

Royaume du Maroc



Ministère de l'éducation nationale du préscolaire et des sports  
Académie régionale de l'éducation nationale de Marrakech  
*Direction provinciale Marrakech*

**Résumé de:**  
**Cours de SVT – 1<sup>er</sup> semestre**  
**2<sup>ème</sup> bac – Science math – option français**

Proposé par prof : Khadija Zekrite  
2025/2026

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

La reproduction sexuée implique la participation de deux organismes parentaux de la même espèce, de sexe différents. 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 (♂) et femelle (♀), 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 un individu est unique, c'est que le programme génétique dans la cellule-œuf est unique génétiquement.

### I/ Les étapes de la méiose

❖ Seules les cellules germinales (héréditaires = cellules mères des gamètes) subissent la méiose. Elle se trouve au niveau des organes génitaux :

- au niveau des testicules chez les mâles d'animaux et au niveau des ovaires chez les femelles.

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

❖ La méiose est la succession de deux divisions cellulaires :

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

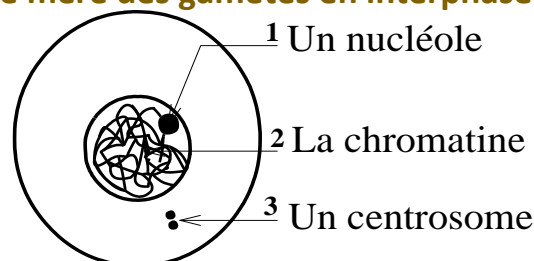
■ La deuxième division = **division équationnelle** : elle sépare les chromatides de chaque chromosome et permet la formation de 4 cellules à  $n$  chromosomes à une seule chromatide et donc réduit la quantité d'ADN.

❖ Chacune des deux divisions est constituées de 4 étapes : la prophase, la métaphase, l'anaphase et la télophase. 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 permet la réduction du nombre de chromosomes et la quantité d'ADN : une cellule germinale diploïde produit 4 cellules haploïdes

### Les étapes de la méiose chez une cellule animale :

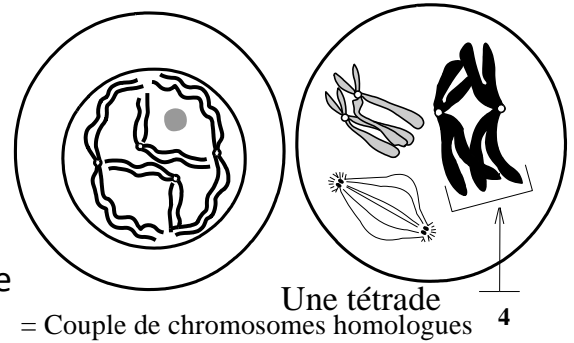
#### Cellule mère des gamètes en interphase (2n)



## 1/ Division réductionnelle

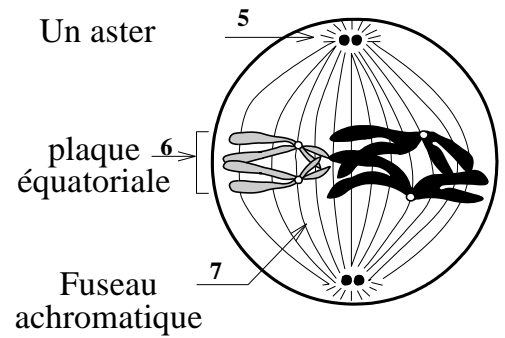
### Prophase I :

- Disparition de la membrane nucléaire et du nucléole.
- Formation du fuseau achromatique
- Condensation de la chromatine en chromosomes.
- Les chromosomes homologues constitué chacun de deux chromatides se rapprochent, deux à deux formant des **tétrades**. Cet appariement donne n paires de tétrades.



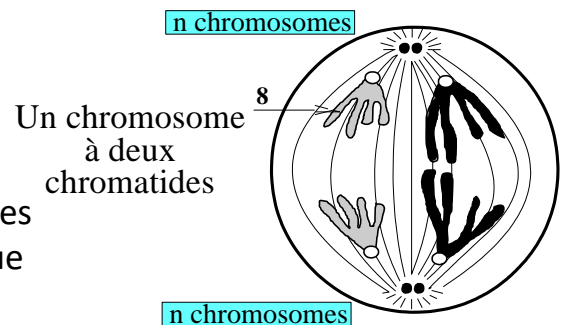
### Métaphase I

- Les paires de chromosomes homologues se placent dans le plan équatorial de la cellule formant la plaque équatoriale.
- Les deux chromosomes de chaque paire se font face car leurs centromères sont disposés de part et d'autre de la plaque équatoriale.



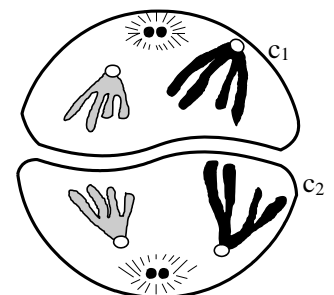
### Anaphase I

- Les chromosomes homologues de chaque paire se séparent sans scission de leur centromère et ils migrent chacun vers un pôle de la cellule, on parle de disjonction des chromosomes homologues.
- Il y'a, alors, formation de deux lot de n chromosomes se dirigeant chacun, vers un pôle de la cellule. Chaque chromosome est bichromatidien.



### Télophase I

- Les chromosomes de chaque lot, toujours constitués de deux chromatides, arrivent à un pôle de la cellule et se rassemblent
- Division du cytoplasme (cytodiérèse) et formation de **deux cellules filles haploïdes**.

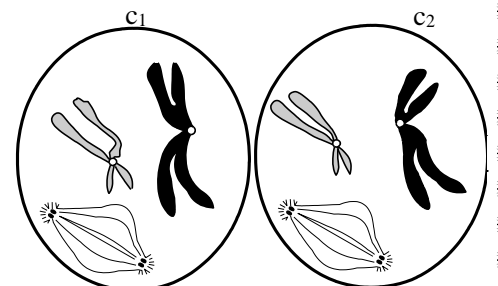


Deux cellules filles (n)

## 2/ Division équationnelle :

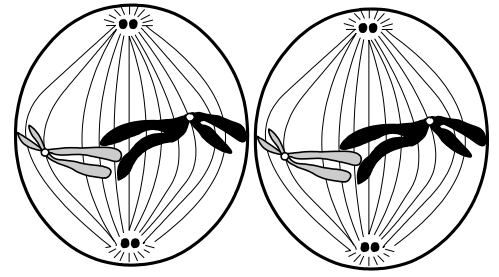
### Prophase II

- Formation du fuseau achromatique dans chaque cellule fille.
- Maintien des chromosomes dédoublés (pas de tétrades)



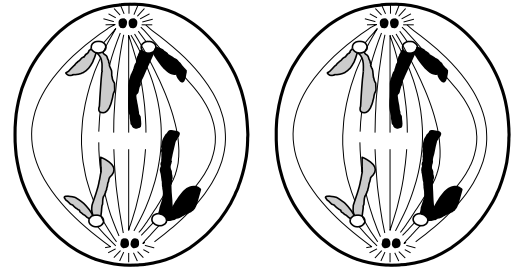
## Métaphase II

Disposition des chromosomes bichromatidiens dans le plan équatorial de la cellule, ce qui définit la plaque équatoriale.



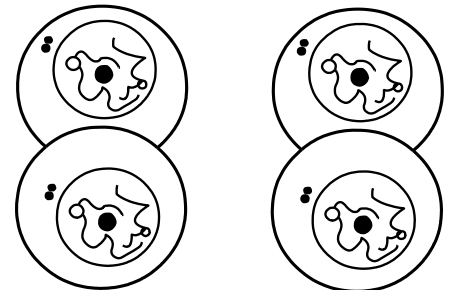
## Anaphase II

- Les chromatides soeurs de chaque chromosome se séparent après rupture de leur centromère et migrent vers les pôles opposés de la cellule.
- Ainsi il se forme à chaque pôle des deux cellules n chromosomes, chacun contient un seul chromatide



## Télophase II

- Décondensation des chromosomes en chromatine, formation de l'enveloppe nucléaire et du nucléole.
- Division du cytoplasme de chacune des deux cellules, ainsi il se forme quatre cellules filles haploïdes.

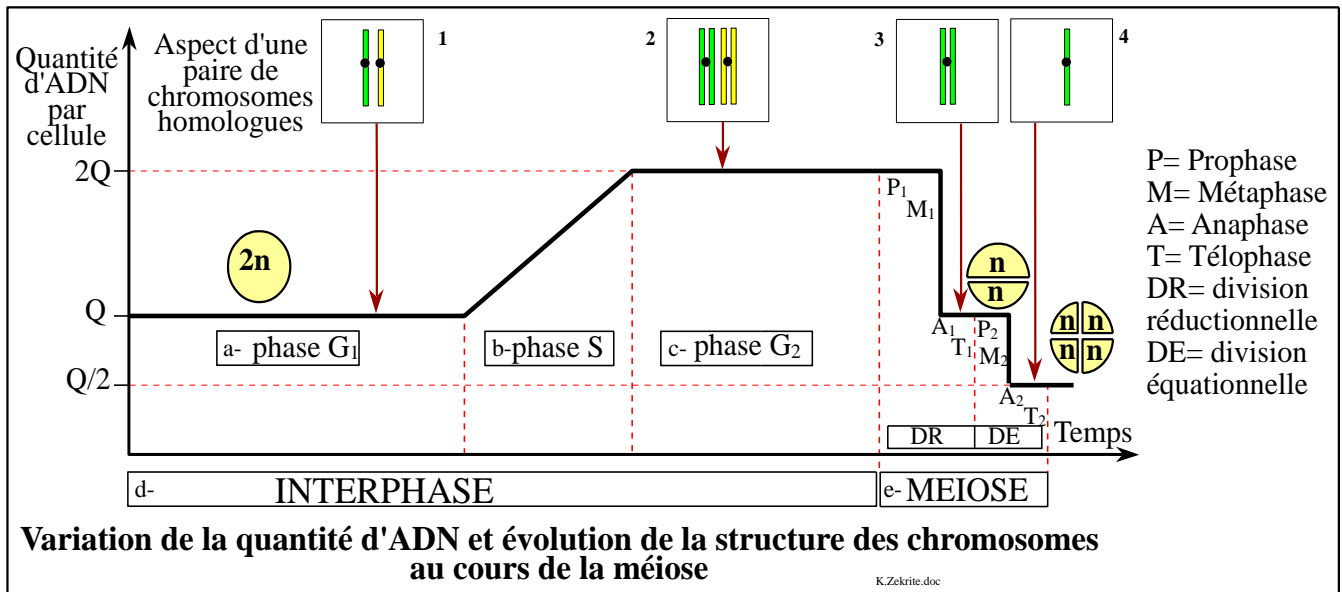


Quatre cellules filles (n)

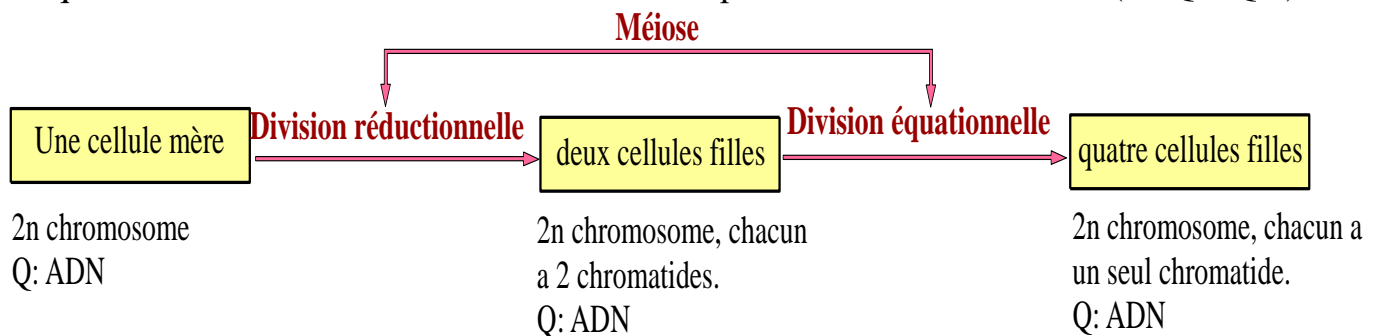
## Conclusion :

- ❖ La méiose produit 4 cellules filles haploïdes à partir d'une cellule mère diploïde.
  - ❖ L'étape fondamentale assurant la réduction du nombre de chromosomes est l'anaphase de la division réductionnelle, les deux chromosomes homologues de chaque paire se disjoignent, sans division 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 recevant que l'un ou l'autre des deux chromosomes d'une même paire d'homologues, contient n chromosomes différents : elle est haploïde.
  - ❖ *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 :



- ★ La méiose est précédée par **la réplication de l'ADN pendant la phase S de l'interphase**, ce qui conduit à un dédoublement de sa quantité (de Q à 2Q) et la transformation des chromosomes monochromatidiens en chromosomes bichromatidiens.
- ★ Pendant l'anaphase de la division réductionnelle, les chromosomes homologues se séparent, ce qui entraîne la diminution de la quantité d'ADN de moitié (de 2Q à Q).
- ★ Pendant l'anaphase de la division équationnelle, les chromatides de chaque se séparent, ce qui entraîne une deuxième diminution de la quantité d'ADN de moitié (de Q à Q/2).



## III/ Rôle de la méiose dans le brassage des chromosome et la diversité des gamètes

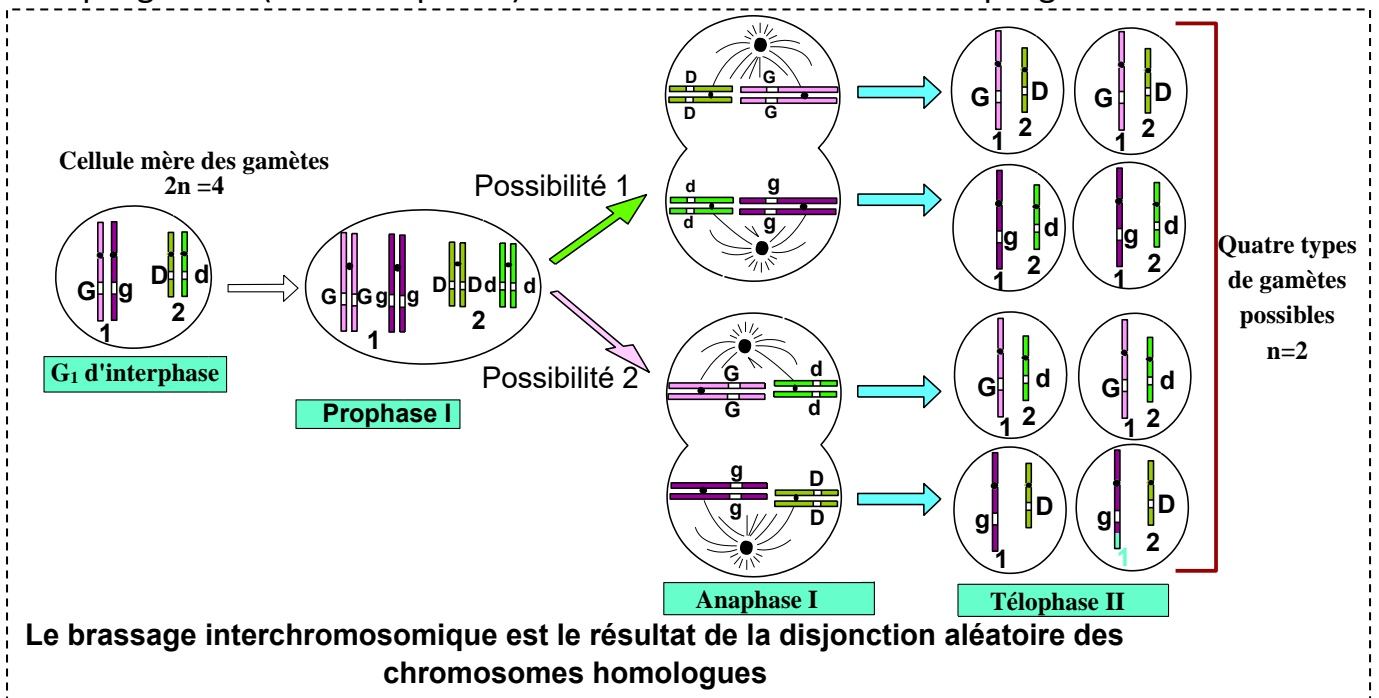
### 1/ Brassage interchromosomique et diversité des gamètes (voir schéma):

La méiose permet :

- ❖ **La réduction du nombre de chromosomes** : la méiose permet le passage de la diploidie (2n) à l'haploidie (n).
- ❖ **Le brassage interchromosomique** : lors de l'anaphase I de la division réductionnelle, les chromosomes homologues se répartissent 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 des multitudes de combinaisons possibles des chromosomes, on parle de.
- ❖ **La diversité des gamètes** : les chromosomes homologues peuvent porter des allèles

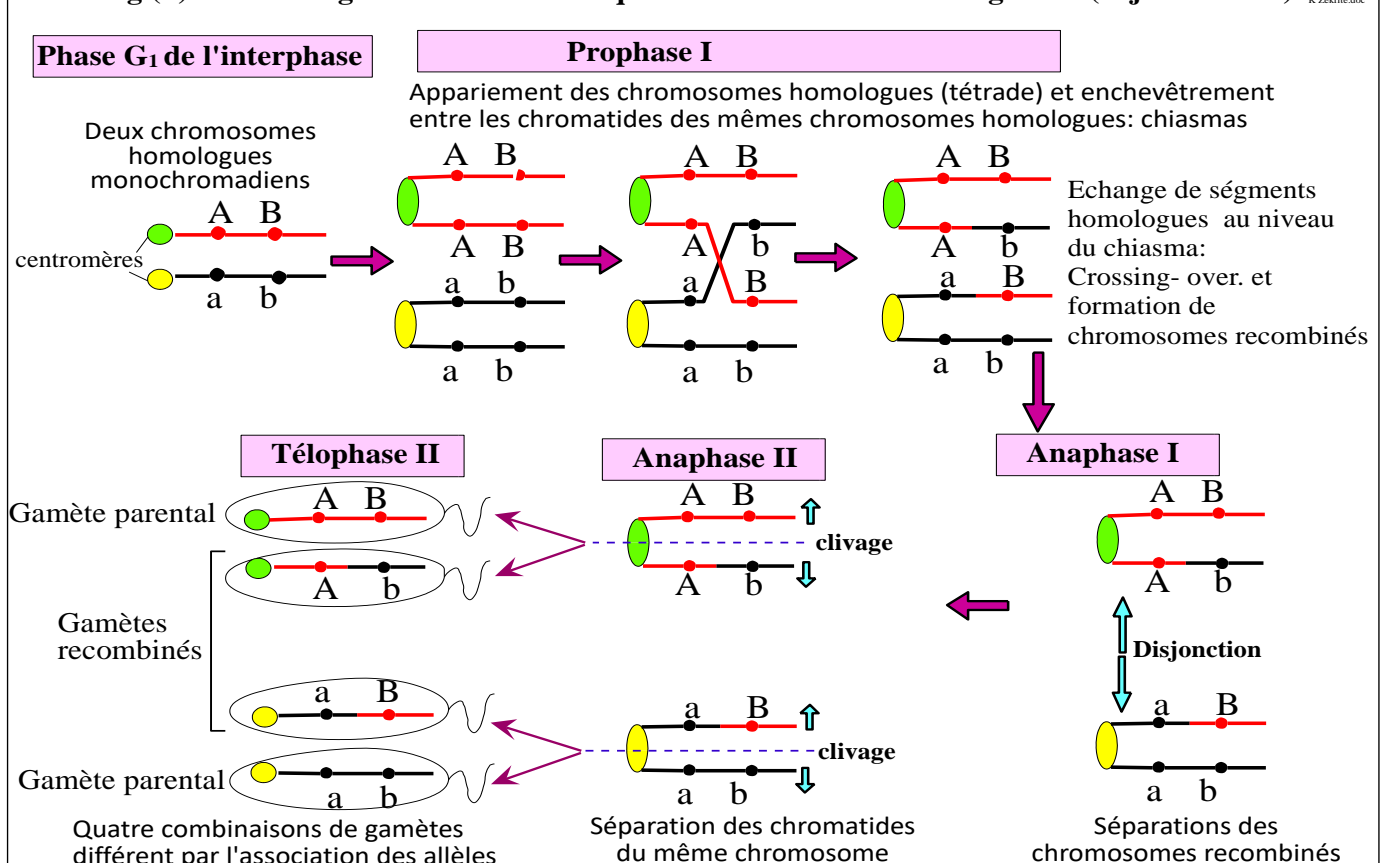
différents, leur répartition au hasard par le brassage interchromosomique entraîne un très grand nombre de combinaisons alléliques possibles dans les gamètes.

❖ **La disjonction des allèles du même gène** : la séparation 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/ Brassage intrachromosomique et diversité des gamètes :

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



✿ 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 **d'enjambement = crossing-over** qui survient pendant la prophase I (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 recombinés** différents génétiquement des **chromatides parentaux**. Ce brassage due aux crossing-over est appelé **brassage intrachromosomique**.

✿ Le brassage intrachromosomique permet **l'amplification de la diversité des gamètes** produites, le nombre de possibilité pour les gamètes devient gigantesque.

#### IV/ Rôle de la fécondation dans le brassage des chromosomes et la diversité des œufs :

❖ La fécondation, événement central de la reproduction sexuée, consiste en une fusion d'un gamète mâle haploïde et un gamète femelle haploïde, elle aboutit à la formation d'une cellule appelée œuf ou zygote diploïde. La fécondation permet donc le retour à la diploïdie (2n).

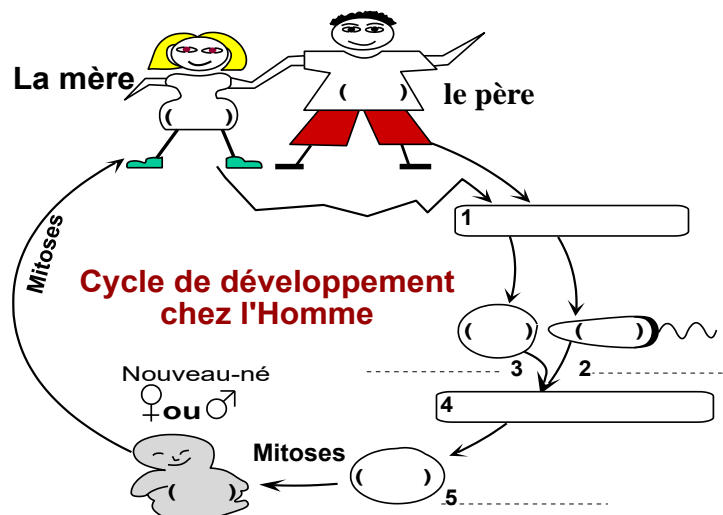
❖ La fécondation permet l'union des chromosomes homologues et le rassemblement des allèles du même gène. Le chromosome de chaque paire du caryotype d'un individu est d'origine paternel, son homologue est d'origine maternel.

❖ Lors de la fécondation, l'union des gamètes se fait au hasard. Comme chaque gamète apporte son propre groupe d'allèles, la fécondation entraîne de nouvelles combinaisons d'allèles. Le nombre de combinaisons génétiques différentes entre un ovule et un spermatozoïde est considérable. **La fécondation amplifie donc le brassage génétique ce qui approfondie la diversité génétique des individus.**

❖ 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.

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

- 1 = Méiose
- 2 = Gamète mâle (n)
- 3 = Gamète femelle (n)
- 4 = Fécondation
- 5 = Œuf (2n)



❖ L'alternance de la méiose et de la fécondation lors de la reproduction sexuée, assure donc le maintien du bagage chromosomique caractéristique de chaque espèce : la méiose produit des cellules haploïdes à partir des cellules germinales parentales diploïdes, alors que la fécondation fusionne les gamètes haploïdes et rétabli de nouveau l'état diploïde.

❖ 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.

❖ **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.

### **Les cycles de développement et les cycles chromosomiques**

Selon le moment de la méiose et de la fécondation, on distingue 3 types de cycles de développement :

#### **\* Cycle chromosomique haplophasique :**

📌 **Caractéristique :** la phase **diploïde est très courte** (seulement l'oeuf) :

- Cycle **monogénétique** (un seul type d'organisme : **le gamétopyte**)
- **Le gamétophyte est haploïde**, il produit les gamètes.
- Le zygote ( $2n$ ) subit la méiose **immédiatement** après sa formation.
- La méiose ne donne pas des gamètes, mais donne **des spores** haploïdes sans qu'il y ait développement d'un individu multicellulaire diploïde.
- Les spores ( $n$ ) donnent par mitose le gamétophyte ( $n$ ).
- **Phase dominante : haploïde ( $n$ ).**

#### **\* Cycle chromosomique diplophasique :**

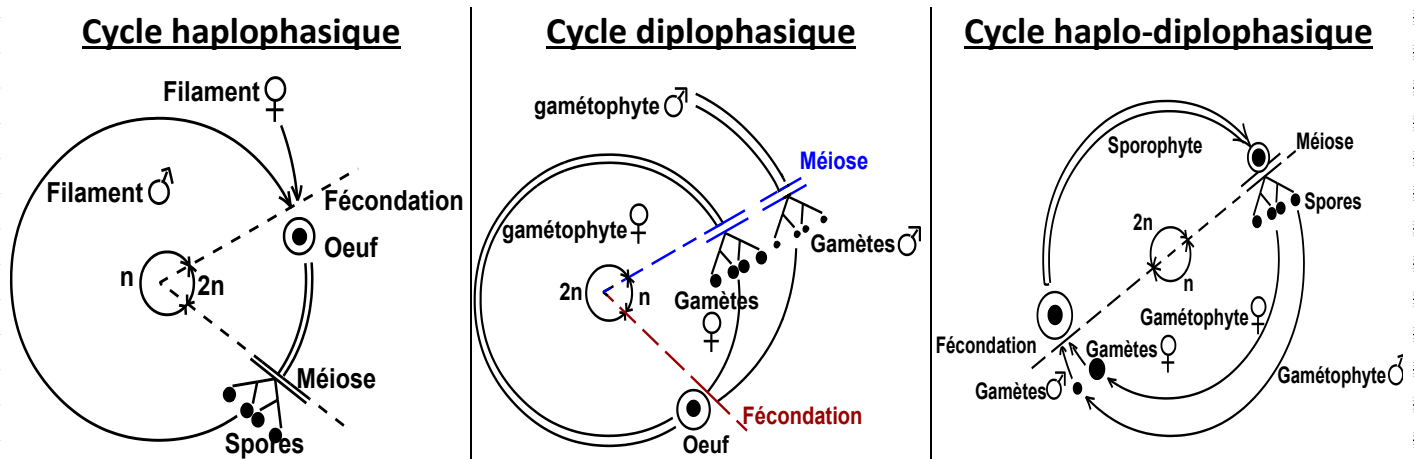
📌 **Caractéristique :** la phase **haploïde est très courte** (seulement les gamètes).

- Cycle **monogénétique** (un seul type d'organisme : le gamétopyte)
- **Le gamétophyte est diploïde.**
- La méiose se déroule dans les cellules germinales du gamétophyte pour donner les gamètes.
- Après la fécondation le zygote ( $2n$ ) se divise par mitoses et donne naissance à un gamétophyte ( $2n$ ).
- Les gamètes représentent la seule phase haploïde laissant la phase diploïde prépondérante.
- **Phase dominante: diploïde ( $2n$ ).**

#### **\* Cycle chromosomique haplo-diplophasique :**

📌 **Caractéristique :** alternance entre deux organismes multicellulaires différents : un organisme ( $2n$ ) et un organisme ( $n$ ).

- ☀ Le cycle est digénétique : Il existe deux générations multicellulaires :
  - Génération haploïde ( $n$ ) → gamétophyte
  - Génération diploïde ( $2n$ ) → sporophyte
- ☀ Le sporophyte ( $2n$ ) produit des spores ( $n$ ) par méiose.
- ☀ Les spores donnent un gamétophyte ( $n$ ) par mitoses.
- ☀ Le gamétophyte produit des gamètes ( $n$ ) par mitose.
- ☀ Les gamètes fusionnent → zygote ( $2n$ ).
- ☀ Le zygote se développe en sporophyte ( $2n$ ).
- ☀ les deux phases haploïdes et diploïdes de même importance.



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

❖ La génétique est une partie de la biologie qui étudie la transmission des caractères héréditaires et les propriétés des gènes.

#### I/ Quelques définitions :

**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.

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

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

**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** : le monohybridisme est l'étude 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 héréditaire présentant 4 formes alléliques différentes (deux gènes = deux couples d'allèles).

**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 masqué 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 lignée 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).

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

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

## II/ Démarche de la génétique Mendélienne:

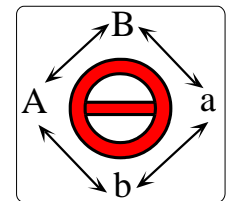
- ❖ La génétique Mendélienne repose sur une démarche expérimentale qui consiste :
  - La sélection de lignées pures pour un caractère donné chez l'être choisi pour l'étude.
  - Réaliser des croisements d'hybridation entre les individus choisis, différents par un seul caractère ou plus.
  - Exploiter les résultats :
    - Etude statistique des différents phénotypes obtenus.
    - Analyse des statistiques : on utilise les statistiques de chaque croisement pour tirer des conclusions concernant le mode de transmission du caractère.
    - Interprétation génétique des statistiques : 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 et la fécondation, qui permet la rencontre des chromosomes homologues des parents et donc la rencontre des allèles du même gène.
- ❖ L'interprétation chromosomique des résultats d'un croisement repose sur des conventions d'écriture :
  - ◆ 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.
  - ◆ Dans le cas de la codominance on représente le plus souvent les deux allèles par des lettres majuscules.
  - ◆ Le phénotype s'écrit entre crochets [ ], en utilisant le plus souvent les mêmes symboles que les allèles qui le déterminent.
  - ◆ 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).

### III/ Les lois de Mendel

- ❖ La génétique Mendélienne obéit aux lois de Mendel : La 1<sup>ère</sup>, la deuxième et la troisième loi de Mendel.
- ❖ La première et la deuxième loi de Mendel s'appliquent dans le cas du monohybridisme et du dihybridisme, alors que la troisième loi de Mendel s'applique seulement au dihybridisme.
- ❖ **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 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 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. »



### III/ Les types de croisements :

- ❖ **Croisement des parents P de race pure** : par exemple : P1 souris à pelage noir x P2 souris à pelage blanc. Ces croisements donnent une première génération de descendance symbolisée par F<sub>1</sub>
- ❖ **Croisement des hybrides**: F<sub>1</sub> x F<sub>1</sub>, ces croisements donnent une deuxième génération de descendance symbolisée par F<sub>2</sub>
- ❖ **Croisement test = test cross = croisement de contrôle** : le croisement test a pour but de déterminer 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 »** : 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).

❖ **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.

#### **IV/ Résultats statistiques des croisements de quelques cas de transmission des caractères :**

##### **1/ Cas de monybridisme pour un gène non lié au sexe :**

###### **a – Cas de dominance de l'un des allèles**

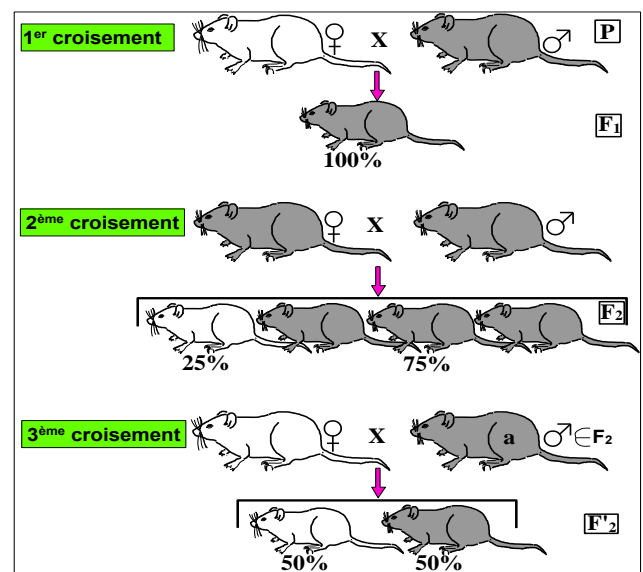
❖ les hybrides (F<sub>1</sub>) présentent le phénotype de l'un des parents, on dit que le caractère de ce parent est dominant, et celui de l'autre est récessif.

❖ Le croisement des hybrides (F<sub>1</sub>x F<sub>1</sub>) donne une génération F<sub>2</sub> constituée de :

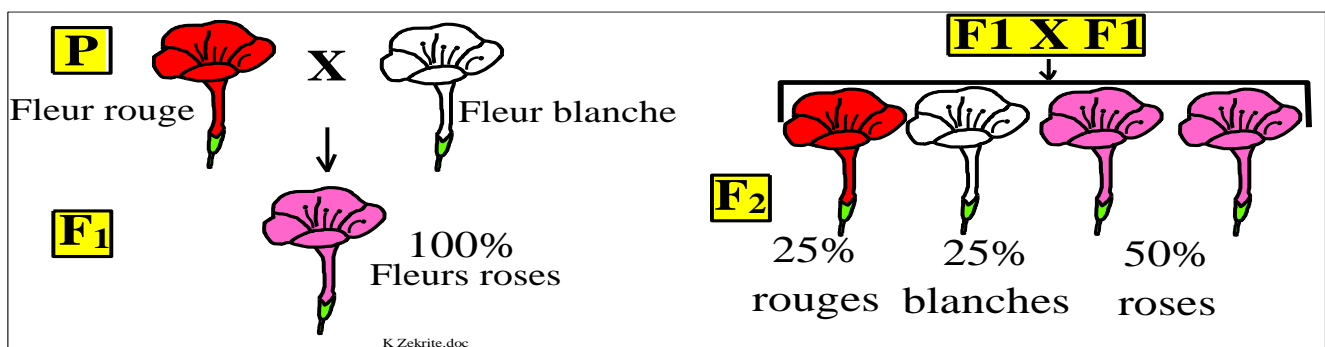
- \* 75% des individus [dominant].
- \* 25% des individus [récessif]

❖ Le croisement en retour (back cross) : F<sub>1</sub> x P récessif donne :

- \* 50% des individus [dominant].
- \* 50% des individus [récessif]



###### **b – Cas de codominance ou dominance intermédiaire**



❖ Le croisement des lignées pures (P<sub>1</sub> x P<sub>2</sub>) donne une génération F<sub>1</sub> hybride (hétérozygote), homogène présentant un phénotype intermédiaire entre celui des parents ou un mélange des phénotypes des parents.

❖ Le croisement des hybrides (F<sub>1</sub>x F<sub>1</sub>) donne une génération F<sub>2</sub> constituée de trois phénotypes qui se répartissent comme suit :

- \* 25% = ¼ d'individus de lignée pure ressemblant à l'un des parents.
- \* 25% = ¼ d'individus de lignée pure ressemblant à l'autre parent.

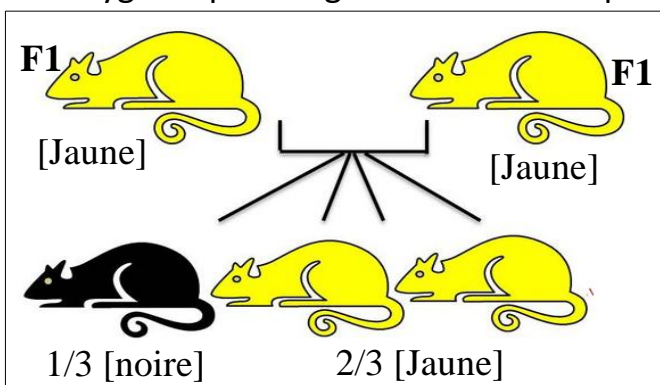
\* 50% = 1/2 d'individus hybrides ressemblant à F1 (phénotype intermédiaire)

### c – Cas de la dominance absolue avec un gène létal :

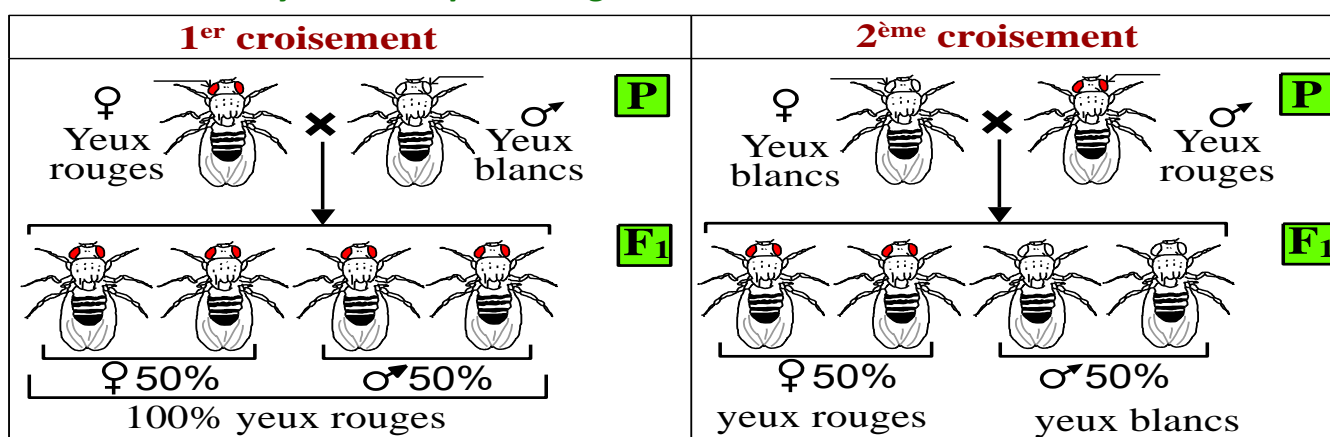
❖ Un allèle est dit létal lorsque les individus homozygotes pour le gène létal ne sont pas viables (ce génotype cause la mort des individus qui le portent).

❖ Le croisement des hybrides (F1xF1) donne une génération F2 constituée de deux phénotypes qui se répartissent comme suit :

- \* 2/3 des individus à caractère [dominant]
- \* 1/3 des individus à caractère [récessif]



### 2/ Cas de monhybridisme pour un gène lié au sexe :

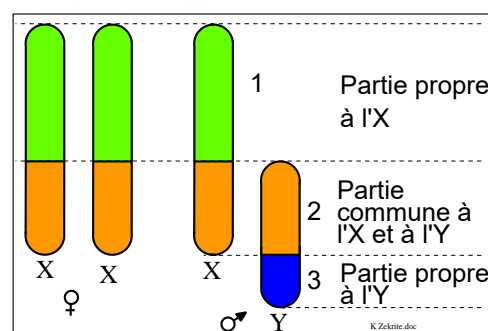


❖ On peut savoir qu'un gène est lié au sexe (porté par le gonosome sexuel X ou Y) en se basant sur les critères suivants:

- L'exception de la 1<sup>ère</sup> loi de Mendel : la génération F1 est hétérogène même si les parents sont 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)

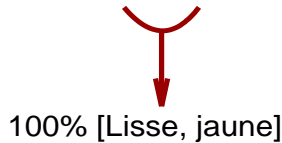
❖ Si les mâles ne ressemblent qu'à leur père : le gène est porté par le chromosome Y (partie propre à Y)



### 3/ Cas de dihybridisme pour deux gènes indépendants non liés au sexe avec dominance absolue des deux gènes

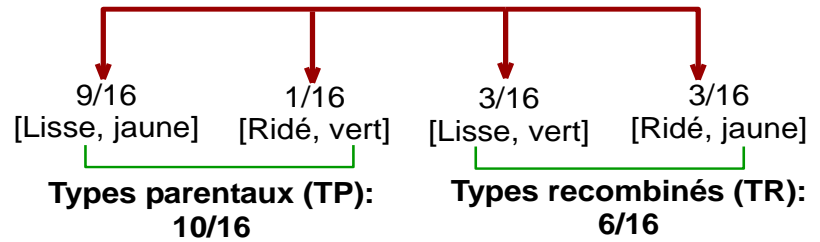
### Petit pois de race pure

P1 [Lisse, jaune] X P2 [Ridé, vert]



### Croisement des hybrides:

F1 X F2



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

- La génération F<sub>1</sub> obéit à la première loi de Mendel.
- Le croisement des individus F<sub>1</sub> entre eux donne une génération F<sub>2</sub> 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<sub>1</sub> avec un double homozygote récessif on obtient dans le cas de deux gènes indépendants quatre phénotypes avec des proportions égales ( $\frac{1}{4} + \frac{1}{4} + \frac{1}{4} + \frac{1}{4}$ ), **deux de ces phénotypes sont parentaux (50%) et les deux autres sont recombinés (50%).**

### 4/ Cas de dihybridisme pour deux gène indépendants autosomales avec double codominance :

Lorsqu'il s'agit de deux caractères non liés au sexe avec une double codominance portés par deux chromosomes différents : gène indépendants :

- La génération F<sub>1</sub> obéit à la première loi de Mendel.
- Le croisement des individus F<sub>1</sub> entre eux donne une génération F<sub>2</sub> constituée de 9 phénotypes dont les proportions :  
$$4/16 + 2/16 + 2/16 + 2/16 + 2/16 + 1/16 + 1/16 + 1/16 + 1/16$$

### 5/ Cas de dihybridisme pour deux gène indépendants non liés au sexe avec dominance et codominance

Lorsqu'il s'agit de deux caractères non liés au sexe portés par deux chromosomes différents : gène indépendants avec dominance absolue pour l'un des gènes et codominance pour l'autre gène

- La génération F<sub>1</sub> obéit à la première loi de Mendel.
- Le croisement des individus F<sub>1</sub> entre eux donne une génération F<sub>2</sub> constituée de 6 phénotypes dont les proportions :  
$$6/16 + 3/16 + 3/16 + 2/16 + 1/16 + 1/16$$

### 6/ Cas de dihybridisme pour deux gène liés autosomales avec une double dominance absolue :

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

❖ La génération F<sub>1</sub> obéit à la première loi de Mendel.

❖ Le back cross 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 (absence du crossing-over lors de la formation des gamètes de F<sub>1</sub>): 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.

### **V/ Etablissement de la carte factorielle :**

↪ La carte factorielle = la 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 se fait par :

- Le calcul de la distance entre les gènes portés par ce chromosome prix deux à deux.

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

↪ Le crossing-over chez un hybride permet d'obtenir des gamètes recombinés responsables de l'apparition des phénotypes recombinés (TR) qui permet de déterminer la distance entre deux gènes par la relation de Morgan :

**Distance entre deux gènes en CMg = pourcentage des gamètes recombinés**

Avec 1CMg = 1% des gamètes recombinés

### **La génétique humaine**

La génétique humaine est une branche de la génétique s'occupant de la transmission des caractères héréditaires chez l'être humain. La transmission des maladies héréditaires et des anomalies chromosomiques constitue le centre d'intérêt de la génétique humaine.

#### **Difficultés d'étude de la génétique Humaine**

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

- L'impossibilité de diriger à volonté les mariages (croisements).
- A chaque mise bas, le nombre d'enfants est limité, l'étude statistique est impossible.
- La durée de chaque génération est longue ce qui rend difficile le suivi d'un caractère chez plusieurs générations par un même chercheur.

- La garniture chromosomique est complexe, Ce qui complique, d'avantage la recherche.

**Les méthodes employées par les généticiens pour étudier l'hérédité humaine :**

- Pour étudier la transmission d'une maladie héréditaire d'une génération à une autre, on réalise *l'arbre généalogique* (ou pedigree) de la famille en question.

□ homme	○ femme	◇ foetus à sexe non précisé	□ Individus sains	● Individus atteints	⊙ femme porteuse	□-○ mariage	□-○ mariage consanguin	△ Faux jumeaux	○-○ vrais jumeaux	<p>I 1 2 Parents II 1 2 3 4 Enfants, en ordre de naissance</p> <p>(I, II, III): Générations 1, 2, 3: Individus</p>
---------	---------	-----------------------------	-------------------	----------------------	------------------	-------------	------------------------	----------------	-------------------	--

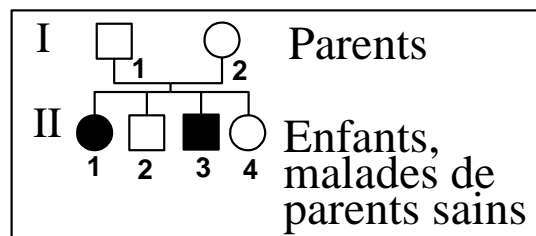
**Symboles utilisés arbitrairement dans l'arbre généalogique**

- Pour étudier les maladies associées à des anomalies chromosomiques, on réalise le caryotype du (ou des) sujet (s) en question.
- Pour mettre en évidence la présence ou l'absence de certains gènes (allèles) anormaux, les généticiens utilisent des techniques modernes : Analyse de l'ADN ou des protéines du (ou des) sujet (s) en question par la technique de l'électrophorèse (migration électrique).

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

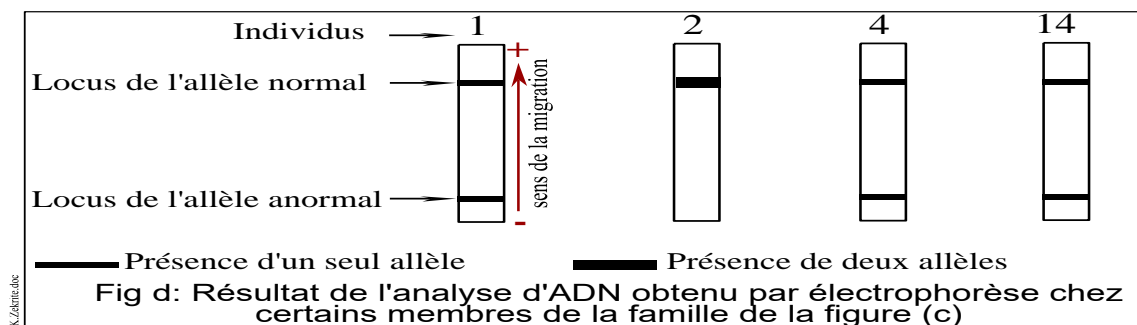
**1/ A partir d'un arbre généalogique :**

La présence d'un enfant malade issu d'un couple sain, indique que l'allèle de la maladie est récessif.



**2/ A partir de l'analyse de l'ADN :**

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 : (Exemple l'individu malade n°4)



## Comment savoir que l'allèle d'une maladie est dominant

### 1/ A partir d'un arbre généalogique :

- La maladie apparaît dans toutes les générations.
- Chaque personne malade provient d'un parent malade.
- Tous les enfants d'un couple sain sont sains.

### 2/ A partir de l'analyse de l'ADN :

Lorsque le résultat de l'analyse de l'ADN d'un individu **malade révèle qu'il est hétérozygote** (hybride) pour le caractère étudié, alors l'allèle de la maladie est dominant.

## Comment savoir qu'une maladie est autosomale ou gonosomale à partir de l'analyse de l'ADN

Si l'analyse de l'ADN montre que :

- Les filles et les garçons **possèdent deux allèles**, le gène est **autosomal**.
- Les filles possèdent deux allèles et les **garçons possèdent un seul allèle** pour le gène étudié, le gène est **gonosomal porté par X**.
- Si les filles **ne possèdent aucun allèle du gène** étudié et les garçons possèdent un seul allèle pour le gène étudié, le gène est **gonosomal porté par Y**.

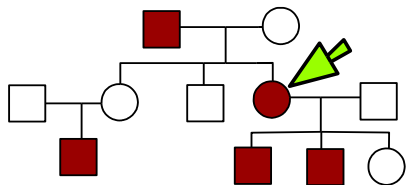
## Comment savoir le mode de transmission d'une maladie à partir de l'arbre généalogique

### 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.

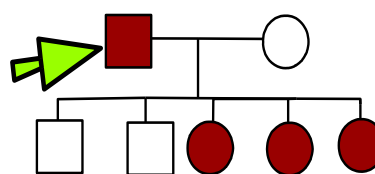
Voir page suivante

### Maladie liée à X récessive



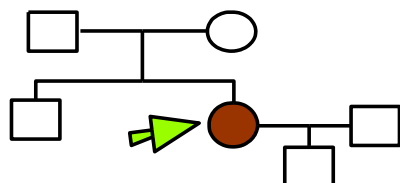
- ↳ Tous les garçons d'une mère malade sont malades (mère → fils).
- ↳ Le père de toute fille malade est malade

### Maladie liée à X dominante



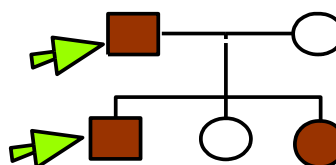
- ↳ Toutes les filles d'un père malade sont malades (père → fille).
- ↳ La mère de tout garçon sain est saines.

### Maladie autosomale récessive



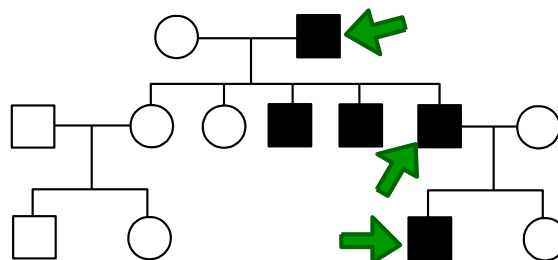
- ↳ Une mère malade donne un garçon sain
- ↳ Présence d'une fille malade issue d'un père sain.

### Maladie autosomale dominante



- ↳ Un père malade donne une fille saine.
- ↳ Présence d'un garçon malade issu d'une maman saine.

### Maladie gonosomale liée à Y



- ↳ La maladie apparaît chez les hommes seulement
- ↳ Tous les garçons d'un père malade sont malades (père → fils).
- ↳ Tous les garçons d'un père sain sont sains

### Les anomalies chromosomiques = aberrations chromosomiques

- \* Les anomalies chromosomiques ou aberrations chromosomiques sont des mutations chromosomiques qui peuvent toucher le changement du nombre de chromosomes ou leur structure.
- \* 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.

### I/ Quelques anomalies de nombre chez l'Homme

- \* Les anomalies chromosomiques de nombre sont :
  - Des d'additions ou des pertes d'un ou de plusieurs chromosomes autosomes (Trisomie 21, Trisomie 13...).
  - Des d'additions ou des pertes d'un ou de plusieurs chromosomes sexuels (syndrome de Turner, syndrome de Klinefelter, trisomie X...)

Nom de l'anomalie	Formule chromosomique	Symptômes
<b>Trisomie 21 ou syndrome de Down ou « mongolisme »</b>	$2n + 1 = 47$ $= 45A + XX$ ou $+XY$ Présence de 3 exemplaires du chromosome n° 21	Petite taille, doigts courts, nuque large, visage de forme sphérique, langue volumineuse (difficultés de prononciation et bouche souvent ouverte), malformations internes : cœur et artères, retard mental...
<b>Syndrome de Klinefelter</b>	$2n + 1 = 47$ $= 44A +$ $XXY$	Développement des glandes mammaires chez ces garçons, pilosité peu développée, atrophies des testicules causant une stérilité.
<b>Syndrome de Turner = monosomie X</b>	$2n - 1 = 45$ $= 44A + X$	Atrophies des ovaires causant une stérilité de ces femmes, petite taille, développement intellectuel souvent normal

✱ Les anomalies chromosomiques de nombre résultent de la non disjonction des chromosomes concernés dans l'anomalie au cours de la méiose chez l'un des parents (le père ou bien la mère): les 2 chromosomes de la même paire ne se séparent pas et migrent ensemble dans la même cellule fille. Cela peut se produire lors de la division réductionnelle (anaphase I) ou bien lors de la division équationnelle (anaphase II). Ainsi se forment des gamètes anormaux de point de vue nombre de chromosomes (22 ou 24 chromosomes au lieu du nombre normal  $n=23$ )

## II/ Quelques anomalies de structure chez l'Homme

✱ Les anomalies chromosomiques de structure se présentent sous forme d'addition ou de délétion d'un segment de chromosome, ou bien sous forme de translocation = transfert d'un segment de chromosome ou d'un chromosome complet et sa soudure sur un autre chromosome non homologue.

Nom de l'anomalie	Formule chromosomique	Symptômes
<b>Maladie du cri de chat</b>	$2n = 46$ Perte (délétion) du bras court du chromosome n°5	Cries du nouveau-né ressemblant au miaulement d'un chaton, microcéphalie, retard mental et psychomoteur sévère, déficience cardiaque.
<b>Translocation chromosomique équilibrée du chromosome 21 sur le chromosome 14</b>	$2n = 46$ Un chromosome n°21 est associé au chromosome 14.	Le patrimoine héréditaire est complet, pas d'anomalies phénotypiques, mais l'individu concerné peut produire des gamètes anormaux et de ce fait avoir des enfants atteints d'anomalies chromosomiques

✱ Les anomalies chromosomiques de structure résultent des échanges de fragments de chromosomes non homologues lors de la méiose. Ces échanges entraînent la création de gamètes dont la structure est anormale (addition ou délétion ou translocation d'un fragment de chromosome).

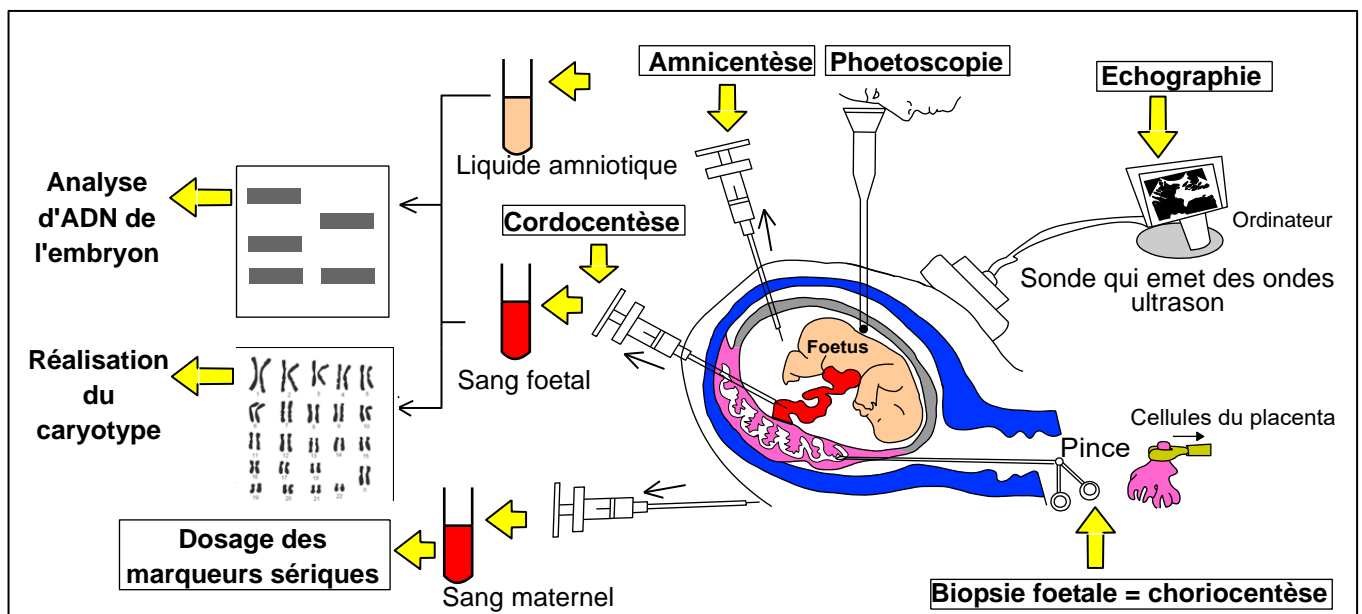
### التشخيص قبل وُلادي *Le diagnostic prénatal*

Le diagnostic prénatal est l'ensemble des techniques permettant d'identifier des anomalies du fœtus pendant la grossesse. Dans certains cas, il sera possible de traiter l'enfant avant même sa naissance, in utero ; mais souvent, il n'existera pas de traitement et les couples pourront opter pour choisir entre une interruption médicale de grossesse ou pas.

Parmi ces techniques, on peut citer :

#### ✱ L'Analyse du sang maternel :

Le dosage de quelques marqueurs sériques (du serum) 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.**



✱ L'échographie L'échographie est un examen intra-utérin qui consiste à envoyer des ultrasons sur le ventre de la maman enceinte, Un ordinateur convertit les différents signaux reçus en une image fixe ou animée. Cette technique permet de détecter les mouvements du fœtus in utero, de poursuivre son développement grâce à la mesure de plusieurs paramètres tels que le volume du liquide amniotique, la taille du fœtus, le volume de sa tête..... Elle permet également de mettre en évidence certaines malformations qui peuvent toucher la morphologie du fœtus....

#### ✱ L'embryoscopie et la fœtoscopie

L'embryoscopie et la phœtoscopie sont des examens fœtales intra-utérin qui se basent sur l'introduction d'une caméra par le ventre de la maman (pour la phœtoscopie) Ou par le col de l'utérus afin d'observer 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.

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

✱ **L'amniocentèse** استخلاص عينة من السائل السلوي : Technique de prélèvement des cellules fœtales 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....

✱ **La Cordocentèse** استخلاص عينة من دم الحبل السري : Technique de prélèvement des cellules fœtales 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 de prélèvement des cellules fœtales 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.

رجاء لا تنسوني من صالح دعواتكم

