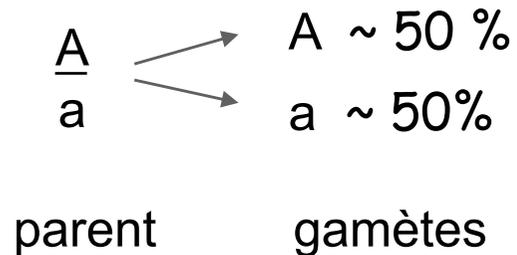


2. La transmission méiotique des gènes : monohybridisme

monohybridisme = on analyse la transmission d'un seul gène

2.1 La 1^{ère} loi de Mendel

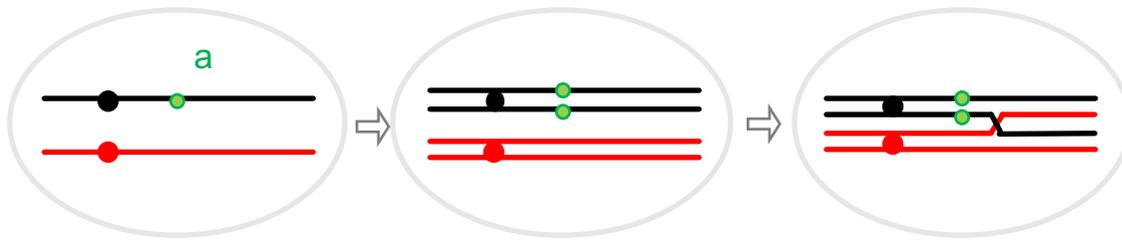


Parmi les gamètes produits par un individu hétérozygote pour un gène donné, les deux allèles sont également représentés

= principe de ségrégation égale (2:2) des deux exemplaires/allèles d'un gène

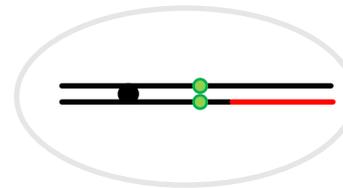
L'explication par la méiose de la 1^{ère} loi de Mendel :

A/a

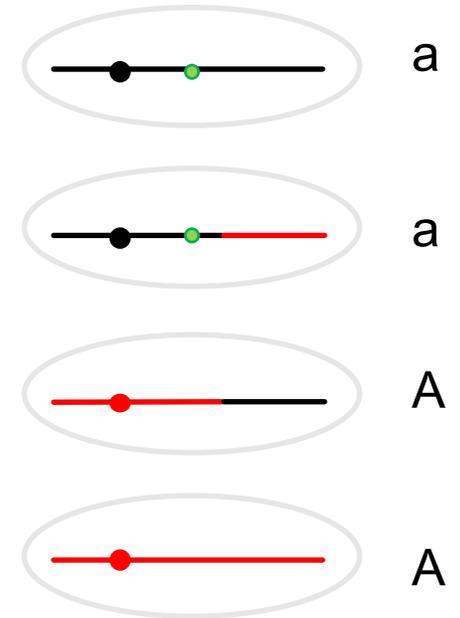


Cas où pas de c/o entre le gène et le centromère

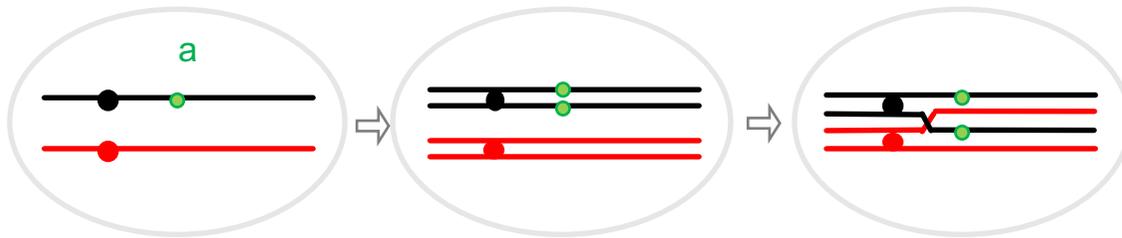
1^{ère} division



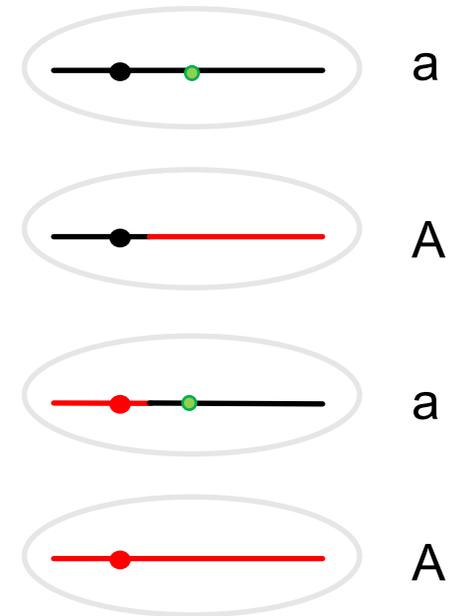
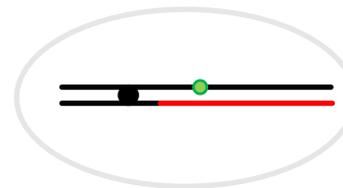
2^{de} division



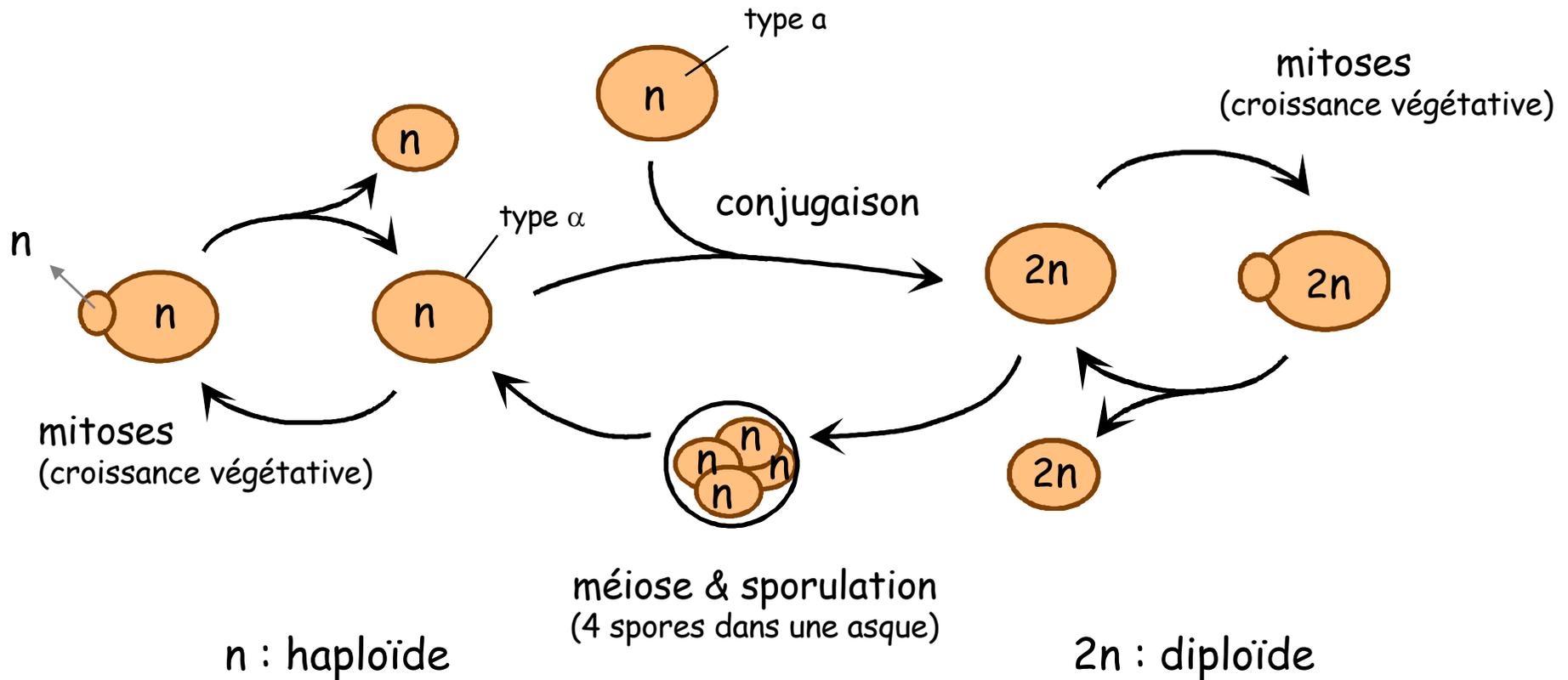
A/a



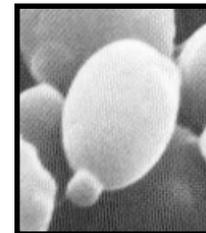
Cas où un c/o entre le gène et le centromère



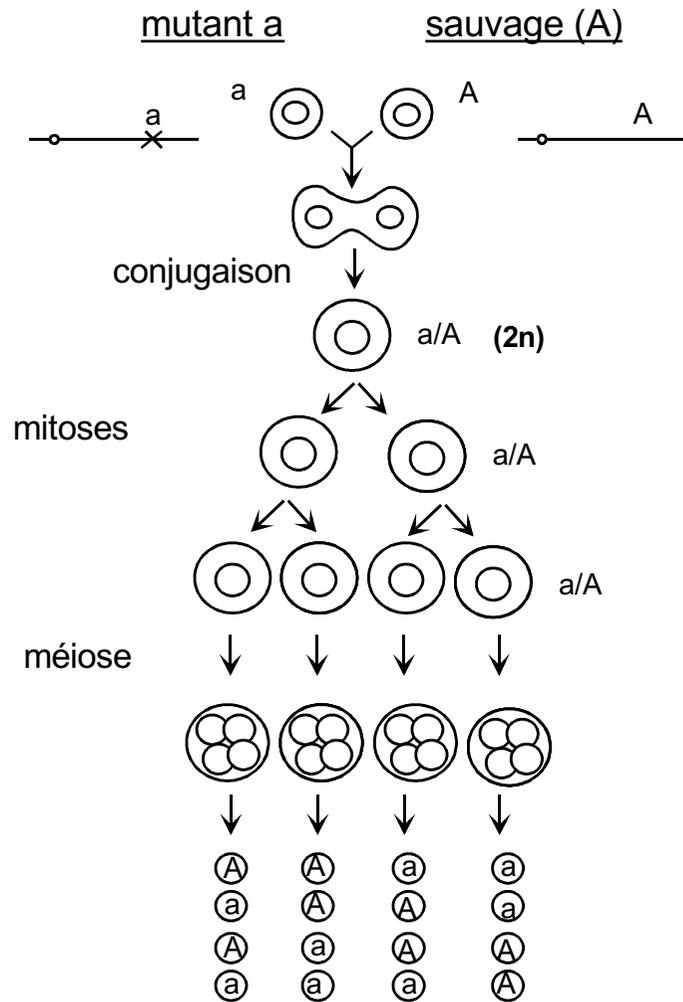
2.2 Monohybridisme chez un unicellulaire, par ex. la levure



Intérêt de la levure : il est possible pour le généticien de croiser deux levures n , de purifier un zygote, d'induire la méiose de ce zygote (par transfert sur milieu pauvre en nutriments), et d'isoler des asques pour en extraire les quatre spores n (issues d'une méiose), afin d'analyser leur phénotype (= génotype) :

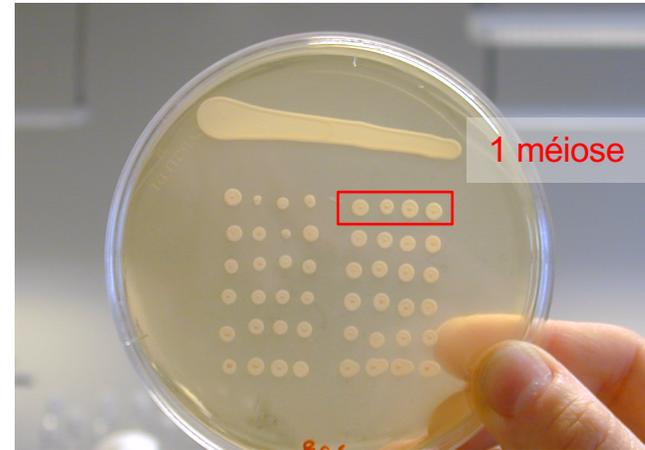


Saccharomyces cerevisiae

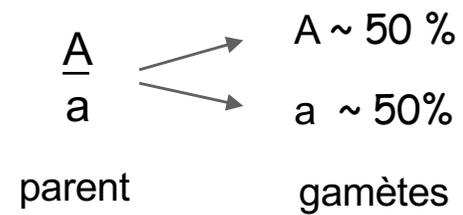


ségrégation 2:2 des allèles a et A

Population entière des spores n
 → 50% A, 50% a

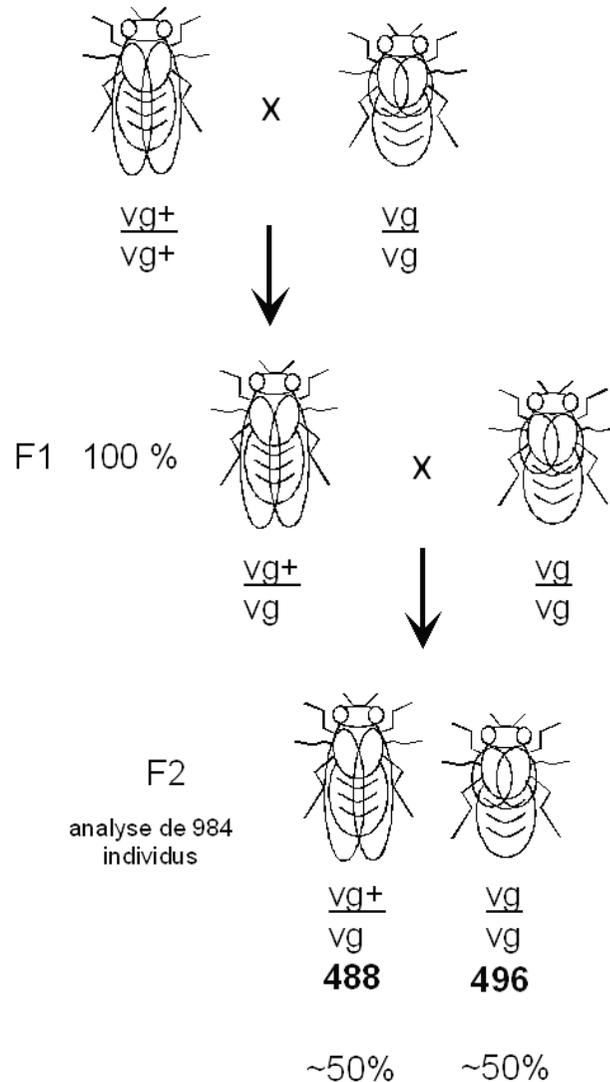


Levure et qqes autres champignons : analyse
d'événements individuels de méiose



2.3 Monohybridisme chez un pluricellulaire, par ex. la drosophile

(*Drosophila melanogaster*)

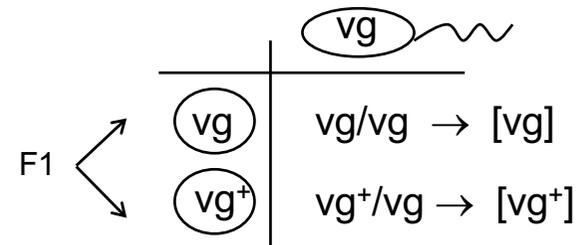


Croisement de deux souches pures (homozygotes pour le gène considéré) : souche sauvage et souche mutante à aile vestigiales (vg/vg)

La descendance F1 est donc vg^+/vg : vérifions par un test-cross que les individus F1 produisent les gamètes vg^+ et vg dans les mêmes proportions :

Test-cross : croisement avec un individu homozygote récessif (vg/vg) → le phénotype de la descendance F2 donne une "image" représentative des gamètes produits par les individus F1 vg^+/vg

(ici, le test-cross = un back-cross car F1 est croisé avec un de ses parents)



2.4 Monoybridisme dans le cas de l'espèce humaine (arbres généalogiques)

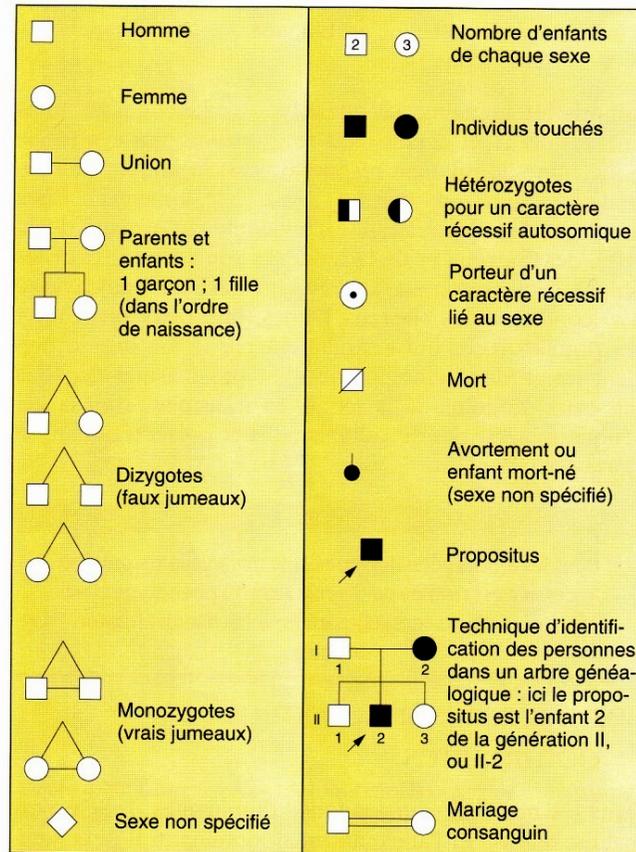


Figure 4-17 Symboles utilisés dans l'analyse d'arbres généalogiques humains. (D'après W. F. Bodmer et L. L. Cavalli-Sforza, *Genetics, evolution and man*. Copyright © 1976 par W. H. Freeman and Company.)

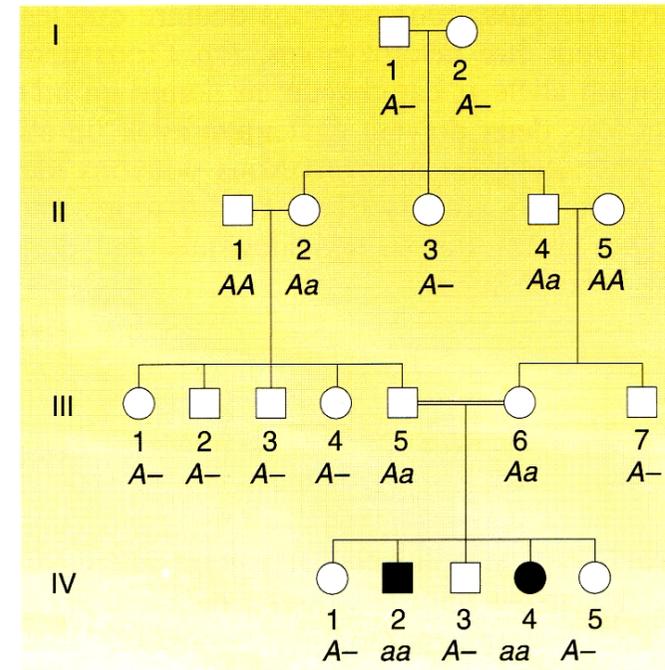


Figure 4-18 Arbre généalogique d'un phénotype récessif rare déterminé par un allèle récessif a . Les symboles des gènes ne sont normalement pas indiqués dans les tableaux mais les génotypes ont été rajoutés ici pour plus de facilité. Remarquez que les individus II-1 et II-5 sont arrivés dans la famille par mariage ; ils sont supposés normaux car la maladie héréditaire recherchée est rare. Remarquez également qu'il n'est pas possible d'être certain du génotype de certains individus présentant un phénotype normal ; de tels individus sont désignés par $A-$.

Un des grands-parents porte la mutation a , qui a été transmise à II.2 et II.4

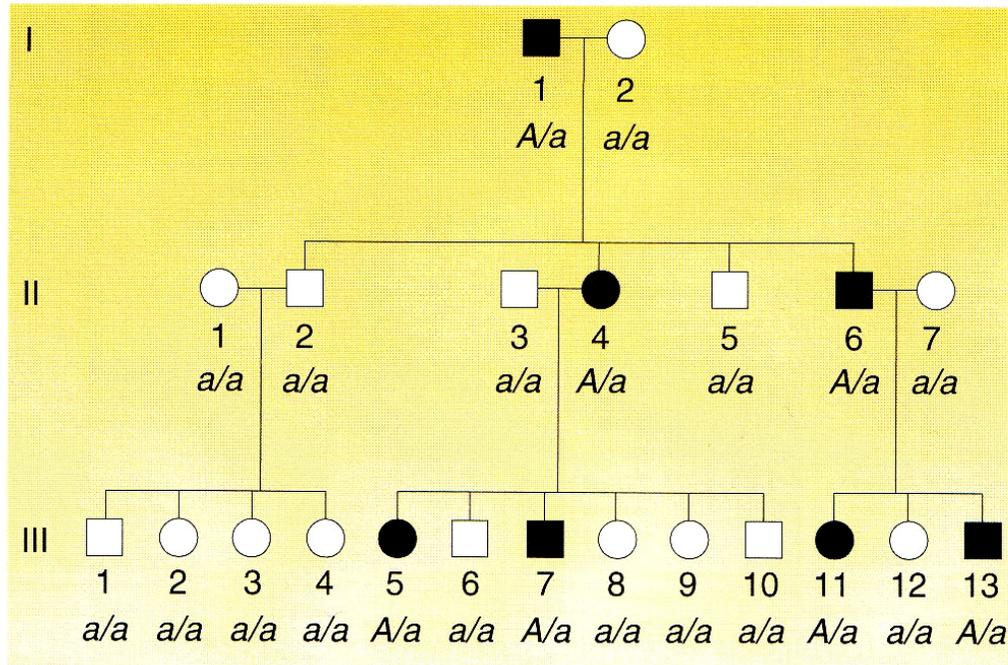
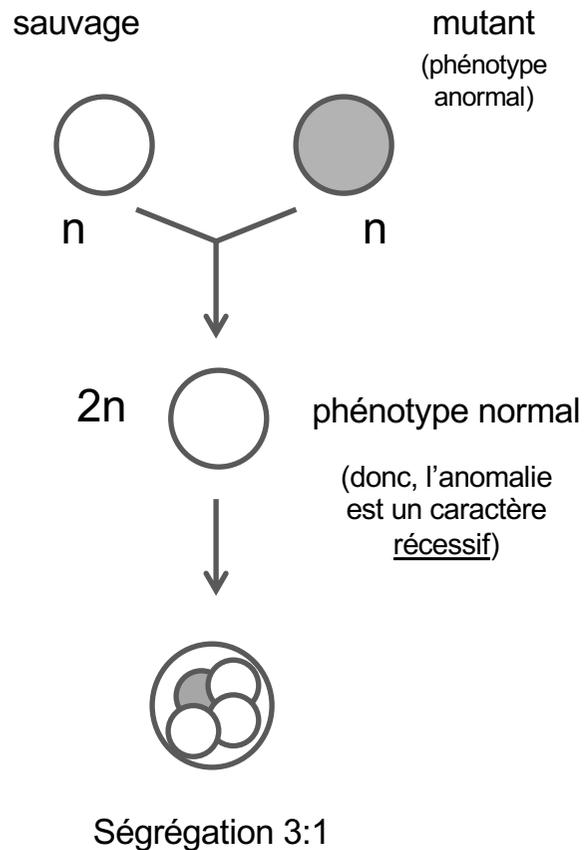


Figure 4-22 Arbre généalogique d'un phénotype dominant déterminé par un allèle dominant A . Dans cet arbre, tous les génotypes ont été déterminés par déduction.

Un enfant porteur du phénotype a toujours un parent lui aussi porteur de ce phénotype

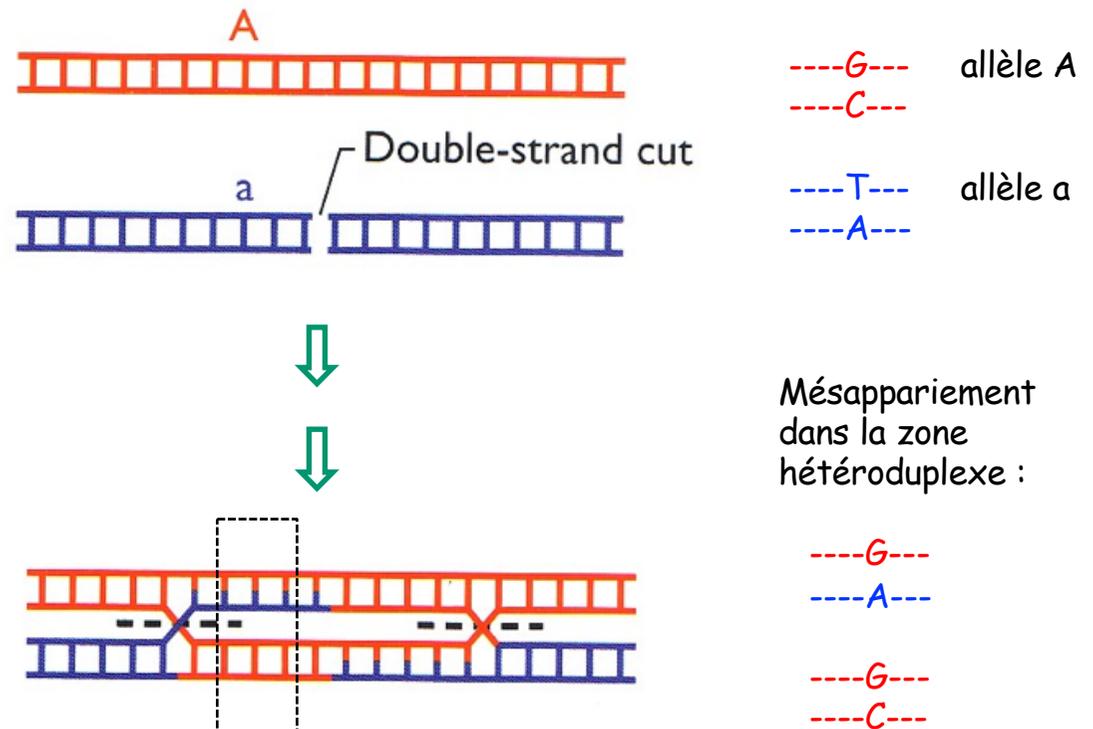
2.5 Ecarts au principe de ségrégation égale : 3 exemples

2.5.1 Le phénomène de conversion génique



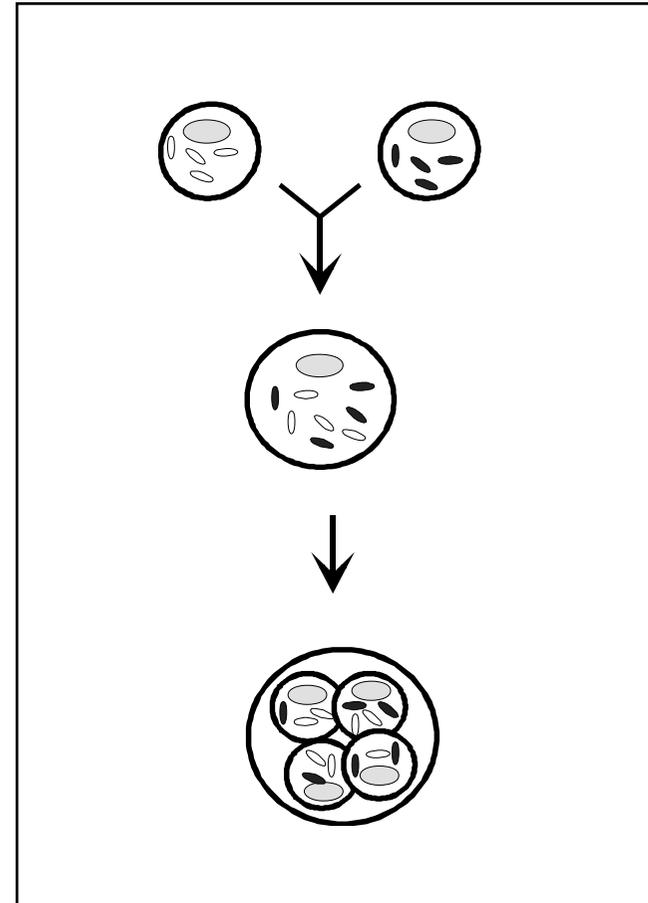
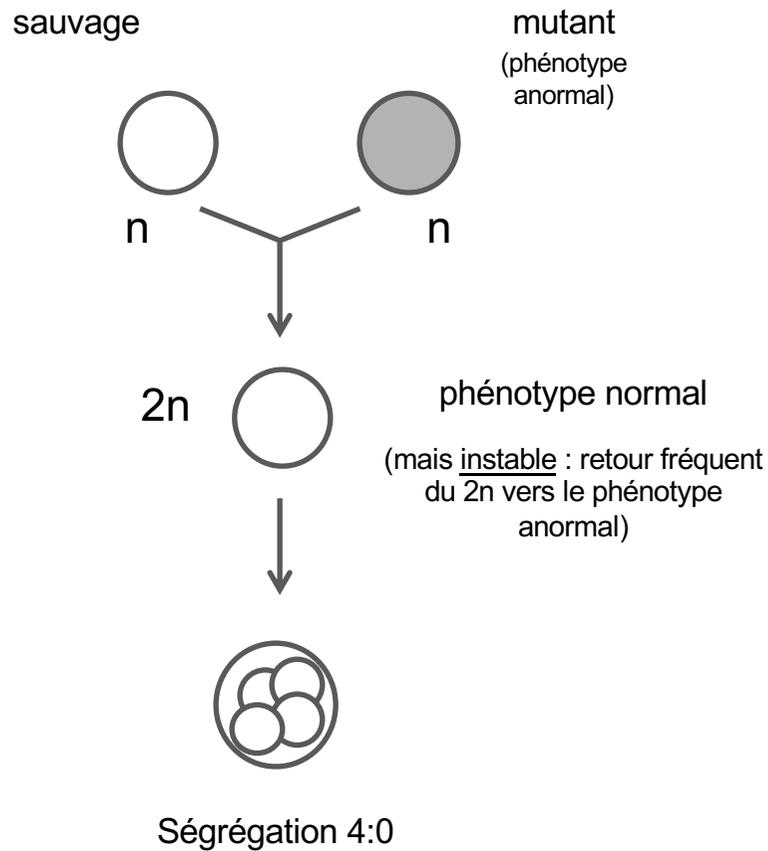
Dans environ 4% des méioses de levure (de 0,1 à 1% pour les autres champignons), on observe une **ségrégation 3:1** des allèles - Pq ?

Explication ? Une recombinaison homologue s'est produite à l'endroit de la mutation :



Réparation du mésappariement G:A → en G:C ou T:A (équiprobable). Si la réparation → G:C, alors un des deux allèles a est converti en l'allèle A : conversion génique

2.5.2 L'hérédité cytoplasmique



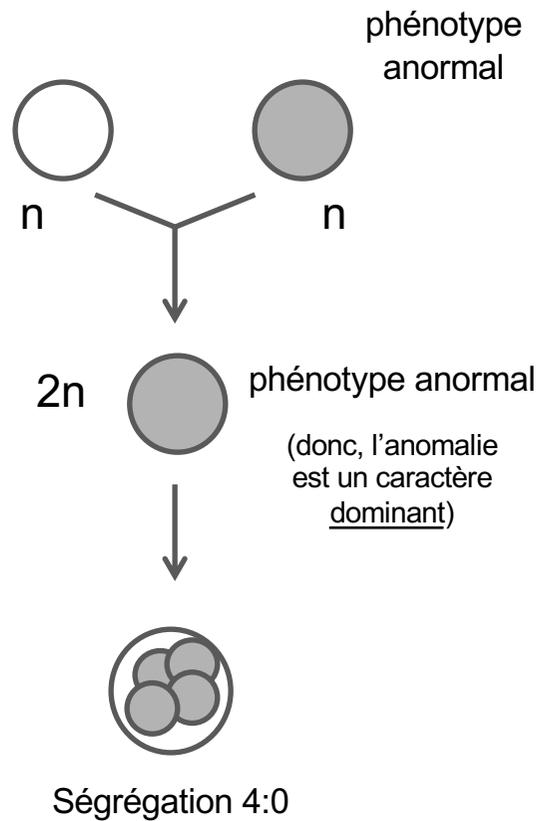
Explication ?

L'anomalie phénotypique est due à une mutation dans un gène mitochondrial

→ levure : ex. d'hérédité mitochondriale (cytoplasmique) biparentale

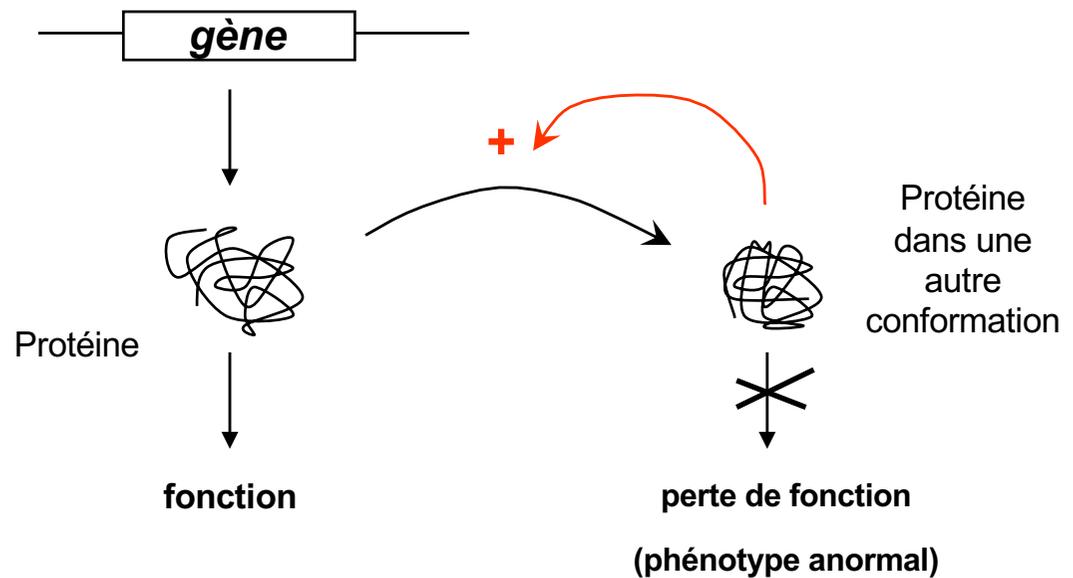
→ il y a aussi le cas de l'hérédité mitochondriale maternelle : les mitochondries du zygote sont toutes apportées par l'œuf (ex. chez l'homme)

2.5.3 Un cas de "fausse hérédité" : les prions



2^{de} hypothèse : mutation dominante dans un gène présent sur un plasmide → non valide

3^{ème} hypothèse (validée) : le phénotype anormal n'est pas dû à une mutation, mais au phénomène des prions :



Explication ?

1^{ère} hypothèse : mutation dominante dans un gène mitochondrial → non validée

rem : les prions sont à l'origine de maladies comme la tremblante du mouton, la maladie de la vache folle et le syndrome humain de Kreutzfeldt-Jakob

2.6 L'hérédité liée au sexe

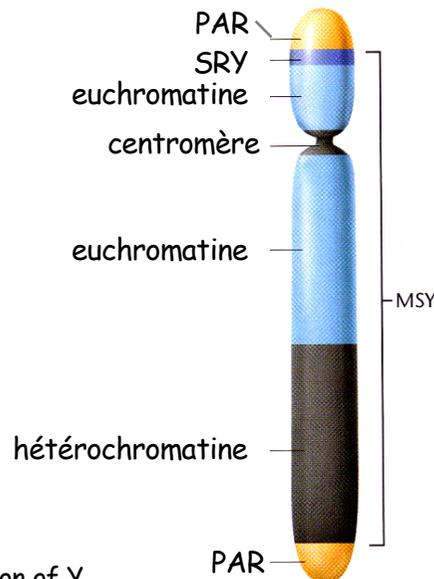
2.6.1. La détermination du sexe

Cas de *Homo sapiens*: Homme : $\frac{X}{Y} \frac{A}{A}$ Femme : $\frac{X}{X} \frac{A}{A}$ A (autosomes) : n° 1 -> 22

Aneuploïdies : monosomie $\frac{X}{0} \frac{A}{A}$ (stérile, "XO") : syndrome de Turner > femme

← dues à des probl. de ségrégation de chr. lors de la méiose : trisomie $\frac{XY}{X} \frac{A}{A}$ (stérile, "XXY") : syndrome de Klinefelter > homme

Explication



MSY : male-specific region of Y
 PAR : pseudoautosomal region
 SRY : sex-determining region of the Y

Le gène TDF est situé sur le chr. Y, (dans la région SRY) en dehors des régions pseudoautosomales (régions homologues au chr. X et où se produisent des c/o avec le chr. X). Le gène TDF est un gène du développement: la protéine TDF (un facteur de transcription) détermine la formation dans l'embryon de testicules. La testostérone produite par celles-ci induit la formation des caractères anatomiques masculins. L'absence de protéine TDF induit (par défaut) la formation d'ovaires.

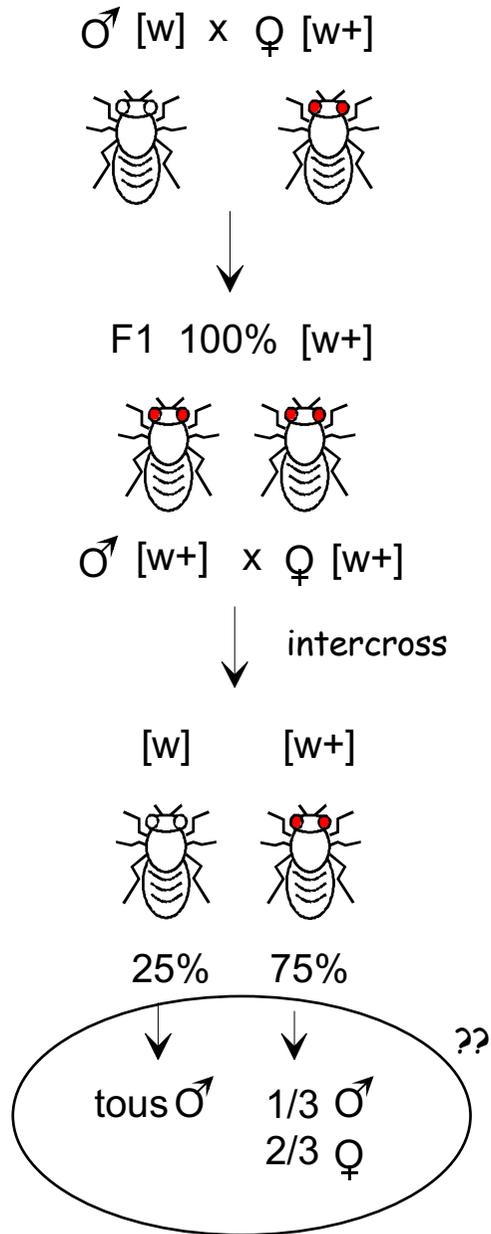
Souris transgénique : insertion du gène TDF dans une souris X/X : caractères mâles.

Souris X/Y avec caractères femelles : mutation dans le gène TDF (inversion)

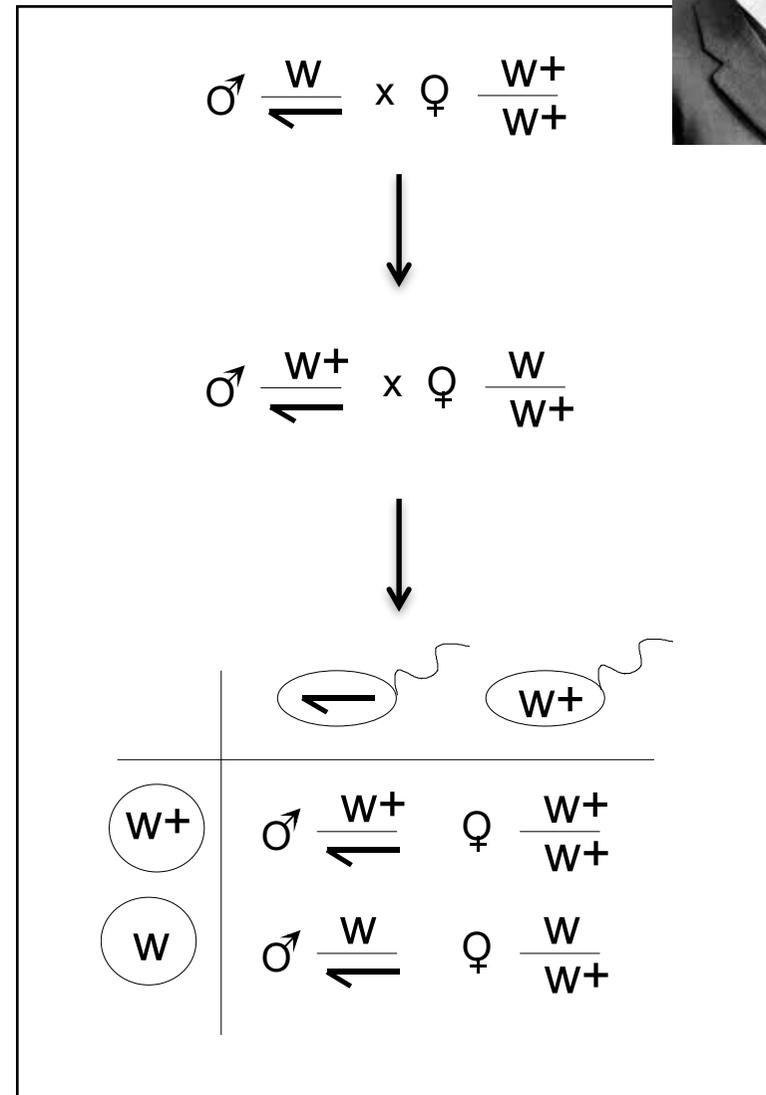
2.6.2. L'expérience originale de T.H. Morgan menant à la découverte de l'hérédité liée au sexe



mutant white



Explication



2.6.3 L'hérédité liée au sexe chez l'espèce humaine

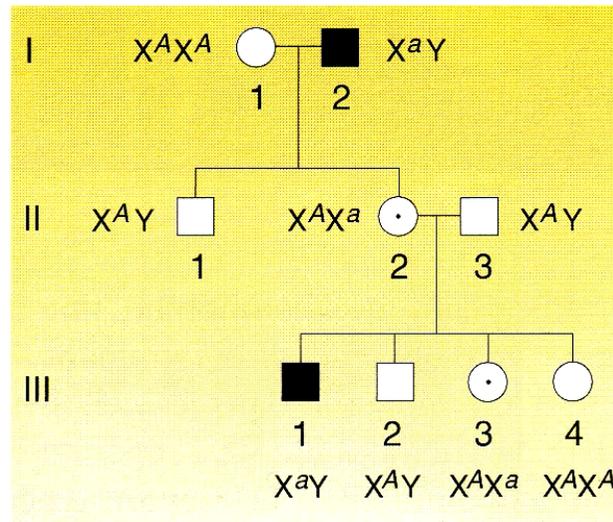


Figure 4-24 Arbre généalogique montrant que les allèles récessifs liés à l'X, exprimés chez les hommes sont ensuite transmis, sans être exprimés, par leurs filles pour être parfois exprimés à nouveau chez les fils de celles-ci. Remarquez que l'on ne peut distinguer phénotypiquement III-3 et III-4.

Ex. d'hérédité liée au sexe : daltonisme, myopathie de Duchenne (dystrophie musculaire), l'hémophilie (défaut de coagulation du sang)