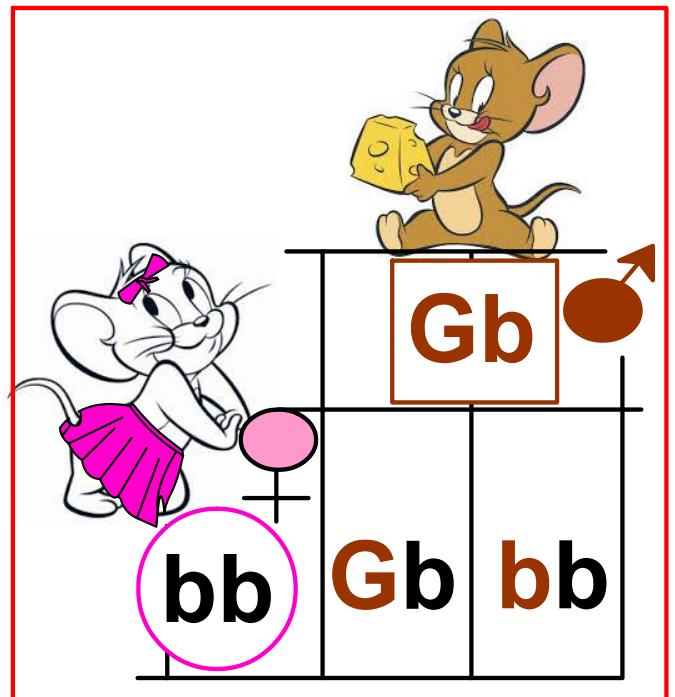
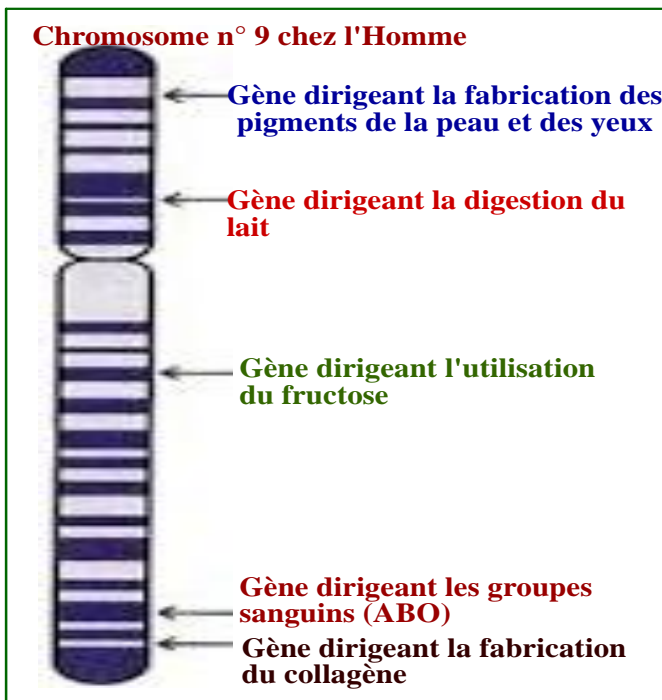




Information génétique : nature, expression et transmission à travers la reproduction sexuée

2ème année bac Sciences expérimentales – série sciences physique
Section internationale, option langue Française



Proposé par : Prof Khadija Zekrite

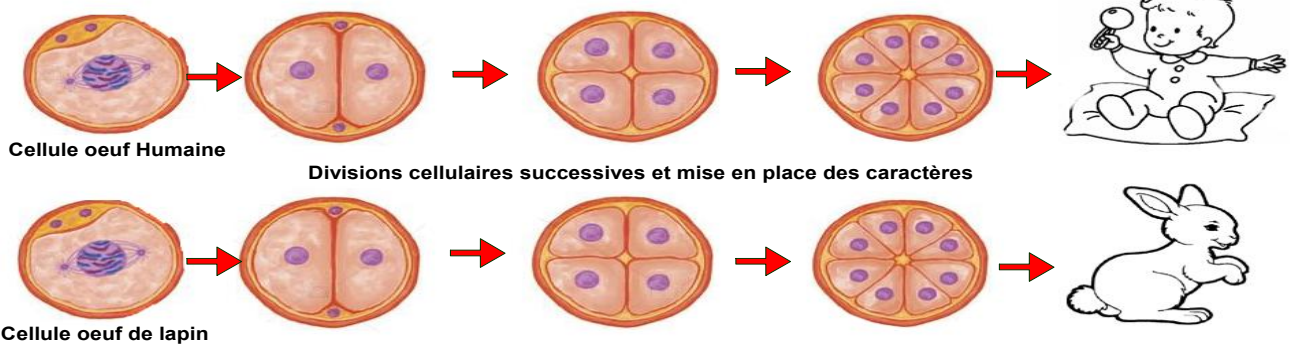
Année scolaire : 2025/2026

Documents pour s'interroger

Doc 1 : Il existe un grand nombre de variétés de tomates, différenciées par : leur forme (rondes, allongées, côtelées, cerises, en forme de poire, en grappes) ; leur taille (petites, moyennes, grosses) ; leur couleur (rouges, jaunes, orangées, roses, vertes, noires striées) et leur saison de maturité.



Doc 2 : Une cellule œuf d'un être humain donnera toujours les caractères d'un être humain alors que la cellule œuf du lapin donnera toujours les caractères d'un lapin



Doc 3 :

L'information génétique se transmet aussi d'une génération à la suivante à travers la reproduction sexuée.



Quelles questions peut-on poser concernant l'information génétique ?



Questions posées

Les individus d'une même espèce présentent des caractères héréditaires communs qui définissent l'espèce (couleur, forme, taille...). Pour chaque caractère on observe des variations individuelles. Ces caractères sont certes gouvernés par un programme situé au niveau de la cellule qu'on appelle : information génétique. Cette information se transmet à travers la reproduction sexuée au fil des générations

- Quelle est la nature de l'information génétique ? → **Chapitre 1**
- Quel est le mécanisme de l'expression de l'information génétique ? → **Chapitre 2**
- Comment se transmet l'information génétique à travers la reproduction sexuée? → **Chapitre 3 et 4**

Chapitre 1 : Nature de l'information génétique

L'information génétique est un programme que possède chaque cellule et qui détermine ses caractéristiques.



Questions posées

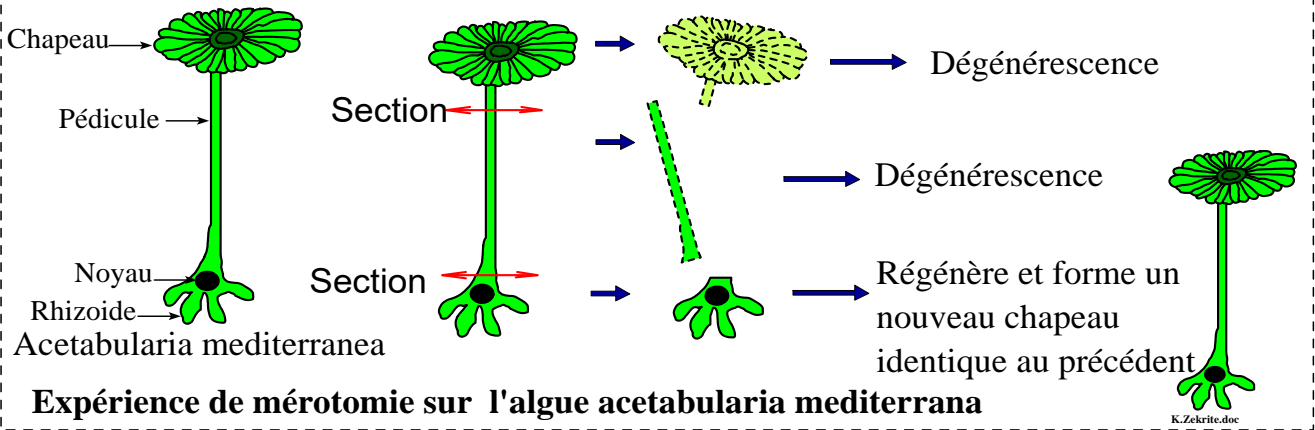
- ↪ Dans quelle partie de la cellule se localise l'information génétique ?
↪ **Activité 1**
- ↪ Comment s'effectue la transmission de l'information génétique d'une cellule à une autre ? ↪ **Activité 2 et 3**
- ↪ Quel est la nature chimique de l'information génétique ?
↪ **Activité 4 et 5**

Localisation de l'information génétique dans la cellule

La cellule est constituée de plusieurs compartiments : le cytoplasme, le noyau, les mitochondries, les chloroplastes

- Dans qu'elle compartiment de la cellule l'information génétique se localise-elle ?

Doc 1 : L'acétabulaire est une algue verte unicellulaire de grande taille. Le noyau de cette algue est toujours situé près du rhizoïde. On sectionne cette algue en deux endroits différents, ce qui permet de séparer trois parties : le chapeau, le pédicule et le rhizoïde. La figure ci- dessous représente les endroits des sections et les résultats obtenus



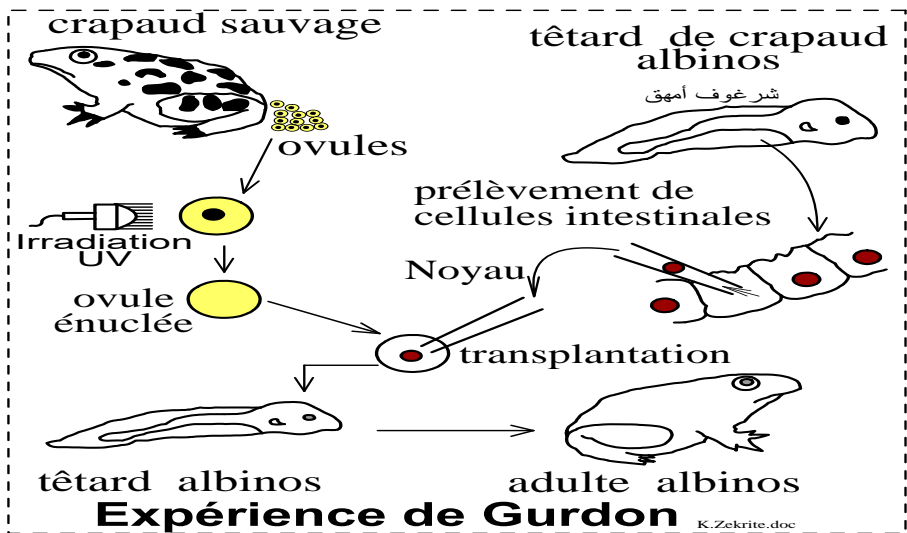
Doc 2 : Expérience de Gurdon

En 1960, le biologiste Gurdon travaille sur des crapauds. Par irradiation aux ultra-violet, il détruit les noyaux d'ovules pondus par des femelles de variété sauvage (de couleur brun-vert). Dans ces ovules il a transplanté des noyaux de cellules d'intestin de têtard d'une lignée de crapauds albinos (blancs). Sur 54 œuf ainsi préparés, 30 ont donné des adultes, tous identiques entre eux, de même sexe et albinos.

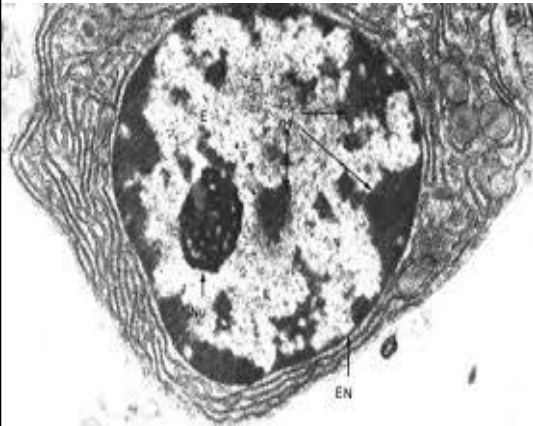
Crapaud normal sauvage



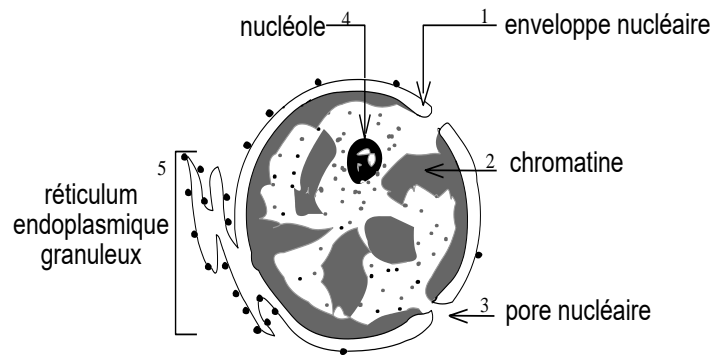
Crapaud albinos



Doc 3: Ultrastructure du noyau



Electronographie du noyau



Schémas de la structure du noyau

- 1 Interpréter l'expérience du doc 1. Que peut-on conclure ?
- 2 Montrer que l'expérience du doc 2 est une preuve que l'information génétique est située dans le noyau.
- 3 Annoter la figure du document 3.

Réponses

1 Interprétation de l'expérience de section de l'acetabularia :

Les parties énucléées (sans noyau) de la cellule de l'acetabularia meurent et ne parviennent pas à croître. Alors que la partie nucléée (rhizoïde) survie, se développe, et régénère le pédicule et le chapeau d'une manière semblable à la cellule mère.

Conclusion :

- Le noyau est nécessaire à la vie de la cellule.
- Le noyau contrôle et dirige les caractéristiques de la cellule, il est donc le siège du programme génétique

2 **Expérience de Gurdon**

On observe que le crapaud, nouveau-né est de la même couleur que le crapaud d'où provient le noyau de la cellule œuf. Le noyau a donc dirigé le caractère génétique (couleur de la peau), ce qui confirme que le noyau est l'endroit où se trouve l'information génétique.

- 3 Voir la figure.

Bilan

Les expériences de transfert du noyau réalisées chez l'acétabulaire et chez le crapaud montrent que l'information génétique se localise dans le noyau de chaque cellule (animale ou végétale). Ce programme détermine les caractéristiques spécifiques et individuels de chaque être vivant.

Transmission de l'information génétique d'une cellule à une autre

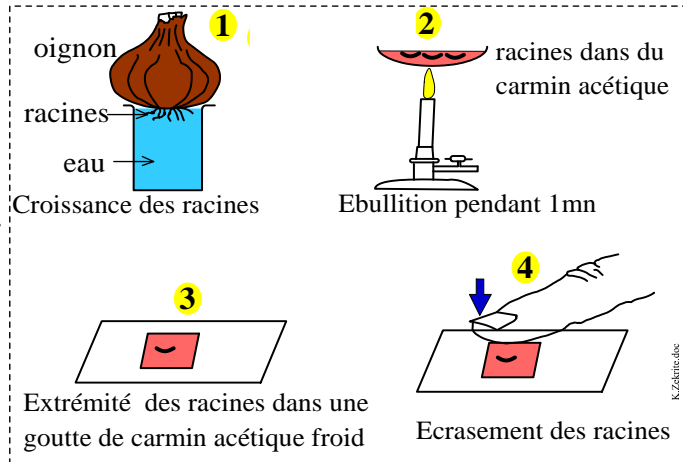
L'information génétique est localisée au niveau du noyau cellulaire. Les cellules se divisent pour garantir la croissance des individus et le renouvellement des cellules mortes.

- **Comment** la division cellulaire se déroule-elle ?
- **Quel est** le devenir de l'information génétique contenue dans le noyau au cours de cette division ?

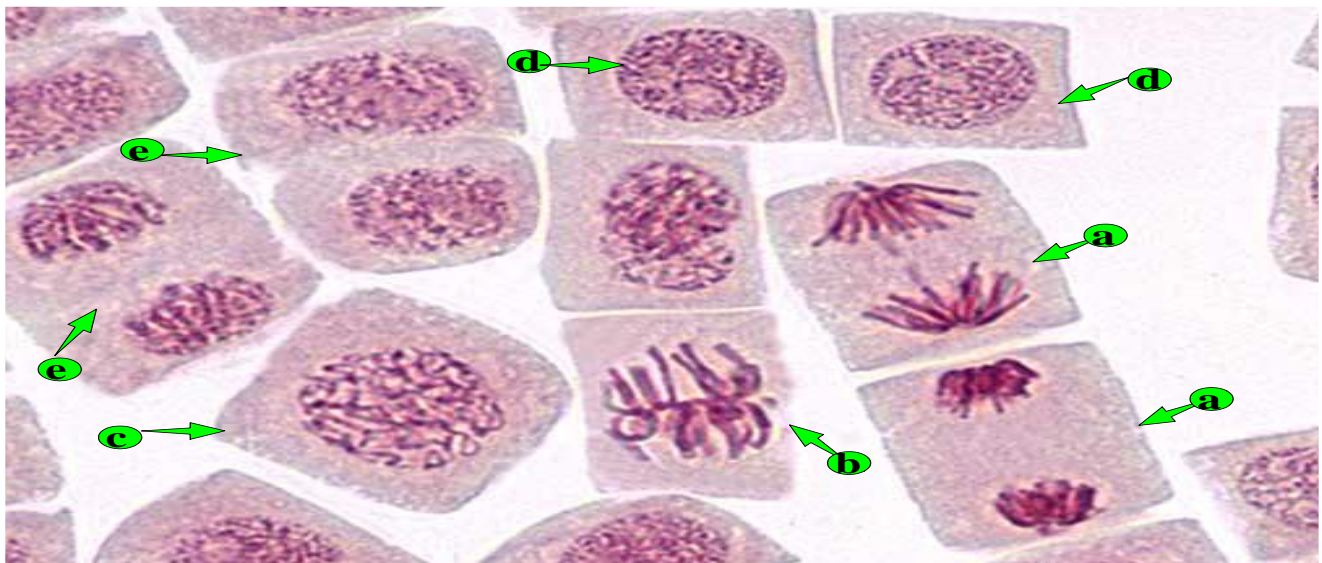
I/ Les étapes de la mitose chez une cellule végétale

Doc 1 : Protocol expérimental

- Placer pendant 8 jours un bulbe d'oignon ou d'ail sur un b cher rempli d'eau pour qu'il germe.
- Pr lever l'extr mit  de 2 ou 3 racines (10mm environ)   l'aide d'une lame de rasoir.
- Plonger les extr mit s de racine dans une solution de carmin ac tique bouillant pendant 1mn.
- Transf rer les pointes de racine dans une goutte de carmin ac tique froid sur une lame de verre.
- Recouvrir d'une lamelle,  craser doucement avec le pouce.
- Observer au microscope optique.



Doc 2 : observation microscopique des cellules de racine d'oignon en mitose (division cellulaire)



- ↔ **d** = Cellules au repos : en interphase
- ↔ **a, b, c, e** = Cellules en division = en mitose
 - c** = Cellule en prophase **b** = Cellule en m taphase
 - a** = Cellule en anaphase **e** = Cellule en t lophase
- ↔ L'ordre chronologique des  tapes de la division : : **c** → **b** → **a** → **e**.

1 Identifier, parmi les photographies du document 2 ceux qui correspondent   des cellules en division, et ceux qui montrent des cellules au repos (qui ne sont pas en

division). **Classer**, par défaut, ces étapes selon l'ordre chronologique puis **nommer** chaque étape. **Dégager** la caractéristique principale du noyau lors de la division.

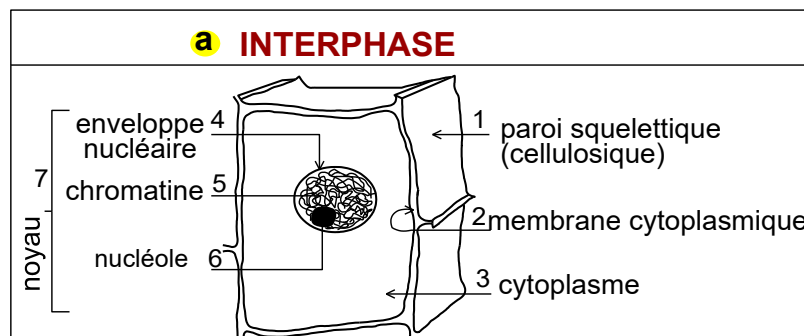
② **En exploitant** le doc 3 (page suivante), **décrire** les caractéristiques des étapes de la mitose chez la cellule végétale.

On dirige l'élève à décrire les différences qui existent entre les différentes cellules visibles sur la préparation afin de les classer en 4 stades de la division : L'observation microscopique, permet de voir des cellules présentant des aspects différents du noyau : noyau petit ou gonflé, existence de bâtonnets réunis en un seul lot ou divisé en deux lots...

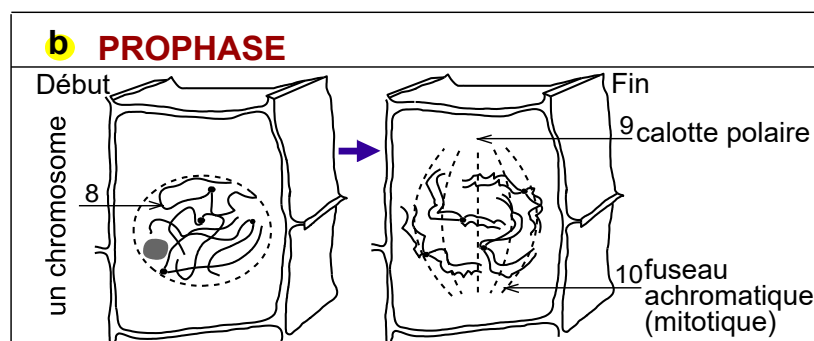
① Exploitation de l'observation microscopique du document 2

- ↪ Les cellules de l'extrémité des racines se divisent.
- ↪ La division cellulaire est appelée mitose.
- ↪ La mitose est un processus continu mais on peut le diviser en 4 phases : la prophase, la métaphase, l'anaphase et la télophase et.
- ↪ La mitose est précédée par une phase plus longue appelée interphase.
- ↪ Pendant la mitose apparaît au sein du noyau des éléments sous forme de filaments appelée chromosomes.

Doc 3 : Les étapes de la mitose chez une cellule végétale (voir document 3 dans la page suivante)



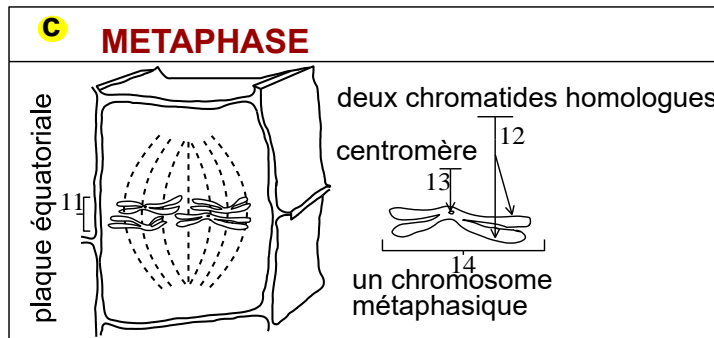
L'interphase : Pendant cette phase, la cellule possède un noyau entier avec sa membrane, son nucléole et sa chromatine (nucléofilaments enchevêtré متشابكة).



La prophase : Ce stade est le plus long, il se caractérise par :

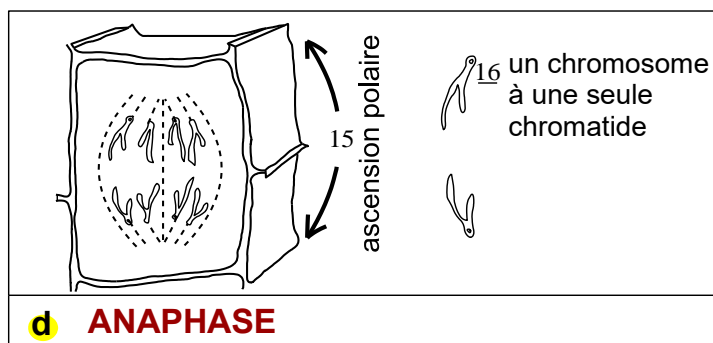
- Un gonflement du noyau qui provoque la disparition de l'enveloppe nucléaire.
- La disparition du nucléole.

- La chromatine se condense et s'individualise en chromosomes, ces derniers deviennent visible.
- Chaque chromosome est formé de *deux chromatides* homologues, réunies par *un centromère*.
- L'apparition d'un fuseau de fibres entre les deux pôles de la cellule appelé *fuseau achromatique = mitotique*.



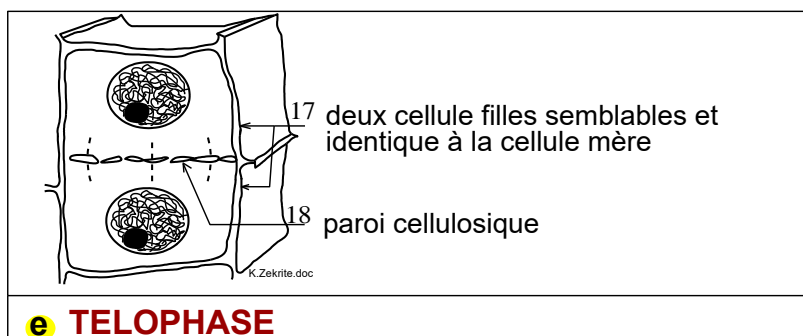
La métaphase : Stade très court (quelques minutes), se caractérise par :

- Une condensation maximale des chromosomes bichromatidiens.
- Les chromosomes se regroupent dans le plan équatorial de la cellule formant une *plaque équatoriale*.
- Chaque chromosome métaphasique constitué de 2 chromatides est lié par son centromères aux fibres du fuseau achromatique.



L'anaphase : Stade très court (2 à 3 mn), se caractérise par :

- Un clivage du centromère et la séparation des chromatides homologues.
- Les chromatides de chacun des chromosomes migrent vers les pôles de la cellule dans des sens opposés.
- Cette migration, appelée *ascension polaire*, se fait grâce à la contraction des fibres achromatiques.
- Il se forme deux groupes identiques de chromosomes dans chacun des deux pôles de la cellule.

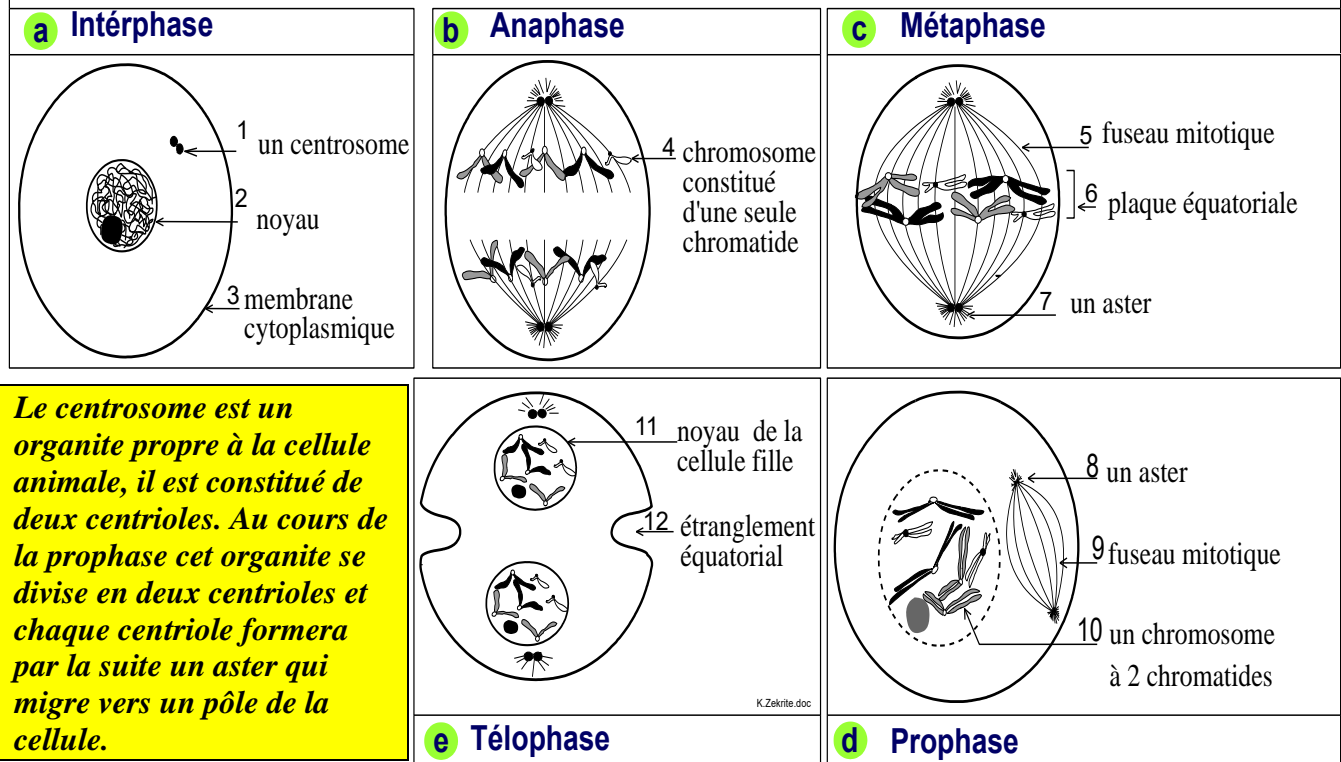


La télophase : Stade, dont la durée est longue, se caractérise par :

- Un regroupement et une décondensation des chromosomes en chromatine.
- L'enveloppe nucléaire entoure chacun des deux groupes de chromatine, donnant naissance à deux noyaux fils.
- La disparition du fuseau mitotique.
- La division du cytoplasme (cytodiérèse) par la construction d'une nouvelle membrane et d'une paroi cellulosique dans le plan équatorial.
- La formation de deux cellules filles identiques.

II/ La mitose chez la cellule animale

Doc 4: La mitose chez une cellule animale, on considère $2n = 6$ (les phases ne sont pas classées)



- ➊ Replacer, les stades de la mitose du doc 4 dans l'ordre chronologique et annoter le schéma
- ➋ Dégager les principales différences entre la mitose chez la cellule végétale et chez la cellule animale.
- ➌ Comparer le nombre de chromosomes de la cellule mère avec celui des cellules filles (doc 3 et 4).

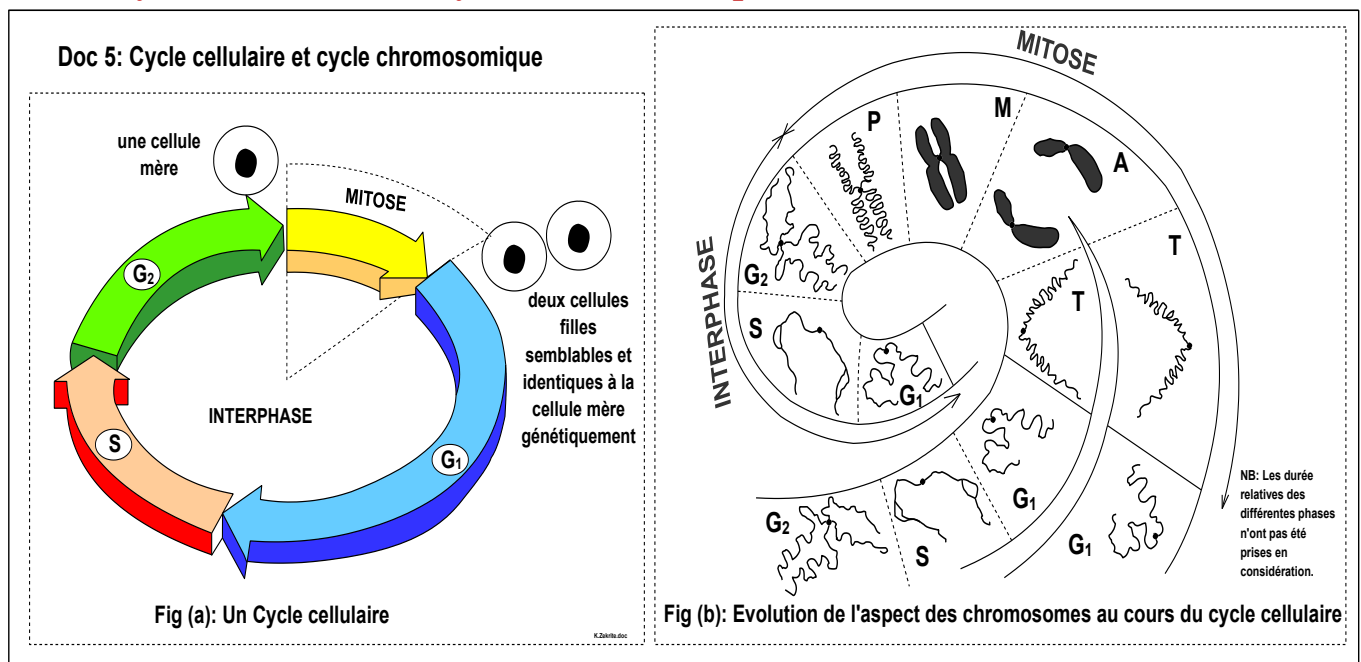
Réponses

- ➊ Voir schéma.
Ordre exact des étapes : Interphase (a) → prophase (d) → métaphase (c) → anaphase (b) → téléphase (e)
- ➋ On note deux différences entre la mitose chez la cellule animale et chez la cellule végétale :

- * Chez la cellule animale, le fuseau achromatique se forme entre **deux asters**.
- * Les asters sont issus de la division du **centrosome**. Par contre chez la cellule végétale, le fuseau achromatique se forme entre **deux calottes polaires** (condensations cytoplasmiques).
- * Pendant la télophase, la division du cytoplasme s'effectue, chez la cellule animale par **un étranglement équatorial** (resserrement médian de la membrane plasmique), alors que chez la cellule végétale, la séparation des deux cellules filles se fait par la construction d'une **nouvelle paroi cellulosique**.

③ A l'issue de la mitose les deux cellules filles possèdent le même nombre de chromosomes qui est le même que celui de la cellule mère.

III/ Le cycle cellulaire et le cycle chromosomique :



- ❶ Décrire le cycle cellulaire en relation avec l'évolution de l'aspect des chromosomes.
- ❷ Montrer l'importance de l'alternance de l'interphase et de la mitose dans le maintien du nombre du chromosome lors de la multiplication cellulaire.

Réponse

❶ Description du cycle cellulaire en relation avec l'évolution de l'aspect des chromosomes :

Les cellules ont un fonctionnement cyclique. Un cycle cellulaire comporte deux étapes : l'interphase suivi par la mitose.

L'interphase comporte trois phases :

- La phase G_1 (Growth): première phase de croissance de la cellule, le chromosome est constitué d'une seule chromatide.
- La phase S : phase de synthèse chaque chromatide commence à se dupliquer.

- La phase G₂ : (Growth): deuxième phase de croissance de la cellule, chaque chromosome est constitué de deux chromatides.

🌸 La mitose :

- Pendant la prophase et la métaphase, les chromatides subissent une **condensation (spiralisation)** qui se traduit par une augmentation du diamètre apparent et une diminution de la longueur, ils deviennent visibles et on parle alors de chromosome.

- Pendant l'anaphase, les chromatides **se séparent** et chacun rejoint une cellule fille.

- Pendant la télophase les chromosomes **se décondensent** et redonnent la chromatine et un nouveau cycle chromosomique commence.

La mitose donne naissance à deux cellules **semblables entre elles et identiques à la cellule mère**: se caractérisent par les mêmes caractères héréditaires et renferment le même nombre de chromosomes.

② Importance de l'alternance de l'interphase et de la mitose dans le maintien du nombre du chromosome lors de la multiplication cellulaire.

- Au cours de la phase S de l'interphase, chaque chromosome de la cellule mère se dédouble en deux chromatides homologues.

- Pendant l'anaphase de la mitose, les chromatides se séparent et chacun rejoint une cellule fille. On obtient deux cellules-filles avec chacune les copies exactes des chromosomes de la cellule-mère.

- La succession des deux phénomènes : duplication des chromosomes puis séparation permet la conservation du nombre de chromosomes des cellules mères aux cellules filles pendant un cycle cellulaire.

*Remarque : Des signaux moléculaires permettent le passage d'une phase du cycle cellulaire à la suivante. Si une cellule échappe à leur contrôle elle peut se multiplier de manière incontrôlée et devient une cellule **cancéreuse**.*

Bilan de l'activité 2

La croissance des tissus et le renouvellement des cellules sont assurés par la mitose. Cette division comporte 4 phases (la prophase, la métaphase, l'anaphase et la télophase). Elle donne naissance à deux cellules filles identiques et semblables à la cellule mère (même nombre de chromosomes et même information génétique). On dit que la mitose est **une reproduction asexuée conforme**.

Toutes les cellules d'un organisme, proviennent de la multiplication d'une cellule œuf par mitose, donc elles sont toutes semblables génétiquement et possèdent le même nombre de chromosomes.

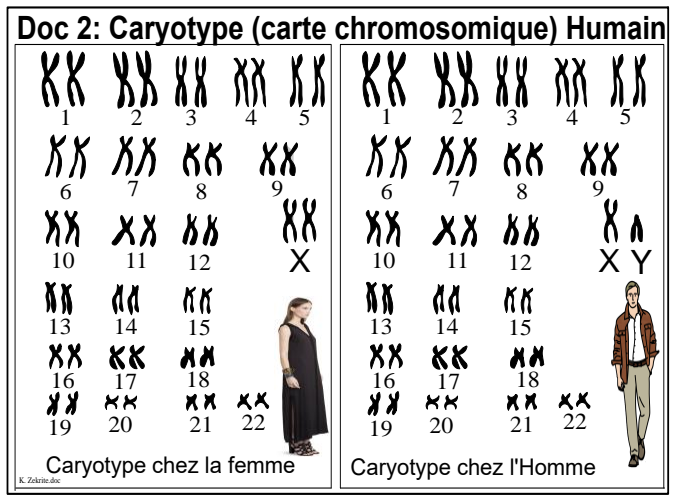
Génétique

La mitose maintient le nombre de chromosomes constant ainsi que l'information génétique.

- Les chromosomes sont-ils le support de l'information génétique ?

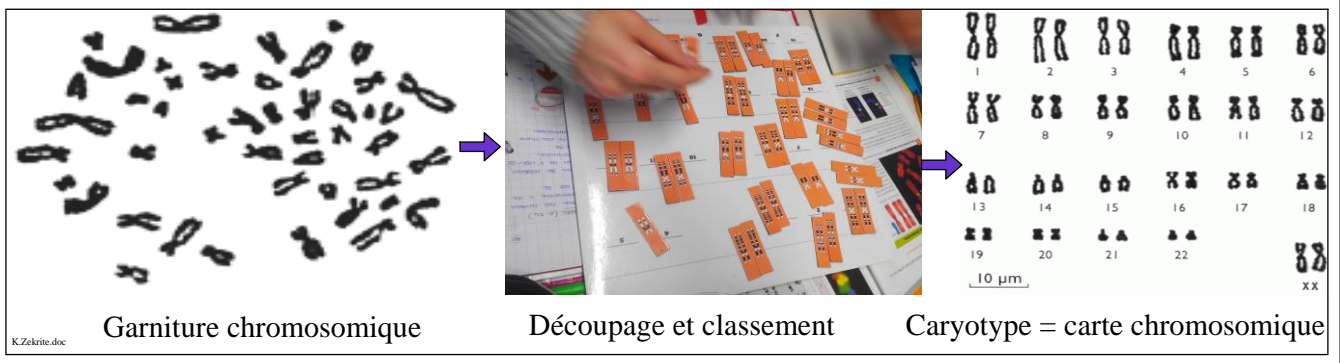
Doc 1 : La formule chromosomique chez quelques animaux et végétaux

Organismes diploïdes			
Animaux		Végétaux	
Homme	2n=46	Pomme de terre	2n=48
Chimpanzé	2n=48	Haricot	2n=22
Souris	2n=40	Pois	2n=14
Cheval	2n=64	Tomate	2n=24
Drosophile	2n=8	Blé	2n=42
Organismes haploïdes			
Animaux		Végétaux	
Faux bourdon	n=16	Neurospora	n=7
Lankesteria	n=6	Penicillium	n=4



Doc 3 : La technique de réalisation d'un caryotype :

- Culture des globules blancs ou toute cellule capable de se diviser en culture.
- Ajouter la colchicine au milieu de culture, pour bloquer les divisions en métaphase.
- placer les cellules dans un milieu hypotonique (de concentration plus petite que celle des cellule) pour les faire éclater, les chromosomes métaphasiques se dispersent.
- Coloration des chromosomes.
- Prise d'une photographie des chromosomes, la photo obtenue est une garniture chromosomique : ensemble des chromosomes de la cellule mais non classés.
- On découpe les contours des chromosomes et on les classe selon leur taille, selon la position du centromère et les bandes colorées. Si la cellule est diploïde on regroupe les chromosomes par paires. On peut faire ce travail grâce à un ordinateur.



- ❶ **Décrire** les données du doc 1, **montrer** la différence entre les organismes diploïdes et les organismes haploïdes.
- ❷ **Donner** une définition du caryotype, **comparer** le caryotype de l'homme et le caryotype de la femme, écrire la formule chromosomique de chacun des deux sexes Humain (doc 2).
- ❸ En conclusion et en utilisant les doc 1 et 2, **justifier** que les chromosomes sont le support de l'information génétique.

Réponses

- ① - Le nombre de chromosomes présents dans chaque cellule constitue la formule chromosomique. La formule chromosomique varie d'une espèce à une autre, c'est une caractéristique de l'espèce.
- Il existe des espèces dites haploïdes et des espèces diploïdes.
 - Un individu diploïde ($2n$ chromosomes) possède deux exemplaires homologues de chaque chromosome.
 - Chez un individu haploïde (n chromosomes) chaque chromosome est représenté par un seul exemplaire.
- ② * Le caryotype ou carte chromosomique, est une représentation ordonnée de tous les chromosomes d'une cellule.
- * Comparaison du caryotype de la femme et celui de l'homme :
- La formule chromosomique est la même chez l'homme et chez la femme, elle est diploïde formé de 23 paires de chromosomes homologues ($2n=46$).
 - Les 22 premières paires de chromosomes sont identiques chez les deux sexes, ce sont **les autosomes (A)**.
 - La paire n°23, fait la différence entre le caryotype de la femme et celui de l'homme, on les appelle **chromosomes sexuels ou gonosomes**. Chez la femme cette paire est constituée de deux chromosomes longs symbolisés par X, chez l'homme, cette paire comporte un chromosome long X et un chromosome court Y.
- * On peut écrire La formule chromosomique développée des deux sexes comme suit :

	Formule chromosomique
La femme	$2n = 46 = 44 A + XX = 22 AA + XX$
L'homme	$2n = 46 = 44 A + XY = 22 AA + XY$

Bilan de l'activité 3

- Chaque espèce animale ou végétale se caractérise par un nombre spécifique de chromosomes, en revanche, chaque espèce possède des caractères qui la distingue des autres espèces.
- Le caryotype de l'homme diffère du caryotype de la femme par une seule paire de chromosomes, parallèlement des différences de caractères héréditaires permettent de distinguer le sexe masculin du féminin.
- Ces constatations confirment que **les chromosomes sont le support de l'information génétique**. Leur constance des cellules mère aux cellules filles pendant la mitose permet un transfert conforme de l'information génétique.

Les chromosomes sont le support de l'information génétique.

- Quelle est la composition chimique des chromosomes ?
- Quelle est la nature chimique de l'information génétique ?

I/ Constituants et structure des chromosomes

Doc 1: Composition chimique de la chromatine et du chromosome

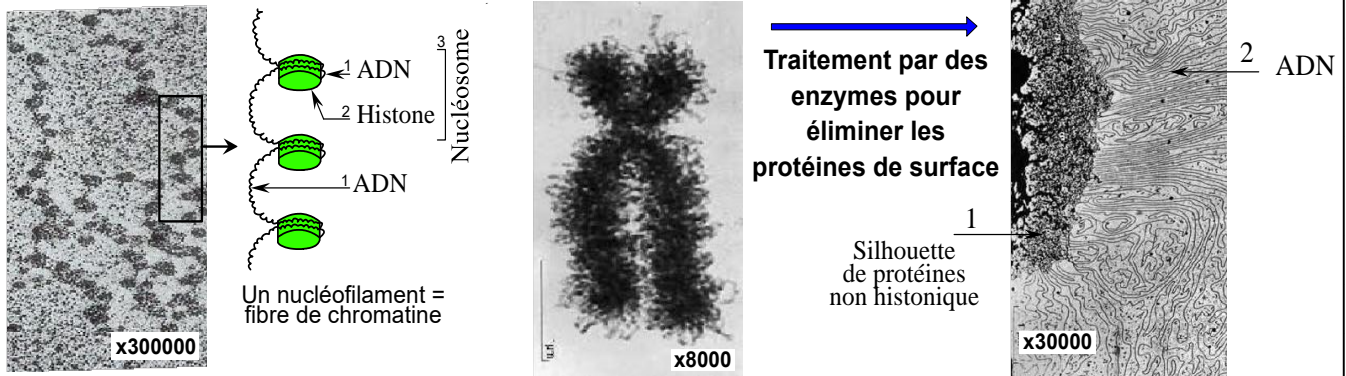


Fig (a) Electronographie de la chromatine en interphase, après un traitement qui la décondense

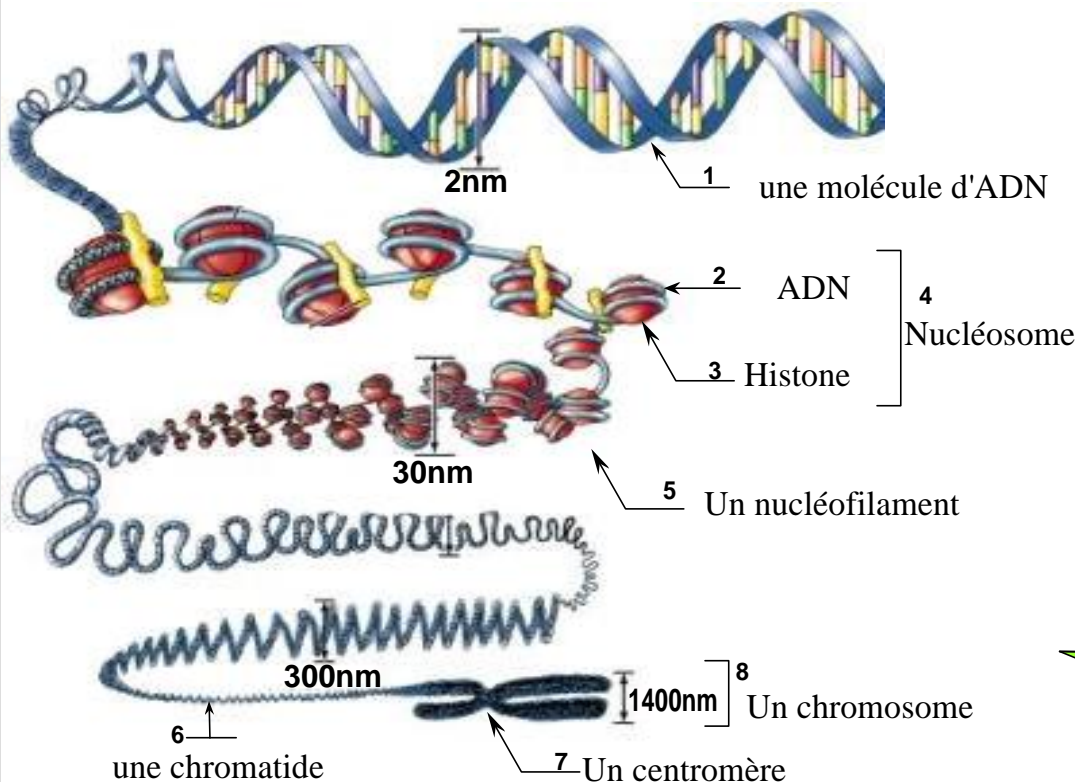
Un chromosome métaphasique

Un bras du chromosome métaphasique débarrassé de ses histones

Fig (b): composition du chromosome métaphasique

ADN: Acide désoxyribonucléique, molécule chimique complexe (voir plus loin la structure).

Doc 2: De l'ADN au chromosome



Une molécule d'ADN interphasique de 8cm de long et 2nm de diamètre passera à 7µm de longueur pour 0,7µm de diamètre.

- 1 Décrire les données du doc 1 et dégager la composition du chromosome et de la chromatine ?
- 2 En exploitant le doc 2, décrire comment l'ADN donne un chromosome en relation avec les phases du cycle cellulaire.
- 3 Proposer une (des) hypothèse (s) à propos de la nature chimique de l'information génétique.

Réponse

① Composition chimique de la chromatine et du chromosome :

- Au cours de l'interphase la chromatine apparait constituée d'un ensemble de **nucléofilaments** (fibres de chromatine) enchevêtrés.
- Chaque nucléofilament est formé d'une molécule **d'ADN**, qui s'enroule autour de protéines appelées **histones**, ce qui donne au nucléofilament l'aspect d'un collier de perle قلادة لؤلؤ
- Le chromosome métaphasique est constitué de deux chromatides, chaque chromatide est formé d'une molécule d'ADN. Le chromosome métaphasique contient donc deux molécules d'ADN.

② De l'ADN à la chromatine et au chromosome

- La molécule d'ADN s'enroule autour des histones et donne un nucléofilament.
- Les nucléofilaments peu condensés au cours de l'interphase constituent la chromatine.
- Au cours de la prophase et de la métaphase, le nucléofilament dupliqué (constitué de deux nucléofilaments accolés par le centromère), se spiralise fortement et s'organise sous forme de chromosome : bâtonnet court épais, visible au microscope optique et surtout facilement transportable.
- Vers la fin de la mitose, chaque nucléofilament **se dés spiralise**, devient long et fin, non visible au microscope optique. L'ensemble des nucléofilaments s'enchevêtrent et reconstituent la chromatine.

③ Le chromosome et la chromatine ont une constitution identique : **l'acide désoxyribonucléique (ADN)** associé à des protéines (histones). Deux hypothèses s'imposent concernant la nature chimique de l'information génétique :

- **Hypothèse 1** : l'information génétique est de nature protéique.
- **Hypothèse 2** : l'information génétique est contenue dans les molécules d'ADN.

Une chromatide : est un nucléofilament (ADN + histone) associée à des protéines non-histones. Une chromatide a la forme d'un bâtonnet qui peut avoir différents degrés de condensation suivant les moments du cycle cellulaire.

Un chromosome : peut être constitué d'une ou de deux chromatides selon la phase du cycle cellulaire.

II/ Mise en évidence de la nature chimique de l'information génétique :

Doc 1 : Les expérience du biologiste Anglais Griffith (1928)

Les pneumocoques sont des bactéries responsables de la Pneumonie التهاب الرئة.

Les pneumocoques S possèdent une capsule qui les protègent contre le système immunitaire de l'organisme qu'ils parasitent, de ce fait Ils sont pathogènes ممرضة.

Les pneumocoques non virulents (R) sont dépourvus de capsules.

Griffith, a inoculé (injecté) des souris saines par ces Souches de bactéries selon les conditions expérimentales décrite dans la figure (b)

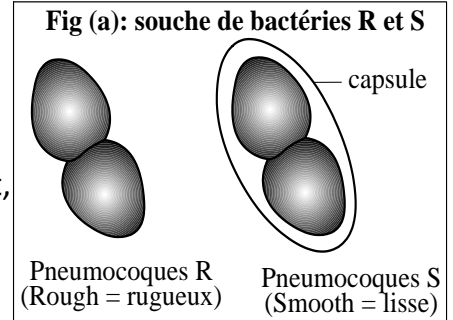
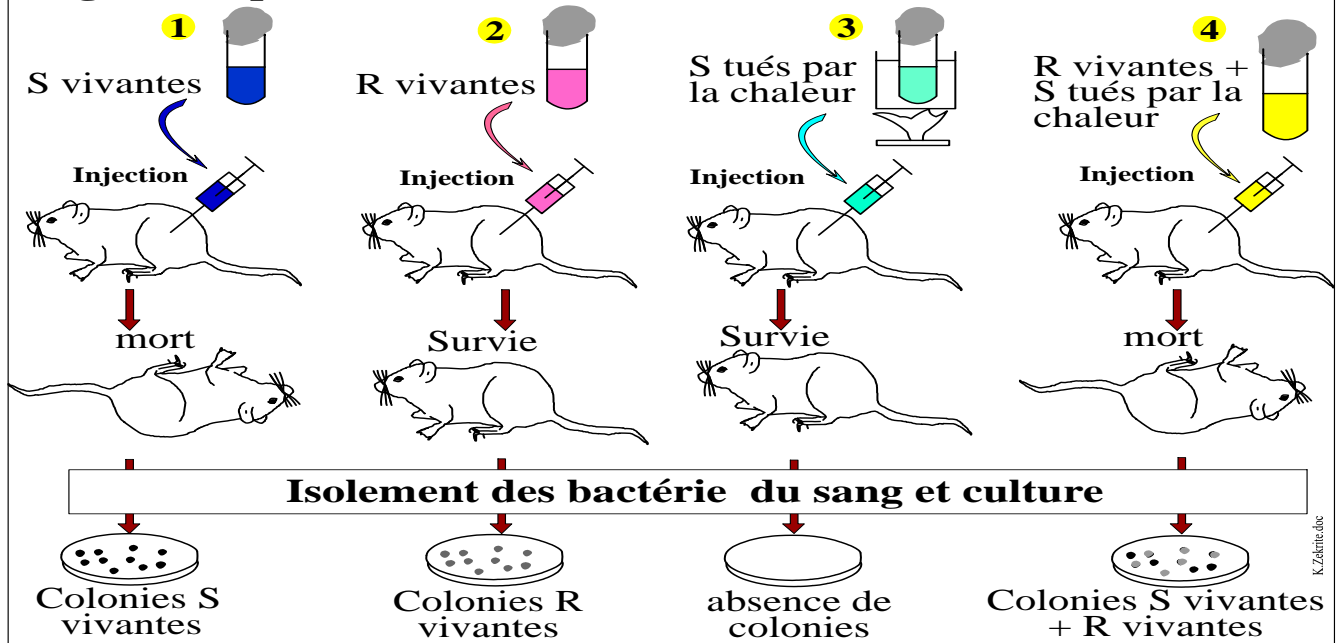


Fig (b): Expérience de Griffith



Une colonie de bactéries est un ensemble de cellules provenant de la multiplication de la même cellule mère, et par suite génétiquement identiques et rassemblés dans un même lieu

❶ **Décrire** les résultats de l'expérience de Griffith (doc 1). **Proposer** une hypothèse qui explique l'apparition des bactéries S dans la 4^{ème} expérience.

Doc 2 : Expérience d'Avery : En 1944, trois chercheurs ; O.Avery, C.MacLeod et M.MacCarty ont repris l'expérience de Griffith en utilisant des bactéries S mortes broyées et traitées avec des enzymes digestives, avant de les mélanger aux bactéries R vivantes. La figure (a) résume cette expérience. La figure (b) interprète le mécanisme de la transformation bactérienne.

fig (a) : Expérience de O Avery, C. MacLeod et M. MacCarty

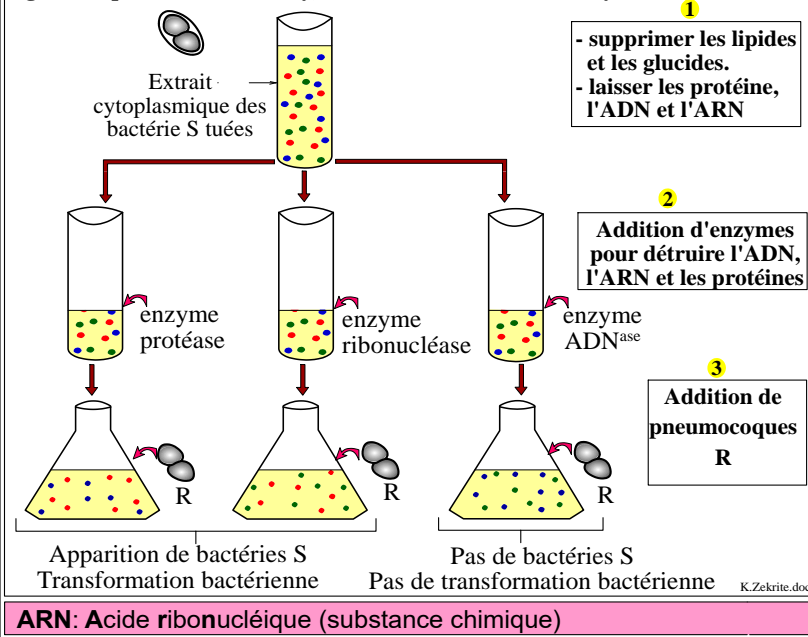
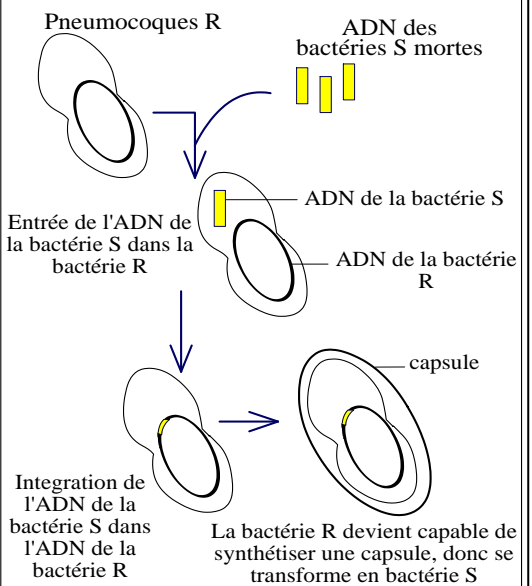


Fig (b) : Mécanisme de la transformation bactérienne



② En utilisant les données du doc 2, **vérifier** votre hypothèse concernant la nature chimique de l'information génétique et

Réponses

① Description des expériences de Griffith :

Expérience 1 : Une souris injectée par des bactéries vivantes S contracte la maladie et meurt.

Expérience 2 et 3 : Une souris injectée soit avec des bactéries R vivantes ou avec des bactéries S tuées par la chaleur (capsule détruite) restent en survie. Donc le facteur pathogène des pneumocoques réside dans la possession de la capsule.

Expérience 4 : la souris injectée par un mélange de bactéries R vivantes et de bactéries S tuées par la chaleur meurt à cause de l'apparition de bactéries S vivantes dans son corps même si les pneumocoques injectés avaient été tués par la chaleur.

On explique ce résultat comme suit :

Les bactéries R vivantes, mélangées par des débris des bactéries S mortes, se transforment en bactéries S. Les bactéries S mortes, transmettent dans les bactéries R un facteur qui transforme ces derniers en bactéries S. Les bactéries S ainsi formées se multiplient en donnant d'autres bactéries S, l'information se transmet donc de façon héréditaire.

A l'époque, le facteur responsable de cette modification a été appelé « **principe actif** » ou principe transformant.

❖ Fig « a » doc 2 : Les pneumocoques R se transforment en bactéries S en présence d'ADN issu des bactéries S. Donc le principe transformant énoncé par Griffith est de nature chimique, il s'agit de molécules d'ADN.

❖ Fig « b » doc 2 : Les pneumocoque R absorbent des fragments d'ADN des bactéries S, ils les intègrent dans leur propre ADN, ainsi la bactérie R devient capable de produire une capsule, elle se transforme alors en pneumocoque S pathogène.

Conclusion : L'ADN a un pouvoir transformant des caractères héréditaires, cette molécule est donc le support de l'information génétique.

Bilan de l'activité 4 II

La nature chimique de l'information génétique chez les êtres vivants est chimique, il s'agit de **la molécule d'acide désoxyribonucléique : ADN**, composante essentielle des chromosomes.

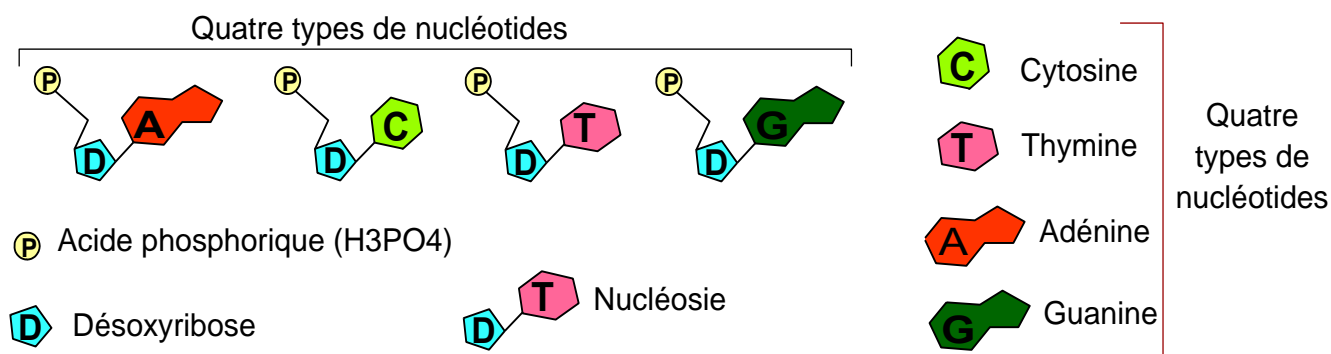
Remarque : Chez certains virus, comme le VIH, agent du sida, le matériel génétique est contenu dans la molécule d'ARN : L'acide ribonucléique.

III/ Structure de la molécule d'ADN :

Doc 1 : Composition chimique de l'ADN : Travaux de Chargaff (1950)

L'hydrolyse et l'analyse chimique révèlent que la molécule d'ADN est un polymère constitué d'unités appelées nucléotides. Chaque nucléotide est constitué par l'assemblage d'un sucre qui est le désoxyribose, d'un groupement phosphate et d'une base azotée. Il existe quatre types de nucléotides, différenciés par quatre types de bases azotées : l'adénine (A), la thymine (T), la cytosine (C) et la guanine (G).

Fig (a) : Les différents constituants de la molécule d'ADN



Source d'ADN ▼	Adénine	Guanine	Cytosine	Thymine
Homme	30,9	19,9	19,8	29,4
Poule	28,8	20,5	21,5	29,3
Blé	27,3	22,7	22,8	27,1
Levure	31,3	18,7	17,1	32,9
Bactérie : E coli	24,7	26,0	25,7	23,6
Virus : Bactériophage T3	32,7	16,8	17,5	33,0

Figure (b) : Composition en bases de l'ADN de différents espèces en (%)

Comparer la proportion des bases azotées dans la molécule d'ADN chez chaque être vivant (Fig b du doc 1). **Déterminer** le rapport A/T et G/C. Que peut-on **déduire** ?

Réponse :

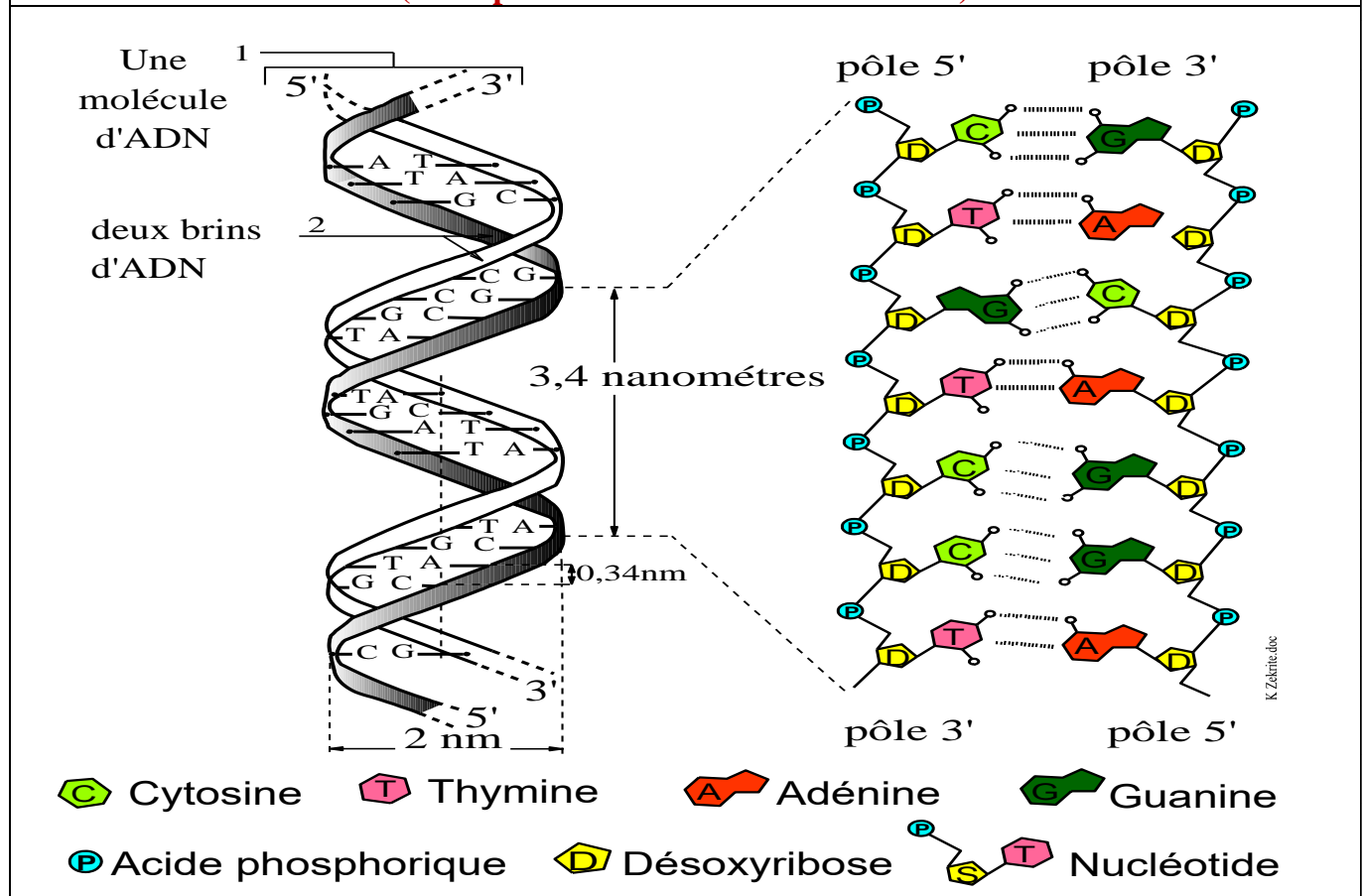
❶ Le doc (1 b) montre que :

- La proportion des différentes bases est variable d'une espèce à l'autre. Chaque organisme possède donc sa propre composition d'ADN (diversité de la molécule d'ADN).
- Pour chaque espèce, il y a toujours autant d'adénine (A) que de thymine (T) et autant de cytosine (C) que de guanine (G). Les rapports A/T et G/C sont quasiment égaux et proches de 1.

$$\frac{A}{T} = \frac{C}{G} = \frac{A+C}{T+G} = 1$$

Cette égalité laisse supposer *qu'il y'a une association obligatoire entre (A et T) et entre (G et C)* au sein de la molécule d'ADN.

Doc 2 : Aspect de la double hélice de la molécule d'ADN (conception de Watson et Crick : 1953)



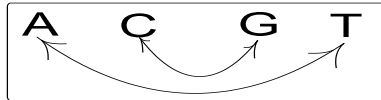
❷ En utilisant le doc 2, **Décrire** la structure de la molécule d'ADN.

❸ **Comment** cette structure permet-elle à l'ADN de contenir des informations ?

Réponses

② Description de la structure d'ADN :

- L'acide désoxyribonucléique (ADN) est une macromolécule hélicoïdale formée de deux brins associés : **double hélice = bicaténaire**
- Chaque brin d'ADN est formé par l'enchaînement de nombreux **nucléotides** : polymère pluri-nucléotidique.
- Chaque nucléotide est constitué de 3 éléments : un **acide phosphorique**, un **désoxyribose** et une **base azotée**.
- Chaque nucléotide se distingue de l'autre par la base azotée qu'il renferme : **l'adénine** (A), **la guanine** (G), **la cytosine** (C) et **la thymine**.
- Des liaisons hydrogènes entre les bases complémentaires assurent la structure double hélice : l'adénine se lie à la thymine par deux liaisons hydrogènes, la cytosine se lie à la guanine par trois liaisons hydrogènes.



- Les deux brins d'ADN sont complémentaires de **polarité antagoniste** (l'un $3' \rightarrow 5'$ et l'autre $5' \rightarrow 3'$).

Remarque 1 : Les 5 atomes de carbone du désoxyribose sont par convention, notés : C1', C2', C3', C4', C5'. Sur chaque brin d'ADN, à une extrémité, le C3' a une fonction OH libre, alors qu'à l'autre extrémité, c'est le C5' qui a cette fonction libre. Ainsi le brin a une polarité suivant la direction $3' \rightarrow 5'$. D'autre part les deux brins qui s'assemblent sont de polarité opposée : $3' \rightarrow 5'$ associé à $5' \rightarrow 3'$

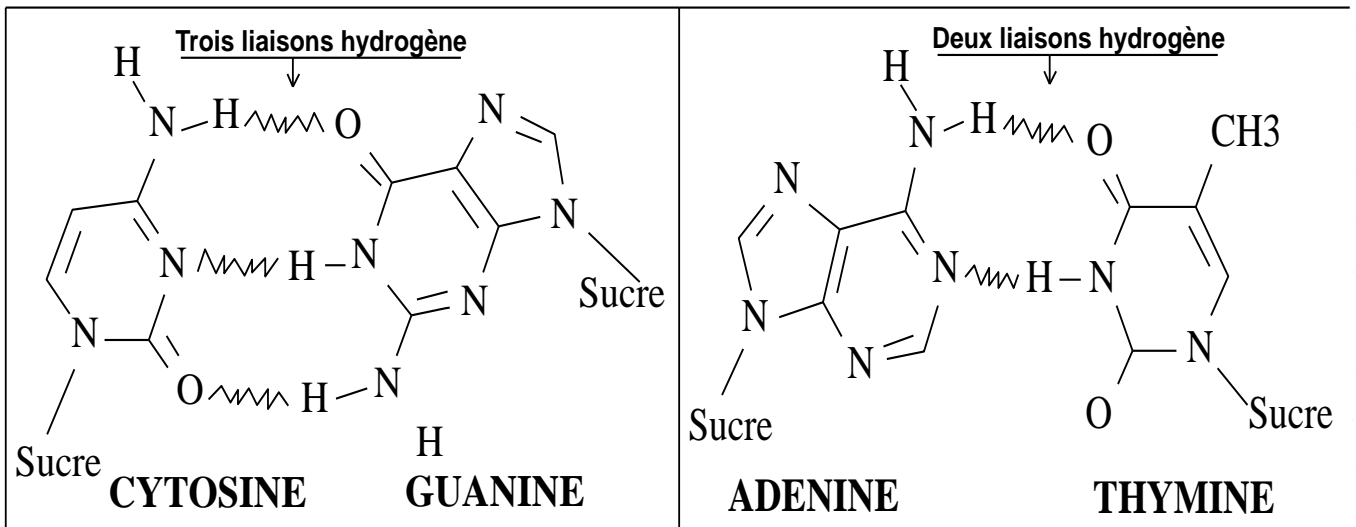
Remarque 2 : Chez quelque virus à ADN, la molécule d'ADN contient un seul brin : **monocaténaire**.

- ③ L'information génétique réside dans **le nombre et l'ordre (succession) des nucléotides**. La molécule d'ADN peut être décrite comme un message écrit dans un code à 4 lettres (A, T, C et G).

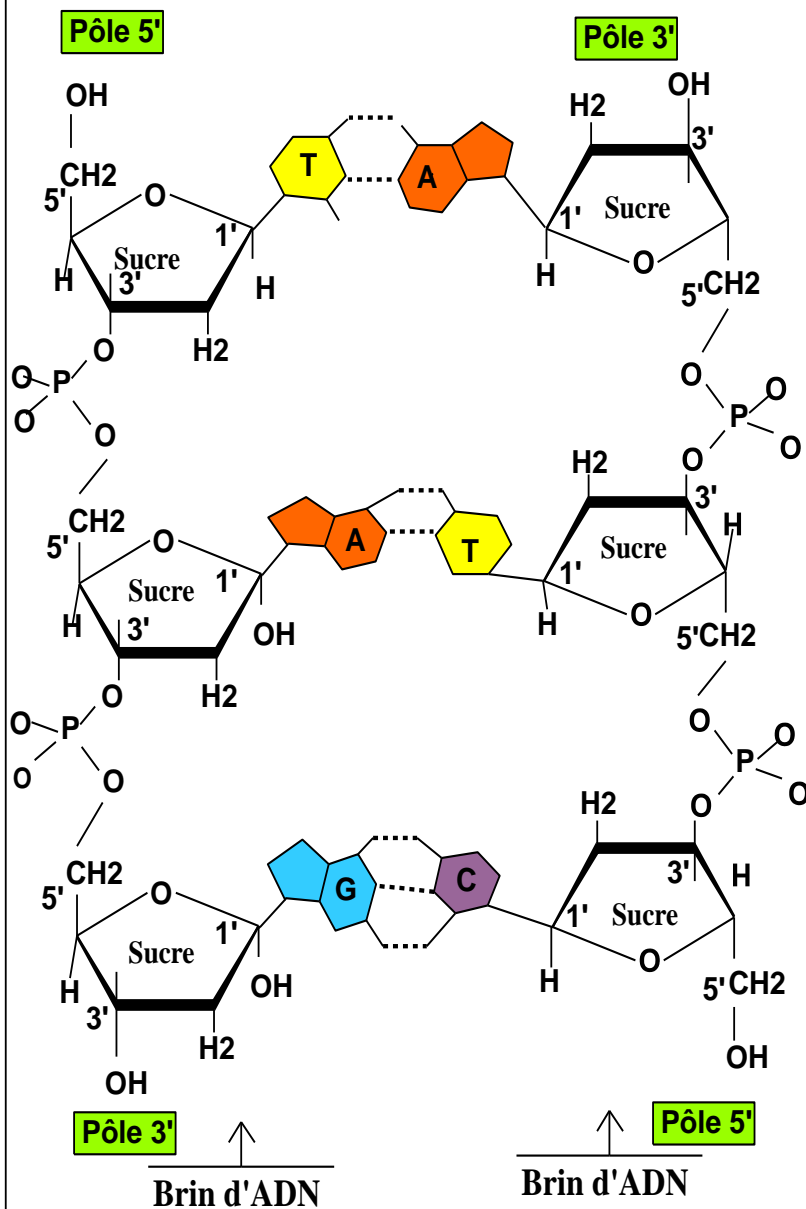
Bilan de l'activité 4

L'information génétique chez les êtres vivants, est contenue dans des séquences de nucléotides : constituants essentiels de la molécule d'ADN.

STRUCTURE D'ADN

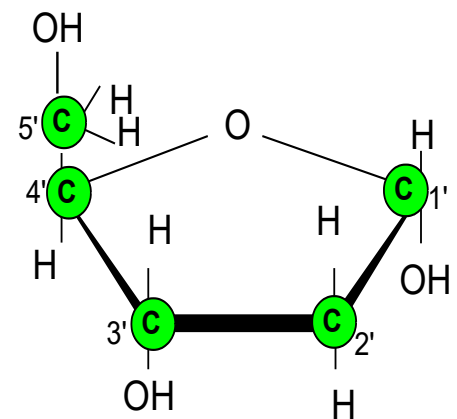
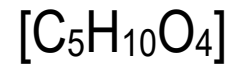


Molécule d'ADN



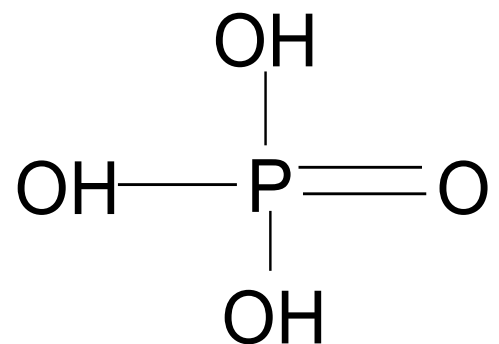
سكر الريد بوز ناقص الأوك سجين

DESOXYRIBOSE



الحمض ال فوسد فوري

Acide phosphorique



La réplication de l'ADN

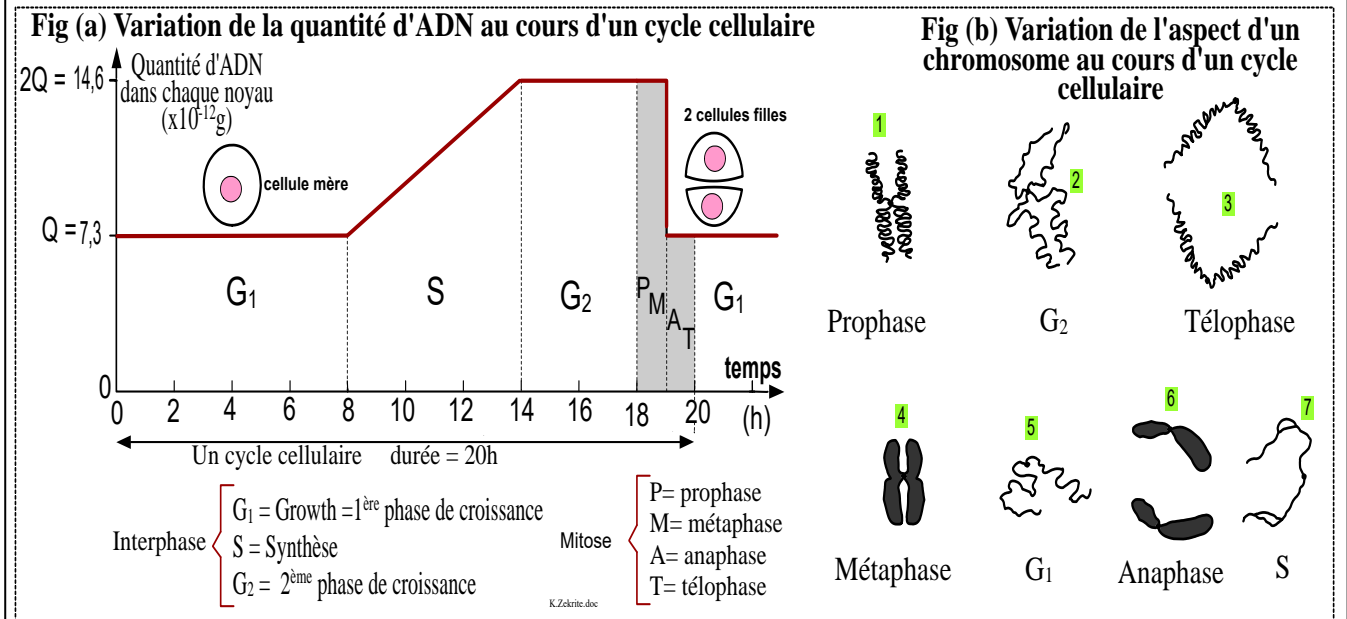
Pendant l'interphase, chaque chromosome se dédouble, et puisque l'ADN est le constituant essentiel de ces chromosomes, il doit y avoir duplication de cette molécule.

- Quel est le mécanisme de duplication de l'ADN ?

I/ Mise en évidence de la réplication d'ADN :

Doc 1 : Evolution de la quantité d'ADN au cours d'un cycle cellulaire.

Une mesure régulière de la quantité d'ADN dans une cellule Humaine a permis d'obtenir les résultats représentés sur le graphe suivant :



❶ **Doc 1 : Annoter** le graphique de la fig (a), **adresser** à chaque aspect du chromosome représenté sur la fig (b) la phase correspondante de la fig (a).

❷ **Doc 1 : Décrire et expliquer** la variation de la quantité d'ADN au cours d'un cycle cellulaire. **déduire** les deux phénomènes assurant la stabilité de la quantité d'ADN d'une cellule mère aux cellules filles

Réponses

❶ voir doc 1

❷ **Description et explication de la variation de la quantité d'ADN :**

La quantité d'ADN, comme l'aspect du chromosome, subie des variations cycliques au cours du cycle cellulaire :

⚙ Pendant l'interphase :

- phase G₁ : la quantité d'ADN est constante et égale à Q.
- phase S : la quantité d'ADN augmente progressivement et atteint le double (2Q), cette évolution est due à une duplication de l'ADN (réplication de l'ADN)
- phase G₂ : la quantité d'ADN est constante et égale à 2Q.

🌀 Pendant la mitose :

- Pendant la prophase et la métaphase, la quantité d'ADN reste constante et égale à $2Q$.
- Pendant l'anaphase : la quantité d'ADN diminue de moitié et revient à sa valeur initiale Q , cette diminution résulte de la migration polaire des chromatides.
- Au cours de la télophase la quantité d'ADN de chaque cellule fille reste stable et égale à Q . En fin de télophase se forme deux cellules filles portant la même quantité d'ADN de la cellule mère, chaque cellule entre en interphase et un nouveau cycle commence.

Explication : Les deux phénomènes qui assurent le maintien de la quantité d'ADN sont :

- La duplication d'ADN pendant la phase S de l'interphase, qui est la cause de la duplication du chromosome.
- La séparation des chromatides pendant l'anaphase de la mitose, qui engendre la diminution de la quantité d'ADN et son retour à la quantité initiale. Ainsi en fin de télophase, les deux cellules filles contiennent la même quantité d'ADN.

Bilan de l'activité 5- I

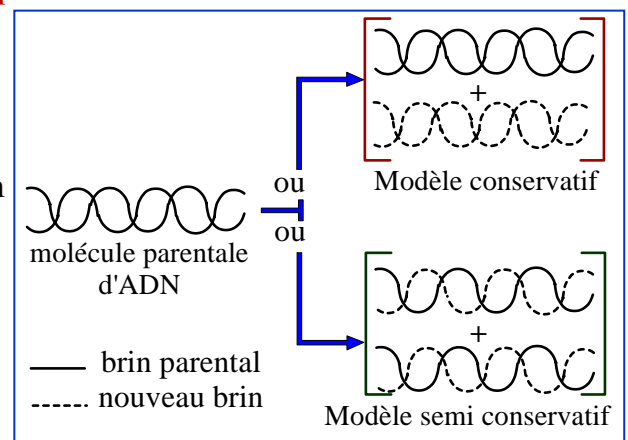
Pendant la phase S de l'interphase la cellule se prépare à la division, elle dédouble son information génétique, en effet, chaque molécule d'ADN se duplique, on parle de réplication d'ADN. (نسخ)

II/ Model de la réplication de l'ADN

Doc 2 : Différents modèles possibles pour la réplication d'ADN

Dès la découverte de la structure de l'ADN, deux hypothèses relatives au mécanisme de la réplication ont été émises.

- **Hypothèse 1** : réplication conservative : la molécule d'ADN parentale s'ouvre et chaque brin est calqué pour former 2 nouveaux brins qui s'associent pour former la nouvelle molécule.
- **Hypothèse 2** : réplication semi conservative : Chaque molécule d'ADN fille comporte un brin provenant de la molécule mère et un brin nouvellement synthétisé.



🕒 **Doc 2 : Mener une discussion** sur les deux modèles proposés pour la réplication d'ADN, **comment** peut-on prouver l'hypothèse juste parmi les deux ?

Réponses

🕒 La détermination du modèle juste parmi les deux, doit être justifiée par des résultats d'expérience : On peut réaliser la duplication d'ADN in vitro en un milieu nutritif contenant un élément radioactif qui entre dans la constitution d'ADN (base azotée, acide phosphorique, désoxyribose). La radioactivité permet de détecter les brins

nouvellement formés. Les bactéries sont constituées d'une seule molécule d'ADN, de ce fait ils constituent un matériel de choix.

Doc 3 : Expérience de Meselson et Stahl (1958)

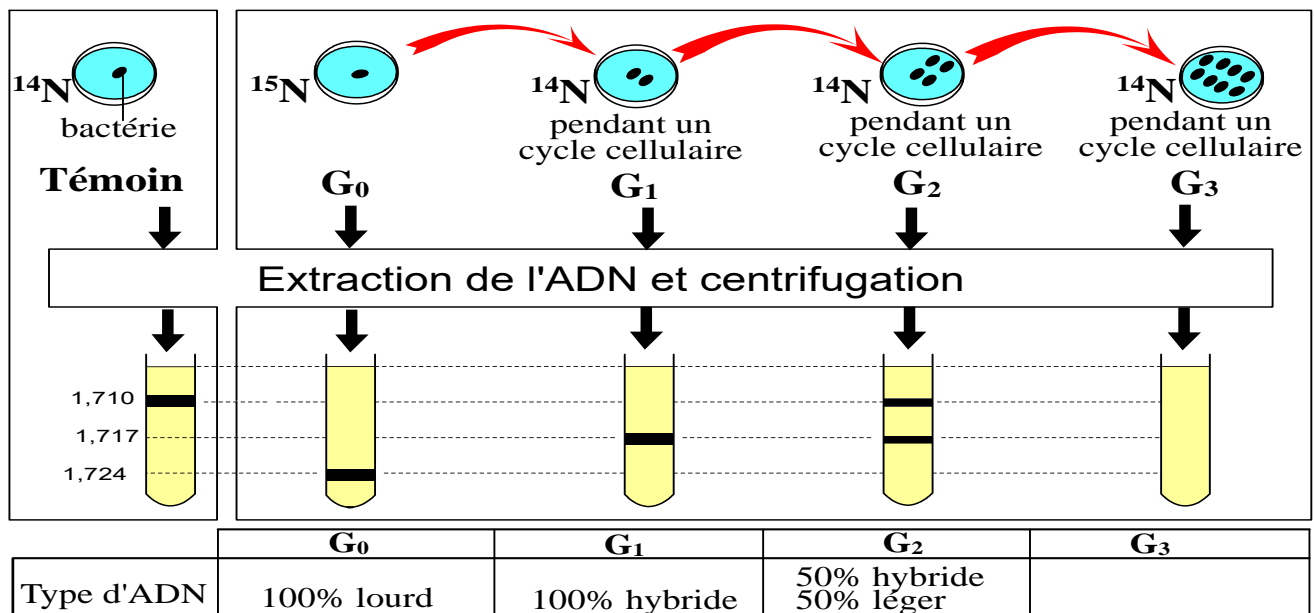
Meselson et Stahl ont cultivé des bactéries sur un milieu contenant l'azote lourd (^{15}N) durant plusieurs générations. L'azote est un des atomes entrant dans la constitution des bases azotées de l'ADN. Au bout d'un certain temps, l'ADN de ces bactéries est devenu lourd (densité= 1,724 au lieu de 1,710 qui est la densité normale) : il a donc incorporé l'azote lourd, cette génération est appelée G_0 .

Ces bactéries G_0 sont ensuite transférées sur un milieu ne contenant que l'azote léger (^{14}N) ou elles se multiplient toutes les 20mn (durée d'un cycle cellulaire) , après une division, G_0 donne G_1 .

G_1 donne une génération G_2 après une autre division.

G_2 , après une division donne une autre génération G_3 .

Meselson et Stahl collectent les échantillons des bactéries issues de chaque division les soumettent à une extraction d'ADN et à une centrifugation en gradient de densité. La figure suivante représente les résultats obtenus.



NB : La bactérie est un être unicellulaire. Elle contient une seule molécule d'ADN, circulaire, qui baigne dans le cytoplasme sans enveloppe nucléaire.

② **Décrire** les résultats de l'expérience de Meselson et Stahl. **Quel modèle** relatif à la réplication d'ADN cité au doc 2 à retenir ?

③ **Dresser un schéma** montrant le transfert d'une molécule d'ADN de G_0 en G_1 en G_2 (utiliser deux couleurs différentes pour l'ADN lourd et l'ADN léger).

④ **Déduire** les résultats (types et proportions d'ADN) prévus dans la génération G_3 .

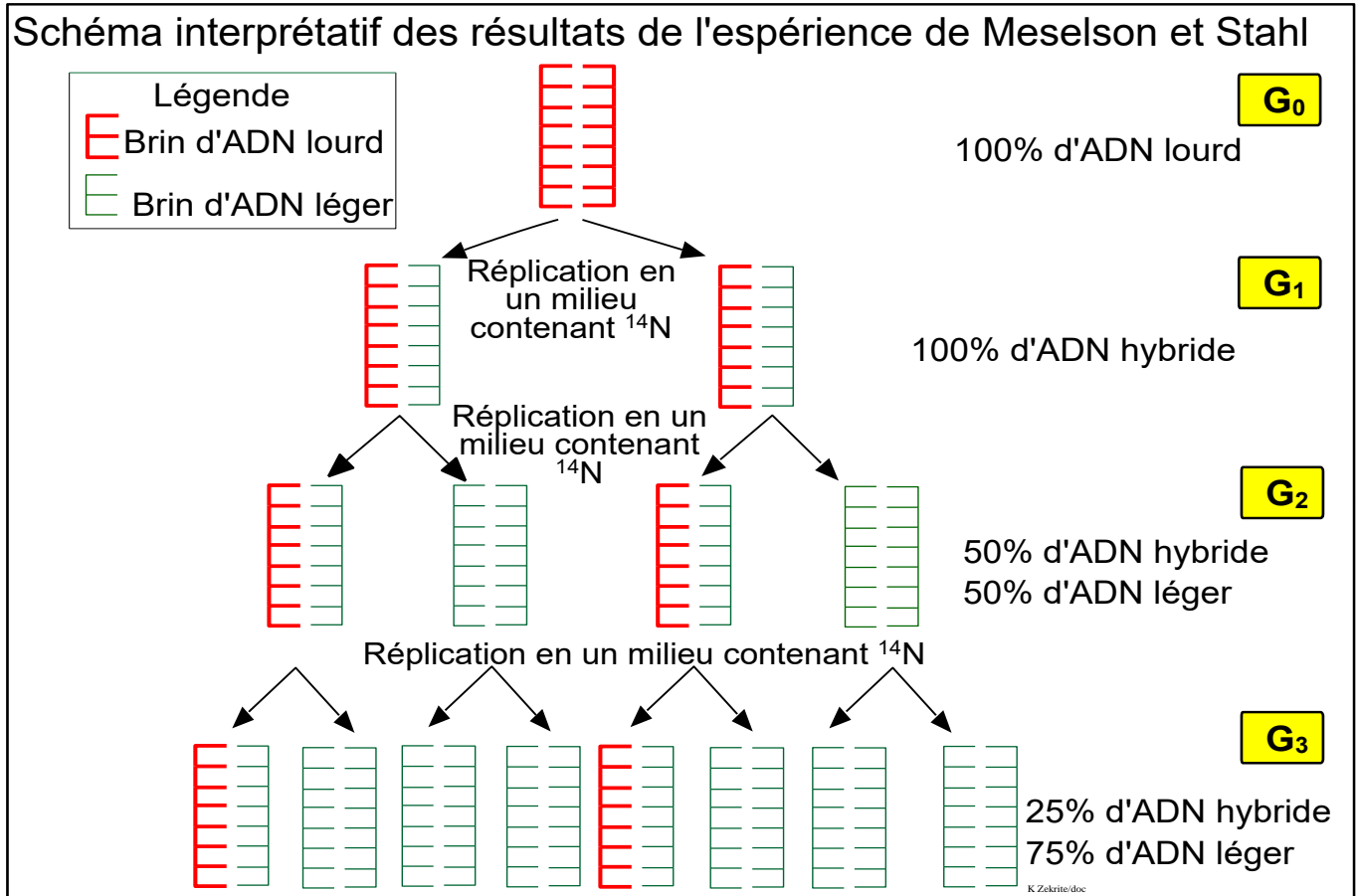
Réponses

② Détermination du modèle de réplication de l'ADN

- L'ADN hybride de la génération G_1 a une densité intermédiaire entre l'ADN lourd et l'ADN léger, ce résultat ne peut être expliqué qu'en considérant que l'un des deux brins est constitué de nucléotides dont l'azote des bases est lourd (^{15}N), alors que l'autre brin est constitué de nucléotides dont l'azote des bases azotées est léger (^{14}N). Ainsi le brin lourd provient obligatoirement des bactéries de la génération G_0 (parentale), alors que le brin léger provient des nucléotides du milieu de culture donc nouvellement formé. Ce résultat valide l'hypothèse **de la réplication semi conservative** : chaque molécule d'ADN fille contient un brin d'ADN parental et un brin nouvellement formé.

- Si la réplication se fait selon le modèle conservatif, on aurait obtenu en G_1 50% d'ADN lourd et 50% d'ADN léger or ce n'est pas le cas, donc cette hypothèse est à réfuter.

③ Schéma interprétatif des résultats de Meselson et Stahl :



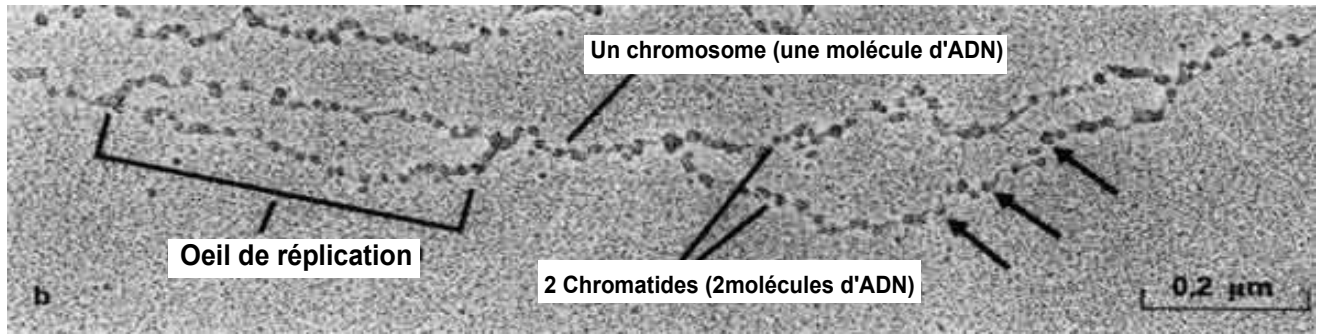
④ En appliquant le modèle semi conservatif de la réplication d'ADN, on obtient dans la génération G_3 : 75% d'ADN léger + 25% d'ADN hybride.

Bilan de l'activité 5 - II

La réplication d'ADN se déroule selon un modèle semi conservatif : Chaque molécule d'ADN fille conserve la moitié (un brin) de la molécule mère ; alors que l'autre moitié est élaboré en utilisant les nucléotides du milieu de vie.

III/ Mécanisme de la réplication de l'ADN

Doc 4: Chromatine observée au microscope électronique pendant la phase S



Doc 5: Réplication de l'ADN selon le modèle semi - conservatif

Fig (a)

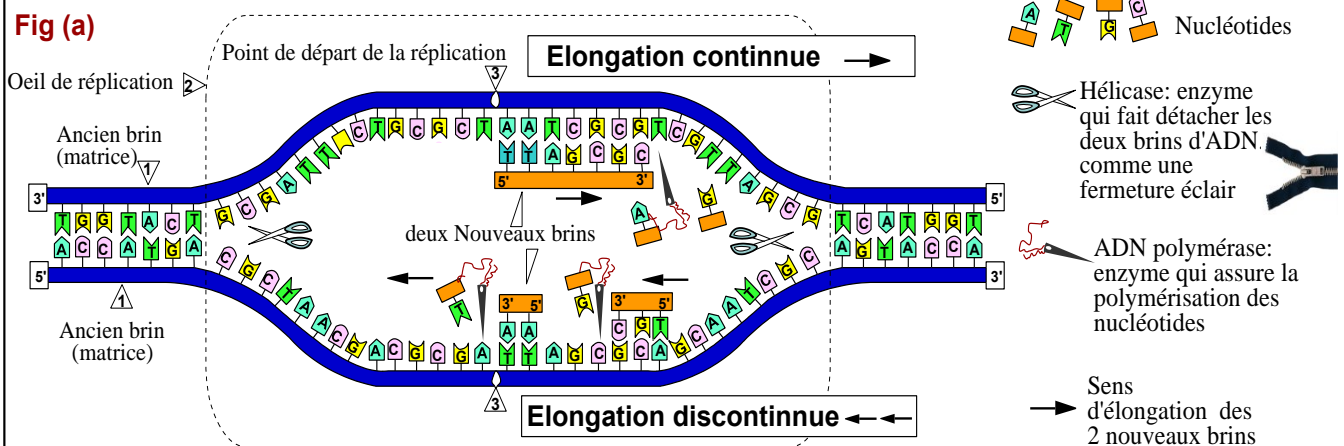
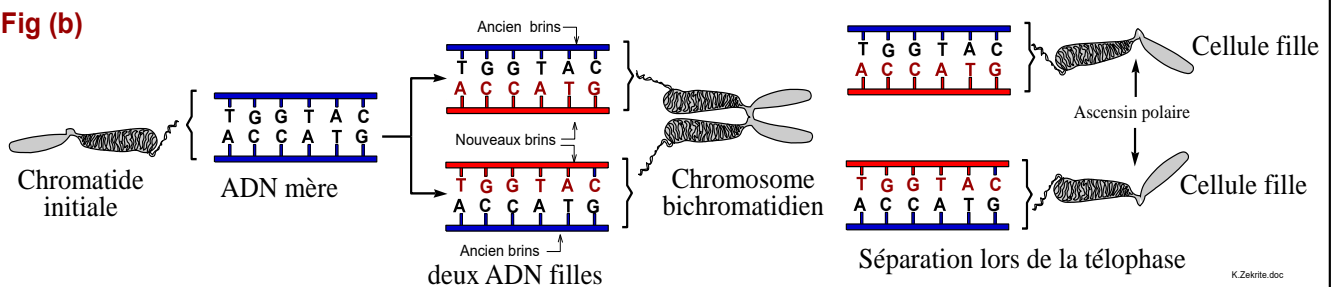


Fig (b)



- 1 **Quelle information** peut – on dégager du doc 1 concernant la réplication d'ADN ?
- 2 En se basant sur le doc 2, **décrire** les étapes de la réplication d'ADN.
- 3 En utilisant les données de la fig b du doc 2, **montrer** le rôle de la réplication de l'ADN et de la mitose dans la conservation de l'information génétique d'une cellule à une autre.

4 Réaliser un schéma bilan résumant les informations acquises dans ce chapitre (nature de l'information génétique)

Réponse

1 L'observation de la chromatine en microscopie électronique pendant la phase S de l'interphase, montre des zones où la molécule d'ADN est en deux exemplaires appelées « yeux de réplication ».

La réplication se produit à l'extrémité de chaque œil et progresse en sens inverse. Les différents yeux de réplication finissent par se rejoindre et la molécule d'ADN est ainsi dupliquée.

2 Au niveau d'un œil, la réplication se déroule suivant les étapes suivantes :

- Les deux brins de la molécule d'ADN parentale s'écartent par rupture des liaisons hydrogènes qui unissent les bases azotées, Cette ouverture est assurée par une enzyme appelée : **hélicase**.
- Les deux brins parentaux jouent le rôle de matrice (قالب), en effet, Les nucléotides libres fournis par les nutriments se positionnent en face de leurs bases complémentaires : (A devant T et inversement, C devant G et inversement). **L'ADN polymérase** assure la liaison (la polymérisation) de ces nucléotides entre eux pour former un nouveau brin d'ADN.
- L'ADN polymérase ne peut relier les nucléotides que dans le sens $5' \rightarrow 3'$, de ce fait :
 - + l'élongation du brin néo- formé se fait dans le sens $5' \rightarrow 3'$.
 - + Au niveau d'un nœud de réplication, la duplication s'effectue en même temps pour les deux brins, mais suivant deux sens contraires.
- A la fin de la réplication et en absence d'erreur, on obtient deux copies conforme d'ADN, semblables à la molécule mère. Chaque molécule fille est la réplique (نسخة) de la molécule mère (ce qui justifie la désignation : réplication d'ADN), elle est composée d'un brin ancien (parental) et d'un brin néo- synthétisé, c'est la réplication semi conservative.
- Les deux copies d'ADN restent accrochées l'une à l'autre au niveau de la zone qui formera le centromère du chromosome.

Remarque : L'élongation se fait de deux façons :

- élongation continue lorsque le brin matrice d'ADN est orienté de $3' \rightarrow 5'$
- élongation discontinue : lorsque le brin matrice d'ADN est orienté de $5' \rightarrow 3'$. Dans ce cas une enzyme (la ligase) assure les fragments d'ADN formés.

La réplication

Bilan du chapitre 1

L'ADN, constituant essentielle des chromosomes contenu dans le noyau des cellules, constitue le matériel génétique qui dirige les caractères héréditaires des cellules et des individus.

L'information génétique est conservée d'une cellule mère aux cellules filles au cours de la mitose grâce à deux phénomènes du cycle cellulaire :

- Pendant la période S de l'interphase s'effectue la réplication semi conservative de l'ADN, elle aboutit à la formation de deux molécules identiques, portant la même information génétique et constituant les chromatides du même chromosome.
- Pendant l'anaphase, s'effectue la séparation et la migration des deux chromatides de chaque chromosome vers les pôles opposés de la cellule. Ainsi on trouvera dans chaque pôle le même nombre de chromosome et la même quantité et types de molécules d'ADN.
- A la fin du cycle cellulaire, chaque cellule fille contient la même information génétique de la cellule mère : on parle de reproduction conforme **توالد مطابق للأصل**

Chapitre 2 : Expression de l'information génétique

L'ADN est le support de l'information génétique, il est contenu dans le noyau et représente l'ensemble des instructions codées nécessaires à la manifestation de tous les caractères héréditaires.

↪ Qu'est-ce qu'un caractère héréditaire ?

→ **Activité 1**

↪ Quelle est la relation entre le matériel héréditaire et le caractère héréditaire ?

→ **Activité 2, 3, 4 et 5**

I/ Notion de caractère héréditaire

Doc 1 : Quelques exemples de caractères

La polydactylie se caractérise par la présence à la naissance d'un sixième doigt.



Le système ABO des groupes sanguins chez l'Homme présente 4 phénotypes différents.



Langue en U, capacité ou non d'enrouler la langue



Variation de la couleur des pétales chez la belle de nuit



L'exposition au soleil modifie la couleur de la peau: Bronzage



Les résultats du culturisme
كمال الأجسام

- ① Parmi les caractères cités dans ce document, **désigner par une croix** ceux qui sont héréditaires.
Définir : caractère héréditaire et caractère non héréditaire. **Donner** d'autres exemples de caractères.
 ② **Montrer** que chaque caractère se manifeste par deux ou plusieurs phénotypes.

Exploitation du doc 1

① Définitions

- Un caractère est une particularité externe ou interne, qualitative ou quantitative, morphologique ou physiologique (ou même comportementale) qui permet de caractériser un individu des individus de son espèce.
- Certains caractères sont héréditaires : se transmettent de génération en génération, ils sont donc programmés au niveau de l'ADN. Ex : Couleur des yeux, nombre de doigts de la main, groupes sanguins, couleur des pétales d'une fleur, forme du petit pois, quelques maladies ...
- D'autres caractères sont modifiés par l'environnement, ces modifications ne sont pas héréditaires : bronzage, musculature, blessure, la contamination par le sida ...

② La couleur des pétales par exemple chez la belle de nuit, existe sous divers caractères observables : rose, ou rouge ou blanc ou bien jaune. Chaque caractère observable est appelé **phénotype**.

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

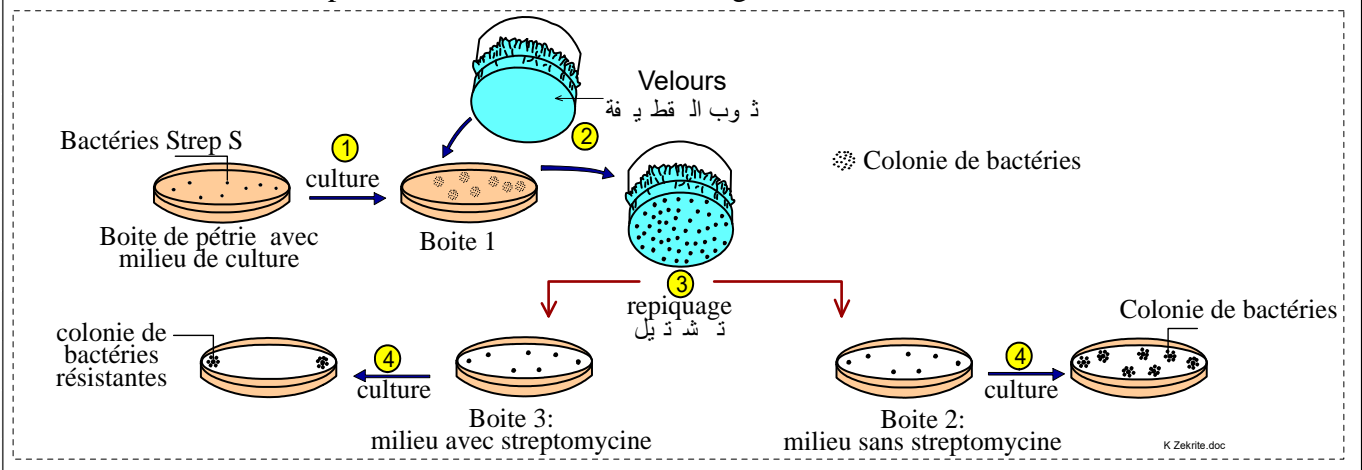
II/ Notion de mutation, Gène et allèle :

Doc 2 : Mise en évidence d'une mutation chez la bactérie *Escherichia coli*,

Des bactéries sensibles à un antibiotique : la streptomycine (désignées par « Strep S ») sont cultivées sur une boîte de pétrie contenant un milieu nutritif (boîte 1). Un morceau de velours est posé sur cette boîte afin que les clones y adhèrent. On fait le repiquage des colonies adhérentes au velours sur deux autres boîtes :

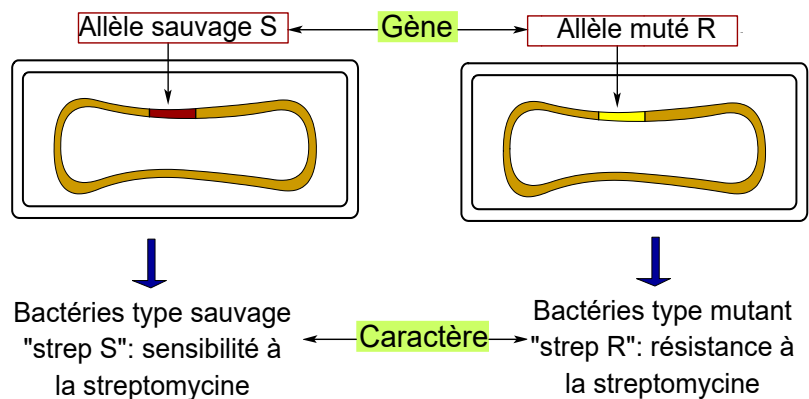
- Boîte 2 : milieu nutritif sans streptomycine.
- Boîte 3 : milieu nutritif avec streptomycine.

Les résultats de cette expérience sont illustrés dans la figure ci-dessous.

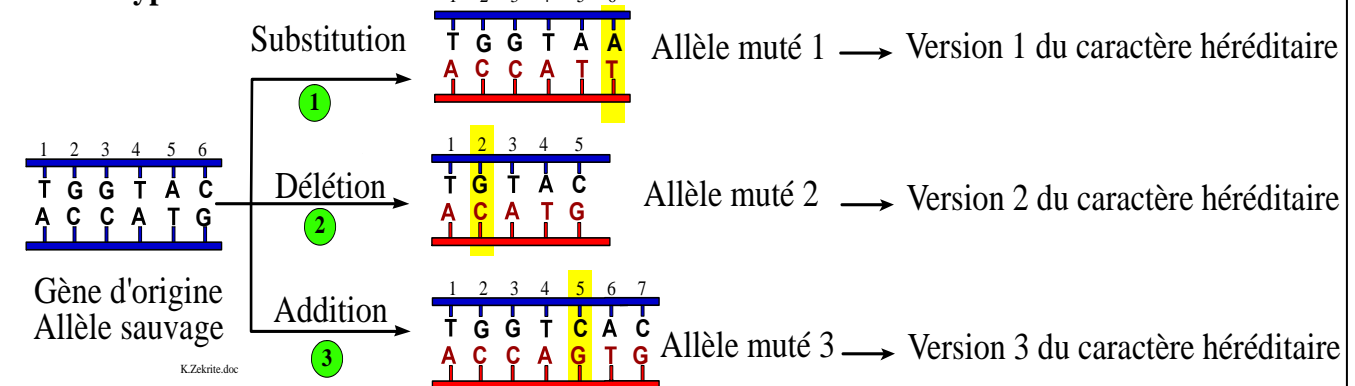


Doc 3 : Allèle sauvage et allèle muté

Le caractère de la sensibilité ou de résistance est gouverné par un morceau d'ADN appelé **gène**. Ce gène existe sous deux formes appelées **allèles** : un **allèle sauvage** qui gouverne la sensibilité à la streptomycine et qui existe chez les bactéries « strep S » et un **allèle muté** responsable de la résistance à la streptomycine et qui existe chez les bactéries « strep R ».



Doc 4 : Types de mutations :



❶ **Proposer** une explication aux résultats de l'expérience du doc 2.

❷ **Identifier** les types de mutations citées dans le doc 4.

❸ A partir de l'analyse des données du doc 3 et 4, **définir** les notions suivantes : gène, allèle et mutation. **Conclure** l'importance des mutations dans le polymorphisme des phénotypes.

① Explication des résultats de l'expérience du doc 1.

- Les bactéries qui se sont développées sur un milieu contenant la streptomycine sont devenues résistantes à cet antibiotique, on les désigne par « *Strep R* ».
- Puisque ce caractère n'existait pas chez les bactéries d'origine, on peut dire, alors qu'à un moment donné au cours de la multiplication des bactéries, une modification brusque s'est produite dans la transmission du caractère de sensibilité à la streptomycine. Cette modification se transmet aux descendants, elle est donc héréditaire et correspond à un changement au niveau de l'ADN.
- Ce changement brusque dans la transmission d'un caractère héréditaire est appelé **mutation**.
- Le caractère « *Strep S* » est un **caractère sauvage**, alors que le caractère « *strep R* » est un **caractère muté**.

② Voir le document

③ Définition des notions : gène, allèle et mutation.

☼ **Un gène** : est une portion de chromosome (donc d'ADN) qui gouverne un caractère héréditaire. L'emplacement de chaque gène sur un chromosome s'appelle **locus**, cet emplacement reste fixe chez les individus de la même espèce, exemple, chez l'Homme : le gène qui détermine le groupe rhésus est porté par le chromosome n° 1, le gène qui détermine le groupe sanguin (ABO) est porté par le chromosome n° 9 (voir la figure de la couverture). Sur un même chromosome on trouve plusieurs gènes, par exemple, chez l'Homme : le chromosome n° 1 contient 2281 gènes, le chromosome Y comporte 104 gènes.

L'ensemble des gènes d'un individu est appelé : **le génome**.

L'ensemble des gènes (allèles) concernant les caractères étudiés est appelé : **le génotype**.

☼ **Une mutation** : est une modification brusque de la séquence nucléotidique d'un gène (l'ADN), ce qui entraîne, la plupart du temps, un changement du caractère correspondant.

Une mutation est :

- Spontanée ou provoquée.
- Rare : une probabilité d'environ $1/10^8$.
- Réversible : (le caractère sauvage \leftrightarrow le caractère muté)
- Généralement les mutations sont indépendantes l'une de l'autre.

On peut citer trois types de mutations :

- **Mutation par substitution** : remplacement d'un ou de plusieurs nucléotides par un autre (d'autres).
- **Mutation par délétion** : perte d'un ou de plusieurs nucléotides.
- **Mutation par insertion** : addition d'un ou de plusieurs nucléotides.

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

Bilan de l'activité 5-I

Le gène, portion d'ADN gouvernant un caractère, peut subir une ou plusieurs mutations qui conduisent à de nouvelles versions du gène, appelées allèles mutants. La présence au sein d'une espèce, d'individus présentant des phénotypes différents pour un même caractère héréditaire est dû au fait qu'un même gène présente plusieurs formes alléliques.

Relation gène protéine caractère

Un gène s'exprime par l'apparition d'un phénotype caractéristique d'un individu au sein de son espèce.

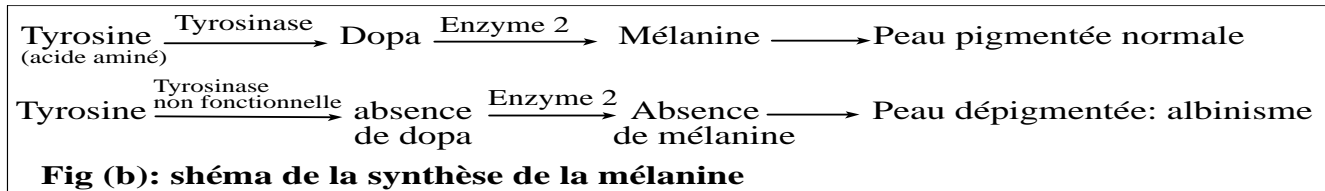
- Quel est le lien fonctionnel entre un gène et un caractère (phénotype)?

Doc 1 : La mélanine, une protéine responsable de la couleur de la peau chez l'Homme.

La couleur de la peau Humaine normale s'étend du blanc au marron foncé presque noir. Elle résulte principalement de la quantité d'un pigment de couleur foncée : **la mélanine**, produite par les mélanocytes cutanés. Plus la peau contient de la mélanine, plus elle est foncée (fig a). L'absence de la mélanine entraîne une dépigmentation de la peau et des cheveux, cette anomalie est appelée **albinisme**.

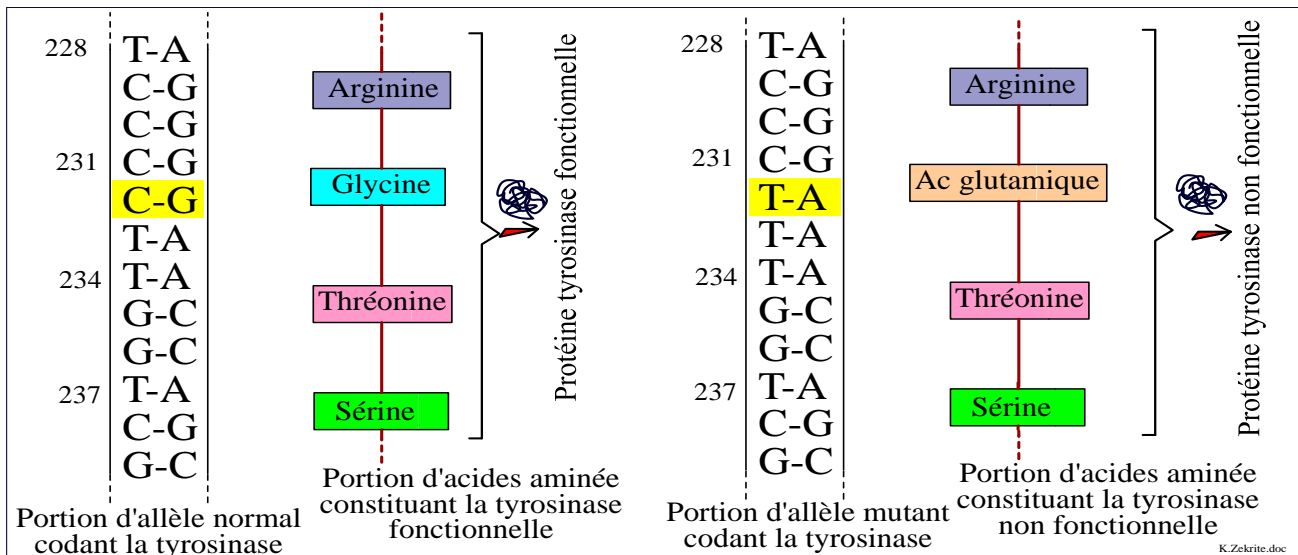


La mélanine protège les cellules de la peau des radiations ultraviolettes du soleil. Sa synthèse au niveau des mélanocytes de la peau se déroule en une série de réactions chimiques catalysée par une enzyme : la tyrosinase (fig b)



Doc 2 : L'origine génétique et moléculaire de l'albinisme

Le gène gouvernant la synthèse de la tyrosinase (enzyme nécessaire à la fabrication de la mélanine) a été isolés chez un individu à peau normale (pigmenté) et chez un individu albinos. La figure suivante représente un fragment de ce gène et la portion protéique (tyrosinase) correspondante.



Les protéines sont formées d'une ou de plusieurs chaînes polypeptidiques, chacune de ces chaînes est une séquence d'acides aminés. La propriété d'une protéine est déterminée par sa séquence en acides aminés, si la structure d'une protéine est modifiée, la protéine devient non fonctionnelle.

- ❶ A partir de l'**analyse** des données du doc 1 concernant le caractère : « couleur de la peau », **justifier** l'expression suivante : « l'aspect externe de l'organisme est en relation avec les protéines »
- ❷ En se basant sur les données du doc 2, et après **comparaison** des deux parties du gène (normale et muté) et des deux parties de la protéine tyrosinase (fonctionnelle et non fonctionnelle), **justifier** la relation gène protéine.
- ❸ A partir des données précédentes, **expliquer** le lien fonctionnel entre un gène et un caractère (phénotype).

Réponses

❶ Analyse des données du doc 1:

- L'enzyme tyrosinase inactive bloque la cascade des réactions chimiques aboutissant à la formation de la mélanine, ainsi les cellules de la peau deviennent dépigmentées, il y'a donc changement du caractère sauvage (peau pigmentée) par un caractère muté : l'albinisme.
- Donc tout changement de la protéine entraîne un changement du caractère.
- On déduit de cet exemple que chaque phénotype est le résultat de la fonction d'une protéine particulière.

❷ Comparaison des deux parties du gène de protéines tyrosinase et justification de la relation gène protéine.

- Les deux portions du gène normal et du gène muté sont semblables sauf au niveau du nucléotide n° 232, il y'a substitution de T par C dans l'un des brins et substitution de G par A dans l'autre brin : mutation par substitution.
- Les deux portions de la protéine fonctionnelle et de la protéine non fonctionnelle sont semblables sauf pour un seul acide aminé : il y'a substitution de la glycine par l'acide glutamique.
- Donc chaque changement au niveau de la séquence nucléotidique du gène entraîne une variation de la séquence des acides aminés de la protéine correspondante. Ceci prouve qu'il y'a une relation gène → protéine :

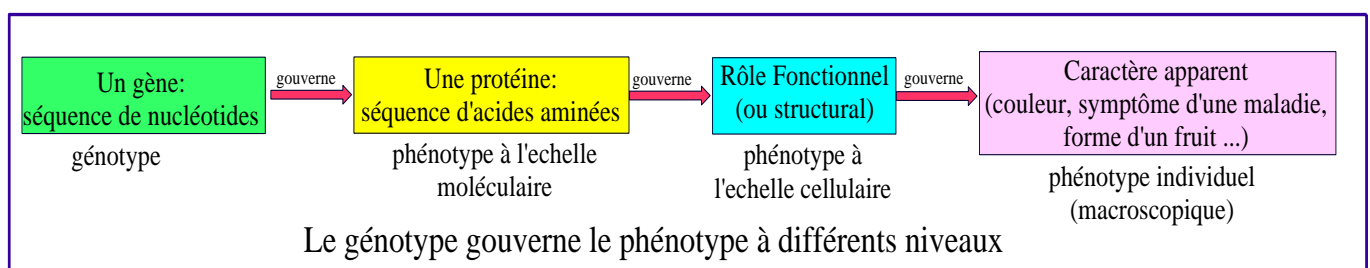
❸ Explication du lien fonctionnel entre un gène et un phénotype.

Cette étude a permis de dégager les relations suivantes :

- Une relation gène → caractère: Un gène détermine un caractère observable (phénotype).
- Une relation protéine → caractère: Une protéine donnée détermine un phénotype correspondant.
- Une relation gène → protéine: Un gène gouverne la synthèse d'une protéine.

On en déduit qu'il y'a une relation : gène → protéine → caractère.

Schéma Bilan de l'activité 2



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

Expression de l'information génétique : L'ARNm intermédiaire entre les gènes et les protéines

Les gènes sont localisés dans le noyau, La molécule d'ADN ne peut pas traverser la membrane nucléaire, alors que la synthèse des protéines se fait dans le cytoplasme, ceci nécessite le transfert de l'information génétique du noyau vers le cytoplasme.

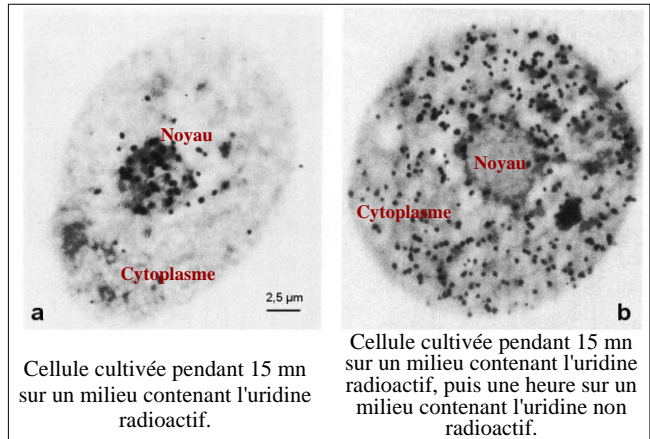
- Quel est l'intermédiaire entre le noyau et le cytoplasme et quelle est sa nature ?

Doc 1 : Mise en évidence d'un intermédiaire entre l'ADN et la synthèse des protéines : l'ARN.

Expérience 1 : Des cellules animales sont cultivées sur un milieu contenant de l'uridine radioactif pendant 15mn, puis transférés sur un milieu de culture non radioactif. La technique d'autoradiographie permet de suivre les niveaux d'intégration de la radioactivité (Fig « a » et « b »).

L'uridine est un nucléotide contenant une base azotée appelée l'uracile et qu'on rencontre seulement dans les molécules d'ARN.

Expérience 2 : Si on traite la cellule par une ribonucléase (enzyme qui dégrade l'ARN), la synthèse des protéines s'interrompte.

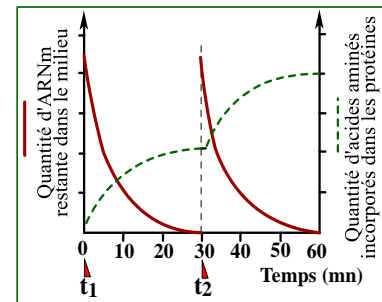


a Cellule cultivée pendant 15 mn sur un milieu contenant l'uridine radioactif.

b Cellule cultivée pendant 15 mn sur un milieu contenant l'uridine radioactif, puis une heure sur un milieu contenant l'uridine non radioactif.

Doc 2 : Expérience de la synthèse des protéines in vitro.

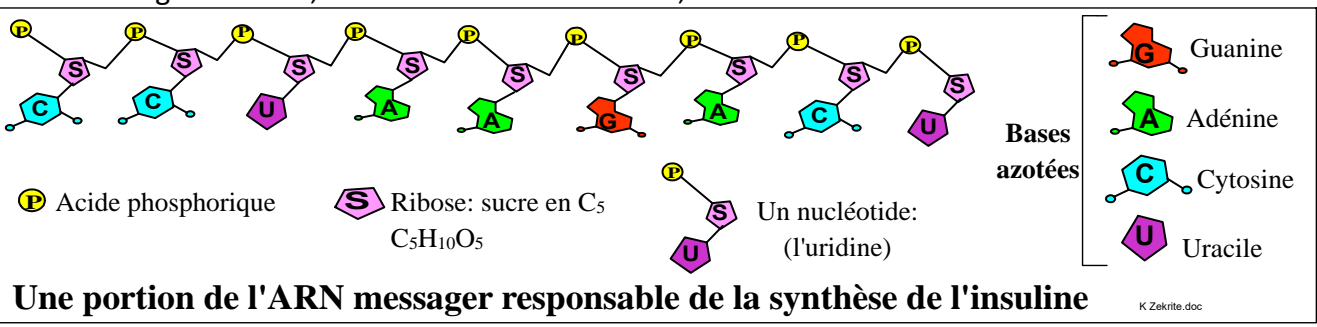
Un système de synthèse des protéines peut être réalisé in vitro à partir d'extraits bactériens. Le milieu utilisé contient tous les éléments cytoplasmiques bactériens, mais pas d'ADN. On ajoute au milieu de culture à deux prises (pendant t_1 et t_2) des acides aminés et des ARNm radioactifs. On évalue la quantité d'acides aminés incorporés dans les protéines et la quantité d'ARNm restante dans le milieu. Le graphique ci-contre résume les résultats obtenus.



Doc 3 : Structure de la molécule d'ARN : Acide ribonucléique.

La molécule d'ARN est plus courte que celle de l'ADN, et par conséquent, sa masse moléculaire est inférieure à celle de l'ADN. Sa durée de vie est courte, elle est rapidement dégradée juste après la synthèse de la protéine. Il existe trois types d'ARN dans la cellule :

ARN messenger : ARNm ; ARN de transfert : ARNt ; ARN ribosomal : ARNr.



- 1 **Décrire** et **expliquer** les résultats de l'expérience 1 et 2 du document 1. **Formuler une hypothèse** à propos du rôle de l'ARN dans la synthèse des protéines.
- 2 En utilisant les résultats de l'expérience du doc 2, **vérifier** la validité de votre hypothèse.
- 3 **Annoter** le schéma du doc 3, **Comparer** sous forme d'un tableau la structure de l'ADN et de l'ARN, puis **démontrer** que la molécule d'ARN peut également porter une information.

Réponses

① Description des expériences du doc 1 et hypothèse :

- **Expérience 1** : Après 15 mn de culture dans un milieu contenant l'uridine radioactive, la radioactivité se localise dans le noyau. Après le transfert de ces mêmes cellules dans un milieu non radioactif, le cytoplasme devient radioactif.

Explication : l'uridine radioactive pénètre dans le noyau elle entre dans la synthèse de l'ARN, LARN synthétisé dans le noyau puis est transféré vers le cytoplasme.

- **Expérience 2** : puisque la synthèse des protéines s'arrête en absence d'ARN, on déduit que cette molécule participe dans la synthèse protéique.

- **Hypothèse** : En rassemblant les données des deux expériences ; on peut dire que les molécules d'ARN sont des substances intermédiaires entre le noyau (l'ADN) et la synthèse des protéines qui se fait dans le cytoplasme, Cet ARN sera désigné par **ARNm (messenger)**.

② Analyse des résultats de l'expérience du doc 2 et conclusion.

Après chaque ajout d'ARNm et d'acides aminés au milieu, on constate que la quantité d'acides aminés incorporés dans les protéines augmente et l'ARNm qui reste dans le milieu diminue. Lorsqu'il n'y'a plus d'ARNm dans le milieu, l'incorporation des acides aminés dans les protéines s'interrompt.

Conclusion : L'ARNm favorise la synthèse des protéines, ce qui est en accord avec l'hypothèse citée dans la réponse précédente, en effet l'ARNm assure l'incorporation des acides aminés pour former une protéine.

③ Comparaison de la molécule d'ADN et d'ARN

- La molécule d'ADN et la molécule d'ARN sont toutes les deux constituées d'une séquence de nucléotide, les différences entre les deux sont citées dans le tableau suivant :

	L'ADN	L'ARN
Le sucre	Désoxyribose : $C_5H_{10}O_4$	Ribose : $C_5H_{10}O_5$
Nombre de brins	Deux brins en double hélice Bicaténaire	Un seul brin Monocaténaire
Les bases azotées	A ; C ; G ; T	A ; C ; G ; U : U remplace T de l'ADN

- L'ARNm comme l'ADN est une succession de 4 nucléotides différents, le nombre l'agencement et les types de nucléotides dans un fragment donné d'ADN ou d'ARN, définissent des informations génétiques.

Bilan de l'activité 3

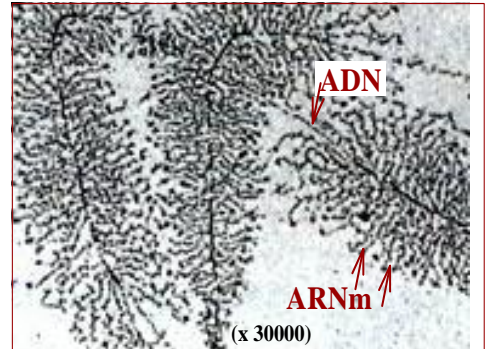
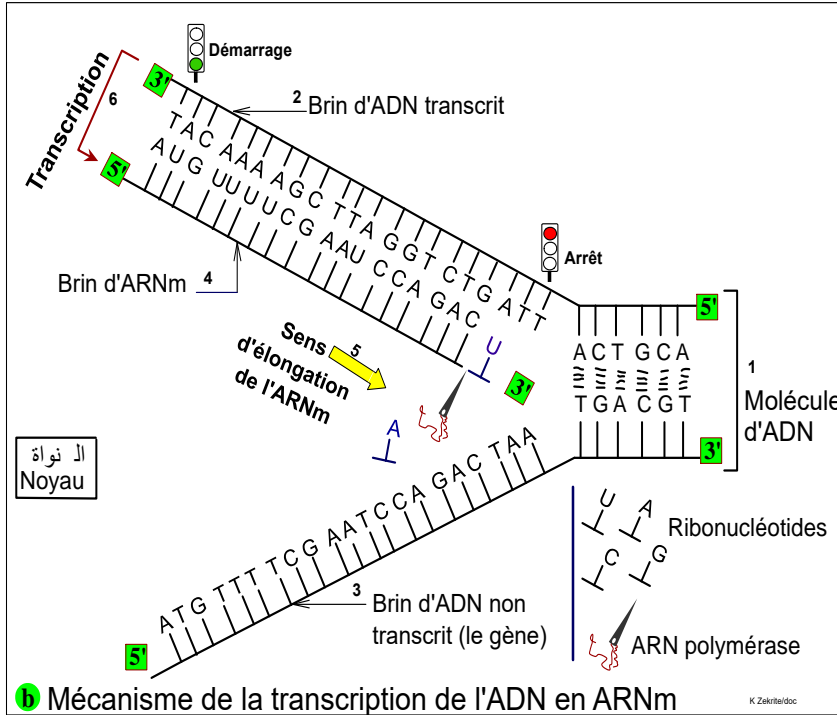
L'ARN messenger (ARNm) est un intermédiaire portant les informations génétiques de l'ADN au cytoplasme. Il est synthétisé dans le noyau au cours d'un processus appelé **transcription** et assure, au niveau du cytoplasme, l'assemblage des acides aminés pour donner une protéine par un processus appelé **Traduction = Lecture**.

Synthèse de l'ARNm : la transcription

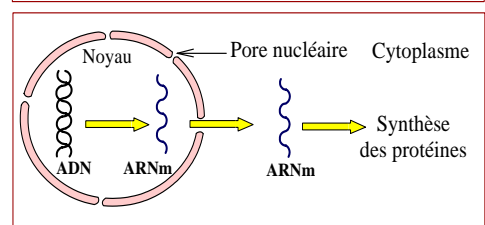
L'expression d'un gène commence par la synthèse de l'ARNm, élément intermédiaire entre l'ADN et la synthèse protéique.

- Comment l'ARNm est-il synthétisé ?

Doc 1 : Synthèse de l'ARNm à partir de l'ADN : La transcription الاستساخ



a Electronographie montrant des molécules d'ARNm en cours de synthèse



c Migration de l'ARNm du noyau vers le cytoplasme

- 1 Décrire les étapes de la synthèse de l'ARNm à partir de l'ADN.
- 2 Evaluation : déterminer la séquence d'ARNm correspondants aux deux brins d'ADN suivants :
 - a) Brin d'ADN transcrit : AAG TCG GCA
 - b) Brin d'ADN non transcrit : GGT TCC AAT

Réponses

La synthèse de l'ARNm se déroule dans le noyau de la cellule suivant les étapes suivantes :

- Séparation des deux brins d'ADN.
- Des nucléotides viennent s'apparier (تطابق) aux nucléotides du brin d'ADN transcrit.
- L'ARNm est synthétisé par polymérisation des nucléotides sous l'action de l'ARN polymérase: L'ARN polymérase permet l'établissement des liaisons chimiques entre les nucléotides.
- L'appariement des nucléotides respecte la complémentarité des bases azotées : la cytosine se place devant la guanine et inversement. L'adénine se place devant la thymine et l'uracile se place devant l'adénine.

- On appelle ce mécanisme de copiage : **la transcription**, le brin servant de modèle à l'ARNm est appelé **brin transcrit**.
- L'ARNm s'allonge dans **le sens 5' → 3'**, qui est le sens d'avancement de l'ARN polymérase. Cette enzyme se détache lorsqu'elle rencontre un code qui indique la fin du gène, ainsi la transcription prend fin.
- Le brin d'ARNm ainsi synthétisé est complémentaire du brin d'ADN non transcrit. L'information contenue dans l'ARNm est identique à celle du brin non transcrit, le nucléotide uracile (U) occupe dans l'ARNm la place du nucléotide thymine (T) de l'ADN.
- La transcription de l'ADN n'est pas totale ; elle est discontinue et produit des molécules d'ARNm plus courtes que celles d'ADN. Seules les séquences portant les gènes sont transcrites.
- Après sa transcription, l'ARNm formé, **quitte** le noyau vers le cytoplasme à travers les pores nucléaires pour jouer le rôle d'**intermédiaire** entre l'ADN et la synthèse des protéines.

② Evaluation : détermination de la séquence d'ARNm correspondants aux deux brins d'ADN :

a) Brin d'ADN transcrit : AAG TCG GCA
 Brin d'ARNm UUC AGC CGU

Notez bien: La molécule d'ARNm est une copie complémentaire du brin d'ADN transcrit : à la place de A on a U et à la place de T on a A, à la place de C on a G et vis versa.

b) Brin d'ADN non transcrit : GGT TCC AAT
 Brin d'ARNm GGU UCC AAU

Notez bien: La molécule d'ARNm est une copie conforme du brin d'ADN non transcrit sauf il y'a substitution de la base T par U

Bilan de l'activité 4

La transcription est le mécanisme par lequel l'ARNm est synthétisé dans le noyau. Cette synthèse se réalise à partir de l'un des deux brins d'ADN appelé brin transcrit, l'autre brin d'ADN non transcrit correspond au gène. La transcription est assurée par l'ARN polymérase. Elle donne naissance à une molécule d'ARNm monocaténaire qui sera l'intermédiaire transportant l'information génétique au cytoplasme pour la synthèse des protéines.

Mécanisme d'expression de l'information génétique :

La traduction de l'ARNm en protéine

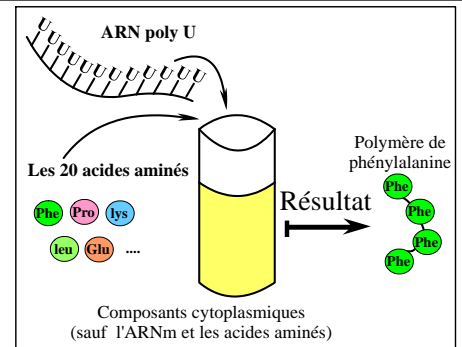
L'ARN et les protéines sont des molécules séquencées, mais ces séquences sont composées d'éléments différents.

- Quelle est la correspondance entre la séquence des nucléotides de l'ARNm et la séquence des acides aminés des protéines ?
- Comment se réalise la synthèse des protéines à partir des informations codées dans l'ARNm ?

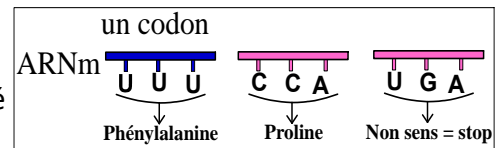
I/ La découverte du code génétique

Doc 1 : Travaux de Nirenberg et Matthaei (1961)

Ces chercheurs ajoutent à un milieu contenant des acides aminés (les 20 différents acides aminés existants) des ARN de synthèse. En utilisant un ARN de synthèse poly U, poly A, ou poly C, ils obtiennent respectivement un polymère de phénylalanine, de lysine ou de proline. La figure ci-contre représente le résultat obtenu avec l'uracile.



Doc 2 : L'ordre des nucléotides d'un gène détermine l'ordre des acides aminés d'une protéine, Cependant il existe 20 acides aminés différents alors que l'ARNm (et aussi l'ADN) est constitué de quatre types de nucléotides seulement. Il est impossible de désigner chaque acide aminé par un seul nucléotide (4 possibilité seulement), ou même par une association de deux nucléotides (16 possibilités). En revanche, on peut constituer 64 associations différentes formées de trois nucléotides. Des expériences ont permis de vérifier que c'est ce système de codage qui est utilisé par les cellules vivantes, On l'a désigné de code génétique.



1 **Que peut-on conclure** de l'expérience du doc 1 ?

2 Doc 2 : **Définir** le terme codon, code génétique.

3 **Analyser** les données du tableau du code génétique (doc 3).

4 **Exercice d'évaluation :** En utilisant le tableau du code génétique, déterminer la séquence d'acides aminés correspondante à la séquence de nucléotides suivante (brin transcrit):
GTC TCC CCT TGG TCG

Doc 3 : Tableau du code génétique

Après les premiers travaux de Nirenberg, d'autres expériences furent réalisées par différents laboratoires, de telle sorte qu'en 1966 le code génétique était entièrement décrypté : le tableau du code génétique.

		2 ^{ème} lettre					
		U	C	A	G		
1 ^{ère} lettre	U	UUU	UCU	UAU	UGU	3 ^{ème} lettre	
		UUC	UCC	UAC	UGC		
		UUA	UCA	UAA	UGA		
		UUG	UCG	UAG	UGG		
C	CUU	CCU	CAU	CGU	U		
	CUC	CCC	CAC	CGC		C	
	CUA	CCA	CAA	CGA			A
	CUG	CCG	CAG	CGG			
A	AUU	ACU	AAU	AGU	U		
	AUC	ACC	AAC	AGC		C	
	AUA	ACA	AAA	AGA			A
	AUG	ACG	AAG	AGG			
G	GUU	GCU	GAU	GGU	U		
	GUC	GCC	GAC	GGC		C	
	GUA	GCA	GAA	GGA			A
	GUG	GCG	GAG	GGG			

Réponses

① Il y'a donc une correspondance entre les nucléotides formant l'ADN et les acides aminés incorporés dans la protéine ; ce qui impose que la succession de nucléotides de l'ARNm se traduit (traduction = lecture) en une séquence d'acide aminé tout en respectant un code génétique.

② Définition des termes :

Codon : Séquence de trois nucléotides portés par l'ARNm correspondant à un acide aminé ou à un codon stop.

Le code génétique repose sur la correspondance entre, d'une part, des codons portés par l'ARN messager et, d'autre part, les acides aminés incorporés dans les protéines synthétisées. Le code génétique est universel, il est le même quelle que soit la cellule vivante considérée. N'importe quelle cellule est capable de « lire » un gène provenant de n'importe quelle autre espèce et de produire la protéine correspondante.

③ Analyser du tableau du code génétique :

- Le code génétique comporte 64 triplets ou codons. A trois exceptions près, chaque codon sur l'ARNm correspond un acide aminé donné.
- Un même acide aminé peut être codé par plusieurs codons différents. En revanche, un même codon, code toujours, le même acide aminé.
- Trois codons ne désignent aucun acide aminé (codons stop), ils correspondent à un signal de ponctuation, qui marque la fin de la synthèse de la protéine.

④ Exercice d'évaluation :

ADN	→	GTC	TCC	CCT	TGG	TCG	
ARNm	→	CAG	AGG	GGA	ACC	AGC	} Transcription
séquence des acides aminés	→	Glu	Arg	Gly	Thr	Ser	

II/ Les éléments nécessaires à la traduction :

Doc 4 : Les acteurs de la traduction

La traduction fait intervenir les éléments suivants :

- L'ARNm en provenance du noyau porte le message du gène et les acides aminés, éléments de base des protéines.
- Les ribosomes : organites cellulaires formés d'ARN ribosomique et de protéines. Ils sont constitués de deux sous unités une plus petite qui « lit » l'ARN messager et une plus grosse qui se charge de la polymérisation des acides aminés pour former la protéine correspondante. Ils sont les sites d'incorporation des acides aminés.
- L'ARN de transfert (ARNt) qui a pour rôle de transporter les acides aminés vers les ribosomes.

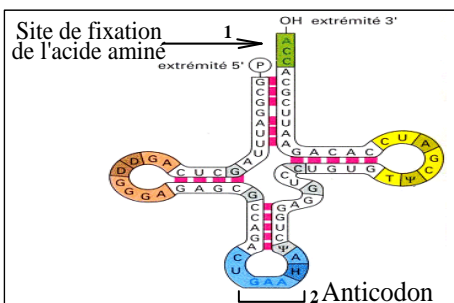


Fig (a): Structure de l'ARNt

↪ Annoter le schéma.

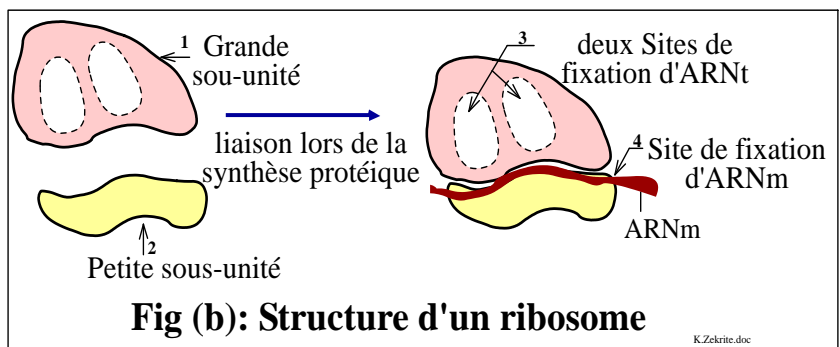
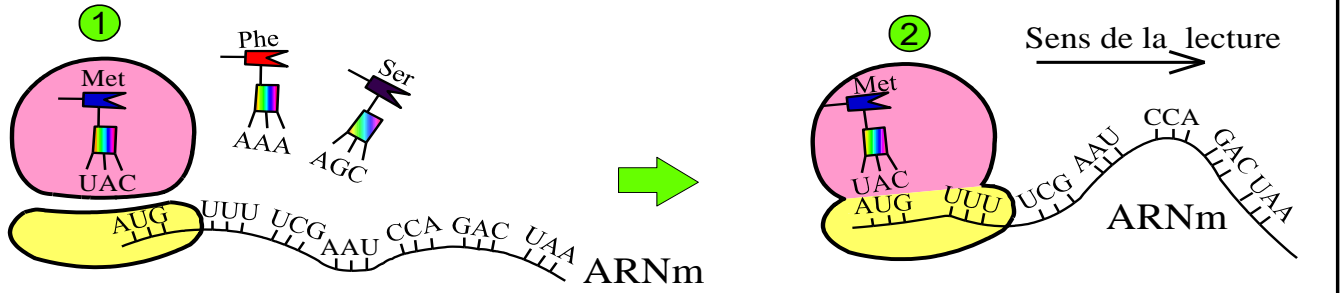


Fig (b): Structure d'un ribosome

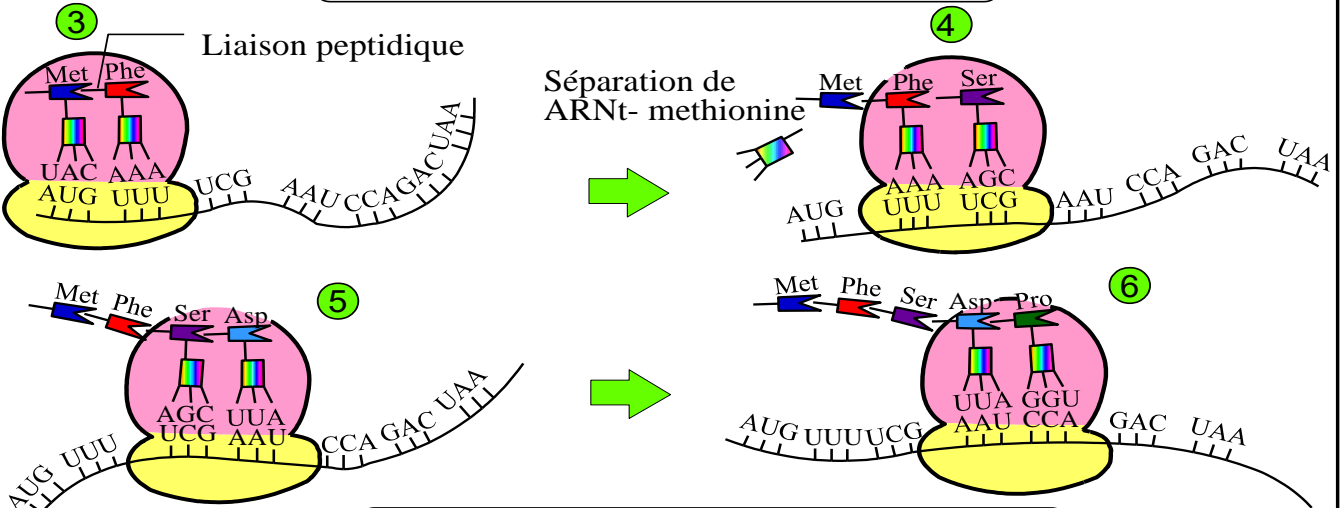
K.Zekrite.doc

III/ Les étapes de la traduction

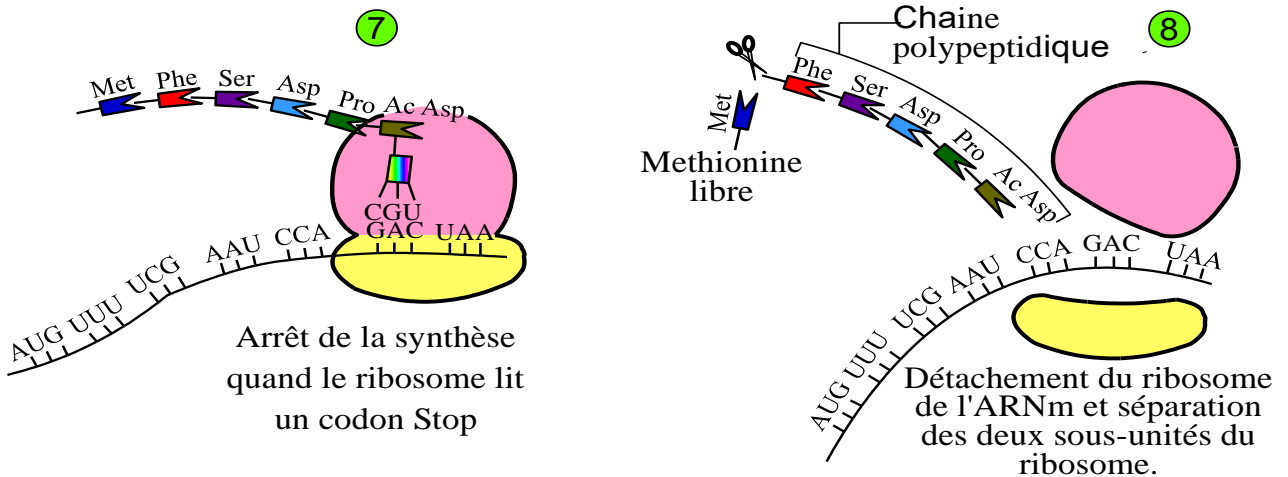
Doc 5: Les trois étapes de la traduction



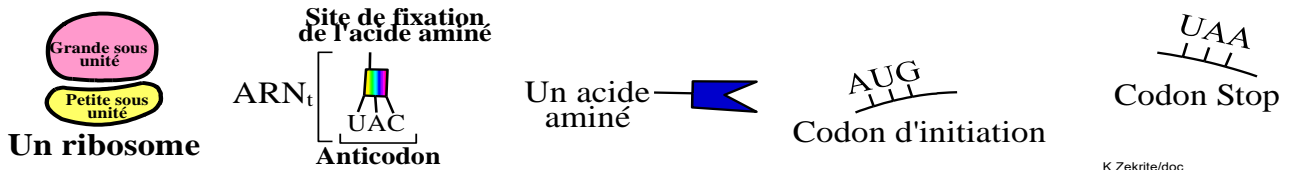
Initiation = ةي ادبلا



Elongation = الا سد تطالة



Terminaison = ةي اهنلا



K Zekrite/doc

En exploitant les données du doc 5, **décrire**, sous forme d'un texte, les étapes de la traduction.

Réponses

La traduction est le décodage de l'information génétique portée par l'ARNm en une protéine (succession d'acides aminés). Elle a lieu dans le cytoplasme et se déroule en trois étapes :

① **L'initiation** : au cours de laquelle la petite sous unité du ribosome se fixe au niveau d'un triplet de l'ARNm. Ce triplet est toujours le codon AUG qui code pour la méthionine. C'est le codon d'initiation. Il y'a lecture de ce codon par le ribosome ce qui entraîne l'appel d'un ARNt à anticodon complémentaire (UAC), et porteur de l'acide aminé correspondant : la méthionine. La grande sous unité s'installe, ainsi le ribosome devient fonctionnel.

② **L'élongation** :

- La lecture du 2^{ème} codon de l'ARNm fait venir un 2^{ème} ARNt à anticodon complémentaire et porteur d'un 2^{ème} acide aminé bien déterminé par le code génétique.
- Une *liaison peptidique* s'établit entre le 1^{er} et le 2^{ème} acide aminé.
- Le 1^{er} ARNt est libéré dans le cytoplasme.
- Le ribosome se déplace alors sur l'ARNm au niveau d'un 3^{ème} codon.
- La lecture de l'ARNm recommence : il y'a appel d'un 3^{ème} ARNt et mise en place d'un 3^{ème} acide aminé. Le polypeptide à trois acides aminés ainsi formé peut continuer à s'allonger par la mise en place d'autres acides aminés grâce à la succession des mêmes événements (association codon- anticodon → formation de liaison peptidique entre deux acides aminés → déplacement du ribosome).

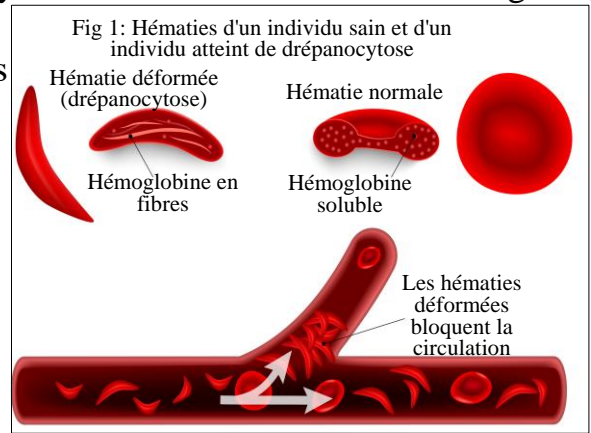
③ **La terminaison** : Lorsque le ribosome arrive à un *codon Stop* (UGA ou UAG ou UAA), la traduction s'arrête car aucun ARNt ne contient l'anticodon correspondant à l'un de ces trois codons. Il y'a dissociation des deux sous-unités du ribosome et libération du polypeptide dans le cytoplasme.

Remarque :

Sur une même molécule d'ARNm, se placent plusieurs ribosomes les uns à la suite des autres, cela forme une structure sous forme d'un collier appelée **polysome** ou **polyribosome**.

Exercice d'évaluation

La drépanocytose ou anémie falciforme est une maladie héréditaire caractérisée à l'échelle de l'organisme par des palpitations (خفقان), des difficultés respiratoires chez les individus atteints. Chez un individu non malade les hématies (globules rouges) sont souples et circulent normalement. Chez un individu drépanocytaire les hématies déformées et rigides, peuvent bloquer la circulation et former des caillots (Fig 1). L'apport du dioxygène aux organes est réalisé par une protéine contenue dans les hématies : l'hémoglobine. Chez les personnes saines, l'hémoglobine est de type HbA reste soluble dans les hématies, alors que chez les personnes atteintes de drépanocytose l'hémoglobine est de type HbS se sédimente en fibres déformant ainsi la cellule qui la contient.



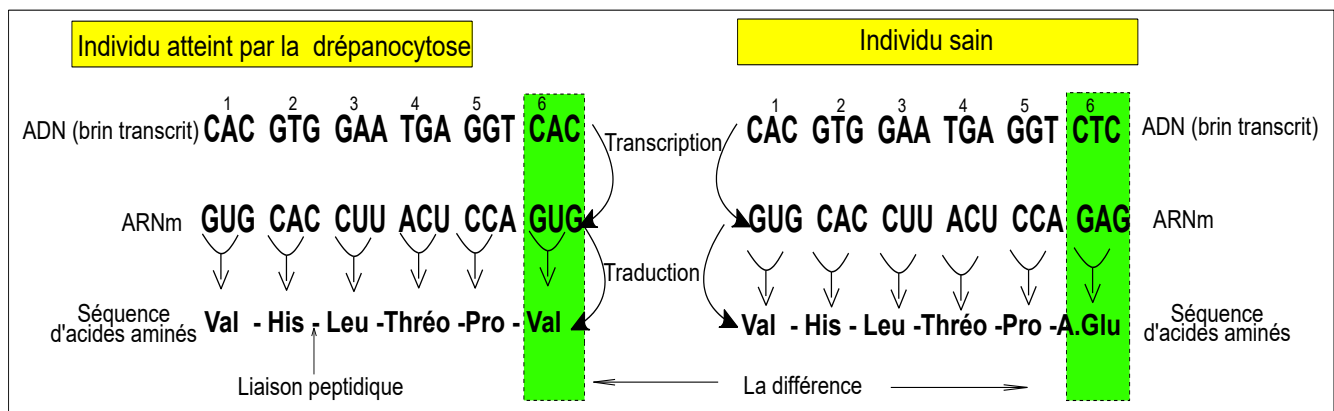
La figure 2 montre une portion du gène (brin transcrit) qui contrôle la synthèse de l'hémoglobine HbA et HbS

Fig 2	Portion du gène HbA (brin transcrit)	1	2	3	4	5	6
		CAC	GTG	GAA	TGA	GGT	CTC
	Portion du gène HbS (brin transcrit)	1	2	3	4	5	6
		CAC	GTG	GAA	TGA	GGT	CAC

- 1/ En utilisant le tableau du code génétique, **déterminer** la succession des acides aminés de l'hémoglobine HbA et HbS et **déduire** l'origine de la drépanocytose
- 2/ **montrer** comment la mutation entraîne la variation du phénotype au niveau moléculaire, cellulaire et **individuel**.

Solutions

1/ 🌸 la succession des acides aminés de l'hémoglobine HbA et HbS.



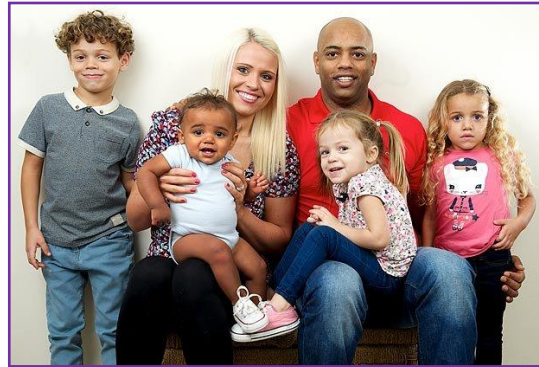
🌸 Origine de la drépanocytose :

Chez le malade : Le nucléotide T est substitué par le nucléotide A dans le triplet n°6 du brin transcrit (mutation par substitution) → substitution de l'acide aminé « acide glutamique » par un autre : « valine » → synthèse d'une protéine (hémoglobine) de

type HbS assurant un mauvais apport en O₂, de structure fibreuse (au lieu de l'état soluble sauvage) → déformation et rigidité des globules rouges → peuvent bloquer la circulation → difficultés respiratoires et des palpitations.

2/ La mutation au niveau de la séquence nucléotidique du gène (origine génétique) entraîne une variation de la séquence des acides aminés et formation d'une protéine de structure modifiée (niveau moléculaire). Il en résulte une déformation des globules rouges (niveau cellulaire) et par conséquent l'apparition de symptômes telles les palpitations et des problèmes respiratoires (niveau individuel macromoléculaire)

Chapitre 3 : Rôle de la reproduction sexuée dans la transmission de l'information génétique et de la stabilité du caryotype.



Les membres d'une même famille

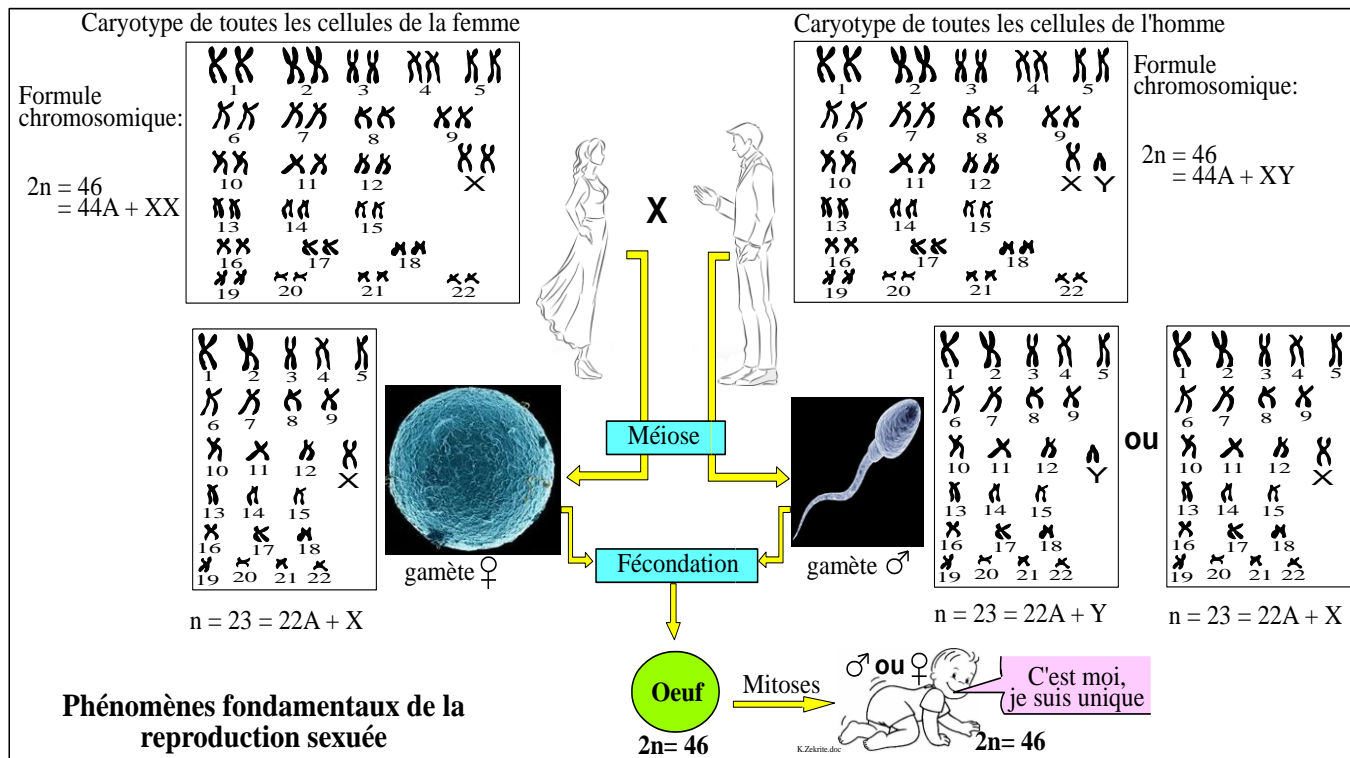
Contrairement à la reproduction asexuée (la mitose) qui assure un transfert conforme de l'information génétique, les descendants issus de la reproduction sexuée, présentent des traits empruntés à l'un ou l'autre des parents, mais ils ne sont pas identiques ni à l'un des parents ni à leurs frères et sœurs.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

❖ Quels sont les événements essentiels de la reproduction sexuée ?

↳ **Activité 1**

❖ Comment la reproduction sexuée est-elle à l'origine de descendants différents génétiquement ?

↳ **Activité 2 et 3**



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

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

- La fécondation : Union des deux gamètes mâle (♂) 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 chaque individu est unique, c'est que le programme génétique dans la cellule-œuf est unique génétiquement.

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

- Quel est le mécanisme de la méiose ?

↳ **Activité 2**

- Comment la méiose et de la fécondation peuvent-ils aboutir à une si grande diversité des individus même s'ils sont issus des mêmes parents, tout en gardant le caryotype constant et en maintenant les traits caractéristiques de leur espèce.

↳ **Activité 3**

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

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

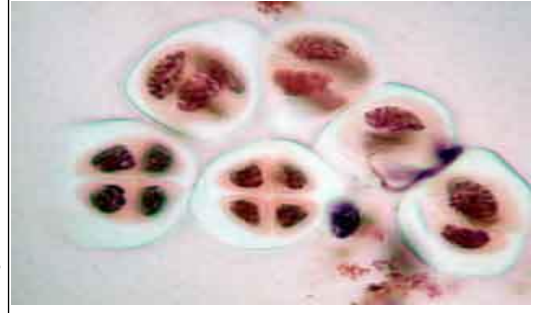
- Comment se déroule la réduction du nombre de chromosomes au cours de la méiose ?
- Comment évolue la quantité d'ADN au cours de la méiose ?

I/ Les étapes de la méiose

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

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

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



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

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

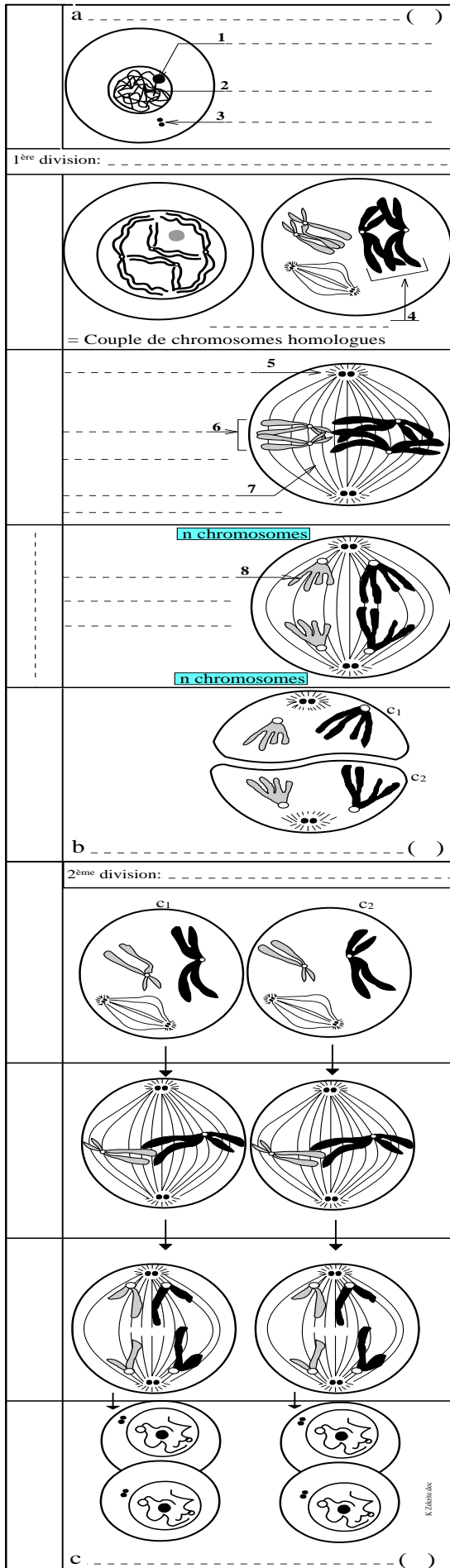
Doc 2 : Voir page suivante

- 1 D'après vos acquis des classes précédente, **Quelles** sont les cellules qui subissent la méiose ? où se trouvent-elles ?
- 2 Document 1 : **Décrire** l'aspect de quelques cellules, noter vos constations.
- 3 **Annoter** le schéma du doc 2, **décrire** les différentes phases de la méiose et **montrer** comment la méiose permet la réduction du nombre de chromosomes.
- 4 Evaluation : **comparer** sous forme d'un tableau la mitose et la méiose.

Réponses

- 1 Seules les cellules dites germinales subissent la méiose. Elles se trouvent au niveau des organes génitaux :
 - au niveau des testicules chez les mâles des 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.
- 2 Observation microscopique montrant les étapes de la méiose, l'existence sur la lame de cellules groupées par quatre, révèle que la méiose se déroule en deux divisions.

Doc 2 : Les étapes de la méiose chez une cellule animale



L'interphase :

- ☛ La cellule possède un noyau entier avec sa membrane, son nucléole et sa chromatine.
- ☛ Les nucléofilaments sont enchevêtrés

La 1^{ère} division: division réductionnelle

La prophase I:

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

La métaphase I:

- ☛ Disposition des tétrades dans le plan équatorial de la cellule, ce qui définit la plaque équatoriale.
- ☛ Les deux chromosomes de chaque tétrade se font face et leur centromère sont disposés d'une manière opposée de part et d'autre du plan équatorial.

L'anaphase I:

- ☛ Les chromosomes homologues de chaque tétrade se séparent sans cassure du centromère, ils migrent dans des sens opposés vers les pôles de la cellule.
- ☛ Il y'a alors formation de deux lots identiques de (n) chromosomes dans chacun des pôles de la cellule.
- ☛ Chaque chromosome reste formé de deux chromatides (bichromatidien).

La télophase I:

- ☛ Les chromosomes bichromatidiens de chaque lot arrivent à un pôle de la cellule.
- ☛ Division du cytoplasme et formation de deux cellules filles haploïdes (n).

La 2^{ème} division: division équationnelle

La prophase II:

- ☛ Formation du fuseau achromatique dans chacune des deux cellules filles.
- ☛ Les chromosomes sont toujours bichromatidiens (pas de tétrades).

La métaphase II:

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

L'anaphase II:

- ☛ Les chromatides sœurs de chaque chromosome se séparent après rupture de leur centromère et migrent dans des pôles opposés.

La télophase II:

- ☛ Décondensation des chromosomes en chromatine.
- ☛ Formation de l'enveloppe nucléaire et du nucléole.
- ☛ Division du cytoplasme et formation de 4 cellules filles haploïdes (n).

{ Réponses }

- 3 🌸 La méiose s'effectue en deux divisions cellulaires successives :
- Une 1^{ère} division : division réductionnelle assurant la réduction du nombre de chromosomes.
 - Une 2^{ème} division : division équationnelle assurant la fissuration du chromosome et la séparation des chromatides.
- 🌸 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^{ère} division les chromosomes sont encore dédoublés.
- 🌸 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 I, les deux chromosomes homologues de chaque paire se disjoignent, sans division des centromères, ils se retrouvent finalement chacun dans une cellule fille différente. Ainsi, chaque cellule provenant de cette première division ne reçoit que l'un ou l'autre des deux chromosomes d'une même paire d'homologues, elle contient n chromosomes différents : elle est haploïde.

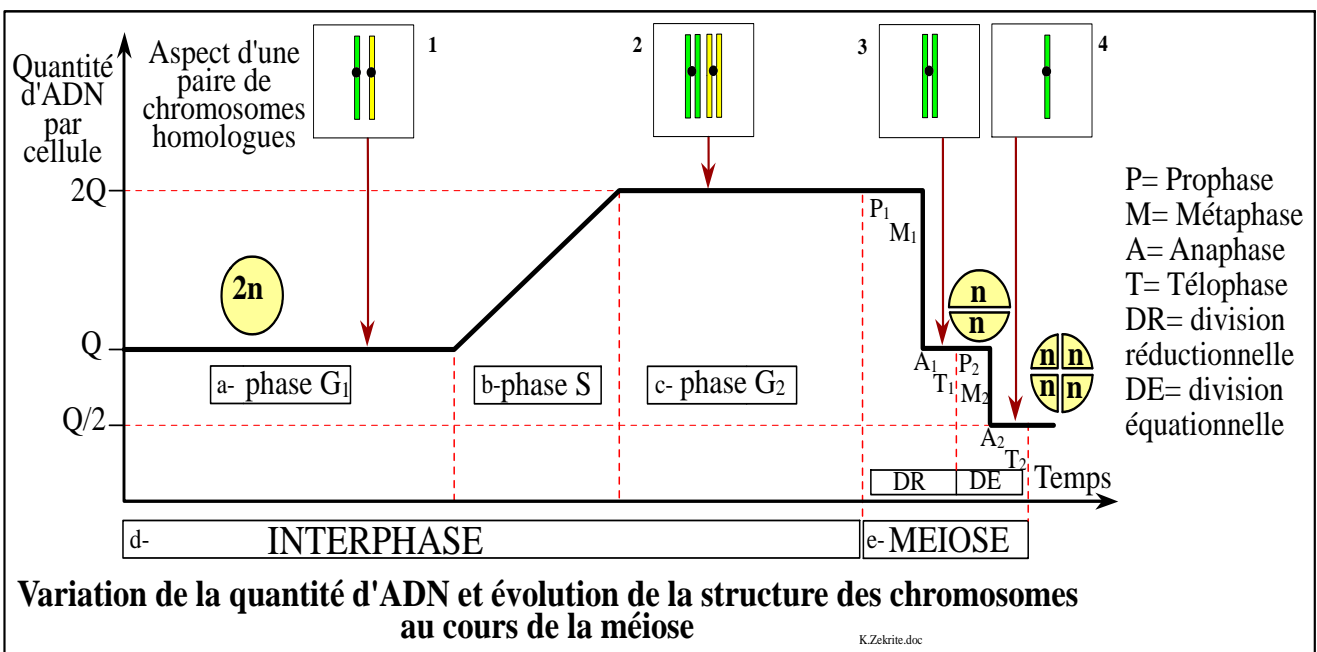
Remarque: Pendant l'anaphase I, les chromosomes homologues se séparent et implicitement la paire des chromosomes sexuels, de ce fait :

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

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

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

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

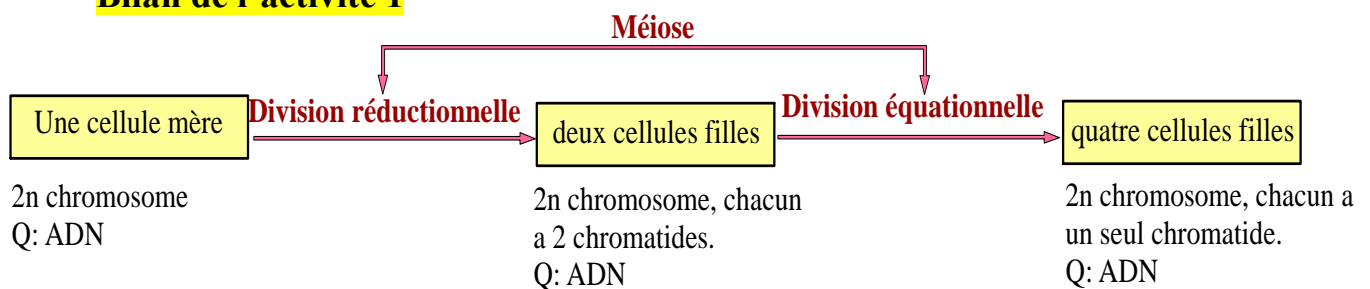


- 1 **Annoter** le graphique du doc 3 et **représenter** par un schéma l'évolution de l'aspect de deux chromosomes homologues lors des étapes indiquées par les numéros : 1, 2, 3 et 4.
- 2 **Décrire** l'évolution de la quantité d'ADN et établir la relation entre cette évolution et l'aspect ainsi que le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

{ Réponses }

- 1 Voir schéma.
- 2 Description de l'évolution de la quantité d'ADN en relation avec l'évolution du nombre et de l'aspect des chromosomes
 - La méiose est précédée par une interphase.
 - Pendant la phase S de l'interphase la réplication de l'ADN entraîne le dédoublement de la quantité de cette molécule (de Q à 2Q) et la duplication des chromosomes 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 chromosome se séparent, ce qui entraîne une deuxième diminution de la quantité d'ADN de moitié (de Q à Q/2).

Bilan de l'activité 1



- La méiose est la succession de deux divisions cellulaires, elle permet la réduction du nombre de chromosomes et de la quantité d'ADN : une cellule germinale diploïde produit 4 cellules haploïdes = gamètes.
 - * La première division = division réductionnelle : elle sépare les chromosomes homologues et aboutit à la formation de 2 cellules à n chromosomes bichromatidiens.
 - * La deuxième division = division équationnelle : elle sépare les chromatides de chaque chromosome et permet la formation de 4 cellules à n chromosomes monochromatidiens et donc réduit la quantité d'ADN.
- L'étape fondamentale assurant la réduction du nombre de chromosomes est l'anaphase de la division réductionnelle, Il y'a disjonction des chromosomes homologues sans scission des centromères.
- La séparation des chromosomes homologues se fait de façon indépendante, chaque cellule issue d'une méiose possède un chromosome de chaque paire, soit un groupe de n chromosomes (voir le caryotype des gamètes en début du chapitre). La méiose réduit donc le nombre de chromosome tout en conservant l'information génétique complète en un seul exemplaire.

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

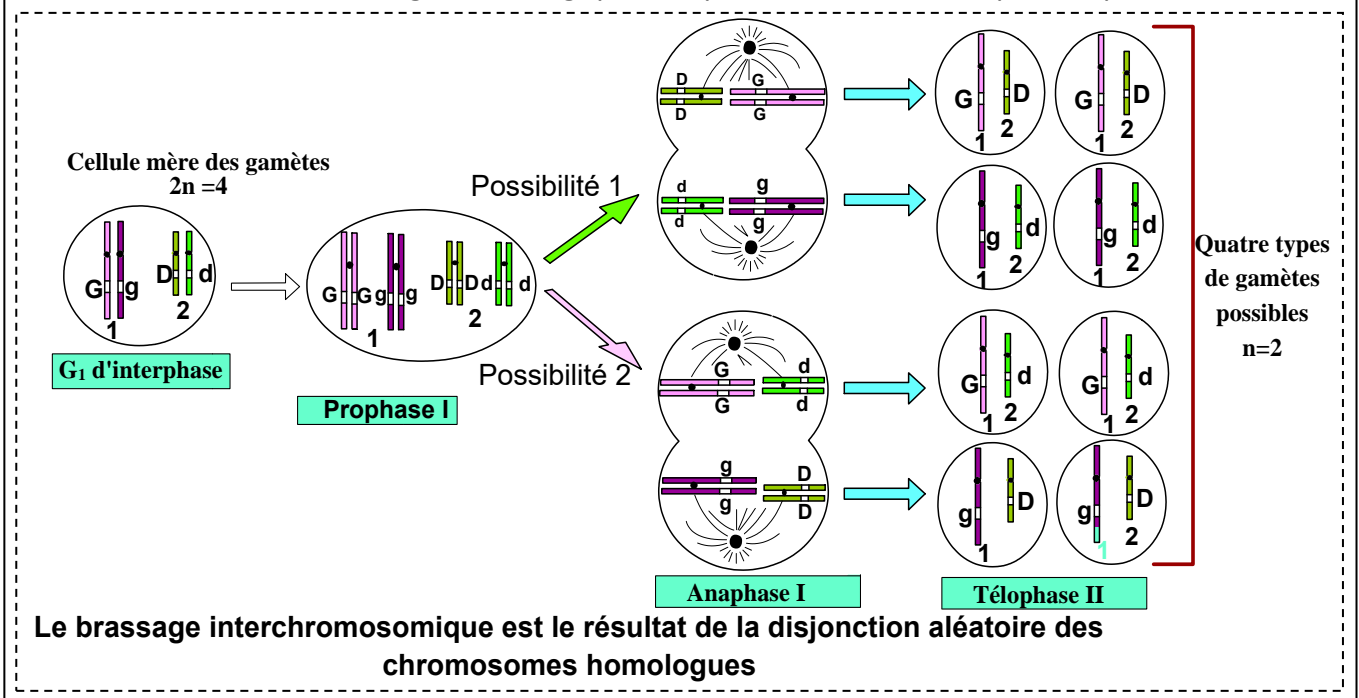
- Comment la méiose et la fécondation aboutissent à la diversité des individus tout en conservant le caryotype de l'espèce ?

I/ Rôle de la méiose dans le brassage des chromosomes et la diversité des gamètes

1/ Brassage interchromosomique

Doc 1 : Rôle de la méiose dans le brassage interchromosomique

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



1 Document 1 : **Montrer** le rôle de la ségrégation aléatoire des chromosomes homologues $\text{الافتراق العشوائي للصبغيات المتماثلة}$ dans la diversité des gamètes.

2 **Calculer** le nombre possible de combinaisons gamétique que peut produire l'espèce humaine ($2n = 46$)

Réponses :

1 **Rôle du brassage interchromosomique dans la diversité des gamètes :**

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

au hasard entraîne un très grand nombre de combinaisons alléliques possibles dans les gamètes.

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

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

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

2/ Crossing over et brassage intrachromosomique

Doc 2 : Rôle de la méiose dans le brassage intrachromosomique

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

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

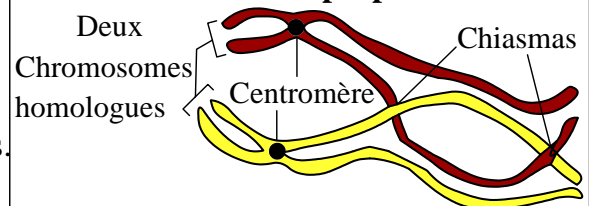
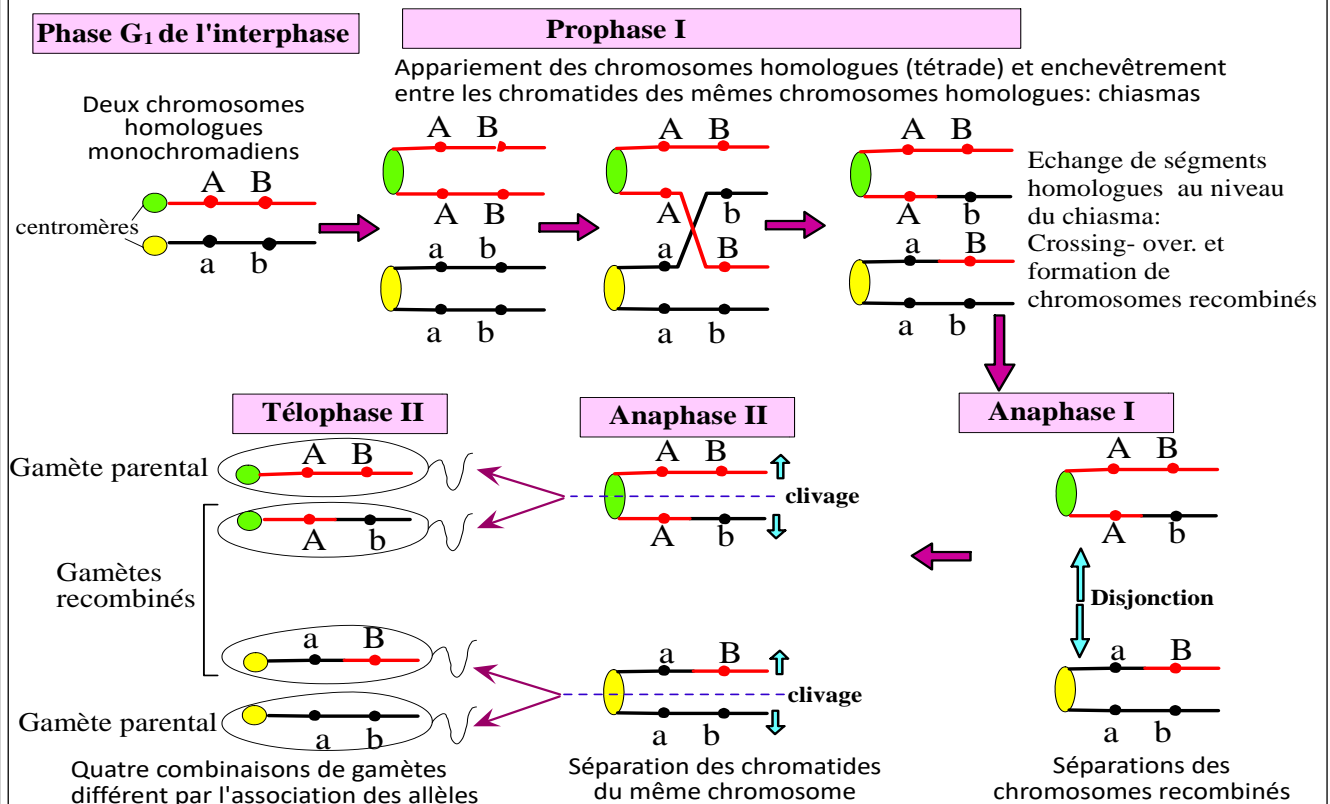


Fig (b): Le brassage intrachromosomique est le résultat du crossing-over (enjambement)

K Zekrite.doc



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

Réponses

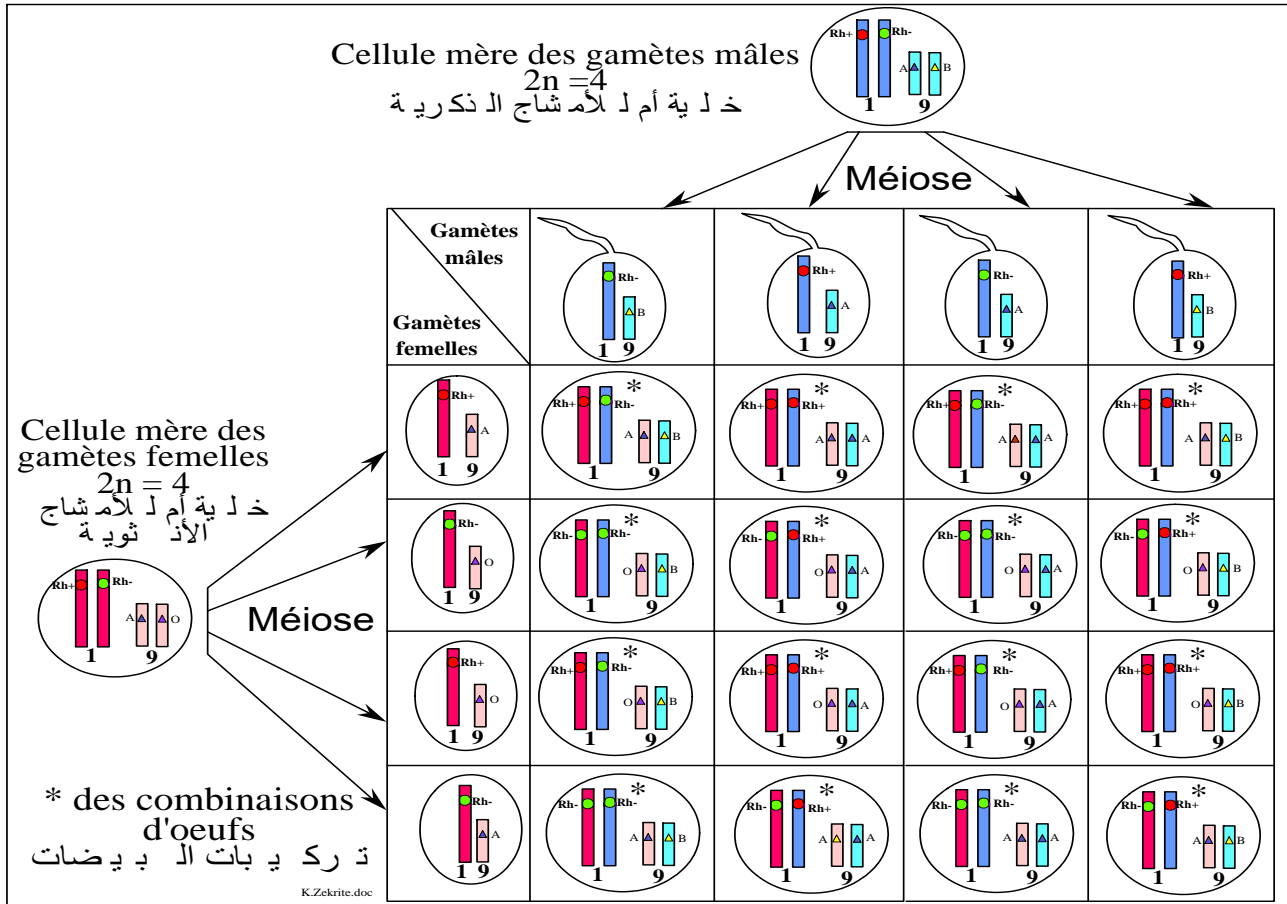
Rôle du brassage intrachromosomique dans la diversité des gamètes :

- Pendant chaque méiose, sauf cas exceptionnel, il peut se produire un échange réciproque de fragments de chromatides appartenant à deux chromosomes homologues : c'est le phénomène d'enjambement ou crossing-over qui parvient 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 et des chromatides parentaux. Ce brassage due aux crossing-over est appelé brassage intrachromosomique. التخليط الضمصيبي
Le brassage intrachromosomique augmente la diversité des gamètes produites.

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

Doc 3 : Rôles de la fécondation :

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



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

Réponses :

- Les rôles de la fécondation :
 - Elle permet le retour à la diploïdie ($2n$).
 - Elle permet la rencontre des chromosomes homologues et la réunion 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.

- Elle amplifie donc le brassage génétique ce qui approfondie la diversité génétique des individus, parce que l'union des gamètes se fait au hasard.

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

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

- Nombre de spermatozoïdes différents produit par le papa : 2^{23}

- Nombre d'ovules différents produit par la maman : 2^{23}

- Nombre de cellules œuf que peut donner un papa et une maman : $2^{23} \times 2^{23} = 2^{46}$ soit environ 64 milliards

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

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

$$\frac{1}{64 \text{ milliards}} \approx 0$$

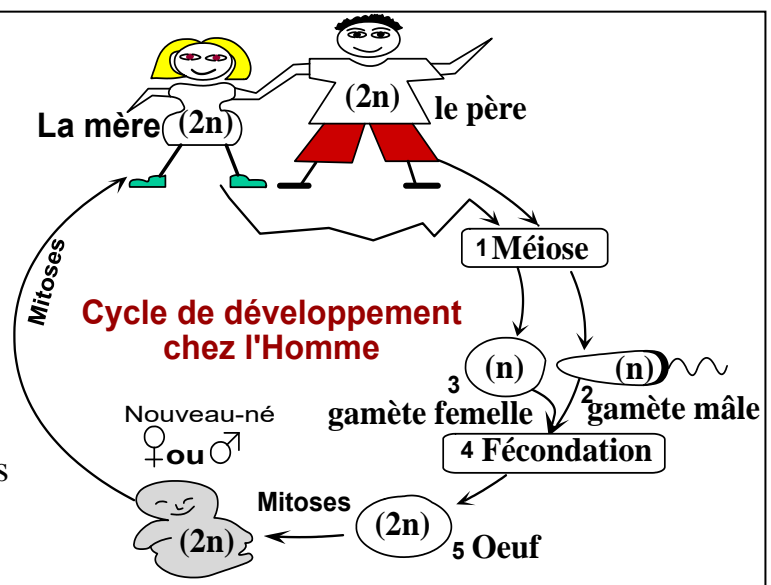
Il paraît, à l'exception des vrais jumeaux, que la probabilité de concevoir 2 fois le même individu par une famille est presque nulle. C'est pour cela que chaque individu est unique.

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

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

Doc 4 : Cycle de développement de l'Homme.

- ① Annoter le schéma et donner la formule chromosomique de chaque élément du cycle.
- ② Montrer comment le caryotype est conservé au cours des générations d'une même espèce.



① Voir le schéma

② - La reproduction sexuée est caractérisée par l'alternance de la méiose et de la fécondation, la méiose produit des cellules haploïdes à partir des cellules germinales parentales diploïdes. La fécondation, fusionne les gamètes haploïdes et rétablit de nouveau l'état diploïde.

- L'alternance de la méiose et de la fécondation assure donc le maintien du bagage chromosomique caractéristique de chaque espèce.

Bilan de l'activité 2

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

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

Chapitre 4 : Les lois statistiques de la transmission des caractères héréditaires chez les diploïdes



Gregor Mendel (1822- 1884)

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

La génétique Mendélienne repose sur une démarche expérimentale qui consiste :

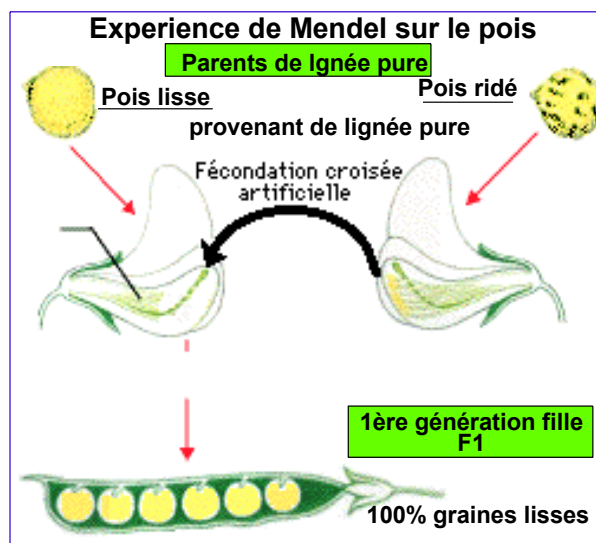
- **Le choix du matériel biologique** : choisir l'animal ou le végétal pour réaliser les expériences.
- **La sélection de lignées de race pures** pour un caractère donné : les croisements entre des individus de races pures pour un caractère donné donnent des descendants semblables et identique aux parents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

■ Comment se transmet un seul caractère héréditaire au fil des générations : monohybridisme et quels sont les lois qui gouvernent cette transmission.

↳ **Activité 1, 2, 3 et 4**

■ Comment se transmet deux caractères héréditaires au fil des générations : dihybridisme et quels sont les lois qui gouvernent cette transmission.

↳ **Activité 5, 6 et 7.**



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

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

- Comment serait le phénotype des individus dans le cas où les deux allèles sont identiques ou différents ?
- Quels sont les lois qui régissent la transmission du caractère dans ces deux cas ?

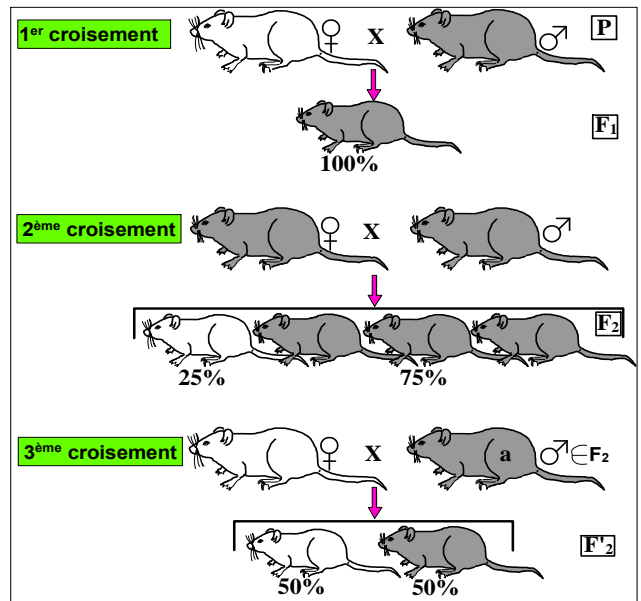
Doc 1 : Etude d'un exemple : transmission de la couleur du pelage chez les souris

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

1^{er} croisement : croisement des parents (P), on croise des souris grises de lignée pure avec des souris blanches de lignée pure. Les descendants de ce croisement désignés par la génération F₁ sont tous à pelage gris

2^{ème} croisement : on croise les individus de la génération F₁ entre eux, on obtient une génération F₂ constituée de 75% de souris à pelage gris et 25% à pelage blanc.

3^{ème} croisement : croisement test, dans le but de connaître le génotype d'un individu de F₂ portant un pelage gris, on croise cet individu avec une souris de lignée pure à pelage blanc. Les descendants F'₂ de ce croisement sont constitués de 50% à pelage gris et 50% à pelage blanc.



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

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

Par convention :

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

❶ **Que peut-on conclure** de l'analyse des résultats de la génération F₁ quant à la transmission du caractère de la couleur du pelage chez la souris.

❷ **Analyser** les résultats de la génération F₂, Que peut-on en déduire ?

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

④ **Quel devrait être** le génotype des souris gris utilisées dans le croisement test (3^{ème} croisement) du doc 1. **Justifier** votre réponse.

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

Réponses

① Analyse des résultats de la génération F₁

- Le croisement de deux lignés pures différentes par un caractère, donne une génération F₁ présentant le même phénotype (tous gris) on dit que la génération F₁ est homogène (uniforme). C'est la première loi de Mendel. (Voir l'énoncé de la loi ultérieurement).

- Le phénotype porté par les descendants F₁ est celui de l'un des parents (gris), alors que le phénotype du 2^{ème} parent (blanc) a complètement disparu.

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

- Les descendants de la reproduction sexuée héritent un allèle de chacun des parents, on en déduit que les cellules des individus F₁ portent deux allèles différents, l'un gouverne le phénotype gris et l'autre le phénotype blanc. On dit que la génération F₁ est hybride = hétérozygote.

Conclusion :

Bien que la génération F₁ soit hybride (porte l'allèle gris et l'allèle blanc), son phénotype est gris. Ceci indique que chez la génération F₁, l'allèle gris s'exprime et donne à l'organisme son phénotype, alors que l'allèle blanc est masqué sous l'effet de la présence de l'allèle gris. On dit que le caractère (l'allèle) gris est dominant alors que le caractère blanc est récessif.

② Analyse des résultats de la génération F₂ et conclusion

- La génération F₂ issue du croisement des hybrides est formée de deux phénotypes différents : gris et blanc, la génération F₂ est hétérogène. Cette différence ne s'explique que par une disjonction des allèles au moment de la formation des gamètes de leurs parents F₁ : c'est la deuxième loi de Mendel. (Voir l'énoncé de la loi ultérieurement)

- En F₂, on observe une réapparition du caractère parental (blanc) disparu en F₁ chez 25% des descendants. Ces individus sont obligatoirement homozygotes pour le caractère blanc.

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

Le caractère pelage gris est dominant, on le représente par la lettre majuscule **G**.

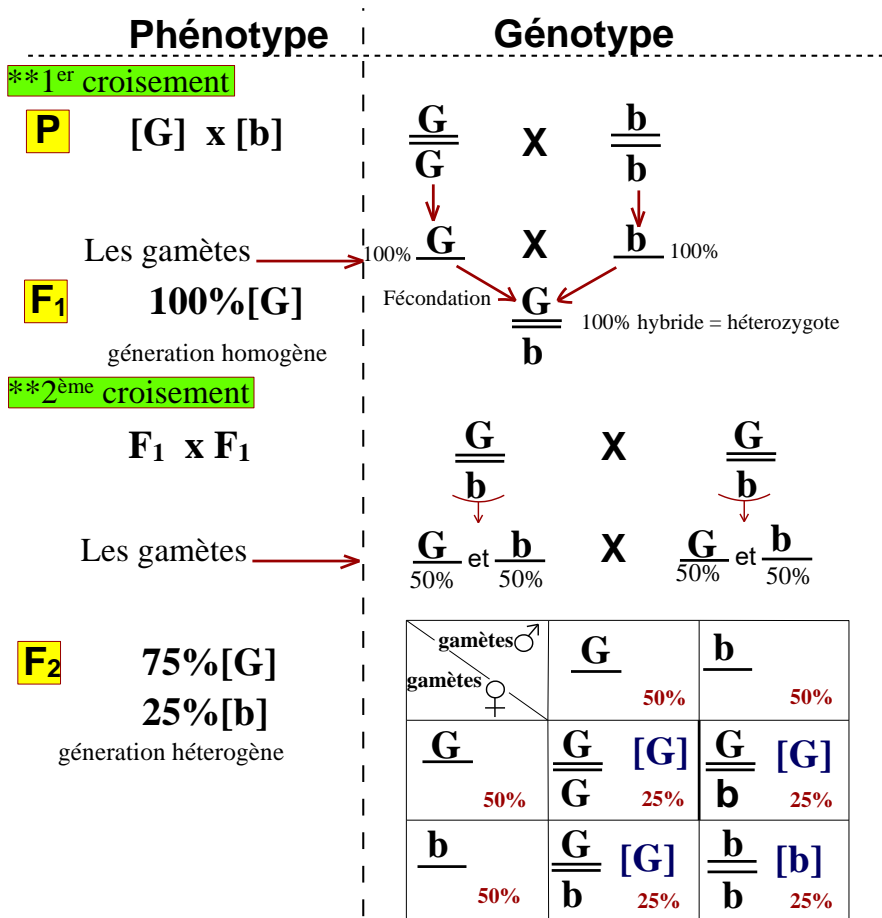
Le caractère pelage blanc est récessif, on le représente par la lettre minuscule **b**.

	Phénotype	Génotype	Le génotype des souris de race pure est homozygote : les deux allèles sont identiques.
Parent à pelage gris	[G]	<u>G</u> G	
Parent à pelage blanc	[b]	<u>b</u> b	

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

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

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

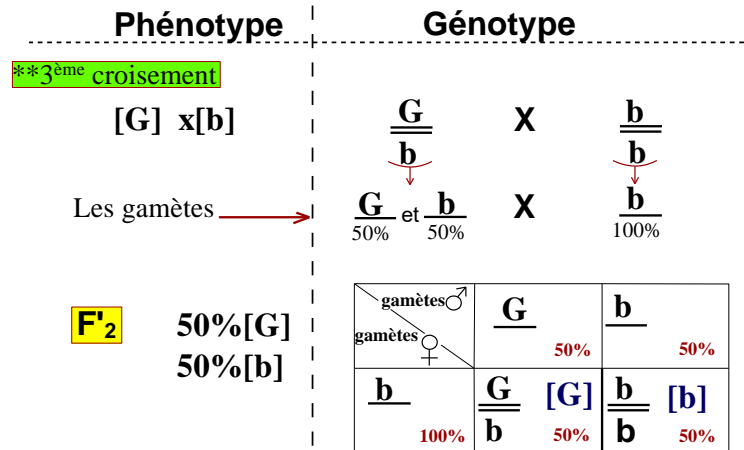


Echiquier de croisement
Tableau à double entrée:
Colonnes: gamètes mâles
Lignes: gamètes femelles

Ces résultats théoriques coïncident avec les résultats expérimentaux.

- ④ Le génotype de l'individu testés à pelage gris.
- La souris grise de la génération F₂ porte le phénotype dominant, donc il y'a deux possibilités concernant son génotype : soit homozygote : G//G ou bien hétérozygote G//b.
 - la souris blanche porte le phénotype récessif, elle est obligatoirement homozygote : b//b.
 - Si la souris grise était homozygote, on aurait obtenu suite à son croisement avec la souris blanche les mêmes résultats obtenus lors du 1^{er} croisement, or ce n'est pas le cas,

la souris grise est donc hétérozygote et on peut justifier cette réponse en se référant à l'interprétation chromosomique.



Bilan de l'activité 1

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

Si l'on croise deux races pures distinctes par un seul caractère, tous les descendants de la première génération (F₁), 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

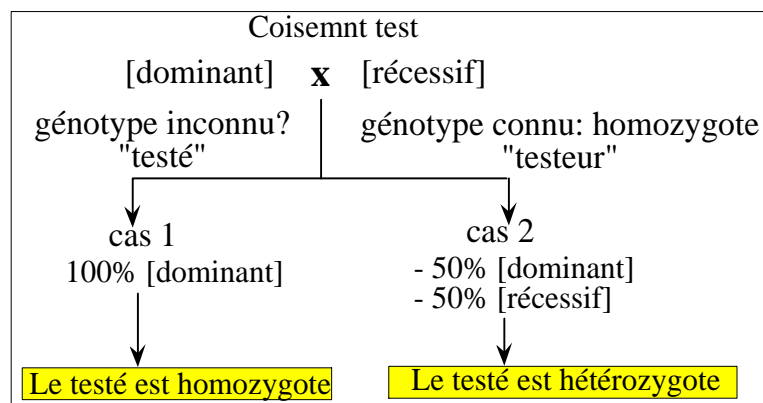
Les deux allèles d'un même gène se séparent lors de la formation des gamètes (méiose). Chaque gamète ne contient que l'un ou l'autre allèle. On dit que le gamète (cellule haploïde) est pur.

Croisement test = test cross = croisement de contrôle

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

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

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



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

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

Mots clé

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

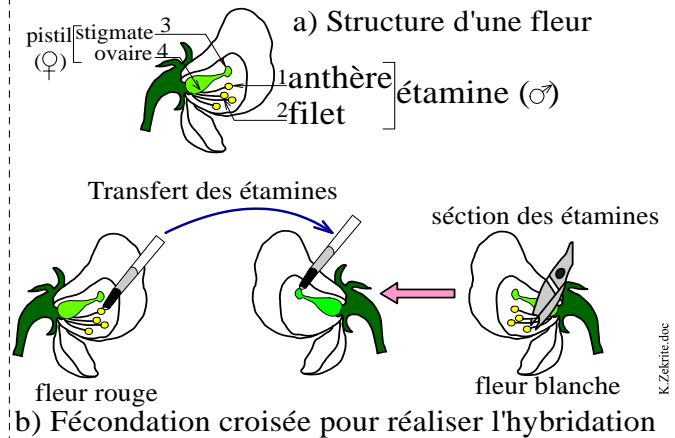
Hétérozygote = hybride : les deux allèles du même gène sont différents.

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

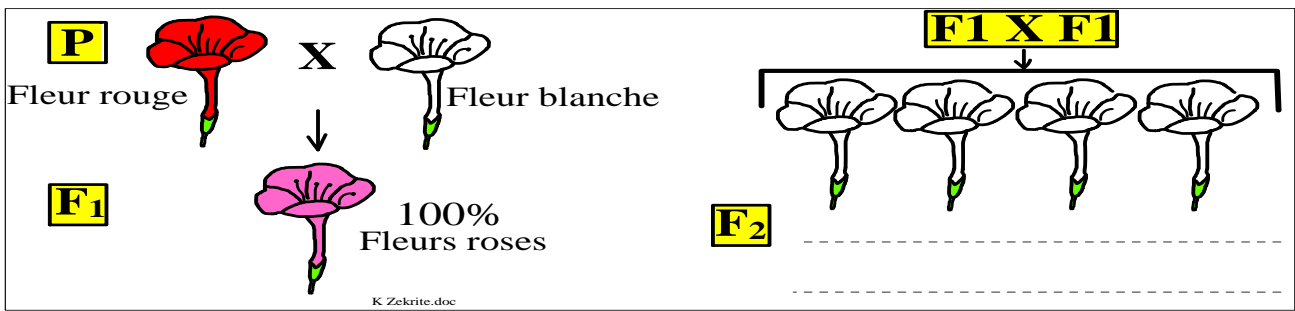
Génération hétérogène : Génération dont tous les individus n'ont pas le même phénotype.

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

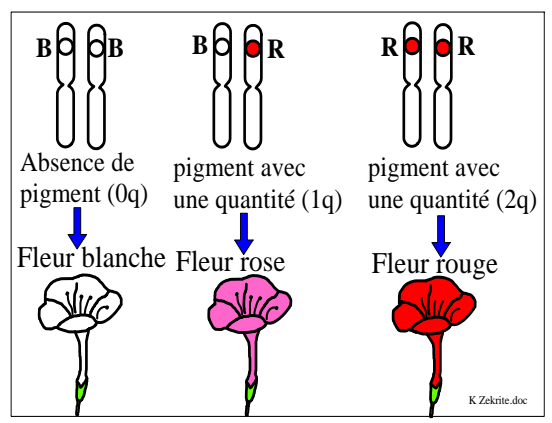
On connaît chez la belle de nuit des lignées pures de plantes à fleurs rouges et blanches. Les belles de nuit se reproduisent naturellement par autofécondation suite au transfert du pollen de l'étamine d'une fleur sur le pistil de la même fleur. Pour réaliser des croisements d'hybridation, on doit effectuer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



Croisement 1 : Si on croise une lignée pure à fleurs blanches avec une lignée à fleurs rouges, Les fleurs de la génération F₁ présentent tous une coloration rose.



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



- 1 **Interpréter** les résultats du 1^{er} croisement (doc 1).
- 2 **Quels serait** les résultats statistiques de la génération F₂ (doc 1), **justifier** votre réponse en se basant sur l'interprétation chromosomique.
- 3 **Généraliser**, à partir de cet exemple les statistiques caractéristiques de ce type de transmission de caractère.

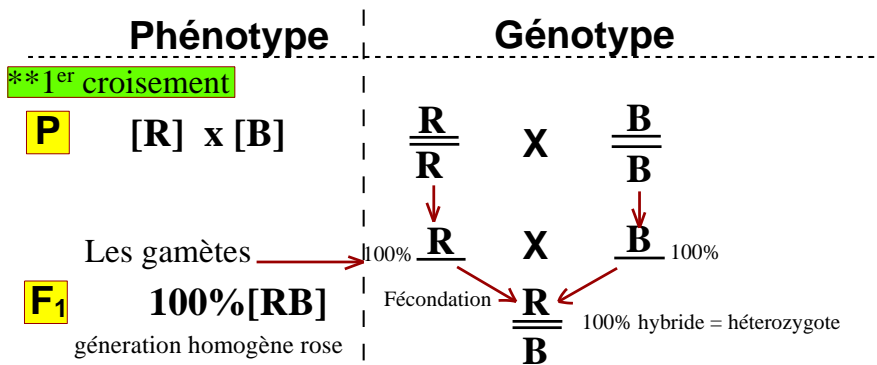
Réponses

1 Interprétation des résultats du 1^{er} croisement :

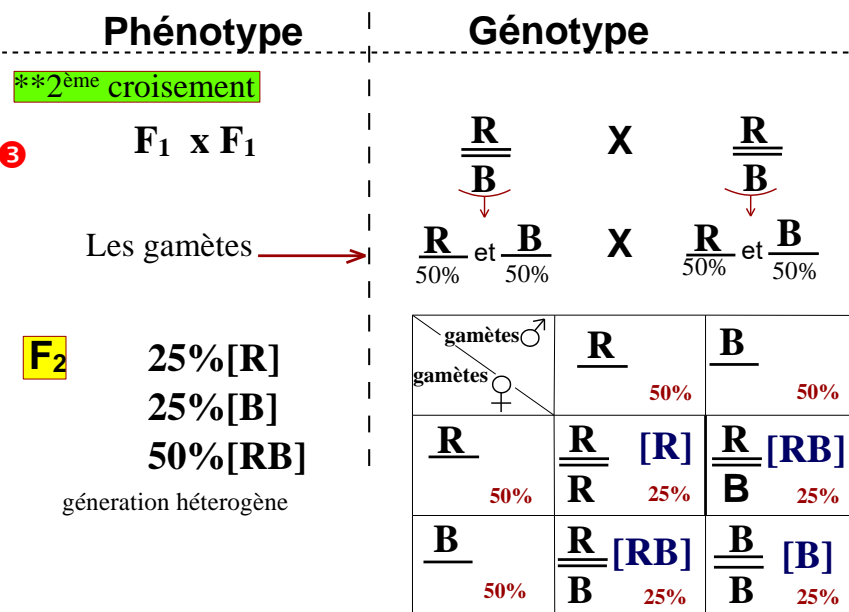
- On étudie un seul caractère, il s'agit d'un monohybridisme.
- Les hybrides de la génération F₁ sont tous semblables entre eux, la première loi de Mendel est donc vérifiée
- Les individus de F₁ ne ressemblent à aucun des parents, il apparaît un nouveau phénotype qui est intermédiaire entre celui des deux parents, il y'a donc absence de dominance, on parle dans ce cas de **codominance ou dominance intermédiaire** ou dominance incomplète.

Explication chromosomique :

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



2 Résultats prévus dans la génération F₂



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

Bilan de l'activité 2

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

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

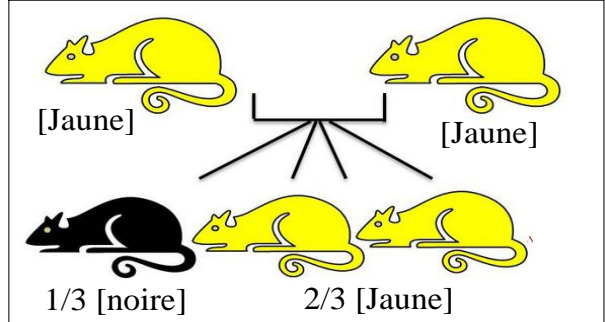
Pour certains caractères le croisement des hybrides donne des résultats statistiques différents des données obtenues par Mendel.

- Comment expliquer les résultats de ces croisements ?

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

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

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



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

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

3 Donner les résultats du croisement en retour = « back cross » : F₁ x parent récessif

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

Réponses

1 La génération issue de ce croisement est hétérogène.

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

- les parents jaunes croisés sont **hétérozygotes** (hybrides), ils appartiennent donc à la génération F₁.

- L'allèle **jaune est dominant** sur l'allèle noire qui est récessif.

2 Résultats théorique à partir de l'interprétation chromosomique :

Symboles utilisés : J : caractère couleur jaune (dominant) n : caractère couleur noire (récessif)

Phénotype	Génotype	
[J] x [J]	<u>J</u>	<u>J</u>
F ₁ x F ₁	<u>n</u>	<u>n</u>
Les gamètes →	<u>J</u> et <u>n</u> 50% 50%	<u>J</u> et <u>n</u> 50% 50%
	gamètes ♂	gamètes ♀
	<u>J</u>	<u>n</u>
	<u>J</u> 50%	<u>n</u> 50%
	<u>J</u> [J] 25%	<u>J</u> [J] 25%
	<u>n</u> [J] 25%	<u>n</u> [n] 25%
	<u>n</u> [n] 25%	<u>n</u> [n] 25%

F₂ résultat théorique:

** 75% [J]

** 25% [n]

Les résultats théoriques ($\frac{3}{4} + \frac{1}{4}$) ne sont pas conformes aux résultats expérimentaux ($\frac{2}{3} + \frac{1}{3}$).

Les résultats théoriques montrent l'existence dans la descendance de 4 génotypes, alors que, dans les résultats expérimentaux, il n'y a que 3 génotypes ($\frac{1}{3}$), ce qui indique qu'un génotype entraîne **la mort des individus qui le porte**. Il s'agit dans ce cas du génotype homozygote J//J. On appelle alors le gène J à l'état homozygote (J//J) **gène létal** مميت. L'échiquier de croisement précédent devient comme suit :

F₂ résultat authentiques (vrais):

** $\frac{2}{3} = 66,6\%$ [J]

** $\frac{1}{3} = 33,3\%$ [n]

gamètes ♂	<u>J</u>	<u>n</u>	
gamètes ♀	<u>J</u>	<u>n</u>	
	<u>J</u>	<u>n</u>	
<u>J</u>	<u>J</u> [J]	<u>J</u> [J]	
<u>n</u>	<u>n</u> [J]	<u>n</u> [n]	
	50%	50%	
	50%	25%	1/3
	50%	1/3	1/3

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

Croisement "back cross"

Phénotype

Génotype

F1 [J] x P [n]

J X n
n
 Les gamètes → J et n X n
 50% 50% 100%

F'₂

** 50%[J]

** 50%[n]

gamètes ♂	<u>J</u>	<u>n</u>	
gamètes ♀	<u>J</u>	<u>n</u>	
	<u>J</u>	<u>n</u>	
<u>n</u>	<u>J</u> [J]	<u>n</u> [n]	
	100%	50%	50%

Bilan de l'activité 3

- Un allèle est dit *léthal* lorsque les individus homozygotes pour le gène léthal ne sont pas viables (ce génotype cause la mort des individus qui le portent).
- Le parent est soit à l'état homozygote récessif ou à l'état hétérozygote dominant.
- En F₂ et dans le cas du monohybridisme non lié au sexe, la disparition de 1/4 des individus homozygotes pour le gène léthal transforme les proportions normales (3/4 + 1/4) en **2/3 + 1/3** qui sont les proportions en F₂ d'un gène léthal.

Le croisement en retour = rétrocroisement = « back cross »

un rétrocroisement = croisement en retour, aussi appelé "back cross", est le croisement d'un hybride de F₁ 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 F₁ (le parent récessif produit un seul type de gamètes).

Croisement "back cross" = rétrocroisement

F₁ [dominant] x [récessif]

génotype hétérozygote
(hybride)

génotype connu: homozygote
lignée pure

- 50% [dominant]

- 50% [récessif]

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

La transmission d'un seul caractère : Monohybridisme

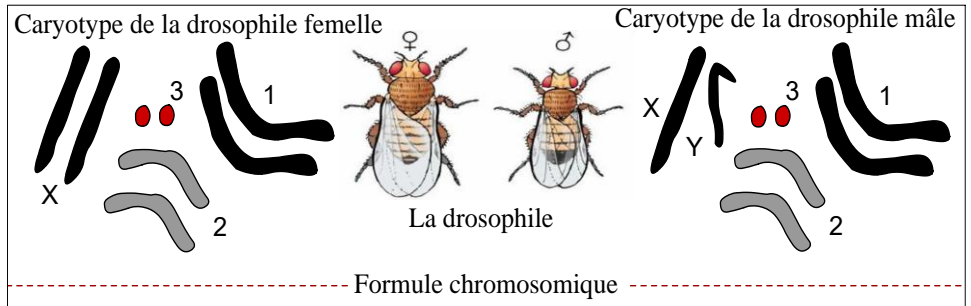
Cas d'un gène lié au sexe

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

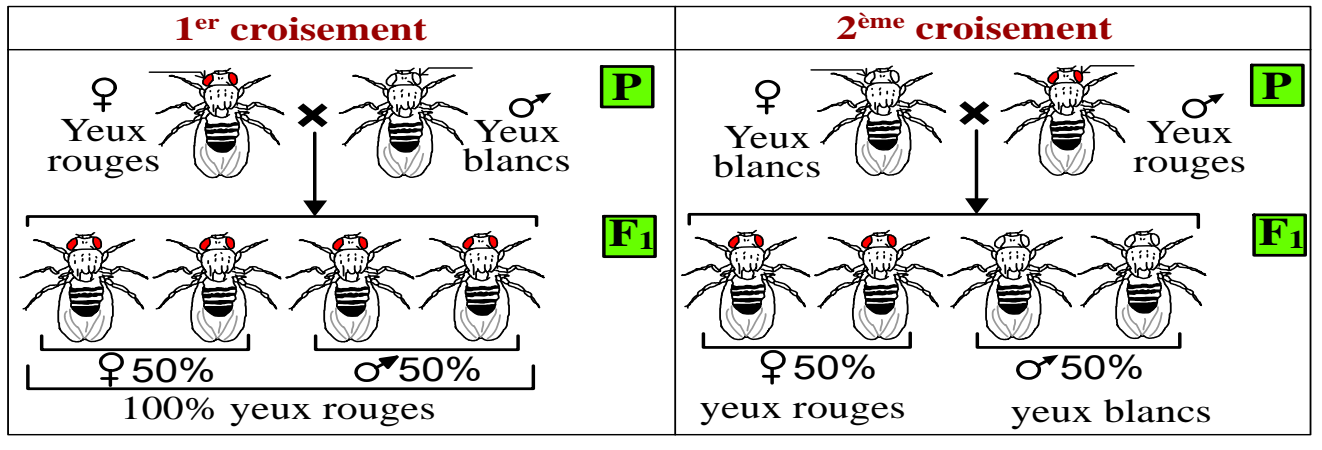
- Comment se fait la transmission d'un caractère lié au sexe, répond-elle à la 1^{ère} et la 2^{ème} loi de Mendel ?

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

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



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

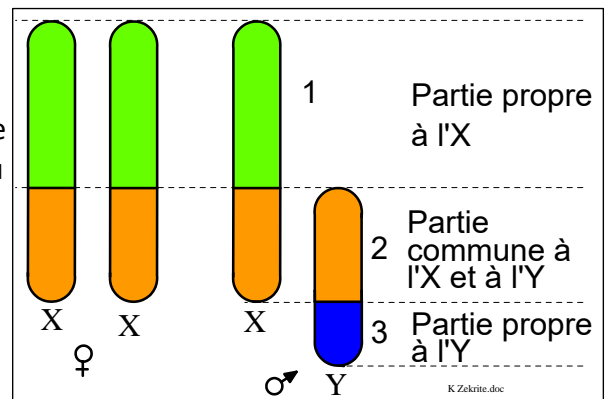


Doc 2 : Les chromosomes sexuels chez la drosophile

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

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

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



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

Réponses :

① ↳ Analyse des résultats du croisement 1 :

- Il s'agit d'un cas de monohybridisme, puisqu'on étudie la transmission d'un seul caractère.
- La génération F₁ est homogène, ce résultat est conforme à la 1^{ère} loi de Mendel. F₁ est hybride selon la 1^{ère} loi de Mendel.
- Les descendants hybrides de ce croisement présentent des yeux rouges, il s'agit donc d'un cas de dominance absolue, l'allèle responsable des yeux rouges est dominant et l'allèle responsable des yeux blancs est récessif.

↳ Analyse des résultats du croisement 2 :

- La génération F₁ n'est pas homogène malgré que si les parents sont de race pure, la 1^{ère} loi de Mendel n'est pas vérifiée.
 - Les femelles ressemblent à leur père alors que les mâles ressemblent à leur mère.
 - La seule différence entre les deux croisements c'est le fait que dans le 1^{er}, ce sont les femelles qui ont les yeux rouges, alors que dans le 2^{ème} croisement, ce sont les mâles qui ont les yeux rouges. Ces deux croisements sont appelés **croisements réciproques = inverses**. Il s'avère qu'ils donnent des résultats différents.
 - On ne peut expliquer ces constatations que par le fait que le gène responsable de la couleur des yeux **est lié au sexe = porté par un chromosome sexuel**.
 - Si le caractère était porté par le chromosome Y seuls les mâles doivent porter ce caractère, or le caractère apparaît chez les mâles et chez les femelles.
 - La couleur blanche des yeux des mères est transmise à leurs descendance mâle, et puisque les mâles héritent le chromosome X de leur mère, on en déduit que le gène étudié est porté par le gonosome X.
- ② La partie du chromosome sexuel X qui porte le gène responsable de la couleur des yeux :
- Puisque le caractère étudié apparaît chez les mâles et chez les femelles, le gène responsable de ce caractère ne se trouve pas sur la partie propre à l'Y.
 - Si le gène était porté par la partie commune entre X et Y, il n'y aurait pas de différence de phénotype entre les descendants mâles et les descendants femelles de la même génération, or on note une différence dans la descendance du deuxième croisement, les mâles de F₁ portent des yeux blancs alors que les femelles portent des yeux rouges.
 - On conclut que le gène n'est pas porté par la partie commune entre le chromosome X et Y, dorénavant, il est associé à la partie propre à l'X, **c'est un caractère lié à X**.

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

Symboles utilisés : Rouge : R Blanc : b

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

	Les parents du 1 ^{er} croisement		Les parents du 2 ^{ème} croisement	
	♂	♀	♂	♀
Phénotype	[b]	[R]	[R]	[b]
Génotype	$\frac{X_b}{Y}$	$\frac{X_R}{X_R}$	$\frac{X_R}{Y}$	$\frac{X_b}{X_b}$

Interprétation chromosomique des deux croisements du doc 2 :

Phénotype	Génotype													
**1^{er} croisement														
P ♀ [R] x ♂ [b]		$\frac{X_R}{X_R} \quad \times \quad \frac{X_b}{Y}$												
Les gamètes →		$\frac{X_R}{100\%} \quad \times \quad \frac{Y}{50\%} \quad \frac{X_b}{50\%}$												
F₁ 100% [R] * 50% ♂ * 50% ♀ génération homogène		<table border="1" style="display: inline-table; vertical-align: middle;"> <tr> <td style="text-align: center;">♂♂</td> <td style="text-align: center;">$\frac{X_b}{Y}$</td> <td style="text-align: center;">$\frac{Y}{Y}$</td> <td></td> </tr> <tr> <td style="text-align: center;">♂♀</td> <td style="text-align: center;">$\frac{X_R}{X_b}$ 50%</td> <td style="text-align: center;">$\frac{X_R}{Y}$ 50%</td> <td style="text-align: center;">Echiquier de croisement</td> </tr> <tr> <td style="text-align: center;">$\frac{X_R}{Y}$ 100%</td> <td style="text-align: center;">$\frac{X_R}{X_b}$ [R]♀ 50%</td> <td style="text-align: center;">$\frac{X_R}{Y}$ [R]♂ 50%</td> <td></td> </tr> </table>	♂♂	$\frac{X_b}{Y}$	$\frac{Y}{Y}$		♂♀	$\frac{X_R}{X_b}$ 50%	$\frac{X_R}{Y}$ 50%	Echiquier de croisement	$\frac{X_R}{Y}$ 100%	$\frac{X_R}{X_b}$ [R]♀ 50%	$\frac{X_R}{Y}$ [R]♂ 50%	
♂♂	$\frac{X_b}{Y}$	$\frac{Y}{Y}$												
♂♀	$\frac{X_R}{X_b}$ 50%	$\frac{X_R}{Y}$ 50%	Echiquier de croisement											
$\frac{X_R}{Y}$ 100%	$\frac{X_R}{X_b}$ [R]♀ 50%	$\frac{X_R}{Y}$ [R]♂ 50%												
**2^{ème} croisement														
P ♀ [b] x ♂ [R]		$\frac{X_b}{X_b} \quad \times \quad \frac{X_R}{Y}$												
Les gamètes →		$\frac{X_b}{100\%} \quad \times \quad \frac{Y}{50\%} \quad \frac{X_R}{50\%}$												
F₁ 100% [R] * 50% ♂ [b] * 50% ♀ [R] génération hétérogène		<table border="1" style="display: inline-table; vertical-align: middle;"> <tr> <td style="text-align: center;">♂♂</td> <td style="text-align: center;">$\frac{X_R}{Y}$</td> <td style="text-align: center;">$\frac{Y}{Y}$</td> <td></td> </tr> <tr> <td style="text-align: center;">♂♀</td> <td style="text-align: center;">$\frac{X_R}{X_b}$ 50%</td> <td style="text-align: center;">$\frac{X_b}{Y}$ 50%</td> <td style="text-align: center;">Echiquier de croisement</td> </tr> <tr> <td style="text-align: center;">$\frac{X_b}{Y}$ 100%</td> <td style="text-align: center;">$\frac{X_R}{X_b}$ [R]♀ 50%</td> <td style="text-align: center;">$\frac{X_b}{Y}$ [b]♂ 50%</td> <td></td> </tr> </table>	♂♂	$\frac{X_R}{Y}$	$\frac{Y}{Y}$		♂♀	$\frac{X_R}{X_b}$ 50%	$\frac{X_b}{Y}$ 50%	Echiquier de croisement	$\frac{X_b}{Y}$ 100%	$\frac{X_R}{X_b}$ [R]♀ 50%	$\frac{X_b}{Y}$ [b]♂ 50%	
♂♂	$\frac{X_R}{Y}$	$\frac{Y}{Y}$												
♂♀	$\frac{X_R}{X_b}$ 50%	$\frac{X_b}{Y}$ 50%	Echiquier de croisement											
$\frac{X_b}{Y}$ 100%	$\frac{X_R}{X_b}$ [R]♀ 50%	$\frac{X_b}{Y}$ [b]♂ 50%												

Les résultats théoriques sont conformes avec les résultats expérimentaux de Morgon.

Bilan de l'activité 4

Les croisements réciproques = inverse

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

- ✿ Les critères d'un gène lié au sexe (porté par le gonosome sexuel X ou Y) sont :
 - L'exception de la 1^{ère} loi de Mendel : la génération F1 est hétérogène malgré que 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)

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

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

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

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

- Comment expliquer la transmission de deux caractères héréditaires ?

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

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

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

1^{er} croisement : Mendel croise deux races pures de pois la première à graines lisses de couleur jaune et la deuxième à graines ridées de couleur verte. Dans la génération F1, il obtient des pois à graines lisses jaunes.

2^{ème} croisement : Mendel croise les individus F1 entre eux (autofécondation), il obtient une génération F2 composée de 556 graines qui se répartie comme suit :

- 315 graines lisses jaunes soit 56% = 9/16
- 104 graines ridées jaunes soit 19% = 3/16
- 105 graines lisses vertes soit 19% = 3/16
- 32 graines ridées vertes soit 6% = 1/16

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

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

- 5 Généraliser, à partir de cet exemple les statistiques caractéristiques de la transmission de deux caractères indépendants et énoncer la 3^{ème} loi de Mendel.

Exploitation du doc de l'activité 5

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

Exemple : % des graines lisses jaunes :

Total des individus = 556 graines.

315 -----> 556

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

Voir doc 1 pour les autres pourcentages.

- 2 Analyse et déduction des résultats du 1^{er} croisement :

- Il s'agit d'un cas de dihybridisme : hybridation entre individus différents par deux caractères.

- La génération F₁ est homogène (uniforme) et ressemble à l'un des parents : la 1^{ère} loi de Mendel est vérifiée.
- Les parents sont purs et diffèrent par deux caractères, donc les individus de F₁ sont hybrides pour les deux caractères : portent l'allèle lisse et ridé et portent l'allèle jaune et vert. Le phénotype de cette génération est [lisse, jaune], donc il s'agit d'un cas de dominance absolue pour les deux caractères : l'allèle lisse est dominant sur l'allèle ridé et l'allèle jaune est dominant sur l'allèle vert.

↳ **Analyse et déduction des résultats du 2^{ème} croisement :**

- La génération F₂ est hétérogène. Il y'a apparition des individus doubles récessifs comme dans le cas du monohybridisme.
- La génération F₂ contient quatre phénotypes différents :
 - Deux phénotypes semblables aux parent, on les désigne de **phénotypes parentaux** (types parentaux : TP): graines [lisses, jaunes] et les graines [ridées, vertes], forment un pourcentage total de 82%.
 - Deux phénotypes nouveaux, on les désigne de **phénotypes recombinés** (types recombinés : TR): graines [lisses, vertes] et les graines [ridées, jaunes], forment un pourcentage total de 38%.
- Ces phénotypes observés montrent que la disjonction s'est faite de manière indépendante pour les divers couples d'allèles, c'est la troisième loi de Mendel.
- L'individu de F₁ a produit 4 types de gamètes équiprobables (même proportion : 25%)

③ **Interprétation chromosomique des résultats des deux croisements**

↳ Symboles choisis :

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

↳ Génotypes des parents de race pure :

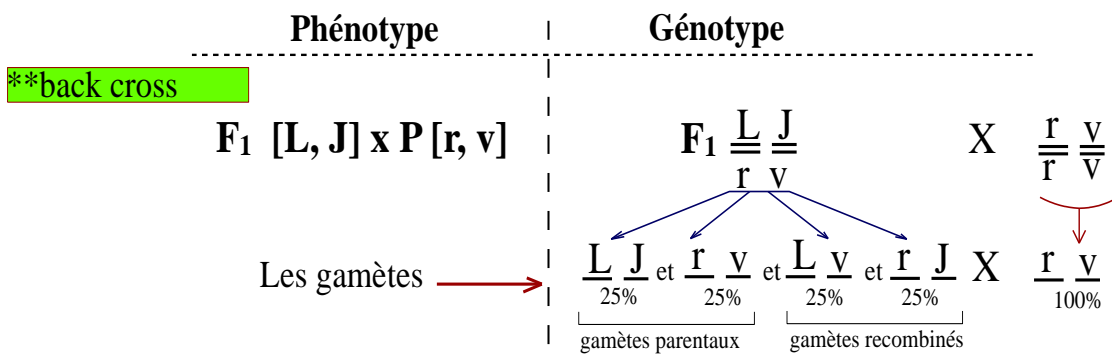
	Phénotype	Génotype
Graines lisses jaunes	[L, J]	$\frac{L}{L} \quad \frac{J}{J}$
Graines ridées vertes	[r, j]	$\frac{r}{r} \quad \frac{v}{v}$

↳ Interprétation chromosomique du 1^{er} et du 2^{ème} croisement

	Phénotype	Génotype																																										
<p>**1^{er} croisement</p> <p>P [L, J] x [r, v]</p> <p>Les gamètes →</p> <p>F₁ 100% [L, J] génération homogène</p> <p>**2^{ème} croisement</p> <p>F₁ x F₁</p> <p>Les gamètes →</p> <p>F₂</p> <p>* 56% = 9/16 : [L,J] types parentaux</p> <p>* 06% = 1/16 : [r,v]</p> <p>* 19% = 3/16 : [L,v] types recombinés</p> <p>* 19% = 3/16 : [r,J]</p> <p>génération hétérogène</p>	<p>100% $\frac{\underline{L}}{\underline{L}} \frac{\underline{J}}{\underline{J}}$ X $\frac{\underline{r}}{\underline{r}} \frac{\underline{v}}{\underline{v}}$</p> <p>100% $\frac{\underline{L}}{\underline{L}} \frac{\underline{J}}{\underline{J}}$ X $\frac{\underline{r}}{\underline{r}} \frac{\underline{v}}{\underline{v}}$</p> <p>100% $\frac{\underline{L}}{\underline{L}} \frac{\underline{J}}{\underline{J}}$ X $\frac{\underline{r}}{\underline{r}} \frac{\underline{v}}{\underline{v}}$</p> <p>25% $\frac{\underline{L}}{\underline{L}} \frac{\underline{J}}{\underline{J}}$ et 25% $\frac{\underline{r}}{\underline{r}} \frac{\underline{v}}{\underline{v}}$ et 25% $\frac{\underline{L}}{\underline{L}} \frac{\underline{v}}{\underline{v}}$ et 25% $\frac{\underline{r}}{\underline{r}} \frac{\underline{J}}{\underline{J}}$</p> <p>gamètes parentaux gamètes recombinés gamètes parentaux gamètes recombinés</p>	<p>Fécondation</p> <p>100% double hybride = hétérozygote</p> <p>X</p> <p>X</p> <p>Echiquier de croisement F₂</p> <table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse; text-align: center;"> <tr> <td style="width: 10%;"></td> <td style="width: 10%;">$\delta\sigma^{\circ}$</td> <td style="width: 15%;">$\frac{\underline{L}}{\underline{L}} \frac{\underline{J}}{\underline{J}}$</td> <td style="width: 15%;">$\frac{\underline{L}}{\underline{L}} \frac{\underline{v}}{\underline{v}}$</td> <td style="width: 15%;">$\frac{\underline{r}}{\underline{r}} \frac{\underline{J}}{\underline{J}}$</td> <td style="width: 15%;">$\frac{\underline{r}}{\underline{r}} \frac{\underline{v}}{\underline{v}}$</td> <td style="width: 10%;"></td> </tr> <tr> <td style="width: 10%;"></td> <td style="width: 10%;">$\delta\phi$</td> <td style="width: 15%;">$\frac{\underline{L}}{\underline{L}} \frac{\underline{J}}{\underline{J}}$ 25%</td> <td style="width: 15%;">$\frac{\underline{L}}{\underline{L}} \frac{\underline{v}}{\underline{v}}$ 25%</td> <td style="width: 15%;">$\frac{\underline{r}}{\underline{r}} \frac{\underline{J}}{\underline{J}}$ 25%</td> <td style="width: 15%;">$\frac{\underline{r}}{\underline{r}} \frac{\underline{v}}{\underline{v}}$ 25%</td> <td style="width: 10%;"></td> </tr> <tr> <td style="width: 10%;"></td> <td style="width: 10%;">$\frac{\underline{L}}{\underline{L}} \frac{\underline{J}}{\underline{J}}$ 25%</td> <td style="width: 15%;">$\frac{\underline{L}}{\underline{L}} \frac{\underline{J}}{\underline{J}}$ 1/16 [L,J]</td> <td style="width: 15%;">$\frac{\underline{L}}{\underline{L}} \frac{\underline{v}}{\underline{v}}$ 1/16 [L,J]</td> <td style="width: 15%;">$\frac{\underline{r}}{\underline{r}} \frac{\underline{J}}{\underline{J}}$ 1/16 [L,J]</td> <td style="width: 15%;">$\frac{\underline{r}}{\underline{r}} \frac{\underline{v}}{\underline{v}}$ 1/16 [L,J]</td> <td style="width: 10%;"></td> </tr> <tr> <td style="width: 10%;"></td> <td style="width: 10%;">$\frac{\underline{L}}{\underline{L}} \frac{\underline{v}}{\underline{v}}$ 25%</td> <td style="width: 15%;">$\frac{\underline{L}}{\underline{L}} \frac{\underline{J}}{\underline{v}}$ 1/16 [L,J]</td> <td style="width: 15%;">$\frac{\underline{L}}{\underline{L}} \frac{\underline{v}}{\underline{v}}$ 1/16 [L,v]</td> <td style="width: 15%;">$\frac{\underline{r}}{\underline{r}} \frac{\underline{J}}{\underline{v}}$ 1/16 [L,J]</td> <td style="width: 15%;">$\frac{\underline{r}}{\underline{r}} \frac{\underline{v}}{\underline{v}}$ 1/16 [L,v]</td> <td style="width: 10%;"></td> </tr> <tr> <td style="width: 10%;"></td> <td style="width: 10%;">$\frac{\underline{r}}{\underline{r}} \frac{\underline{J}}{\underline{J}}$ 25%</td> <td style="width: 15%;">$\frac{\underline{L}}{\underline{r}} \frac{\underline{J}}{\underline{J}}$ 1/16 [L,J]</td> <td style="width: 15%;">$\frac{\underline{L}}{\underline{r}} \frac{\underline{v}}{\underline{v}}$ 1/16 [L,J]</td> <td style="width: 15%;">$\frac{\underline{r}}{\underline{r}} \frac{\underline{J}}{\underline{J}}$ 1/16 [r,J]</td> <td style="width: 15%;">$\frac{\underline{r}}{\underline{r}} \frac{\underline{v}}{\underline{v}}$ 1/16 [r,J]</td> <td style="width: 10%;"></td> </tr> <tr> <td style="width: 10%;"></td> <td style="width: 10%;">$\frac{\underline{r}}{\underline{r}} \frac{\underline{v}}{\underline{v}}$ 25%</td> <td style="width: 15%;">$\frac{\underline{L}}{\underline{r}} \frac{\underline{J}}{\underline{v}}$ 1/16 [L,J]</td> <td style="width: 15%;">$\frac{\underline{L}}{\underline{r}} \frac{\underline{v}}{\underline{v}}$ 1/16 [L,v]</td> <td style="width: 15%;">$\frac{\underline{r}}{\underline{r}} \frac{\underline{J}}{\underline{v}}$ 1/16 [r,J]</td> <td style="width: 15%;">$\frac{\underline{r}}{\underline{r}} \frac{\underline{v}}{\underline{v}}$ 1/16 [r,v]</td> <td style="width: 10%;"></td> </tr> </table>		$\delta\sigma^{\circ}$	$\frac{\underline{L}}{\underline{L}} \frac{\underline{J}}{\underline{J}}$	$\frac{\underline{L}}{\underline{L}} \frac{\underline{v}}{\underline{v}}$	$\frac{\underline{r}}{\underline{r}} \frac{\underline{J}}{\underline{J}}$	$\frac{\underline{r}}{\underline{r}} \frac{\underline{v}}{\underline{v}}$			$\delta\phi$	$\frac{\underline{L}}{\underline{L}} \frac{\underline{J}}{\underline{J}}$ 25%	$\frac{\underline{L}}{\underline{L}} \frac{\underline{v}}{\underline{v}}$ 25%	$\frac{\underline{r}}{\underline{r}} \frac{\underline{J}}{\underline{J}}$ 25%	$\frac{\underline{r}}{\underline{r}} \frac{\underline{v}}{\underline{v}}$ 25%			$\frac{\underline{L}}{\underline{L}} \frac{\underline{J}}{\underline{J}}$ 25%	$\frac{\underline{L}}{\underline{L}} \frac{\underline{J}}{\underline{J}}$ 1/16 [L,J]	$\frac{\underline{L}}{\underline{L}} \frac{\underline{v}}{\underline{v}}$ 1/16 [L,J]	$\frac{\underline{r}}{\underline{r}} \frac{\underline{J}}{\underline{J}}$ 1/16 [L,J]	$\frac{\underline{r}}{\underline{r}} \frac{\underline{v}}{\underline{v}}$ 1/16 [L,J]			$\frac{\underline{L}}{\underline{L}} \frac{\underline{v}}{\underline{v}}$ 25%	$\frac{\underline{L}}{\underline{L}} \frac{\underline{J}}{\underline{v}}$ 1/16 [L,J]	$\frac{\underline{L}}{\underline{L}} \frac{\underline{v}}{\underline{v}}$ 1/16 [L,v]	$\frac{\underline{r}}{\underline{r}} \frac{\underline{J}}{\underline{v}}$ 1/16 [L,J]	$\frac{\underline{r}}{\underline{r}} \frac{\underline{v}}{\underline{v}}$ 1/16 [L,v]			$\frac{\underline{r}}{\underline{r}} \frac{\underline{J}}{\underline{J}}$ 25%	$\frac{\underline{L}}{\underline{r}} \frac{\underline{J}}{\underline{J}}$ 1/16 [L,J]	$\frac{\underline{L}}{\underline{r}} \frac{\underline{v}}{\underline{v}}$ 1/16 [L,J]	$\frac{\underline{r}}{\underline{r}} \frac{\underline{J}}{\underline{J}}$ 1/16 [r,J]	$\frac{\underline{r}}{\underline{r}} \frac{\underline{v}}{\underline{v}}$ 1/16 [r,J]			$\frac{\underline{r}}{\underline{r}} \frac{\underline{v}}{\underline{v}}$ 25%	$\frac{\underline{L}}{\underline{r}} \frac{\underline{J}}{\underline{v}}$ 1/16 [L,J]	$\frac{\underline{L}}{\underline{r}} \frac{\underline{v}}{\underline{v}}$ 1/16 [L,v]	$\frac{\underline{r}}{\underline{r}} \frac{\underline{J}}{\underline{v}}$ 1/16 [r,J]	$\frac{\underline{r}}{\underline{r}} \frac{\underline{v}}{\underline{v}}$ 1/16 [r,v]	
	$\delta\sigma^{\circ}$	$\frac{\underline{L}}{\underline{L}} \frac{\underline{J}}{\underline{J}}$	$\frac{\underline{L}}{\underline{L}} \frac{\underline{v}}{\underline{v}}$	$\frac{\underline{r}}{\underline{r}} \frac{\underline{J}}{\underline{J}}$	$\frac{\underline{r}}{\underline{r}} \frac{\underline{v}}{\underline{v}}$																																							
	$\delta\phi$	$\frac{\underline{L}}{\underline{L}} \frac{\underline{J}}{\underline{J}}$ 25%	$\frac{\underline{L}}{\underline{L}} \frac{\underline{v}}{\underline{v}}$ 25%	$\frac{\underline{r}}{\underline{r}} \frac{\underline{J}}{\underline{J}}$ 25%	$\frac{\underline{r}}{\underline{r}} \frac{\underline{v}}{\underline{v}}$ 25%																																							
	$\frac{\underline{L}}{\underline{L}} \frac{\underline{J}}{\underline{J}}$ 25%	$\frac{\underline{L}}{\underline{L}} \frac{\underline{J}}{\underline{J}}$ 1/16 [L,J]	$\frac{\underline{L}}{\underline{L}} \frac{\underline{v}}{\underline{v}}$ 1/16 [L,J]	$\frac{\underline{r}}{\underline{r}} \frac{\underline{J}}{\underline{J}}$ 1/16 [L,J]	$\frac{\underline{r}}{\underline{r}} \frac{\underline{v}}{\underline{v}}$ 1/16 [L,J]																																							
	$\frac{\underline{L}}{\underline{L}} \frac{\underline{v}}{\underline{v}}$ 25%	$\frac{\underline{L}}{\underline{L}} \frac{\underline{J}}{\underline{v}}$ 1/16 [L,J]	$\frac{\underline{L}}{\underline{L}} \frac{\underline{v}}{\underline{v}}$ 1/16 [L,v]	$\frac{\underline{r}}{\underline{r}} \frac{\underline{J}}{\underline{v}}$ 1/16 [L,J]	$\frac{\underline{r}}{\underline{r}} \frac{\underline{v}}{\underline{v}}$ 1/16 [L,v]																																							
	$\frac{\underline{r}}{\underline{r}} \frac{\underline{J}}{\underline{J}}$ 25%	$\frac{\underline{L}}{\underline{r}} \frac{\underline{J}}{\underline{J}}$ 1/16 [L,J]	$\frac{\underline{L}}{\underline{r}} \frac{\underline{v}}{\underline{v}}$ 1/16 [L,J]	$\frac{\underline{r}}{\underline{r}} \frac{\underline{J}}{\underline{J}}$ 1/16 [r,J]	$\frac{\underline{r}}{\underline{r}} \frac{\underline{v}}{\underline{v}}$ 1/16 [r,J]																																							
	$\frac{\underline{r}}{\underline{r}} \frac{\underline{v}}{\underline{v}}$ 25%	$\frac{\underline{L}}{\underline{r}} \frac{\underline{J}}{\underline{v}}$ 1/16 [L,J]	$\frac{\underline{L}}{\underline{r}} \frac{\underline{v}}{\underline{v}}$ 1/16 [L,v]	$\frac{\underline{r}}{\underline{r}} \frac{\underline{J}}{\underline{v}}$ 1/16 [r,J]	$\frac{\underline{r}}{\underline{r}} \frac{\underline{v}}{\underline{v}}$ 1/16 [r,v]																																							

Ces résultats sont conformes avec les résultats expérimentaux de Mendel.

4 Les résultats théoriques du rétrocroisement (back cross) : on croise un individu double hybride de F₁ avec un parent pur double récessif

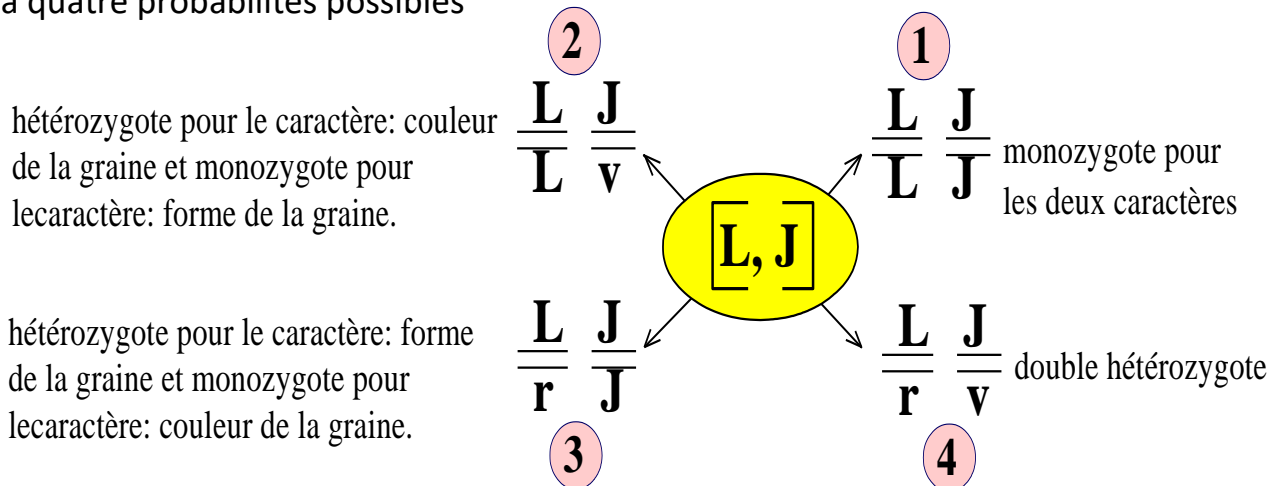


- F₂**
- * 25% = 1/4 : [L,J] 50% types parentaux
 - * 25% = 1/4 : [r,v] 50% types parentaux
 - * 25% = 1/4 : [L,v] 50% types recombinés
 - * 25% = 1/4 : [r,J] 50% types recombinés

Echiquier de croisement F₂

♂♀ \ ♂♂	$\frac{L}{r} \frac{J}{v}$ 25%	$\frac{L}{r} \frac{v}{v}$ 25%	$\frac{r}{r} \frac{J}{v}$ 25%	$\frac{r}{r} \frac{v}{v}$ 25%
$\frac{r}{r} \frac{v}{v}$ 100%	$\frac{L}{r} \frac{J}{v}$ 25% [L,J]	$\frac{L}{r} \frac{v}{v}$ 25% [L,v]	$\frac{r}{r} \frac{J}{v}$ 25% [r,J]	$\frac{r}{r} \frac{v}{v}$ 25% [r,v]

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



- Pour déterminer le génotype exact de ces graines, on effectue un croisement test (test cross), en effet on croise cette lignée de génotype inconnu (testé) avec une lignée pure double récessive [r, v] (testeur).
- Les résultats de ce croisement permettront de définir le génotype des individus testés :

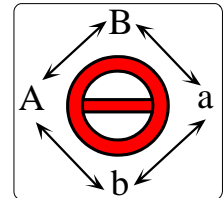
Bilan de l'activité 5

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

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

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

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



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

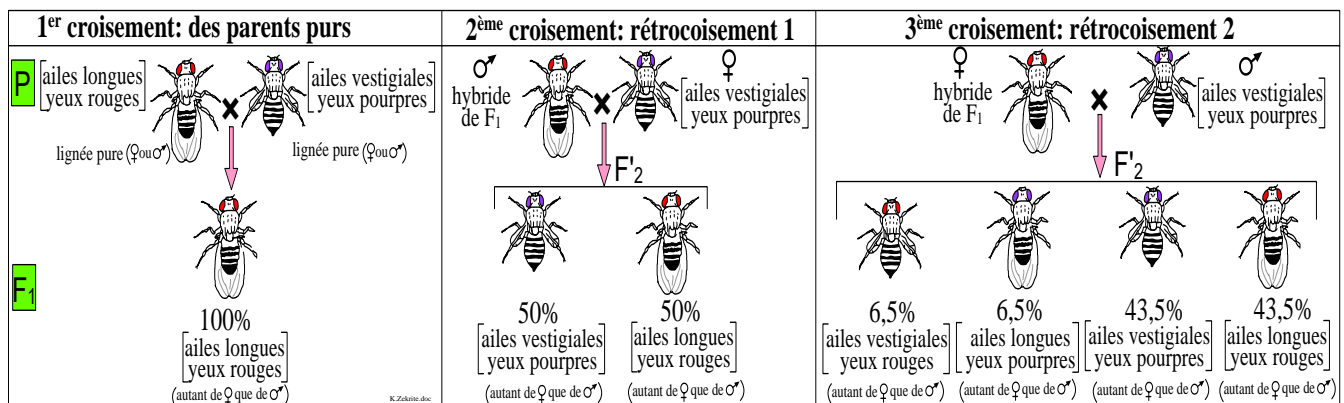
A partir de ses travaux sur la transmission de deux caractères, Mendel a établi la troisième loi qui explique la ségrégation indépendante des caractères dans la génération F₂.

- Que donne le croisement d'individus pour deux gènes liés ?

Document à exploiter

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

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



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

Exploitation du doc de l'activité 5

1 **Interprétation des résultats du 1^{er} croisement :**

- Il s'agit d'un cas de dihybridisme : croisement entre individus différents par deux caractères.
- La génération F₁ est homogène (uniforme) et ressemble à l'un des parents : résultat conforme à la 1^{ère} loi de Mendel (uniformité des hybrides de F₁).
- Les descendants de F₁ sont hybrides pour les deux caractères, En effet, ils portent les deux allèles : ailes longues et ailes vestigiale et ils portent les deux allèles : yeux rouges et pourpres. Le phénotype de cette génération est [ailes longues, yeux rouges], donc il s'agit d'un cas de dominance absolue pour les deux caractères : l'allèle : ailes longues est dominant sur l'allèle ailes vestigiales et l'allèle : yeux rouges est dominant sur l'allèle : yeux pourpres.

Interprétation des résultats du 2^{ème} croisement :

- Le deuxième croisement est un rétrocroisement (back cross), Les descendants F'₂ issu de ce croisement sont tous de type parentaux (100%TP), ils se répartissent en deux

phénotypes avec des proportions égales (comme s'il s'agit du monohybridisme) au lieu de 4 phénotypes observés dans le cas du dihybridisme lorsque les gènes sont indépendants (deux parentaux et deux recombinés).

- L'absence de types recombinés dans cette génération révèle que les paires d'allèles ne se sont pas séparés de manière indépendante, c'est une exception de la 3^{ème} loi de Mendel. En effet, les allèles « ailes longues, yeux rouges » sont transmis en bloc, de la même manière les allèles « ailes vestigiales, yeux pourpres » sont transmis en bloc. Ceci s'explique par le fait que les deux gènes sont portés par un même chromosome, on dit qu'ils sont *liés* et on parle d'un *phénomène de linkage* ارتباط.

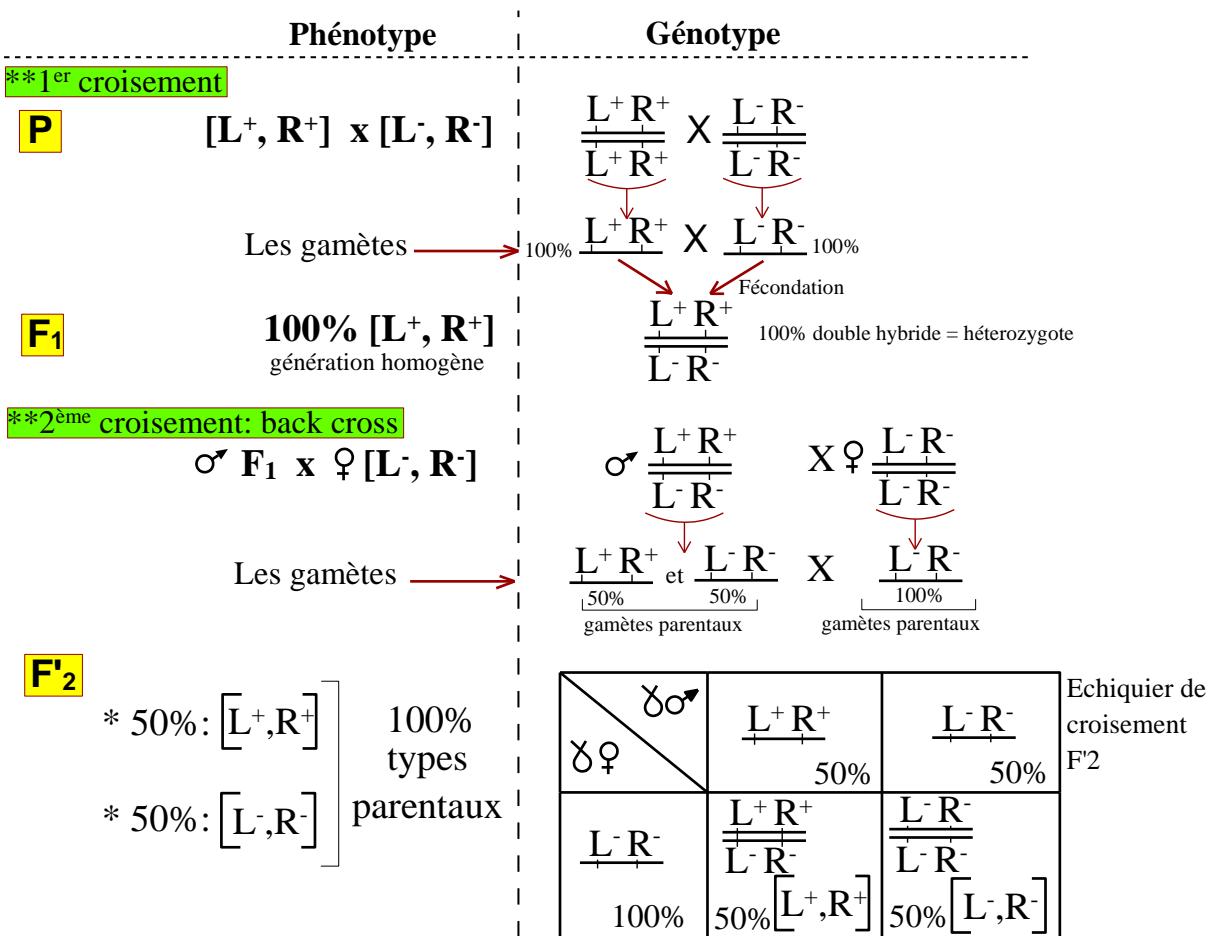
↳ **Symboles choisis :**

Caractère longueur des ailes : L⁺ : longues (caractère sauvage) L⁻ : vestigiale (caractère muté).
 Caractère couleur des yeux : R⁺ : rouges (caractère sauvage) R⁻ : pourpre (caractère muté).

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

	Phénotype	Génotype
drosophile à ailes longues et yeux rouges	[L ⁺ , R ⁺]	$\frac{L^+ R^+}{L^+ R^+}$
drosophile à ailes vestigiales et yeux pourpres	[L ⁻ , R ⁻]	$\frac{L^- R^-}{L^- R^-}$

↳ **Interprétation chromosomique**



Ces résultats théoriques se concordent bien avec les résultats expérimentaux de Morgan.

2 ↪ Interprétation des résultats du 3ème croisement.

- Le troisième croisement qui est un rétrocroisement réalisé entre une femelle double hybride de F₁ avec un mâle double récessif a donné une génération F'₂ répartie en quatre phénotypes avec des pourcentages non égaux :

- Deux types parentaux (TP) : [L⁺, R⁺] et [L⁻, R⁻] formant une proportion élevée : 87% au total.

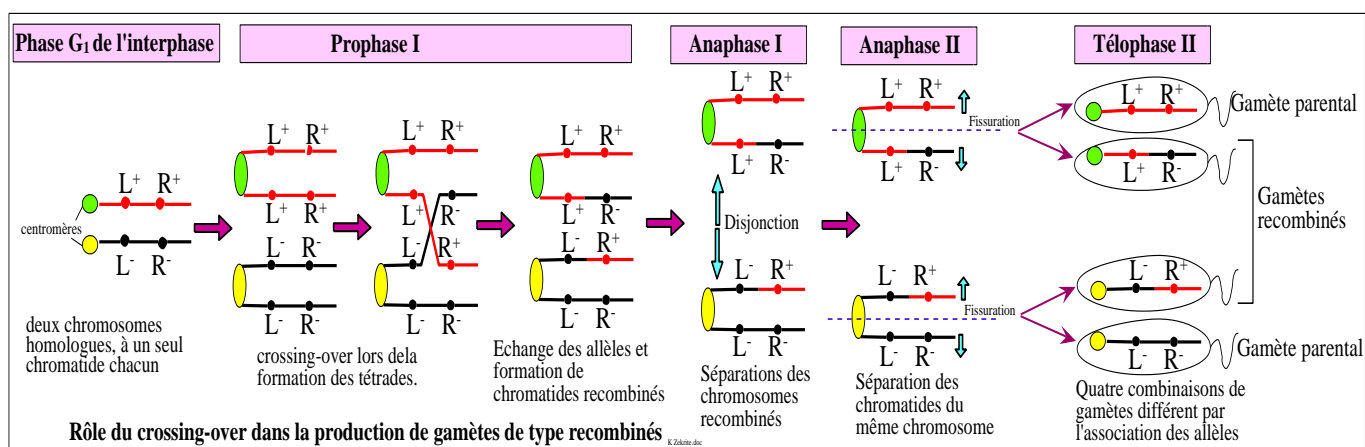
- Deux types recombinés (TR) : [L⁺, R⁻] et [L⁻, R⁺] formant une proportion minoritaire : 13% au total.

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

- Le parent mâle de ce croisement est double homozygote, ainsi il ne peut produire qu'un seul type de gamète.

- On ne peut alors expliquer l'apparition de 4 phénotypes dans la descendance, qu'on admettant que le parent femelle de F₁ (double hybride) a produit quatre types de gamètes, deux types parentaux et deux types recombinés. En revanche la production de gamètes de type recombinés révèle que des échanges d'allèles entre les chromosomes homologues sont intervenus suite à des phénomènes de **crossing-over** lors de la méiose. On dit que **le linkage est relatif** chez la femelle de la drosophile.

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



- Un individu hétérozygote pour deux gènes situés sur la même paire de chromosomes produit suite au phénomène de crossing-over deux gamètes de type parentaux et deux gamètes de type recombinés. **Les gamètes recombinés sont toujours en minorité par rapport aux gamètes parentaux.**

- Chez l'individu homozygote, le crossing-over ne modifie en rien la combinaison des allèles, ceux-ci étant identiques pour un gène donné.

↳ Interprétation chromosomique des résultats du 3^{ème} croisement :

Phénotype	Génotype																		
<p>**3^{ème} croisement: back cross</p> <p>♀F₁ x ♂[L⁻, R⁻]</p>	<p>♀ $\frac{L^+ R^+}{L^- R^-}$ X ♂ $\frac{L^- R^-}{L^- R^-}$</p> <p>Crossing over</p> <p>Les gamètes → $\frac{L^+ R^+}{43,5\%}$ et $\frac{L^- R^-}{43,5\%}$ (gamètes parentaux) et $\frac{L^+ R^-}{6,5\%}$ et $\frac{L^- R^+}{6,5\%}$ (gamètes recombinés) X $\frac{L^- R^-}{100\%}$ (gamètes parentaux)</p>																		
<p>F₂</p> <p>* 43,5% : [L⁺, R⁺]</p> <p>* 43,5% : [L⁻, R⁻]</p> <p>87% types parentaux</p> <p>* 6,5% : [L⁺, R⁻]</p> <p>* 6,5% : [L⁻, R⁺]</p> <p>13% types recombinés</p>	<p>Echiquier de croisement F₂</p> <table border="1"> <tr> <td>♂♀ \ δ♂</td> <td>$\frac{L^- R^-}{L^- R^-}$</td> <td></td> </tr> <tr> <td>$\frac{L^+ R^+}{L^- R^-}$</td> <td>$\frac{L^+ R^+}{L^- R^-}$ [L⁺, R⁺]</td> <td>100%</td> </tr> <tr> <td>$\frac{L^- R^-}{L^- R^-}$</td> <td>$\frac{L^- R^-}{L^- R^-}$ [L⁻, R⁻]</td> <td>43,5%</td> </tr> <tr> <td>$\frac{L^+ R^-}{L^- R^-}$</td> <td>$\frac{L^+ R^-}{L^- R^-}$ [L⁺, R⁻]</td> <td>43,5%</td> </tr> <tr> <td>$\frac{L^- R^+}{L^- R^-}$</td> <td>$\frac{L^- R^+}{L^- R^-}$ [L⁻, R⁺]</td> <td>6,5%</td> </tr> <tr> <td>$\frac{L^+ R^+}{L^- R^-}$</td> <td>$\frac{L^+ R^+}{L^- R^-}$ [L⁺, R⁺]</td> <td>6,5%</td> </tr> </table> <p>Dans le cas du crossing-over, On ne peut pas déterminer théoriquement la proportion relative à chaque gamète, pour donner leur proportions respectives on utilise les proportions expérimentales.</p> <p>TP TR</p>	♂♀ \ δ♂	$\frac{L^- R^-}{L^- R^-}$		$\frac{L^+ R^+}{L^- R^-}$	$\frac{L^+ R^+}{L^- R^-}$ [L ⁺ , R ⁺]	100%	$\frac{L^- R^-}{L^- R^-}$	$\frac{L^- R^-}{L^- R^-}$ [L ⁻ , R ⁻]	43,5%	$\frac{L^+ R^-}{L^- R^-}$	$\frac{L^+ R^-}{L^- R^-}$ [L ⁺ , R ⁻]	43,5%	$\frac{L^- R^+}{L^- R^-}$	$\frac{L^- R^+}{L^- R^-}$ [L ⁻ , R ⁺]	6,5%	$\frac{L^+ R^+}{L^- R^-}$	$\frac{L^+ R^+}{L^- R^-}$ [L ⁺ , R ⁺]	6,5%
♂♀ \ δ♂	$\frac{L^- R^-}{L^- R^-}$																		
$\frac{L^+ R^+}{L^- R^-}$	$\frac{L^+ R^+}{L^- R^-}$ [L ⁺ , R ⁺]	100%																	
$\frac{L^- R^-}{L^- R^-}$	$\frac{L^- R^-}{L^- R^-}$ [L ⁻ , R ⁻]	43,5%																	
$\frac{L^+ R^-}{L^- R^-}$	$\frac{L^+ R^-}{L^- R^-}$ [L ⁺ , R ⁻]	43,5%																	
$\frac{L^- R^+}{L^- R^-}$	$\frac{L^- R^+}{L^- R^-}$ [L ⁻ , R ⁺]	6,5%																	
$\frac{L^+ R^+}{L^- R^-}$	$\frac{L^+ R^+}{L^- R^-}$ [L ⁺ , R ⁺]	6,5%																	

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

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

Bilan de l'activité 6

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

- La génération F₁ obéit à la première loi de Mendel.
- Le back cross (rétrocroisement) permet de vérifier le linkage des deux gènes : Lorsqu'on croise un hybride F₁ avec un double homozygote récessif on obtient :

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

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

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

- Comment utiliser les crossing-over pour déterminer la distance entre les gènes et établir une carte factorielle ?

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



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

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

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

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

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

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

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

Réponses :

- 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 prend deux à deux. On utilise la formule simple de Morgan :

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

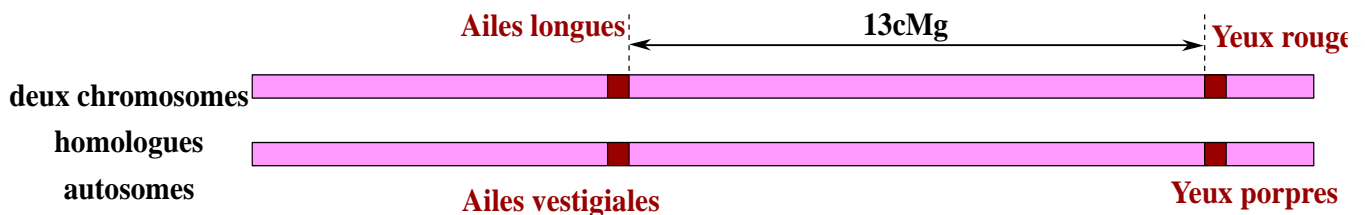
- La représentation de la carte factorielle : on représente le chromosome par un trait sur lequel on dispose les loci des gènes étudiés, en respectant les distances calculées.

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

- Pourcentage des gamètes recombinés = % types recombinés = 6,5% + 6,5% = 13%

distance entre le gène codant pour la longueur des ailes et le gène codant pour la couleur des yeux chez la drosophile = % TR = 13cMg

↪ La carte factorielle de ce chromosome.



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

- Le locus s et le locus m : $43 - 37 = 06 \text{ cMg}$.

- Le locus bb et le locus m : $67 - 37 = 30 \text{ cMg}$.

↪ La distance entre le locus bb et le locus m est beaucoup plus grande que la distance entre le locus s et le locus m, donc l'intervention de crossing-over entre le gène bb le gène m est plus probable que l'intervention de crossing-over entre le gène s et le gène m.

رجاء لا تنسوني من صالح دعائكم



Quelques définitions, Unité 2 :

Information génétique, nature, mécanisme de son expression et sa transmission au cours de la reproduction sexuée

Information génétique : est un programme héréditaire codé, contenu dans le noyau de la cellule porté par les molécules d'ADN, composante essentielle des chromosomes. L'information génétique détermine les caractéristiques spécifiques et individuels de chaque être vivant. L'information génétique se transmet d'une façon conforme (sans changement) de la cellule mère vers les deux cellules filles lors de la mitose.

Acide désoxyribonucléique (ADN) est une macromolécule hélicoïdale formée de deux brins associés : double hélice. Chaque brin d'ADN est formé par l'enchaînement de nombreux nucléotides : polymère pluri-nucléotidique. Des liaisons hydrogènes entre les bases complémentaires assurent la structure double hélice : l'adénine se lie à la thymine par deux liaisons hydrogènes, la cytosine se lie à la guanine par trois liaisons hydrogènes. Les deux brins d'ADN sont complémentaires de polarité antagoniste (l'un 3' → 5') et l'autre 5' → 3'). L'ADN est la matière portant l'information génétique, ces informations résident dans le nombre et l'ordre des nucléotides. La molécule d'ADN peut être décrite comme un message écrit dans un code à 4 lettres (A, T, C et G).

Acide ribonucléique ARN : est un acide nucléique présent chez pratiquement tous les êtres vivants, et aussi chez certains virus. L'ARN est très proche chimiquement de l'ADN et il est d'ailleurs en général synthétisé dans les cellules à partir d'une matrice d'ADN dont il est une copie, la molécule d'ARN est plus courte que celle de l'ADN, sa masse moléculaire est inférieure à celle de l'ADN, sa durée de vie est courte, la thymine de l'ADN est remplacée par l'uracile dans l'ARN et le sucre désoxyribose est remplacé par le ribose. Il existe trois types d'ARN dans la cellule : ARN messager (ARNm), ARN de transfert (ARNt) et l'ARN ribosomiale (ARNr). L'ARNm est un intermédiaire portant les informations génétiques de l'ADN au cytoplasme. Il est synthétisé dans le noyau au cours d'un processus appelé transcription et assure, au niveau du cytoplasme, l'assemblage des acides aminés pour donner une protéine par un processus appelé traduction = lecture.

Nucléotide est un groupement constitué de 3 éléments : un acide phosphorique, un désoxyribose pour l'ADN et un ribose pour l'ARN et une base azotée. Chaque nucléotide se distingue de l'autre par la base azotée qu'il renferme. Les bases azotées qui entrent dans la constitution des nucléotides de l'ADN sont : l'adénine (A), la guanine (G), la cytosine (C) et la thymine (T). Les bases azotées qui entrent dans la constitution des nucléotides de l'ARN sont : l'adénine (A), la guanine (G), la cytosine (C) et l'uracile (U).

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

Mitose : est un phénomène de division cellulaire qui assure la croissance des tissus et le renouvellement des cellules. La mitose comporte 4 phases (la prophase, la métaphase, l'anaphase et la télophase). Elle donne naissance à deux cellules filles identiques et semblables à la cellule mère (même nombre de chromosomes et même information génétique). On dit que la mitose est une reproduction asexuée conforme. Toutes les cellules d'un organisme, proviennent de la multiplication d'une cellule œuf par mitose, raison pour laquelle toutes nos cellules sont semblables génétiquement et possèdent le même nombre de chromosomes.

Méiose : est un processus de double division cellulaire qui prend place dans les cellules (diploïdes) de la lignée germinale pour former les gamètes (haploïdes), et non identiques génétiquement. La méiose s'effectue en deux divisions cellulaires successives : une 1^{ère} division appelée division réductionnelle assurant la réduction du nombre de chromosomes et une 2^{ème} division appelée division équationnelle assurant la fissuration du chromosome et la séparation des chromatides. Chacune de ces deux divisions est constituée de 4 étapes : la prophase, la métaphase, l'anaphase et la télophase. Seule la première division est précédée d'une interphase. La méiose produit 4 cellules filles haploïdes à partir

d'une cellule mère diploïde, durant la méiose, chaque cellule va séparer son patrimoine génétique (réduction du nombre de chromosomes et de la quantité d'ADN) en deux afin de ne transmettre que la moitié de ses gènes aux cellules filles, chaque cellule fille haploïde est pure ne contient qu'un seul allèle de chaque gène. La méiose a un rôle important dans le brassage génétique (mélange des gènes) et ce, grâce à deux mécanismes de brassage : le brassage interchromosomique et le brassage intrachromosomique.

Interphase : est une phase du cycle cellulaire qui précède la division cellulaire (la mitose ou la méiose). Pendant cette phase la cellule possède un noyau entier avec sa membrane, sa chromatine (nucléofilaments enchevêtré) et son nucléole. L'interphase comporte trois phases : la phase G1 (Croissance de la cellule) puis la phase S (dédoublingement des chromosomes par réplication de l'ADN) et finalement la phase G2 (la cellule achève sa croissance et se prépare à la division).

Prophase mitotique : Premier stade de la mitose, elle se caractérise par un gonflement du noyau et la disparition de l'enveloppe nucléaire et du nucléole, une condensation de la chromatine en chromosomes qui deviennent visibles et fissurée longitudinalement en *deux chromatides* homologues, réunies par un *centromère* et le début de l'apparition du fuseau achromatique.

Métaphase mitotique : Deuxième stade de la mitose Elle se caractérise par : l'achèvement de la formation du fuseau achromatique, une condensation maximale des chromosomes clivés, un regroupement des chromosomes dans le plan équatorial de la cellule formant une *plaque équatoriale*, chaque chromosome métaphasique constitué de 2 chromatides est lié par son centromères aux fibres du fuseau achromatique

Anaphase mitotique : Troisième stade de la mitose. Elle se caractérise par un clivage du centromère et la séparation des chromatides homologues, les chromatides de chacun des chromosomes migrent vers les pôles opposés de la cellule (ascension polaire). Ainsi, il se forme deux lots identiques de chromosomes dans chacun des deux pôles de la cellule

Télophase mitotique : dernière phase de la mitose, Elle se caractérise par un regroupement et une décondensation des chromosomes en chromatine, l'enveloppe nucléaire entoure chacun des deux lots de chromatine, donnant naissance à deux noyaux fils, une disparition du fuseau achromatique, la division du cytoplasme (cytodiérèse) par formation d'une nouvelle membrane, la séparation des deux cellules filles.

Cycle cellulaire : la période pendant laquelle se succèdent l'interphase et la mitose qui la suit avec toutes les modifications que connaît la cellule. L'alternance de l'interphase (duplication des chromosomes) et de la mitose (séparations des chromatides homologues) assure le maintien du nombre du chromosome chez les cellules filles et donc le maintien de l'information génétique.

Cycle cellulaire : la période pendant laquelle se succèdent l'interphase et la mitose qui la suit avec toutes les modifications que connaît la cellule. L'alternance de l'interphase (duplication des chromosomes) et de la mitose (séparations des chromatides homologues) assure le maintien du nombre des chromosomes chez les cellules filles et donc le maintien de l'information génétique.

Fuseau achromatique = mitotique : est un ensemble de fibres constituées de protéines qui, au cours d'une mitose ou d'une méiose, joignent les pôles opposés d'une cellule et sur lesquelles se trouvent les chromosomes. Il assure la migration des chromosomes vers les pôles et donc une bonne répartition de ces supports d'information génétique dans les cellules filles.

Nucléofilament : est un filament nucléaire de chromatine. il est formé d'une molécule d'ADN, qui s'enroule autour de protéines appelées histones, ce qui donne au nucléofilaments l'aspect d'un collier de perle. Le nucléofilament change de condensation (spiralisation) au cours du cycle cellulaire ce qui explique son degré de visibilité (légèrement condensé pendant l'interphase et par suite moins visible, très condensé pendant la mitose et la méiose et par ailleurs plus épais et plus visible).

Chromatide : est un nucléofilament (ADN + histone) associée à des protéines non-histones. Une chromatide a la forme d'un bâtonnet qui peut avoir différents degrés de condensation suivant les moments du cycle cellulaire. Cette unité structurale n'apparaît en tant que chromosome que durant

les divisions cellulaires (mitose ou méiose). Le reste du temps, l'ensemble des chromatides forme la chromatine.

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

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

Chromosomes sexuels = gonosomes : sont des chromosomes qui déterminent le sexe d'un individu. Les chromosomes sexuels sont de deux types X et Y et ne sont pas homologues. Pour la majorité des organismes, le sexe femelle est du type XX et ne produit de ce fait qu'un type de gamètes : il est homogamétique ; le mâle est du type XY et hétérogamétique. Mais, il existe des exceptions, chez les Oiseaux, ainsi que chez beaucoup d'Amphibiens et de papillons, le sexe mâle est homogamétique et le sexe femelle, hétérogamétique. Chez les poulets, le mâle est homogamétique (XX) et la femelle (poule) est porteuse de X0 (absence d'un chromosome sexuel).

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

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

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

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

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

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

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

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

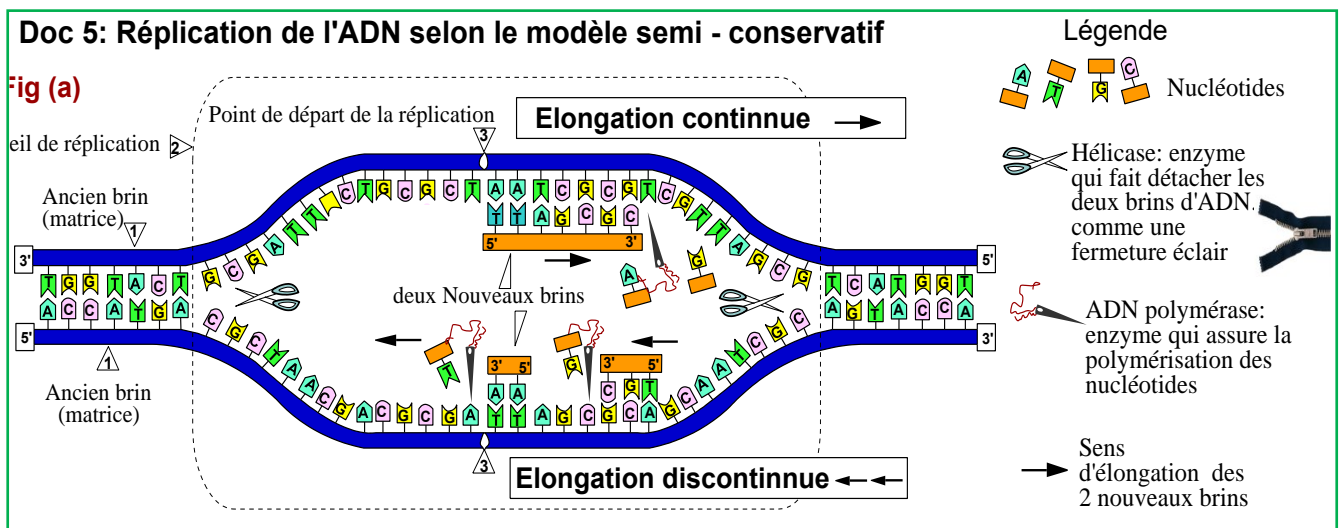
Aster : désigne la formation étoilée de microtubules autour du centriole, et bien visibles au cours de la division cellulaire. Il dérive du centrosome.

Ribosomes : organites cellulaires formés d'ARN ribosomique et de protéines. Ils sont constitués de deux sous unités une plus petite qui « lit » l'ARN messager et une plus grosse qui se charge de la polymérisation des acides aminés pour former la protéine correspondante. Ils sont les sites d'incorporation des acides aminés.

Model de répliation semi conservative : Selon ce model, chaque molécule d'ADN mère se réplique (se duplique) pour donner deux molécules filles identiques à l'ancienne, chacune des deux molécules d'ADN filles est formée d'un brin matrice issu de la molécule de départ (mère) et d'un brin néoformé provenant de l'assemblage des nucléotides initialement dispersés dans le milieu cellulaire.

Répliation d'ADN, appelée aussi duplication de l'ADN, est le processus au cours duquel l'ADN est synthétisé grâce à l'ADN polymérase. La répliation de l'ADN s'effectue pendant la phase S de l'interphase selon le model semi conservatif. Au niveau d'un œil de répliation, la synthèse se déroule suivant les étapes suivantes : les deux brins de la molécule d'ADN parentale s'écartent par rupture des liaisons hydrogènes qui unissent les bases azotées, Cette ouverture est assurée par une enzyme appelée : hélicase.

Les deux brins parentaux ainsi écartés, jouent le rôle de matrice (قالب), en effet, Les nucléotides libres fournis par les nutriments se positionnent en face de leurs bases complémentaires : (A devant T et inversement, C devant G et inversement). L'ADN polymérase assure la liaison (la polymérisation) de ces nucléotides entre eux pour former un nouveau brin d'ADN dans le sens 5' → 3'. Au niveau d'un nœud de répliation, la duplication s'effectue de façon synchrone pour les deux brins, mais suivant deux sens contraires. A la fin de la répliation et en absence d'erreur, on obtient deux copies conformes d'ADN, semblables à la molécule mère. Chaque molécule fille est la réplique de la molécule mère (ce qui justifie la désignation : répliation d'ADN), elle est composée d'un brin ancien (parental) et d'un brin néo-synthétisé, c'est la répliation semi conservative.



Transcription : Phénomène cellulaire se déroulant dans le noyau, se traduit par la synthèse d'ARN à partir de l'ADN au niveau d'un gène. La transcription se déroule suivant les étapes suivantes : Séparation des deux brins d'ADN, des nucléotides viennent s'apparier (تطابق) aux nucléotides de l'un des brins d'ADN. L'ARNm est synthétisé par polymérisation des nucléotides sous l'action de l'ARN polymérase. L'appariement des nucléotides respecte la complémentarité des bases azotées : la cytosine se place devant la guanine et inversement. L'adénine se place devant la thymine et l'uracile se place devant l'adénine. L'ARN s'allonge dans le sens 5' → 3', qui est le sens d'avancement de l'ARN polymérase. Cette enzyme se détache lorsqu'elle rencontre un code qui indique la fin du gène, ainsi la transcription prend fin. Le brin d'ARNm ainsi synthétisé est complémentaire du brin d'ADN non transcrit. L'information contenue dans l'ARNm est identique à celle du brin non transcrit, le nucléotide uracile (U) occupe dans l'ARNm la place du nucléotide thymine (T) de l'ADN.

Traduction = lecture : Phénomène cellulaire se déroulant dans le cytoplasme, se traduit par le décodage de l'information génétique portée par l'ARNm en une séquence d'acides aminés (protéine). La traduction fait intervenir les éléments suivants : l'ARNm, les ribosomes, les ARNt et les acides aminés. La traduction se déroule dans trois étapes : l'initiation, l'élongation et la terminaison.

ADN polymérase est un complexe enzymatique intervenant dans la réplication de l'ADN. Les ADN polymérases utilisent des nucléotides libres pour la synthèse d'un brin d'ADN nouveau, en utilisant un autre brin d'ADN comme matrice. Ce processus réplcatif utilise la complémentarité des bases nucléiques pour guider la synthèse du nouveau brin à partir du brin matrice. L'ADN polymérase ne peut relier les nucléotides que dans le sens 5' → 3', de ce fait : l'élongation du brin néo- formé se fait dans le sens 5' → 3', aussi au niveau d'un nœud de réplication, la duplication s'effectue de façon synchrone pour les deux brins, mais suivant deux sens contraires.

ARN polymérase : est un complexe enzymatique responsable de la synthèse de l'ARN, à partir d'une matrice d'ADN au cours de la transcription. L'avancement de l'ARN polymérase se fait dans *le sens 5' → 3'*, raison pour laquelle l'élongation de l'ARN se déroule dans ce sens.

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

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

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

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

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

Brassage interchromosomique : c'est le résultat de la disjonction des différentes paires de chromosomes qui se fait d'une manière aléatoire, en effet, pendant l'anaphase I de la méiose le chromosome d'une paire peut s'associer avec l'un ou l'autre chromosome d'une deuxième paire, ceci est valable pour les n paires. Un tel brassage est qualifié de brassage interchromosomique. La conséquence majeure du brassage interchromosomique est la diversité des gamètes.

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

parentaux. La conséquence majeure du crossing over est l'amplification de la diversité des gamètes produites.

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

Le brassage intrachromosomique amplifie la diversité des gamètes.

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

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

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

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

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

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

Gène létal : un gène est dit *létal* lorsque les individus homozygotes pour le gène létal ne sont pas viables (ce génotype cause la mort des individus qui le portent). En F₂ et dans le cas du monohybridisme non lié au sexe, la disparition de $\frac{1}{4}$ des individus homozygotes pour le gène létal transforme les proportions normales ($\frac{3}{4} + \frac{1}{4}$) en $\frac{2}{3} + \frac{1}{3}$ qui sont les proportions en F₂ d'un gène létal.

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

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

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

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

Allèle : est une version d'un même gène occupant un même locus, qui peut varier d'un individu à l'autre. Au sein d'une même espèce. le génome d'un individu est différent de celui d'un autre individu,

c'est le polymorphisme génétique. Ce polymorphisme est dû aux mutations. Exemple: l'un des gènes du chromosome 9 chez l'humain détermine le groupe sanguin, il peut exister sous trois versions différentes: l'allèle A, l'allèle B et l'allèle O.

Mutation : est une modification brusque de la séquence nucléotidique d'un gène (l'ADN), ce qui entraîne, la plupart du temps, un changement du caractère correspondant. Une mutation est spontanée ou provoquée, rare, réversible : (le caractère sauvage ↔ le caractère muté) et généralement les mutations sont indépendantes l'une de l'autre. On peut citer trois types de mutations :

- *Mutation par substitution* : remplacement d'un ou de plusieurs nucléotides par un autre (d'autres).
- *Mutation par délétion* : perte d'un ou de plusieurs nucléotides.
- *Mutation par insertion* : addition d'un ou de plusieurs nucléotides.

Codon : Séquence de trois nucléotides portée par l'ARNm correspondant à un acide aminé ou à un codon stop.

Code génétique repose sur la correspondance entre, d'une part, des codons portés par l'ARN messager et, d'autre part, les acides aminés incorporés dans les protéines synthétisées. Le code génétique est universel, il est le même quelle que soit la cellule vivante considérée. N'importe quelle cellule est capable de « lire » un gène provenant de n'importe quelle autre espèce et de produire la protéine correspondante.

Codon stop = non-sens : il s'agit de trois triplets dans l'ARNm (UAA, UAG et UGA) ne désignent aucun acide aminé, ils correspondent à un signal de ponctuation, qui marque la fin de la synthèse de la protéine.

Anticodon : est un groupe de trois nucléotides localisé dans la structure des ARN de transfert, qui joue un rôle important dans la traduction de l'ARNm lors de la biosynthèse des protéines. Ce triplet de nucléotides peut s'apparier spécifiquement à la séquence complémentaire du codon présent sur le brin d'ARNm. Cette complémentarité spécifique des codons et anticodons permet de faire correspondre un acide aminé à un codon. En effet, l'ARNt porte aussi à son extrémité l'acide aminé correspondant à son anticodon. Lorsque l'appariement codon-anticodon se fait dans le ribosome, ce dernier peut ajouter l'acide aminé requis à la protéine en cours de synthèse.

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

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

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

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

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

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

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

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

Codominance = dominance intermédiaire : c'est une expression phénotypique intermédiaire entre celle des deux parents chez un hétérozygote de la génération F1. Exemple si on croise deux lignées pures de plantes, l'une à fleurs rouges et l'autre à fleurs blanches, si on obtient des individus F1 portant

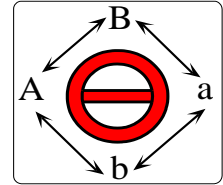
des fleurs rose, on dirait qu'il s'agit d'une codominance. La codominance est un facteur de diversité des phénotypes (polymorphisme génétique).

Première loi de Mendel = loi de l'uniformité des hybrides : Si l'on croise deux races pures différentes par un caractère ou plus, tous les descendants de la première génération (F₁), sont identiques (même phénotype et même génotype) et hybrides (hétérozygotes)

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

Troisième loi de Mendel : Loi d'indépendance des couples d'allèles : lors de la formation des gamètes les paires d'allèles se séparent (se ségrègent) de façon indépendante, autrement dit la ségrégation du couple d'allèles

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



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

Croisement en retour = rétrocroisement = « back cross » : c'est le croisement d'un hybride de F₁ (ou double hybride) avec l'un de ses parents portant le caractère récessif. Ce croisement permet de connaître les proportions et le génotype des gamètes produits par l'individu F₁, et de ce fait révèle si les gènes sont liés ou indépendants lorsqu'il s'agit d'un dihybridisme.

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

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

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

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

Quelques définitions, Unité 2 :

Information génétique, nature, mécanisme de son expression et sa transmission au cours de la reproduction sexuée

Information génétique : est un programme héréditaire codé, contenu dans le noyau de la cellule porté par les molécules d'ADN, composante essentielle des chromosomes. L'information génétique détermine les caractéristiques spécifiques et individuels de chaque être vivant. L'information génétique se transmet d'une façon conforme (sans changement) de la cellule mère vers les deux cellules filles lors de la mitose.

Acide désoxyribonucléique (ADN) est une macromolécule hélicoïdale formée de deux brins associés : double hélice. Chaque brin d'ADN est formé par l'enchaînement de nombreux nucléotides : polymère pluri-nucléotidique. Des liaisons hydrogènes entre les bases complémentaires assurent la structure double hélice : l'adénine se lie à la thymine par deux liaisons hydrogènes, la cytosine se lie à la guanine par trois liaisons hydrogènes. Les deux brins d'ADN sont complémentaires de polarité antagoniste (l'un 3' → 5') et l'autre 5' → 3'). L'ADN est la matière portant l'information génétique, ces informations résident dans le nombre et l'ordre des nucléotides. La molécule d'ADN peut être décrite comme un message écrit dans un code à 4 lettres (A, T, C et G).

Acide ribonucléique ARN : est un acide nucléique présent chez pratiquement tous les êtres vivants, et aussi chez certains virus. L'ARN est très proche chimiquement de l'ADN et il est d'ailleurs en général synthétisé dans les cellules à partir d'une matrice d'ADN dont il est une copie, la molécule d'ARN est plus courte que celle de l'ADN, sa masse moléculaire est inférieure à celle de l'ADN, sa durée de vie est courte, la thymine de l'ADN est remplacée par l'uracile dans l'ARN et le sucre désoxyribose est remplacé par le ribose. Il existe trois types d'ARN dans la cellule : ARN messager (ARNm), ARN de transfert (ARNt) et l'ARN ribosomal (ARNr). L'ARNm est un intermédiaire portant les informations génétiques de l'ADN au cytoplasme. Il est synthétisé dans le noyau au cours d'un processus appelé transcription et assure, au niveau du cytoplasme, l'assemblage des acides aminés pour donner une protéine par un processus appelé traduction = lecture.

Nucléotide est un groupement constitué de 3 éléments : un acide phosphorique, un désoxyribose pour l'ADN et un ribose pour l'ARN et une base azotée. Chaque nucléotide se distingue de l'autre par la base azotée qu'il renferme. Les bases azotées qui entrent dans la constitution des nucléotides de l'ADN sont : l'adénine (A), la guanine (G), la cytosine (C) et la thymine (T). Les bases azotées qui entrent dans la constitution des nucléotides de l'ARN sont : l'adénine (A), la guanine (G), la cytosine (C) et l'uracile (U).

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

Mitose : est un phénomène de division cellulaire qui assure la croissance des tissus et le renouvellement des cellules. La mitose comporte 4 phases (la prophase, la métaphase, l'anaphase et la télophase). Elle donne naissance à deux cellules filles identiques et semblables à la cellule mère (même nombre de chromosomes et même information génétique). On dit que la mitose est une reproduction asexuée conforme. Toutes les cellules d'un organisme, proviennent de la multiplication d'une cellule œuf par mitose, raison pour laquelle toutes nos cellules sont semblables génétiquement et possèdent le même nombre de chromosomes.

Méiose : est un processus de double division cellulaire qui prend place dans les cellules (diploïdes) de la lignée germinale pour former les gamètes (haploïdes), et non identique génétiquement. La méiose s'effectue en deux divisions cellulaires successives : une 1^{ère} division appelée division réductionnelle assurant la réduction du nombre de chromosomes et une 2^{ème} division appelée division équationnelle assurant la fission du chromosome et la séparation des chromatides. Chacune de ces deux divisions est constituée de 4 étapes : la prophase, la métaphase, l'anaphase et la télophase. Seule la première division est précédée d'une interphase. La méiose produit 4 cellules filles haploïdes à partir

d'une cellule mère diploïde, durant la méiose, chaque cellule va séparer son patrimoine génétique (réduction du nombre de chromosomes et de la quantité d'ADN) en deux afin de ne transmettre que la moitié de ses gènes aux cellules filles, chaque cellule fille haploïde est pure ne contient qu'un seul allèle de chaque gène. La méiose a un rôle important dans le brassage génétique (mélange des gènes) et ce, grâce à deux mécanismes de brassage : le brassage interchromosomique et le brassage intrachromosomique.

Interphase : est une phase du cycle cellulaire qui précède la division cellulaire (la mitose ou la méiose). Pendant cette phase la cellule possède un noyau entier avec sa membrane, sa chromatine (nucléofilaments enchevêtré) et son nucléole. L'interphase comporte trois phases : la phase G1 (Croissance de la cellule) puis la phase S (dédoublément des chromosomes par réplication de l'ADN) et finalement la phase G2 (la cellule achève sa croissance et se prépare à la division).

Prophase mitotique : Premier stade de la mitose, elle se caractérise par un gonflement du noyau et la disparition de l'enveloppe nucléaire et du nucléole, une condensation de la chromatine en chromosomes qui deviennent visibles et fissurée longitudinalement en *deux chromatides* homologues, réunies par un *centromère* et le début de l'apparition du fuseau achromatique.

Métaphase mitotique : Deuxième stade de la mitose Elle se caractérise par : l'achèvement de la formation du fuseau achromatique, une condensation maximale des chromosomes clivés, un regroupement des chromosomes dans le plan équatorial de la cellule formant une *plaque équatoriale*, chaque chromosome métaphasique constitué de 2 chromatides est lié par son centromères aux fibres du fuseau achromatique

Anaphase mitotique : Troisième stade de la mitose. Elle se caractérise par un clivage du centromère et la séparation des chromatides homologues, les chromatides de chacun des chromosomes migrent vers les pôles opposés de la cellule (ascension polaire). Ainsi, il se forme deux lots identiques de chromosomes dans chacun des deux pôles de la cellule

Télophase mitotique : dernière phase de la mitose, Elle se caractérise par un regroupement et une décondensation des chromosomes en chromatine, l'enveloppe nucléaire entoure chacun des deux lots de chromatine, donnant naissance à deux noyaux fils, une disparition du fuseau achromatique, la division du cytoplasme (cytodiérèse) par formation d'une nouvelle membrane, la séparation des deux cellules filles.

Cycle cellulaire : la période pendant laquelle se succèdent l'interphase et la mitose qui la suit avec toutes les modifications que connaît la cellule. L'alternance de l'interphase (duplication des chromosomes) et de la mitose (séparations des chromatides homologues) assure le maintien du nombre du chromosome chez les cellules filles et donc le maintien de l'information génétique.

Cycle cellulaire : la période pendant laquelle se succèdent l'interphase et la mitose qui la suit avec toutes les modifications que connaît la cellule. L'alternance de l'interphase (duplication des chromosomes) et de la mitose (séparations des chromatides homologues) assure le maintien du nombre des chromosomes chez les cellules filles et donc le maintien de l'information génétique.

Fuseau achromatique = mitotique : est un ensemble de fibres constituées de protéines qui, au cours d'une mitose ou d'une méiose, joignent les pôles opposés d'une cellule et sur lesquelles se trouvent les chromosomes. Il assure la migration des chromosomes vers les pôles et donc une bonne répartition de ces supports d'information génétique dans les cellules filles.

Nucléofilament : est un filament nucléaire de chromatine. il est formé d'une molécule d'ADN, qui s'enroule autour de protéines appelées histones, ce qui donne au nucléofilaments l'aspect d'un collier de perle. Le nucléofilament change de condensation (spiralisation) au cours du cycle cellulaire ce qui explique son degré de visibilité (légèrement condensé pendant l'interphase et par suite moins visible, très condensé pendant la mitose et la méiose et par ailleurs plus épais et plus visible).

Chromatide : est un nucléofilament (ADN + histone) associée à des protéines non-histones. Une chromatide a la forme d'un bâtonnet qui peut avoir différents degrés de condensation suivant les moments du cycle cellulaire. Cette unité structurale n'apparaît en tant que chromosome que durant

les divisions cellulaires (mitose ou méiose). Le reste du temps, l'ensemble des chromatides forme la chromatine.

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

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

Chromosomes sexuels = gonosomes : sont des chromosomes qui déterminent le sexe d'un individu. Les chromosomes sexuels sont de deux types X et Y et ne sont pas homologues. Pour la majorité des organismes, le sexe femelle est du type XX et ne produit de ce fait qu'un type de gamètes : il est homogamétique ; le mâle est du type XY et hétérogamétique. Mais, il existe des exceptions, chez les Oiseaux, ainsi que chez beaucoup d'Amphibiens et de papillons, le sexe mâle est homogamétique et le sexe femelle, hétérogamétique. Chez les poulets, le mâle est homogamétique (XX) et la femelle (poule) est porteuse de X0 (absence d'un chromosome sexuel).

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

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

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

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

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

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

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

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

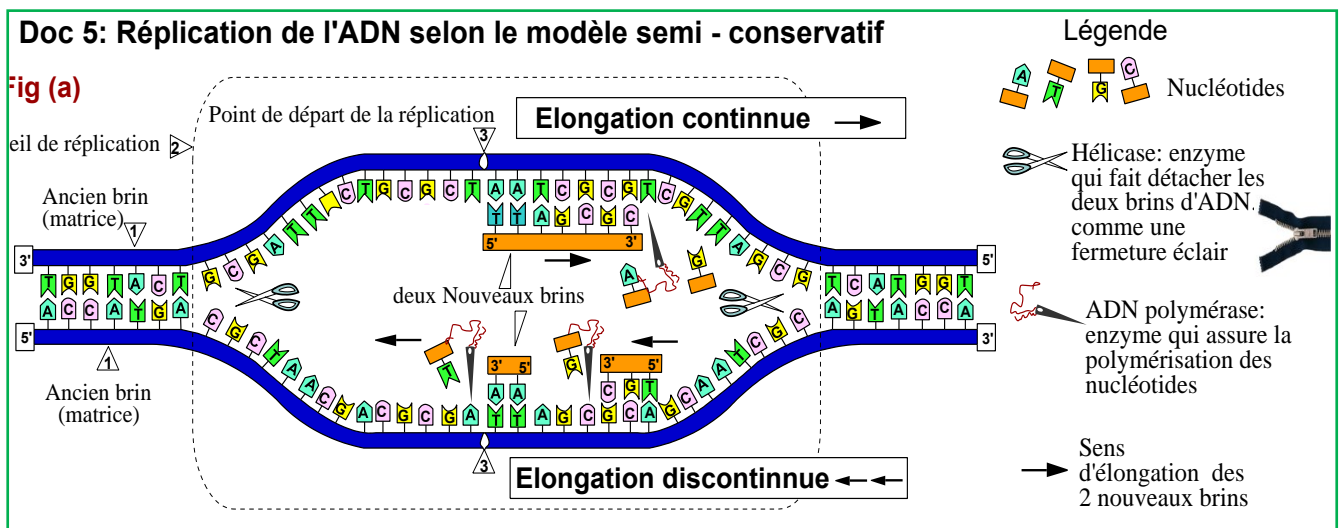
Aster : désigne la formation étoilée de microtubules autour du centriole, et bien visibles au cours de la division cellulaire. Il dérive du centrosome.

Ribosomes : organites cellulaires formés d'ARN ribosomique et de protéines. Ils sont constitués de deux sous unités une plus petite qui « lit » l'ARN messager et une plus grosse qui se charge de la polymérisation des acides aminés pour former la protéine correspondante. Ils sont les sites d'incorporation des acides aminés.

Model de répliation semi conservative : Selon ce model, chaque molécule d'ADN mère se réplique (se duplique) pour donner deux molécules filles identiques à l'ancienne, chacune des deux molécules d'ADN filles est formée d'un brin matrice issu de la molécule de départ (mère) et d'un brin néoformé provenant de l'assemblage des nucléotides initialement dispersés dans le milieu cellulaire.

Répliation d'ADN, appelée aussi duplication de l'ADN, est le processus au cours duquel l'ADN est synthétisé grâce à l'ADN polymérase. La répliation de l'ADN s'effectue pendant la phase S de l'interphase selon le model semi conservatif. Au niveau d'un œil de répliation, la synthèse se déroule suivant les étapes suivantes : les deux brins de la molécule d'ADN parentale s'écartent par rupture des liaisons hydrogènes qui unissent les bases azotées, Cette ouverture est assurée par une enzyme appelée : hélicase.

Les deux brins parentaux ainsi écartés, jouent le rôle de matrice (قالب), en effet, Les nucléotides libres fournis par les nutriments se positionnent en face de leurs bases complémentaires : (A devant T et inversement, C devant G et inversement). L'ADN polymérase assure la liaison (la polymérisation) de ces nucléotides entre eux pour former un nouveau brin d'ADN dans le sens $5' \rightarrow 3'$. Au niveau d'un nœud de répliation, la duplication s'effectue de façon synchrone pour les deux brins, mais suivant deux sens contraires. A la fin de la répliation et en absence d'erreur, on obtient deux copies conformes d'ADN, semblables à la molécule mère. Chaque molécule fille est la réplique de la molécule mère (ce qui justifie la désignation : répliation d'ADN), elle est composée d'un brin ancien (parental) et d'un brin néo-synthétisé, c'est la répliation semi conservative.



Transcription : Phénomène cellulaire se déroulant dans le noyau, se traduit par la synthèse d'ARN à partir de l'ADN au niveau d'un gène. La transcription se déroule suivant les étapes suivantes : Séparation des deux brins d'ADN, des nucléotides viennent s'apparier (تطابق) aux nucléotides de l'un des brins d'ADN. L'ARNm est synthétisé par polymérisation des nucléotides sous l'action de l'ARN polymérase. L'appariement des nucléotides respecte la complémentarité des bases azotées : la cytosine se place devant la guanine et inversement. L'adénine se place devant la thymine et l'uracile se place devant l'adénine. L'ARN s'allonge dans le sens $5' \rightarrow 3'$, qui est le sens d'avancement de l'ARN polymérase. Cette enzyme se détache lorsqu'elle rencontre un code qui indique la fin du gène, ainsi la transcription prend fin. Le brin d'ARNm ainsi synthétisé est complémentaire du brin d'ADN non transcrit. L'information contenue dans l'ARNm est identique à celle du brin non transcrit, le nucléotide uracile (U) occupe dans l'ARNm la place du nucléotide thymine (T) de l'ADN.

Traduction = lecture : Phénomène cellulaire se déroulant dans le cytoplasme, se traduit par le décodage de l'information génétique portée par l'ARNm en une séquence d'acides aminés (protéine). La traduction fait intervenir les éléments suivants : l'ARNm, les ribosomes, les ARNt et les acides aminés. La traduction se déroule dans trois étapes : l'initiation, l'élongation et la terminaison.

ADN polymérase est un complexe enzymatique intervenant dans la réplication de l'ADN. Les ADN polymérases utilisent des nucléotides libres pour la synthèse d'un brin d'ADN nouveau, en utilisant un autre brin d'ADN comme matrice. Ce processus répliatif utilise la complémentarité des bases nucléiques pour guider la synthèse du nouveau brin à partir du brin matrice. L'ADN polymérase ne peut relier les nucléotides que dans le sens 5' → 3', de ce fait : l'élongation du brin néo- formé se fait dans le sens 5' → 3', aussi au niveau d'un nœud de réplication, la duplication s'effectue de façon synchrone pour les deux brins, mais suivant deux sens contraires.

ARN polymérase : est un complexe enzymatique responsable de la synthèse de l'ARN, à partir d'une matrice d'ADN au cours de la transcription. L'avancement de l'ARN polymérase se fait dans *le sens 5' → 3'*, raison pour laquelle l'élongation de l'ARN se déroule dans ce sens.

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

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

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

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

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

Brassage interchromosomique : c'est le résultat de la disjonction des différentes paires de chromosomes qui se fait d'une manière aléatoire, en effet, pendant l'anaphase I de la méiose le chromosome d'une paire peut s'associer avec l'un ou l'autre chromosome d'une deuxième paire, ceci est valable pour les n paires. Un tel brassage est qualifié de brassage interchromosomique. La conséquence majeure du brassage interchromosomique est la diversité des gamètes.

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

parentaux. La conséquence majeure du crossing over est l'amplification de la diversité des gamètes produites.

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

Le brassage intrachromosomique amplifie la diversité des gamètes.

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

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

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

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

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

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

Gène létal : un gène est dit *létal* lorsque les individus homozygotes pour le gène létal ne sont pas viables (ce génotype cause la mort des individus qui le portent). En F₂ et dans le cas du monohybridisme non lié au sexe, la disparition de $\frac{1}{4}$ des individus homozygotes pour le gène létal transforme les proportions normales ($\frac{3}{4} + \frac{1}{4}$) en $\frac{2}{3} + \frac{1}{3}$ qui sont les proportions en F₂ d'un gène létal.

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

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

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

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

Allèle : est une version d'un même gène occupant un même locus, qui peut varier d'un individu à l'autre. Au sein d'une même espèce. le génome d'un individu est différent de celui d'un autre individu,

c'est le polymorphisme génétique. Ce polymorphisme est dû aux mutations. Exemple: l'un des gènes du chromosome 9 chez l'humain détermine le groupe sanguin, il peut exister sous trois versions différentes: l'allèle A, l'allèle B et l'allèle O.

Mutation : est une modification brusque de la séquence nucléotidique d'un gène (l'ADN), ce qui entraîne, la plupart du temps, un changement du caractère correspondant. Une mutation est spontanée ou provoquée, rare, réversible : (le caractère sauvage ↔ le caractère muté) et généralement les mutations sont indépendantes l'une de l'autre. On peut citer trois types de mutations :

- *Mutation par substitution* : remplacement d'un ou de plusieurs nucléotides par un autre (d'autres).
- *Mutation par délétion* : perte d'un ou de plusieurs nucléotides.
- *Mutation par insertion* : addition d'un ou de plusieurs nucléotides.

Codon : Séquence de trois nucléotides portée par l'ARNm correspondant à un acide aminé ou à un codon stop.

Code génétique repose sur la correspondance entre, d'une part, des codons portés par l'ARN messager et, d'autre part, les acides aminés incorporés dans les protéines synthétisées. Le code génétique est universel, il est le même quelle que soit la cellule vivante considérée. N'importe quelle cellule est capable de « lire » un gène provenant de n'importe quelle autre espèce et de produire la protéine correspondante.

Codon stop = non-sens : il s'agit de trois triplets dans l'ARNm (UAA, UAG et UGA) ne désignent aucun acide aminé, ils correspondent à un signal de ponctuation, qui marque la fin de la synthèse de la protéine.

Anticodon : est un groupe de trois nucléotides localisé dans la structure des ARN de transfert, qui joue un rôle important dans la traduction de l'ARNm lors de la biosynthèse des protéines. Ce triplet de nucléotides peut s'apparier spécifiquement à la séquence complémentaire du codon présent sur le brin d'ARNm. Cette complémentarité spécifique des codons et anticodons permet de faire correspondre un acide aminé à un codon. En effet, l'ARNt porte aussi à son extrémité l'acide aminé correspondant à son anticodon. Lorsque l'appariement codon-anticodon se fait dans le ribosome, ce dernier peut ajouter l'acide aminé requis à la protéine en cours de synthèse.

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

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

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

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

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

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

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

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

Codominance = dominance intermédiaire : c'est une expression phénotypique intermédiaire entre celle des deux parents chez un hétérozygote de la génération F1. Exemple si on croise deux lignées pures de plantes, l'une à fleurs rouges et l'autre à fleurs blanches, si on obtient des individus F1 portant

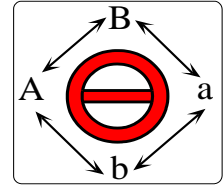
des fleurs rose, on dirait qu'il s'agit d'une codominance. La codominance est un facteur de diversité des phénotypes (polymorphisme génétique).

Première loi de Mendel = loi de l'uniformité des hybrides : Si l'on croise deux races pures différentes par un caractère ou plus, tous les descendants de la première génération (F₁), sont identiques (même phénotype et même génotype) et hybrides (hétérozygotes)

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

Troisième loi de Mendel : Loi d'indépendance des couples d'allèles : lors de la formation des gamètes les paires d'allèles se séparent (se ségrègent) de façon indépendante, autrement dit la ségrégation du couple d'allèles

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



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

Croisement en retour = rétrocroisement = « back cross » : c'est le croisement d'un hybride de F₁ (ou double hybride) avec l'un de ses parents portant le caractère récessif. Ce croisement permet de connaître les proportions et le génotype des gamètes produits par l'individu F₁, et de ce fait révèle si les gènes sont liés ou indépendants lorsqu'il s'agit d'un dihybridisme.

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

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

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

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