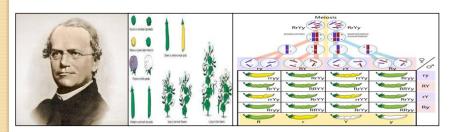




FACULTE DE MEDECINE Dr Benzerdjeb Benaouda

> 1ère année Module: Génétique

GÉNÉTIQUE MENDÉLIENNE



Dr. H. BOULENOUAR

INTRODUCTION

C'est quoi la génétique Mendélienne ?

- Du nom de **Gregor Johann Mendel** (1822-1884)
- Il était passionné de botanique
- -II occupa ses loisirs à hybrider des petits pois et fut le premier à en tirer des lois statistiques.



La **génétique mendélienne** a pour but d'étudier la transmission des caractères héréditaires de génération en génération.

La plupart des travaux de Mendel ayant porté sur le pois cultivé *Pisum* sativum (petit pois)

Plan

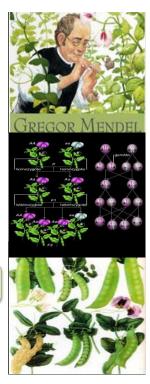
Introduction

Terminologie

Mono-hybridisme

Di-hybridisme

Linkage et Crossing-Over

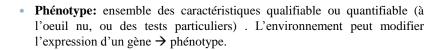


Nous commencerons par décrire quelques unes de ses expériences portant sur :

Mono-hybridisme: l'hybridation de lignées parentales différant par un seul caractère.

Di-hybridisme: l'hybridation de lignées parentales différant par deux caractères.

Linkage et crossing-over: les cas de transmissions non conformes aux lois de Mendel



- **Génotype:** par définition c'est l'ensemble des gènes d'un individu. Pour notre part nous allons considérer que les formes alléliques d'un même gène.
 - Homozygotie: l'union de deux gamètes portant des allèles identiques produit un homozygote
 - Lignée pure: un groupes d'individus avec un stock génétique similaire est considéré comme une lignée, souche, variété ou race

L'autofécondation ou croisement entre parents très proches sur de nombreuses générations (consanguinité) \rightarrow population homozygote pour la quasi-totalité des loci . Le croisement de ces homozygotes entre eux fournit une lignée pure.

- Hétérozygotie: l'union de gamètes portant des allèles différents produit un hétérozygote
- Hybride: ce terme est généralement appliqué à un hétérozygote.
- **Dominance et récessivité:** si le phénotype d'un hétérozygote ne rend compte que de la présence d'un seul allèle, cet allèle est dit dominant.

Mendel a effectué des croisements entre deux lignées pures [jaune] et [verte]. Il examina l'apparence phénotypique des graines obtenus. un des deux caractères disparaît à la génération suivante (première génération filiale

ou F1).

Croisement:

[graines jaunes] X [graines vertes]

[graines jaunes] 100%

Graines jaunes: Allèle dominant (G) Graines Verte: Allèle récessif (g)

P: Gamètes

GG x gg

F1:

: G

-Toutes les graines obtenues en F1 sont [jaunes], la F1 est dite homogène, d'où la première loi de Mendel : 'uniformité de la première génération'.

Conclusion: le caractère présent en F1 (Jaune) est **dominant** alors que le caractère absent (vert) est **récessif**

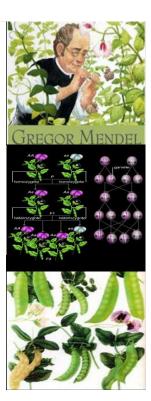
Plan

Introduction

Mono-hybridisme

Di-hybridisme

Linkage et Crossing-Over



Première loi de Mendel ou loi d'uniformité

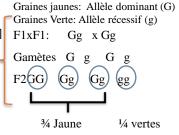
Tous les hybrides de première génération issus du croisement de deux lignées pures se ressemblent et présentent le caractère de l'un des parents et de lui seul Par conséquent tous les hybrides de première génération seront de Génotype hétérozygote.

En croisant ensuite les hybrides de première génération (F1) entre eux, on aboutit alors aux résultats Suivants

Croisements:

F1xF1 [Graines jaunes] X [Graines jaunes] F1xF1: Gg x Gg

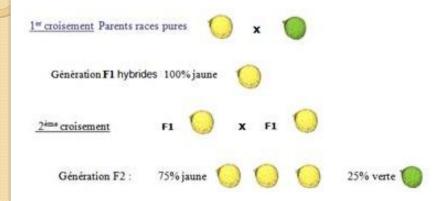
F2 6022[Graines jaunes] 75% 2001[Graines vertes] 25%



Conclusion: Les deux caractères parentaux réapparaissent mais dans un rapport ¾, 1/4 : 75% des hybrides de deuxième génération présentent le caractère dominant et 25% le caractère récessif

Deuxième loi de Mendel ou loi de ségrégation

Tous les hybrides de deuxième génération issus du croisement de deux hétérozygotes pour un même couple d'allèles ne se ressemblent pas et présentent l'un ou l'autre des caractères de la génération parentale

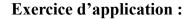


Échiquier de croisement

F1	G	g
Fh	1/2	1/2
G	GG	Gg
1/2	1/4	1/4
g	Gg	gg
1/2	1/4	1/4

3/4 [Graines jaunes]

1/4 [Graines vertes]



On dispose de deux lignées pures de rats qui diffèrent par un seul caractère : l'une est constituée de rats blancs, l'autre de rats noirs.

- 1 Le croisement d'un rat blanc avec un rat noir donne en F1 100% de rats noirs. Expliquez ce résultat.
- 2 Quels seront les résultats statistiques de la F2 résultant du croisement des rats obtenus en F1 ?
- 3 Doit-on s'assurer de la pureté des rats blancs obtenus?
- 4 Qu'obtiendrait-on en croisant :
 - a) un rat blanc de lignée pure avec un rat obtenu en F1 ?
 - b) un rat noir de lignée pure avec un rat obtenu en F1?

2 – Le croisement des rats obtenus en F1 suivra la deuxième loi de Mendel et donnera 75% de rats noirs et 25% de rats blancs. On peut le vérifier à l'aide de l'échiquier de croisement suivant.

	N(1/2)	N (1/2)
N (1/2)	NN (1/4)	Nn(1/4)
N (1/2)	Nn(1/4)	nn(1/4)

- 50% seront de génotype N/b (phénotype [N]),
- 25% seront de génotype N/N (phénotype [N]),
- 25% seront de génotype b/b (phénotype [n]).

Solution:

Les rats de départ appartiennent à des lignées pures, ils sont donc homozygotes pour le caractère étudié. Par conséquent, leur génotype sera :

- Noir/Noir pour les rats noirs,
- Blanc/Blanc pour les rats blancs,

et ils forment qu'un seul type de gamète chacun.

 1 – Le croisement des deux lignées entre elles a aboutit à 100% de rats noirs:

on peut donc en déduire que: le caractère **noir est dominant** (on le symbolise par N), le caractère **blanc est récessif** (on le symbolise par n) et que leur transmission est conforme à la **première loi de Mendel**.

Par conséquent, tous les rats obtenus en F1 seront hétérozygotes.

P: Génotype (N/N) x (n/n) F1→ Génotype N/n Phénotype [N]

- 3 Il est parfaitement **inutile** de s'assurer de la pureté des rats blancs dans la mesure où le caractère **blanc est récessif**. Par conséquent **tous les rats blancs seront obligatoirement homozygotes n/n**.
 - 4 On aboutira aux résultats suivants :
- a) (n/n) x (N/n)

	N (1/2)	n (1/2)
n	Nn (1/2)	nn (1/2)

- → 50% de rats blancs (b/b) et 50% de rats noirs (N/b);
- b) (N/N) x (N/n)

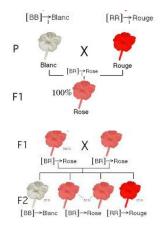
	N (1/2)	n(1/2)
N	NN (1/2)	Nn (1/2)

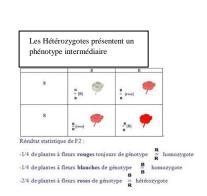
 \rightarrow 100% de rats noirs (50% de N/N et 50% de N/n).

Cas particuliers

Monohybridisme sans dominance

• Cas de la **semi-dominance**: appelée aussi dominance partielle ou dominance incomplète





La Létalité

Certains allèles se manifestent par la mort de l'individu qui les portent lors de la période prénatale ou post-natale → allèles létaux (allèle létal)

S'il est dominant il va être éliminé au cours des générations, s'il est récessif il va être transmis via les hétérozygotes

• Cas de la **codominance**:

Exemple 1: le système des groupes sanguins M-N chez l'homme Les deux allèles L^M et L^N sont sont codominants Deux antisérums sont utilisés: anti-M et anti-N

Génotype	Réaction avec		Groupes sanguins
	Anti-M	Anti-N	phénotypes
$L^{M}L^{M}$	+	-	M
$L^{M}L^{N}$	+	+	MN
$L^{N}L^{N}$	-	+	N

Exemple 2 :La couleur des pétales chez l'espèce *Camellia cultivar*: À l'état hétérozygotes chacun des deux allèles exprime son propre caractère (pas de phénotype intermédiaire)



Pénétrance

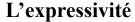
La capacité qu'a un gène ou un groupe de gènes d'être exprimé dans le phénotype (mesurée par le % de porteurs dont le phénotype diffère du normal) (peut être dû à l'environnement).

Exemple chez l'homme: la *polydactylie*, est due à la présence de l'allèle dominant **P**

Le phénotype normal correspond au génotype **pp**

Certains individus de génotype **Pp** ne présentent pas de polydactylie,

Le pénétrance est donc inférieure à 100% (pénétrance incomplète)



Un caractère même pénétrant peut s'exprimer de façon variable, le degrés d'expression est appelé *expressivité*

Exemple: le polydactylies peut s'exprimer sur une main et pas sur l'autre, ou alors sur les pieds et non les mains

- Après l'étude de la transmission d'un seul caractère ,Mendel s'est intéressé à la ségrégation de deux caractères des parents à leurs descendances (dihybridisme).
- Il réalise le croisement entre deux races pures : pois aux phénotypes [Lisse, Jaune] et des pois aux phénotypes [ridée, Vert]. Il obtient les résultats suivants :

Parents : [Graines Jaunes ; Lisses] X [Graines Ridées ; Vertes]
F1 : 100% [Graines Jaunes ; Lisses]

- -Puisque les parents sont de races pures ; tous les pois de la F1 sont [Lisse ; Jaune], 1^{er} loi de Mendel. De plus nous pouvons conclure que l'allèle L>l et allèle J>j (> : Dominant).
- Mendel croise alors les hybrides obtenus en F1 entre eux et observe que les quatre caractères parentaux réapparaissent en F2 mais dans un rapport 9/3/3/1



La troisième loi de Mendel

Les deux lois d'uniformité et de ségrégation sont donc à nouveau vérifiées : tous les hybrides de première génération se ressemblent mais pas ceux de deuxième génération. Et n'importe quelle combinaison de caractères aboutirait à des proportions identiques : 3/4-1/4 en cas de monohybridisme, 9/16-3/16-3/16-1/16 en cas de dihybridisme.

Croisements: Graines jaunes, 100% Graine

Graines jaunes, Lisses × vertes, ridées

F1 100% Graines jaunes, Lisses

La forme des Graines jaunes: Allèle dominant (J)
Graines Verte: Allèle récessif (j)

P: JJ, LL x jj, ll

La forme des Graines lisses: Allèle dominant (L)
Graines ridées: Allèle récessif (l)

Gamètes J, L j, 1 F1: Jj, Ll

graines ridees: Affele recessif (f)

F1xF1 Graines jaunes, Lisses X Grai

T; T 1

Graines jaunes, Lisses X Graines jaunes, Tiges lisses

Gamètes

JJ, LI			JJ, LI		
Gamètes	J, L	J, 1	j, L	j, l	
J, L	JJ, LL	JJ, Ll	Jj, LL	Jj,Ll	
J, 1	JJ, Ll	JJ, 11	Jj, Ll	Jj, ll	
j, L	Jj, LL	Jj, Ll	jj, LL	jj, Ll	
j, l	Jj, Ll	Jj, ll	jj, Ll	jj, ll	

F2; 9 Graines jaunes, lisses

3 Graines jaunes, ridées

3 Graines Vertes, lisses

1 Graines Vertes, ridées

Solution:

1 – Le croisement N°2 nous apprend qu'en croisant un pois à graines jaunes et lisses avec un pois à graines vertes et ridées, ces deux derniers caractères disparaissent en F1.

Nous pouvons donc en déduire que le caractère « graine jaune » domine sur le caractère « graine verte » et que le caractère « graine lisse » domine sur le caractère « graine ridée ».

Nous allons considérer alors les allèles:

- J pour « graine jaune »,

- j pour « graine verte »,

- L pour « graine lisse »,

- 1 pour « graine ridée ».

Exercice d'application:

À partir de trois pois à graines jaunes et lisses pris au hasard, on effectue pour chacun d'entre eux un croisement avec un pois à graines vertes et ridées. Les résultats, rapportés à la centaine, sont les suivants :

- croisement $N^{\circ}1 \rightarrow 51$ graines jaunes et lisses,

49 graines vertes et lisses;

- croisement $N^{\circ}2 \rightarrow 100$ graines jaunes et lisses ;

- croisement $N^{\circ}3 \rightarrow 24$ graines jaunes et lisses,

26 graines jaunes et ridées,

25 graines vertes et lisses,

25 graines vertes et ridées.

- 1- Quels sont, de ces quatre caractères, ceux qui sont dominants et ceux qui sont récessifs ?
- $2- \text{\`A}$ l'aide de symboles appropriés, établissez le génotype des quatre pois de départ et construisez pour chaque cas l'échiquier de croisement. Comparez avec la descendance observée.

• 2 – Les caractères « graine verte » et « graine ridée » étant récessifs, le pois à graines vertes et ridées sera obligatoirement homozygote pour les deux caractères, présentera donc le génotype j/j ; l/l et ne pourra former qu'un seul type de gamète. En revanche, les trois pois à graines jaunes et lisses étant de phénotypes dominants, il est impossible de déterminer leur génotype sans étudier la descendance de chacun d'entre eux.

• Le croisement N°1 faisant apparaître deux phénotypes distincts prouve que le premier pois n'est pas homozygote pour les deux caractères. En effet, s'il était de génotype J/J; L/L, tous les descendants présenteraient le même phénotype, conformément à la première loi de Mendel. C'est donc qu'il est de génotype J/j; L/L et qu'il a formé deux types de gamètes comme le montre l'échiquier:

	JL	jL
jl	Jj Ll	jj Ll
	Jaune, Lisse	Verte, Lisse

• Nous obtenons donc 50% de pois à graines jaunes et lisses et 50% de pois à graines vertes et lisses, valeurs très proches de celles observées (51 et 49).

• Enfin, le croisement N°3 faisant apparaître quatre phénotypes distincts dans la descendance, prouve que le pois à graines jaunes et lisses était hétérozygote pour les deux caractères (J/j; L/l) et qu'il a formé quatre types de gamètes.

	JL	Jl	jL	jl
jl	Jj Ll	Jj ll	jj Ll	jj ll
	Jaune, lisse	Jaune, ridée	Vert, lisse	Vert, ridée

• Nous obtenons donc 25% de graines jaunes et lisses, 25% de graines jaunes et ridées, 25% de graines vertes et lisses et 25% de graines vertes et ridées, soit des proportions conformes aux valeurs obtenues (24, 26, 25 et 25).

Par contre, le croisement N°2 aboutissant à 100% de graines jaunes et lisses, nous pouvons en déduire que l'hybridation a concerné deux lignées pures. Le pois à graines jaunes et lisses est donc homozygote pour les deux caractères J/J; L/L

	JL
jl	Jj Ll Jaune, lisse 100%

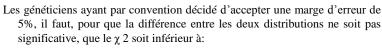
UTILISATION DU CHI DEUX

On peut vérifier à l'aide d'un test statistique si les proportions des différents phénotypes observés s'accordent avec celles que l'on aurait dû trouver en appliquant les règles de la génétique mendélienne.

Ainsi, si le test révèle qu'il n'y a pas de différence significative entre la distribution observée et celle, théorique, qui peut être calculée à partir des échiquiers de croisement, l'hypothèse de départ est conservée. À l'inverse, si le test statistique montre que les deux valeurs sont trop éloignées l'une de l'autre, l'hypothèse doit être rejetée.

On utilise alors le test statistique du chi deux ($\chi 2$) dans lequel O représente la valeur observée, A la valeur attendue et i le nombre de caractères étudiés.

$$\chi^2 = \sum (Oi - Ai)^2$$
Ai



- 3,841 lorsqu'on étudie deux caractères,
- 5,991 trois caractères,
- 7,815 quatre caractères, etc.

De sorte que, si, pour un nombre de caractères donné, on obtient une valeur de χ 2 inférieure à celle de la table, l'hypothèse est considérée comme juste. À l'inverse, si cette valeur est supérieure, c'est que l'hypothèse doit être abandonnée.

Nombre de caractères étudiés	Valeur critique du χ²
2	3,841
3	5,991
4	7,815
5	9,488
6	11,070
7	12,592
8	14,067

Exemple

- Un croisement effectué par Mendel entre une lignée pure de pois à graines lisses et une lignée pure de pois à graines ridées. En F1, tous les hybrides obtenus sont de phénotype « graine lisse ». On peut donc en conclure que le caractère « graine lisse » est dominant et que le caractère « graine ridée » est récessif. Par conséquent, les hybrides de F2 devraient faire réapparaître les caractères parentaux dans un rapport 3/1: 75 % des pois présentant une graine lisse et 25 % des pois une graine ridée.
- Or sur un total de 7 324 graines, 5 474 sont lisses (O_{lisse}) et 1 850 ridées (O_{ridée})
- alors que la prévision attendue est de 5 493 (7 324 x 75%) graines lisses (A lisse) et de 1 831 (7 324 x 25%) graines ridées (A ridée)

???????



Remarque:

Le nombre p de degrés de liberté (la première colonne du tableau) est égale au nombre d'observations moins 1. Par exemple si le nombre de phénotypes observés est de 3 le p=3-1=2 et le chi₂ correspondant est de 5.99

_											
v					aire r	elative		_	1		
Ĺ	0,995	0,990	0,975	0,950	0,900	0,500	0,100	0,050	0,025	0,010	0,005
1	0.00004	0.00016	0.00098	0.00393	0.0158	0.455	2.71	3.84	5.02	6.63	7.88
2	0.0100	0.0201	0.0506	0.103	0.211	1.386	4.61	5.99	7.38	9.21	10.60
3	0.072	0.115	0.216	0.352	0.584	2,366	6.25	7.81	9.35	11.34	12.84
4	0.207	0.297	0.484	0.711	1.064	3.357	7.78	9.49	11.14	13.28	14.86
5	0.412	0.554	0.831	1.145	1.61	4.251	9.24	11.07	12.83	15.09	16.75
6	0.676	0.872	1.24	1.64	2.20	5.35	10.64	12.59	14.45	16.81	18.55
7	0.989	1.24	1.69	2.17	2.83	6.35	12.02	14.07	16,01	18.48	20.28
8	1.34	1.65	2.18	2.73	3.49	7.34	13.36	15.51	17.53	20.09	21.96
9	1.73	2.09	2.70	3.33	4.17	8.34	14.68	16.92	19.02	21.67	23.59
10	2.16	2.56	3.25	3.94	4.87	9.34	15.99	18.31	20.48	23.21	25.19
11	2.60	3.05	3.82	4.57	5.58	10.34	17.28	19.68	21.92	24.73	26.76
12	3.07	3.57	4.40	5.23	6.30	11.34	18.55	21.03	23.34	26.22	28.30
13	3,57	4.11	5.01	5.89	7.04	12.34	19.81	22.36	24.74	27.69	29.82
14	4.07	4.66	5.63	6.57	7.79	13.34	21.06	23,68	26.12	29.14	31.32
15	4.60	5.23	6.26	7.26	8.55	14.34	22.31	25.00	27.49	30.58	32.80
16	5.14	5.81	6.91	7.96	9.31	15.34	23.54	26,30	28.85	32.00	34.27
17	5.70	6.41	7.56	8.67	10.09	16.34	24.77	27,59	30.19	33.41	35.72
18	6.26	7.01	8.23	9.39	10.86	17.34	25.99	28,87	31.53	34.81	37.16
19	6.84	7.63	8.91	10.12	11.65	18.34	27.20	30.14	32.85	36.19	38.58
20	7.43	8.26	9.59	10.85	12.44	19.34	28.41	31.41	34.17	37.57	40.00
21	8.03	8.90	10.28	11.59	13.24	20.34	29.62	32.67	35.48	38.93	41.40
22	8.64		10.98	12.34	14.04	21.34	30.81	33.92	36.78	40.29	42.80
23	9.26		11.69	13.09	14.85	22.34	32.01	35.17	38.08	41.64	44.18
24		10.86	12.40	13.85	15.66	23.34	33.20	36.42	39.36	42.98	45.56
25	10.52	11.52	13.12	14.61	16.47	24.34	34.38	37.65	40.65	44.31	46.93
26	11.16	12.20	13.84	15.38	17.29	25.34	35.56	38.89	41.92	45.64	48.29
27	11.81	12.83	14.57	16.15	18.11	26.34	36.74	40.11	43.19	46.96	49.64
28	12.46	13.56	15.31	16.93	18.94	27.34	37.92	41.34	44.46	48.28	50.99
29	13.12	14.26	16.05	17.71	19.77	28.34	39.09	42.56	45.72	49.59	52.34
30	13.79	14.95	16.79	18.49	20.60	29.34	40.26	43.77	46.98	50.89	53.67

$$\chi^2 = \underline{(5474 - 5493)^2 + (1850 - 1831)^2} = \mathbf{0.2629}$$
5493
1831

Ce résultat étant très inférieur à 3,841, l'hypothèse testée est correcte: les hybrides de deuxième génération se distribuent conformément aux lois de Mendel dans le rapport 3/1.



À partir d'un couple de cobayes gris à pelage lisse, un éleveur obtient en quatre ans 128 petits : 78 gris à pelage lisse, 19 gris à pelage rude, 26 blancs à pelage lisse et 5 blancs à pelage rude.

- 1. Quel était le génotype des parents ?
- 2. En supposant que la transmission des caractères gris, blanc, lisse et rude est conforme aux lois de Mendel, quelle aurait du être la composition de la descendance ?
- 3. Vérifiez si cette hypothèse est exacte en utilisant le test du chi deux.
- 4. Comment l'éleveur pourra-t-il obtenir une lignée pure de cobayes blancs à pelage rude ?
- 5. Qu'obtiendrait-on en croisant entre eux des cobayes blancs à pelage lisse ?

2. Les parents étant tous deux hétérozygotes, ils vont former chacun quatre types de gamètes (G; L/G; r/b; L/b; r). En réalisant un échiquier de croisement, nous obtiendrons donc quatre phénotypes distincts.

		G;L	G;r	b;L	b;r		
	6.1	G/G;L/L	G/G;L/r	G/b;L/L	G/b;L/r		
	G;L	G;L	G;L	G;L	G;L	G;L	9/16
		G/G;L/r	G/G;r/r	G/b;L/r	G/b;r/r		
8	G;r	G;L	G;r	G;L	G;r	G;r	3/16
Gamètes		G/b;L/L	G/b;L/r	b/b;L/L	b/b;L/r	b;L	3/16
0	b;L	G;L	G;L	b;L	b;L		
		G/b;L/r	G/b;r/r	b/b;L/r	b/b;r/r	b;r	1/16
	b;r	G;L	G;r	b;L	b;r		

Autrement-dit, l'éleveur aurait dû obtenir : - 72 (9/16 de 128) cobayes gris à pelage lisse, - 24 (3/16 de 128) cobayes gris à pelage rude, - 24 (3/16 de 128) cobayes blancs à pelage lisse, - 8 (1/16 de 128) cobayes blancs à pelage rude.

1. La descendance faisant apparaître de nouveaux phénotypes prouve que les allèles correspondants appartenaient au patrimoine génétique des parents mais qu'étant récessifs, ils ne s'exprimaient pas.

Nous pouvons donc en déduire que chaque parent était hétérozygote pour les deux couples de caractère (G/b ; L/r) en posant G pour gris dominant, b pour blanc récessif, L pour lisse dominant et r pour rude récessif.

Remarque: Dans un but d'explication de l'exercice on a choisi des lettres différentes pour les deux allèles du même gène (G et b pour la couleur par exemple). Cependant, il est préférable et plus juste d'utiliser la même lettre tout en désignant l'allèle dominant par la majuscule et l'allèle récessif par la même lettre en minuscule (G et g par exemple)

3. Si la distribution observée est conforme à la distribution théorique que nous venons de calculer (distribution attendue), nous pourrons en conclure que l'hypothèse est exacte, à savoir que les deux couples de caractère se transmettent bien sur un mode mendélien et que les critères de dominance et de récessivité que nous leur avons attribués sont exacts. Appliquons le test du chi deux.

$$\chi^{2} = \frac{\left(O_{grist lisse} - A_{grist lisse}\right)^{2}}{A_{grist lisse}} + \frac{\left(O_{grist rude} - A_{grist rude}\right)^{2}}{A_{grist rude}} + \frac{\left(O_{blanc llisse} - A_{blanc llisse}\right)^{2}}{A_{blanc llisse}} + \frac{\left(O_{blanc lrude} - A_{blanc lrude}\right)^{2}}{A_{blanc lrude}}$$

$$= \frac{\left(78 - 72\right)^{2}}{72} + \frac{\left(19 - 24\right)^{2}}{24} + \frac{\left(26 - 24\right)^{2}}{24} + \frac{\left(5 - 8\right)^{2}}{8} = 2,833$$

Cette valeur étant très inférieure à **7,815** (valeur seuil du χ 2 pour l'étude de quatre caractères), la différence entre les valeurs observées et les valeurs attendues n'est pas significative. L'hypothèse est donc vérifiée.

4. Les deux caractères étant récessifs, tous les cobayes blancs à pelage rude seront homozygotes pour les deux caractères (b/b; r/r). Il suffira donc à l'éleveur de les croiser entre eux pour conserver une lignée pure.

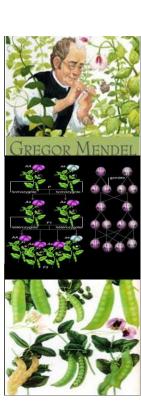


Introduction

Mono-hybridisme

Di-hybridisme

Linkage et Crossing-Over



- 5. Le caractère blanc étant récessif et le caractère lisse dominant, les animaux peuvent présenter le génotype b/b; L/L ou le génotype b/b; L/r. Trois cas de figure sont donc à envisager, les résultats s'obtenant en construisant à chaque fois l'échiquier de croisement :
- a. (b/b ; L/L) x (b/b ; L/L) \rightarrow 100% de cobayes blancs au pelage lisse possédant le même génotype que les parents ;
- b. (b/b ; L/L) x (b/b ; L/r) \rightarrow 100% de cobayes blancs au pelage lisse, la moitié possédant le même génotype que le premier des parents, l'autre moitié celui du second ;
- c. (b/b ; L/r) x (b/b ; L/r) \rightarrow 75% de cobayes blancs au pelage lisse (25% de génotype b/b ; L/L et 50 % de génotype b/b ; L/r) et 25 % de cobayes blancs au pelage rude (génotype b/b ; r/r).

Il existe des cas où la descendance observée ne correspond pas aux prévisions attendues. On parle alors de **distribution non conforme.**

Le phénomène fut observé pour la première fois au début des années 1900 par Bateson et Punett chez le Pois de senteur. En laissant se reproduire les hybrides de F1 obtenus après croisement de deux lignées pures (l'une à fleur pourpre et grain de pollen long, l'autre à fleur rouge et grain de pollen rond), la F2 présentait des proportions très éloignées du rapport 9/3/3/1 attendu

Croisements:

P Fleur pourpre, grain de pollen long X Fleur rouge, grain de pollen rond

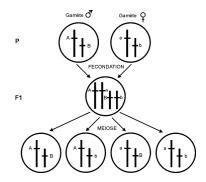
F1 100% Fleur pourpre, grain de pollen long

La couleur des fleurs Fleur pourpre : Allèle dominant (P)
Fleur rouge : Allèle récessif (p)
Fleur rouge : Allèle récessif (p)
Fleur rouge : Allèle récessif (p)

Gamètes
Grain de pollen long: Allèle dominant (L)
Grain de pollen rond: Allèle récessif (l)
F1: Pp, Ll

F1 x F1: Pp, Ll x Pp, Ll F2

Considérons dans un premier temps l'exemple de dihybridisme précédent. Les allèles qui déterminent chaque caractère (la couleur rouge ou pourpre, la forme longue ou ronde) se situent sur deux paires de chromosomes distincts. Il en résulte que les hybrides de première génération, obtenus en croisant deux lignées pures, sont hétérozygotes pour les deux caractères. Ils forment donc quatre types possibles de gamètes.



En croisant les hybrides entre eux, nous obtenons donc, conformément aux lois de Mendel, neuf génotypes différents et quatre phénotypes apparents dans un rapport 9/3/3/1.

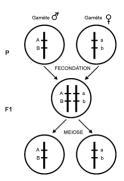
F1X F1 Fleur pourpre, grain de pollen long X Fleur pourpre, grain de pollen long

Phénotypes issus du croisement	Nombre de	Nombre	de
	descendants observ	rés descend	ants attendus
Fleurs pourpres / Grains de pollen longs	4 83 1	3 911	(9)
Fleurs pourpres / Grains de pollen ronds	390	I 303	(3)
Fleurs rouges / Grains de pollen longs	393	I 303	(3)
Fleurs rouges / Grains de pollen ronds	I 338	435	(1)
	6 952	6 952	

Il fallut attendre les travaux de Morgan sur la Drosophile pour que l'on comprenne que les allèles correspondant à la couleur de la fleur et à la forme du grain de pollen se situent sur le même chromosome, tout en occupant des locus différents.



Supposons maintenant qu'un même chromosome porte les deux gènes (gènes liés). Les hybrides de F1 renfermeront à nouveau les quatre allèles mais ceux-ci seront disposés sur la même paire de chromosomes. Conséquence, ils ne pourront former que deux types de gamètes.



Ce phénomène, qui porte aujourd'hui le nom de **liaison génétique** ou de **linkage**, aboutira donc, au hasard des fécondations suivantes, **à un nombre beaucoup plus restreint de génotypes et de phénotypes** que dans le cas précédent (respectivement quatre et deux si l'on croise ensemble les hybrides de F1 et que chaque couple de gènes présente un allèle dominant et un allèle récessif)

Ne restait plus qu'à expliquer pourquoi, à côté d'une forte proportion de **types parentaux** (fleur pourpre et grain de pollen long, fleur rouge et grain de pollen rond), existait une faible proportion de **types recombinés** (fleur pourpre et grain de pollen rond, fleur rouge et grain de pollen long).

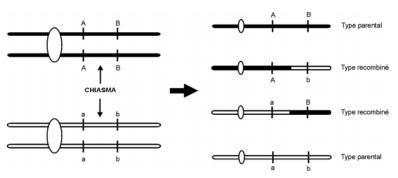
La réponse fut également apportée par Morgan qui suggéra qu'il pouvait y avoir échange de matériel génétique entre deux chromosomes d'une même paire au cours de la méiose.

Exercice d'application

Deux lignées pures de drosophiles, l'une à corps gris et soies normales, l'autre à corps ébène et soies épaisses, sont croisées entre elles. En F1, tous les insectes sont gris et présentent des soies normales. On effectue alors un croisement-test entre ces hybrides de première génération et la souche pure à corps ébène et soies épaisses qui aboutit aux résultats suivants :

- 50% des insectes possèdent un corps gris et des soies normales,
- -50% des insectes possèdent un corps ébène et des soies épaisses.
- -1. Identifiez les caractères dominants et les caractères récessifs.
- 2. Quel est le génotype des hybrides obtenus en F1 ?
- 3. Pourquoi n'observe-t-on que deux catégories d'insectes lors du croisement-test ? Que pouvezvous en déduire quant à la position des gènes sur les chromosomes ? Pour s'assurer des résultats, on recommence exactement la même expérience mais cette fois la population d'insectes obtenue se décompose comme suit :
- 42,5% possèdent un corps gris et des soies normales,
- 7,5% possèdent un corps gris et des soies épaisses,
- 7,5% possèdent un corps ébène et des soies normales,
- -42,5% possèdent un corps ébène et des soies épaisses.
- 4. Par quel processus a-t-on pu obtenir un résultat différent ?

Il faut en effet se rappeler qu'au cours de la prophase réductionnelle, les homologues s'apparient (stade zygotène) puis s'enjambent (stade diplotène) pour former des chiasmas. Il est alors possible qu'en ce point de contact entre les chromosomes d'une même paire, une partie de la chromatide de l'un s'échange avec la partie correspondante de la chromatide de l'autre



Ce phénomène aléatoire dénommé **crossing-over** permet ainsi une recombinaison des gènes portés par un même chromosome et explique l'apparition de types recombinés à côté des types parentaux.

Solution:

1 – Tous les hybrides obtenus en F1 présentant un corps gris et des soies normales, nous pouvons en déduire que les caractères « corps gris » et « soies normales » sont dominants alors que les caractères « corps ébène » et « soies épaisses » sont récessifs.

Nous poserons donc pour la suite :

- G pour « corps gris »,
- éb pour « corps ébène »,
- N pour « soies normales »,
- ép pour « soies épaisses ».

Remarque: là aussi ça aurait été plus juste de choisir la même lettre pour désigner les deux allèles d'un même gène, l'allèle dominant en majuscule et l'allèle récessif en minuscule de la même lette • 2 – Les hybrides résultant du croisement de deux lignées pures, leur génotype comprendra les quatre allèles parentaux, soit G/éb; N/ép.

 $4-\grave{A}$ l'inverse du cas précédent, nous obtenons cette fois quatre phénotypes distincts, les phénotypes G ; ép et ép ; N apparaissant dans une plus faible proportion (7,5%) que les phénotypes G ; N et éb ; ép (42,5%). Les gènes étant toujours liés, il y a donc eu crossing-over.

• 3 – Le croisement-test s'effectuant entre un insecte de souche pure éb/éb ; ép/ép et un hybride G/éb ; N/ép, nous devrions obtenir quatre phénotypes distincts.

	G N	G ep	éb H	éb ép
éb ép	Géb Nép	Géb épép	ébéb Nép	ébéb épép

 Or, si seuls les phénotypes G; N et éb; ép apparaissent dans la descendance, c'est que l'hybride de F1 n'a produit que deux types de gamètes. Nous pouvons donc en déduire que les caractères « corps gris » et « soies normales » sont liés, de même que les caractères « corps ébène » et « soies épaisses ». Il s'agit d'un cas de linkage.

Distance Génétique:

Désigne la distance virtuelle entre deux locus situés sur un même chromosome. Elle s'exprime le plus souvent en centimorgans.

Formule de calcule:

$$f_r = \frac{r}{n}$$

r = nombre de produits recombinés, n = nombre total de produits

Ex: 7,5%+7,5%/100%= 15%= 15 Centimorgans