LICENCE - MASTER - CAPES - AGRÉGATION

PARCOURS LMD



Philippe LACHAUME, Sylvie TUTOIS,
Isabelle VAILLANT, Emmanuel VANROBAYS

Génétique formelle

Méthodes et exercices corrigés

ellipses

Collection Parcours LMD – Sciences de la vie et de la Terre
Sous la direction de Joseph Segarra

Génétique formelle

Méthodes et exercices corrigés

Philippe LACHAUME, Sylvie TUTOIS, Isabelle VAILLANT, Emmanuel VANROBAYS

ellipses

Collection Parcours LMD SVT

Retrouvez tous les titres de la collection et des extraits sur www.editions-ellipses.fr

ISBN 9782340-056572
©Ellipses Édition Marketing S.A., 2021
8/10 rue la Quintinie 75015 Paris

DANGER
LE
PHOTOCOPILLAGE
TUE LE LIVRE

Le Code de la propriété intellectuelle n'autorisant, aux termes de l'article L. 122-5.2° et 3°a), d'une part, que les « copies ou reproductions strictement réservées à l'usage privé du copiste et non destinées à une utilisation collective », et d'autre part, que les analyses et les courtes citations dans un but d'exemple et d'illustration, « toute représentation ou reproduction intégrale ou partielle faite sans le consentement de l'auteur ou de ses ayants droit ou ayants cause est illicite » (art. L. 122-4).
Cette représentation ou reproduction, par quelque procédé que ce soit constituerait une contrefaçon sanctionnée par les articles L. 335-2 et suivants du Code de la propriété intellectuelle.

www.editions-ellipses.fr

Avant-propos

Cet ouvrage est issu de notre expérience dans l'enseignement de la génétique formelle de la L1 au Master. L'objectif est d'établir l'intérêt de la notion de gène telle que les généticiens la perçoivent, de montrer l'implication de ces gènes dans le déterminisme des caractères et les principes de leur transmission dans les espèces à reproduction sexuée. L'approche proposée, issue d'un passé scientifique riche reste actuelle entre autre en agronomie, pour l'étude des maladies héréditaires ou en recherche fondamentale.

Nous proposons en introduction un rapide historique pour rappeler l'origine de cette science et son importance dans la biologie du 20e siècle. Ce chapitre permet d'introduire progressivement les notions essentielles telles que celles de gènes, allèles, génotypes ou phénotypes, *etc.*

Le chapitre suivant décrit principalement les mécanismes de la méiose et leurs effets sur la transmission des caractères. Nous y développons les prérequis nécessaires à la résolution d'exercices.

Quinze fiches méthodologiques permettent d'aborder progressivement différents niveaux de complexités d'analyse génétique par une présentation des principes et le développement d'exemples.

Le dernier chapitre est constitué de 18 exercices de complexité variable. Les 3 niveaux précisés au début de chacun d'eux correspondent approximativement aux niveaux exigés en première, deuxième et troisième année de licence de notre formation à l'Université Clermont Auvergne (UCA). Le niveau d'un exercice étant évalué pour la question la plus difficile, il est possible pour l'essentiel de ces exercices de répondre aux premières questions même sans la maitrise nécessaire pour le résoudre en totalité. Les exercices de niveau 1 peuvent en majorité être utilisés dans l'enseignement du secondaire.

Ce livre s'adresse aux étudiants de Licence et éventuellement Master en biologie, aux étudiants qui préparent les concours de recrutement de l'enseignement et aux étudiants de classe préparatoire BCPST. Les enseignants de ces différents niveaux, ainsi que ceux exerçant au lycée, y trouveront des idées de sujets à proposer à leurs étudiants.

Table des matières

Avant-propos 3

Chapitre 1. **Rapide histoire de la génétique : de Mendel à Jacob et Monod** 9

1. Les apports de Gregor Mendel à la compréhension des processus héréditaires 10

2. La redécouverte des lois de Mendel et la naissance de la génétique 11

3. La naissance de la biologie moléculaire 13

Chapitre 2. **Les principes de la génétique formelle** 17

1. Objectif 18

2. Caractère et phénotype 18

3. Polymorphisme génétique et allèles 18

4. Nomenclature 18

4.1. Le nom des gènes 18

4.2. Le nom des allèles 19

4.3. Écriture d'un génotype 19

4.4. Écriture d'un phénotype 20

4.5. Bilan 20

5. Les modes de reproduction 20

5.1. La reproduction asexuée 20

5.2. La reproduction sexuée 20

6. La méiose 21

6.1. Le déroulement 21

6.2. Le brassage génétique 23

6.3. Liaison au sexe 29

7. Les modèles en génétique 30

8. Les populations expérimentales 31

9. Résoudre le déterminisme génétique d'un caractère 31
9.1. Les questions posées 31
9.2. Le déroulement d'une analyse 31

10. Comment résoudre un exercice de génétique formelle ? 32

Chapitre 3. **Fiches méthodologiques** 33

Fiche 1. Les relations entre différents phénotypes d'un même caractère et entre allèles d'un même gène 34

Fiche 2. Le test de $\chi 2$ 38

Fiche 3. Le cas simple d'un gène muté chez un haplobiontique 40

Fiche 4. Le cas simple d'un gène muté chez un diplobiontique 42

Fiche 5. L'individualisation de l'étude des caractères 45

Fiche 6. Le positionnement relatif de deux gènes : cas de l'indépendance 48

Fiche 7. Le positionnement relatif de deux gènes : cas de la liaison, croisement test et calcul de distance génétique 51

Fiche 8. Le positionnement relatif de deux gènes : croisement F1 X F1 en cas de liaison 56

Fiche 9. La liaison au sexe 62

Fiche 10. Le test de complémentation 70

Fiche 11. Les interactions phénotypiques entre gènes 75

Fiche 12. Le cas particulier de la drosophile 81

Fiche 13. La sous-estimation des distances génétiques et interférence des *crossing-over* 85

Fiche 14. La pléiotropie 89

Fiche 15. Les mutations létales 91

Chapitre 4. **Exercices corrigés** 95

Exercice 1 96

Exercice 2 108

Exercice 3 123
Exercice 4 135
Exercice 5 140
Exercice 6 146
Exercice 7 153
Exercice 8 158
Exercice 9 163
Exercice 10 167
Exercice 11 174
Exercice 12 178
Exercice 13 183
Exercice 14 186
Exercice 15 191
Exercice 16 200
Exercice 17 204
Exercice 18 212

Annexe 1. **Table de χ2** 219

Annexe 2. **Principe d'analyse des microsatellites** 221

Glossaire 223

Chapitre 1. **Rapide histoire de la génétique : de Mendel à Jacob et Monod**

1. Les apports de Gregor Mendel à la compréhension des processus héréditaires

Inspiré entre autres par les travaux des botanistes Karl Friedrich von Gärtner (1772-1850) et Joseph Gottlieb Kölreuter (1733-1806), Johann Gregor Mendel (1822-1884) publie en 1865 *« Recherches sur des hybrides végétaux »* dans les *« Comptes rendus des travaux de la Société d'histoire naturelle de Brno*[1] *».*

Il y décrit ses recherches sur l'hybridation de diverses souches pures de pois *Pisum sativum (fig. 1.1)* et sur les règles de la transmission de certains caractères visibles. Dès le début de cet article il énumère quelques exigences qui feront les fondements méthodologiques de la génétique du XXème siècle :

« *Les plantes d'expériences doivent absolument satisfaire à certaines conditions :*

1° Elles doivent posséder des caractères différentiels constants.

2° Il faut que, pendant la floraison, leurs hybrides soient naturellement, ou puissent facilement, être mis à l'abri de toute intervention d'un pollen étranger.

3° Les hybrides et leurs descendants ne doivent éprouver aucune altération notable de fertilité dans la suite des générations. »

En effet, la génétique exploitera pendant plus d'un siècle la variation des formes d'un même caractère et leur transmission pour décortiquer les processus biologiques. Elle choisira également ses modèles pour la possibilité de contrôler strictement le croisement entre populations ou individus différents (pollinisation croisée chez les plantes ou contrôle des accouplements chez les animaux). Elle sera fondée sur la même méthodologie consistant à croiser deux populations stables et homogènes divergeant pour la forme d'un caractère, en croisant les hybrides de première génération et en étudiant la distribution des deux formes du caractère dans la descendance de deuxième génération.



Figure 1.1[2] : ***Pisum sativum*****, espèce utilisée par Gregor Mendel**.

Observant chez les hybrides de première génération la présence exclusive d'une des deux formes du caractère étudié, il invente les termes de **dominant** et **récessif** :

« Chacun des [sept] caractères hybrides, [ou bien] s'identifie d'une façon si parfaite à l'un des deux caractères souches que l'autre échappe complètement à l'observation…

… on appelle caractères dominants ceux qui passent chez l'hybride complètement ou presque sans modification, représentant eux-mêmes, par conséquent, des caractères hybrides, caractères récessifs ceux qui restent à l'état latent dans la combinaison. »

[1] Ville de l'empire d'Autriche, actuellement en République Tchèque

[2] Source : Österreichische Nationalbibliothek - Austrian National Library.

La définition de ces deux termes est utilisée à l'identique encore à l'heure actuelle.

La fameuse répartition des formes d'un même caractère aux proportions 3/4-1/4 en deuxième génération est exprimée pour la première fois dans cet article :

« Pendant cette génération[1] *les caractères récessifs réapparaissent dans toute leur intégrité à côté des caractères dominants, et cela dans la remarquable proportion de 3 à 1 ; de la sorte, sur quatre plantes de cette génération, trois possèdent le caractère dominant et une le caractère récessif. Il en a été ainsi, sans exception, pour tous les caractères qui ont été mis en expérience. »*

Parmi les descendants des hybrides possédant le caractère dominant, il distingue deux catégories :

« Les deux tiers [des formes dominantes] *donnent des descendants qui portent les caractères dominant et récessif dans le rapport 3 à 1, et se comportent par conséquent exactement comme les formes hybrides ; le caractère dominant ne reste constant que d'un seul tiers. »*

Il vient de découvrir ce que nous appellerons plus tard les homozygotes et les hétérozygotes.

La spécificité des **gamètes,** cellules spécialisées de la reproduction et intermédiaires entre deux générations, ne transmettant qu'une seule des deux formes initiales du caractère, a parfaitement été comprise par G. Mendel :

«… les hybrides du genre Pois produisent des cellules germinatives et polliniques qui, d'après leurs propriétés, correspondent, en nombre égal, à toutes les formes constantes qui proviennent de la combinaison des caractères réunis par la fécondation. »

Cela donnera naissance aux notions de **phase haploïde** (pendant laquelle les organismes n'ont qu'une seule copie de chaque chromosome) et de **phase diploïde** (deux copies de chaque chromosome) des organismes à reproduction sexuée.

En suivant la ségrégation de deux caractères simultanément G. Mendel découvre que la descendance F2, issue de l'autofécondation d'un double hybride, se répartit en 4 catégories constituant toutes les combinaisons possibles des différentes formes de caractère :

« Les plantes que l'on a élevées donnent des graines de quatre sortes…»

C'est en quelque sorte la première observation du **brassage interchromosomique**, résultant à la méiose de la ségrégation aléatoire des chromosomes d'origine paternelle ou maternelle.

Dans ce travail, il pratique le **croisement test** ou ***test-cross*** consistant à croiser l'hybride F1 avec une souche ne portant que les formes récessives d'un caractère. L'avantage de ce type de croisement est que la forme du caractère présente chez un individu F2 ne dépend que du gamète du F1 dont il est issu. Ce type de croisement est utilisé à chaque fois que possible car son résultat, nous le verrons, est plus facile à interpréter.

2. La redécouverte des lois de Mendel et la naissance de la génétique

Au regard des éléments précédents, il est difficile de contester à G. Mendel le titre de *père de la génétique.* Pourtant ses travaux ont été mal compris ou leur importance mal évaluée. L'attention qu'ils méritaient ne leur a pas été portée. Il faut attendre 1900 pour que trois articles écrits et publiés indépendamment réexposent des résultats semblables. On les doit à trois botanistes, le néerlandais Hugo de Vries (1848-1935), l'allemand Carl Correns (1864-1933) et l'autrichien Erich von Tschermak-Seysenegg (1871-1962). C. Correns œuvrera pour que la primauté de ces découvertes soit bien attribuée à G. Mendel. La génétique mendélienne est née.

[1] Il parle ici de la génération issue du croisement entre hybrides qu'on dénomme maintenant la F2.

Les premiers généticiens tels que H. de Vries seront en désaccord avec la vision darwinienne de la diversité. En effet, C. Darwin et ses successeurs militent pour une vision progressive, graduelle, des changements alors que les généticiens travaillent par nécessité méthodologique sur des variations brusques, discontinues. Dès 1901 H. de Vries utilisera le terme de **mutation** pour désigner un changement radical qui engendrerait selon lui une nouvelle espèce. La définition d'espèce est loin d'être stabilisée à cette époque.

C'est le zoologiste William Bateson (1861-1926) qui en 1905 donne à cette nouvelle science de l'hérédité le nom de **génétique**. Ce mot vient du grec *genete* qui signifie « naissance ». W. Bateson occupera d'ailleurs la première chaire consacrée à cette discipline en 1908 et inventera les termes :

- Allélomorphe (du grec *allêlon* : les uns les autres) et de *morphê* : la forme) traduisant l'existence de plusieurs formes d'un même caractère, et qui donnera le mot **allèle.**
- **Homozygotes** et **hétérozygotes** (du grec *homós* : pareil ; *héteros* : autre ; *zugôtos :* assemblé) pour désigner des individus ayant reçu la même information de leurs deux parents ou deux informations différentes, ce que G. Mendel appelait les formes constantes et les formes hybrides.
- **Épistasie** (du grec *epistasis* : surintendance) qui désigne la capacité d'un caractère à en perturber un autre.

En 1909 le danois Wilhelm Johannsen (1857-1927) invente le mot **gène** pour désigner l'unité d'information génétique mendélienne. On lui doit aussi à la même époque les termes de **phénotype** (du grec *phaino* : rendre visible et *týpos* : la marque) qui désigne pour un caractère l'aspect visible d'un individu, et **génotype** (contraction de gène et de *týpos*) qui désigne pour un caractère la composition allélique d'un individu.

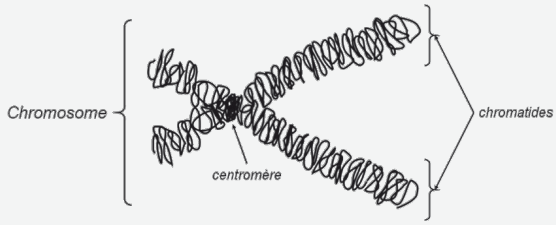


Figure 1.2 **: Représentation schématique d'un chromosome en métaphase de mitose ou de méiose 1**.

Parallèlement à ces avancées sur la transmission des caractères, le biologiste allemand Walther Flemming (1843-1905) utilise pour la première fois le terme de **chromatine** (du grec *khrôma* : couleur) pour désigner une substance acide colorable à l'aniline et contenue dans le noyau des cellules. Il appelle **mitose** (du grec *mitos* : filament) la division cellulaire en référence à l'aspect de la chromatine au cours de ce processus. Ces filaments de chromatine seront dénommés **chromosomes** par Wilhelm von Waldeyer-Hartz (1836-1921) en 1888 (du grec *sôma* : le corps). On en dérivera le mot **chromatide** (le suffixe *–id* en latin renvoie à l'idée de descendance) désignant chaque copie d'un même chromosome, généralement reliée par le centromère et issue de la réplication avant division cellulaire (fig. 1.2).

Le belge Edouard Van Beneden (1846-1910) décrit la **méiose** (du grec *meíôsis :* diminution) d'un point de vue cytologique dès 1887 mais le parallèle entre les lois de Mendel et celle-ci ne sera fait que progressivement par Edmond Beecher Wilson (1856-1939), Walter Sutton (1877-1916) puis Theodor Boveri (1862-1915) aboutissant à la théorie chromosomique de l'hérédité (1902).

En 1910, Thomas Morgan qui expérimente un nouveau modèle animal, la drosophile, découvre un mâle mutant aux yeux blancs[1] et démontre que le facteur mendélien (gène) gouvernant ce caractère se transmet exactement comme le chromosome X. C'est la première démonstration du lien entre gène et chromosome et la première description de l'hérédité d'un caractère **lié au sexe**.

Les travaux que T. Morgan réalisera avec son étudiant Alfred Sturtevant (1891-1970) conduiront à la première carte génétique, celle du chromosome X de la drosophile avec 6 gènes positionnés (1913). La notion de **locus**, position d'un gène sur le chromosome et de **brassage intrachromosomique** naîtront de ces travaux. La découverte par le belge Frans Janssens (1865-1924) des chiasmas, points de jonction entre chromosomes lors de la méiose et ses propres travaux lui permettront de théoriser la notion de ***crossing-over***. Le brassage intrachromosomique sera interprété comme un échange d'information entre chromatides non-sœurs. L'efficacité de cet échange pour 2 gènes donnés donnera naissance à la notion de **distance génétique**. En l'honneur de T. Morgan, A. Sturtevant donnera à l'unité de cette mesure le nom de centimorgan (cM).

En 1941, George Beadle (1903-1989) et Edward Tatum (1909-1975) font pour la première fois la démonstration du lien entre mutation d'un gène et un déficit enzymatique. Nait dans la suite de ces travaux, le concept « un gène – une protéine ». Si ce lien est largement discutable sur de nombreux aspects, il met fin à la théorie « un gène-un caractère » et constitue un pas très important vers la compréhension du lien entre gène et fonction, gène et caractère.

L'analyse des chromosomes avait montré qu'ils étaient constitués d'ADN et de protéines. La formulation simple de l'ADN (4 monomères différents) poussait nombres de chercheurs à considérer les protéines (20 acides aminés différents) comme porteuses des gènes. Il faut attendre 1944 pour qu'Oswald Avery (1877-1955) démontre que l'ADN est bien porteur de l'information constituée par les gènes.

Dès lors la quasi-totalité des concepts utiles à la génétique formelle était établie. Ces concepts ont permis le développement de la génétique jusqu'à nos jours.

3. La naissance de la biologie moléculaire

On sait à la suite des travaux de G. Beadle et E. Tatum que les protéines indispensables à la réalisation d'un caractère sont codées par les gènes. O. Avery a montré que ces derniers sont contenus dans l'ADN des chromosomes. La manière dont cette information est stockée et exploitée reste à découvrir.

Le premier pas est effectué par Rosalind Franklin (1920-1958), une physico-chimiste anglaise spécialiste de la cristallographie qui réalise des clichés de la molécule d'ADN par diffraction aux rayons X. C'est en étudiant ces clichés que James Watson, Francis Crick et Maurice Wilkins élucideront la structure en double hélice de l'ADN (1953). Ils obtiennent pour cela le prix Nobel en 1962. Rosalind Franklin décédée entre temps[2] d'un cancer des ovaires sans doute lié à ces travaux ne sera pas véritablement associée à cette découverte. Pire, J. Watson, qui s'avère déjà un personnage peu recommandable[3], fera tout pour minimiser l'importance de ses travaux.

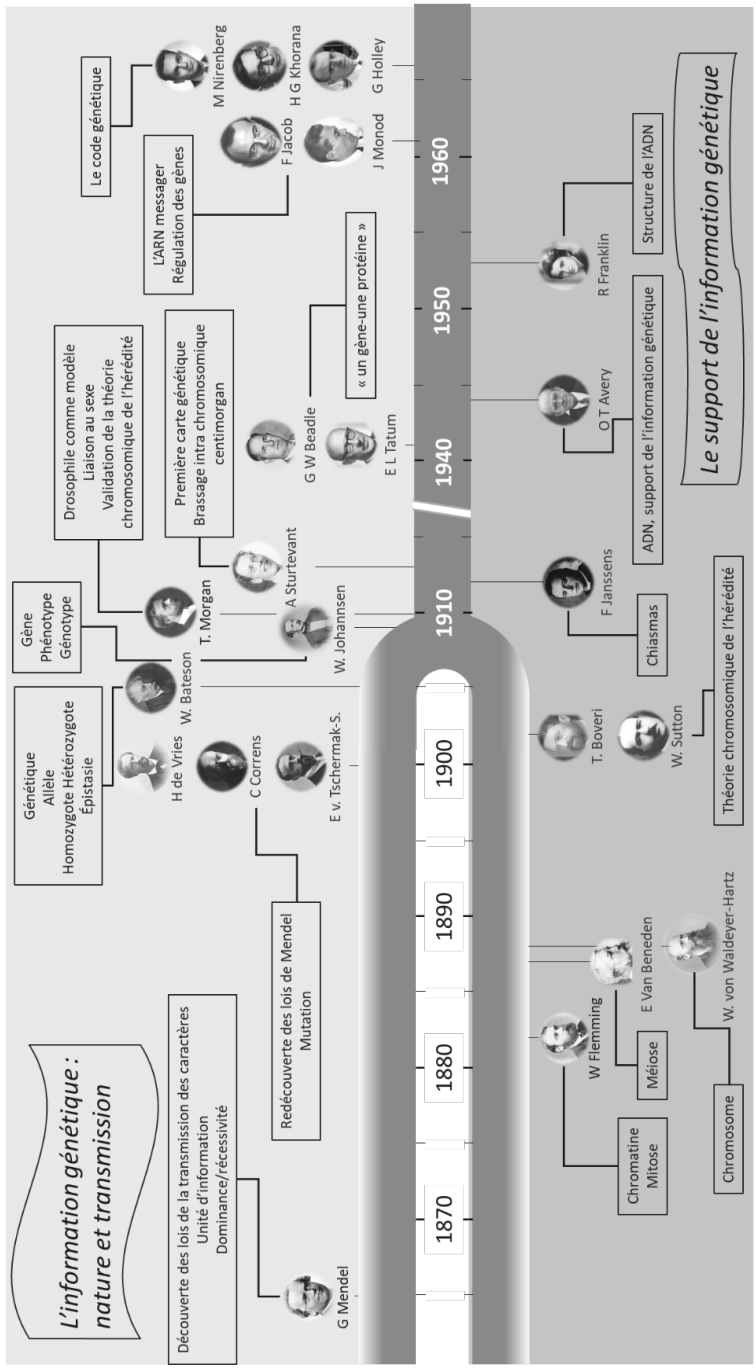
[1] Les yeux de la drosophile sont rouge brique à l'état sauvage.
[2] Le prix Nobel ne peut être attribué qu'à des chercheurs vivants.
[3] Des déclarations sur la nécessité d'éliminer les gènes de l'homosexualité (1997) puis sur la supériorité de la race blanche (2007) feront reparler de lui.

François Jacob (1920-2013) et Jacques Monod (1910-1976) au début des années 1960[1] mirent en évidence l'intermédiaire entre le gène (ADN) et la protéine : l'ARN messager. Ce fut le début de la compréhension des mécanismes de régulation de l'expression des gènes.

Ne restait qu'une question fondamentale : comment un message sous forme d'acides nucléiques (ADN et ARN) pouvait être transformé en protéine. F. Crick avait suggéré l'existence du codon. Mais ce sont Marshall Nirenberg (1927-2010), Robert Holley (1922-1993) et Har Goding Khorama (1922-2011) qui déchiffrèrent le code génétique, correspondance entre 3 nucléotides (codon) et un acide aminé ainsi que les mécanismes par lesquels cette transition se fait (traduction)[2].

Dès lors, les concepts principaux dont nous aurons besoin étaient établis même si l'histoire de la génétique ne s'arrête pas là. Elle sera intimement mêlée à la naissance de la biologie moléculaire et au développement du génie génétique. Elle bénéficiera des techniques de séquençage des protéines et surtout de l'ADN[3] et plus récemment de l'explosion de la bio-informatique. Nous ne développerons pas cette histoire récente dont vous pouvez retrouver un récit dans de nombreux autres ouvrages.

[1] Prix Nobel de médecine en 1965 avec André Lwoff.
[2] Prix Nobel conjointement pour les 3 chercheurs en 1968.
[3] Frederick Sanger recevra deux prix Nobel pour la mise au point des techniques de séquençage des protéines (1958) et de l'ADN (1980).


L'information génétique : nature et transmission
Découverte des lois de la transmission des caractères
Unité d'information
Dominance/récessivité
G Mendel
Redécouverte des lois de Mendel
Mutation
C Correns
E v. Tschermak-S.
H de Vries
W. Bateson
Génétique
Allèle
Homozygote Hétérozygote
Épistasie
Gène
Phénotype
Génotype
T. Morgan
Drosophile comme modèle
Liaison au sexe
Validation de la théorie chromosomique de l'hérédité
A Sturtevant
Première carte génétique
Brassage intra chromosomique
centimorgan
W. Johannsen
G W Beadle
E L Tatum
« un gène-une protéine »
L'ARN messager
Régulation des gènes
F Jacob
J Monod
Le code génétique
M Nirenberg
H G Khorana
G Holley
1870
1880
1890
1900
1910
1940
1950
1960
W Flemming
Chromatine
Mitose
E Van Beneden
Méiose
W. von Waldeyer-Hartz
Chromosome
T. Boveri
W. Sutton
Chiasmas
Théorie chromosomique de l'hérédité
F Janssens
O T Avery
ADN, support de l'information génétique
R Franklin
Structure de l'ADN
Le support de l'information génétique

Chapitre 2.

Les principes de la génétique formelle

1. Objectif

La génétique est la science de l'hérédité. Elle a pour objectif de comprendre la nature de l'information nécessaire à l'établissement d'un caractère, la régulation et la transmission de cette information au cours des générations. Une de ses branches, la génétique formelle ou génétique mendélienne, étudie les lois de transmission des caractères des géniteurs à leurs descendants. Elle a permis également durant le siècle passé d'identifier les gènes participant à l'établissement d'un caractère, de préciser la fonction de ces gènes, de les positionner les uns par rapport aux autres sur les chromosomes. Des informations essentielles en ont été tirées entre autres sur l'organisation des génomes. Elle reste notamment indispensable dans les approches de clonage positionnel qui permettent d'identifier et localiser par exemple les mutations responsables de maladies génétiques.

2. Caractère et phénotype

Un caractère peut être un trait morphologique, écologique, physiologique ou biochimique, la couleur de l'œil de la drosophile ou celle d'une fleur, la forme d'une feuille de plante, la texture du pelage d'une souris, la capacité d'un microorganisme à synthétiser un acide aminé, la résistance d'une bactérie à un antibiotique *etc.*

Le phénotype représente l'état que peut prendre ce caractère : blanc, marron, rouge brique pour l'œil de drosophile ; arrondie, allongée ou en étoile pour la forme d'une feuille ; soyeux ou rêche pour le pelage ; capable ou incapable de synthétiser un acide aminé pour une levure ; résistant ou sensible à un antibiotique pour une bactérie, *etc.*

3. Polymorphisme génétique et allèles

Pour un caractère donné, le polymorphisme est défini comme l'existence de plusieurs phénotypes déterminés génétiquement. Au niveau du gène, le polymorphisme est caractérisé par l'existence de plusieurs allèles.

Lorsqu'il existe un phénotype largement répandu dans une population on le désigne comme le **phénotype sauvage**. Les autres phénotypes sont considérés comme des phénotypes mutants ou dérivés.

De la même façon on désigne sous le terme d'allèle sauvage généralement celui dont la fonction est optimale ou celui le plus fréquent dans les populations naturelles. Les autres sont des allèles mutants.



Le polymorphisme est par essence indispensable à la génétique formelle. Il permet :

- l'étude de la ségrégation de différentes formes (phénotypes ou allèles) au cours des générations.
- d'aborder la fonction d'un gène grâce à la modification provoquée par une mutation.

4. Nomenclature

4.1. Le nom des gènes

Le nom d'un gène peut répondre à différentes règles. Historiquement, chez la drosophile, on lui donne le nom du phénotype obtenu lorsqu'il est muté. Cela peut conduire à certaines confusions. Ainsi le gène *White*, identifié parce qu'une mutation sur ce gène rend les yeux blancs, a une fonction importante dans l'établissement de la couleur rouge brique des yeux.

Avec l'avènement de la biologie moléculaire le nom des gènes est généralement en lien avec la fonction biochimique ou physiologique de la protéine codée. Ainsi le gène *Chs2* code une CHITIN SYNTHASE 2 intervenant, comme son nom l'indique, dans la synthèse de la chitine (glucide constitutif de l'exosquelette) au cours du développement chez la drosophile.

L'écriture du nom abrégé des gènes, des protéines correspondantes ou des allèles répond elle aussi à de nombreuses nomenclatures différentes en fonction des espèces et des habitudes des utilisateurs (tab. 2.1 et 2.2).

Espèce	Nom symbole du gène	Nom de la protéine
Drosophila melanogaster (drosophile)	*Janis, janis*	JANIS
Mus musculus (souris)	*Janis*	JANIS
Brachydanio rerio (poisson-zèbre) ; *Escherichia coli* (colibacille)	*janis*	Janis
Homo sapiens (Homme) ; *Arabidopsis thaliana* (arabette des dames)	*JANIS*	JANIS
Xenopus laevis (crapaud xénope)	*janis*	janis
Saccharomyces cerevisiae (levure bourgeonnante)	*JANIS*	Janisp

Tableau 2.1 : **Quelques exemples des conventions d'écriture des noms symboles des gènes et des protéines correspondantes selon les espèces modèles.**

4.2. Le nom des allèles

Le nom des allèles est généralement réduit à une lettre, souvent l'initiale du nom du gène quand celui-ci est connu, ou encore en fonction du phénotype associé. Il est fortement recommandé d'utiliser la même lettre pour tous les allèles d'un même gène. Les allèles sauvages pourront être distingué par un « + » en exposant, les allèles mutants par un « - ». Les autres possibilités sont résumées dans le tableau 2.2.

Différentes Écritures	Premier allèle		Autres allèles	
Exemple 1	j^+	allèle sauvage	j^-	allèle mutant
Exemple 2	j	allèle sauvage	j^a	allèle alternatif
Exemple 3	J	allèle dominant	j	allèle récessif
Exemple 4	j_1	principal allèle	j_2 ; $j_{3...}$	allèles suivants
Exemple 5	j	principal allèle	j' ; j''…	allèles suivants

Tableau 2.2 : **Écritures couramment utilisées des symboles des différents allèles.**

4.3. Écriture d'un génotype

Chez un haploïde, le génotype pour un locus donné se limite à l'écriture de l'allèle présent.

Chez un diploïde, les deux allèles s'écrivent l'un sous l'autre séparés par un trait de fraction. Vous pourrez rencontrer un génotype dans lequel les allèles sont écrits l'un à côté de l'autre sur la même

ligne. Nous n'utiliserons pas cette écriture car elle s'avère rapidement illisible quand plusieurs gènes sont considérés en même temps. Lorsque deux gènes sont sur deux chromosomes différents, nous écrirons leurs génotypes avec deux traits de fraction séparés. Si leur localisation est avérée sur le même chromosome, les génotypes s'écriront avec un seul trait de fraction.

4.4. Écriture d'un phénotype

Le phénotype d'un individu peut être décrit par la forme du caractère entre crochets : [blanc] fera référence par exemple à une plante dont les fleurs sont blanches.

Le phénotype étant une résultante du génotype, il peut également être désigné par l'allèle qui le détermine : [a^+] pour le phénotype d'un individu $\frac{a^+}{a^+}$ ou $\frac{a^+}{a^-}$ si a^+ est dominant sur a^-, [a^-] pour un individu $\frac{a^-}{a^-}$.

Nous utiliserons cette écriture dans les cas où le génotype d'un individu ne peut pas être mis directement en relation avec un phénotype.

4.5. Bilan

Par souci de simplification et sauf exception, nous utiliserons dans ce livre un même modèle d'écriture (tab. 2.3).

Nom symbole de gène	Nom de la protéine	Allèle sauvage	Allèle mutant	Génotype d'un diploïde	Génotype d'un haploïde	Phénotype
Janis ; janis	JANIS	j^+	j^-	$\frac{j^+}{j^+}$	j^+	[j^+] ou [jaune]

Tableau 2.3 : **Modèle d'écriture privilégié dans cet ouvrage.**

5. Les modes de reproduction

5.1. La reproduction asexuée

La mitose est un processus de division cellulaire qui permet à partir d'une cellule, d'obtenir deux cellules filles génétiquement identiques entre elles et identiques à la cellule initiale. Elle intervient chez tous les organismes lors du développement, de la croissance et pour le maintien des fonctions vitales (régénération, cicatrisation, *etc.*).

Si dans une espèce, la mitose est utilisée pour passer d'une génération à la suivante, permettant d'obtenir deux individus identiques à partir d'un seul, on parle alors de reproduction asexuée. C'est donc un mode de reproduction dans lequel un seul organisme est requis, sans échange de matériel génétique et parfaitement conservatif. Les descendants seront en tous points identiques à la génération précédente (aux mutations près). On parle alors de clone.

5.2. La reproduction sexuée

La reproduction sexuée met en jeu deux individus parents de sexes différents. L'un est un organisme femelle (symbolisé par le signe ♀), l'autre est un mâle (symbolisé par le signe ♂). Chez des organismes simples comme la levure, on parle plutôt de types sexuels. Chez les organismes à reproduction sexuée, il y a alternance entre une phase haploïde (un lot de n[1] chromosomes) et une phase diploïde (2 lots de n chromosomes, soit 2n chromosomes) (fig. 2.1). Le passage d'un état à l'autre s'effectue à travers deux processus essentiels :

- La méiose, processus de division cellulaire particulier aux cellules de la lignée germinale[2]. Elle

[1] Nombre de chromosomes différents caractéristique d'une espèce (exemple : n = 23 chez l'Homme).
[2] Lignée cellulaire qui par descendance donnera les gamètes.

permet d'obtenir quatre cellules haploïdes (gamètes ou spores) à partir d'une cellule diploïde.

- La fécondation puis la caryogamie qui donnent à partir de deux gamètes haploïdes un zygote diploïde.

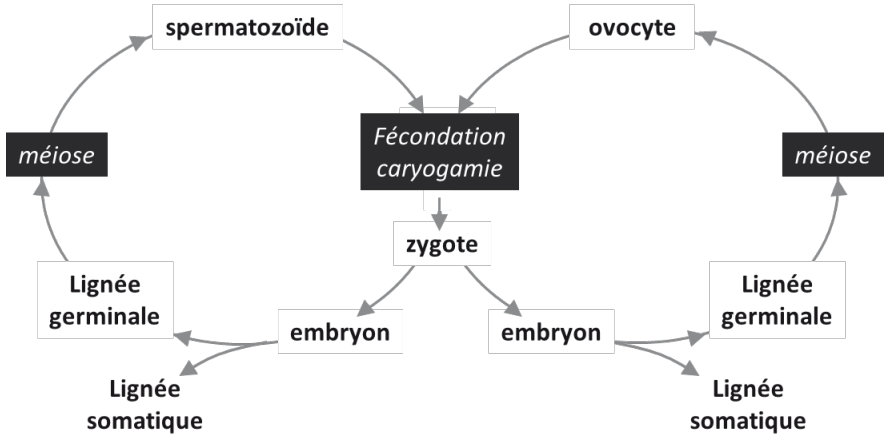


Figure 2.1 **: Cycle de vie des organismes à reproduction sexuée.**

Comme nous le verrons, la reproduction sexuée s'accompagne d'un brassage génétique, c'est-à-dire de la réalisation de nouvelles combinaisons des allèles parentaux dans la descendance. Bien comprendre les lois de transmission des allèles à travers la méiose puis la fécondation constitue l'objet principal de la génétique mendélienne.

6. La méiose

La méiose étant décrite de manière détaillée dans la plupart des ouvrages de biologie, nous n'en ferons ici qu'une brève description permettant uniquement d'illustrer les brassages génétiques. Nous nous concentrerons sur le devenir des chromosomes sans détailler les autres évènements qui se produisent tels que la disparition de l'enveloppe nucléaire et du nucléole, la formation du fuseau de division, la réapparition de la membrane nucléaire et la constitution des membranes cellulaires.

6.1. Le déroulement

Comme pour la mitose, chaque méiose est précédée d'une réplication de l'ADN de la cellule. Chaque chromosome est alors sous la forme de deux chromatides sœurs, identiques et reliées par le centromère (fig. 2.2). Les chromosomes homologues s'associent alors pour former une **tétrade** (ou un bivalent) composée de 4 chromatides (2 X 2 chromatides). Puis deux divisions successives ont lieu (fig. 2.3) :

- La première division de méiose (**méiose I** ou **méiose réductionnelle)** durant laquelle les chromosomes homologues vont se répartir chacun dans une cellule fille. Ces dernières sont haploïdes et chaque chromosome est constitué de deux chromatides.
- La deuxième division de méiose (**méiose II** ou **méiose équationnelle)** durant laquelle les deux chromatides sœurs des différents chromosomes vont se répartir chacune dans une cellule fille. Quatre cellules haploïdes à n chromosomes, constitués chacun d'une seule chromatide, sont produites.

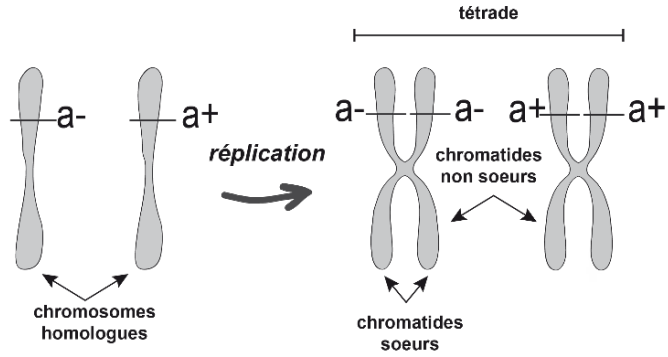


Figure 2.2 **: Notions de chromosomes homologues, chromatides et tétrade.**

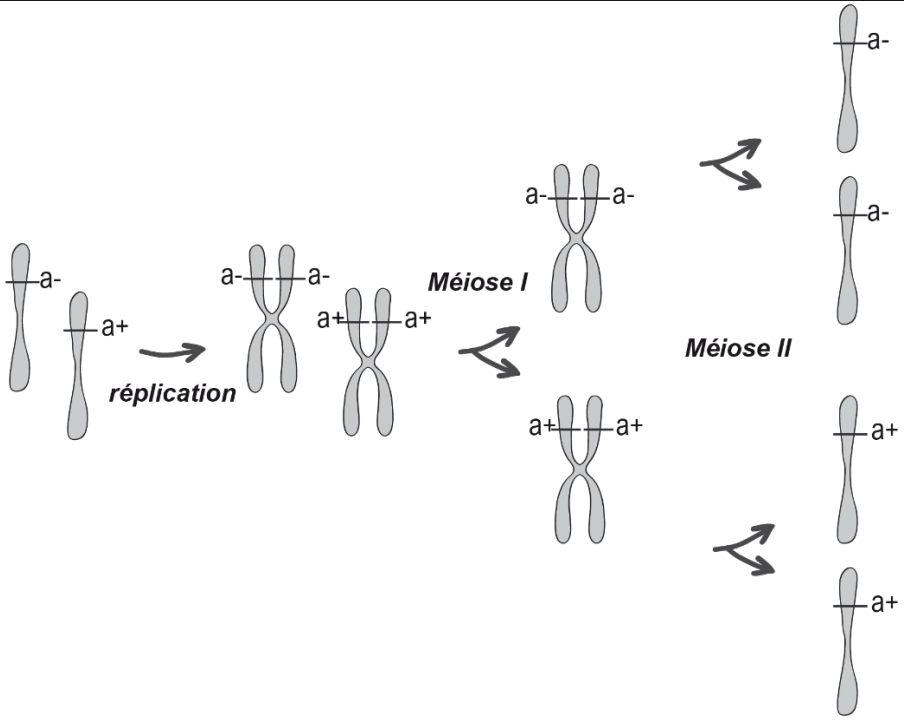


Figure 2.3 **: Devenir des chromosomes homologues durant une méiose et ségrégation d'un gène hétérozygote.**