SOUS-CONCEPT 2 : Le brassage génétique assuré par la reproduction sexuée et l'unicité génétique des individus

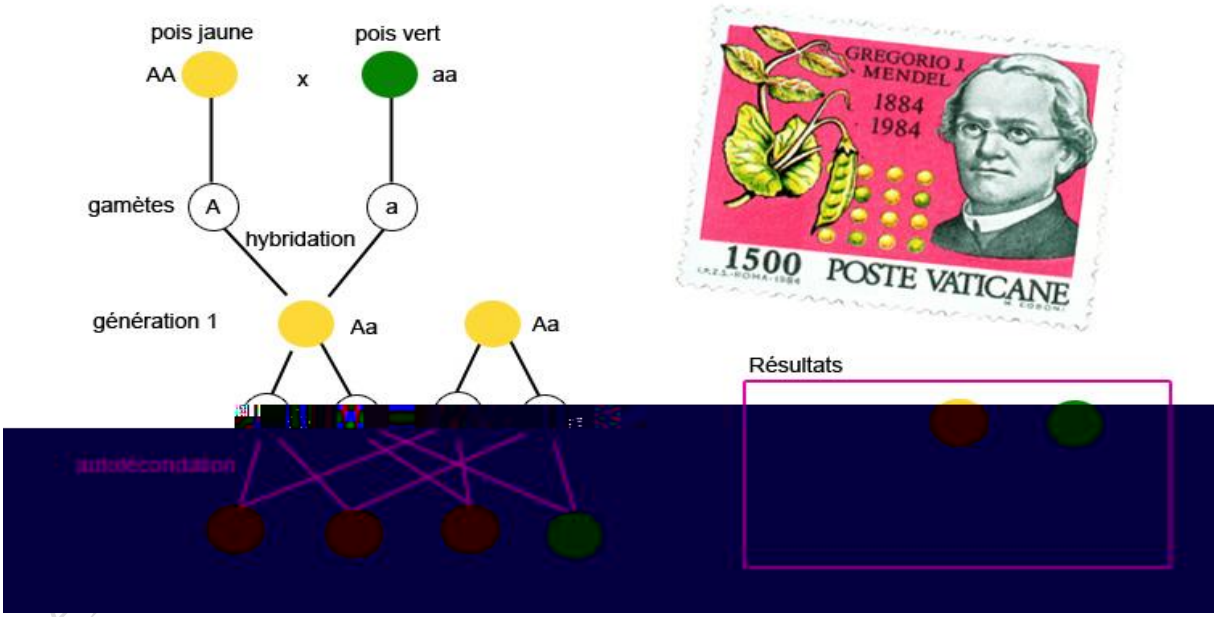
1. L'hérédité autosomale

Activité 1 : Monohybridisme avec dominance

Les pois de Mendel : Mendel sème deux lot de graines appartenant à deux **lignées pures** et différents par un **seul caractère** : graines jaunes pour l'un, graines vertes pour l'autre. Ce sont les parents **P**. Les fleurs issues de l'un des lots sont privées de leurs étamines, puis fécondées à l'aide du pollen prélevé sur les fleurs de l'autre lot : Les graines nées de ce croisement forment la génération **F1.** Semées à leur tour, elles donneront naissance, par autofécondation, à la génération **F2**.

En F1, toutes les graines sont identiques **: c'est la loi de l'uniformité des hybrides de première génération, ou premier loi de mendel.** Ces graines, toutes jaune, ont le même aspect extérieur que l'un des parents : on dit qu'elles ont le même phénotype. Mais, elles ne donnent pas la même descendance, ont dit qu'elles ont des génotypes différents. Dans les graines de la F1, on admet que le caractère « jaune » masque le caractère « vert » : le premier est dit dominant et s'écrit **J** ; le second est dit récessif et s'écrit **v**.

En F2, on voit réapparaitre le caractère « vert », lequel était éclipsé en F1 : **c'est la loi de la disjonction (ou ségrégation) des caractères, ou deuxième loi de Mendel**. Au cours d'une expérience de ce type, Mendel a récolté 7324 graines, dont 5474 jaunes et 1850 verts, ce qui correspond sensiblement au rapport ¾, ¼ Fig.1



Consigne :

a. Définis les termes suivants : hérédité, caractère, allèle, phénotype, génotype, hybridation, lignée pure
b. Les parents diffèrent par combien de caractères ? le ou lesquels ? s'agit-il d'un monohybridisme ? justifie ta réponse.
c. Analyse et interprète l'expérience de Mendel

SOUS-CONCEPT 2 : Le brassage génétique assuré par la reproduction sexuée et l'unicité génétique des individus

Activité 1.1 : Le back-cross et text cross

❖ Le back-cross :

Le croisement F_1 X F_1 réalisé ci-dessus peut être complété utilement par un back-cross (croisement de retour), c'est-à-dire par un croisement entre un hybride F_1 et un homozygote récessif. Le croisement s'écrit :

$\frac{J}{v}$ x$\frac{v}{v}$ ⟹ $\frac{1}{2}\frac{J}{v} + \frac{1}{2}\frac{v}{v} = \frac{1}{2}[J] + \frac{1}{2}[v]$ En conclusion, le phénotype Jaune en F_1 n'est pas pure, il est hybride.

❖ Le text cross :

F_2 [J] x sujet récessif = 100% F_2 homozygote

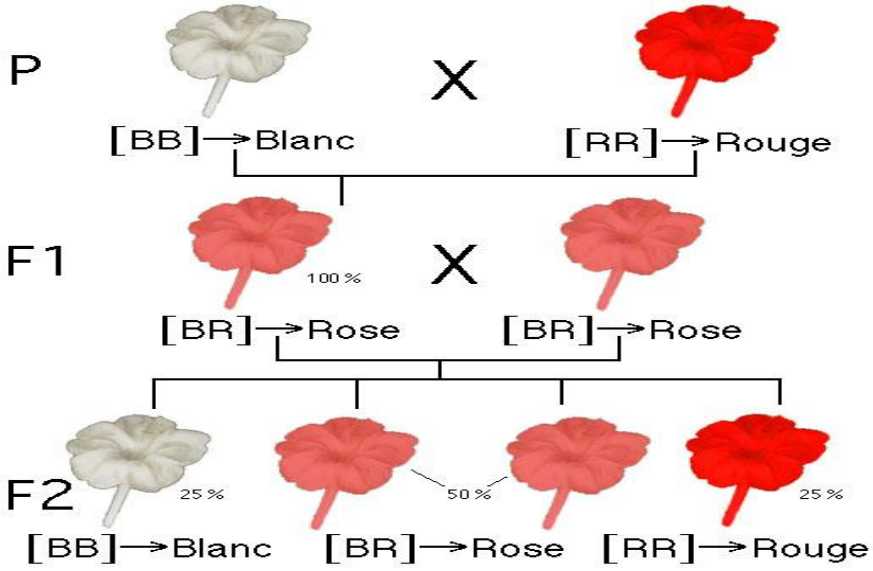
F_2 [J] x sujet récessif =50% [J] et 50%[v] alors F_2 est hétérozygote ou hybride.

Consigne :

a. Définis : le back cross et dégage son importance.
b. Définis le test cross et dégage son importance.

Activité 2 : Le monohybridisme sans dominance

Une belle-de-nuit blanche, croisée avec une belle-de-nuit rouge, donne un hybride à fleurs rose.



Consigne :

a. Fais le croisement en donnant le génotype et le phénotype de la F_1 et de la F_2
b. Interprète les résultats obtenus et donne les résultats statiques.

Aly Almoha Maïga/Professeur de SVT

SOUS-CONCEPT 2 : Le brassage génétique assuré par la reproduction sexuée et l'unicité génétique des individus

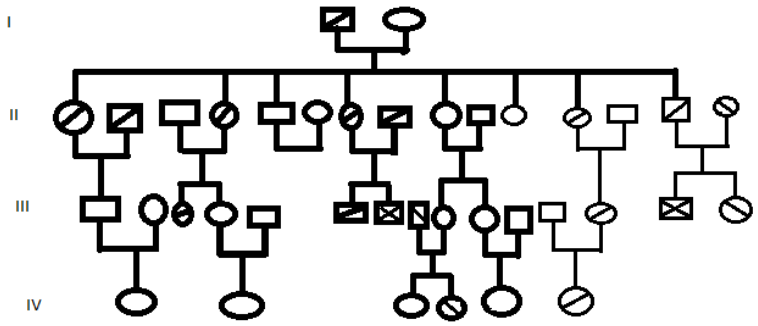
Activité 3 : Les allèles peuvent êtres en nombre supérieur à deux (polyallélie)

Mais, naturellement, chaque individu diploïde n'en porte que deux à la fois. Tels sont les gènes A, B et O qui, chez l'Homme, définissent les groupes sanguins. A et B sont équivalent, mais l'un et l'autre dominent O. D'où les cas groupes possibles.

- ✓ AB, de génotype A/B, toujours hétérozygote ;
- ✓ A, de génotype A/A homozygote, ou A/O hétérozygote ;
- ✓ B, génotype B/B homozygote, ou B/O hétérozygote ;
- ✓ O, de génotype O/O, toujours homozygote **(Voir exercices 4 à 6).**

Exercice 1 :

L'arbre généalogique ci-dessous montre la transmission des groupes sanguins A B O.



Consigne : Analyse ce tableau afin de répondre aux questions suivantes :

a. Les sujets A sont-ils du type A/A ou A/O ? Les Sujets B sont-ils du type B/B ou B/O ?
b. Est-il toujours possible de répondre à ces questions ?
c. L'un des sujets est sûrement né d'une union illégitime ; lequel ? Est-on certain qu'il n'y ait pas d'autres ?

2. L'hérédité liée au sexe ou gonosomale

Activité 1 :

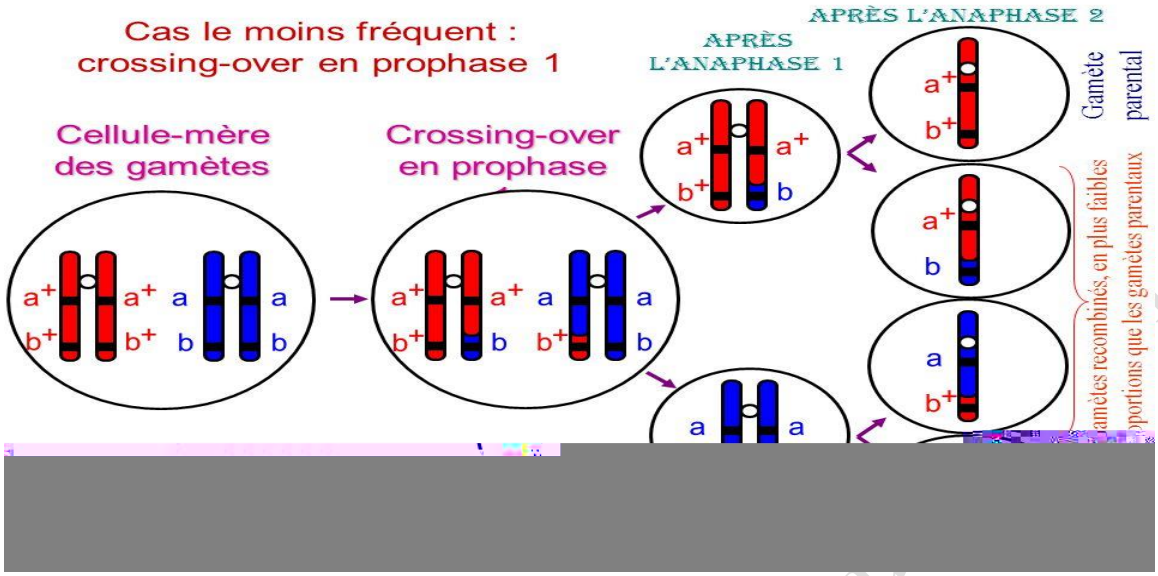
Morgan croise un mâle aux yeux blancs (mutant) avec une femelle aux yeux rouge (type sauvage). La F1 est formé d'individus ayant tous le phénotype sauvage. La F2 comprend des femelles aux yeux rouges et des mâles qui ont pour moitié les yeux rouges et pour moitié les yeux blancs.
Il fait ensuite le croisement réciproque : mâle aux yeux rouges, femelle aux yeux blancs.
La F1 comprend des femelles aux yeux rouges et des mâles aux yeux blancs. La F2 comprend en nombre égaux des mâles et des femelles aux yeux rouges et blancs.

Aly Almoha Maïga Prof de SVT

Aly Almoh

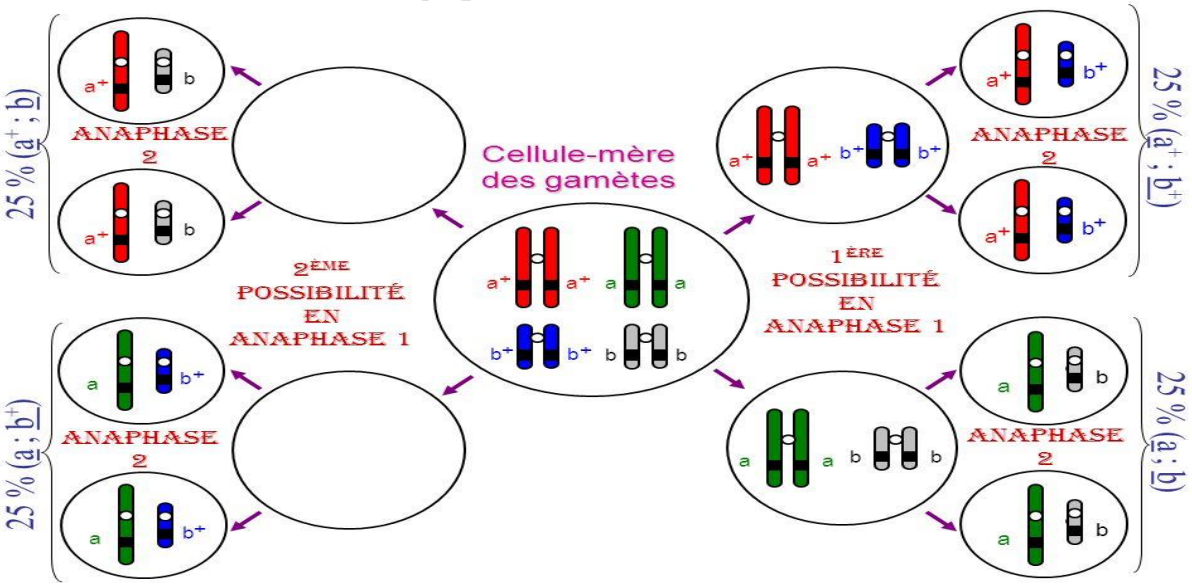
Aly Almoh

SOUS-CONCEPT 2 : Le brassage génétique assuré par la reproduction sexuée et l'unicité génétique des individus



Le brassage interchromosomique :

Chaque cellule issue de la méiose contient obligatoirement un chromosome de chaque paire d'homologues, mais la répartition s'effectue au hasard au sein de chacune des paires.
Si l'on considère seulement deux paires de chromosomes homologues, il existe quatre cas possibles (donc quatre types de gamètes) tous équiprobables.
Ceci nous permet de comprendre aisément les résultats obtenus lors du premier croisement de drosophiles (dihybridisme avec dominance). La disjonction indépendante de deux couples d'allèles s'interprète facilement au niveau chromosomique si l'on admet que les deux couples d'allèles gouvernant la couleur et la longueur des ailes sont portés par deux paires différents de chromosomes homologues.



SOUS-CONCEPT 2 : Le brassage génétique assuré par la reproduction sexuée et l'unicité génétique des individus

Consigne : A partir de l'exploitation du document ci-dessus ;

a. Explique c'est quoi le brassage intrachromosomique ?
b. Explique c'est quoi le brassage interchromosomique ?
c. Dis pendant quel phénomène a eu lieu des deux phénomènes ?
d. Quels sont les conséquences de chacun des deux phénomènes ?-

Activité 2 : Notion de carte factorielle ou génétique

La probabilité de réalisation d'un crossing-over entre deux gènes donnés dépend de la distance séparant les locus de ces deux gènes. Plus les locus de ces gènes sont distants, plus cette probabilité est grande. La fréquence des gamètes de type recombiné pour deux gènes donnés est directement proportionnelle à la distance entre les locus de ces gènes.

L'unité de distance entre deux locus de deux gènes correspond à 1 % de recombinaison de chromatides soit **1 centimorgan** (**CM**).

L'étude de nombreux croisements concernant différents gènes liés permet de positionner les gènes les uns par rapport aux autres le long du chromosome. La localisation des gènes le long d'un chromosome permet d'établir la **carte génétique** du chromosome c'est-à-dire une représentation du chromosome indiquant la position relative des locus des gènes les uns par rapport aux autres.

On fait un croisement entre une drosophile à ailes longues au yeux rouge (race pure) et une drosophile à ailes vestigiales et aux yeux pourpres (race pure), en F_1 on obtient 100% de drosophiles aux ailes longues et aux yeux rouges ;

On fait un croisement test (test cross), un croisement entre un individu de la F_1 et un individu homozygote récessive (ailes vestigiales et yeux pourpres, on obtient 43.7% des individus aux ailes longues et aux yeux rouges, 43.7% des individus aux ailes vestigiales et aux yeux pourpres, 6.5% aux ailes vestigiales et aux yeux rouges et 6.5% autres aux ailes longues et yeux pourpres.

Consigne :

- Après avoir analysé les résultats des différents croisements, dis dans quel cas de croisement on est ?
- Détermine la distance qui sépare les deux gènes considérés.

Aly Almoha Maïga/Professeur de SVT

SOUS-CONCEPT 2 : Le brassage génétique assuré par la reproduction sexuée et l'unicité génétique des individus

III. Les mutations

Grâce au mécanisme semi-conservatif de reproduction de l'ADN, les gènes se transmettent sans modification apparente d'une génération à la suivante. Ainsi, nous avons admis que toutes les cellules d'un clone possèdent exactement les mêmes gènes. Ceci n'est plus vrai si la taille du clone est très importante. On peut donc observer, avec une très faible fréquence, l'apparition de « variants » dont le « caractère » nouveau subitement, est d'emblée héréditaire : ces « variants » sont des mutants et l'apparition du « caractère » nouveau est due à une mutation de l'information héréditaire.
Comment l'information héréditaire peut-elle « muter » ? Y a-t-il plusieurs types de mutations ?

Activité 1 : Les types de mutations et leurs conséquences

Quel que soit le type de mutation, il s'agit toujours d'un changement brusque et d'emblée héréditaire : il est en effet transmis à chaque réplication de l'ADN.
Dans certains cas, la modification peut être beaucoup plus étendue (insertion ou perte de longues séquences de nucléotides, par exemple).
Dans des cas extrêmes, des « accidents » considérables peuvent frapper tout ou partie d'un chromosome : il s'agit alors de l'addition, de la perte ou déplacement de centaines ou de milliers de gènes. Des telles anomalies deviennent visibles sur le caryotype alors que les mutations géniques ne le sont pas. Plutôt que de « mutation » on parle dans ce cas « d'aberration chromosomique ».

Type de mutation	ARNm correspondant au gène normal + protéine synthétisée	ARNm correspondant au gène muté + protéine synthétisée
Substitution (remplacement d'un couple de nucléotides par un autre)	CCA – GAG – ACU ↓ ↓ ↓ Pro - Glu - Thr	CCA – GUG – ACU ↓ ↓ ↓ Pro - Val - Thr
Inversion (retournement d'un triplet)	UUC – *UGG* – GCU ↓ ↓ ↓ Phé - Try - Ala	UUC – GGU – GCU ↓ ↓ ↓ Phé - Gly - Ala
Délétion (Perte d'un couple de nucléotides)	perte UAC – *ACC* – ACG – A ↓ ↓ ↓ Tyr - Thr - Thr	UAC – *CCA* – CGA ↓ ↓ ↓ Tyr - Pro - Arg
Insertion (introduction d'un couple supplémentaire de nucléotides)	UAC – ACC – ACG ↓ ↓ ↓ Tyr - Thr - Thr	UAC – GAC – CAC - G ↓ ↓ ↓ Pro - Asp - His

Consigne:

2. Définis une mutation, une mutation génique ponctuelle.
3. Cite les principaux types de mutations géniques ponctuelles et leurs conséquences.

Aly Almoha Maïga/Professeur de SVT

SOUS-CONCEPT 2 : Le brassage génétique assuré par la reproduction sexuée et l'unicité génétique des individus

IV. La diversité génétique et l'unicité des individus

1. La nature du génome

Activité 1 : Chez les procaryotes et les eucaryotes

Le **génome**, ou rarement **génôme**, est l'ensemble du matériel génétique d'une espèce codé dans son acide désoxyribonucléique (ADN) à l'exception de certains virus dont le génome est constitué d'acide ribonucléique (ARN). Il contient en particulier tous les gènes codant des protéines ou correspondant à des ARN structurés. Il se décompose donc en séquences codantes (transcrites en ARN messagers et traduites en protéines) et non codantes (non transcrites, ou transcrites en ARN, mais non traduites).

Le génome est constitué de un ou plusieurs chromosomes dont le nombre total dépend de l'espèce considérée, chaque chromosome étant constitué d'une unique molécule d'ADN, linéaire chez les eucaryotes et le plus souvent circulaire chez les procaryotes. Chaque chromosome peut être présent en un ou plusieurs exemplaires, le plus souvent deux chez les espèces sexuées, l'un d'origine maternelle et l'autre d'origine paternelle (organisme diploïde).

La science qui étudie le génome est la génomique.

Il ne faut pas confondre le génome et le caryotype, qui est l'analyse ou la description macroscopique de l'arrangement des chromosomes.

- ❖ Chez les procaryotes (bactéries et archées), le génome est généralement contenu dans une molécule d'ADN circulaire. Peut aussi exister un génome extrachromosomique, contenu dans des plasmides et des épisomes. Certaines bactéries, comme les actinomycètes, ont cependant des génomes linéaires.
- ❖ Chez les eucaryotes, on distingue :
- ➢ le génome nucléaire, contenu dans le noyau qui caractérise les eucaryotes. C'est de ce génome dont on parle en général quand on parle du génome d'un eucaryote (animal, plante, champignon, etc.) ;
- ➢ les génomes non-nucléaires, contenus dans des organites :
- ✓ le génome mitochondrial, contenu dans les mitochondries chez la quasi-totalité des eucaryotes. Les mitochondries contiennent de multiples molécules d'ADNmt circulaires ressemblant à l'ADN des bactéries ;
- ✓ le génome chloroplastique, contenu dans les chloroplastes, chez les eucaryotes photosynthétiques (algues et plantes).

Chez quelques eucaryotes (par exemple la levure) sont aussi présents des plasmides (de taille réduite).

Chez l'homme en particulier (organisme eucaryote), le génome nucléaire est réparti sur 46 chromosomes, soit 22 paires d'autosomes et deux gonosomes (XX chez la femme, XY chez l'homme).

La taille du génome se mesure en nombre de nucléotides, ou *bases*. La plupart du temps, on parle de pb (pour *paire de bases*, puisque la majorité des génomes est constituée de doubles brins d'ADN ou bien d'ARN). On emploie souvent les multiples **kb** (pour kilobase) ou **Mb** (mégabase),

Aly Almoha Maïga/Professeur de SVT

qui valent respectivement 1 000 et 1 000 000 bases. La taille du génome peut aussi être exprimée en pg (picogrammes), ce qui correspond à la masse d'ADN (haploïde) par cellule. 1 pg représente environ 1 000 Mb.

La taille du génome peut varier de quelques kilobases chez les virus à plusieurs centaines de milliers de Mb chez certains eucaryotes. La quantité d'ADN, contrairement à ce qui a été longtemps supposé, n'est pas proportionnelle à la complexité apparente d'un organisme. Les urodèles, les dipneustes, certaines fougères ou encore certains conifères comme les pins[1] ont des génomes plus de 10 fois plus grands que le génome humain. Ce constat est fréquemment appelé paradoxe de la valeur C.

À ce jour, l'organisme vivant ayant le plus grand génome connu est la plante herbacée *Paris japonica* ; celui-ci est long d'environ 150 milliards de paires de bases, soit près de 50 fois la taille du génome humain[2].

Certaines amibes, comme *Amoeba dubia* pourraient avoir un génome encore plus grand, jusqu'à 200 fois plus grand que celui d'*Homo sapiens*. Cette détermination est toutefois contestée et pourrait être faussée par le fait que ces organismes unicellulaires phagocytent un grand nombre d'autres microorganismes dont elles ingèrent les chromosomes, ce qui vient contaminer la détermination de leur contenu exact en ADN[2].

Consigne : A partir de l'analyse du tableau de l'étude comparative du génome des eucaryotes et procaryotes,

f. Fais un tableau comparatif du génome des eucaryotes et des
g. Quelle est la propriété fondamentale qu'ont en commun les génomes des eucaryotes et des procaryotes

Activité 2 : Notion de carte factorielle ou génétique

La probabilité de réalisation d'un crossing-over entre deux gènes donnés dépend de la distance séparant les locus de ces deux gènes. Plus les locus de ces gènes sont distants, plus cette probabilité est grande. La fréquence des gamètes de type recombiné pour deux gènes donnés est directement proportionnelle à la distance entre les locus de ces gènes. L'unité de distance entre deux locus de deux gènes correspond à 1 % de recombinaison de chromatides soit **1 centimorgan** (**CM**).

L'étude de nombreux croisements concernant différents gènes liés permet de positionner les gènes les uns par rapport aux autres le long du chromosome. La localisation des gènes le long d'un chromosome permet d'établir la **carte génétique** du chromosome c'est-à-dire une représentation du chromosome indiquant la position relative des locus des gènes les uns par rapport aux autres.On fait un croisement entre une drosophile à ailes longues au yeux rouge (race pure) et une drosophile à ailes vestigiales et aux yeux pourpres (race pure), en F_1 on obtient 100% de drosophiles aux ailes longues et aux yeux rouges ;

On fait un croisement test (test cross), un croisement entre un individu de la F_1 et un individu homozygote récessive (ailes vestigiales et yeux pourpres, on obtient 43.7% des individus aux ailes longues et aux yeux rouges, 43.7% des individus aux ailes vestigiales et aux yeux pourpres, 6.5% aux ailes vestigiales et aux yeux rouges et 6.5% autres aux ailes longues et yeux pourpres.

Aly Almoha Maïga/Professeur de SVT

SOUS-CONCEPT 2 : Le brassage génétique assuré par la reproduction sexuée et l'unicité génétique des individus

Consigne :

- Après avoir analysé les résultats des différents croisements, dis dans quel cas de croisement on est ?
- Détermine la distance qui sépare les deux gènes considérés.

Activité 1 : Les types de mutations et leurs conséquences

Quel que soit le type de mutation, il s'agit toujours d'un changement brusque et d'emblée héréditaire : il est en effet transmis à chaque réplication de l'ADN.
Dans certains cas, la modification peut être beaucoup plus étendue (insertion ou perte de longues séquences de nucléotides, par exemple).
Dans des cas extrêmes, des « accidents » considérables peuvent frapper tout ou partie d'un chromosome : il s'agit alors de l'addition, de la perte ou déplacement de centaines ou de milliers de gènes. Des telles anomalies deviennent visibles sur le caryotype alors que les mutations géniques ne le sont pas. Plutôt que de « mutation » on parle dans ce cas « d'aberration chromosomique ».

Type de mutation	ARNm correspondant au gène normal + protéine synthétisée	ARNm correspondant au gène muté + protéine synthétisée
Substitution (remplacement d'un couple de nucléotides par un autre)	CCA – GAG – ACU ↓ ↓ ↓ Pro - Glu - Thr	CCA – GUG – ACU ↓ ↓ ↓ Pro - Val - Thr
Inversion (retournement d'un triplet)	UUC – *UGG* – GCU ↓ ↓ ↓ Phé - Try - Ala	UUC – GGU – GCU ↓ ↓ ↓ Phé - Gly - Ala
Délétion (Perte d'un couple de nucléotides)	UAC – *ACC* – ACG – A ↓ ↓ ↓ Tyr - Thr - Thr (perte)	UAC – *CCA* – CGA ↓ ↓ ↓ Tyr - Pro - Arg
Insertion (introduction d'un couple supplémentaire de nucléotides)	UAC – ACC – ACG ↓ ↓ ↓ Tyr - Thr - Thr	UAC – GAC – CAC - G ↓ ↓ ↓ Pro - Asp - His

Aly Almoha Maïga/Professeur de SVT

SOUS-CONCEPT 2 : Le brassage génétique assuré par la reproduction sexuée et l'unicité génétique des individus

Consigne:

a. Définis une mutation, une mutation génique ponctuelle.
b. Cite les principaux types de mutations géniques ponctuelles et leurs conséquences.

II. La diversité génétique et l'unicité des individus

4. La nature du génome

Activité 1 : Chez les procaryotes et les eucaryotes

Le **génome**, ou rarement **génôme**, est l'ensemble du matériel génétique d'une espèce codé dans son acide désoxyribonucléique (ADN) à l'exception de certains virus dont le génome est constitué d'acide ribonucléique (ARN). Il contient en particulier tous les gènes codant des protéines ou correspondant à des ARN structurés. Il se décompose donc en séquences codantes (transcrites en ARN messagers et traduites en protéines) et non codantes (non transcrites, ou transcrites en ARN, mais non traduites).
Le génome est constitué de un ou plusieurs chromosomes dont le nombre total dépend de l'espèce considérée, chaque chromosome étant constitué d'une unique molécule d'ADN, linéaire chez les eucaryotes et le plus souvent circulaire chez les procaryotes. Chaque chromosome peut être présent en un ou plusieurs exemplaires, le plus souvent deux chez les espèces sexuées, l'un d'origine maternelle et l'autre d'origine paternelle (organisme diploïde).
La science qui étudie le génome est la génomique.
Il ne faut pas confondre le génome et le caryotype, qui est l'analyse ou la description macroscopique de l'arrangement des chromosomes.

- Chez les procaryotes (bactéries et archées), le génome est généralement contenu dans une molécule d'ADN circulaire. Peut aussi exister un génome extrachromosomique, contenu dans des plasmides et des épisomes. Certaines bactéries, comme les actinomycètes, ont cependant des génomes linéaires.
- Chez les eucaryotes, on distingue :
- le génome nucléaire, contenu dans le noyau qui caractérise les eucaryotes. C'est de ce génome dont on parle en général quand on parle du génome d'un eucaryote (animal, plante, champignon, etc.) ;
- les génomes non-nucléaires, contenus dans des organites :
- ✓ le génome mitochondrial, contenu dans les mitochondries chez la quasi-totalité des eucaryotes. Les mitochondries contiennent de multiples molécules d'ADNmt circulaires ressemblant à l'ADN des bactéries ;

Aly Almoha Maïga/Professeur de SVT

SOUS-CONCEPT 2 : Le brassage génétique assuré par la reproduction sexuée et l'unicité génétique des individus

- ✓ le génome chloroplastique, contenu dans les chloroplastes, chez les eucaryotes photosynthétiques (algues et plantes).

Chez quelques eucaryotes (par exemple la levure) sont aussi présents des plasmides (de taille réduite).
Chez l'homme en particulier (organisme eucaryote), le génome nucléaire est réparti sur 46 chromosomes, soit 22 paires d'autosomes et deux gonosomes (XX chez la femme, XY chez l'homme).
La taille du génome se mesure en nombre de nucléotides, ou *bases*. La plupart du temps, on parle de pb (pour *paire de bases*, puisque la majorité des génomes est constituée de doubles brins d'ADN ou bien d'ARN). On emploie souvent les multiples **kb** (pour kilobase) ou **Mb** (mégabase), qui valent respectivement 1 000 et 1 000 000 bases. La taille du génome peut aussi être exprimée en pg (picogrammes), ce qui correspond à la masse d'ADN (haploïde) par cellule. 1 pg représente environ 1 000 Mb.
La taille du génome peut varier de quelques kilobases chez les virus à plusieurs centaines de milliers de Mb chez certains eucaryotes. La quantité d'ADN, contrairement à ce qui a été longtemps supposé, n'est pas proportionnelle à la complexité apparente d'un organisme.
Les urodèles, les dipneustes, certaines fougères ou encore certains conifères comme les pins[1] ont des génomes plus de 10 fois plus grands que le génome humain. Ce constat est fréquemment appelé paradoxe de la valeur C.
À ce jour, l'organisme vivant ayant le plus grand génome connu est la plante herbacée *Paris japonica* ; celui-ci est long d'environ 150 milliards de paires de bases, soit près de 50 fois la taille du génome humain[2].
Certaines amibes, comme *Amoeba dubia* pourraient avoir un génome encore plus grand, jusqu'à 200 fois plus grand que celui d'*Homo sapiens*. Cette détermination est toutefois contestée et pourrait être faussée par le fait que ces organismes unicellulaires phagocytent un grand nombre d'autres microorganismes dont elles ingèrent les chromosomes, ce qui vient contaminer la détermination de leur contenu exact en ADN[2].

Consigne : A partir de l'analyse du tableau de l'étude comparative du génome des eucaryotes et procaryotes,

a. Fais un tableau comparatif du génome des eucaryotes et des
b. Quelle est la propriété fondamentale qu'ont en commun les génomes des eucaryotes et des procaryotes
c. déterminent l'ensemble des caractères phénotypiques de tous les êtres.

Activité 2 : L'unicité des individus et la diversité génétique

Consigne : A partir de vos connaissances antérieures ;

- Dis quelle est la nature du génome d'un individu, exemple : l'Homme ?

Aly Almoha Maïga/Professeur de SVT

SOUS-CONCEPT 2 : Le brassage génétique assuré par la reproduction sexuée et l'unicité génétique des individus

- Dis, en quoi, malgré l'unicité de l'ADN, la présence des allèles crée une diversité d'individus au sein d'une population ?

Aly Almoha Maïga/Professeur de SVT