

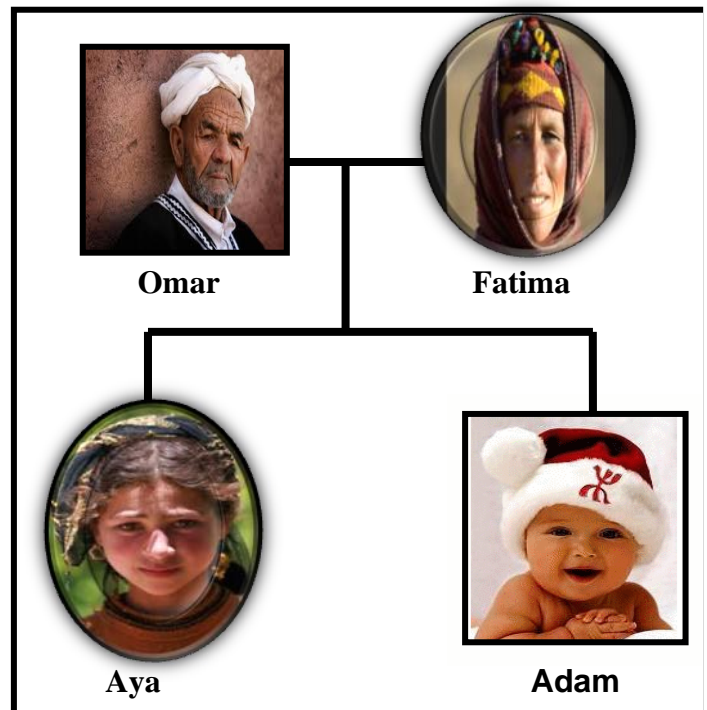
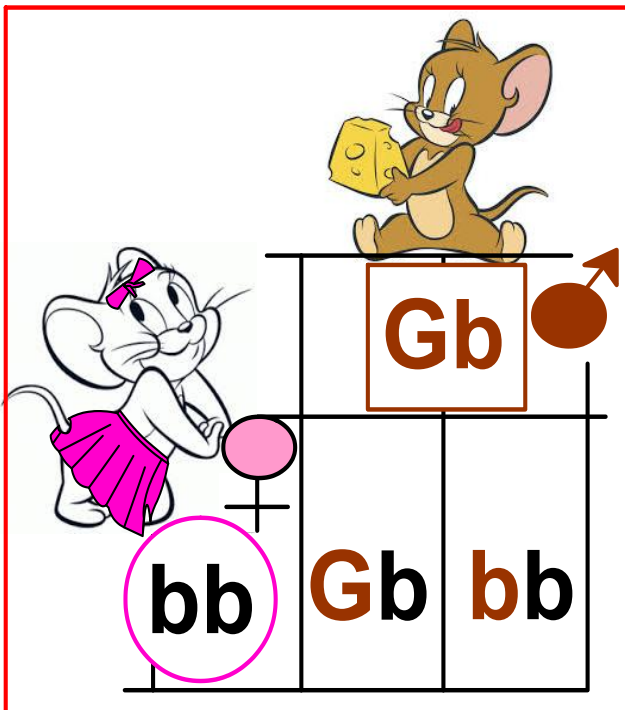
Royaume du Maroc



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

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

Section internationale, option langue Française
2^{ème} année du baccalauréat, Série sciences expérimentales, filière sciences de la
vie et de la terre



Proposé par : Prof Khadija Zekrite

Année scolaire : 2025/2026

Plan de l'unité

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

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

Chapitre 3 : *La génétique Humaine.*

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



Les membres d'une même famille

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

❖ Quels sont les événements essentiels de la reproduction sexuée ?

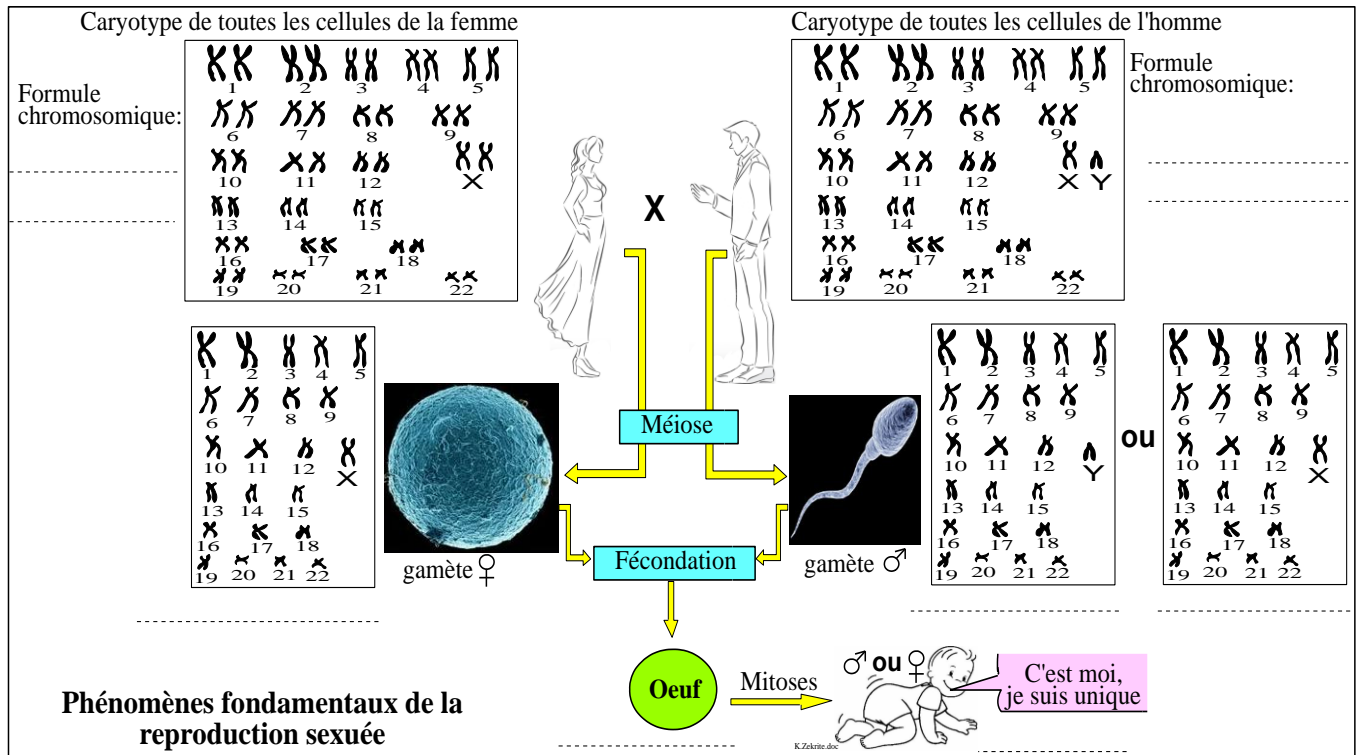
↳ **Activité 1**

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

↳ **Activité 2 et 3**

Activité 1

Notion de reproduction sexuée



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

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

- La fécondation : Union des deux gamètes mâle (σ) et femelle (φ), et qui aboutit à la formation d'une cellule appelée œuf, cette cellule subit une intense multiplication par des mitoses successives pour donner un nouveau-né unique génétiquement (à l'exception des vrais jumeaux). Si un individu est unique, c'est que le programme génétique dans la cellule-œuf est unique génétiquement. 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 de la méiose ?

I/ Les étapes de la méiose

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

❶ 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.

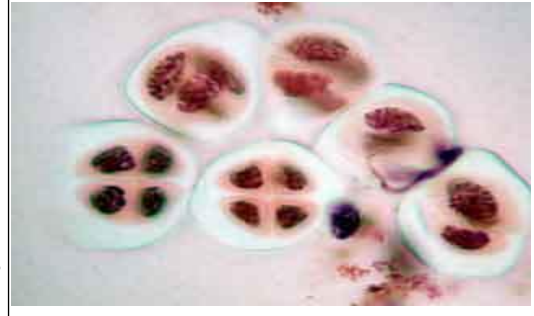
Les cellules somatiques : toutes les cellules du corps à l'exception des cellules à l'origine des gamètes. Elles ne se divisent que par mitoses

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

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

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

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



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

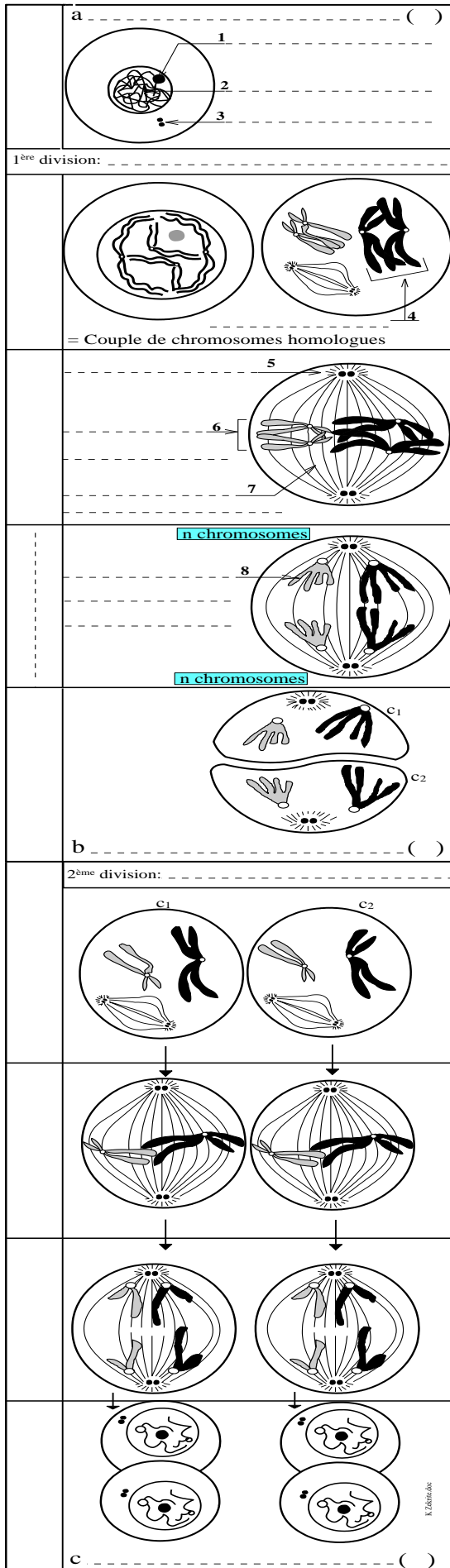
❸ **Annoter** le schéma du doc 2, **décrire** les différentes phases de la méiose et **montrer** comment la méiose permet la réduction du nombre de chromosomes.

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

Réponses

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

- 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 donc 4 cellules filles haploïdes à partir d'une cellule mère diploïde.
- 🌸 L'étape fondamentale assurant la réduction du nombre de chromosomes est l'anaphase de la division réductionnelle, les deux chromosomes homologues de chaque paire se disjoignent, sans division des centromères, puis s'éloignent l'un de l'autre, ils se retrouvent finalement chacun dans une cellule fille différente. Ainsi, chaque cellule provenant de cette première division ne reçoit que l'un ou l'autre des deux chromosomes d'une même paire d'homologues, elle contient n chromosomes différents : elle est haploïde.

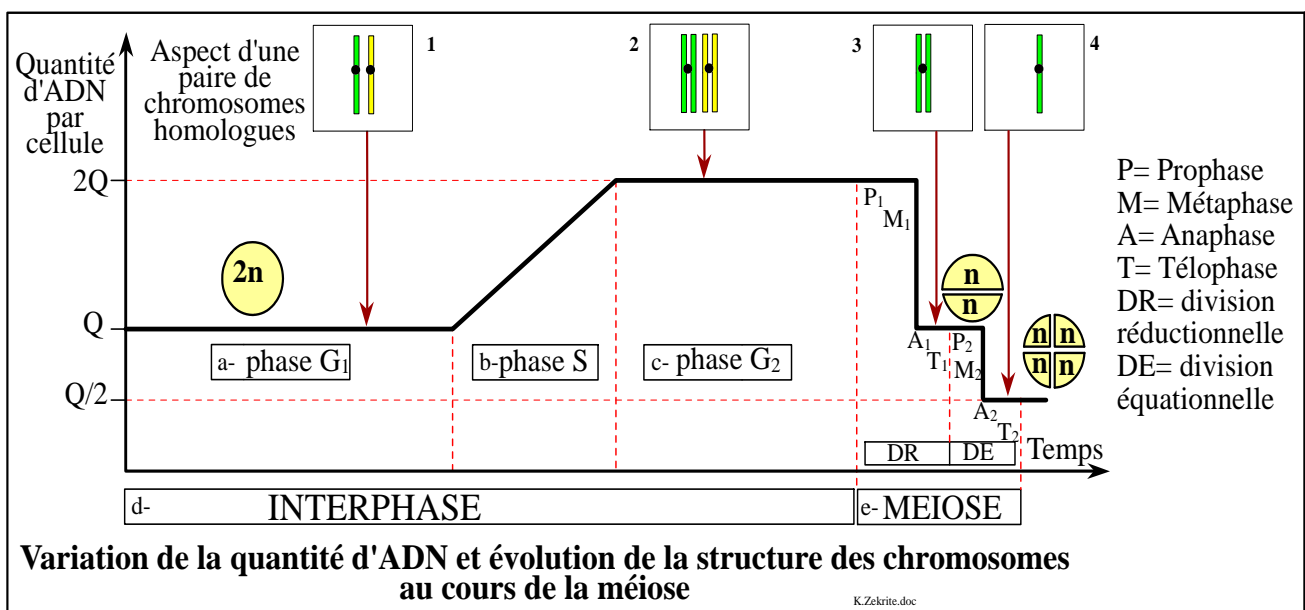
Remarque: Pendant l'anaphase I, les chromosomes homologues se séparent et implicitement la paire des chromosomes sexuels, de ce fait :

- 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 criquet جرادة :

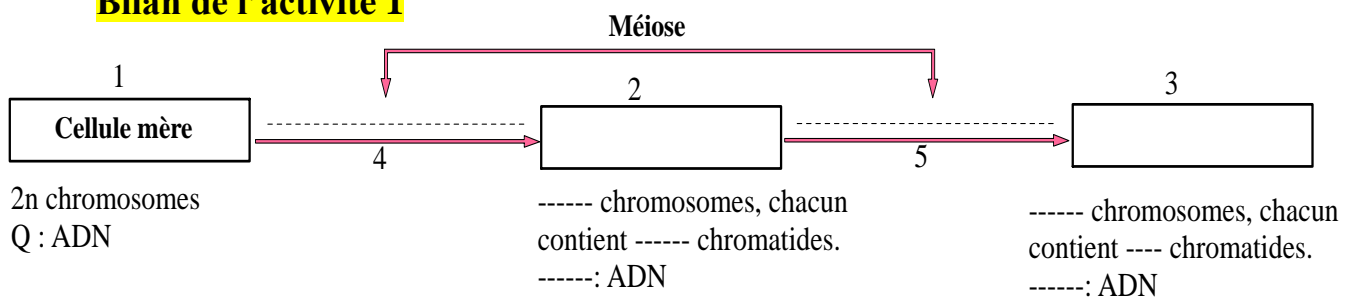


- 1 **Annoter** le graphique du doc 3 et **représenter** par un schéma l'évolution de l'aspect de deux chromosomes homologues lors des étapes indiquées par les numéros : 1, 2, 3 et 4.
- 2 **Décrire** l'évolution de la quantité d'ADN et établir la relation entre cette évolution et l'aspect ainsi que le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

- Comment la méiose et de la fécondation peuvent-ils aboutir à une si grande diversité des individus tout en conservant le caryotype de l'espèce ?

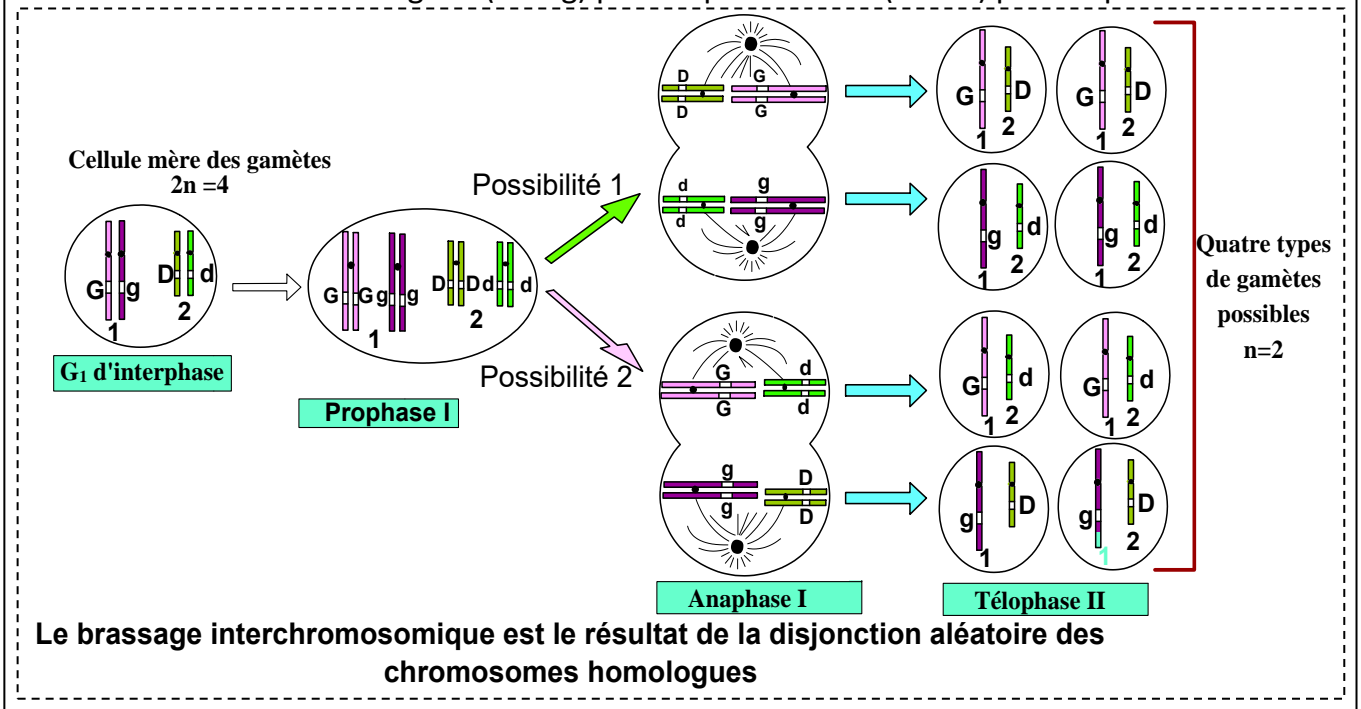
I/ Rôle de la méiose dans le brassage des chromosomes et la diversité des gamètes

1/ Brassage interchromosomique

Doc 1 : Rôle de la méiose dans le brassage interchromosomique

* La disjonction des différentes paires de chromosomes est un phénomène aléatoire (au hasard), en effet, à 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. Un tel brassage est qualifié de brassage interchromosomique *تخليط بيصبغي*

* 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 *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 répartissent au hasard, le chromosome d'une paire peut se mélanger avec l'un ou

l'autre chromosome d'une deuxième paire, ceci est valable pour les n paires de la cellule mère diploïde. Cette disjonction aléatoire conduit à plusieurs combinaisons possibles des chromosomes, on parle de **brassage interchromosomique**.

- 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

Voir le document 2 dans la page suivante

Réponses du document 2:

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** également appelé **crossing-over** qui survient pendant la prophase I (donc avant la séparation anaphasique). Ainsi des allèles portés initialement par un chromosome, peuvent grâce aux crossing-over être « brassés » avec les allèles portés par le chromosome homologue. De nouvelles associations d'allèles sont ainsi créés donnant naissance à **des chromatides recombinés** différents génétiquement et des **chromatides parentaux**. Ce brassage due aux crossing-over est appelé **brassage intrachromosomique**.

La conséquence majeure du brassage intrachromosomique est l'amplification de la diversité des gamètes produites, le nombre de possibilité pour les gamètes devient gigantesque.

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 *تخليط ضمصي* et dans la diversité des gamètes.

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

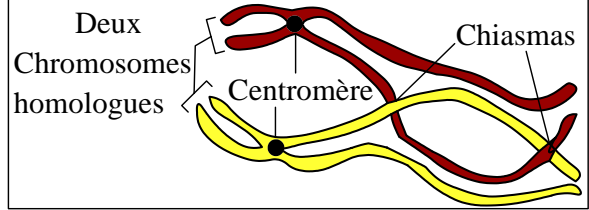


Fig (b): Le brassage intrachromosomique est le résultat du crossing-over (enjambement)

K Zekrite.doc

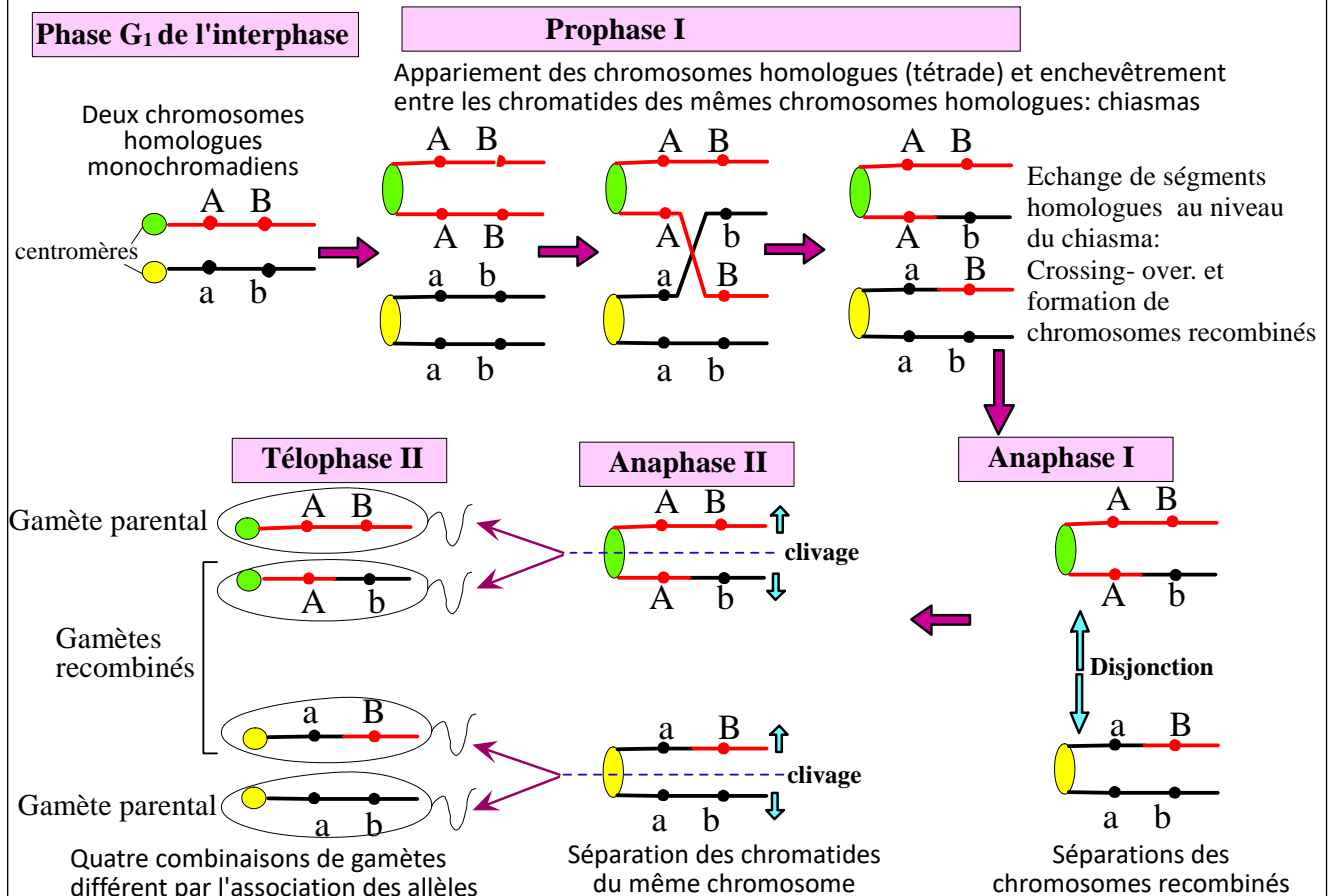
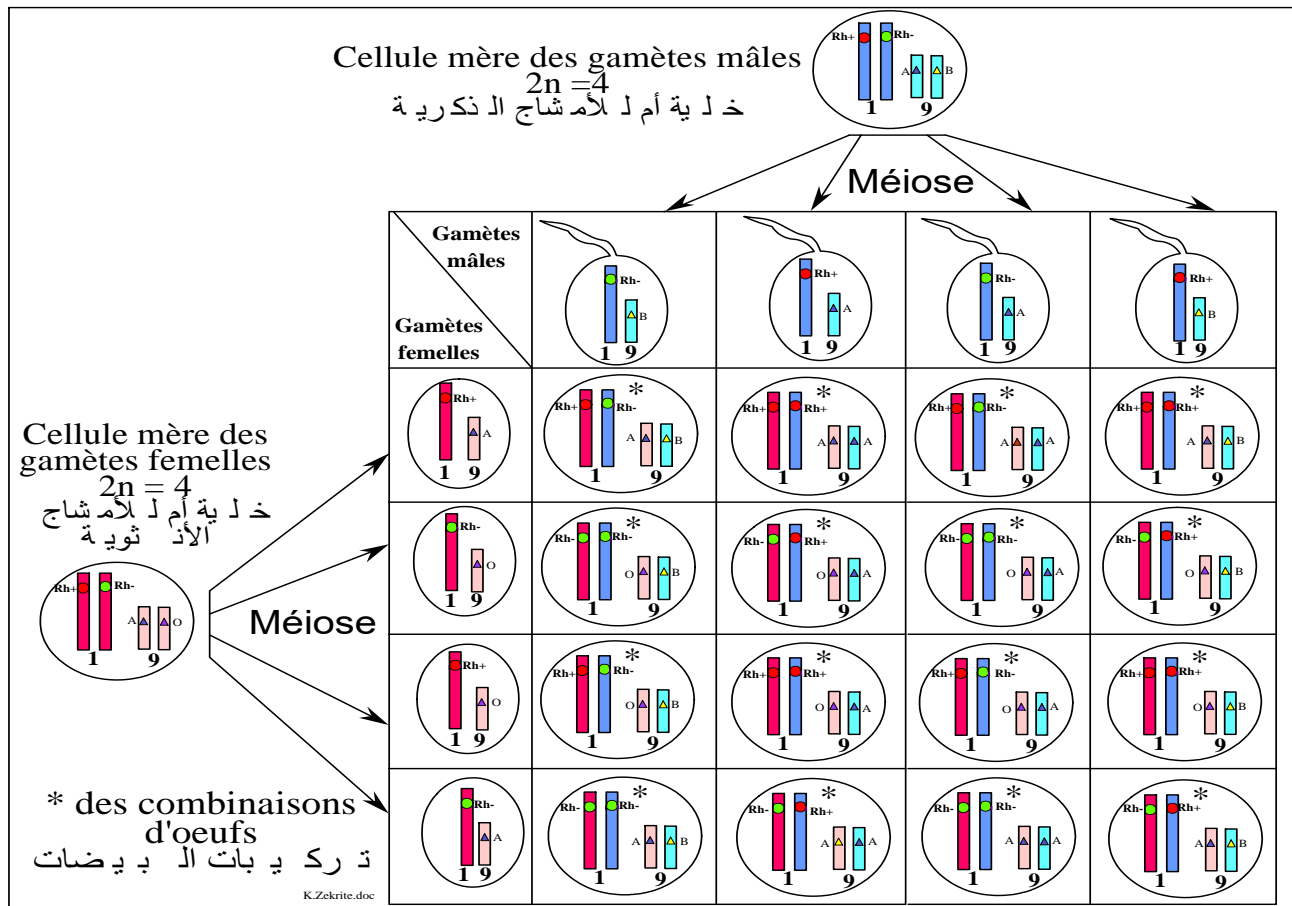


Fig (b) : Décrire brièvement le phénomène de crossing over et Montrer son rôle dans la diversité des gamètes.

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

Doc 3 : Rôles de la fécondation :

Le tableau double entrées suivant illustre les combinaisons possible 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 procréer. **Calculer** la probabilité qu'une famille ait deux enfants non jumeaux identiques. Que peut-on conclure ?

Réponses :

- Les rôles de la fécondation :
 - La fécondation permet le retour à la diploïdie ($2n$).
 - Elle permet la rencontre des chromosomes homologues et des allèles du même gène. Les chromosomes de chaque paire du caryotype d'un individu est d'origine paternel, son homologue est d'origine maternel.

- La fécondation amplifie le brassage génétique car l'union des gamètes se fait au hasard, ce qui approfondit la diversité génétique des individus.

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 $64 \times 10^{12} = 64$ trillions

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 :

$$\frac{\dots\dots\dots 1}{64 \times 10^{12}} = 00$$

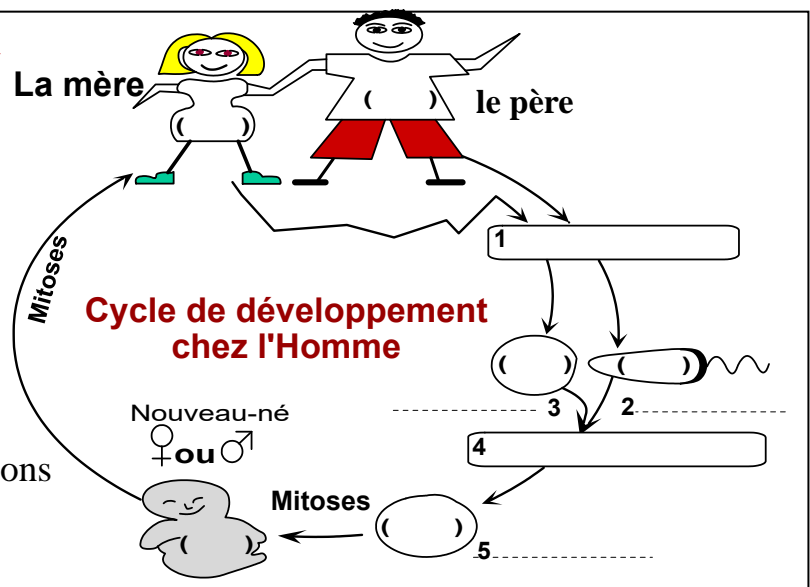
Il paraît, à l'exception des vrais jumeaux, que la probabilité de concevoir 2 fois le même individu par une famille est presque nulle. C'est pour cela que chaque individu est unique.

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 Légende : 1 = Méiose 2 = gamète mâle 3 = gamète femelle
4 = Fécondation 5 = Œuf ou zygote

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

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



Gregor Mendel (1822- 1884)

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

La génétique Mendélienne repose sur une démarche expérimentale qui consiste :

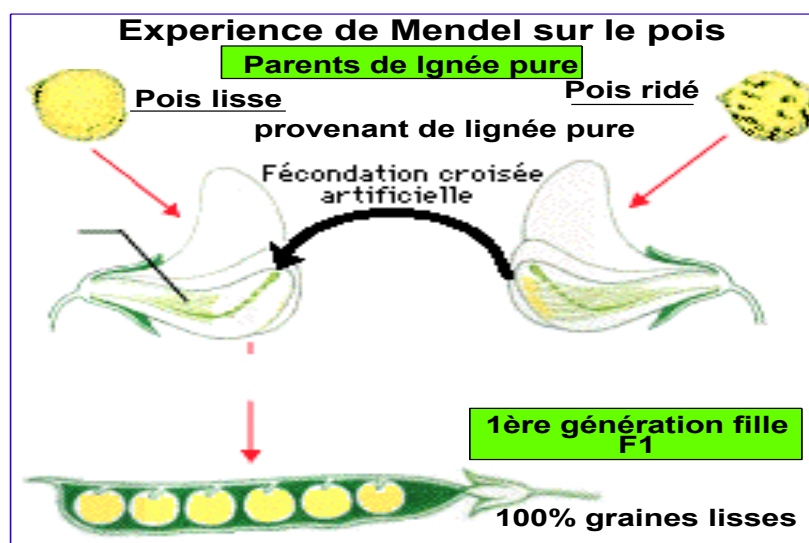
- Le choix du matériel biologique : choisir l'animal ou le végétal pour réaliser les expériences.
- La sélection de lignées de race pures pour un caractère donné : les croisements entre des individus de races pures pour un caractère donné donnent des descendants semblables et identique aux parents pour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

■ 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 ?

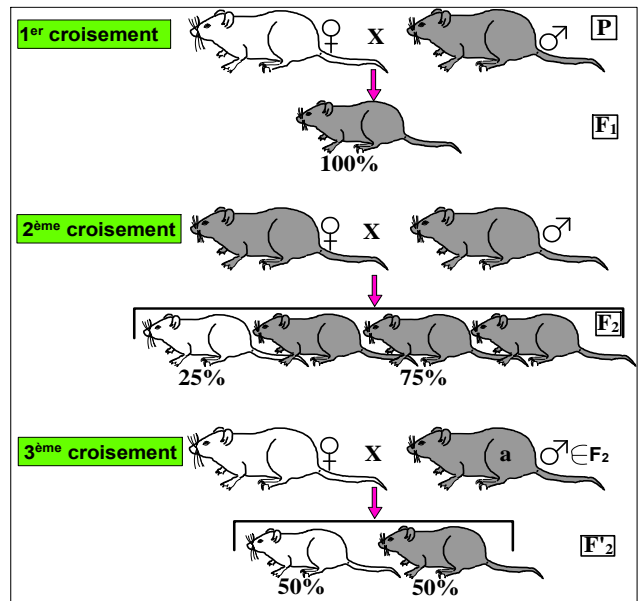
Doc 1 : Etude d'un exemple : transmission de la couleur du pelage chez les souris

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 différent 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 grise 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 constitué 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 descendant F'₂ de ce croisement sont constitué de 50% à pelage gris et 50% à pelage blanc.



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

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

Par convention :

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

❶ **Que peut-on conclure** de l'analyse des résultats de la génération 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**.

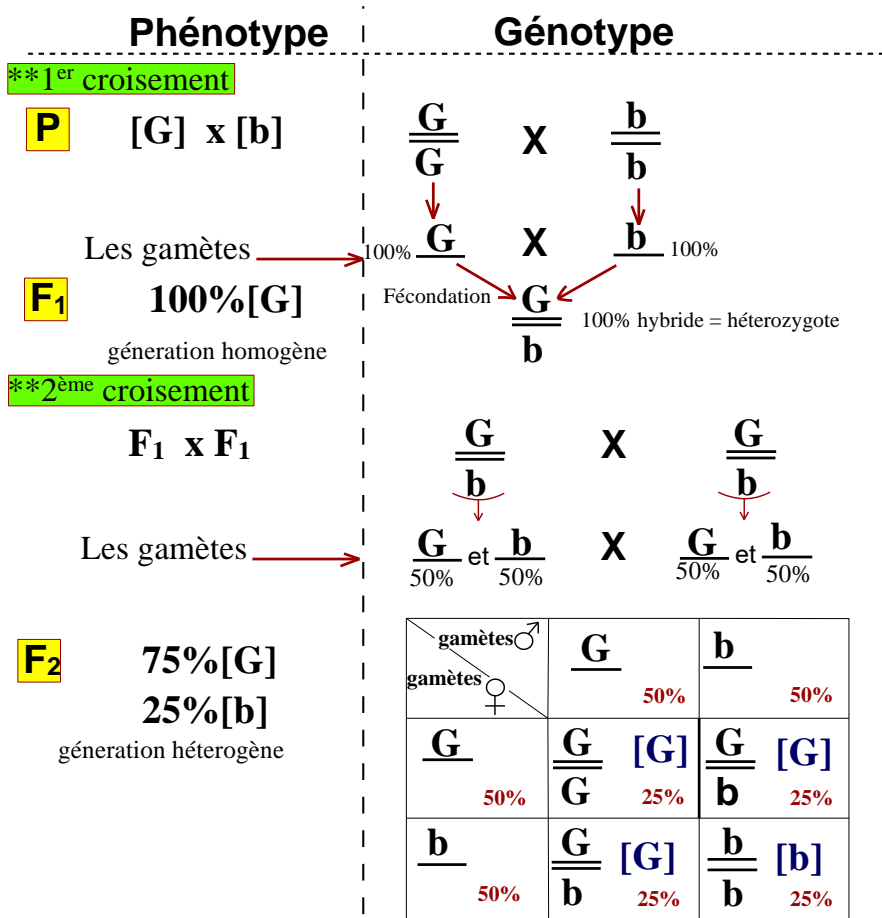
Le caractère pelage blanc est récessif, on le représente par la lettre minuscule **b**.

	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.

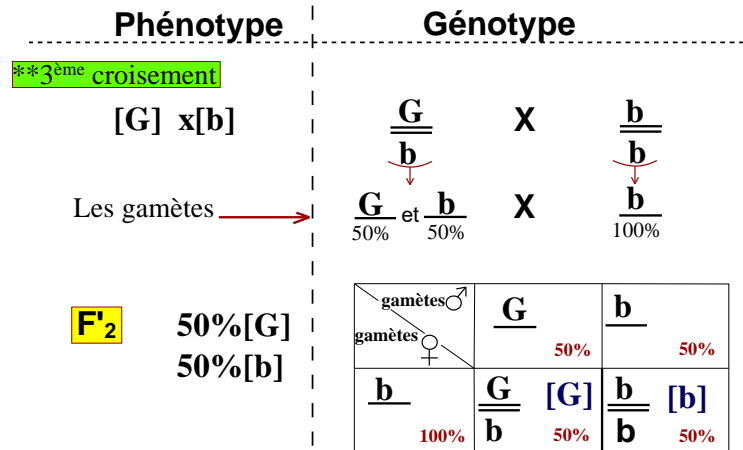


Echiquier de croisement
Tableau à double entrée:
Colonnes: gamètes mâles
Lignes: gamètes femelles

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

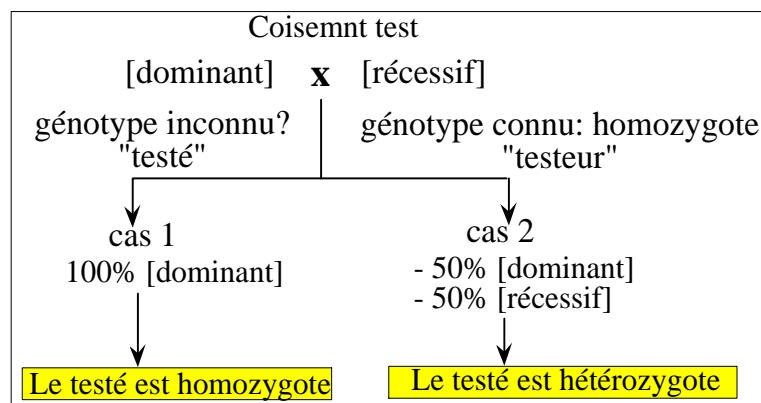
Les deux allèles d'un même gène se séparent lors de la formation des gamètes (méiose). Chaque gamète ne contient que l'un ou l'autre allèle. On dit que le gamète (cellule haploïde) est pur.

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.

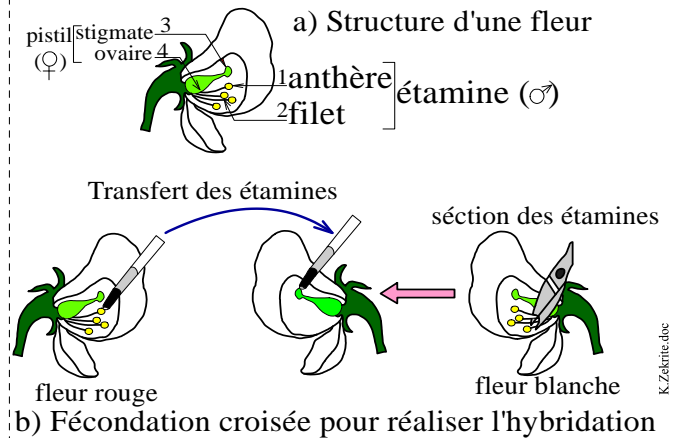
Hétérozygote = hybride : les deux allèles du même gène sont différents.

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

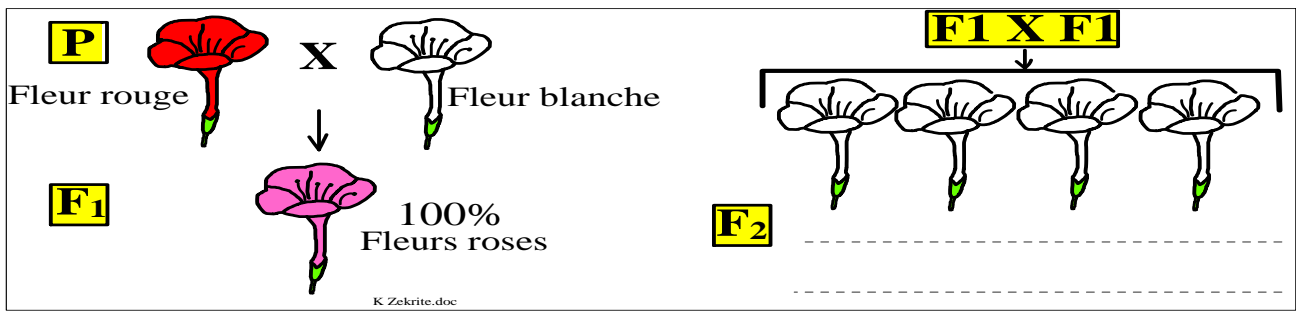
Génération hétérogène : Génération dont tous les individus n'ont pas le même phénotype.

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

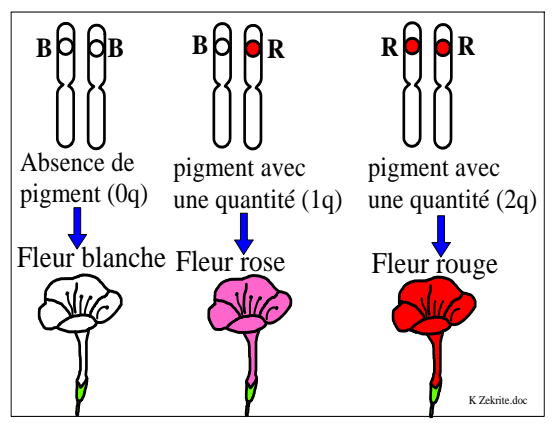
On connaît chez la belle de nuit des lignées pures de plantes à fleurs rouges et blanches. Les belles de nuit se reproduisent naturellement par autofécondation suite au transfert du pollen de l'étamine d'une fleur sur le pistil de la même fleur. Pour réaliser des croisements d'hybridation, on doit effectuer 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.

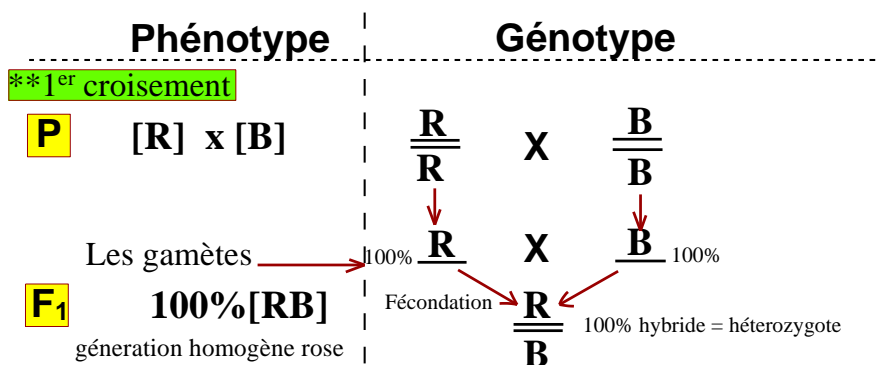
Réponses

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

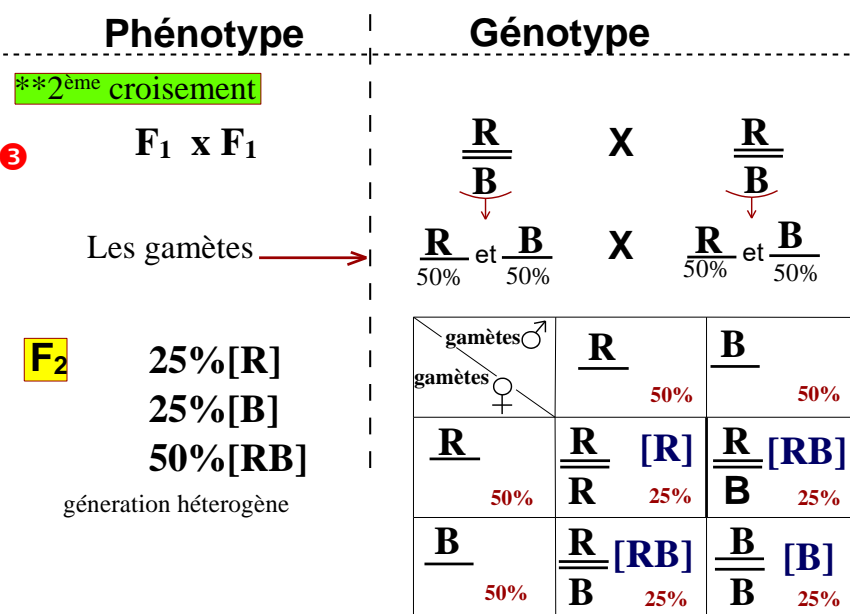
- On étudie un seul caractère, il s'agit d'un monohybridisme.
- Les hybrides de la génération F₁ sont tous semblables entre eux, la première loi de Mendel est donc vérifiée
- Les individus de F₁ ne ressemblent à aucun des parents, il apparaît un nouveau phénotype qui est intermédiaire entre celui des 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)

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>J</u><u>J</u> [J] 50%	<u>J</u> <u>n</u> [J] 1/3
<u>n</u>	<u>J</u> <u>n</u> [J] 1/3	<u>n</u> <u>n</u> [n] 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>n</u>	<u>J</u> <u>n</u> [J] 50%	<u>n</u> <u>n</u> [n] 50%
	100%	

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

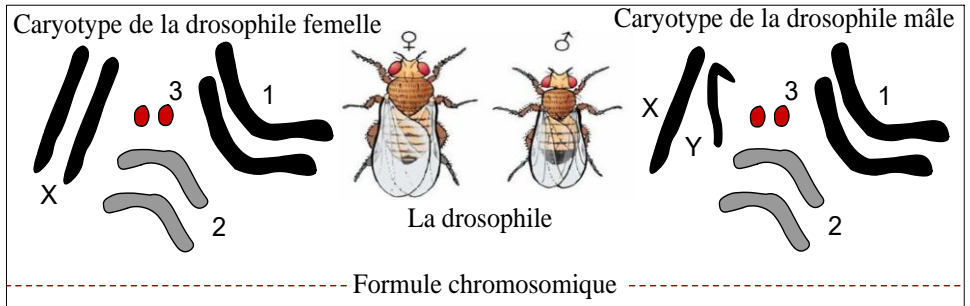
Cas d'un gène lié au sexe

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

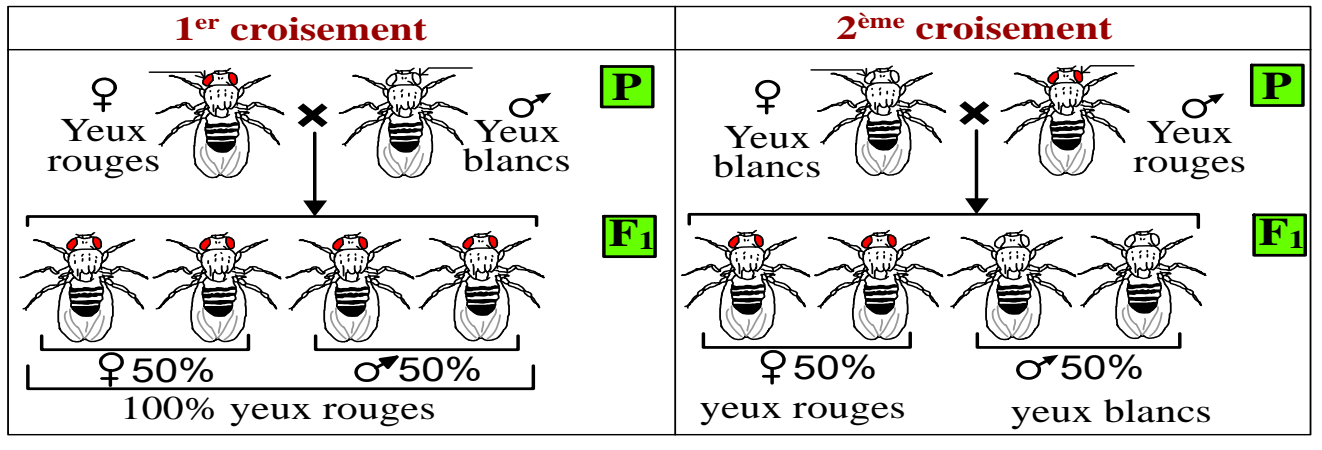
- Comment se fait la transmission d'un caractère lié au sexe, répond-elle à la 1^{ère} et la 2^{ème} loi de Mendel ?

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

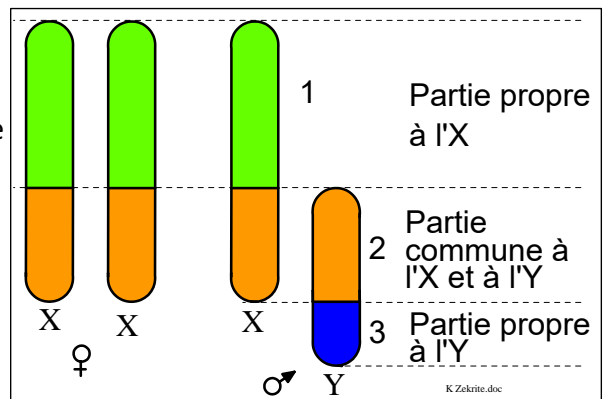


Doc 2 : Les chromosomes sexuels chez la drosophile

* 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>P ♀ [R] x ♂ [b]</p> <p>Les gamètes →</p>	$\frac{X_R}{X_R} \times \frac{X_b}{Y}$ $\downarrow \qquad \downarrow$ $\frac{X_R}{100\%} \times \frac{Y}{50\%} \quad \frac{X_b}{50\%}$																
<p>F₁ 100% [R]</p> <p>* 50% ♂</p> <p>* 50% ♀</p> <p>génération homogène</p>	<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse; text-align: center;"> <tr> <td style="width: 20%;"></td> <td style="width: 40%;">♂ ♂</td> <td style="width: 40%;">♀ ♀</td> <td></td> </tr> <tr> <td style="width: 20%;"></td> <td style="width: 40%;">♂ ♂</td> <td style="width: 40%;">♀ ♀</td> <td style="width: 20%;"></td> </tr> <tr> <td style="width: 20%;"></td> <td style="width: 40%;">♂ ♂</td> <td style="width: 40%;">♀ ♀</td> <td style="width: 20%;"></td> </tr> <tr> <td style="width: 20%;"></td> <td style="width: 40%;">♂ ♂</td> <td style="width: 40%;">♀ ♀</td> <td style="width: 20%;"></td> </tr> </table> <p style="text-align: right;">Echiquier de croisement</p>		♂ ♂	♀ ♀			♂ ♂	♀ ♀			♂ ♂	♀ ♀			♂ ♂	♀ ♀	
	♂ ♂	♀ ♀															
	♂ ♂	♀ ♀															
	♂ ♂	♀ ♀															
	♂ ♂	♀ ♀															
**2^{ème} croisement																	
<p>P ♀ [b] x ♂ [R]</p> <p>Les gamètes →</p>	$\frac{X_b}{X_b} \times \frac{X_R}{Y}$ $\downarrow \qquad \downarrow$ $\frac{X_b}{100\%} \times \frac{Y}{50\%} \quad \frac{X_R}{50\%}$																
<p>F₁ 100% [R]</p> <p>* 50% ♂ [b]</p> <p>* 50% ♀ [R]</p> <p>génération hétérogène</p>	<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse; text-align: center;"> <tr> <td style="width: 20%;"></td> <td style="width: 40%;">♂ ♂</td> <td style="width: 40%;">♀ ♀</td> <td></td> </tr> <tr> <td style="width: 20%;"></td> <td style="width: 40%;">♂ ♂</td> <td style="width: 40%;">♀ ♀</td> <td style="width: 20%;"></td> </tr> <tr> <td style="width: 20%;"></td> <td style="width: 40%;">♂ ♂</td> <td style="width: 40%;">♀ ♀</td> <td style="width: 20%;"></td> </tr> <tr> <td style="width: 20%;"></td> <td style="width: 40%;">♂ ♂</td> <td style="width: 40%;">♀ ♀</td> <td style="width: 20%;"></td> </tr> </table> <p style="text-align: right;">Echiquier de croisement</p>		♂ ♂	♀ ♀			♂ ♂	♀ ♀			♂ ♂	♀ ♀			♂ ♂	♀ ♀	
	♂ ♂	♀ ♀															
	♂ ♂	♀ ♀															
	♂ ♂	♀ ♀															
	♂ ♂	♀ ♀															

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**

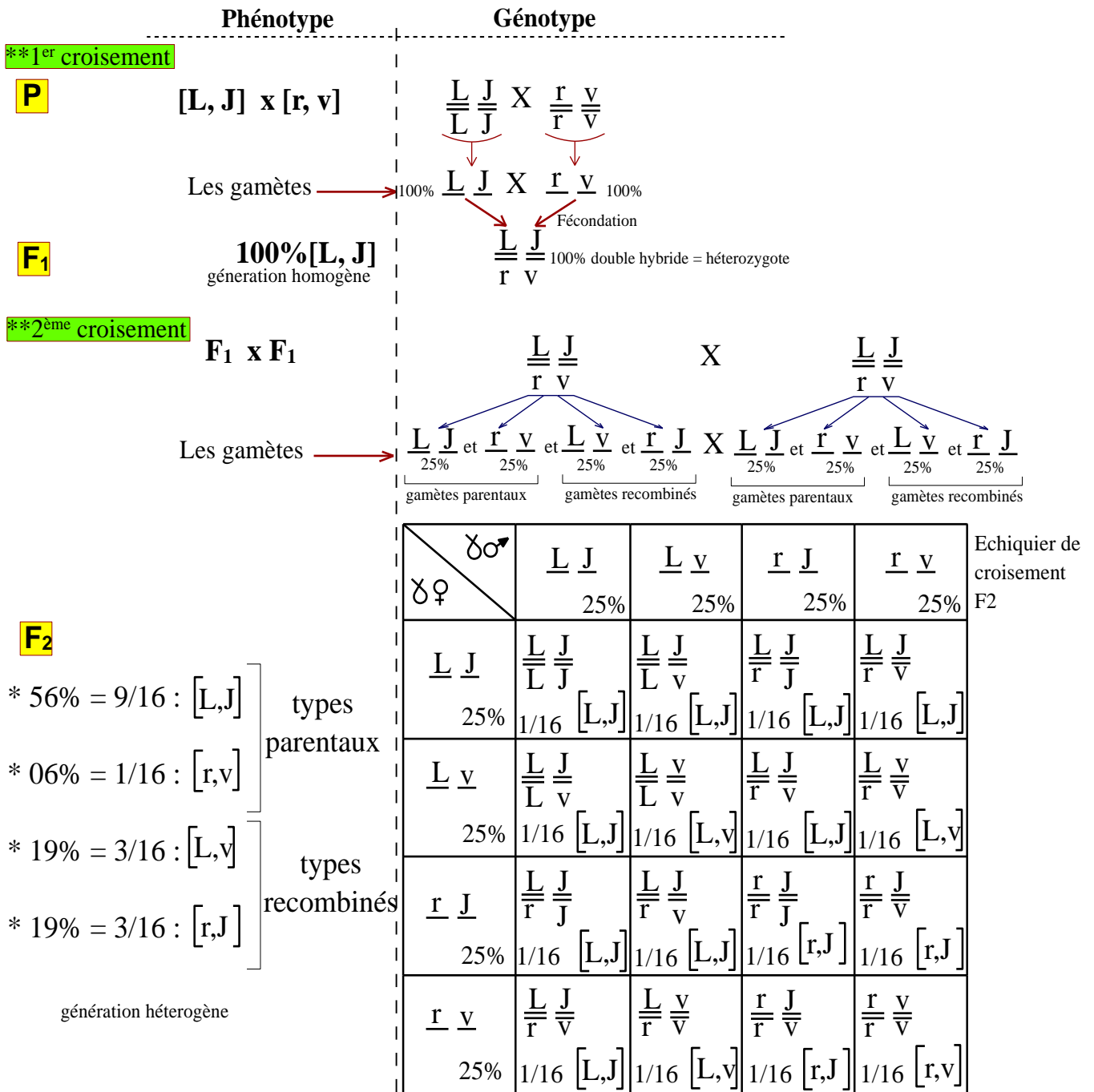
↳ Symboles choisis :

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

↳ Génotypes des parents de race pure :

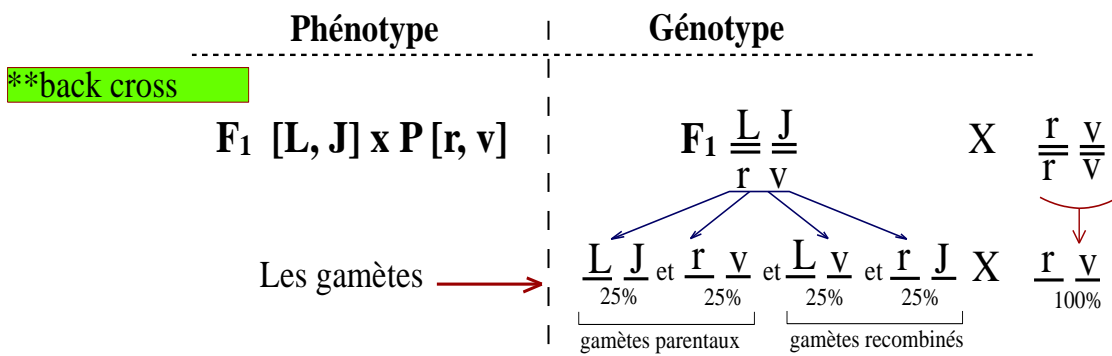
	Phénotype	Génotype
Graines lisses jaunes	[L, J]	$\frac{L}{L} \quad \frac{J}{J}$
Graines ridées vertes	[r, j]	$\frac{r}{r} \quad \frac{v}{v}$

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



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



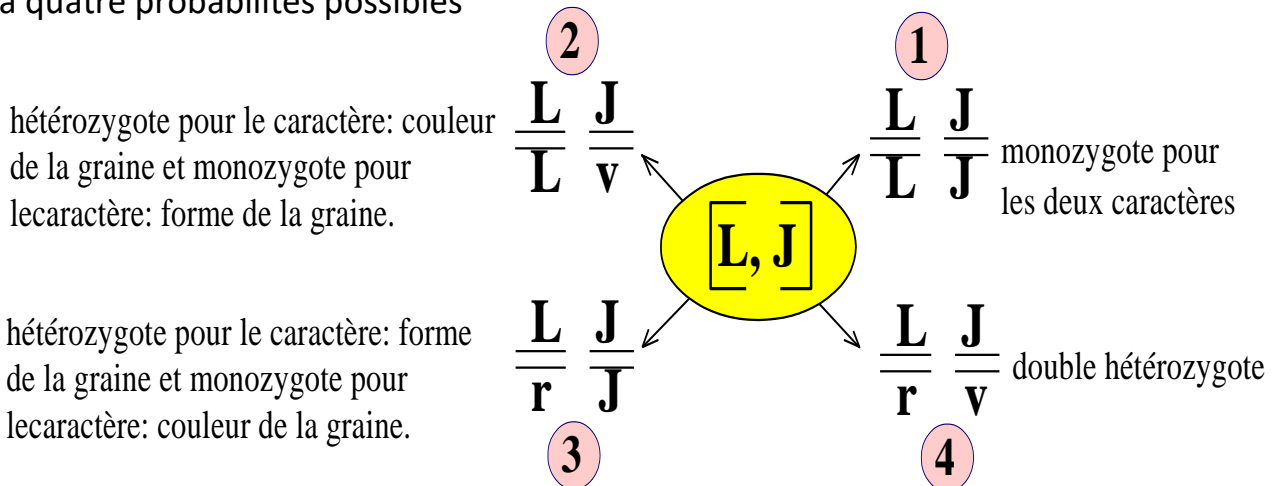
F₂

- * 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 :

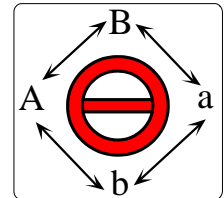
Bilan de l'activité 5

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

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

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

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



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

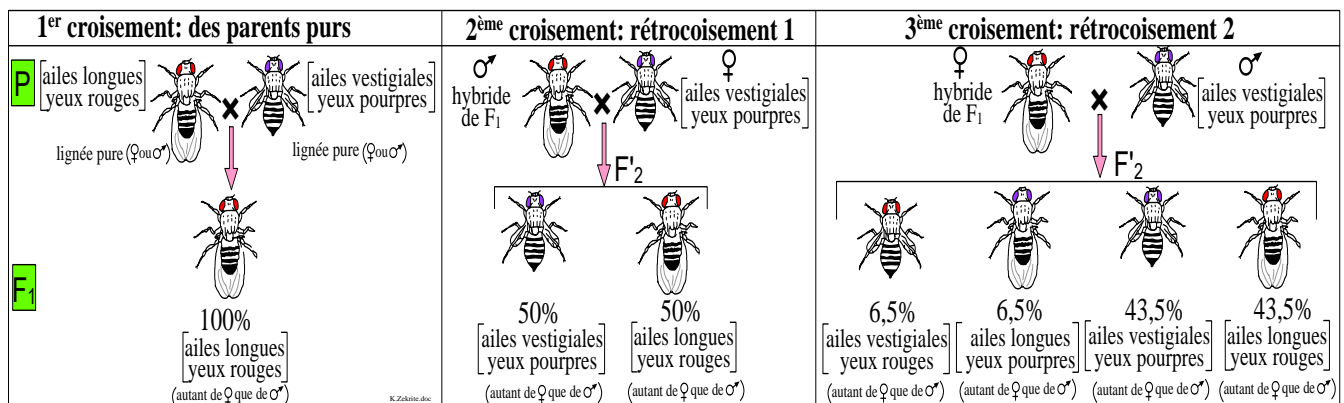
A partir de ses travaux sur la transmission de deux caractères, Mendel a établi la troisième loi qui explique la ségrégation indépendante des caractères dans la génération F₂.

- 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

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.

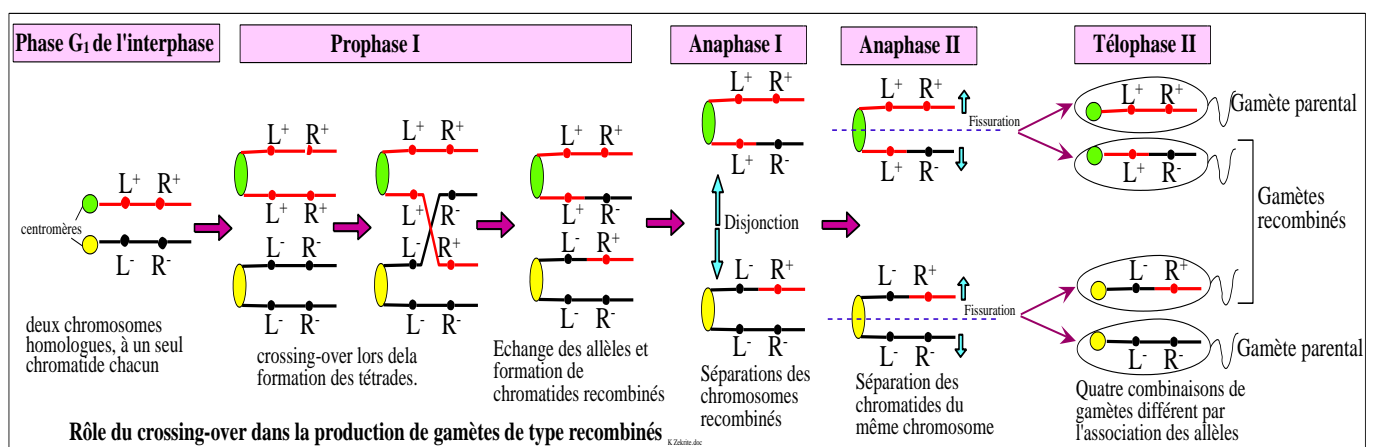
- Deux types recombinés (TR) : [L⁺, R⁻] et [L⁻, R⁺] formant une proportion minoritaire : 13% au total.

- 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>♂♀</td> <td>♂♂</td> <td>$\frac{L^- R^-}{L^- R^-}$</td> <td>100%</td> </tr> <tr> <td></td> <td>♀</td> <td>$\frac{L^+ R^+}{L^- R^-}$</td> <td>[L⁺, R⁺] 43,5%</td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td>$\frac{L^- R^-}{L^- R^-}$</td> <td>[L⁻, R⁻] 43,5%</td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td>$\frac{L^+ R^-}{L^- R^-}$</td> <td>[L⁺, R⁻] 6,5%</td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td>$\frac{L^- R^+}{L^- R^-}$</td> <td>[L⁻, R⁺] 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>	♂♀	♂♂	$\frac{L^- R^-}{L^- R^-}$	100%		♀	$\frac{L^+ R^+}{L^- R^-}$	[L ⁺ , R ⁺] 43,5%			$\frac{L^- R^-}{L^- R^-}$	[L ⁻ , R ⁻] 43,5%			$\frac{L^+ R^-}{L^- R^-}$	[L ⁺ , R ⁻] 6,5%			$\frac{L^- R^+}{L^- R^-}$	[L ⁻ , R ⁺] 6,5%
♂♀	♂♂	$\frac{L^- R^-}{L^- R^-}$	100%																		
	♀	$\frac{L^+ R^+}{L^- R^-}$	[L ⁺ , R ⁺] 43,5%																		
		$\frac{L^- R^-}{L^- R^-}$	[L ⁻ , R ⁻] 43,5%																		
		$\frac{L^+ R^-}{L^- R^-}$	[L ⁺ , R ⁻] 6,5%																		
		$\frac{L^- R^+}{L^- R^-}$	[L ⁻ , R ⁺] 6,5%																		

Remarque 1 : les types recombinés n'ont pas apparu 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 :

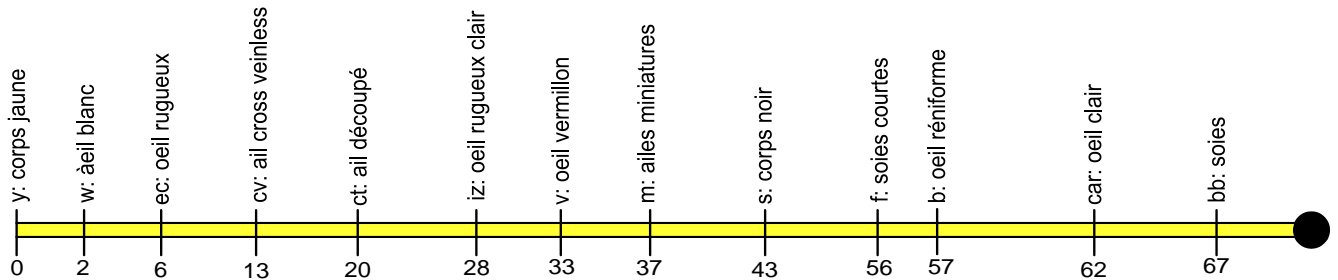
- Dans le cas du linkage absolu : on obtient deux phénotypes parentaux avec des proportions égales (1/2 + 1/2) avec absence des types recombinés.
- Dans le cas du linkage relatif (intervention du crossing-over.): on obtient quatre phénotypes avec des proportions non équiprobables : deux phénotypes parentaux 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% de crossing-over = 1 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.

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

- 1 Doc 1, **donner** une définition de la carte factorielle. **Comment** peut-on établir une telle carte ?
- 2 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.
- 3 Doc 1 : **calculer** la distance entre les loci suivants portés par le chromosome X de la drosophile : le locus **s** (emplacement du gène codant pour un corps noir) et le locus **m** (ailes miniatures) et la distance entre le locus **bb** (soies) et le locus **m** (ailes miniatures). **Dans quel cas** la probabilité de crossing-over est plus élevé, **justifier**.

Réponses :

- 1  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 :

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

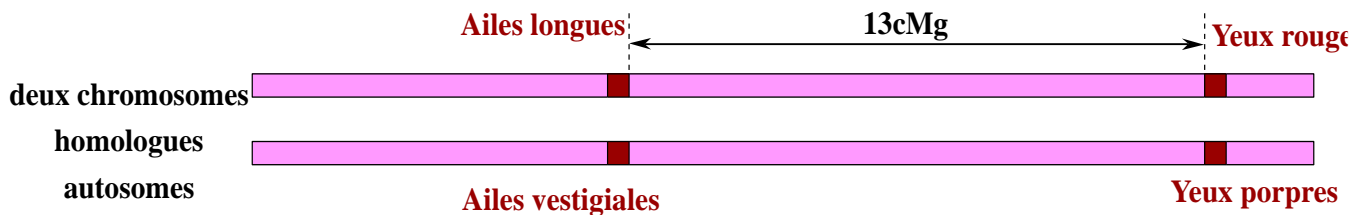
- La représentation de la carte factorielle : on représente le chromosome par un trait sur lequel on dispose les loci des gènes étudiés, en respectant les distances calculées.

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 : $43 - 37 = 06$ cMg.

- Le locus bb et le locus m : $67 - 37 = 30$ 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.

Chapitre 3 : La génétique humaine

Enfant atteint de progeria, maladie génétique qui provoque un vieillissement accéléré dès la 1^{ère} ou la 2^{ème} année



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

Enfant atteint de Trisomie 21



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

■ Quelles sont les difficultés d'étude de la génétique humaine ? Quels moyens utilise-t-on pour réaliser cette étude ?

↳ **Activité 1**

■ Comment certaines maladies se transmettent-elles des parents aux enfants ?

↳ **Activité 2, 3**

■ Comment expliquer certains cas d'anomalies chromosomiques chez l'Homme ?

↳ **Activité 4**

■ Quelles sont les techniques utilisées pour dépister et diagnostiquer des anomalies chromosomiques chez le fœtus ?

↳ **Activité 5**

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



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

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

- Quelles sont les difficultés d'étude de la génétique humaines et Quels sont les moyens utilisés pour cette étude ?

Doc 1 : Difficultés d'études de la génétique humaine

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

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

Doc 2 : L'arbre généalogique ou pédigrée شجرة النسب

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

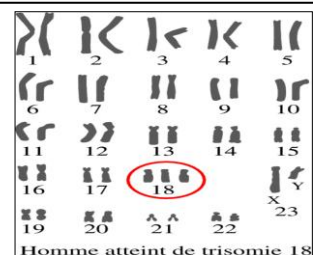
L'analyse de l'arbre généalogique permet de déterminer si la maladie est récessive ou dominante, liée au sexe ou non et aussi le risque de sa transmission à la descendance.

□ homme	○ femme	◇ foetus à sexe non précisé	□ } Individus sains	● } Individus atteints	⊕ femme porteuse	□—○ mariage	□—○ mariage consanguin	△ Faux jumeaux	△ vrais jumeaux	
Symboles utilisés arbitrairement dans l'arbre généalogique										

(I, II, III): Générations
1, 2, 3: Individus

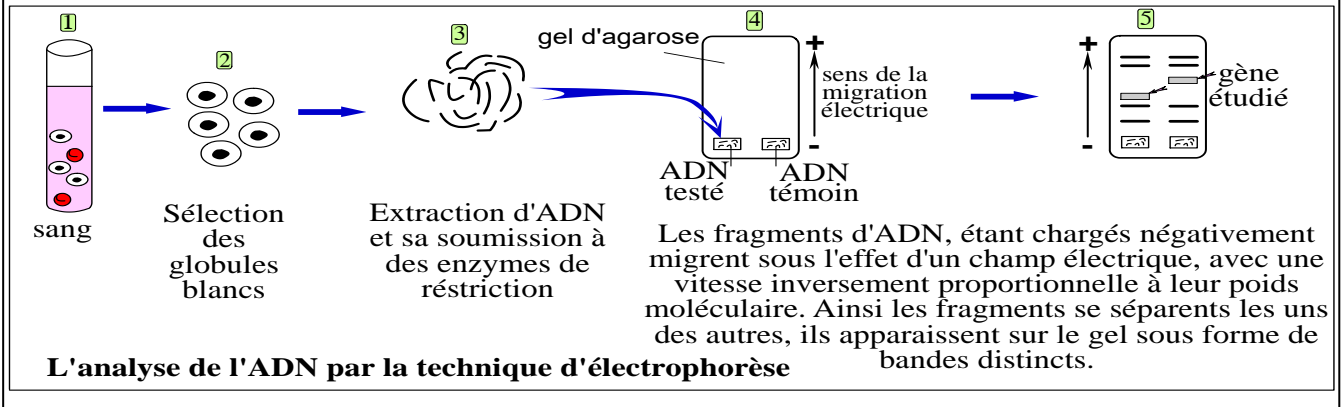
Doc 3 : Cartes chromosomiques ou caryotype ou garniture Chromosomique :

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



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

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



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

Réponses

- 1 On peut résumer les difficultés de la génétique humaine dans les points suivants :
 - ↳ L'impossibilité de diriger à volonté les mariages (croisements).
 - ↳ Le nombre d'enfants pour chaque accouchement est limité rend l'étude statistique impossible.
 - ↳ La durée de chaque génération est longue ce qui rend difficile le suivi d'un caractère chez plusieurs générations par un même chercheur.
 - ↳ La garniture chromosomique est complexe, ce qui complique les recherches.
- 2 Les méthodes employées par les généticiens pour étudier l'hérédité humaine :
 - ↳ Pour étudier la transmission d'une maladie héréditaire d'une génération à une autre, on réalise **l'arbre généalogique** (ou pedigree) de la famille en question.
 - ↳ Pour étudier les maladies associées à des anomalies chromosomiques, on réalise le caryotype du (ou des) sujet (s) en question.
 - ↳ Pour mettre en évidence la présence ou l'absence de certains gènes (allèles) anormaux, les généticiens utilisent des techniques modernes : Analyse de l'ADN ou des protéines du (ou des) sujet (s) en question.
- 3 Les nouveaux critères de raisonnement en génétique Humaine :
 - La génétique Mendélienne permet d'obtenir des résultats expérimentaux et nous motive à les expliquer en se basant sur des lois statistiques connues.
 - Les méthodes de la génétique humaine donnent souvent des résultats ambigus غامضة, et nous devons donner plus d'importance à l'observation et à la logique : raisonnement scientifique pour parvenir à des conclusions et des interprétations correctes.

La génétique humaine : Etude de la transmission de Certaines maladies héréditaires autosomiques.

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

- Comment peut-on exploiter l'arbre généalogique et les résultats de l'analyse d'ADN pour connaître le mode de transmission d'une maladie autosomale ?

I/ Maladie autosomique récessive :

1/ Etude d'un exemple : la mucoviscidose

Doc 1 : La mucoviscidose

La mucoviscidose est une maladie héréditaire associant des troubles digestifs et respiratoires qui s'accroissent au fil des années.

Le texte suivant décrit la transmission de la mucoviscidose chez la famille de l'enfant Adam :



Enfant atteint de mucoviscidose

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

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

En utilisant les données de l'arbre généalogique :

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

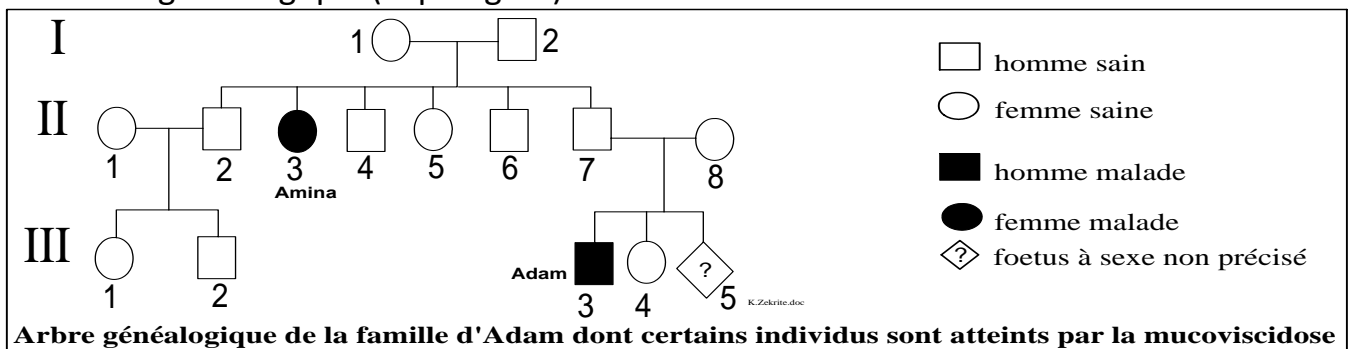
3 **Démontrer** que l'allèle de la maladie est porté par un autosome.

4 **Déterminer** le génotype des individus atteints par la maladie comme Adam et sa tante Amina,

atteint par la mucoviscidose. **Justifier** votre réponse en vous aidant d'un échiquier de croisement celui des parents d'Adam et de sa petite sœur. **Justifier** vos réponses.

Réponses

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



Arbre généalogique de la famille d'Adam dont certains individus sont atteints par la mucoviscidose

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

- Des parents sains donnent naissance à des enfants malades (cas des parents I₁xI₂ et II₇xII₈), doc l'allèle de la maladie existait dans le génotype des parents, mais il était masqué sous l'effet de l'allèle normal.

On en déduit que l'allèle responsable de la mucoviscidose est **récessif** et que l'allèle normal est dominant.

Symboles utilisés : m : allèle de la mucoviscidose N : allèle normal

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

- o La maladie apparait chez les femmes, donc le gène concerné n'est pas porté par le chromosome sexuel Y.
- o La maladie est récessive et le père I₂ est sain et a donné naissance à une fille II₃ (tante Amina) malade. En effet si le gène était porté par le chromosome X, la tante Amina malade devait porter le génotype Xm//Xm, l'un de ces allèles de la maladie devait provenir du père I₂ qui devait par ce raisonnement porter la maladie ; or ce n'est pas vrais. Donc le gène n'est pas porté par le chromosome X.
- o Conclusion : Le gène étudié n'est pas lié au sexe (porté par un autosome).

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

↳ Puisque l'allèle morbide (de la maladie) est récessif et porté par un autosome, le génotype des personnes malades est homozygote. Donc le génotype d'Adam et de la tante Amina est : $\frac{m}{m}$

↳ Les personnes saines portent le phénotype dominant, il y'a deux possibilités concernant leur génotype, soit homozygote m//m ou bien hétérozygote N//m. Peut-on préciser le génotype exact pour certains individus de l'arbre généalogique (II₇, II₈ et III₄).

- II₇, II₈ ? : ce couple a donné naissance à un enfant malade (Adam), celui-ci porte le génotype m//m, l'un des deux allèles provient du père, l'autre de la mère. On en déduit que les parents d'Adam sont hétérozygotes : $\frac{N}{m}$

- III₄ : On ne peut pas préciser le génotype exact de cette fille, elle peut être homozygote ou hétérozygote.

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

Parents : II₇ x II₈
 Phénotypes : [N] x [N]
 Génotypes : $\frac{N}{m}$ x $\frac{N}{m}$
 Gamètes : $\frac{N}{1/2}$ et $\frac{m}{1/2}$ x $\frac{N}{1/2}$ et $\frac{m}{1/2}$

Echiquier de croisement:

♀ \ ♂	$\frac{N}{1/2}$	$\frac{m}{1/2}$
$\frac{N}{1/2}$	$\frac{N}{N}$ [N] 1/4	$\frac{N}{m}$ [N] 1/4
$\frac{m}{1/2}$	$\frac{N}{m}$ [N] 1/4	$\frac{m}{m}$ [m] 1/4

La probabilité pour que le fœtus III₅ soit malade est de 1/4 = 25%

2/ Bilan :

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

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

Comment savoir qu'une maladie récessive est autosomale :

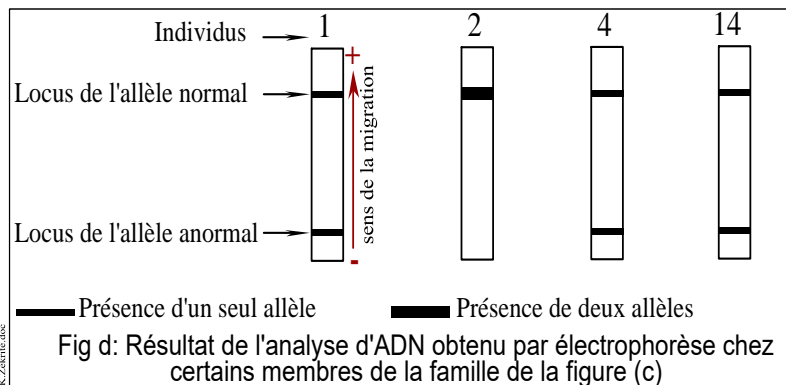
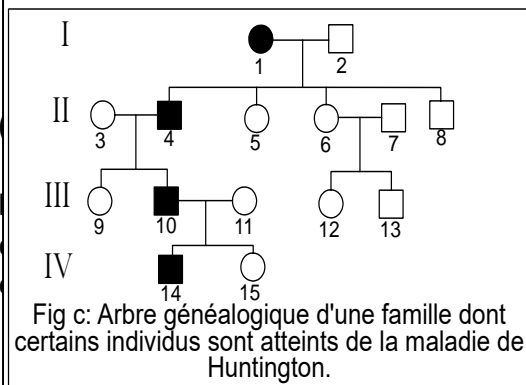
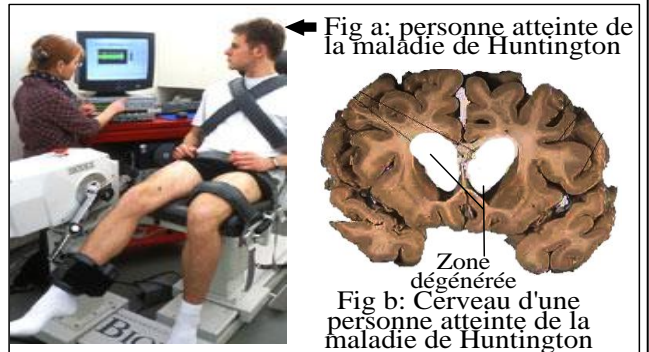
- Lorsque l'analyse de l'ADN, révèle la présence de deux allèles du gène étudié chez les garçons l'allèle de la maladie n'est pas lié au sexe (il est porté par un autosome).
- La présence de femmes malades, indique que l'allèle de la maladie n'est pas porté par le chromosome Y.
- Si un père sain donne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

II/ Maladie autosomique dominante :

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

Doc 2 : La chorée de Huntington

- * La chorée de Huntington est une maladie héréditaire, elle provoque la destruction d'une zone du cerveau (fig b). Le malade perd progressivement le contrôle de ses mouvements et finit par une paralysie (fig a).
- * Les figures (c) et (d) représentent respectivement, le pédigrée d'une famille dont quelques membres présentent cette maladie et le résultat de l'analyse de l'ADN chez certains membres de cette famille.



- ① En exploitant l'arbre généalogique et l'analyse de l'ADN, **déterminer** le mode de transmission de cette maladie :
- a- L'allèle de la maladie est-il récessif ou dominant ?
 - b- Le gène gouvernant la maladie est-il porté par un autosome ou par un gonosome?
- ② En se basant sur la figure (c) et (d), **Donner en le justifiant**, le génotype des personnes saines, des individus malades n°4 et 10.

Réponses

- ① **Le mode de transmission de la maladie de Huntington :**
a/ L'allèle de la maladie est-il récessif ou dominant ?

↳ L'arbre généalogique montre que :

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

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

Symboles choisis : M : allèle de la maladie n : allèle normal

- b/ Le gène de la maladie est-il porté par un autosome ou par un gonosome ?**

↳ L'arbre généalogique montre :

- La présence de femmes malades → le gène de la maladie n'est pas porté par le chromosome Y.

- Si le gène était porté par le chromosome sexuel X, toutes les filles d'un père malade porteur de l'allèle dominant morbide, devraient hériter cet allèle, c'est-à-dire toutes les filles d'un père malade devraient théoriquement être malades. Or ce n'est pas le cas, le père malade n°4 a donné naissance à une fille saine (9).

- On en déduit que le gène de la maladie de Huntington est porté par **un chromosome non sexuel (un autosome).**

↳ Les résultats d'analyse de l'ADN confirment que le gène responsable de la maladie est non lié au sexe en effet :

- les garçons et les filles possèdent, deux allèles du gène étudié (fig d), en effet si le gène était porté par le chromosome X ou Y, les garçons doivent porter un seul allèle (parce qu'ils possèdent un seul chromosome X et un seul chromosome Y).

- ② **Le génotype des personnes saines, des individus 4 et 10 et justification.**

↳ Puisque l'allèle normal est récessif et non lié au sexe, les personnes saines sont obligatoirement homozygotes. Donc le génotype de tous les individus non malades est : n//n

↳ Puisque l'allèle morbide est dominant, il y'a deux possibilités concernant le génotype des personnes malades : soit ils sont homozygotes M//M ou bien hétérozygotes M//n. Peut-on préciser le génotype exact des individus (4 et 10) ?

- Le père n°4 : le résultat de l'analyse d'ADN a révélé que cet individu possède deux allèles, l'un normal et l'autre morbide, donc il est hétérozygote : M//n

- L'individu n°10 : L'arbre généalogique montre que ce père malade a donné naissance à une fille saine (n°15) qui est obligatoirement homozygote (n//n), cela implique que cette fille a hérité un allèle normal de son père n°10, le père 10 est donc hétérozygote : M//n.

2/ Bilan :

Comment savoir qu'une maladie est autosomale dominante

- Si la présence d'un seul allèle morbide suffit pour que la maladie se manifeste : les individus hétérozygotes sont malades.

- Une personne malade a au moins un parent atteint.

- Deux parents sains n'ont jamais de descendance atteinte.

- Lorsque l'analyse de l'ADN, révèle la présence de deux allèles du gène étudié chez les garçons l'allèle de la maladie n'est pas lié au sexe (il est porté par un autosome).

- La présence de femmes malades, indique que l'allèle de la maladie n'est pas porté par le chromosome Y.

- Si un père malade donne naissance à une fille saine, alors l'allèle de la maladie n'est pas porté par le chromosome sexuel X.

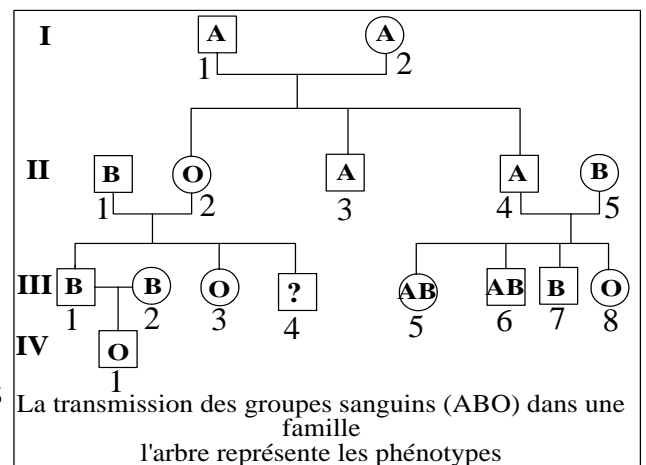
- Si dans la descendance d'une femme saine, il existe un garçon malade, alors l'allèle de la maladie n'est pas porté par le chromosome sexuel X.

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

Doc 3 : La transmission des groupes sanguins (ABO)

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

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



❶ **Etudier** le mode de transmission concernant la dominance/ récessivité entre les trois allèles : A, B et O

❷ **Donnez** en justifiant votre réponse, le génotype des individus I₁, II₁, II₂.

❸ **Quel** pourrait être le génotype et le groupe sanguin de l'enfant III₄.

Exploitation du document de l'activité 2- III

1 Le mode de transmission des groupes sanguins ABO :

- * La fille III₅ porte le groupe sanguin AB, elle est issu d'un père de groupe sanguin A et d'une mère de groupe sanguin B, donc *les allèles A et B sont codominants*.
- * La fille II₂ porte le groupe sanguin O, bien que ses deux parents portent le groupe A, donc l'allèle O est présent dans le génotype des parents, mais il a été caché par la présence de l'allèle A, On en déduit que *l'allèle A est dominant sur l'allèle O*.
- * Le fils IV₁ est de groupe sanguin O, bien que ses deux parents portent le groupe B, donc l'allèle O est présent dans le génotype des parents, mais il a été masqué par la présence de l'allèle B, On en déduit que *l'allèle B est dominant sur l'allèle O*.

2 Le génotype des individus I₁, II₁, II₂ et justification :

- Le gène est porté par un autosome (données du texte)
- La fille II₂ : Puisque l'allèle O est récessif devant A et devant B, les individus porteurs du groupe O sont obligatoirement homozygotes. Donc le génotype de la fille II₂ est : O//O
- Le père I₁ : ce père a donné obligatoirement à sa fille II₂ l'allèle O, donc le père I₁ est hétérozygote : A//O.
- - Le père II₁ : ce père a donné obligatoirement à sa fille III₃ l'allèle O, donc le père II₁ est hétérozygote : B//O.

3 Les génotypes et phénotypes possibles de l'enfant III₄ :

- L'enfant III₄ hérite obligatoirement de sa mère porteuse du génotype O//O l'allèle O.
- L'enfant III₄ hérite de son père porteur du génotype B//O soit l'allèle B soit l'allèle O.
- donc l'enfant III₄ aura :
 - + soit le génotype O//O → dans ce cas son groupe sanguin sera O.
 - + Ou bien de génotype B//O → dans ce cas son groupe sanguin sera B.

Compléments de connaissances : D'autres maladie héréditaires autosomales

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

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

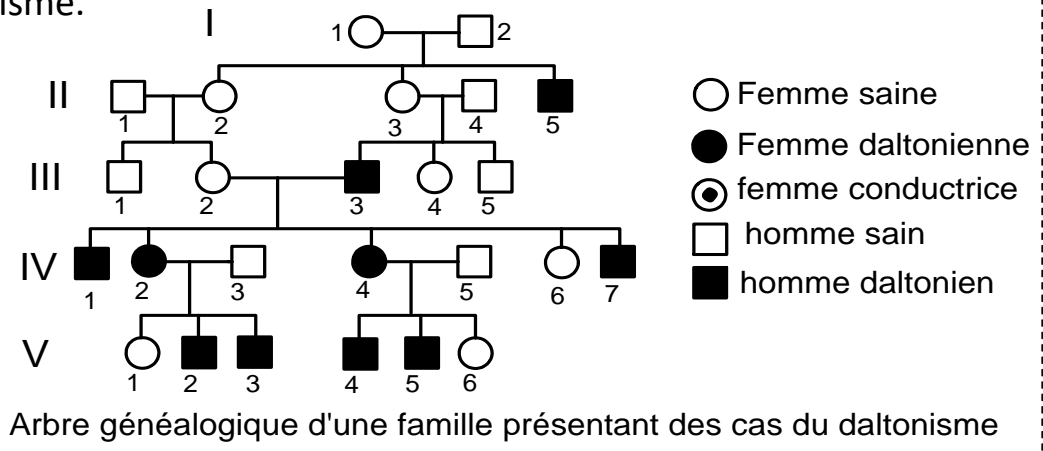
La génétique humaine s'intéresse aussi au mode de transmission des maladies liées aux chromosomes sexuels, dites maladies gonosomales

- Comment se fait la transmission d'une maladie gonosomale au sein d'une famille ?

I/ Transmission d'une maladies héréditaire récessive liée au chromosome sexuels X

① Etude d'un exemple : la transmission du daltonisme

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



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

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

- 1/ Sachant que le papa (I₂) ne porte pas l'allèle du daltonisme, **déterminer** le mode de transmission de cette maladie.
- 2/ **Déterminer** le génotype des hommes sains, des hommes malades, des femmes malades et de la maman saine I₁ et V₁. **Identifiez** les femmes conductrices et **désignez**-les par le symbole convenable sur l'arbre généalogique précédente.
- 3/ Comment **expliquer** l'augmentation de l'effectif des malades à partir de la 4^{ème} génération ?

Réponses :

1/ Mode de transmission du daltonisme :

⇒ **L'allèle de la maladie est – il récessif ou dominant ?**

L'enfant II₅ est atteint malgré que ses parents sont sains donc l'allèle de la maladie est récessif.

Symboles choisis : m : allèle de la maladie N : allèle normal

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

* L'arbre généalogique montre que l'effectif des garçons atteints est quatre fois supérieur à celui des filles, ce qui laisse supposer que la transmission de cette anomalie est liée au sexe, mais on doit le justifier.

* Si l'allèle de la maladie était porté par un autosome, le garçon (II5) malade devrait avoir le génotype m//m, cela impose que son père I2 soit porteur de l'allèle de la maladie, or l'énoncé précise que ce papa I2 ne porte pas l'allèle morbide, donc l'allèle du daltonisme n'est pas porté par un autosome.

* L'existence de femmes malades implique que l'allèle de la maladie n'est pas porté par le gonosome Y.

* Les femmes (IV2) et (IV4) malades ont transmis la maladie à tous leurs garçons (hérédité mère ⇒ fils), cela implique que l'allèle responsable de l'anomalie est porté par le gonosome X.

2/ Détermination du génotypes de quelques individus :

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

* Les hommes sains : XN/Y .

* Les hommes malades : Xm/Y .

* Les femmes malades : puisqu'elle portent le phénotype récessif, elles sont obligatoirement homozygotes pour cet allèle: $Xm//Xm$.

* Les femmes saines peuvent être soit homozygotes soit hétérozygotes, peut-on trancher pour les cas suivants :

- La maman I₁ : elle est saine mais elle a donné naissance à un enfant malade à qui elle a transféré Xm, la maman I₁ est donc elle est hétérozygote $XN//Xm$.

- Fille V₁ : elle est saine, mais sa maman est malade homozygote ($Xm//Xm$), donc la fille V₁ a obligatoirement hérité de sa maman l'allèle de la maladie, la fille V₁ est donc hétérozygote : $XN//Xm$.

* Les femmes conductrices (hétérozygotes) dans cette famille : I1, II2, II3, III2, V1, V6.

3/ Explication de l'augmentation de l'effectif des malades à partir de la 4^{ème} génération ?

Le couple III2 et III3 sont des cousins أبناء خالات, leur mariage se qualifie de *mariage consanguin* زواج الأقارب, c'est ce qui a augmenté la probabilité de la rencontre de deux allèles morbides récessifs qui circule dans la famille, ceci a entraîné l'apparition de femmes malades et l'élévation de l'effectif des personnes malades dans les générations suivantes. Quand un allèle responsable d'une maladie

génétique existe dans une famille, le mariage entre cousins facilite la manifestation de cette maladie.

② Bilan

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

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

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

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

Document 2 : La transmission du rachitisme vitamino-résistant.

Le rachitisme vitamino-résistant est une maladie caractérisée par des déformations des membres inférieurs et le nanisme القزامة. La figure (a) représente le pédigrée d'une famille dont certains membres sont atteints par cette maladie. La figure (b) représente le nombre d'allèles normaux et morbides chez des sujets de cette famille.

Figure (a): Pédigrée d'une famille présentant des cas de rachitisme vitamino-résistant

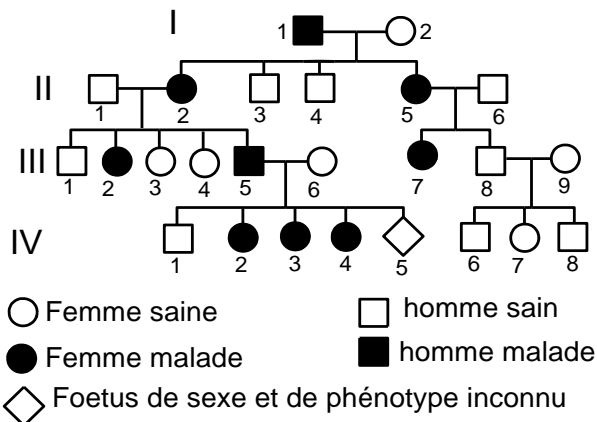


Figure (b) : nombre d'allèles normaux et de la maladie chez des sujets de cette famille.

Sujet	I1 (♂)	II2 (♀)	III6 (♀)	IV5 ?
Nombre d'allèles normaux	0	1	2	1
Nombre d'allèles morbides	1	1	0	0

En vous basant sur les données des figures (a) et (b), répondre aux questions suivantes :

1/ **déterminer** le mode de transmission de cette maladie.

2/ **Déterminer** le génotype des hommes sains, des hommes malades, des femmes saines et des femmes malades n° II2 et IV2.

3/ Le couple (III₅xIII₆) attend un enfant (foetus IV₅), en vous basant sur la figure (b), **déterminer** le génotype, le sexe et le phénotype de ce foetus.

Réponses :

1/ Mode de transmission du rachitisme vitamino- résistant :

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

* A partir du pedigree, on constate :

- Que tous les individus malades ont au moins un parent malade.
- La maladie apparaît dans toutes les générations.
- Le couple sain (III₈xIII₉) n'a aucun enfant malade.

* Ces constatations laissent supposer que l'allèle du rachitisme est dominant. Mais on peut le prouver en se basant sur les résultats de l'analyse d'ADN présentés dans la figure (b) :

La maman II₂ porte un allèle normal et un allèle morbide (hétérozygote) et elle exprime la maladie dans son phénotype. Ceci implique que l'allèle responsable de la maladie est dominant et celui qui détermine le phénotype sain est récessif.

Symboles choisis : R : allèle de la maladie r : allèle normal

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

On observe à partir du pedigree :

- l'arbre généalogique montre des femmes malades, donc l'allèle morbide n'est pas porté par le chromosome Y
- Les pères malades transmettent la maladie à toutes leurs filles (transmission père → fille), ce qui laisse supposer que l'allèle de la maladie est porté par le chromosome X.
- La figure (b) montre que le gène est présent par deux allèles chez les femmes et par un seul allèle chez les garçons, ce qui justifie que l'allèle du rachitisme est porté par le gonosome X.

2/ Génotypes de quelques individus :

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

- * Les hommes sains : Xr//Y.
- * Les hommes malades : XR//Y.
- * Les femmes saines : puisqu'elles portent le phénotype récessif, elles sont obligatoirement homozygotes pour cet allèle : Xr//Xr.
- * Les femmes malades peuvent être soit homozygotes (XR//XR) soit hétérozygotes (XR//Xr), peut-on donner le génotype exact pour les cas suivants :
 - Femme II₂ : maman malade qui a donné naissance à un garçon sain (III₁), donc c'est elle qui lui a donné l'allèle sain Xr, donc la femme II₂ est hétérozygote XR//Xr, le tableau de la figure (b) prouve ce résultat.

- Femme IV_2 : fille malade d'une maman (III_6) saine homozygote ($Xr//Xr$), la fille IV_2 a obligatoirement hérité de sa maman l'allèle normale. Cette fille est donc hétérozygote $XR//Xr$.

3/ Le génotype, le sexe et le phénotype du fœtus IV_5 .

La figure (b) montre que ce fœtus :

- possède un seul allèle pour ce gène, le fœtus est donc de sexe masculin (garçon).
- l'allèle porté par ce fœtus est normal, donc son génotype est $Xr//Y$, son phénotype est donc sain.

② Bilan

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

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

Astuces :

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

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

① Etude d'un exemple : l'hypertrichose

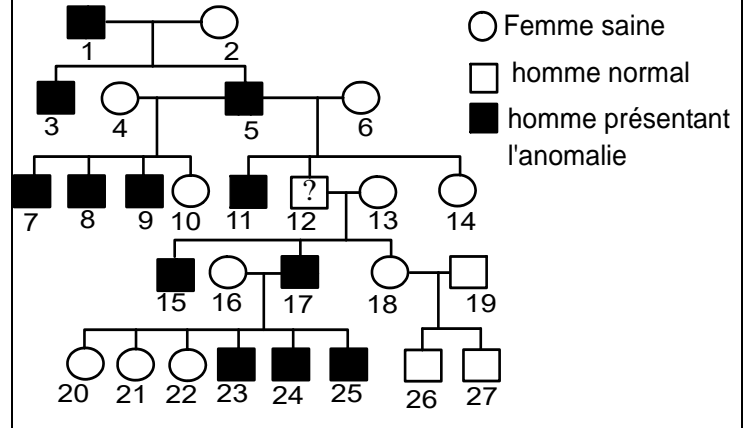
Document 3 : La transmission de l'hypertrichose

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

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



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



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

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

Réponses :

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

L'arbre généalogique montre que :

- L'anomalie apparaît uniquement chez les garçons, il n'y a aucune fille atteinte.
- Tous les garçons d'un père anormal présentent l'anomalie (transmission père → fils) et tous les garçons d'un père normal sont sains.
- On déduit de ces remarques que le gène responsable du développement anormal des poils sur les oreilles est porté par **le chromosome Y** (les filles sont toujours saines puisqu'elles ne possèdent pas le chromosome Y).

2/ **Génotypes de quelques individus :**

Symboles choisis : H: allèle de l'hypertrichose N : allèle normal

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

② Bilan

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

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

Compléments de connaissances : D'autres maladies héréditaires gonosomales

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

La génétique humaine :

Les anomalies chromosomiques الشذوذات الصبغية

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

↳ Quelles sont les anomalies chromosomiques les plus fréquentes, quelles sont leurs causes et leurs conséquences ?

I/ Les anomalies de nombre

① Variation du nombre d'autosomes

Document 1 : La trisomie 21 ou syndrome de Down :

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

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

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

Figure (a)

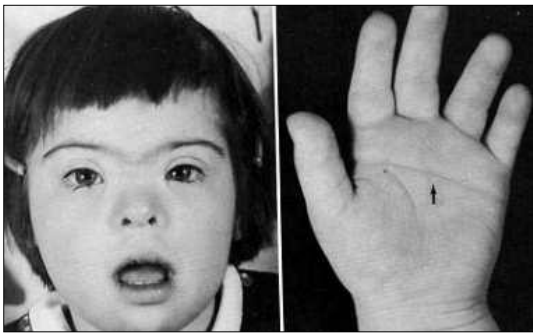
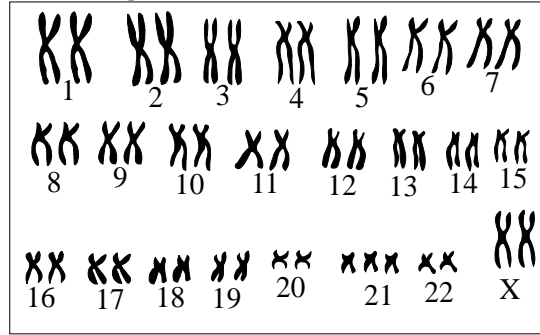
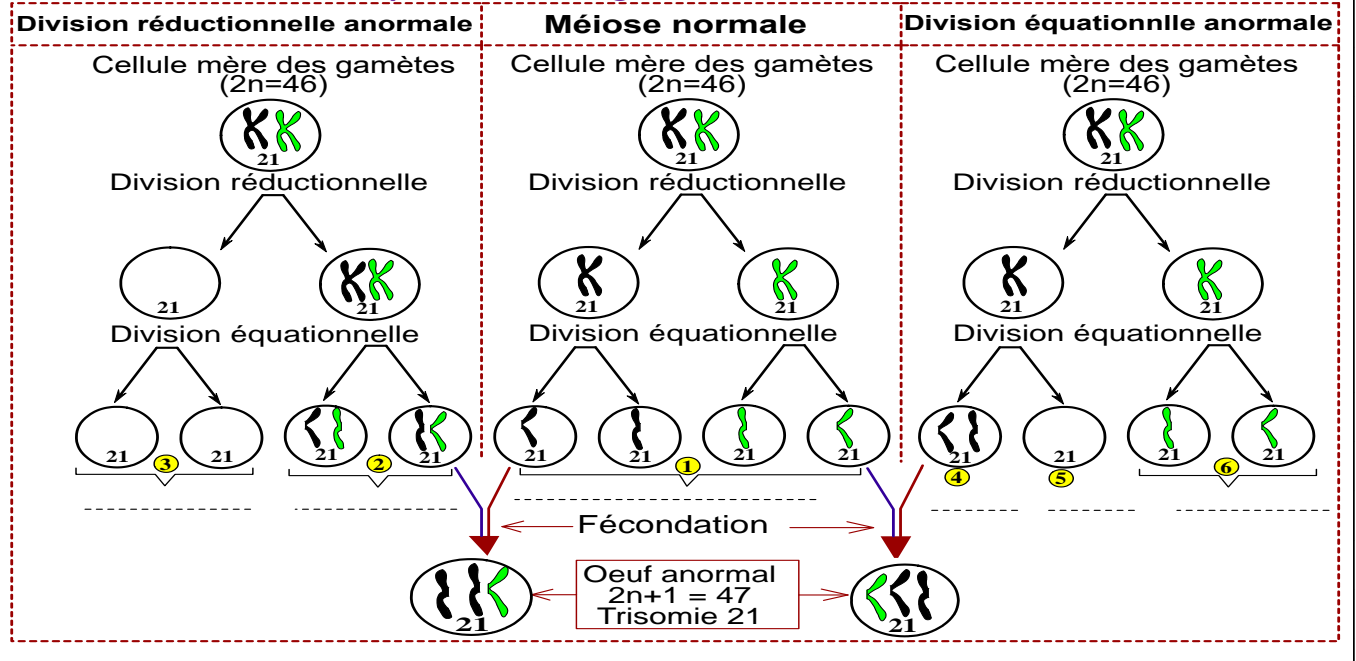


Figure (b)



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



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

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

Réponses :

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

- La formule chromosomique de l'enfant malade est :

$$2n+1 = 47 = 45A+XX$$

- la formule chromosomique des gamètes :

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

* 2ème cas : gamète ♂ normal: $n = 22A+X$ et gamète ♀ anormal: $n+1 = 23A+X$

2/ La trisomie 21 résulte de la non disjonction عدم افتراق des chromosomes 21 au cours de la méiose chez l'un des parents : les 2 chromosomes de la même paire ne se séparent pas et migrent ensemble dans la même cellule fille. Cela peut se produire lors de la division réductionnelle (anaphase I) ou bien lors de la division équationnelle (anaphase II). Ainsi se forment des gamètes possédant 2 chromosomes 21. La fécondation d'un gamète anormal par un gamète normal entraîne la formation d'un œuf comportant 3 chromosomes 21.

② Variation du nombre de gonosomes (chromosomes sexuels).

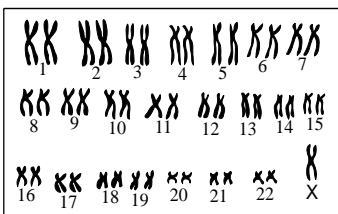
Document 3 : Syndrome de Turner (Monosomie X)

Il affecte des sujet féminins, ces femmes :

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



Femme atteinte par le syndrome de Turner



Caryotype d'une femme atteinte par le syndrome de Turner

Formule chromosomique

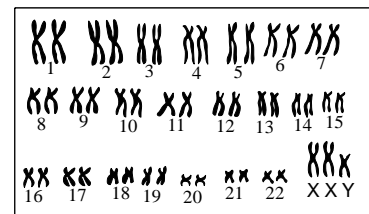
Document 4 : Syndrome de Klinefelter

Il affecte des sujets masculins, ces hommes :

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



homme atteint par le syndrome de Klinefelter

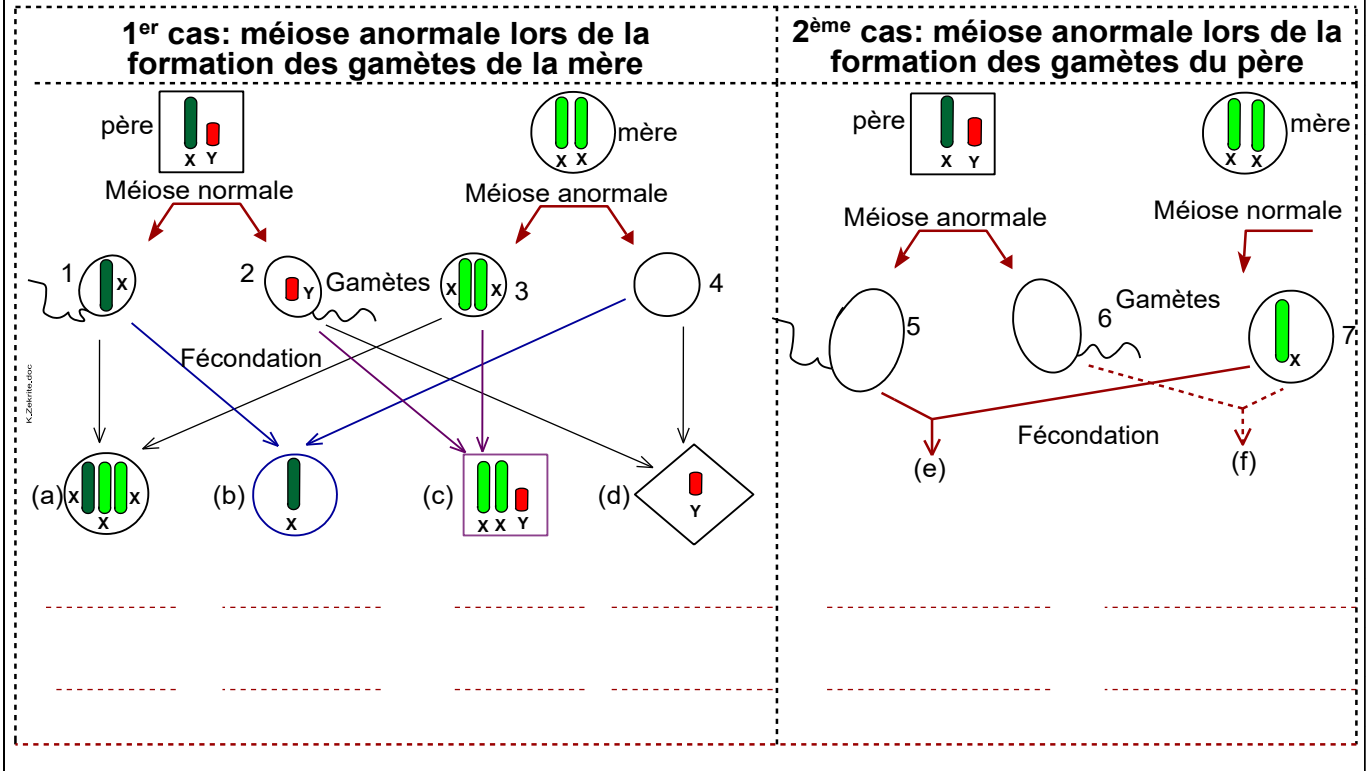


Caryotype d'un homme atteint par le syndrome de Klinefelter

Formule chromosomique

1/ **Donner** sur le document 3 et 4, la formule chromosomique des personnes atteintes par le syndrome de Turner et celui de Klinefelter.

Document 5 : Schéma explicatif de l'origine de quelques anomalies chromosomiques affectants le nombre de gonosomes :



2/ **Compléter** le document 5, et **dégager** l'origine du syndrome de Klinefelter et celui de Turner

Réponses :

- 1/ Voir le document 3 et 4.
- 2/ Voir le document 5

Le syndrome de Turner et le syndrome de Klinefelter résultent de la non disjonction des chromosomes sexuels au cours de la méiose chez l'un des parents (le père ou bien la mère): les 2 chromosomes de la même paire ne se séparent pas et migrent ensemble dans la même cellule fille. Cela peut se produire lors de la division réductionnelle (anaphase I) ou bien lors de la division équationnelle (anaphase II). Ainsi se forment des gamètes ne possédant aucun chromosome sexuel et des gamètes possédants deux chromosomes sexuels (XX) ou (XY). La fécondation d'un gamète anormal par un gamète normal entraîne la formation d'un œuf qui présente une anomalie du nombre des gonosomes.

II/ Les anomalies chromosomiques de structure

① La délétion

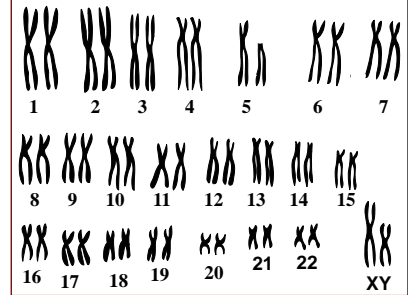
Document 6 : Maladie du cri du chat ou syndrome de Lejeune: مرض مواء القط

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

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



Caryotype d'un enfant atteint par le syndrome du cri du chat



➔ **Identifier** la cause de cette anomalie

Formule chromosomique : -----

Le syndrome du cri du chat est la conséquence d'une délétion d'un fragment (le brin court) du chromosome numéro 5. La perte de ce fragment est accompagnée par une perte d'un certain nombre de gènes ce qui entraîne un ensemble de symptômes.

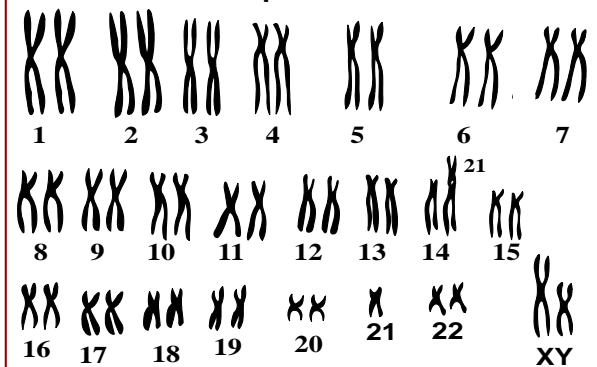
1/ La translocation chromosomique :

Document 7 : Translocation chromosomique équilibrée انتقال صبغي متوازن

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

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

Caryotype montrant une translocation équilibrée

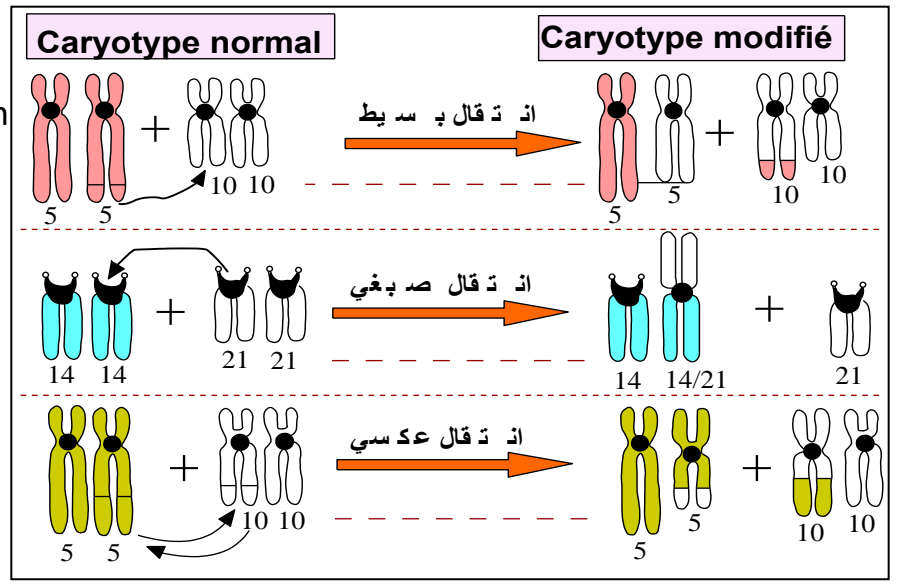


Pour l'individu porteur de cette anomalie, il n'y a ni perte ni addition de gènes, son génome est complet, raison pour laquelle on parle de translocation équilibrée. La personne présente un phénotype normal. Cependant le porteur de la translocation équilibrée peut produire des gamètes anormaux et par suite avoir des enfants souffrant d'anomalies chromosomiques (voir l'exercice d'évaluation)

② Quelques aspects d'anomalies chromosomiques de structure :

Document 7 : Les types de translocations

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



Réponse :

1/ Voir le document

2/ Translocation et crossing-over, quelle différence ?

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

Bilan de l'activité 4 :

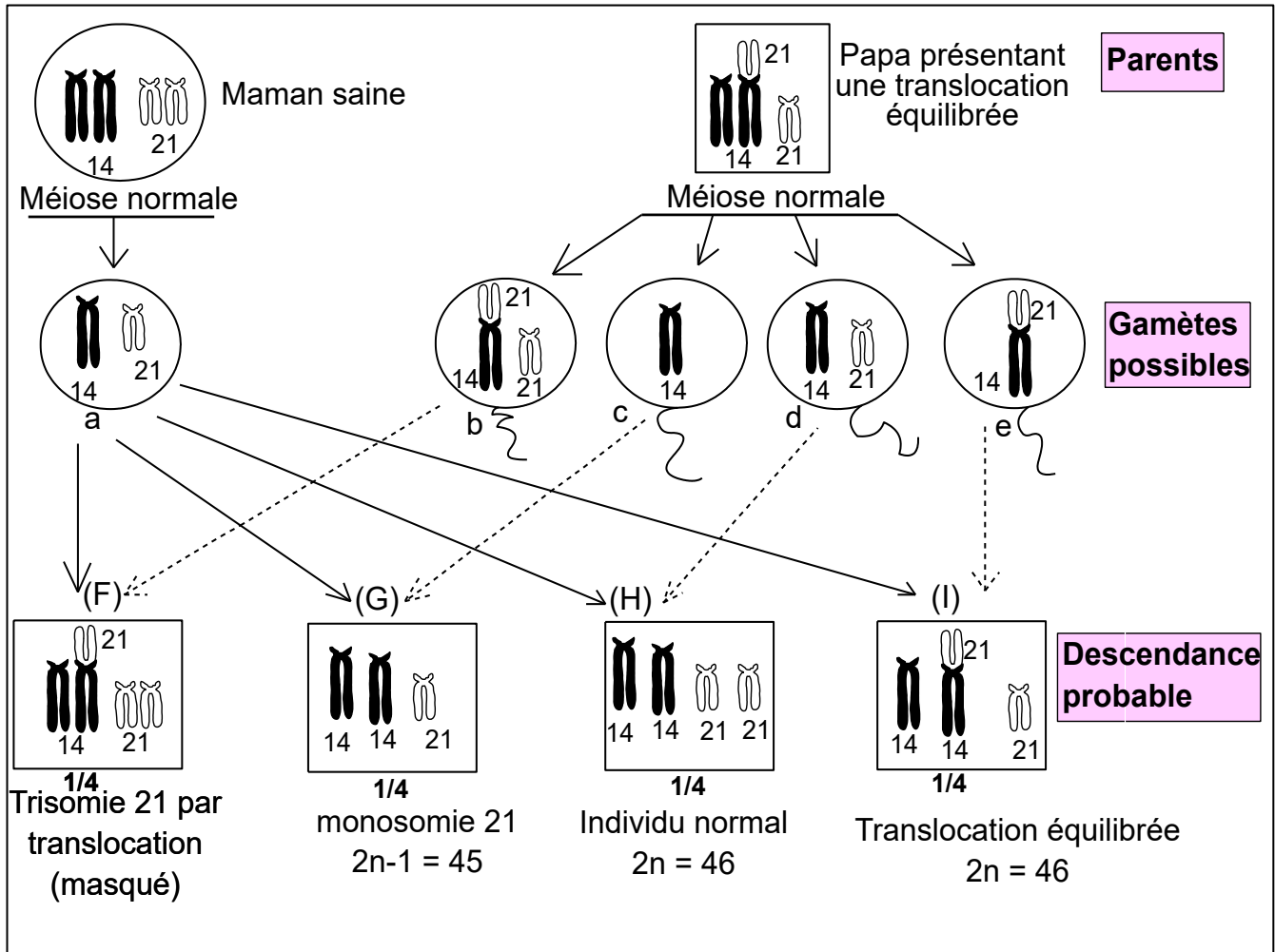
Les anomalies chromosomiques sont des mutations chromosomiques qui peuvent toucher :

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

Evaluation :

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

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



Le diagnostic prénatal chez les femmes enceintes est devenu indispensable tout au long de la grossesse, pour détecter les maladies héréditaires chez le fœtus.

- Comment réalise-t-on un diagnostic prénatal et quel est l'intérêt de ce diagnostic ?

I/ Examen foetal intra-utérin : L'échographie

Document 1 : Technique d'échographie

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

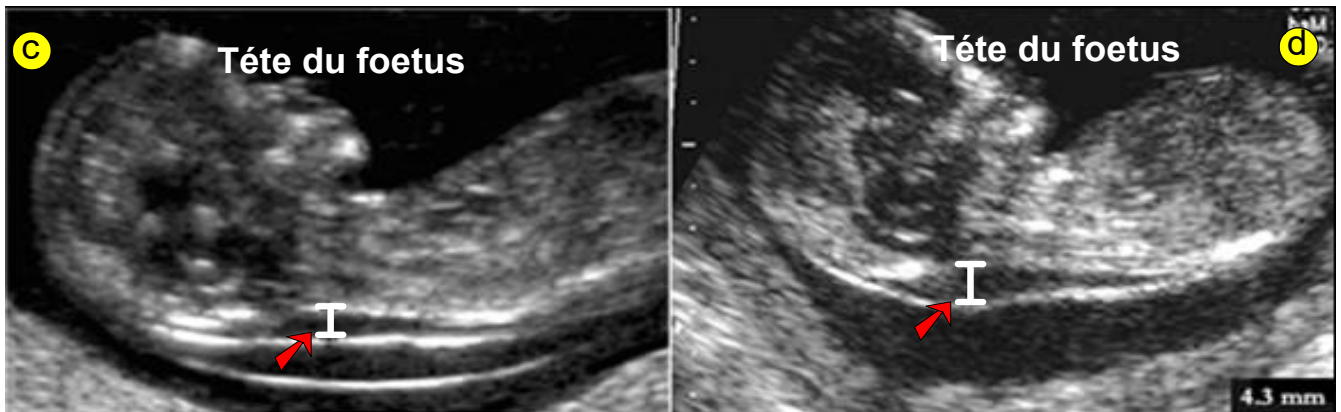
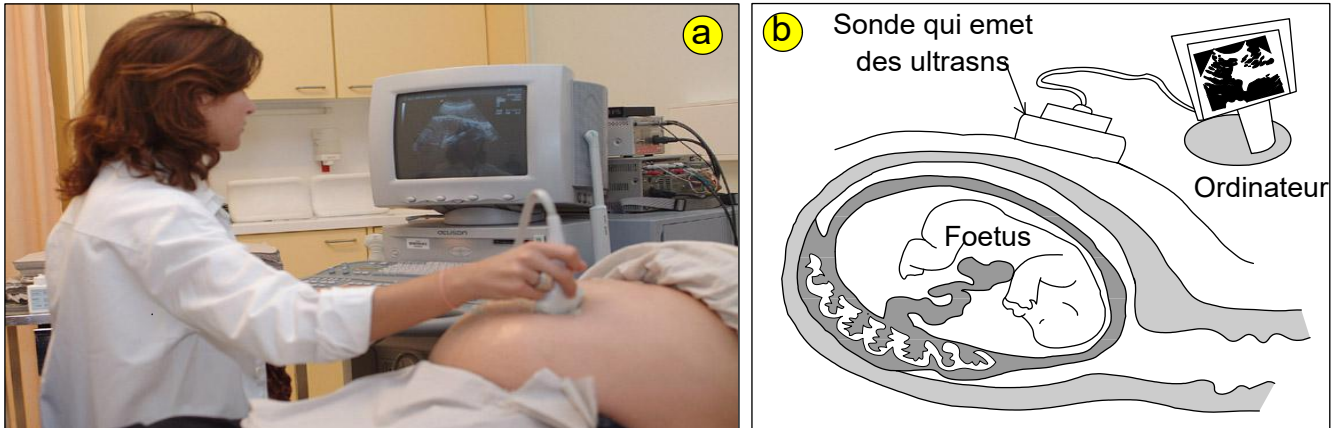


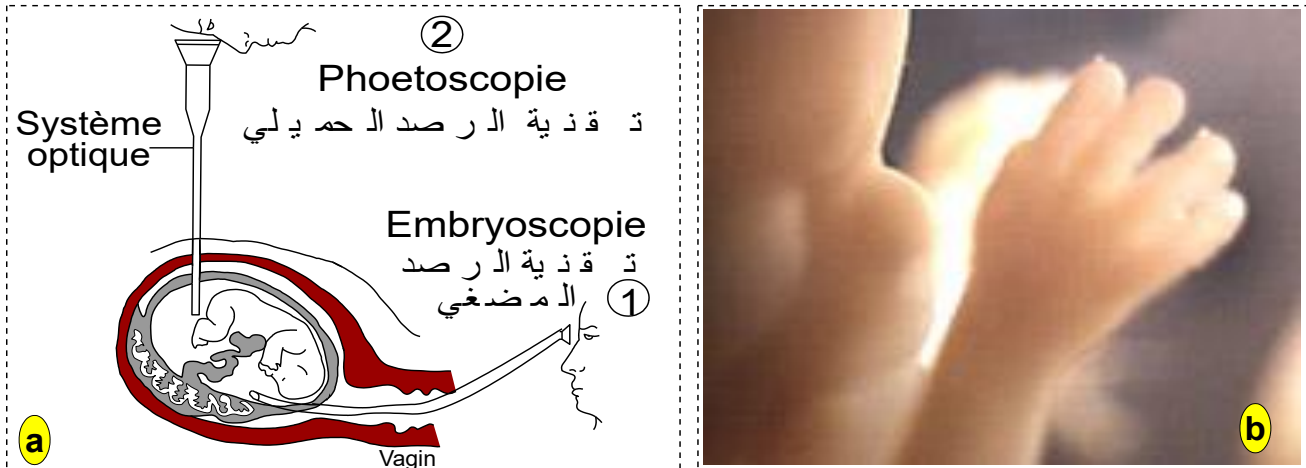
Figure © : image montrant un fœtus normal

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

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

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

Document 2 : Technique d'embryoscopie et de foétoscopie



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

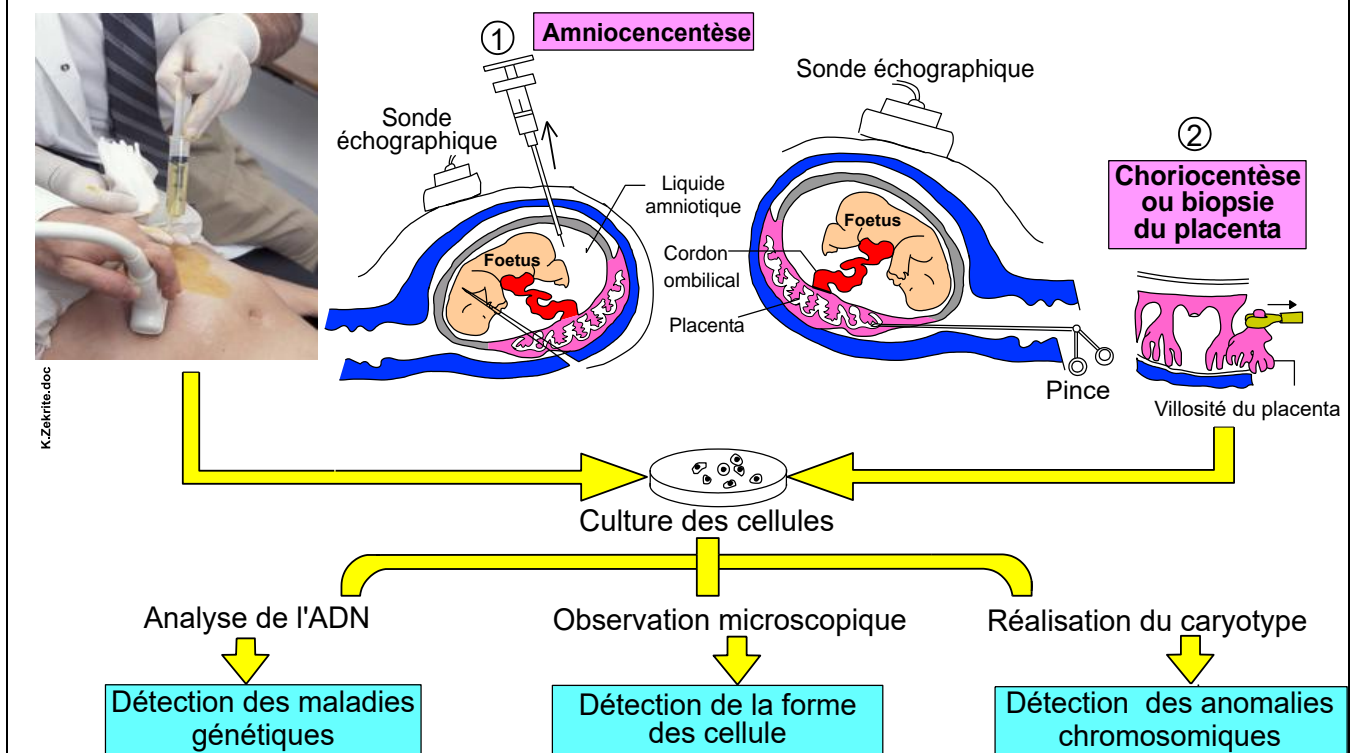
photos prise par foétoscopie d'un foetus

L'embryoscopie se base sur l'introduction d'un système optique (caméra) par le col de l'utérus afin d'observer l'embryon dans la poche des eaux.

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

III/ Techniques de prélèvement des cellules fœtales

Document 3: Quelques technique de prélèvement des cellules fœtales



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

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

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

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

IV/ L'Analyse du sang maternel :

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

رجاء لا تنسوني من صالح دعائكم



Quelques définitions

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

Méiose : est un processus de double division cellulaire qui prend place dans les cellules (diploïdes) de la lignée germinale pour former les gamètes (haploïdes), et non identique génétiquement. La méiose s'effectue en deux divisions cellulaires successives : une 1^{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.

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

Le brassage intrachromosomique amplifie la diversité des gamètes.

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

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

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

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

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

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

Gène létal : un gène est dit *létal* lorsque les individus homozygotes pour le gène létal ne sont pas viables (ce génotype cause la mort des individus qui le portent). En 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.

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

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

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

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

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

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

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

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

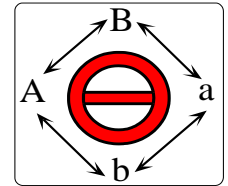
Codominance = dominance intermédiaire : c'est une expression phénotypique intermédiaire entre celle des deux parents chez un hétérozygote de la génération F1. Exemple si on croise deux lignées pures de plantes, l'une à fleurs rouge et l'autre à fleurs blanches, si on obtient des individus F1 portant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

Première loi de Mendel = loi de l'uniformité des hybrides : Si l'on croise deux races pures différentes par un caractère ou plus, tous les descendants de la première génération (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 pris deux à deux. Cette distance est définie par formule suivante :

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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