



# TRANSMISSION DES CARACTERES

**Prof. Guimogo DOLO, M.Sc., PhD**

**E-mail: [dolo@icermali.org](mailto:dolo@icermali.org)**

# La transmission des caractères

- Depuis la nuit des temps, on observe des ressemblances entre les personnes d'une même famille, mais ce n'est que depuis les travaux de Gregor Mendel (1822-1884) que l'on a vraiment commencé à comprendre l'hérédité : transmission des traits familiaux des ancêtres à leurs descendants. Chaque individu ressemble à ses propres parents, mais en aucun cas l'enfant n'est une copie conforme des parents.
- Au fil des ans, l'étude de l'hérédité et de la variation des caractères chez les individus a donné naissance à une nouvelle science, la génétique.

# La transmission des caractères

## Lois de Mendel: Enoncé

Mendel --→ Croisements entre des pois (*Pisum sativum*) différent par:

- 1 caractère -----→ monohybridisme
- 2 caractères -----> dihybridisme
- plusieurs caractères → polyhybridisme

Ces observations ont permis à Mendel d'établir les lois élémentaires de la génétique formelle (1865)

# Enoncé

- Uniformité des hybrides de 1ère génération

Monohybridisme → F1 semblables

Phénotype d'un des parents (dominance d'1 allèle) ou un type intermédiaire (codominance des 2 allèles)

- Pureté des gamètes & disjonction indépendante des caractères

F2 → phénotype F1 + phénotypes des parents du croisement initial

En cas de polyhybridisme → distribution au hasard

# TERMINOLOGIE

- **Homozygote:** union des gamètes portant des allèles identiques à un locus donné. Il produit un seul type de gamète.
- **Lignée pure:** un groupe d'individus présentant un patrimoine génétique semblable est désigné comme une espèce, une descendance, une lignée ou une variété.
- **Hétérozygote:** l'union de deux gamètes portant des allèles différents, à un même locus, conduit à un génotype hétérozygote.
- **Hybride:** descendants des croisements interspécifiques

# CONCEPTS

- Les organismes supérieurs possèdent deux exemplaires de chaque gène dans chacune de leurs cellules
- Les gamètes reçoivent chacun l'un des membres de chaque paire de gènes
- Différents gènes se comportent souvent indépendamment les uns des autres.
- Le phénotype peut présenter une forme de dominance différente de la dominance complète
- Des gènes présentent des formes qui peuvent entraîner la mort de l'organisme
- La plupart des caractères sont déterminés par l'interaction des gènes les uns avec les autres et avec le milieu

# CONCEPTS

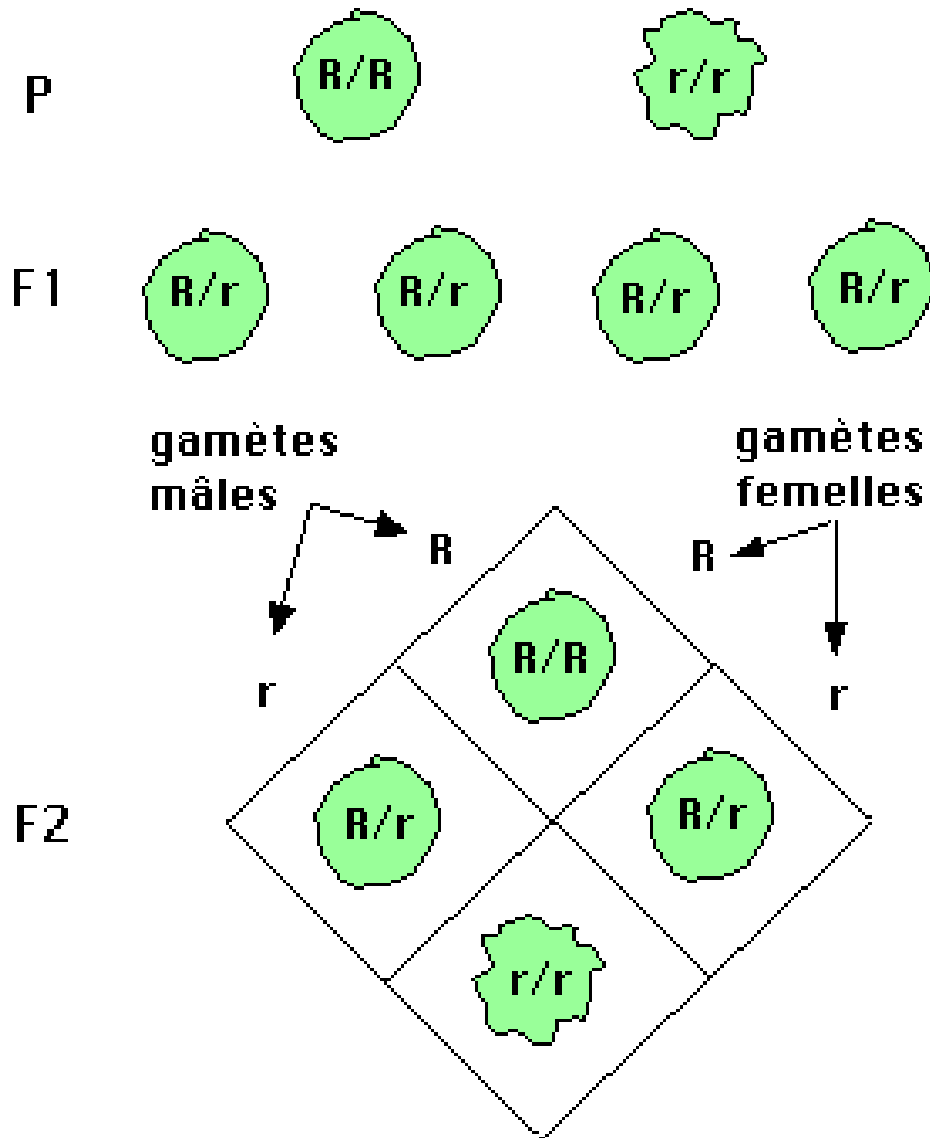
- L'information génétique est codée d'une façon discontinue, en gènes, dans la molécule d'ADN.
- Le travail de Mendel est le prototype de l'analyse génétique.
- L'idée d'« hérédité par mélange » fut développée pour expliquer le fait que les descendants présentent fréquemment des caractéristiques communes aux deux parents.
- **Mendel** proposa une **théorie particulière de l'hérédité**, dans laquelle les caractères sont déterminés par des **unités discrètes** qui se transmettent **intactes** au fil des générations.

# LES DEVELOPPEMENTS DE L'ANALYSE MENDELIENNE

- Les lois de **Mendel** sont valables pour l'ensemble des organismes **eucaryotiques**.
- Elles constituent une base pour prédire les résultats des croisements simples.



# MONOHYBRIDISME



- La transmission fait par croisement de variétés différent par un caractère: forme des grains
- Uniformité à la F1

# MONOHYBRIDISME

- L'homogénéité des produits de première génération est remarquable.
- Une génération F2 obtenue par autofécondation d'individus F1 présente à nouveau les deux phénotypes : grains ronds et ridés,
  - Proportions phénotypiques:  $3/4 : 1/4$ .
  - Proportions génotypiques:  $1/4 : 1/2 : 1/4$

# VARIATIONS DE LA DOMINANCE

- **Mendel** a mentionné la dominance complète (et la récessivité) pour les 7 paires de gènes qu'il étudié.
- Les « belles de nuit », plantes tropicales dont les fleurs s'ouvrent en fin de journée:
  - les hétérozygotes présentent un phénotype intermédiaire (**dominance incomplète**).

# MONOHYBRIDISME

- Pétales rouges x Pétales blancs  
C1C1 C2C2

F1 : Pétales roses  
C1C2

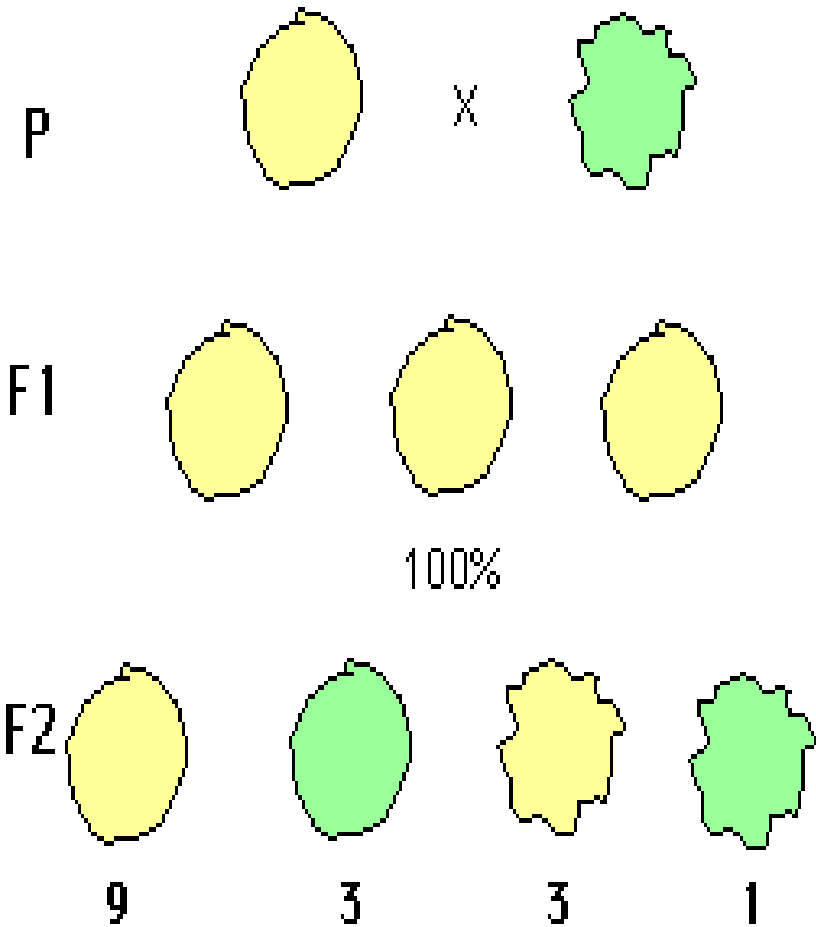
F2 :  $\frac{1}{4}$  Pétales rouges  
 $\frac{1}{2}$  Pétales roses  
 $\frac{1}{4}$  Pétales blancs

Le rapport phénotypique est **1 : 2 : 1** en F2.

# MONOHYBRIDISME

- La **dominance incomplète** : le phénotype de l'hétérozygote est intermédiaire entre ceux des deux homozygotes.
- Le phénotype de l'hétérozygote est aussi la clef du phénomène de **codominance** : l'individu hétérozygote exprime à la fois le phénotype des deux homozygotes.
- L'anémie des cellules falciformes chez l'homme
  - Les trois génotypes possibles correspondent à différents phénotypes : HbA HbA, HbS HbS et HbA HbS

# DIHIBRYDISME



- Croisement des variétés différant par deux caractères, (grains ronds de couleur jaune - grains ridés et verts).
- A la F2, les phénotypes sont les suivants:
- rond - jaune : 9/16
- ridé - vert : 1/16
- rond - vert : 3/16
- ridé - jaune : 3/16

# LES SERIES D'ALLELES MULTIPLES

- Les gènes se rencontrent sous plus de 2 formes.
- Les globules rouges humains portent sur leur membrane plasmique plus de 100 antigènes différents groupés à l'intérieur de 14 systèmes de groupes sanguins .

## 1. Le système sanguin ABO (H) chez l'homme

- La série d'allèles comporte trois allèles :  $i$  ,  $I_A$  et  $I_B$ .
- Deux allèles sur trois sont présents chez chaque individu. Les allèles  $I_A$  et  $I_B$  déterminent chacun la synthèse d'un Ag,  $i$  entraîne l'incapacité de produire un antigène.

# LES SERIES D'ALLELES MULTIPLES

| Groupe | Génotype | Phénotype | Ag     | Ac               |
|--------|----------|-----------|--------|------------------|
| A      | AA,AO    | (A)       | A      | Anti-B           |
| B      | BB,BO    | (B)       | B      | Anti-A           |
| AB     | AB       | (AB)      | A et B | Néant            |
| O      | OO       | (O)       | néant  | Anti-A<br>Anti-B |



# LES SERIES D'ALLELES MULTIPLES

## 2. Le système M N : Landsteiner et Levine 1927.

- Deux antigènes M et N, qui peuvent être présents isolément ou simultanément sur les hématies , ce qui entraine l'existence de trois groupes sanguins :
  - ( M ) : sujets qui portent le seul antigène M
  - ( N ) : sujets qui portent le seul antigène N
  - ( M N ) : sujets qui portent les deux antigènes M et N
- Les deux allèles  $L^M$  et  $L^N$  sont codominants

# LES SERIES D'ALLELES MULTIPLES

## 3. Le système rhésus : Landsteiner , Wiener et Levine 1940 .

- On distingue deux groupes :
  - ( Rh+ ) : présence de l'antigène Rh ( D )
  - ( Rh- ) : absence de l'antigène Rh ( d )
- L'anticorps anti-Rh (ou anti-D) n'est pas un anticorps "naturel" , il n'existe pas normalement dans le sang , mais il peut apparaître chez les sujets ( Rh- ) ayant reçu l'antigène Rh , à la suite d'une transfusion avec un donneur ( Rh+ ) ou après une grossesse .

# EXERCICES D'APPLICATION

On croise entre elles deux souches pures de souris, l'une de robe grise et l'autre, albinos, de robe blanche. On fait les observations suivantes.

**a.** Tous les descendants F1 sont de robe grise.

**b.** Vingt croisements entre individus F1 donnent 145 descendants F2 gris et 55 blancs.

**c.** Les descendants F2 blancs, croisés entre eux, donnent 100 % des descendants F3 blancs.

**1.** Interprétez ces résultats en restant le plus près possible de l'interprétation originelle de Mendel.

**2.** On laisse les souris F2 de couleur grise se reproduire librement et on observe, en F3, 89 % de souriceaux gris et 11 % de souriceaux blancs; ces observations sont-elles conformes aux conclusions de la question précédente ?

# LES SERIES D'ALLELES MULTIPLES

## 3. Le gène C chez le lapin

- Une série d'allèles détermine la couleur de la fourrure chez le lapin :
  - C (complètement coloré),  $c^{ch}$  (chinchilla, de couleur gris clair),
  - $C^h$  (himalayen, albinos aux extrémités noirs)
  - c (albinos).
- Dans cette série, chaque allèle est dominant par rapport à ceux désignés après lui dans l'ordre C,  $c^{ch}$ ,  $C^h$ , c.

# LES SERIES D'ALLELES MULTIPLES

## Phénotype

Complètement coloré

Chinchilla

Himalayen

Albinos

## Génotype

CC ou  $Cc^{ch}$  ou  $Cc^h$  ou Cc

$c^{ch}c^{ch}$  ou  $c^{ch}c^h$  ou  $c^{ch}c$

$c^hc^h$   $c^hc$

cc

# LES SERIES D'ALLELES MULTIPLES

## 4. Le test d'allélisme

- Ce test permet de savoir (prouver) qu'un ensemble de phénotypes est déterminé par des allèles d'un même gène.
- Il consiste en l'observation des rapports mendéliens monofactoriels F2 pour toutes les possibilités de combinaisons.

# LES SERIES D'ALLELES MULTIPLES

**Epistasie** : Gènes inhibiteurs , Gènes modificateurs

Dans l'interaction simple et la complémentarité , les différents couples d'allèles interviennent de la même façon .

- Dans l'épistasie, un **gène masque l'effet d'un autre gène** .

# LES SERIES D'ALLELES MULTIPLES

- Le gène qui inhibe l'expression d'un autre gène est dit **épistasique** . Le gène inhibé est dit **hypostasique** .
- On distingue l'épistasie dominante et l'épistasie récessive selon que le gène épistasique est dominant ou récessif



# GENES LETAUX

- Les souris sauvages présentent un pelage d'une pigmentation assez sombre.
- Des souris au pelage d'une couleur jaune ont été étudiées par **Lucien CUENOT** en 1904.
- Une souris jaune croisée avec une souris normale donne dans la descendance un rapport **1 : 1**.
- Un seul gène détermine la couleur du pelage et l'allèle jaune est dominant sur l'allèle déterminant la couleur normale.
- En croisant les souris jaunes entre elles, on obtient le résultat suivant :

# GENES LETAUX

- $2/3$  jaunes et  $1/3$  couleur normale.
- Deux remarques :
  - le rapport  $2 : 1$  se démarque du rapport mendélien attendu
  - aucun individu jaune homozygote ne fut obtenu
- **CUENOT** suggéra qu'un croisement entre 2 hétérozygotes devrait conduire à un rapport génotypique mendélien de type  $1 : 2 : 1$ .
- Si l'une des classes homozygotes mourrait avant la naissance, les nouveaux nés montreraient un rapport  $2 : 1$  entre hétérozygotes et homozygotes survivants.

# GENES LETAUX

- L'allèle **A<sup>y</sup>** pour le jaune est dominant vis-à-vis de l'allèle normal **A** en ce qui concerne son effet sur la coloration, mais se comporte aussi comme un allèle récessif létal par rapport au caractère que nous pourrions appeler viabilité
- Une souris à génotype **A<sup>y</sup>A<sup>y</sup>** meurt avant la naissance et ne s'observe pas dans la descendance. Toutes les souris jaunes survivantes doivent être hétérozygotes **A<sup>y</sup>A** de telle sorte que le croisement entre souris jaunes fournira toujours les résultats suivants :

# GENES LETAUX

|                    |                      |                     |
|--------------------|----------------------|---------------------|
| $A^yA \times A^yA$ | $\frac{1}{4} AA$     | couleur normale     |
|                    | $\frac{2}{4} A^yA$   | couleur jaune       |
|                    | $\frac{1}{4} A^yA^y$ | mourant avant terme |

- Le rapport mendélien 1 : 2 : 1 serait observé seulement au niveau des zygotes, et se modifie en un rapport **2 : 1** au sein des descendants viables suite à la létalité des  $A^yA^y$ .

# GENES LETAUX

- Cette hypothèse fut confirmée par le prélèvement d'utérus de femelles gravides après un croisement  $A^yA \times A^yA$ .
- L'allèle  $A^y$  exerce ses effets sur 2 caractères (la coloration du pelage et la survie), il a des effets phénotypiques distincts : c'est un gène **pléiotrope**.

# GENES LÉTAUX

Il existe plusieurs types d'allèles létaux :

- certains n'entraînent aucun effet décelable chez l'hétérozygote et la létalité est totalement récessive
- certains létaux entraînent la mort du fœtus et sont soit non identifiés ou classés comme avortement Spontané.
- certains s'extériorisent au cours de l'enfance (dystrophie musculaire de Duchenne, phénylcétonurie, mucoviscidose).

# GENES LÉTAUX

- On appelle **fardeau génétique**, la somme de tous les gènes létaux et délétères présents chez les individus et que chaque population doit supporter.
- La létalité d'un gène dépend aussi du milieu dans lequel l'organisme se développe:  
certains allèles sont létaux dans tous les environnements, d'autres sont viables dans un environnement donné mais létaux dans un autre.

## EXERCICES D'APPLICATION

- On croise deux souches pures de haricot, l'une à fleurs blanches (sans pigments), l'autre à fleurs pourpres.
  1. Tous les descendants F1 ont des fleurs d'un rouge nettement différent du pourpre parental. Que peut-on en déduire ?
  2. Les croisements F1. F1 donnent des descendants F2 présentant une multitude de coloris allant du pourpre au blanc en passant par toutes les gradations entre le rouge déjà observé chez la F1 et le blanc ou le pourpre. Que peut-on en déduire ? Que peut-on prévoir dans l'hypothèse la plus simple ?
  3. En essayant de mettre un peu d'ordre dans le degré de coloration, on peut classer les descendants F2 en sept classes allant du pourpre au blanc en passant par cinq intermédiaires, notés rouge foncé, rouge soutenu, rouge (type F1), rouge clair, rouge pâle, avec des fréquences respectives égales à  $1/64$ ,  $6/64$ ,  $15/64$ ,  $20/64$ ,  $15/64$ ,  $6/64$ ,  $1/64$ .



# PLUSIEURS GENES AFFECTANT LE MEME CARACTERE

- Un gène majeur associé à un caractère ne signifie pas que ce seul gène affecte le caractère
- Les effets d'un gène ne dépendent pas seulement de ses fonctions propres, mais aussi des fonctions d'autres gènes (et aussi de son environnement)

# PLUSIEURS GENES AFFECTANT LE MEME CARACTERE

- Le gène *B* contrôle la couleur du pigment  
*B* confère la couleur agouti en combinaison avec *A*  
*B* donne la couleur noire uniforme avec *aa*  
*A-bb* donne la couleur cannelle (brun souris)  
*aabb* donne brun uniforme
- Le gène *C*  
*C* : permet l'expression de la coloration  
*c* : empêche l'expression de la coloration  
*cc* est épistatique par rapport aux autres gènes déterminant la couleur. Les animaux *cc* sont albinos.  
L'allèle *c<sup>h</sup>* (himalayen) chez le lapin détermine un pelage de couleur sombre seulement aux extrémités.

# PLUSIEURS GENES AFFECTANT LE MEME CARACTERE

$BBcc$  (albinos) x  $bbCC$  (brun)

Ou  $BBCC$  (noir)  $bbcc$  (albinos)

F1 tous  $BbCc$  (noir) x  $BbCc$  (noir)

9  $B - C$  (noir) 9

3  $bbC$  (brun) 3

3  $B - cc$  (albinos)

1  $bb cc$  (albinos)



4

# PENETRANCE ET EXPRESSIVITE

- La *pénétrance* et l'expressivité peuvent être utilisées pour décrire une situation où le phénotype attribué à un gène est reconnu comme dépendant d'autres facteurs dont la nature précise n'a pas été établie.
- La *pénétrance* est le pourcentage des individus d'un génotype donné qui manifestent le phénotype normalement associé à ce génotype.
- L'*expressivité* décrit le degré d'expression phénotypique d'un génotype donné chez un individu.
- Une *pénétrance incomplète* et une expressivité variable sont causées par la variation génétique et du milieu.