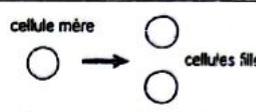
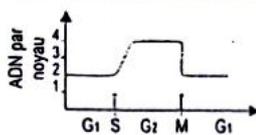
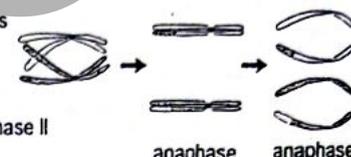


# Résumé - SV – Partie I: Reproduction et Génétique.

## \* Comparaison des Caractéristiques principales de la méiose et de la mitose.

Mitose dans les cellules somatiques $2n$	Méiose dans les cellules germinales $n$
une division cellulaire produisant deux cellules filles 	deux divisions cellulaires aboutissant à quatre produits de méiose 
nombre de chromosomes maintenu par noyau (exemple cellules diploïdes) $2n \rightarrow 2n$	nombre de chromosomes divisé par deux dans les produits de la méiose $2n \rightarrow n$
une phase S prémitotique par division cellulaire (exemple: cellule diploïde) 	une phase S prémitotique pour les deux divisions cellulaires 
normalement pas d'appariement des homologues 	appariement complet des homologues lors de la prophase I 
normalement pas de crossing-over enjambement	au moins un crossing-over par paire d'homologues 
les centromères se divisent lors de l'anaphase 	les centromères ne se divisent pas lors de l'anaphase I mais de l'anaphase II 
processus conservatif: les génotypes des cellules filles sont identiques au génotype parental	favorise la variation parmi les produits de la méiose
les cellules subissant une mitose peuvent être diploïdes ou haploïdes	une cellule subissant une méiose est diploïde

comparaison des caractéristiques principales de la mitose et de la méiose

## Tableau de Comparaison entre les deux types de division Cellulaire: mitose et méiose.

Division	Mitose	Méiose
Type de Cellules produites	Somatique: toutes les cellules du corps: peau, muscle	Gamètes: spermatozoïdes et ovules
Nombre de cellules obtenues	2	4
Nombre de divisions	1	2 (Réductionnelle → Équationnelle)
Nb de Chr. obtenus dans chaque cellule	de même nb que la cellule mère (46 Chr. chez l'espèce humaine)	la moitié du nombre que la cellule mère (23 Chr. chez l'espèce humaine)
Nb de chromatides dans chaque chr.	Un chromatide dans chaque chromosome	2 chromatides à la fin de la 1 <sup>ère</sup> division 1 chromatide à la fin de la 2 <sup>ème</sup>

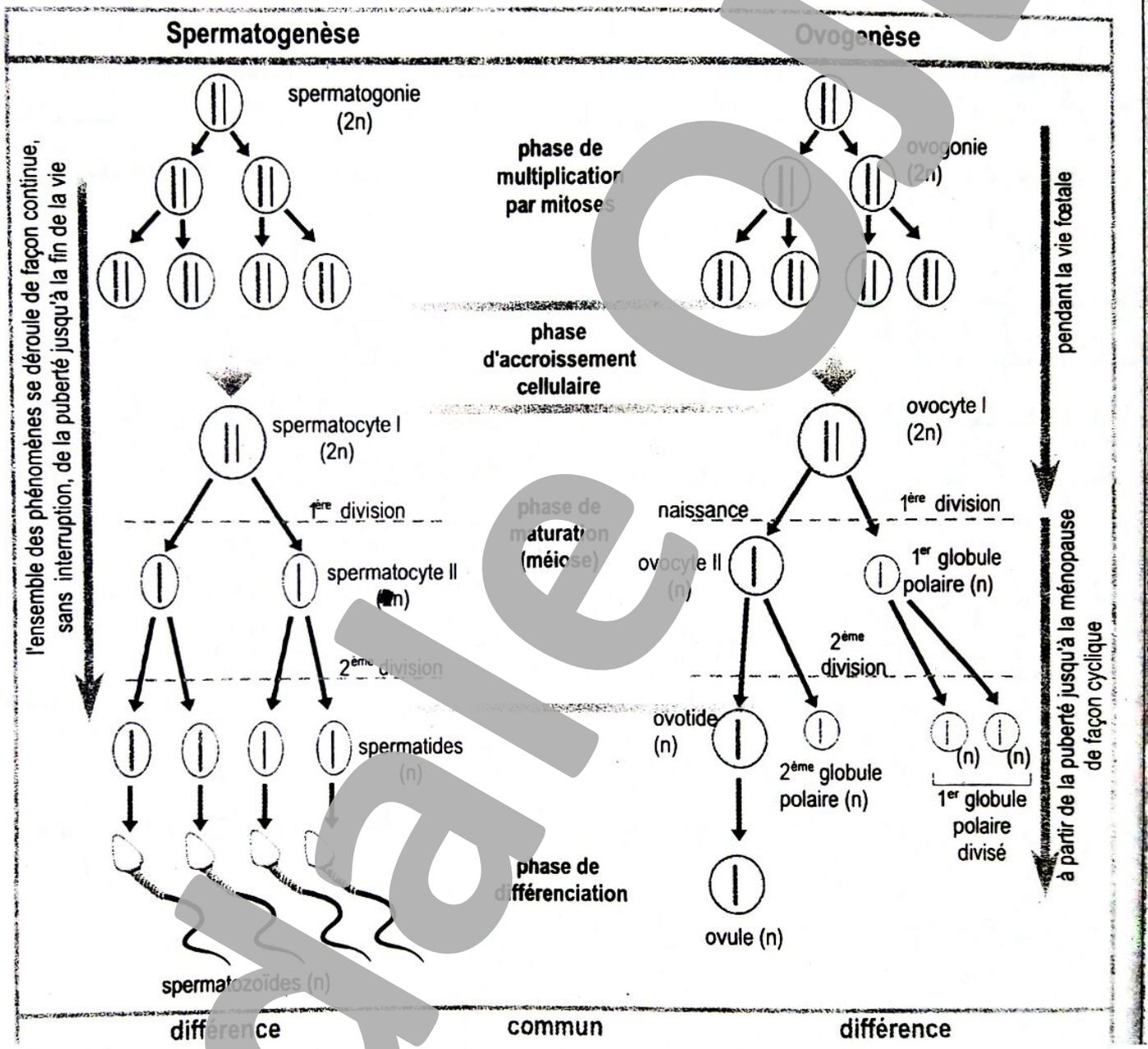


Tableau des différentes phases de la spermatogenèse et des phénomènes observés.

Il faut  
étudier  
// avec  
doc d  
p. 25

Phases de la spermatogenèse	Phénomènes observés
① Phase de multiplication	- Des spermatogonies (cellules sexuelles indifférenciées diploïdes) se multiplient par mitoses successives de la puberté jusqu'à la sénescence. Alors on obtient 2 cellules filles diploïdes repoussées de la membrane basale.
② Phase d'accroissement.	Des spermatogonies filles obtenues subissent un accroissement de taille et deviennent des spermatocytes diploïdes du premier ordre ou "Spermatocytes I"
③ Phase de maturation ou méiose	Des spermatocytes I diploïdes entrent en première division réductionnelle pour former des spermatocytes haploïdes de deuxième ordre ou "Spermatocytes II". Ceux-ci subissent la deuxième division méiotique ou division équationnelle, qui conduit à la formation de quatre spermatoïdes haploïdes.
④ Phase de différenciation ou spermiogenèse	Durant cette phase, les spermatoïdes subissent des transformations cellulaires et deviennent des spermatozoïdes.

Tableau des différentes Phases de l'ovogenèse et des phénomènes observés.

Phases de l'ovogenèse	Phénomènes observés.
1. Phase de multiplication	Pendant la vie embryonnaire, les cellules sexuelles indifférenciées ou ovogonies se multiplient par mitose. (2n)
2. Phase d'accroissement	Les ovogonies (2n) synthétisent des substances de réserve et deviennent des oocytes diploïdes du premier ordre ou oocytes I (2n). Chaque oocyte est entouré de quelques cellules folliculaires aplaties, l'ensemble constituant un follicule primordial.
3. Phase de maturation ou méiose	Pendant la vie fœtale, un grand nombre de follicules primordiaux dégénère (atrophie folliculaire), les autres entrent en première division méiotique, mais restent tous bloqués en prophase I. Ce blocage reste total jusqu'à la puberté. D'autre part, l'atrophie folliculaire se poursuit durant l'enfance et l'ovaire ne contient finalement, à la puberté que 100.000 follicules primordiaux. À partir de la puberté, et périodiquement.

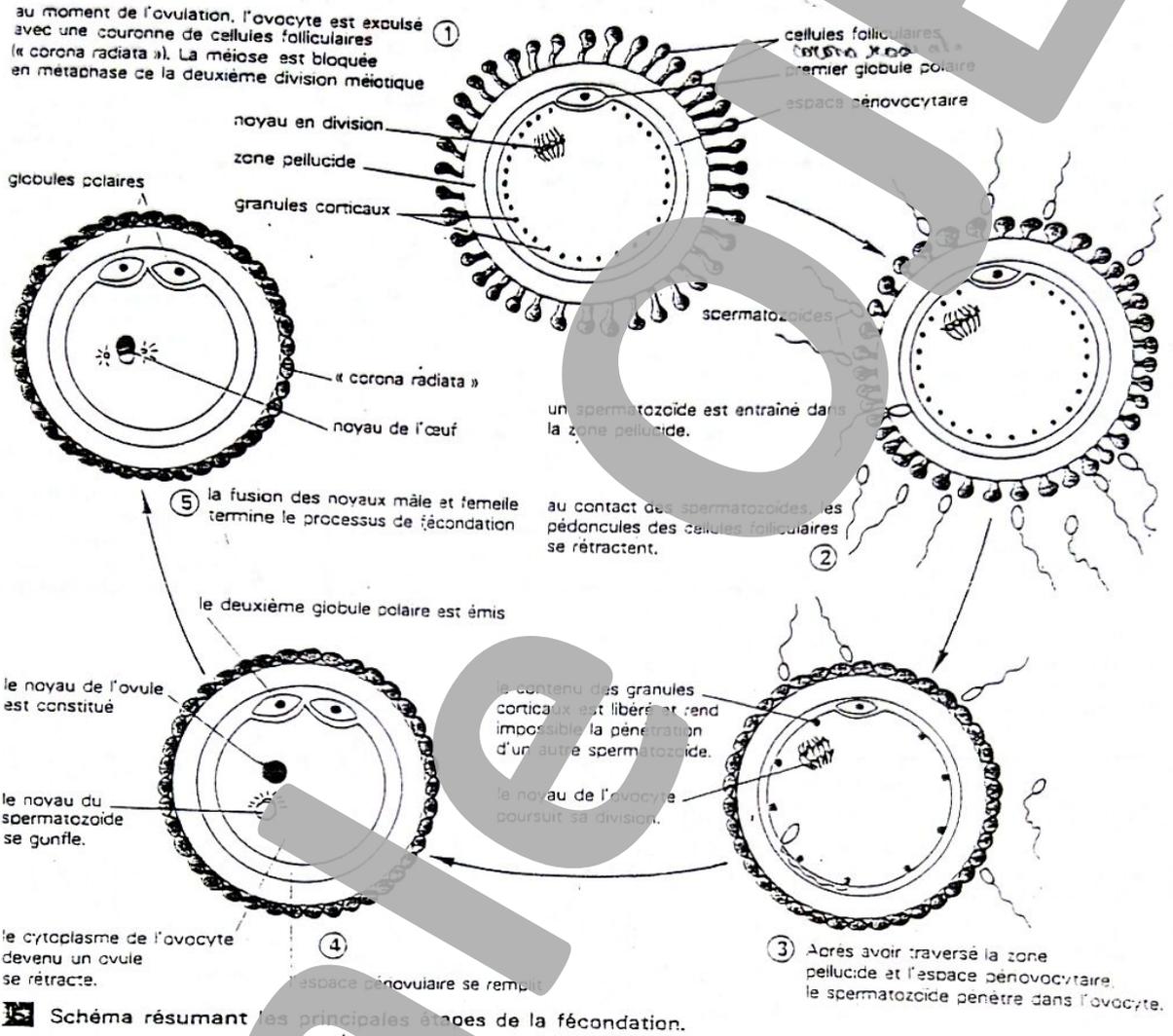
Suite de la phase de maturation

Tous les mois, une dizaine de follicules "se réveille" et entament la phase de maturation. Un seul arrive à maturité devenant un follicule de De Graaf "ou mûr" quelques heures avant l'ovulation, l'ovocyte I ( $2n$ ) complète la première division méiotique et donne deux cellules filles haploïdes ( $n$ ).  
morphologiquement très différentes:  
Un ovocyte I ( $n$ ) et un premier globule polaire.  
L'ovocyte II entame la deuxième division de méiose mais reste bloqué en métaphase II.

Phase de différenciation

La méiose ne s'achève que si l'ovocyte II est fécondé.  
Dans ce cas, l'ovocyte II donne naissance à deux cellules filles haploïdes ( $n$ ):  
L'ovotide ( $n$ ) prêt à être fécondé et le second globule polaire.

# Résumé - SV – Partie I: Reproduction et Génétique.



## - L'évolution du taux d'ADN au cours de la spermatogénèse

Ainsi que le montre le graphe de la figure 5, lors de la division qui, à partir d'un spermatocyte I, donne naissance à deux spermatocytes II, bien qu'il y ait passage de  $2n$  à  $n$  chromosomes le taux d'ADN caractéristique d'une cellule diploïde ( $2c$ ) est conservé.

Par contre, lors de la division qui, à partir d'un spermatocyte II, donne naissance à deux spermatides, le nombre haploïde ( $n$ ) de chromosomes est conservé (figure 7, p. 63) et pourtant le taux d'ADN diminue de moitié et passe de  $2c$  à  $c$ .

Ces deux divisions inséparables constituent la méiose.

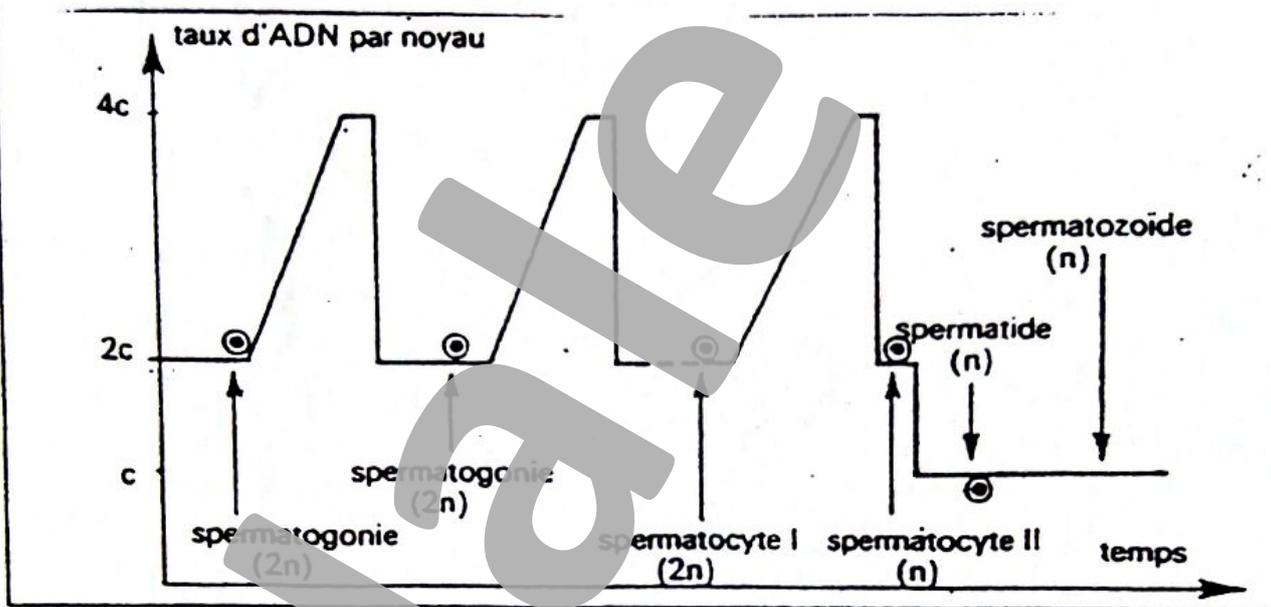


Fig. 5. - Les variations du taux d'ADN dans la lignée germinale.

## 18 - Les lois de Mendel

• Première loi: Loi d'uniformité des hybrides de la première génération  $F_1$ .  $F_1$  est considéré conventionnellement comme la première descendance provenant de deux parents de race pure.

Enoncé: Tous les hybrides de la première génération  $F_1$  ont le même phénotype et le même génotype.

• Deuxième loi: Loi de la disjonction indépendante des caractères ou facteurs.

Enoncé: Les caractères ou facteurs unis chez l'hybride  $F_1$  se disjoignent indépendamment durant la formation de ses gamètes et leur rencontre au hasard avec d'autres gamètes provenant d'un autre hybride  $F_1$ , déterminent le polymorphisme de la deuxième génération  $F_2$ .  $F_2$  est considéré conventionnellement comme la descendance issue d'un croisement  $\sigma F_1 \times \text{♀ } F_1$ .

• Troisième loi: Loi de la pureté des gamètes.

Enoncé: Le gamète étant haploïde, dans un gamète donné, on ne peut jamais trouver à la fois les deux allèles ou les deux gènes identiques.

## 19 - Caryotype

Chez l'Homme, l'étude des chromosomes peut se faire grâce au caryotype. Celui-ci est obtenu à partir de lymphocytes (globules blancs) cultivés dans un milieu qui favorisera leurs mitoses. L'addition de cholchicine, substance extraite d'une plante, la colchique, bloque ces mitoses au stade de la métaphase. On fait éclater les cellules en milieu hypotonique (sérum de

## 1 - Monohybridisme autosomal sur les 2<sup>es</sup> paires

à étudier

### a. Distribution statistique phénotypique dans le cas où l'un des deux allèles est dominant

$F_1$ : Les hybrides obtenus ont tous le même phénotype que le parent dominant.

$F_2$ : 3/4 phénotype dominant, 1/4 phénotype récessif.

Back-cross: 1/2 phénotype dominant, 1/2 phénotype récessif.

### b. Distribution statistique phénotypique dans le cas de deux allèles à non-dominance.

$F_1$ : Tous les hybrides obtenus sont identiques mais leur phénotype est différent de ceux des parents.

$F_2$ : 1/4 phénotype d'un parent initial race pure, 1/2 phénotype de la  $F_1$ , 1/4 phénotype de l'autre parent race pure.

Back-cross: 1/2 phénotype  $F_2$  1/2 phénotype parent race pure.

c. Distribution statistique phénotypique dans le cas d'un allèle létal. Qui à l'état homozygote, marque la mort de l'individu avant l'âge de la maturité sexuelle.  
Un allèle est dit létal lorsque les individus homozygotes pour cet allèle ne sont pas viables; il peut être dominant ou récessif.

F<sub>2</sub> (allèle dominant létal): La disparition d'un quart des individus transforme le rapport normal 3/4 et 1/4 en 2/3 phénotype dominant apparemment normal et 1/3 phénotype récessif.

Back-cross: 1/2 phénotype dominant et 1/2 phénotype récessif.

l'âge de la maturité sexuelle.  
Lorsque la mort survient avant la naissance, il s'ensuit une modification des proportions des différents phénotypes de la descendance.

# 1 - Dihybridisme à ségrégation indépendante

## A. Cas de deux gènes autosomaux

à étudier

### a. Distribution statistique phénotypique dans le cas où les deux gènes sont dominants.

F<sub>1</sub>: Les hybrides obtenus ont tous le phénotype dominant.

F<sub>2</sub>: 4 phénotypes dans les proportions suivantes: 9/16 phénotype bidominant, 3/16 et 3/16 phénotype dominant pour un caractère et récessif pour l'autre, 1/16 phénotype birécessif.

Back-cross: 4 phénotypes dans les proportions de 1/4 pour chacun.

### b. Distribution statistique phénotypique dans le cas de dominance pour un gène et non-dominance pour l'autre.

F<sub>1</sub>: tous les hybrides obtenus sont identiques, ils ont un caractère parental dominant et un autre nouveau.

F<sub>2</sub>: 6 phénotypes dans les proportions suivantes: 3/16, 3/16, 6/16, 1/16, 1/16 et 2/16.

Back-cross: avec un parent récessif pour un caractère et codominant pour l'autre donne 4 phénotypes dans les proportions 1/4 pour chacun dont deux phénotypes parentaux.

### c. Distribution statistique phénotypique dans le cas de deux gènes non-dominants.

F<sub>1</sub>: tous les hybrides obtenus sont identiques, mais leur phénotype est nouveau pour les deux caractères.

F<sub>2</sub>: 9 phénotypes dans les proportions: 1/16, 2/16, 1/16, 2/16, 4/16, 2/16, 1/16, 2/16, 1/16.

Back-cross: 4 phénotypes dont deux parentaux, dans les proportions 1/4 pour chacun.

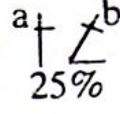
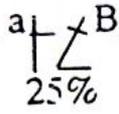
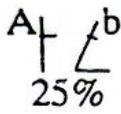
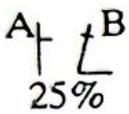
## 2 - Linkage, crossing-over et carte factorielle

### 1°. Comparaison entre hérédité à gènes indépendants et hérédité à gènes liés.

Dans le cas de dihybridisme à gènes indépendants, chaque gène responsable d'un caractère se trouve porté par un chromosome spécial, l'allèle de ce gène, par exemple; est porté par le chromosome homologue dans des loci au même niveau.

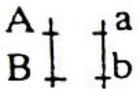
L'écriture chromosomique du génotype d'un hybride  $A//a B//b$  serait:  
 $A \uparrow \downarrow a \quad B \uparrow \downarrow b$ .

Lors de la formation des gamètes, il y a disjonction indépendante entre les gènes, ce qui donne quatre types de gamètes équiprobables:

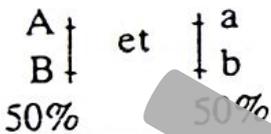


Il y a eu passage de la diploïdie à l'haploïdie.

Dans le cas de dihybridisme à gènes liés (linkage absolu), les deux gènes responsables des deux caractères mis en jeu se trouvent liés sur un même chromosome. L'écriture chromosomique du génotype d'un hybride  $AB//ab$  serait:



Lors de la formation des gamètes, il n'y a pas disjonction indépendante entre les gènes A et B d'un côté et les gènes a et b de l'autre côté, car le linkage est absolu, ce qui donne deux types de gamètes équiprobables:



C'est une exception à la deuxième loi de Mendel.

#### Remarque:

Si les deux gènes dominants se trouvent liés sur le même chromosome, les deux gènes récessifs sur le chromosome homologue, la liaison est dite en cis (coupling). Si, par contre, chaque chromosome porte un gène dominant à l'un des deux loci et un gène récessif à l'autre, la liaison est dite en trans (répulsion).

## 2°. Etude d'un linkage absolu

Un double hétérozygote en cis  $AB//ab$  est croisé avec un birécessif  $ab//ab$ , a donné à la descendance deux génotypes  $AB//ab$  et  $ab//ab$  et deux phénotypes  $[A,B]$  et  $[a,b]$  équiprobables.

On peut expliquer un pareil résultat en procédant par élimination:

a - Partant d'une donnée de dihybridisme, un back-cross à ségrégation indépendante aurait dû donner à la descendance quatre phénotypes équiprobables:  $[A,B] : 25%$ ,  $[A,b] : 25%$ ,  $[a,B] : 25%$  et  $[a,b] : 25%$ .

Comme cela n'est pas conforme à la donnée expérimentale ci-dessus, il ne s'agit pas donc d'une hérédité à ségrégation indépendante.

b - Le résultat obtenu:  $[A,B] : 50%$  et  $[a,b] : 50%$ , résultat d'un back-cross de monohybridisme pour un cas de dihybridisme, nous permet de conclure que les gènes A et B d'un côté et les gènes a et b de l'autre côté sont liés sur un même chromosome et ne peuvent pas se disjoindre indépendamment lors de la formation des gamètes de l'hybride. On est donc dans un cas de linkage absolu en cis.

### Remarque:

Dans le cas où l'on obtiendrait deux phénotypes  $[A,b]$  et  $[a,B]$  à 50% chacun, il s'agit donc d'un linkage absolu en trans. ✕

## 3°. Exception au linkage: linkage partiel faussé par un crossing-over.

Un double hétérozygote en cis  $AB//ab$  est croisé avec un birécessif  $ab//ab$ , a donné à la descendance les quatre phénotypes suivants:

$[A,B] : 44%$ ,  $[a,b] : 44%$ ,  $[A,b] : 6%$  et  $[a,B] : 6%$ .

On peut expliquer un pareil résultat en procédant par élimination:

a - Un back-cross dans le cas d'un dihybridisme indépendant aurait dû donner à la descendance quatre phénotypes équiprobables:  $[A,B] : 25%$ ,  $[A,b] : 25%$ ,  $[a,B] : 25%$  et  $[a,b] : 25%$ .

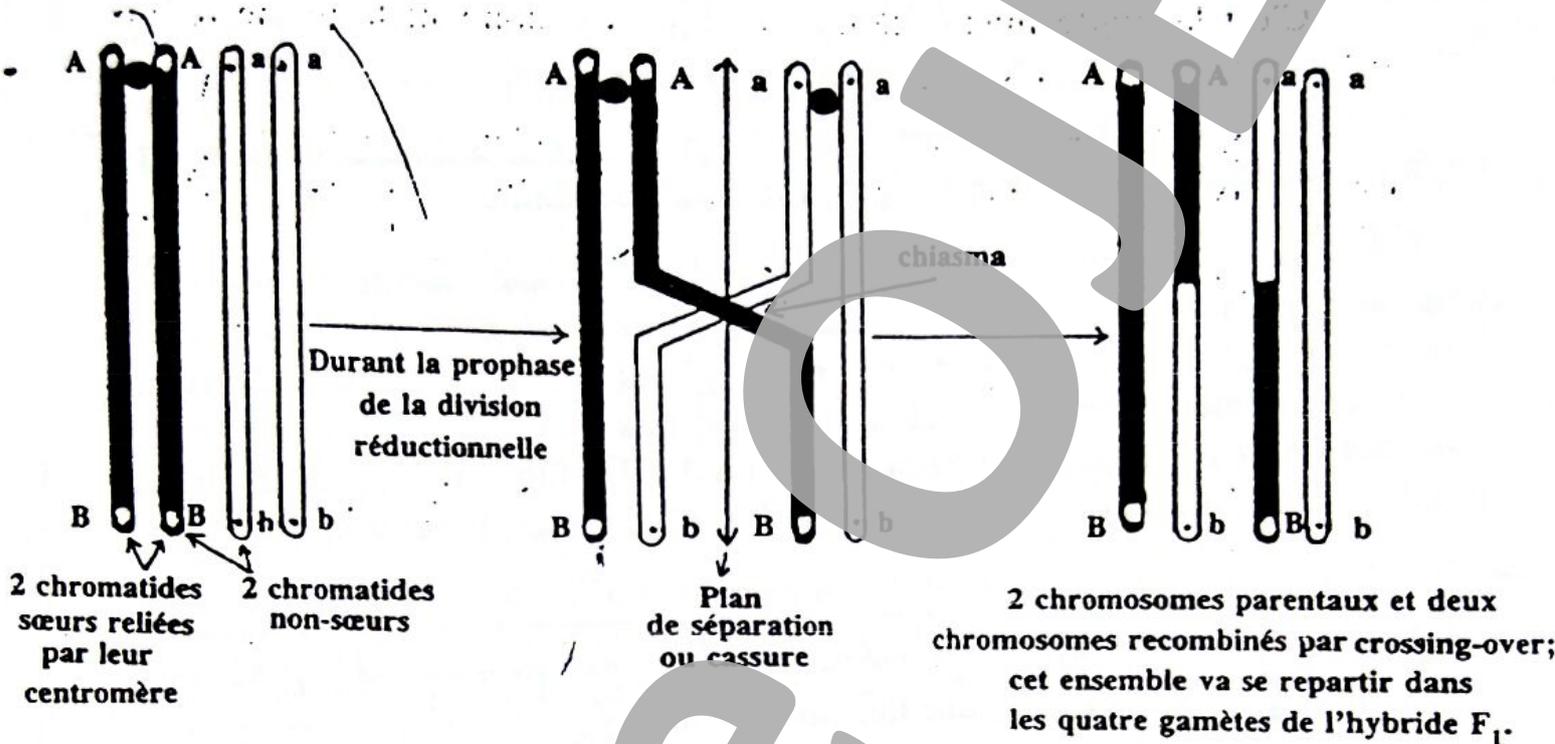
Comme cela n'est pas conforme à la donnée expérimentale ci-dessus, il ne s'agit pas donc d'une hérédité à ségrégation indépendante.

b - Si les gènes étaient liés par linkage absolu, les deux phénotypes  $[A,b]$  et  $[a,B]$ , n'auraient pas dû apparaître (dans un linkage en cis). Il ne s'agit donc pas d'un linkage absolu.

## Résumé - SV – Partie I: Reproduction et Génétique.

L'apparition des deux dernières classes phénotypiques [A,b] et [a,B] à % faibles, nous amène à dire que les gènes A et B sont liés sur un même chromosome selon un linkage partiel faussé par un phénomène de crossing-over lors de la formation des gamètes de l'hybride.

Représentation schématique du crossing-over en cis:



Le crossing-over consiste en un échange de segments chromosomiques entre les deux chromatides non-sœurs durant la prophase de la division réductionnelle de la méiose. Au cours de la méiose chaque chromosome se divise en deux chromatides sœurs. Les chromosomes homologues s'apparient et des échanges de segments chromosomiques ou crossing-over ont lieu entre les deux chromatides non-sœurs.

On remarque que deux des quatre produits de la méiose ont leurs gènes associés de la même façon que les chromosomes parentaux: AB et ab. Ces produits proviennent des chromatides n'ayant pas subi le crossing-over. Les deux autres produits issus des chromatides ayant subi le crossing-over sont recombinés quant aux associations des gènes; ils sont dits recombinés Ab et aB. Dans le cas de la position en trans, les gamètes parentaux seraient: Ab et aB et les gamètes recombinés par crossing-over AB et ab.

### \* Estimation du crossing-over à partir d'un back-cross.

Morgan a constaté, que le % de recombinaison entre deux gènes donnés portés par le même chromosome est toujours constant, il peut être calculé à partir des phénotypes de la descendance d'un back-cross.

## Résumé - SV – Partie I: Reproduction et Génétique.

### 5. Etablissement d'une carte factorielle.

Il s'agit de placer sur un même chromosome, 2, 3, 4 ou plusieurs gènes, chacun dans son locus spécial. On ne peut le faire qu'à la suite de plusieurs croisements de back-cross permettant de calculer les fréquences du crossing-over entre ces différents gènes considérés deux à deux.

Exemple: On voudrait placer 3 gènes A, B et D sur un même chromosome, chacun dans son locus spécial.

Un premier back-cross  $AB//ab \times ab//ab$ , concernant la fréquence du crossing-over entre A et B d'un côté et a et b de l'autre, a donné dans la descendance les phénotypes suivants:

251 [A,B], 253 [a,b], 47 [A,b] et 49 [a,B]

Les 2 premières catégories étant parentales (normales), les 2 dernières catégories étant récombinées, on peut calculer la distance entre A et B ou entre a et b.

$$\text{C.D.R.} = \frac{47 + 49}{251 + 253 + 47 + 49}$$

$$\text{fréquence du crossing-over} = 0,16 \times 100 = 16\%$$

Et l'on peut exprimer cette fréquence par la distance entre A et B qui est égale à 16 centimorgans.

Un second back-cross concernant A et D ( $AD//ad \times ad//ad$ ) donne dans la descendance les phénotypes suivants:

265 [A,D], 263 [a,d], 37 [A,d] et 35 [a,D]

d'où la fréquence du crossing-over entre les gènes A et D:

$$\frac{37 + 35}{265 + 263 + 37 + 35} = 0,12 \times 100 = 12\%$$

La distance entre A et D est de 12 centimorgans.

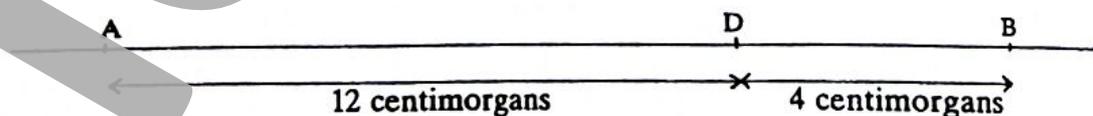
Un troisième back-cross  $\frac{BD}{bd} \times \frac{bd}{bd}$  donne dans la descendance:

290 [B,D], 286 [b,d], 13 [B,d] et 11 [b,D]

$$\text{Fréquence du crossing-over: } \frac{13 + 11}{290 + 286 + 13 + 11} = 0,04 \times 100 = 4\%$$

Donc la distance entre B et D est 4 centimorgans.

La carte factorielle est établie de la façon suivante:



Les distances sont donc additives  $4 + 12 = 16$ . Cependant il y a des cas où les distances ne sont pas additives car dans le calcul du taux de recombinaison on n'a pas tenu compte du double crossing-over, la distance entre les deux gènes les plus éloignés est dans ce cas sous-estimée.

# Résumé - SV - Partie I: Reproduction et Génétique.

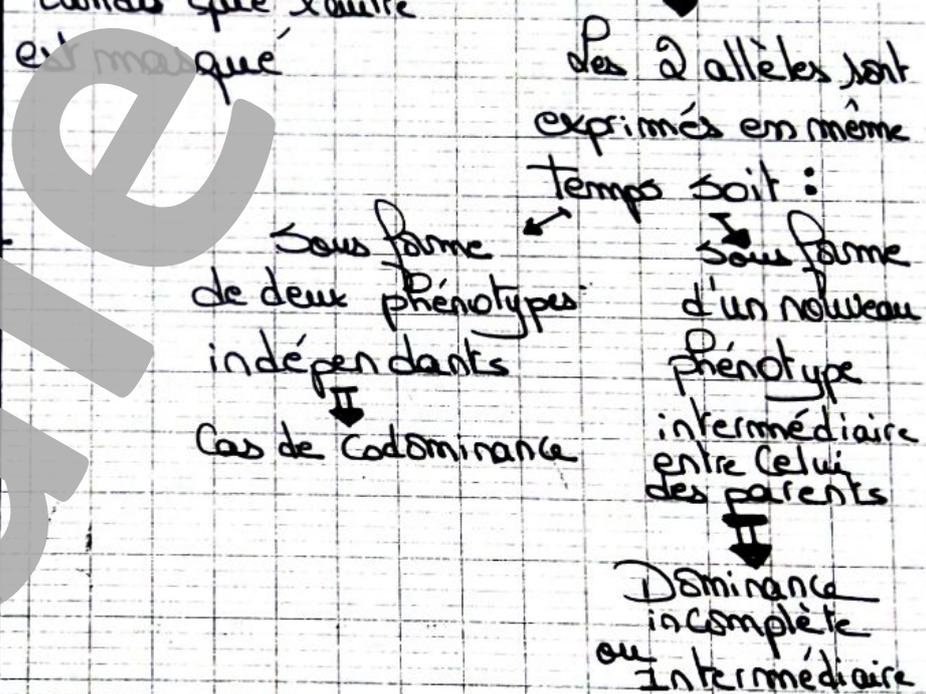
\* Allèles: différentes versions d'un même gène

- Si deux allèles sont identiques, l'individu est dit homozygote (Ex: AA ou aa)
  - allèles identiques dominants
  - allèles identiques récessifs
- Si les deux allèles sont différents, l'individu est dit hétérozygote. (Ex: Aa ou AB)
  - allèles différents
  - allèles différents

○ allèle dominant est toujours symbolisé par une lettre majuscule.  
 ○ allèle récessif est toujours symbolisé par une lettre minuscule

A dominant ou récessif (marqué)  
 A dominant B dominant  
 Cas de Codominance ou dominance intermédiaire.

N.B. toujours le génotype qui représente un caractère récessif ne peut qu'être homozygote  
 Ex: aa



En contre, le génotype d'un caractère dominant peut être soit homozygote (AA) ou hétérozygote (Aa)

N.B. Chaque gène occupe un endroit bien précis sur le chromosome appelé "locus" (Pluriel: Loci).

- Lignée pure = homozygote = même race
- Hybride = hétérozygote = différentes races
- Seul le phénotype récessif révèle sans ambiguïté le génotype Cox\* (N.B à voir)

T.I  
Les rôles  
du test-  
cross.

- Le test-cross ou croisement-test est une technique qui permet de connaître si un individu à un phénotype dominant est homozygote ou hétérozygote pour un caractère donné ou bien, si deux gènes sont indépendants ou liés (l'absence absolue ou partielle). De même il permet de connaître la position des gènes (cis ou trans).
- La carte génique d'un chromosome est établie à partir de l'analyse des résultats du brassage intrachromosomique appelé "taux de recombinaison".
- Le pourcentage des gamètes recombinés pour deux gènes permet une évaluation de la distance qui sépare deux loci.



Cette distance s'exprime en "Centimorgan" (unité de mesure)

1 % de recombinaison  $\longrightarrow$  1 Centimorgan

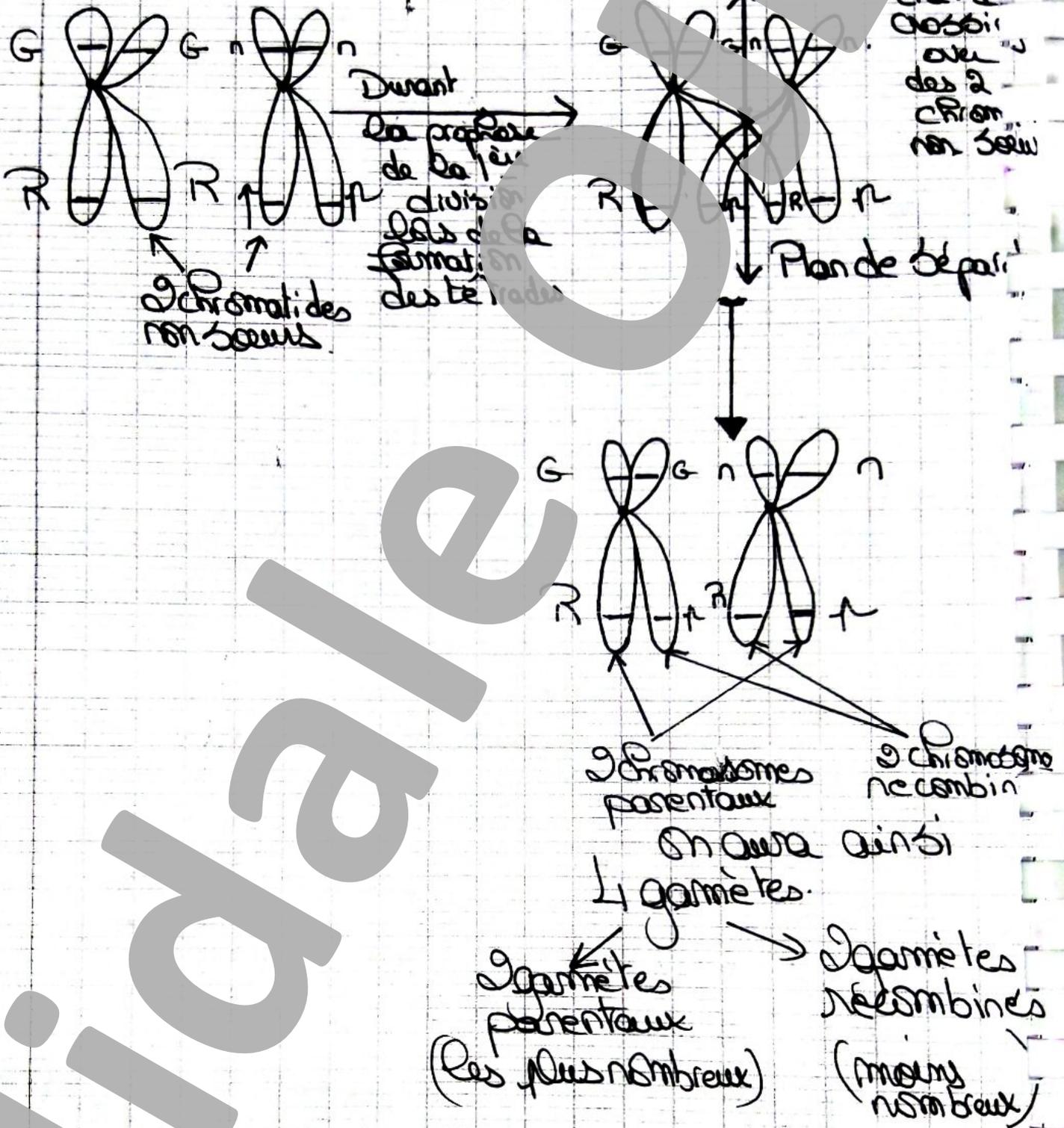
Ainsi cette distance permet de déterminer la position relative des gènes sur le même chromosome.

T.I

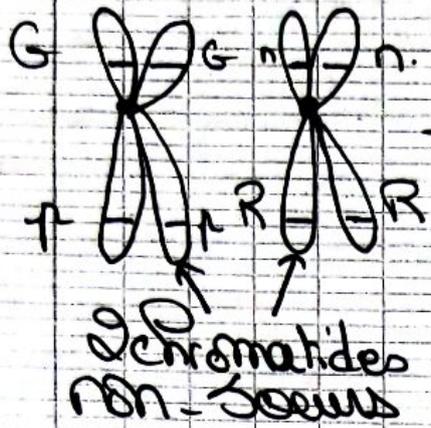
- Ainsi, le brassage intrachromosomique a lieu à la fin de la 1<sup>ère</sup> division méiotique. Les chromosomes homologues sont appariés et très proches l'un de l'autre : c'est la synapsis. Leurs chromatides s'enchevêtrent (le chiasme) et échangent des fragments d'ADN (gènes ou allèles). C'est le crossing-over.

- T.I }
- Si l'individu est homozygote, le crossing-over n'entraîne aucun brassage génétique.
  - Si l'individu est hétérozygote, les gènes portés sur un chromosome ne sont plus transmis en bloc à la descendance, car de nouvelles combinaisons se forment.
- Ainsi, le brassage intrachromosomique augmente la diversité génétique des individus issus d'une reproduction sexuée.

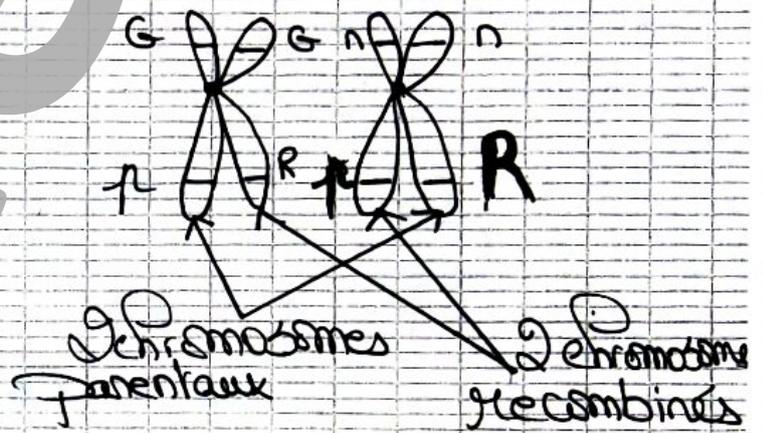
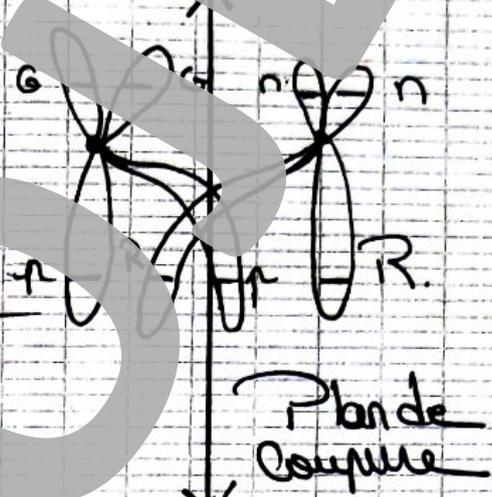
Représentation schématique en position des  
du crossing over.



# Représentation schématique en position trans du Crossing-over



durant la phase de la 1<sup>ère</sup> division méiotique lors de la formation des tétrades



On aura ainsi 4 gamètes.

2 gamètes parentaux (les plus nombreux)

2 gamètes recombinés (les moins nombreux)

# Résumé - SV – Partie I: Reproduction et Génétique.

taux de recombinaison  $\% = \frac{\text{nb d'individus recombinés}}{\text{nb total d'individus}} \times 100$

Fiche Sommaire  
Très importants à étudier par cœur  
Janvier 2018

**Doc 3 Les types de recombinaison génétique**

Type de recombinaison	Recombinaison interchromosomique durant l'anaphase I	Pas de recombinaison durant la méiose		Recombinaison intrachromosomique durant la prophase I				
	Gènes indépendants	Pas de crossing-over		Il y a crossing-over				
Position relative des gènes		Linkage absolu		Linkage partiel avec 10% de recombinaison				
Position relative des allèles		Cis	Trans	C'est juste un exemple				
Hybridation				Cis				
Génotypes des parents	$A_1 A_1 B_1 B_1 \times a_2 a_2 b_2 b_2$	$A_1 A_1 B_1 B_1 \times a_2 a_2 b_2 b_2$	$A_1 A_1 a_2 a_2 B_1 B_1 \times a_2 a_2 b_2 b_2$	$A_1 A_1 B_1 B_1 \times a_2 a_2 b_2 b_2$	$A_1 A_1 B_1 B_1 \times a_2 a_2 b_2 b_2$	$A_1 A_1 B_1 B_1 \times a_2 a_2 b_2 b_2$	$A_1 A_1 B_1 B_1 \times a_2 a_2 b_2 b_2$	
Génotype de F1 (hybride)	$A_1 a_2 B_1 b_2$	$A_1 a_2 B_1 b_2$	$A_1 a_2 B_1 b_2$	$A_1 a_2 B_1 b_2$	$A_1 a_2 B_1 b_2$	$A_1 a_2 B_1 b_2$	$A_1 a_2 B_1 b_2$	
Gamètes de F1	$A_1 B_1, a_2 b_2, A_1 b_2, a_2 B_1$ 1/4 1/4 1/4 1/4	$A_1 B_1, a_2 b_2$ 1/2 1/2	$A_1 B_1, a_2 b_2, A_1 a_2 B_1 B_1, a_2 a_2 B_1 b_2$ 1/2 1/2	$A_1 B_1, a_2 b_2, A_1 a_2 B_1 B_1, a_2 a_2 B_1 b_2$ 45% 5% 5% 45%	$A_1 B_1, a_2 b_2, A_1 a_2 B_1 B_1, a_2 a_2 B_1 b_2$ 5% 45% 45% 5%	$A_1 B_1, a_2 b_2, A_1 a_2 B_1 B_1, a_2 a_2 B_1 b_2$ 5% 45% 45% 5%	$A_1 B_1, a_2 b_2, A_1 a_2 B_1 B_1, a_2 a_2 B_1 b_2$ 5% 45% 45% 5%	
Résultats du test cross $AaBb \times aabb$ Ils sont similaires aux gamètes donnés par F1	$[A,B] 1/4, [a,b] 1/4, [a,B] 1/4, [A,b] 1/4$ 4 phénotypes	$[A,B] 1/2, [a,b] 1/2$ 2 phénotypes	$[A,B] 1/2, [a,b] 1/2, [A,a] 1/2, [a,A] 1/2$ 3 phénotypes	$[A,B] 45%, [a,b] 45%, [a,B] 5%, [A,b] 5%$ 4 phénotypes	$[A,B] 5%, [a,b] 45%, [a,B] 45%, [A,b] 5%$ 4 phénotypes	$[A,B] 5%, [a,b] 45%, [a,B] 45%, [A,b] 5%$ 4 phénotypes	$[A,B] 5%, [a,b] 45%, [a,B] 45%, [A,b] 5%$ 4 phénotypes	
Résultats de F2: F1xF1 ou autofécondation	$[A,B] 9/16, [a,b] 3/16, [a,B] 3/16, [A,b] 1/16$ 4 phénotypes	$[A,B] 3/4, [a,b] 1/4$ 2 phénotypes	$[A,B] 1/2, [a,b] 1/4, [A,a] 1/4, [a,A] 1/4$ 3 phénotypes	Si l'un des parents réalise un crossing over $[A,B] 72.5%, [a,b] 22.5%, [a,B] 2.5%, [A,b] 2.5%$ 4 phénotypes	Si l'un des parents réalise un crossing over $[A,B] 50%, [a,b] 25%, [a,B] 25%, [A,b] 25%$ 3 phénotypes	Si l'un des parents réalise un crossing over $[A,B] 50%, [a,b] 25%, [a,B] 25%, [A,b] 25%$ 3 phénotypes	Si l'un des parents réalise un crossing over $[A,B] 50%, [a,b] 25%, [a,B] 25%, [A,b] 25%$ 3 phénotypes	
$AaBb \times AaBb$								

donc pour savoir le % des parents on fait  $50 \rightarrow$  le % des individus recombinés  
ex:  $50 - 8 = 42\%$   
N.B: dans le livre p.48 de ce % de recombinaison était de 6% c'est pour cela qu'on a obtenu 42% 8% 8% 42%

N.B: Pour le Test cross avec le cas de dihybridisme, le croisement se fait entre un individu de la F1 et un individu récessif pour les 2 caractères.  
• Si le test cross donne 4 phénotypes équiprobables  $\Rightarrow$  c'est un brassage interchromosomique.  
• Si le test cross donne 2 phénotypes équiprobables  $\Rightarrow$  c'est un brassage intrachromosomique.

Remarque : Comment savoir à partir du test cross  
si les gènes sont liés en position Cis  
ou en position Trans?

⇒ Il faut regarder les descendants BIRÉCESSIFS

\* Si les descendants BIRÉCESSIFS  
du test-cross dans le cas de brassage intrachromosomique  
où les gènes sont liés par linkage partiel faussé par un  
Crossing-over ont un effectif élevé

⇒ Alors les gènes sont liés en position Cis

\* Si les descendants BIRÉCESSIFS  
du test-cross dans le cas de brassage intrachromosomique  
où les gènes sont liés par linkage partiel faussé par  
un Crossing-over ont un faible effectif

⇒ Alors les gènes sont liés en position Trans

**Monohybridisme**

**Dihybridisme**

Dominance

2 [ ]  
3 Ge'

Dominance int  
ou  
codominance

3 [ ]  
3 Ge'

Brassage  
Interchromosomique  
\*Gènes indépendants (ces gènes sont localisés sur 2 paires de chr ≠)

4 phé  
9 Ge'  
 $\frac{9}{16}$  [A,B]  
 $\frac{3}{16}$  [A,b]  
 $\frac{3}{16}$  [a,B]  
 $\frac{1}{16}$  [a,b]

Brassage  
Intrachromosomique

Gènes liés (les gènes sont localisés sur la même paire de chr)

Linkage absolu à gènes liés  
posit° cis  
posit° trans  
2 phénotypes en proportions ou pourcentage équiprobables

Linkage partiel faussé par un crossing-over  
posit° cis  
posit° trans  
4 phénotypes en proportions ou pourcentage non équiprobables



www.tollableben.com

# Résumé - SV - Partie I: Reproduction et Génétique.

N.B. le nombre de chromosomes dans un caryotype  $2n = 46$

## Clarification de la formule chromosomique

Il existe une nomenclature internationale (ISCN: International System for human Cytogenetic Nomenclature) permettant de définir précisément la constitution chromosomique d'un sujet.

### Cytogénétique conventionnelle

La formule chromosomique est le moyen d'exprimer le résultat du caryotype et se déchiffre de la façon suivante:

"Nombre de chromosomes par cellule", "Liste des chromosomes sexuels présents" ±, "Liste des anomalies trouvées".

### Exemples:

△ Formule chromosomique △

46,XY <i>♂ normal</i>	Caryotype masculin normal: c'est-à-dire 46 chromosomes par cellule, dont un chromosome X et un chromosome Y.
46,XX <i>♀ normal</i>	Caryotype féminin normal: c'est-à-dire 46 chromosomes par cellule, dont deux chromosomes X.
46,XX, t(1; 18) <i>SV/305</i>	Translocation: c'est-à-dire 46 chromosomes par cellule, dont deux chromosomes X et une translocation entre un chromosome 1 et un chromosome 18.
47,XY, +21 <i>♂ Trisomie 21</i>	Trisomie 21: c'est-à-dire 47 chromosomes par cellule, dont un chromosome X et un chromosome Y, + un chromosome 21 surnuméraire.
47,XX, +21 <i>♀ Trisomie 21</i>	
45, XO or 45, X <i>Turner</i>	Syndrome de Turner: c'est-à-dire 45 chromosomes par cellule, avec un seul gonosome qui est un chromosome X.
47, XXY <i>Klinefelter</i>	Syndrome de Klinefelter: c'est-à-dire 47 chromosomes par cellule, dont un chromosome X et un chromosome Y, + un chromosome X surnuméraire.
45, XY, - 13 <i>Monosomie 13</i>	Monosomie 13: c'est-à-dire 45 chromosomes par cellule, dont un chromosome X et un chromosome Y, - un chromosome 13.

\* *l'absence d'un chromosome est de la autosome* → Chr 1 → 32 // *Alas*

Toutes les anomalies chromosomiques sont identifiées par une abréviation, permettant de les décrire dans la formule chromosomique; les points de cassure sont également indiqués quand ils peuvent être identifiés.

### Référence :

<http://virtuel.cochin.univ-paris5.fr/cytogen/1-4.htm>

*individu fertile peut avoir des enfants*

9. \* *l'absence d'un chromosome est de la gonosomes (X ou Y)*  
 → *chr 23* ⇒ *individu stérile*  
 ⇒ *ne peut pas avoir des enfants.*

\* Pour savoir si la maladie dans une famille est Dominante ou Récessive il faut voir:

Dominante

Si un des parents a la maladie donne naissance à un enfant malade.  
Alors cette maladie est Dominante.

Récessive

Si 2 parents normaux donnent naissance à un enfant malade.  
Alors cette maladie est Récessive.

Remarques:

- \* Quand un croisement et son inverse (test-cross) ne donnent pas le même résultat alors les gènes sont portés sur des gonosomes.
- \* Un gène gonosomal est porté sur "X" quand les deux gènes sont liés sur "X".
- \* Pour savoir le mode de transmission d'une maladie (c.à.d. Dominante ou Récessive) Gonosomale ou Autosomale

Dominante vs Récessive

Dominante	Récessive	Gonosomale	Autosomale
Un parent porteur de la maladie donne naissance à un enfant malade	Deux parents normaux mais porteur de la maladie donnent naissance à un enfant malade	Si la maladie atteint un seul genre c.à.d. hommes	Si la maladie se trouve sur la partie commune de X et Y
↓	↓	par ex. ↓	⇒
Maladie Dominante	Maladie Récessive	Maladie Gonosomale	Maladie Autosomale

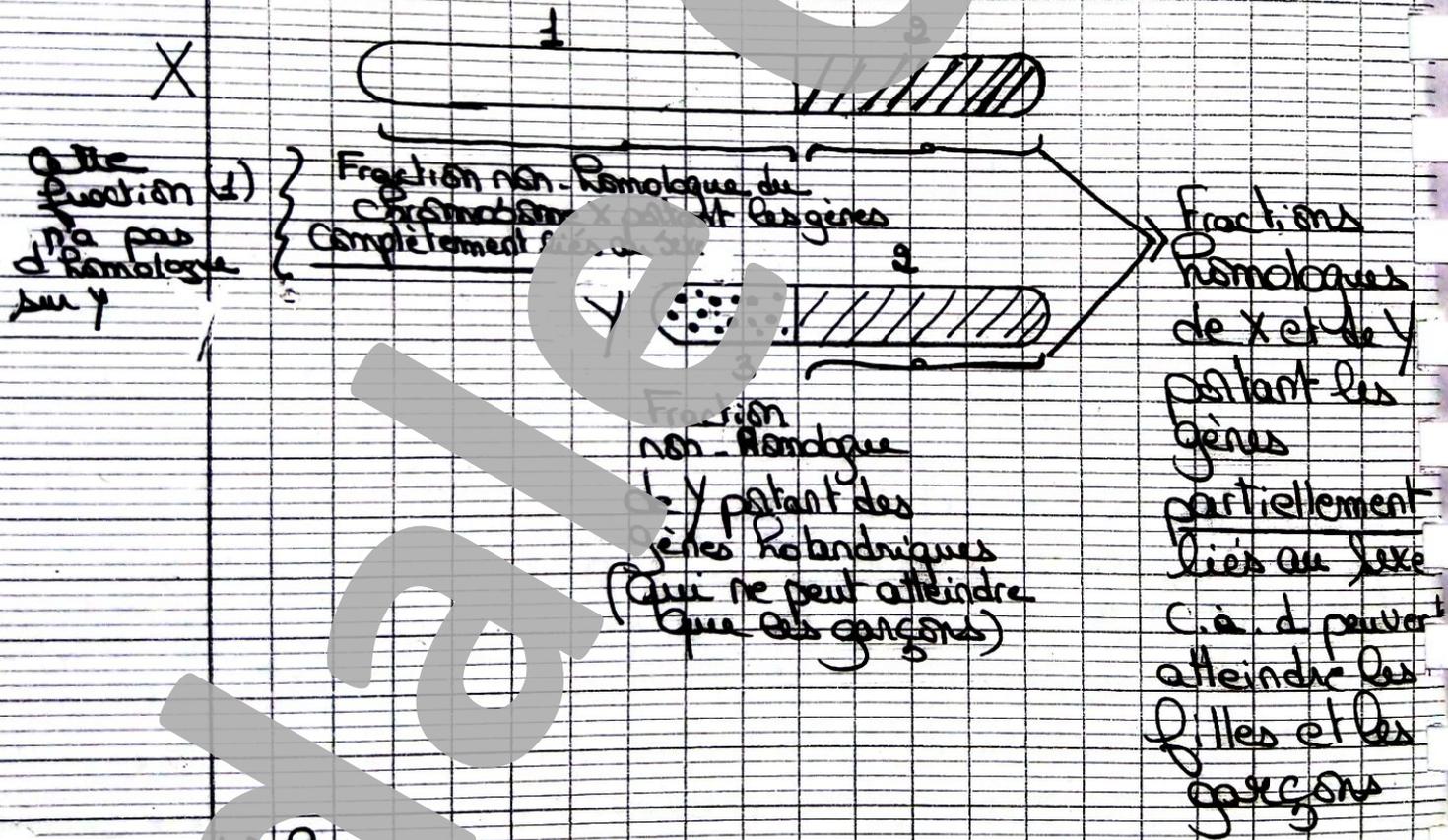
### Chez les filles

La transmission des allèles liés au sexe se fait de la même manière que celle des allèles autosomiaux. Ces allèles se trouvent en double exemplaire sur les deux chromosomes X et leur expression suit la loi de dominance et de récessivité.

### Chez les garçons.

La transmission des allèles liés au sexe se trouve en un seul exemplaire. Ceux situés sur le chromosome Y sont transmis uniquement aux garçons et ceux situés sur la partie non homologue du chr X s'expriment dans la descendance qu'ils soient dominants ou récessifs.

• Schéma des chromosomes X et Y montrant deux parties homologues et la partie non-homologue de chacun d'eux



Très important

Remarques:

1. Si le gène de la maladie se trouve sur la partie non-homologue de X alors

Che l'homme	Che la femme
il faut que le gène se trouve en un seul exemplaire pour que la maladie apparaisse	Si le gène est dominant Si le gène est récessif

Ex:  $\frac{X^m}{Y} / \frac{X^M}{Y}$

Il faut que le gène se trouve en un seul exemplaire pour que la maladie apparaisse

Ex:  $\frac{X^H}{X^h}$

Il faut que le gène se trouve en deux exemplaires pour que la maladie apparaisse

Ex:  $\frac{X^m}{X^m}$

Peu importe si le gène est dominant ou récessif

Légende:

- M: Allèle maladie dominant
- m: Allèle maladie récessif
- n: Allèle normal récessif

2. Quand la maladie atteint un seul sexe donc elle est liée au sexe et non autosomale. Si la maladie n'atteint que les hommes c'est que le père malade a un enfant (fils) malade car le Y est pris du père.

Alors cette maladie est localisée sur la partie propre du chromosome Y

Ex:  $\frac{X}{Y^m}$

3. Si la maladie se trouve sur la partie commune de X et de Y donc elle est autosomale.

4. Notions à propos de quelques maladies.

$\left. \begin{matrix} \text{♂} & \text{♀} \\ \text{P} & \text{P} \\ \text{hémophile} & \end{matrix} \right\}$  Récessive - Gène somatique - sur Y  
 C'est une maladie portée par la femme mais elle est transmise aux hommes.  
 Ex: N: Coagulation normale du sang.  
 n: hémophile.

Phénotypes	Génotypes
♂ [N]	$\frac{X^N}{Y}$
♂ [n]	$\frac{X^n}{Y}$
♀ [N]	$\frac{X^N}{X^N}$ Homozygote ou $\frac{X^N}{X^n}$ Hétérozygote ou $\frac{X^n}{X^N}$ Hétérozygote ou $\frac{X^n}{X^n}$ Homozygote
♀ [n]	$\frac{X^n}{X^n}$ létale meurt à la naissance Il n'y a pas de fille hémophile

N.B Même si l'homme est hémophile il donne l'allèle malade à ses filles et pas à ses garçons

de daltonisme Récessive - gonosomale - sur X

C'est une maladie caractérisée par une vision faible des couleurs.

Ex: N: vision normale  
d: daltonisme

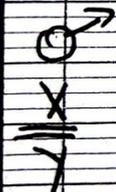
Phénotypes	Génotypes
♂ [N]	$\frac{X^N}{Y}$
♂ [d]	$\frac{X^d}{Y}$
♀ [N]	$\frac{X^N}{X^N}$ Homozygote ou $\frac{X^N}{X^d}$ Hétérozygote porteur de la maladie
♀ [d]	$\frac{X^d}{X^d}$

Il y a des femmes daltoniennes mais il n'y a pas des femmes hémophiles!

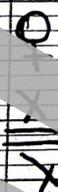
5. Type Lygaeus

C'est l'homme  
qui détermine le  
sexe de l'enfant

(Cas des êtres humains)



Hétérozygote

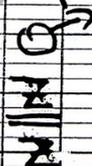


Homozygote

Type Abroxo

C'est la femme  
qui détermine le  
sexe de l'enfant

(Cas des oiseaux,  
papillons ...)



Hétérozygote



Hétérozygote



[www.tollablebnen.com](http://www.tollablebnen.com)

Calcul du Coefficient et du  
taux de recombinaison

Coefficient de recombinaison =  $\frac{\text{nombre d'individus recombinés}}{\text{nombre total d'individus}}$   
C.D.R

$$= \frac{92 + 99}{2381} = 0,081$$

Taux de recombinaison =  
Coefficient de recombinaison  $\times 100$

$$0,081 \times 100 = \boxed{8\%}$$

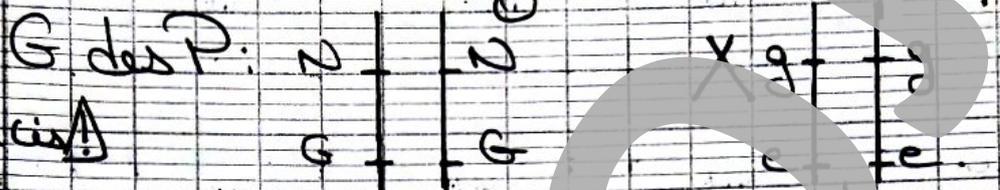
Donc 100% - 8% = 92% des gamètes de la femelle n'ont subi le crossing over. Ce sont les gamètes parentaux  $Ge$  (46%) et  $gE$  (46%) et 8% des gamètes ont subi le crossing-over. Ce sont les gamètes recombinés  $Ge$  (4%);  $gE$  (4%)

# Résumé - SV - Partie I: Reproduction et Génétique.



N.B.: Dans une analyse génétique où il y a un crossing-over, il faut écrire les axes de la chromatide

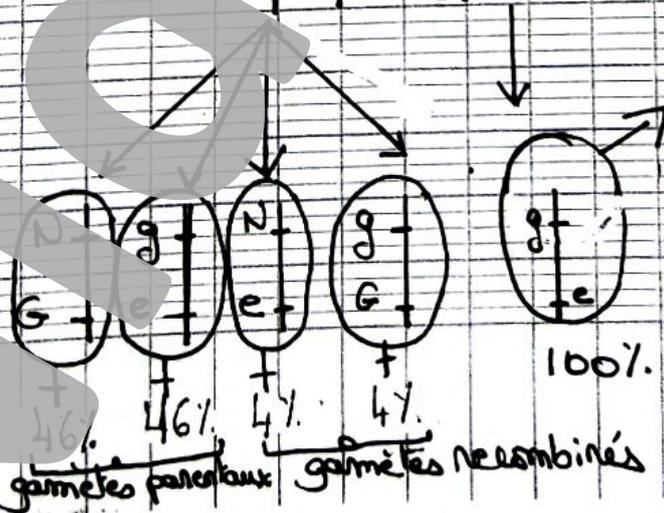
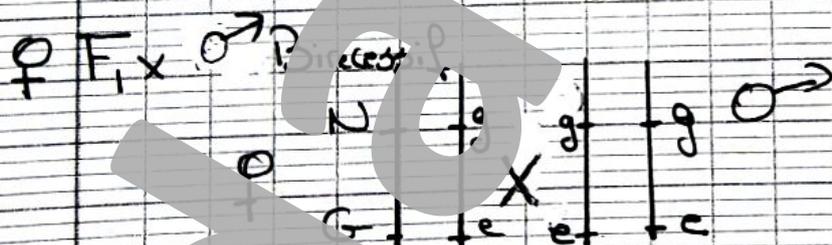
## Analyse génétique



F<sub>1</sub>:



100% Drosophiles à yeux normaux et le corps gris hybrid



5 – CALCULER LE RISQUE/ PROBABILITÉ P D'AVOIR UN ENFANT ATTEINT. Doc 2-3

Clés de pensée		Il faut trouver la probabilité de chaque parent de porter l'allèle de la maladie et la probabilité que chacun donne cet allèle à cet enfant.					
Stratégie d'écriture  (dans le cas d'une maladie récessive Autosomal ou liée à X)	<b>P (d'avoir un enfant atteint)=</b>	<b>P (père soit hybride)</b>		<b>x P (enfant reçoit m du père)</b>	<b>x P (mère soit hybride)</b>	<b>x P (enfant reçoit m de sa mère).</b>	
	<b>Toutes les possibilités</b>	1	S'il est surement Nm d'après l'empreinte génétique ou possède un enfant atteint.		De recevoir un gamète m ou Y	1	Si elle est surement Nm ou $X^N X^m$ d'après l'empreinte génétique ou possède un enfant atteint
		$\frac{1}{2}$	Si ses parents sont NN ou Nm			$\frac{1}{2}$	Si ses parents sont NN ou Nm
		$\frac{2}{3}$	S'il a un frère ou une sœur atteints			$\frac{1}{2}$	Si elle est $X^N X^N$ ou $X^N X^m$
		0	S'il est surement NN d'après l'empreinte génétique ou la donnée			0	Si elle est surement NN ou $X^N X^N$
		$\frac{1}{3}$	S'il est surement $X^N Y$			$\frac{2}{3}$	Si elle a un frère ou une sœur atteints
		P	Si P d'être hybride est donnée dans le texte			P	Si P d'être hybride est donnée dans le texte
		n	Calculée à partir d'une fréquence donnée dans le texte pour une population			n	Calculée à partir d'une fréquence donnée dans le texte pour une population
							$\frac{1}{2}$
Clés	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Si la maladie est dominante calculer la probabilité d'avoir un enfant normal puis la soustraire de 1 pour obtenir la probabilité d'avoir un enfant atteint.</li> <li>- Il faut vérifier chacune des quatre probabilités avant de commencer le calcul.</li> </ul>						

