

INTRODUCTION

Prof. Guimogo DOLO, M.Sc., PhD

2020 - 2021

INTRODUCTION

- La génétique est la science **de l'hérédité**. Elle s'intéresse à la nature, aux mécanismes de fonctionnement et au mode de transmission des caractères, à l'échelle de la cellule, de l'organisme pluricellulaire et même des populations.
- Mendel (1822-1884) fut le premier à démontrer en 1865 que les **caractères parentaux** se retrouvent dans les générations des **descendants** suivant des proportions numériques fixes. Les résultats de ses expériences de croisement sur le pois (*Pisum sativum*) rendent compte des mécanismes de la transmission héréditaire des caractères et constituent ce que l'on appelle aujourd'hui les "**lois de Mendel** « .
- C'est en 1900 que trois biologistes: de Vries, Correns et Von Tschermak redécouvrent indépendamment les uns des autres les **lois élémentaires de l'hérédité**.

INTRODUCTION

- C'est à partir de ce moment qu'une nouvelle science est née et que Bateson appelle en 1906 la **Génétique**.
- Chaque individu contient un programme génétique (ses gènes).
- Ce programme génétique lui vient de ses parents il le transmettra en partie à ses enfants: c'est la base de **l'hérédité**.
- La génétique, c'est l'**analyse**, la **compréhension** et **contrôle** de ce **programme génétique** et de cette hérédité.

1. Phénotype et Génotype

- Le **phénotype** est l'ensemble des caractères apparents permettant de reconnaître un individu: caractères morphologiques, physiologiques ou de comportement.
- On appelle **génotype** l'ensemble (des gènes) de l'information génétique transmise d'une génération à l'autre et qui réalise le phénotype. Le génotype est un élément du génome.
- Le **génom**e est le nombre total de paires de bases (nucléotides) de l'ensemble des chromosomes (ex. Le génome humain est composé de 3,3 milliards de bp). **Le caryotype** ou garniture chromosomique est la représentation ordonnée des chromosomes (taille, forme, nombre).

2. Les gènes

- **Le génotype** est constitué par de nombreuses unités génétiques: les **gènes** (ou facteurs): séquence nucléotidique (gène régulateur et gène de structure).
- Le **gène** est l'unité fonctionnelle et physique élémentaire de l'hérédité qui transmet l'information d'une génération à la suivante.
- **Locus**: chaque gène occupe sur le chromosome un emplacement bien défini appelé : **locus**
- **Mutation**: les gènes sont transmis identiques à eux-mêmes de génération en génération. La modification du matériel génétique est appelée: **mutation** ($\approx 1/100.000$).
- La mutation est le processus par lequel des gènes passent d'une forme allélique à une autre (**Processus aléatoire**). On distingue des mutations **géniques**, **chromosomiques** et **génomiques**.

2. Les gènes

- **Allèles:** Un locus peut être occupé par l'une des diverses formes possibles d'un même gène. Ces formes différentes d'un même gène sont appelées: **allèles**. Les allèles d'un gène gouvernent une même fonction, mais celle-ci peut s'exprimer d'une façon différente suivant l'allèle considéré.

- **Homozygotes - hétérozygotes.**

Chez les organismes diploïdes ($2n$ chromosomes), il existe deux allèles qui occupent les deux locus correspondants sur les deux chromosomes homologues. Si ces deux allèles sont identiques, on dit que le sujet est **homozygote** pour le locus considéré. Si les deux allèles sont différents, le sujet est dit **hétérozygote**.

2. Les gènes

- Gènes liés.

Lorsque deux gènes (par définition non allèles) sont portés par un même chromosome, on dit qu'ils sont liés. Plus les locus qu'ils occupent sont voisins, plus la liaison est étroite.

- Gènes liés au sexe - gènes autosomiques

Les gènes peuvent être portés par les chromosomes sexuels, X ou Y, on dit qu'ils sont liés au sexe , ou bien portés par les autosomes, on parle alors de **gènes autosomiques**.

3. Caractères

On appelle caractère **l'expression visible** d'un gène ou d'un groupe de gènes.

a) Polygénie: un caractère sous le contrôle de plusieurs (gènes) couples d'allèles. Ex : huit couples d'allèles au moins pour le caractère de la pigmentation de la peau chez l'homme.

b) Pléiotropie: (phénotypes multiples).

Il y a phénomène de **pléiotropie** quand plusieurs caractères (phénotypes multiples) sans relations apparentes peuvent dépendre d'un même couple d'allèles. Ex: albinisme universel complet: un seul couple d'allèles serait responsable de l'absence de la pigmentation cutanée, de l'épaisseur du tégument inférieur à la normale et du faible développement du système pileux (maladie autosomique récessive).

3. Caractères

c) Dominance.

Lorsque deux allèles d'un même couple sont différents (hétérozygotie), il peut arriver qu'un seul d'entre eux exprime son caractère, il est dit **dominant**, l'autre qui est en quelque sorte masqué est dit **récessif**.

La notion de dominance est basée sur le phénotype \Rightarrow caractère dominant.

Si les deux allèles différents d'un même couple conjuguent leurs efforts pour exprimer un caractère " mixte " ou " intermédiaire " on parle de **codominance**. Un caractère récessif ne peut s'exprimer que si les deux allèles « récessifs » sont présents (**homozygote récessif**.)

3. Caractères

Les caractères récessifs liés à X se manifestent toujours chez le mâle.
En cas d'haploïdie tous les allèles peuvent s'exprimer.

NB:

- ***Pseudodominance***: *expression d'un gène récessif après élimination du gène dominant.*
- Les caractères récessifs liés au sexe (à X) se manifestent toujours chez les mâles.
- En situation d'haploïdie, tous les gènes peuvent s'exprimer.

4. Croisements

La plupart des problèmes qui se posent en génétique formelle consistent à analyser les relations entre un phénotype et un génotype donnés. Pour étudier la transmission des caractères on réalise des croisements entre des sujets différents entre eux par certains de leurs caractères, on examine ensuite la répartition de ces caractères parmi les descendants.

a) Hybrides:

On appelle hybrides les descendants des croisements (parents d'espèces ou de races différentes). L'ensemble des hybrides de la première génération constitue la F_1 . Si l'on croise entre eux des sujets F_1 , on obtient une deuxième génération qui constitue la F_2 .

4. Croisements

b) Rétrocroisement:

Si des sujets de type F_1 sont croisés avec des individus de types **parentaux**, on réalise un rétrocroisement, ou **backcross**. Il existe plusieurs autres types de croisements (**test cross**: croisement pour déterminer un génotype inconnu, **outcross**: croisement de différents génotypes, **criss cross**: croisement alternatif, **top cross**: croisement d'évaluation...).

5 . Représentation symbolique

Conventions utilisées pour représenter les génotypes et les phénotypes des sujets étudiés :

a) Premier type de notation : indication du locus.

Chez les organismes diploïdes (à deux lots de chromosomes homologues) chaque locus existe en deux exemplaires portés chacun par un des chromosomes homologues. Les deux locus homologues sont représentés par une même lettre, on sépare ces lettres par un trait de fraction indiquant que les locus sont portés par deux Chromosomes distincts G/G .

Les différents **allèles** susceptibles d'occuper le locus G sont représentés par d'autres lettres (souvent l'initiale du caractère qu'ils gouvernent), portées en exposant.

a) Premier type de notation

Un allèle **dominant** est représenté par une **lettre majuscule**, un allèle **récessif** par une **lettre minuscule**: G^A (caractère A dominant), G^b (caractère b récessif). Le phénotype est représenté par la lettre (majuscule ou minuscule) correspondant au caractère exprimé, et placée entre parenthèses.

- Le **génotype** d'un sujet homozygote pour l'allèle A est donc

Représenté par G^A/G^A et son **phénotype** par (A)

- Le **génotype** d'un sujet homozygote pour allèle **b** est représenté par G^b/G^b et son **phénotype** par (b)

- Le génotype d'un sujet hétérozygote pour A et b est représenté par G^A/G^b et son phénotype par (A) puisque A domine b.

a) Premier type de notation

- Si l'on a affaire à des allèles codominants A et C, le génotype s'écrit G^A/G^C et le phénotype (A C)

Cas particulier du groupe sanguin A B O:

Le locus commun est noté I lorsqu'il est occupé par des allèles

Dominants : I^A ou I^B , et i (en minuscule) lorsqu'il est occupé par un allèle récessif O. Un sujet de phénotype O a donc son génotype i/i.

b) Deuxième notation: abstraction de l'indication du locus.

On fait abstraction de l'indication du locus, et seuls les allèles représentés

par des lettres, sont figurés en majuscule pour un allèle dominant, en minuscule pour un allèle récessif

- sujet homozygote (A) : **A/A**
- sujet homozygote (b) : **b/b**
- sujet hétérozygote (A) : **A/b**
- sujet hétérozygote (AC): **A/C** (codominance)

Cas particulier du système rhésus:

Les allèles sont affectés du signe + ou -. On écrit **Rh⁺** l'allèle dominant, **rh⁻** l'allèle récessif. Le phénotype peut être noté en majuscules, indifféremment (**Rh⁺**) ou (**Rh⁻**).

C) Troisième notation : caractère marqueur pour désigner le locus

Une différence est faite entre les allèles les plus fréquents dans la population (allèles "sauvages") et les allèles mutés gouvernant un caractère choisi comme **marqueur**. Le locus est désigné par une **lettre** (souvent l'initiale du caractère marqueur) écrite en majuscule si l'allèle muté est dominant, en minuscule si l'allèle muté est récessif. La lettre du locus seule, indique qu'il s'agit de l'allèle muté, elle est affectée du signe + lorsqu'elle désigne l'allèle sauvage. Le phénotype est représenté par la même lettre entre parenthèses, seule, si le caractère muté s'exprime, affectée du signe + si c'est le caractère sauvage qui est exprimé:

C) Troisième notation :

- (e) e/e est un sujet exprimant le caractère muté (e), gouverné par l'**allèle récessif muté (e)** présent à l'état homozygote.
- (e^+) e^+/e est un sujet montrant un phénotype sauvage pour le caractère considéré, il est hétérozygote et porte un allèle récessif muté e et un allèle dominant sauvage e^+ ,
- (e^+) e^+/e^+ : phénotype sauvage homozygote pour le caractère considéré,
- (P) P^+/P est sujet exprimant le caractère muté P gouverné par l'allèle dominant muté P. L'allèle sauvage P^+ est récessif.

C) Troisième notation

NB. Dans certains cas, une simplification consiste à représenter l'allèle ou le caractère sauvage par le seul signe +.

$$(+) +/e = (e^+) e^+/e.$$

$$(+) +/+ = (e^+) e^+/e^+$$

Dans le cas des gènes liés au sexe, les mêmes symboles sont utilisés mais portés en exposant à X ou Y.

Chaque type de notation peut s'avérer plus ou moins commode selon les cas étudiés./.