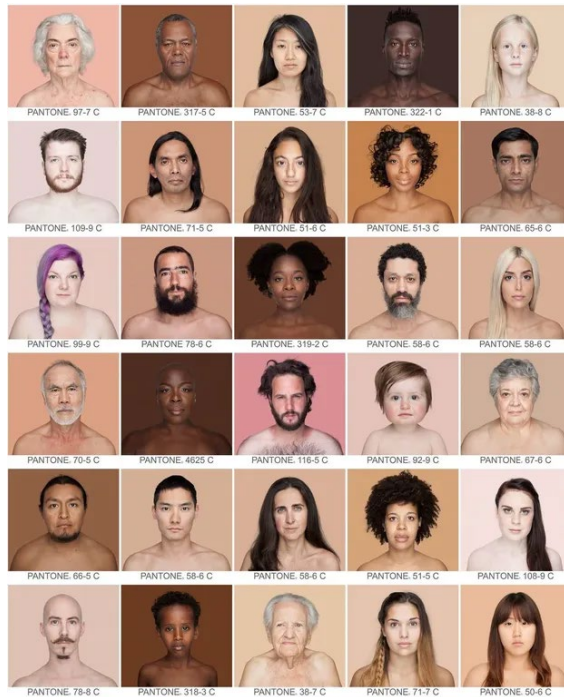
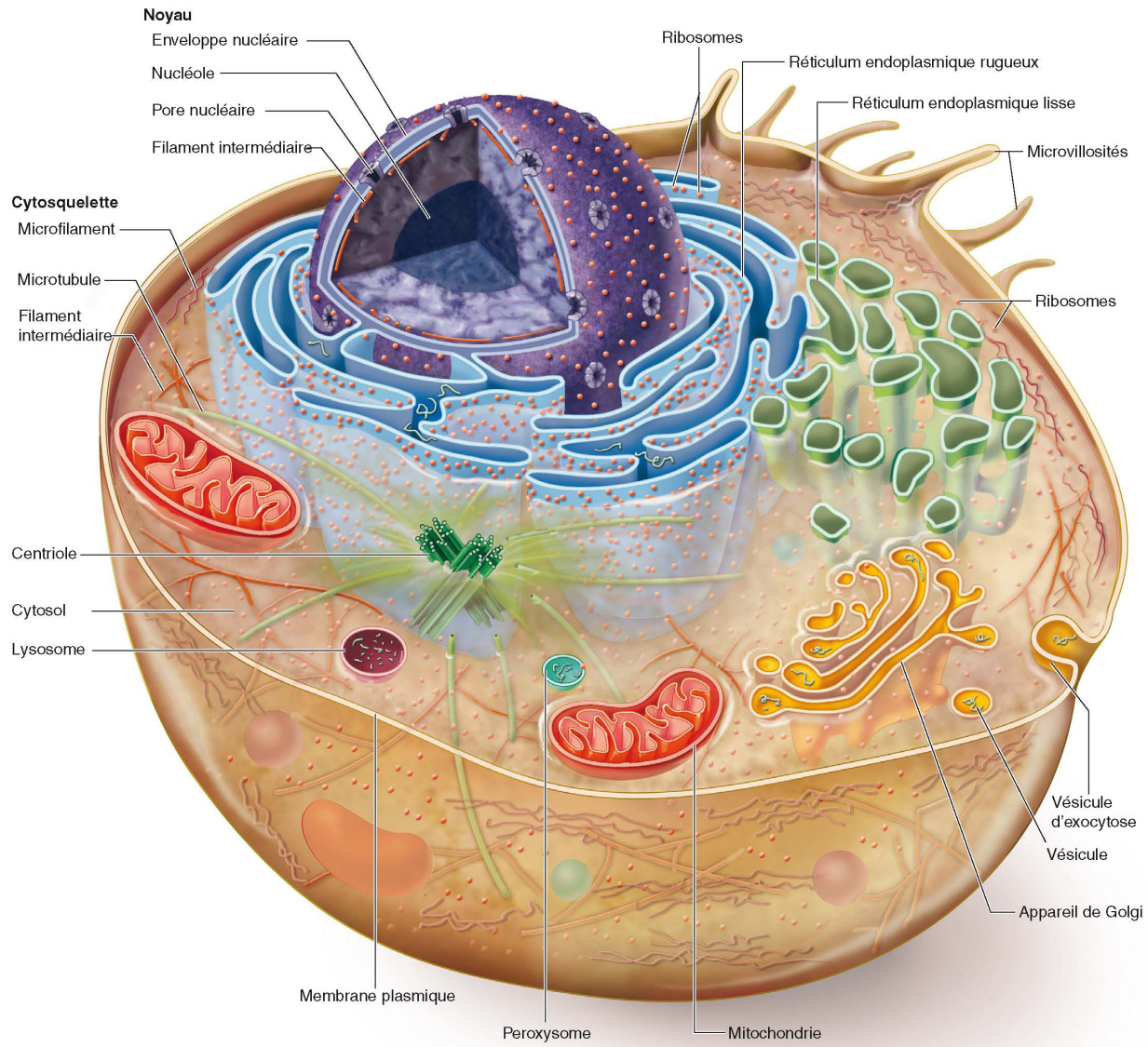


Cours de base de génétique

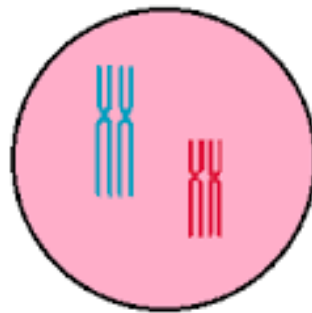
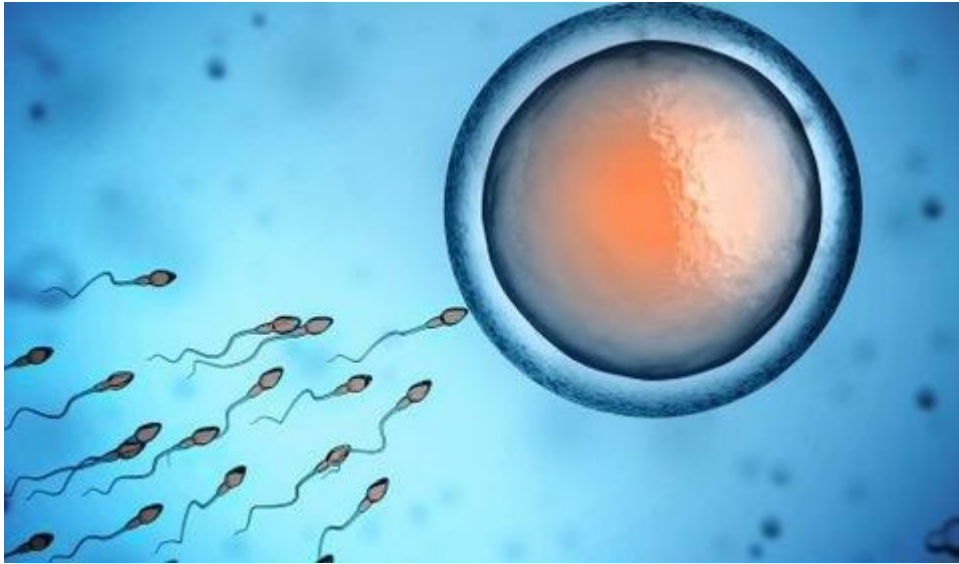
F. BOUCHART



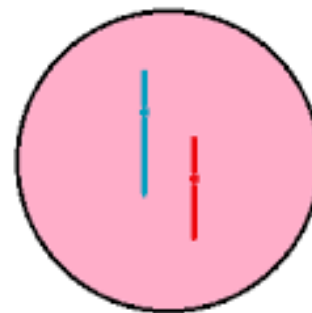
Biodiversité et génétique



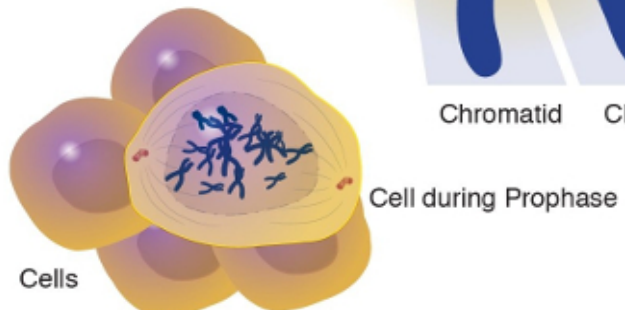
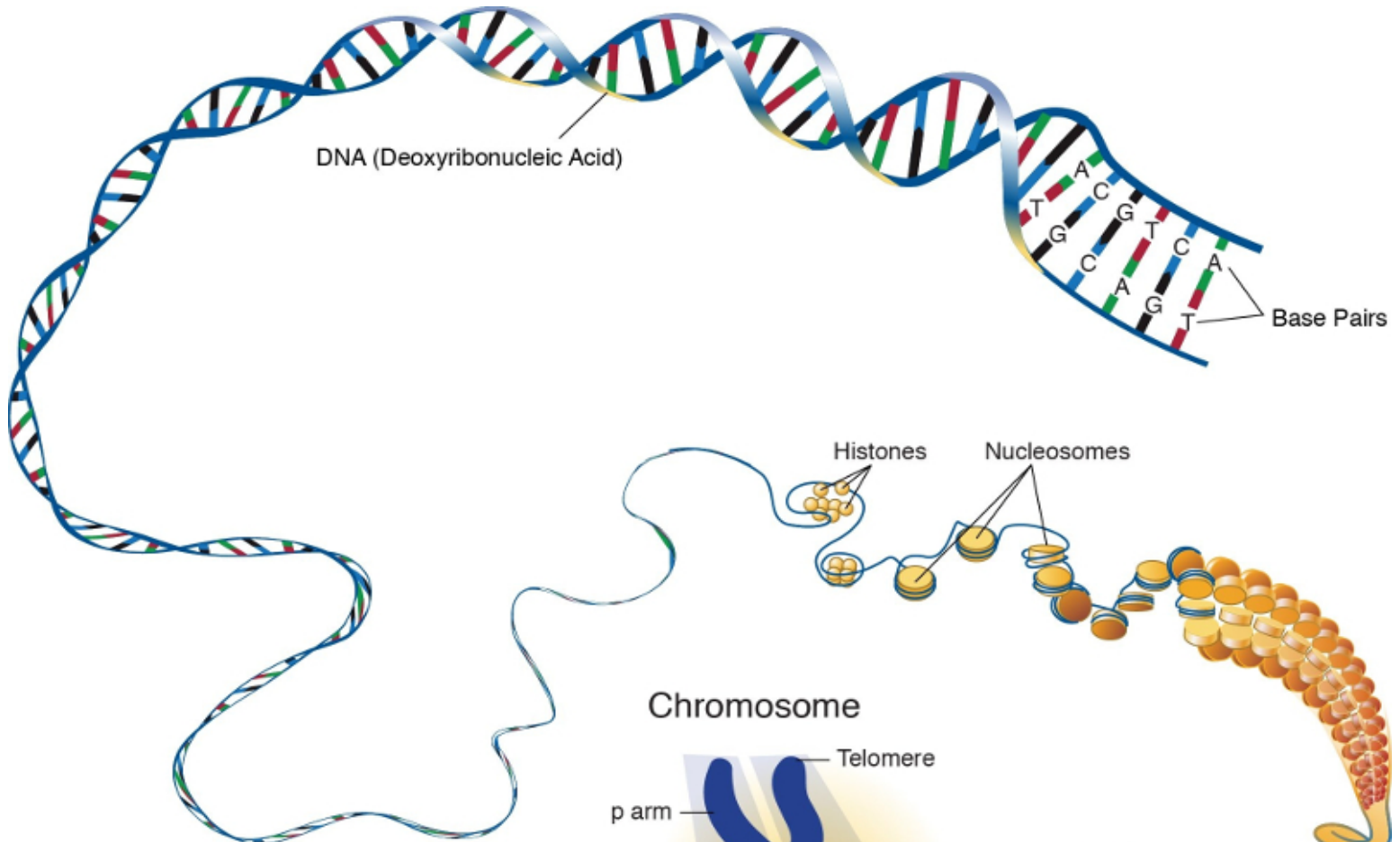




Cellule Diploïde
($2n=4$)

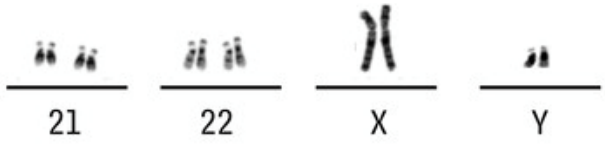
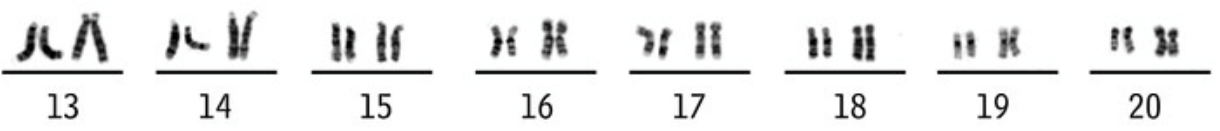
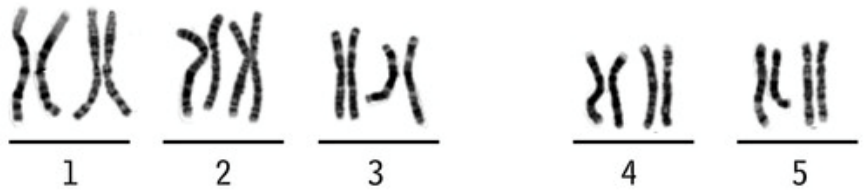
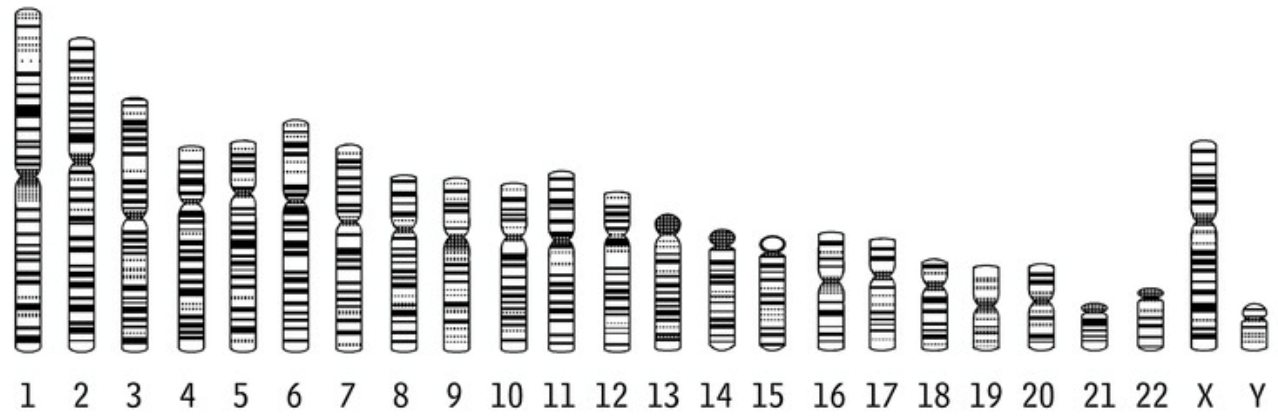
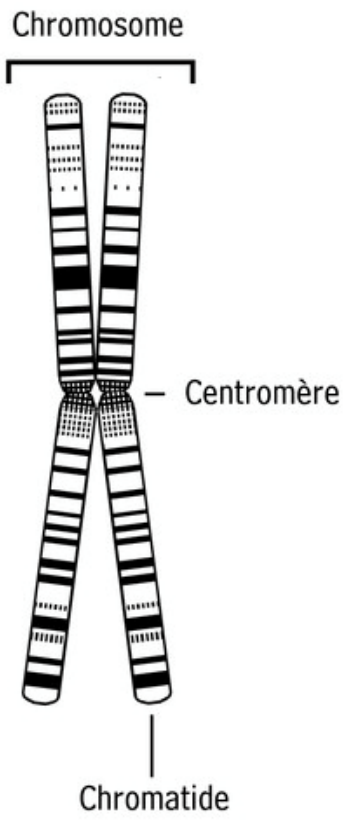


Cellule Haploïde
($n=2$)

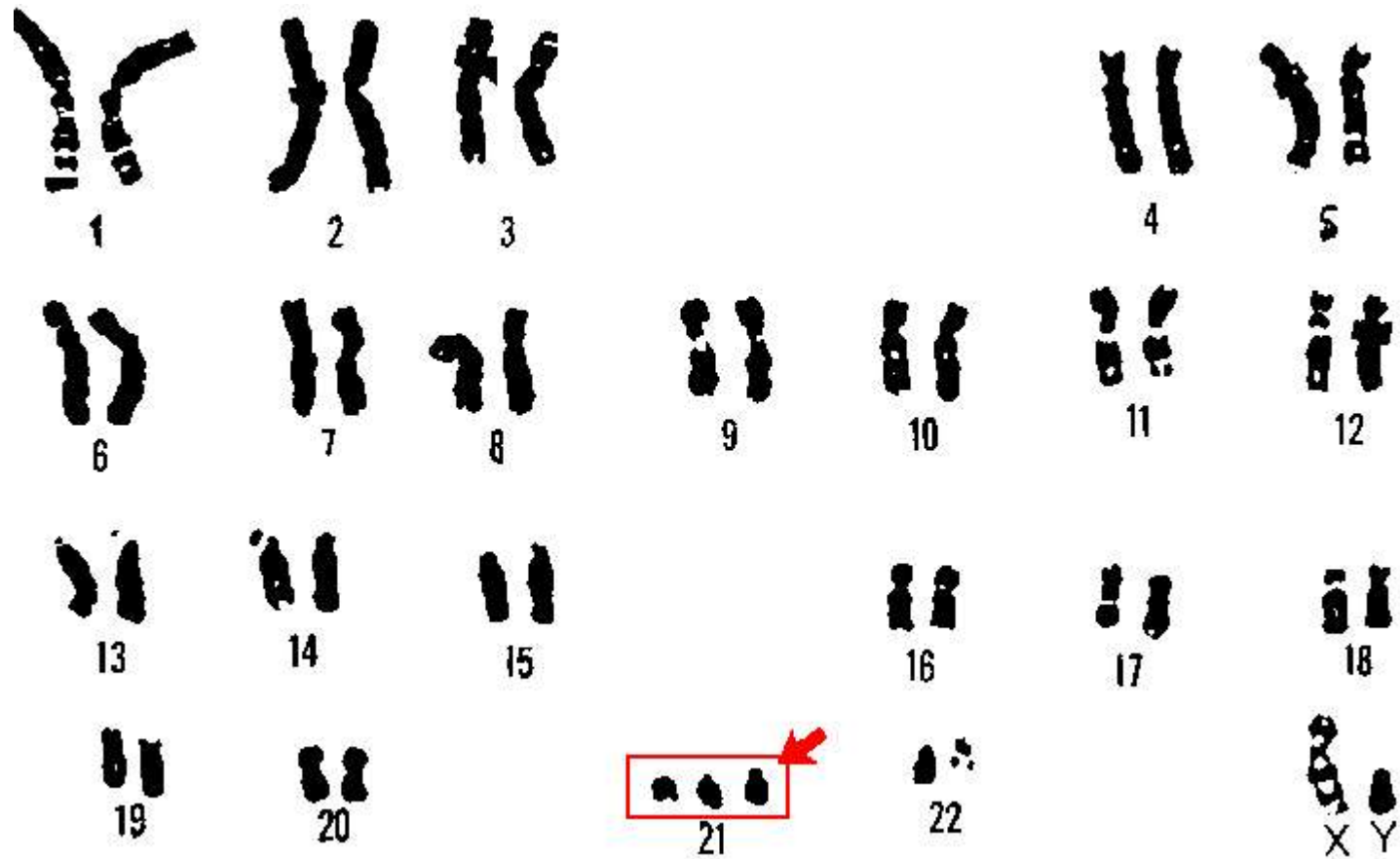


Chromosomes eucaryotes (ex: humain)

métaphase

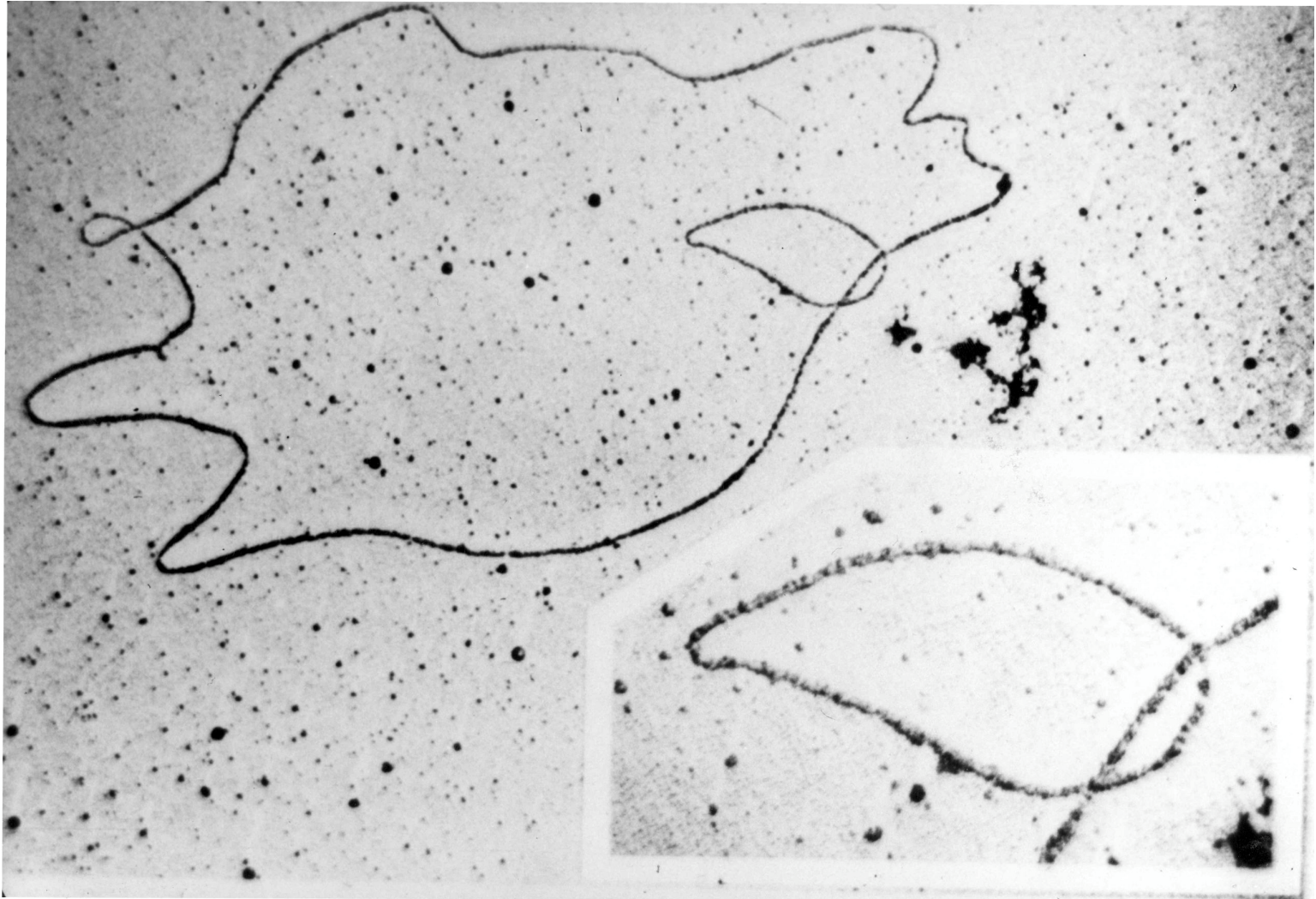


Ségrégation par reproduction sexuée



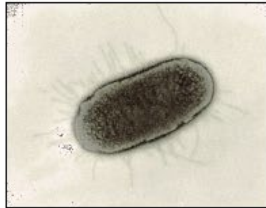
Chromosomes procaryotes

Ségrégation par reproduction asexuée

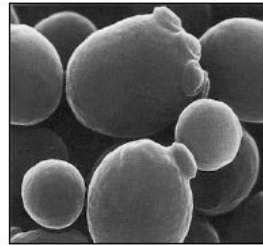




Les organismes modèles utilisés en génétique



Escherichia coli



Saccharomyces cerevisiae



Neurospora crassa



Arabidopsis thaliana



Drosophila melanogaster



Mus musculus



Caenorhabditis elegans

Quelques définitions

Génétique: La génétique est l'étude des gènes et de l'hérédité.

Gène: Fraction d'une molécule filiforme organisée en double hélice, appelée acide désoxyribonucléique, abrégé en ADN.

ADN (acide désoxyribonucléique): Une double chaîne de nucléotides liés les uns aux autres; la substance fondamentale dont sont composés les gènes.

Allèle: L'une des différentes formes d'un gène qui peuvent exister au niveau d'un même locus.

Chromosome: Un arrangement linéaire (ou circulaire) de gènes et d'autres types d'ADN, parfois associé à des protéines et de l'ARN.

Génome: Ensemble du matériel génétique contenu dans un jeu de chromosomes.

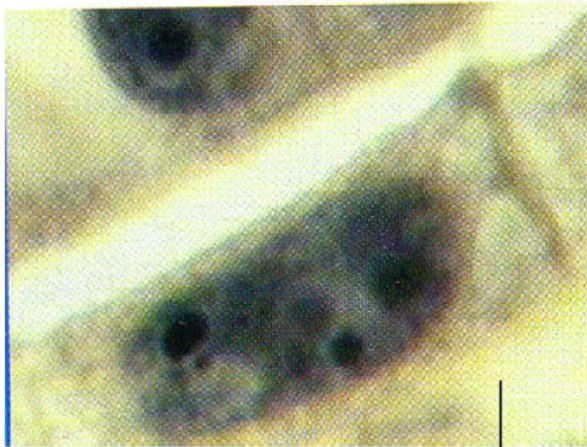
Lignée pure: Population dont les individus donnent des descendants identiques à eux-mêmes (qui ne présentent aucune variation) en ce qui concerne le caractère considéré.

Phénotype: La forme adoptée par un caractère (ou un groupe de caractères) chez un individu spécifique. Il s'agit également des manifestations extérieures détectables d'un génotype spécifique.

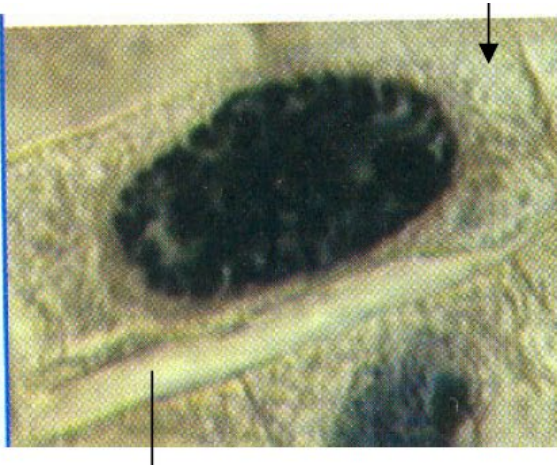
Génotype: La constitution allélique spécifique d'une cellule - soit de l'ensemble de la cellule, ou, ce qui est le plus courant, d'un certain gène ou groupe de gènes.

Notion de biologie cellulaire

La division cellulaire



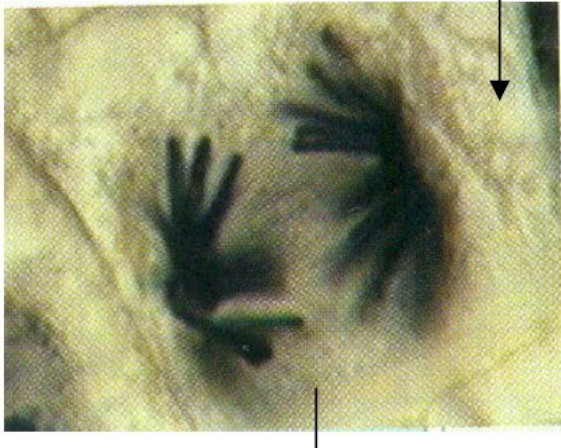
Lorsque la cellule ne se divise pas, elle est dite en **interphase**, avec un noyau de structure « classique », bien délimité par une enveloppe nucléaire, et un matériel génétique relativement homogène sous forme de **chromatine**.



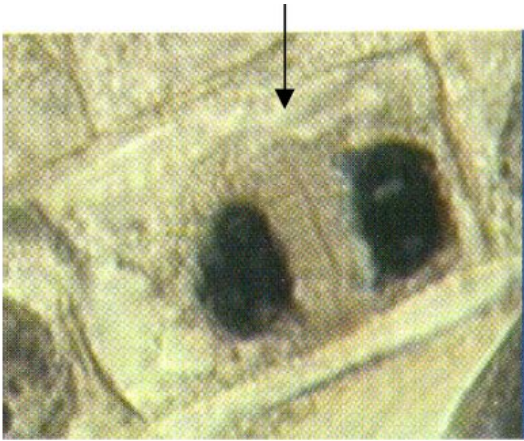
Lorsque la cellule entre en division, les principales modifications sont observables au niveau de son noyau : l'enveloppe nucléaire s'estompe et la chromatine commence à se condenser sous forme de filaments plus ou moins épais. A cette étape, la cellule est en **prophase**



Au cours de la phase suivante, appelée **métaphase**, le matériel génétique est condensé au maximum sous forme de « bâtonnets ». Ces structures sont les **chromosomes** et sont, à ce stade, alignés sur un axe qui correspond à l'équateur de la cellule.



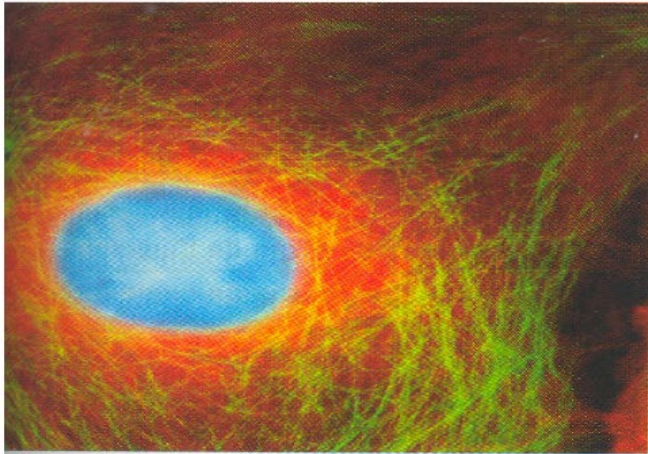
Puis les chromosomes se scindent en deux lots identiques qui migrent vers les pôles opposés de la cellule : c'est l'**anaphase**



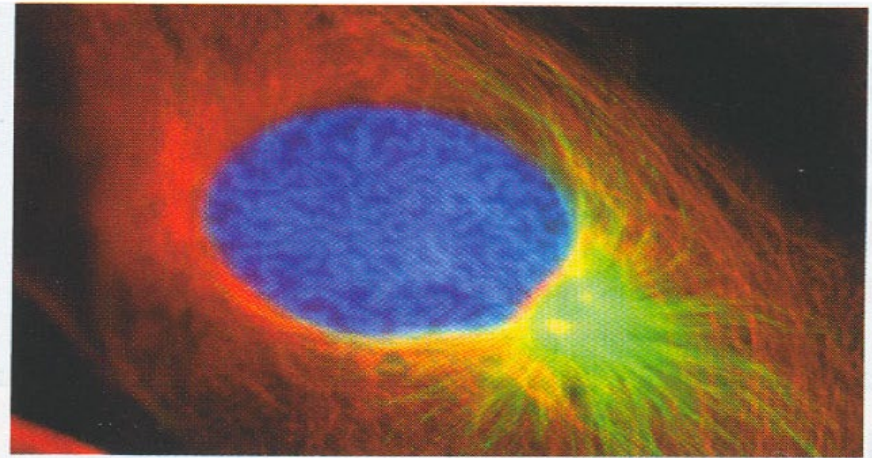
Enfin, les deux lots de chromosomes se décondensent et reviennent à l'état de chromatine pour former deux noyaux dans les deux futures cellules filles au cours de la **télophase**.

La cellule se scinde alors en deux : c'est la **cytodiérèse**

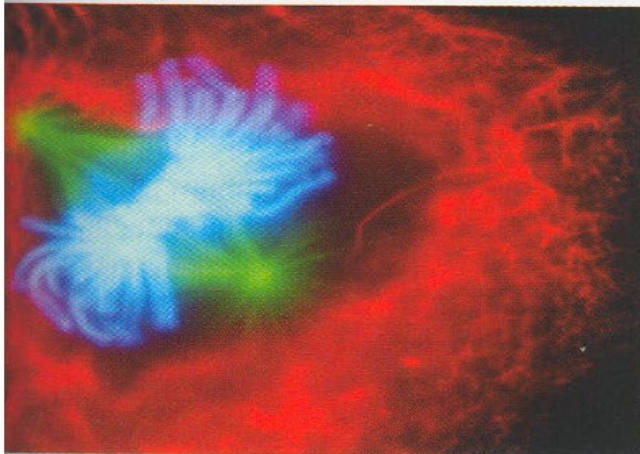
Ainsi, à l'issue de la division cellulaire ou mitose, les deux cellules filles possèdent le même équipement chromosomique qui est, comme nous le verrons dans la troisième partie de ce chapitre, le même que celui de la cellule mère.



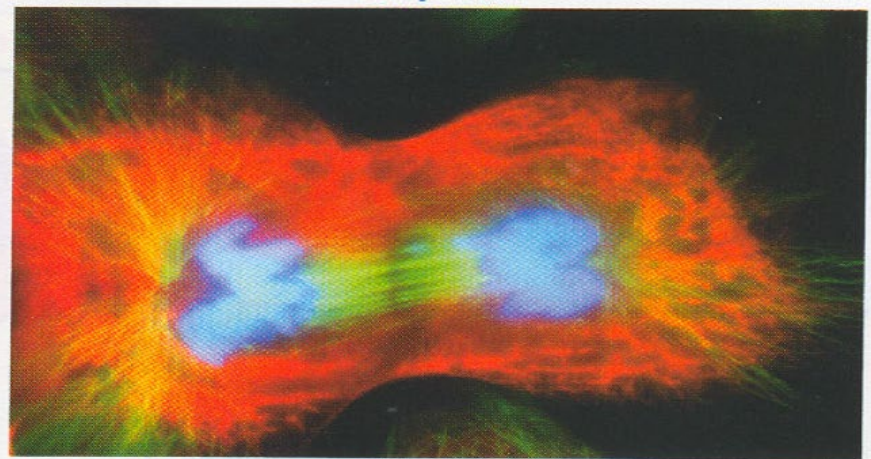
Interphase



Prophase

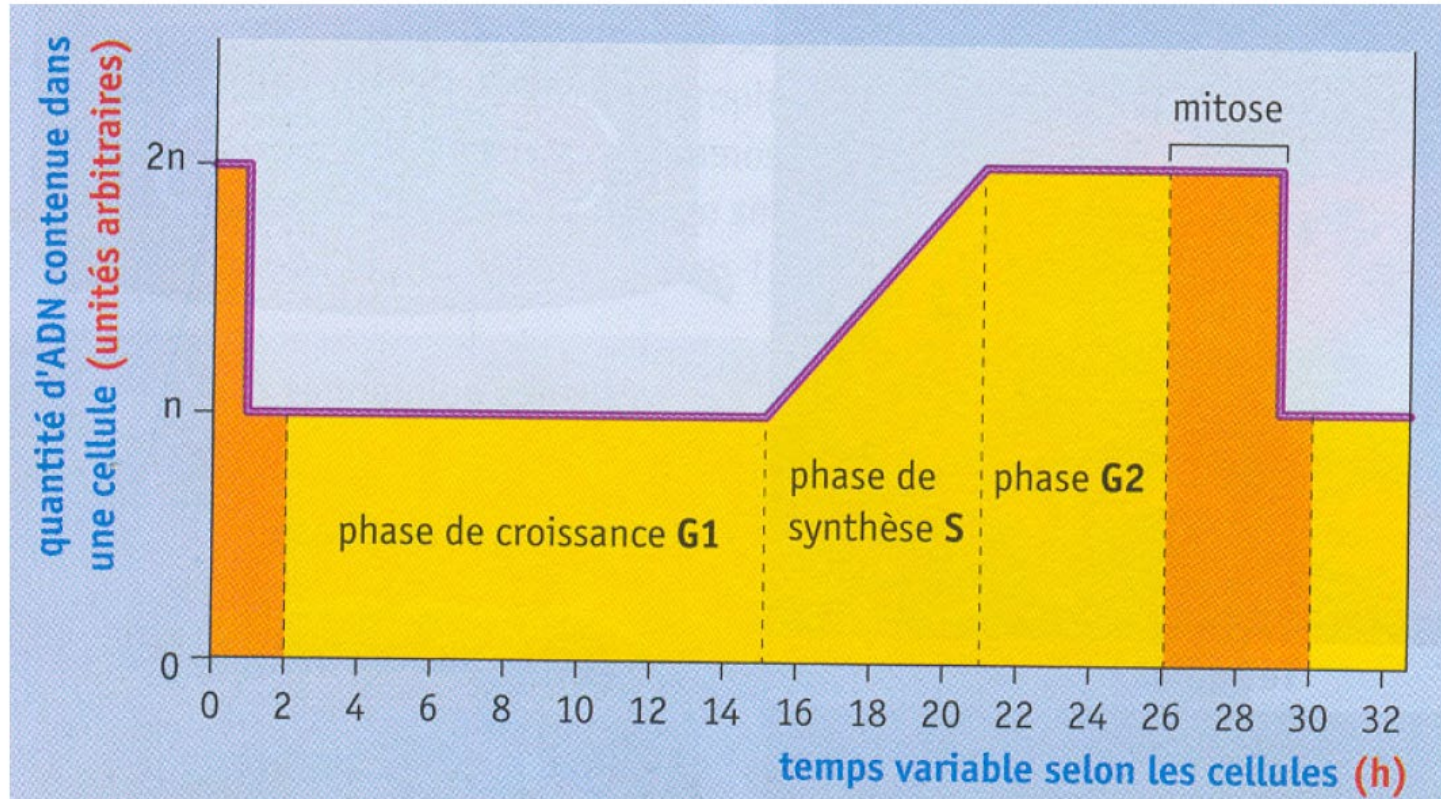


Métaphase

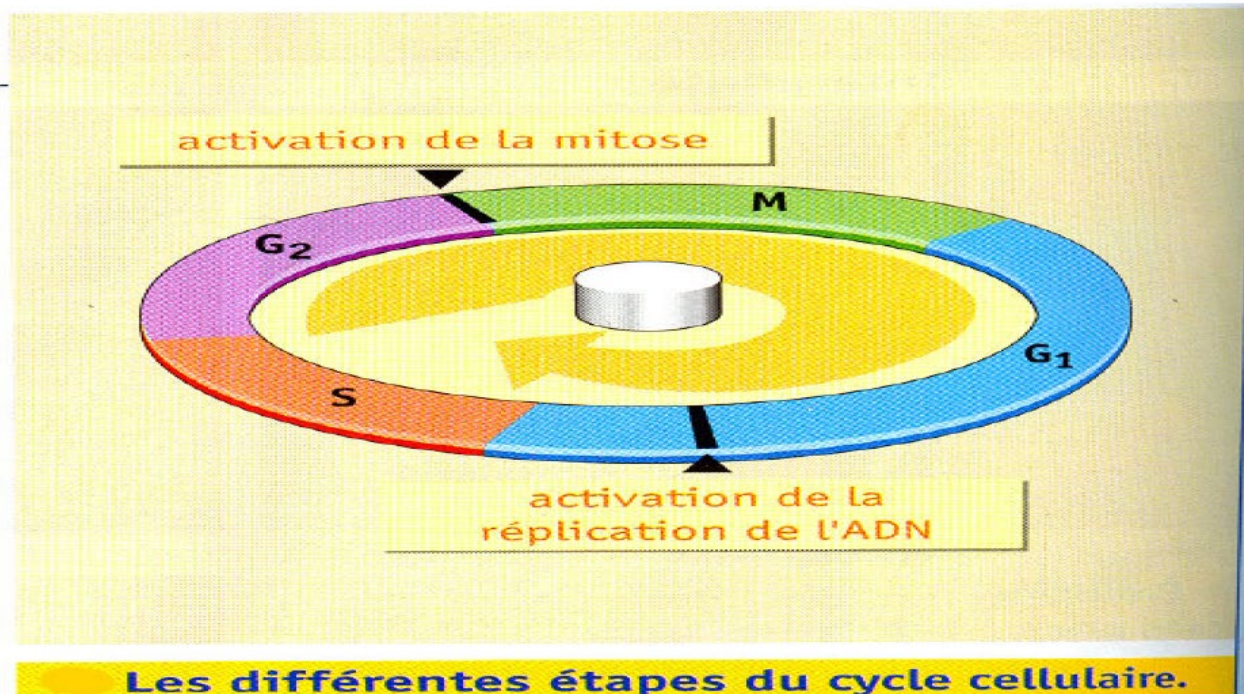


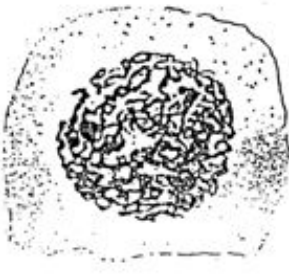



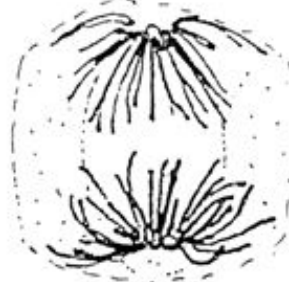
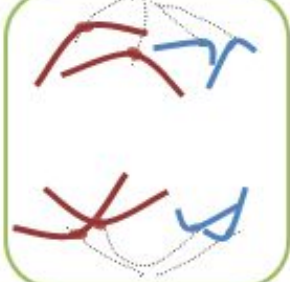
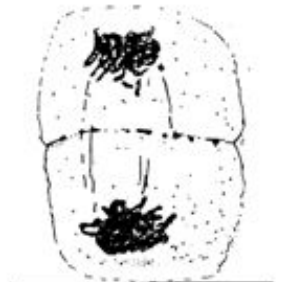
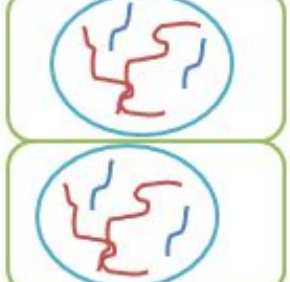
Télophase





Évolution de la quantité d'ADN au cours du cycle cellulaire.

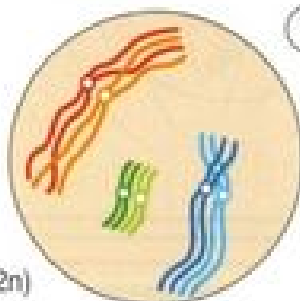


Doc 3 · Photos des phases de la mitose	Schéma d'interprétation cellule à $2n=4$	Commentaire sur chaque phase de la mitose
		<p>Membrane cellulaire</p> <p>Prophase · Condensation des molécules d'ADN sous forme de chromosomes à 2 chromatides</p> <p>Membrane nucléaire</p>
		<p>Métaphase ·</p> <p>Alignement des chromosomes à 2 chromatides sur le plan équatorial de la cellule</p>
		<p>Anaphase ·</p> <p>Cassure du centromère et migration des chromatides de chaque chromosome à un pôle opposé de la cellule</p>
		<p>Télophase ·</p> <p>Séparation de la cellule mère en 2 cellules filles au même programme génétique ($2n=4$). Décondensation du programme génétique</p>

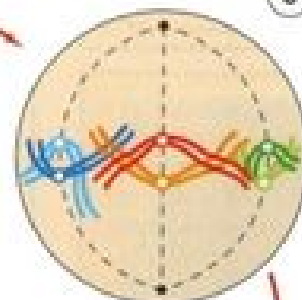
LA MÉIOSE ASSURE LE PASSAGE DE LA DIPLOÏDIE À L'HAPLOÏDIE



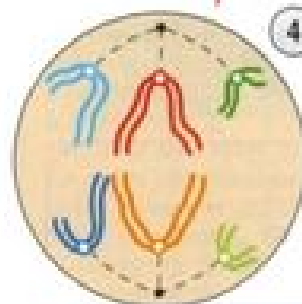
1 individualisation des chromosomes (2n)



2 appariement des chromosomes homologues



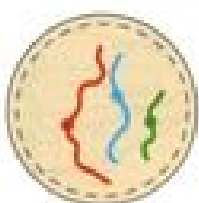
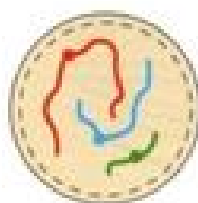
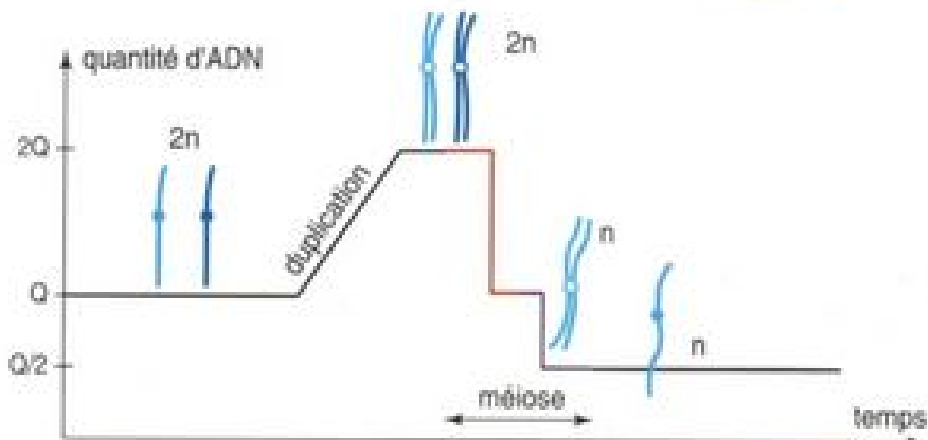
3 chaque paire se place à l'équateur du fuseau de division



4 séparation des deux chromosomes de chaque paire

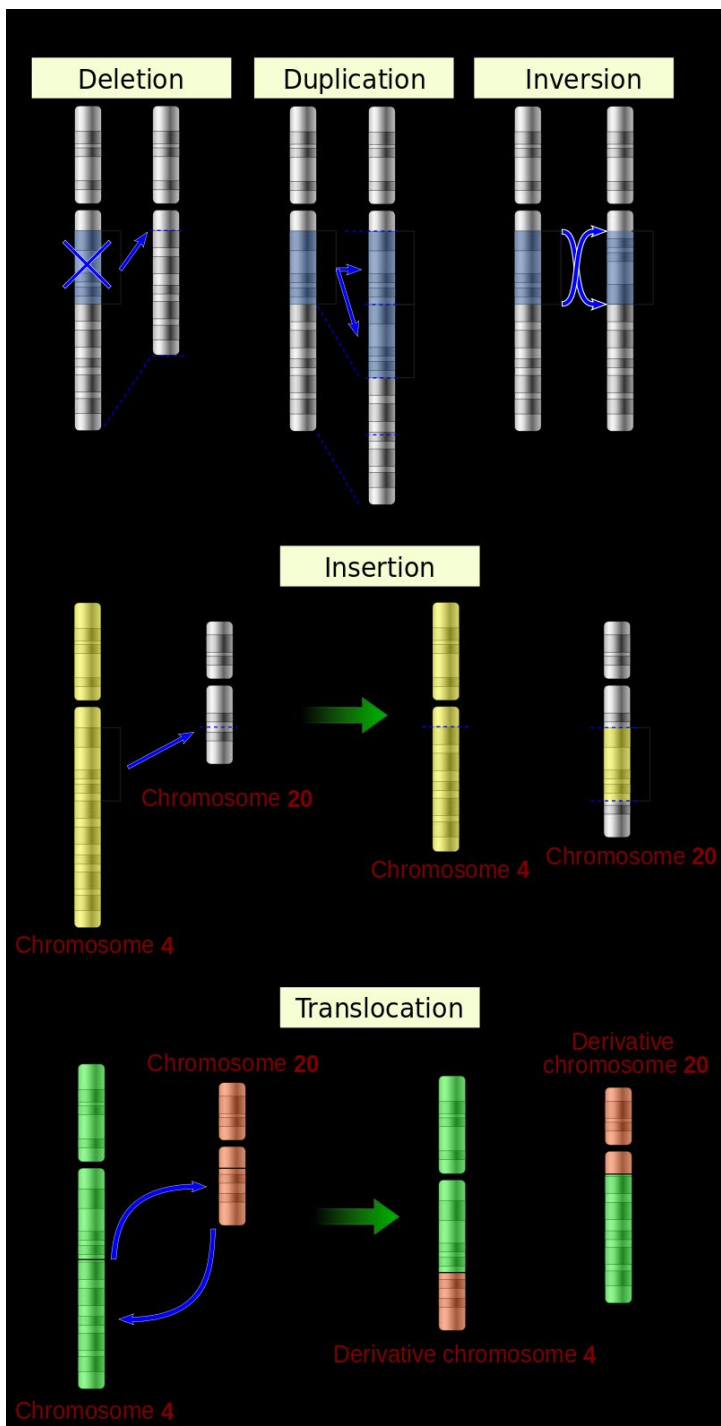
5 2 cellules à n chromosomes

→ 1^{ère} division
 1,2 : prophase
 3 : métaphase
 4 : anaphase
 5 : télophase
→ 2^{ème} division



6 4 cellules à n chromosomes





En génétique, il faut savoir suivre la ségrégation des gènes via le phénotype

Phénotype est la conséquence du génotype

NOTIONS DE L'HISTOIRE DE LA GENETIQUE:

- En 1859, **Charles DARWIN** souligne l'importance du caractère héréditaire dans la variabilité entre les membres d'une même espèce. Il considère le caractère héréditaire comme un facteur important dans l'évolution des espèces.
- Malgré l'importance des travaux de **MENDEL** en 1865, ni les médecins, ni les biologistes ne se sont intéressés à ses travaux, les lois de MENDEL sont restées peu connues pendant plus de 30 ans. Ce n'est que vers 1900, que ces lois sont redécouvertes, permettant d'expliquer comment les maladies humaines passent d'une génération à une autre.
- En 1869, **FREIDRICH MEICHER** isole une substance du noyau cellulaire qu'il appelle: nucléine impliquée dans l'hérédité des caractères.

- En 1882, **Walther Flemming** observe pour la première fois au microscope ce qui sera appelé quelques années plus tard des chromosomes. En 1888, **WALDEYER** appelle les filaments observés au moment de la division cellulaire : chromosome. Le mot chromosome vient du grec ancien khroma : couleur et soma : corps.
- **SUTTON** (1903) et **BOVERI** (1904): Théorie chromosomique de l'hérédité.
Chromosomes : Support des gènes .Emplacement exact d'un gène sur le chromosome : Locus du gène
- Le terme de « génétique », est introduit en 1906, avec une compréhension croissante de la nature universelle, de la structure et de la fonction de des chromosomes et de l'ADN.
- En 1910, **Thomas Hunt MORGAN** provoque des mutations chez les drosophiles et démontre l'existence des gènes. Il montre que les gènes sont alignés sur les chromosomes.

- **BEADLE et TATUM**, 1941 montrent que les gènes permettent de produire des protéines. Ils formulent l'hypothèse « un gène, une protéine ».
- **AVERY, Mc LEOD et Mc CARTHY** (1943) montrent après des expériences sur des bactéries, que l'ADN est le support de l'information génétique et le constituant moléculaire des gènes.
- En 1953, **James WATSON et Francis CRICK** proposent un modèle pour la molécule de l'ADN. La structure de l'ADN est une double hélice de brins complémentaires. Ces chercheurs obtiennent le prix NOBEL en 1961.
- Le nombre de chromosomes dans l'espèce humaine (46 Chr) est enfin connu en 1956
- Le mécanisme de réplication de l'ADN est mis en évidence en 1957. La découverte des premiers outils pour manipuler l'ADN en 1970, marque la naissance du génie génétique.
- En 1999, la totalité des séquences géniques du chromosome numéro 22 sont connus.

Génétique mendélienne

Etre le père de la génétique, un travail de moine







Grégor Mendel (1822-1884)

Mendel, qui devient prêtre en 1847, entre au monastère de Brunn (République tchèque) à la fin de ses études secondaires et s'engage dans un programme de recherche sur l'hybridation des végétaux.



Génotype (J/J) x (v/v) → Génotype J/v
Phénotype J x v → Phénotype J

Génération parentale (P)	Hybrides de F1	Hybrides de F2
Graines jaunes × vertes	Toutes jaunes	6 022 jaunes ; 2 001 vertes
Graines lisses × ridées	Toutes lisses	5 474 lisses ; 1 850 ridées
Tiges longues × courtes	Toutes longues	787 longues ; 277 courtes
Fleurs axiales × terminales	Toutes axiales	651 axiales ; 207 terminales
Fleurs violettes × blanches	Toutes violettes	705 violettes ; 224 blanches
Cosses vertes × jaunes	Toutes vertes	428 vertes ; 152 jaunes
Cosses gonflées × étranglées	Toutes gonflées	882 gonflées ; 299 étranglées





















		Gamètes ♂			
		J	v		
♀ Gamètes	J	J/J 	J/v 		3/4
	v	J/v 	v/v 		1/4

Chez certaines belles-de-nuit, la couleur des fleurs est déterminée par deux allèles codominants : l'allèle R pour la couleur rouge et l'allèle B pour la couleur blanche. Les plantes hétérozygotes ont des fleurs de couleur rose.

1. Quel sera le résultat du croisement d'une plante à fleurs blanches avec une plante à fleurs rouges ?
2. Donnez les résultats statistiques des croisements effectués entre :
 - a. une plante à fleurs rouges avec une plante à fleurs roses ;
 - b. une plante à fleurs blanches avec une plante à fleurs roses ;
 - c. deux plantes à fleurs roses.
3. Est-il possible d'obtenir des plantes à fleurs roses homozygotes ?

dihybridisme

Génotype (J/J ; r/r) x (v/v ; L/L) → Génotype J/v ; L/r
 Phénotype (J ; r) x (v ; L) → Phénotype J ; L

		Gamètes ♂					
		J ; L	J ; r	v ; L	v ; r		
♀ Gamètes	J ; L	J/J ; L/L 	J/J ; L/r 	J/v ; L/L 	J/v ; L/r 	 J ; L	9/16
	J ; r	J/J ; L/r 	J/J ; r/r 	J/v ; L/r 	J/v ; r/r 	 J ; r	3/16
	v ; L	J/v ; L/L 	J/v ; L/r 	v/v ; L/L 	v/v ; L/r 	 v ; L	3/16
	v ; r	J/v ; L/r 	J/v ; r/r 	v/v ; L/r 	v/v ; r/r 	 v ; r	1/16

$$\chi^2 = \sum \frac{(O_i - A_i)^2}{A_i}$$

Valeur observée

Valeur attendue

Nombre de caractères étudiés	Valeur critique du χ^2
2	3,841
3	5,991
4	7,815
5	9,488
6	11,070
7	12,592
8	14,067

On dispose de deux variétés de tomates : l'une à gros fruits et l'autre à petits fruits. La seconde est naturellement résistante à un champignon parasite, en revanche la première y est particulièrement sensible. Dans le but de produire des tomates à gros fruits résistants, on croise alors les deux variétés puis les hybrides de première génération entre eux. Les résultats sont les suivants :

- 7 304 plants présentent des petits fruits résistants,
- 2 431 plants présentent des petits fruits sensibles,
- 2 422 plants présentent des gros fruits résistants,
- 809 plants présentent des gros fruits sensibles.

1. Vérifiez si cette distribution est conforme aux lois de Mendel en utilisant le test du chi deux.
2. Qu'obtiendrait-on en croisant les plants à gros fruits résistants entre eux ?

Phénotypes issus du croisement	Nombre de descendants observés	Nombre de descendants attendus
Fleurs pourpres / Grains de pollen longs	4 831	3 911
Fleurs pourpres / Grains de pollen ronds	390	1 303
Fleurs rouges / Grains de pollen longs	393	1 303
Fleurs rouges / Grains de pollen ronds	1 338	435
	<hr/> 6 952	<hr/> 6 952

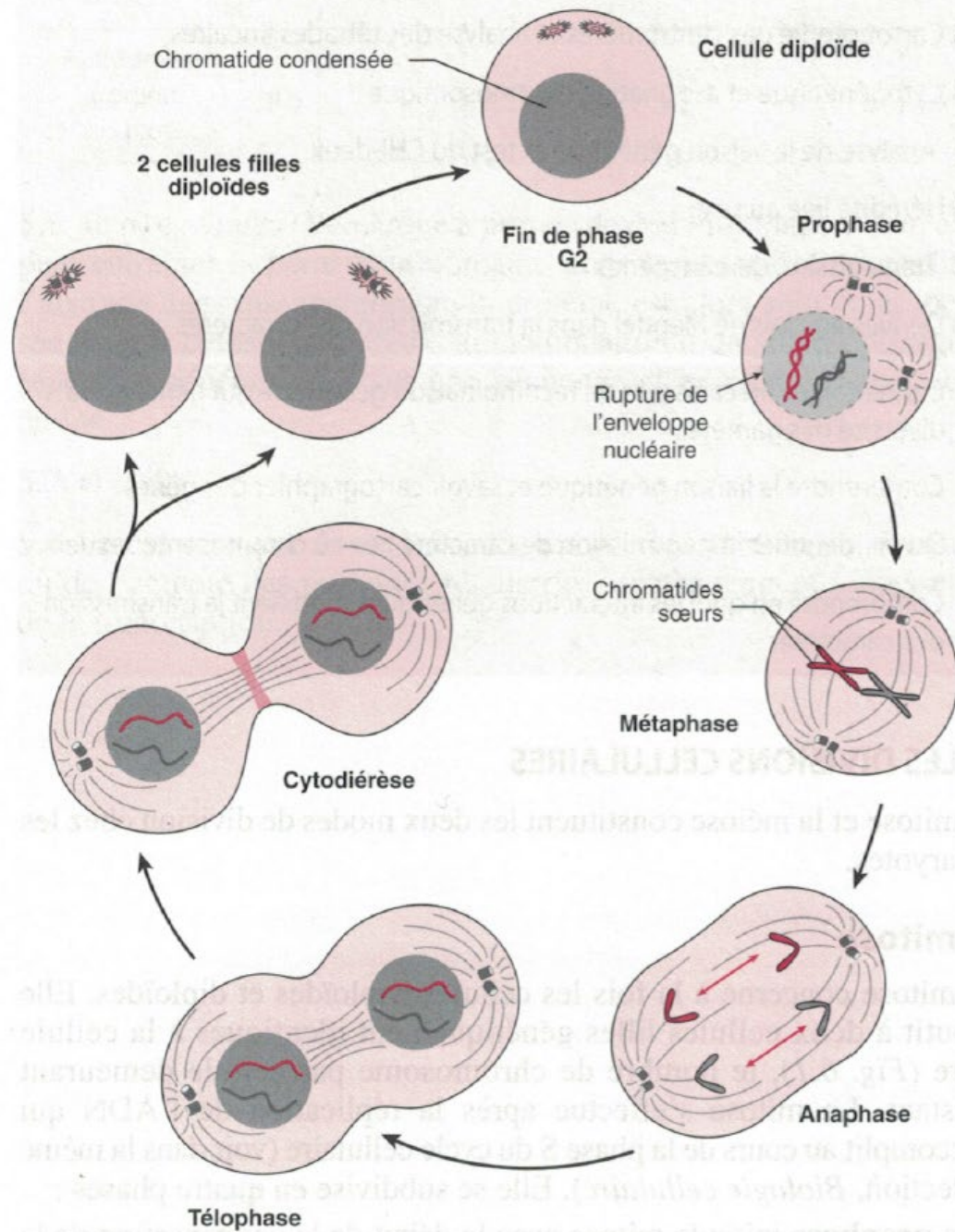


Figure 6.1 Représentation schématique des différentes phases de la mitose.

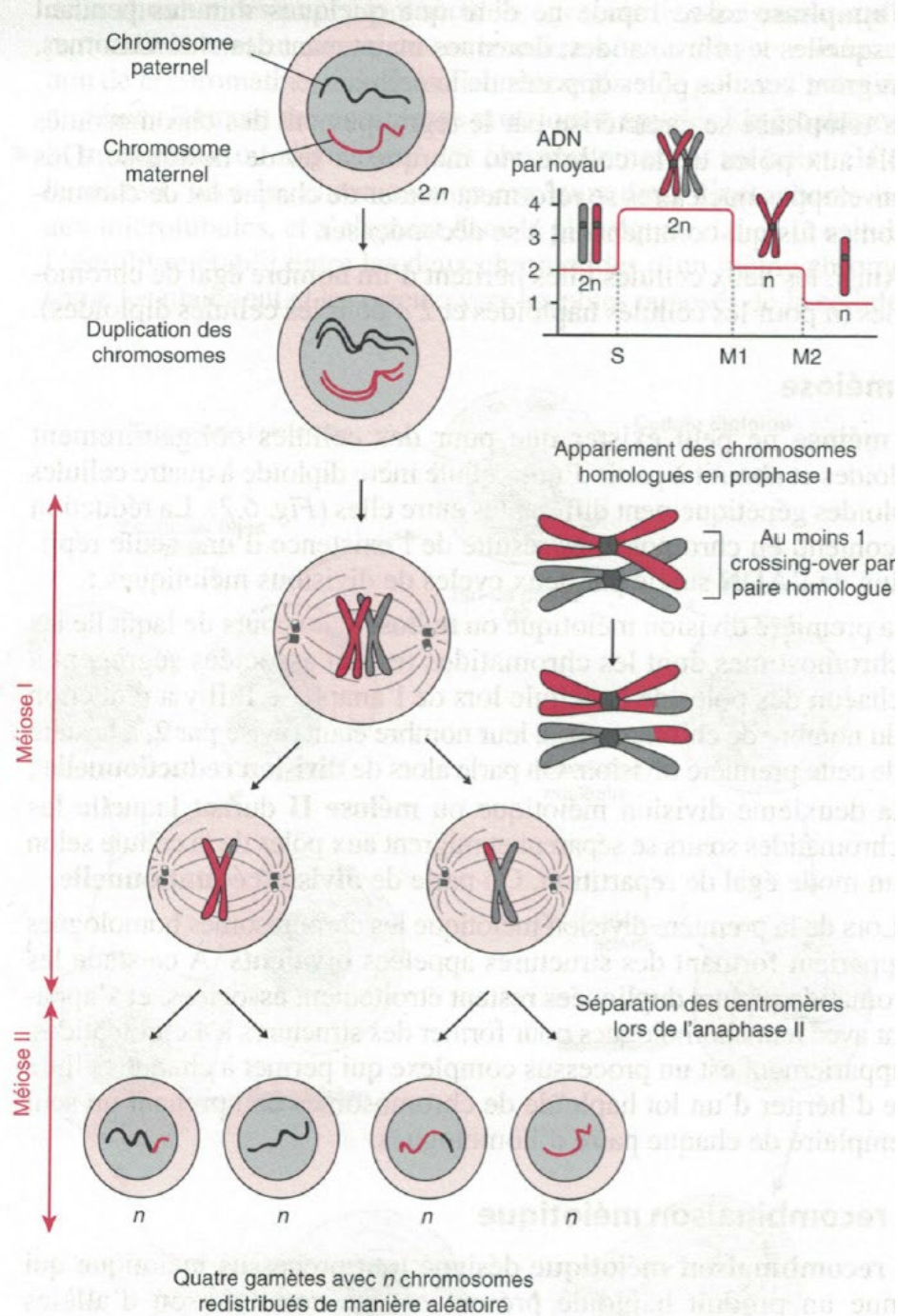
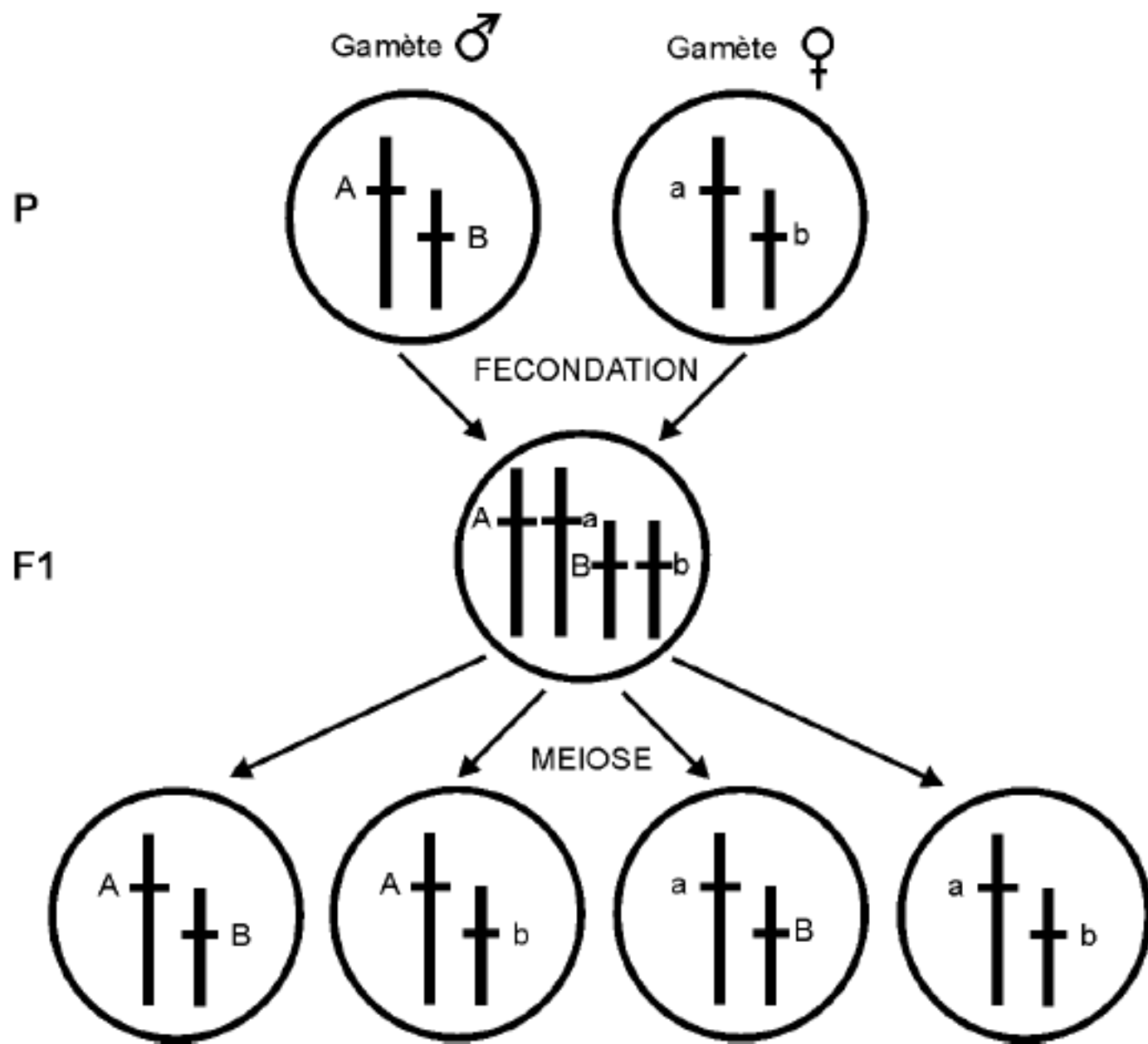
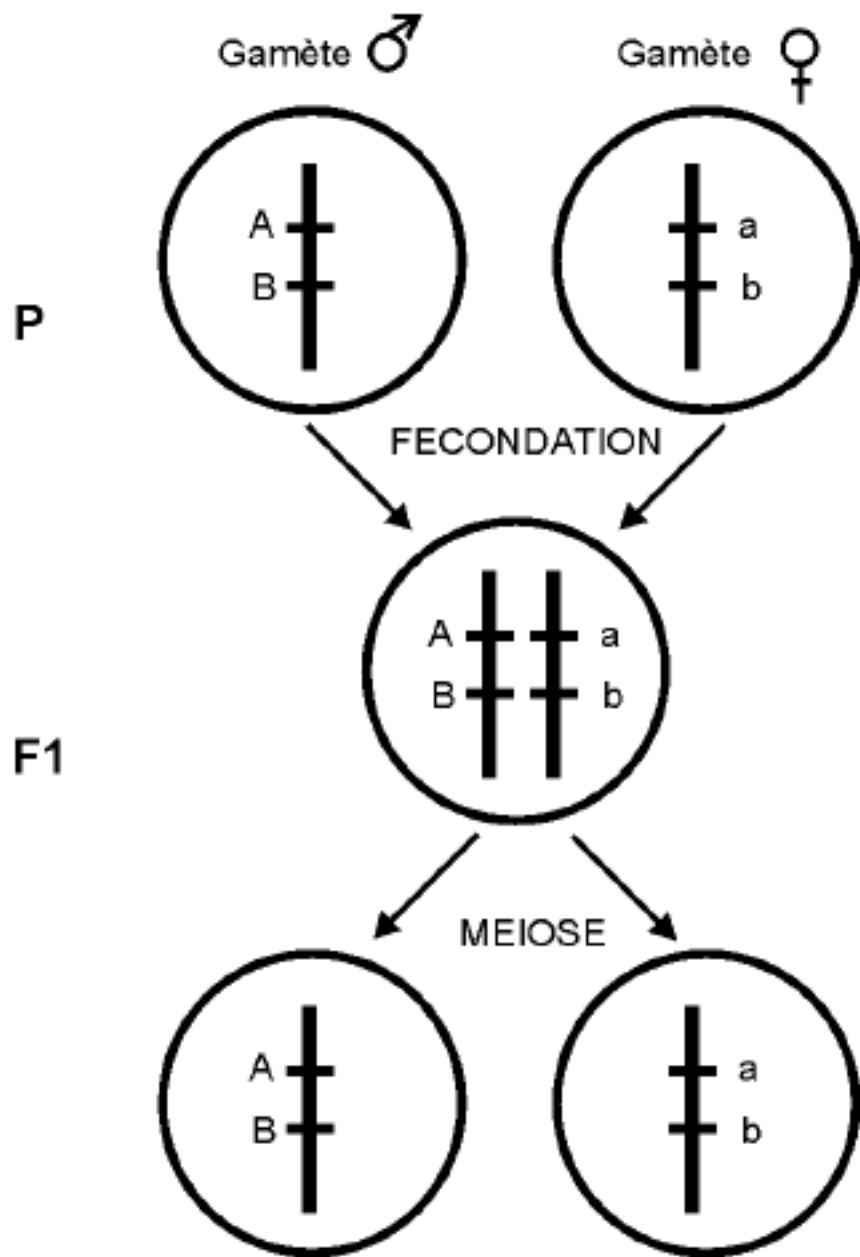
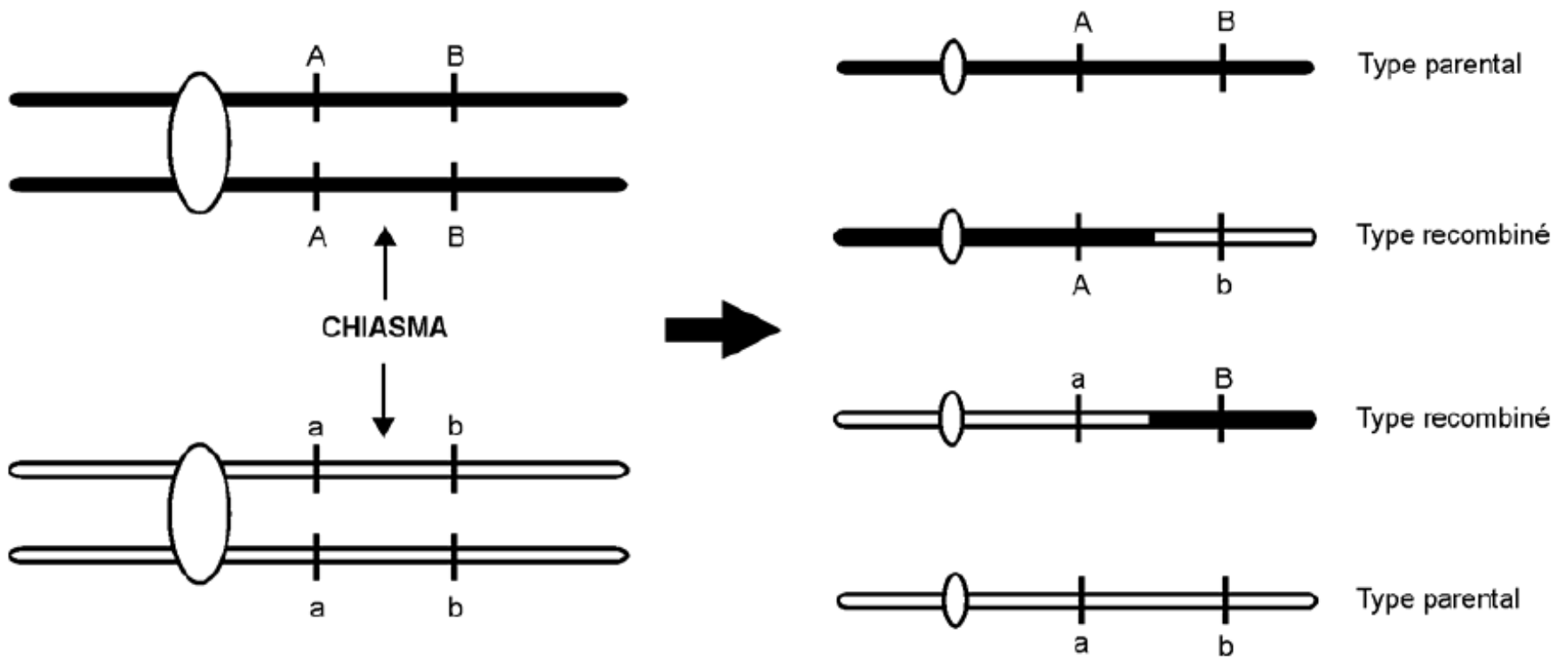


Figure 6.2 Représentation schématique de la méiose.







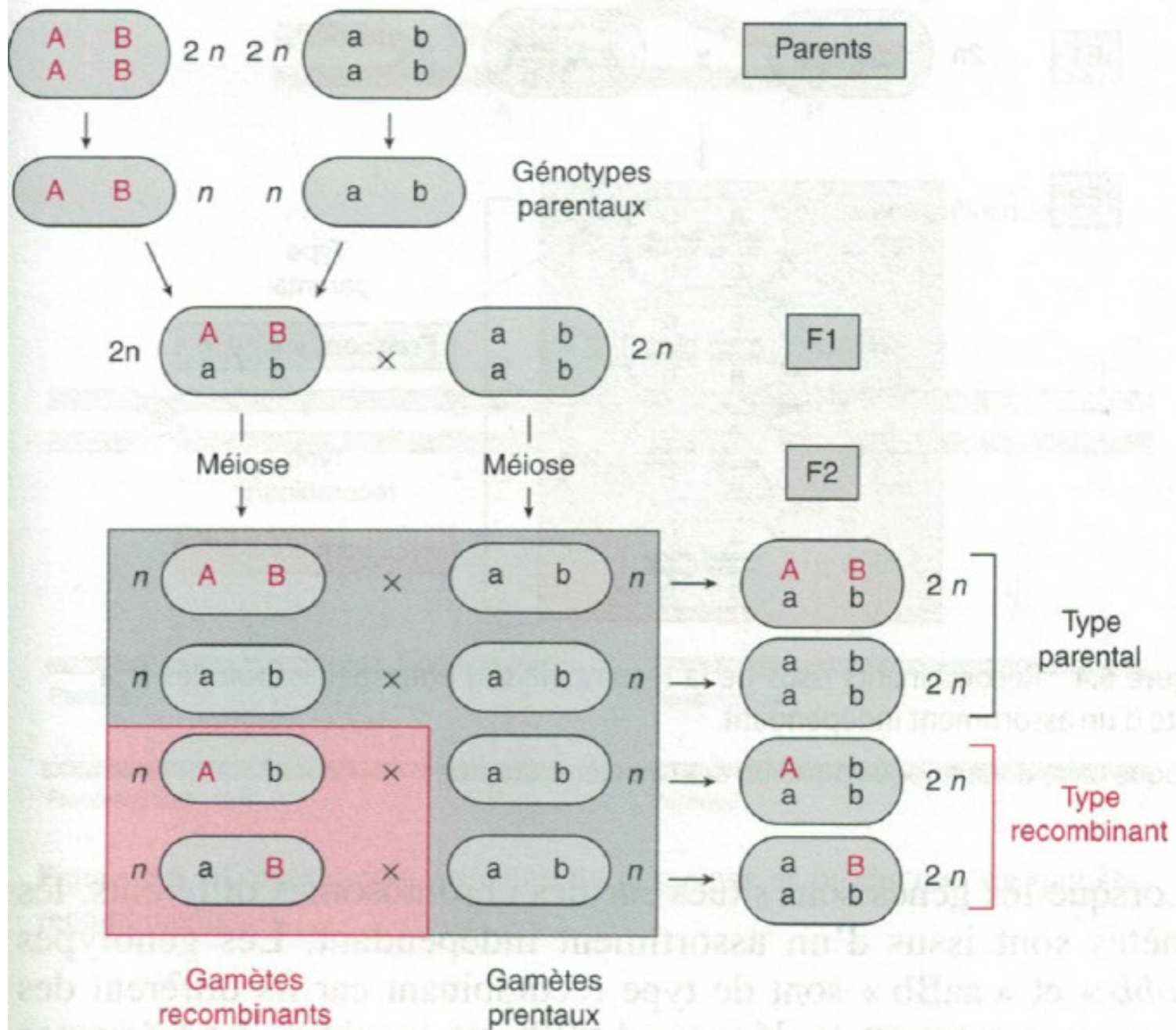


Figure 6.3 Détection des recombinants d'une méiose diploïde par un croisement test.

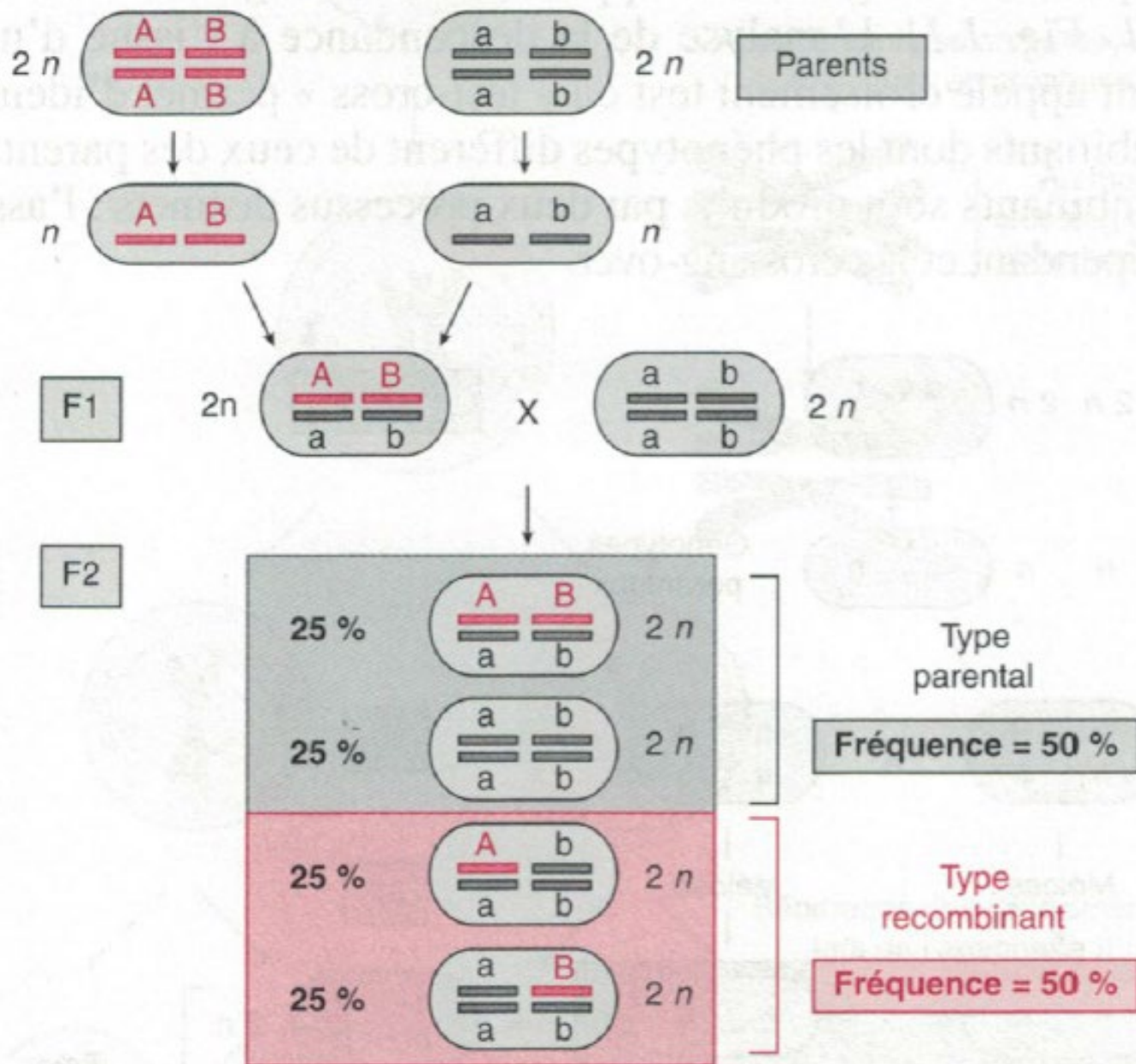


Figure 6.4 Recombinants issus de la recombinaison entre gènes non liés à la suite d'un assortiment indépendant.

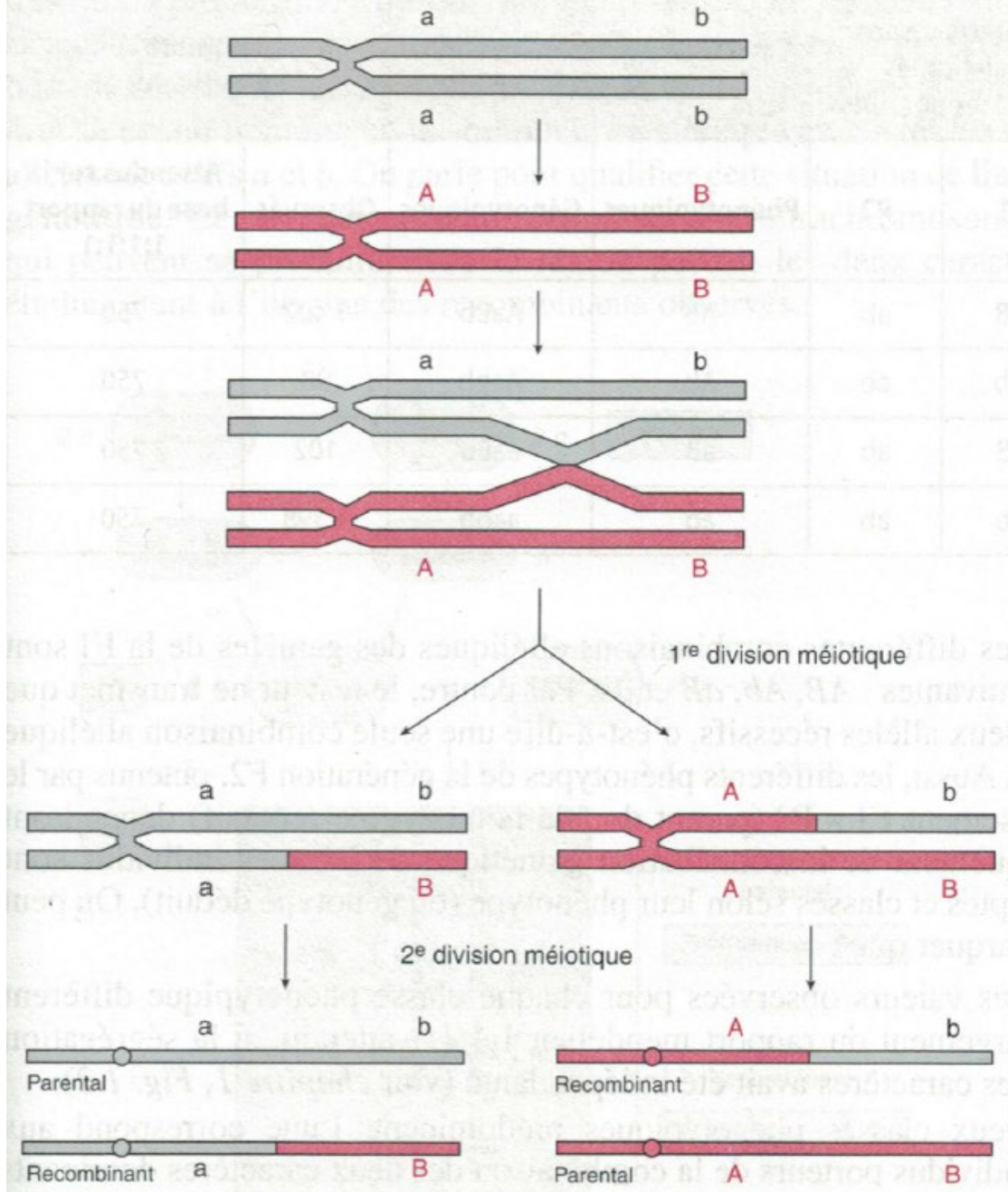


Figure 6.5 Crossing-over au cours de la méiose et production de gamètes recombinants.

TABLEAU 6.1 EXEMPLE DE L'EFFECTIF DES DESCENDANTS
 À L'ISSUE D'UN CROISEMENT-TEST POUR DEUX GÈNES LIÉS.

Combinaisons alléliques gamètes possibles		Caractéristiques des individus de la génération F2		Nombre d'individus	
F1	P2	Phénotypiques	Génotypiques	Observés	Attendus sur la base du rapport 1:1:1:1
AB	ab	AB	AaBb	1 402	750
Ab	ab	Ab	Aabb	98	750
aB	ab	aB	aaBb	102	750
ab	ab	ab	aabb	1 398	750

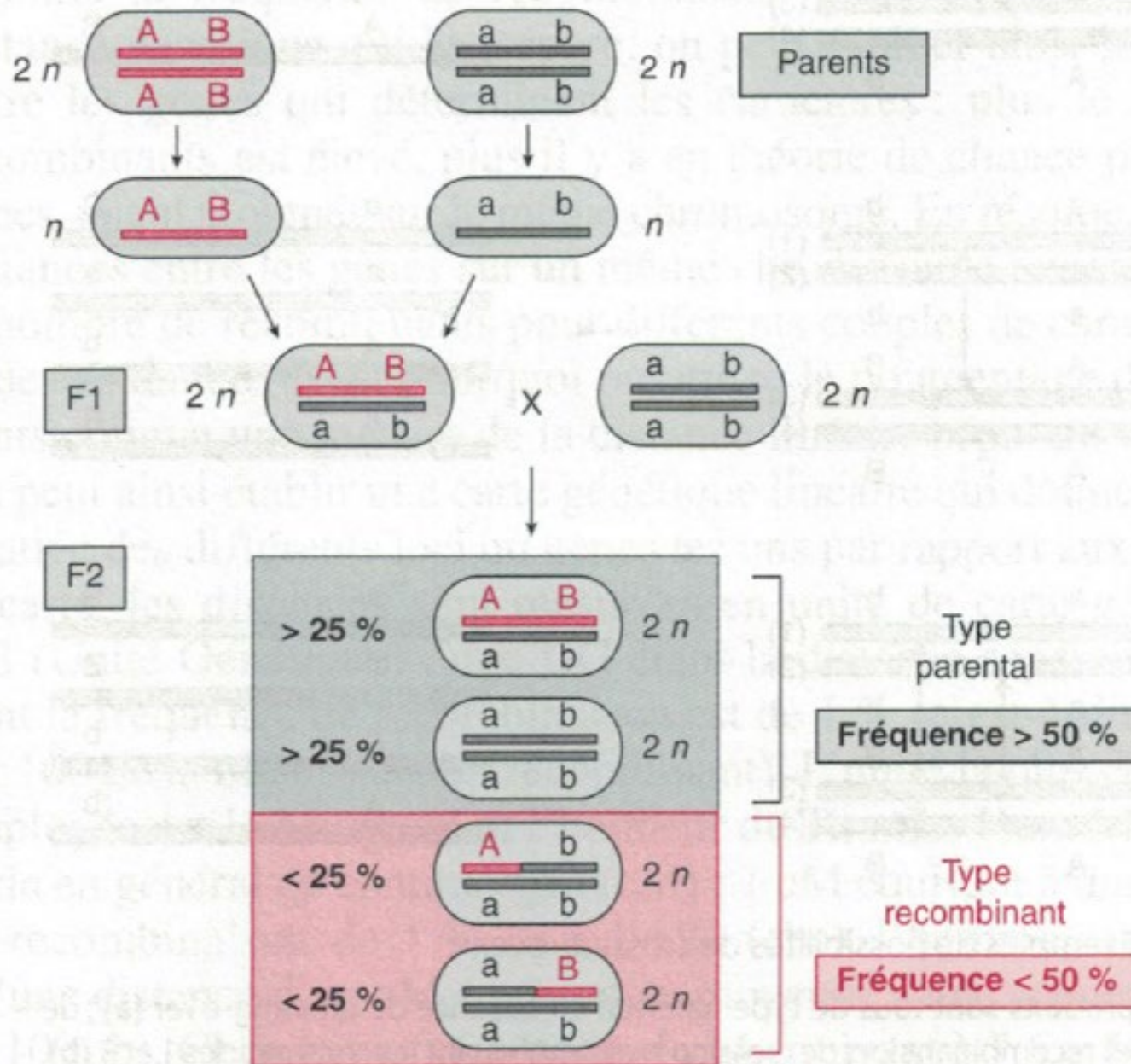


Figure 6.6 Recombinaison entre gènes liés et fréquence des gamètes. Un seul chromosome porte les 2 caractères étudiés.

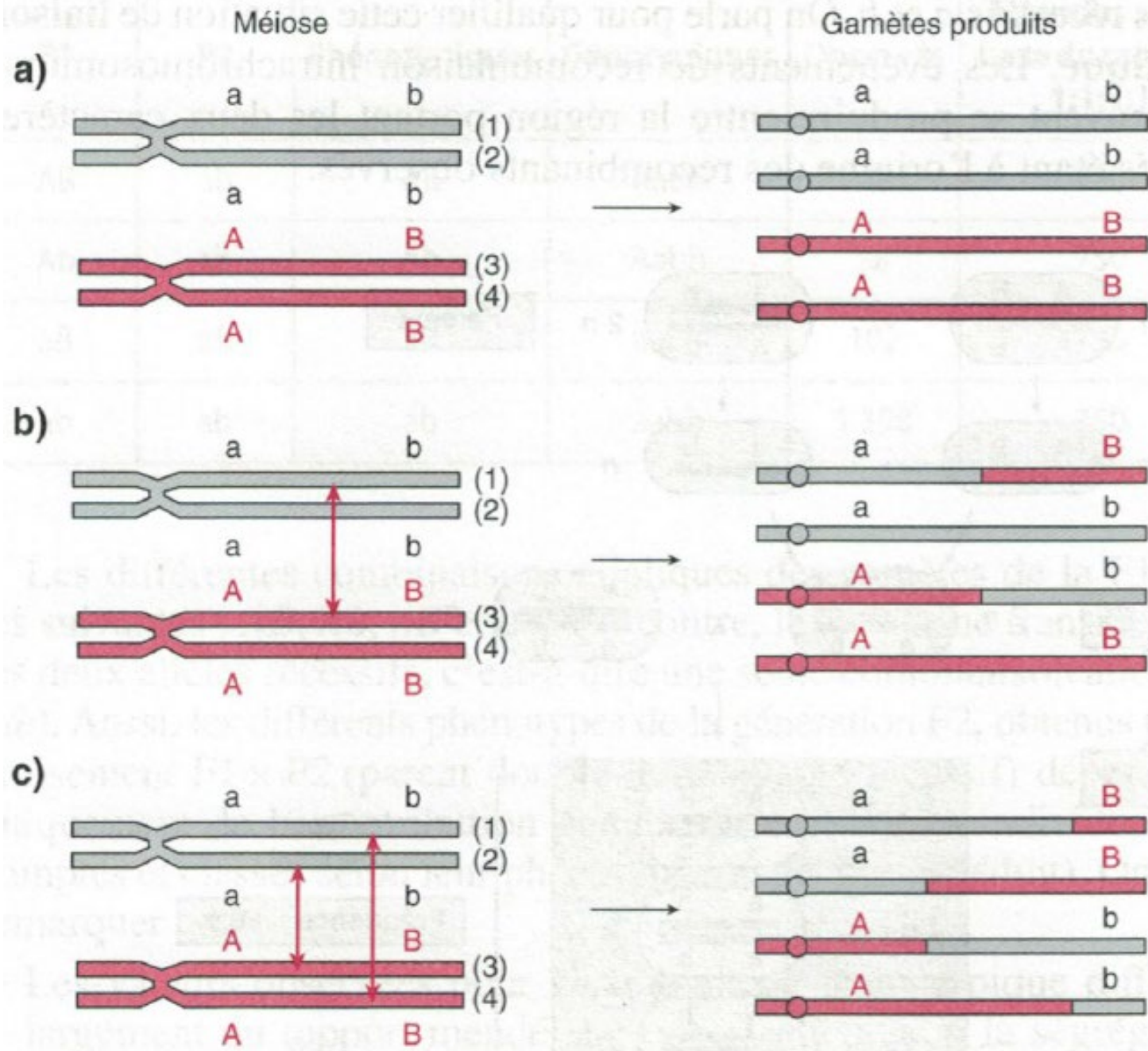


Figure 6.7 Exemples de possibilités de crossing-over.

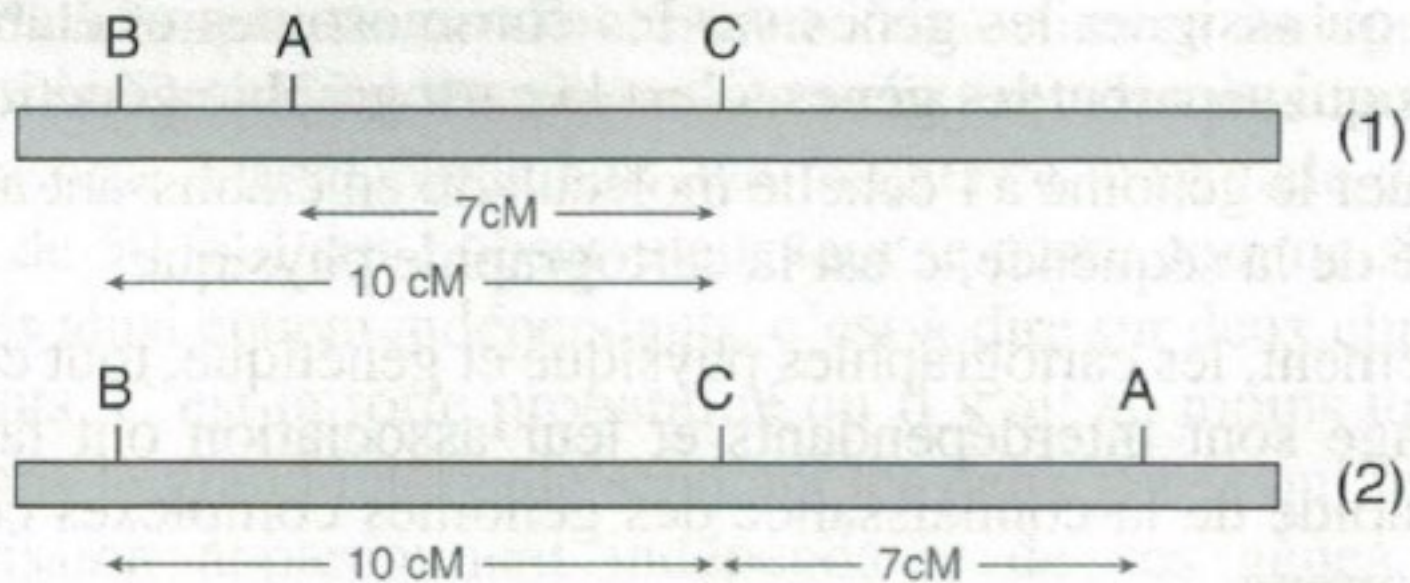


Figure 6.8 Positions envisagées pour différents loci portés par un même chromosome. Les distances entre les caractères sont données en centimorgans (cM).

TABLEAU 6.2 CLASSIFICATION ET DÉNOMBREMENT
EN FONCTION DE LEURS PHÉNOTYPES D'INDIVIDUS ISSUS D'UN CROISEMENT-TEST.

Phénotypes	Génotypes	Nombre d'individus
aBC	<i>aaBbCc</i>	1 250
Abc	<i>Aabbcc</i>	1 258
abC	<i>aabbCc</i>	143
ABc	<i>AaBbcc</i>	139
ABC	<i>AaBbCc</i>	93
abc	<i>aabbcc</i>	99
aBc	<i>aaBbcc</i>	8
AbC	<i>AabbCc</i>	10

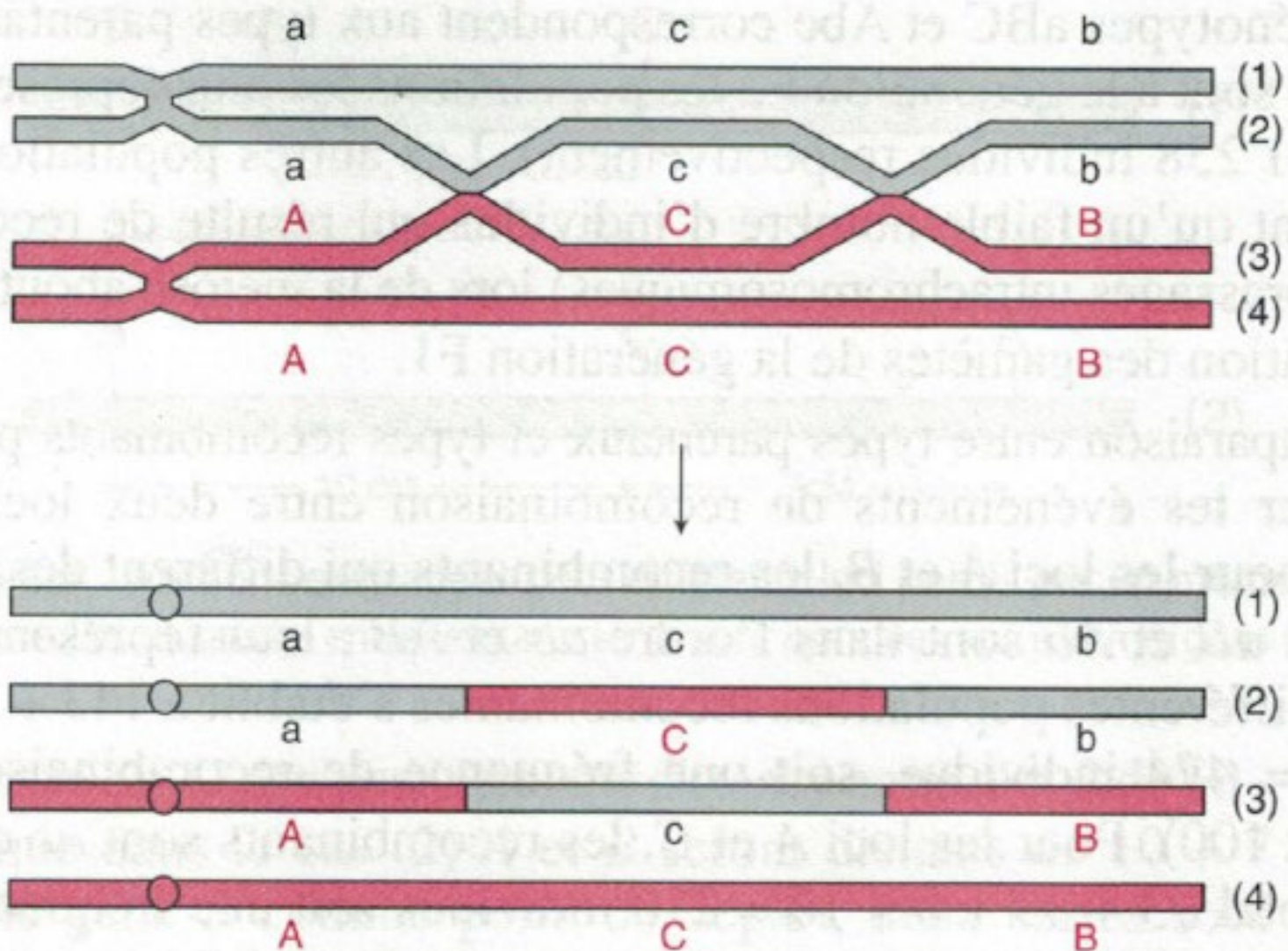


Figure 6.9 Exemple de double « crossing-over ».

Agencement parentaux
théoriques

Double recombinants
correspondants

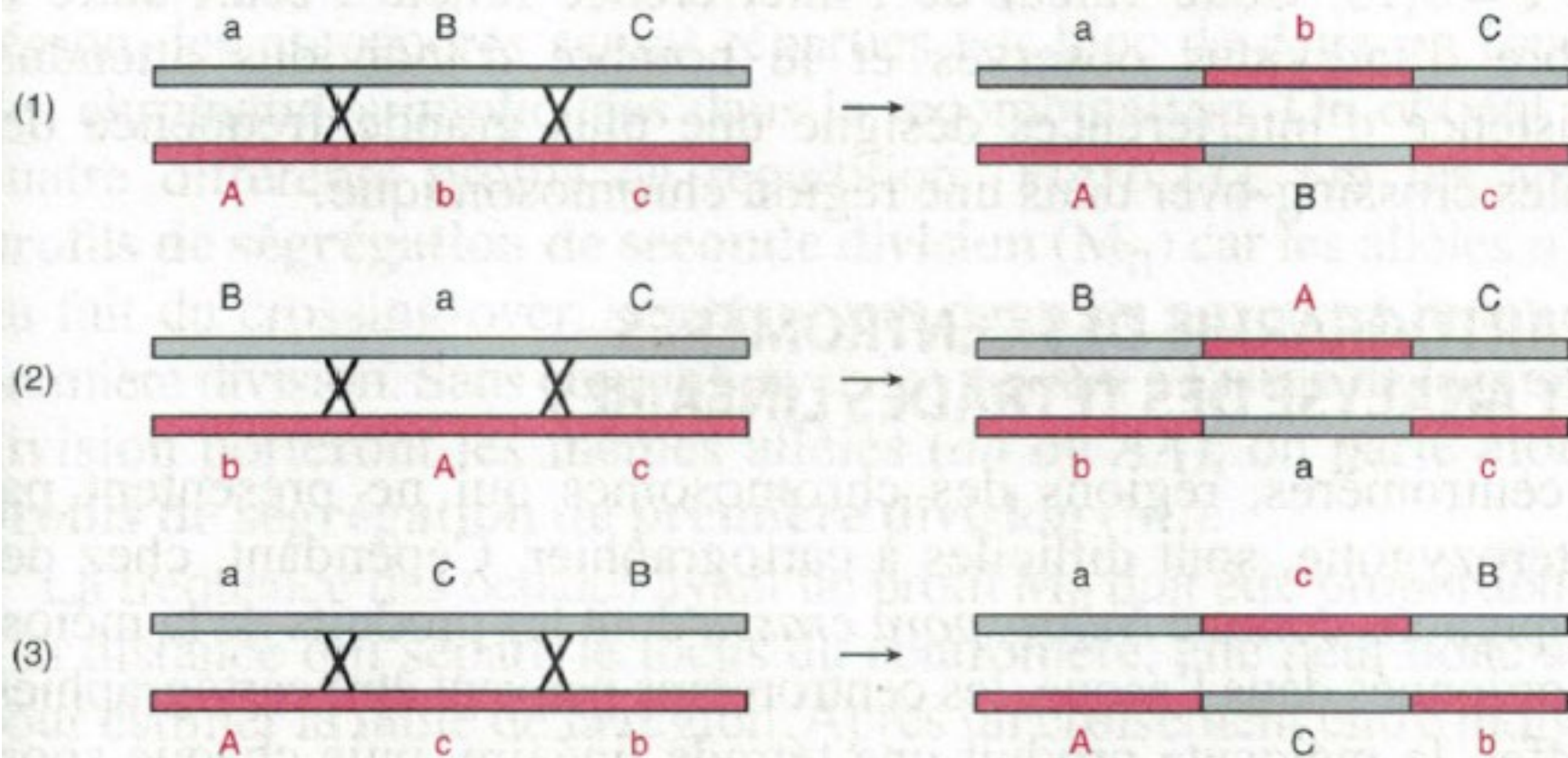
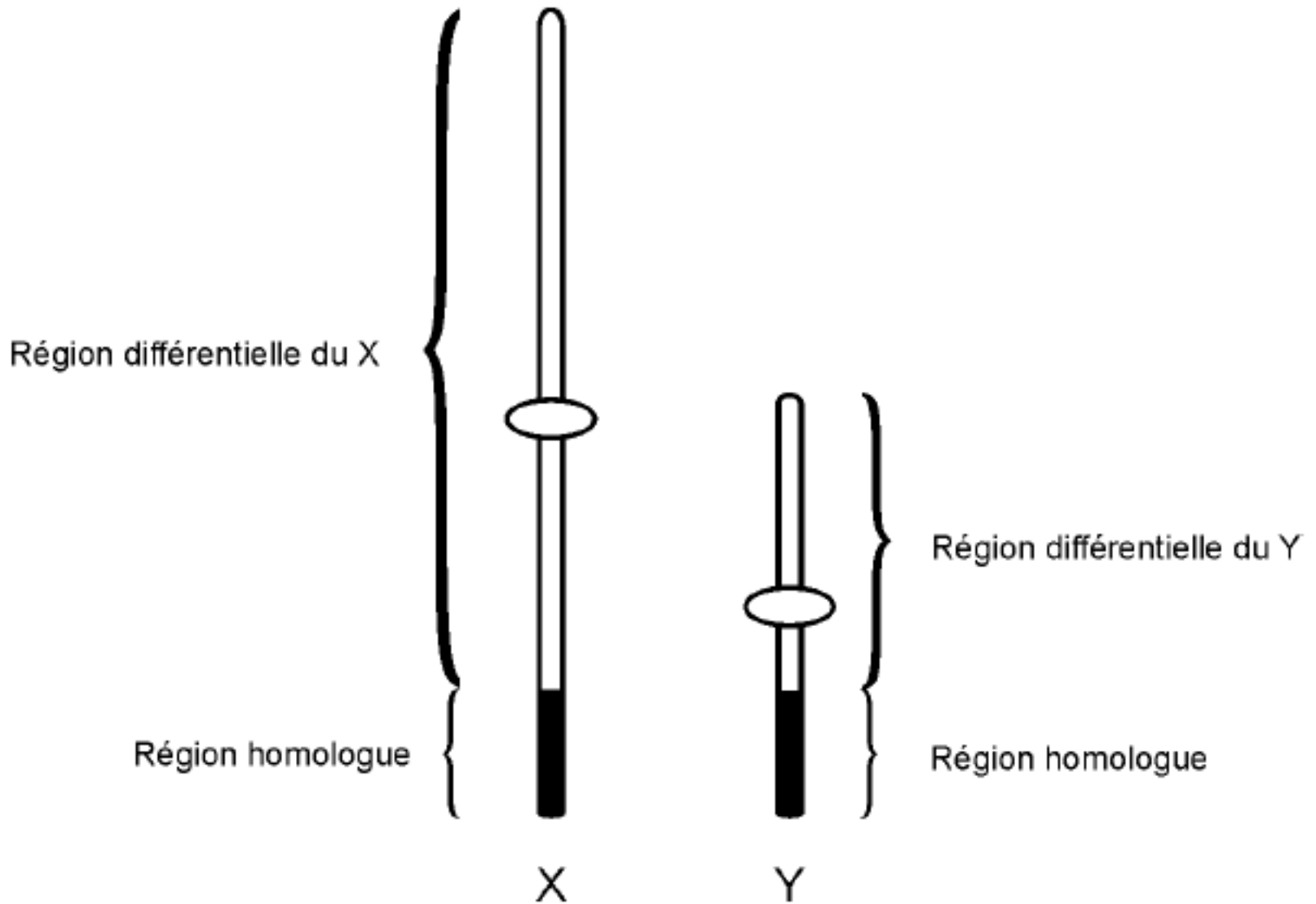


Figure 6.10 Différentes combinaisons de doubles recombinants.

Distance génétique (cM)

Thomas Hunt Morgan (25 septembre 1866 à Lexington, Kentucky, États-Unis - 4 décembre 1945 à Pasadena, Californie)





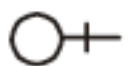
Gamètes ♂

X^b

Y

X^R / X^b

X^R / Y



X^R



œil rouge



œil rouge

Gamètes

X^R

X^R / X^b

X^R / Y

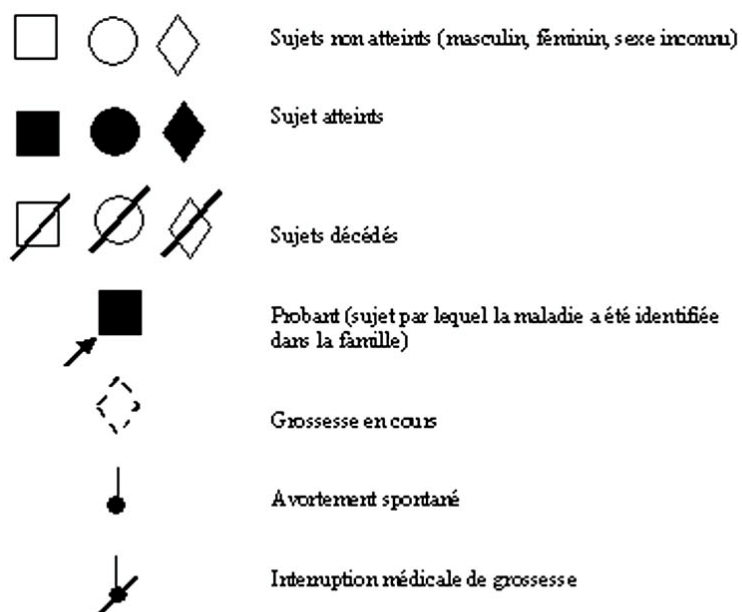


œil rouge



œil rouge

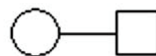
		Gamètes ♂	
		X^R	Y
♀ Gamètes	X^b	X^R / X^b ♀ œil rouge	X^b / Y ♂ œil blanc
	X^b	X^R / X^b ♀ œil rouge	X^b / Y ♂ œil blanc



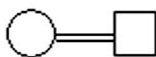
Sujet hétérozygote pour une affection récessive



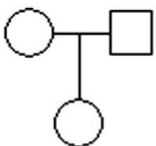
Femme conductrice pour une affection liée à l'X



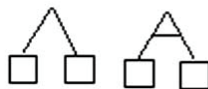
Union entre sujets non apparentés



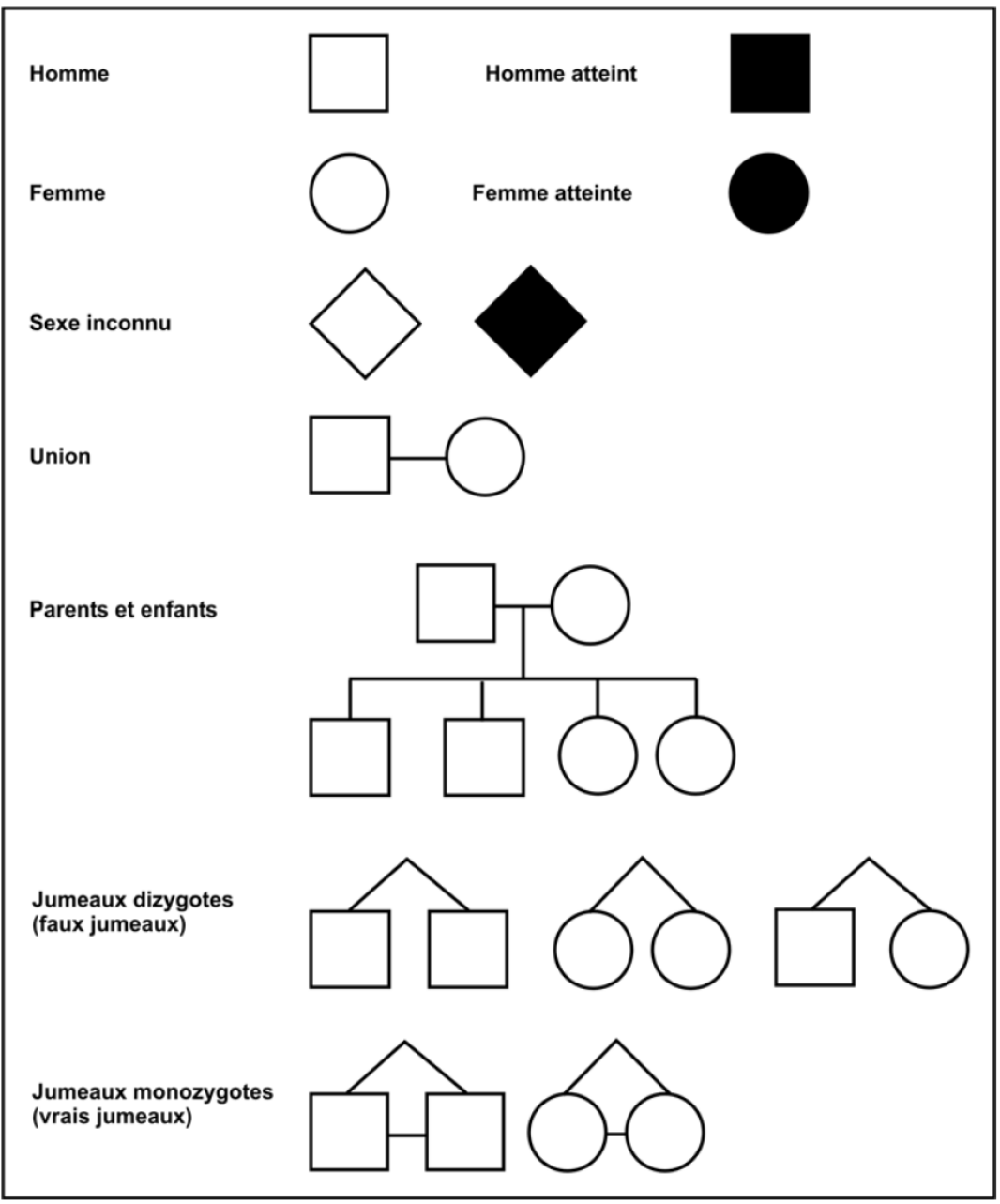
Union entre apparentés



Filiation connue



Jumeaux (dizygotes, monzygotes)



Génotype I^A / I^A → Phénotype I^A

Génotype I^A / i → Phénotype I^A

Génotype I^B / I^B → Phénotype I^B

Génotype I^B / i → Phénotype I^B

Génotype I^A / I^B → Phénotype $I^A I^B$

Génotype i / i → Phénotype i

Génotype A/O → Groupe A

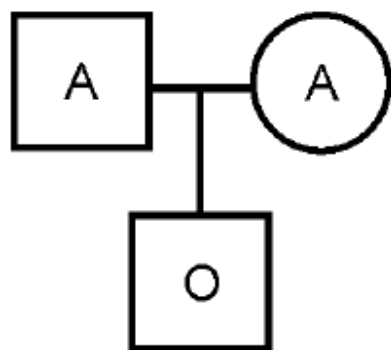
Génotype B/B → Groupe B

Génotype B/O → Groupe B

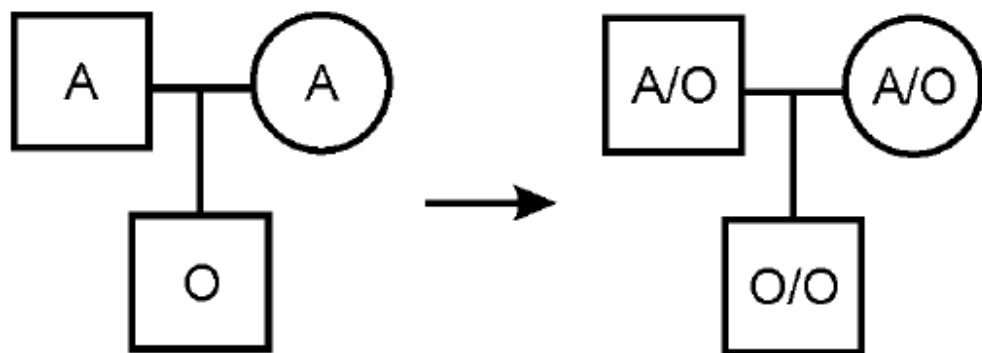
Génotype A/B → Groupe AB

Génotype O/O → Groupe O

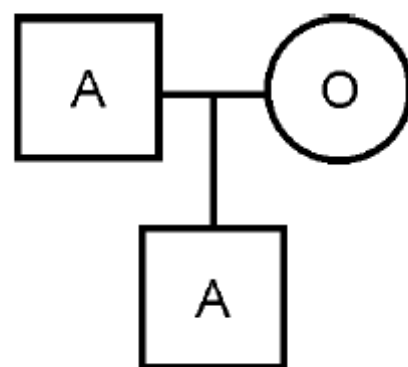
Cas n° 1



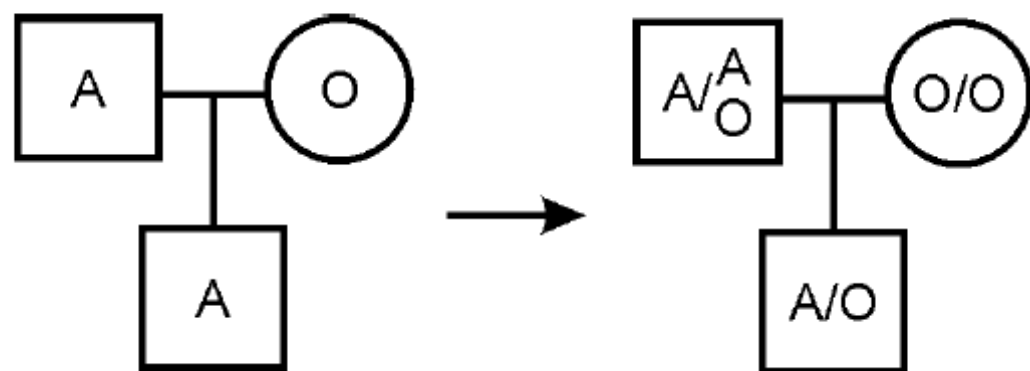
Cas n° 1



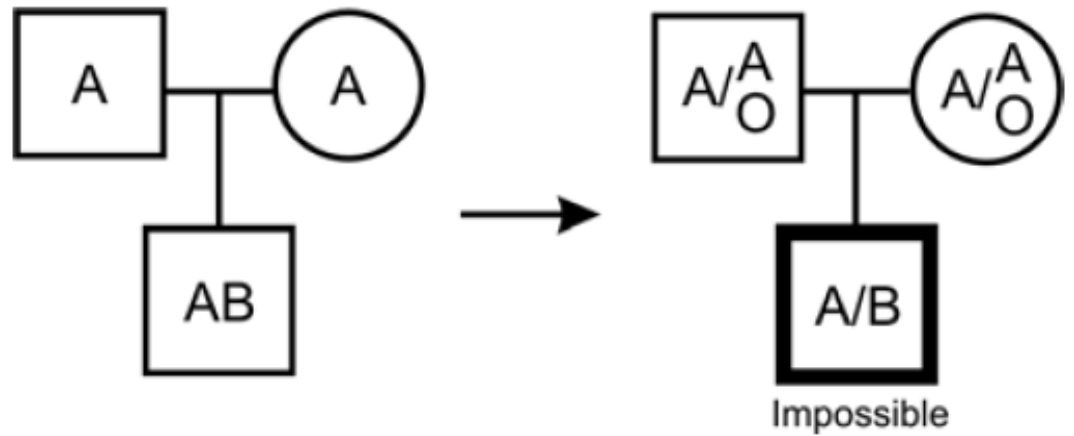
Cas n° 2



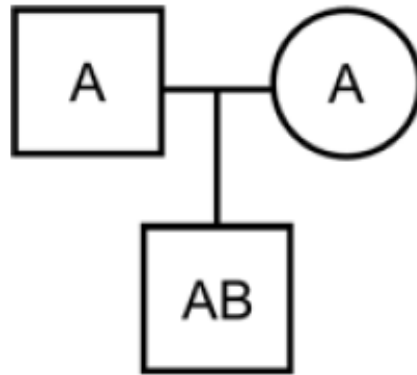
Cas n° 2

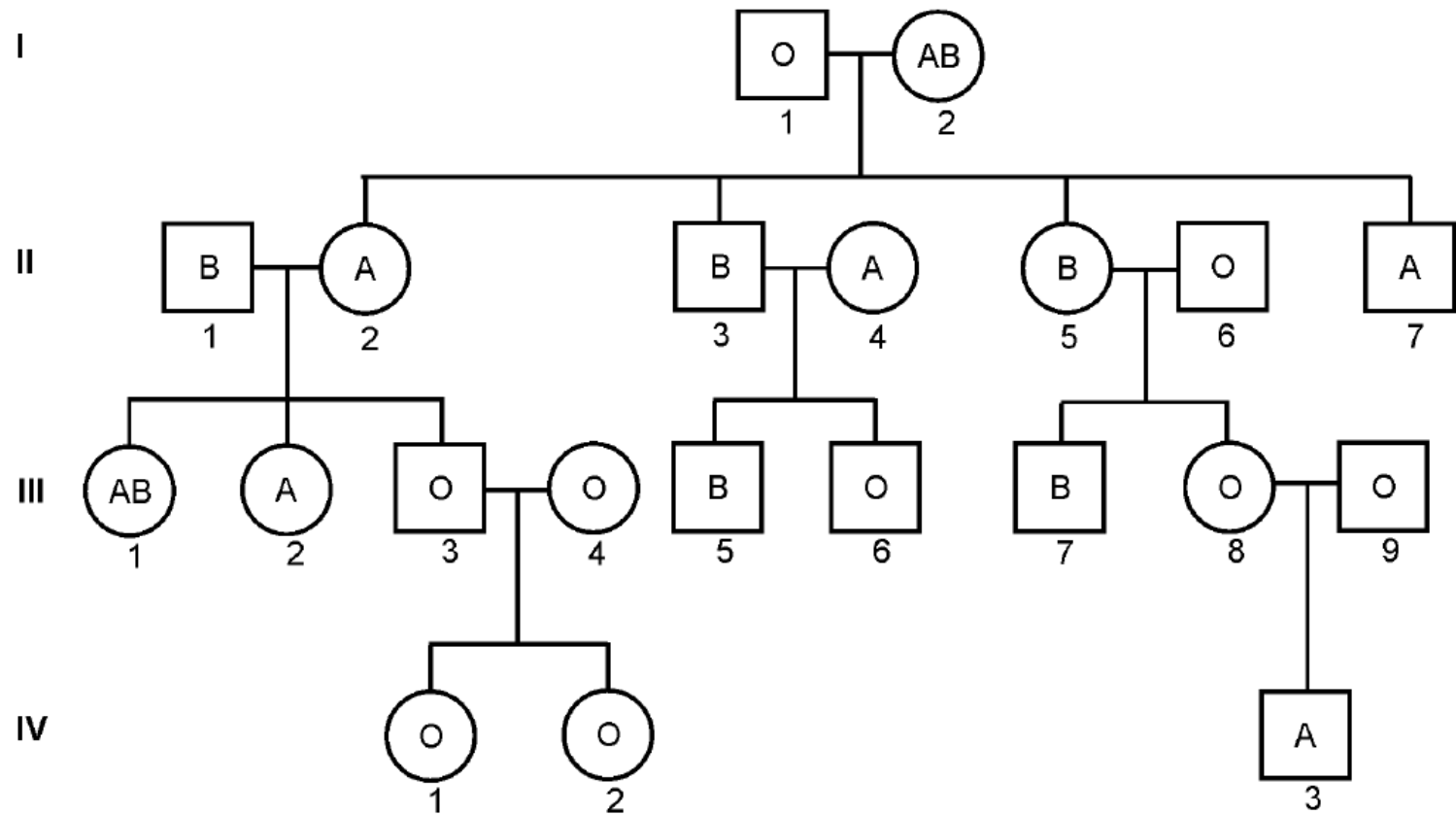


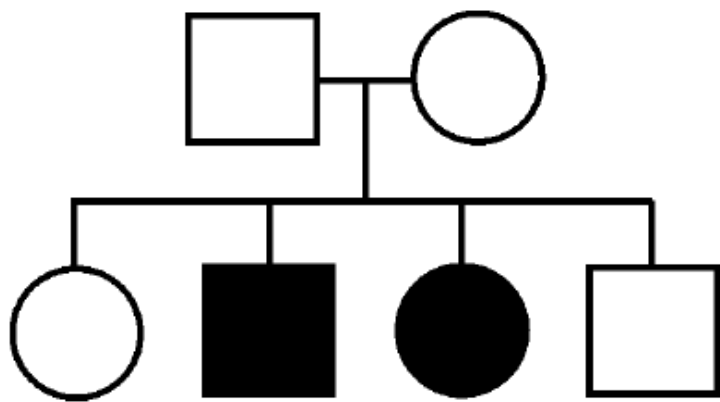
Cas n° 3

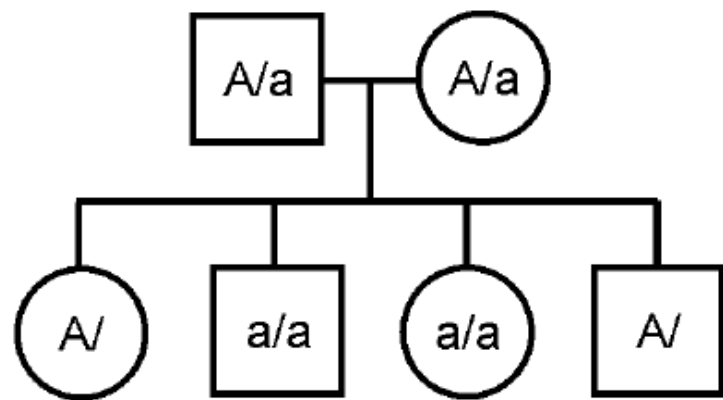
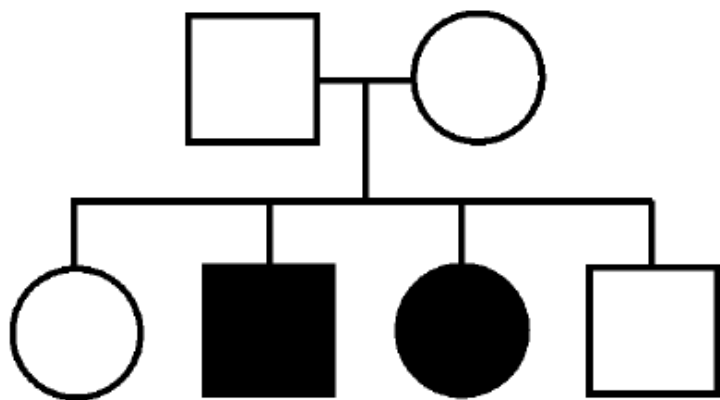


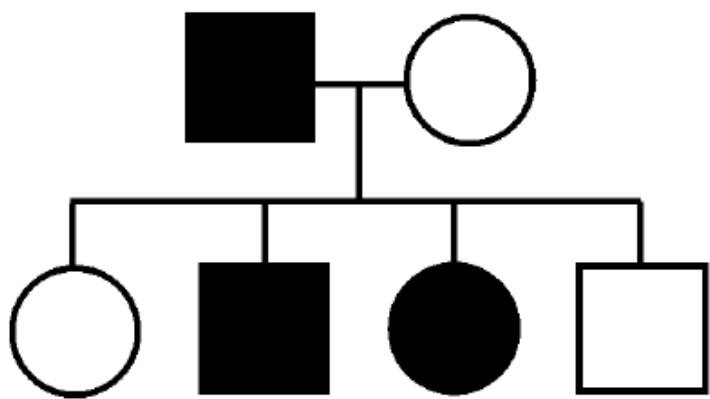
Cas n° 3

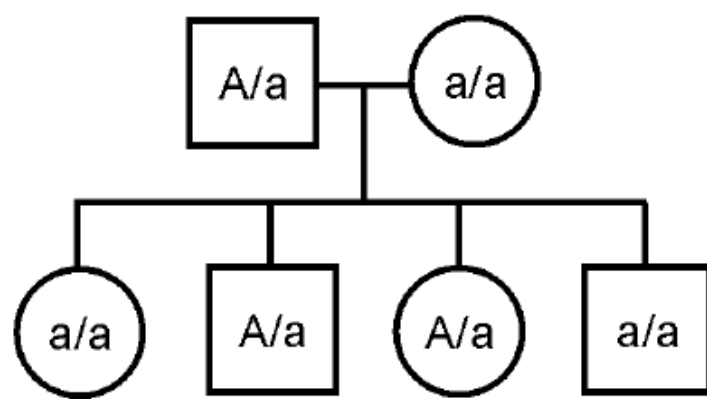
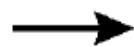
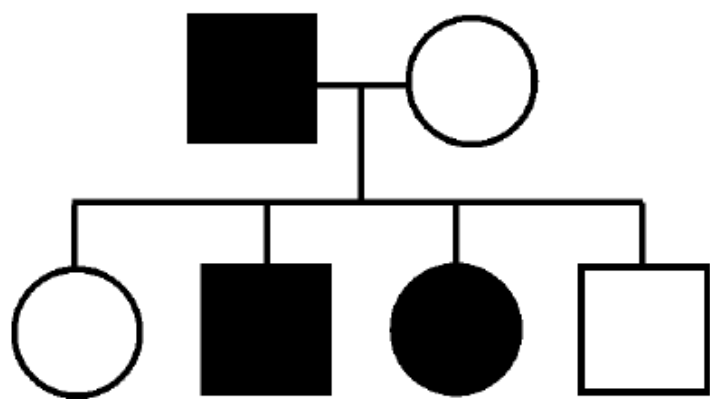


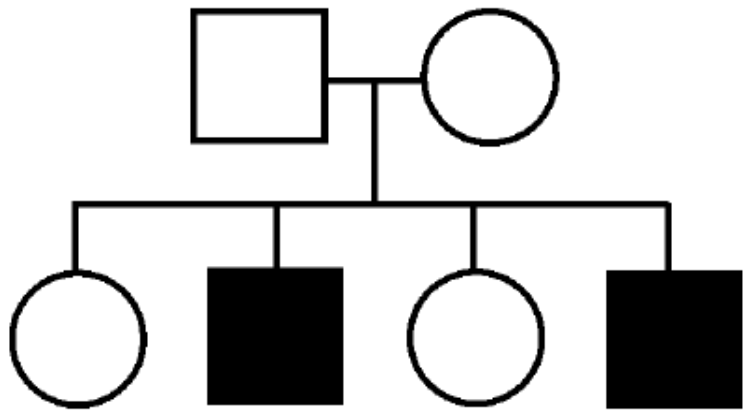


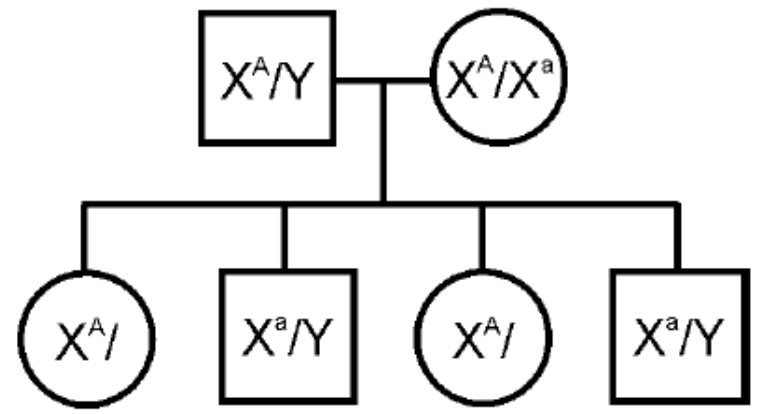
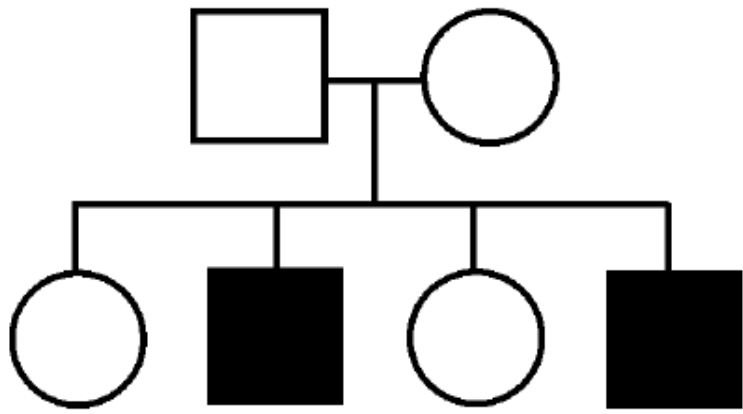


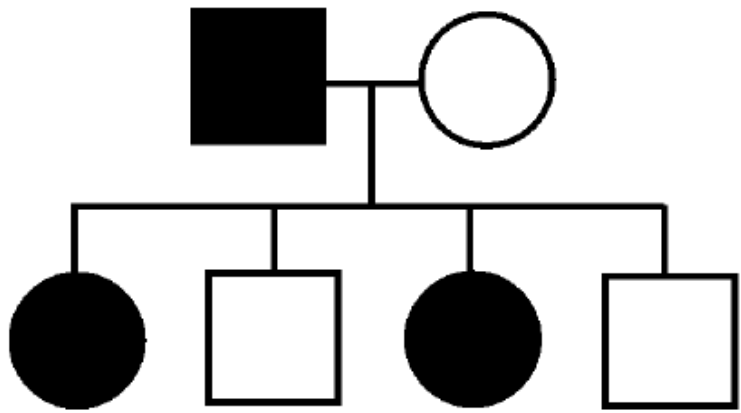


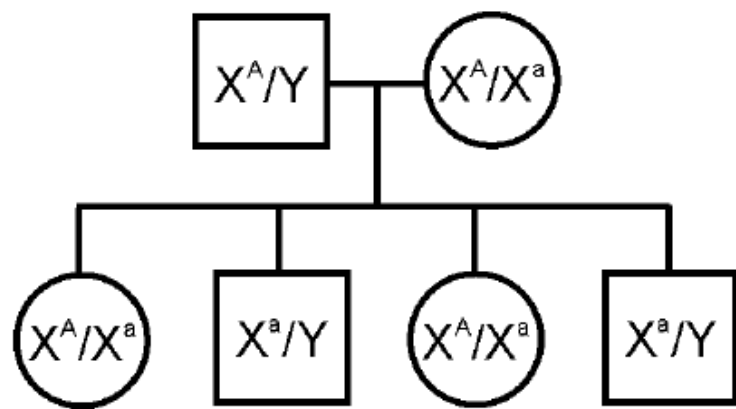
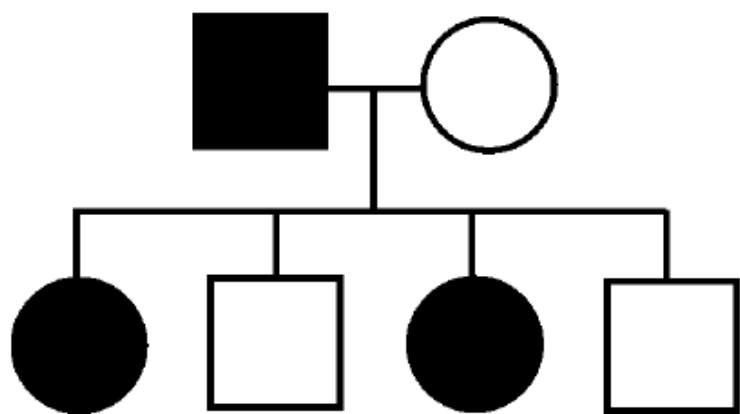


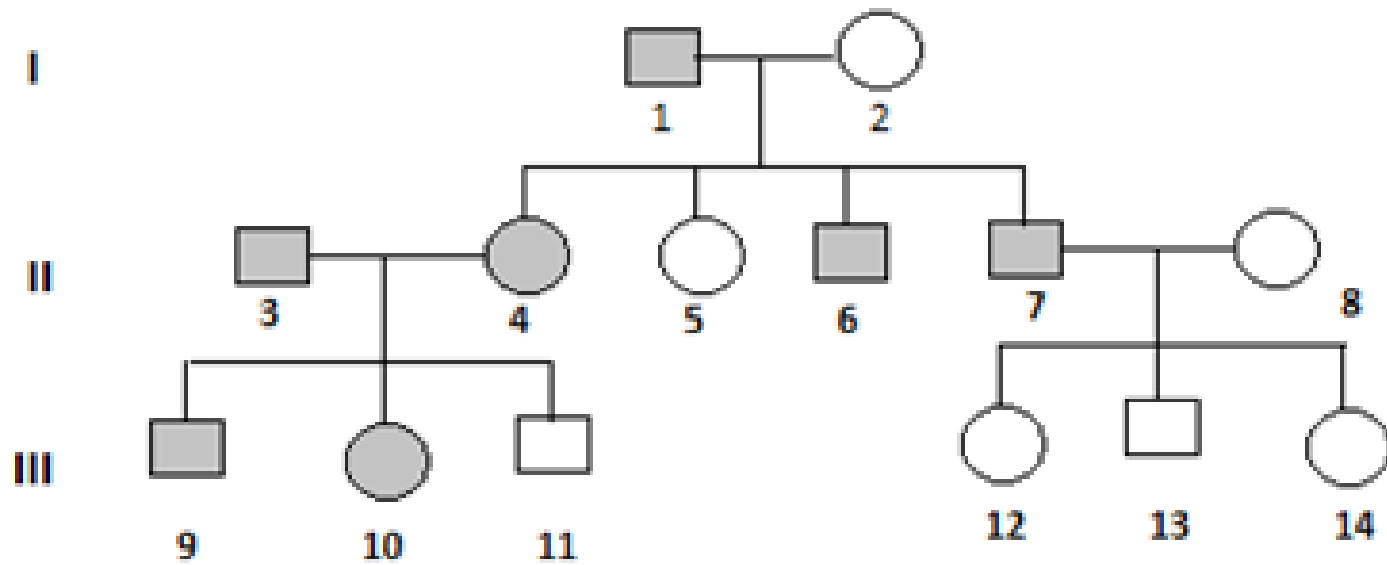












homme sain



homme malade



femme saine



femme malade