

COURS

Génétique — Transmission héréditaire

3^e

Programme du cycle 4 — arrêté du 9 novembre 2015, BO spécial n°11 du 26 novembre 2015

Deux frères ont les mêmes parents, donc le même réservoir d'information — et ils ne se ressemblent pas. La raison tient en deux hasards qui se succèdent : celui de la **méiose**, qui fabrique des cellules reproductrices toutes différentes, et celui de la **fécondation**, qui en réunit deux au hasard. Ce chapitre explique pourquoi un caractère se transmet, et pourquoi il ne se transmet pas toujours.

1 Où l'information est écrite

DÉFINITION

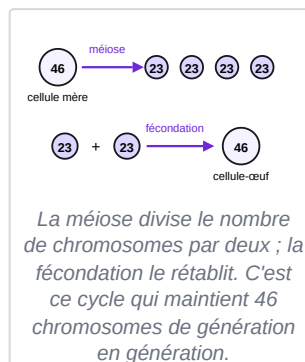
Le noyau de chaque cellule contient des **chromosomes**, faits d'ADN. Un **gène** est un segment de chromosome qui porte l'information d'un caractère — le groupe sanguin, la couleur des yeux. Un **allèle** est une **version** possible d'un gène. Un gène occupe toujours la même place sur le même chromosome ; ce sont ses allèles qui varient d'un individu à l'autre.

Les chromosomes vont **par paires** : l'un vient du père, l'autre de la mère. L'espèce humaine en compte 23 paires, soit 46 chromosomes dans chaque cellule du corps. Chaque individu porte donc **deux allèles** de chaque gène, un par chromosome de la paire — et ces deux allèles peuvent être identiques ou différents.

2 Deux divisions qui ne font pas la même chose

DÉFINITION

La **mitose** est la division ordinaire : une cellule en donne deux, **identiques** à elle et entre elles. Elle assure la croissance et le renouvellement. La **méiose** ne se produit que dans les ovaires et les testicules : elle fabrique les cellules reproductrices, ou **gamètes**, en divisant par deux le nombre de chromosomes. Un gamète humain ne porte donc que 23 chromosomes, un seul par paire.



LE PIÈGE QUI COÛTE LE PLUS DE POINTS

Confondre mitose et méiose, et faire produire des gamètes par une division ordinaire. — Les deux divisions n'ont ni le même lieu, ni le même résultat, ni la même fonction. La mitose conserve le nombre de chromosomes et produit **deux** cellules identiques ; la méiose le divise par deux et produit **quatre** gamètes tous différents. Répondre « mitose » à une question sur la formation des gamètes rend la suite du raisonnement impossible : le nombre de chromosomes doublerait à chaque génération.

Le réflexe : Se demander ce que devient le nombre 46. S'il est conservé, c'est une mitose ; s'il tombe à 23, c'est une méiose.

PROPRIÉTÉ

Le cycle se referme sur lui-même, et c'est ce qui maintient l'espèce : la méiose divise le nombre de chromosomes par deux, la fécondation en réunit deux lots et le rétablit.

$$23 \times 2 = 46$$

3 Génotype et phénotype

DÉFINITION

Le **génotype** est l'ensemble des **allèles** que porte un individu — ce qui est écrit. Le **phénotype** est l'ensemble de ses caractères **observables** — ce qui se voit. Les deux ne se déduisent pas l'un de l'autre dans les deux sens : un génotype donne toujours un phénotype, mais un phénotype peut correspondre à plusieurs génotypes.

DÉFINITION

Un individu est **homozygote** pour un gène s'il porte deux allèles identiques, **hétérozygote** s'il en porte deux différents. Chez un hétérozygote, l'allèle qui s'exprime est dit **dominant**, celui qui reste masqué **récessif**. La **dominance** ne dit rien de la fréquence ni de la qualité d'un allèle : elle dit seulement lequel des deux se voit quand ils cohabitent.

LE PIÈGE QUI COÛTE LE PLUS DE POINTS

Croire qu'un allèle récessif non exprimé a disparu, ou qu'un caractère qui saute une génération vient de nulle part. — Un allèle récessif est **transmis intact** même quand il ne s'exprime pas. Deux parents hétérozygotes, tous deux de phénotype dominant, peuvent avoir un enfant de phénotype récessif : l'allèle a traversé une génération sans se voir. C'est exactement ce qu'on observe dans un arbre généalogique, et c'est ce qui permet de déterminer si un allèle est récessif.

Le réflexe : Chercher dans l'arbre un enfant atteint dont les deux parents ne le sont pas. Si l'on en trouve un, l'allèle responsable est **récessif** — et les deux parents sont hétérozygotes.

4 L'échiquier de croisement

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

L'échiquier de Punnett : les gamètes d'un parent en colonnes, ceux de l'autre en lignes, et chaque case donne un génotype possible de l'enfant.

CONSTRUIRE UN ÉCHIQUIER DE CROISEMENT

- 1 Écrire le génotype de chaque parent, avec ses deux allèles.
Un parent hétérozygote s'écrit avec un allèle dominant et un allèle récessif.
- 2 Déterminer les gamètes que chaque parent peut produire : un gamète ne reçoit **qu'un seul** allèle du gène.
- 3 Porter les gamètes d'un parent en colonnes, ceux de l'autre en lignes.
- 4 Remplir chaque case en réunissant l'allèle de sa ligne et celui de sa colonne : c'est un génotype d'enfant possible.
- 5 Traduire chaque génotype en phénotype, puis compter les cases pour obtenir les proportions.

EXEMPLE

Deux parents hétérozygotes pour un gène dont l'allèle A est dominant se croisent. Quelles proportions attendre chez les enfants ?

- 1 Chaque parent produit deux sortes de gamètes en proportions égales : la moitié porte A, l'autre moitié porte a.
- 2 L'échiquier donne quatre cases : AA, Aa, Aa, aa. Trois d'entre elles contiennent au moins un allèle A, donc s'expriment avec le phénotype dominant.
 $3 \div 4 = 0,75$
- 3 Une seule case ne contient que des allèles a, et c'est la seule à donner le phénotype récessif.
 $1 \div 4 = 0,25$

3 chances sur 4 pour le phénotype dominant, 1 sur 4 pour le récessif

Ces proportions sont des **probabilités**, pas des garanties. Une famille de quatre enfants peut parfaitement n'en compter aucun de phénotype récessif : chaque fécondation est indépendante des précédentes, exactement comme un lancer de dé. Les trois quarts se vérifient sur des centaines de descendants, jamais sur quatre.

5 Les lois de Mendel

RÈGLE

Deux principes, établis par Gregor **Mendel** sur des plants de pois avant même que l'on connaisse les chromosomes, gouvernent tout ce chapitre. **Ségrégation** : les deux allèles d'un gène se séparent à la méiose, et chaque gamète n'en reçoit qu'un. **Assortiment indépendant** : deux gènes portés par des paires de chromosomes différentes se transmettent indépendamment l'un de l'autre — la couleur des yeux ne suit pas le groupe sanguin.

6

Mutations et diversité

DÉFINITION

Une **mutation** est une modification de la séquence de l'ADN. Elle crée un **nouvel allèle**, et c'est la seule source de nouveauté génétique : le brassage de la méiose ne fait que redistribuer des allèles qui existaient déjà. Une mutation peut être sans effet, défavorable, ou avantageuse — rien ne le décide à l'avance, et cela dépend du milieu.

Une mutation ne se transmet à la descendance que si elle touche une cellule reproductrice. Celle qui survient dans une cellule de la peau reste dans cette lignée de cellules — c'est ainsi que naît un cancer, qui n'est pas héréditaire pour autant. Certains agents augmentent la fréquence des mutations : les rayons ultraviolets, les rayonnements ionisants, la fumée de tabac.

À VÉRIFIER

- Ai-je distingué le **génotype**, qui s'écrit avec des allèles, du **phénotype**, qui s'observe ?
- Mes gamètes ne portent-ils bien qu'un **seul** allèle de chaque gène ?
- Mon échiquier a-t-il autant de cases que de combinaisons possibles ?
- Ai-je traduit chaque génotype en phénotype **avant** de compter les proportions ?
- Ai-je annoncé mes proportions comme des **probabilités**, pas comme des certitudes ?
- Un enfant atteint de parents non atteints ? Alors l'allèle est **récessif**.

À RETENIR

- **Gène** = l'information d'un caractère · **allèle** = une version de ce gène.
- 46 chromosomes dans une cellule du corps, **23 dans un gamète**.
- **Mitose** : deux cellules identiques, 46 conservés. **Méiose** : quatre gamètes, 46 → 23.
- **Génotype** = ce qui est écrit (les allèles) · **phénotype** = ce qui se voit.
- **Homozygote** : deux allèles identiques · **hétérozygote** : deux allèles différents.
- Chez un hétérozygote, l'allèle **dominant** s'exprime, le **récessif** reste masqué mais se transmet.
- Échiquier de **Punnett** : gamètes en lignes et en colonnes, un génotype par case.
- Hétérozygote × hétérozygote → **3/4** de phénotype dominant, **1/4** de récessif.
- Enfant atteint, parents sains ⇒ l'allèle est **récessif** et les deux parents sont hétérozygotes.
- Lois de **Mendel** : ségrégation des allèles, assortiment indépendant des gènes.
- Une **mutation** crée un nouvel allèle — la seule source de nouveauté génétique.
- Les proportions sont des **probabilités** : chaque fécondation est indépendante.