



Génétique 2

Licence STS Biologie- Biochimie

Vincent Vedel

Plan générale du cours

- Chapitre 1: Génétique et reproduction sexuée
- **Chapitre 2: Mendel et le concept de gène (un ou plusieurs gènes)**
- Chapitre 3: Les bases chromosomiques et moléculaires de l'hérédité
- Chapitre 4: génétique bactérienne et génétique du phage
- Chapitre 5: Génétique des eucaryotes

a) Présentation du personnage

Grégor Mendel (1822-1884)

Mendel, qui devient prêtre en 1847, entre au monastère de Brunn (République tchèque) à la fin de ses études secondaires et s'engage dans un programme de recherche sur l'hybridation des végétaux.



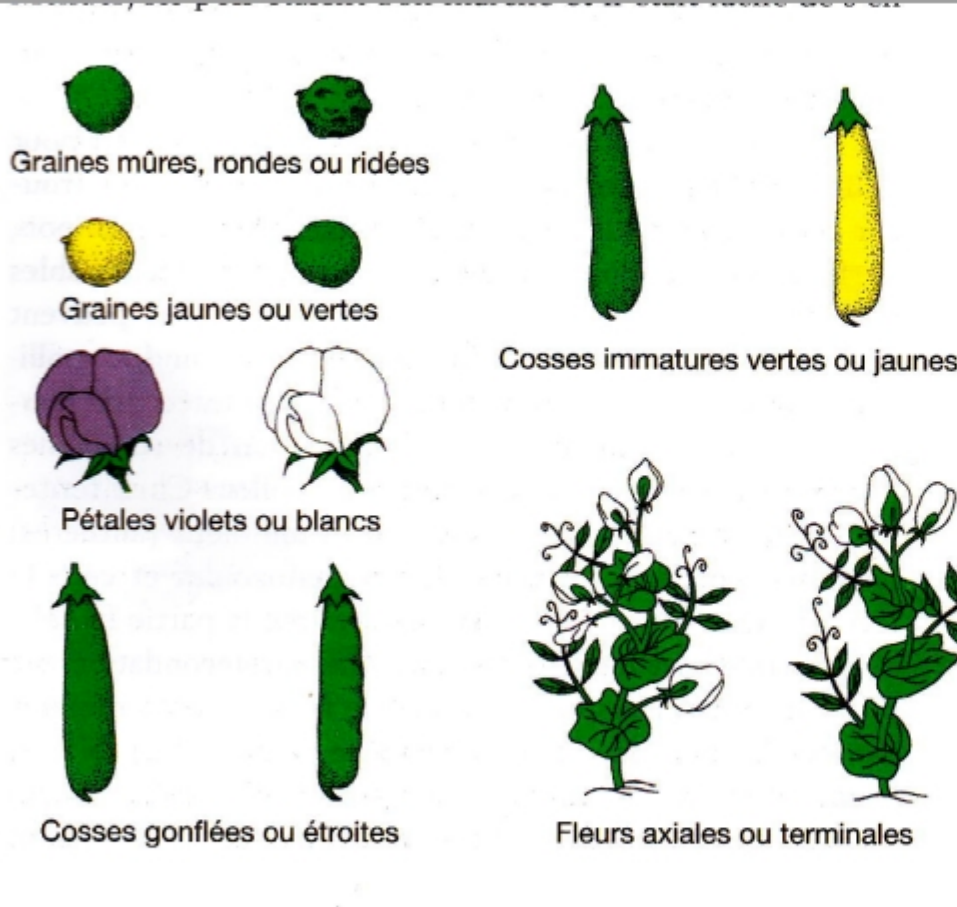
Mendel choisit d'étudier le Pois
(*Pisum sativum*) pour quatre raisons:

- nombreuses variétés
- possibilité de réaliser de l'autofécondation ou de la fécondation croisée facilement.
- Temps de génération court
- Descendance nombreuse



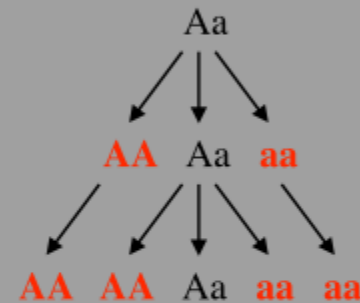
b) Les travaux de Mendel

Il choisit d'étudier 7 caractères chez le pois:



Pour chaque caractère, Mendel obtient des lignées pures (les individus donnent des descendants identiques à eux mêmes) par autofécondation:

générations	AA	Aa	aa
0	0	100	0
1	25	50	25
2	37,5	25	37,5
3	43,75	12,5	43,75
4	46,8	6,25	46,8
infini	50	0	50

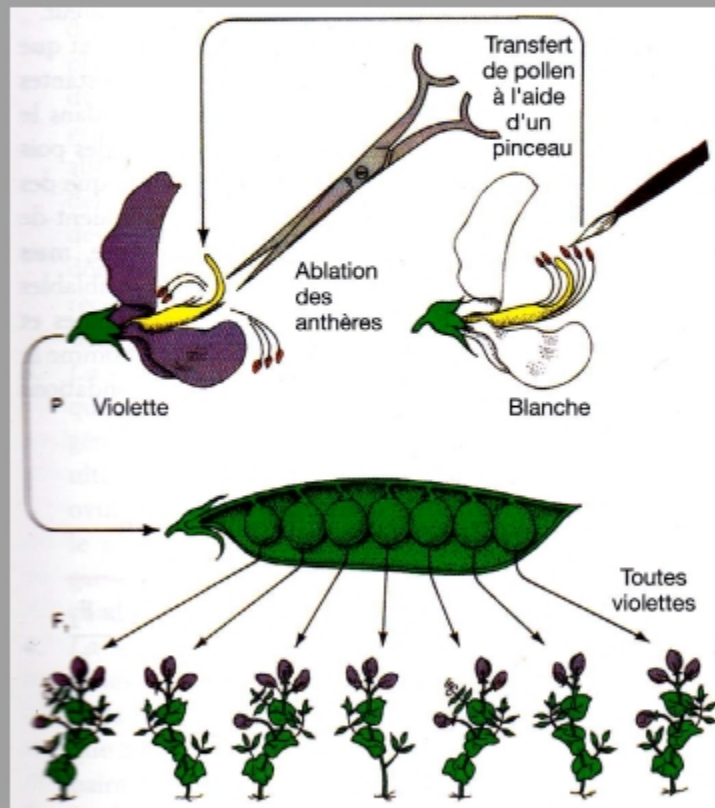


Les changements observés ne pourront être attribués qu'au croisement et non à une variabilité naturelle à chaque génération (lignée non pure)

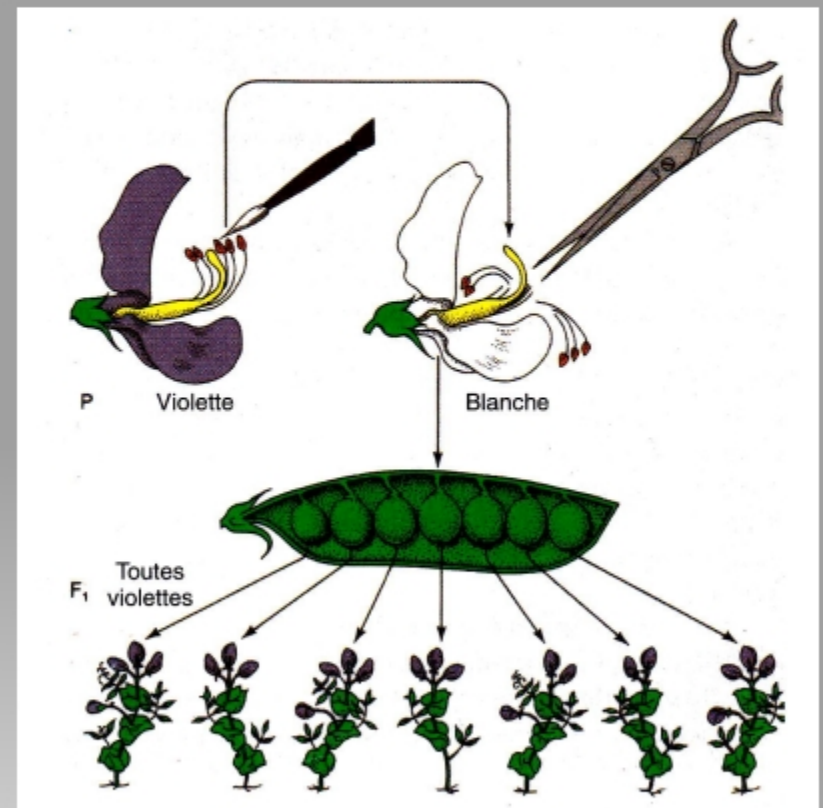
1/Croisement de végétaux différent par un caractère (Monohybridisme)

Etude du caractère: couleur des pétales

En effectuant des croisements réciproques, il obtient toujours une première génération (F1) de plantes possédant toutes des fleurs violettes.



Plantes mâle à fleurs blanches X plante femelle à fleur violette



Plante mâle à fleur violette X plante femelle à fleurs blanches

Notion de dominance/récessivité

Autofécondation des plantes de F1 et obtention de 929 graines plantées:

- 705 donnent des fleurs violettes
- 224 donnent des fleurs blanches!!

Le caractère (ou phénotype) « fleur violette » est **dominant** tandis que le caractère « fleur blanche » est forcément présent en F1 mais non exprimé, il est dit **récessif**.

Phénotype=Etat d'un caractère (ou d'un groupe de caractère chez un individu)

P jaunes × verts



F₁ tous jaunes

F₁ tous jaunes (autofécondation)

F₂ $\left\{ \begin{array}{l} \frac{3}{4} \text{ jaunes} \\ \frac{1}{4} \text{ verts} \end{array} \right.$

Obtention en F1 d'un rapport:

$\frac{3}{4}$ phénotype dominant

$\frac{1}{4}$ phénotype récessif

Tableau 2-1 Les résultats de croisements effectués par Mendel entre parents différant par un seul caractère.

Phénotype parental	F ₁	F ₂	Rapport dans la F ₂
1. Graines rondes × ridées	Toutes rondes	5474 rondes; 1 850 ridées	2,96:1
2. Graines jaunes × vertes	Toutes jaunes	6022 jaunes; 2001 vertes	3,01:1
3. Pétales violets × blancs	Tous violets	705 violets; 224 blancs	3,15:1
4. Cosses gonflées × étroites	Toutes gonflées	882 gonflées; 299 étroites	2,95:1
5. Cosses vertes × jaunes	Toutes vertes	428 vertes; 152 jaunes	2,82:1
6. Fleurs axiales × terminales	Toutes axiales	651 axiales; 207 terminales	3,14:1
7. Tiges longues × courtes	Toutes longues	787 longues; 277 courtes	2,84:1

Avec tous les caractères, il obtient ce même rapport 3/1 en F₁. Face à la constance de ces proportions phénotypiques, Mendel comprend que l'hérédité est régit par des mécanismes rigoureux

P jaunes × verts



F₁ tous jaunes

F₁ tous jaunes (autofécondation)

F₂ $\left\{ \begin{array}{l} \frac{3}{4} \text{ jaunes} \\ \frac{1}{4} \text{ verts} \end{array} \right.$

$\frac{3}{4}$ jaunes $\begin{cases} \rightarrow \frac{1}{4} \text{ jaunes de lignée pure} \\ \rightarrow \frac{2}{4} \text{ jaunes « impurs »} \end{cases}$

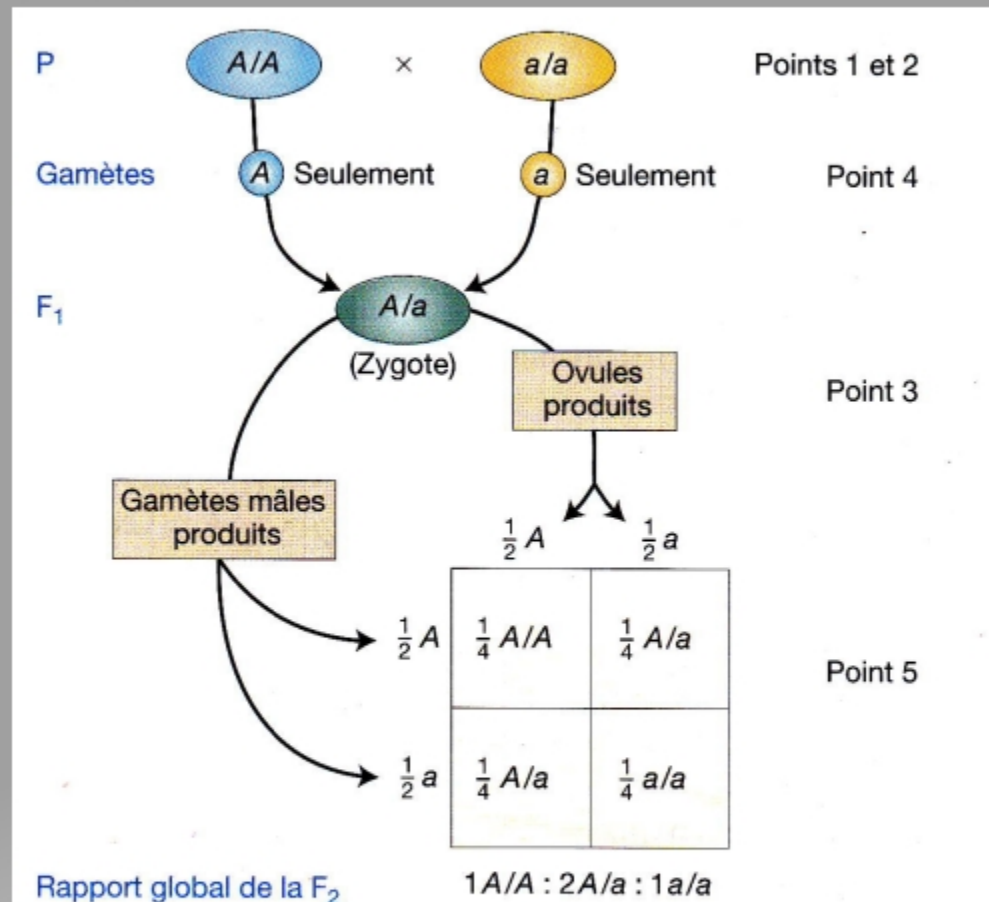
$\frac{1}{4}$ verts $\longrightarrow \frac{1}{4}$ verts de lignée pure

Mendel cherche un model qui rend compte des proportions phénotypiques 3/1 en F1 et 1/2/1 après autofécondation de la F2.

Il fait les hypothèses suivantes:

- L'information génétique est portée par des particules héréditaires (qui seront découvertes plus tard: les gènes)
- Ces particules héréditaires sont présentes par paire dans chaque cellule (organisme diploïde) et existe sous différentes versions, chacune déterminant un état du caractère (ce qu'on appellera plus tard les allèles)
- Au cours de la formation des gamètes, Mendel propose que la paire de particule héréditaire se sépare en 2.

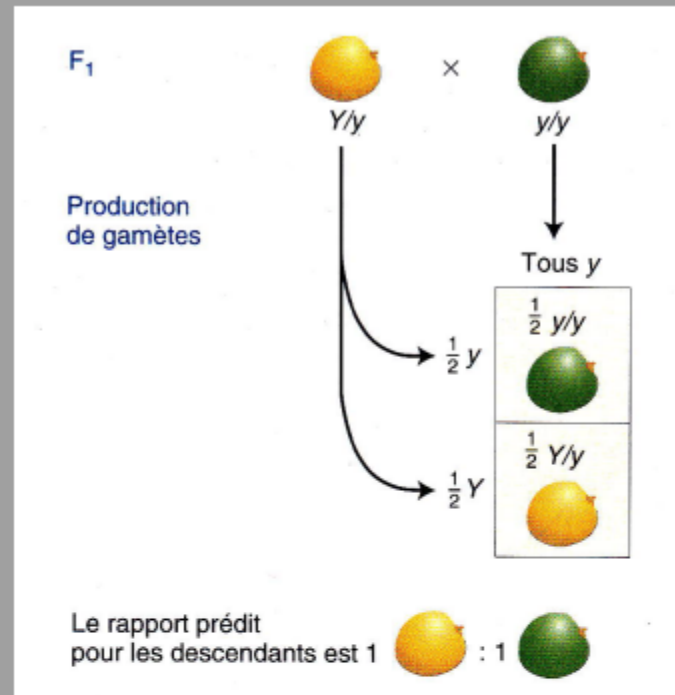
Modèle expliquant les rapports 3/1 de F₂ et les rapports 1/2/1 après autofécondation de F₂.



1^{ère} loi de Mendel:

Les deux membres de la paire de particule héréditaire se disjoignent lors de la formation des gamètes de telle manière qu'une moitié des gamètes reçoit l'un des membres de la paire et la moitié restante, l'autre membre.

C'est la principe de la ségrégation égale



Afin de vérifier son modèle, Mendel réalise un test:

Il croise une plante à pois jaune de génération F₁ possédant, d'après son modèle, les deux versions de la particule héréditaire Y/y avec une plante à pois verts de lignée pure ne possédant qu'une seule version de cette particule héréditaire en deux versions y/y.

D'après la première loi de Mendel, les gamètes issus de la plante à pois verts auront tous la particule héréditaire y tandis qu'une moitié des gamètes issus de la plante à pois jaunes possèdera la particule Y et l'autre moitié, la particule y (ségrégation égale).

Mendel prévoit ainsi que ce croisement donnera une moitié de plante à pois verts et une moitié de plantes à pois jaunes

F₁



×



Y/y

y/y

Production
de gamètes

Tous y

$\frac{1}{2} y$

$\frac{1}{2} y/y$



$\frac{1}{2} Y$

$\frac{1}{2} Y/y$



Le rapport prédit
pour les descendants est 1



: 1

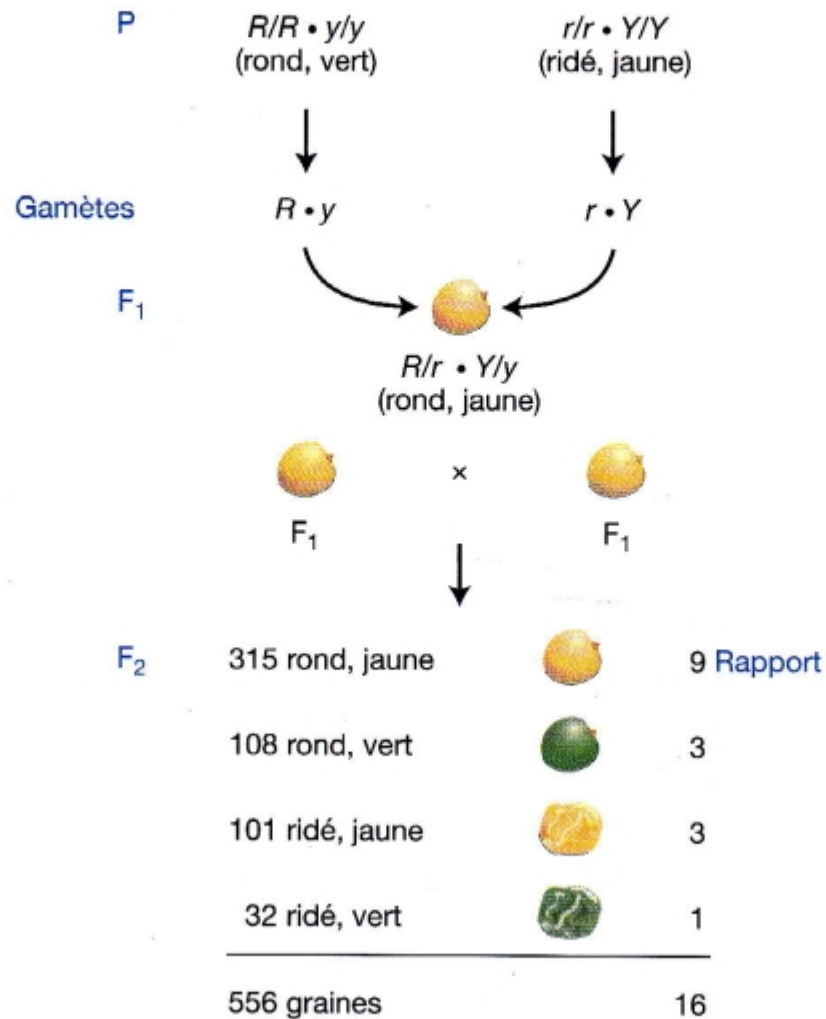


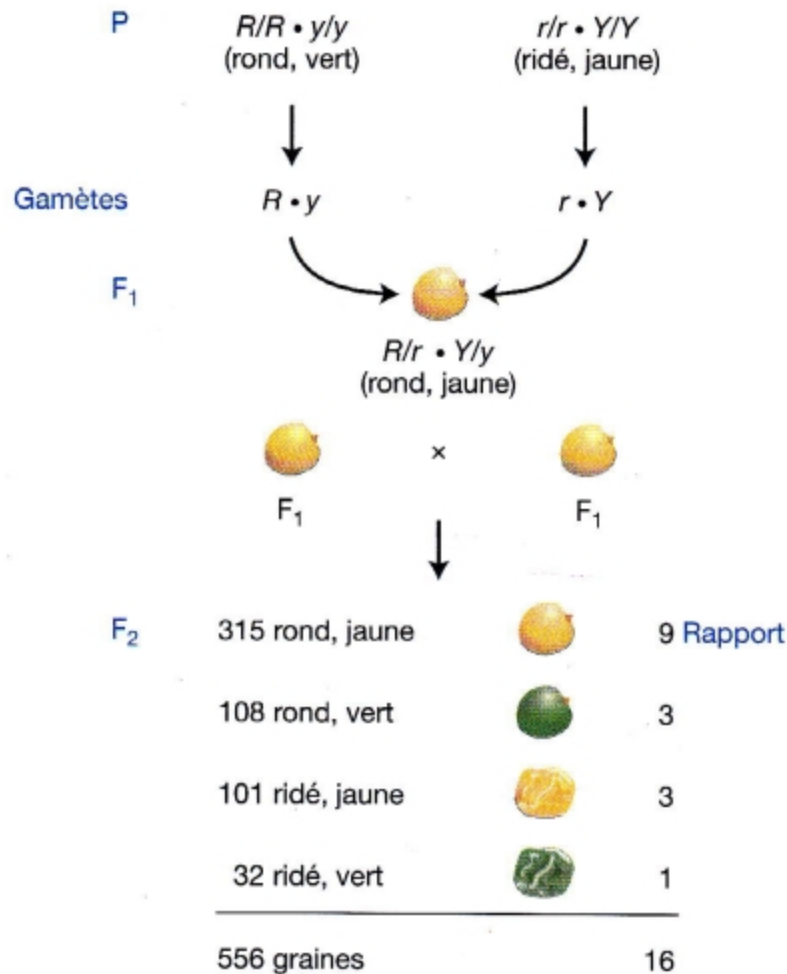
Résultats obtenus par Mendel:

58 pois jaunes

52 pois verts

2/Croisement de végétaux différents par deux caractères (dihybridisme)





Mendel se focalise sur un caractère et compte:

nombre de pois ronds=423

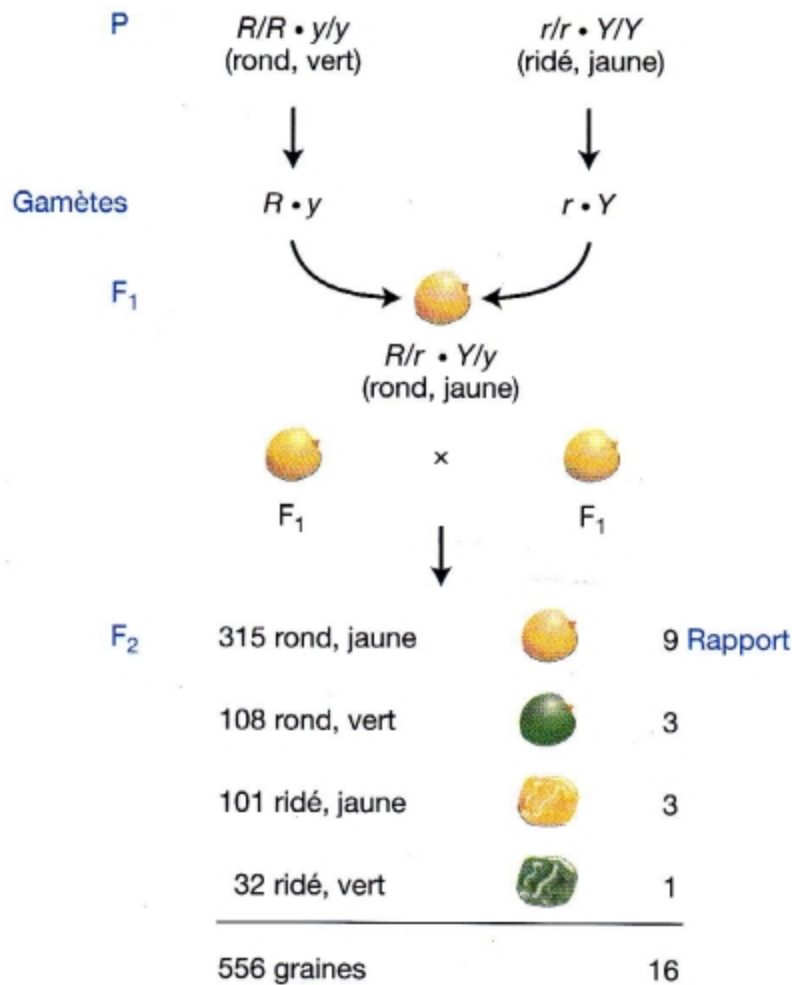
nombre de pois ridés=133

$423/556=0,76$

$133/556=0,24$

En F₂, on retrouve les proportions $\frac{3}{4}$ phénotype dominant (pois rond) et $\frac{1}{4}$ phénotype récessif (pois ridé) des croisements monhybrides!!

Le rapport 3/1 des croisements monhybrides est « caché » par le rapport 9/3/3/1 des croisements dihybrides.



Mendel se focalise sur un caractère et compte:

nombre de pois jaunes=416

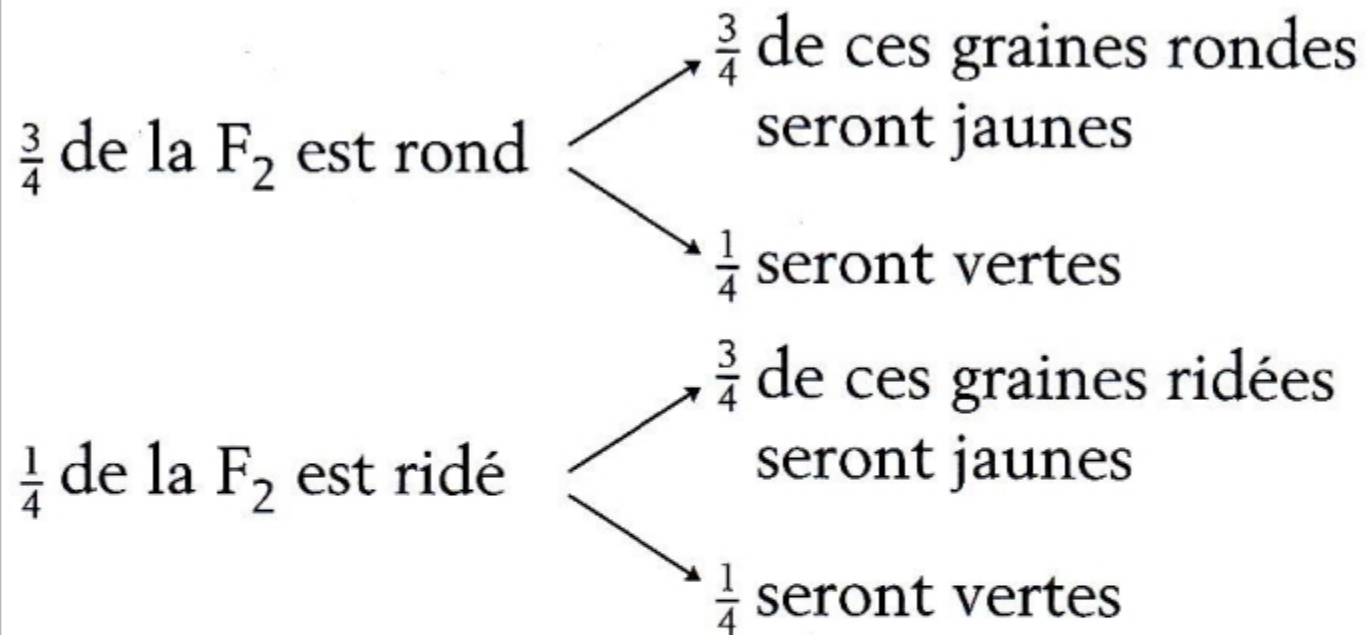
nombre de pois verts=140

$416/556=0,75$

$140/556=0,25$

En F₂, on retrouve les proportions $\frac{3}{4}$ phénotype dominant (pois jaune) et $\frac{1}{4}$ phénotype récessif (pois vert) des croisements monhybrides!!

Le rapport 3/1 des croisements monhybrides est « caché » par le rapport 9/3/3/1 des croisements dihybrides.

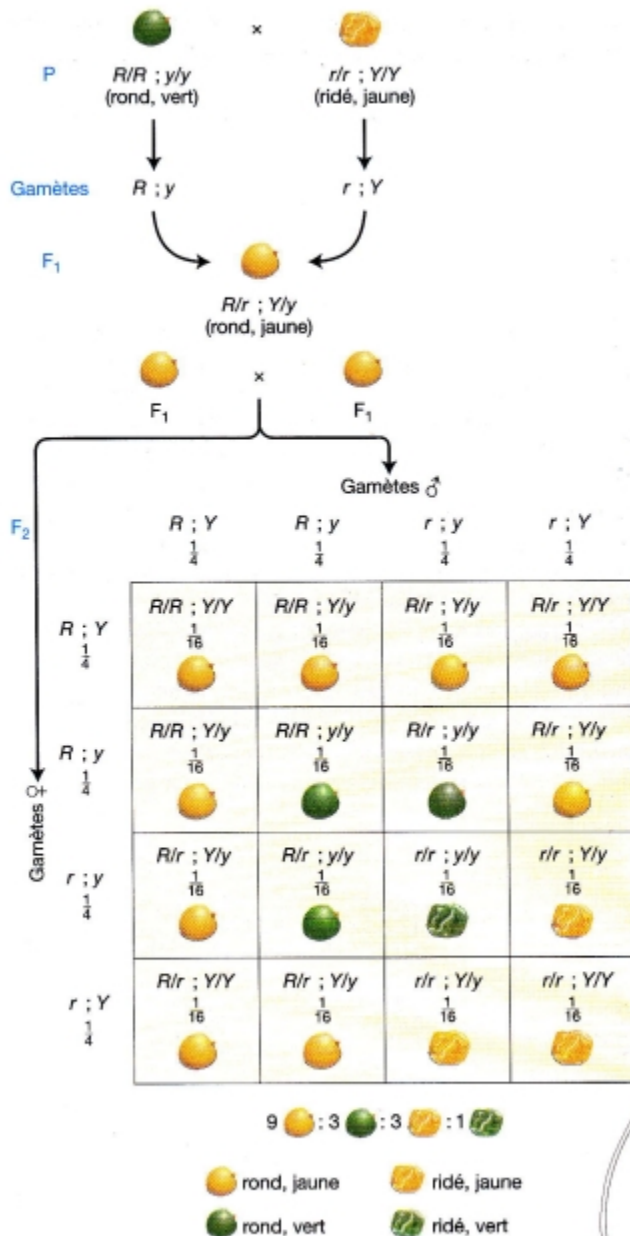


$\frac{3}{4} \times \frac{3}{4} = \frac{9}{16}$ de pois ronds (phénotypes dominant) et jaune (phénotype dominant)

$\frac{3}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{3}{16}$ de pois ronds et verts

...etc.

Modèle expliquant les rapports 9/3/3/1 en F2 de croisements dihybrides



2^{ème} loi de Mendel:

Les paires de particules héréditaires (gènes) différentes (déterminant chacune un caractère) s'assortissent indépendamment les unes des autres lors de la formation des gamètes

Ex: La particule (l'allèle) R déterminant le caractère « *pois rond* » à la même probabilité de se retrouver avec la particule Y qu'avec la particule y dans un gamète.

La encore, Mendel réalise un test afin de vérifier son modèle:

Il croise un individu dihybride de F1 ($R/r ; Y/y$) avec un individu présentant un phénotype récessif pour les deux caractères ($r/r ; y/y$)

Il prévoit d'obtenir 4 phénotype différents car l'individu dihybride de F1 est sensé produire 4 types de gamètes dans les mêmes proportions ($R;Y$) ($R;y$) ($r;Y$) ($r;y$) alors que l'individu présentant les deux caractères récessif ne produit, en théorie, qu'un seul type de gamète ($r;y$).

Il obtient effectivement:

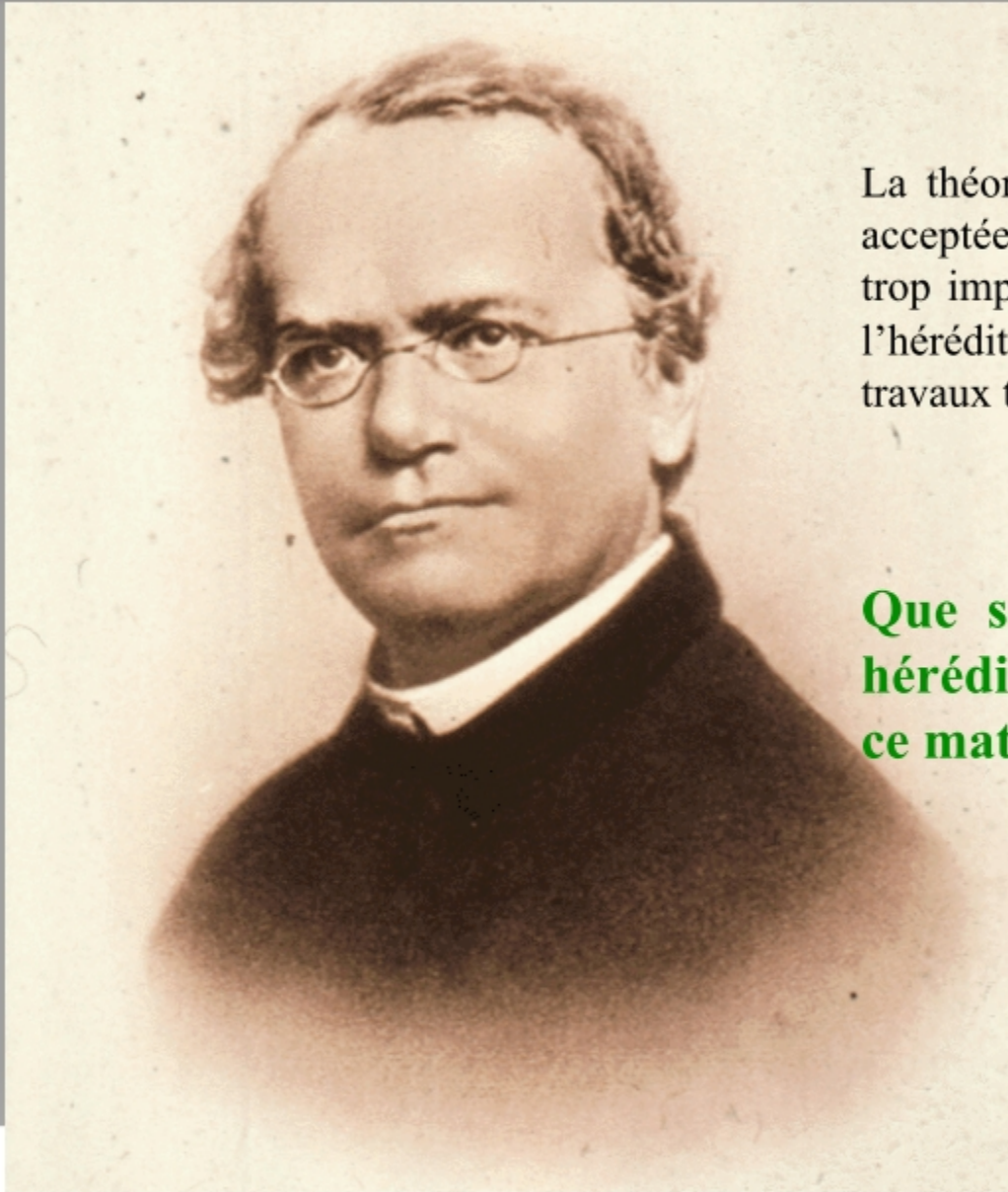
$\frac{1}{4}$ de poids ronds et jaunes

$\frac{1}{4}$ de poids ronds et verts

$\frac{1}{4}$ de poids ridés et jaunes

$\frac{1}{4}$ de poids ridés et verts

Une théorie mal acceptée



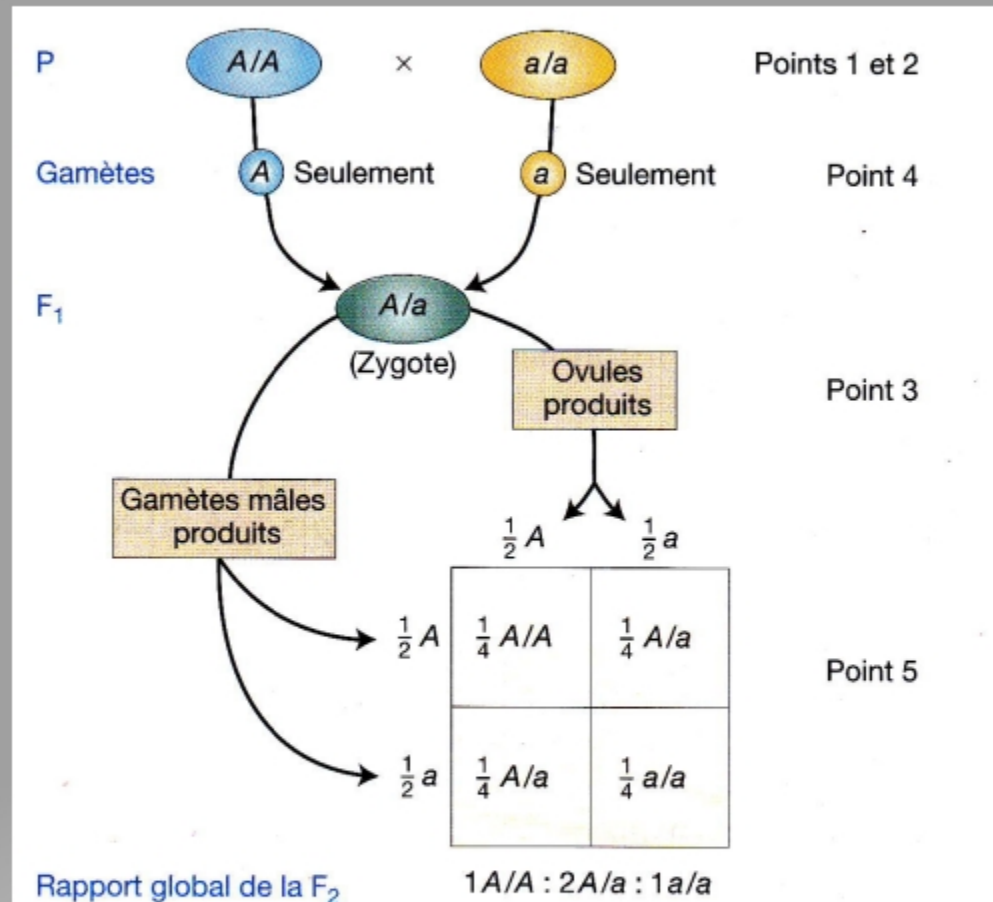
La théorie de Mendel n'est pas acceptée par ses contemporains trop imprégnés par la théorie de l'hérédité par mélange et ses travaux tombent dans l'oubli...

Que sont ces particules héréditaires? Ou se situe ce matériel héréditaire?

La relation entre le genotype et le phénotype ne sont pas aussi simple que les 2 règles énoncés par Mendel par exemple:

- - quand les allèles ne sont pas complètement dominants ou récessifs
- - Si un gène donné à plusieurs allèles
- - Ou si un seul gène produit de multiples phénomènes

1/Analyse de croisements monohybrides

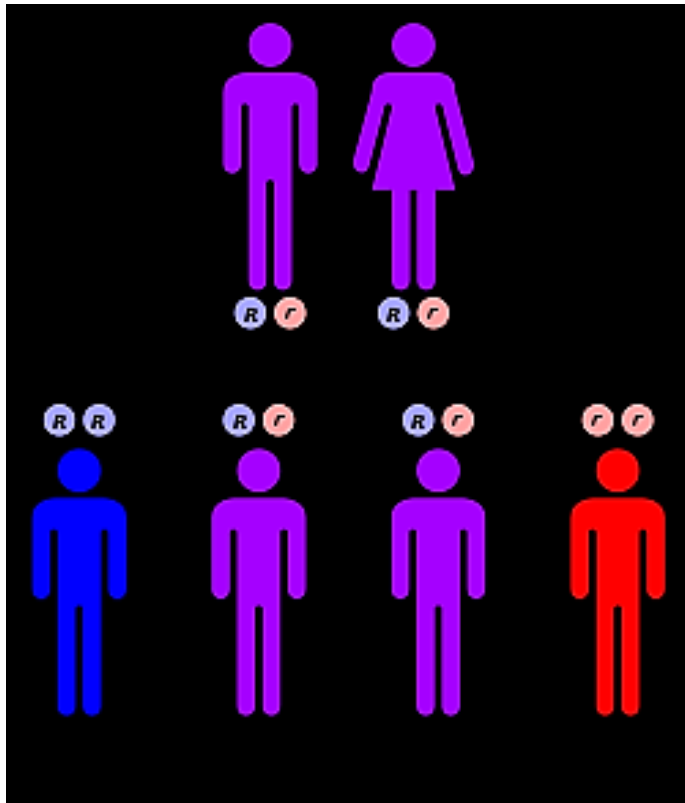


1^{ère} loi de Mendel:

Les deux membres de la paire de particule héréditaire se disjoignent lors de la formation des gamètes de telle manière qu'une moitié des gamètes reçoit l'un des membres de la paire et la moitié restante, l'autre membre.

C'est la principe de la ségrégation égale

codominance



Enfant
non
malade
1/4

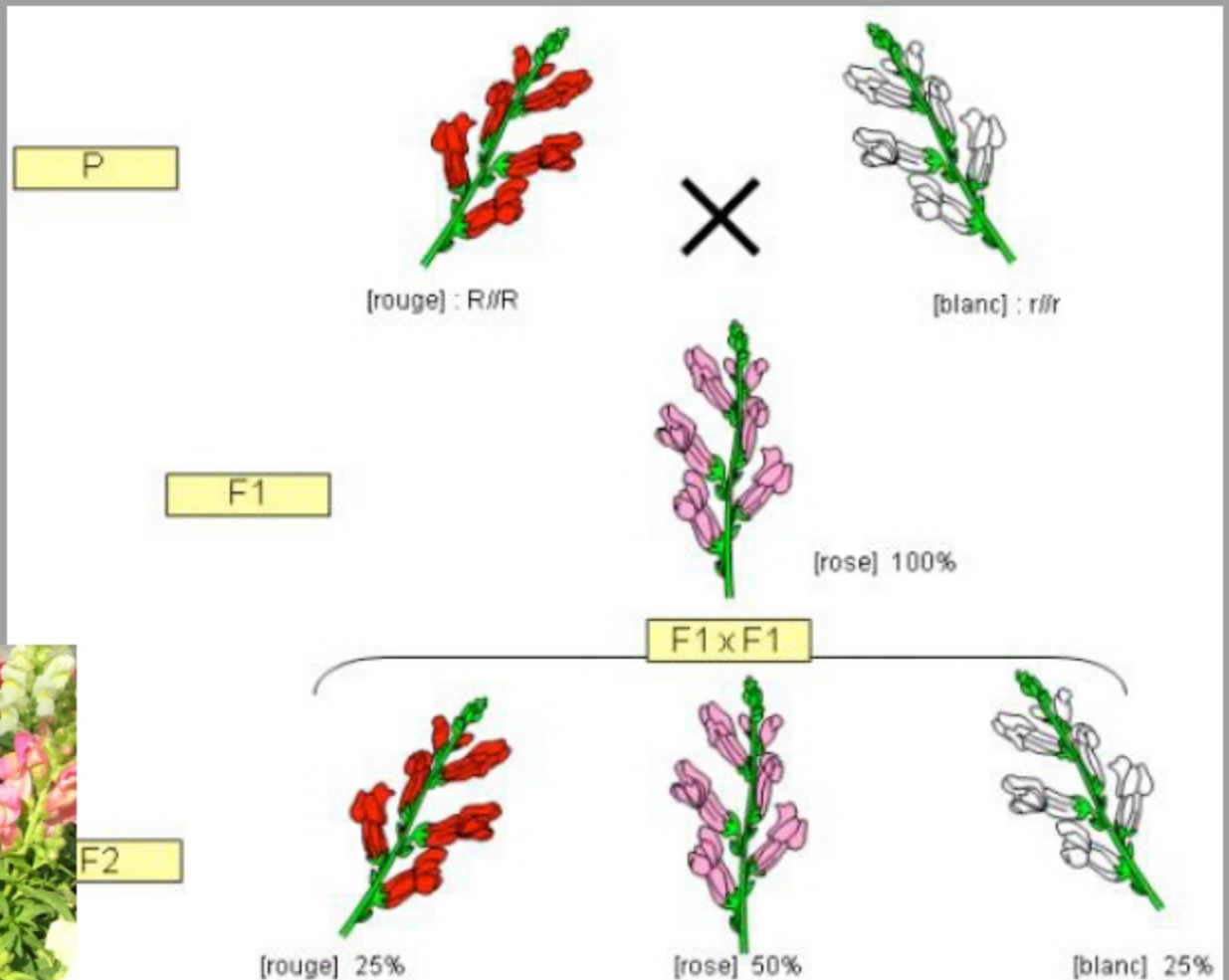
Enfant non
malade, sous
forme
atténuée 2/4

Enfant
malade
1/4

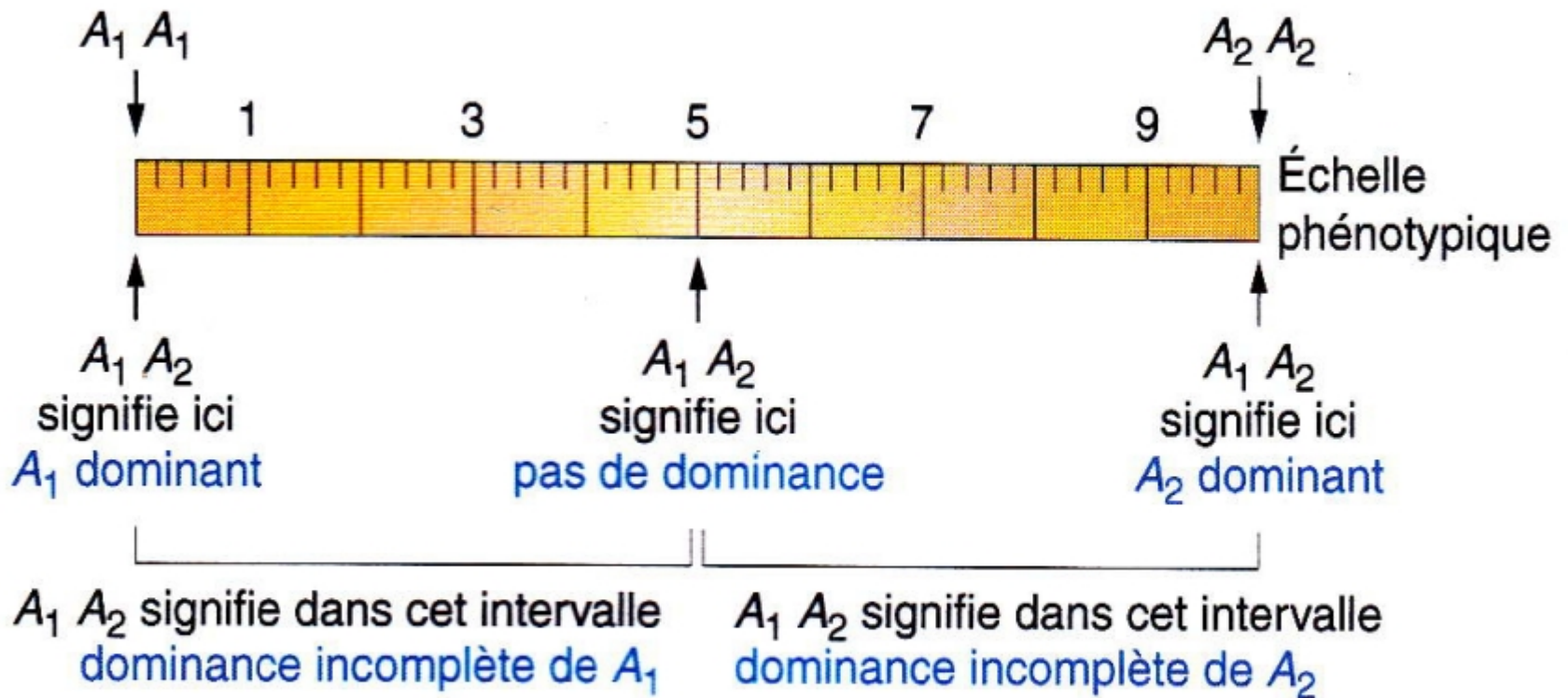


Codominance: expression chez un hétérozygote des deux phénotypes codés par chacun des deux allèles





Dominance incomplète: le cas du muflier ou gueule de loup (*Antirrhinum majus*)






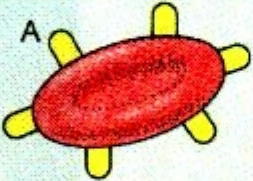

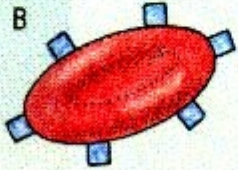

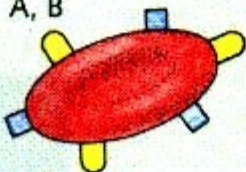
Dominance incomplète/Codominance



Allèles multiples: système ABO

Génotype	Phénotype (groupe sanguin)	Globules rouges
$I^A I^A$ ou $I^A i$	A	
$I^B I^B$ ou $I^B i$	B	
$I^A I^B$	AB	
ii	O	

Allèles multiples: système ABO

Phenotype	Genotype (Alleles Present)	Polysaccharides on Surface of Red Blood Cells	Antibodies in Blood Plasma	Reaction with Antibodies	
				Antibody A	Antibody B
O	OO	— 	 Antibody A  Antibody B	No	No
A	AA, OA	A 	 Antibody B	Yes	No
B	BB, OB	B 	 Antibody A	No	Yes
AB	AB	A, B 	—	Yes	Yes

B/ Les modalités de la transmission/expression des gènes

V/ Interactions entre les gènes

Il est rare qu'un caractère ne soit contrôlé que par un gène.

Lorsque plusieurs gènes sont impliqués dans le contrôle d'un même caractère, on dit qu'ils interagissent. D'un point de vue génétique, ces interactions géniques sont mises en évidence par une **modification des rapports mendéliens classiques.**

b) l'épistasie

l'épistasie se produit lorsque deux gènes appartiennent à la même voie biochimique.

Un allèle épistatique d'un gène donné abolit l'expression des phénotypes possibles dus à un autre gène, et à sa place impose son propre phénotype.

L'allèle qui va supprimer l'expression d'un autre gène est appelé **épistatique** (littéralement, "se superposant à").

Le gènes dont l'expression est supprimée est appelé **hypostatique**.



Spermatozoïdes

$\frac{1}{4}$ CN

$\frac{1}{4}$ cN

$\frac{1}{4}$ Cn

$\frac{1}{4}$ cn

Ovules

$\frac{1}{4}$ CN

$\frac{1}{4}$ CN	$CCNN$	$CcNN$	$CCNn$	$CcNn$
$\frac{1}{4}$ cN	$CcNN$	$ccNN$	$CcNn$	$ccNn$
$\frac{1}{4}$ Cn	$CCNn$	$CcNn$	$CCnn$	$Ccnn$
$\frac{1}{4}$ cn	$CcNn$	$ccNn$	$Ccnn$	$ccnn$

$\frac{9}{16}$

$\frac{3}{16}$

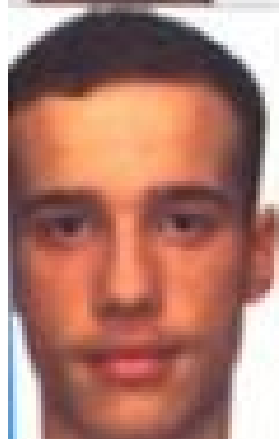
$\frac{4}{16}$

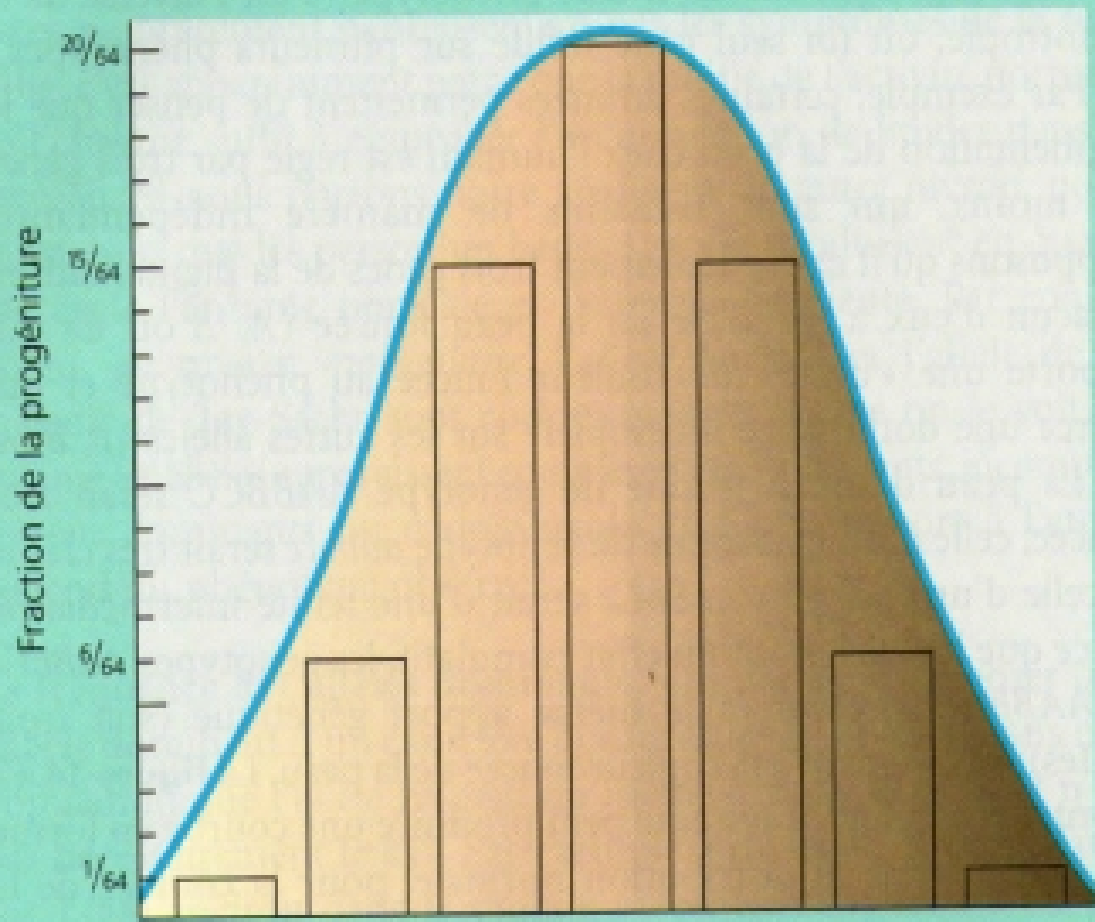


ALL HUMAN BEINGS ARE BORN
FREE AND EQUAL IN DIGNITY AND RIGHTS
(art.1)



UNITED COLORS
OF BENETTON





Hérédité et environnement

- Le résultat d'un génotype n'est pas un phénotype absolument prédéterminé mais plutôt une gamme de phénotype possibles dues aux influences du milieu= Cette gamme est appelée **norme de réaction** du génotype.
- Notion de **plasticité**.

Conclusion

- Les deux lois de Mendel établissent les bases de la génétique (Ségrégation et assortiment indépendant).
- Mais les relations génotypes et phénotypes **peuvent** être beaucoup plus complexes.