



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 2<sup>ème</sup> bac – Science math option français

Proposé par prof : Khadija Zekrite  
2025/2026

# Unité 1 : Transmission de l'information génétique au cours de la reproduction sexuée et la génétique humaine

## Chapitre 1 : 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.

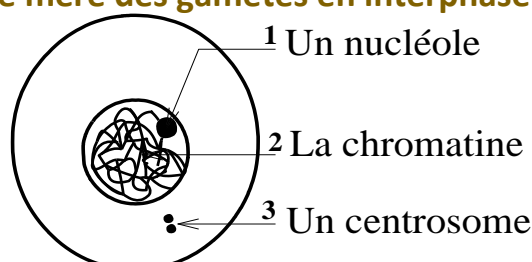
■ La deuxième division = **division équationnelle** : elle sépare les chromatides de chaque chromosome et permet la formation de 4 cellules à  $n$  chromosomes à une seule chromatide et donc réduit la quantité d'ADN.

❖ Chacune des deux divisions est constituée 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 :

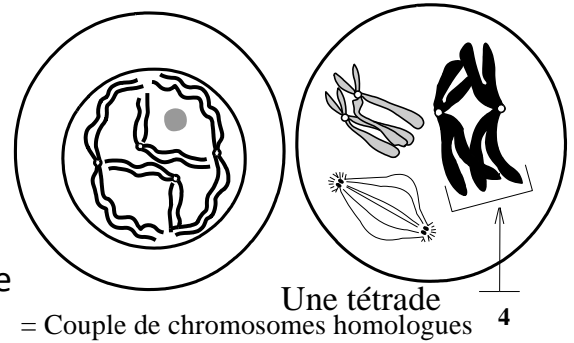
#### Cellule mère des gamètes en interphase (2n)



## 1/ Division réductionnelle

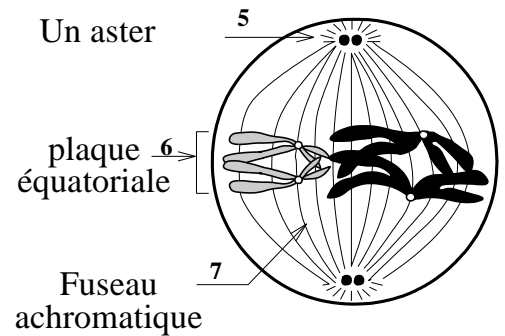
### Prophase I :

- 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.



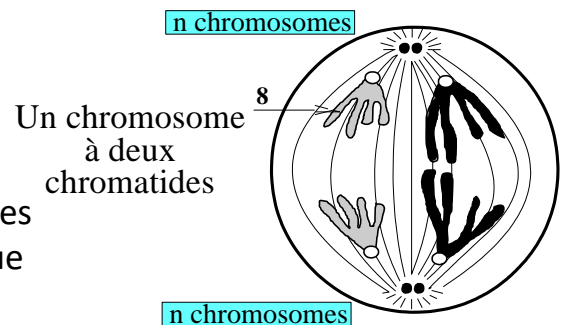
### Métaphase I

- 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.



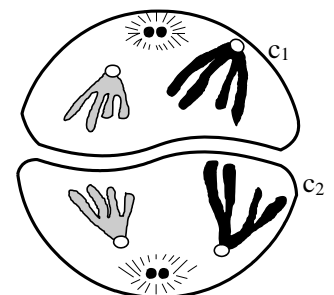
### Anaphase I

- 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**.

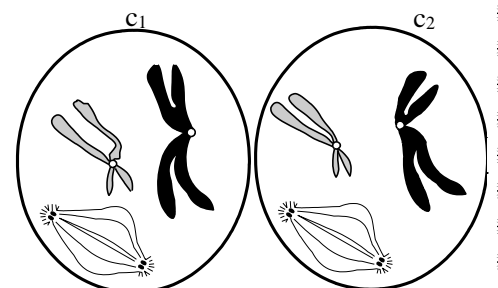


Deux cellules filles (n)

## 2/ Division équationnelle :

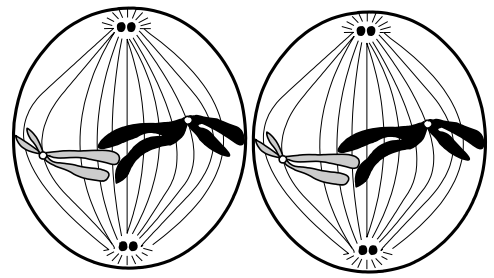
### Prophase II

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



## Métaphase II

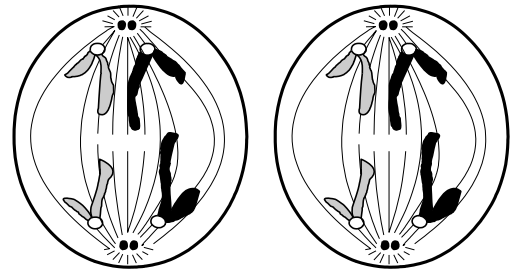
Disposition des chromosomes bichromatidiens dans le plan équatorial de la cellule, ce qui définit la plaque équatoriale.



## Anaphase II

- Les chromatides soeurs de chaque chromosome se séparent après rupture de leur centromère et migrent vers les pôles opposés de la cellule.

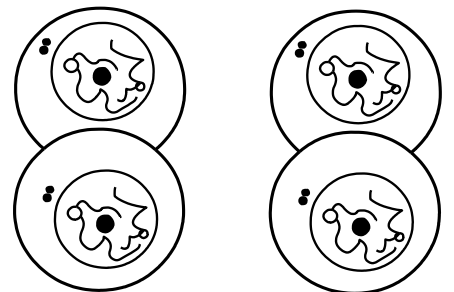
- Ainsi il se forme à chaque pôle des deux cellules n chromosomes, chacun contient un seul chromatide



## 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 :*

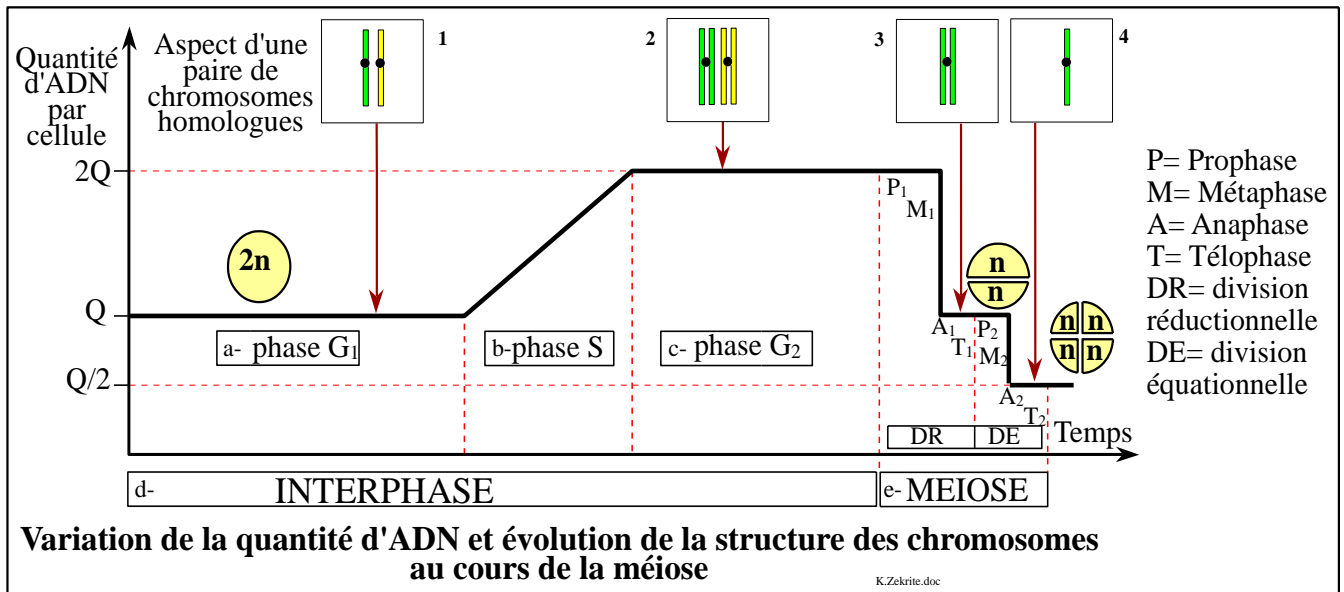
+ *des spermatozoïdes contenant le chromosome sexuel X ( $n = 22A + X$ ).*

+ *des spermatozoïdes contenant le chromosome Y ( $n = 22A + Y$ ).*

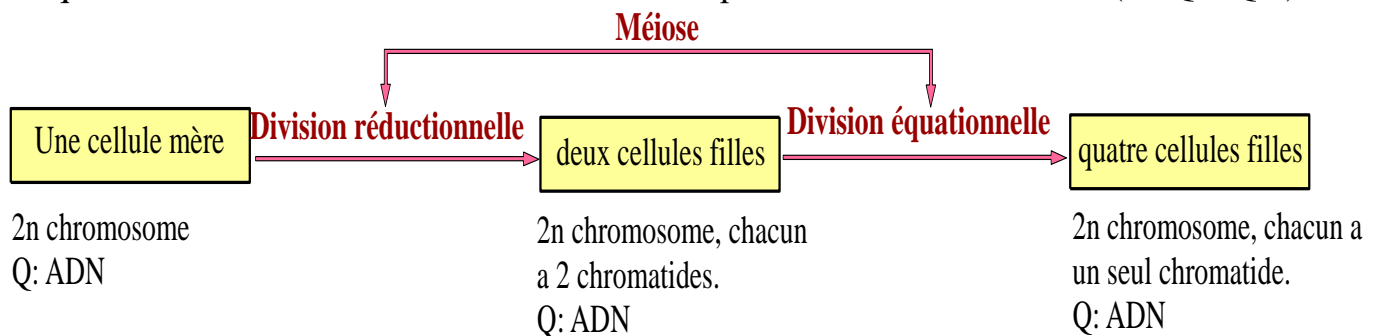
- *La femme produit un seul type de gamète ( $n = 22A + X$ ).*

*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

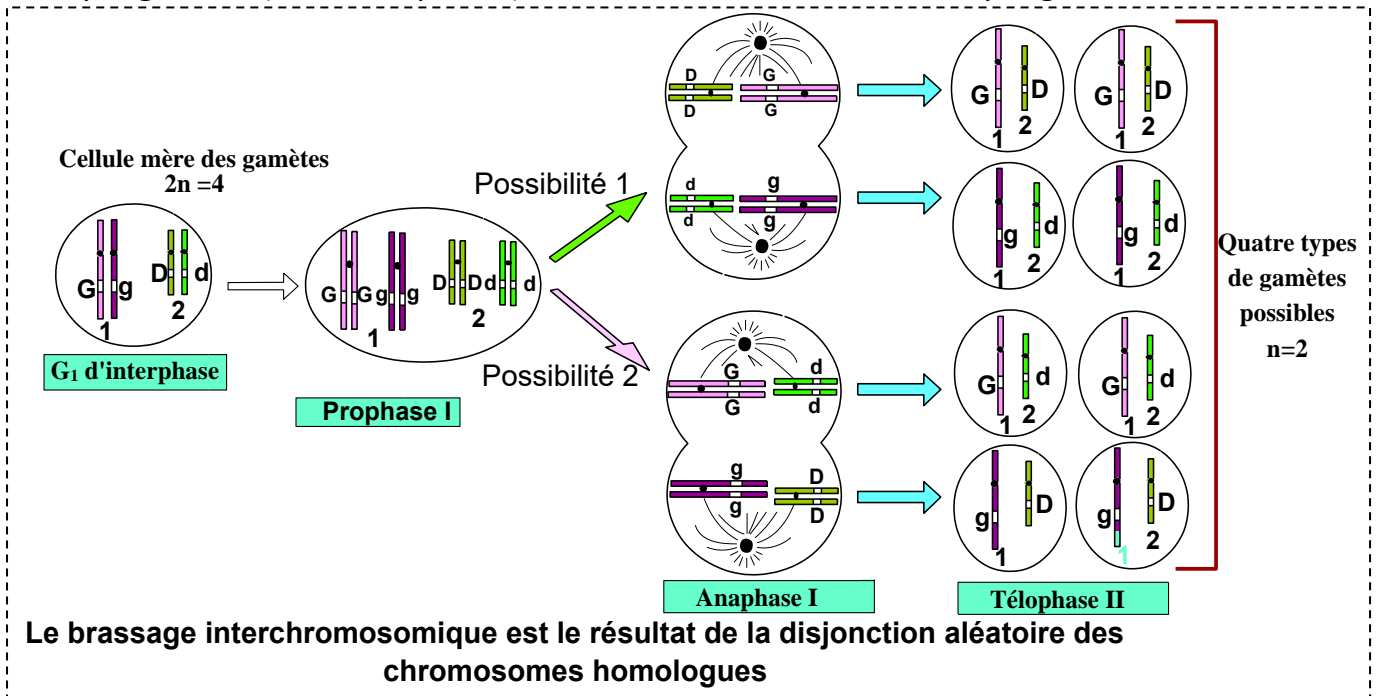
### 1/ Brassage interchromosomique et diversité des gamètes (voir schéma):

La méiose permet :

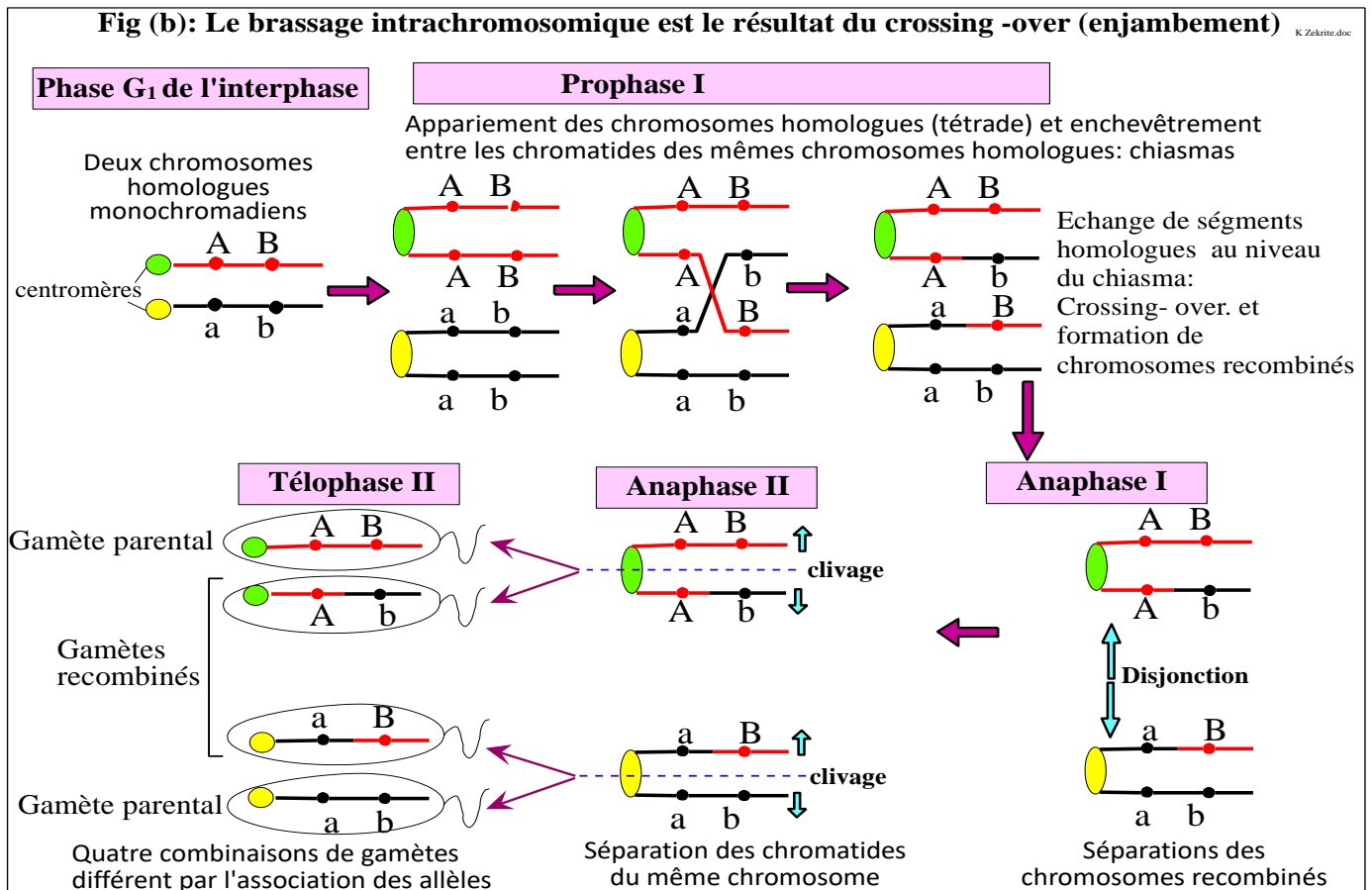
- ❖ **La réduction du nombre de chromosomes** : la méiose permet le passage de la diploidie (2n) à l'haploidie (n).
- ❖ **Le brassage interchromosomique** : lors de l'anaphase I de la division réductionnelle, les chromosomes homologues se répartissent au hasard, le chromosome d'une paire peut se mélanger 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 :



✿ 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 recombines** 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).

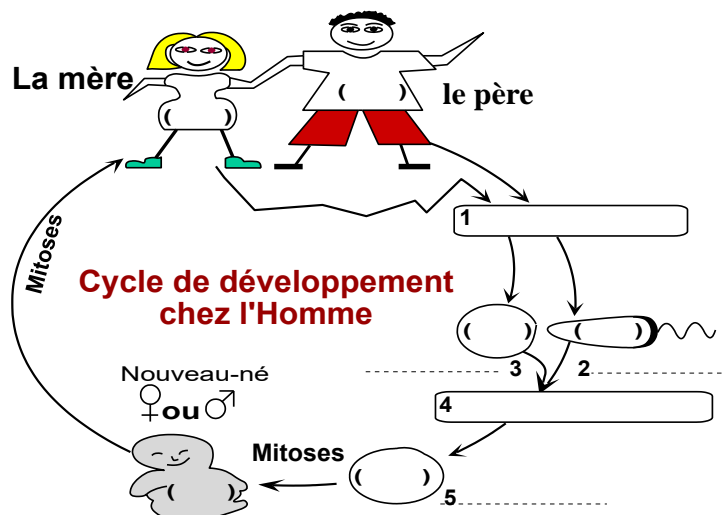
❖ La fécondation permet l'union des chromosomes homologues et le rassemblement des allèles du même gène. Le chromosome de chaque paire du caryotype d'un individu est d'origine paternel, son homologue est d'origine maternel.

❖ 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).

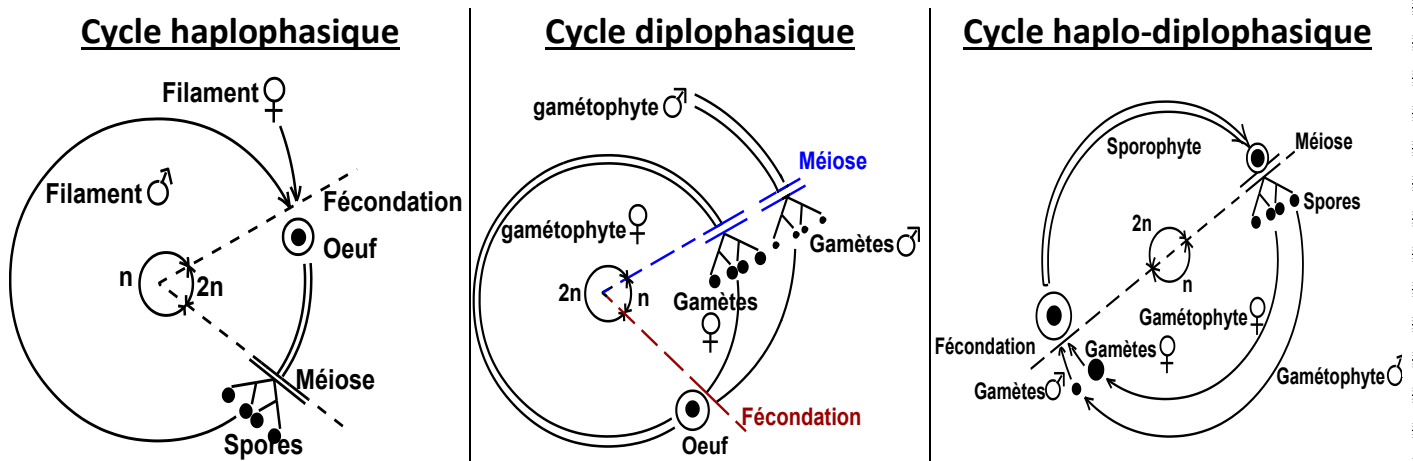
- Cycle **monogénétique** (un seul type d'organisme : le gamétopyte)
- **Le gamétophyte est diploïde.**
- La méiose se déroule dans les cellules germinales du gamétophyte pour donner les gamètes.
- Après la fécondation le zygote ( $2n$ ) se divise par mitoses et donne naissance à un gamétophyte ( $2n$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



## Chapitre 2 : 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 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 rouges et l'autre à fleurs blanches, si on obtient des individus F1 portant des fleurs roses, 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.

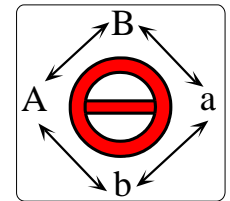
## II/ Démarche de la génétique Mendélienne:

- ❖ 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 parent 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 F1
- ❖ **Croisement des hybrides**: F1 x F1, ces croisements donnent une deuxième génération de descendance symbolisée par F2
- ❖ **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 transmissin des caractères :**

##### **1/ Cas de monhybridisme 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.

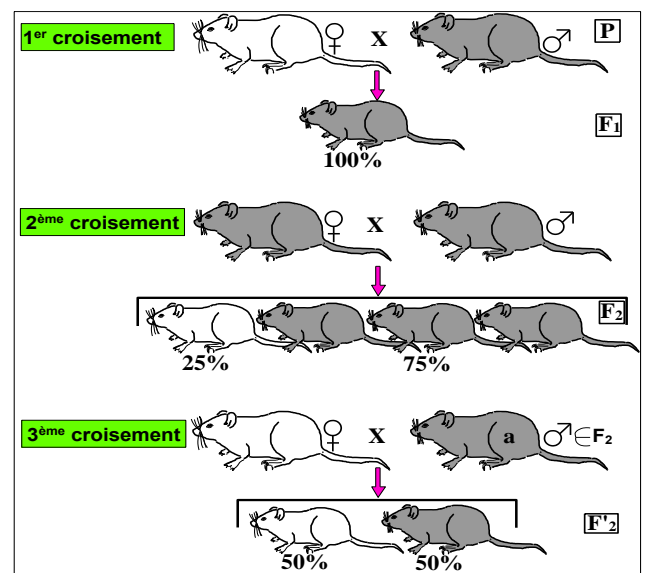
❖ Le croisement des hybrides (F<sub>1</sub>x F<sub>1</sub>) donne une génération F<sub>2</sub> constituée de :

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

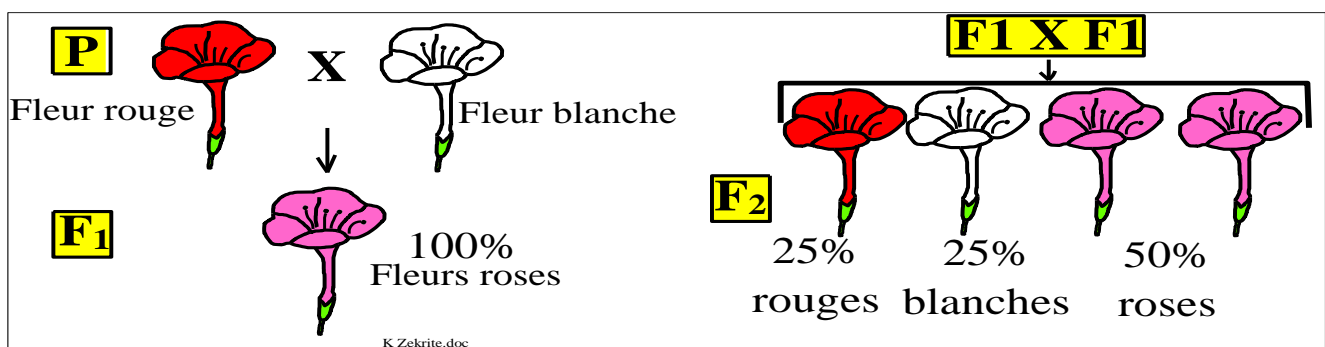
❖ Le croisement en retour (back cross) :

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.

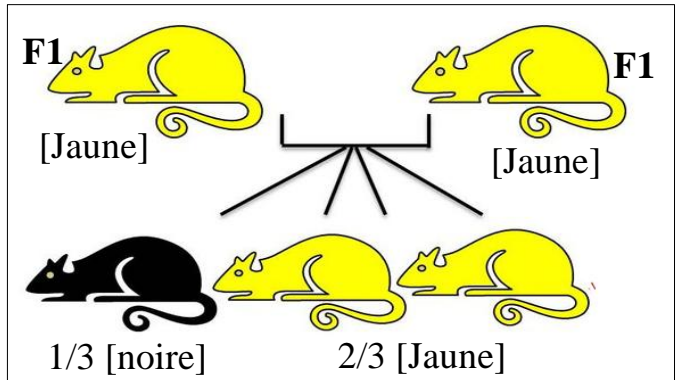
- \* 25% =  $\frac{1}{4}$  d'individus de lignée pure ressemblant à l'autre parent.
- \* 50% =  $\frac{1}{2}$  d'individus hybrides ressemblant à F1 (phénotype intermédiaire)

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

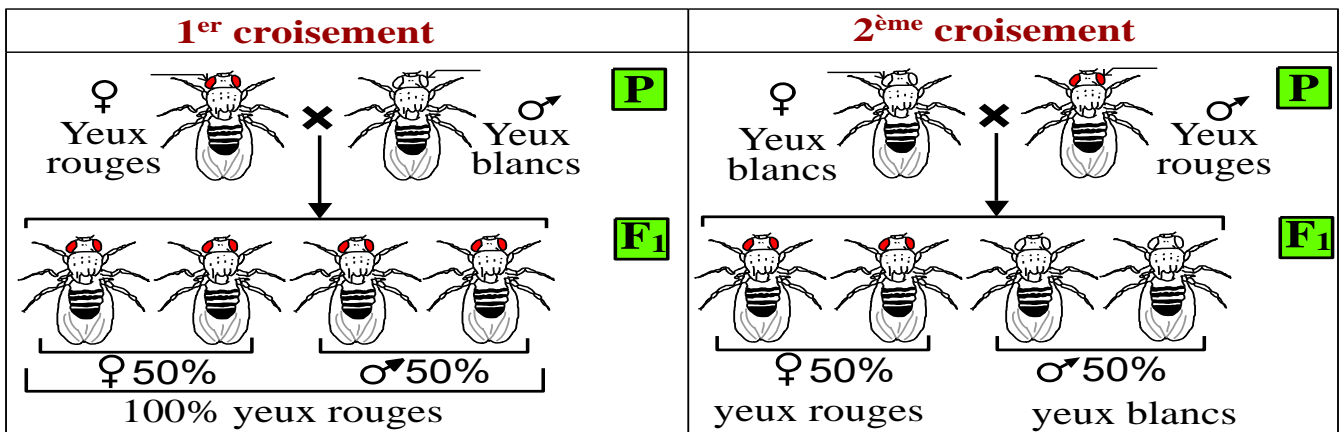
❖ Un allèle est dit létal lorsque les individus homozygotes pour le gène létal ne sont pas viables (ce génotype cause la mort des individus qui le portent).

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

- \*  $\frac{2}{3}$  des individus à caractère [dominant]
- \*  $\frac{1}{3}$  des individus à caractère [récessif]



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

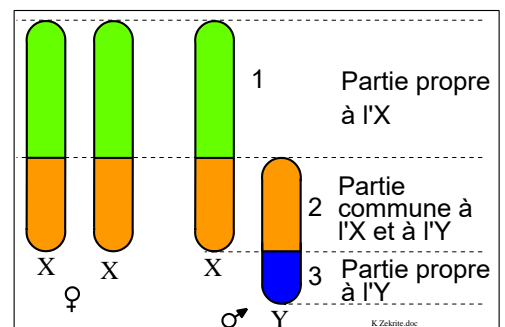


❖ On peut savoir qu'un gène est lié au sexe (porté par le gonosome sexuel X ou Y) en se basant sur les critères suivants:

- 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)

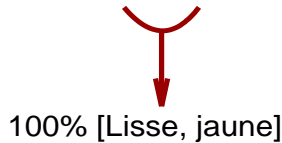
❖ Si les mâles ne ressemblent qu'à leur père : le gène est porté par le chromosome Y (partie propre à Y)



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

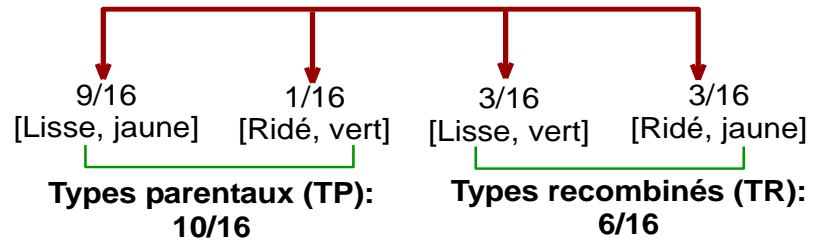
### Petit pois de race pure

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 par 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

### **Chapitre 3 : 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.

<p>□ homme</p> <p>○ femme</p> <p>◇ foetus à sexe non précisé</p>	<p>□ } Individus sains</p> <p>○ }</p>	<p>■ } Individus atteints</p> <p>● }</p> <p>⊙ femme porteuse</p>	<p>□—○ mariage</p> <p>□—○ mariage consanguin</p>	<p>△ Faux jumeaux</p> <p>○—○ vrais jumeaux</p>	<div style="border: 1px solid black; padding: 5px; background-color: #e0ffe0;"> <p>I □ 1 ○ 2 Parents</p> <p>II ● 1 □ 2 ■ 3 ○ 4 Enfants, en ordre de naissance</p> <p>(I, II, III): Générations</p> <p>1, 2, 3: Individus</p> </div>
--	---------------------------------------	--	--	--	---

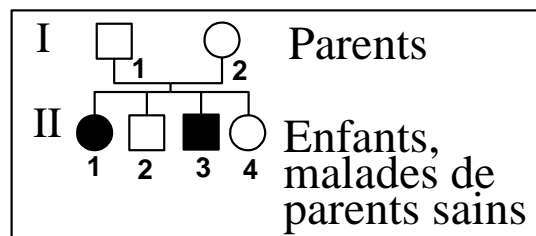
**Symboles utilisés arbitrairement dans l'arbre généalogique** K. Zekrite.doc

- 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**

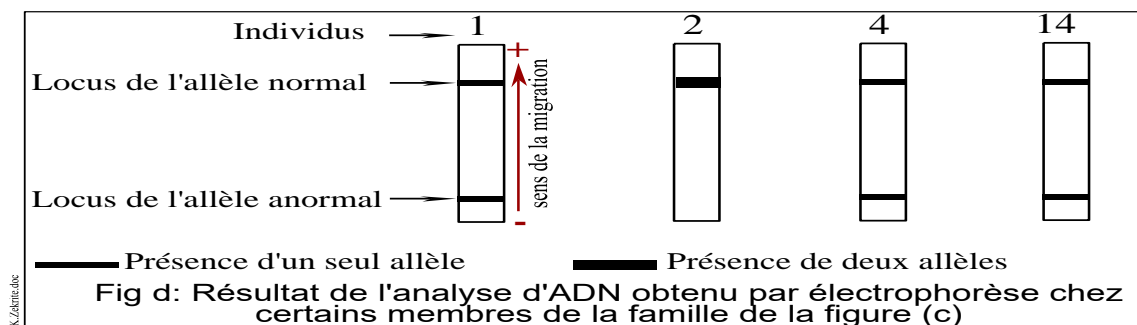
**1/ A partir d'un arbre généalogique :**

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.

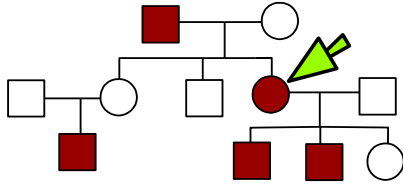
## Comment savoir le mode de transmission d'une maladie à partir de l'arbre généalogique

### 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.

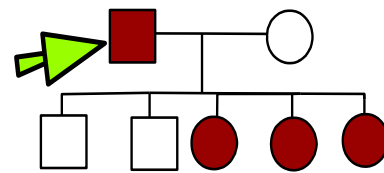
Voir page suivante

### Maladie liée à X récessive



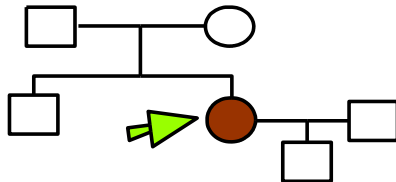
- ↳ Tous les garçons d'une mère malade sont malades (mère → fils).
- ↳ Le père de toute fille malade est malade

### Maladie liée à X dominante



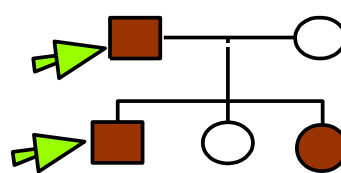
- ↳ Toutes les filles d'un père malade sont malades (père → fille).
- ↳ La mère de tout garçon sain est saines.

### Maladie autosomale récessive



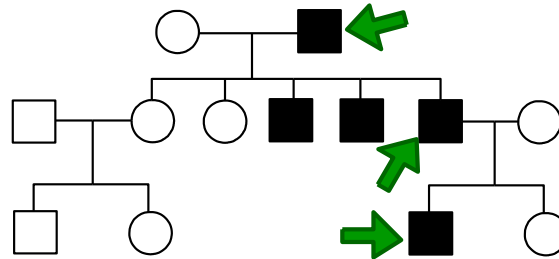
- ↳ Une mère malade donne un garçon sain
- ↳ Présence d'une fille malade issue d'un père sain.

### 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).

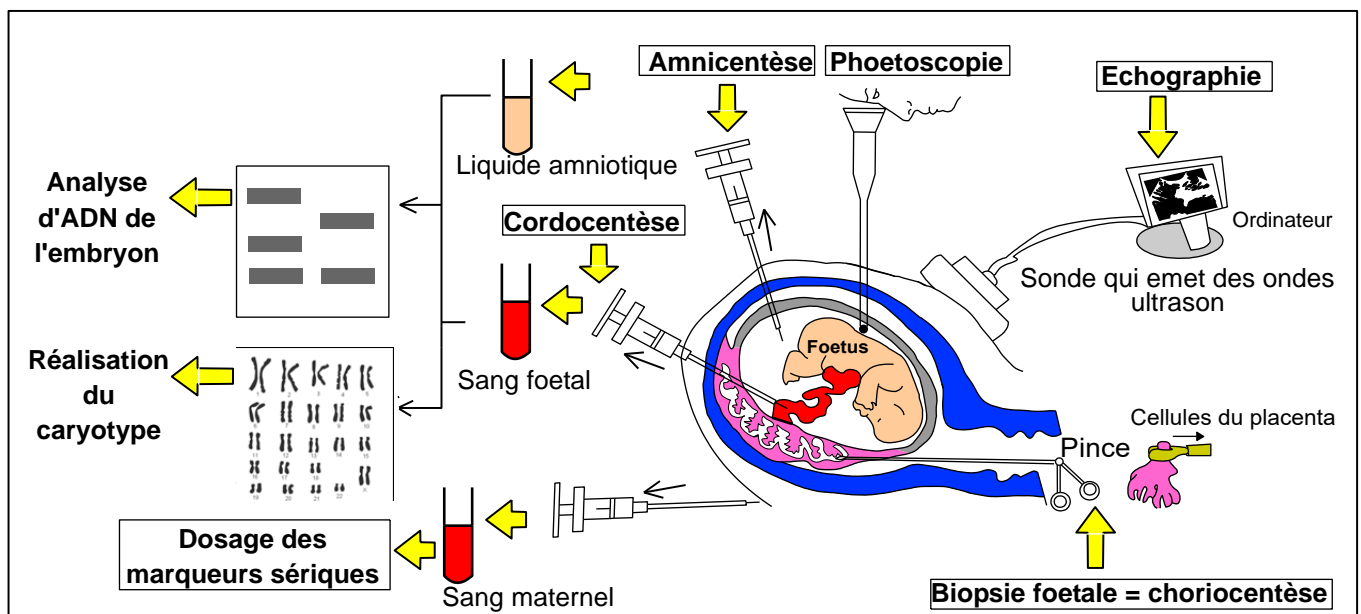
### التشخيص قبل وُلادي *Le diagnostic prénatal*

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 foetoscopie

L'embryoscopie et la phœtoscopie sont des examens foetales 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** استخراج 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** استخراج 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.

## Unité 2 : La variation est la génétique des populations

### Chapitre 1 : La biométrie ou variation génétique

**La biométrie ou variation génétique** (= statistiques appliquées au vivant) est la branche de la biologie qui vise à expliquer la distribution des caractères quantitatifs en appliquant des méthodes mathématiques et statistiques.

**Un caractère quantitatif** est la résultante de l'expression de plusieurs gènes et il est influencé par l'environnement ce qui le rend non soumis aux lois de Mendel.

#### **I/ Notion de variation continue et de variation discontinue**

✿ **La variable** : Une variable biométrique est une propriété qui peut changer d'un individu à un autre et que l'on peut mesurer ou enregistrer. Exemples de variables en biométrie : la taille ou le poids, l'âge, le nombre (de pétales par fleurs, de nervures par feuille, d'œufs pondus, de petits par gestation...)

✿ Les caractères quantitatifs peuvent varier de deux manières :

◆ **Variation discontinue** : variation quantitative où la variable prend des valeurs entières très limitées, exemple : nombre de graine dans une gousse de petit pois, nombre de nervures par feuille, nombre d'œufs pondus par une poule, nombre d'élèves dans une classe...

◆ **Variation continue** : variation quantitative où la variable change d'une manière continue, elle prend toutes les valeurs possibles dans un intervalle donné : des nombres entiers et des nombres décimaux. Autres exemples de variation continue : longueur de la gousse du petit pois, quantité journalière de lait produite par des vaches d'une population, Taille de chaque individu dans une population donnée, diamètre de la coquille chez une espèce donnée de gastéropodes, poids de la gousse de haricot...

✿ **La fréquence = l'effectif** : en biométrie, **effectif** et **fréquence** sont deux notions de base mais différentes :

◆ **L'effectif** : Nombre d'individus qui ont la même valeur de la variable, c.a.d qui ont le même phénotype du caractère quantitatif. Exemple : dans une étude de 100 personnes:

30 personnes ont une taille de 1,80m → effectif = 30 C'est donc un compte brut.

◆ **La fréquence** est la **proportion** (ou le pourcentage) d'individus correspondant à une valeur. Formule :  $Fr\grave{e}quence = \frac{\text{effectif}}{\text{effectif total}}$

Exemple : Exemple : dans une étude de 100 personnes, 10 personnes sont atteints par le daltonisme → fréquence =  $\frac{10}{100} = 0,1$  (ou 10 %). C'est donc une valeur relative.

#### ✿ **Exemple de variation discontinue :**

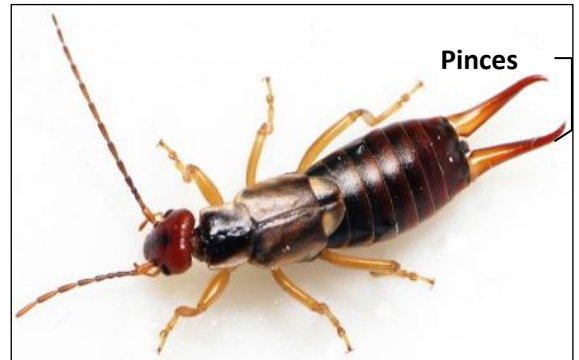
Une population P de 100 femelles de souris, chez laquelle on compte le nombre de nouveaux nés mis au monde à chaque portée (à chaque gestation وضع كل في) :



<b>Nombre de petits = variable (xi)</b>	<b>1</b>	<b>2</b>	<b>3</b>	<b>4</b>	<b>5</b>	<b>6</b>	<b>7</b>	<b>8</b>	<b>9</b>
<b>Nombre de portées ou de femelles (effectif fi)</b>	<b>2</b>	<b>8</b>	<b>12</b>	<b>16</b>	<b>26</b>	<b>18</b>	<b>10</b>	<b>7</b>	<b>1</b>
<b>Tableau de distribution des fréquences (effectif total n = 100)</b>									

✳ **Exemple de variation continue :**

Dans une population P de 586 mâles de perse oreille (insecte). Les valeurs des variables sont très nombreux, pour cette raison on les groupe en intervalles égaux de 1mm, ces intervalles sont appelés **classes** :

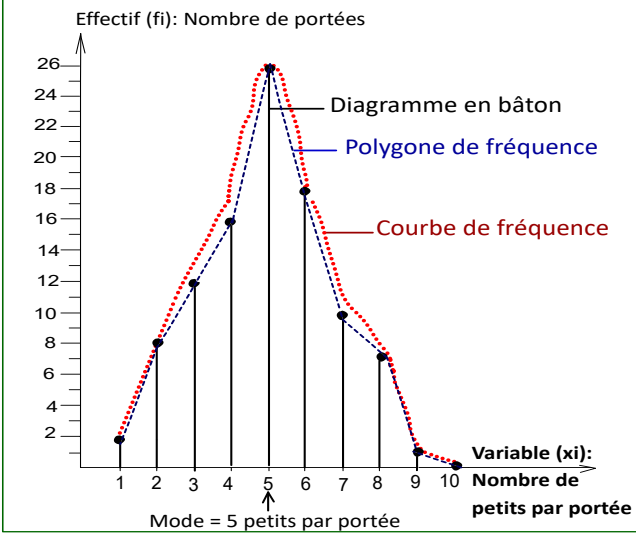


<b>Longueur des pinces en mm Variable (xi)</b>	<b>Valeurs limites</b>	<b>[2, 3[</b>	<b>[3, 4[</b>	<b>[4, 5[</b>	<b>[5, 6[</b>	<b>[6, 7[</b>	<b>[7, 8[</b>	<b>[8, 9[</b>
	<b>Valeurs centrales</b>	<b>2,5</b>	<b>3,5</b>	<b>4,5</b>	<b>5,5</b>	<b>6,5</b>	<b>7,5</b>	<b>8,5</b>
<b>Effectif = fréquence (fi)</b>		<b>66</b>	<b>177</b>	<b>19</b>	<b>66</b>	<b>132</b>	<b>112</b>	<b>14</b>
<b>Tableau de distribution des fréquences (effectif total n = 586)</b>								

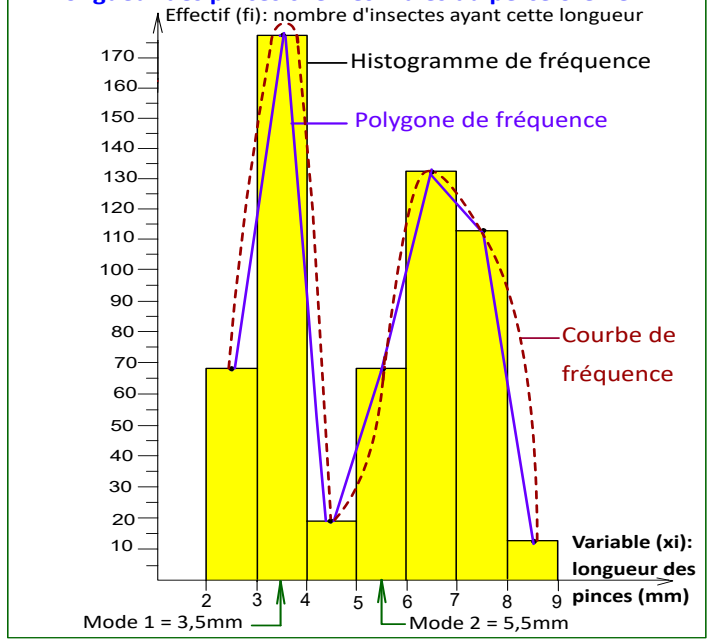
## II/ Représentations graphiques des résultats statistiques d'une variation discontinue et d'une variation continue

- ✳ Une variation discontinue peut-être représentée graphiquement par : **un diagramme en bâton, un polygone de fréquence et une courbe de fréquence.**
- ✳ Une variation continue peut-être représentée graphiquement par : **un histogramme de fréquence, un polygone de fréquence et une courbe de fréquence.**
- ✳ On porte en abscisse les valeurs des différentes variable ou des classes (xi) et en ordonnée les fréquences (fi) correspondantes.
- ✳ **Diagramme en bâton** : On relie la valeur de chaque variable (xi) à son effectif (fi) par un trait vertical.
- ✳ **Histogramme de fréquence** : On construit une série de rectangles dont la base a pour valeur les intervalles des classes et comme hauteur la fréquence de la classe correspondante
- ✳ **Polygone de fréquence** : On relie les valeurs médianes des différentes classes au niveau des sommets des rectangles de l'histogramme de fréquence par un segment de droite.
- ✳ **Courbe de fréquence** : On régularise à main levée les contours du polygone de fréquence.

**Représentations graphiques d'une variation discontinue: le nombre de portées en fonction du nombre de petits par portée**

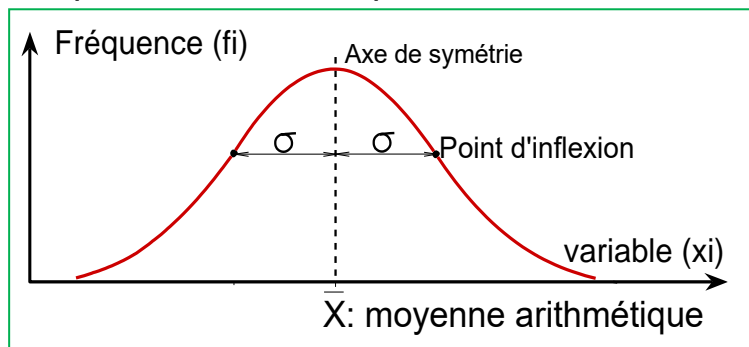


**Représentations graphiques d'une variation continue: la longueur des pinces chez les mâles du perce oreille**



**III/ Exploitation mathématique des résultats statistiques**

Les courbes de fréquence montrent toutes la forme d'une cloche symétrique, semblable à la courbe de Gauss et qui obéit à des lois mathématiques. On distingue entre deux types de ces paramètres mathématiques : les paramètres de position et les paramètres de dispersion.



**1/ Les paramètres de position ثابئات الموضع:**

Les paramètres de position sont des indicateurs qui permettent de localiser la valeur centrale ou la tendance d'un ensemble de données biométriques (comme la taille, le poids, etc.). Les principaux paramètres de position sont : le mode et la moyenne arithmétique.

**Le mode :**

- Le mode est la valeur de la variable (xi) (centre de la classe dans le cas de la variation continue) qui présente la fréquence la plus élevée.
- Le mode peut être unique : on parle de distribution unimodale, mais il y'a des distributions qui présentent deux ou plusieurs modes, on parle de distribution bimodale ou plurimodale.
- Le mode permet de déterminer l'homogénéité de la distribution d'une variable :

▪ Si le polygone de fréquence est **unimodal** (avec un seul sommet), l'échantillon étudié est **probablement homogène** et constitué d'une seule race pure.

▪ Si le polygone de fréquence est **bimodal**, ou **plurimodale**, l'échantillon étudié est **hétérogène** et constitué de plusieurs **rares pures**.

**Remarque** : un polygone unimodal, masque souvent une hétérogénéité et c'est la sélection artificielle qui permet de déceler un mélange (voir sélection artificielle).

★ **La moyenne arithmétique ( $\bar{X}$ )** (lire X barre):

★ La moyenne arithmétique est la somme des produits de la valeur de chaque variable ou classe ( $x_i$ ) et la valeur de la fréquence ( $f_i$ ) correspondante divisée par l'effectif total des individus ( $n$ ). On la symbolise par  $\bar{X}$  :

$$\bar{X} = \frac{\sum_n^i (f_i \cdot x_i)}{n}$$

$\bar{X}$  : moyenne arithmétique

$f_i$  : fréquence de la classe.

$n$  : nombre ou effectif total d'individus.

$x_i$  : Valeur de la variable dans le cas de la variation continue, ou milieu de la classe dans le cas de la variation continue.

## 2/ Les paramètres de dispersion **ثابتات التشتت**:

les paramètres de dispersion sont des indicateurs qui mesurent le degré de variabilité ou d'étalement des données autour des paramètres de position (comme la moyenne arithmétique). Ils permettent de comprendre si les valeurs sont proches les unes des autres ou au contraire très dispersées. Les principaux paramètres de dispersion sont : l'écart moyen arithmétique, la variance, l'écart type, le domaine de confiance et le coefficient de variabilité.

### ◆ **L'écart moyen arithmétique (E):**

C'est la somme des valeurs absolues des écarts par rapport à la moyenne arithmétique, multipliée par la fréquence correspondante et divisée par l'effectif total de la population

$$E = \frac{\sum_n^i f_i |x_i - \bar{X}|}{n}$$

$E$  : écart moyen arithmétique

$f_i$  : fréquence de la classe.

$\bar{X}$  : moyenne arithmétique

$n$  : effectif total des individus.

$x_i$  : Valeur de la variable dans le cas de la variation continue, ou milieu de la classe dans le cas de la variation continue.

### ◆ **La variance (v) :**

Pour éviter d'utiliser les valeurs absolues, on élève au carré les écarts par rapport à la moyenne arithmétique.

$$v = \frac{\sum_n^i f_i (x_i - \bar{X})^2}{n}$$

### ◆ L'écart type ( $\sigma$ ) (lire sigma)

• L'écart-type est un paramètre de dispersion qui mesure à quel point les valeurs des variables sont éloignées de la moyenne arithmétique ; autrement dit, il indique si les données sont peu ou très dispersées. L'écart-type est la racine carrée de la variance.

$$\sigma = \sqrt{v} = \sqrt{\frac{\sum_n^i f_i \cdot (x_i - \bar{X})^2}{n}}$$

- Si l'écart-type est petit → valeurs de la variable proches de la moyenne → la population est homogène et peu dispersée.
- Si l'écart-type est grand → valeurs de la variable sont éloignées de la moyenne → la population est hétérogène et très dispersée.

### ◆ Le domaine de confiance

- L'intervalle de confiance permet d'évaluer la précision d'une estimation et l'incertitude liée aux différentes valeurs de la variable. Il traduit la fiabilité الموثوقية d'une variation.
- Il est calculé à partir de la moyenne arithmétique et l'écart type.
- L'intervalle  $[\bar{X} - \sigma, \bar{X} + \sigma]$  contient **68%** de la population.
- L'intervalle  $[\bar{X} - 2\sigma, \bar{X} + 2\sigma]$  contient **95%** de la population.

### ◆ Le coefficient ou indice de variabilité (k)

• Est un paramètre de dispersion qui permet de mesurer l'importance de la variabilité d'une population par rapport à sa moyenne.

$$k = \frac{\sigma \cdot 100}{\bar{X}}$$

- Ce coefficient permet de déterminer l'intensité de dispersion autour de la moyenne arithmétique et permet ainsi de déterminer le degré d'homogénéité de la population étudiée :
  - **Si  $k \leq 15\%$**  : La dispersion autour de la moyenne est faible, donc la population est homogène.
  - **Si  $15\% < k \leq 30\%$**  : la dispersion est moyenne, donc l'homogénéité de la population est moyenne.
  - **Si  $k > 30\%$**  : La dispersion autour de la moyenne est forte, donc la population est

## IV/ La sélection artificielle : rôle dans la sélection des races pures

✳ **La sélection artificielle** الانتقاء الاصطناعي est le processus par lequel l'être humain choisit et fait reproduire certains individus d'une espèce pour obtenir une race pure avec des caractéristiques souhaitées.

✳ La sélection artificielle permet de:

- Sélectionner des races pures.
- Améliorer certaines caractéristiques d'une population de plantes ou d'animaux : obtenir des individus plus productifs, plus résistants, de taille désirée ou mieux adaptés aux besoins humains.

✳ La sélection artificielle consiste à isoler les individus des classes extrêmes (par exemple de plus petite taille et de grande taille), de les laisser se reproduire, de faire une distribution de fréquence de la descendance et déterminer un nouveau mode et tracer le polygone de fréquence. On répète la même opération jusqu'à ce que le mode et le polygone de fréquence ne varient plus, à ce moment on a une population appartenant à une lignée pure, la sélection n'est plus efficace.

✳ La sélection est dite **efficace** lorsqu'elle permet d'identifier deux ou plus d'une race pure au sein de la population d'origine.

La sélection est dite **inefficace** lorsqu'elle ne permet pas d'identifier plus d'une race pure au sein de la population d'origine.

✳ **Une race pure pour un caractère quantitatif**: est un ensemble d'individus de même génotype et donc très proches de point de vue phénotype, l'étude statistique de ces population donne un polygone unimodal avec une dispersion faible la sélection au sein de cette population est inefficace, puisqu'on obtient chez la descendance après chaque croisement la même distribution des fréquences caractérisée par un mode constant, ce qui traduit son homogénéité.

✳ **Une population hétérogène pour un caractère quantitatif** : est un ensemble d'individus de génotype et de phénotype différents, elle comprend plus d'une lignée pure. Sa distribution présente souvent plus d'un mode pour le caractère quantitatif étudié, mais parfois sa courbe de fréquence peut être unimodale avec une grande dispersion autour de la moyenne.

✳ **Exemple de pratique de sélection artificielle :**

👉 **Objectif** : Obtenir des tomates plus grosses, et des tomates très petites (cerises)

👉 **Méthode** :

- 1) Etudier statistiquement une population de plants de tomates P d'origine : cueillir un échantillon de tomate et réaliser sa distribution statistique concernant la taille: faire le tableau de distribution des fréquences et polygone de fréquence.
- 2) Isoler les tomates les plus grosses et les tomates les plus petites : deux sous-populations.
- 3) Prélever les graines des deux sous-populations sélectionnées.
- 4) Planter les graines des tomates : les plus grosses dans un champs

expérimental 1 et les graines des tomates les plus petites dans un deuxième champs expérimental pour obtenir la génération suivante.

5) Cueillir les tomates du champ 1 et étudier statistiquement cette sous-population de plants de tomates P1 et réaliser sa distribution et son polygone de fréquence.

6) Cueillir les tomates du champ 2 et étudier statistiquement cette sous-population de plants de tomates P2 et réaliser sa distribution et son polygone de fréquence.

7) Comparer la distribution P1 et P2 avec celle de la population d'origine P :

- Si les modes et les distributions sont différentes, la sélection est efficace : P1 est une race différente de P2.
- Si les modes et les distributions sont les mêmes, la sélection est inefficace : P1 et P2 constituent une seule race pure.

8) Répéter l'opération sur plusieurs générations jusqu'à l'obtention de races pures.

## Chapitre 2 : Génétique des populations

### **I/ Génétique des populations : définition et objectifs.**

- La génétique des populations s'intéresse de la transmission des caractères héréditaires à partir de croisements non contrôlés, qui surgissent entre de nombreux parents au sien d'une même population.
- La génétique des populations vise les objectifs suivants
  - Le calcul des fréquences des allèles, des génotypes et des phénotypes pour constituer une idée claire sur la structure génétique d'une population.
  - Prévoir théoriquement la structure d'une population au fil des générations.
  - L'étude des facteurs susceptibles de modifier la structure génique d'une population.

### **II/ Notion d'espèce et population naturelle**

- **Espèce** : Plusieurs critères sont utilisés pour définir une espèce :
  - Le critère de ressemblance morphologique, mais ce critère rencontre des problèmes, en effet quelques individus présentent de grandes différences morphologiques malgré leur appartenance à la même espèce.
  - Les critères écologiques : habitat, régime alimentaire...
  - Le critère génétique et biochimique : Les individus de la même espèce partagent les mêmes gènes et des molécules semblables.
  - Le critère **d'interfécondité** : deux individus de la même espèce sont capables de se reproduire entre eux et donner une descendance viable et fertile (féconde) sur plusieurs générations.C'est la dernière définition qui est la plus admise de nos jours et qui tient compte du concept biologique, cette définition a été énoncé la première fois par le chercheur **Ernst Mayr** en 1942.

• **Une population naturelle** est un ensemble d'individus appartenant à la même espèce, vivant sur un territoire plus ou moins bien limité par des barrières géographiques ou écologiques. Les individus de la même population interagissent entre eux au moment de la reproduction. La notion de population fait donc appel à des critères d'ordres spatiaux, temporels et génétiques.

La population est une structure dynamique caractérisée par :

- Un flux des individus: entrée de nouveaux individus (naissances, migration d'individus de la même espèce vers la population concernée), perte d'individus: mortalité, migration de certains individus de la population vers d'autres territoires.
- La mutations, la sélection naturelle, la dérive génétique (ou génique).

### III/ Notion du pool génique et calcul des fréquences réelles alléliques et génotypiques d'une population

• **Pool génique** : c'est l'ensemble des allèles qui se trouvent sur les locus des gènes des chromosomes de tous les individus de la population. Le pool génique se caractérise par sa continuité et son évolution au cours des générations, et aussi par sa variabilité sous l'influence de certains facteurs naturels.

#### • Comment Calculer les fréquences observée des phénotype?

- On symbolise la fréquence par la lettre f. la valeur de f est comprise entre 0 et 1.
- On calcule la fréquence des différents phénotypes par la relation suivante :

$$f[A] = \frac{\text{Nombre d'individus porteurs du phénotype [A]}}{\text{Effectif total de la population N}}$$

f[A] : désigne la fréquence du phénotype [A]

Rappel : Si l'allèle A est dominant : nombre[A] = nombre (AA) + nombre (Aa)

$$f[A] + f[a] = 1$$

#### • Comment Calculer les fréquences génotypiques observée ?

$$f(AA) = \frac{\text{Nombre d'individus porteurs du génotype (AA)}}{\text{Effectif total de la population N}}$$

f(AA) : désigne la fréquence du génotype AA.

On note f(AA) = D (individus homozygotes porteur du caractère dominant)

f(aa) = R (individus homozygotes porteur du caractère récessif)

f(Aa) = H (individus hétérozygotes)

$$D + H + R = 1$$

#### • Comment Calculer les fréquences alléliques observée ?

On calcule la fréquence des allèles : par l'application du théorème des probabilités composées. La fréquence de l'allèle A peut être définie comme la probabilité de tirer cet allèle au hasard dans la population, ce qui suppose d'abord de tirer un individu, puis l'un de ses deux allèles :

$$f(A) = p = (D \times 1) + (H \times \frac{1}{2}) + (R \times 0) = D + H/2$$

$$f(a) = q = (D \times 0) + (H \times \frac{1}{2}) + (R \times 1) = R + H/2$$

avec : f(A) : fréquence de l'allèle dominant A, on note cette fréquence **p**

f(a) : fréquence de l'allèle récessif a, on note cette fréquence **q**

$$p + q = 1$$

En règle générale :

$$\text{Fréquence d'un allèle} = \frac{\text{Effectifs d'individus homozygotes pour cet allèle}}{\text{Effectif total des individus}} + \frac{1}{2} \times \frac{\text{Effectifs d'individus hétérozygotes pour cet allèle}}{\text{Effectif total des individus}}$$

## IV/ Population idéale ou équilibrée ou théorique :

La population théorique-idéale est équilibrée, elle se définit par les caractéristiques suivantes :

- Population d'organismes diploïdes à reproduction sexuée et sans chevauchement entre les générations (pas de croisements entre individus de générations différentes).
- Effectif de la population infini (très grand nombre).
- Rencontre aléatoire entre les mâles et les femelles (**Panmixie**) et rencontre aléatoire entre les gamètes mâles et les gamètes femelles lors de la fécondation (**Pangamie**)
- Absence des facteurs d'évolution de la population : migration, sélection et mutations.

## II/ La loi de Hardy-Weinberg

La théorie de la loi de Hardy – Weinberg s'applique sur les populations théoriques idéales qui n'évoluent pas. Selon cette loi :

- Les fréquences alléliques et génotypiques ne changent pas avec le temps.
- On détermine les fréquences théoriques des génotypes à partir des fréquences des allèles. Dans le cas d'un gène di-allélique, où p est la fréquence de l'allèle dominant A et q la fréquence de l'allèle récessif a,
  - ☞ Si le gène est autosomal, on adopte une relation simple qui correspond au développement du binôme  $(p+q)^2$  :

$$\begin{aligned} f(AA) + f(Aa) + f(aa) &= (p+q)^2 = 1 \\ &= p^2 + 2pq + q^2 = 1 \end{aligned} \quad \rightarrow \begin{aligned} f(AA) &= p^2 \\ f(Aa) &= 2pq \\ f(aa) &= q^2 \end{aligned}$$

- ☞ Si le gène est lié au sexe,
  - ☞ On adopte la même relation précédente chez les femelles

$$\begin{aligned} f(X_A X_A) + f(X_A X_a) + f(X_a X_a) &= (p+q)^2 = 1 \\ &= p^2 + 2pq + q^2 = 1 \end{aligned} \quad \rightarrow \begin{aligned} f(X_A X_A) &= p^2 \\ f(X_A X_a) &= 2pq \\ f(X_a X_a) &= q^2 \end{aligned}$$

- ☞ Chez les mâles, la fréquence des génotypes est égale à la fréquence des allèles :

$$\begin{aligned} f(X_A Y) &= p \\ f(X_a Y) &= q \end{aligned}$$

- L'écart entre les effectifs génotypiques théoriques et les effectifs génotypiques observés permet de juger si la population est équilibrée ou pas :
  - ☞ Si cet écart est négligeable, on dit que la population est théorique équilibrée et par conséquent elle répond à la loi de Hardy-Weinberg.
  - ☞ Si cet écart est important, on dit que la population n'est pas équilibrée et par conséquent elle n'obéit pas à la loi de Hardy-Weinberg.

## V/ Les facteurs de variabilité des populations naturelles

La loi de Hardy-Weinberg décrit une population théorique qui reste stable et n'évolue pas. En réalité, les populations naturelles évoluent car des facteurs comme les mutations, la sélection naturelle, la dérive génétique et les migrations modifient la fréquence des allèles :

### 1/ Les mutations : الطفرات

● Les mutations sont des modifications de l'ADN pouvant toucher :

↳ la séquence d'un gène, appelées mutations ponctuelles, elles peuvent altérer sa fonction et se classent en trois types : substitution, addition et délétion.

↳ Les chromosomes, on les appelle mutations chromosomiques, ce sont des modification importante qui touchent la structure ou le nombre des chromosomes, on distingue entre :

▪ Mutations du nombre : elles changent le nombre total de chromosomes : addition, délétion, ou duplication d'un chromosome ou plus, exemple : trisomie 21 (3 chromosomes 21 au lieu de 2)

▪ Mutations de la structure : elles modifient la forme ou l'organisation des chromosomes :

- Délétion : perte d'un fragment de chromosome
- Duplication : répétition d'un fragment
- Inversion : un segment est inversé
- Translocation : échange de fragments entre chromosomes

● Les mutations créent de nouveaux allèles à partir de ceux qui existent déjà. Cela modifie la fréquence des allèles, des génotypes et des phénotypes dans une population. Les mutations causent donc l'augmentation de la diversité et l'évolution génétique des populations (التنوع والتطور الوراثي للسكان).

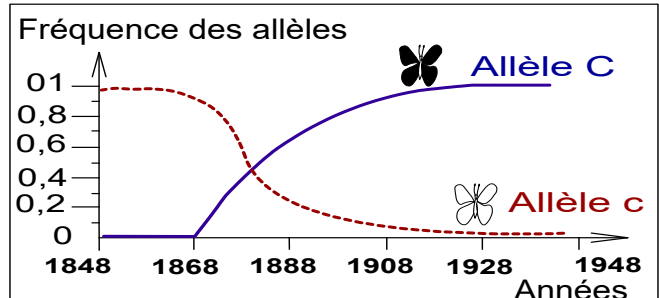
### 2/ La sélection naturelle : الانتقاء الطبيعي

● La sélection naturelle s'applique à la population, et non pas à l'individu, c'est le processus par lequel les individus les mieux adaptés à leur environnement survivent et se reproduisent davantage que les autres. Avec le temps, ces caractéristiques avantageuses deviennent plus fréquentes dans la population. La sélection est dite positive pour les individus les plus favorisés dans ce milieu et négative pour les individus les moins aptes à survivre ou à se reproduire.

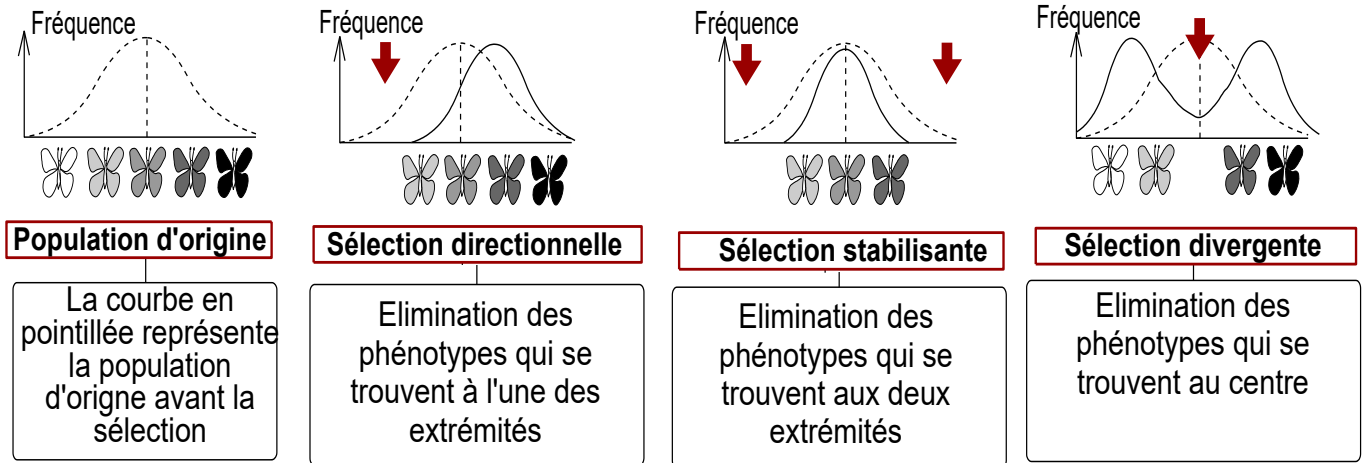
● Les individus avantagés transmettent davantage leurs allèles, ce qui augmente leur fréquence tandis que les autres diminuent. Cela modifie la structure génétique de la population en favorisant les caractères les mieux adaptés à l'environnement.

**Exemple : Effet de la sélection naturelle dans une région industrielle polluée (arbres sombres) sur la fréquence d'un allèle dominant (C) codant pour la couleur noire d'un papillon et sur l'allèle (c) codant pour la couleur claire de ce même papillon.**

Dans cette région polluée, les papillons clairs sont facilement repérables par les oiseaux prédateurs et donc plus exposés à la prédation ce qui provoque la diminution de leur effectif et donc ces allèles (c) sont moins transmis aux générations suivantes ce qui conduit à une diminution qui tend vers une extinction اندثار de ces allèles. Inversement dans l'environnement rural non pollué.



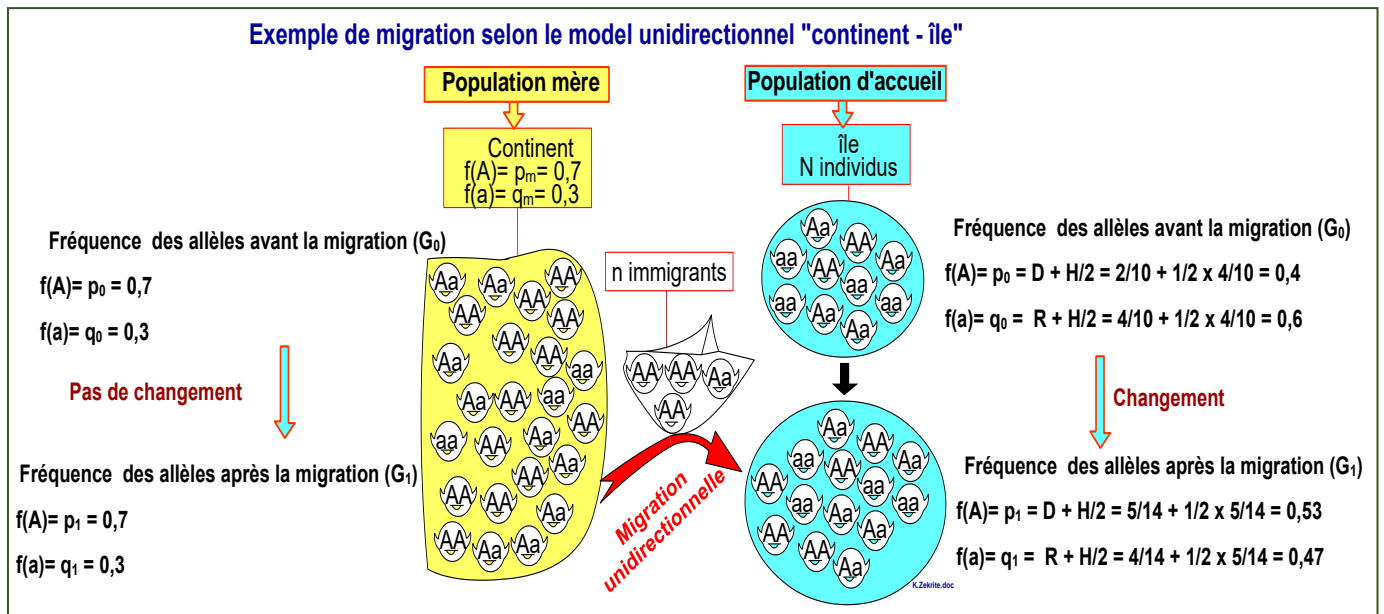
\* On distingue trois types de sélections naturelle selon les phénotypes favorisés dans un milieu : directionnelle, stabilisante et divergente.



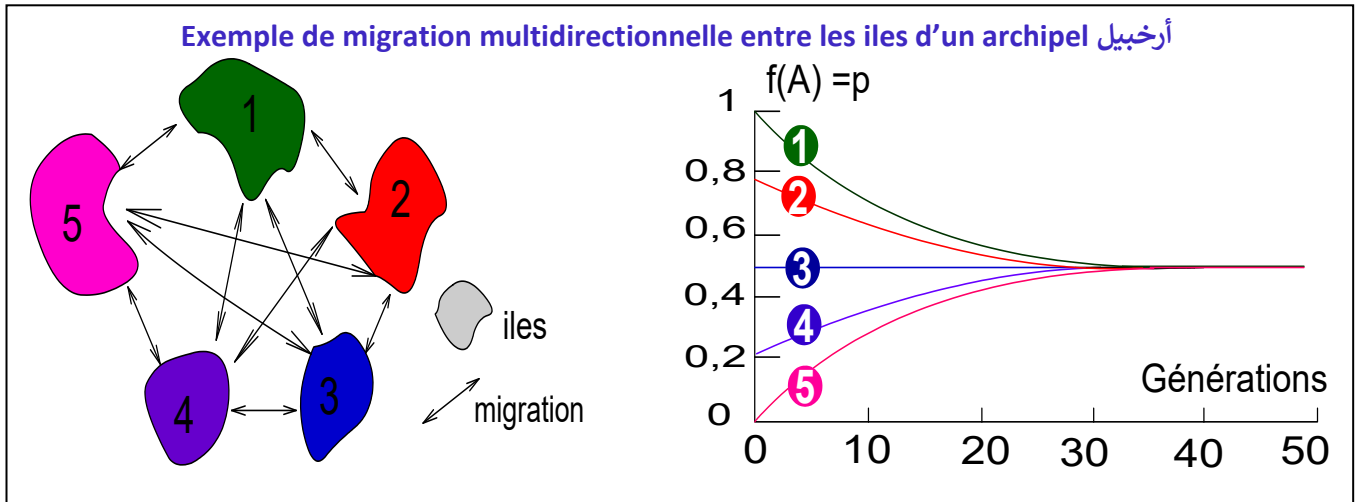
## 2/ La migration : الهجرة

\* La migration des individus entre populations permet d'échanger des allèles. Cela change leur fréquence et modifie le pool génique des populations.

\* La migration unidirectionnelle selon le modèle insulaire conduit à la modification de la structure génique de la population d'accueil de petit effectif (île) qui évolue vers la structure génétique de la population mère de grand effectif (continent), alors que cette dernière reste en équilibre, protégée par son grand effectif.



\* La migration multidirectionnelle selon le modèle d'archipel réduit les différences entre les populations, augmente la diversité génétique et les rapproche vers une structure génétique commune : la variabilité génétique entre les populations disparaît (voir le model).

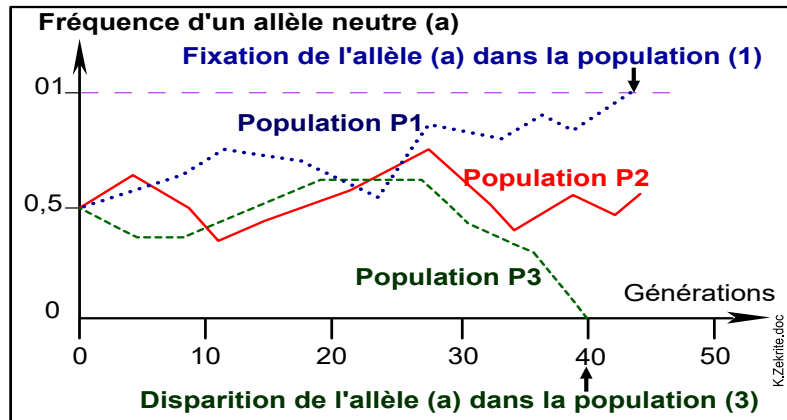


#### 4/ La dérive génétique (ou génique) : الانحراف الجيني

\* La dérive génétique est un changement aléatoire des fréquences des allèles neutres dans une population, dû au hasard (et non à la sélection naturelle ou à la migration ou à la mutation). Elle est surtout importante dans les petites populations et peut entraîner la disparition ou la fixation de certains allèles au fil des générations, de ce fait elle entraîne une diminution du polymorphisme génétique au sein de la population.

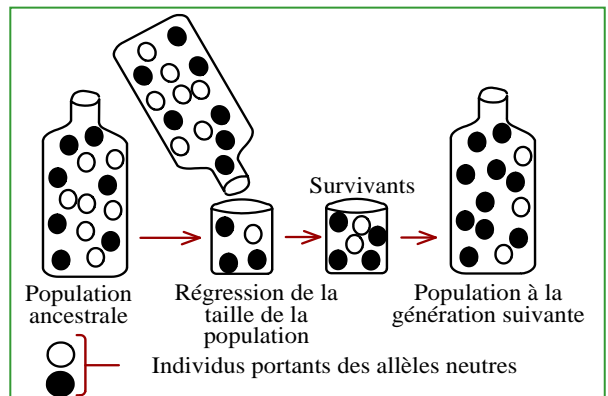
\* En raison de son caractère aléatoire, la dérive génétique est donc un phénomène imprévisible.

#### Influence de la dérive génétique sur la structure génétique des populations de petite taille

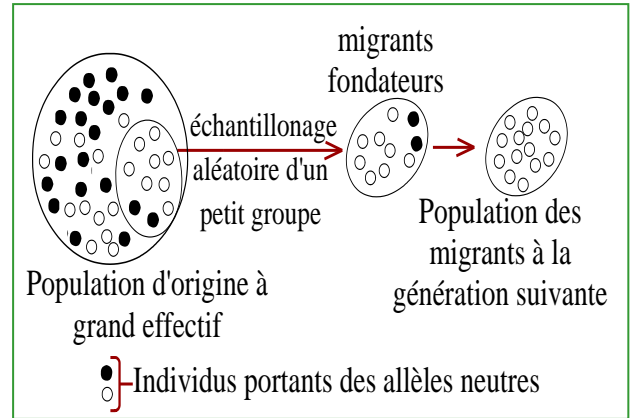


\* Les deux causes de la dérive génétique sont :

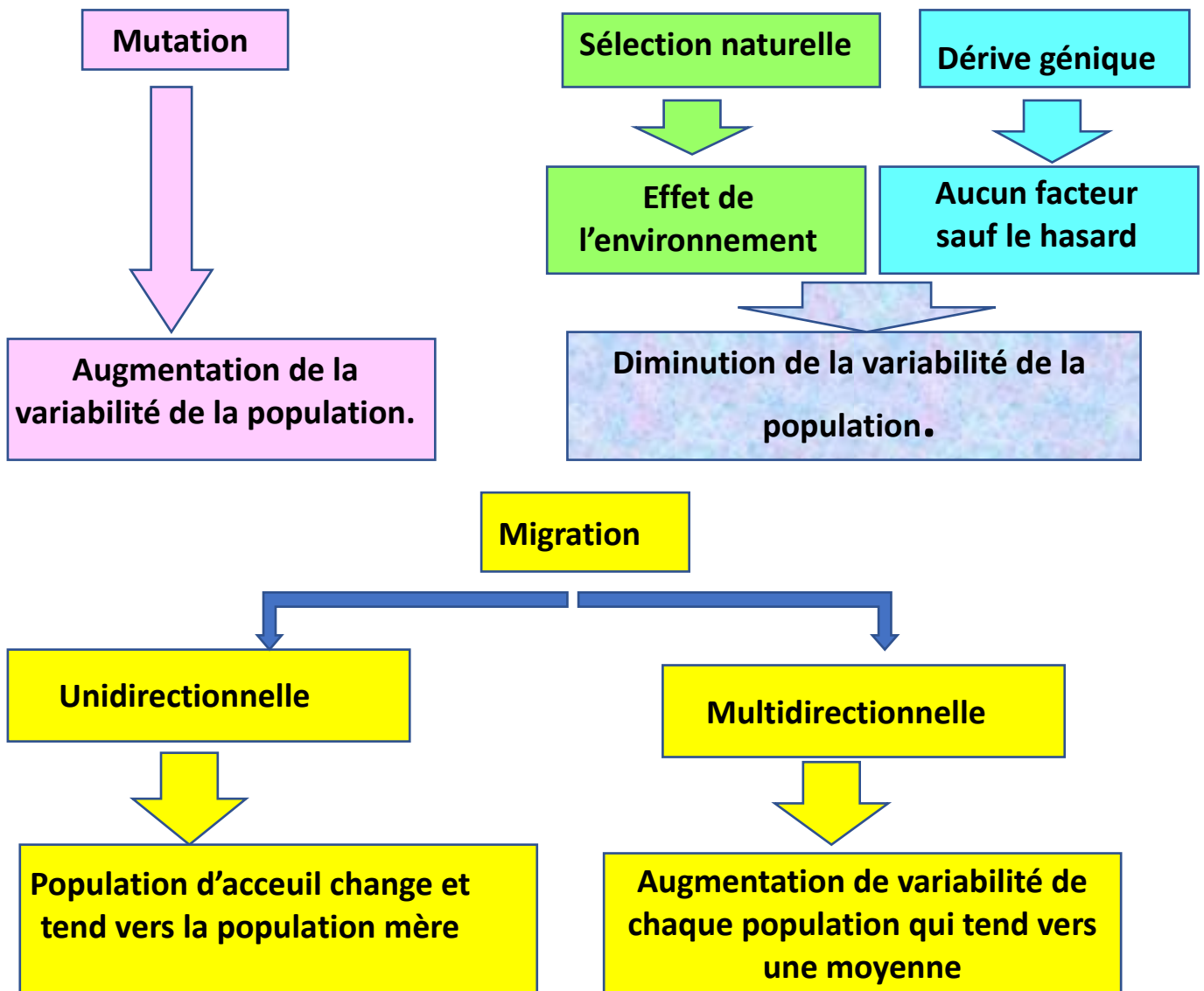
▪ Le goulot d'étranglement (ou goulet d'étranglement): فعل تضيق عنق الزجاجة  
correspond à un épisode de réduction sévère d'une population mère (suite à une épidémie, sécheresse, catastrophe naturelle...), aléatoirement, quelques allèles neutres se trouvent moins représentés que d'autres dans la population. Les survivants se reproduisent exclusivement entre eux, ce qui conduit à une perte de ces allèles au fil des générations.



▪ **L'effet fondateur** : الفعل المؤسس se produit lorsqu'un **petit sous-groupe d'une population s'isole d'une manière aléatoire** du groupe principal et **fonde une nouvelle population**. L'effet fondateur se traduit également par une faible diversité génétique de départ.



## 5/ Résumé des facteurs de variation



فضلا لا تنسوني من صالح الدعاء

