

Partie 1 : Biologie

Chapitre V : Hérité et Génétique

Noms des créateurs :

Mr Abraham Tianamala Luciano

et Mme Fenitra ANDRIAMANALINA

Date de création : 2022

Table des matières

I.	Les vocabulaires en génétiques	5
1.	Une Espèce :	5
2.	La population	6
3.	La Lignée pure	6
4.	La race pure	6
5.	L'Homozygote	6
6.	Les allèles et les caractères héréditaires.....	7
7.	Le gène	8
8.	Le génotype et le phénotype.....	8
II.	L'hérité autosomale ou Mendélienne	9
1.	Le Monohybridisme.....	9
a.	Expérience de Mendel :	9
b.	Interprétation chromosomique.....	12
c.	Les cas particuliers.....	14
d.	Test-cross et Back-cross	17
2.	Le dihybridisme et le polyhybridisme.....	18
a.	Dihybridisme à ségrégation indépendante.....	19
b.	Dihybridisme et polyhybridisme avec linkage :	21
3.	La carte génétique ou carte factorielle	25
III.	Hérité Gonosomale ou liée au sexe :	26

4.	Cas particuliers et généralisation :.....	27
IV.	L'hérédité humaine	28
1.	Les arbres généalogiques ou pedigrees.....	29
2.	Caractère autosomal	31
a.	Le système ABO	32
b.	Le système rhésus :.....	34
c.	Combinaison des systèmes Abo et rhésus :.....	36
3.	Caractère gonosomal	36
a.	Le daltonisme :.....	37
b.	L'hémophilie	38
c.	La myopathie	39
V.	Technique d'étude d'une descendance en génétique classique	40

Programme scolaire en Hérités Et Génétiques

Durée : 5 semaines de 5 heures

Objectif général : L'apprenant doit être capable de montrer la transmission des caractères héréditaires des parents aux descendants

Objectifs d'apprentissage	Contenus	Observations
<p>L'apprenant doit être capable de (d') :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Identifier et définir les termes relatifs à la génétique • Décrire les expériences de Mendel • Vérifier les lois de Mendel <ul style="list-style-type: none"> • Comparer et interpréter les résultats phénotypiques du dihybridisme • Montrer que les gènes responsables de l'hérédité sont portés par les chromosomes • Reconnaître et expliquer un cas de crossing-over et recombinaison des caractères <ul style="list-style-type: none"> • Identifier les caractères portés par les gonosomes <ul style="list-style-type: none"> • Identifier les groupes sanguins • Expliquer les anomalies héréditaires 	<p>1. Monohybridisme :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Les vocabulaires génétiques • La Génétique de Mendel • Les deux premières Lois de Mendel <p>2. Dihybridisme :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Ségrégation indépendante des caractères : la troisième loi de Mendel • Caractères liés : linkage absolu, linkage avec crossing-over <p>Hérédité liée au sexe</p> <p>Hérédité humaine :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Caractère autosomal : Système ABO, Système Rhésus, Albinisme, Drépanocytose • Caractère gonosomal : Daltonisme, Hémophilie 	<ul style="list-style-type: none"> • Historique de la génétique • Croisement de deux lignées pures différant par un seul caractère • Interprétation chromosomique <ul style="list-style-type: none"> • Etablissement d'une carte factorielle <ul style="list-style-type: none"> • Génétique de MORGAN : étude de cas de Drosophiles <ul style="list-style-type: none"> • Incompatibilité sanguine

Critères d'évaluation :

- Description et démonstration des expériences de Mendel et de Morgan
- Vérification des lois de Mendel
- Schématisation et interprétation des modes de transmission des caractères héréditaires
- Etablissement et interprétation de l'arbre généalogique ou pedigree

Sciences de la Vie et de la Terre Terminale S

Première partie : Biologie

Chapitre V : Hérité et Génétique

L'hérité est la transmission des caractères héréditaires d'un être vivant à ses descendants. L'étude de cette transmission s'appelle : génétique. La première étude méthodique de la question est due à Mendel (1865) qui a fait des expériences sur le Pois et découvre les lois de la transmission héréditaire. Puis Morgan et ses élèves ont travaillé sur la Drosophile. Le protocole expérimental, conçu par Mendel est suivi par Morgan :

Par autofécondation (plantes) ou par élevages consanguins (animaux), l'expérimentateur isole des lignées pures dont la descendance est indéfiniment homogène ;

Il croise entre elles deux lignées pures différentes par un, deux ou plusieurs caractères, réalisant ainsi des expériences de mono, di et polyhybridisme ;

Il analyse les résultats numériques obtenus en faisant appel à la méthode statistique.

Aux termes de la théorie chromosomique, chaque caractère est déterminé par un gène occupant sur un chromosome un emplacement déterminé appelé locus. Aussi deux cas peuvent être distingués :

Gène situé sur un autosome, on parle d'hérité autosomale dite mendélienne)

Gène situé sur un gonosome, on parle d'hérédité liée au sexe

I. Les vocabulaires en génétiques

1. Une Espèce :

L'espèce est l'ensemble des individus, animaux ou végétaux, qui répondent à quelques critères de ressemblance : une ressemblance morphologique (forme et aspect, ex : taille, couleur,...), une ressemblance physiologique (ex : structure des appareils de l'organisme : digestif, respiratoire,...), une ressemblance chromosomiques (nombres et formes de chromosomes), et critères écologiques : les mêmes conditions écologiques (habitat homogène),... et qui sont interféconds (qui peuvent se reproduire entre eux et leurs descendants ne sont pas stériles).

Le nom scientifique d'une espèce est désigné par 2 mots latins.

Exemple : *Homo sapiens*, *Zea maïs*, *Ravenala madagascariensis*

Remarque :

- 2 individus d'espèces différentes mais très voisines peuvent se reproduire entre eux donnant un individu stérile.

- Au sein d'une espèce, on a plusieurs variétés appelées : **races**

Exemple 1 : Dans l'espèce humaine, on a une race noire, une race blanche et une race jaune.

Exemple 2 : Dans l'espèce des pois : pois à graine jaune, à graine verte, à graine lisse, à graine ridée.

2. La population

La Population est l'ensemble des individus de la même espèce qui vivent ensemble et se reproduisent dans un milieu donné pendant un temps déterminé.

3. La Lignée pure

La lignée pure est l'ensemble des individus de race pure issue des croisements ou autofécondations, toujours semblables entre eux, ainsi qu'aux géniteurs, pour une caractéristique donnée, des individus d'une même espèce.

La lignée pure est obtenue à partir de plusieurs sélections.

Exemple : souris gris (race pure) x souris gris (race pure)
↓
Souris gris (race pure) x souris gris (race pure)
↓
Souris gris (lignée pure)

4. La race pure

La Race pure est l'ensemble d'individus qui possèdent les mêmes caractères héréditaires, et ne s'expriment qu'à l'état homozygote. Il faut noter que les races pures sont rares à l'état naturel. La transmission de ces caractères se fait de façon stable d'une génération à l'autre.

5. L'Homozygote

L'homozygote est un individu qui possède un couple d'allèles identiques (obligatoirement de race pure). Mais un individu qui présente un couple d'allèles différents est appelé hétérozygote ou hybride. L'individu hybride est issu du croisement de 2 individus de races pures de la même espèce.

Souris blanche (race pure) x souris noir (race pure)
↓
Une souris blanche (hybride)

6. Les allèles et les caractères héréditaires

Les Allèles sont les différentes manifestations **des caractères**.

Les caractères héréditaires (forme, ...) sont les expressions des gènes.



Figure 1: les caractères étudiés par Mendel

Source : <https://www.svtmonde.com/wp-content/uploads/2020/05/m21.jpg>

7. Le gène

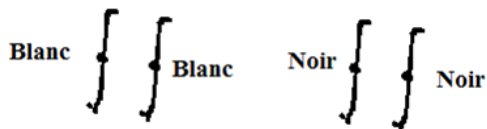
Un gène : est un fragment d'ADN localisé dans les chromosomes des noyaux cellulaires (cf Chapitre I : Biologie Moléculaire). L'ADN peut subir des variations accidentelles comme :

- La mutation qui affecte les cellules somatiques et les cellules reproductrices et qui se transmet de génération en générations contrairement à la somation.

- La somation n'affecte que les cellules somatiques sous l'action des facteurs externes et qui n'est pas héréditaires mais qui disparaît avec l'individu.

8. Le génotype et le phénotype

Le Génotype est l'ensemble des gènes portés par les chromosomes d'un individu.



Le Phénotype est l'aspect extérieur (ou caractère manifeste) des gènes exprimés d'un individu. Exemple : Phénotype : Blanc, Noir

II. L'hérédité autosomale ou Mendélienne

1. Le Monohybridisme

Le Monohybridisme est l'étude de la transmission d'un seul caractère des parents à leurs descendants par un croisement de deux individus de races pures (homozygote), de la même espèce.

a. Expérience de Mendel :

Mendel sème deux lots de graines appartenant à deux lignées pures et différents par un seul caractère, l'aspect des graines : graines lisses pour l'un, graines ridées pour l'autre.

Pour le premier croisement : ce sont les parents P, les fleurs issues de l'un des lots sont privées de leurs étamines, puis fécondées à l'aide du pollen prélevé sur les fleurs issues de l'autre lot : les graines issues de ce croisement forment la première génération notée F1.

Pour le deuxième croisement : Les graines de F1 sont semées à leur tour, elles donneront naissance, par autofécondation, à la deuxième génération notée F2.

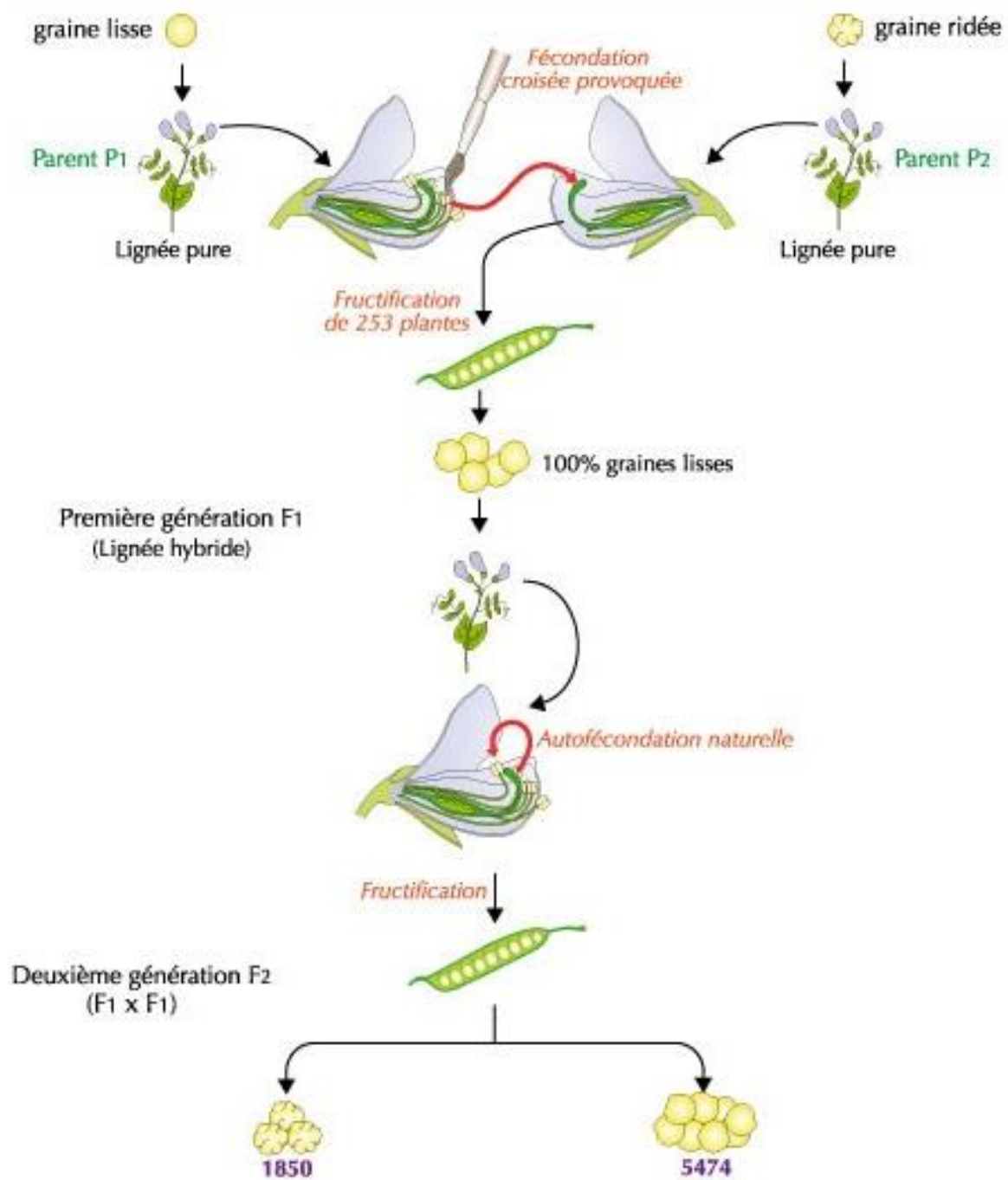


Figure 2: Une expérience menée par Mendel sur le Monohybridisme
 Source : <https://www.svtmonde.com/wp-content/uploads/2020/05/m31.jpg>

En F1, toutes les graines sont identiques et présente le caractère Lisse : c'est la loi de l'uniformité des hybrides de la première génération ou **première loi de Mendel**.

Ces graines, toutes lisses ont le même aspect extérieur que l'un des parents : on dit qu'elles ont le **même phénotype**. Mais en F2, les descendances sont différentes, on dit qu'elles ont des **génotypes différents**.

Dans les graines de la F1, on admet que **le caractère « lisse » masque le caractère « ridé »**. Le caractère « graine lisse » est dit **dominant** et s'écrit en **majuscule « L »**. Le caractère « graine ridée » est dit **récessif** et s'écrit en **minuscule « r »**.

En F2, on voit réapparaître le caractère « ridé », lequel était caché en F1 : c'est **la loi de la disjonction (ou ségrégation) des caractères (des allèles)** dans la deuxième génération, ou deuxième loi de Mendel. Au cours d'une expérience de ce type, Mendel a récolté 7324 graines, dont 5474 lisses et 1850 ridées, ce qui correspond sensiblement au rapport **$\frac{3}{4}$, $\frac{1}{4}$** .

b. Interprétation chromosomique

Les chromosomes des parents ont les mêmes allèles L//L et r//r qui donnent des gamètes uniquement L pour le premier et r pour le second (lors de la formation des gamètes). L'un et l'autre **sont homozygotes**.

Pour les individus hybrides de F1 de génotypes : L//r : les deux gènes L et r sont des allèles qui se trouvent sur un **même locus** des chromosomes homologues.

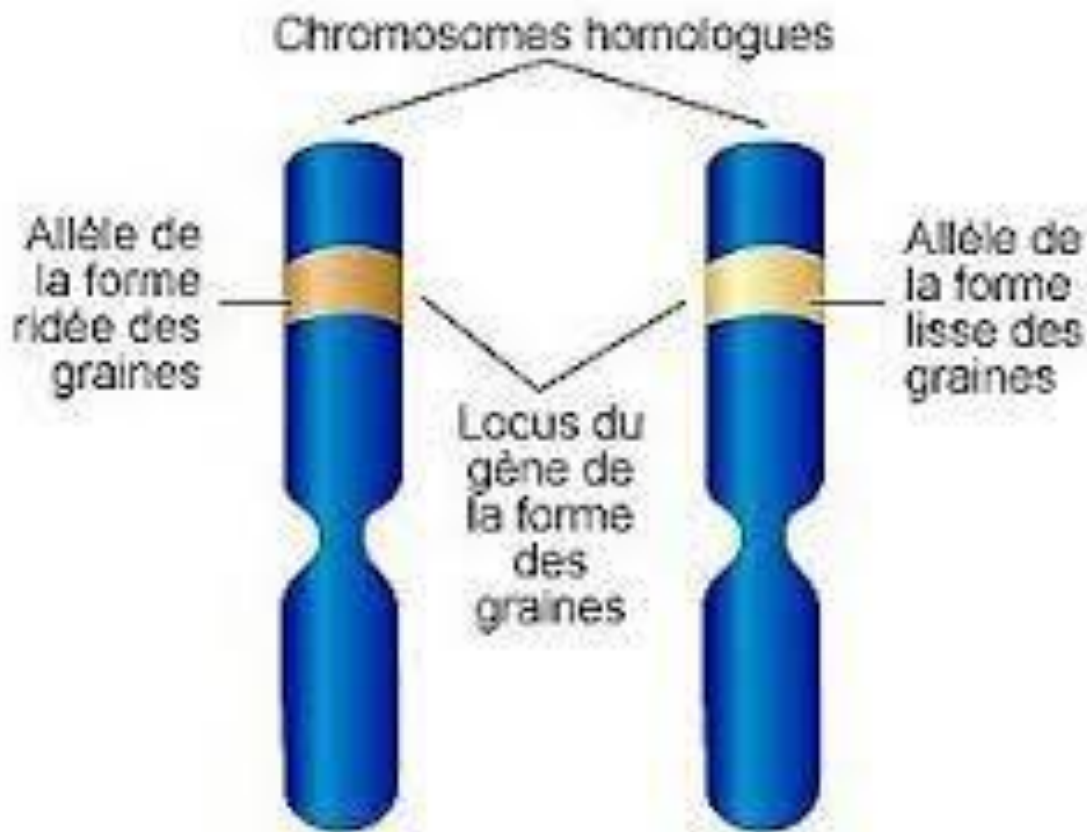
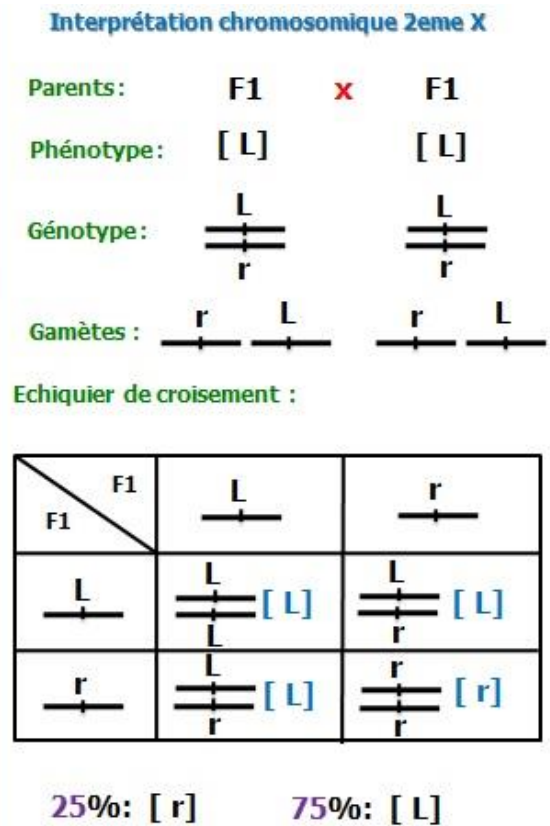
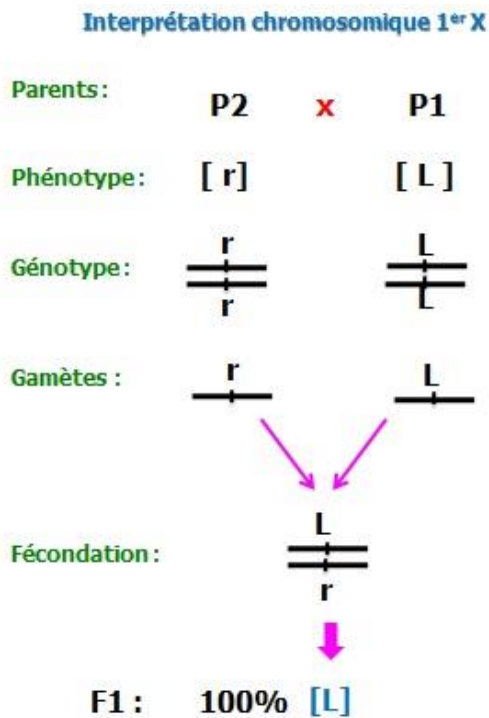


Figure 3: Locus des allèle L et r sur des chromosomes homologues des individus hybrides (F1)

Source : <https://fac.umc.edu.dz/snv/faculte/tc/2023/11.%20structure%20et%20fonction%20du%20g%C3%A8ne.pdf>



La génération F2, née d'une autofécondation (croisement entre F1 X F1) peut être schématisée par le tableau ci-dessus appelé : « **échiquier de croisement** » dans lequel chaque individu F1 a fourni, en nombre égal, des gamètes L et r.

Les résultats théoriques montrant la proportion phénotypique :

Le caractère récessif présente la proportion $\frac{1}{4}$: un individu homozygote doublement récessif [r] de génotype r//r.

Le caractère dominant présente la proportion $\frac{3}{4}$: une proportion phénotypique Lisse [L]. Ces individus [L] peuvent être homozygotes L//L ou hétérozygotes L//r).

Remarque : Les cellules haploïdes seules ne possèdent qu'un allèle à la fois : *c'est la loi de la pureté des gamètes.*

c. Les cas particuliers

Les travaux de Mendel suggèrent que :

- ❖ La relation de dominance entre les allèles est claire l'un dominant et l'autre récessif. Il y a des exceptions, on parle de :

Dominance intermédiaire ou incomplète (isodominance) : le phénotype d'un organisme hétérozygote découle d'un mélange entre les phénotypes de ses parents homozygotes. Le génotype est composé de deux allèles dominants différents.

Ex : Chez l'*Antirrhinum majus*, une plante communément nommée muflier.



Source : <https://www.gardenia.net/storage/app/public/uploads/images//1UZNoBPiKILmJuj75HqRjp5KCZXoykbN1d9H1Azt.webp>

Codominance : étroitement lié à la dominance incomplète, mais en codominance les deux allèles s'expriment simultanément chez l'hétérozygote. Ainsi le phénotype est une expression à parts égales de chaque caractère.

Ex1 : Chez les groupes sanguins ABO (cf génétique humaine)

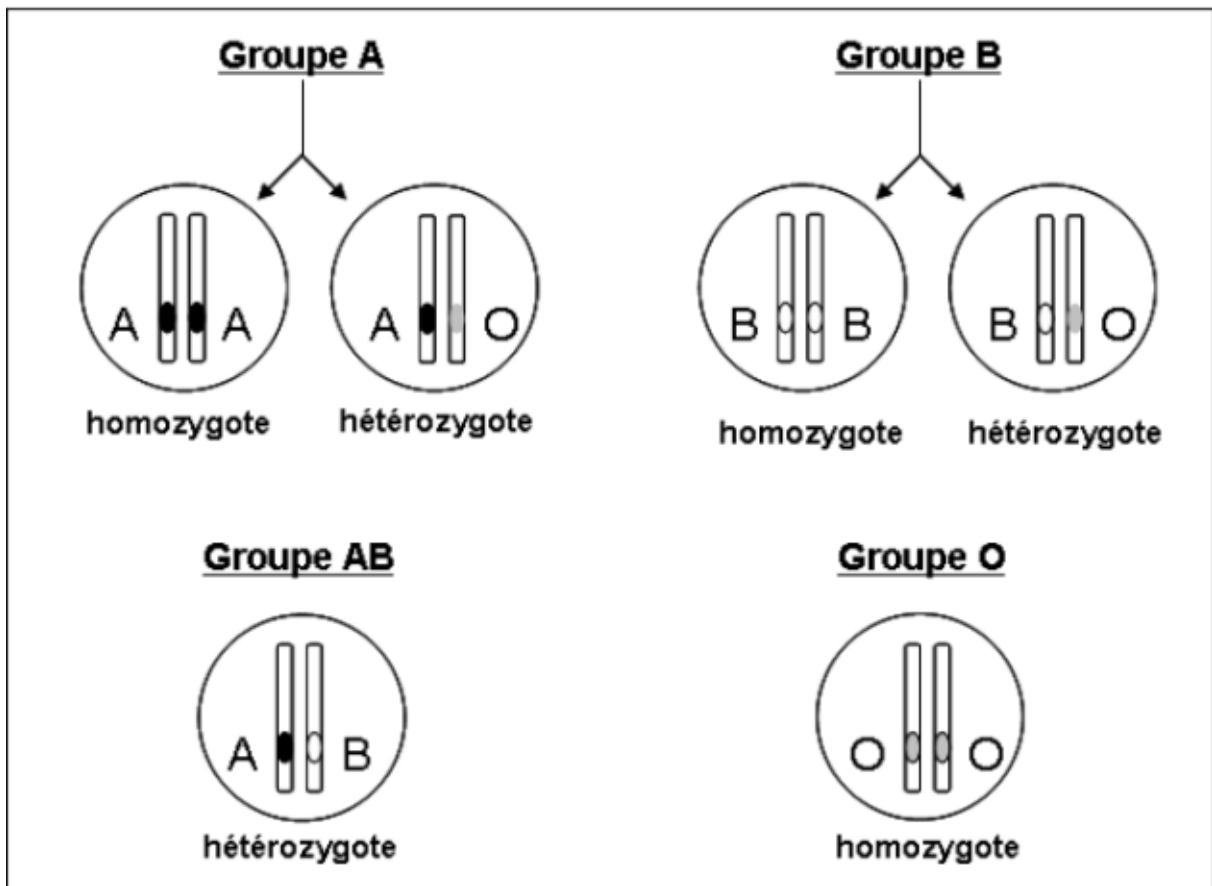


Figure 4: Les groupes sanguin (système ABO)

Source : https://ressources.unisciel.fr/DAEU/biologie/P3/co/P3_chap2_c02.html

Pour ces deux cas, les résultats sont les mêmes en suivant le protocole expérimental de Mendel, en F1 100% homogène avec un phénotype différent des parents et en F2 les résultats phénotypiques sont $\frac{1}{4}$, $\frac{1}{4}$ et $\frac{1}{2}$.

- ❖ Les allèles sont au nombre de deux pour chaque gène. Etant donné que chaque être diploïde ne puisse porter que deux allèles d'un gène donné. Cependant, au sein d'une même population, on distingue différents individus qui présentent différentes paires de ces allèles, on parle de polyallélie.

Ex 1 : le système ABO de l'être humain

Ex2 : le gène de la couleur du pelage des lapins, appelé gène C.

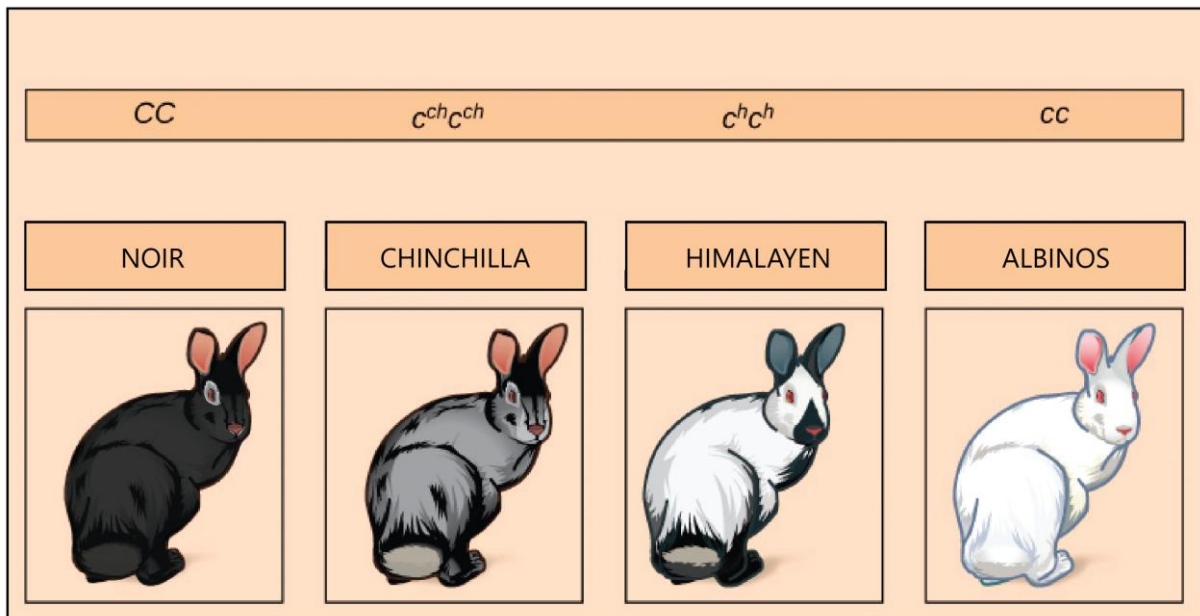
Un lapin CC a une fourrure noire ou brune

Un lapin $c^{ch}c^{ch}$ présente une coloration chinchilla (fourrure grise)

Un lapin c^hc^h exhibe un motif himalayen (zones colorées) avec un corps blanc et des oreilles, une tête, des pattes et une queue sombre.

Un lapin cc est albinos, avec un pelage blanc immaculé.

La relation de dominance dans ce cas est multiple : l'allèle noir C domine complètement par rapport à tous les autres ; l'allèles chinchilla présente une dominance incomplète par rapport aux allèles himalayen et albinos. L'allèle himalayen c^h domine complètement sur l'allèle albinos c.



Pour plus d'information sur le changement de couleur des lapins : <https://fr.khanacademy.org/science/biologie-a-l-ecole/x5047ff3843d876a6:bio-6e-annee-sciences-de-base/x5047ff3843d876a6:bio-6-1h-la-genetique-post-mendeleenne/a/multiple-alleles-incomplete-dominance-and-codominance>

- ❖ Les individus nés des unions sont également viables autrement aucun des génotypes n'affecte la survie des pois étudiés. Cependant certains individus ne sont pas viables, on parle de gène létal (=mortel).

Ex : Le cas du gène J des souris à pelage jaune. Les individus J//J ne sont pas viables d'où les proportions phénotypiques suivantes : 2/3 [J] et 1/3 [n] si on croise des souris jaunes avec des souris normales.

❖ Qu'un gène corresponde à un caractère et vice versa. La réalité est presque toujours plus complexe :

➤ Souvent un même gène intervient dans la réalisation de plusieurs caractères : c'est la **pléiotropie**. Ex : Le syndrome de Morfan.

➤ et des fois un caractère dépend de plusieurs gènes : c'est la **polygénie**.
Ex : la pigmentation de la peau.

d. Test-cross et Back-cross

Nous savons qu'un individu de phénotype dominant peut-être soit hétérozygote ou homozygote.

Pour déterminer son génotype, on réalise un test-cross, pour cela, on croise l'individu de génotype inconnu avec un individu testeur homozygote et récessif (Le parent homozygote fournit une seule catégorie de gamète).

Deux cas peuvent se présenter :

Si la génération F1 **est homogène 100%** le phénotype du génotype inconnu donc cet individu est homozygote.

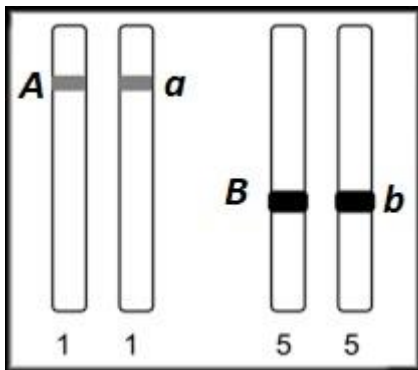
Si la génération F1 donne une proportion phénotypique $\frac{1}{2}$ phénotype de l'individu à tester et $\frac{1}{2}$ phénotype de l'individu testeur alors l'individu est hétérozygote.

Remarque : dans le cas où l'individu testeur est le propre parent, on parle de **backcross**.

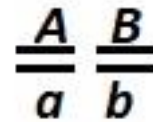
2. Le dihybridisme et le polyhybridisme

Dans l'étude de 2 ou plusieurs caractères, deux cas peuvent se présenter :

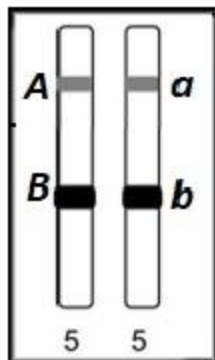
1^{er} cas : les gènes sont portés par des chromosomes différents, les gènes sont dits indépendants. Le dihybridisme et le polyhybridisme ne sont que la **superposition de deux ou plusieurs monohybridisme**. On constate alors une **ségrégation indépendante des couples d'allèles**.



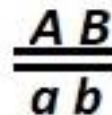
Écriture du génotype :



2^{ème} cas : les gènes sont portés par un même chromosome, on dit que ces gènes sont liés, et **cette liaison est appelée linkage**.



Écriture du génotype :



a. Dihybridisme à ségrégation indépendante

✓ *L'étude de Mendel :*

Mendel croise des pois appartenant à deux lignées pures : graines jaunes et lisses, graines vertes et ridées.

La F_1 est homogène et donne des graines jaunes et lisses. La première loi de *Mendel* (uniformité des hybrides de première génération) est donc vérifiée. Quant à la règle de dominance, elle s'applique aux deux couples d'allèles : J et L sont dominants ; v et r récessifs.

La F_2 obtenue par autofécondation (équivalente à un croisement $F_1 \times F_1$) fait réapparaître les caractères masqués en F_1 . La deuxième loi de Mendel (Ségrégation des caractères) est également vérifiée.

Sur un total de 556 graines, l'expérimentateur dénombre 315 lisses et jaunes, 101 ridées et jaunes, 108 lisses et vertes, 32 ridées et vertes.

Les résultats ci-dessus s'expliquent si l'on admet que les deux couples de caractères sont transmis séparément, ce qui revient à dire que les deux couples d'allèles sont portés par des chromosomes différents. S'il en est ainsi, les hybrides F_1 , de génotype $\frac{L}{r} \frac{J}{v}$, produisent en nombre égale des gamètes de quatre sortes : LJ , Lv , rJ , et rv . Ces gamètes, en s'unissant de toutes les façons possibles, conduisent aux 16 combinaisons indiquées sur l'**échiquier** ci-dessous.

$\gamma \text{♀} F_1$ \ $\gamma \text{♂} F_1$	<u>L</u> <u>J</u>	<u>L</u> <u>v</u>	<u>r</u> <u>J</u>	<u>r</u> <u>v</u>
<u>L</u> <u>J</u>	L J = = [L J] L J	L J = = [L J] L v	L J = = [L J] r J	L J = = [L J] r v
<u>L</u> <u>v</u>	L J = = [L J] L J	L J = = [L v] L v	L J = = [L J] r v	L v = = [L v] r v
<u>r</u> <u>J</u>	L J = = [L J] r J	L J = = [L J] r v	r J = = [r J] r J	r J = = [r J] r v
<u>r</u> <u>v</u>	L J = = [L J] r v	L v = = [L v] r v	r J = = [r J] r v	r v = = [r v] r v

Source : <http://mediatheque.accesmad.org/educmad/mod/page/view.php?id=34192>

Analysons les génotypes dans ce tableau :

Quatre homozygotes dont deux semblables à P et deux nouveaux disposés suivant la diagonale descendante.

Un double hétérozygote semblable à F_1 est répété quatre fois suivant la diagonale ascendante.

Les 8 autres génotypes sont homozygotes pour un couple d'allèles et hétérozygotes pour l'autre.

Mais les proportions phénotypiques sont les suivantes :

9/16 [LJ] 3/16 [Lv] 3/16 [rJ] 1/16 [rv]

Ce qui est bien conforme aux résultats expérimentaux.

✓ **Généralisation :**

Si l'on regroupe les résultats numériques ci-dessus pour chaque couple de caractère :

315 + 108 = 423 graines lisses pour 101 + 32 = 133 graines ridées : rapport $\frac{3}{4}, \frac{1}{4}$

315 + 101 = 416 graines jaunes pour 108 + 32 = 140 graines verte : rapport $\frac{3}{4}, \frac{1}{4}$,

et si l'on remarque que :

$$\left(\frac{3}{4} + \frac{1}{4}\right) \left(\frac{3}{4} + \frac{1}{4}\right) = \frac{9}{16} + \frac{3}{16} + \frac{3}{16} + \frac{1}{16}$$

On constate alors qu'un cas de dihybridisme à ségrégation indépendante peut toujours être considéré comme la superposition de deux monohybridismes.

Si tous les couples d'allèles sont portés par des autosomes, il suffit de se rappeler les rapports $\frac{3}{4}$, $\frac{1}{4}$, pour un $F_1 \times F_1$ avec dominance, $\frac{1}{4}$, $\frac{1}{2}$, $\frac{1}{4}$ pour un $F_1 \times F_1$ sans dominance, $\frac{1}{2}$, $\frac{1}{2}$ pour un backcross.

Toutes les combinaisons réalisées au cours des expériences de dihybridisme à ségrégation indépendante s'obtiennent en multipliant l'un après l'autre deux de ces rapports

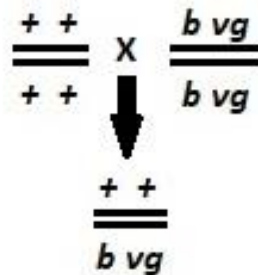
Remarque : En travaillant sur 2 caractères à la fois (couleur et aspect de la graine), Mendel a constaté que les particules associées aux deux caractères n'étaient pas forcément transmises ensemble des parents aux descendants et qu'elles pouvaient se disjoindre pour s'associer, faisant apparaître de nouvelles combinaisons de caractères ou phénotypes en F2. **C'est la troisième Loi de Mendel « la loi de l'indépendance de la transmission des caractères ».** La ségrégation d'un couple d'allèles est **indépendante** de celle d'un autre couple d'allèles : [Ségrégation indépendante des caractères.](#)

b. Dihybridisme et polyhybridisme avec linkage :

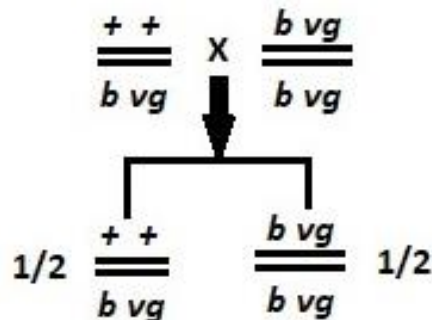
✓ *L'étude de Morgan sur ses Drosophiles*

1^{er} croisement : On croise deux lignées pures caractérisées, l'une par un corps gris et des ailes longues (type sauvage ++), l'autre par un corps noir et des

ailes atrophiées (mutation « black » b et « vestigial » vg). Tous les individus de la F₁ sont des hétérozygotes ayant le phénotype sauvage (b et vg sont donc récessif).



2^{ème} croisement : On croise un male hétérozygote de la F₁ avec une femelle au corps noir et aux ailes vestigiales. Le backcross ainsi réalisé donne le résultat suivant :



On constate que le résultat est celui d'un monohybridisme et non d'un dihybridisme. Ceci s'explique par la liaison ou linkage entre les gènes b et vg (+ et +). Une telle liaison s'explique d'elle-même **si l'on admet qu'ils sont portés par un même chromosome.**

Partant de cette hypothèse, Morgan et ses élèves ont confronté deux à deux toutes les mutations connues de la Drosophile, ce qui leur a permis de grouper ces mutations en quatre séries correspondant aux quatre couples de chromosomes. L'une d'elles, attribuée au chromosome X, comprend tous les caractères liés au sexe.

3^{ème} croisement : On croise une femelle hétérozygote de la F1 avec un male au corps noir et aux ailes vestigiales. Ce nouveau croisement donne le résultat suivant :

41,5 % d'individus gris à ailes longues	}	Soit 83% de linkage
41,5 % d'individus noirs à ailes vestigiales		
8,5 % d'individus gris à ailes vestigiales	}	Soit 17% d'exceptions
8,5 % d'individus noirs à ailes longues		

Cette fois le **linkage n'est pas absolu**, ce que l'on explique par le **crossing-over** au cours duquel les deux chromosomes d'une même paire échangent un segment. Au moment de la formation des gamètes, au cours de la métaphase I de la méiose, les chromatides s'entrecroisent en des points appelés : chiasmas et s'échangent une partie du bras de chaque chromosome, et partent avec ces nouvelles portions en anaphase I.

L'hétérozygote produit des **gamètes de type parental**, mais aussi des **gamètes recombinés** résultant du crossing-over (donc d'un brassage intrachromosomique). *Ces gamètes recombinés sont toujours représentés en proportion plus faibles que les gamètes de type parental.*

En effectuant un croisement-test, il a révélé 4 phénotypes formés qui sont représentés en proportion non-équitable.

Le taux des exceptions à la règle du linkage est le taux des recombinaisons p , ici 17%, soit $p = 0,17$.

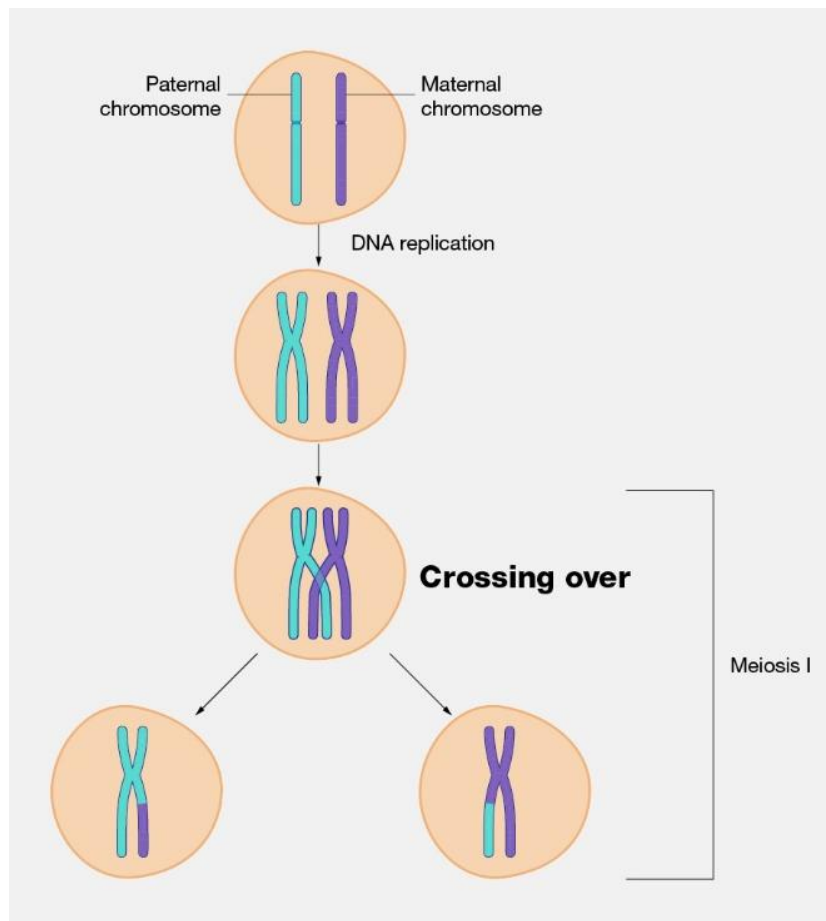


Figure 5: Crossing over durant la formation des gamètes

Source : <https://www.genome.gov/genetics-glossary/Crossing-Over>

La distance qui sépare ces deux gènes peut donc être mesurée par le nombre qui exprime le taux des recombinaisons. Ici, ce taux est égal à 17%, la distance *b-vg* est 17 unités qui est la centimorgans = 17cmg.

$$\text{Pourcentage de recombinaison} = \frac{\text{Total de types recombinants}}{\text{Total des types parentaux}} \times 100$$

Ainsi, dans l'étude des divers couples de caractère de la drosophile, on a pu déduire la distance relative entre les gènes et établir les **cartes génétiques ou cartes chromosomiques ou cartes factorielles**.

3. La carte génétique ou carte factorielle

La carte génétique ou carte chromosomique est la représentation linéaire de la localisation des gènes sur un chromosome.

L'établissement de la carte factorielle est la détermination de la distance qui sépare les gènes alignés linéairement sur le même chromosome. Un enjambement ou Crossing Over (C.O) ne peut séparer 2 gènes que s'il s'effectue entre le segment qui porte les 2 gènes liés.

Un C.O a d'autant plus de chance de se faire que les 2 gènes liés sont éloignés sur le même chromosome.

Le pourcentage de recombinaison ou taux d'exception est plus élevé si les 2 gènes sont plus éloignés sur le même chromosome. Exemple : 23% > 17%

Tout cela nous emmène à conclure que les gènes sont alignés linéairement et échelonnés sur toute la longueur du chromosome.

L'unité de transmission des caractères héréditaires n'est donc pas le chromosome entier, mais seulement plus ou moins par une portion de chromosome qui porte le gène intéressé, c'est-à-dire le gène transmis.

III. Hérité Gonosomale ou liée au sexe :

Les cellules possèdent un lot chromosomique composé d'autosomes et d'hétérosomes. Les autosomes sont les chromosomes somatiques responsable de caractères et ils sont représentés de manière identique dans les deux sexes mâle et femelle contrairement au hétérosomes (chromosomes dissemblables par rapport à son homologue) qui sont des chromosomes sexuels responsables des caractères liés aux sexes, ils diffèrent selon le sexe.

Morgan croise un mâle aux yeux blancs (mutant) avec une femelle aux yeux rouges (types sauvage). La F_1 est formée d'individus ayant tous le phénotype sauvage. La F_2 comprend des femelles aux yeux rouges et des mâles qui ont pour moitié les yeux rouges, et pour moitié les yeux blancs.

Il fait ensuite le *croisement réciproque* : mâle aux yeux rouges, femelle aux yeux blancs. La F_1 comprend des femelles aux yeux rouges et des mâles aux yeux blancs. La F_2 comprend en nombres égaux des mâles et des femelles aux yeux rouges et aux yeux blancs.

Ce mode de transmission des caractères qui entraîne une répartition différente de ceux-ci suivant les sexes caractérise l'**hérité liée au sexe**. Celle-ci, on le voit, n'obéit pas à la première loi de Mendel.

L'interprétation des croisements ci-dessus est facile si l'on admet que le caractère « yeux blancs » est déterminé par un gène récessif w (mutation « *white* ») porté par le **chromosome X**.

Le chromosome porteur de l'allèle sauvage s'écrit X ou $+$ et le chromosome porteur de l'allèle muté, X_w ou w ; quant au chromosome Y qui, chez la Drosophile, ne porte aucun gène, il peut être représenté par le symbole O (zéro).

4. Cas particuliers et généralisation :

1. Il est rare qu'un gène soit porté par le chromosome Y. tel est cependant le cas chez l'homme du gène de l'*hypertrichose des oreilles* (le lobule auriculaire est garni de longs poils) : le père transmet le caractère à tous ses fils (tous reçoivent de lui un Y) alors que ces filles en sont exemptes.
2. Chez les diptères (Drosophile) et chez les mammifères, le sexe hétérogamétique XY est le sexe masculin. Chez les papillons et chez les oiseaux, c'est le sexe féminin.
3. On ne confondra pas *hérédité liée au sexe* (gène situé sur X et Y) et **hérédité influencée par le sexe** gène autosomal dominant pour l'un des sexes et récessif pour l'autre.

Remarque : Si l'un des couples d'allèles est porté par X, on le reconnaît aisément à ce que la répartition des caractères varie suivant les sexes. Il est alors facile d'étudier à part ce cas de monohybridisme lié au sexe.

IV. L'hérédité humaine

La génétique humaine pose plusieurs problèmes :

➤ Le protocole expérimental de Mendel, se heurte à l'éthique : l'autofécondation chez les végétaux est normale non pas chez les humains, on parle également de consanguinité,

➤ D'autres parts d'un point de vue scientifique :

A chaque génération, le nombre d'enfants est limité ce qui rend l'étude statistique difficile,

La durée des générations est longue (en moyenne 25 ans), le généticien ne peut pas suivre par lui-même plusieurs générations,

Le nombre de chromosomes est élevé ($2n=46$), ce qui donne un grand nombre de gamètes possibles (2^{23}) et de zygotes (2^{46}).

Pour toutes ces raisons, l'étude de la transmission des caractères héréditaires se fait grâce à :

L'analyse de l'ADN ou des protéines (les mutations)

Des caryotypes (Trisomie 21)

Des arbres généalogiques (ou pédigrées)

1. Les arbres généalogiques ou pedigrees

Un pedigree est un tableau de l'histoire génétique de plusieurs générations dans une famille. Les scientifiques l'analyse pour découvrir les antécédents familiaux, pour suivre les caractéristiques génétiques des générations d'une famille.

Les pedigrees utilisent des symboles comme :

Les carrés représentent les hommes.

Les cercles représentent les femmes.

Les relations dans un arbre généalogique sont représentées par une série de lignes :

Une ligne horizontale pour les parents.

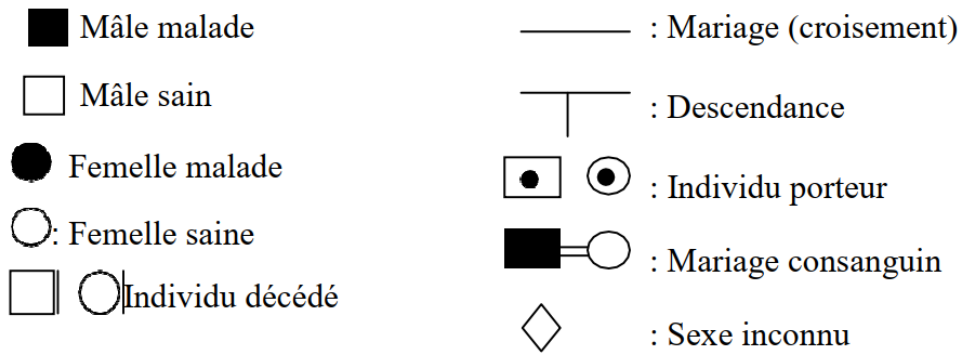
Une ligne verticale pour les descendants, mais une ligne de fratrie horizontale et répertoriée par ordre de naissance de gauche à droite relie les descendants (la progéniture).

Les jumeaux seront reliés par un triangle.

Si la progéniture meurt :

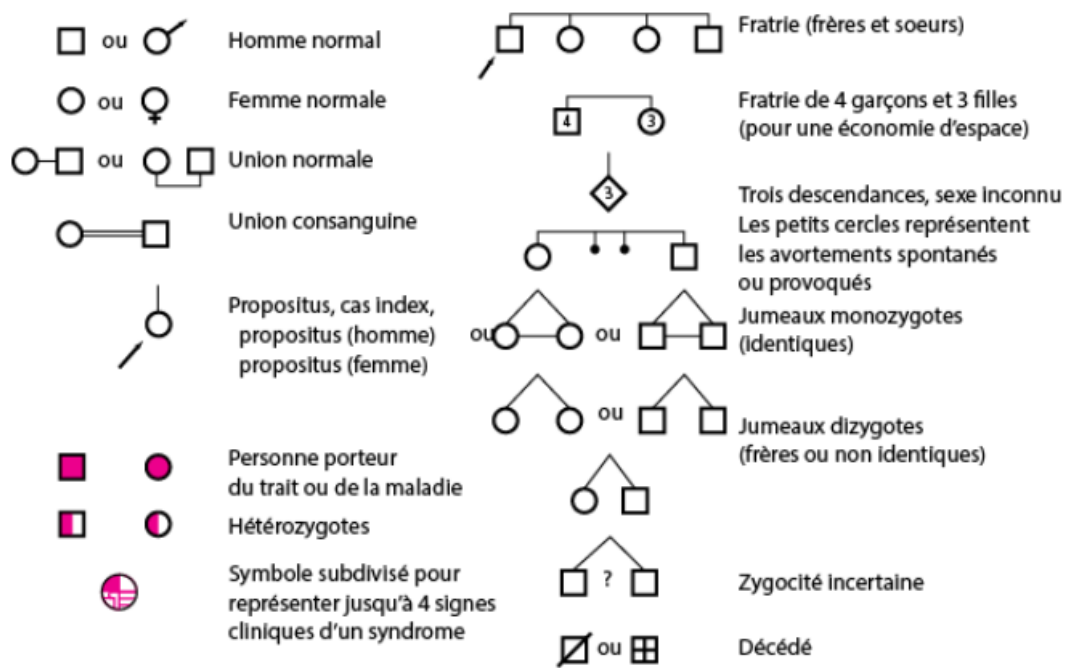
Le symbole sera barré par une ligne.

S'il est mort-né ou avorté : ce sera un petit triangle.



I, II, III, IV...etc : numéro des générations. 1, 2, 3, 4 ...etc : numéro des individus.

Figure 6: Les légendes utilisées dans un arbre généalogique



Source : <https://www.msmanuals.com/fr/professional/multimedia/figure/symboles-pour-construire-larbre-g%C3%A9n%C3%A9alogique-dune-famille>

2. Caractère autosomal

Interprétation d'arbres généalogique en caractère autosomal :

Nature de l'allèle	Caractéristique
Dominant	Il se trouve à chaque génération quel que soit le sexe. (à vérifier)
Récessif	Il n'apparaît pas à chaque génération, sauf dans le cas des parents homozygotes. Des parents sains sont atteints. Vérifier chaque individu.
Codominant	Le caractère d'un descendant est intermédiaire par rapport à ceux exprimés par les parents ;

Nous allons parler des groupes sanguins, exemple de caractère autosomal, qui sont portés par des chromosomes autosomes. Ces groupes sanguins définissent des catégories d'individus suivant la variété d'antigènes et d'anticorps présents sur les globules rouges. Il existe plusieurs classifications dont les principales sont ABO et Rhésus (Rh) :

Le système ABO est situé sur le chromosome 9. Ce gène possède 3 allèles différents, couramment désignés par les lettres A, B et o. Les allèles A et B sont dominants, et l'allèle o est récessif.

Le système Rh est situé sur le chromosome 1. Ce gène possède deux allèles : plus et moins noté respectivement Rh+ et Rh-.

a. Le système ABO

Les différents groupes sanguins correspondent aux différents antigènes que les hématies peuvent porter à leur surface. En ce qui concerne le système ABO, une personne est :

- du groupe sanguin A si ses globules rouges portent l'antigène A.
- du groupe sanguin B si ses globules rouges portent l'antigène B.
- du groupe sanguin AB si ses globules rouges portent à la fois les antigènes A et B personnes.

- du groupe sanguin O ("O" pour "ohne"= "sans" en allemand) si ses globules rouges ne portent aucun antigène (44% des personnes en Belgique). Comme tout être humain fabrique des anticorps dressés contre tout antigène qui lui est étranger, une personne :

- du groupe A fabrique des anticorps anti-B dressés contre l'antigène B,
- du groupe B fabrique des anticorps anti-A dressés contre l'antigène A,
- du groupe O fabrique à la fois des anticorps anti-A et anti-B dressés respectivement contre les antigènes A et B,
- du groupe AB ne fabrique aucun anticorps dressé contre A ou B.

Lorsque les anticorps rencontrent les antigènes correspondants, **il s'ensuit une réaction d'agglutination, agglutinant, c'est-à-dire collant en masse les globules rouges.** Pour cette raison, les antigènes qui nous occupent sont appelés agglutinogènes et les anticorps agglutinines.

La transfusion sanguine :

Si l'on transfuse une personne du groupe A avec du sang de groupe B, cette erreur peut provoquer deux réactions d'agglutination : d'une part, les agglutinogènes du donneur (Ag B) seront agglutinés par les agglutinines du receveur (Ab anti-B), d'autre part les agglutinogènes du receveur (Ag A) seront agglutinés par les agglutinines du donneur (Ab anti-A).

Si ces deux réactions ont lieu effectivement dans le cas d'une transfusion massive, seule la première réaction aura de graves conséquences en cas de transfusion modérée. En effet, une petite quantité de sang transfusé comporte beaucoup d'hématies et peu d'anticorps : la faible quantité d'agglutinines du donneur, diluée dans le sang du receveur, ne risque pas d'agglutiner beaucoup d'hématies du receveur, mais tous les globules rouges reçus seront agglutinés par les anticorps du receveur, provoquant dans ses vaisseaux sanguins capillaires des caillots induisant de graves accidents circulatoires.

Groupe sanguin	Agglutinogène(s)	Agglutinine(s)	Transfusion(s) possible(s) de sang :	Transfusion(s) possible(s) de ce sang vers :
A	Ag A	Ab anti-B	A et O	A et AB
B	Ag B	Ab anti-A	B et O	B et AB
AB	Ag A et Ag B	aucun	A, B, AB et O	AB
O	aucun	Ab anti-A et anti-B	O	A, B, AB et O

➤ On appelle :

Les individus du groupe O des "donneurs universels" car ils pourraient donner du sang, en faible quantité, à n'importe quel groupe sanguin.

Les individus du groupe AB des "receveurs universels" car ils pourraient recevoir du sang de n'importe quel groupe sanguin.

Cependant, hormis les cas d'extrême urgence, les groupes sanguins seront respectés pour toute transfusion (sang A pour un transfusé A, B pour B,...). Ainsi, les termes de "donneur universel" et de "receveur universel" ont été remplacés par "transfusions isogroupes".

➤ Les agglutinines anti-A et anti-B sont dites naturelles, dans la mesure où elles existent sans immunisation préalable (c'est-à-dire sans être générées par un premier contact avec l'antigène).

➤ Génétiquement, l'allèle A code pour la synthèse de l'agglutinogène A et l'allèle B code pour la synthèse de l'agglutinogène B. Ce sont donc les deux allèles codominants. A côté d'eux, l'allèle récessifs O correspond à l'absence d'agglutinogène pour ce groupe sanguin.

Sachant que toute personne est diploïde, les quatre phénotypes possibles peuvent correspondre aux génotypes suivants :

	Phénotype A	Phénotype B	Phénotype AB	Phénotype O
Génotypes	A = A	B = B	A = B	o = o
	A = o	B = o		

b. Le système rhésus :

Le caractère Rhésus s'associe au système ABo.

Les hématies du singe asiatique *Macacus rhésus* (animal d'expérience à la fin des années 1930) portent un agglutinogène baptisé "rhésus". Et 85 % des êtres humains portent sur leurs globules rouges cet Ag Rh : ils appartiennent au groupe sanguin Rh+, les 15 % restants ne portant pas cet antigène et étant baptisés Rh-.

Contrairement aux agglutinines anti-A et anti-B naturelles, ***l'agglutinine anti-Rh n'apparaît dans un sang Rh- qu'après un premier contact avec l'antigène Rh***, c'est-à-dire après immunisation par l'antigène Rh.

Cette immunisation apparaît :

- par transfusion sanguine de sang Rh+ chez une personne Rh- ;
- au cours de grossesse chez une future maman Rh- portant un enfant Rh+ : des hématies Rh+ peuvent franchir le placenta (surtout vers la fin de la

grossesse) et immuniser la mère qui fabriquera dès lors des agglutinines anti-Rh. Cette immunisation foëto -maternelle peut être à la base d'accidents. En effet, la mère faisant diffuser une partie importante de son plasma vers le foëtus, les agglutinines immunes d'une femme Rh- portant un deuxième enfant Rh+ agglutineront les hématies du foëtus à mesure que son sang se forme. Souvent, cet enfant ne peut achever son développement : s'il ne meurt pas pendant la vie intra-utérine, il naît affecté de la maladie hémolytique du nouveau-né et son avenir est très gravement compromis.

Génétiquement, il existe deux allèles : l'un, dominant et baptisé R, code pour l'agglutinogène rhésus, l'autre, récessif et baptisé r, correspond à l'absence d'agglutinogène pour ce groupe sanguin.

c. Combinaison des systèmes Abo et rhésus :

Ces deux systèmes déterminent les transfusions sanguines possibles ou dangereuses.

Etant donné que ces deux caractères sont indépendants, les phénotypes et génotypes possibles sont représentés par le tableau suivant :

Phénotype	A+	A-	B+	B-	AB+	AB-	o+	o-
Génotypes	A R = = A R	AA,rr	BB,RR	BB,rr	AB,RR	AB,rr	oo,RR	oo,rr
	AA,Rr	Ao,rr	BB,Rr	Bo,rr	AB,Rr		oo,Rr	
	Ao,RR		Bo,RR					
	Ao,Rr		Bo,Rr					

3. Caractère gonosomal

Dans le contexte d'un allèle dominant porté par le chromosome X :

Une femme homozygote a 100 % de chance de transmettre le chromosome et tous ses enfants exprimeront le caractère.

Une femme hétérozygote a 50 % de chance de transmettre l'allèle à ses enfants.

- Un homme possédant l'allèle étudié le transmet à ses filles, mais pas à ses fils.

Dans le cas d'un allèle récessif porté par le X :

- seuls les hommes possédant l'allèle et les femmes homozygotes affichent le caractère,

- Les femmes hétérozygotes sont porteuses saines,

- L'allèle est généralement rare dans la population,

- Un homme sain et une femme porteuse ont 50 % de chance d'avoir un enfant porteur de l'allèle, transmis par la mère. S'il s'agit d'une fille, elle sera porteuse saine, mais s'il s'agit d'un garçon, il sera malade.

Les hommes ont donc statistiquement plus de chance de développer une maladie génétique dans le cas d'un allèle récessif porté par le chromosome X.

Des exemples de gènes portés par X le *daltonisme*, la *myopathie de Duchenne* et l'*hémophilie*, le gène de l'hémophilie étant probablement létal à l'état homozygote puisque les femmes hémophiles sévères sont rares.

a. Le daltonisme :

C'est une maladie plus fréquente chez les hommes (touchant de 2 à 8% d'entre eux) que chez les femmes (atteignant 0,5% d'entre elles), ce qui s'explique, comme pour l'hémophile, par le mode de transmission de la maladie.

La transmission du daltonisme est héréditaire, de type récessif, et liée au sexe : le gène porteur se trouve sur le chromosome X. un garçon qui l'a reçu de sa mère développe toujours la maladie, une fille ne la développe que si elle l'a reçu de sa mère et de son père. L'anomalie de la vision est due à un trouble fonctionnel des cônes de la rétine, qui permettent la perception des couleurs. Le daltonisme se manifeste par une confusion du bleu-vert et du rouge. Selon le degré de gravité de son trouble, le sujet peut voir ces couleurs affaiblies ou en gris, avec des variations d'intensité. La difficulté de lecture de chiffre indique le degré de gravité du daltonisme.

b. L'hémophilie

C'est une maladie héréditaire, correspond à l'impossibilité pour le sang de coaguler : en cas de saignement, l'écoulement ne peut pas s'arrêter ou très difficilement. Les conséquences sont majeures, avec des hémorragies sévères en cas de blessure et parfois des saignements spontanés, notamment au niveau des articulations. L'hémophilie ne se guérit pas, mais elle se contrôle grâce au traitement substitutif.

La coagulation est un processus complexe mobilisant plusieurs protéines, les facteurs de coagulation, qui s'activent en cascade. Il existe deux types d'hémophilie prédominants : *

L'hémophilie A plus fréquente 1 garçon touché sur 5000 naissances. Elle se caractérise par un déficit du facteur de coagulation VIII.

L'hémophilie B, cinq fois plus rare (un garçon sur 25000 naissances). Elle est liée à un déficit du facteur de coagulation IX.

Selon la nature de la mutation génétique qui est à l'origine de la maladie, le facteur de coagulation affecté peut être totalement absent de l'organisme du patient, ou présent mais sous une forme dysfonctionnelle. Ces différences se traduisent par des degrés variables de sévérité de la maladie. Elle est sévère dans la moitié des cas, mineure chez 30 à 40 % des patients et modérée chez les autres.

La transmission est par le chromosome X, n'ayant qu'un exemplaire de ce chromosome, les garçons sont systématiquement malades dès lors qu'ils héritent d'un gène muté, c'est à caractère récessif. En cas d'antécédents d'hémophilie dans la famille, un diagnostic prénatal est effectué par dosage des facteurs de coagulation. Il est également possible de procéder à un diagnostic pré-implantatoire un cas de fécondation *in vitro*.

Pour plus d'information sur l'hémophile : <https://www.inserm.fr/dossier/hemophilie/>

c. La myopathie

La myopathie de Duchenne ou dystrophie musculaire de Duchenne est une maladie musculaire d'origine génétique. Elle est liée à une mutation (anomalie génétique) située sur le chromosome X. Le gène en cause, nommé DMD, commande la fabrication d'une protéine musculaire, la dystrophine. Cette protéine accroche le système contractile à la membrane de la fibre musculaire. Elle est présente dans tous les muscles de l'organisme. Une anomalie grave du gène entraîne l'absence totale de protéine et aboutit de à la dégénérescence (destruction) des fibres musculaires et à l'apparition d'une myopathie de Duchenne. Une dysfonction du gène moins sévère entraîne d'une production partielle de la protéine et une myopathie moins grave : c'est al dystrophie musculaire de Becker. Les symptômes sont moins marqués et moins évolutifs et elle est 10 fois moins fréquente.

Pour plus d'information : <https://www.tousalecole.fr/content/myopathie-de-duchenne>

V. Technique d'étude d'une descendance en génétique classique

On peut effectuer les opérations suivantes :

1. Noter les phénotypes parentaux.
2. Noter les phénotypes des descendants.
3. Dire s'il s'agit d'un Monohybridisme ou Dihybridisme.
4. En justifiant retrouver la dominance ou codominance allélique de chaque gène.
5. A partir des pourcentages des hybrides issus de différents croisements, raisonner pour retrouver s'il s'agit :
 - a. Hérité autosomale ou gonosomale
 - b. Croisement simple ou test-cross (ou croisement de retour).
 - c. Pour un dihybridisme avec gène lié, bien vérifier si la liaison est complète (linkage absolu) ou partielle (linkage avec crossing-over)
6. Quel que soit le cas, grâce à un raisonnement toujours argumenté :
 - a. Etablir le génotype parental
 - b. Etablir le génotype des gamètes (haploïdes) parentaux et leurs proportions.
 - c. Etablir l'échiquier de croisement qui permet de retrouver les différents phénotypes observés et le pourcentage correspondant.
 - d. Etablir les génotypes des descendants.
 - e. Recommencer le raisonnement en cas de nouveaux croisements (pourcentage des gamètes, échiquier, ...)

Remarque :

Une maladie congénitale est présente à la naissance. Les maladies qui se développent pendant l'enfance et la vie adulte ne sont pas congénitales.

Une maladie acquise résulte de l'action d'une cause extérieure comme une infection (bactérie, virus, parasite), un empoisonnement ou un accident.

Une maladie génétique résulte du dysfonctionnement d'un ou plusieurs gènes. Quand une maladie résulte du dysfonctionnement d'un seul gène, elle est dite monofactorielle ou monogénique (ces deux termes sont équivalents).

Une maladie génétique peut ne pas être héréditaire : par exemple, la plupart des cancers qui résultent de mutations affectant des gènes dans les cellules tumorales, cellules somatiques qui ne participent pas à la reproduction sexuée.

Le terme de maladie héréditaire est aujourd'hui réservé aux maladies génétiques et on préfère utiliser le terme de maladie transmissible quand la cause n'est pas génétique, par exemple les maladies sexuellement transmissibles ou liées à un facteur constant du milieu (insuffisance en iode conduisant au crétinisme).

Ces définitions ne sont pas obligatoirement contradictoires : certaines maladies génétiques sont congénitales et d'autres ne le sont pas, certaines maladies génétiques sont héréditaires et d'autres ne le sont pas.

Cas particuliers : on dit qu'une maladie mendélienne présente :

- Une pénétrance incomplète quand on peut avoir le génotype à risque sans être atteint de la maladie,
- Une expressivité variable quand, pour un même génotype à risque, la maladie peut prendre différentes formes,
 - Une empreinte parentale quand la maladie dépend du fait que la mutation responsable a été transmise par le père ou par la mère

Références :

1. <https://manuelnumeriquemax.belin.education/svt-terminale/topics/svt-tle-c01-036-a-une-introduction-a-la-genetique>
2. <https://fr.khanacademy.org/science/biologie-a-l-ecole/x5047ff3843d876a6:bio-6e-annee-sciences-de-base/x5047ff3843d876a6:bio-6-1h-la-genetique-post-mendeleenne/a/multiple-alleles-incomplete-dominance-and-codominance>
3. <https://clipedia.be/videos/deuxieme-loi-de-mendel>
4. <https://fr.khanacademy.org/science/biologie-a-l-ecole/x5047ff3843d876a6:bio-6e-annee-sciences-de-base/x5047ff3843d876a6:bio-6-1h-la-genetique-post-mendeleenne/a/pleiotropy-lethal-alleles-and-sex-linkage>
5. https://www.larousse.fr/encyclopedie/medical/syst%C3%A8me_Rh%C3%A9sus/15887
6. Résumé leçon : <https://fr.khanacademy.org/science/biologie-a-l-ecole/x5047ff3843d876a6:bio-6e-annee-sciences-de-base/x5047ff3843d876a6:bio-6-1h-la-genetique-post-mendeleenne/a/hs-non-mendelian-inheritance-review>