



RONEO N°3 : MEIOSE ET HEREDITE



Date et heure : 20/09/23

Professeur : Naïmi

Nombre de pages : 20

Ronéiste : Eloïse Jalliffier-Talmas

Corporation des Carabins Niçois

UFR Médecine
28, av. de Valombrese
06107 Nice Cedex 2

<http://carabinsnicois.fr/>
roneo.c2n@gmail.com

SOMMAIRE

I – LA MEIOSE

- 1) Division réductionnelle ou méiose I
- 2) Division équationnelle ou méiose II
- 3) Anomalies chromosomiques

II – L'HEREDITE ET SES MECANISMES

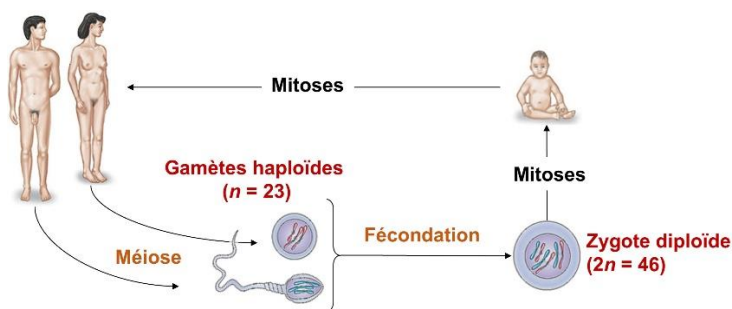
- 1) Histoire
- 2) Mendel et les fondements de la génétique
- 3) Les deux grands types d'hérédité chez l'Homme (mendélienne et non-mendélienne)
- 4) Modes d'hérédité non-mendéliens



Saluuuu les loulous, petit message de début de ronéo pour vous dire que les passages écrits en petit en italique et entre parenthèses c'est des petits ajouts de ma part et vous retrouverez dans la ronéo les abréviations K pour chromosome et spz pour spermatozoïde. Si jamais vous avez la moindre question ou remarque n'hésitez pas à m'écrire sur messenger (Eloïse JT). Voilà trêve de blabla et sur ce bon couraaaaaage <3

Méiose et hérédité

I. La méiose



La méiose est un type de **division cellulaire** particulier. Elle est uniquement utilisée dans le cadre de la **reproduction sexuée**.

La reproduction sexuée est un mode de reproduction qui permet d'**unir** et de **mixer** le **patrimoine génétique** de deux individus pour former un nouvel individu génétiquement différent. Le rôle de cette diversification génétique est de favoriser l'**adaptabilité** face à des conditions

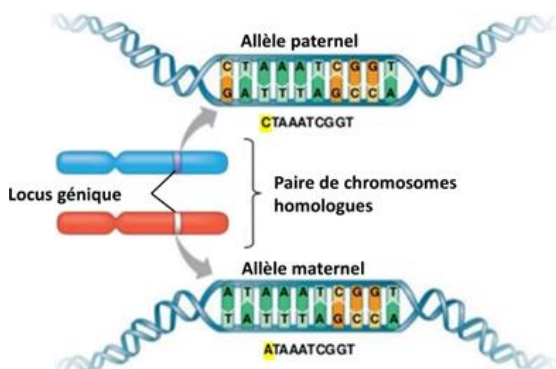
environnementales changeantes.

Elle s'oppose à la **reproduction asexuée**, au terme de laquelle les individus obtenus sont **génétiquement identiques** entre eux.

La méiose est la division permettant la **formation des gamètes**, cellules haploïdes issues de cellules diploïdes appelées **cellules germinales**. Elle permet de réduire de **moitié** le nombre de jeu de **K** (=chromosomes) de ces cellules diploïdes pour former les gamètes qui seront utilisées lors de la **fécondation**.

La fécondation **unira** ensuite **deux gamètes** pour former une nouvelle cellule diploïde appelée **zygote**. Ce sont ensuite les processus de **divisions par mitose** qui permettront la croissance et le remplacement des cellules des individus.

L'intérêt de la méiose va être de permettre un **brassage de l'information génétique parentale**. Elle permet ainsi de mixer l'information génétique des K homologues.



Bien que très semblables, les K homologues d'origines paternelle et maternelle d'un individu possèdent un **patrimoine génétique différent**. À un emplacement donné, (aussi appelé **locus**) sur les K d'une paire d'homologues, on retrouve le **même gène**, mais sous des **versions nucléotidiques** pouvant être **différentes**. Ces versions nucléotidiques alternatives sont appelées des **allèles** (++).

Ainsi, nous possédons tous, pour chaque gène, un allèle d'origine paternelle et un allèle d'origine maternelle.

Dans leurs séquences nucléotidiques, on peut constater certaines variations qui seront responsables de caractères différents (couleur des yeux par exemple).

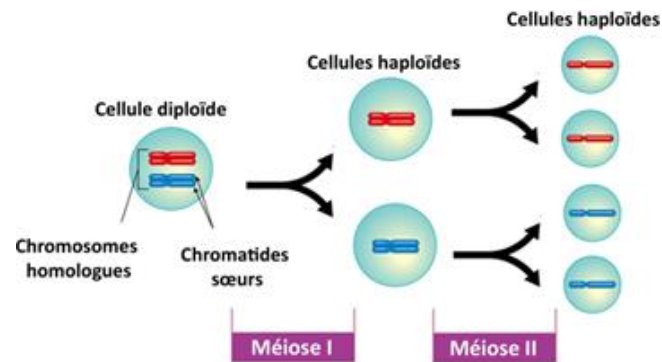
Au terme de la méiose, les spermatozoïdes et les ovocytes ne possèdent plus que le **K maternel ou paternel** de chaque paire d'homologues, et donc **un seul allèle de chaque gène**. Ainsi, en réunissant de façon **aléatoire** les allèles des gènes de deux individus, la fécondation permet de créer un nouvel individu de génotype différent de celui de ses parents.

1. Division réductionnelle ou méiose I

La méiose est constituée de **deux divisions successives** : la **division réductionnelle ou méiose I** puis la **division équationnelle ou méiose II**.

La méiose I est appelée ainsi car le **nombre de K** est **divisé par 2**. Ainsi, la cellule de départ, qui se divise, est **diploïde** = possède **$2n$ K à deux chromatides**. Après la méiose I, on obtient deux cellules haploïdes = possèdent **n K à deux chromatides**.

Pour chaque paire de K homologues de la cellule diploïde de départ, ces deux cellules obtenues ne possèdent plus **qu'un seul K** : soit le K paternel, soit le K maternel, ce choix étant totalement **aléatoire**.



Cette division réductionnelle va être ensuite suivie d'une division équationnelle qui ressemble de très près à la **mitose** : le **nombre de K** reste **inchangé**. Ce sont les **chromatides** des K qui sont répartis entre cellules filles. À partir des deux cellules haploïdes précédentes, on obtient au final quatre cellules haploïdes possédant **n K à une seule chromatide**.

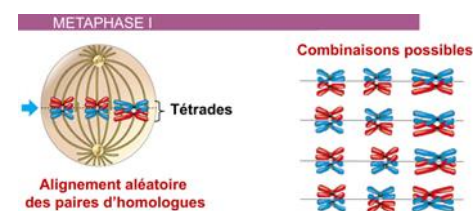
L'intérêt de la méiose réside dans le **brassage de l'information génétique** : un premier brassage appelé **crossing-over** (++) peut survenir durant la **division réductionnelle** (= méiose I).



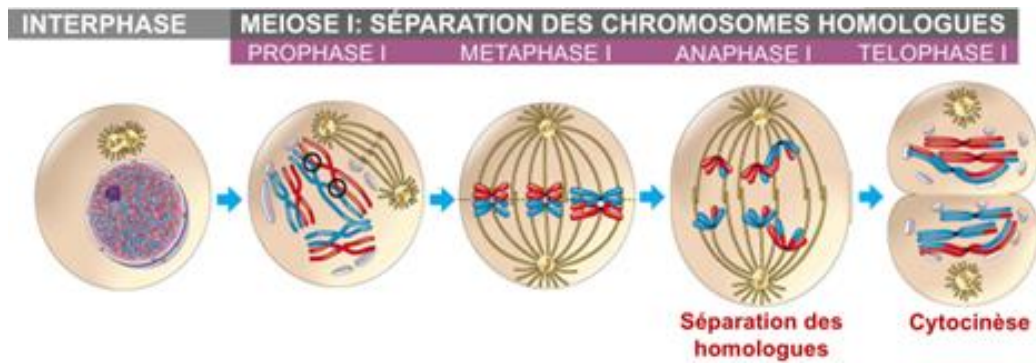
En **prophase de méiose I**, la cellule possède **$2n$ K à deux chromatides**. C'est à ce moment que ses **K homologues** vont venir **s'apparier physiquement**, formant des structures à **quatre chromatides enchevêtrées** appelées **tétrades** (++)). Ces tétrades vont être le lieu d'échange de matériel génétique entre les chromatides maternelles et paternelles des K homologues : c'est le **crossing-over** ou **brassage intrachromosomique**.

Un second brassage va survenir toujours au cours de la méiose I : il est appelé **assortiment indépendant des K**.

En **métaphase de méiose I**, les paires de K homologues s'alignent à l'équateur de la cellule. Au cours de cet alignement, le K maternel et le K paternel de chaque paire (qui ont déjà subi un crossing-over) vont venir s'orienter chacun vers un **pôle opposé** de la cellule. Ils seront ensuite répartis dans des cellules filles différentes. Cette orientation des K homologues est totalement **aléatoire** et **indépendante du positionnement des autres K**. Après répartition des K entre cellules filles, celles-ci posséderont une combinaison variable et aléatoire d'information génétique d'origine maternelle et paternelle, réalisant ainsi un second brassage génétique.



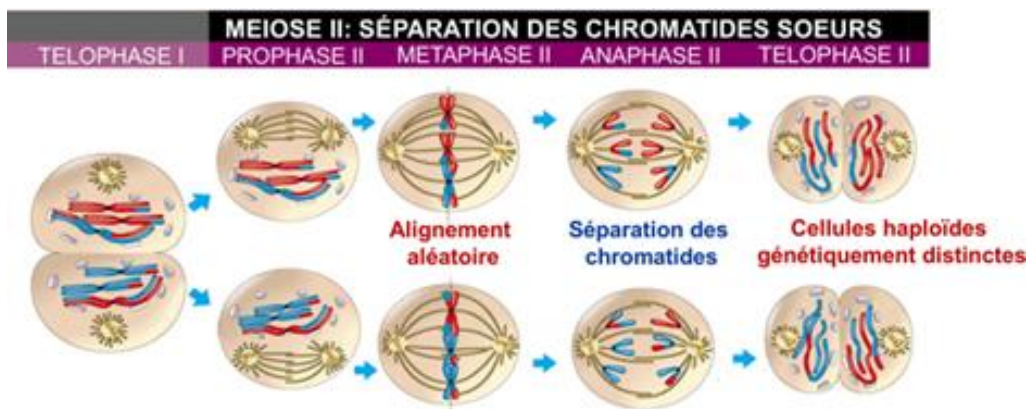
La méiose I se poursuit et les K homologues de chaque paire sont séparés et attirés à un pôle opposé. Puis, la cellule va subir la **division du cytoplasme** ou **cytocinèse** et ses K vont être répartis entre les cellules filles. On obtient ainsi, au final, **deux cellules haploïdes** (= possèdent **n K à deux chromatides**) qui sont déjà génétiquement différentes entre elles et de la cellule d'origine.



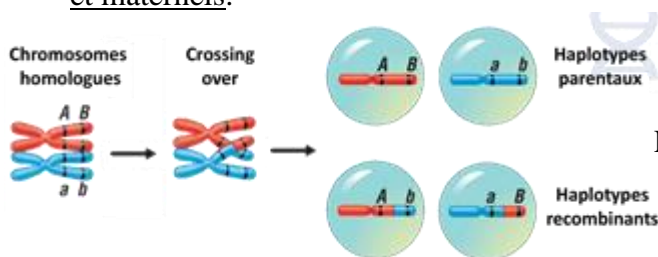
2. Division équationnelle ou méiose II

La méiose va se poursuivre par la **division équationnelle**. Ici, le nombre de jeux de K reste inchangé : dans chaque cellule obtenue précédemment, les K s'alignent, cette fois-ci de façon **individuelle**, à l'équateur de la cellule.

Sur ces K alignés, les **chromatides** de chaque K vont être **orientés de façon aléatoire** vers un pôle ou l'autre de la cellule. Les chromatides sont ensuite **séparés et attirés** à un **pôle opposé** de la cellule pour former deux nouvelles cellules. Au final, on obtient **quatre cellules filles** possédant **n K à 1 chromatide**, toutes génétiquement différentes entre elles et de la cellule de départ.



En résumé : la **méiose** et la **fécondation** favorisent la **diversité génétique** (++). La méiose permet de créer de nouvelles combinaisons d'allèles. Le **crossing-over** qui survient entre chromatides paternelles et maternelles des **K homologues**, va créer de nouvelles combinaisons d'allèles et assurer un **brassage** des gènes paternels et maternels.



Dans l'exemple ci-contre, est représentée une paire de chromosomes homologues sur lesquels sont localisés 2 gènes. Le K maternel (en rouge) porte, par exemple, l'association d'allèles A et B de ces gènes et le K paternel (en bleu) porte l'association d'allèles a et b.

Au terme de la méiose, après un crossing-over survenu entre les deux gènes, on pourra ainsi obtenir quatre gamètes différents : deux des gamètes formés contiennent des **combinaisons d'allèles identiques** à celles de **départ** ou **haplotypes parentaux** et deux autres contiennent des **chromatides recombinants** ou **haplotypes recombinants** avec l'association d'allèle A/b ou a/B.

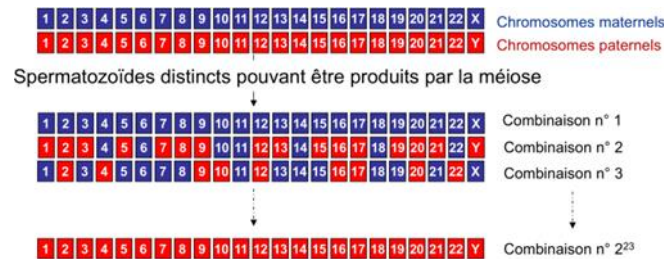
Ainsi, le crossing-over a permis la création de nouvelles combinaisons d'allèles constituées d'un mélange d'allèles d'origine paternelle et d'origine maternelle.

Le **second mécanisme** par lequel la méiose favorise la diversité génétique est l'**assortiment indépendant des K** paternels et maternels des K **homologues**. Ce mécanisme produit **2^{23} combinaisons possibles** de gamètes

différents chez l'Homme, soit **8,4 millions**. Ce chiffre augmente de façon exponentielle si on tient compte des crossing-over.

Dans l'exemple ci-contre, sont représentés de façon schématique les 46 K d'un individu, avec ses 23 K d'origine maternelle et ses 23 K d'origine paternelle.

Pour former un spermatozoïde, pour chaque K le choix va pouvoir se faire entre un K d'origine maternelle ou un K d'origine paternelle. On aura ainsi, à un extrême, des spz qui posséderont uniquement des K d'origine maternelle, et à l'autre extrême des spz qui posséderont uniquement des K d'origine paternelle. Entre les deux, il existe tout un éventail de combinaisons mixant de manière aléatoire K d'origines maternelle et paternelle.



Si on ajoute à cette diversité, le mécanisme de **fécondation** (= union aléatoire d'un ovocyte et d'un spermatozoïde), on obtiendra alors : $2^{23} \times 2^{23} = 70\ 000$ **milliards** de possibilités de zygotes distincts à partir de 2 individus.

3. Anomalies chromosomiques

A. **Aneuploïdie**

En contrepartie de son rôle dans la diversification génétique des individus, la méiose est parfois le siège d'anomalies chromosomiques.

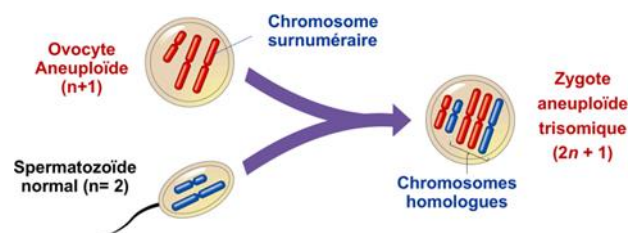
Elle peut ainsi produire des gamètes dits **aneuploïdes**, c'est-à-dire qui contiennent un **nombre anormal de K**. Ces anomalies sont, dans la grande majorité des cas, favorisées par l'âge maternel avancé au moment de la méiose.

Elles résultent le plus souvent d'un **défaut de séparation des K homologues** en méiose I ou des **chromatides sœurs** en méiose II. Les gamètes formés pourront contenir par exemple :

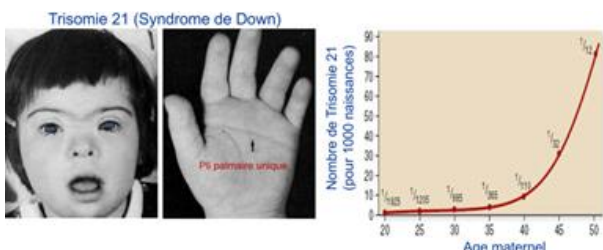
- un K en plus (**n+1**), dans le cas d'une **trisomie**
- un K en moins (**n-1**), dans une **monosomie**.

Ce K peut être aussi bien un **autosome** qu'un **gonosome**.

Après fécondation entre un gamète aneuploïde et un gamète normal, le **zygote** formé possèdera lui aussi un nombre anormal de K et sera lui aussi dit **aneuploïde**. Dans le cas d'une **trisomie** (exemple ci-dessus), la constitution chromosomique de ce zygote sera écrite **2n+1**.



La sévérité d'une aneuploïdie va dépendre du K concerné. Les aneuploïdies concernant les **autosomes** sont, de façon générale, **les plus sévères**, car ces **K** sont ceux qui contiennent **le plus de gènes**.

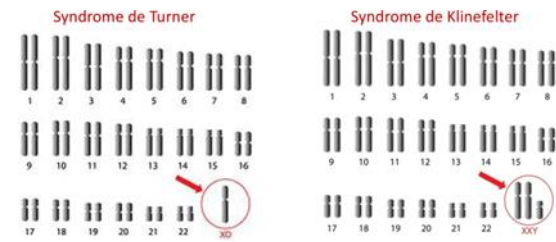


La **trisomie 13** (incidence : 1/20 000 naissances) et la **trisomie 18** (incidence : 1/10 000 naissances) sont généralement **très sévères et létales in utero**.

La **trisomie 21**, très fréquente (incidence : 1/700 naissances), est **relativement moins sévère**. Cette fréquence élevée justifie la pratique d'un **dépistage néonatal** pour les grossesses à risque.

Les aneuploïdies concernant les **gonosomes** (par comparaison à celles concernant les autosomes) sont **relativement moins sévères** :

- Le **syndrome de Turner** correspond à des individus de sexe féminin qui ne possèdent qu'un seul K X : **monosomie X (XO)** ;
- Le **syndrome de Klinefelter** correspond à des individus de sexe masculin qui possèdent un K X surnuméraire : **trisomie (XXY)**.



Dans ces deux syndromes, l'**intelligence** est généralement **normale** mais il existe, entre autres, des **problèmes de fertilité**.

B. Anomalies de structure des chromosomes

À côté des anomalies de nombre des K, la méiose peut également produire des **anomalies de structure**. Ces anomalies sont très diverses et peuvent avoir des conséquences variées :

- **Délétion** : **perte d'une région chromosomique** plus ou moins étendue et de tous les **gènes** qu'elle contient ;
- **Duplication** : **gain d'une région chromosomique** plus ou moins étendue et de tous les **gènes** qu'elle contient.

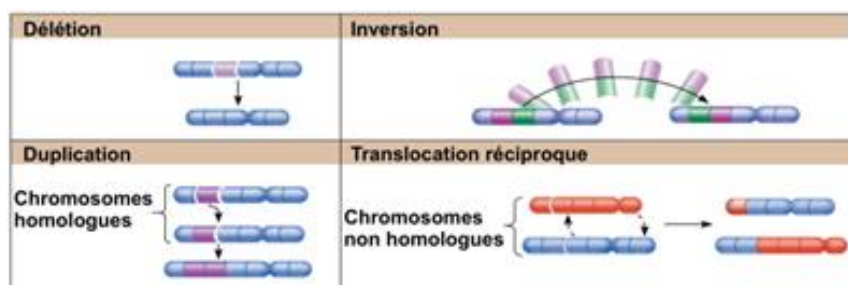
Les conséquences de ces anomalies sont liées à des phénomènes de **dosage génique** : chaque gène existant normalement en deux copies dans le génome. Ainsi, le fait d'avoir une seule copie ou trois copies d'un gène, va, dans certains cas, être responsable de **pathologies**.

Ces anomalies sont par ailleurs favorisées par l'existence de **séquences répétées**, très fréquentes dans le génome, et entraînant des **appariements entre régions non homologues** et donc la formation de **crossing-over inégaux**.

- **Inversion** : **changement d'orientation tête-bêche** d'une **région chromosomique** ;

Deux types de translocation :

- **Translocation réciproque** : **échange de régions entre K non homologues** ;
- **Translocation robertsonienne** : **fusion de deux K**

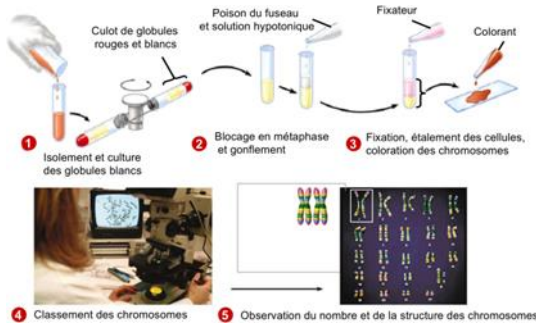


De nombreuses anomalies de structure peuvent également survenir en dehors de la méiose, notamment en **mitose** dans les cellules **somatiques**. Elles sont fréquemment retrouvées dans différents types de **cancers**.

C. Diagnostics des anomalies chromosomiques

1) Caryotype

Les anomalies chromosomiques, qu'elles soient de nombre ou de structure, peuvent, pour les plus importantes d'entre elles, être **mises en évidence** grâce au **caryotype**. Le caryotype peut être réalisé, par exemple, après la naissance à partir d'une prise de sang ou d'un fragment de tissu.



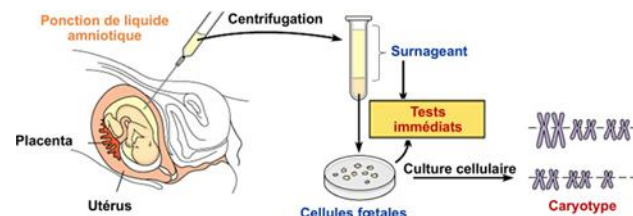
Dans le cadre d'une prise de sang, les étapes à suivre sont les suivantes :

1. **Isolement et culture des globules blancs ;**
- Grâce à différentes solutions :
2. **Blocage des cellules en métaphase et gonflement** jusqu'à entraîner leur **éclatement** ;
3. **Fixation et étalement** des cellules, **coloration** des K ;
4. **Observation** de ces étalements de K (nombre et structure) au microscope afin de réaliser leur **classement**.

2) Amniocentèse

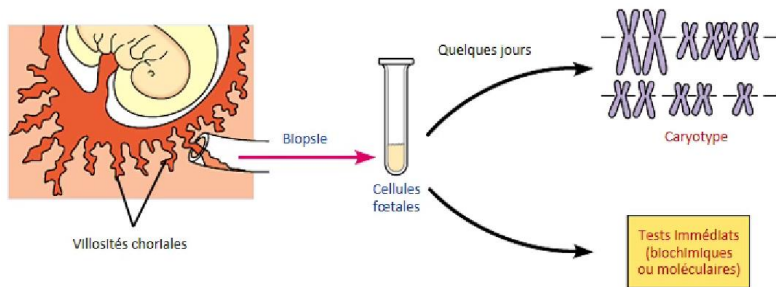
Il est aussi possible de réaliser un **diagnostic prénatal d'anomalie congénitale** : l'**amniocentèse** est une procédure permettant de détecter des anomalies moléculaires ou chromosomiques chez le **fœtus**. Il s'agit d'une **ponction de liquide amniotique** contenant des cellules fœtales que l'on pourra analyser. Cette procédure comporte un certain **risque de fausse couche** lié au geste (**1%** de fausse couche) et sera réalisée relativement tardivement au cours de la grossesse : à partir de **14 semaines d'aménorrhée** (= absence de règles).

Il est possible grâce à l'amniocentèse d'obtenir certains résultats de façon rapide par des tests biochimiques ou moléculaires réalisés sur le **surnageant** de la ponction ou sur les **cellules fœtales** qui ont été isolées. L'obtention du **caryotype** est un peu plus longue (**2 – 3 semaines**) car elle nécessite une mise en culture des cellules fœtales.



3) Biopsie des villosités choriales

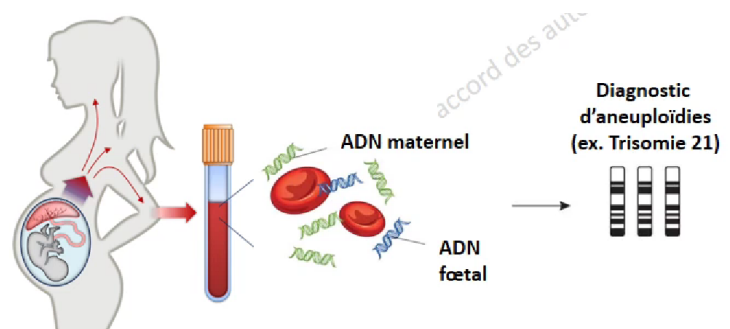
Les cellules fœtales peuvent également être obtenues par une autre procédure appelée **biopsie de villosités choriales**.



Dans cette procédure, le **risque d'interruption de grossesse** lié au geste est à peine plus important que celui de l'amniocentèse mais la procédure est un peu plus précoce : elle peut être réalisée **dès 10 à 12 semaines d'aménorrhée**. L'autre avantage de cette technique est que l'obtention du **caryotype** est également plus rapide : **4 à 7 jours** en moyenne.

4) Prise de sang maternel

Enfin, depuis quelques années, un diagnostic prénatal dit **non invasif** peut dans certains cas être réalisé à partir d'une simple **prise de sang maternel**. Cette procédure **précoce et sans danger** permet de diagnostiquer certaines anomalies moléculaires ou chromosomiques dont la trisomie 21.



Le diagnostic d'aneuploïdies repose notamment sur l'analyse par des techniques de **séquençage haut débit (NGS)** de l'**ADN libre** présent dans la **circulation maternelle** dont environ **10%** est, en fait, de l'ADN d'**origine fœtale**.

Synthèse et points clés :

Ainsi, nous avons vu que la **méiose** assure la **protection des gamètes** et leur **diversité génétique**. Elle comprend **deux divisions successives** et réduit de **moitié** le nombre de jeux de **K** d'une cellule **diploïde** pour former des cellules **haploïdes**.

Grâce au **crossing-over**, elle produit des **gamètes recombinants** et de **nouvelles combinaisons d'allèles**. Grâce à l'**assortiment indépendant des K**, chaque gamète produit contient une **combinaison variable de K** d'origine paternelle ou maternelle.

La méiose peut aussi être à l'origine d'**anomalies de nombre ou de structure des K**. La **non-disjonction méiotique** de **K** ou de **chromatides** produit des gamètes contenant un **nombre anormal de K** appelés **aneuploïdes**. Ces aneuploïdies peuvent concerner les **autosomes** ou les **gonosomes** et sont de **sévérité variable**. Des anomalies de structure des K peuvent également se former par divers mécanismes.

Les procédures permettant un **diagnostic prénatal d'anomalies génétiques** reposent sur l'**obtention** et l'**analyse de matériel fœtal** et peuvent être plus ou moins **invasives** et **risquées** pour la grossesse.

II. L'hérédité et ses mécanismes

1. Histoire

L'**hérédité** est la **transmission de caractères** d'une génération à l'autre et la **génétique** est la science qui **étudie l'hérédité**. Cette science est née des travaux pionniers de deux chercheurs : **Gregor Mendel** et **Thomas Morgan**.

A. Gregor Mendel (1822 – 1884)

Gregor Mendel était un moine généticien et botaniste, considéré comme le **père fondateur de la génétique** et à l'origine de la **théorie particulière de l'hérédité** (+++). Il s'est inspiré d'expériences de croisements entre pois de jardin pour démontrer que les **gènes responsables de nos caractères** sont des **entités transmises inchangées à la descendance**.











B. Thomas Morgan (1866 – 1945)

Thomas Morgan, embryologiste et généticien, a fourni entre autres la **preuve de la théorie chromosomique de l'hérédité** (+++). Il s'est basé sur l'étude de la transmission de caractères mutants chez la drosophile pour prouver le **lien entre gènes et K**, démontrant ainsi que les **gènes** sont situés **sur les K**.

2. Mendel et les fondements de la génétique

Mendel a posé les **fondements de la génétique**. Il s'appuie notamment sur l'étude de la transmission de caractères simples et choisit le pois comme modèle expérimental. Ce modèle permet de mener à volonté des autofécondations sur de nombreuses générations, pour obtenir des lignées pures dont la descendance présente toujours les mêmes caractères.

Il s'est ainsi intéressé à différents caractères du pois : la forme et la couleur de la graine, la forme et la couleur de la gousse, la couleur de la fleur.

Caractère	Forme de la graine	Couleur de la graine	Forme de la gousse	Couleur de la gousse	Couleur de la fleur
Caractère dominant					
Caractère récessif					

En croisant artificiellement des lignées pures différant par des caractères alternatifs faciles à observer (fruits lisses/rugueux, verts/jaune, ...), l'analyse statistique de la descendance obtenue lui a permis de formuler les premières lois et rapports mathématiques de l'hérédité.

Mendel fournit la première définition d'un **gène**. Il le définit comme une **particule transmise inchangée à la descendance**.

Cette **théorie particulière** va donc montrer que **deux caractères ne vont pas se mélanger dans la descendance** mais au contraire vont rester des **entités distinctes**. Il met ainsi fin à la **théorie du mélange des caractères** (« *blending hypothesis* ») qui reposait sur l'idée que les caractéristiques d'un individu (donc son phénotype) résultent d'un mélange des caractères de ses parents. Ainsi, selon cette théorie, les caractères parentaux devraient disparaître progressivement au cours des générations successives.



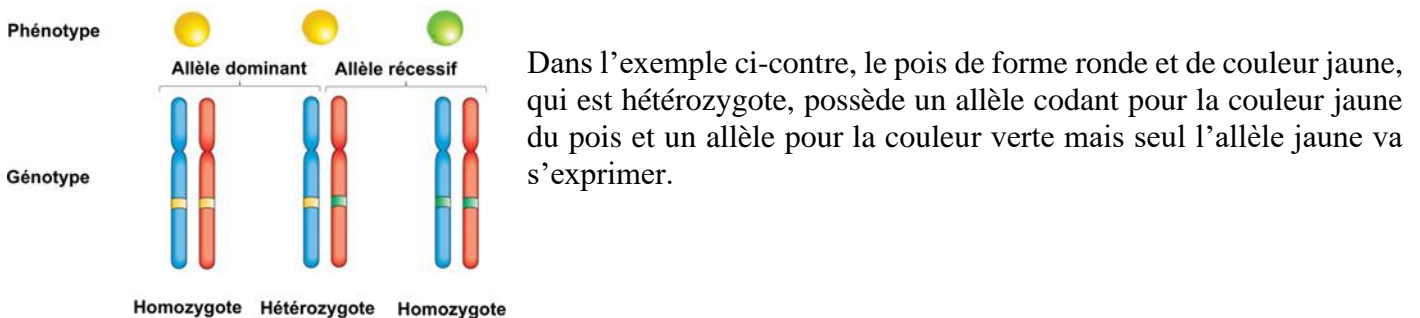
Mendel met en évidence les notions de base de la génétique. Si le vocabulaire moderne est différent de celui qu'il utilisait, ces notions restent toujours valables.

La notion d'**allèles** : chaque caractère, ou trait, dépend de particules (les **gènes**) dont il existe **deux versions (allèles)**, héritées chacune de l'un des parents. Ainsi, si l'on reprend l'exemple du pois, ses caractéristiques sont codées par un gène situé sur chacun des K d'une paire d'homologues.

La notion de **génotype** et de **phénotype** : le génotype correspond à **l'assortiment des allèles pour un gène codant un caractère**, le phénotype correspond à la **manifestation visible du génotype**.

La notion d'**homozygotie** et d'**hétérozygotie** : un individu est homozygote pour un trait si **les deux allèles** du gène sont **identiques**. Un individu est hétérozygote pour un trait si les **allèles** sont **différents**.

La notion de **dominance** et de **récessivité** : chez un hétérozygote, un allèle s'exprime (il est alors dit dominant) alors que l'autre **reste masqué** (allèle récessif).



Mendel établit également des **lois** régissant la **transmission des caractères**.

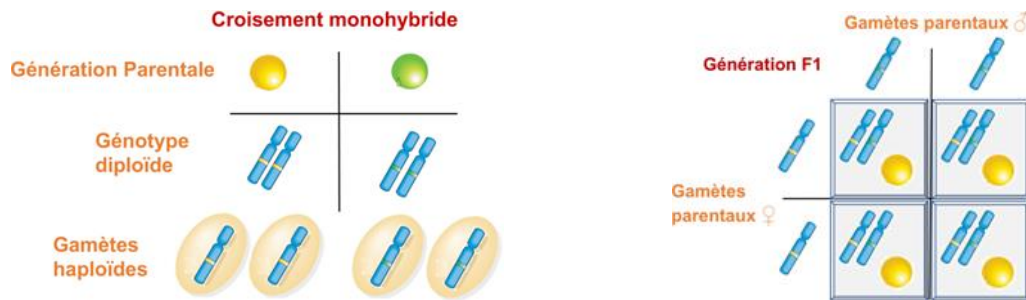
A. Ségrégation des caractères

La première loi de Mendel, correspond à la **séparation des allèles des gènes lors de la méiose**. Comme vu précédemment, les **gamètes** formés par la méiose ne possèdent plus qu'un allèle de chaque gène. La **fécondation** réunit ensuite deux allèles de façon **aléatoire** pour reformer un individu **diploïde**.

Cette loi lui permet d'expliquer les résultats de ses différents croisements. Tout d'abord, il réalise des croisements entre pois différant par un seul caractère = **croisements monohybrides**. Il part de lignées parentales **pures** (= **homozygotes** pour le caractère considéré, ici la couleur), de pois jaunes ou verts, par exemple.

À la **première génération** (génération **F1**), tous les pois obtenus sont jaunes. La notion de **dominance** et de **récessivité** associée à la **ségrégation des allèles** lui permettent d'expliquer le génotype des pois et des gamètes formés ainsi que le phénotype des pois.

Les **lignées parentales** étant homozygotes pour les allèles jaunes ou verts chaque lignée ne va produire qu'**un seul type de gamète** contenant soit l'allèle jaune, soit l'allèle vert.



Les pois de la génération **F1** reçoivent **tous** un allèle jaune d'un parent et un vert de l'autre parent. Ils sont donc tous **hétérozygotes** et la dominance de l'allèle jaune sur l'allèle vert, alors récessif, explique le phénotype jaune unique des pois.

Il réalise ensuite des fécondations croisées entre les pois hétérozygotes de la génération **F1**.

À la **seconde génération** (génération **F2**), le caractère parental vert réapparaît, confirmant ainsi que les caractères sont transmis de façon inchangée à la descendance, et ce, toujours dans **1/4 des cas**. Les pois de la génération **F1** sont effectivement hétérozygotes et possèdent les deux allèles : jaune et vert. Chaque pois peut produire **deux types de gamètes** : l'un avec l'allèle jaune, et l'autre avec l'allèle vert.

Les pois de génération **F2** reçoivent ainsi tous, soit un allèle jaune, soit un allèle vert, de chaque parent. Les pois homozygotes ou hétérozygotes possédant au moins un **allèle dominant** sont de phénotype jaune (**3/4 des cas**) et les pois homozygotes pour l'**allèle récessif** sont de phénotype vert (**1/4 des cas**). Ainsi, tous les résultats obtenus dans ce croisement monohybride s'expliquent par la loi de la **ségrégation des caractères** et la **probabilité (P)** d'hériter d'une combinaison d'allèles particulière.



B. Assortiment indépendant des caractères

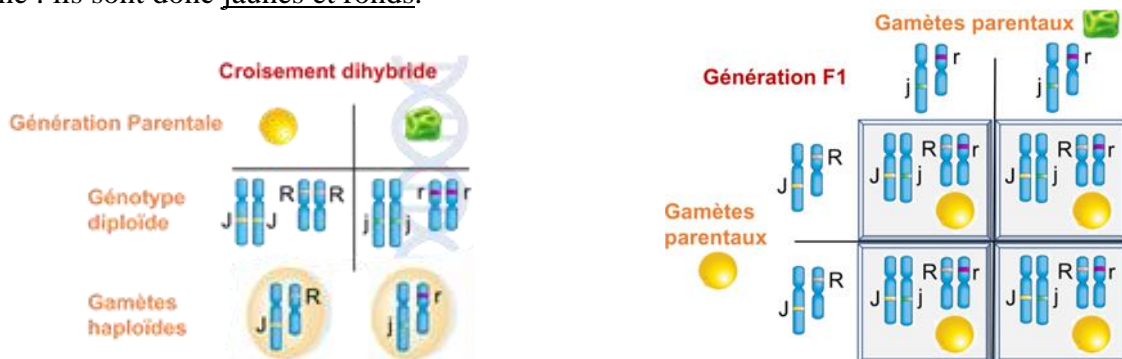
La seconde loi est celle de l'**assortiment indépendant des caractères**. Mendel l'établit en croisant des pois différant par deux caractères = **croisements dihybrides**. Il croise, par exemple, des pois jaunes et ronds dont les caractères sont **dominants** et à l'état homozygote, avec des pois verts et ridés dont les caractères sont **récessifs** et également à l'état homozygote.

À la **génération F1**, il n'obtient que des pois jaunes et ronds, les caractères ridés et verts ayant disparu. Par **chance**, les **caractères** étudiés ici (= couleur et forme du pois) sont codés par des **gènes** situés sur des **K différents**. Sinon sa loi n'aurait pas été valable.

Un pois parental possède, à un locus, sur un K, l'allèle dominant jaune (J) à l'état homozygote et à un autre locus, sur un autre K, qui ne fait **pas** partie d'une paire d'**homologues**, l'allèle dominant rond (R) à l'état

homozygote. L'autre pois parental possède, à un locus, sur un K, l'allèle récessif vert (j) à l'état homozygote et à un autre locus, sur un autre K, l'allèle récessif ridé (r) à l'état homozygote.

Chaque pois parental ne produit qu'un **type de gamètes** : l'un contenant les allèles dominants et l'autre les allèles récessifs. Au final, tous les pois de **F1** vont recevoir un allèle dominant et un allèle récessif de chaque gène. Ils sont donc **hétérozygotes** pour leur couleur et leur forme et n'expriment que les allèles dominants de chaque gène : ils sont donc jaunes et ronds.



À la **génération F2**, issue du croisement entre les pois de la génération F1, les pois verts et ridés réapparaissent. De **nouvelles combinaisons d'allèles** apparaissent également, associant des caractères dominants et récessifs : pois verts et ronds et pois jaunes et ridés. Les différents **phénotypes** observés sont présents avec un **ratio fixe** :

- 9 pois jaunes et ronds
- 3 pois verts et ronds
- 3 pois jaunes et ridés
- 1 pois vert et ridé.

Ces résultats s'expliquent par la loi de l'**assortiment indépendant des caractères** qui implique que la **probabilité** d'exprimer une **couleur donnée** est indépendante de celle d'exprimer une **forme donnée**.

Selon cette loi, la **probabilité** d'exprimer simultanément 2 caractères est donc égale au **produit** des **probabilités individuelles** d'exprimer chacun des caractères ($P_{\alpha\beta} = P_{\alpha} \times P_{\beta}$).

Pour la couleur ou la forme du pois prises individuellement, le caractère dominant s'exprime dans **3/4 des cas** et le caractère récessif s'exprime dans **1/4 des cas** à la génération **F2**.



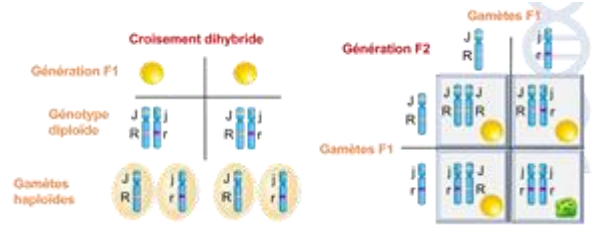
Au final :

- Probabilité de deux caractères dominants : $\frac{3}{4} \times \frac{3}{4} = \frac{9}{16}$
- Probabilité d'un caractère dominant et d'un caractère récessif : $\frac{3}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{3}{16}$
- Probabilité de deux caractères récessifs : $\frac{1}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{16}$

Selon Mendel, chaque gène est indépendant des autres gènes, mais les gènes qu'il a étudiés sont situés sur des K différents.

La loi de l'assortiment indépendant des caractères n'est vraie que pour des gènes qui sont situés sur des K différents et ne fait que refléter l'assortiment indépendant des K qui survient en méiose I. (++++)

Si les gènes codants pour la couleur et la forme du pois avaient été situés sur le même K, (exemple ci-contre), il aurait été **impossible** de créer de **nouvelles combinaisons d'allèles** lors de la formation des gamètes chez les pois hétérozygotes de la génération F1.



Ici, les deux pois qui sont ronds et jaunes de la génération **F1** sont hétérozygotes pour chacun des caractères, mais le gène qui code pour la couleur du pois et celui qui code pour sa forme sont situés sur le même K. Donc, chaque pois ne peut former que deux types de gamètes, l'un contenant les allèles dominants et l'autre les allèles récessifs.

En génération **F2**, seuls les phénotypes de la génération parentale réapparaissent, dans cette configuration, avec les pois jaunes et ronds ou verts et ridés selon un **ratio phénotypique 3 : 1** (trois pour un = 3 pois jaunes et ronds pour 1 pois vert et ridé).

Bien que correct, la **théorie particulière de l'hérédité de Mendel** reste **longtemps ignorée**. Au **début du XXe siècle**, la théorie qui prévaut considère que l'**hérédité dépend des K**. Cette **théorie chromosomique de l'hérédité** naît de l'observation des K en méiose, devenue possible grâce au microscope. En réalité, **ces deux théories** sont complémentaires mais on ne sait pas encore que les gènes sont situés sur les K, K dont le comportement en méiose explique les lois de Mendel et sa théorie particulière de l'hérédité.

Si l'on reprend les pois hétérozygotes de la génération **F1** issue du croisement dihybride de Mendel, ces pois possèdent deux paires de K homologues, l'une portant le gène de la couleur du pois, et l'autre celui de sa forme.

Après l'assortiment indépendant des K homologues et leur séparation en méiose, chaque pois produit quatre types de gamètes différents contenant un K de chaque paire.

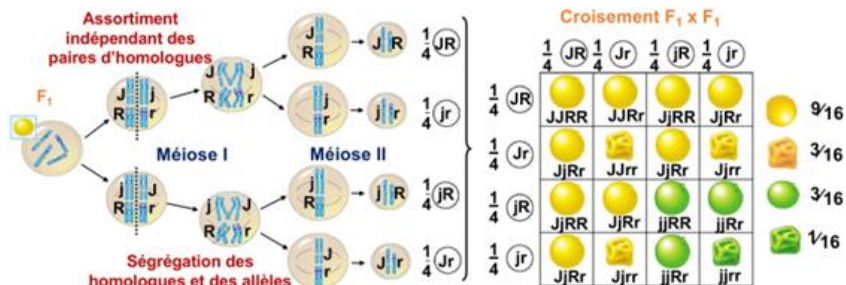
Dans l'exemple ci-contre, en début de méiose, la première cellule possède d'un côté de l'équateur, les deux allèles dominants (J) et (R), et de l'autre côté, les deux allèles récessifs (j) et (r).

Dans l'autre cellule, de chaque côté de l'équateur est associé un allèle dominant avec un allèle récessif.

La méiose va se poursuivre avec la ségrégation des K homologues et donc celle des allèles.

Puis, au final, on va obtenir :

- dans **1/4 des cas** des gamètes possédant les deux allèles dominants ;
- dans **1/4 des cas** les deux allèles récessifs ;
- dans **1/4 des cas** des gamètes possédant l'allèle (J) dominant et l'allèle (r) récessif ;
- et dans **1/4 des cas** des gamètes contenant l'allèle (j) récessif et l'allèle (R) dominant.



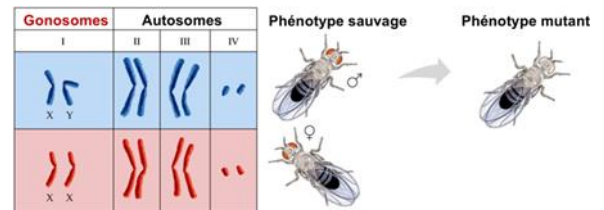
Ainsi, les différentes combinaisons de K issues du **croisement** des pois de **F1** permettent de retrouver les **proportions phénotypiques** de la génération **F2 (9 : 3 : 3 : 1)** : 9 pois jaunes et ronds, 3 pois verts et ronds, 3 pois jaunes et ridés, 1 pois vert et ridé.

C. Le lien entre gènes et chromosomes établi par T. Morgan (1910)

Le **lien** entre les **gènes** et les **K** est établi par **Thomas Morgan** en **1910**.

Ses travaux portaient sur l'**induction de mutations par les rayons X**. Pour ceux-ci, il a utilisé la drosophile comme modèle expérimental. Le caryotype de la drosophile est constitué de 4 paires de K, dont 1 de gonosomes comme chez l'Homme (XX pour les femelles et XY pour les mâles).

Au cours de ses expériences, il observe un **changement de phénotype** de la mouche, dont la couleur des yeux est habituellement rouge = **phénotype sauvage**. Il obtient des mouches ayant les yeux blancs = **phénotype mutant**. Ce caractère ne s'exprime **que** chez les **mouches mâles**.



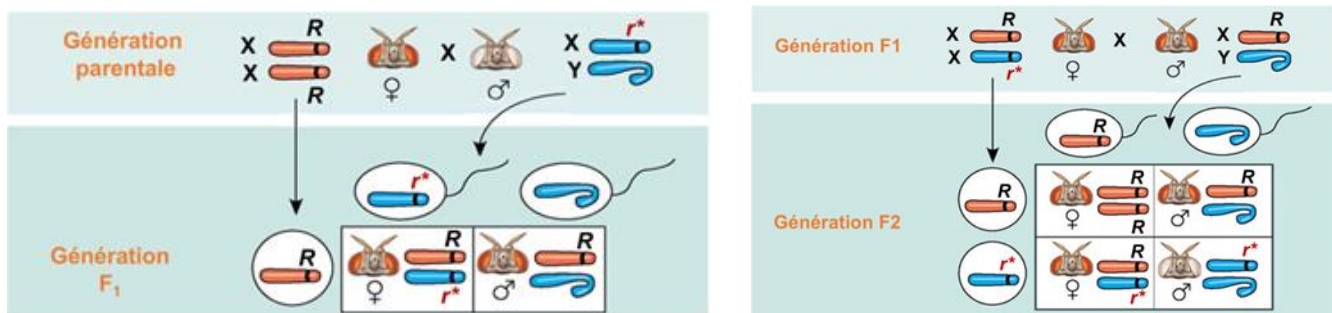
Connaissant les **particules de Mendel** et les notions de **dominance** et de **récessivité**, il suppose qu'une particule codant la couleur des yeux a **muté** et que cette particule mutée est **récessive** et **liée à l'X** car elle ne peut s'exprimer que lorsqu'un seul K X est présent, c'est-à-dire chez les mâles.

Dans les croisements qu'il réalise, le caractère récessif devrait donc disparaître en génération **F1** puis réapparaître en génération **F2**.

La **transmission du phénotype mutant** dans ses expériences **confirme son hypothèse**. En génération parentale, il croise une mouche femelle sauvage avec une mouche mâle mutante. La mouche femelle (XX) ne produit qu'un seul type de gamètes avec le K X portant l'allèle sauvage (R). La mouche mâle (XY) produit soit un gamète avec le K X muté (r), soit un gamète avec le K Y.

À la génération **F1**, toutes les mouches présentent un **phénotype normal**, ce qui confirme sa première hypothèse :

- Les mouches mâles héritent obligatoirement d'un K X maternel sauvage ;
- Les mouches femelles héritent obligatoirement du K X paternel muté, elles sont donc des **conductrices** obligatoires de la mutation, mais ne l'expriment pas car elles possèdent un autre K X porteur de l'allèle dominant (R) sauvage (prouve le caractère dominant de l'allèle sauvage).



Morgan réalise ensuite le **croisement** entre les mouches mâles et femelles de la génération **F1**. Les gamètes produits par les mouches femelles conductrices contiennent soit le K X porteur de l'allèle sauvage dominant, soit le K X porteur de l'allèle muté récessif. Les gamètes produits par les mouches mâles sauvages contiennent soit le K X sauvage, soit le K Y.

À la génération **F2**, le **phénotype mutant** ne réapparaît que chez la **moitié des mouches mâles**. En effet, la probabilité d'avoir le K porteur de l'allèle muté récessif est de 1/2. La **moitié des mouches femelles** sont porteuses de la mutation mais ne l'expriment pas : elles sont donc à leur tour **conductrices**.

Morgan démontre ainsi la **théorie chromosomique de l'hérédité** (++) et son **lien** avec la **théorie particulière** de **Mendel** (++) et met en évidence un **mode de transmission récessive liée à l'X** (++) également retrouvé chez l'homme.

3. Les deux grands types d'hérédité chez l'Homme (mendélienne et non-mendélienne)

A. L'hérédité mendélienne ou monogénique

L'hérédité mendélienne ou monogénique obéit aux **principes** énoncés par **Mendel** :

- Chaque caractère dépend d'**un seul gène**.
- Pour chaque gène, il existe **2 allèles** dont l'un est transmis par le père et l'autre par la mère.
- Les allèles d'un gène s'expriment selon des rapports de **dominance** ou de **récessivité**.

B. L'hérédité non-mendélienne

L'hérédité non-mendélienne comprend tous les modes d'hérédité qui **dérogent au moins à l'un des principes de Mendel** :

- L'expression d'un caractère peut dépendre de plusieurs gènes = **hérédité polygénique**, voire être modulée par l'environnement = **hérédité polyfactorielle**.
- Un gène peut posséder plus de deux allèles = **multi-allélisme**.
- Un gène peut n'être transmis que par la mère = **hérédité mitochondriale**.
- Les allèles d'un gène peuvent s'exprimer de façon équivalente = **codominance**.
- L'expression d'un gène peut dépendre de son origine parentale et des modifications épigénétiques = **hérédité liée à l'empreinte parentale**.

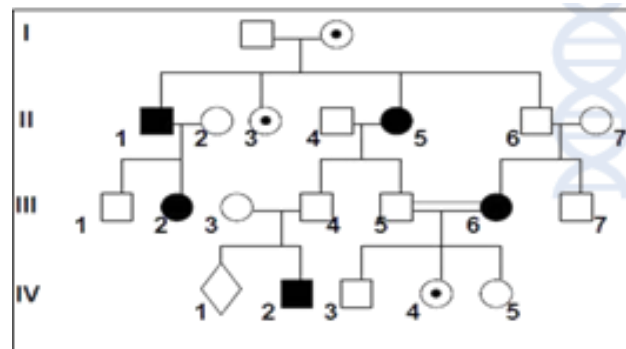
C. Construction d'un arbre généalogique

La **génétique** est la science de l'hérédité.

En **génétique médicale**, on étudie la transmission des maladies génétiques.

Une consultation de génétique s'appuie notamment sur l'**histoire familiale** et sa **généalogie**.

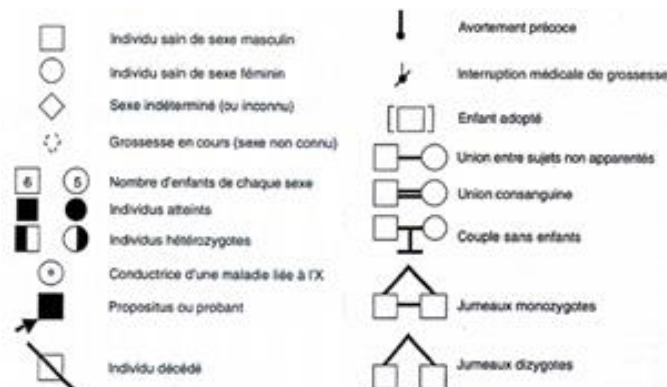
La construction d'un arbre généalogique utilise des **symboles** et peut permettre de déterminer le **mode de transmission** d'une maladie, et le **risque** pour un individu de la **transmettre** ou d'en **être atteint**.



Dans un arbre généalogique, chaque **génération** occupe une **ligne horizontale** et les **génération**s **successives** sont indiquées par des **chiffres romains** en allant de haut en bas, la génération I représentant les ancêtres les plus anciens. **À l'intérieur d'une génération**, les **individus** sont numérotés en continu par des **chiffres arabes**, en commençant par la gauche. Chaque **individu** est ainsi désigné par la **combinaison** du **numéro de génération** et de son propre **numéro à l'intérieur de sa génération** (donc 1 individu = 1 chiffre romain + 1 chiffre arabe).

Le 1er membre de la famille qui attire l'attention sur une maladie génétique est appelé **propositus** ou **cas index** et est fléché.

Les **hommes** sont représentés par des **carrés**, les **femmes** par des **ronds**, et les sujets de **sex indéterminé** par un **losange**. Ces symboles sont **blancs** chez les sujets **sains**, à **moitié noirs** ou **grisés** chez les sujets **hétérozygotes** et **pleins** chez les sujets **malades**. Les **femmes conductrices** d'une maladie **récessive liée à l'X** sont représentées par un **point noir à l'intérieur d'un rond**.



L'**union** de deux individus non apparentés est symbolisée par un **trait horizontal les reliant** ou par un **trait double** s'ils sont apparentés = en cas de **consanguinité**. Un trait situé sous les membres d'un couple et reliant des individus indique leurs **enfants**.

D'autres symboles permettent d'indiquer les sujets **décédés**, de sexe indéterminé, les **avortements** ou les **IMG**, les **jumeaux**, etc.

D. Catégories de l'hérédité mendélienne

a) L'hérédité autosomique

Le caractère dont on étudie la transmission est codé par un **gène porté par un autosome**.

Si l'allèle responsable du caractère s'exprime qu'il soit à l'état **hétérozygote** ou **homozygote**, on parle d'**hérédité autosomique dominante**.

Au contraire, si l'allèle responsable du caractère ne s'exprime qu'à l'état **homozygote**, on parle d'**hérédité autosomique récessive**.

b) L'hérédité liée au sexe

Le caractère dont on étudie la transmission est codé par un **gène porté par un gonosome**.

Si le gène est lié à l'**X** et que l'allèle responsable du caractère s'exprime **aussi bien** chez les **hommes** que chez les **femmes**, on parle d'**hérédité dominante liée à l'X**.

Si le gène est lié à l'**X** et que l'allèle responsable du caractère s'exprime **en majorité** chez les **hommes**, mais aussi **parfois** chez les **femmes**, on parle d'**hérédité récessive liée à l'X**.

Si le gène est lié au **K Y**, l'allèle responsable du caractère s'exprime **exclusivement** chez les **hommes**, on parle d'**hérédité liée à l'Y** = **hérédité holandrique**, exceptionnelle.

E. Les 3 modes d'hérédité mendélienne prédominants

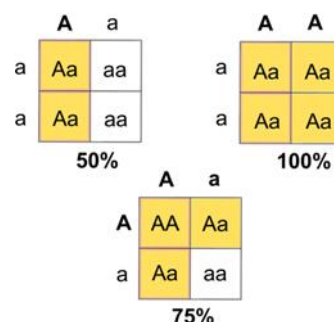
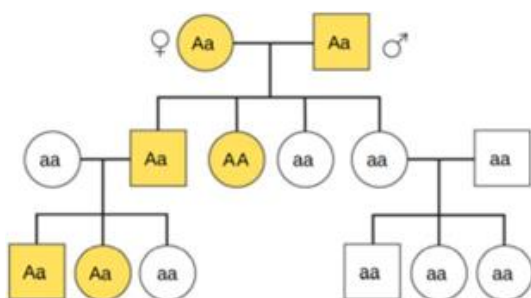
a) Maladie dominante

Une **maladie autosomique** atteint les deux sexes avec la **même probabilité** puisque le gène responsable de la maladie est situé sur les autosomes.

Une **maladie dominante** peut se transmettre d'une génération à l'autre = **transmission verticale** de la maladie, comme on peut l'observer sur l'arbre généalogique ci-dessous.

Les **règles de transmission théoriques** d'une maladie autosomique dominante traduisent la dominance de l'allèle muté (A) sur l'allèle récessif (a) ; la présence de l'allèle muté dominant étant **suffisante** pour développer la maladie.

Un individu malade est **au moins hétérozygote**, c'est-à-dire qu'il possède au moins un allèle muté. Mais des individus **hétérozygotes composites**, c'est-à-dire possédant deux mutations différentes (une sur chacun des allèles d'un gène), ou des individus **homozygotes**, sur lesquels les deux mutations sont identiques, peuvent exister.



Un individu malade a **obligatoirement hérité** d'une mutation de l'un de ses parents qui est lui aussi atteint, sauf cas particulier :

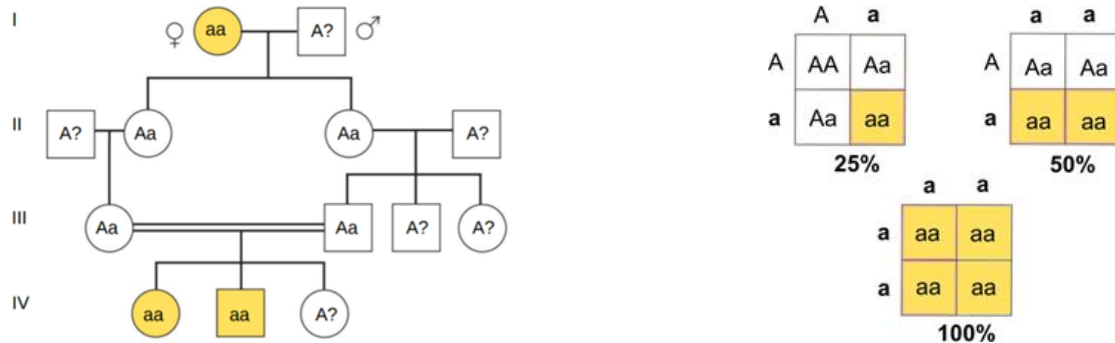
- **Néomutation** : la mutation est **apparue** dans les **gamètes** du **parent** qui n'est, lui, pas malade.
- **Saut de génération** : **faible(s) expressivité et/ou pénétrance** de la mutation et donc de la maladie.

Le **risque** pour un individu d'être **malade** dépend du statut de ses deux parents, et de la probabilité d'hériter d'un allèle muté. Cette probabilité sera de **50%** si **un seul parent** est porteur **hétérozygote** (en haut à droite du diagramme ci-dessus), de **100 %** si **un parent** est **homozygote** (diagramme en haut à droite) et de **75 %** si les **deux parents** sont **hétérozygotes** (diagramme du bas).

b) Maladie récessive

Une **maladie récessive** est souvent limitée aux enfants d'un couple = **transmission horizontale** de la maladie. En effet, c'est dans ce couple que les conditions nécessaires pour que la maladie s'exprime, vont être réunies.

Les **règles de transmission théoriques** d'une maladie récessive traduisent la récessivité de l'allèle muté (a) sur l'allèle sauvage dominant (A), la présence de l'allèle récessif seul étant **insuffisante** pour développer la maladie.



Un individu malade est **toujours porteur de deux mutations** qui peuvent être **identiques** (= **homozygote**) ou **différentes** (= **hétérozygote composite**).

Cet individu a **obligatoirement hérité** d'une mutation de chacun de ses parents qui sont dits **porteurs sains** s'ils sont hétérozygotes. Mais ils peuvent également être malades s'ils sont eux aussi porteurs de deux mutations récessives.

Le **risque** pour un individu d'être **malade** dépend du statut de ses deux parents et de la probabilité d'hériter de deux allèles mutés, probabilité qui est accrue par la **consanguinité** (= parents issus de la même famille). Cette probabilité sera de **25%** si **les deux parents** sont **hétérozygotes** (diagramme en haut à gauche, ci-dessus), de **50 %**, donc plus élevée encore si **l'un d'entre eux** est **homozygote** (diagramme en haut à droite), voire de **100 %** si **les deux parents** sont **homozygotes** (diagramme du bas).

c) Maladie récessive liée à l'X

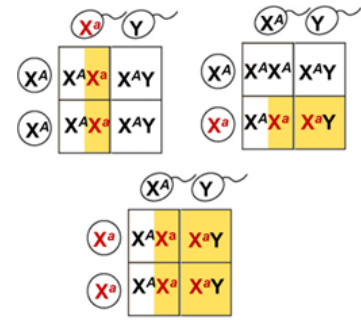
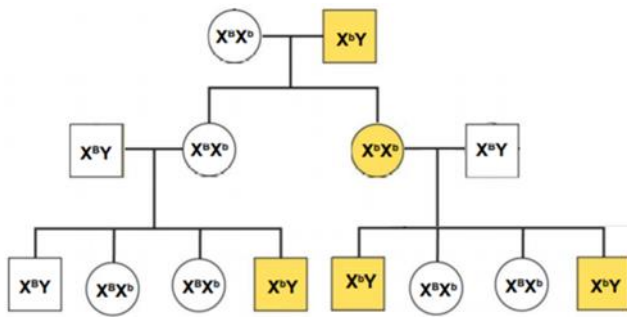
Une **maladie récessive liée à l'X** affecte **différemment** les deux sexes. Elle affecte les **hommes** avec une **nette prédominance** mais peut **parfois** affecter une **femme** (arbre généalogique ci-dessous).

Les **règles de transmission théoriques** traduisent la récessivité de l'allèle muté (b) sur l'allèle sauvage dominant (B) et l'existence d'un seul K X chez l'homme (= **hémizyote**) et de deux chez la femme.

Un **homme malade** a forcément hérité de l'allèle muté de sa **mère**, l'allèle ne pouvant être transmis entre un père et son fils, et il **ne le transmet qu'à ses filles**, qui deviennent à leur tour **conductrices**.

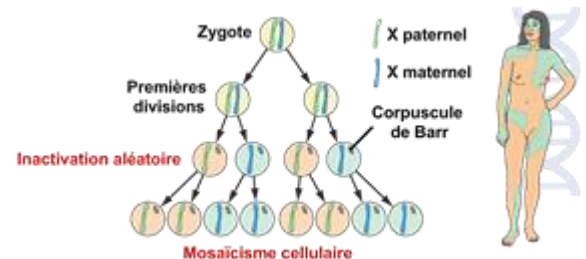
Une **femme** porteuse d'**un seul allèle muté** le transmet à la **moitié de ses filles**, qui deviennent à leur tour **conductrices**, et à la **moitié de ses garçons**, qui sont alors **malades**.

Une **femme malade** a hérité d'**un allèle muté** de **chacun de ses parents** et en transmet **un à toutes ses filles** qui sont alors **conductrices**, et **un à tous ses garçons** qui sont alors **malades**.



D'après les règles de transmission des maladies récessives liées à l'**X**, les **conductrices**, qui ne possèdent qu'**un seul K X muté**, ne sont **pas affectées par la maladie**. Parfois, cependant, les conductrices d'une maladie récessive à l'**X** présentent des **symptômes mineurs de la maladie**. Cette particularité s'explique par le phénomène d'**inactivation aléatoire de l'un des K X dans chacune des cellules de la femme**, phénomène aussi appelé **lyonisation**.

Cette **inactivation** survient **très tôt** au cours du **développement de l'embryon**, et **se transmet** de manière **clonale**, le choix du **K X inactivé** dans une cellule restant **le même** dans ses cellules filles. Ainsi, une femme peut être considérée, à l'échelle de l'organisme, comme une **mosaïque** constituée de cellules dans lesquelles **un seul K X est actif**, l'autre étant sous une forme d'**hétérochromatine**, le **corpuscule de Barr**.



Au final, une **conductrice d'une maladie récessive liée à l'X** pourra exprimer des **symptômes** de la maladie si le **K porteur de la mutation** reste **actif plus fréquemment** que l'autre = **biais d'inactivation**.

4. Modes d'hérédité non-mendéliens

Les **modes d'hérédité non-mendéliens** **dérogent** à **au moins un des principes de l'hérédité mendélienne**.

Les **parents** peuvent ne pas contribuer de façon **équivalente** au génotype d'un individu. L'**hérédité mitochondriale**, aussi appelée **hérédité maternelle ou cytoplasmique**, dépend de la **transmission du génome mitochondrial** qui se fait **exclusivement** par la lignée **maternelle**.

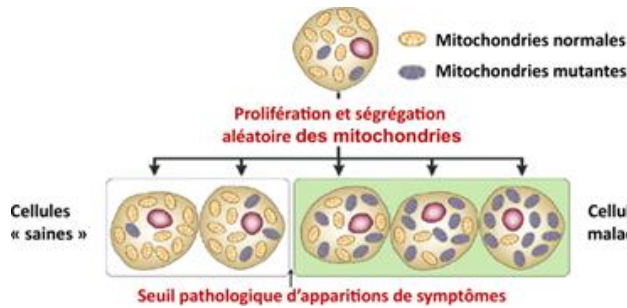
Dans l'**hérédité liée à l'empreinte parentale**, l'**activité d'une des deux copies d'un gène** dont on hérite est **conditionnée par le sexe du parent** qui l'a transmise en raison de **modifications épigénétiques précoces**. Pour un gène soumis à empreinte parentale, l'**origine parentale** de la seule **copie** qui **s'exprime** reste **toujours la même** d'une génération à l'autre.

La dominance et la récessivité peuvent ne pas rendre compte des rapports entre allèles. On parle ainsi de **codominance** lorsque, pour certains gènes, le **phénotype** observé chez un **hétérozygote** traduit l'**expression conjointe et équivalente des deux allèles**.

Enfin, un **caractère** peut être **déterminé par plusieurs gènes** et des **facteurs non génétiques**. Le **polygénisme** caractérise ainsi de nombreux traits communs tels que la taille, le poids ou la couleur de peau et qui sont par ailleurs influencés par d'autres facteurs non génétiques = **hérédité polyfactorielle**.

A. L'hérédité mitochondriale

Le **génom mitochondrial** est transmis **uniquement** par la lignée **maternelle**. Il en est de même des **maladies mitochondriales** pouvant survenir lorsque ce génom est muté.



Toutes les mitochondries de nos cellules sont **héritées** de l'**ovocyte maternel** par **division mitotique** mais les mitochondries prolifèrent et répliquent leur ADN de façon indépendante du cycle cellulaire. Certaines mitochondries peuvent acquérir des mutations de l'ADN mitochondrial, et une cellule pourra ainsi contenir plusieurs populations de mitochondries et donc d'ADN mitochondrial.

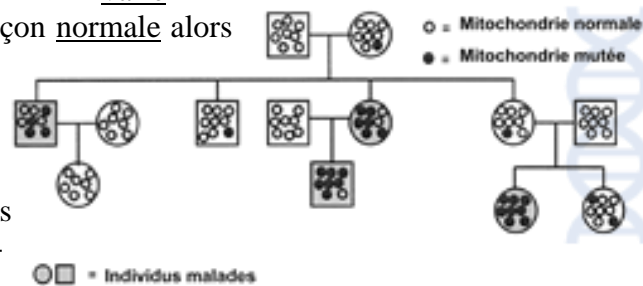
Lorsqu'une cellule se divise, les mitochondries présentes dans le cytoplasme sont réparties entre cellules filles selon le principe de **ségrégation mitotique**, c'est-à-dire de façon **aléatoire**.

On parle d'**homoplasmie** lorsqu'une cellule ou un tissu ne contient que de l'ADN normal ou muté, et d'**hétéroplasmie** lorsque de l'ADN normal et muté sont présents en proportions variables.

La cellule ou le tissu hétéroplasmiques n'exprimeront de **manifestation en rapport avec la mutation** que lorsque la **proportion d'ADN muté** atteindra une proportion **suffisante**. L'hérédité mitochondriale est donc une **hérédité à seuil**.

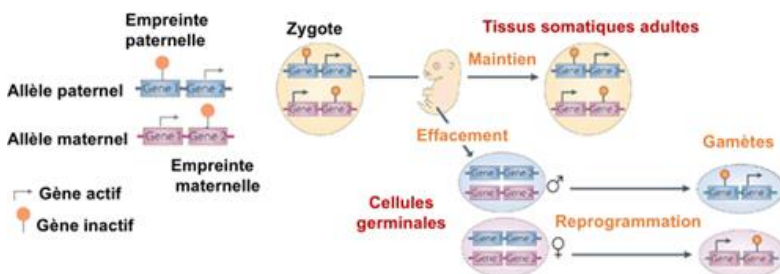
À l'échelle de l'organisme, la proportion d'ADN mitochondrial muté varie d'un tissu à l'autre. Ainsi, certaines tissus pourront fonctionner de façon normale alors que d'autres seront dysfonctionnels.

Ainsi, dans la généalogie d'une famille dans laquelle se transmet une maladie mitochondriale, un individu, dont le seuil pathologique suffisant n'est pas atteint, peut la transmettre alors qu'il en est indemne (observable sur l'arbre généalogique ci-contre).



B. L'hérédité liée à l'empreinte

L'**hérédité liée à l'empreinte** est conditionnée par le sexe parental. Dans le génome, il existe certains gènes dont l'expression est soumise à une empreinte. Pour un gène soumis à une **empreinte paternelle**, seul l'**allèle d'origine maternelle** va pouvoir **s'exprimer**. Inversement, pour un gène soumis à **empreinte maternelle**, seul l'**allèle d'origine paternelle** va pouvoir **s'exprimer**.



L'empreinte est un phénomène qui se produit au cours de la **gamétogénèse** et qui aboutit pour le zygote diploïde à l'inactivation d'un allèle d'un gène et donc à l'**expression monoallélique** de ce gène = **haploïdie fonctionnelle**.

L'empreinte dépend de **modifications épigénétiques** dont le profil hérité sera **maintenu** dans les tissus **somatiques** du zygote mais **effacé et reprogrammé** dans ses cellules **germinales** selon son sexe.

Ainsi, si l'individu est de sexe masculin, le profil qui va être rétabli correspondra à une empreinte paternelle et si l'individu est de sexe féminin, le profil qui est restauré correspondra à une empreinte maternelle.

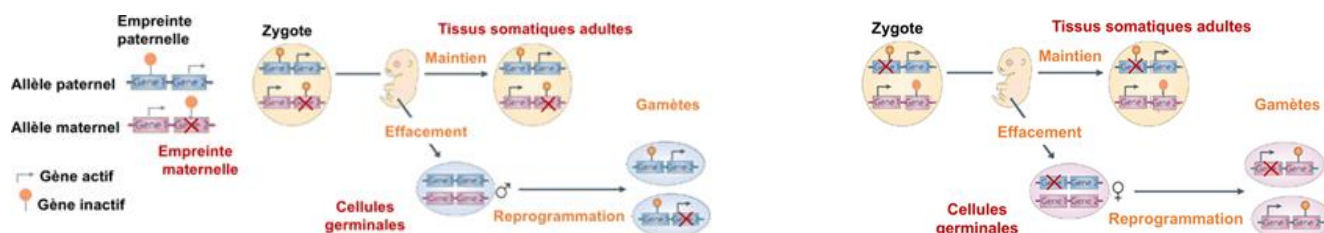
Une **maladie** dite **liée à l’empreinte** peut survenir lorsqu’un **allèle d’un gène soumis à empreinte** est **muté ou absent**.

Si le gène en question est soumis à une **empreinte maternelle**, seule la **copie** reçue du **père** est censée s’exprimer chez l’enfant, la **copie** reçue de sa **mère** étant **inactive**. Si l’enfant (garçon ou fille) hérite de la **copie maternelle mutée ou absente**, il ne développera **pas de maladie**, et **reprogrammera l’empreinte** dans ses **gamètes** conformément à son **sexe**.

Ainsi, dans cet exemple, l’**empreinte** va être **maintenu** dans les **tissus somatiques adultes** qui ne présenteront **aucun problème** du fait que la copie inactive ne doit pas s’exprimer et qu’il persiste l’autre copie du gène.

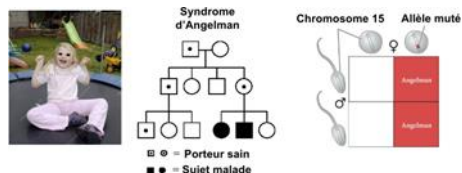
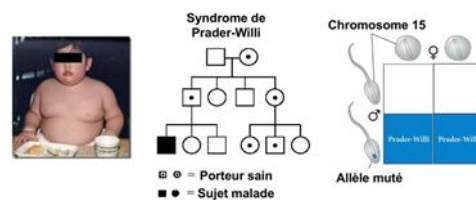
Pour un **garçon**, les allèles paternel sauvage et maternel muté seront ensuite **programmés** selon un **profil paternel** et sa **descendance** pourra développer la **maladie**, si elle reçoit la **copie mutée**.

En effet, ses descendants n’auront plus **aucune copie fonctionnelle** du gène car l’allèle reçu de leur **mère** porte une **empreinte maternelle** dont les modifications épigénétiques l’empêchent de s’exprimer.



Le **phénomène inverse** se produit lorsqu’un **gène** soumis à **empreinte paternelle** est **muté**. Dans ce cas, la maladie pourra être **transmise** par une **fille**.

Le **syndrome de Prader-Willi** est une maladie liée au déficit de gènes situés dans une région soumise à **empreinte maternelle** du **K 15** et qui ne peut être **transmise** que par un **père** à ses enfants (cas de l’arbre généalogique ci-contre).



À l’inverse, le **syndrome d’Angelman** est lié au déficit de gènes situés dans une région soumise à **empreinte paternelle** du **K 15** et qui ne peut être **transmise** que par une **mère** à ses enfants (cas de l’arbre généalogique présenté ci-contre).



C. Multiallélisme & codominance





Certains **gènes** ont **plus de deux allèles** et des allèles peuvent s’exprimer de façon **équivalente**.

C’est notamment le cas du gène codant pour les **sucres** présents à la **surface du globule rouge**, qui déterminent l’appartenance à un **groupe sanguin** du système **ABO**. Ce gène peut exister sous **trois versions**, l’allèle **IA**, qui code pour le sucre appelé A, l’allèle **IB**, qui code pour le sucre appelé B, et l’allèle **i** qui ne code pour aucun sucre.

Lorsque les deux **allèles IA et IB coexistent**, ils sont dits **codominants** car chacun **s’exprime** et les deux sucres A et B sont produits, ces deux allèles étant par ailleurs dominants sur l’allèle **i**, récessif.

Ainsi, le génotype **IA/IA** ou **IA/i** détermine le groupe sanguin **A**, le génotype **IB/IB** ou **IB/i** détermine le groupe **B**, le génotype **IA/IB** détermine le groupe **AB** et le génotype **i/i** détermine le groupe **O**.

Allèles du groupe sanguin ABO et sucres correspondants			
Allèles	I^A	I^B	i
Sucres	A 	B 	Aucun

Génotypes et phénotypes correspondants				
Génotype	$I^A I^A$ ou $I^A i$	$I^B I^B$ ou $I^B i$	$I^A I^B$	$i i$
Phénotype				
Groupe	A	B	AB	O

Combinaisons d’allèles possibles				
I^A	$I^A I^A$	$I^A I^B$	$I^A i$	
I^B	$I^B I^A$	$I^B I^B$	$I^B i$	
i	$i I^A$	$i I^B$	ii	
	Groupe A	Groupe AB	Groupe B	Groupe O

Les différentes combinaisons d'allèles possibles dont on peut hériter déterminent ainsi les groupes sanguins **A, B, AB et O** selon un **ratio phénotypique de 3 : 3 : 2 : 1** comme retrouvé sur le diagramme de Punet situé ci-dessus.

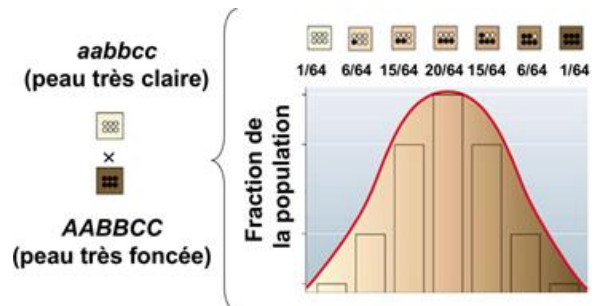
D. Les modes d'hérédité polygénique & polyfactorielle

Les **modes d'hérédité polygénique et polyfactorielle** sont les plus importants. En effet, la plupart des caractères communs obéissent à ces modes d'hérédité. Par exemple, la taille, le poids, ou la tension artérielle sont contrôlés par plusieurs gènes, chacun de ces gènes pouvant posséder par ailleurs plus de deux allèles.

Ainsi, un **caractère polygénique** est déterminé par de **nombreux génotypes** et les différents phénotypes résultant de leur combinaison se répartissant dans la population selon une **courbe gaussienne**.

La couleur de peau pourrait être déterminée par de nombreux gènes. L'exemple ci-contre prend en compte trois gènes, chacun possédant un allèle codant pour une peau claire ou foncée.

Les **phénotypes** résultant des différentes combinaisons alléliques possibles sont pour **les plus marqués les moins fréquents**, et situés aux **extrémités** d'une **courbe de Gauss**, le phénotype **intermédiaire** étant **le plus fréquent** et situé à sa **médiane**.



Dans un modèle d'hérédité **polyfactorielle**, peut s'ajouter au patrimoine génétique hérité, l'**influence modulatrice de facteurs extérieurs** tel que l'exposition solaire dans cet exemple.

Synthèse et points clés :

Les **théories particulière et chromosomique de l'hérédité** ont posé les bases de la **génétique moderne**. Elles ont permis de définir un **gène** comme étant une **particule** qui détermine un **caractère** et dont il existe **deux versions alternatives** appelées **allèles**, qui peuvent être **dominante** ou **récessive** et **transmises inchangées à la descendance**.

Elles ont par ailleurs permis d'établir le **lien entre les gènes et les K**, les **allèles** paternels et maternels d'un gène étant situés au **même emplacement** sur une **paire de K homologues**.

L'hérédité chez l'Homme obéit à **différents modes de transmission**.

Les caractères transmis selon un mode d'hérédité **mendélienne** sont contrôlés par un **gène unique**, dont les **allèles** sont **hérités par les deux parents** et obéissent aux notions de **dominance** et de **récessivité**.

Dans l'**hérédité mitochondriale** ou **liée à l'empreinte**, les parents ne contribuent **pas de façon équivalente** aux caractères qui sont transmis.

Dans d'autres modes d'hérédité, les caractères peuvent, par ailleurs, dépendre de **gènes multi-alléliques**, voire de **l'interaction entre plusieurs gènes et l'environnement**.

Dédis tiiiime (enfiin, ça fait un an que j'en rêve ! :

Dédi à moi déjà pcq c'est moi qui ai fait la ronéo et que pourquoi pas 😊

Dédi à la P2 et à la renaissance qu'elle apporte

Dédi à nos deux super VP ronéos de cette année

Dédi à tous les ronéistes qui ont écrit, écrivent et écriront des dédis pcq c'est vrmt la meilleure partie de la ronéo on va pas se mentir (bon la plupart des cours restent intéressants quand même)

Et enfin défi à vous pcq vous le méritez et que vous allez tout défoncer !! Bon courage <3