

Même si la mitose permet de reproduire à l'identique une cellule, tous les êtres vivants sont différents, hormis les clones bien sûr.

Les êtres vivant sont issus de la réunion de deux patrimoines génétiques lors de la fécondation.

La génétique est la science qui vise à comprendre comment les caractères héréditaires sont transmis. Ses débuts remontent à la fin du XIXème siècle avec les travaux de Grégor Mendel.

Problème : Comment les travaux de Mendel nous renseignent-ils sur la transmission des caractères héréditaires ?

II. Le brassage des génomes à chaque génération : la reproduction sexuée des eucaryotes :

A. Les travaux de Mendel :

Activité n°2 : Une introduction à la génétique.

<https://www.edumedia-sciences.com/fr/media/743-experience-de-mendel-monohybridisme>

Les travaux de Mendel (1822-1884) et la publication de ses découvertes (*Recherche sur des hybrides végétaux - 1865*) marquent le début de la génétique (Science qui étudie l'hérédité et les gènes).

Par une démarche scientifique aujourd'hui célèbre, intégrant l'outil statistique, Mendel étudie la transmission de caractères chez les végétaux. Il choisit le pois (*pisum sativum*) qui satisfait toutes ses exigences.

Pour comprendre la transmission d'un caractère d'une génération à l'autre, il féconde artificiellement deux variétés de pois de lignée pure. L'un avec le caractère "graines lisses", l'autre avec le caractère "graines ridées".

La descendance obtenue (F1) ne possède que des graines lisses.

Il poursuit l'expérience en réalisant l'autofécondation de la génération F1. Quelle surprise de voir réapparaître dans des proportions constantes le caractère "graines ridées" dans la descendance F2.

Cette expérience réalisée sur des milliers de graines lui permet d'affirmer que :

- ce n'est pas le caractère qui se transmet lors de la reproduction, mais des "facteurs" responsables de ces caractères.
- tout organisme hérite de deux "facteurs", un de chaque parent.
- un "facteur" peut être dominant sur l'autre qui est récessif. Le caractère correspondant à ce "facteur" ne se mélange pas comme le pensaient les scientifiques de l'époque. Il s'exprime ou ne s'exprime pas mais il n'y a pas de situation intermédiaire.

Le mot "facteur" utilisé plus haut est remplacé maintenant par le mot "gène" qui ne fut découvert qu'au début du XXe siècle. Notons que sa publication n'a pas eu le retentissement attendu à l'époque et il fallut attendre presque un demi-siècle pour la redécouvrir.

La plupart des lois de Mendel se déduisent des expériences de monohybridisme :

- 100% des individus de la F1, obtenue par hybridation, présentent une seule et même version du caractère (une des deux versions parentales du caractère). Mendel dit que la F1 est uniforme et parle d'uniformité des hybrides. Mendel appelle cette version du caractère, le caractère dominant. L'autre version sera appelée récessive.

- Les plants de F2, produits par autofécondation de la F1, voient réapparaître la version du caractère disparue en F1 (appelée par Mendel, récessive) dans une proportion constante de $\frac{1}{4}$.

Mendel émet l'hypothèse que chez l'hybride de F1 les 2 caractères du couple sont présents et distincts (héritage particulier), se séparent lors de la formation des gamètes (pureté des gamètes - ségrégation indépendante des caractères) et se réassocient aléatoirement à la fécondation pour donner naissance à la F2, ce mécanisme se renouvelle à chaque génération ...

L'approche statistique (réalisation de nombreux croisements et le calcul de l'occurrence de chaque cas observé) est à la base du travail de Mendel. A la suite des travaux de Mendel sur le monohybridisme, on peut rejeter la théorie hérédité par mélange. (La simple observation de l'uniformité des hybrides suffit, car il n'y a pas de caractère intermédiaire observé par Mendel).

Nous allons donc étudier maintenant les mécanismes permettant de produire des individus génétiquement uniques.

Bilan : La fécondation entre gamètes de deux individus de lignée pure (homozygote) aboutit à la formation d'une première génération homogène (loi 1 de Mendel) et permet de définir les relations de dominance et de récessivité entre les allèles qui sont apportés de manière indépendante par les gamètes (2^{ème} loi de Mendel). Dans le cas où les deux allèles interviennent à part égale dans la réalisation du phénotype, on parle de codominance (ex groupe sanguin AB).

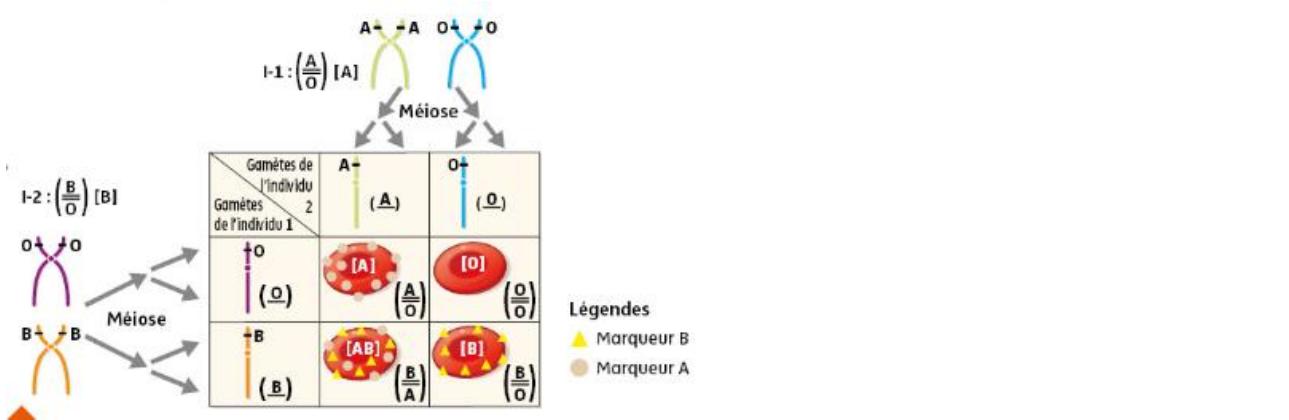
Un individu est homozygote pour un gène si les deux allèles portés par la paire de chromosome sont identiques. Si les allèles sont différents, l'individu est hétérozygote pour ce gène.

Lignée pure : ensemble d'individus homozygotes et de même génotype pour le ou les gène(s) étudiés.

Dominance : chez un hétérozygote, phénotype qui correspond à l'expression d'un seul des deux allèles. Par extension, qualifie l'allèle qui, chez un hétérozygote correspond au phénotype exprimé.

Récessivité : phénotype qui ne s'exprime qu'à l'état homozygote. Par extension, qualifie l'allèle, qui chez un hétérozygote n'est pas exprimé.

Codominance : situation dans laquelle, chez un hétérozygote, le phénotype exprimé est intermédiaire entre ceux des deux homozygotes. Par extension, qualifie les allèles qui chez un hétérozygote interviennent à part égale dans le phénotype exprimé.



<http://viasvt.fr/exercice-ABO-rhesus/exercice-ABO-rhesus.html>

Comme Mendel l'avait supposé, des « éléments transmissibles » (càd les allèles) présents chez un individu, au nombre de deux pour chaque trait de caractère sont séparés au moment de la formation des gamètes. L'étude de la méiose permet de comprendre ce mécanisme de diversification des génomes.

Problème : comment la méiose peut-elle produire des gamètes génétiquement diversifiés ?

B. Le brassage interchromosomique :

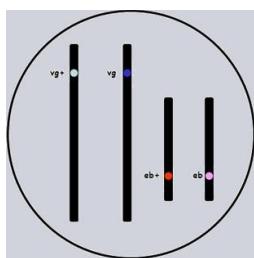
TP n°8 : Analyse d'un croisement portant sur deux caractères.

Partie 1 :

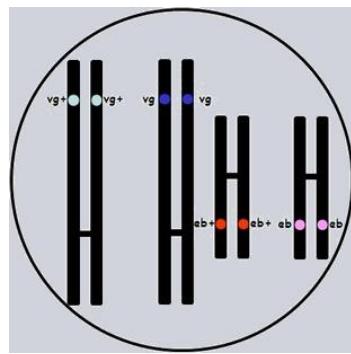
L'obtention de quatre phénotypes en proportions identiques permet de dire qu'il y a eu **ségrégation indépendante des gènes** lors de la méiose ayant conduit à la formation des gamètes de la femelle et que par conséquent ces gènes sont **situés sur des paires de chromosomes différentes**. Les résultats obtenus illustrent la notion de **brassage interchromosomique**.

Les schémas suivants permettent de vérifier que ces résultats ne peuvent s'expliquer autrement que par la localisation envisagée (gènes indépendants c'est à dire situés sur des chromosomes distincts)

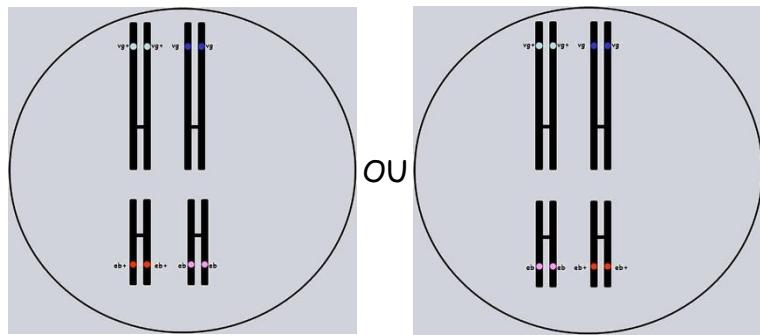
Les individus de F1 sont hétérozygotes : la cellule diploïde à l'origine des gamètes de F1 peut donc être représentée de la manière suivante (avant méiose) :



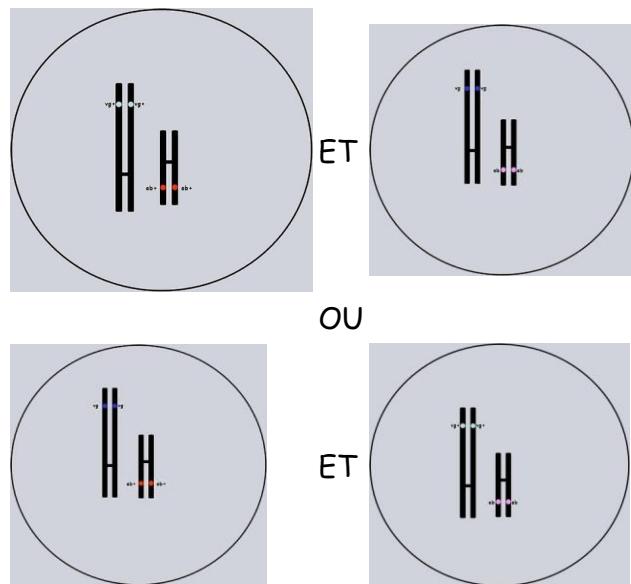
Après duplication chromosomique on obtient :



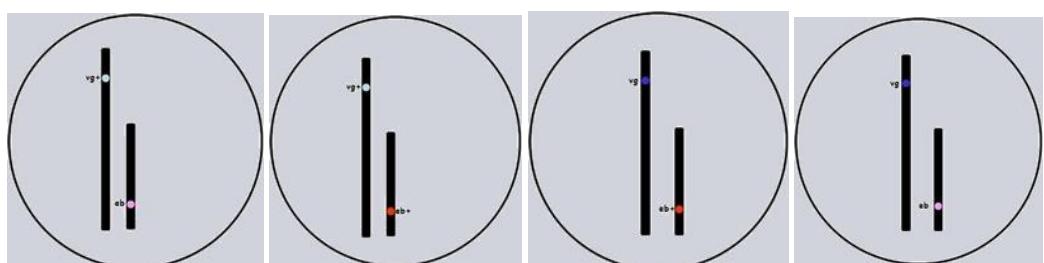
Au moment de la métaphase 1 de méiose les deux dispositions suivantes sont équiprobables (50/50)



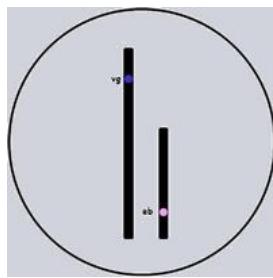
On obtient donc à l'issue de la première division de méiose quatre types de cellules possibles :



Il s'ensuit qu'à la fin de la méiose on obtiendrait quatre types de gamètes en proportion égales (25% de chaque):



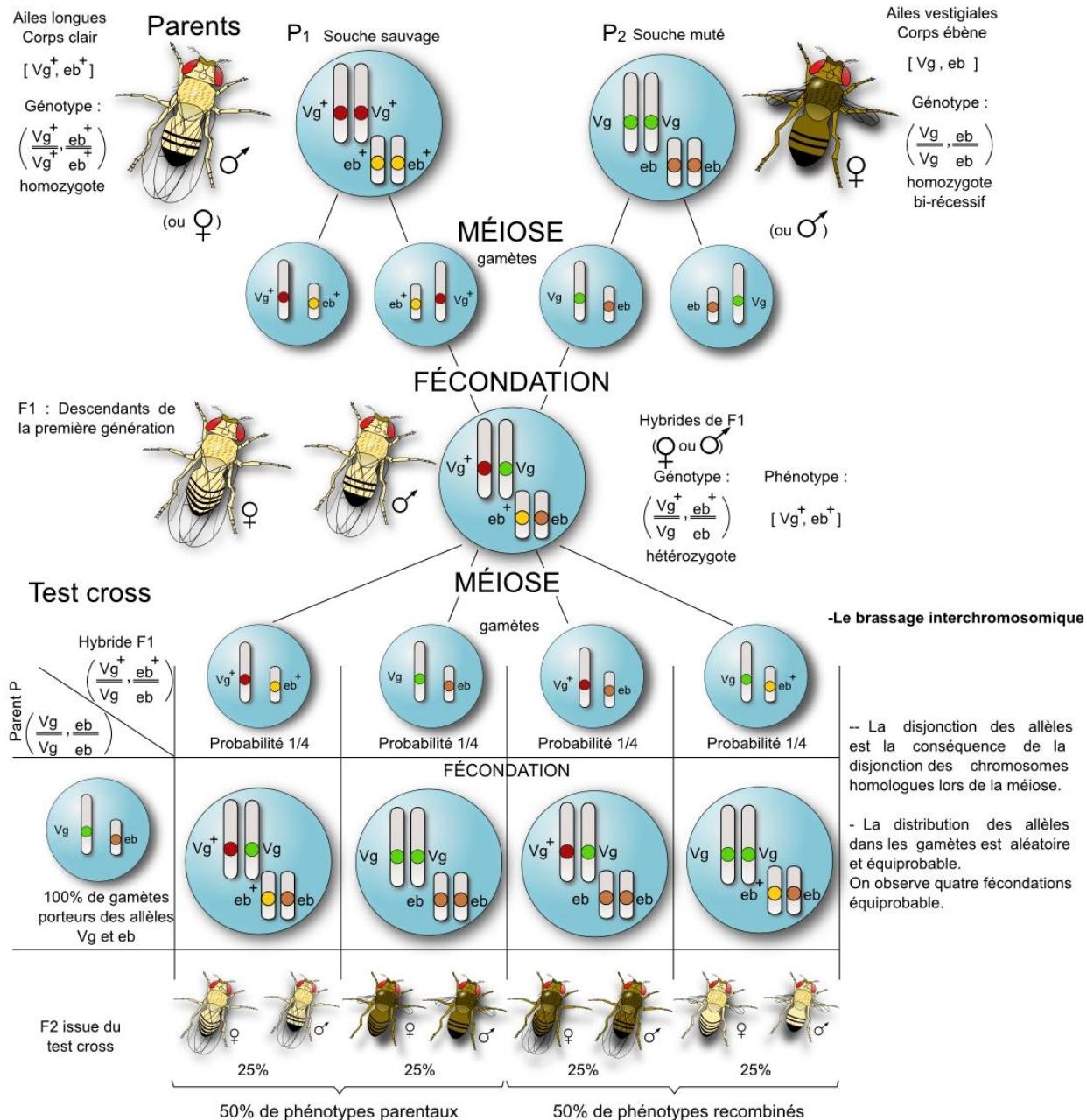
L'autre parent impliqué dans le croisement test étant homozygote double récessif ne produit qu'un seul type de gamètes :



La rencontre aléatoire des gamètes de F1 et des gamètes de P2 conduit aux quatre phénotypes obtenus avec une proportion de 25% chacun.

Bilan : L'orientation aléatoire des chromosomes à la métaphase de la méiose I crée une variation génétique. Elle déterminera quels chromosomes homologues maternels ou paternels se retrouveront dans les cellules filles. Chaque cellule fille contient une des combinaisons possibles des chromosomes paternels et maternels. Au cours de la méiose se succèdent deux mécanismes de ségrégation (disjonction) des chromosomes (anaphase et télophase I) et des chromatides (métaphase, anaphase et télophase II). Durant l'anaphase I de la méiose, les chromosomes homologues de chaque paire migrent vers un pôle différent mais non prédestiné. Le nombre de garnitures chromosomiques différentes possibles pour les gamètes issus d'une seule cellule diploïde est 2^n . Cette migration indépendante des chromosomes homologues conduit à un brassage inter chromosomique.

Expériences de dihybridisme (croisements impliquant l'étude de deux caractères)



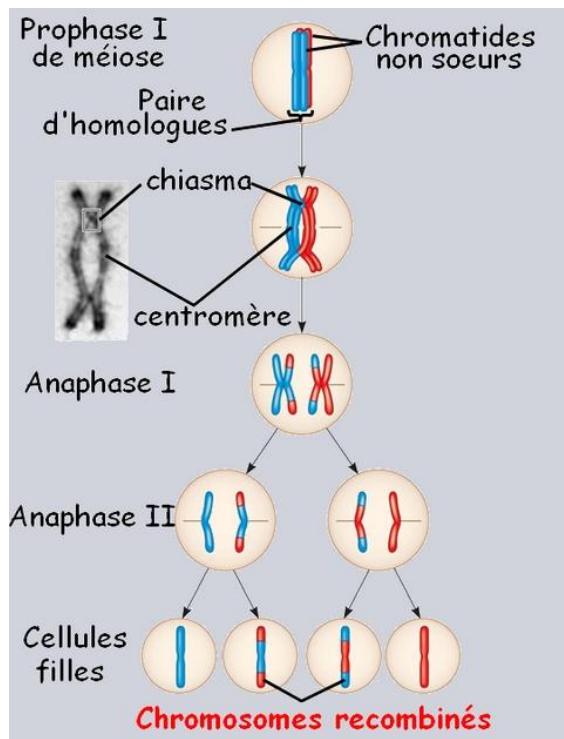
La séparation indépendante des deux chromosomes homologues de chaque paire au cours de l'anaphase I de la méiose est à l'origine d'une diversité des gamètes produits par un individu. Mais d'autres événements chromosomiques intervenant au cours de la méiose augmentent cette diversité.

C. Le brassage intrachromosomique :

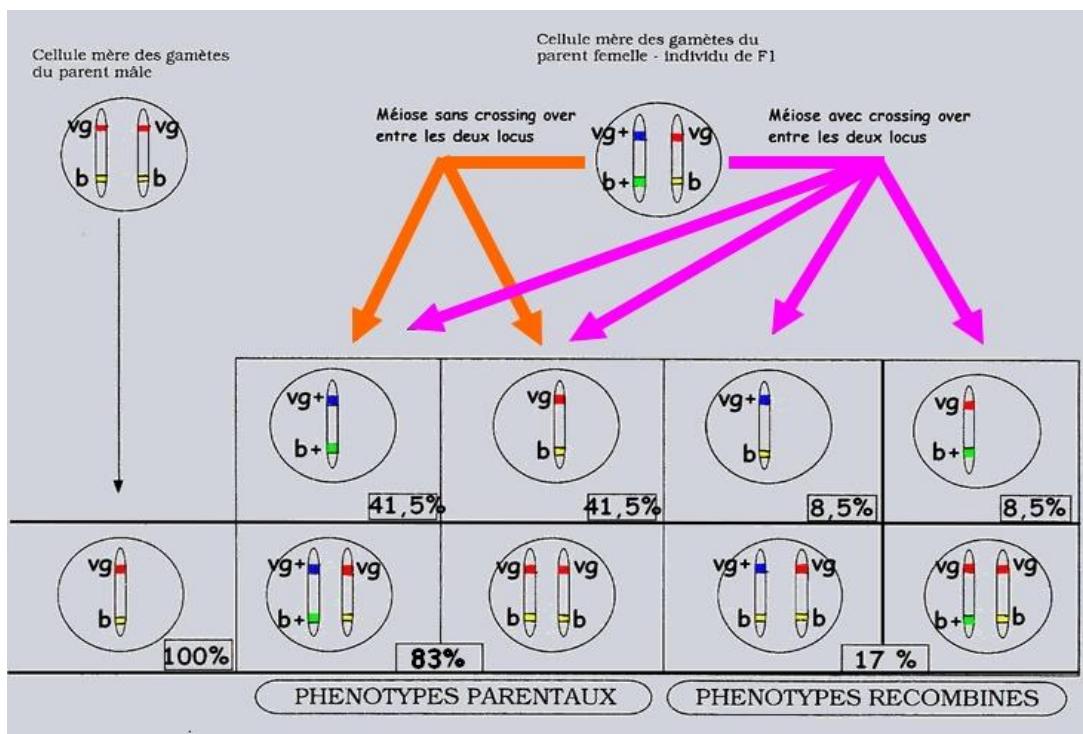
TP n° 8

Partie 2 :

Au cours de la prophase I, l'appariement des chromosomes homologues (ils forment alors des bivalents) détermine des échanges de fragments de chromatides entre les deux chromosomes (crossing over) ce qui contribue à modifier la répartition des allèles au sein du couple d'homologues (c'est le phénomène de recombinaison des allèles).



Les résultats du second croisement étudié lors du TP 2 peuvent être expliqués à l'aide du tableau ci-dessous :



Bilan : Durant la prophase I de méiose, les chromosomes bichromatidiens s'apparentent en tétrades. Les gènes correspondants sur chaque chromosome homologue sont alignés face à face. Au cours d'un enjambement (chiasma), les molécules d'ADN des deux chromatides non sœurs (1 paternelle et une maternelle) se rompent au même endroit et se recollent après échange. Ce processus est appelé crossing-over. Il en résulte une nouvelle combinaison de gènes paternels et maternels. Les chromosomes produits sont des chromosomes recombinés. Cela conduit à un brassage intrachromosomique.

Chez l'Homme, on compte 1 à 3 enjambements par paire de chromosomes. Plus les emplacements occupés par deux gènes (locus) sont éloignés sur les chromosomes, plus la probabilité est grande qu'un crossing-over ait lieu entre eux. Il constitue une source importante de variation génétique chez les organismes à reproduction sexuée.

Crossing-over : phénomène normal d'un échange d'un segment de chromatide entre deux chromosomes homologues, réalisé au cours de la prophase I de méiose.

Chiasma : entrecroisement de deux chromatides appartenant à deux chromosomes homologues, observé en prophase I de méiose.

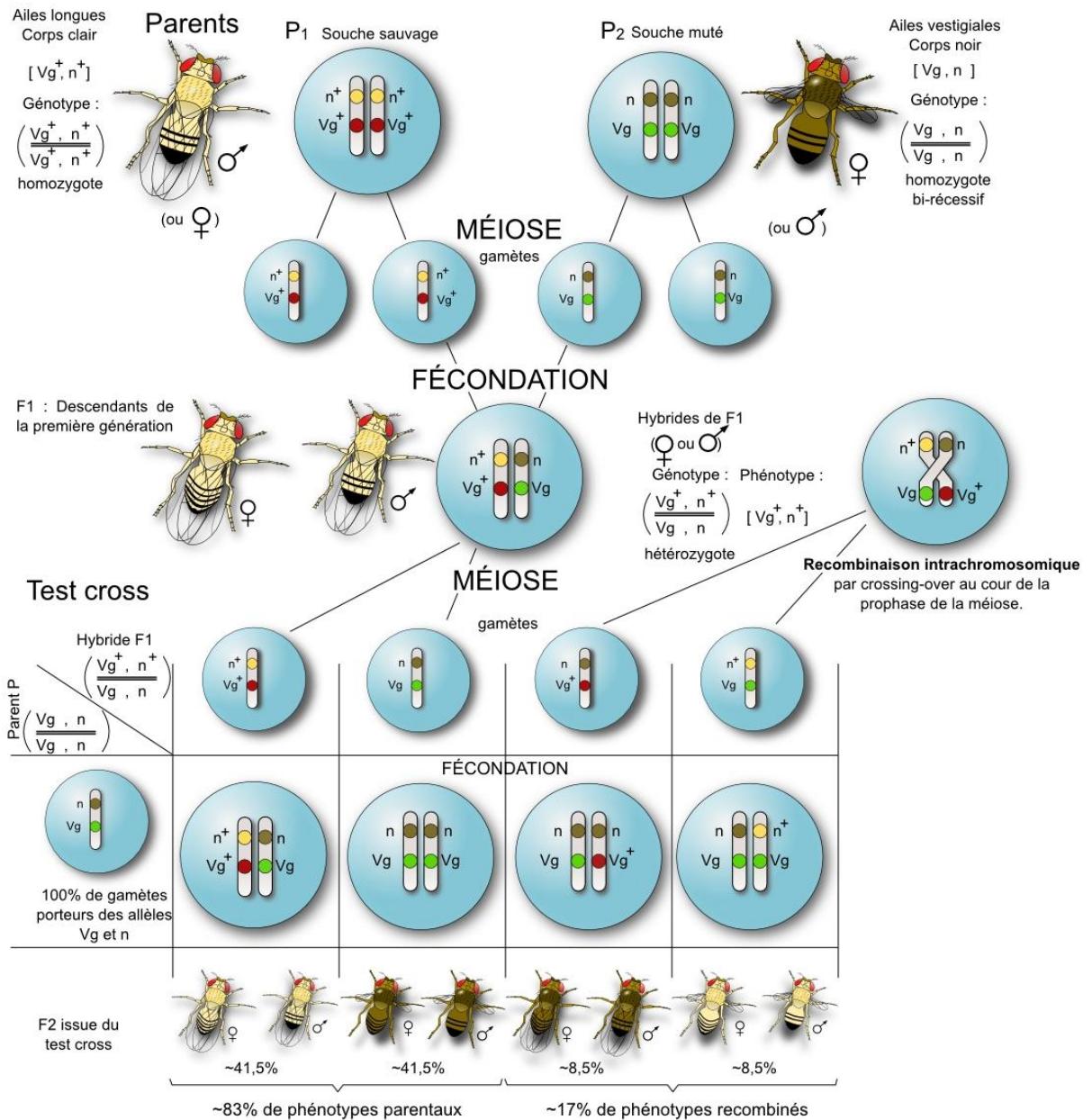
Locus : position d'un gène sur un chromosome, identique pour tous les individus d'une espèce.

Brassage interchromosomique : brassage génétique réalisé entre l'ensemble des chromosomes homologues au cours de l'anaphase I de méiose.

Brassage intrachromosomique : brassage génétique réalisé au sein d'une paire de chromosomes homologues au cours de la prophase I de méiose.

Croisement test ou test-cross : croisement d'un individu avec un homozygote récessif. Le croisement test permet de révéler le génotype des gamètes produits par l'individu testé.

Expériences de dihybridisme (croisements impliquant l'étude de deux caractères)



Erwan Le Fol 2010

La transmission de certains caractères donne parfois des résultats surprenants, en contradiction apparente avec les lois de l'hérédité. C'est le cas lorsque mâles et femelles transmettent différemment un même caractère.

Problème : Comment expliquer que la transmission de certains caractères dépende du sexe des individus ?

D. L'hérédité liée au sexe :

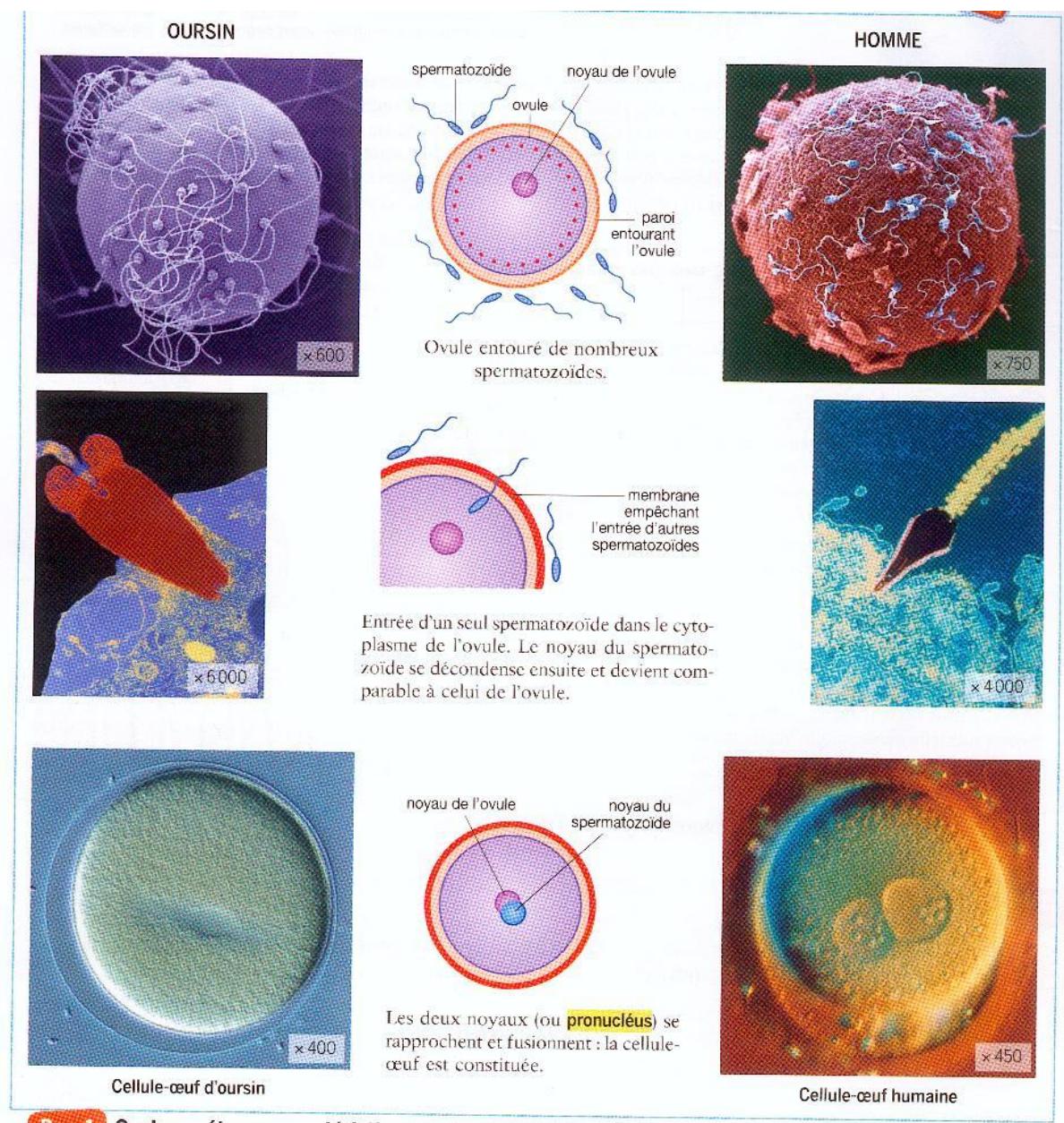
TP n°8 :

Partie 3.

Bilan : Le cas des gènes situés sur les chromosomes sexuels (gonosomes) obéit à une logique particulière : chez de nombreuses espèces, les femelles possèdent deux chromosomes homologues (et donc deux allèles pour chaque gène). Les mâles, qui ont deux chromosomes sexuels différents, possèdent alors certains allèles qui ne sont pas présents qu'en un seul exemplaire.

E. Fécondation et variabilité :

L'étude de la méiose a permis de montrer que la méiose constitue un mécanisme extrêmement puissant de diversification du génome des gamètes. Il s'agit de montrer que la fécondation amplifie la diversification génétique réalisée par la méiose.



Doc. 1 Quelques étapes caractéristiques de la fécondation chez l'Oursin et chez l'Homme.

La fécondation correspond à la fusion des deux noyaux haploïdes apportés par chacun des deux gamètes : cette fusion conduit à une cellule diploïde appelée zygote.

En associant au hasard un spermatozoïde et un ovule, la fécondation augmente le nombre d'assortiments possibles d'allèles. Plus le nombre de gènes à l'état hétérozygote est élevé, plus de

nombre de combinaisons possibles est grand. On estime que chez l'Homme pour 100 locus occupés par des gènes hétérozygotes par paire de chromosomes homologues, la méiose produit $(2^{100})^{23} = 2^{2300}$ associations alléliques différentes (gamètes). La fécondation amplifie ce mélange en associant une combinaison alléliques d'un ovule avec une combinaison possible d'un spermatozoïde soit :

Ovule 2^{2300} X spermatozoïde $2^{2300} = 1$ combinaison sur 2^{4600} !!!!