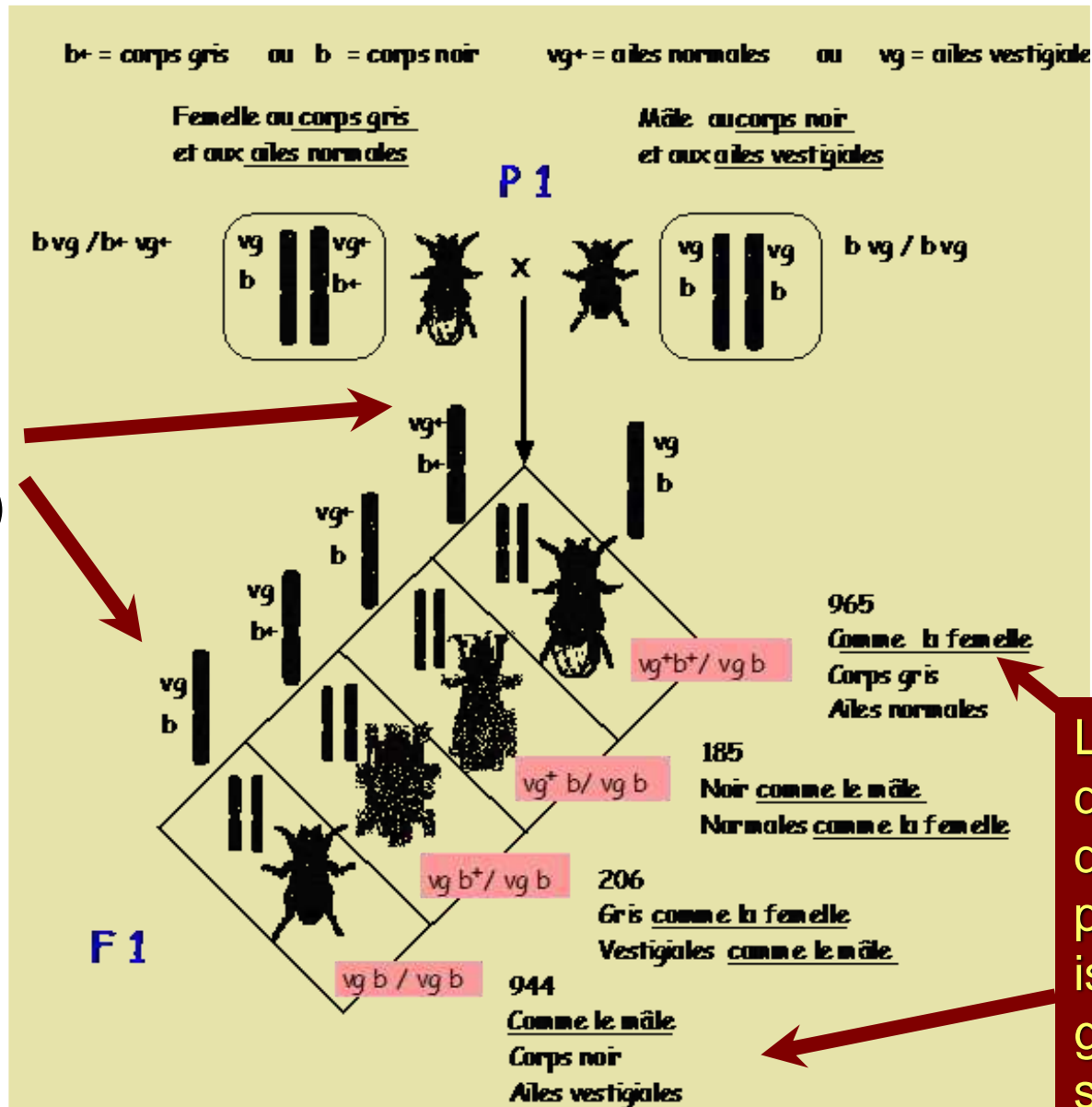
Ne correspond pas à la loi de ségrégation indépendante

83 % des mouches sont comme les parents

17% des mouches sont « un mélange des parents »

# Première hypothèse de Morgan pour expliquer ses résultats

Les gènes étudiés (corps/ailes) sont portés par le même chromosome et se transmettent ensemble (le plus souvent) dans un gamète.



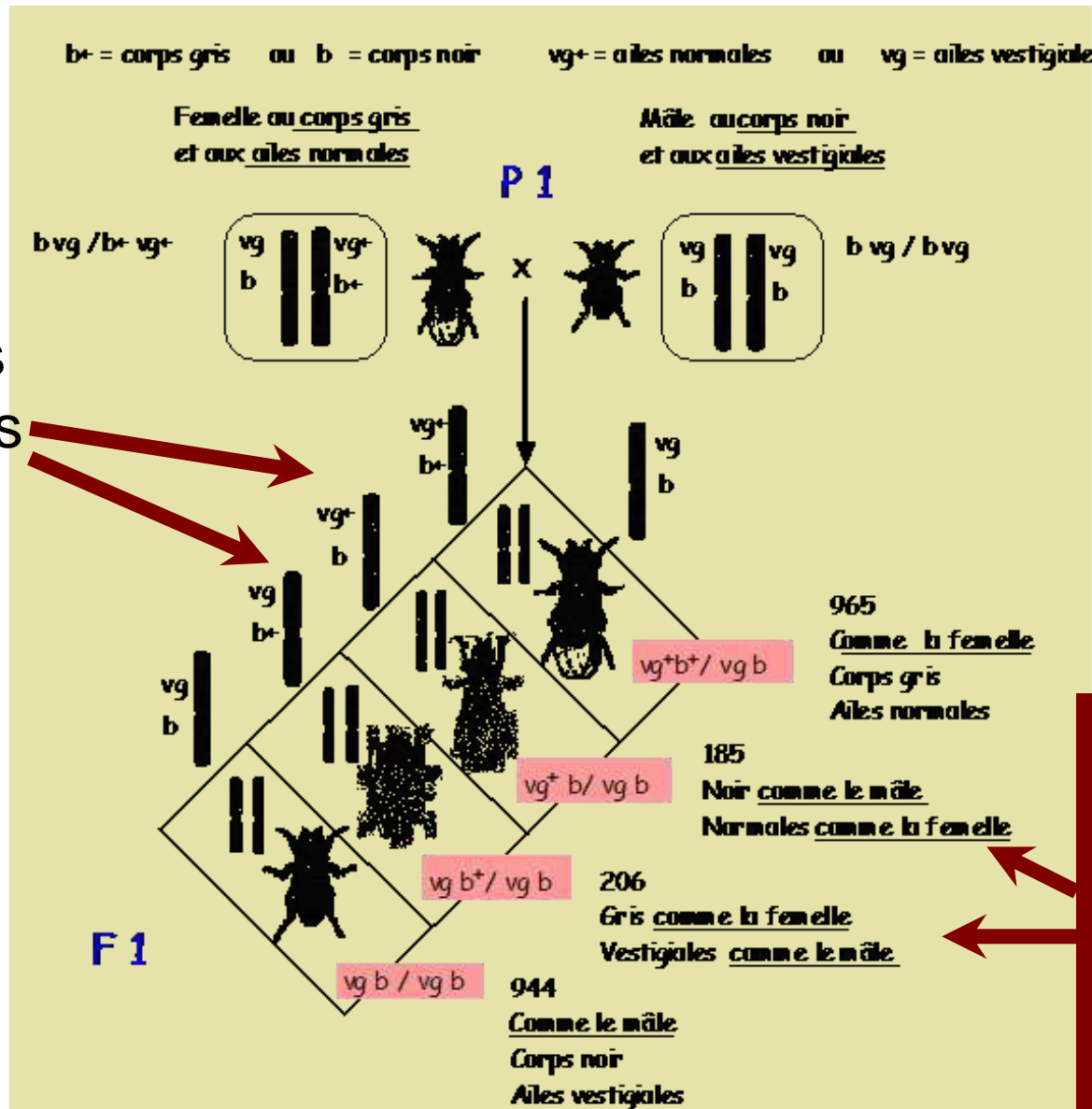
Les gamètes standards (majoritaires) ont la combinaison allélique parentale

Les descendants de type parental sont issus des gamètes standards

Deuxième hypothèse de Morgan pour expliquer ses résultats

**Il existe un mécanisme d'échange de segments entre les homologues qui brise quelquefois la liaison entre les gènes.**

Les gamètes recombinants sont un mélange de la combinaison allélique parentale



Les descendants de type recombinant sont issus des gamètes recombinants

## Interprétation du croisement A :

Les parents sont de souches pures donc la génération F1 est hétérozygote pour les gènes considérés.

Or seul les allèles codant pour le phénotype ailes longues et corps gris s'expriment

On en déduit que l'allèle codant pour les ailes longues est dominant sur l'allèle codant pour les ailes vestigiales et que l'allèle codant pour le corps gris est dominant sur l'allèle codant pour le corps noire.



## Interprétation du test-cross (croisement B):

Les 2 caractères étudiés dans le croisement dihybride de Morgan n'ont pas subi l'assortiment indépendant des chromosomes puisque les 4 phénotypes ne sont pas en proportion égale

Il existe 4 types de descendants en proportions non équiprobables avec beaucoup plus de phénotypes parentaux que de phénotypes recombinés.

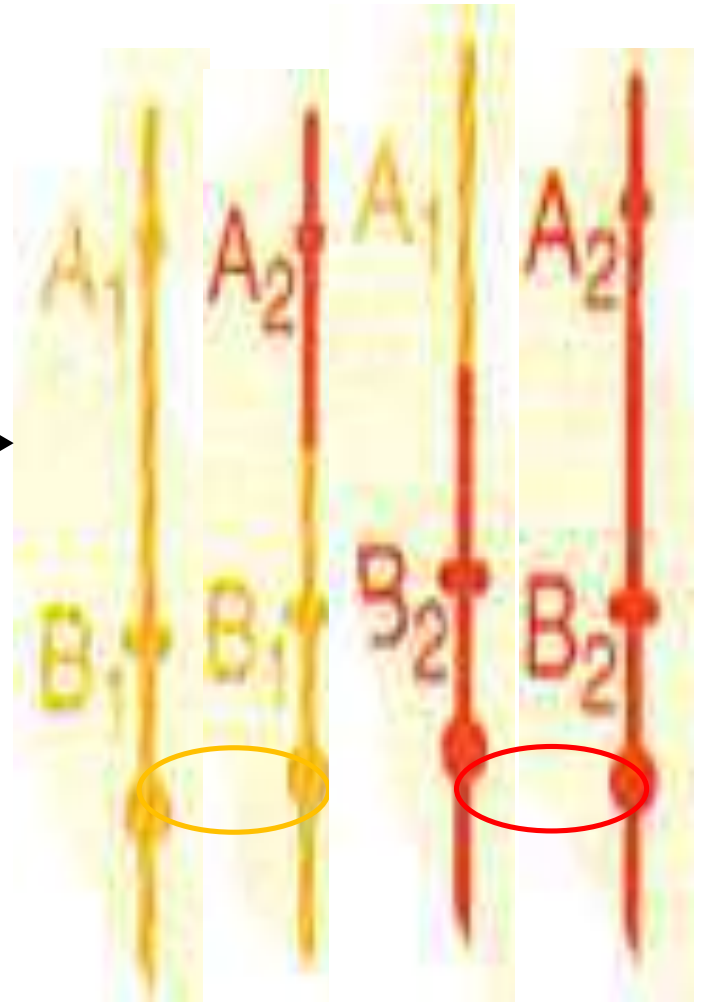
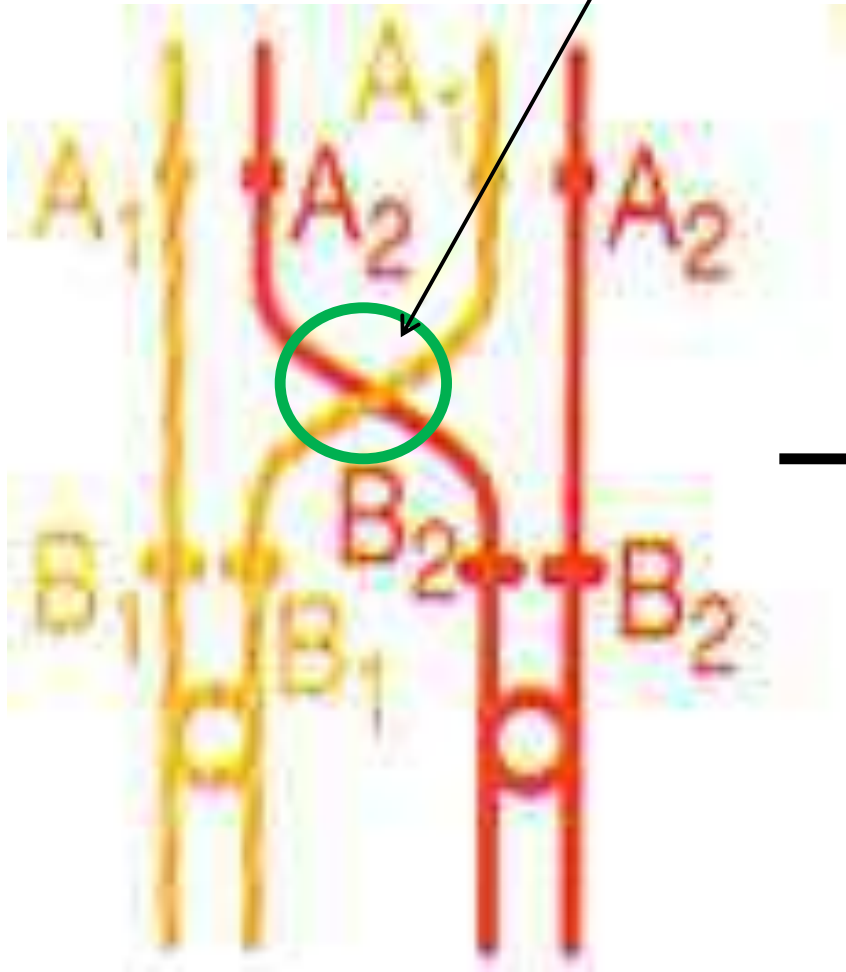
Or le mâle double récessif ne produit qu'un seul type de gamète.

On en déduit que la femelle F1 produit 4 types de gamètes donc que chaque caractère est codé par un gène différent ( donc 2 gènes ici )

La non équiprobabilité des phénotypes parentaux et recombinés montre que la femelle F1 produit plus de gamètes parentaux que de gamètes recombinés et donc que les gènes en question se comportent de manière liés au cours de la méiose ( il existe donc des associations alléliques privilégiées ).

Les gènes en question sont donc liés c'est-à-dire portés par la même paire de chromosomes.

Chiasma



Crossing-over ( CO )

Résultat du crossing-over

## Remarques :

Dans un organisme donné contenant un grand nombre de gènes liés et indépendants l'effet du brassage intrachromosomique s'ajoute à l'effet du brassage interchromosomique

→ conduit à un nombre de combinaisons alléliques bien plus élevées dans les gamètes formés.

# CARTOGRAPHIE GÉNÉTIQUE

**Il existe deux types principaux de cartes :**

**- les cartes génétiques**

**les distances sont exprimées en centimorgan (cM)**

**- les cartes physiques**

**les distances sont exprimées en paires de bases (pb)**

**kilobases (kb) = 1000 pb**

**Mégabases (Mb) = 1000 kb**

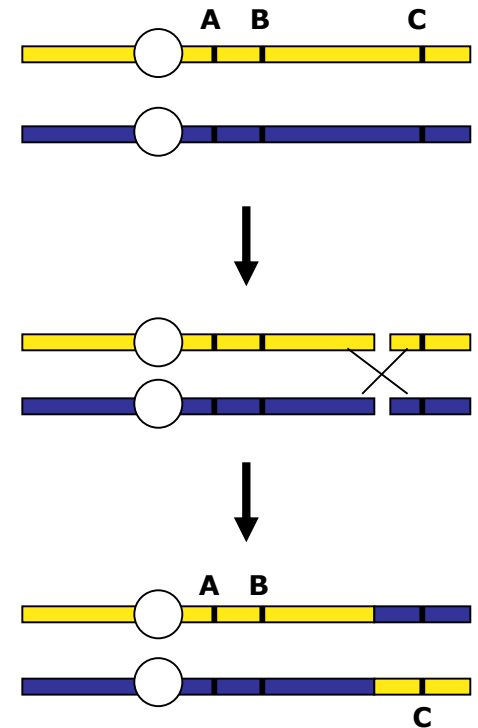
# Les cartes génétiques

Les distances génétiques sont le reflet de la fréquence de recombinaison (FR).

Pendant la méiose, les « crossing-over » provoquent l'échange de matériel génétique entre chromosomes homologues.

Lorsque deux gènes sont suffisamment proches pour n'être séparés qu'une fois sur 100 (fréquence de recombinaison 1%), on fixe la distance génétique qui les sépare à 1 centimorgan (1 cM).

Plus deux gènes sont proches, moins ils ont de chances d'être séparés par un crossing-over et plus la distance génétique entre eux sera petite.



# Fréquence de recombinaison

## Recombinants génétiques

Descendants qui ont hérité des caractères parentaux, selon des combinaisons alléliques différentes de celles que les parents avaient.

## Fréquence de recombinaison

Rapport entre le nombre de recombinants (types recombinants) et le nombre total de descendants

Dans le croisement dihybride de Morgan il y a 17 % d'individus recombinants.

$$FR = \left[ \frac{206 + 185}{2300} \right] \times 100 = 17$$

## Unité cartographique génétique

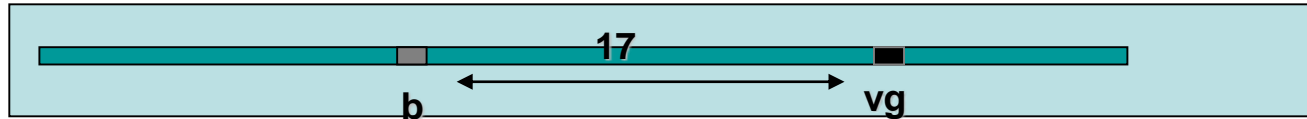
Dans le croisement dihybride de Morgan il y a 17 % individus recombinants donc, il y a donc 17 cM entre les deux gènes b et vg.

## Valeur du centimorgan

Les centimorgans n'ont pas de dimension absolue, en nm par exemple, car la fréquence des enjambements n'est pas la même partout le long du chromosome.

# Construction d'une carte génétique pour les allèles b, vg et cn

Un croisement entre 2 drosophiles pour les caractères b et vg produit 17% de recombinants → 17 cM entre les gènes b et vg

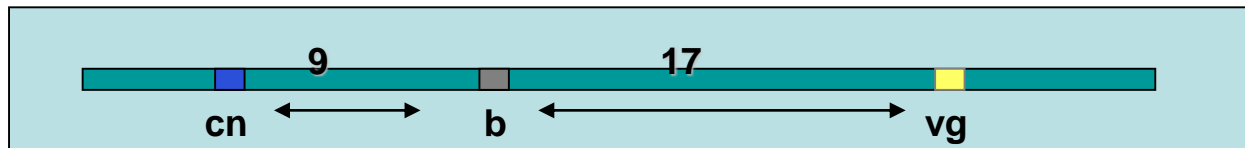


Un croisement entre 2 drosophiles pour les caractères b et cn (yeux vermillons) produit 9% de recombinants → 9 cM entre les gènes b et cn

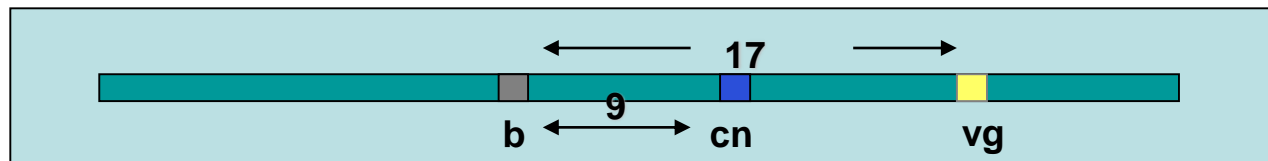


**Quelle est la carte génétique des trois gènes ? Carte A ou carte B ?**

**A**



**B**

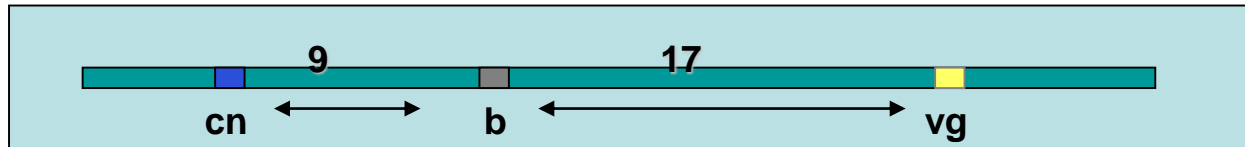


On ne peut pas répondre avec ces données, il faut un autre croisement. Un étudiant de Morgan, a fait ce croisement. Il a trouvé 9,5% recombinants pour les caractères cn et vg.

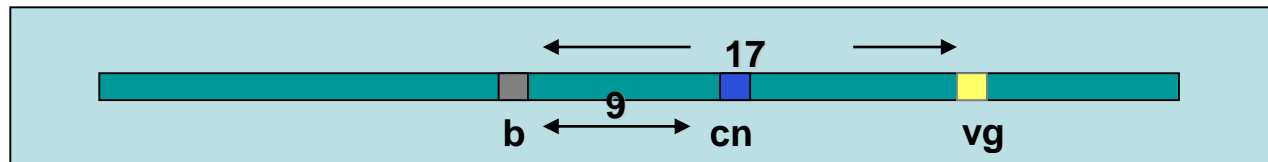
→ 9 cM entre les gènes cn et vg

Quelle est la bonne carte ?      Carte B

A

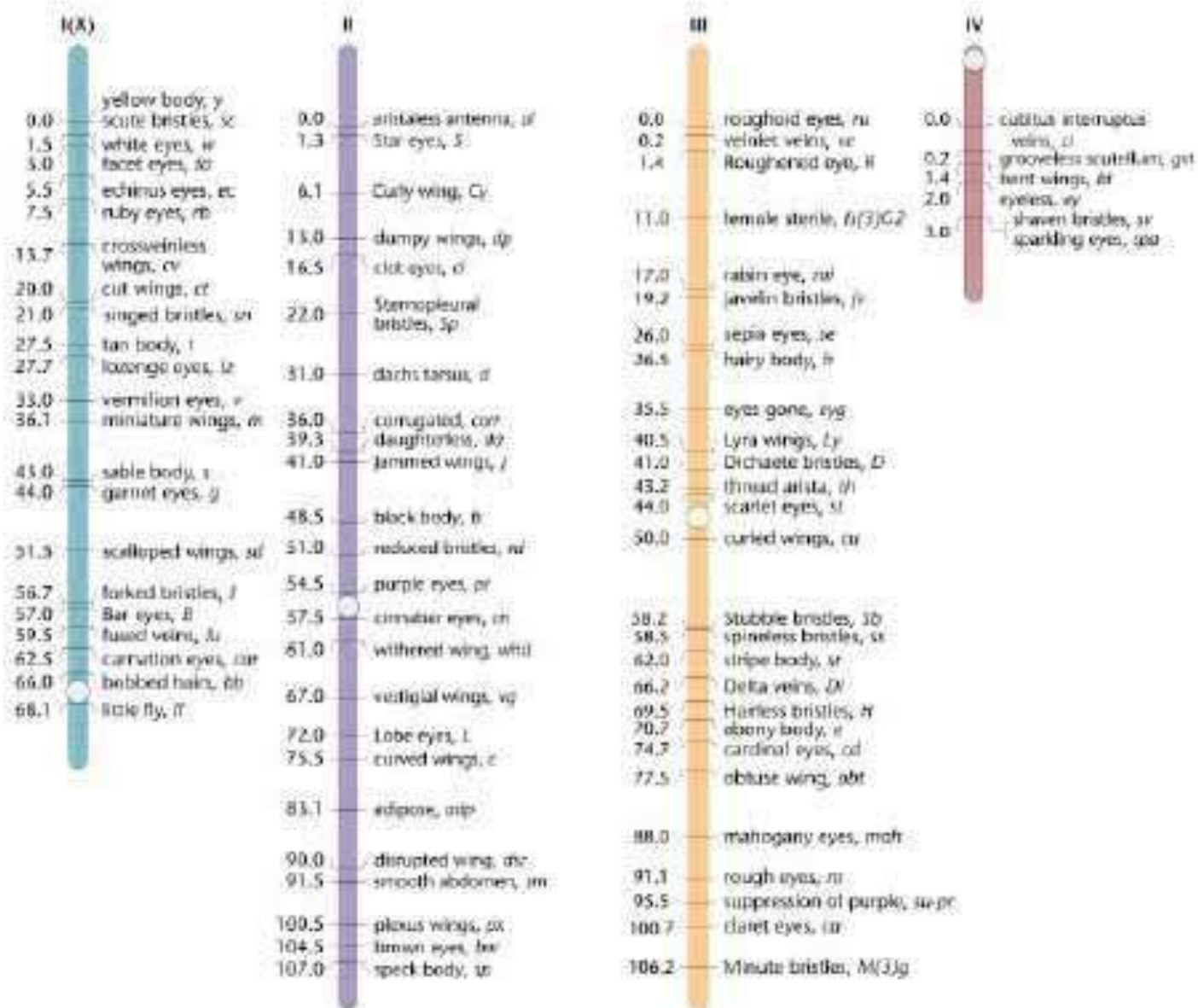


B





# Cartographie génétique de *Drosophila melanogaster*



# **Chromosomes sexuels et hérédité liée au sexe**

# Chromosomes sexuels et hérédité liée au sexe

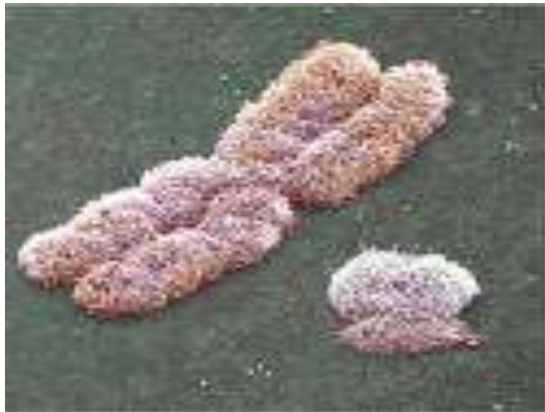
chez l'humain, il y'a 23 paires de chromosomes

Autosomes = 22 paires de chromosomes qui sont identiques dans les deux sexes.

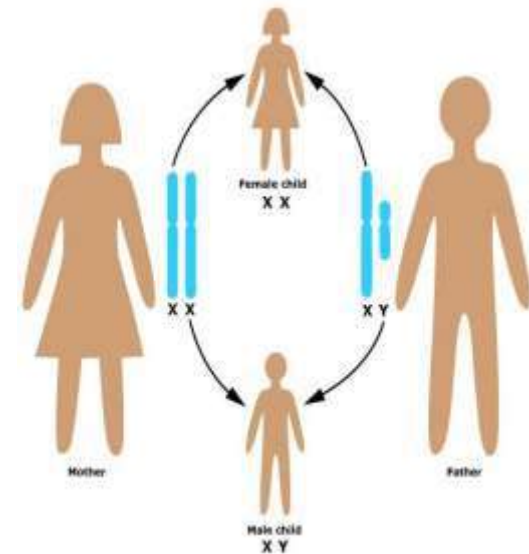
Gonosomes = chromosomes sexuels ( chromosome X et chromosome Y).

# Chromosomes sexuels et hérédité liée au sexe

- Caractères contrôlés par des gènes situés sur les chromosomes sexuels (X, Y).



♀ \ ♂	X	Y
X	XX	XY
X	XX	XY



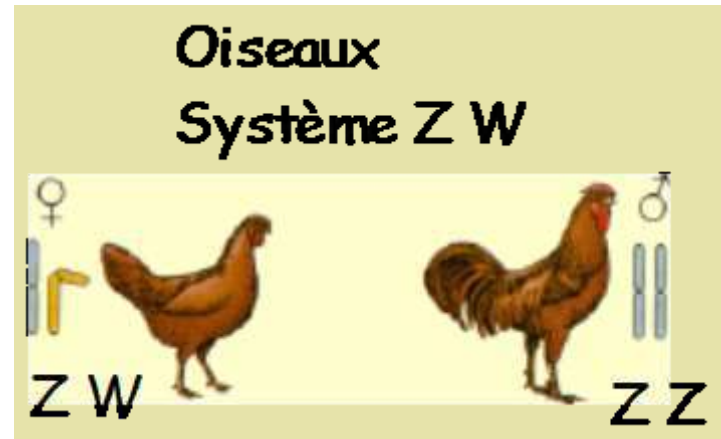
## - Chez l'homme

-Le chromosome y est considéré comme silencieux

- Le chromosome y comporte des gènes qui jouent un rôle très important dans le développement, comme le gène *Sry* (testicules)

- Les gènes portés par x sont dits hemizygotes (caractères liés au sexe)

# La détermination du sexe est variable dans la nature !



**Drosophiles**  
**Systeme X quantitatif**



XX Fertile      XO Stérile      XXY Fertile      XY Fertile

**Abeilles**  
**Systeme haploïde-diploïde**



Ouvrière diploïde      Reine diploïde      Bourdon haploïde

# Découverte de l'hérédité liée au sexe

Le croisement monohybride de Morgan:

Croisement pour un caractère lié au sexe

Caractère yeux rouges ( $w^+$ ) ou blancs ( $w$ )

# Le croisement monohybride de Morgan — yeux rouges ( $w^+$ ) ou yeux blancs ( $w$ ) — et sa principale déduction

## A- Son croisement

Morgan croise deux lignées pures : une femelle aux yeux rouges «type sauvage » avec un mâle aux yeux blancs «type mutant»

En F1, il observe :

La disparition d'un caractère parental (comme pour Mendel)

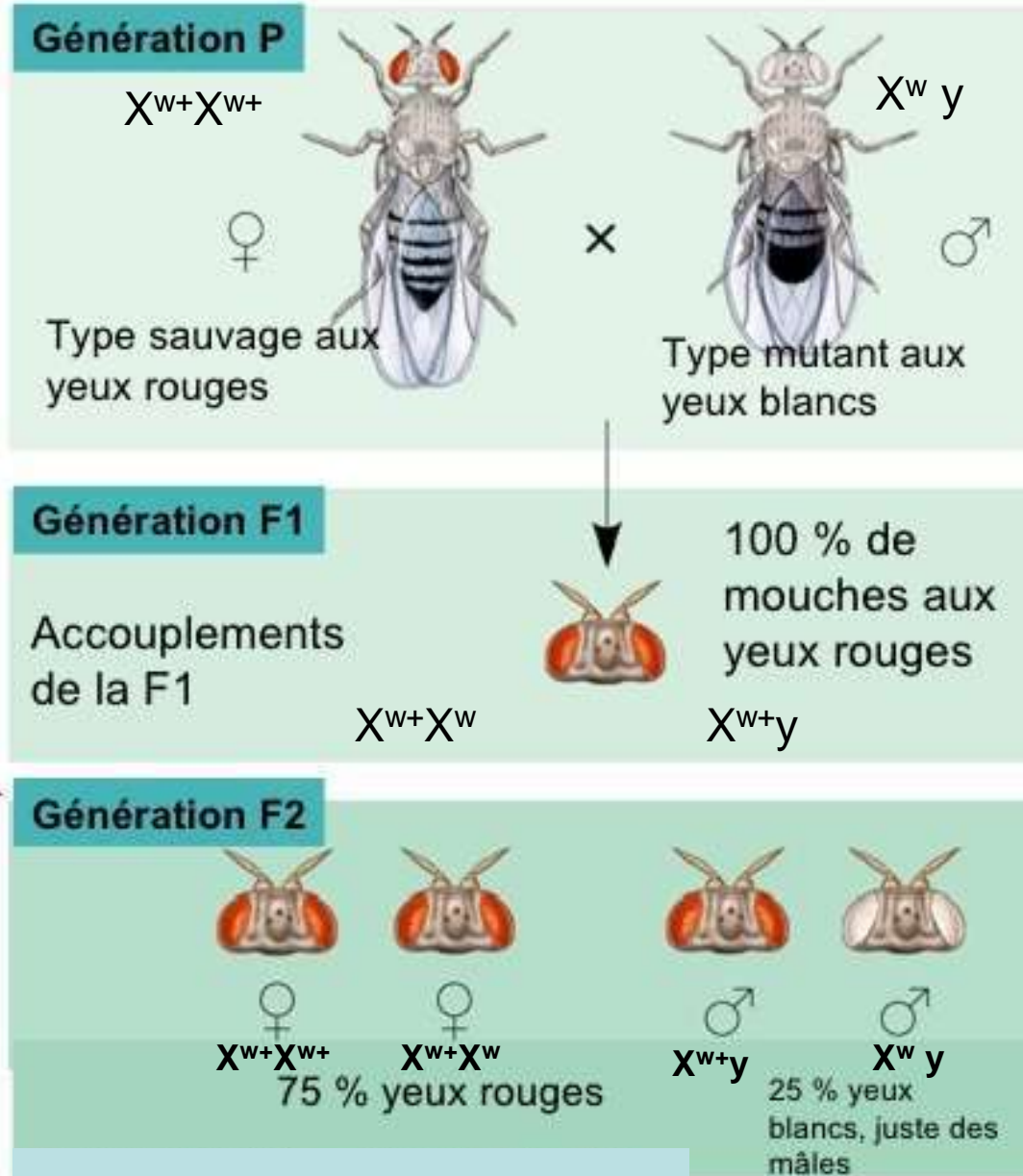
**Déduction** : les yeux blancs sont récessifs.

En F2, il observe :

La réapparition du caractère parental disparu chez 25 % des descendants (comme pour Mendel)

Les mouches aux yeux blancs sont tous des mâles (pas comme Mendel)

**Comment expliquer cela ?**



# Hypothèse de Morgan pour expliquer ses résultats

**Le (trait mendélien) gène pour la couleur des yeux est porté par le chromosome X et n'a pas son équivalent sur le chromosome Y. (*Gène lié au sexe*)**

**Plusieurs gènes seraient liés aux chromosomes sexuelles**



# Caractéristique de l'hérédité liée au chromosome X

## Inactivation du chromosome X

Dans chacune des cellules somatiques des femmes, les allèles d'un seul chromosome X sont fonctionnels; ceux portés par l'autre chromosome X sont pratiquement tous inactivés.

L'inactivation d'un des chromosomes X se fait au hasard, à un stade précoce de l'embryogenèse.

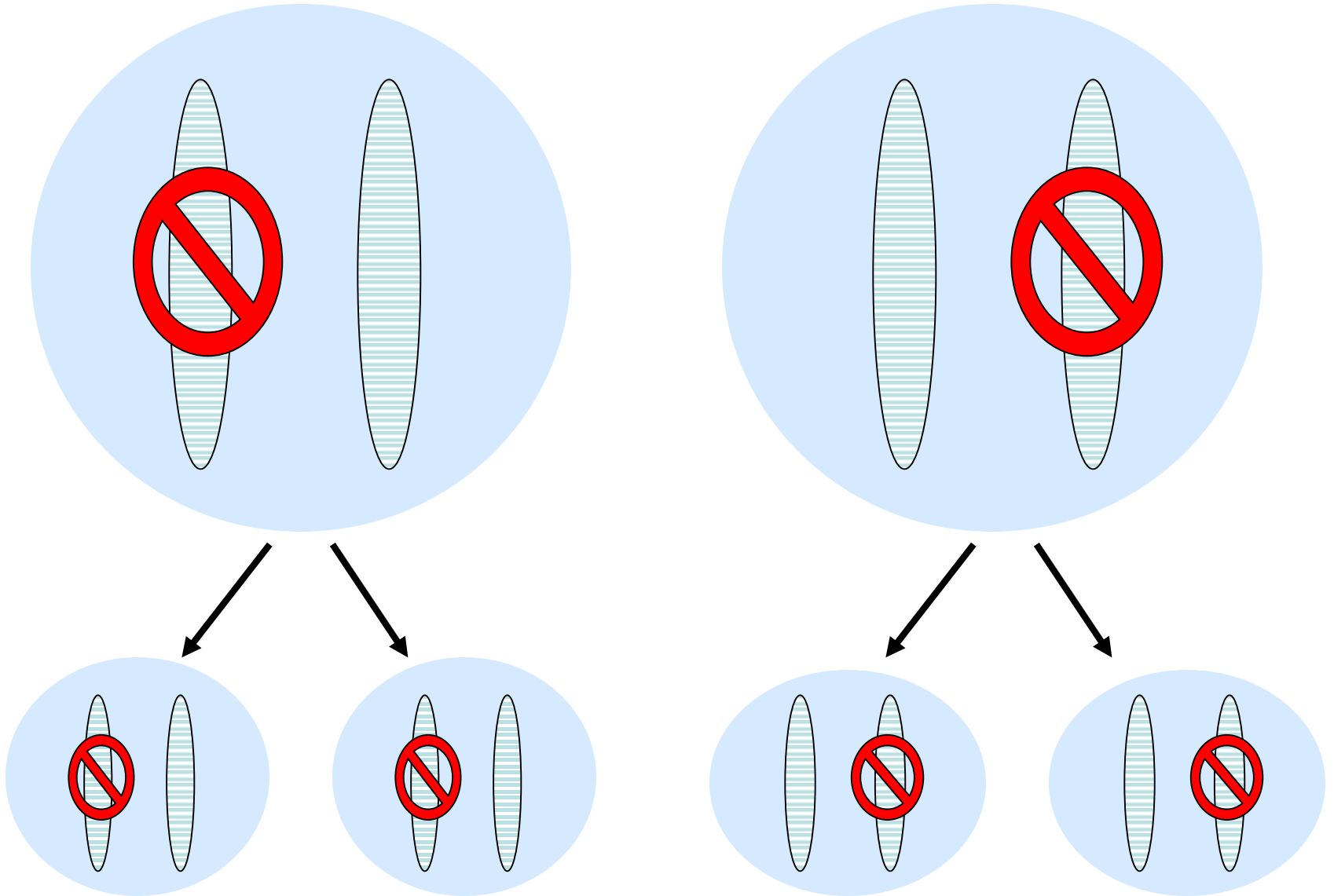
# Caractéristique de l'hérédité liée au chromosome X

## Inactivation du chromosome X

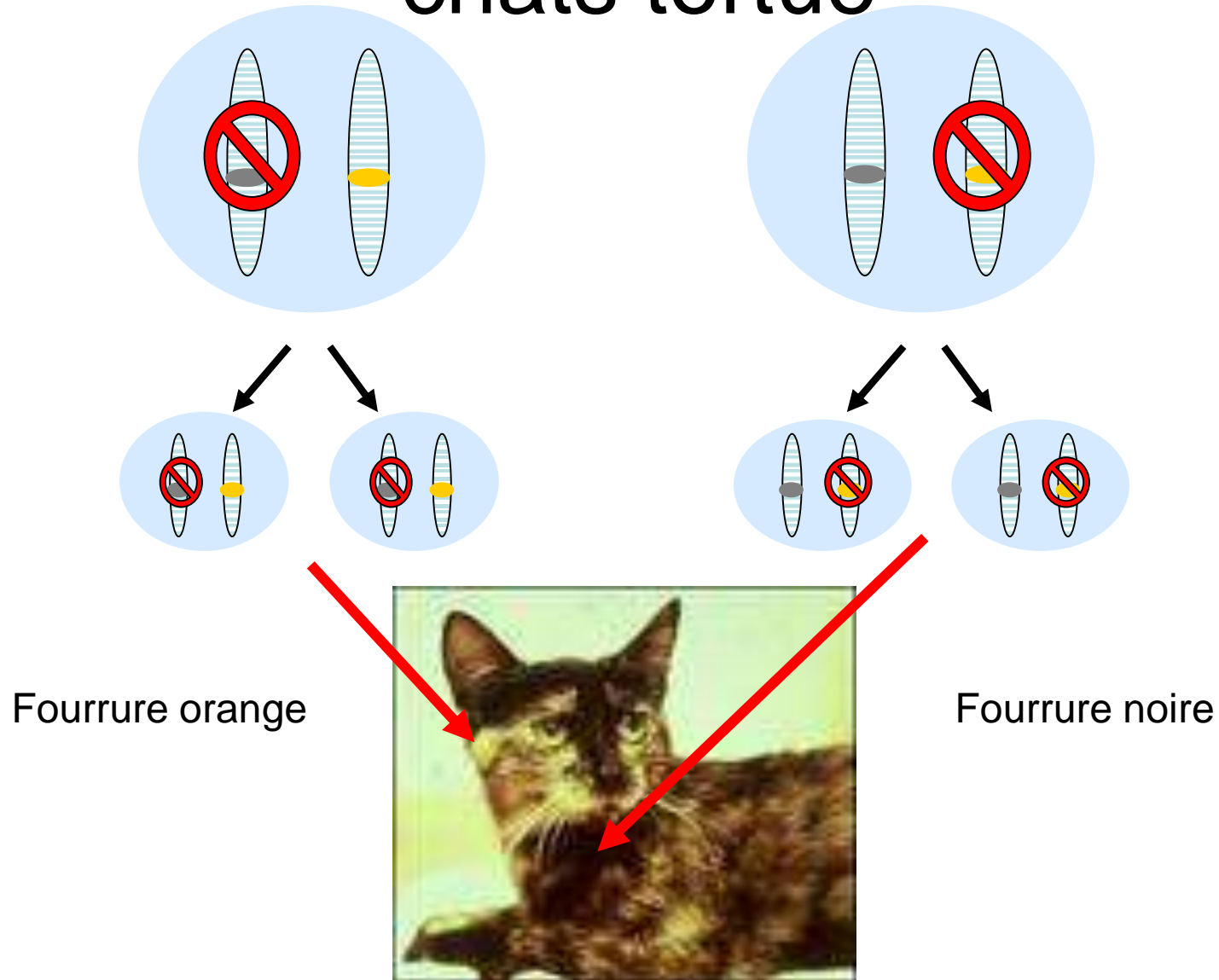
Chez une femme hétérozygote pour une maladie RLX, l'inactivation peut toucher soit le chromosome porteur de l'allèle muté soit celui porteur de l'allèle sain.

La répartition aléatoire des X actifs dans tous les tissus explique la variabilité d'expression de l'allèle muté qui peut entraîner des anomalies biologiques (voire cliniques) chez les conductrices.

# Inactivation Chromosome X



# Couleur de la fourrure chez les chats tortue



# Hérédité influencée par le sexe :

- On parle d'hérédité influencée par le sexe lorsqu' un caractère est contrôlé par des gènes autosomiques, qui se comportent de façon différente chez l'homme est la femme.
- Les gènes sont présents à la fois chez le mâle et la femelle mais ils ne vont être exprimés que chez un seul sexe en raison de la présence de gènes stimulateurs ou inhibiteurs qui eux sont liés aux chromosomes sexuels.

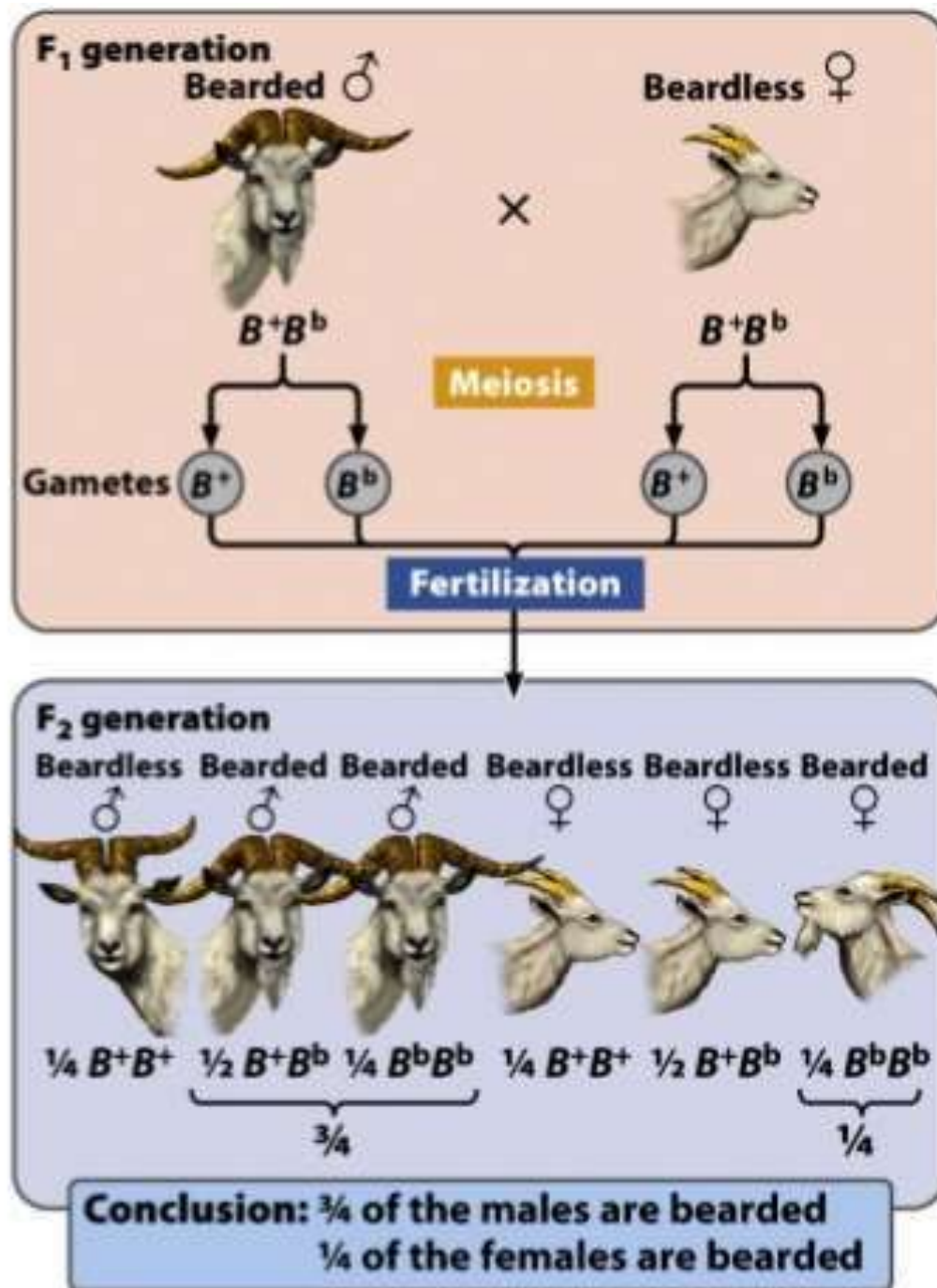


Figure 5-12b  
 Genetics: A Conceptual Approach, Third Edition

# Hérédité limitée par le sexe

- Le caractère est autosomique mais ne s'exprime que chez l'un des deux sexes en raison de la présence de gènes stimulateurs ou inhibiteurs qui eux sont liés aux chromosomes sexuels.
- Les taureaux par exemples, possèdent de nombreux gènes qui contrôlent la production du lait, ils transmettent ces gènes qu'à leurs descendants femelles, mais ni eux ni leurs descendants males ne peuvent exprimer ce caractère.

# Maladies héréditaires liées au sexe chez l'humain

- Maladies héréditaires liées à l'X dues à un allèle récessif
- Maladies héréditaires liées à l'X dues à un allèle dominant

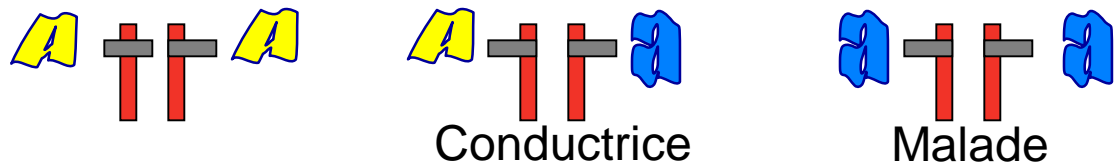


# Maladies héréditaires liées à l'X

Différences dans l'expression des gènes entre hommes et femmes

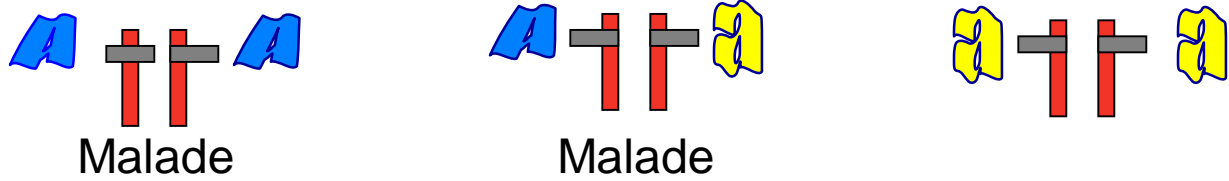
Gène Jaune = santé  
Gène bleu = maladie

Femme-maladie récessive



2 copies du gène récessif est nécessaire pour déclencher la maladie

Femme-maladie dominante



1 copie du gène dominant est nécessaire pour déclencher la maladie

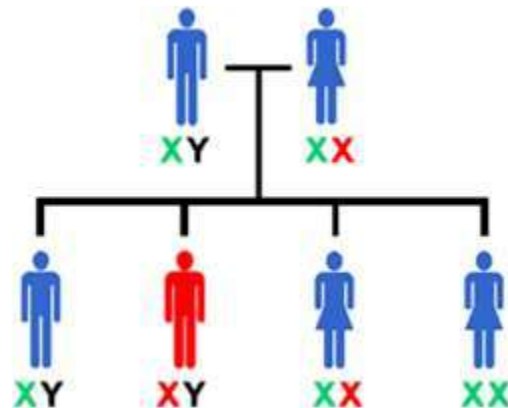
Homme



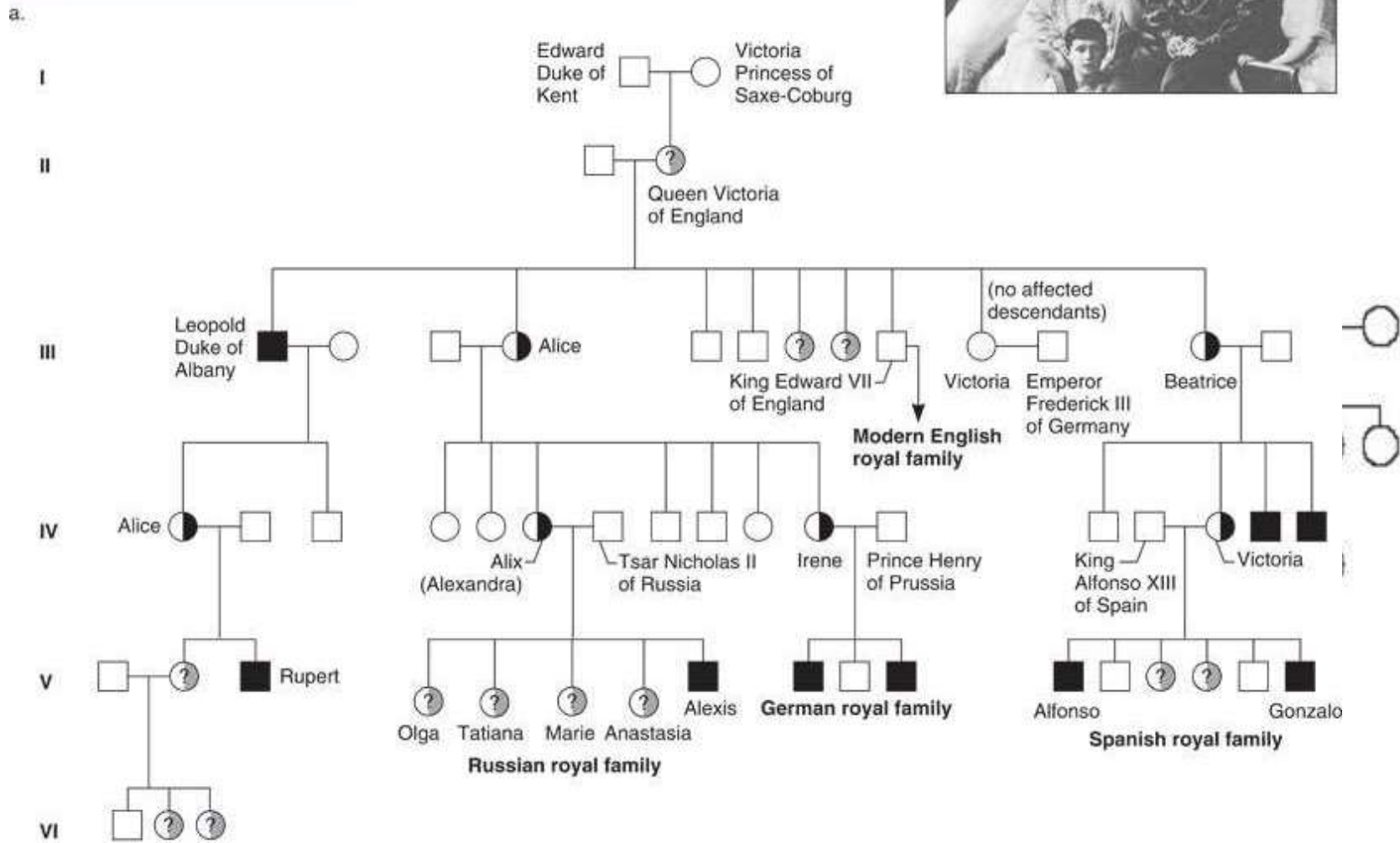
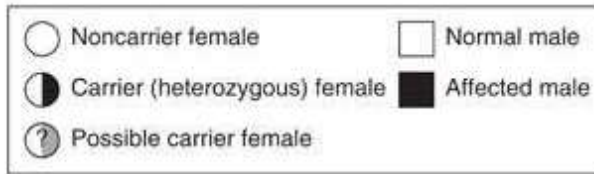
1 copie du gène est nécessaire pour déclencher la maladie, peut importe que ce soit un gène dominant ou un gène récessif

# Maladies héréditaires liées à l'X dues à un allèle récessif

- Dans ce mode d'hérédité, l'allèle morbide se comporte comme un caractère récessif. Les femmes hétérozygotes ne sont pas atteintes mais peuvent transmettre la maladie; elles sont dites conductrices de la maladie.
- La maladie se manifeste souvent chez les sujets de sexe masculin (XY) ne possédant qu'une seule copie du gène létal (sujets hémizygotés).



	$X^H$	$X^h$
$X^H$	$X^H X^H$ ○ Normal daughter	$X^H X^h$ ◐ Carrier daughter
Y	$X^H Y$ □ Normal son	$X^h Y$ ■ Son with hemophilia



# Maladies héréditaires liées à l'X dues à un allèle récessif

- Le Daltonisme:
  - Le Daltonisme est quand quelqu'un a l'incapacité à reconnaître les différences entre certaines couleurs.



Vue normale



Vue par un daltonien

# Le Daltonisme:

d = daltonien

D = normal

Dd = porteur

$X^D X^D$  = femme normal

$X^D X^d$  = femme porteuse

$X^d X^d$  = femme atteinte

$X^D Y$  = homme normal

$X^d Y$  = homme atteint

Une mère dont la vision est normale mais conductrice et un père daltonien peuvent avoir :

<b>Père</b>	<b>x</b>	<b>Mère</b>
$X^dY$		$X^DX^d$

	$X^D$	$X^d$
$X^d$	$X^DX^d$	$X^dX^d$
$Y$	$X^DY$	$X^dY$

**Garçon daltonien**

**Fille daltonienne  $X^dX^d$ .**

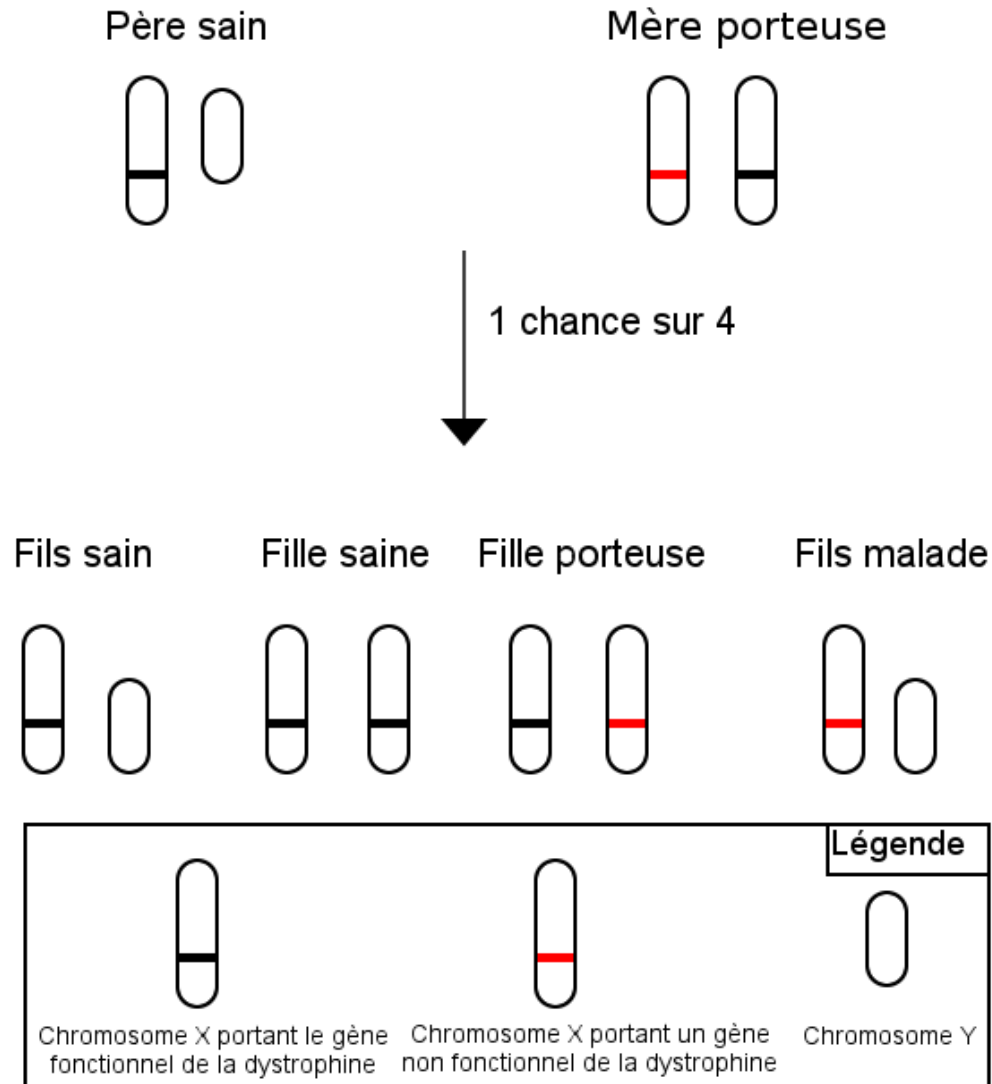
- a) Un garçon daltonien
- b) Une fille daltonienne

# Maladies héréditaires liées à l'X dues à un allèle récessif

- La dystrophie musculaire de Duchenne:
  - Atrophie des muscles (faible développement des muscles).
  - Les cellules musculaires des individus malades ne sont pas capables de fabriquer une protéine: la dystrophine qui est indispensable au fonctionnement des muscles.

- La dystrophie musculaire de Duchenne:

### Schéma de l'hérédité d'un gène de la dystrophine déficient





# Maladies héréditaires liées à l'X dues à un allèle récessif

- Hémophilie:
  - Maladie hémorragique héréditaire à transmission récessive liée au sexe.
    - **Déficit en facteur de coagulation VIII = Hémophilie A.**
    - **Déficit en facteur de coagulation IX = Hémophilie B.**

Mère conductrice X Père normal

	$X^H$	$y$
$X^H$	$X^H X^H$	$X^H y$
$X^h$	$X^H X^h$	$X^h y$

$X^H X^h$  &  $X^H y$

**Progéniture**

**Si Femme**

**1/2 = normale**

**1/2 = normale mais  
conductrice**

**Si Homme**

**1/2 = normal**

**1/2 = hémophilie**

# Maladies héréditaires liées à l'X dues à un allèle dominant

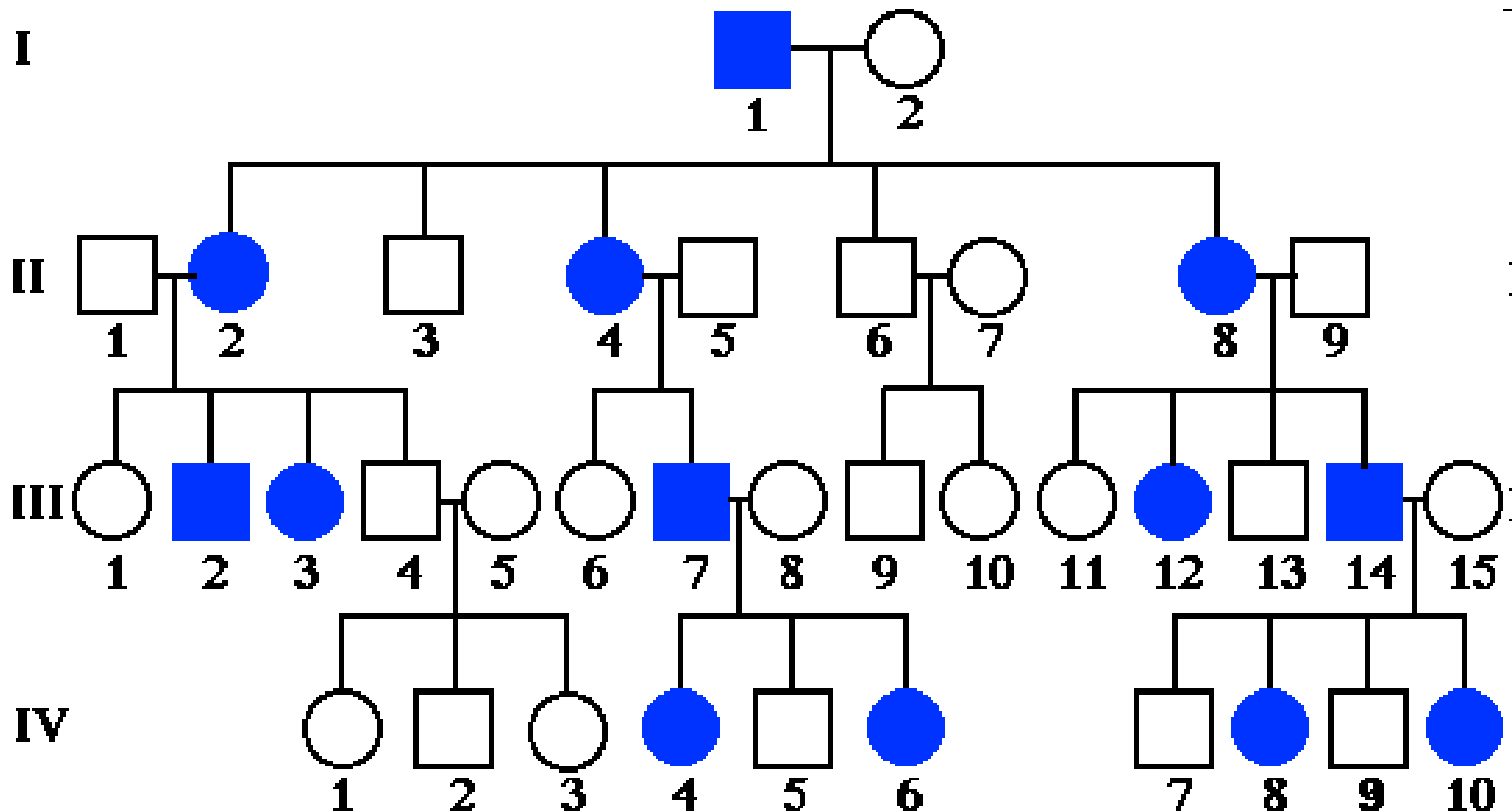
Dans la transmission dominante lié au chromosome X, l'allèle morbide se comporte comme un caractère dominant et se manifeste aussi bien chez les garçons hémizygotés que chez les filles hétérozygotes (souvent à un degré de gravité moindre).

# Maladies héréditaires liées à l'X dues à un allèle dominant

## Caractéristique hérédité dominante lié au chromosome X

- Les deux sexes peuvent être touchés par la maladie
- En général, les filles hétérozygotes sont moins sévèrement malades que les garçons
- Les femmes atteintes peuvent transmettre leur maladie aux enfants des deux sexes avec un risque de 1/2
- Dans la descendance d'un homme atteint toutes les filles reçoivent le gène muté; en revanche, il n'y a jamais de garçon atteint (pas de transmission père-fils)

# Hérédité dominante lié à l'X



Pedigree 5. X-linked dominant inheritance.