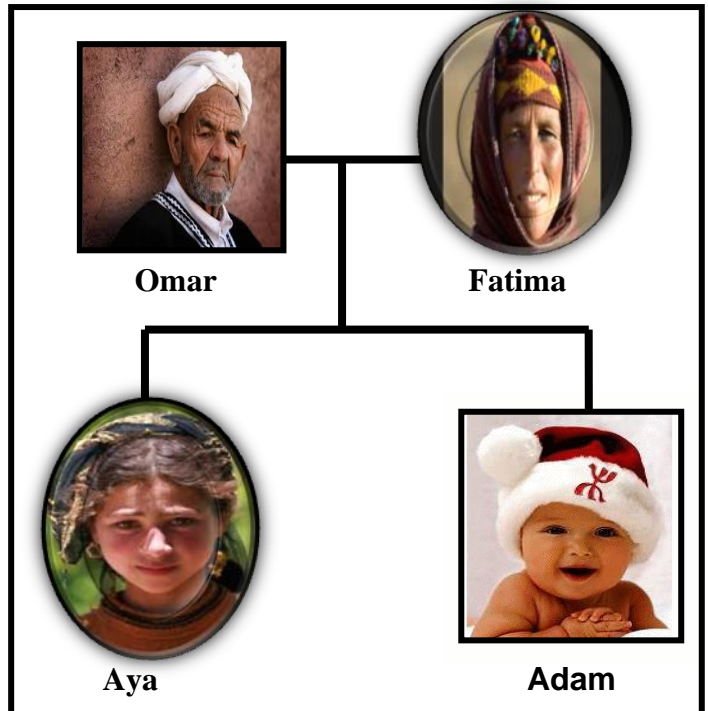
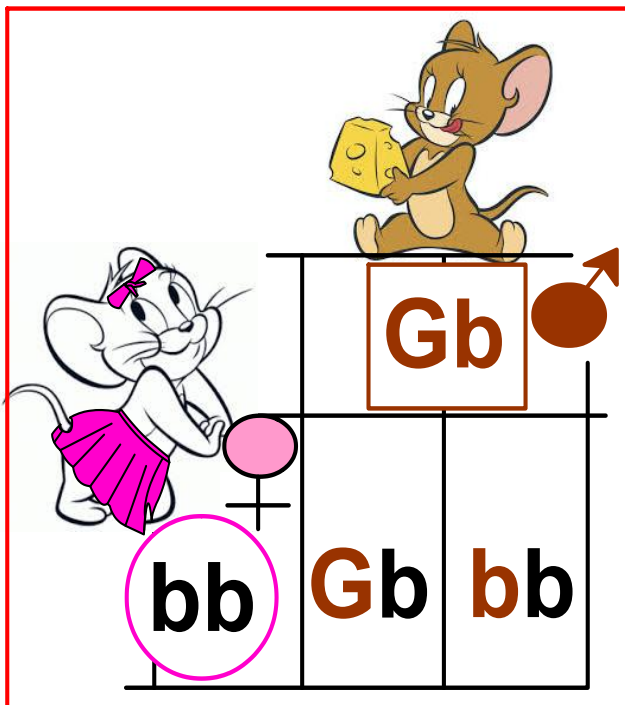




# Transmission de l'information génétique au cours de la reproduction sexuée et la génétique humaine

Section internationale, option langue Française  
2<sup>ème</sup> année du baccalauréat, Série sciences math (A)



Proposé par : Prof Khadija Zekrite

Nom de l'élève : .....

Année scolaire : 2025/2026

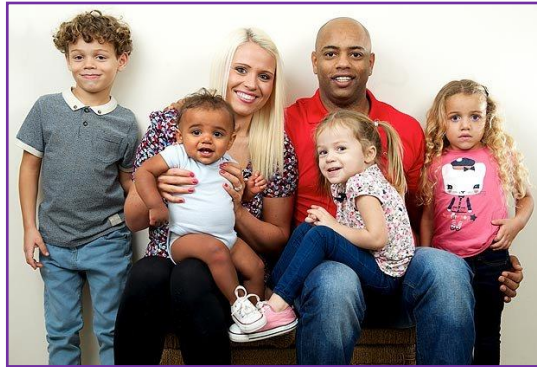
## Plan de l'unité

**Chapitre 1** : *Rôle de la reproduction sexuée dans la transmission de l'information génétique et de la stabilité du caryotype et les cycles de développement.*

**Chapitre 2** : *Les lois statistiques de la transmission des caractères héréditaires les organismes diploïdes.*

**Chapitre 3** : *La génétique Humaine.*

## *Chapitre 1 : Rôle de la reproduction sexuée dans la transmission de l'information génétique et de la stabilité du caryotype.*



Les membres d'une même famille

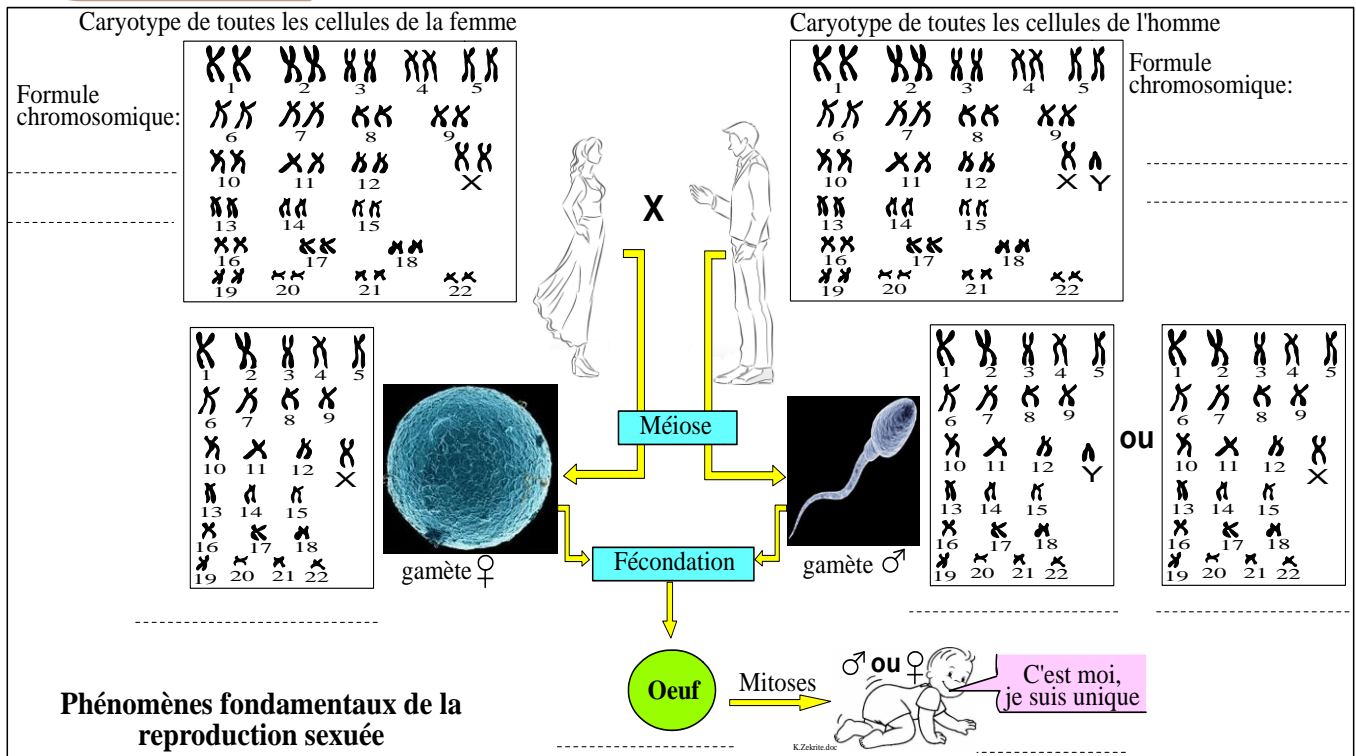
Contrairement à la reproduction asexuée (la mitose) qui assure un transfert conforme de l'information génétique, les descendants issus de la reproduction sexuée, présentent des traits empruntés à l'un ou l'autre des parents, mais ils ne sont pas identiques ni à l'un des parents ni à leurs frères et sœurs. Chaque individu semble donc unique (les vrais jumeaux font exception)

❖ -----  
↳ **Activité 1**

❖ -----  
-----  
↳ **Activité 2 et 3**

## Activité 1

## Notion de reproduction sexuée



La reproduction sexuée implique la participation de deux organismes parentaux de la même espèce, de sexe différent. Ce mode de reproduction fait intervenir deux phénomènes fondamentaux :

- la formation des gamètes, cellules haploïdes, ne contenant qu'un exemplaire de chacun des chromosomes caractéristiques de l'espèce et qui sont issues d'une division particulière appelée la méiose.

- La fécondation : Union des deux gamètes mâle ( $\sigma$ ) et femelle ( $\rho$ ), et qui aboutit à la formation d'une cellule appelée œuf, cette cellule subit une intense multiplication par des mitoses successives pour donner un nouveau-né unique génétiquement (à l'exception des vrais jumeaux).

Si chaque individu est unique, c'est que le programme génétique dans la cellule-œuf est unique génétiquement.

Comment chaque individu peut-il posséder un programme génétique unique tout en ayant des ressemblances avec ses parents :

## Activité 2

## Activité 3

**La méiose : une réduction du nombre de chromosomes et de la quantité d'ADN**

Les gamètes sont des cellules sexuelles haploïdes issues de cellules diploïdes par voie de la méiose.

**I/ Les étapes de la méiose**

❶ D'après vos acquis des classes précédente, **Quelles** sont les cellules qui subissent la méiose ? où se trouve t- elles ?

→ Seules les cellules dites ----- subissent la méiose.

→ Elles se trouvent au niveau des organes génitaux :

- au niveau des ----- chez les mâles des animaux et au niveau des ----- chez les femelles.

- au niveau des ----- de la fleur (----- et -----) chez les végétaux à fleurs.

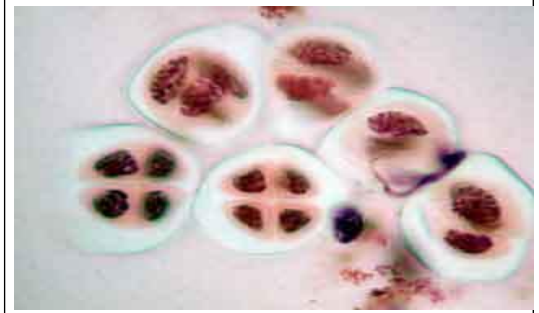
**Les cellules somatiques** : toutes les cellules du corps à l'exception des cellules à l'origine des gamètes. Elles ne se divisent que par mitoses

**Les cellules germinales = héréditaires** : ce sont les cellules à l'origine des gamètes : cellules qui subissent la méiose.

**Doc 1** : Pour observer les étapes de la méiose chez les cellules au microscope optique, on réalise la manipulation suivante :

- Choisir une plante à fleurs portant des anthères non matures مآبر غير ناضجة
- Prélever l'anthère et le faire écraser sur une lame de verre pour dégager les grains de pollen.
- Mettre une goutte d'eau sur les grains de pollen.
- Observer au microscope optique.

Observation des grains de pollen au cours du stade final de leur formation



❷ Document 1 : **Décrire** l'aspect de quelques cellules, noter vos constations.

❸ **Annoter** le schéma du doc 2, **décrire** les différentes phases de la méiose et **montrer** comment la méiose permet la réduction du nombre de chromosomes.

❹ Evaluation : **comparer** sous forme d'un tableau la mitose et la méiose.

**Réponses**

❷ Observation microscopique montrant les étapes de la méiose, l'existence sur la lame de cellules groupées par quatre, révèle que la méiose se déroule en ----- divisions.



## { Réponses }

- 3 La méiose s'effectue en deux divisions cellulaires successives :
- Une 1<sup>ère</sup> division : ----- assurant la ----- du nombre de chromosomes.
  - Une 2<sup>ème</sup> division : division ----- assurant la ----- du chromosome et la séparation des chromatides.
- Chacune des deux divisions est constituées de ----- étapes : -----.
- Seule la première division est précédée d'une interphase, il n'y'a pas d'interphase entre la division réductionnelle et équationnelle, en effet à la fin de la 1<sup>ère</sup> division les chromosomes sont encore dédoublés.
- La méiose produit donc ----- cellules filles ----- à partir d'une cellule mère diploïde.
- L'étape fondamentale assurant la réduction du nombre de chromosomes est -----, les deux chromosomes homologues de chaque paire -----, sans ----- des centromères, puis s'éloignent l'un de l'autre, ils se retrouvent finalement chacun dans une cellule fille différente. Ainsi, chaque cellule provenant de cette première division ne reçoit que l'un ou l'autre des deux chromosomes d'une même paire d'homologues, elle contient n chromosomes différents : elle est haploïde.

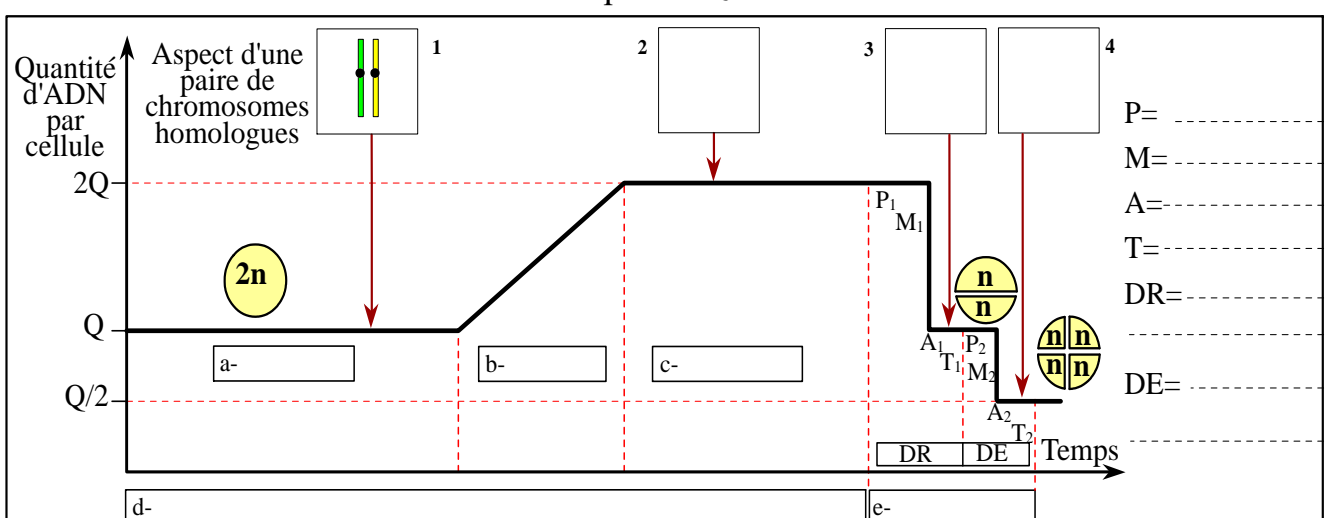
**Remarque:** Pendant l'anaphase I, les chromosomes homologues se séparent et implicitement la paire des chromosomes sexuels, de ce fait :

- L'homme produit deux types de gamètes :
  - + des spermatozoïdes contenant le chromosome sexuel X ( $n = 22A + X$ ).
  - + des spermatozoïdes contenant le chromosome Y ( $n = 22A + Y$ ).
- La femme produit un seul type de gamète ( $n = 22A + X$ ).

On dit que la femme est **homogamétique** alors que l'homme est **hétérogamétique**

## II/ Variation de la quantité d'ADN au cours de la méiose :

**Doc 3 :** L'utilisation d'une technique spéciale a permis le suivi de la quantité d'ADN dans les cellules des testicules d'un cricet جرادة:



**Variation de la quantité d'ADN et évolution de la structure des chromosomes au cours de la méiose**

K.Zekrite.doc

- 1 **Annoter** le graphique du doc 3 et **représenter** par un schéma l'évolution de l'aspect de deux chromosomes homologues lors des étapes indiquées par les numéros : 1, 2, 3 et 4.
- 2 **Décrire** l'évolution de la quantité d'ADN et établir la relation entre cette évolution et l'aspect ainsi que le nombre de chromosomes.

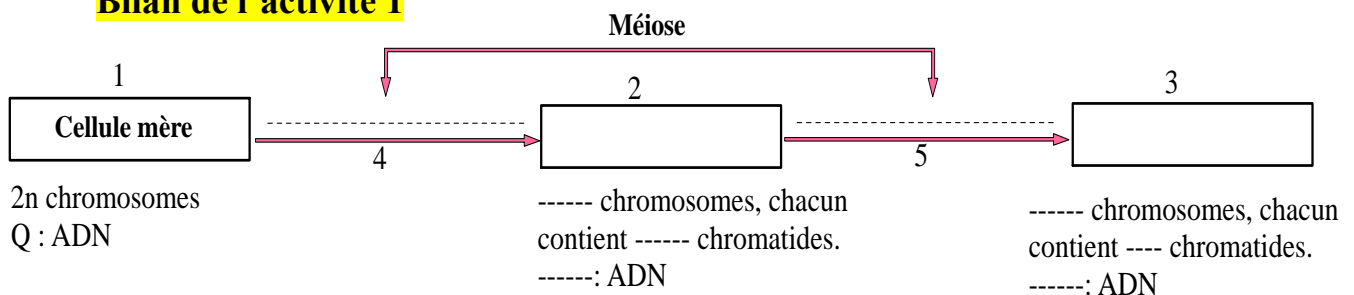
### {Réponses}

1 Voir schéma.

2 Description de l'évolution de la quantité d'ADN en relation avec l'évolution du nombre et de l'aspect des chromosomes

- La méiose est précédée par une -----.
- Pendant la phase ----- de l'interphase la réplication de l'ADN entraîne le dédoublement de la quantité de cette molécule (de Q à 2Q) et la duplication des chromosomes ----- en chromosomes -----.
- Pendant ----- de la division réductionnelle, les chromosomes homologues se séparent, ce qui entraîne la ----- de la quantité d'ADN de moitié (de 2Q à Q).
- Pendant l'anaphase de la division -----, les chromatides de chaque chromosome -----, ce qui entraîne une deuxième diminution de la quantité - ----- (de Q à Q/2).

### Bilan de l'activité 1



- La méiose est la succession de deux divisions cellulaires, elle permet la réduction du nombre de chromosomes et de la quantité d'ADN : une cellule germinale diploïde produit 4 cellules haploïdes = gamètes.

\* La première division = division réductionnelle : elle sépare les chromosomes homologues et aboutit à la formation de 2 cellules à n chromosomes bichromatidiens.

\* La deuxième division = division équationnelle : elle sépare les chromatides de chaque chromosome et permet la formation de 4 cellules à n chromosomes monochromatidiens et donc réduit la quantité d'ADN.

- L'étape fondamentale assurant la réduction du nombre de chromosomes est l'anaphase de la division réductionnelle, Il y'a disjonction des chromosomes homologues sans scission des centromères.

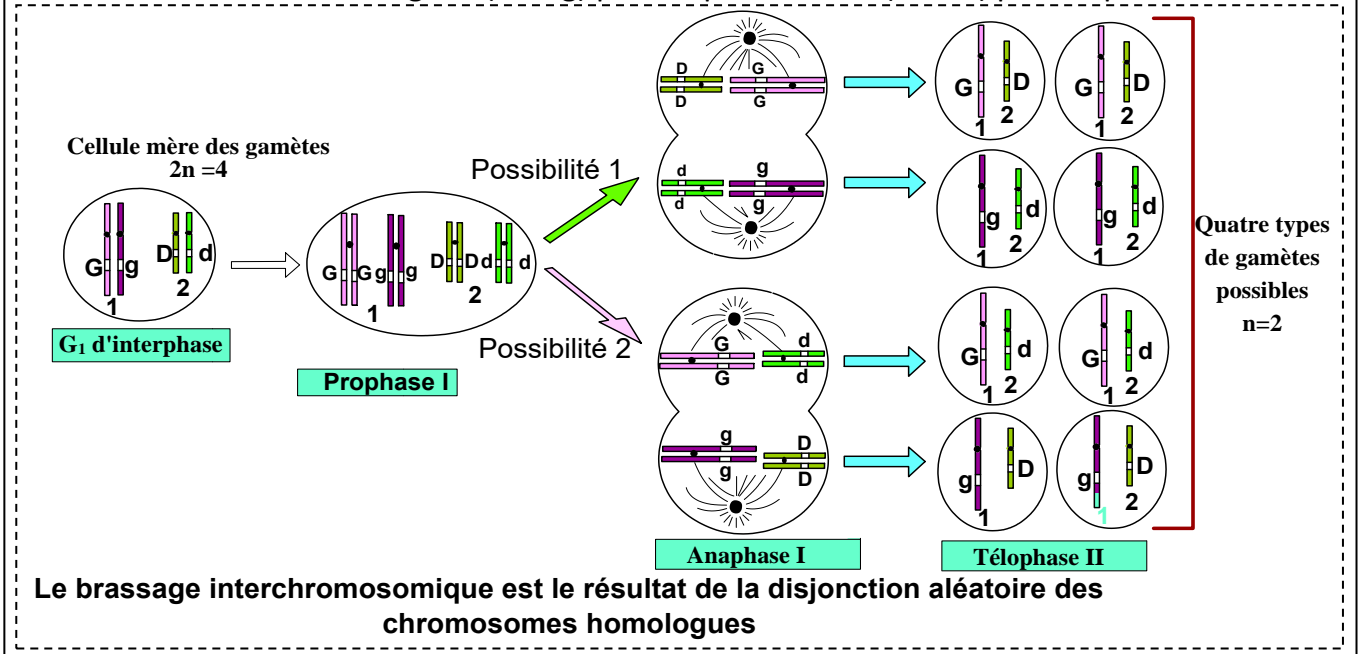
- La séparation des chromosomes homologues se fait de façon indépendante, chaque cellule issue d'une méiose possède un chromosome de chaque paire, soit un groupe de n chromosomes (voir le caryotype des gamètes en début du chapitre). La méiose réduit donc le nombre de chromosome tout en conservant l'information génétique complète en un seul exemplaire.

La reproduction sexuée, par ses deux phénomènes fondamentaux : la méiose et la fécondation, assure une grande diversité des individus *تنوع كبير في مظاهر الأفراد* au sein d'une même espèce et même au sein de la même famille.

**I/ Rôle de la méiose dans le brassage des chromosomes et la diversité des gamètes**  
**1/ Brassage interchromosomique**

**Doc 1 : Rôle de la méiose dans le brassage interchromosomique**

\* Le schéma suivant résume le devenir de deux paires de chromosomes. On admet que chaque chromosome porte un seul gène et que les chromosomes homologues portent des allèles différents du même gène (G et g) pour la paire n° 1 et (D et d) pour la paire n° 2



- ❶ Document 1 : **Montrer** le rôle de la ségrégation aléatoire des chromosomes homologues *الافتراق العشوائي للصبغيات المتماثلة* dans la diversité des gamètes.
- ❷ **Calculer** le nombre possible de combinaisons gamétique que peut produire l'espèce humaine ( $2n = 46$ )

**Réponses :**

- ❶ **Rôle du brassage interchromosomique dans la diversité des gamètes :**
  - Lors de l'anaphase I de la division réductionnelle, les chromosomes homologues se séparent au hasard, le chromosome d'une paire peut se mélanger avec l'un ou l'autre chromosome d'une deuxième paire, ceci est valable pour les n paires de la cellule mère diploïde. Cette disjonction aléatoire conduit à plusieurs combinaisons possibles des chromosomes, on parle de *التخليط البصبغي*.
  - Les chromosomes homologues peuvent porter des allèles différents, leur répartition au hasard entraîne un très grand nombre de combinaisons alléliques possibles dans les gamètes.

- Donc une des conséquences du brassage interchromosomique est la production, pour chaque individu d'un très grand nombre possible de gamètes différents génétiquement.
- D'autre part, la disjonction des chromosomes homologues en anaphase I aboutit à la séparation des allèles du même gène, ainsi chaque gamète (cellule haploïde) contient un seul allèle de chaque gène.

② **Calcul du nombre possible de combinaisons gamétique que peut produire l'espèce humaine :**

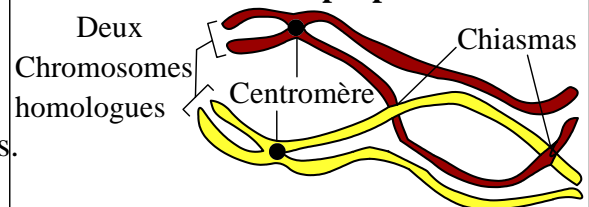
- Le nombre de combinaisons gamétiques est égale à  $2^n$ .
- Dans l'espèce Humaine où  $n = 23$  le nombre de combinaisons possible est égale à  $2^{23}$  soit plus de 8 millions de gamètes différents.
- En d'autres termes, du fait du brassage interchromosomique, un homme pourrait théoriquement produire de l'ordre de 8 millions spermatozoïdes différents génétiquement, une femme 8 millions ovules différentes.

**2/ Crossing over et brassage intrachromosomique**

**Doc 2 : Rôle de la méiose dans le brassage intrachromosomique**

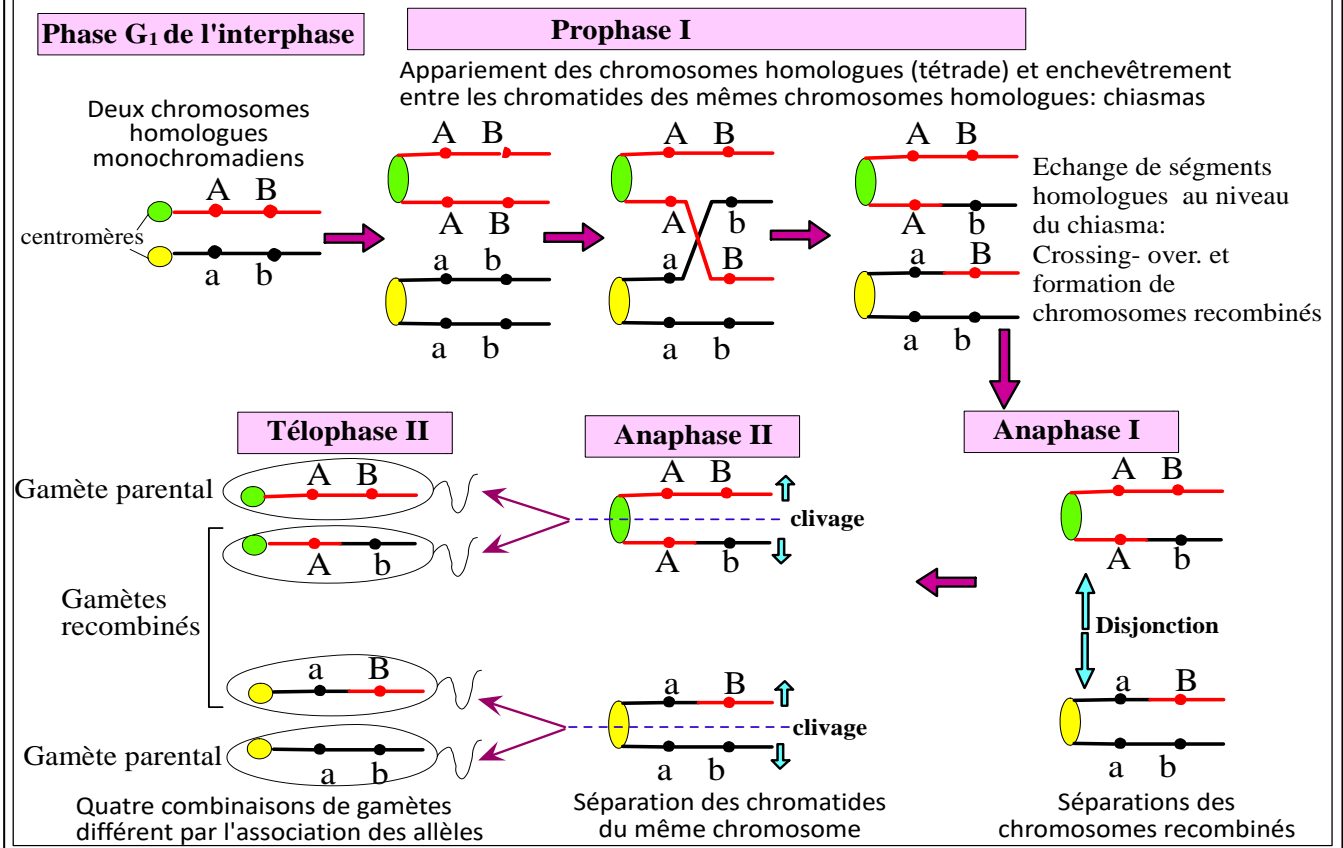
Lors de la prophase I de la méiose, on peut observer un enchevêtrement entre les chromatides d'une même paire chromosomique (fig a). la figure (b) illustre les étapes de ce phénomène désigné par crossing over et ses conséquences sur le brassage intrachromosomique et dans la diversité des gamètes.

**Fig (a): Schéma montrant un crossing over lors de la prophase I.**



**Fig (b): Le brassage intrachromosomique est le résultat du crossing-over (enjambement)**

K.Zekrite.doc



↪ Fig (b) : Décrire brièvement le phénomène de crossing over et Montrer son rôle dans la diversité des gamètes.

## Réponses

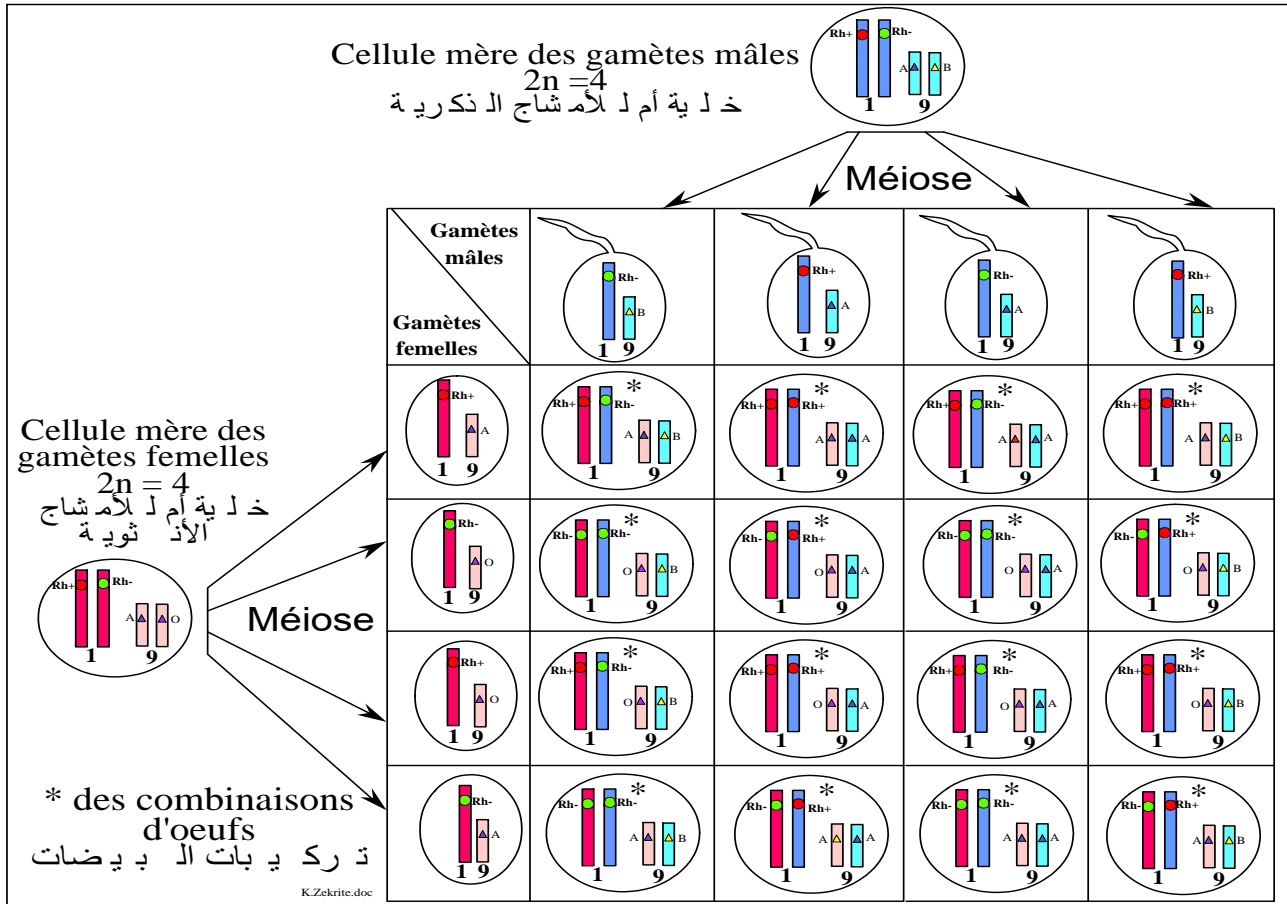
### Rôle du brassage intrachromosomique dans la diversité des gamètes :

- Pendant chaque méiose, sauf cas exceptionnel, il peut se produire un échange réciproque de fragments de chromatides appartenant à deux chromosomes homologues : c'est le phénomène ..... qui parvient pendant ..... (donc avant la séparation anaphasique). Ainsi des allèles portés initialement par un chromosome, peuvent grâce aux crossing-over être « brassés » avec les allèles portés par le chromosome homologue. De nouvelles associations d'allèles sont ainsi créés donnant naissance à *des chromatides* ..... différents génétiquement et des *chromatides* ..... . Ce brassage due aux crossing-over est appelé ..... التخليط الضمصيبي .  
Le brassage intrachromosomique augmente la diversité des gamètes produites.

### II/ Rôle de la fécondation dans le brassage des chromosomes et la diversité des œufs : Doc 3

**Doc 3 : Rôles de la fécondation :**

Le tableau suivant donne les combinaisons possibles suite à la réunion aléatoire de spermatozoïdes et d'ovules. A titre de simplification, on admet que les cellules mères des gamètes contiennent  $2n = 4$  (la paire du chromosome n° 1 portant le gène qui dirige les groupes sanguin Rhésus et la paire de chromosomes n°9 qui dirige les groupes sanguins ABO) On admet que le père porte le génotype  $(Rh^+Rh^-)$  et  $(AB)$  et que la maman porte le génotype  $(Rh^+Rh^-)$  et  $(AO)$ . Pendant la méiose on n'a pas tenu compte du brassage intrachromosomique résultant des crossing-over.



- En se basant sur cet exemple, **déduire** les rôles de la fécondation
- Sans tenir compte des recombinaisons possibles par crossing-over, **quel est chez** l'espèce humaine, le nombre de zygotes différents qu'un couple peut produire. **Calculer** la probabilité qu'une famille ait deux enfants non jumeaux identiques. Que peut-on conclure ?

**Réponses :**

① Les rôles de la fécondation :

- Elle permet -----
  - Elle permet la rencontre -----
- . Les chromosomes de chaque paire du caryotype d'un individu est d'origine paternel, son homologue est d'origine maternel.

- Elle -----

**Remarque :** les gamètes femelles portant le chromosome sexuel X, peuvent au hasard rencontrer le spermatozoïde contenant le chromosome X ou le spermatozoïde portant le chromosome Y, c'est ce qui permet d'expliquer le sexe du nouveau-né. En général, il naît autant de garçons que de filles.

② 🌸 Le nombre de zygotes différentes qu'un couple peut procréer sans compter le brassage intrachromosomique :

- Nombre de spermatozoïdes différents produit par le papa : -----

- Nombre d'ovules différents produit par la maman : -----

- Nombre de cellules œuf que peut donner un papa et une maman : -----

Ce nombre, en réalité est beaucoup plus grand vu le jeu du brassage intrachromosomique.

🌸 La probabilité pour qu'un couple ait deux enfants non jumeaux identiques :

Il paraît, à l'exception des vrais jumeaux, que la probabilité d'avoir 2 fois le même individu par une famille est -----

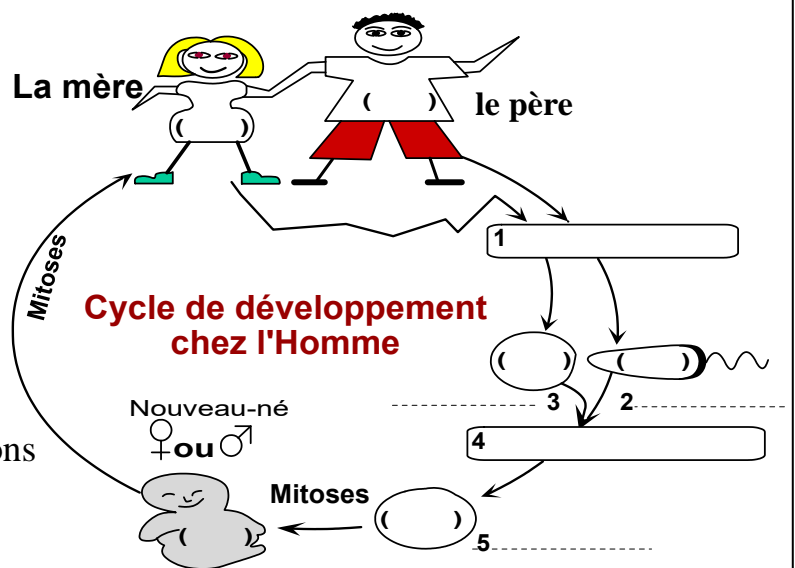
**Remarque :** Le polymorphisme génétique est dû aux mutations qui créent de nouveaux allèles et à la reproduction sexuée qui par le brassage inter et intra-chromosomique crée de nouvelles combinaisons d'allèles.

### III/ Rôle de la méiose et la fécondation dans la stabilité du matériel héréditaire chez l'espèce.

#### Doc 4 : Cycle de développement de l'Homme.

① Annoter le schéma et donner la formule chromosomique de chaque élément du cycle.

② Montrer comment le caryotype est conservé au cours des générations d'une même espèce.



① Voir le schéma

② - La reproduction sexuée est caractérisée par l'alternance de la méiose et de la fécondation,

- La méiose produit -----  
-----

- La fécondation, -----  
-----

- L'alternance de la méiose et de la fécondation assure -----  
-----

### **Bilan de l'activité 2**

Lors de la reproduction sexuée, la formation des gamètes associée à la fécondation contribue à la formation d'individus uniques et différents les uns des autres tout en gardant l'information génétique de l'espèce :

- La méiose assure la réduction du nombre de chromosomes et le passage à l'haploïdie. Elle entraîne à la diversité des gamètes à travers le brassage interchromosomique et intrachromosomique.
- La fécondation événement rétablit la diploïdie et amplifie le brassage génétique à travers la rencontre au hasard des gamètes. Ainsi la fécondation assure la diversité des œufs bases du polymorphisme constaté au niveau de la descendance.
- Ces 2 processus sont indispensables au maintien du nombre de chromosomes de l'espèce de génération en génération.
- La reproduction sexuée ne crée pas de nouveaux gènes mais elle invente un nouveau mélange génétique en créant de nouvelles combinaisons de gènes, c'est ce qui explique le fait que les descendants présentent des traits empruntés à l'un ou l'autre des parents, mais ils ne sont pas identiques ni à l'un des parents ni à leurs frères et sœurs Chaque individu possède un génotype et un phénotype unique.

La diversité des cycles de développement et des cycles chromosomiques

Le cycle de développement est équivalent au cycle de vie, mais se distingue par l'ensemble des transformations subies par un organisme du stade zygote au stade gamète à l'origine du zygote du cycle suivant. Parallèlement au cycle de développement et en son sein, se produit un autre cycle qui concerne les chromosomes, c'est le cycle chromosomique, qui se caractérise par :

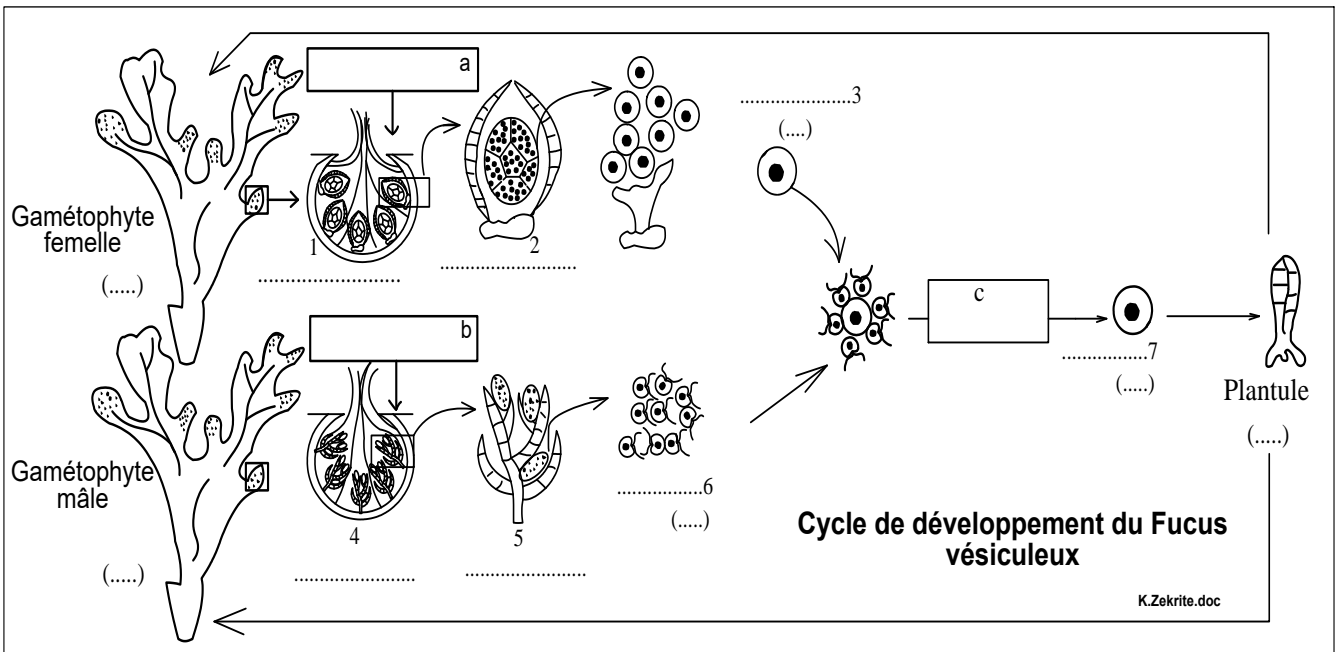
- Une phase haploïde : qui s'étend de la méiose jusqu'à la fécondation ultérieure.
- Une phase diploïde : qui s'étend de la fécondation jusqu'à la méiose suivante.

Les localisations relatives de la fécondation et de la méiose varient dans le cycle chromosomique, selon les espèces animales ou végétales. Ces variations permettent de distinguer trois types de cycles chromosomiques : Cycle diplophasique, cycle haplophasique et cycle haplo-diplophasique.

I/ Exemple de cycle diplophasique :

**Document 1 :** Cycle de développement du Fucus vésiculeux

Le fucus vésiculeux est une espèce d'algue marine brune diploïde. Le pied de l'algue peut être soit mâle ou femelle. A l'extrémité de la plante apparaît des renflements contenant des structures appelées **conceptacles** (de couleur orange chez le pied mâle et de couleur verte chez le pied femelle). Le conceptacle mâle contient des **anthéridies** (organe produisant les gamètes mâles, chaque anthéridie produit 64 spermatozoïdes, haploïdes, pourvus de deux flagelles chacun). Le conceptacle femelle contient des **oogones** (organe produisant les gamètes femelles), chaque oogone produit 8 oosphères (gamètes femelles), haploïdes, immobiles. Au printemps, les gamètes sont libérés dans l'eau de mer, la rencontre d'un gamète mâle avec un gamète femelle donne un œuf, qui par mitoses successives, germe et donne une nouvelle plante soit mâle soit femelle.



**NB :** La plante du fucus produit les gamètes, on la qualifie de gamétophyte





### III/ Exemple de cycle haplodiplophasique :

#### Document 3 : Cycle de développement d'Ulva lactuca

Ulva lactuca est une algue verte dont le système végétatif est sous forme d'un thalle. On distingue 3 types de ces thalles selon le type de cellules qu'ils produisent.

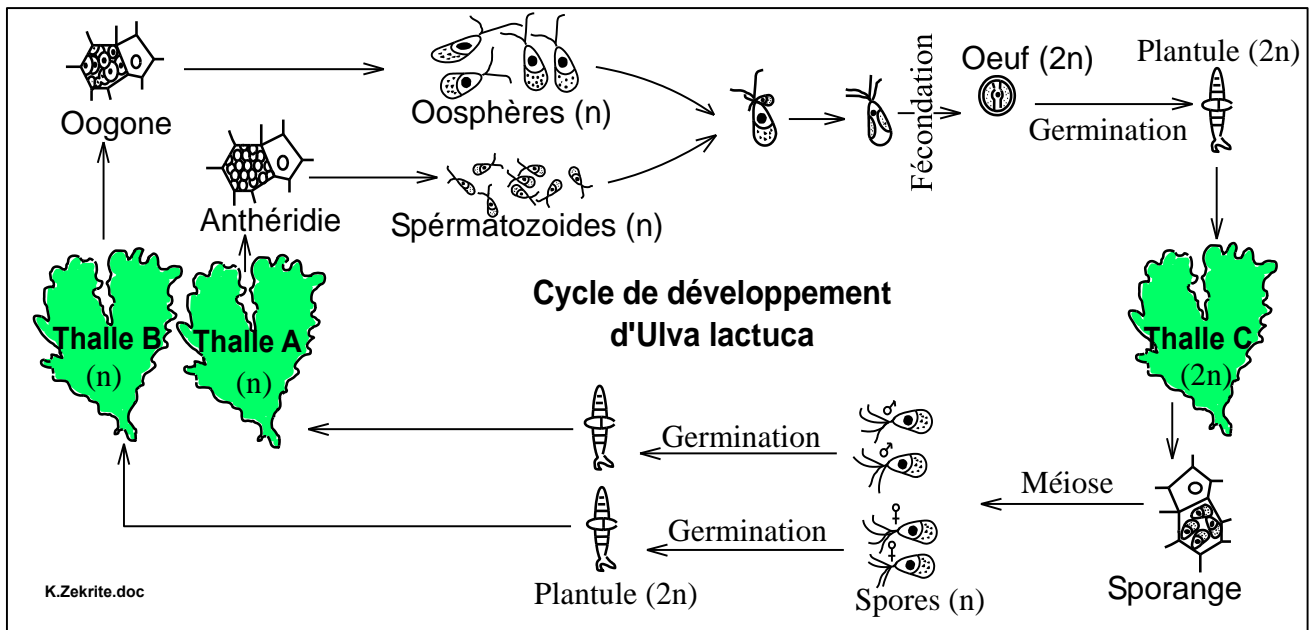
**Le thalle A**, plante haploïde, à l'extrémité de ce thalle apparaissent des anthéridies qui produisent 16 à 32 spermatozoïdes de petite taille, haploïdes à deux flagelles.

**Le thalle B**, plante haploïde, à l'extrémité de ce thalle apparaissent des oogones qui produisent 8 à 16 oosphères de grande taille, haploïdes à deux flagelles.

L'union d'un gamète mâle avec un gamète femelle donne un zygote, qui germe et se développe en un thalle C

**Le thalle C** : plante diploïde, à l'extrémité de ce thalle apparaissent des sporanges qui produisent des spores, cellules haploïdes à quatre flagelles.

La germination des spores aboutit à la formation du thalle A ou B.



1/ **Comment peut – on** qualifier le thalle A, B et C ?

2/ **Déterminez** le type du cycle chromosomique d'ulva lactuca et **représenter** schématiquement son cycle chromosomique.

#### Réponses :

1/ Différents thalles A, B et C :

\* Thalle A : produit des \_\_\_\_\_, il s'agit d'un \_\_\_\_\_

\* Thalle B : produit des \_\_\_\_\_, il s'agit d'un \_\_\_\_\_

\* Thalle C : produit des \_\_\_\_\_, il s'agit d'un \_\_\_\_\_

2/ Le cycle de développement d'ulva lactuca contient ----- types d'organismes multicellulaires : -----, on dit que le cycle de développement est -----.

Le gamétophyte chez Ulva lactuca est haploïde, alors que le sporophyte est -----

Le cycle chromosomique chez Ulva lactuca est un cycle -----



## Chapitre 2 : Les lois statistiques de la transmission des caractères héréditaires chez les diploïdes



**Gregor Mendel (1822- 1884)**

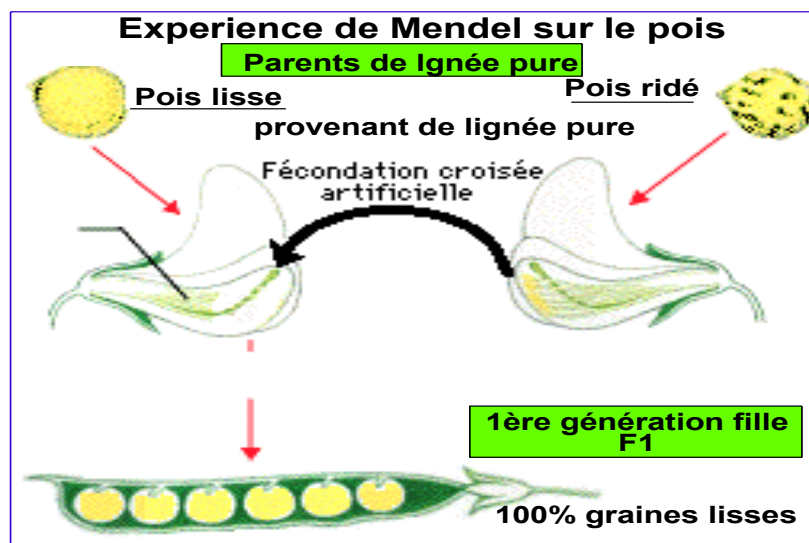
Gregor Mendel, reconnu comme fondateur de la génétique Mendélienne (classique), ses expériences sur le petit pois ont permis d'énoncer les trois lois concernant la transmission des caractères héréditaire.

La génétique Mendélienne repose sur une démarche expérimentale qui consiste :

- Le choix du matériel biologique : choisir l'animal ou le végétal pour réaliser les expériences.
- La sélection de lignées de race pures pour un caractère donné : les croisements entre des individus de races pures pour un caractère donné donnent des descendants semblables et identique aux parents pour ce caractère.
- Réaliser des croisements d'hybridation entre les individus choisi, différents par un seul caractère ou plus.
- Exploiter les résultats : étude statistique des différents phénotypes obtenus, interprétation génétique des statistiques

↪ **Activité 1, 2, 3 et 4**

↪ **Activité 5, 6 et 7.**



**La transmission d'un seul caractère : Monohybridisme**  
**Cas de la dominance absolue**

Les caractères héréditaires sont gouvernés par des gènes portés par des chromosomes. Chez les organismes diploïdes les chromosomes sont organisés en paires, donc chaque gène est présent en double exemplaires (2 allèles). Chaque caractère est alors gouverné par un couple d'allèles qui peuvent être différents ou identiques.

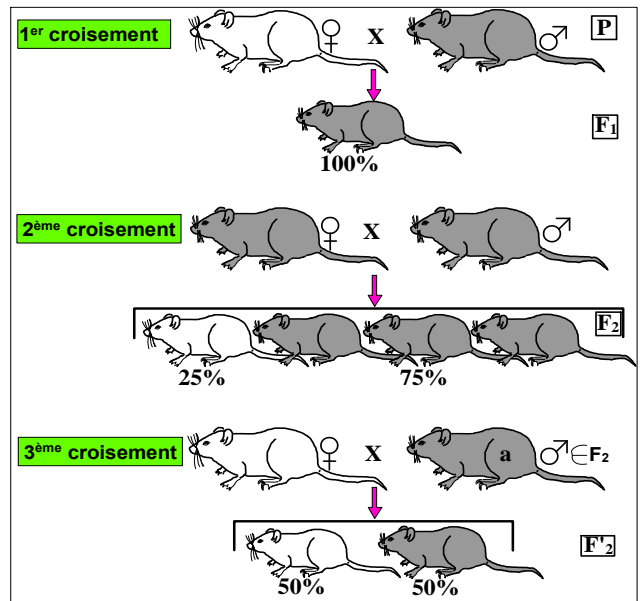
**Doc 1 : Etude d'un exemple : transmission de la couleur du pelage chez les souris**

Lucien Guénot a travaillé sur la transmission du caractère de pelage des souris à travers des générations. Ainsi il a choisi deux lignées pures de souris différent par la couleur du pelage : l'une de couleur blanche et l'autre de couleur grise.

**1<sup>er</sup> croisement** : croisement des parents (P), on croise des souris grise de lignée pure avec des souris blanches de lignée pure. Les descendants de ce croisement désignés par la génération F<sub>1</sub> sont tous à pelage gris

**2<sup>ème</sup> croisement** : on croise les individus de la génération F<sub>1</sub> entre eux, on obtient une génération F<sub>2</sub> constitué de 75% de souris à pelage gris et 25% à pelage blanc.

**3<sup>ème</sup> croisement** : croisement test, dans le but de connaître le génotype d'un individu de F<sub>2</sub> portant un pelage gris, on croise cet individu avec une souris de lignée pure à pelage blanc. Les descendant F'<sub>2</sub> de ce croisement sont constitué de 50% à pelage gris et 50% à pelage blanc.



**Doc 2 : Les conventions d'écriture du génotype et du phénotype d'une cellule ou d'un organisme**

- Un allèle dominant est un allèle dont l'expression confère à la cellule et/ou à l'organisme son phénotype. Un allèle récessif est un allèle dont l'expression est masqué et non visible dans le phénotype de la cellule et/ ou de l'organisme.

Par convention :

- Le caractère est représenté le plus souvent par la première lettre de sa nomenclature latine.
- L'allèle dominant est représenté par une lettre majuscule. L'allèle récessif est représenté par une lettre minuscule
- Le phénotype s'écrit entre crochets [ ], en utilisant le plus souvent les mêmes symboles que les allèles qui le détermine.
- Le génotype s'écrit entre parenthèse, en utilisant des symboles pour chaque allèle considéré. Chaque chromosome est représenté par une barre horizontale (ou oblique)
- Un croisement est symbolisé par une croix (x).

❶ **Que peut-on conclure** de l'analyse des résultats de la génération F<sub>1</sub> quant à la transmission du caractère de la couleur du pelage chez la souris.

❷ **Analyser** les résultats de la génération F<sub>2</sub>, Que peut-on en déduire ?

3 En utilisant les instructions du doc 2, **donner** le génotype et le phénotype des souris de race pure puis **réaliser** l'interprétation chromosomique des résultats du 1<sup>er</sup> et du 2<sup>ème</sup> croisement (du doc 1).

4 **Quel devrait être** le génotype des souris gris utilisées dans le croisement test (3<sup>ème</sup> croisement) du doc 1. **Justifier** votre réponse.

5 Dédurre de cet exemple la première et la deuxième loi de Mendel, la définition du croisement test et généraliser les statistiques caractéristiques de ce type de transmission de caractère.

**Réponses**

1 **Analyse des résultats de la génération F<sub>1</sub>**

- Le croisement de deux lignés pures différentes d'un caractère, donne une génération F<sub>1</sub> présentant ----- phénotype (tous gris) on dit que la génération F<sub>1</sub> est ----- (uniforme). C'est la première loi de Mendel. (Voir l'énoncé de la loi ultérieurement).

- Le phénotype porté par les descendants F<sub>1</sub> est celui de l'un des ----- (gris), alors que le phénotype du 2<sup>ème</sup> parent (blanc) a -----.

- Puisque les parents sont de lignée pure, les chromosomes homologues de leurs cellules portent des allèles ----- du gène étudié (couleur du pelage) : on dit qu'ils sont ----- متشابهة الاقتران

- On sait que les descendants de la reproduction sexuée héritent un allèle de chacun des parents, on en déduit que les cellules des individus F<sub>1</sub> portent deux allèles -----, l'un gouverne le phénotype ----- et l'autre le phénotype ----- . On dit que la génération F<sub>1</sub> est -----.

Conclusion :

Bien que la génération F<sub>1</sub> soit hybride (porte l'allèle gris et l'allèle blanc), son phénotype est ----- . Ceci indique que chez la génération F<sub>1</sub>, l'allèle gris s'exprime et confère à l'organisme son phénotype, alors que l'allèle blanc est masqué sous l'effet de la présence de l'allèle gris. On dit que le caractère (l'allèle) gris est ----- alors que le caractère blanc est -----.

2 **Analyse des résultats de la génération F<sub>2</sub> et conclusion**

- La génération F<sub>2</sub> issue du croisement des hybrides est formée de deux phénotypes différents : gris et blanc, la génération F<sub>2</sub> est ----- . Cette différence ne s'explique que par une disjonction des allèles au moment de la formation des gamètes de leurs parents F<sub>1</sub> : c'est la deuxième loi de Mendel. (Voir l'énoncé de la loi ultérieurement)

- En F<sub>2</sub>, on observe une réapparition -----  
-----  
-----

3 **Le génotype et le phénotype des souris de race pure :**

Symboles :

Le caractère pelage gris -----  
Le caractère pelage blanc est -----

	Phénotype	Génotype	Le génotype des souris de race pure est ----- ----- -----
Parent à pelage gris			
Parent à pelage blanc			

**Interprétation chromosomique des résultats du 1er et du 2ème croisement.**

Pour effectuer l'interprétation chromosomique des résultats d'un croisement, on doit

- Déterminer les génotypes des parents croisés.
- Présenter les deux phénomènes de la reproduction sexuée:
  - + La méiose, qui permet la disjonction des chromosomes homologues et donc la séparation des allèles de chaque gène.
  - + La fécondation, qui permet la rencontre des chromosomes homologues des parents et donc la rencontre des allèles du même gène.

**1<sup>er</sup> croisement :**

Phénotype des parents (P) : -----

Génotypes des parents (P) :-----

Les gamètes : -----

Fécondation :

Génération F1 :-----

**2<sup>ème</sup> croisement :**

Phénotype des F1 : -----

Génotypes des F1 :-----

Les gamètes : -----

**Echiquier de croisement :**

Gamètes ♂		
Gamètes ♀		

Résultats théoriques de la génération F2 :

-----  
-----

**Conclusion : Les résultats théoriques -----les résultats expérimentaux**

4 Le génotype de l'individu testés à pelage gris.

- La souris **grise de la génération F<sub>2</sub> porte le phénotype dominant**, donc il y'a deux possibilités concernant son génotype :

- soit -----

- ou bien -----

- la souris **blanche porte le phénotype récessif**, elle est obligatoirement -----

- Si la souris grise **était homozygote**, on aurait obtenu suite à son croisement avec la souris blanche -----

Or ce n'est pas le cas, la souris grise est donc ----- et on peut justifier cette réponse en se référant à l'interprétation chromosomique.

**3<sup>ème</sup> croisement :**

Phénotype des individus croisés : -----

Génotypes des individus croisés :-----

Les gamètes : -----

**Echiquier de croisement :**

Gamètes ♂		
Gamètes ♀		

Résultats théoriques de la génération F'2 :

-----  
-----

**Conclusion : La souris grise est bien -----**

### **Bilan de l'activité 1**

#### **Première loi de Mendel = loi de l'uniformité des hybrides.**

Si l'on croise deux races pures distinctes par un seul caractère, tous les descendants de la première génération (F<sub>1</sub>), sont identiques (même phénotype et même génotype) et hybrides (hétérozygotes)

#### **Deuxième loi de Mendel = loi de disjonction des allèles ou loi de pureté des gamètes**

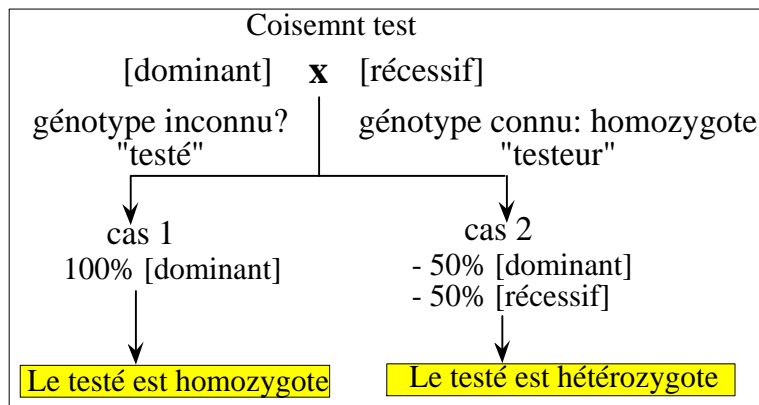
Les deux allèles d'un même gène se se séparent lors de la formation des gamètes (méiose). Chaque gamète ne contient que l'un ou l'autre allèle. On dit que le gamète (cellule haploïde) est **pur**.

## Croisement test = test cross = croisement de contrôle

**But du croisement test :** la détermination du génotype inconnu d'un individu porteur du phénotype dominant (qui peut être soit homozygote soit hétérozygote).

**Que croise-t-on ?** croiser l'individu testé de génotype inconnu avec un organisme testeur à phénotype récessif et nécessairement homozygote produisant un seul type de gamètes.

Les résultats de la génération obtenue à partir de ce croisement permet de déterminer le génotype de l'individu porteur du phénotype dominant.



Dans le cas de la transmission d'un seul caractère non lié au sexe avec dominance absolue de l'un des allèles :

- les hybrides ( $F_1$ ) présentent le phénotype de l'un des parents, on dit que le caractère de ce parent est *dominant*, et celui de l'autre est *récessif*.
- Les individus de la génération  $F_2$  (génération issue du croisement  $F_1 \times F_1$ ) se répartissent comme suit :
  - \* 75% des individus [dominant].
  - \* 25% des individus [récessif]

### Mots clé

**Homozygote** = race pure : les deux allèles du même gène sont identiques.

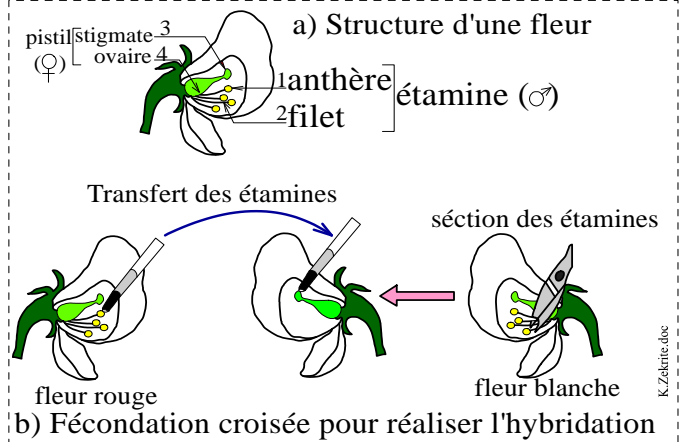
**Hétérozygote** = hybride : les deux allèles du même gène sont différents.

**Génération homogène** : Génération dont tous les individus ont le même phénotype.

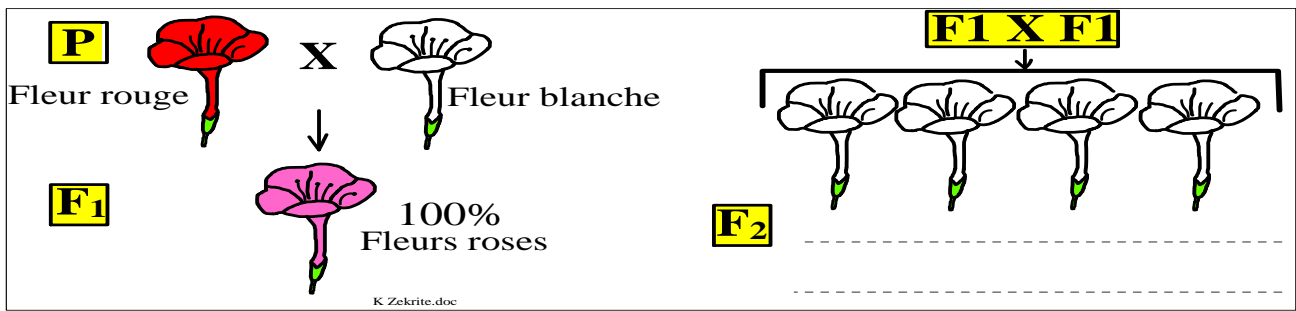
**Génération hétérogène** : Génération dont tous les individus n'ont pas le même phénotype.

**Doc 1 : Etude d'un exemple : transmission de la couleur des pétales chez la belle de nuit**

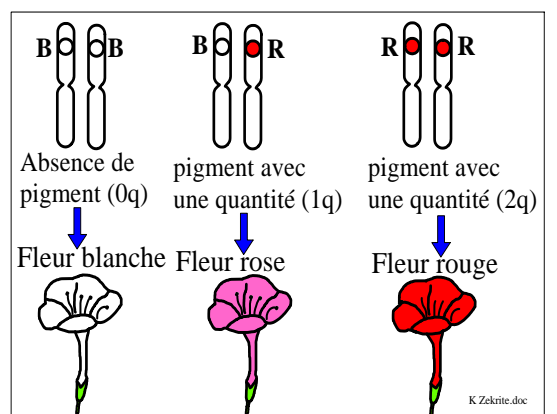
On connaît chez la belle de nuit des lignées pures de plantes à fleurs rouges et blanches. Les belles de nuit se reproduisent naturellement par autofécondation suite au transfert du pollen de l'étamine d'une fleur sur le pistil de la même fleur. Pour réaliser des croisements d'hybridation, on doit effectuer une fécondation croisée, en effet dès que les fleurs d'une lignée se forment, on sectionne leurs étamines afin d'empêcher l'autofécondation et on dépose sur leurs pistils des pollens d'une autre lignée. (voir fig a et b).



**Croisement 1** : Si on croise une lignée pure à fleurs blanches avec une lignée à fleurs rouges, Les fleurs de la génération F<sub>1</sub> présentent tous une coloration rose.



**Doc 2** : La couleur rouge des fleurs de la belle de nuit est dû à la présence d'un pigment coloré gouverné par les deux allèles R des deux chromosomes homologues. Chez les fleurs blanches l'allèle B ne permet pas la synthèse de ce pigment. Lorsque l'un des chromosomes homologues porte l'allèle R et l'autre porte l'allèle B, l'allèle R seul ne permet la synthèse que de de la moitié de la quantité du pigment synthétisé par le codage des deux allèles R, le phénotype de la fleur apparaît rose.



- 1 **Interpréter** les résultats du 1<sup>er</sup> croisement (doc 1).
- 2 **Quels serait** les résultats statistiques de la génération F<sub>2</sub> (doc 1), **justifier** votre réponse en se basant sur l'interprétation chromosomique.
- 3 **Généraliser**, à partir de cet exemple les statistiques caractéristiques de ce type de transmission de caractère.

## Réponses

### ① ↪ Interprétation des résultats du 1<sup>er</sup> croisement :

- On étudie un seul caractère, il s'agit d'un .....
- Les hybrides de la génération F<sub>1</sub> sont tous ..... entre eux, ..... loi de Mendel est donc vérifiée
- Les individus de F<sub>1</sub> ..... parents, il apparait un nouveau phénotype qui est intermédiaire entre celui des deux parents, il y'a donc absence de dominance, on parle dans ce cas de ..... ou ..... ou dominance incomplète.

### ↪ Explication chromosomique :

Dans le cas de la codominance, on a l'habitude de représenter chaque allèle par une lettre majuscule : R pour les fleurs rouges et B pour les fleurs blanches.

### 1<sup>er</sup> croisement :

Phénotype des parents (P) : .....

Génotypes des parents (P) : .....

Les gamètes : .....

Fécondation :

Génération F1 : .....

### Résultats théoriques prévus dans le 2<sup>ème</sup> croisement :

Phénotype des F1 : .....

Génotypes des F1 : .....

Les gamètes : .....

**Echiquier de croisement :**

	Gamètes ♂		
Gamètes ♀			

Résultats théoriques de la génération F2 :

.....  
.....  
.....

**Conclusion : Les proportions obtenues sont ..... de celle obtenus dans le cas de la dominance absolue.**

## Bilan de l'activité 2

Dans le cas de la transmission d'un seul caractère non lié au sexe avec codominance des deux allèles:

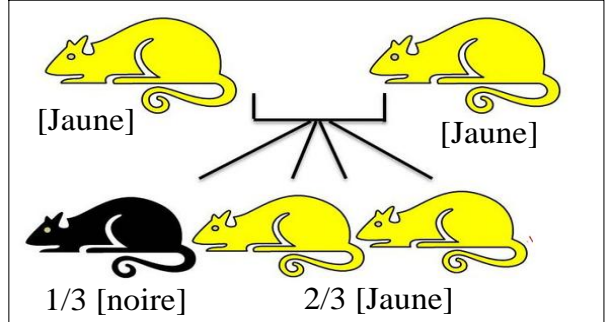
- Le croisement de deux lignées pures donne une génération  $F_1$  hybride (hétérozygote), homogène présentant un phénotype intermédiaire entre celui des parents.
- Le croisement des individus  $F_1$  entre eux donne une génération  $F_2$  constituée de trois phénotypes qui se répartissent comme suit :
  - \* 25% =  $\frac{1}{4}$  d'individus de lignée pure ressemblant à l'un des parents.
  - \* 25% =  $\frac{1}{4}$  d'individus de lignée pure ressemblant à l'autre parent.
  - \* 50% =  $\frac{1}{2}$  d'individus hybrides ressemblant à  $F_1$  (phénotype intermédiaire)

Pour certains caractères le croisement des hybrides donne des résultats statistiques différents des données obtenues par Mendel.

**Doc 1 : Etude d'un exemple : transmission d'un gène létal (la couleur) chez la souris.**

Une mutation appelée « yellow » se traduit par un pelage brun clair presque jaune.

Si l'on croise deux souris yellow entre elles, on obtient (2/3) de souris yellow et (1/3) de souris grises.



1 Donner le génotype des individus jaunes qu'on a croisés entre eux, à quel génération appartiennent ils ? Que peut-on déduire en ce qui concerne la dominance de ce caractère

2 Quel résultat théorique doit on obtenir à partir de ce croisement. Y'a-t-il concordance entre les résultats théoriques et les résultats expérimentaux, Comment peut-on alors expliquer les résultats de ce croisement.

3 Donner les résultats du croisement en retour = « back cross » : F<sub>1</sub> x parent récessif

4 Généraliser, à partir de cet exemple les statistiques caractéristiques de ce type de transmission de caractère et donner une définition du croisement « back cross ».

**Réponses**

1 La génération issue de ce croisement est -----.

L'apparition de descendants de couleur noire bien que les parents croisés étaient jaunes, implique la présence de l'allèle ----- chez les deux parents, mais il est masqué. Par conséquent :

- les parents jaunes croisés sont ----- (hybrides), ils appartiennent donc à la génération -----.

- L'allèle ----- est dominant sur l'allèle noire qui est -----.

2 Résultats théoriques à partir de l'interprétation chromosomique :

Symboles utilisés : ----- : caractère couleur jaune (dominant)  
 ----- : caractère couleur noire (récessif)

**Résultats théoriques prévus à partir de ce croisement :**

Phénotype des F<sub>1</sub> : -----

Génotypes des F<sub>1</sub> : -----

Les gamètes : -----

Echiquier de croisement :

Gamètes ♂		
Gamètes ♀		

Résultats théoriques de la génération F2 :

-----  
 -----

Les résultats théoriques ( $\frac{3}{4} + \frac{1}{4}$ ) ----- aux résultats expérimentaux ( $\frac{2}{3} + \frac{1}{3}$ ).

Les résultats théoriques montrent l'existence dans la descendance de ----- génotypes, alors que, dans les résultats expérimentaux, il n'y a que ----- génotypes ( $\frac{1}{3}$ ), ce qui indique qu'un génotype entraîne ----- **des individus qui le porte**. Il s'agit dans ce cas du génotype homozygote ----- . On appelle alors le gène J à l'état homozygote (J//J) ----- مميت.

L'échiquier de croisement précédent devient comme suit :

**Résultats authentiques (vrais) de ce croisement :**

Echiquier de croisement :

Gamètes ♂		
Gamètes ♀		

Résultats de la génération F2 :

-----  
 -----

**3 Les résultats du croisement en retour = « back cross » :**

Phénotype : -----

Génotypes : -----

Les gamètes: -----

Echiquier de croisement :

Gamètes ♂		
Gamètes ♀		

Résultats théoriques du croisement en retour :

-----  
-----

### Bilan de l'activité 3

- Un allèle est dit *léthal* lorsque les individus homozygotes pour le gène léthal ne sont pas viables (ce génotype cause la mort des individus qui le portent).
- Le parent est soit à l'état homozygote récessif ou à l'état hétérozygote dominant.
- En F<sub>2</sub> et dans le cas du monohybridisme non lié au sexe, la disparition de 1/4 des individus homozygotes pour le gène léthal transforme les proportions normales (3/4 + 1/4) en **2/3 + 1/3** qui sont les proportions en F<sub>2</sub> d'un gène léthal.

### Le croisement en retour = rétrocroisement = « back cross »

un rétrocroisement = croisement en retour, aussi appelé "back cross", est le croisement d'un hybride de F<sub>1</sub> avec l'un de ses parents portant le caractère récessif. Ce croisement permet de connaître les proportions et le génotype des gamètes produits par l'individu F<sub>1</sub> (le parent récessif produit un seul type de gamètes).

#### Croisement "back cross" = rétrocroisement

F<sub>1</sub> [dominant] x [récessif]

génotype hétérozygote  
(hybride)

génotype connu: homozygote  
lignée pure

- 50% [dominant]

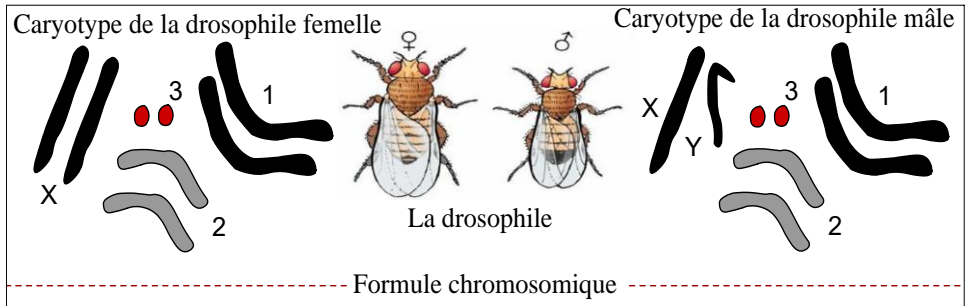
- 50% [récessif]

Ces résultats sont obtenus dans le cas du monohybridisme, les résultats du dihybridisme seront différents et seront étudiés ultérieurement

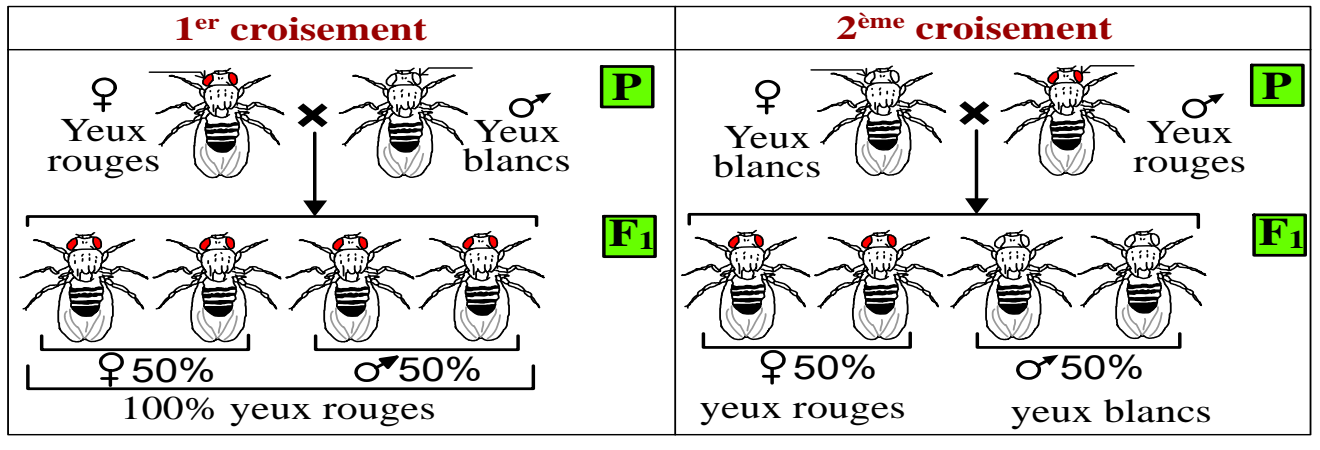
Quelques gènes sont portés par les chromosomes sexuels (X ou Y).

**Doc 1 : Etude d'un exemple : transmission de la couleur des yeux chez la drosophile.**

Morgan a choisi une petite mouche des fruits appelée « drosophile » pour faire des expériences de génétique (voir fig ci-contre).



Morgan a réalisé deux croisements entre deux lignées pure de drosophile une lignée sauvage aux yeux rouges et une lignée mutée aux yeux blancs. Le schéma ci-dessous décrit les résultats de ces deux croisements

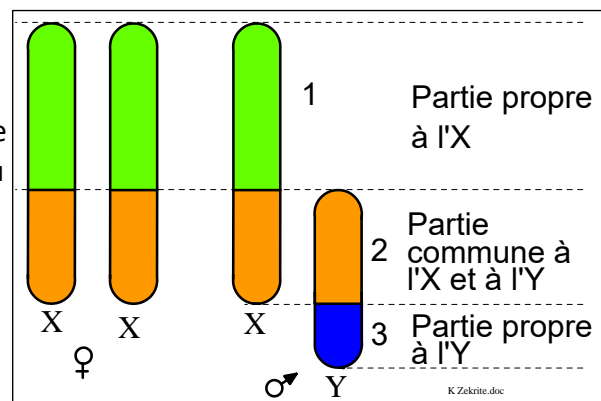


**Doc 2 : Les chromosomes sexuels chez la drosophile**

\* Les gènes portés par la partie commune à l'X et à l'Y (2) présentent deux allèles aussi bien chez le mâle que chez la femelle (aucune différence). Si un caractère est associé à cette partie, sa transmission ressemble au mode autosomal.

\* Les gènes portés par la partie propre à l'X (1) présentent deux allèles chez la femelle et présentent un seul allèle chez le mâle (parce que le ♂ possède un seul chromosome X). Si un caractère est associé à cette partie, on dit que **le caractère est lié à X**.

\* Les gènes portés par la partie propre à l'Y (3), ne se trouvent que chez le mâle en un seul allèle. Quel que soit l'allèle présent (dominant ou récessif) il est toujours seul et peut donc être exprimé. Si un caractère est associé à cette partie du chromosome Y, on dit que **le caractère est lié à Y et n'apparaît que chez les mâles**.



- ① Doc 2 : **Analyser** les résultats des deux croisements, **que peut-on** en déduire en ce qui concerne la transmission de ce caractère chez la drosophile.
- ② Doc 2 et 3 : **Quelle** est la partie du chromosome sexuel qui porte le gène responsable de la couleur des yeux chez la drosophile, **justifier** votre réponse.
- ③ Ecrire le génotype des parents et **donner** l'interprétation chromosomique des deux croisements du doc 2
- ④ **Généraliser**, à partir de cet exemple les statistiques caractéristiques de ce type de transmission de caractère et donner une définition du croisement réciproque.

### Réponses :

#### ① ↪ Analyse des résultats du croisement 1 :

- Il s'agit d'un cas de -----, puisqu'on étudie la transmission d'un seul caractère.
- La génération F<sub>1</sub> est -----, ce résultat est conforme à ----- loi de Mendel. F<sub>1</sub> est ----- selon la 1<sup>ère</sup> loi de Mendel.
- Les descendants hybrides de ce croisement présentent des yeux -----, il s'agit donc d'un cas de -----, l'allèle responsable des yeux rouges est ----- et l'allèle responsable des yeux blancs est -----.

#### ↪ Analyse des résultats du croisement 2 :

- La génération F<sub>1</sub> ----- même si les parents sont de race pure, ce résultat ----- à la 1<sup>ère</sup> loi de Mendel.
- Les femelles ressemblent à leur ----- alors que les mâles ressemblent à leur -----.
- La seule différence entre les deux croisements c'est le fait que dans le 1<sup>er</sup>, ce sont les femelles qui ont les yeux -----, alors que dans le 2<sup>ème</sup> croisement, ce sont les ----- qui ont les yeux rouges. Ces deux croisements sont appelés ----- . Ces deux croisements donnent des résultats -----.
- On ne peut expliquer ces constatations que par le fait que le gène responsable de la couleur des yeux est lié au-----= porté par un chromosome -----  
Si le caractère était porté par le chromosome Y seul ----- doivent porter ce caractère, or le caractère apparaît chez ----- et chez -----.
- La couleur blanche des yeux des mères est transmise à -----, et puisque les mâles héritent le chromosome X de leur mère, on en déduit que le gène étudié est porté par le gonosome -----.

#### ② La partie du chromosome sexuel X qui porte le gène responsable de la couleur des yeux :

- Puisque le caractère étudié apparaît chez les mâles et chez les femelles, le gène responsable de ce caractère ne se trouve pas sur la partie -----.
- Si le gène était porté par la partie commune entre X et Y, il n'y'aurait pas de différence de phénotype entre les descendants mâles et les descendants femelles de la même génération, or on note une différence dans la descendance du deuxième croisement, les mâles de F<sub>1</sub> portent des yeux blancs alors que les femelles portent des yeux rouges.
- On conclut que le gène n'est pas porté par la partie commune entre le chromosome X et Y, dorénavant, il est associé à la partie -----, c'est un caractère lié à --.

3 Le génotype des parents des deux croisements du doc 2 :

Symboles utilisés : Rouge : R      Blanc : b

Les parents sont de race pure, leur génotype s'écrit comme suit :

	Les parents du 1 <sup>er</sup> croisement		Les parents du 2 <sup>ème</sup> croisement	
	♂	♀	♂	♀
Phénotype	[b]			
Génotype	$\frac{X_b}{Y}$			

Interprétation chromosomique des deux croisements du doc 2 :

**1<sup>er</sup> croisement :**

Phénotype des parents (P) : .....

Génotypes des parents (P) : .....

Les gamètes : .....

**Echiquier de croisement :**

	Gamètes ♂	
Gamètes ♀		

Résultats théoriques de la génération F1 :

.....  
 .....

**2<sup>ème</sup> croisement :**

Phénotype des parents (P) : .....

Génotypes des parents (P) : .....

Les gamètes : .....

**Echiquier de croisement :**

	Gamètes ♂	
Gamètes ♀		

Résultats théoriques de la génération F1 :

.....  
 .....

**Conclusion : Les résultats théoriques sont** .....

.....

## Bilan de l'activité 4

### Les croisements réciproques = inverse

Le croisement entre individus de deux souches peut être réalisé de deux façons dites réciproques : l'un des caractères alternatifs peut être apporté soit par un parent soit par l'autre. Par exemple, on peut croiser une femelle de phénotype récessif par un mâle de phénotype dominant ou une femelle de phénotype dominant par un mâle de phénotype récessif, ces deux croisements sont dit réciproques ou inverses.

- ✿ Les critères d'un gène lié au sexe (porté par le gonosome sexuel X ou Y) sont :
  - L'exception de la 1<sup>ère</sup> loi de Mendel : la génération F1 est hétérogène malgré que les parents soient de race pure : le phénotype des mâles diffère du phénotype des femelles.
  - Les croisements réciproques donnent des résultats différents.
- ✿ Si les mâles ressemblent à leur mère et les femelles ressemblent à leur père : le gène est porté par le chromosome X (partie propre à X)
- ✿ Si les mâles ne ressemblent qu'à leur père : le gène est porté par le chromosome Y

**Remarque** : Pour la majorité des organismes, le sexe femelle est du type XX et ne produit de ce fait qu'un type de gamètes : il est homogamétique ; le mâle est du type XY et **hétérogamétique**. Mais, il existe des exceptions :

- chez les Oiseaux, ainsi que chez beaucoup d'Amphibiens et de papillons, le sexe mâle est homogamétique (XX) et le sexe femelle est **hétérogamétique (XY)**.

## La transmission de deux caractères : dihybridisme Cas de deux gènes indépendants

Le dihybridisme est l'étude de la transmission de deux caractères différents, ce qui correspond à deux gènes portés par deux couples de chromosomes homologues donc deux couples d'allèles (4 allèles : deux pour chaque gène)

### **Doc 1 : Expérience de Mendel : transmission de deux caractères chez le petit pois.**

Mendel a sélectionné deux lignées pures de petit pois qui diffèrent par deux caractères:

- La forme des graines : lisse ou ridée.
- La couleur de la graine : jaune ou verte.

**1<sup>er</sup> croisement** : Mendel croise deux races pures de pois la première à graines lisses de couleur jaune et la deuxième à graines ridées de couleur verte. Dans la génération F1, il obtient des pois à graines lisses jaunes.

**2<sup>ème</sup> croisement** : Mendel croise les individus F1 entre eux (autofécondation), il obtient une génération F2 composée de 556 graines qui se répartie comme suit :

- 315 graines lisses jaunes soit .....
- 104 graines ridées jaunes soit .....
- 105 graines lisses vertes soit .....
- 32 graines ridées vertes soit .....

- 1 **Calculer** le pourcentage de chaque phénotype de la génération F2
- 2 **Que peut-on déduire** de l'analyse des résultats des deux croisements ?
- 3 **Donner l'interprétation** chromosomique des résultats des deux croisements.
- 4 **Donner** les résultats théoriques du rétrocroisement (back cross).

**Evaluation** : un agriculteur possède un sac de graines de pois [lisses jaunes]. **Quel pourrait être** le génotype de ces graines. Comment peut-il définir leur génotype exact.

- 5 **Généraliser**, à partir de cet exemple les statistiques caractéristiques de la transmission de deux caractères indépendants et énoncer la 3<sup>ème</sup> loi de Mendel.

### Réponses

- 1 **Calcule** du pourcentage de chaque phénotype de la génération F2

Exemple : % des graines lisses jaunes :

Total des individus = 556 graines.

315 graines lisses jaunes -----> 556 graines

x graines lisses jaunes -----> 100 graines

----->  $x = (315/556) \times 100 = 56\% = 9/16$

Voir doc 1 pour les autres pourcentages.

## 2 Analyse et déduction des résultats du 1<sup>er</sup> croisement :

- Il s'agit d'un cas de ----- : hybridation entre individus différents par deux caractères.
- La génération F<sub>1</sub> est ----- (uniforme) et ressemble à l'un des parents : la 1<sup>ère</sup> loi de Mendel est vérifiée.
- Les parents sont purs et diffèrent par deux caractères, donc les individus de F<sub>1</sub> sont ----- pour les deux caractères : portent l'allèle lisse et ridé et portent l'allèle jaune et vert. Le phénotype de cette génération est [lisse, jaune], donc il s'agit d'un cas de ----- absolue pour les deux caractères : l'allèle lisse est ----- sur l'allèle ridé et l'allèle jaune est ----- sur l'allèle vert.

## ↳ Analyse et déduction des résultats du 2<sup>ème</sup> croisement :

- La génération F<sub>2</sub> est ----- . Il y'a apparition des individus doubles récessifs comme dans le cas du monohybridisme.
- La génération F<sub>2</sub> contient ----- phénotypes différents :
  - Deux phénotypes semblables aux parent, on les désigne de ----- (types parentaux : TP): graines [lisses, jaunes] et les graines [ridées, vertes], forment un pourcentage total de 82%.
  - Deux phénotypes nouveaux, on les désigne de ----- (types recombinés : TR): graines [lisses, vertes] et les graines [ridées, jaunes], forment un pourcentage total de 38%.
- Ces phénotypes observés montrent que la séparation s'est faite de manière indépendante pour les divers couples d'allèles, c'est la troisième loi de Mendel.
- L'individu F<sub>1</sub> a produit ----- types de gamètes équiprobables (même proportion : 25%)

## 3 Interprétation chromosomique des résultats des deux croisements

↳ Symboles choisis :

**Caractère forme de la graine : L : lisse    r : ridée**  
**Caractère couleur de la graine : J : jaune    v : vert**

↳ Génotypes des parents de race pure :

	Phénotype	Génotype
Graines lisses jaunes		
Graines ridées vertes		

## Interprétation chromosomique du 1<sup>er</sup> et du 2<sup>ème</sup> croisement

### \*\*1<sup>er</sup> croisement

Phénotype des parents **P** : ..... X .....

Génotype des parents **P** : ..... X .....

Gamètes des parents **P** : ..... X .....

Génération des fils **F<sub>1</sub>** : .....

### \*\*2<sup>ème</sup> croisement

Phénotype des **F<sub>1</sub>** : ..... X .....

Génotype des **F<sub>1</sub>** : ..... X .....

Gamètes des **F<sub>1</sub>** : .....

Echiquier de croisement de **F<sub>2</sub>** :

♂ ♀	♂				
	..... 25%	..... 25%	..... 25%	..... 25%	
..... 25%	..... 1/16 [.....]	..... 1/16 [.....]	..... 1/16 [.....]	..... 1/16 [.....]	
..... 25%	..... 1/16 [.....]	..... 1/16 [.....]	..... 1/16 [.....]	..... 1/16 [.....]	
..... 25%	..... 1/16 [.....]	..... 1/16 [.....]	..... 1/16 [.....]	..... 1/16 [.....]	
..... 25%	..... 1/16 [.....]	..... 1/16 [.....]	..... 1/16 [.....]	..... 1/16 [.....]	

Résultats théoriques de la génération F<sub>2</sub>:

.....  
.....  
.....  
.....

} Types -----  
} Types -----

Ces résultats sont conformes avec les résultats expérimentaux de Mendel.

4 Les résultats théoriques du rétrocroisement (back cross) : on croise un individu -----

**\*\*Back cross**

Phénotype : P ----- X F1 -----

Génotype : P ----- X F1 -----

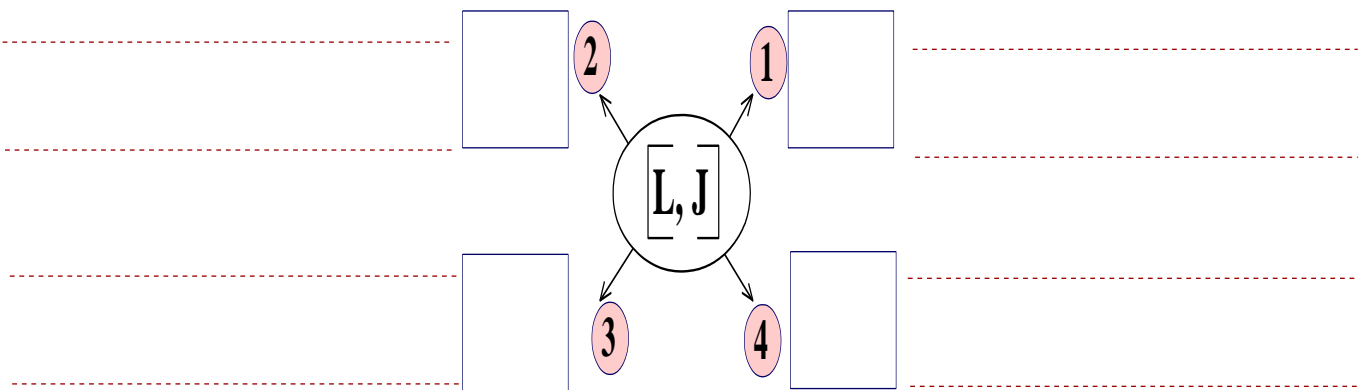
Gamètes des : ----- X -----

		Gamètes parentaux		Gamètes recombinés	
Echiquier de croisement de F'2 :	$\delta \sigma$	.....	.....	.....	.....
	$\sigma \delta$	-----%	-----%	-----%	-----%
	.....	-----% [.....]	-----% [.....]	-----% [.....]	-----% [.....]

Résultats théoriques de la génération F'2:

----- } Types -----  
 ----- }  
 ----- } Types -----  
 ----- }

Evaluation : Le génotype des graines de phénotype double dominant [lisses, jaunes] : il y'a quatre probabilités possibles



Pour déterminer le génotype exact de ces graines, on effectue un croisement -----

Les résultats de ce croisement permettront de définir le génotype des individus testés.

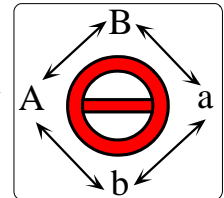
## Bilan de l'activité 5

Lorsqu'il s'agit de deux caractères non liés au sexe avec une dominance absolue portés par deux chromosomes différents : gènes indépendants :

- La génération  $F_1$  obéit à la première loi de Mendel.
- Le croisement des individus  $F_1$  entre eux donne une génération  $F_2$  constituée de quatre phénotypes : **2 phénotypes parentaux ( $9/16 + 1/16$ ) et 2 phénotypes recombinés ( $3/16 + 3/16$ ).**
- **Le test cross** permet de vérifier l'indépendance des deux gènes. Lorsqu'on croise un hybride  $F_1$  avec un double homozygote récessif on obtient dans le cas de deux gènes indépendants quatre phénotypes avec des proportions égales ( $1/4 + 1/4 + 1/4 + 1/4$ ), **deux de ces phénotypes sont parentaux (50%) et les deux autres sont recombinés (50%).**

### La troisième loi de Mendel : Loi d'indépendance des couples d'allèles

Lors de la formation des gamètes les paires d'allèles se séparent de façon indépendante, autrement dit la ségrégation du couple d'allèles (A, a) déterminant un caractère donné se fait de manière indépendante de la ségrégation du couple d'allèles (B, b) déterminant un autre caractère dont le gène est porté par une paire de chromosome différente au premier, le schéma ci-contre représente la séparation de ces allèles selon la 3<sup>ème</sup> loi de Mendel.

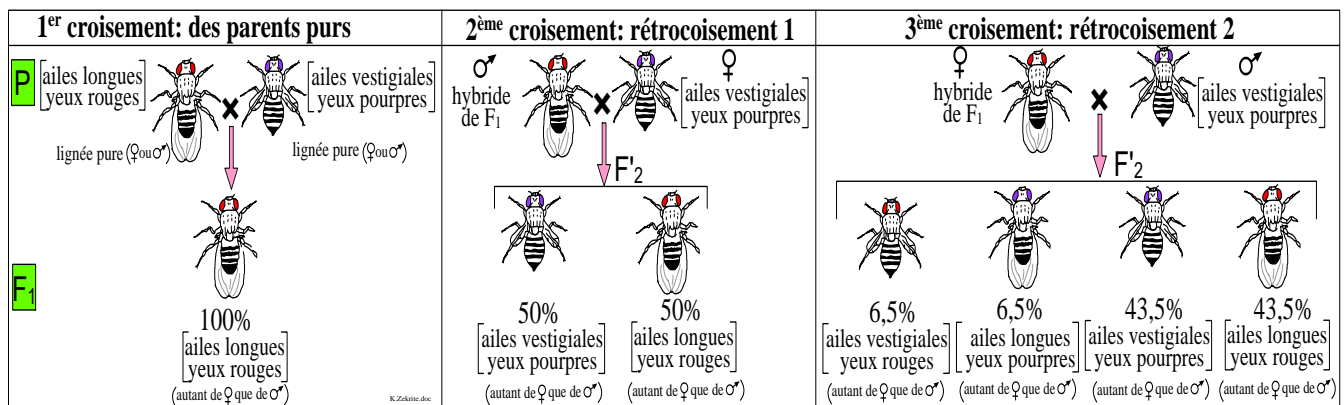


**La transmission de deux caractères : dihybridisme**  
**Cas de deux gènes liés**

A partir de ses travaux sur la transmission de deux caractères, Mendel a établi la troisième loi qui explique la ségrégation indépendante des caractères dans la génération F<sub>2</sub>.

**Doc 1 : Expérience de Morgon : transmission de la couleur des yeux et la forme des ailes chez la drosophile.**

Morgon a réalisé les croisements suivants sur des lignées de drosophiles qui diffèrent par deux caractères : la couleur des yeux (rouge ou pourpre) et la longueur des ailes (longue ou vestigiale أثرية).



- Interpréter** les résultats du 1<sup>er</sup> et du 2<sup>ème</sup> croisement.
- Interpréter** les résultats du 3<sup>ème</sup> croisement, **représenter** par un schéma le phénomène responsable des types recombinés (TP).
- Généraliser**, à partir de cet exemple les statistiques caractéristiques de la transmission de deux caractères liés.

**Exploitation du doc de l'activité 5**

**1** **Interprétation des résultats du 1<sup>er</sup> croisement :**

- Il s'agit d'un cas de ----- : croisement entre individus différents par deux caractères.
- La génération F<sub>1</sub> est ----- (uniforme) et ressemble à l'un des parents : résultat conforme à ----- (uniformité des hybrides de F<sub>1</sub>).
- Les descendants de F<sub>1</sub> sont hybrides pour les deux caractères, En effet, ils portent les deux allèles : ailes ----- et ----- et ils portent les deux allèles : yeux ----- et ----- . Le phénotype de cette génération est [ailes longues, yeux rouges], donc il s'agit d'un cas de ----- pour les deux caractères : l'allèle : ----- est dominant sur l'allèle ----- et l'allèle : yeux rouges est ----- sur l'allèle : yeux pourpres.

↪ **Interprétation des résultats du 2<sup>ème</sup> croisement :**

- Le deuxième croisement est un rétrocroisement (back cross), Les descendants F<sub>2</sub> issu de ce croisement sont tous de type ----- (100%TP), ils se répartissent en ---- phénotypes avec des proportions égales (comme s'il s'agit du monohybridisme) au lieu de 4 phénotypes observés dans le cas du dihybridisme lorsque les gènes sont indépendants (deux parentaux et deux recombinés).
- L'absence de types recombinés dans cette génération révèle que les paires d'allèles -----, c'est une exception de la 3<sup>ème</sup> loi de Mendel. En effet, les allèles « ailes longues, yeux rouges » sont transmis en bloc, de la même manière les allèles « ailes vestigiales, yeux pourpres » sont transmis en bloc. Ceci s'explique par le fait que les deux gènes sont porté par -----, on dit qu'ils sont ----- et on parle d'un *phénomène de* ----- ارتباط.

↪ **Symboles choisis :**

Caractère longueur des ailes : L<sup>+</sup> : longues (caractère sauvage)    L<sup>-</sup> : vestigiale (caractère muté).  
 Caractère couleur des yeux : R<sup>+</sup> : rouges (caractère sauvage)    R<sup>-</sup> : pourpre (caractère muté).

↪ **Génotypes des parents de race pure :**

	Phénotype	Génotype
Drosophile à ailes longues et aux yeux rouges		
Drosophile à ailes vestigiales et aux yeux pourpres		

↪ **Interprétation chromosomique**

**1<sup>er</sup> croisement :**

Phénotypes des parents P : -----

Génotype des parents P : -----

Gamètes des parents P : -----  
 -----

Génération F1 : -----  
 -----

**2<sup>ème</sup> croisement = back cross:**

Phénotypes: -----

Génotypes : -----

Gamètes: -----  
 -----  
 -----

### Echiquier de croisement :

Gamètes ♂		
Gamètes ♀		

### Résultats théoriques :

-----  
-----

Ces résultats théoriques ----- avec les résultats expérimentaux de Morgan.

### ② ↪ Interprétation des résultats du 3ème croisement.

- Le troisième croisement qui est un ----- réalisé entre une femelle double hybride de  $F_1$  avec un mâle double récessif a donné une génération  $F'_2$  répartie en ----- phénotypes avec des pourcentages ----- :

- Deux types ----- (TP) :  $[L^+, R^+]$  et  $[L^-, R^-]$  formant une proportion élevée : -----% au total.
- Deux types ----- (TR) :  $[L^+, R^-]$  et  $[L^-, R^+]$  formant une proportion minoritaire : -----% au total.

### - Comment peut-on expliquer l'apparition de types recombinés alors que les gènes sont liés ? Quels sont les types de gamètes produits par les parents ?

- Le parent mâle de ce croisement est double homozygote, ainsi il ne peut produire ----- de gamète.

- On ne peut alors expliquer l'apparition de 4 phénotypes dans la descendance, qu'on admettant que le parent femelle de  $F_1$  (double hybride) a produit ----- types de gamètes, ----- types parentaux et ----- types recombinés. En revanche la production de gamètes de type recombinés révèle que des échanges d'allèles entre les chromosomes homologues sont intervenus suite à des phénomènes de ----- lors de la méiose. On dit que **le linkage est**----- chez la femelle de la drosophile.

### ↪ Schéma représentant le phénomène de crossing-over responsable de la production des gamètes de type recombinés.

voir la page suivante

- Un individu hétérozygote pour deux gènes situés sur la même paire de chromosomes produit suite au phénomène de crossing-over deux gamètes de type parentaux et deux gamètes de type recombinés. *Les gamètes recombinés sont toujours en minorité par rapport aux gamètes parentaux.*
- Chez l'individu homozygote, le crossing-over ne modifie pas la combinaison des allèles, ceux-ci étant identiques pour un gène donné.

↳ Interprétation chromosomique du 3<sup>ème</sup> croisement = back cross:

Phénotypes: -----

Génotypes : -----

Gamètes: -----

-----  
-----  
-----  
-----

### Echiquier de croisement :

<b>Gamètes</b> ♂	
<b>Gamètes</b> ♀	

Dans le cas du crossing-over, on ne peut pas donner le pourcentage théorique de chaque gamète.  
On utilise les pourcentages expérimentaux

### Résultats:

-----  
-----  
-----  
-----

Ces résultats théoriques ----- avec les résultats expérimentaux de Morgan

**Remarque 1 :** les types recombinés n'ont pas apparus dans le 2<sup>ème</sup> croisement du fait qu'il n'y a pas eu de crossing-over lors de la formation des gamètes chez le mâle de la drosophile, on dit que les gènes chez le mâle de la drosophile **sont absolument liés : linkage absolu.**

**Remarque 2 :** Cet exemple met en évidence le rôle du brassage intrachromosomique (crossing-over) dans la diversité des gamètes et des descendants. En effet, dans le 3<sup>ème</sup> croisement l'intervention du crossing-over a permis l'obtention de 4 gamètes chez la femelle double hybride au lieu de deux gamètes, suite à ce phénomène on obtient 4 descendants de phénotypes différents au lieu de deux phénotypes.

### Bilan de l'activité 6

Lorsqu'il s'agit de deux caractères non liés au sexe avec une dominance absolue et si les gènes sont portés par le même chromosome : gènes liés :

- La génération F<sub>1</sub> obéit à la première loi de Mendel.
- Le back cross (rétrocroisement) permet de vérifier le linkage des deux gènes :

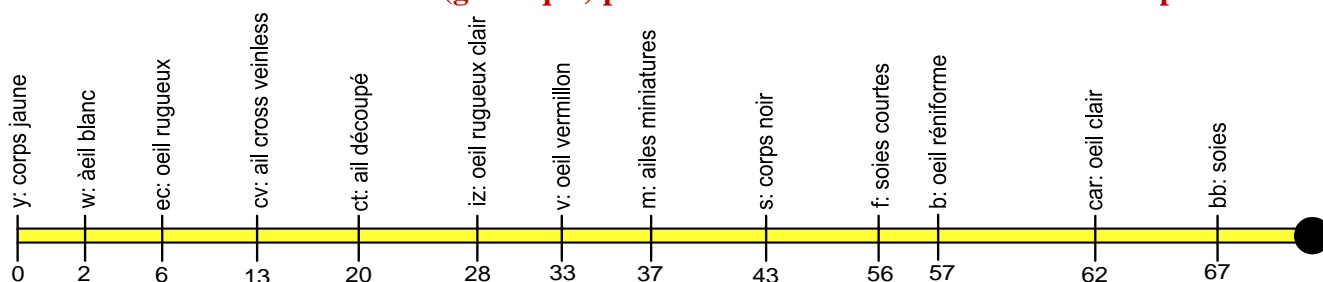
Lorsqu'on croise un hybride F<sub>1</sub> avec un double homozygote récessif on obtient :

- Dans le cas du linkage absolu : on obtient deux phénotypes parentaux avec des proportions égales (  $\frac{1}{2} + \frac{1}{2}$  ) avec absence des types recombinés.
- Dans le cas du linkage relatif (intervention du crossing-over.): on obtient quatre phénotypes avec des proportions non équiprobables : deux phénotypes parentaux majoritaires (une proportion élevée) et deux phénotypes recombinés minoritaires.

## Importance du crossing-over dans l'établissement d'une carte factorielle

Le crossing-over permet de diversifier les gamètes et les descendants, En plus l'étude de cet événement microscopique qui intervient entre deux gènes liés permet de déterminer la distance entre ces gènes.

### Doc 1 : Carte factorielle (génétique) partielle du chromosome X chez la drosophile



### Doc 2 : Le pourcentage de crossing-over et la distance entre les gènes.

Puisqu'un crossing-over ne peut séparer deux gènes que si le chiasma passe entre les emplacements (les loci) occupés par ces deux gènes, Morgon et a supposé que : plus deux gènes portés par le même chromosome sont éloignés l'un de l'autre, plus un crossing-over a de chances de survenir entre eux. L'hypothèse d'existence d'une relation entre le pourcentage de crossing-over et la distance entre les gènes est ainsi émise.

Un étudiant de Morgon, affirme que le pourcentage de crossing-over peut servir à déterminer la position des gènes sur le chromosome. Il a défini une unité de distance génétique appelée centiMorgon (cMg), ainsi, il a établi la formule suivante :

$$1\% \text{ de crossing-over} = 1 \text{ unité de distance génétique (1 cMg)}$$

Dans le cas du back cross, le nombre de gamètes recombinés est le même que le nombre d'individus recombinés.

$$\text{Distance entre 2 gènes liés (cMg)} = \% \text{ de crossing-over} = \% \text{ TR} = \frac{\text{Nombre de gamètes recombinés}}{\text{Nombre total d'individus}} \times 100$$

- ❶ Doc 1, **donner** une définition de la carte factorielle. **Comment** peut-on établir une telle carte ?
- ❷ Doc 2 : En utilisant la relation établie par l'élève de Morgon, **calculer** la distance entre les deux gènes étudiés dans l'activité 6 (la longueur des ailes et la couleur des yeux chez la drosophile). Etablir la carte factorielle de ce chromosome.
- ❸ Doc 1 : **calculer** la distance entre les loci suivants portés par le chromosome X de la drosophile : le locus **s** (emplacement du gène codant pour un corps noir) et le locus **m** (ailes miniatures) et la distance entre le locus **bb** (soies) et le locus **m** (ailes miniatures). **Dans quel cas** la probabilité de crossing-over est plus élevé, **justifier**.

### Réponses

- ❶ La carte factorielle = la carte génétique est une représentation de la -----

↪ La réalisation de la carte factorielle se fait par :

- Le calcul de la distance entre ----- portés par ce chromosome pris deux à deux. On utilise la formule simple de Morgan :

$\text{Distance entre deux gènes liés (cMg)} = \% \text{ des gamètes recombinés}$
---

- La représentation de la carte factorielle : on représente le chromosome par un ----- sur lequel on dispose les ----- des gènes étudiés, en respectant les ----- calculées.

② ↪ Calcul de la distance entre les deux gènes étudiés dans l'activité 6 (la longueur des ailes et la couleur des yeux chez la drosophile) :

- Pourcentage des gamètes recombinés = -----
- Distance entre le gène codant pour la longueur des ailes et le gène codant pour la couleur des yeux chez la drosophile = -----

↪ La carte factorielle de ce chromosome.

③ ↪ La distance entre quelques loci portés par le chromosome X de la drosophile :

- Le locus (s) et le locus (m) : -----
- Le locus (bb) et le locus (m) : -----
- ↪ La distance entre le locus (bb) et le locus (m) -----

## Chapitre 3 : La génétique humaine

Enfant atteint de progeria, maladie génétique qui provoque un vieillissement accéléré dès la 1<sup>ère</sup> ou la 2<sup>ème</sup> année



Je dérange car je suis différent. Vous me dérangez car vous êtes tous pareils

Enfant atteint de Trisomie 21



La génétique humaine, branche de la génétique, étudie la transmission des caractères héréditaires chez l'Homme au cours des générations. Devant les difficultés rencontrées lors de cette étude, les chercheurs se sont intéressés surtout sur l'étude des modalités de transmission des maladies, des malformations héréditaires et des anomalies chromosomiques, pour accumuler des connaissances sur les gènes qui en sont responsables. Le diagnostic prénatal *التشخيص قبل ولادي* surtout chez les familles à risque *العائلات الأكثر عرضة* est l'un des préoccupations de la génétique humaine.

### Questions posées

➤ **Activité 1**

➤ **Activité 2, 3**

➤ **Activité 4**

➤ **Activité 5**

Diagnostic prénatal chez une femme enceinte appartenant à une famille à risque, pour détecter une anomalie chromosomique probable.



**La génétique humaine : Difficultés d'étude et Quelques moyens utilisés.**

Appliquée à l'espèce humaine, la génétique conserve toutes ses normes. Cependant, confronté à des difficultés expérimentales, l'étude de la génétique humaine a imposé l'utilisation de nouvelles méthodes et a additionné de nouveaux critères de raisonnement.

**Question posée :**

**Doc 1 : Difficultés d'études de la génétique humaine**

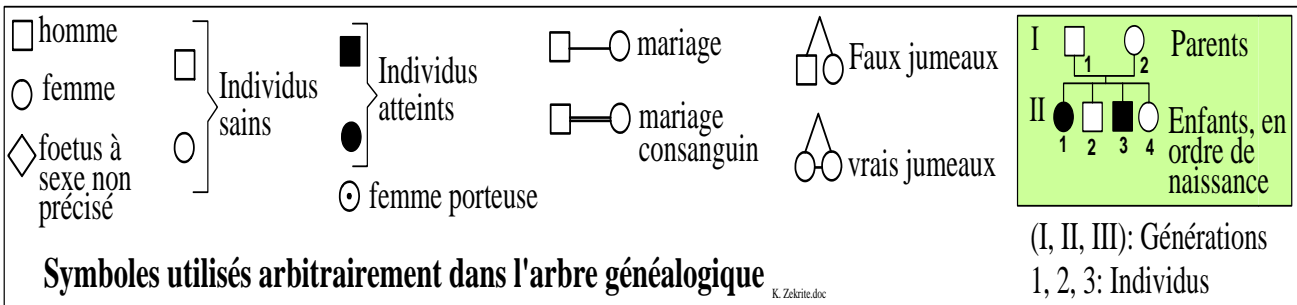
Les lois de Mendel, définis précédemment restent valables dans la génétique humaine. Cependant, il existe un ensemble de difficultés qui empêchent l'expérimentation et la vérification de ces lois, dont les principales sont les suivants :

- La méthode expérimentale n'est pas possible, on ne peut pas soumettre l'Homme à des croisements orientés (impossibilité de mariage entre frères et sœurs par exemple).
- La fécondité est faible (la descendance d'une portée dépasse rarement un enfant), ainsi l'étude statistique des caractères chez les descendants est difficile.
- La durée de la grossesse et des générations sont longues (en moyenne 25 ans), le généticien ne peut pas suivre par lui-même plusieurs générations.
- Le nombre des chromosomes étant très élevé (23 paires de chromosomes), le nombre de combinaisons possibles est grand ( $2^{23}$  types de gamètes possibles et  $2^{46}$  combinaisons chromosomiques d'œufs). Ce qui complique, d'avantage la recherche.

**Doc 2 : L'arbre généalogique ou pédigrée شجرة النسب**

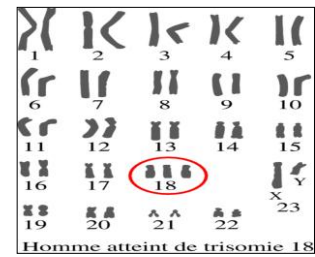
L'arbre généalogique est un outil de la génétique humaine. Elle rassemble les membres d'une même famille portant une maladie génétique précise. On utilise des symboles internationaux et normalisés afin de visualiser les sujets porteurs d'une maladie génétique et les sujets sains.

L'analyse de l'arbre généalogique permet de déterminer si la maladie est récessive ou dominante, liée au sexe ou non et aussi le risque de sa transmission à la descendance.



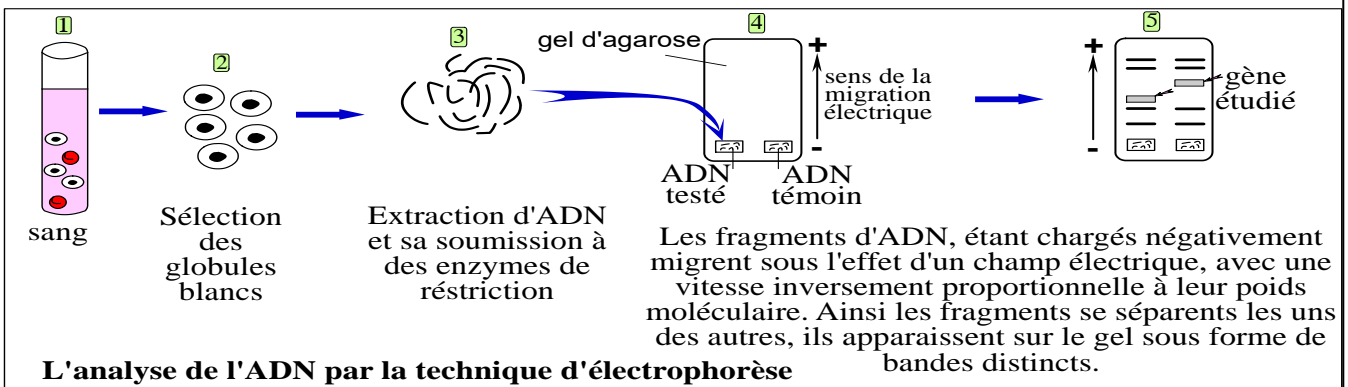
### Doc 3 : Cartes chromosomiques ou caryotype ou garniture Chromosomique :

La réalisation du caryotype, permet de diagnostiquer les malformations liées à une anomalie de nombre ou de structure des chromosomes.



### Doc 5 : Analyse de l'ADN par le moyen d'électrophorèse

Dans certains cas, il est difficile de détecter certaines anomalies chromosomiques par simple analyse du caryotype. C'est le cas des maladies génétiques provoquées par des mutations ponctuelles, qui nécessitent une étude détaillée, qui fait appel aux techniques de biologie moléculaire, basées sur l'analyse de l'ADN.



- ① Doc 1 : **Résumer** les difficultés d'étude de l'hérédité Humaine.
- ② En exploitant les doc 2, 3, 4 et 5, **citer** les moyens d'étude de la génétique humaine et le but de chacune des méthodes.
- ③ **Déterminer** les nouveaux critères de raisonnement en génétique Humaine.

#### Réponses :

- ① On peut résumer les difficultés de la génétique humaine dans les points suivants :

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----



Les maladies génétiques sont nombreuses : il en existe près de 6 000 différentes dans le monde. La plupart d'entre elles sont rares et peu connues du grand public, et même de certains professionnels de santé. Les maladies génétiques ont la particularité de pouvoir concerner non seulement la personne atteinte mais aussi sa famille.

Question posée :

## I/ Maladie autosomique récessive :

### 1/ Etude d'un exemple : la mucoviscidose

#### Doc 1 : La mucoviscidose

La mucoviscidose est une maladie héréditaire associant des troubles digestifs et respiratoires qui s'accroissent au fil des années. Le texte suivant décrit la transmission de la mucoviscidose chez la famille de l'enfant Adam :

« Adam, le fils aîné de sa famille, est atteint de cette maladie, alors que ses parents et sa petite sœur sont sains. La mère d'Adam est enceinte et craint que son bébé attendu soit atteint. Adam, a trois oncles, plus âgés que son père non atteint par la mucoviscidose. La tante unique encore vivante d'Adam est en bonne santé. La famille raconte qu'Adam avait une deuxième tante qui s'appelait Amina, décédée à l'âge de 12 ans et qui souffrait de crises semblables à celles dont souffre Adam. L'oncle aîné d'Adam a épousé une femme saine, ce couple a eu deux enfants, une fille et un garçon qui sont en bonne santé. La grande mère d'Adam et son grand père de son père sont encore en vie en bonne santé et ne présentent aucun symptôme de la mucoviscidose ».



Enfant atteint de mucoviscidose

① En utilisant les symboles conventionnels, **établir** l'arbre généalogique (le pedigree) de la famille d'Adam.

En utilisant les données de l'arbre généalogique :

② **Déterminer** si l'allèle de la maladie est récessif ou dominant.

③ **Démontrer** que l'allèle de la maladie est porté par un autosome.

④ **Déterminer** le génotype des individus atteints par la maladie comme Adam et sa tante Amina, celui des parents d'Adam et de sa petite sœur. **Justifier** vos réponses.

⑤ **Quelle est** la probabilité pour que l'enfant attendu par les parents d'Adam soit atteint par la mucoviscidose. **Justifier** votre réponse en vous aidant d'un échiquier de croisement

## Réponses I

① L'arbre généalogique (le pedigree) de la famille d'Adam.

② L'allèle responsable de la maladie est-il dominant ou récessif ?

Symboles utilisés : -----: allèle de la mucoviscidose          -----: allèle normal

③ Démonstration que l'allèle est porté par un autosome.

④ Le génotype des individus atteints par la maladie (Adam et sa tante Amina), des parents d'Adam et de sa petite sœur.

**5 La probabilité pour que le fœtus III5 soit malade par la mucoviscidose et**

**justification :**

**Parents :** ----- X -----

**Phénotype ::** ----- X -----

**Génotype ::** ----- X -----

**Gamètes ::** ----- X -----

**Echiquier de croisement :**

Gamètes ♂		
Gamètes ♀		

La probabilité pour que le fœtus de ce couple soit malade est : -----

**2/ Bilan :**

**Comment savoir que l'allèle d'une maladie autosomale est récessif ?**

- Lorsque l'arbre généalogique montre la présence d'un enfant malade issu d'un couple sain, ceci implique que l'allèle de la maladie est récessif.
- Lorsque le résultat de l'analyse de l'ADN d'un individu sain révèle qu'il est hétérozygote (hybride) pour le caractère étudié, alors l'allèle de la maladie est récessif.

**Comment savoir qu'une maladie récessive est autosomale :**

- Lorsque l'analyse de l'ADN, révèle la présence de deux allèles du gène étudié chez les garçons l'allèle de la maladie n'est pas lié au sexe (il est porté par un autosome).
- La présence de femmes malades, indique que l'allèle de la maladie n'est pas porté par le chromosome Y.
- Si un père sain donne naissance à une fille malade, alors l'allèle de la maladie n'est pas porté par le chromosome sexuel X.
- Si dans la descendance d'une femme malade, il existe un garçon sain, alors l'allèle de la maladie n'est pas porté par le chromosome sexuel X.
- Une personne malade est obligatoirement homozygote, donc ses deux parents sont porteurs de l'allèle récessif.

## II/ Maladie autosomique dominante :

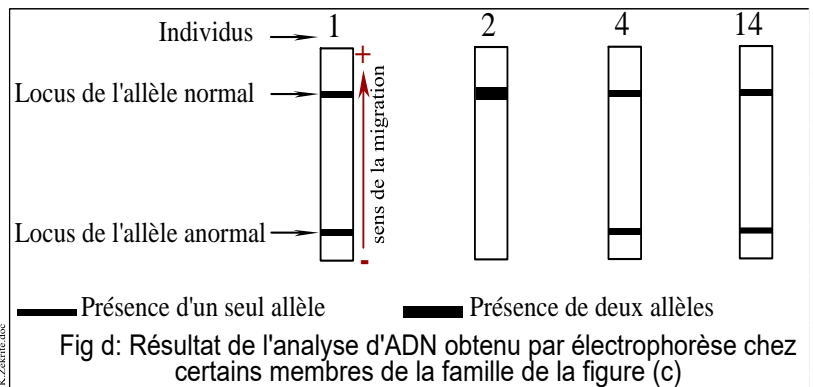
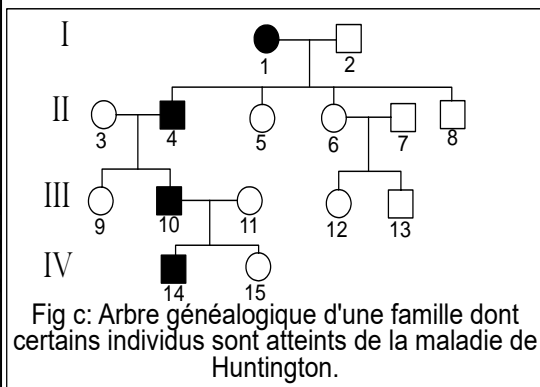
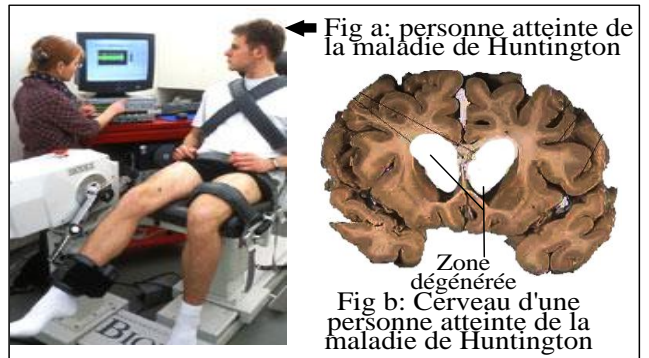
### 1/ Etude d'un exemple : la chorée de Huntington

#### Doc 2 : La chorée de Huntington

\* La chorée de Huntington est une maladie héréditaire, elle provoque la destruction d'une zone du cerveau (fig b). Le malade perd progressivement le contrôle de ses mouvements et finit par une paralysie (fig a).

\* Les figures (c) et (d) représentent respectivement, le pédigrée d'une famille

dont quelques membres présentent cette maladie et le résultat de l'analyse de l'ADN chez certains membres de cette famille.



① En exploitant l'arbre généalogique et l'analyse de l'ADN, **déterminer** le mode de transmission de cette maladie :

a- L'allèle de la maladie est-il récessif ou dominant ?

b- Le gène gouvernant la maladie est-il porté par un autosome ou par un gonosome ?

② En se basant sur la figure (c) et (d), **Donner en le justifiant**, le génotype des personnes saines, des individus malades n°4 et 10.

### Réponses

① **Le mode de transmission de la maladie de Huntington :**

**a/ L'allèle de la maladie est-il récessif ou dominant ?**

↳ L'arbre généalogique montre que :

- La maladie apparaît dans .....
- Chaque personne malade provient d'un parent .....
- Tous les enfants d'un couple sain sont .....
- Ces constatations laissent supposer que l'allèle de la maladie est dominant.

↳ Les résultats de l'analyse de l'ADN prouvent cette hypothèse, en effet : selon la figure (d) la maman n° 1 est ..... (porte l'allèle morbide et l'allèle normal) et selon l'arbre généalogique cette femme est malade, donc la présence d'un seul allèle morbide suffit pour que la maladie se manifeste et que l'allèle normal reste caché en présence de l'allèle de la maladie, **et par suite l'allèle morbide est** .....



## 2/ Bilan :

### **Comment savoir qu'une maladie est autosomale dominante**

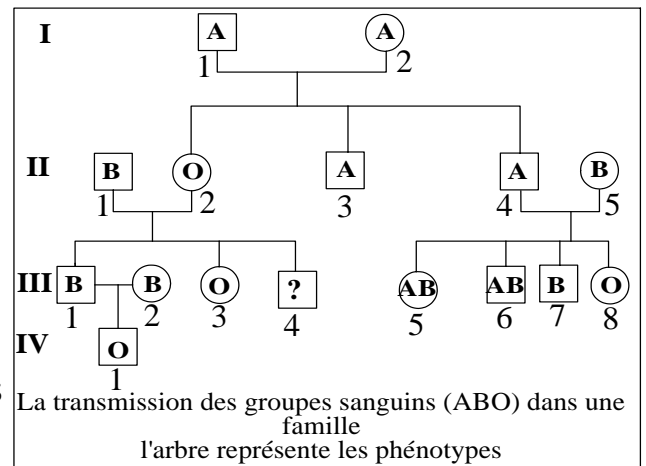
- Si la présence d'un seul allèle morbide suffit pour que la maladie se manifeste : les individus hétérozygotes sont malades.
- Une personne malade a au moins un parent atteint.
- Deux parents sains n'ont jamais de descendance atteinte.
- Lorsque l'analyse de l'ADN, révèle la présence de deux allèles du gène étudié chez les garçons l'allèle de la maladie n'est pas lié au sexe (il est porté par un autosome).
- La présence de femmes malades, indique que l'allèle de la maladie n'est pas porté par le chromosome Y.
- Si un père malade donne naissance à une fille saine, alors l'allèle de la maladie n'est pas porté par le chromosome sexuel X.
- Si dans la descendance d'une femme saine, il existe un garçon malade, alors l'allèle de la maladie n'est pas porté par le chromosome sexuel X.

## III/ un cas de codominance : exemple, la transmission des groupes sanguins (ABO),

### Doc 3 : La transmission des groupes sanguins (ABO)

Les groupes sanguins dans le système (ABO) est porté par la paire de chromosomes non sexuel n°9 chez l'Homme. Les allèles A et B gouvernent respectivement la production des protéines agglutinogènes (A et B) qui se situent à la surface des globules rouges, L'allèle O ne déclenche la synthèse d'aucune de ces molécules.

La figure ci-contre représente les phénotypes (les groupes sanguins) d'une famille.



- 1 **Etudier** le mode de transmission concernant la dominance/ récessivité entre les trois allèles : A, B et O
- 2 **Donnez** en justifiant votre réponse, le génotype des individus I<sub>1</sub>, II<sub>1</sub>, II<sub>2</sub>.
- 3 **Quel** pourrait être le génotype et le groupe sanguin de l'enfant III<sub>4</sub>.

### Réponses

- 1 **Le mode de transmission des groupes sanguins ABO :**

2 Le génotype des individus I<sub>1</sub>, II<sub>1</sub>, II<sub>2</sub> et justification :

3 Les génotypes et phénotypes possibles de l'enfant III<sub>4</sub> :

**Compléments de connaissances : D'autres maladie héréditaires autosomales**

Nom des maladies	Mode de transmission
<ul style="list-style-type: none"><li>- la mucoviscidose</li><li>- la phénylcétonurie.</li><li>- la drépanocytose = anémie falciforme</li><li>- Xeroderma pigmentosum</li><li>- l'abinisme</li></ul>	Maladies autosomales récessives
<ul style="list-style-type: none"><li>- la chorée de Huntington</li><li>- l'aniridie</li><li>- rétinite pigmentaire</li><li>- l'achondroplasie</li></ul>	Maladies autosomales dominantes

**La génétique humaine : Etude de la transmission de Certaines maladies héréditaires gonosomales**

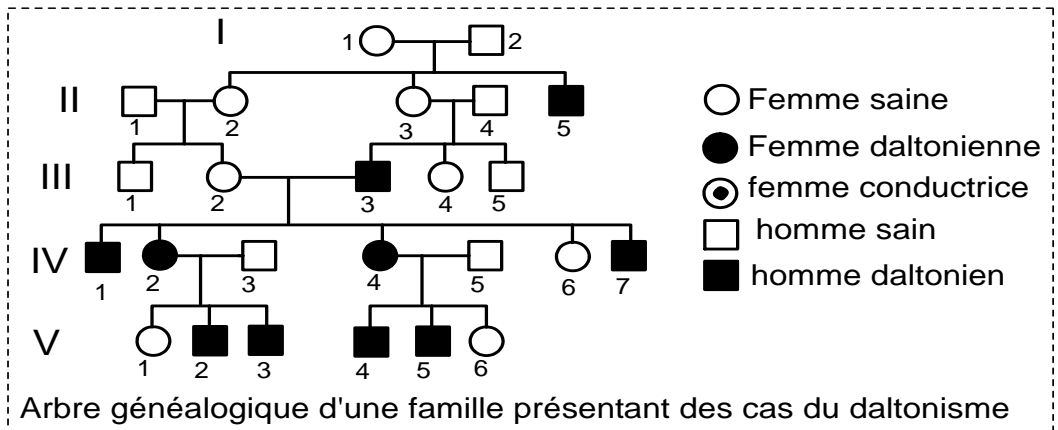
La génétique humaine s'intéresse aussi au mode de transmission des maladies liées aux chromosomes sexuels, dites maladies gonosomales

Question posée :

**I/ Transmission d'une maladie héréditaire récessive liée au chromosome sexuel X**

**① Etude d'un exemple : la transmission du daltonisme**

**Document 1 : La transmission du daltonisme :** Le daltonisme est une anomalie dans la vision des couleurs (en particulier le rouge et le vert). L'arbre généalogique suivante présente une famille dont certains membres sont atteints de daltonisme.



**Une femme conductrice (ou porteur sain), en génétique, est une femme hétérozygote pour une maladie récessive liée au chromosome X.**

En se basant sur les données de l'arbre généalogique, répondez aux questions suivantes :

- 1/ Sachant que le papa (I2) ne porte pas l'allèle du daltonisme, **déterminer** le mode de transmission de cette maladie.
- 2/ **Déterminer** le génotype des hommes sains, des hommes malades, des femmes malades et de la maman saine I<sub>1</sub> et V<sub>1</sub>. **Identifiez** les femmes conductrices et **désignez**-les par le symbole convenable sur l'arbre généalogique précédente.
- 3/ Comment **expliquer** l'augmentation de l'effectif des malades à partir de la 4<sup>ème</sup> génération ?

**Réponses :**

**1/ Mode de transmission du daltonisme :**  
 ⇒ **L'allèle de la maladie est – il récessif ou dominant ?**

Symboles choisis : ----- : allèle de la maladie      ----- : allèle normal

⇒ L'allèle de la maladie est –il porté par un autosome ou par un gonosome ?

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

## 2/ Détermination du génotype de quelques individus :

Puisque le gène est porté par le chromosome X, les hommes (♂) ne possèdent qu'un seul exemplaire du gène parce qu'ils ont un seul chromosome X. Par contre, les femmes possèdent deux chromosomes X et donc portent deux exemplaires du gène concerné (deux allèles) :

- \* Les hommes sains : -----
- \* Les hommes malades : -----
- \* Les femmes malades : puisqu'elles portent le phénotype récessif, elles sont obligatoirement -----
- \* Les femmes saines peuvent être -----, peut-on trancher pour les cas suivants :
  - **La maman I<sub>1</sub>** : elle est saine mais elle a donné naissance à un enfant malade à qui elle a transféré X<sub>m</sub>, la maman I<sub>1</sub> est donc -----
  - **Fille V<sub>1</sub>** : -----

\* Les femmes conductrices (hétérozygotes) dans cette famille sont: -----

## 3/ Expliquer de l'augmentation de l'effectif des malades à partir de la 4<sup>ème</sup> génération ?

-----

-----

-----

-----

## ② Bilan

Dans le cas d'une maladie récessive portée par le chromosome sexuel X :

- Les filles possèdent deux allèles du gène étudié et les garçons possèdent un seul allèle.
- La maladie apparaît chez les filles homozygotes pour l'allèle morbide et chez les garçons porteurs de l'allèle morbide. Dans la plupart des cas la fréquence d'atteinte par la maladie chez les garçons est beaucoup plus grande que celle enregistrée chez les femmes.
- Si une mère est malade, tous ses fils (garçons) présentent la maladie, c'est la transmission mère → fils.
- Un père malade porteur de l'allèle morbide récessif sur le chromosome X, transmet cet allèle à toutes ses filles et ne le transmettra jamais à ses fils.
- Le père de toute fille saine est obligatoirement sain et le père de toute fille malade est obligatoirement malade.
- Les garçons malades naissent d'une mère malade ou hétérozygote (conductrice).

## II/ Transmission d'une maladie héréditaire dominante liée au chromosome sexuel X

### ① Etude d'un exemple : le rachitisme vitamino-résistant



Symboles choisis : ----- : allèle de la maladie -----: allèle normal

b/ L'allèle de la maladie est -il autosomal ou gonosomal ?

-----  
-----  
-----  
-----  
-----  
-----  
-----  
-----  
-----  
-----

**2/ Génotypes de quelques individus :**

Puisque le gène est porté par le chromosome X, les hommes n'ont qu'un seul allèle du gène concerné, alors que les femmes portent deux allèles :

- \* Les hommes sains : -----
- \* Les hommes malades : -----
- \* Les femmes saines : puisqu'elles portent le phénotype récessif, elles sont obligatoirement -----
- \* Les femmes malades peuvent être -----

- Femme II<sub>2</sub> : -----

- Femme IV<sub>2</sub> : -----

**3/ Le génotype, le sexe et le phénotype du fœtus IV5.**

-----  
-----  
-----  
-----  
-----  
-----  
-----  
-----  
-----  
-----

## ② Bilan

Dans le cas d'une maladie dominante portée par le chromosome sexuel X :

- Les filles possèdent deux allèles et les garçons possèdent un seul allèle.
- La maladie apparaît chez les filles homozygotes ou hétérozygotes et chez les garçons porteurs de l'allèle morbide. Dans la plupart des cas la maladie apparaît dans toutes les générations.
- Un couple sain ne peut pas avoir d'enfants malades.
- Le père porteur d'un seul allèle sur le chromosome X, transmet cet allèle à toutes ses filles et ne le transmettra jamais à ses fils, par conséquent :
  - \*\* toutes les filles d'un père malade sont malades (la transmission père → fille)
  - \*\* Le père de toute fille saine est obligatoirement sain.
- Tous les garçons d'une mère saine sont sains.
- Tous garçon malade est issu d'une mère malade ou hétérozygote.
- Une mère atteinte qui a un enfant sain est obligatoirement hétérozygote.

### Astuces :

- Si l'allèle morbide est récessif, repérez chaque femme malade dans l'arbre généalogique et observez le phénotype de ses fils (♂) et de son père, puis appliquez les règles citées auparavant.
- Si l'allèle morbide est dominant, repérez chaque homme (♂) malade dans l'arbre généalogique et observez le phénotype de ses filles (♀) et de sa mère, puis appliquez les règles citées auparavant.

### III/ Transmission d'une maladie héréditaire liée aux chromosomes sexuels Y

#### ① Etude d'un exemple : l'hypertrichose

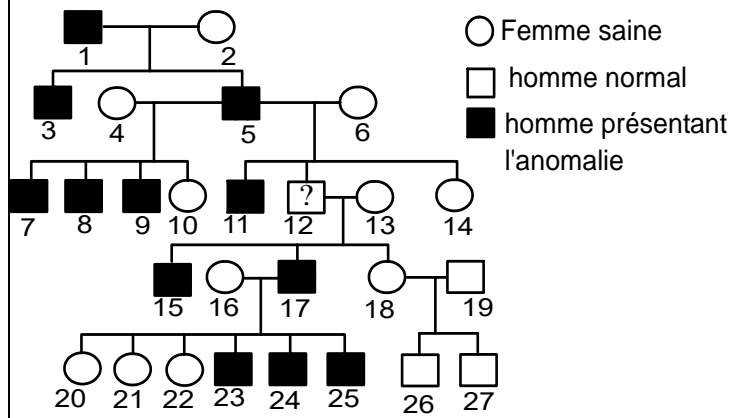
##### Document 3 : La transmission de l'hypertrichose

L'hypertrichose se manifeste par une pilosité très importante شعر كثيف à la surface des oreilles (fig a). L'arbre généalogique de la figure (b) montre la transmission de cette anomalie.

Figure (a): Un homme présentant l'anomalie de l'hypertrichose.



figure (b) : Pédigrée d'une famille présentant des cas d'hypertrichose.



En vous basant sur les données de l'arbre généalogique :

- 1/ **Montrer** que l'allèle responsable du développement anormal des poils des oreilles est porté par le chromosome Y.
- 2/ **Déterminer** le génotype des hommes normaux, des hommes présentant cette anomalie, de l'individu 12 dont le phénotype est non représenté.

#### Réponses :

1/ Démontrons que l'allèle responsable du développement anormal des poils des oreilles est porté par le chromosome Y.

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

2/ Génotypes de quelques individus :

Symboles choisis : -----: allèle de l'hypertrichose      ----- : allèle normal

- Les garçons portent un seul chromosome, donc, ils portent un seul allèle (soit H, soit N, on ne peut pas parler de dominance ni de récessivité).
- les garçons atteints de cette anomalie ont pour génotype : -----
- les garçons non atteints par cette anomalie ont pour génotype : -----
- Le garçon n°12 : Il va présenter l'anomalie comme son père : -----

## ② Bilan

Lorsqu'il s'agit d'un gène porté par le chromosome sexuel Y :

- La maladie n'apparaît que chez les individus de sexe masculins.
- Tous les fils d'un père malades héritent la maladie : c'est la transmission : père → fils.
- Le gène est présent dans ce cas, chez les individus masculins par un seul allèle.

### Compléments de connaissances : D'autres maladies héréditaires gonosomales

Nom des maladies	Mode de transmission
<ul style="list-style-type: none"> <li>- le daltonisme.</li> <li>- myopathie de Duchenne.</li> <li>- G6PD Favisme.</li> <li>- l'hémophilie.</li> </ul>	Maladies récessives portées par le gonosome X
<ul style="list-style-type: none"> <li>- rachitisme vitaminoD-résistant</li> <li>- l'aniridie.</li> <li>- Ichtyosis hystrix gravior.</li> </ul>	Maladies dominantes portées par le gonosome X
<ul style="list-style-type: none"> <li>--l'hypertrichose des oreilles</li> <li>- CisMef.</li> <li>- Mesh.</li> </ul>	Maladies portée par le gonosome Y (on ne peut pas parler de dominance/récessivité)

Une anomalie chromosomique ou aberration chromosomique est un changement dans le nombre ou dans la structure des chromosomes qui peut arriver au niveau de l'œuf. Les anomalies chromosomiques entraînent des perturbations plus ou moins graves, quelques-uns empêchent même le développement de l'embryon et conduisent à un avortement spontané إجهاض تلقائي

**Question posée :**

**I/ Les anomalies de nombre**

**① Variation du nombre d'autosomes**

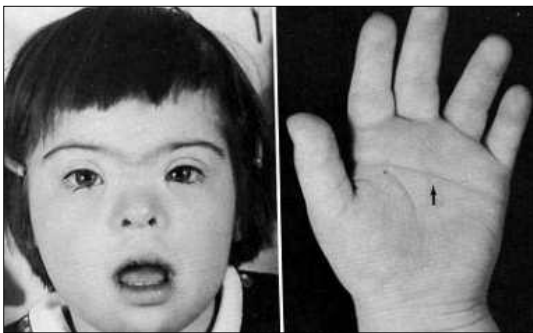
**Document 1 : La trisomie 21 ou syndrome de Down :**

La trisomie 21 ou syndrome de Down est une anomalie d'origine génétique. Les personnes atteintes de la trisomie 21 possèdent des caractères phénotypiques en communs (figure a):

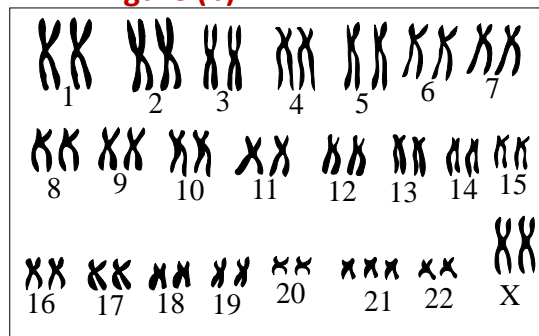
- Visage arrondi avec des yeux obliques (en amande).
- Taille petite avec muscles mous.
- Mains courtes à paume présentant un pli unique.
- Retard mental تأخر عقلي.

La figure (b) montre le caryotype d'une enfant atteinte par la trisomie 21.

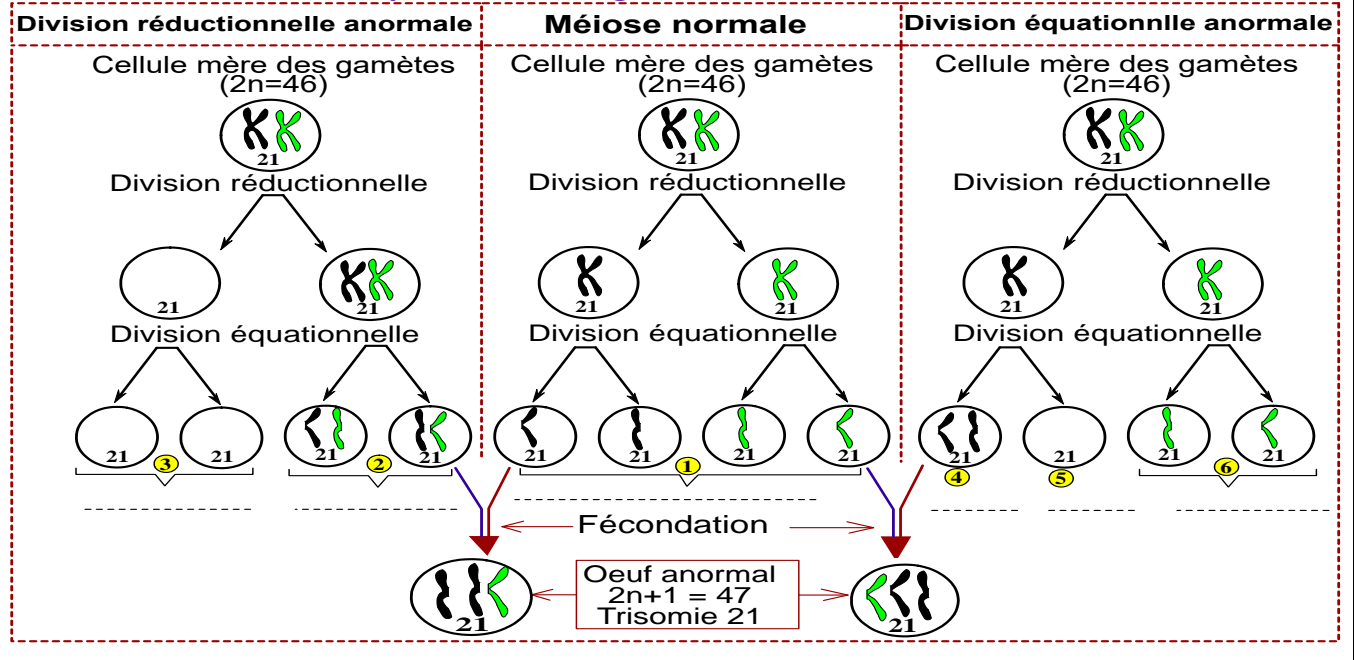
**Figure (a)**



**Figure (b)**



**Document 2 : Schéma explicatif de l'origine de la trisomie 21**



1/ En utilisant la figure (b) du document 1, **donner** la formule chromosomique de cet enfant et celle des gamètes parentaux ayant abouti à cette anomalie.

2/ En vous basant sur le document 2, **dégager** la cause de la trisomie 21.

**Réponses :**

1/ - Le caryotype du malade révèle la présence du chromosome 21 en trois exemplaires

- La formule chromosomique de l'enfant malade est :

-----

- la formule chromosomique des gamètes :

\* 1er cas : gamète ♂ anormal:  $n+1= 23A+X$  et gamète ♀ normal:  $n=22A+X$

\* 2ème cas : gamète ♂ ----- et gamète ♀ -----

2/ Cause de la trisomie 21.

-----

-----

-----

-----

-----

-----

-----

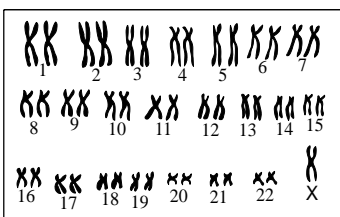
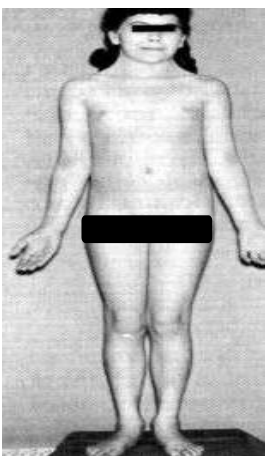
-----

② Variation du nombre de gonosomes (chromosomes sexuels).

**Document 3 : Syndrome de Turner (Monosomie X)**

Il affecte des sujet féminins, ces femmes :

- Restent de petites tailles.
- Leurs caractères sexuelles secondaires sont très peu développés : leurs ovaires sont atrophiés ce qui provoque leur stérilité.



Caryotype d'une femme atteinte par le syndrome de Turner

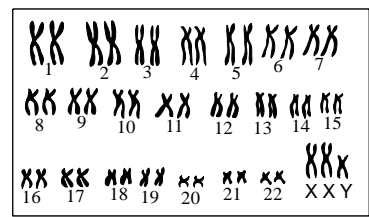
Formule chromosomique

Femme atteinte par le syndrome de Turner

**Document 4 : Syndrome de Klinefelter**

Il affecte des sujets masculins, ces hommes :

- Sont stériles (leurs testicules sont atrophiés).
- Présentent parfois un développement des seins.
- Présentent souvent un retard mental.



Caryotype d'un homme atteint par le syndrome de Klinefelter

Formule chromosomique

homme atteint par le syndrome de Klinefelter



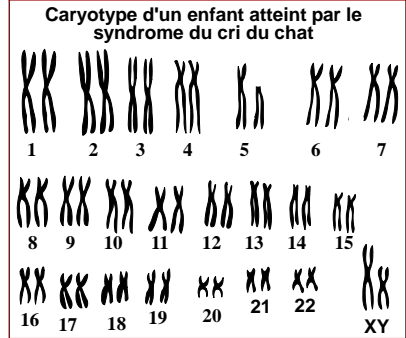
## II/ Les anomalies chromosomiques de structure

### ① La délétion

#### Document 6 : Maladie du cri du chat ou syndrome de Lejeune: مرض مواء القط

C'est une maladie génétique très rare qui se caractérise par :

- Le malade émet des cries semblables au miaulement des chats مواء القط.
- La plupart des malades meurent pendant leur enfance, les survivants ont un profond retard mental.



➤ **Identifier** la cause de cette anomalie

Formule chromosomique : -----

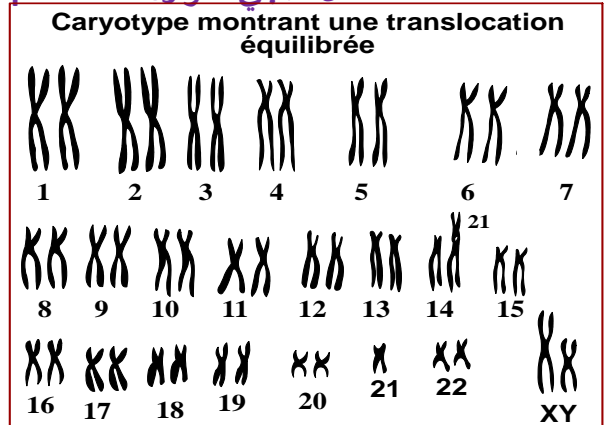
Le syndrome du cri du chat est la conséquence -----

La perte de ce fragment est accompagnée par -----

### 1/ La translocation chromosomique :

#### Document 7 : Translocation chromosomique équilibrée انتقال صبغي متوازن

Dans le cas du caryotype ci-contre, la translocation s'est effectuée par le transfert d'un chromosome 21 sur un chromosome 14. Les deux chromosomes fusionnés donnent un seul chromosome.



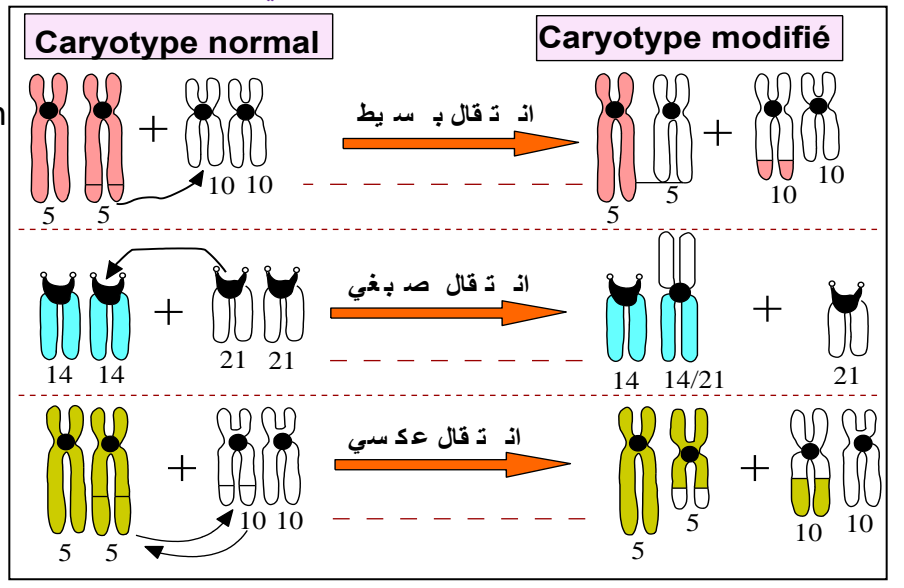
➤ **Déterminer** la conséquence de la translocation chromosomique équilibrée sur le phénotype de l'individu porteur.

Pour l'individu porteur de cette anomalie, -----, son génome est complet, raison pour laquelle on parle de translocation équilibrée. La personne présente un phénotype ----- . Cependant le porteur de la translocation équilibrée peut produire des gamètes ----- et par suite avoir des enfants souffrant ----- (voir l'exercice d'évaluation)

### ② Quelques aspects d'anomalies chromosomiques de structure :

## Document 7 : Translocation équilibrée انتقال صبغى متوازن

- 1/ **faire correspondre** à chaque type de translocation le nom convenable en utilisant les mots suivants :  
 Translocation réciproque ;  
 Translocation simple ;  
 Translocation complète.
- 2/ **Quelle différence** y'a-t-il entre une translocation et un crossing-over ?



Réponse :

1/ Voir le document

2/ Translocation et crossing-over, quelle différence ?

- ↪ Le crossing over et la translocation sont des échanges de fragments de chromosome qui peuvent se produire pendant -----
- ↪ Cet échange se fait entre deux chromosomes ----- pour le crossing over, alors que pour la translocation l'échange se produit entre des chromosomes -----
- ↪ Le crossing over participe dans la variabilité des caractères héréditaires en créant des types recombinés sans provoquer ----- des phénotypes, alors que la translocation peut entraîner des ----- des phénotypes se traduisant par un ensemble de symptômes

### Bilan de l'activité 4 :

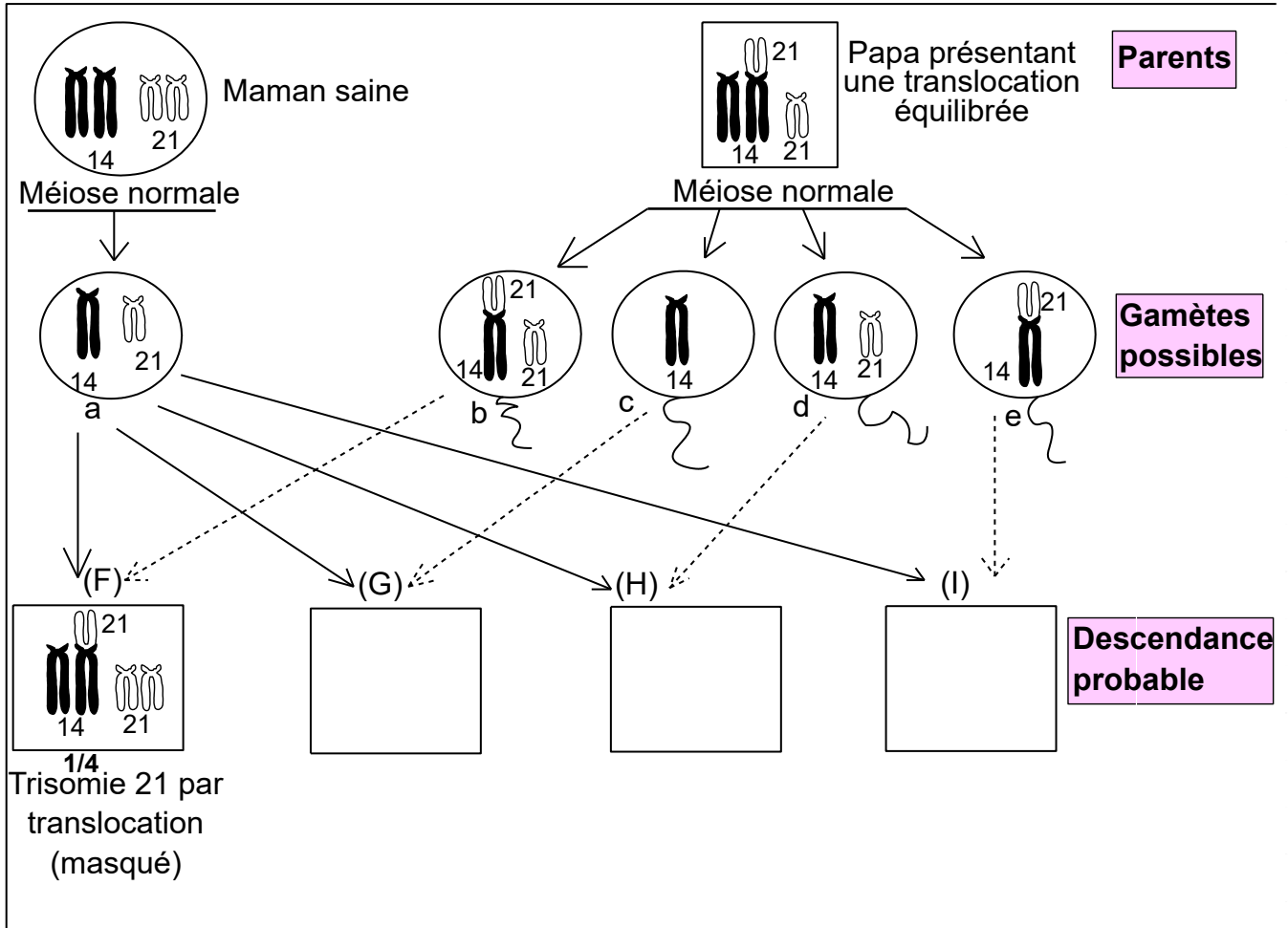
Les anomalies chromosomiques sont des mutations chromosomiques qui peuvent toucher :

- \* Le nombre de chromosomes : addition ou perte d'un ou de plusieurs chromosomes autosomes (Trisomie 21, Trisomie 13...) ou des chromosomes sexuels (syndrome de Turner, syndrome de Klinefelter, trisomie X...)
- \* La structure des chromosomes :
  - Les délétions : perte d'un segment de chromosome.
  - Les additions : addition d'un segment de chromosomes.
  - Les translocations : transfert d'un segment de chromosome ou d'un chromosome complet et sa soudure sur un autre chromosome non homologue.
- \* Les anomalies chromosomiques changent le nombre de gènes de l'individu touché (le patrimoine génétique), ce qui entraîne un ensemble de symptômes conduisant à un syndrome donné.

**Evaluation :**

Admettons une famille composé d'un père de phénotype sain mais portant une translocation équilibrée et une maman saine de point de vue phénotype et génotype.

👉 **Compléter** le schéma ci-dessous et **déterminer** la descendance probable que peut avoir ce couple. Le schéma tient compte seulement de la paire chromosomique n° 14 et la paire n° 21.



Le diagnostic prénatal est l'ensemble des pratiques médicales ayant pour but de détecter in-utero chez le fœtus une affection grave: anomalie génétique ou malformation congénitale... afin de donner aux futurs parents le choix d'interrompre ou non la grossesse et de permettre une meilleure prise en charge médicale de la pathologie si la grossesse est poursuivie. Ce diagnostic chez les femmes enceintes est devenu indispensable tout au long de la grossesse.

**Question posée :**

**I/ Examen foetal intra-utérin : L'échographie**

**Document 1 : Technique d'échographie**

Fig (a) et (b) : Principe de la technique d'échographie

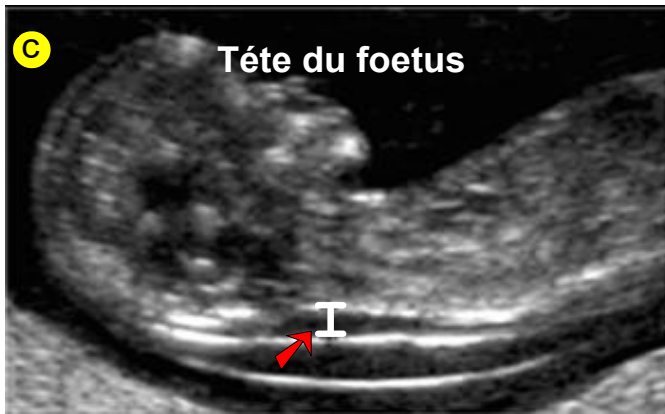
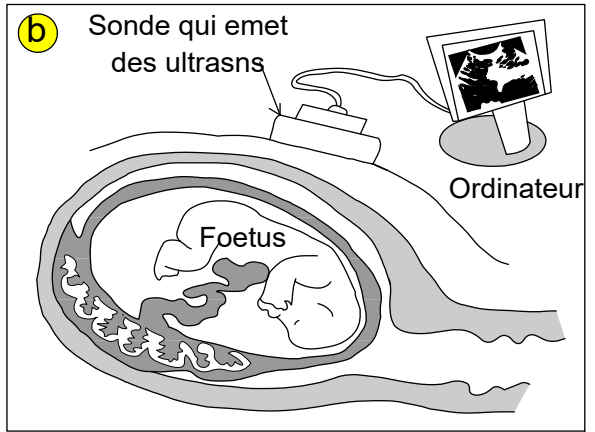


Figure © : image montrant un fœtus normal

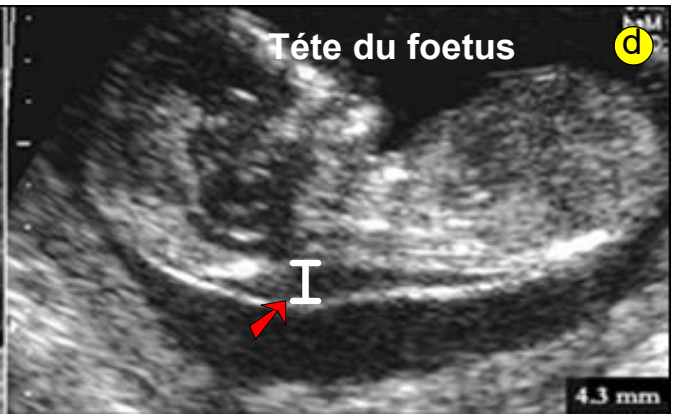


Fig (d) : image montrant un fœtus trisomique (bande claire nucale large)

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

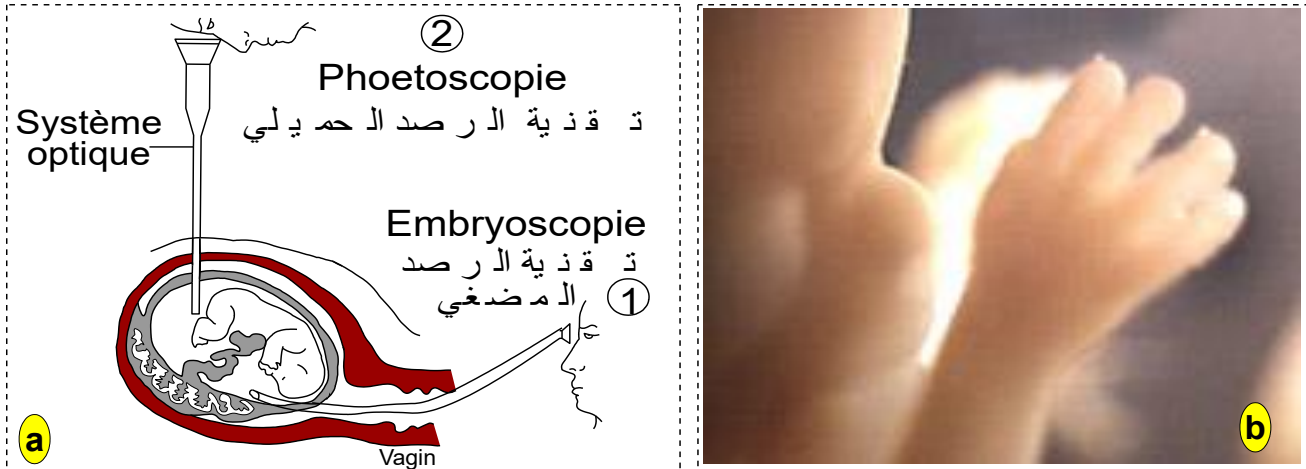
.....

.....

.....

## II/ Examen foetal intra-utérin : L'embryoscopie et la fœtoscopie

### Document 2 : Technique d'embryoscopie et de fœtoscopie



(a) principe de l'embryoscopie et de la fœtoscopie

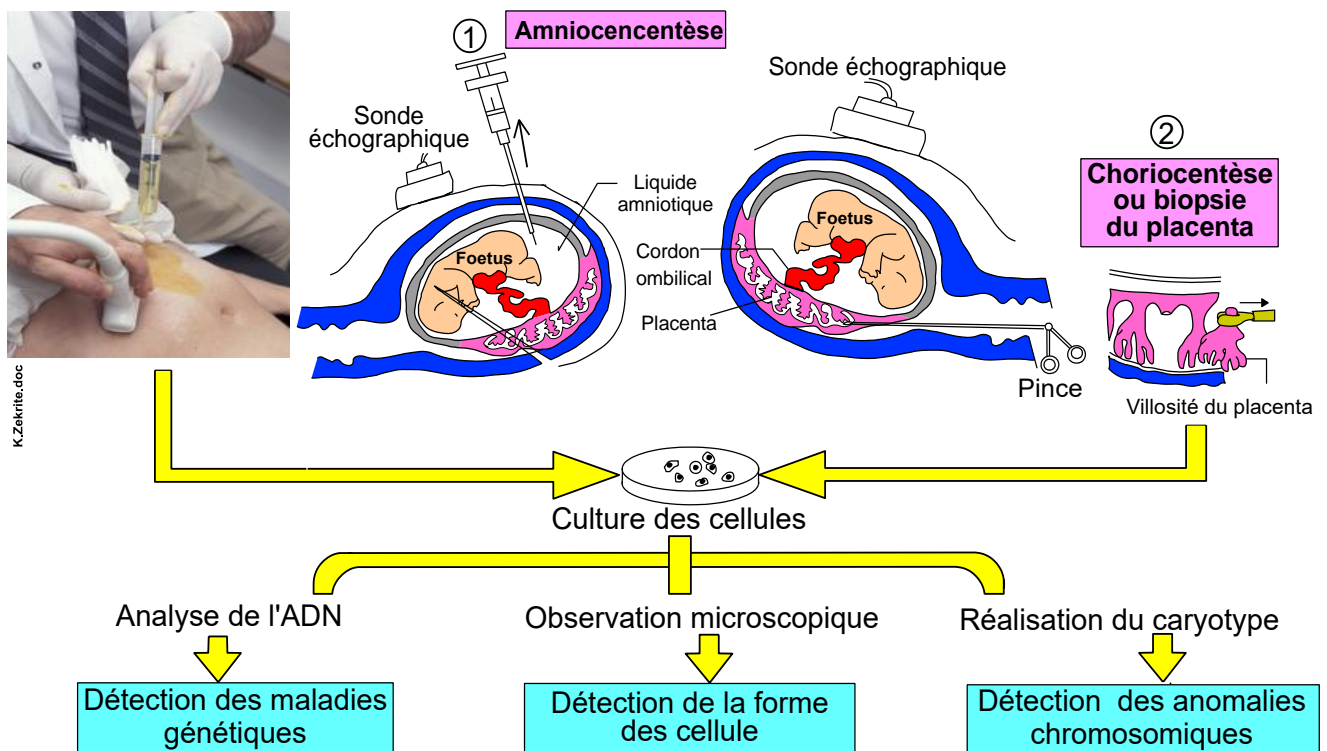
photos prise par fœtoscopie d'un fœtus

L'embryoscopie se base sur l'introduction d'un ----- par le col de l'utérus de la maman afin ----- l'embryon dans la poche des eaux.

Cette technique permet le diagnostic visuel précoce مبكر de certaines déformations graves de la tête ou des membres principalement dues à des anomalies héréditaires.

## III/ Techniques de prélèvement des cellules fœtales

### Document 3: Quelques technique de prélèvement des cellules fœtales



Le prélèvement des cellules fœtales peut être réalisé par divers manières :

✱ **L'amniocentèse** استخراج عينة من السائل السلوي :

---

---

---

---

---

✱ **Cordocentèse** استخراج عينة من دم الحبل السري :

---

---

---

---

---

✱ **Biopsie fœtale ou choriocentèse** اقتطاع عينة من المشيمة :

---

---

---

---

---

#### **IV/ L'Analyse du sang maternel :**

Le dosage de quelques marqueurs sériques (du sérum) maternels est un test réalisé pendant la grossesse pour évaluer le risque d'anomalies chez le fœtus. Ces marqueurs sont des substances présentes dans le sang de la mère dont la concentration varie selon l'état de la grossesse et du fœtus.

## Quelques définitions

**Génétique** : Partie de la biologie qui étudie la transmission des caractères héréditaires et les propriétés des gènes.

**Méiose** : est un processus de double division cellulaire qui prend place dans les cellules (diploïdes) de la lignée germinale pour former les gamètes (haploïdes), et non identique génétiquement. La méiose s'effectue en deux divisions cellulaires successives : une 1<sup>ère</sup> division appelée division réductionnelle assurant la réduction du nombre de chromosomes et une 2<sup>ème</sup> division appelée division équationnelle assurant la fission du chromosome et la séparation des chromatides. Chacune de ces deux divisions est constituée de 4 étapes : la prophase, la métaphase, l'anaphase et la télophase. Seule la première division est précédée d'une interphase. La méiose produit 4 cellules filles haploïdes à partir d'une cellule mère diploïde, durant la méiose, chaque cellule va séparer son patrimoine génétique (réduction du nombre de chromosomes et de la quantité d'ADN) en deux afin de ne transmettre que la moitié de ses gènes aux cellules filles, chaque cellule fille haploïde est pure ne contient qu'un seul allèle de chaque gène. La méiose a un rôle important dans le brassage génétique (mélange des gènes) et ce, grâce à deux mécanismes de brassage : le brassage interchromosomique et le brassage intrachromosomique.

**Chromatide** : est un nucléofilament (ADN + histone) associée à des protéines non-histones. Une chromatide a la forme d'un bâtonnet qui peut avoir différents degrés de condensation suivant les moments du cycle cellulaire. Cette unité structurale n'apparaît en tant que chromosome que durant les divisions cellulaires (mitose ou méiose). Le reste du temps, l'ensemble des chromatides forme la chromatine.

**Chromosomes** : des structures cellulaires microscopiques permanentes mais qui n'apparaissent qu'au cours de la mitose ou la méiose à partir de la condensation de la chromatine. Chaque chromosome est constitué d'un ou de deux nucléo- filaments (une molécule d'ADN enroulées sur des histones) associé à des protéines non histones. Les chromosomes sont le support de l'information génétique. Dans les cellules eucaryotes, les chromosomes se trouvent dans le noyau. Dans les cellules procaryotes, qui ne contiennent qu'un seul chromosome circulaire, ce dernier se trouve dans le cytoplasme.

**Chromosome non sexuel = autosome** : est un chromosome non sexuel (par opposition au gonosome qui lui en est un). Les autosomes sont formés de paires dont les membres ont la même forme, mais diffèrent des autres paires dans une cellule diploïde. La plupart des chromosomes d'un génome sont autosomes.

**Chromosomes sexuels = gonosomes** : sont des chromosomes qui déterminent le sexe d'un individu. Les chromosomes sexuels sont de deux types X et Y et ne sont pas homologues. Pour la majorité des organismes, le sexe femelle est du type XX et ne produit de ce fait qu'un type de gamètes : il est homogamétique ; le mâle est du type XY et hétérogamétique. Mais, il existe des exceptions, chez les Oiseaux, ainsi que chez beaucoup d'Amphibiens et de papillons, le sexe mâle est homogamétique et le sexe femelle, hétérogamétique. Chez les poulets, le mâle est homogamétique (XX) et la femelle (poule) est porteuse de XO (absence d'un chromosome sexuel).

**Tétrade** : une tétrade est un ensemble formé par une paire de chromosomes homologues, elles apparaissent lors de la prophase I de la méiose et se maintiennent lors de la métaphase I. En prophase I, ces deux chromosomes peuvent se croiser et former des chiasmata, des échanges symétriques de portions de chromatides peuvent avoir lieu. Ce phénomène est appelé *enjambement ou crossing-over*. Il aboutit à un échange d'allèles entre les chromatides des chromosomes homologues et

**Homogamétique** : désigne chez une espèce le sexe caractérisé par des chromosomes sexuels semblables (X et X), de ce fait ces individus forment un seul type de gamètes : tous les gamètes portent le chromosome sexuel X.

**Hétérogamétique** : désigne chez une espèce le sexe caractérisé par des chromosomes sexuels différents (X et Y), de ce fait ces individus forment deux types de gamètes : des gamètes portant le chromosome X et des gamètes portant le chromosome Y.

**Formule chromosomique** : c'est le nombre de chromosomes présents dans chaque cellule. La formule chromosomique varie d'une espèce à une autre. Ce nombre, sauf dans le cas des anomalies, est constant chez tous les individus de la même espèce c'est une caractéristique de l'espèce.

**Caryotype ou carte chromosomique**, est une représentation de l'ensemble des chromosomes de la cellule, classés par leur taille, emplacement du centromère et l'alternance des bandes claires et sombres et par paires si la cellule est diploïde. La réalisation du caryotype se déroule en plusieurs étapes dont les plus essentielles sont : culture des cellules capables de se diviser/ blocage de la mitose en métaphase/ dispersion des chromosomes métaphasiques en éclatant les cellules/ Coloration des chromosomes / Prise d'une photographie des chromosomes (garniture chromosomique) / classement des chromosomes.

**Cellule haploïde** : est une cellule qui ne comporte qu'un seul exemplaire de chaque chromosome. On symbolise sa formule chromosomique par la lettre n (n est un nombre entier naturel qui peut être paire ou impair). Exemple chez Penicillium :  $n=4$ .

**Cellule diploïde** : est une cellule qui contient deux exemplaires homologues de chaque chromosome. On symbolise sa formule chromosomique par  $2n$  (n étant le nombre de paires homologues) exemple chez l'espèce Humaine  $2n = 46$  (23 paires de chromosomes homologues).

**Centrosome** est un organite propre à la cellule animale, il est constitué de deux centrioles. Au cours de la prophase cet organite se divise en deux centrioles et chaque centriole formera par la suite un astère qui migre vers un pôle de la cellule.

**Astère** : désigne la formation étoilée de microtubules autour du centriole, et bien visibles au cours de la division cellulaire. Il dérive du centrosome.

**Reproduction sexuée** : est un processus biologique (fonction) qui permet la production de nouveaux êtres vivants d'une espèce à partir d'individus préexistants de cette espèce. Elle permet la continuité de l'espèce. Ce mode de reproduction implique la participation de deux individus parentaux de la même espèce, de sexe différents et fait intervenir deux phénomènes fondamentaux : la formation des gamètes, cellules haploïdes, ne contenant qu'un exemplaire de chacun des chromosomes caractéristiques de l'espèce et qui sont issues d'une méiose., la formation des gamètes est suivie par la fécondation et qui aboutit à la formation d'une cellule appelée œuf, cette cellule subit une intense multiplication par des mitoses successives pour donner un nouveau-né unique génétiquement (à l'exception des vrais jumeaux). La reproduction sexuée favorise la stabilité des caractères propres à l'espèce (du fait de la stabilité de l'information génétique au fil des générations : même formule chromosomique et même quantité et quantité d'ADN), mais elle permet une diversité génétique des individus au sein de la même espèce, ceci grâce au brassage chromosomique connu au cours de la méiose et la fécondation.

**Reproduction asexuée** consiste en une formation d'un nouvel être vivant sans fécondation par un seul être vivant.

**Fécondation** événement central de la reproduction sexuée, consiste en une fusion d'un gamète mâle et d'un gamète femelle. La fécondation permet de rétablir la diploïdie et le regroupement d'un allèle maternel et d'un allèle paternel pour chaque gène à travers l'union de deux gamètes haploïdes, elle amplifie le brassage génétique à travers la rencontre au hasard des gamètes. Ainsi la fécondation assure la diversité des œufs bases du polymorphisme constaté au niveau de la descendance.

**Cellules somatiques** : toutes les cellules du corps à l'exception des cellules à l'origine des gamètes. Elles ne se divisent que par mitoses.

**Cellules germinales = cellules héréditaires** : ce sont les cellules à l'origine des gamètes : cellules qui subissent la méiose.

**Brassage interchromosomique** : c'est le résultat de la disjonction des différentes paires de chromosomes qui se fait d'une manière aléatoire, en effet, pendant l'anaphase I de la méiose le chromosome d'une paire peut s'associer avec l'un ou l'autre chromosome d'une deuxième paire, ceci

est valable pour les n paires. Un tel brassage est qualifié de brassage interchromosomique. La conséquence majeure du brassage interchromosomique est la diversité des gamètes.

**Crossing-over = enjambement** : c'est un phénomène d'échange réciproque de fragments de chromatides (d'allèles) appartenant à deux chromosomes homologues qui survient pendant la prophase I de la méiose (lorsqu'il y'a appariement des chromosomes homologues en tétrades). Ainsi des allèles portés initialement par un chromosome, peuvent grâce aux crossing-over être « brassés » avec les allèles portés par le chromosome homologue. De nouvelles associations d'allèles sont ainsi créés donnant naissance à des chromatides recombinés différents génétiquement des chromatides parentaux. La conséquence majeure du crossing over est l'amplification de la diversité des gamètes produites.

**Brassage intrachromosomique** c'est le résultat du crossing over, échange réciproque qui fait recombiner (brasser = mixer = تخليط) sur un même chromatide des allèles qui étaient portés par des chromatides différentes de la même paire chromosomique. Il surgit au moment de la prophase I de la méiose, les chromosomes homologues à deux chromatides peuvent s'enchevêtrer (*crossing-over*), un échange d'allèles entre les chromatides des chromosomes homologues peut avoir lieu, il en résulte une nouvelle combinaison allélique au sein du même chromatide, ces chromatides sont dits *recombinés* et ce brassage est qualifié de *brassage intrachromosomique*

Le brassage intrachromosomique amplifie la diversité des gamètes.

**Caractère héréditaire** : est un signe, une particularité externe ou interne, qualitative ou quantitative, morphologique ou physiologique qui permet de caractériser un individu des individus de son espèce et qui se transmet d'une génération à une autre. Les caractères héréditaires sont codés au niveau de l'ADN, chaque caractère est gouverné par un gène.

**Phénotype** : caractère observable d'un individu, Il s'exprime à l'échelle moléculaire (groupes sanguins), cellulaire (pneumocoques R et S) et macroscopique ou individuel (Couleur des pétales, forme de la langue...).

**Génotype** : ensemble de gènes (d'allèles) des caractères héréditaires étudiés. Le génotype dirige le phénotype.

**Gène** : est une portion de chromosome (donc d'ADN) qui gouverne un caractère héréditaire. Sur un même chromosome on trouve plusieurs gènes, par exemple, chez l'Homme : le chromosome n° 1 contient 2281 gènes, le chromosome Y comporte 104 gènes.

**Locus (pluriel loci)** : c'est l'emplacement d'un gène sur un chromosome, cet emplacement reste fixe chez les individus de la même espèce, exemple, chez l'Homme : le locus du gène qui détermine le groupe rhésus est porté par le chromosome n° 1, le locus du gène qui détermine le groupe sanguin (ABO) est porté par le chromosome n° 9.

**Génome** : l'ensemble des gènes d'un individu.

**Gène létal** : un gène est dit *létal* lorsque les individus homozygotes pour le gène létal ne sont pas viables (ce génotype cause la mort des individus qui le portent). En F<sub>2</sub> et dans le cas du monohybridisme non lié au sexe, la disparition de  $\frac{1}{4}$  des individus homozygotes pour le gène létal transforme les proportions normales ( $\frac{3}{4} + \frac{1}{4}$ ) en  $\frac{2}{3} + \frac{1}{3}$  qui sont les proportions en F<sub>2</sub> d'un gène létal.

**Gènes indépendants** : Gènes dont les locus sont situés sur des chromosomes différents. Dans ce cas la troisième loi de Mendel est vérifiée, l'individu hybride forme 4 types de gamètes avec des proportions égales (25% chacun).

**Gènes liés** : Gènes dont les locus sont situés sur le même chromosome, dans ce cas la troisième loi de Mendel n'est pas vérifiée. Si chez l'individu hybride, les allèles des deux gènes se séparent par le phénomène du crossing-over, on dit que les gènes sont relativement liés (linkage relatif), il y'a alors apparition de types recombinés dans la descendance. Si chez l'individu hybrides, les allèles ne se séparent par le phénomène du crossing-over, on dit que les gènes sont absolument liés (linkage absolu), il y'a absence de types recombinés dans la descendance.

**Gène lié au sexe :** c'est le cas des gènes portés par les gonosomes (chromosomes sexuels) X ou Y. La mise en évidence d'un gène lié au sexe est révélée par l'exception de la 1<sup>ère</sup> loi de Mendel, le phénotype des mâles diffère du phénotype des femelles au sein de la même génération, les croisements réciproques donnent des résultats différents. Si les mâles ressemblent à leur mère et les femelles ressemblent à leur père : le gène est porté par le chromosome X (partie propre à X). Si les mâles ne ressemblent qu'à leur père : le gène est porté par le chromosome Y (partie propre à Y)

**Gène non lié au sexe :** c'est le cas des gènes portés par les autosomes (chromosomes non sexuels).

**Allèle :** est une version d'un même gène occupant un même locus, qui peut varier d'un individu à l'autre. Au sein d'une même espèce. le génome d'un individu est différent de celui d'un autre individu, c'est le polymorphisme génétique. Ce polymorphisme est dû aux mutations. Exemple: l'un des gènes du chromosome 9 chez l'humain détermine le groupe sanguin, il peut exister sous trois versions différentes: l'allèle A, l'allèle B et l'allèle O.

**Hybridation :** Croisement entre deux individus de même espèce ayant des génotypes ou des phénotypes différents concernant le même caractère héréditaire. L'hybridation participe dans la diversité des phénotypes (polymorphisme).

**Monohybridisme :** Etude de la transmission d'un seul caractère héréditaire présentant deux formes alléliques différentes (un seul gène = un couple d'allèles).

**Dihybridisme :** Etude de la transmission de deux caractères héréditaires présentant 4 formes alléliques différentes (deux gènes = deux couples d'allèles).

**Homozygote = pure :** se dit d'un individu dont les cellules contiennent deux allèles identiques d'un gène donné (exemple A//A ou Xb//Xb).

**Hétérozygote = hybride :** se dit d'un individu dont les cellules contiennent deux allèles différents d'un gène donné (exemple A//a ou XB//Xb).

**Race ou lignée pure :** lignée dont laquelle le patrimoine héréditaire est identique, et les croisements entre ses individus donnent des descendants semblables et identique aux parents pour ce caractère (individus homozygotes).

**Allèle dominant** est un allèle dont l'expression confère à la cellule et/ou à l'organisme son phénotype chez un hybride. Par convention l'allèle dominant est représenté par une lettre majuscule.

**Allèle récessif** est un allèle dont l'expression est masquée et non visible dans le phénotype de la cellule et/ ou de l'organisme chez un hybride. Par convention, l'allèle récessif est représenté par une lettre minuscule.

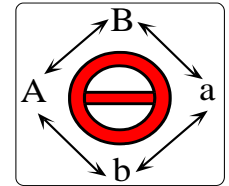
**Codominance = dominance intermédiaire :** c'est une expression phénotypique intermédiaire entre celle des deux parents chez un hétérozygote de la génération F1. Exemple si on croise deux lignées pures de plantes, l'une à fleurs rouge et l'autre à fleurs blanches, si on obtient des individus F1 portant des fleurs rose, on dirait qu'il s'agit d'une codominance. La codominance est un facteur de diversité des phénotypes (polymorphisme génétique).

**Première loi de Mendel = loi de l'uniformité des hybrides :** Si l'on croise deux races pures différentes par un caractère ou plus, tous les descendants de la première génération (F<sub>1</sub>), sont identiques (même phénotype et même génotype) et hybrides (hétérozygotes)

**Deuxième loi de Mendel = loi de disjonction des allèles ou loi de pureté des gamètes :** les deux allèles d'un même gène se disjoignent (se séparent) lors de la formation des gamètes (méiose). Chaque gamète ne contient que l'un ou l'autre allèle. On dit que le gamète (cellule haploïde) est **pur**.

**Troisième loi de Mendel : Loi d'indépendance des couples d'allèles :** lors de la formation des gamètes les paires d'allèles se séparent (se ségrègent) de façon indépendante, autrement dit la ségrégation du couple d'allèles (A, a) déterminant un caractère donné se fait de manière indépendante de la

ségrégation du couple d'allèles (B, b) déterminant un autre caractère dont le gène est porté par une paire de chromosome différente au premier., le schéma ci-contre représente la séparation de ces allèles selon la 3ème loi de Mendel



**Croisement test = test cross = croisement de contrôle** : croisement qui vise à révéler le génotype d'un individu qui présente un phénotype dominant. Cet individu peut être soit hétérozygote, soit homozygote pour l'allèle dominant. Le moyen le plus efficace de connaître son génotype est de le croiser avec un organisme testeur exprimant le phénotype récessif, et donc nécessairement homozygote et qui produit un seul type de gamètes. Les phénotypes de la génération suivante permettent de déterminer le génotype du parent testé ayant un phénotype dominant.

**Croisement en retour = rétrocroisement = « back cross »** : c'est le croisement d'un hybride de F<sub>1</sub> (ou double hybride) avec l'un de ses parents portant le caractère récessif. Ce croisement permet de connaître les proportions et le génotype des gamètes produits par l'individu F<sub>1</sub>, et de ce fait révèle si les gènes sont liés ou indépendants lorsqu'il s'agit d'un dihybridisme.

**Croisements réciproques = inverse** : le croisement entre individus de deux souches peut être réalisé de deux façons dites réciproques : l'un des caractères alternatifs peut être apporté soit par un parent soit par l'autre. Par exemple, on peut croiser une femelle de phénotype récessif par un mâle de phénotype dominant ou une femelle de phénotype dominant par un mâle de phénotype récessif, ces deux croisements sont dit réciproques ou inverses.

**Carte factorielle = carte génétique** : est une représentation de la disposition linéaire des loci (emplacements des gènes) sur un chromosome en respectant l'ordre dans lequel se succèdent les gènes et la distance relative entre eux. La réalisation de la carte factorielle nécessite le calcul de la distance entre les gènes portés par ce chromosome pris deux à deux. Cette distance est définie par formule suivante :

$$\text{Distance entre 2 gènes liés (cMg)} = \% \text{ de crossing-over} = \% \text{ TR} = \frac{\text{Nombre de gamètes recombinés}}{\text{Nombre total d'individus}} \times 100$$

**CentiMorgon (cMg)** : une unité de distance génétique appelée, elle est définie comme suit :  
1% de crossing-over = 1 unité de distance génétique (1cMg).

**Arbre généalogique ou pédigré** est un outil de la génétique classique. Il rassemble les membres d'une même famille portant une maladie génétique précise. On utilise des symboles internationaux et normalisés afin de visualiser les sujets porteurs d'une maladie génétique et les sujets sains.

**Anomalies chromosomiques** sont des mutations chromosomiques qui peuvent toucher le nombre de chromosomes (addition ou perte d'un ou de plusieurs chromosomes) ou la structure des chromosomes (délétions ou additions d'un segment de chromosomes, translocation...)

**Trisomie 21 ou syndrome de Down** est une anomalie chromosomique congénitale provoquée par la présence d'un chromosome surnuméraire pour la 21e paire. Ses signes cliniques sont très nets, un retard cognitif est observé, visage arrondi avec des yeux obliques, taille petite avec muscles mous, mains courtes à paume présentant un pli unique. L'anomalie résulte de la non disjonction des chromosomes 21 au cours de la méiose chez l'un des parents.

**Syndrome de Turner** est une maladie génétique rare caractérisée par l'absence du second chromosome de la 23e paire dite gonosomes. Avec donc typiquement un caryotype 44A + X et un phénotype sexuel féminin, il occasionne notamment un retard de croissance et une infertilité. Il est accompagné d'un risque plus élevé de présenter des malformations congénitales et des anomalies de type cardiovasculaires, rénales ... L'anomalie résulte de la non disjonction des chromosomes sexuels au cours de la méiose chez l'un des parents.

**Syndrome de Klinefelter** est une affection due à la présence d'un chromosome X supplémentaire (anomalie chromosomique de nombre). Le nombre total de chromosomes (caryotype) est alors de 47 avec une formule  $2n + 1 = 47 = 44A + XXY$ . Le phénotype sexuel est masculin, présentant plusieurs symptômes : sujets stériles (testicules atrophiés), un développement des seins et présentent souvent

un retard mental. L'anomalie résulte de la non disjonction des chromosomes sexuels au cours de la méiose chez l'un des parents.

**Syndrome du cri du chat** est la conséquence d'une délétion d'un fragment (le brin court) du chromosome numéro 5. La perte de ce fragment est accompagnée par une perte d'un certain nombre de gènes ce qui entraîne un ensemble de symptômes : le malade émet des cris semblables au miaulement des chats, la plupart des malades meurent pendant leur enfance, les survivants ont un profond retard mental.

**Diagnostic prénatal** : est l'ensemble des pratiques médicales ayant pour but de détecter in-utero chez le fœtus une affection grave: anomalie génétique ou malformation congénitale... afin de donner aux futurs parents le choix d'interrompre ou non la grossesse et de permettre une meilleure prise en charge médicale de la pathologie si la grossesse est poursuivie.

**Amniocentèse** **استخلاص عينة من السائل السلوي** : Technique qui consiste à prélever à travers le ventre de la mère, sous contrôle échographique un échantillon du liquide amniotique. Ce liquide contient des cellules du fœtus qu'on peut utiliser pour réaliser divers examens : préparation du caryotype, examiner ces cellules sous microscope....

**Cordocentèse** **استخلاص عينة من دم الحبل السري** : Technique qui consiste à prélever sous contrôle échographique un échantillon de sang fœtal à partir du cordon ombilical **الحبل السري** pour une analyse chimique ou une analyse génétique des cellules qu'il contient.

**Biopsie fœtale ou choriocentèse** **اقتطاع عينة من المشيمة** : technique qui consiste à prélever un échantillon de villosités placentaires **خملات المشيمة** en vue de les analyser génétiquement (réalisation de carte chromosomique, analyse de l'ADN ...) pour rechercher des mutations ou des anomalies chromosomiques éventuelles.