

CHAPITRE 1 – FICHE METHODE – ETUDE DE CROISEMENTS GENETIQUES

Les notions introductives qui suivent donc être parfaitement maîtrisées pour appréhender sereinement les exercices de génétique...

La reproduction sexuée comprend successivement deux étapes clé :

- la méiose qui aboutit à la production de gamètes haploïdes
- la fécondation qui correspond à la réunion de deux gamètes aboutissant à la restauration de la diploïdie

Les gènes, par l'intermédiaire des protéines qu'ils permettent de synthétiser, gouvernent l'expression du **phénotype** (remarquer que l'absence d'un gène et par conséquent des protéines qu'il permet de synthétiser contribue également à l'établissement du phénotype...).

Les gènes occupent une position particulière sur les chromosomes : le **locus**. Dans une paire de chromosome, un gène occupe le même locus sur chacun des deux chromosomes (se souvenir que, pour chaque paire de chromosomes, l'un est hérité du père, l'autre de la mère, sauf pathologies).

Un gène existe généralement en plusieurs versions appelées **allèles**.

Si un individu possède exactement les mêmes allèles sur les deux chromosomes d'une paire, il est qualifié d'**homozygote** pour ce gène. Si en revanche les deux allèles sont différents, il est qualifié d'**hétérozygote** pour ce gène.

Si l'expression d'un allèle l'emporte sur l'autre, on parle d'allèle **dominant**. L'autre allèle est alors appelé **récessif**. En revanche, si les deux allèles différents s'expriment, on les qualifie d'allèles **codominants**.

Au cours de la vie d'une cellule, ses chromosomes peuvent être à une ou deux chromatides. En effet, la phase S (pour synthèse) du cycle cellulaire correspond à l'étape de la réplication semi-conservative de l'ADN : on passe donc de chromosomes à une chromatide à des chromosomes à deux chromatides.

Lorsqu'une cellule possède ses chromosomes en deux exemplaires (23 paires chez l'homme, dont 22 paires d'autosomes et une paire de gonosomes), on dira d'elle que c'est une cellule **diploïde** (2n chromosomes, « 2 » indiquant le nombre d'exemplaire de chacun des « n » chromosomes différents). Dans le cas de l'espèce humaine, on écrit **2n = 46**.

Lorsqu'en revanche une cellule ne possède qu'un unique exemplaire de chaque chromosome, la cellule est qualifiée d'**haploïde** (n chromosomes, comprendre « 1n », soit un seul exemplaire de chacun des « n » chromosomes différents). Dans le cas de l'espèce humaine, on écrit **n = 23**.

On peut rencontrer, notamment chez les végétaux, des cas de **polyploïdie** (3n...).

Quelques conventions d'écriture :

- le phénotype d'un individu s'écrit entre crochets : [corps gris], [ailes vestigiales]... Souvent, on place entre crochets la lettre de l'allèle qui s'exprime ([A]...)
- les allèles dominants (souvent les allèles sauvages) sont écrits en majuscule (A) alors que les allèles récessifs (souvent les allèles mutés) sont écrits en minuscule (a)
- le génotype s'écrit sous forme de fractions particulières :
 - \underline{a} ; \underline{A} pour les cellules haploïdes (donc les gamètes)
 - $\frac{a}{\bar{a}}$; $\frac{A}{\bar{A}}$ pour les cellules diploïdes (chaque trait horizontal représentant un chromosome)

Dans la suite du document, les génotypes seront écrits $A//A$, $A//a$...

- parfois, lorsqu'un gène est présent, on peut lui attribuer l'exposant « + » (exemple : vg^+) et un signe « - » s'il est absent (exemple : vg^-)
- une souche de lignée pure est toujours homozygote pour le caractère considéré.

I - Exemples de monohybridisme :

On parle de **monohybridisme** à chaque fois que l'on réalise le croisement de 2 lignées pures qui diffèrent par un seul caractère.

Exemple 1 :

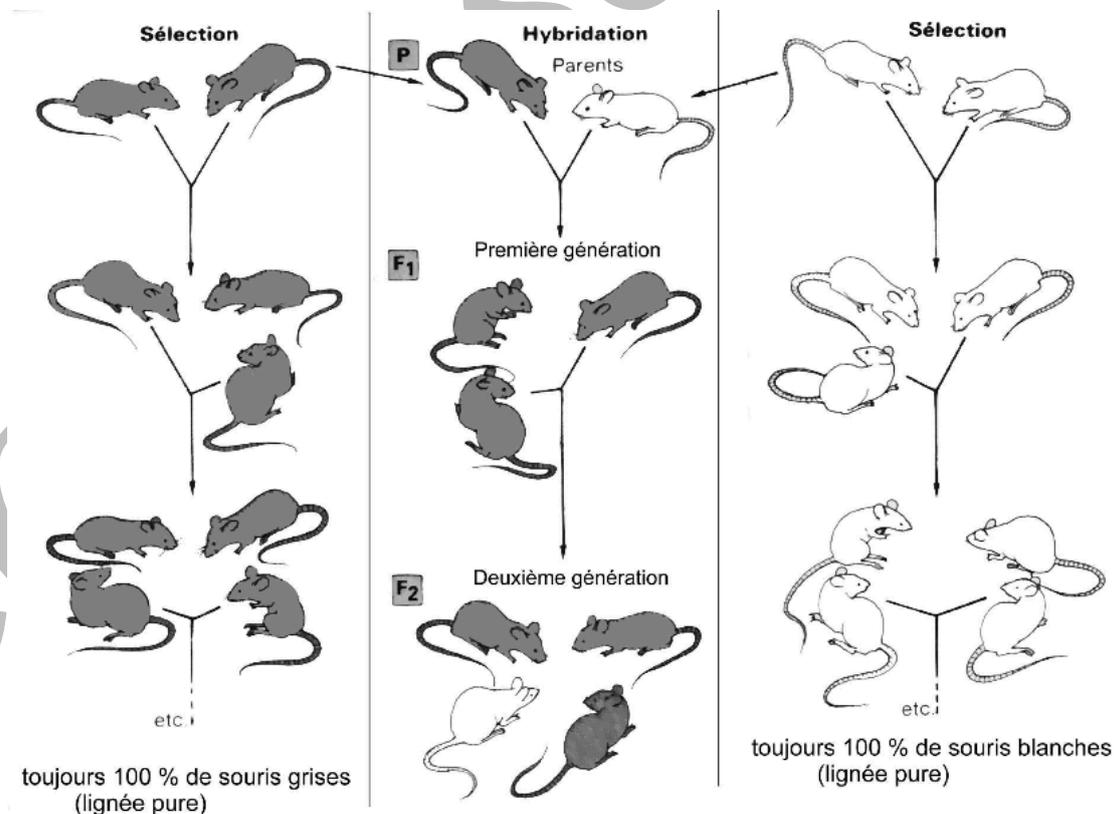
On s'intéresse ici à la couleur du pelage de la souris. Pour ce caractère, on distingue deux phénotypes :

- phénotype pelage gris [G]
- phénotype pelage blanc [b]

On réalise un croisement entre deux parents de **lignée pure** : P_1 au pelage gris et P_2 au pelage blanc.

On écrit $P_1 \times P_2$

Les individus issus de ce croisement étant issus de la première génération, on les note F_1 . Dans l'exemple considéré, tous les individus F_1 sont au pelage gris [G].



On peut en déduire à ce stade que l'allèle G est dominant ; l'allèle b est alors récessif. Les individus F₁ ont donc un génotype G//b. Ici le génotype des F₁ se déduit facilement. Pour bien le comprendre, on réalise un **échiquier de croisement**. Il s'agit d'un tableau à double entrée dans lequel on indique les génotypes des gamètes des deux parents ainsi que le génotype diploïde (issu de la fécondation) de la descendance.

P₁ étant homozygote, il ne produit qu'un seul type de gamètes : G. De même, P₂ produit des gamètes b.

	P ₁	<u>G</u>
P ₂	<u>b</u>	$\frac{G}{b}$

On obtient bien 100 % d'individus hétérozygotes G//b.

On croise ensuite entre eux les individus F₁ (F₁ x F₁) ; on obtient alors des individus F₂ :

- 75 % d'individus au pelage gris
- 25 % d'individus au pelage blanc

Pour comprendre les résultats de ce second croisement, réalisons un échiquier de croisement.

Tous les individus F₁ produisent deux types de gamètes : G et b.

	F ₁	<u>G</u>	<u>b</u>
F ₁	<u>G</u>	$\frac{G}{G}$	$\frac{G}{b}$
	<u>b</u>	$\frac{G}{b}$	$\frac{b}{b}$

Les génotypes G//G et G//b aboutissent à un phénotype [G] => 75 %

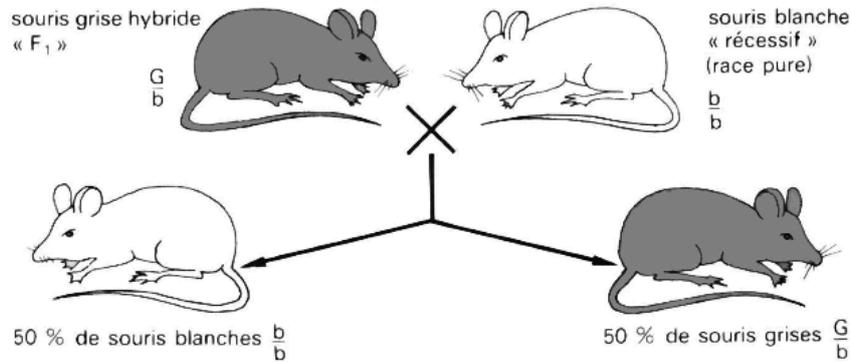
Le génotype b//b aboutit à un phénotype [b] => 25 %

Souvent, dans les exercices de génétique, on réalise un **croisement test** (*test cross* en anglais). Il s'agit d'un croisement entre un individu souvent issu de la génération F₁ et un individu de lignée pure, homozygote récessif pour le (ou les) caractère(s) considéré(s). Ces croisements tests ont pour objectif de confirmer le génotype des individus hybrides.

Un croisement test à réaliser dans le contexte de cet exercice serait entre un individu F₁ (de génotype G//b) et une souris P₃ homozygote récessive de lignée pure (b//b).

Tous les individus F₁ produisent deux types de gamètes : G et b.

L'individu P₃ ne produit qu'un type de gamète : b.



	gamètes de l'hybride F ₁	
	G	b
F ₂	b	 $\frac{G}{b}$
	b	 $\frac{b}{b}$

On obtient dans ce cas 50 % d'individus gris et 50 % d'individus au pelage blanc.

Exemple 2 :

On croise deux variétés de fleurs : les Belles de nuit.

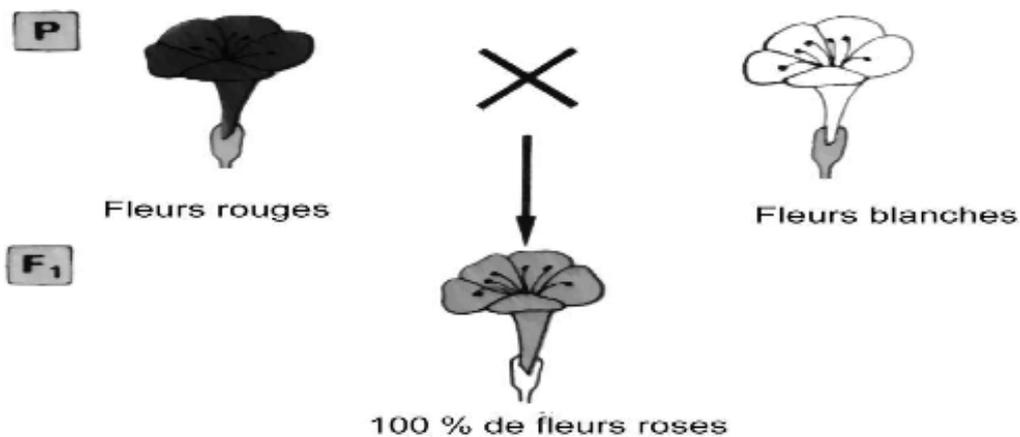
On s'intéresse ici à la couleur des pétales. Pour ce caractère, on distingue deux phénotypes :

- pétales rouges [R]
- pétales blanches [B]

On réalise un croisement entre deux parents de **lignée pure** : P₁ aux pétales rouges et P₂ aux pétales blanches.

On écrit **P₁ x P₂**

Les individus F₁ obtenus sont aux pétales roses [Ro].



Dans ce cas, on ne retrouve ni le phénotype de P₁ ni de P₂. Il n'y a donc pas de dominance des allèles R ou B : ces derniers sont **codominants**.

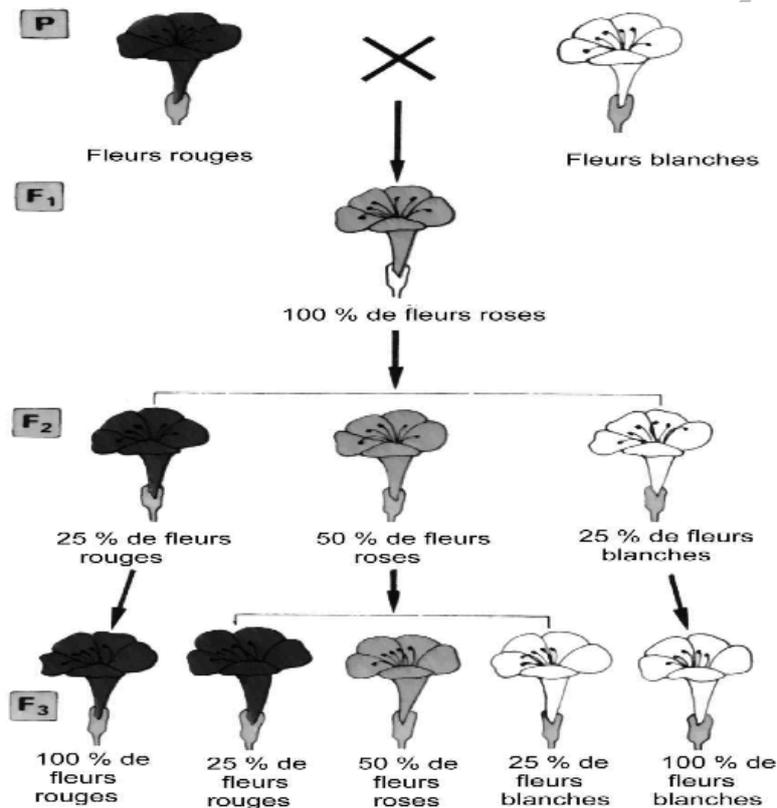
Déterminons le génotype des individus F₁.

P₁ étant homozygote, il ne produit qu'un seul type de gamètes : R. De même, P₂ produit des gamètes B.

	P ₁	<u>R</u>
P ₂	<u>B</u>	$\frac{\underline{R}}{\underline{B}}$

On obtient bien 100 % d'individus hétérozygotes R//B.

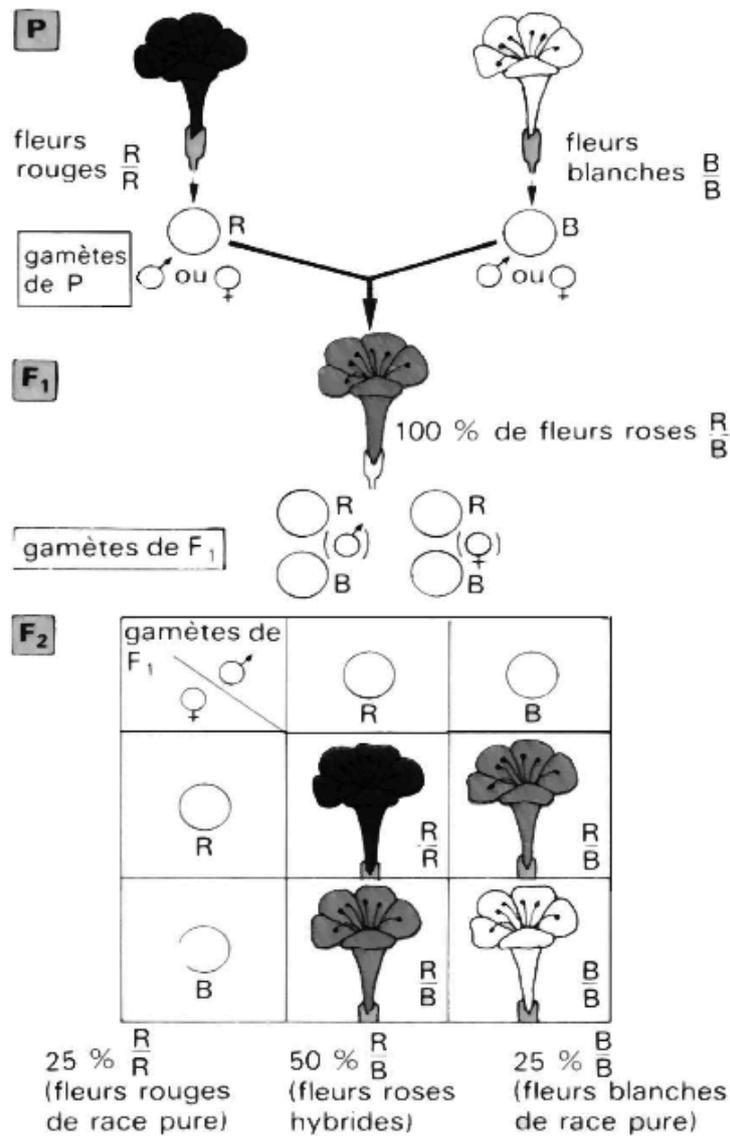
Etude de la génération F₂ :



En F₂ on obtient les trois phénotypes dans des proportions 25/50/25.

Un échiquier de croisement permet de comprendre l'origine de la descendance des individus F₂.

Tous les individus F₁ produisent deux types de gamètes : R et B.



Cet échiquier de croisement permet ainsi de comprendre l'origine des différents phénotypes.

II - Exemple de dihybridisme :

On parle de **dihybridisme** lorsque l'on réalise le croisement de 2 lignées pures qui diffèrent par deux caractères. La difficulté réside alors dans le fait de savoir si les gènes codant les deux caractères sont situés sur le même chromosome (ils sont dits **liés**) ou sur des chromosomes différents (**indépendants**). Pour définir si des gènes sont liés ou indépendants, on compare les résultats des échiquiers de croisement avec les résultats expérimentaux, après avoir fait l'hypothèse que les gènes sont soit liés, soit indépendants.

Considérons l'exemple ci-dessous :

On étudie chez le **Lupin** la transmission de deux couples d'allèles :

- un couple d'allèle commandant la couleur des fleurs : jaune ou blanc
- un couple d'allèle commandant la déhiscence (ouverture) ou l'indéhiscence (non ouverture) des gousses renfermant les graines.

On réalise un premier croisement entre variétés de lignée pure :

On croise des plantes à fleurs jaunes et à gousses déhiscentes (P₁) avec des plantes à fleurs blanches et à gousses indéhiscentes (P₂).

Les graines obtenues donnent toutes des plantes à fleurs jaunes et gousses déhiscentes.

Interprétons ces résultats :

P₁ produit deux types de gamètes : J et D.

P₂ produit deux types de gamètes : b et i.

Réalisons un échiquier de croisement pour définir le génotype des hybrides F₁:

	P ₁	<u>J</u> ; <u>D</u>
P ₂	<u>b</u> ; <u>i</u>	$\frac{J}{b}$ $\frac{D}{i}$

Les allèles J et D sont dominants ; les allèles b et i sont récessifs.

*Question importante à se poser à ce stade de l'étude : les allèles considérés sont-ils **liés** (c'est-à-dire sur le même chromosome) ou **indépendants** (sur des chromosomes différents) ?*

Si les gènes sont liés, alors les gamètes produits sont : J ; D pour P₁ et b ; i pour P₂.

Si en revanche ils sont indépendants, les gamètes produits sont J et D pour P₁ et : b et i pour P₂.

Faisons l'hypothèse que les gènes sont indépendants.

On réalise alors un second croisement : on croise des plantes issues des graines de la génération F₁ avec des plantes à fleurs blanches et gousses indéhiscentes (homozygote récessif).

On obtient alors :

- 135 plantes à fleurs jaunes et gousses déhiscentes
- 138 plantes à fleurs blanches et gousses déhiscentes
- 140 plantes à fleurs jaunes et gousses indéhiscentes
- 133 plantes à fleurs blanches et gousses indéhiscentes

Réalisons un échiquier de croisement :

Les individus F₁ produisent plusieurs couples de gamètes équiprobables : J ; D , J ; i , b ; D et b ; i

	F ₁	<u>J</u> ; <u>D</u>	<u>J</u> ; <u>i</u>	<u>b</u> ; <u>D</u>	<u>b</u> ; <u>i</u>
P	<u>b</u> ; <u>i</u>	$\frac{J}{b}$ $\frac{D}{i}$	$\frac{J}{b}$ $\frac{i}{i}$	$\frac{b}{b}$ $\frac{D}{i}$	$\frac{b}{b}$ $\frac{i}{i}$
Résultats théoriques		[J] [D] 25%	[J] [i] 25%	[b] [D] 25%	[b] [i] 25%

En suivant notre hypothèse des gènes indépendants, on devrait donc obtenir :

- 25 % de plantes à fleurs jaunes et à gosses déhiscentes
- 25 % de plantes à fleurs jaunes et à gosses indéhiscentes
- 25 % de plantes à fleurs blanches et à gosses déhiscentes
- 25 % de plantes à fleurs blanches et gosses indéhiscentes

Les résultats expérimentaux donnent, pour 546 individus :

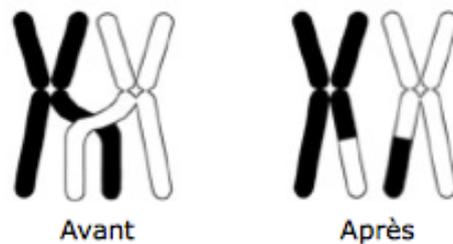
- 24,7 % de plantes à fleurs jaunes et à gosses déhiscentes
- 25,6 % de plantes à fleurs jaunes et à gosses indéhiscentes
- 25,3 % de plantes à fleurs blanches et à gosses déhiscentes
- 25,4 % de plantes à fleurs blanches et gosses indéhiscentes

Les résultats théoriques et expérimentaux étant très proches, on en déduit que les gènes sont bien **indépendants**.

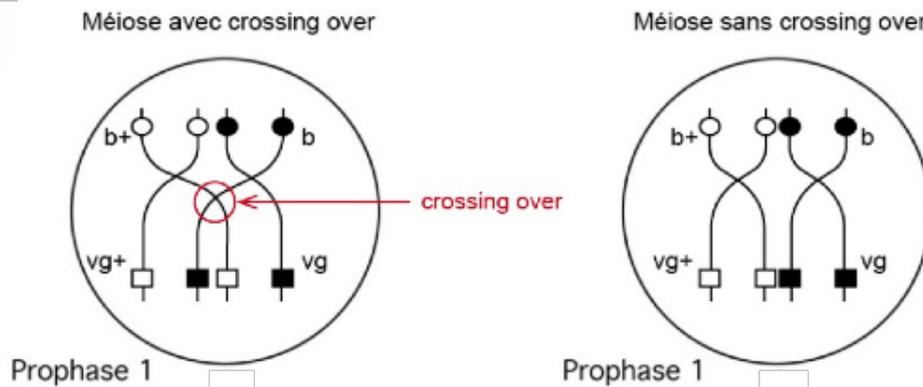
En règle générale :

- *si les gènes sont indépendants, on obtient 4 phénotypes en proportions équivalentes*
- *si les gènes sont liés, on obtient également 4 phénotypes, mais les phénotypes parentaux (sauvages) prédominent sur les autres*

La différence s'explique par le fait que si les gènes sont liés, il se produit au cours de la prophase 1 de méiose des appariements entre les chromosomes homologues (c'est à dire d'une même paire) : ce sont des **enjambements** ou **crossing over** (le point de contact étant appelé **chiasma**). Au niveau de ces points de contact, on constate un échange de fragments de chromatides entre chromosomes homologues. On parle alors de **recombinaison homologue**.



Si les deux allèles liés sont situés de part et d'autre du chiasma, et que les individus sont hétérozygotes, alors on obtiendra des gamètes comportant des paires d'allèles différents.



Dans l'exemple ci-dessus, les cellules possèdent un chromosome avec **b⁺** et **vg⁺** d'une part, et **b** et **vg** d'autre part. Si des crossing over ont lieu, on obtient donc des chromosomes avec **b⁺** et **vg** d'une part, et **b** et **vg⁺** d'autre part.

Ces recombinaisons participent ainsi au **brassage intra-chromosomique**.

Remarque : plus deux allèles sont éloignés sur une chromatide, plus il y a de chance qu'un chiasma se forme entre les deux. L'unité de mesure de distance entre les gènes sur un même chromosome est le centiMorgan (cM). Cette distance représente la fréquence de recombinaisons qui sont susceptibles de se produire au cours de la méiose (en règle générale, 1cM = 1% de recombinaison entre deux gènes => 1 crossing over entre ces deux gènes toutes les 100 méioses).

S'il n'y a pas d'enjambement, seul le **brassage inter-chromosomique** assure la diversité génétique (répartition aléatoire des chromosomes homologues en Anaphase 1 et répartition aléatoire des chromatides de chaque chromosome en Anaphase 2).

BILAN : METHODE DE RESOLUTION

- 1 - Rappeler les caractères étudiés (génotype et allèles correspondants, caractère homozygote des parents)
- 2 - Démontrer la dominance d'un allèle sur l'autre (à l'aide d'un échiquier de croisement) ou éventuellement la codominance des allèles étudiés
- 3 - Pour étudier la génération F₂, on émet ici une hypothèse (gènes liés/indépendants, un ou plusieurs gènes gouvernent l'établissement du phénotype, allèles sur autosomes/gonosomes...)
- 4 - Rappeler les gamètes produits par les individus du croisement test, réaliser un échiquier de croisement et indiquer les proportions des descendants correspondant à l'hypothèse de l'étape 3
- 5 - Comparer les résultats théoriques et expérimentaux et confirmer ou infirmer l'hypothèse de départ

Remarque : dans de rares cas (par exemple si 2 gènes contrôlent l'expression d'un caractère et que l'étude ne porte que sur un gène) les résultats infirment l'hypothèse... Dans ce cas, on tente d'expliquer la différence de résultats observés.

Pour s'entraîner, voir la fiche d'exercices de génétique sur le site, section SVT Terminale S, Thème 1A : Génétique et Evolution.