

6. La génétique des eucaryotes diploïdes

Le génome des eucaryotes diploïdes est constitué d'un lot haploïde de chromosomes provenant du père et d'un deuxième lot provenant de la mère. Ainsi la reproduction est de type sexué.

1. Terminologie :

- **Le génotype** : c'est la constitution génétique (ensemble des gènes) d'un individu. Il peut être soit homozygote (représentation du même allèle en deux fois, A/A ou a/a) ou hétérozygote (représentation des deux allèles, A/a).
- **Le phénotype** : c'est la manifestation apparente de la constitution du génome sous la forme d'un aspect ou trait morphologique (couleur, taille, ...), d'un syndrome clinique ou d'une variation qualitative ou quantitative du produit final de l'expression d'un gène.

2. Interactions entre allèles :

Les allèles interagissent entre eux, ces interactions peuvent être de :

- **Dominance** : l'allèle A s'exprime et l'allèle a ne s'exprime pas ou a une expression très réduite. On dit que l'allèle A, dominant, domine l'allèle a qui est récessif ($A > a$).
- **Codominance** : les deux allèles A et B s'expriment en même temps ($A = B$).
- **Létalité** : non expression d'un allèle vital (syndrome de Huntington).

Exemple : le système ABO ou les groupes sanguins

Le caractère **système ABO** est codé par un gène représenté par 3 allèles : I^A , I^B , i . Les interactions entre ces allèles sont :

$I^A = I^B \rightarrow \rightarrow \rightarrow \rightarrow$ codominance

$I^A > i \rightarrow \rightarrow \rightarrow \rightarrow$ I^A est dominant, i est récessif

$I^B > i \rightarrow \rightarrow \rightarrow \rightarrow$ I^B est dominant, i est récessif

allèle	génotype	phénotype
I^A	$I^A I^A$, $I^A i$	[A]
I^B	$I^B I^B$, $I^B i$	[B]
i	ii	[O]

3. Monohybridisme :

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

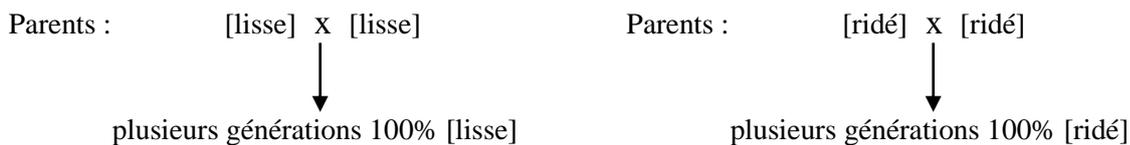
➤ **Les travaux de Mendel** : 1^{ère} et 2^{ème} lois de Mendel

Mendel a étudié la transmission d'un caractère morphologique qui est l'aspect de téguments des petits pois.

3.1. Expérience 1 :

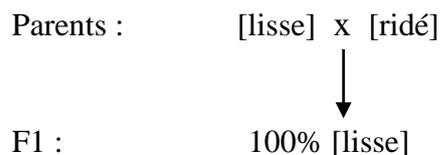
Mendel a obtenu deux lignées pures, la première d'aspect lisse et la deuxième d'aspect rugueux (ridé).

Pour obtenir des lignées pures, Mendel a fait des auto-croisements pendant plusieurs générations : les plantes d'aspect lisse les faisait croiser avec des plantes à petits pois lisses et d'autres part celles à petits pois ridés les a croisées avec les ridés.



3.2. Expérience 2 :

Mendel a croisé les deux lignées pures pour faire l'analyse phénotypique de la descendance (génération F1).



Toute la descendance F1 est homogène (100% de même phénotype) et a le même phénotype que l'un des parents.

Suite à ces observations, **Mendel a établi sa première loi** :

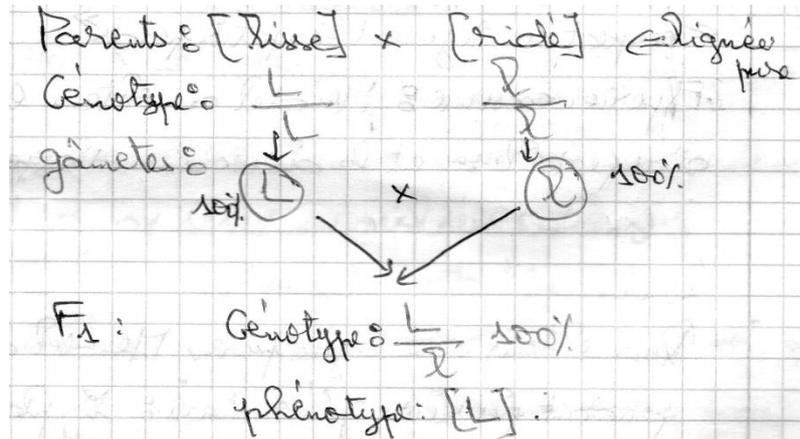
Loi de l'homogénéité de F1

La première génération qui est issue du croisement entre deux races pures est formée d'individus tous semblables entre eux

Dans le cas de dominance complète, le phénotype de la descendance est le même que celui du parent qui a donné l'allèle dominant.

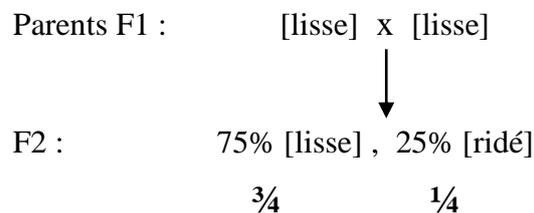
➤ **Analyse génétique :**

- Le parent [lisse] : un allèle dominant symbolisé (L).
- Le parent [ridé] : un allèle récessif symbolisé (l).



3.3. Expérience 3 :

Mendel a croisé entre les individus de F1.



Suite à ces observations, **Mendel a établi sa deuxième loi :**

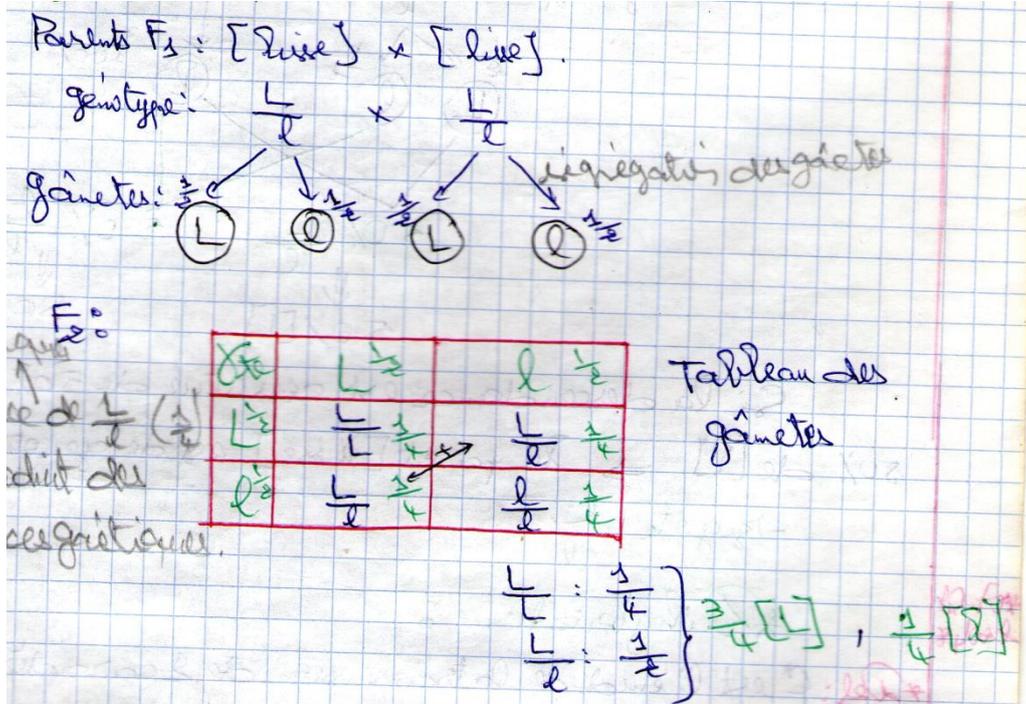
Loi de ségrégation

- En F2, pour un seul caractère, la descendance se répartie dans les proportions : $\frac{3}{4}$, $\frac{1}{4}$.
- La ségrégation des gamètes a produit 3 catégories de génotypes chez la F2 :

$$\underbrace{\frac{1}{2} L/l , \frac{1}{4} L/L , \frac{1}{4} l/l}_{\frac{3}{4} [L] \quad \frac{1}{4} [l]}$$

➤ **Analyse phénotypique :** $\frac{3}{4}$ [L] et $\frac{1}{4}$ [l] de la F2. La deuxième loi de Mendel est vérifiée.

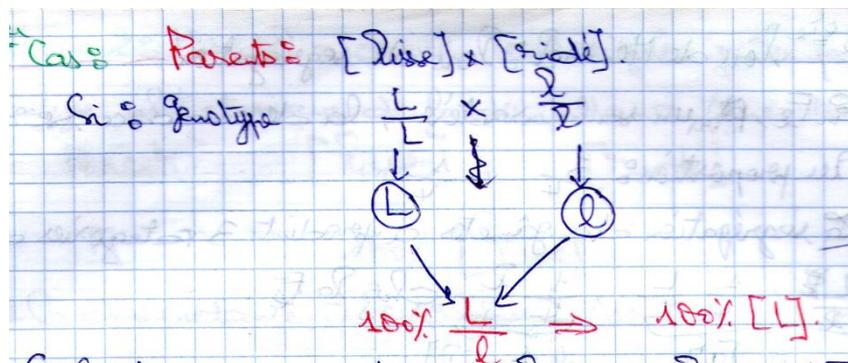
➤ **Analyse génétique :**



Il faut savoir que la fréquence génotypique est le produit des fréquences gamétiques.

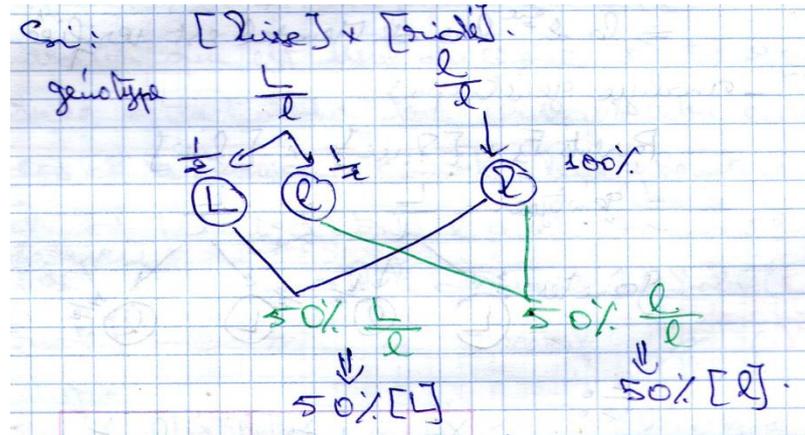
Les individus de phénotype [lisse] peuvent donc être de génotype homozygote L/L ou hétérozygote L/l. Pour en connaître leur génotype, on fait un croisement retour ou back-cross avec le parent récessif [ridé].

- 1^{er} cas :



Si la descendance est 100% [lisse], le parent [lisse] sera de génotype homozygote L/L.

- 2^{ème} cas :



Si la descendance est constituée de 50% de [L] et 50% de [l], le parent [lisse] sera de génotype hétérozygote L/l.

4. Dihybridisme :

C'est l'étude de la transmission de deux caractères d'une génération à une autre.

4.1. Gènes indépendants :

Deux gènes indépendants codent deux caractères indépendants.

➤ La troisième loi de Mendel :

Expérience :

- Mendel a croisé deux souches pures, de phénotypes [lisse, jaune] et [ridé, vert], pour les deux caractères. La génération F1 est 100% [lisse, jaune].

1^{er} croisement :

Parents :	[lisse, jaune] x [ridé, vert]
	↓
F1 :	100% [lisse, jaune]

- Il a, ensuite, croisé les individus de la F1 entre eux. Il a obtenu une F2 dont les proportions phénotypiques sont : 9/16 [lisse, jaune], 3/16 [lisse, vert], 3/16 [ridé, jaune], 1/16 [ridé, vert].

Suite à ces observations, **Mendel a établi sa troisième loi :**

Loi de ségrégation des caractères

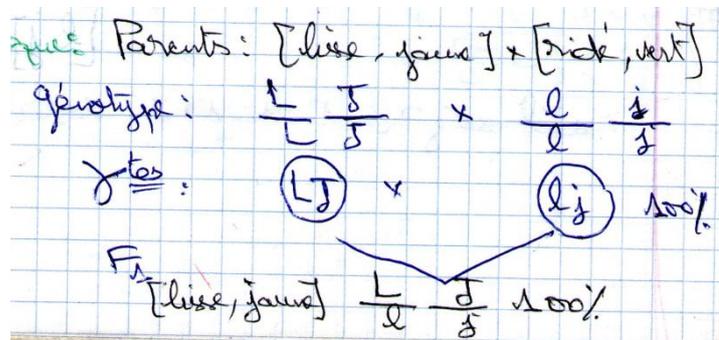
Si les deux races parentales diffèrent au niveau de deux caractères distincts, avec dominance complète pour chaque caractère, la génération F2 comprendra 4 catégories phénotypiques dont les proportions seront 9 : 3 : 3 : 1.

- **Analyse phénotypique du 1^{er} croisement :**

- 2 caractères étudiés : il s'agit d'un dihybridisme.
- 1^{er} caractère : l'aspect (lisse - L, ridé - l) →→ 1^{er} couple d'allèle L > l
- 2^{ème} caractère : la couleur (jaune - J, vert - j) →→ 2^{ème} couple d'allèles J > j

La première loi de Mendel s'applique pour les deux caractères : F1 est homogène pour lisse et jaune qui est le même phénotype que celui du parent pur de phénotype [lisse, jaune], avec lisse qui domine ridé et jaune qui domine vert.

- **Analyse génétique du 1^{er} croisement :**



- **Analyse phénotypique du 2^{ème} croisement :**

La troisième loi de Mendel est appliquée : les proportions sont de type 9 : 3 : 3 : 1.

- **Analyse génétique du 2^{ème} croisement :**

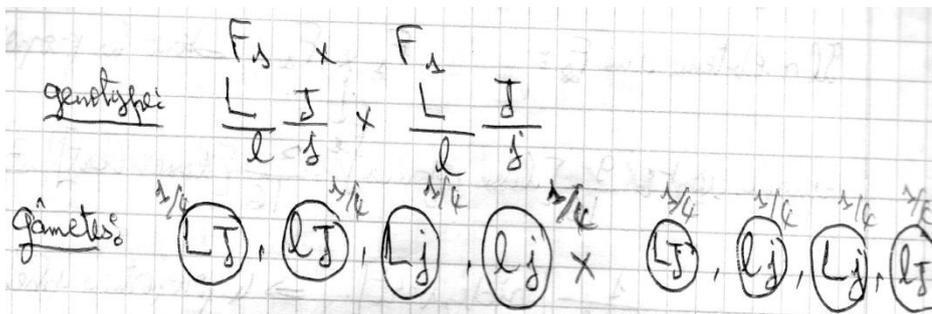


Tableau des gamètes - génération F2 :

	$LJ^{1/4}$	$Lj^{3/4}$	$lJ^{3/4}$	$lj^{1/4}$	Proportions génétiques de la F ₂
$LJ^{1/4}$	$\frac{1}{16} LJ^{1/4} LJ^{1/4}$	$\frac{2}{16} LJ^{1/4} Lj^{3/4}$	$\frac{2}{16} LJ^{1/4} lJ^{3/4}$	$\frac{1}{16} LJ^{1/4} lj^{1/4}$	de la F ₂ double croisé
$Lj^{3/4}$	$\frac{2}{16} Lj^{3/4} LJ^{1/4}$	$\frac{4}{16} Lj^{3/4} Lj^{3/4}$	$\frac{2}{16} Lj^{3/4} lJ^{3/4}$	$\frac{1}{16} Lj^{3/4} lj^{1/4}$	
$lJ^{3/4}$	$\frac{2}{16} lJ^{3/4} LJ^{1/4}$	$\frac{2}{16} lJ^{3/4} Lj^{3/4}$	$\frac{4}{16} lJ^{3/4} lJ^{3/4}$	$\frac{2}{16} lJ^{3/4} lj^{1/4}$	
$lj^{1/4}$	$\frac{1}{16} lj^{1/4} LJ^{1/4}$	$\frac{1}{16} lj^{1/4} Lj^{3/4}$	$\frac{2}{16} lj^{1/4} lJ^{3/4}$	$\frac{1}{16} lj^{1/4} lj^{1/4}$	

$\frac{4}{16} \frac{LJ}{l j}$	$\frac{2}{16} \frac{LJ}{L j}$	$\frac{2}{16} \frac{LJ}{l j}$
$\frac{2}{16} \frac{Lj}{l j}$	$\frac{1}{16} \frac{lJ}{l j}$	$\frac{1}{16} \frac{lJ}{L j}$

Double homozygote dominant, hétérozygote récessif pour un caractère et dominant pour un autre caractère, homozygote récessif.

Proportions phénotypiques - génération F2 :

$[LJ] = 1/16 + 4/16 + 2/16 + 2/16 = 9/16$

$[Lj] = 1/16 + 2/16 = 3/16$

$[lJ] = 2/16 + 1/16 = 3/16$

$[lj] = 1/16$

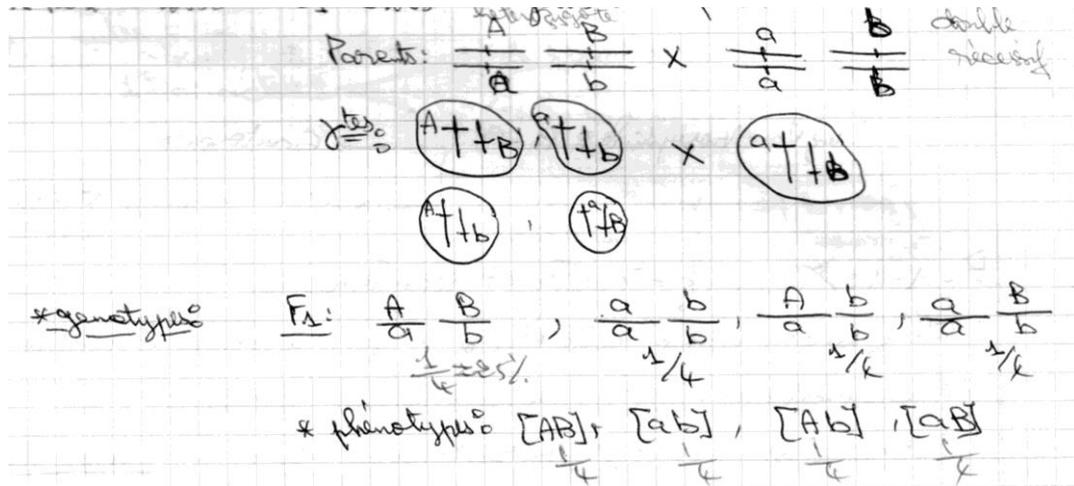
4.2. Gènes liés :

Dans le cas de gènes liés, on ne peut pas appliquer la troisième loi de Mendel car les proportions phénotypiques sont différentes.

Le test cross (back cross) permet de savoir si deux gènes sont liés ou indépendants.

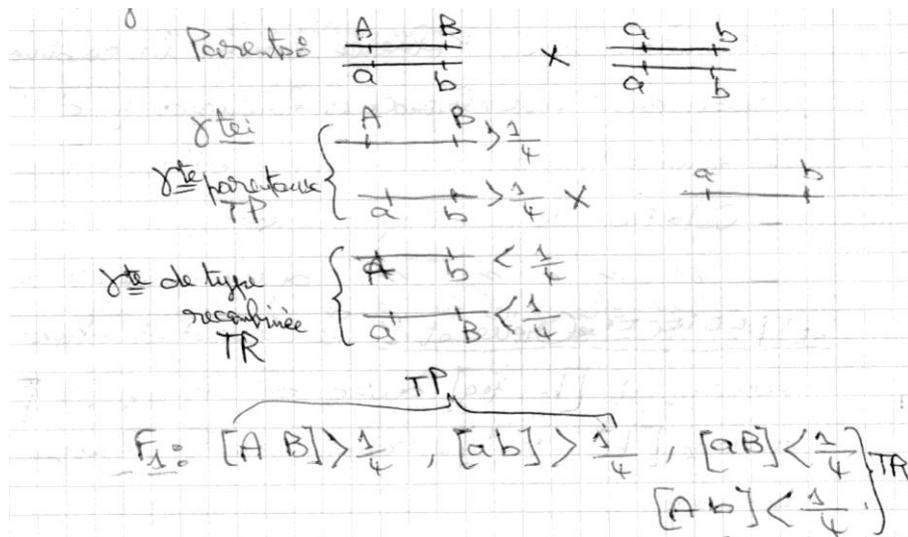
4.2.1. Le test cross :

- 1^{er} croisement : gènes indépendants



Les proportions phénotypiques sont : 1 : 1 : 1 : 1.

- 2^{ème} croisement : gènes liés



Les proportions phénotypiques sont différentes de 1 : 1 : 1 : 1.

4.2.2. Les gènes liés portés sur des autosomes :

Les chromosomes autosomiques sont les chromosomes qui sont représentés de manière identique chez les deux sexes.

➤ Exemples :

- chez l'Homme : $2n = 46$ avec 44 autosomes (22 paires), 2 hétérosomes (chromosomes sexuels X et Y).

- chez la drosophile : $2n = 8$ avec 6 autosomes (3 paires), 2 hétérosomes (X et Y).

4.2.2.1. Liaison factorielle et recombinaison :

Chez la drosophile, cette étude se fait à travers l'analyse de chromatides. Cette dernière permet de voir la possibilité d'une liaison absolue ou d'une liaison partielle.

A. La liaison absolue :

C'est une liaison où le taux de recombinaison est nul. Ceci est observé lorsque les conditions de l'appariement entre chromosomes homologues pendant la méiose ne permettent pas à la recombinaison d'avoir lieu. Cela peut être une propriété spécifique à l'organisme comme il peut être une propriété d'une paire de chromosomes.

Expérience : l'étude de liaison absolue chez la drosophile comporte deux croisements.

- **Croisement 1 :** le croisement de *Drosophila* homozygote [b, vg] avec des homozygotes de phénotype sauvage [b+, vg+] produit une F1 homogène de phénotype sauvage.

Parents : [b, vg] x [b+, vg+]
 ↓
 F1 : 100% homogène [b+, vg+]

- **Croisement 2 :** un croisement retour entre les mâles F1 et des femelles double récessives donne une F2 composée : 50% [b+, vg+], 50% [b, vg].

Parents : F1 ♂ x ♀ [b, vg]
 hétérozygote homozygote
 ↓
 F2 : ½ [b+, vg+] , ½ [b, vg]

➤ Etude de deux caractères : dihybridisme

- **1^{er} caractère :** **b** (couleur du corps = noir) / **b+** (couleur sauvage = gris) →→→ 1^{er} couple d'allèles $b^+ > b$.
- **2^{ème} caractère :** **vg** (ailes vestigiales = courtes) / **vg+** (ailes de longueur normale) →→→ 2^{ème} couple d'allèles $vg^+ > vg$.

➤ **Analyse phénotypique 1 :**

La 1^{ère} loi de Mendel est appliquée : homogénéité de la F1 ressemblant au parent sauvage [b+, vg+] pour les deux caractères. On conclue que les caractères sauvages dominant les caractères mutés.

➤ **Analyse phénotypique 2 :**

Sachant qu'un back cross pour les gènes liés produit 4 proportions phénotypiques (1 :1 :1 :1) et pour les gènes indépendants produit 2 phénotypes supérieurs à 1/4 chacun (TP) et 2 phénotypes inférieurs à 1/4 chacun (TR), **un croisement retour entre les males F1 et les femelles doubles récessives** doit sur la base d'une ségrégation indépendante produire 4 phénotypes différents dont les proportions sont 1 :1 :1 :1.

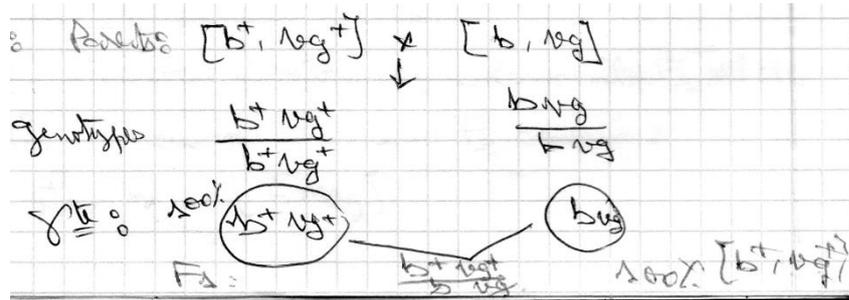
♂	♀	gamètes	phénotypes attendus	phénotypes observés
b ⁺ vg ⁺	b ⁺ vg ⁺	b ⁺ / vg ⁺	1/4 [b ⁺ , vg ⁺]	← 1/2 [b ⁺ , vg ⁺]
b vg	b vg	b / vg	1/4 [b, vg]	← 1/2 [b, vg]
b ⁺ vg	b ⁺ vg	b ⁺ / vg	1/4 [b ⁺ , vg]	○
b vg ⁺	b vg ⁺	b / vg ⁺	1/4 [b, vg ⁺]	○

On observe que ce croisement test ne produit que 2 types de mouches [b+, vg+] et [b, vg]. La ségrégation des caractères noir et vestigiale n'est donc pas indépendante. La femelle ne produit qu'un seul type de gamètes b vg, on déduit que le male a produit 2 types de gamètes b+ vg+ et b vg.

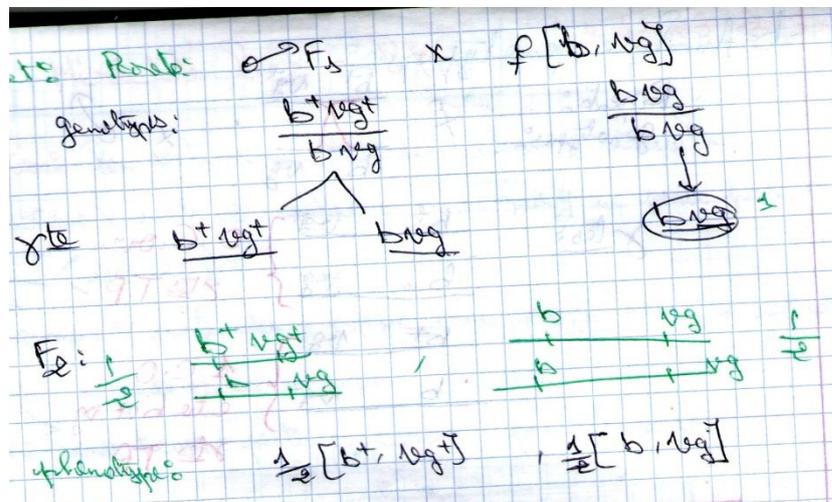
Les gènes noir et vestigiale sont donc liés. Ils sont sur le chromosome autosomique II (2^{ème} paire). L'un des deux chromosomes porte b+ vg+ et le deuxième porte b vg. Il y a une transmission en bloc de l'entière information génétique. Dans ce cas, **le pourcentage de recombinaison est nul** et on parle de **liaison absolue**.

➤ **Analyse génotypique :**

- **Croisement 1 :**



- **Croisement 2 :**



B. La liaison factorielle partielle :

Expérience : on fait croiser cette fois-ci les femelles de la F1 avec les males doubles récessifs [b, vg]

$$F1 [b+, vg+] ♀ \quad \times \quad ♂ [b, vg]$$

Les résultats de la F2 observés sont montrés dans le tableau suivant :

♀	$b \cdot vg$	phénotype observé	Proportion observée
$b^+ \cdot vg^+$	$\frac{b^+ \cdot vg^+}{b^+ \cdot vg^+}$	$[b^+, vg^+]$	41,5% $> \frac{1}{4}$ (TP)
$b \cdot vg$	$\frac{b \cdot vg}{b \cdot vg}$	$[b, vg]$	41,5% $> \frac{1}{4}$ (TP)
$b \cdot vg^+$	$\frac{b \cdot vg^+}{b \cdot vg}$	$[b, vg^+]$	8,5% $< \frac{1}{4}$ (TR)
$b^+ \cdot vg$	$\frac{b^+ \cdot vg}{b \cdot vg}$	$[b^+, vg]$	8,5% $< \frac{1}{4}$ (TR)

➤ **Analyse phénotypique :**

Deux phénotypes dépassent les $\frac{1}{4}$ attendus et deux autres ne les atteignent pas ($< \frac{1}{4}$). Les 1^{er} phénotypes sont appelés **types parentaux (TP)** et les deux autres **types recombinés (TR)**. Ces derniers sont des phénotypes nouveaux, ils sont les produits de la recombinaison entre les chromatides non sœurs des chromosomes homologues.

➤ **Analyse génotypique :**

Parents: $b^+ \cdot vg^+ \times b \cdot vg$

Gamètes: $b^+ \cdot vg^+ \quad b \cdot vg$

0 C.O. entre b et vg^+ $> \frac{1}{4}$ TP

1 C.O. entre b et vg $< \frac{1}{4}$ TR

♀	$b \cdot vg$	phénotype	proportions
$b^+ \cdot vg^+$	$\frac{b^+ \cdot vg^+}{b \cdot vg}$	$[b^+, vg^+]$	41,5%
$b \cdot vg$	$\frac{b \cdot vg}{b \cdot vg}$	$[b, vg]$	41,5%
$b^+ \cdot vg$	$\frac{b^+ \cdot vg}{b \cdot vg}$	$[b^+, vg]$	8,5%
$b \cdot vg^+$	$\frac{b \cdot vg^+}{b \cdot vg}$	$[b, vg^+]$	8,5%

Le pourcentage de recombinaison (chez les diploïdes) = **2 fois la fréquence des gamètes recombinés.**

$$R\% = 2 \times f.^{\text{r}} . T.R$$

$f.^{\text{r}} . T.R$: fréquence de gamètes de type recombiné

Application :

$$R\% = 2 \times 8,5 = 17 \% \quad \Longrightarrow \quad d(b, vg) = 17 \text{ UC}$$

Carte génétique des gènes b et vg chez la drosophile

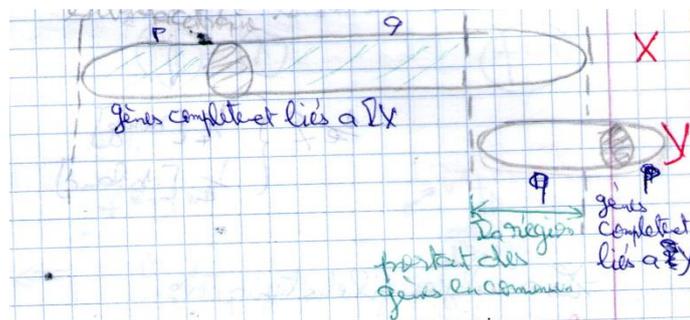
5. Hérité liée à l'X :

Les hétérosomes sont les autosomes sexuels X et Y.

Le chromosome X porte de nombreux gènes que Y ne porte pas, on parle de **gènes liés à l'X**.

Le chromosome Y porte de nombreux gènes que X ne porte pas, ce sont des **gènes liés à l'Y** ou **gènes holandriques**.

Les deux chromosomes X et Y peuvent porter certains gènes, en commun.



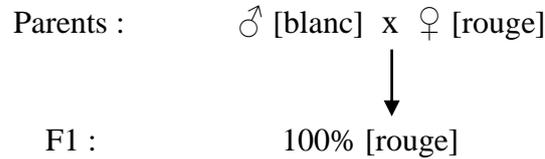
Chez la drosophile, il existe de nombreux gènes sur le chromosome X et très peu sur le chromosome Y.

5.1. Transmission d'un caractère lié à l'X :

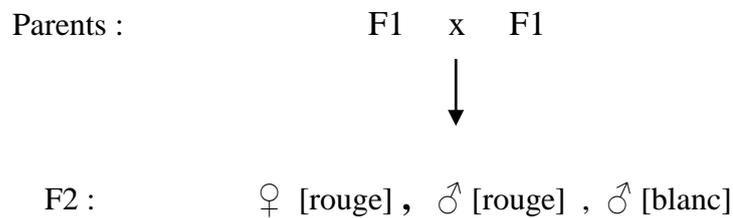
Le caractère couleur des yeux chez la drosophile est lié à l'X c'est-à-dire que le gène codant ce caractère est porté seulement sur le chromosome X et non pas sur Y.

➤ **Expérience 1 :**

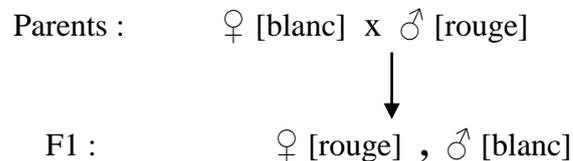
- **1^{er} croisement :** croisements entre 2 lignées pures de drosophiles. Les males ont un phénotype blanc et les femelles rouges. La descendance F1 est homogène [rouge].



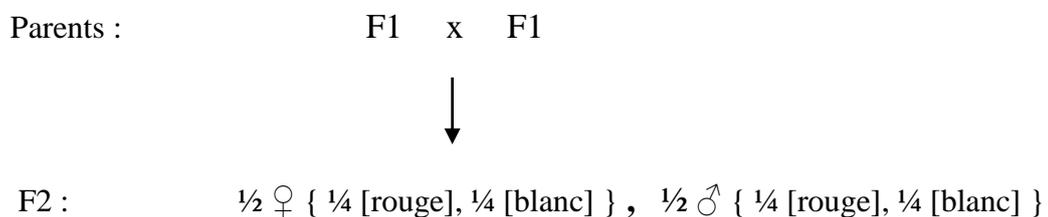
- **2^{ème} croisement :** croisements des individus F1 entre eux.

➤ **Expérience 2 :**

- **1^{er} croisement :** Morgan a croisé, cette fois-ci, 2 lignées pures avec des femelles aux yeux blancs et des males aux yeux rouges.



- **2^{ème} croisement :** croisements des individus F1 entre eux.

- **Les analyses phénotypiques :**➤ **Expérience 1 (1^{er} cas) :**

- **1^{er} croisement :** - homogénéité de la F1.

- même phénotype que celui de l'un des deux parents [rouge].

La 1^{ère} loi de Mendel est appliquée : **rouge domine blanc** avec **w**, **allèle récessif**, et **w+**, **allèle dominant**.

- 2^{ème} **croisement** : toutes les femelles (♀) ont le même phénotype [rouge], et les males (♂) se partagent en moitié [rouge] et moitié [blanc].

➤ **Expérience 2 (2^{ème} cas) :**

- 1^{er} **croisement** : toutes les femelles ont les yeux rouges et tous les males ont les yeux blancs.

- 2^{ème} **croisement** : la F2 est constituée de 50% de femelles dont 25% avec yeux rouges et 25% avec yeux blancs, même chose pour les 50% de males.

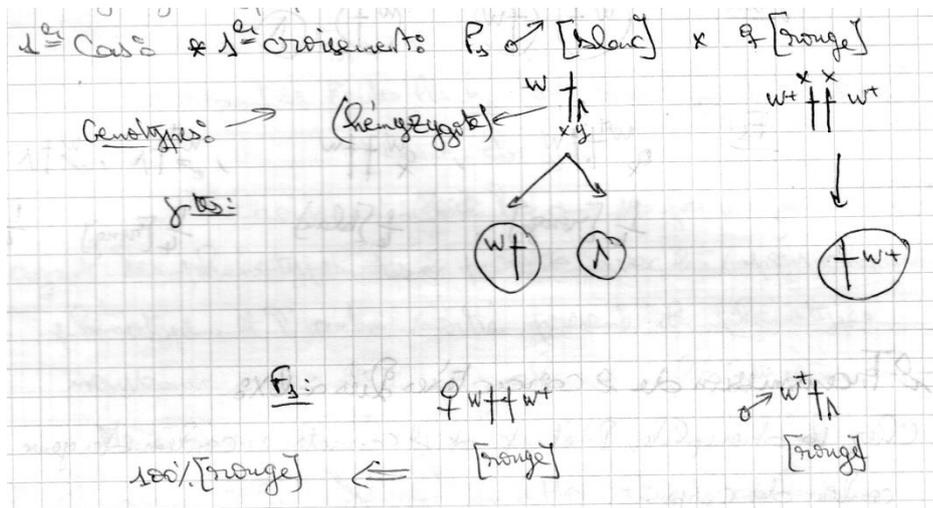
Conclusion : on distingue le phénotype par le sexe (le 1^{er} croisement du deuxième cas).

Suite à ces expériences, Morgan a proposé une transmission liée à l'X.

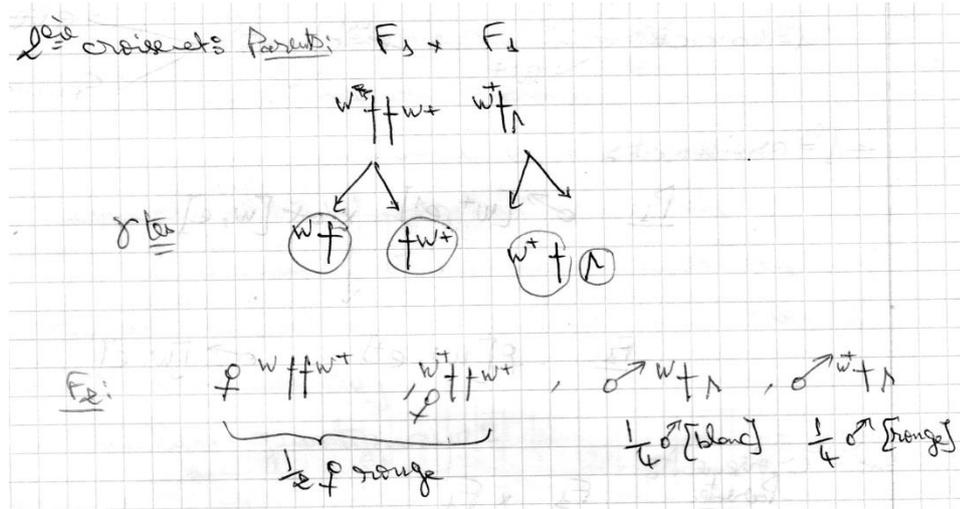
- **Les analyses génotypiques :**

➤ **Expérience 1 :**

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

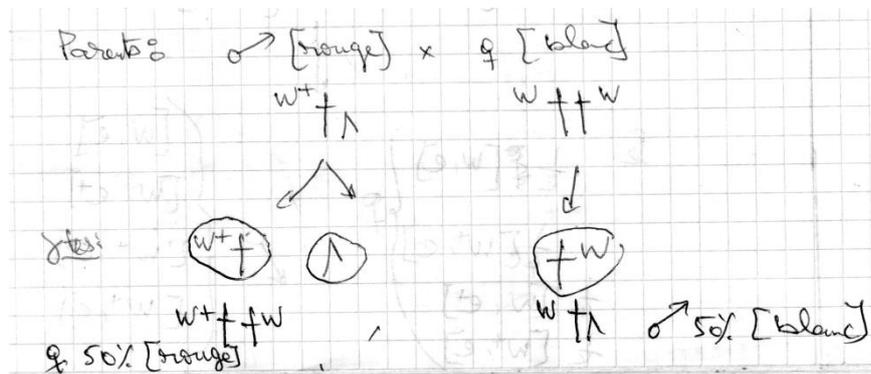


- 2^{ème} **croisement** :

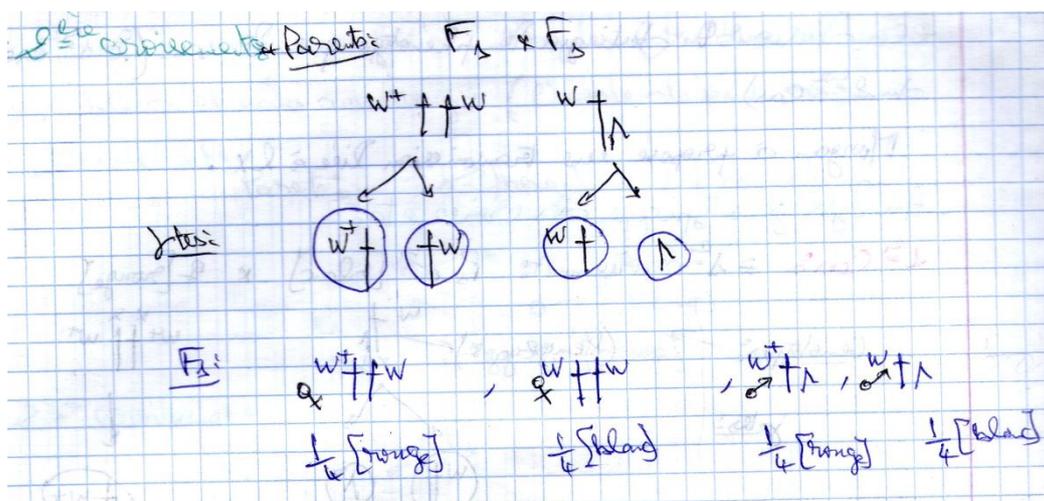


➤ **Expérience 2 :**

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



- **2^{ème} croisement :**



5.2. Transmission de deux caractères liés à l'X :

Chez la drosophile, on a réalisé l'étude de deux caractères : couleur des yeux et couleur du corps.

1^{er} caractère : blanc (w) et rouge (w+)

2^{ème} caractère : ebony (e) et sauvage (e+)

➤ **Expérience 1 :**

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

Parents : ♂ [w+, e+] x ♀ [w, e]
 ↓
 F1 : ♀ [w+, e+] , ♂ [w, e]

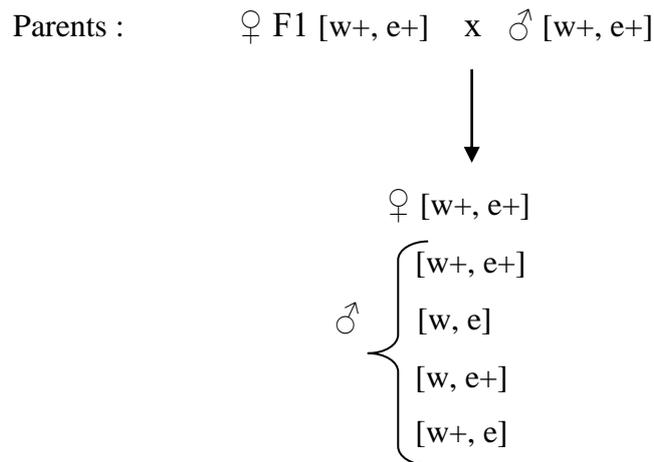
- **2^{ème} croisement :**

Parents : F1 x F1
 ♀ [w+, e+] x ♂ [w, e]
 ↓
 F2 : $\frac{1}{4}$ [w, e] }
 $\frac{1}{4}$ [w+, e+] } ♀
 $\frac{1}{4}$ [w, e+] }
 $\frac{1}{4}$ [w+, e] }
 ,
 $\frac{1}{4}$ [w, e] }
 $\frac{1}{4}$ [w+, e+] } ♂
 $\frac{1}{4}$ [w, e+] }
 $\frac{1}{4}$ [w+, e] }

➤ **Expérience 2 :**

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

Parents : ♀ [w+, e+] x ♂ [w, e]
 ↓
 F1 : 100% [w+, e+]

- **2^{ème} croisement :**- **Les analyses phénotypiques :**➤ **1^{er} cas :**

- **1^{er} croisement :** toutes les femelles sont [rouge, sauvage] et tous les males sont [blanc, ebony].
- **2^{ème} croisement :** les males se partagent en moitié ayant les phénotypes des deux parents avec 25% pour chaque phénotype, et l'autre moitié présente 2 phénotypes nouveaux avec 25% pour chaque phénotype. Même chose pour les femelles.

➤ **2^{ème} cas :**

- **1^{er} croisement :** - homogénéité de la F1.

- même phénotype que celui de l'un des deux parents [w+, e+].

La 1^{ère} loi de Mendel est appliquée : **rouge domine blanc** et **sauvage domine ebony**.

1^{er} couple d'allèles : **w+ dominant et w récessif**

2^{ème} couple d'allèles : **e+ dominant et e récessif**

- **2^{ème} croisement :**

Les males produisent 2 types de gamètes et , les femelles produisent 4 types de gamètes dont 2 TP et 2 TR.

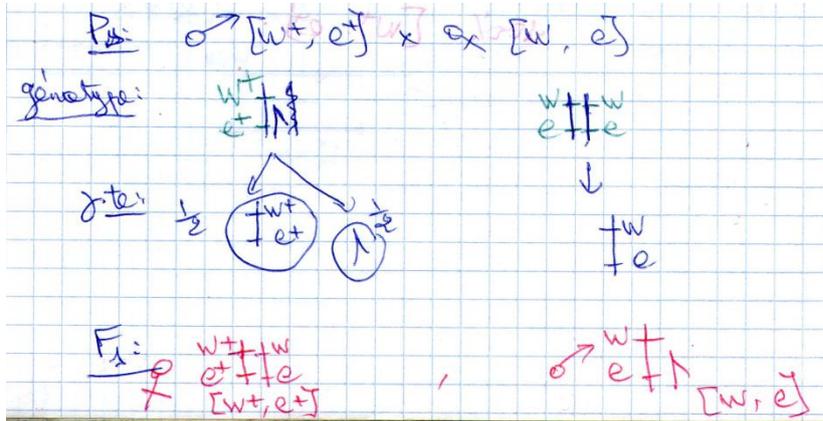
La F2 : les femelles ont un seul phénotype [w+, e+], les males présentent 4 phénotypes qui proviennent de la fécondation des 2 types de gamètes parentaux et des 2 types de gamètes recombinés.

Conclusion : on distingue le phénotype par le sexe (le 1^{er} croisement du premier cas).

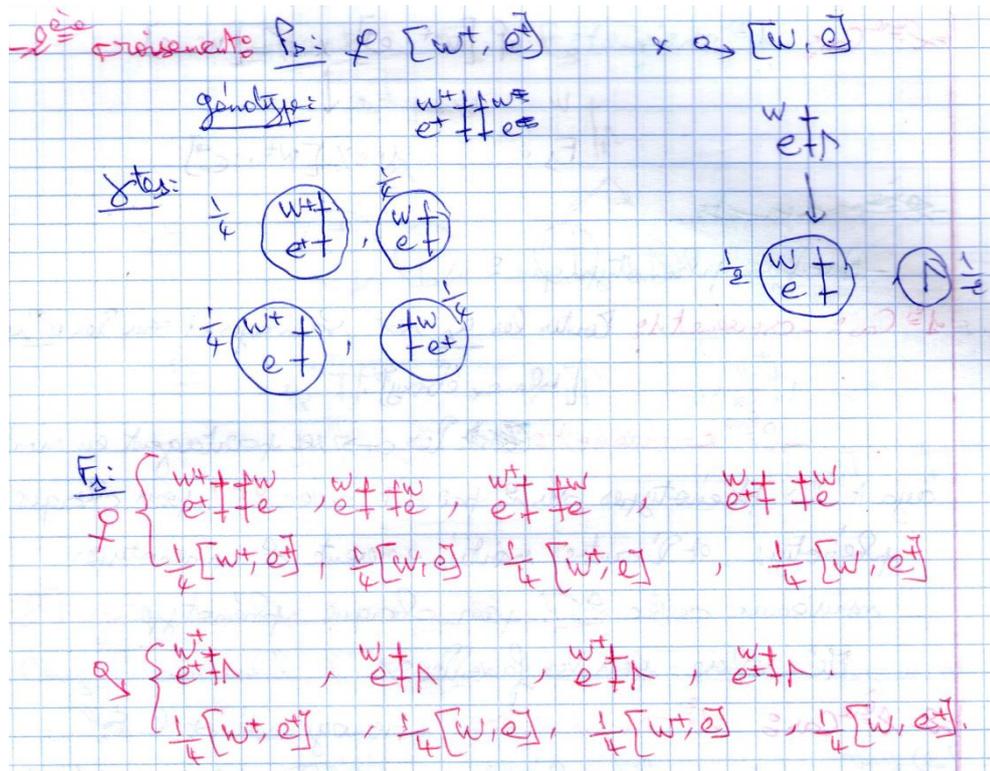
- Les analyses génotypiques :

➤ Expérience 1 :

- 1^{er} croisement :

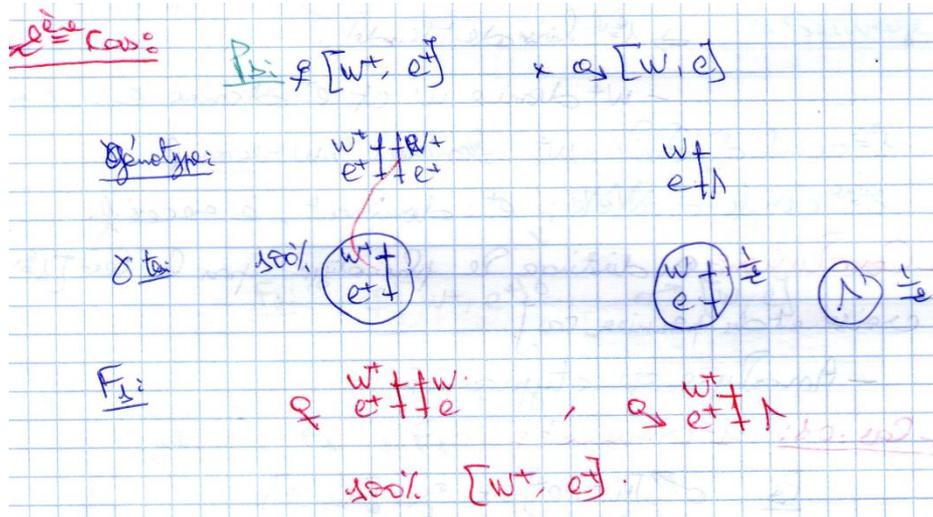


- 2^{ème} croisement :



➤ **Expérience 2 :**

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



- **2^{ème} croisement :**

e	e ⁺				
e ⁺	e	w ⁺ e ⁺	w e	w ⁺ e	w e ⁺
w ⁺	w	w ⁺ e ⁺	w e	w ⁺ e ⁺	w e
w	w ⁺	w ⁺ e ⁺	w e	w ⁺ e ⁺	w e

transpositions phénotypiques chez e →

31,8% [w⁺, e⁺]
 31,8% [w, e]
 18,8% [w, e⁺]
 18,8% [w⁺, e]

100% de [w⁺, e⁺]

R% = 2 x 18,8 = 37,6 % ⇒ d(w, e) = 37,6 UC

Carte génétique des gènes w et e chez la drosophile