

I. Génétique Mendélienne

1. Introduction

- L'étude de la génétique débute avec les travaux de **Gregor Mendel (1822-1884)**, un moine catholique et botaniste autrichien. Il met au point les premières lois de transmission des caractères génétiques.

- Le concept de gène a été proposé pour la première fois par **Gregor Mendel en 1865**. Il proposa que les caractères sont déterminés par des unités discrètes qui sont héritées à travers les générations.

Il les appela au départ **Facteurs**.

- L'importance de l'idée de Mendel n'a été formellement reconnue qu'aux environs de 1900 (après sa mort). Ses travaux ont été redécouverts par plusieurs généticiens qui ont abouti aux mêmes résultats.

- Il a étudié la transmission de quelques caractères **monogéniques** (qui implique un seul gène) sur plusieurs générations, chez le pois de jardin ou petit pois (*Pisum sativum*).

Mendel a choisi le pois de jardin, pour deux raisons essentielles :

- ✚ Les graines sont disponibles en plusieurs formes et couleurs facilement analysables. Chaque caractère n'a que deux formes, exemple caractère couleur : pois jaune ou vert, fleur violette ou blanche...etc.
- ✚ Un croisement peut se faire entre deux plantes (mâle et femelle : Pollen et Ovule présente dans les pistils) comme il peut se faire dans la même plante (autofécondation).

D'autres raisons ont concouru au choix du pois de jardin comme le prix et la facilité d'obtention, le temps de génération relativement court, le nombre assez important des descendants, et la fleur de la plante est fermée (à l'abri de la pollinisation extérieure) ce qui permet le contrôle possible de la fécondation.

Remarque :

On sait aujourd'hui que le pois de Jardin ou petit pois est diploïdie ($2n = 14$) : organisme qui possède dans son patrimoine génétique des lots en paire de chromosomes.



Figure 1. Gregor Mendel



Figure 2. Petit pois (*Pisum sativum*)

2. Les travaux de Mendel :

1. Monohybridisme :

Le **monohybridisme** est le croisement entre deux plantes qui ne diffèrent que par un seul caractère.

Quels traits de caractères a-t-il observé ?

Mendel a donc réalisé plusieurs croisements entre des plantes qui diffèrent par un seul caractère tel que :

La longueur de la tige (géante ou naine), la position de la fleur (terminale ou axiale), ou la couleur de la graine (jaune ou verte), comme montré ci-dessous :

Traits	Formes/Variations
Taille de la plante	Grande ou petite
Couleur de la fleur	Violette ou blanche
Position de la fleur	Axiale ou terminale
Couleur de la graine	Jaune ou verte
Forme de la graine	Ronde ou ridée
Couleur de la gousse	Verte ou jaune
Forme de la gousse	Gonflé ou moniliforme

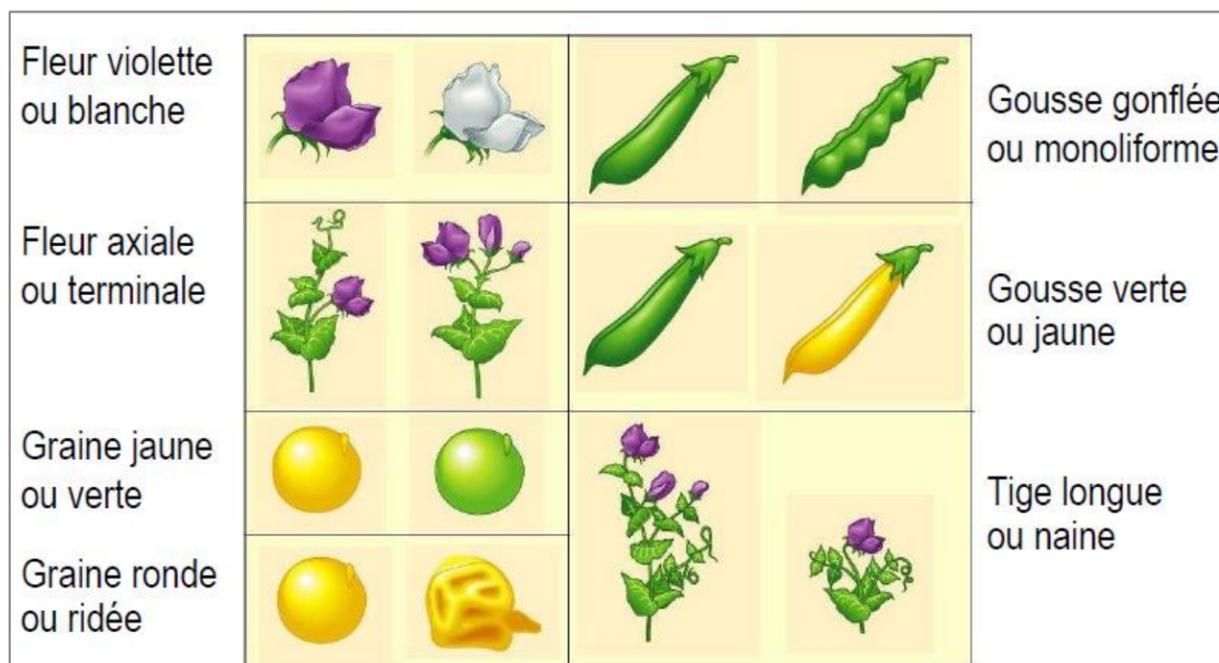


Figure 3. Les sept caractères du pois de Jardin *Pisum sativum*

Cours de Génétique. Génétique Mendélienne

Comment a-t-il obtenu des pois de lignées pures ?

Il a cultivé des pois durant plusieurs générations et a sélectionné les lignées dont les pois produisaient toujours des plants semblables à eux-mêmes.

Mendel s'est donc assuré de la pureté des lignées utilisées dans tous ses croisements en soumettant chaque lignée à plusieurs **autofécondations**. C'est ainsi que les plantes à tige géante croisées par d'autres plantes à tige géante ont toujours produit des plantes à tige géante.

Les lignées différentes représentent des formes différentes que le caractère peut prendre : Elles peuvent être appelées des variants de caractères ou tout simplement des **phénotypes**.

Méthode de Mendel :

Il pollinise, lui-même, deux variétés pures de pois différents par :

- un caractère : croisement monohybride
- ou Deux caractères : croisement dihybride (traité plus tard)

Il récolte les graines puis les sème. Il observe la génération fille F1 et note les résultats. A fait de nombreux croisements du même type afin d'obtenir beaucoup d'échantillons (**Fig. 4**).

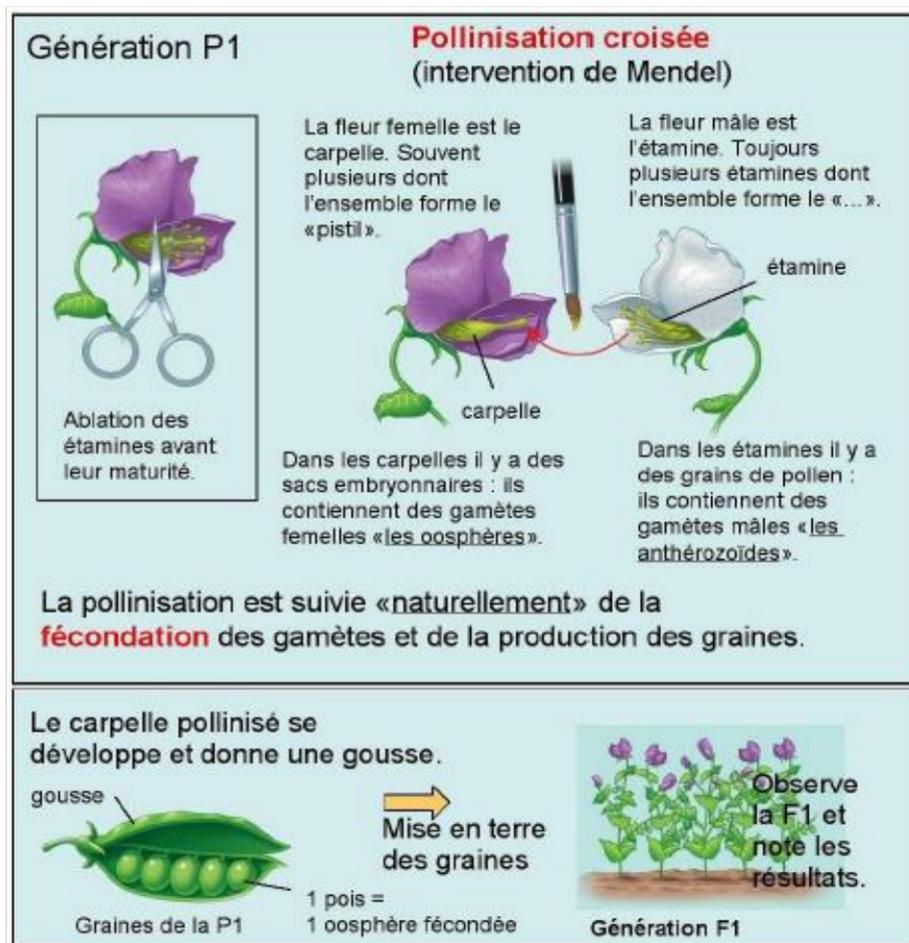


Figure 4. Travaux expérimentaux. *Campbell (3eéd.) — Figure 14.2 : 272*

Cours de Génétique. Génétique Mendélienne

Les étapes de pollinisation et de fécondations sont réexpliquées ci-dessous :

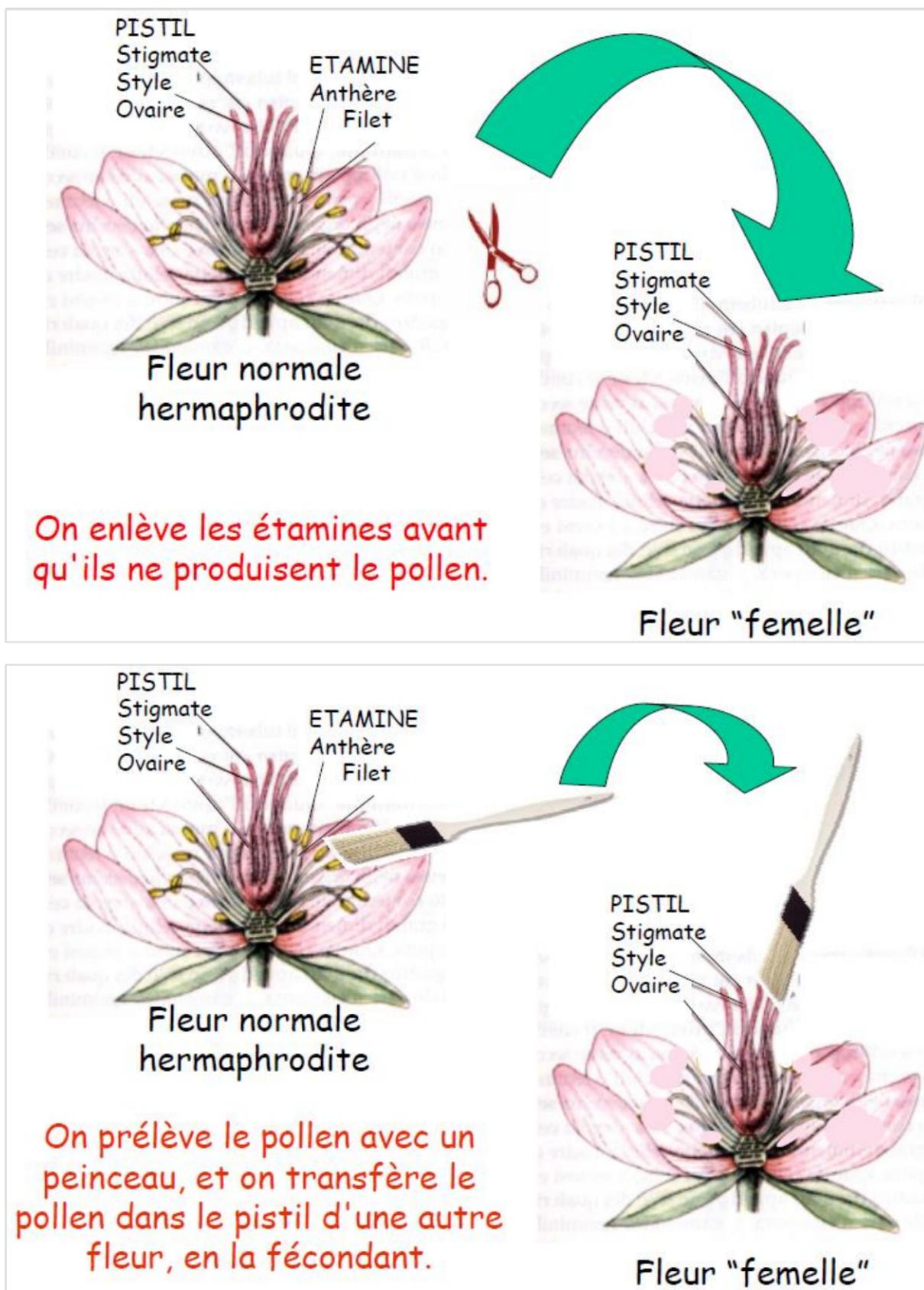
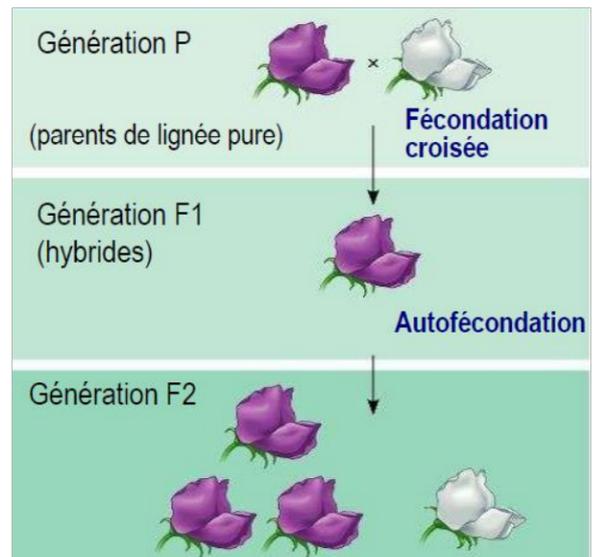


Figure 5. Pollinisation et fécondations des fleurs.

Cours de Génétique. Génétique Mendélienne

Dans l'une de ses expériences, Mendel utilisa deux lignées désignées par générations parentales (**P**) : l'une ayant des fleurs pourpres (P1) et l'autre ayant des fleurs blanches (P2) [le pollen de la fleur blanche a été utilisé pour féconder la fleur pourpre].

Toute la descendance de ce croisement appelée première génération filiale (**F1**) était de couleur pourpre. Les générations produites à partir des croisements entre individus de même génération sont désignées **F2**, **F3**...

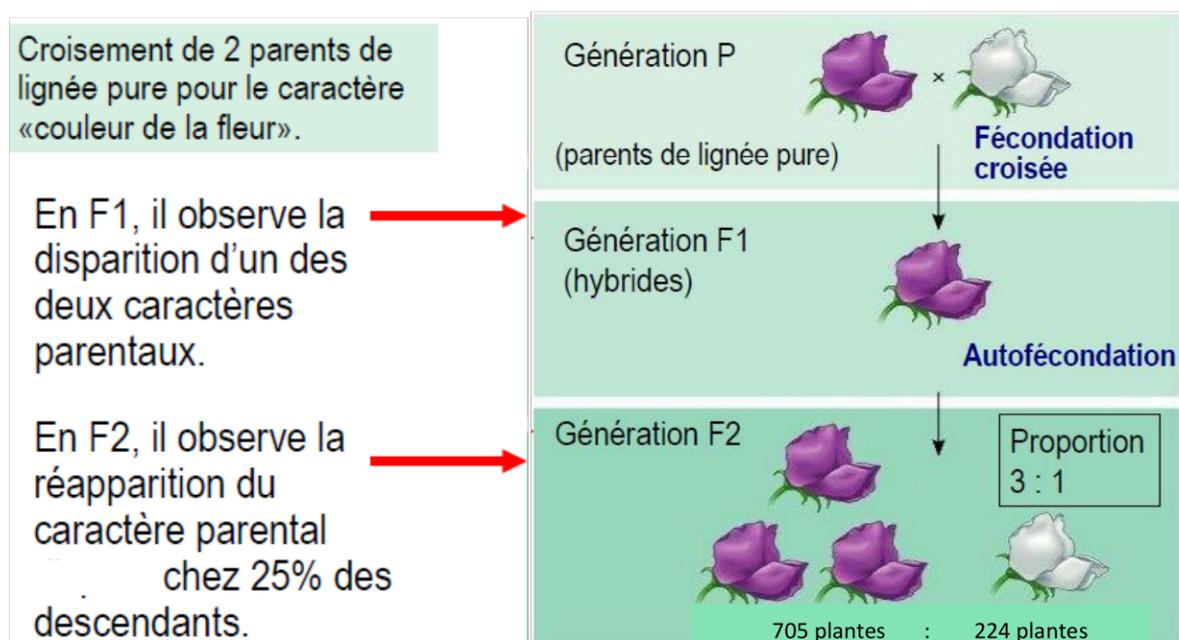


Campbell (3^eéd.) — Figure 14.3 : 273

La deuxième étape consistait en l'autofécondation des plantes obtenues en **F1** :

Mendel a planté **929** graines. Curieusement, quelques plantes de la deuxième génération présentent des fleurs de couleur blanche ; le phénotype « couleur blanche » vient de réapparaître. En comptant le nombre de plantes dans chaque phénotype, Mendel trouva **705** plantes ayant des fleurs de couleur pourpre et **224** plantes ayant des fleurs de couleur blanche. Il nota que le rapport **705/224** est presque égal à **3/1** (qui veut dire que les fleurs pourpres sont 3 fois plus nombreuses que les blanches, et si $224 \times 3 = 700$ environ).

Ainsi \longrightarrow 705 représente 75% et 224 représente 25%.

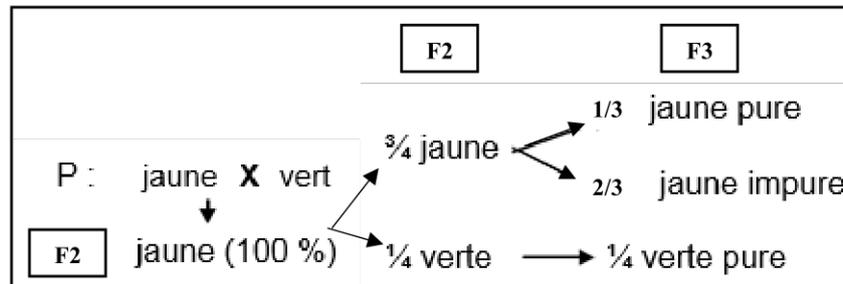


Campbell (3^eéd.) — Figure 14.3 : 273

Cours de Génétique. Génétique Mendélienne

En d'autres termes :

- 1/3 sont des lignées pures (jaune purs), et
- 2/3 sont des hybrides (jaunes impures) = Les F2 ressemblaient au F1 car donnent les mêmes proportions du croisement F1 x F1.



Explication :

Des hypothèses sont déduites :

1. Tous les descendants F1 ont le même phénotype et ressemblent à l'un des deux parents. Il émet la loi 1 :

Loi 1 : Uniformité ou Homogénéité de la première génération F1

Les fleurs de la F₁ sont pourpres, mais les plantes en question gardent le potentiel de produire une progéniture F₂ aux fleurs blanches. Mendel a déduit que les plantes de F₁ ont reçu de leurs parents la capacité de produire les deux phénotypes et que cette capacité est non seulement gardée mais aussi transmise aux générations futures.

Pourquoi alors le phénotype relatif à la couleur blanche n'a pas été exprimé chez les plantes de F₁ ? Mendel utilisa les termes **dominant** et **récessif** pour décrire ce phénomène sans pour autant expliquer le mécanisme :

Le phénotype parental exprimé dans la F₁ est par définition le phénotype dominant, alors que le phénotype silencieux est récessif. L'allèle **dominant** « notation majuscule » masque l'allèle **récessif** « notation minuscule ».

2. Il existe des déterminants héréditaires dissociés (facteurs). Mendel n'a à aucun moment observé un mélange de phénotype. Chaque caractère est contrôlé par un facteur. Aujourd'hui ces déterminants sont appelés **gènes**.

3. Chaque plante adulte possède deux gènes dans chaque cellule pour chaque caractère étudié.

Cours de Génétique. Génétique Mendélienne

Les formes différentes de Mendel sont **les allèles** c'est-à-dire chaque gène donc existe en **deux allèles** situés sur les chromosomes homologues.

Il constate aussi que l'hybride (F1), bien que jaune comme l'un des deux parents, doit contenir les deux facteurs parentaux J et j, puisque des pois verts réapparaissent dans la descendance.

Il émet alors la loi de pureté des gamètes :

Loi 2 : Loi de pureté des gamètes

Ces deux notions indiquent que les parents de la F1 bien qu'ils soient de phénotypes différents sont de génotypes homozygotes (lignées pures), et que les hybrides F1 (parents de la F2) de mêmes phénotypes sont de génotypes hétérozygotes. La pureté des gamètes est issue d'une répartition/ségrégation/disjonction des allèles pendant la méiose, cette ségrégation est bien démontrée dans les résultats typiques de la F2 (3 :1).

4. Les membres constituant une paire de gènes **se séparent équitablement** parmi les gamètes, mâles et femelles. Par conséquent, chaque gamète obtient une seule copie de chaque paire de gène (un allèle). L'union des gamètes pour former le zygote se fait de façon aléatoire.

Ceci lui permet d'émettre la loi de ségrégation **disjoignent (disjonction ou séparation)** lors de la formation des gamètes : une moitié des gamètes contient l'un des allèles et l'autre moitié contient l'autre allèle.

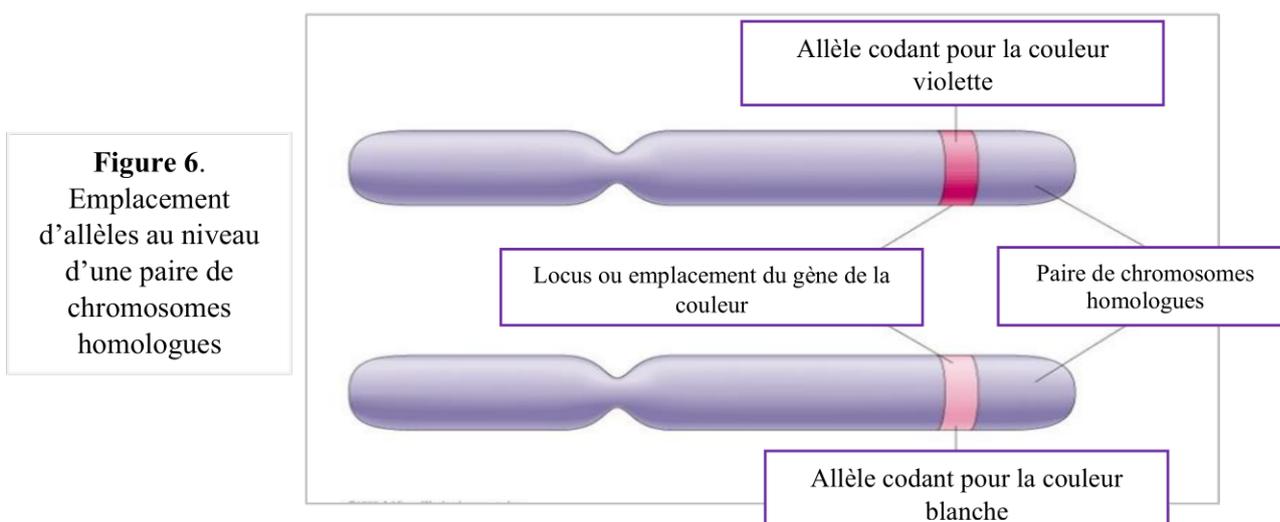
Loi 3 : Loi de ségrégation

Remarques :

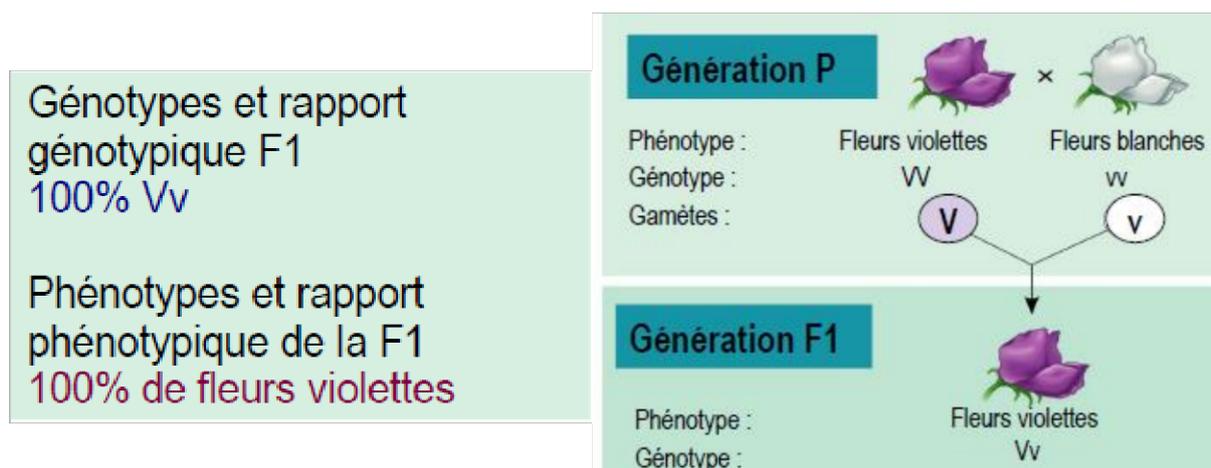
- Certains auteurs considèrent la loi de ségrégation (Loi 3) comme étant la loi numéro 2.
- Bien que le principe de ségrégation soit le même, la loi N°3 est parfois appelée ségrégation indépendante même dans le cas de monohybridisme, car la notion d'indépendance est surtout visible dans le cas de dihybridisme avec des gènes indépendants (brassage interchromosomique) qu'on traitera par la suite.

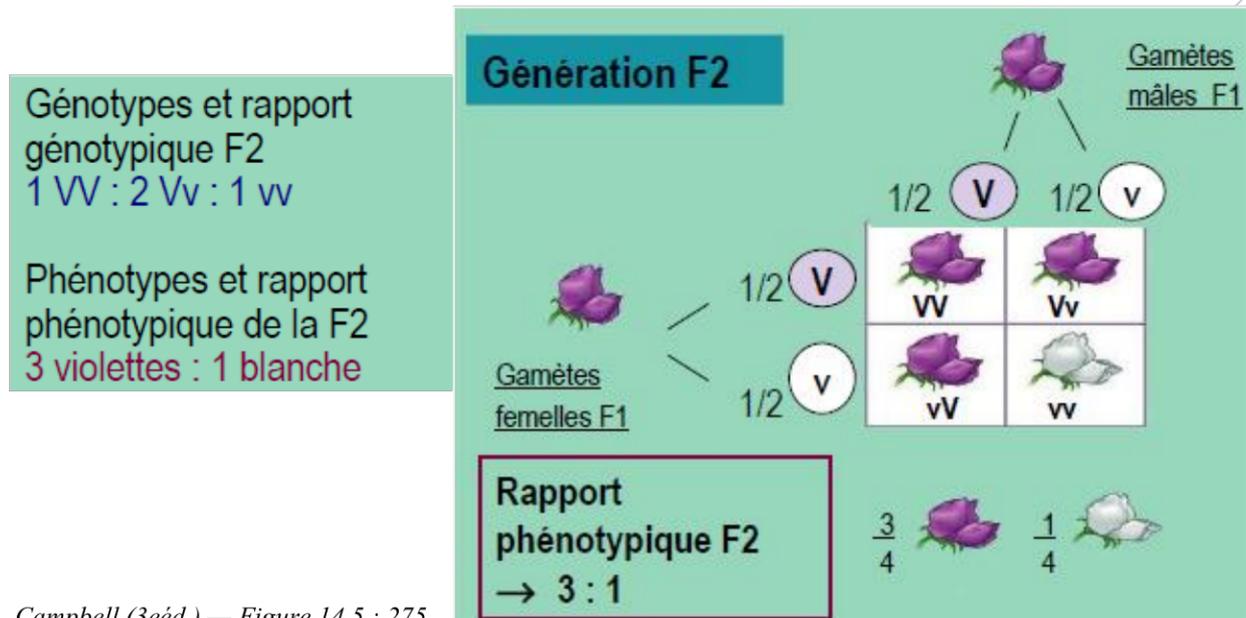
Ces hypothèses peuvent être illustrées en utilisant **un diagramme** (page 9) en reprenant l'étude faite sur la couleur des fleurs. Dans lequel on va représenter :

- **Le phénotype** = Apparence de l'individu. Les fleurs sont soit blanches ou violettes (pourpres).
- **Le génotype** = Constitution génétique de l'individu. Les fleurs violettes sont VV (**homozygote = allèles identiques**) ou Vv (**hétérozygote = allèles différents**) (**Fig. 6**).



On notera (**V**) pour violette, représentant le gène qui détermine le phénotype **dominant** et (**v**) représente le gène du caractère **récessif**.





Ainsi on explique le résultat de l'analyse de l'autofécondation des graines de la F2 (page 6 et 7):

- Les 2/3 ressemblants aux individus de la F1 : Ce sont des hybrides car ils ont un génotype hétérozygote.
- Et le 1/3 de lignées pures ont en réalité un génotype homozygote.

Ré-explication en utilisant une symbolique standard en prenant en compte la couleur des graines et non pas celle des fleurs :

Le croisement 1 consiste en un croisement de lignées pures : Graines Jaunes avec Graines vertes, pour obtenir une F1.

Avec : **J** = graines de couleurs jaune, caractère codé par un allèle **dominant**.

j = graines de couleurs vertes, caractère codé par un allèle **récessif**.

Le croisement 2 consiste en un croisement F1 x F1 (autofécondation) pour obtenir une F2.

Croisement 1

Phénotype

[Jaunes] X [vertes]

Cours de Génétique. Génétique Mendélienne

(Parents) [JJ] X [jj]

Génotypes J/J X j/j

Gamètes



100 % de gamètes J, et 100 % de gamètes j pour chacun des parents. (100 % = tous identique)

Génotype F1 J/j (zygote) à 100%

Phénotype F1 [Jaunes] ou Jaune à 100%

Parents [Jj] X [Jj]

Génotype J/j X J/j

50 % de gamètes J, et 50 % de gamètes j : Un parent produit deux types de gamètes

		Gamètes mâles produits	
		$\frac{1}{2}$ J	$\frac{1}{2}$ j
Gamètes femelles produits	$\frac{1}{2}$ J	$\frac{1}{4}$ JJ	$\frac{1}{4}$ Jj
	$\frac{1}{2}$ j	$\frac{1}{4}$ Jj	$\frac{1}{4}$ jj

Rapport final F₂ :

1 JJ : 2Jj : 1jj

- Sur le plan génotypique : $\frac{1}{4}$ Jj, $\frac{2}{4}$ ou $\frac{1}{2}$ Jj, et $\frac{1}{4}$ jj
- Sur le plan phénotypique : $\frac{3}{4}$ de gaines jaunes, $\frac{1}{4}$ de graines vertes

La **barre oblique (/)** écrite en Génotype veut dire que les deux allèles pour la couleur par exemple jaune (J/J) sont présents sur le même locus (l'un en face de l'autre) dans une paire de chromosomes homologues (**Fig. 6**).

Le tableau utilisé pour exprimer la fusion des gamètes produits est appelé **Table de Punnett** ou **Echiquier de croisement**.

1.1. Les croisements possibles Monohybrides :

On peut résumer toutes les possibilités de croisement monohybrides comme suit.

Pour illustrer ces croisements, prenons le cas des graines du petit pois chez lesquelles la couleur est gouvernée par un couple d'allèle tels que (**J**) responsable de la couleur jaune dominante et

Cours de Génétique. Génétique Mendélienne

(j) produit une couleur blanche récessive. Les croisements monohybrides possibles sont les suivants :

1. Jaune homozygote X Jaune homozygote	JJ X JJ	JJ (100%) jaune
2. Jaune homozygote X Jaune hétérozygote	JJ X Jj	$\frac{1}{2}$ JJ , $\frac{1}{2}$ Jj (100% jaune)
3. Jaune homozygote X Verte	JJ X jj	Jj (100%) jaune
4. Jaune hétérozygote X Jaune hétérozygote	Jj X Jj	$\frac{1}{4}$ JJ , $\frac{1}{2}$ Jj (3/4 jaune), $\frac{1}{4}$ jj (vert)
5. Jaune hétérozygote X Verte	Jj X jj	$\frac{1}{2}$ Jj (jaune), $\frac{1}{2}$ jj (verte)
6. Verte X verte	jj X jj	jj (100% verte)

1.2. Test cross ou croisement test :

Ce test permet de déterminer exactement les génotypes d'individus qui ont le même phénotype.
Exemple :

Le cas des graines Jaunes obtenu en F3 (page 7) désignées de :

- Jaune purs (car homozygotes (J/J), lignées pures donnant des graines jaunes), et
- Jaune impurs (car hétérozygotes (J/j), considérées comme hybrides car donnent en F3 des graines jaunes et vertes).

Ces deux génotypes émanent des hypothèses émises par Mendel. Pour les confirmer on croise chaque individu avec un **individu testeur** qui doit être **un homozygote récessif** qui ne donnera qu'un seul type de gamètes, ce qui permet de tester directement le contenu génétique des gamètes de l'individu testé par l'observation des phénotypes résultats (F2) :

Individu Testé X Individu Testeur.

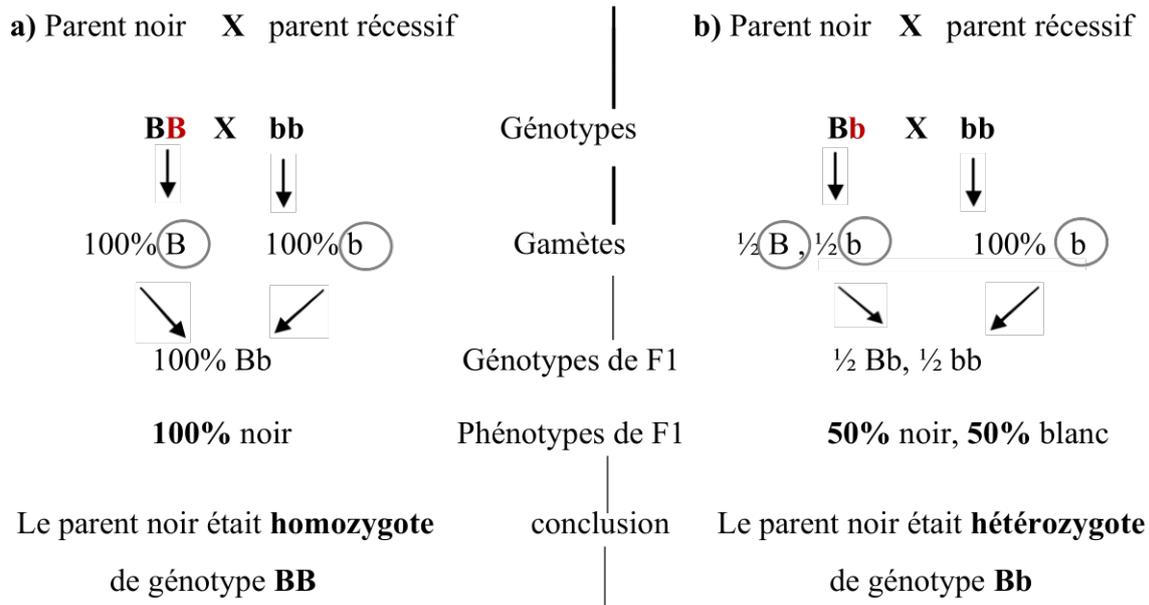
Pour illustrer cet exemple, nous utiliserons un exemple de la coloration des poils chez les cochons d'inde chez lesquels :

La coloration noire (**B-**) est dominante et la coloration blanche (**bb**) est récessive.

Cas 1 : supposons que l'individu testé est homozygote

Cas 2 : supposons que l'individu testé est hétérozygote

Cours de Génétique. Génétique Mendélienne



Donc selon les proportions obtenues on arrive à déterminer le génotype du parent testé :

Si on obtient 100 % d'individus dominants (de couleur noir), suite au croisement, on déduit que le génotype du parent est homozygote.

Si on obtient 50 % d'individus récessif et 50 % d'individus dominants, on déduit que le génotype du parent est hétérozygote.

Aussi, on peut dire que ce croisement test confirme la loi d'uniformité de Mendel 100 % en F1 donc on a deux parents homozygotes (lignées parentales pures).

Dans le cas de la F2 les deux parents sont hybrides (hétérozygotes) et donc le résultat donne 75% dominant et 25 % récessif (ce qui est différent du résultat 50 % 50 % où l'un est des parents est homozygote et l'autre est hétérozygote).