



# CHAPITRE 12

## L'hérédité

### Aperçu du chapitre

- 12.1 Le mystère de l'hérédité
- 12.2 Les croisements monohybrides : le principe de ségrégation
- 12.3 Les croisements dihybrides : le principe de la ségrégation indépendante
- 12.4 Les probabilités : prédiction des résultats des croisements
- 12.5 Le croisement test : mise en évidence de génotypes inconnus
- 12.6 Au-delà de Mendel

### Introduction

Tout être vivant est le résultat de la longue histoire de l'évolution de la vie sur Terre. Tous les organismes participent à cette histoire mais, pour autant que nous le sachions, les hommes sont les seuls à se poser des questions sur les processus qui ont conduit à leur origine et qui fait des recherches à ce propos. Nous sommes loin de tout connaître sur nos origines, mais nous avons appris beaucoup de choses. Comme dans un puzzle encore incomplet, le cadre de ce problème complexe s'est mis en place et la plus grande partie de la structure interne commence à apparaître. Dans ce chapitre, nous envisagerons une pièce du puzzle – l'énigme de l'hérédité. Pourquoi des individus, comme les enfants de cette photo, sont-ils si différents, alors qu'ils appartiennent à la même espèce ? Et pourquoi les membres d'une même famille ont-ils tendance à se ressembler plus qu'à ceux d'autres familles ?

### 12.1 Le mystère de l'hérédité

#### Objectifs

1. Décrire comment on expliquait l'hérédité avant Mendel
2. Expliquer les avantages du système expérimental de Mendel

Aussi loin que remontent les documents écrits, on a remarqué et commenté les ressemblances existant entre les membres de certaines familles (figure 12.1), mais il n'existait pas de schéma cohérent pour expliquer ces faits. Avant le 20<sup>e</sup> siècle, deux idées étaient à la base de la plupart des théories de l'hérédité. La première était que l'hérédité résidait au sein de l'espèce. La seconde était que les caractères se transmettaient directement des parents aux descendants. Ces conceptions aboutissaient à considérer l'hérédité comme le résultat d'un mélange de caractères au sein d'espèces fixes, immuables.

On considérait l'hérédité elle-même comme des caractères prenant naissance dans un liquide, généralement le sang, qui se mélangeaient



**Figure 12.1 Hérité et ressemblance familiale.** Les ressemblances familiales sont souvent fortes – c'est la matérialisation du mécanisme de l'hérité.

chez les descendants. Cette conception ancienne persiste aujourd'hui dans l'utilisation du terme « pur sang » appliqué dans la sélection des animaux domestiques comme les chevaux.

Considérées conjointement, cependant, ces deux hypothèses classiques conduisent à un paradoxe. Si aucune variation venant de l'extérieur n'atteint l'espèce et si les variations présentes au sein de l'espèce se mélangent à chaque génération, tous les membres de l'espèce devraient avoir bientôt le même aspect. Ce n'est évidemment pas le cas – dans la plupart des espèces, les individus diffèrent beaucoup les uns des autres, et ces différences se manifestent pour des caractères transmis de génération en génération.

## Les premiers biologistes ont obtenu des hybrides avec des résultats étonnants

Le premier chercheur qui réalisa et étudia avec succès des **hybridations** expérimentales fut Josef Koelreuter : en 1760, il croisa des souches différentes de tabac et obtint des descendants fertiles. Les hybrides étaient différents des deux souches parentales. Après croisement entre individus de la génération hybride, les descendants étaient très variables. Certains de ces descendants ressemblaient aux plantes de la génération hybride (leurs parents), mais quelques-uns ressemblaient aux lignées d'origine (leurs grands-parents). La variation observée en seconde génération était en contradiction avec la théorie de la transmission directe. On peut considérer cela comme le début de la génétique moderne.

Au cours des cent années suivantes, d'autres chercheurs ont poursuivi le travail de Koelreuter. En 1823, T.A.Knight, propriétaire terrien anglais, croisa deux variétés de pois, *Pisum sativum* (figure 12.2). Une de ces variétés avait des graines vertes, l'autre des graines jaunes. Ces variétés étaient des **lignées pures** : les descendances obtenues par autofécondation restaient uniformes au cours des générations. Tous les produits du croisement entre les deux variétés avaient des graines jaunes. Cependant, parmi les descendants de ces hybrides, certaines plantes produisaient des graines jaunes et d'autres, moins nombreuses, donnaient des graines vertes.

D'autres chercheurs ont fait des observations semblables à celles de Knight : les formes alternatives des caractères observés se répartissaient parmi les descendants. Un généticien moderne parlerait d'une ségrégation des formes alternatives de chaque caractère parmi les descendants d'une union, pour signifier que certains descendants expriment une forme du caractère (graines jaunes) et que d'autres descendants de la même union montrent une autre forme (graines vertes). Cette ségrégation des formes alternatives d'un caractère a conduit Gregor Mendel à sa découverte de la nature de l'hérité. Au sein de ces résultats trompeusement simples se trouvaient les fondements d'une révolution scientifique. Un autre siècle s'est cependant écoulé avant que le processus de la ségrégation ne soit totalement appréhendé.

## Mendel fut le premier à quantifier les résultats de ses croisements

Né en 1822 de parents paysans en Autriche, Gregor Mendel (figure 12.3) fut scolarisé dans un monastère et amené à étudier les sciences et les mathématiques à l'Université de Vienne, où il ne réussit pas ses examens d'agrégation. Il revint au monastère et il y passa le reste de sa vie, pour en devenir finalement le supérieur. Dans le jardin du monastère, Mendel entama ses propres séries d'expériences de croisements sur les plantes. Les résultats de ces expériences devaient aboutir finalement à une remise en question décisive de nos idées sur l'hérité.

### Considérations pratiques sur l'utilisation du pois

Pour ses expériences, Mendel choisit le pois cultivé, comme Knight et beaucoup d'autres l'avaient fait. Ce choix était bon pour plusieurs raisons. En premier lieu, beaucoup de chercheurs précédents avaient obtenu des pois hybrides en croisant des variétés différentes. Mendel pouvait donc s'attendre à observer une ségrégation des caractères parmi les descendants.

En second lieu, un grand nombre de lignées pures de pois étaient disponibles. Au début, Mendel en examina 34. Puis, pour la suite de ses recherches, il choisit des lignées différant pour sept caractères faciles à distinguer, comme les graines rondes ou ridées, jaunes ou vertes, caractère déjà étudié par Knight.



**Figure 12.2 Le pois cultivé, *Pisum sativum*.** Facile à cultiver et capable de donner de nombreuses variétés distinctes, le pois fut un sujet expérimental familier lors des recherches sur l'hérité, un siècle déjà avant les expériences de Gregor Mendel.



**Figure 12.3 Comment Mendel a organisé ses expériences.** Dans la fleur du pois, les pétales entourent les anthères (qui contiennent les grains de pollen à l'origine des cellules spermatiques haploïdes) et le carpelle (contenant les ovules, qui donneront naissance aux oosphères haploïdes). L'autofécondation est ainsi assurée si la fleur n'est pas dérangée. Mendel a récolté le pollen des anthères d'une fleur blanche et l'a ensuite déposé sur le stigmate d'une fleur pourpre dont les anthères avaient été enlevées. Cette fécondation croisée a produit des graines hybrides, puis uniquement des plantes à fleurs pourpres. Le résultat était identique après la pollinisation d'une fleur blanche par du pollen d'une fleur pourpre.

**Question** Quels problèmes aurait pu rencontrer Mendel s'il avait choisi une autre plante, avec des organes mâles et femelles exposés ?

Troisièmement, les plantes de pois sont petites et faciles à cultiver, leur cycle est relativement court. Ainsi, un chercheur peut réaliser des expériences impliquant un grand nombre de plantes, cultiver plusieurs générations sur une année et obtenir des résultats relativement rapides.

Un quatrième avantage de l'étude des pois est le fait que les organes mâles et femelles sont réunis dans chaque fleur (figure 12.3) et les gamètes issus des pièces mâles et femelles d'une même fleur peuvent s'unir et donner des descendants viables : on parle d'**autofécondation**. Cette autofécondation est automatique dans chaque fleur si on ne l'empêche pas. Il est aussi possible d'éliminer les pièces mâles de la fleur avant la fécondation et d'apporter du pollen d'une autre lignée pour effectuer une *pollinisation croisée* qui aboutit à une *fécondation croisée* (figure 12.3).

### Schéma expérimental de Mendel

Mendel eut soin de se limiter à quelques différences spécifiques entre les plantes utilisées et de ne pas tenir compte des autres différences éventuelles. Il fut aussi assez perspicace pour réaliser que les différences choisies devaient être comparables. Par exemple, il estima qu'il ne serait pas utile d'étudier l'hérédité des graines rondes comparée à celle de la taille.

Mendel avait l'habitude de réaliser ses expériences en trois étapes.

1. Il laissait d'abord les plantes de pois d'une variété donnée s'autoféconder pendant de nombreuses générations pour s'assurer que les caractères étudiés étaient purs, transmis sans modification de génération en génération.
2. Mendel croisait ensuite des variétés pures possédant des formes alternatives des caractères. Il réalisait aussi des croisements réciproques, en prenant le pollen d'un individu à fleurs blanches pour féconder une fleur de plante à fleurs pourpres, puis du

pollen d'une plante à fleurs pourpres pour féconder une plante à fleurs blanches.

3. Enfin, Mendel laissait s'autoféconder pendant plusieurs générations les descendants de ces croisements, de manière à observer l'hérédité des formes alternatives d'un caractère. Mais, et c'est le plus important, il comptait les individus exprimant chaque caractère à chaque génération.

C'est cette quantification des résultats qui différencie le travail de Mendel de celui des chercheurs précédents, qui ne faisaient que noter qualitativement les résultats. L'analyse mathématique des résultats expérimentaux de Mendel a conduit au modèle de l'hérédité encore d'application aujourd'hui.

### Questions d'apprentissage 12.1

Avant Mendel, les idées concernant l'hérédité ne formaient pas un modèle consistant. Le point de vue dominant était une hérédité de mélange, dans lequel les caractères parentaux étaient transportés par un liquide et « mêlés » dans les descendants. Avant Mendel, des sélectionneurs de plantes avaient cependant déjà émis des doutes à propos de ce modèle après avoir observé, chez des hybrides, des caractères qui semblaient se modifier en seconde génération. Les expériences de Mendel sur des plantes impliquaient la quantification des types de descendants et l'analyse mathématique de ses observations.

- Quel était le plus important pour le succès de Mendel : son approche, ou le choix de son matériel expérimental ?

## 12.2 Les croisements monohybrides : le principe de ségrégation

### Objectifs

1. Évaluer le résultat d'un croisement monohybride.
2. Expliquer le principe de ségrégation de Mendel.
3. Comparer la ségrégation des allèles au comportement des homologues en méiose.

Un *croisement monohybride* ne concerne que deux variantes d'un seul caractère, comme les fleurs blanches et pourpres. Ce type trompeusement simple de croisement peut conduire à des conclusions importantes sur la nature de l'hérédité.

Les sept caractères étudiés par Mendel au cours de ses expériences présentaient deux variantes faciles à identifier et à dénombrer (figure 12.4). Nous allons examiner en détail les croisements de Mendel pour la couleur de la fleur. Ses expériences furent les mêmes pour les autres caractères et les résultats furent semblables.

### La génération F<sub>1</sub> ne fait apparaître qu'un des deux caractères, sans mélange

Lorsque Mendel croisait des plantes à fleurs blanches et à fleurs pourpres, la couleur des fleurs des hybrides obtenus n'était pas intermédiaire, comme l'aurait prédit une hypothèse de l'hérédité mélangée. Dans tous les cas, la couleur des fleurs des descendants ressemblait à celle de l'un des parents. Pour cette génération, on a coutume de parler de la **première génération fille**, ou F<sub>1</sub>. Lors d'un croisement entre plantes à fleurs blanches et à fleurs pourpres, tous les descendants F<sub>1</sub> avaient des fleurs pourpres, comme d'autres l'avaient signalé avant Mendel.















Mendel désigna comme **dominante** la forme du caractère qui s'exprimait dans les plantes F<sub>1</sub> et comme **récessive** l'autre forme qui ne s'y exprimait pas. Pour chacune des sept paires de caractères opposés examinés par Mendel, un caractère était dominant et l'autre récessif.

### La génération F<sub>2</sub> donne un rapport de 3:1 pour les deux caractères

Après maturation et autofécondation des plantes F<sub>1</sub> individuelles, Mendel récolta et sema les graines de chacune pour voir à quoi ressembleraient les descendants en **seconde génération fille**, ou F<sub>2</sub>. Il trouva que la majorité des plantes F<sub>2</sub> avaient des fleurs pourpres, mais que certaines avaient des fleurs blanches, caractère récessif. Bien que caché en F<sub>1</sub>, le caractère récessif réapparaissait chez certains individus F<sub>2</sub>.

Estimant que les proportions des types F<sub>2</sub> pourraient donner des indications sur le mécanisme héréditaire, Mendel dénombra les différents types dans la F<sub>2</sub>. Dans le croisement entre plantes F<sub>1</sub> à fleurs pourpres, il obtint au total 929 individus F<sub>2</sub>. Parmi eux, 705 (75,9 %) avaient des fleurs pourpres et 224 (24,1 %) avaient des fleurs blanches (voir figure 12.4). Environ ¼ des individus F<sub>2</sub> montraient donc la forme récessive du caractère.

Mendel obtint le même résultat chiffré pour les six autres caractères étudiés : ¾ des individus F<sub>2</sub> montraient le caractère dominant et ¼

Dominant	Récessif	Génération F <sub>2</sub>
<b>1. Couleur de la fleur</b>		
 Pourpre	X  Blanche	705 pourpres 224 blanches (3,15:1)
<b>2. Couleur de la graine</b>		
 Jaune	X  Verte	6022 jaunes 2001 vertes (3,01:1)
<b>3. Forme de la graine</b>		
 Ronde	X  Ridée	5474 rondes 1850 ridées (2,96:1)
<b>4. Couleur de la gousse</b>		
 Verte	X  Jaune	428 vertes 152 jaunes (2,82:1)
<b>5. Forme de la gousse</b>		
 Enflée	X  Articulée	882 enflées 299 articulées (2,95:1)
<b>6. Position des fleurs</b>		
 Axillaire	X  Terminale	651 axillaires 207 terminales (3,14:1)
<b>7. Taille de la plante</b>		
 Haute	X  Courte	787 hautes 277 courtes (2,84:1)

**Figure 12.4 Les sept caractères de Mendel.** Après croisement, Mendel a étudié l'hérédité des différences entre variétés de pois. Des expériences semblables avaient été réalisées antérieurement, mais Mendel fut le premier à quantifier ses résultats et à estimer leur signification. Les résultats sont donnés pour sept croisements monohybrides différents. La génération F<sub>1</sub> n'est pas illustrée. Entre parenthèses se trouve le rapport entre les deux valeurs.

manifestaient le caractère récessif (figure 12.4). Autrement dit, le rapport entre dominants et récessifs, parmi les plantes  $F_2$ , était toujours proche de 3:1.

## Le rapport 3:1 correspond en fait à 1:2:1

Mendel étudia ensuite comment les plantes  $F_2$  transmettaient les caractères aux générations ultérieures. Il constata que les plantes à caractère récessif étaient toujours des lignées pures. Par exemple, les individus  $F_2$  à fleurs blanches donnaient uniquement une descendance à fleurs blanches après autofécondation. Par contre,  $\frac{1}{3}$  seulement des individus  $F_2$  dominants à fleurs pourpres ( $\frac{1}{4}$  de tous les descendants  $F_2$ ) étaient des lignées pures, les  $\frac{2}{3}$  ne l'étaient pas. En troisième génération fille ( $F_3$ ), ces derniers donnaient des individus dominants et récessifs dans un rapport de 3:1.

Ce résultat faisait penser que, pour l'ensemble de l'échantillon, le rapport 3:1 observé par Mendel en  $F_2$  était en réalité un rapport 1:2:1 déguisé :  $\frac{1}{4}$  d'individus dominants purs,  $\frac{1}{2}$  d'individus dominants non purs et  $\frac{1}{4}$  d'individus récessifs purs (figure 12.5).



**Analyse des données** Si, dans les croisements précédents, les plantes  $F_1$  pourpres étaient recroisées avec le parent blanc, quels seraient les rapports phénotypiques ? Les rapports génotypiques ?

## Le principe de ségrégation de Mendel explique les observations sur les monohybrides

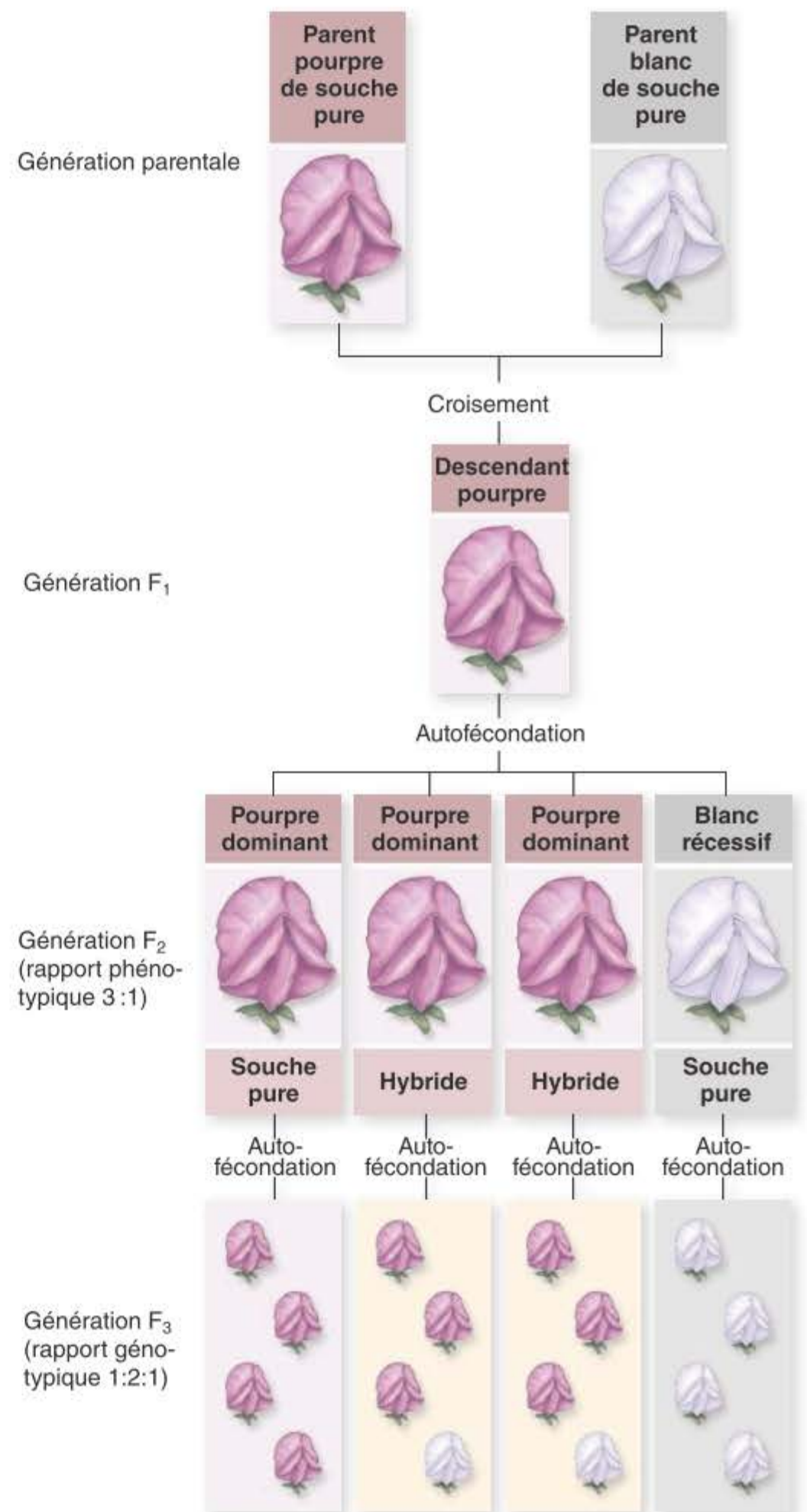
À partir de ses expériences, Mendel a pu comprendre quatre choses sur la nature de l'hérédité :

- Les plantes croisées ne produisent pas de descendants d'aspect intermédiaire, comme l'aurait prédit une hypothèse de mélange dans l'hérédité. Au lieu de quoi, les différentes plantes ont reçu chaque caractère intact, comme une caractéristique discontinue.
- Pour chaque paire de formes possibles d'un caractère, il en est une qui ne s'est pas exprimée chez les hybrides  $F_1$ , bien qu'elle soit réapparue chez certains individus  $F_2$ . *Le caractère qui a « disparu » doit donc être latent (présent, mais non apparent) dans les individus  $F_1$ .*
- Il y a eu ségrégation des paires de caractères étudiés parmi les descendants d'un croisement particulier, l'un se manifestant chez certains individus, le second chez les autres.
- Ces caractères se sont exprimés en  $F_2$  dans un rapport de  $\frac{3}{4}$  de dominants pour  $\frac{1}{4}$  de récessifs. On parle souvent de **rapport mendélien** pour désigner cette ségrégation caractéristique 3:1.

### Le modèle des cinq éléments de Mendel

On peut expliquer les résultats de Mendel par un schéma simple qui a résisté au temps. Il peut se résumer comme suit en utilisant un langage plus moderne que celui de Mendel :

1. Les parents ne transmettent pas directement des caractéristiques physiologiques à leurs descendants. Ils transmettent plutôt une information discontinue pour ces caractères, que Mendel appelait « facteurs ». Nous parlons maintenant de **gènes**.



**Figure 12.5** La génération  $F_2$  est un rapport 1:2:1 déguisé. Après l'autofécondation de la génération  $F_2$ , Mendel constata, en se basant sur les descendants ( $F_3$ ), que le rapport entre les plantes  $F_2$  correspondait à un dominant de souche pure pour deux dominants non purs et un récessif de souche pure.

2. Chaque individu reçoit un exemplaire de chaque gène provenant de chacun des parents. Nous savons aujourd'hui que les gènes sont portés par les chromosomes et que chaque individu adulte est diploïde, avec un lot haploïde de chromosomes de chaque parent.
3. Tous les exemplaires d'un facteur ne sont pas identiques. Les différentes formes d'un gène sont les **allèles**. Quand deux gamètes haploïdes contenant exactement le même allèle d'un facteur s'unissent à la fécondation pour donner un zygote, on dit que le descendant produit est **homozygote** ; quand les deux gamètes haploïdes possèdent des allèles différents, le descendant est **hétérozygote**.

- Les deux allèles restent distincts – ils ne se mélangent pas et ils ne se modifient pas mutuellement. Lorsque l'individu arrive à maturité et produit ses propres gamètes, les allèles de chaque gène se répartissent donc au hasard entre ces gamètes.
- La présence d'un allèle particulier ne garantit pas que le caractère qu'il code s'exprimera dans un individu qui le possède. Chez les individus hétérozygotes, un seul allèle (le dominant) s'exprime, tandis que l'autre (le récessif) est présent, mais ne s'exprime pas.

Les généticiens modernes parlent du **génotype** de l'individu pour désigner l'ensemble de ses allèles. L'apparence physique et les autres caractéristiques de cet individu, résultant de l'expression des allèles, est son **phénotype**. En d'autres termes, le génotype est le projet et le phénotype est le résultat visible.

Nous pouvons ainsi présenter les rapports de Mendel de façon plus moderne. Le rapport 3:1 entre dominants et récessifs est le rapport phénotypique monohybride. Le rapport 1:2:1 entre homozygotes dominants, hétérozygotes et homozygotes récessifs est le rapport génotypique monohybride. Le rapport génotypique s'écarte du rapport phénotypique parce que l'allèle dominant fait que l'hétérozygote ne se distingue pas de l'homozygote dominant.

### Le principe de ségrégation

Le modèle de Mendel rend compte clairement et de façon satisfaisante des rapports de ségrégation observés. Sa principale conclusion – les différents allèles d'un caractère se séparent pendant la production des gamètes et restent distincts – a, depuis lors, été vérifiée chez beaucoup

d'autres organismes. On la désigne généralement comme la première loi de l'hérédité selon Mendel, ou **loi de ségrégation**. On peut dire simplement que les deux allèles d'un gène se séparent pendant la formation des gamètes et que les allèles des deux parents se rejoignent au hasard à la fécondation. La ségrégation repose sur une base physique simple, la répartition aléatoire des chromosomes pendant la méiose. Nous avons vu, au chapitre 11, que les homologues des différents chromosomes se séparent en anaphase I. La seconde division méiotique donne ensuite des gamètes ne possédant qu'un homologue de chaque chromosome.

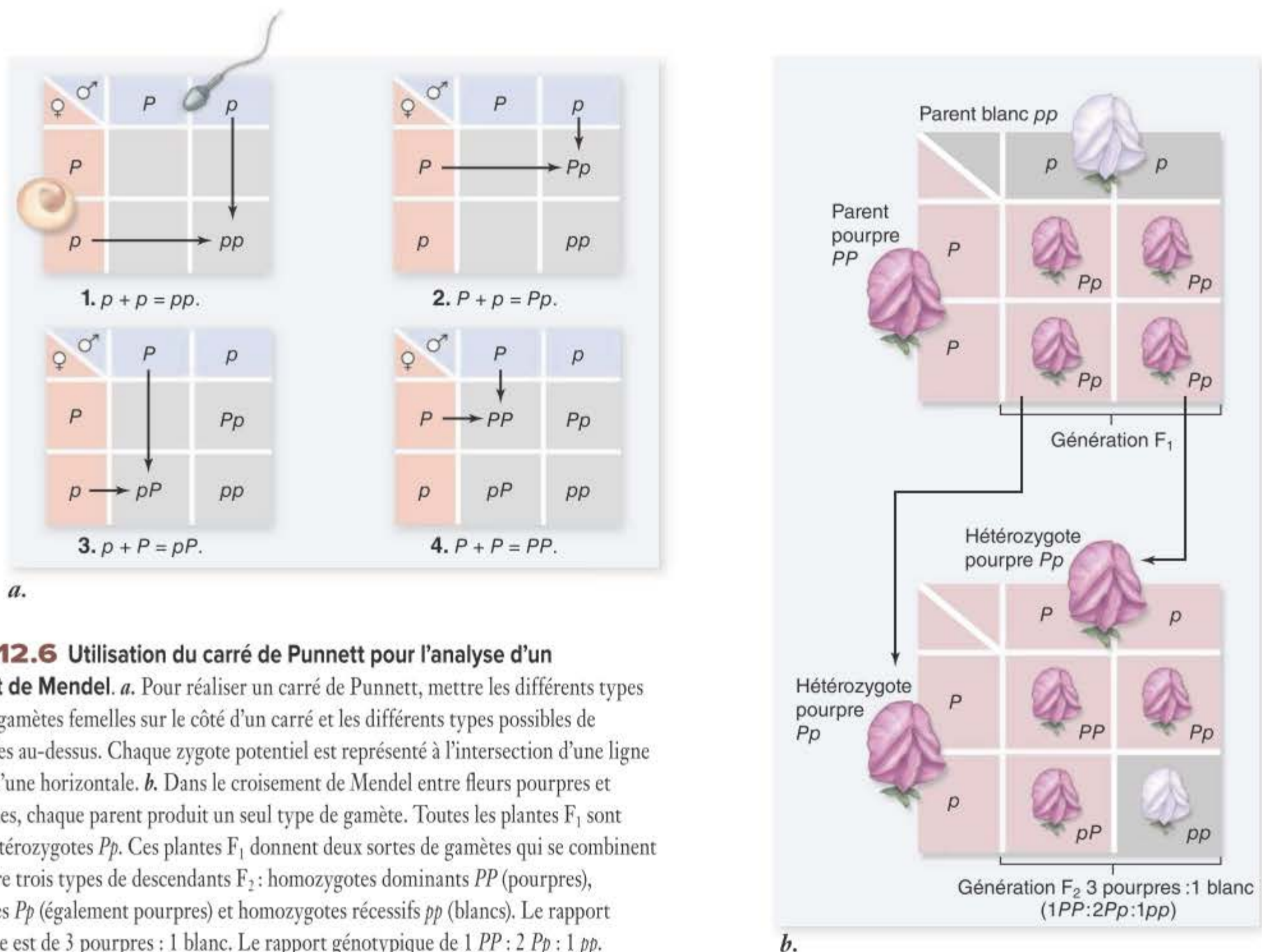
Il faut rendre hommage à l'esprit analytique de Mendel, qui est parvenu au schéma correct sans connaître les mécanismes cellulaires de l'hérédité ; on n'avait encore décrit ni les chromosomes, ni la méiose.

### Le carré de Punnett permet une analyse symbolique

Pour tester son modèle, Mendel l'exprima d'abord à l'aide d'un ensemble simple de symboles, puis il utilisa ces symboles pour interpréter ses résultats.

Revenons au croisement de Mendel entre plantes à fleurs pourpres et à fleurs blanches. Par convention, nous attribuons le symbole  $P$  à l'allèle dominant, associé à la production de fleurs pourpres, et le symbole  $p$  à l'allèle récessif, associé à la production de fleurs blanches.

Dans ce système, le génotype d'un individu de souche pure pour le caractère récessif fleurs blanches doit être représenté par  $pp$ . De même, le génotype d'un individu à fleurs pourpres de souche pure doit être représenté par  $PP$  et un hétérozygote par  $Pp$  (l'allèle dominant en tête). En



**Figure 12.6** Utilisation du carré de Punnett pour l'analyse d'un croisement de Mendel. *a.* Pour réaliser un carré de Punnett, mettre les différents types possibles de gamètes femelles sur le côté d'un carré et les différents types possibles de gamètes mâles au-dessus. Chaque zygote potentiel est représenté à l'intersection d'une ligne verticale et d'une horizontale. *b.* Dans le croisement de Mendel entre fleurs pourpres et fleurs blanches, chaque parent produit un seul type de gamète. Toutes les plantes  $F_1$  sont pourpres, hétérozygotes  $Pp$ . Ces plantes  $F_1$  donnent deux sortes de gamètes qui se combinent pour produire trois types de descendants  $F_2$  : homozygotes dominants  $PP$  (pourpres), hétérozygotes  $Pp$  (également pourpres) et homozygotes récessifs  $pp$  (blancs). Le rapport phénotypique est de 3 pourpres : 1 blanc. Le rapport génotypique de 1  $PP$  : 2  $Pp$  : 1  $pp$ .

TABLEAU 12.1 Quelques caractères dominants et récessifs chez l'homme			
Caractères récessifs	Phénotypes	Caractères dominants	Phénotypes
Albinisme	Absence de pigmentation par la mélanine	Poils sur les doigts	Présence de poils sur la seconde phalange des doigts
Alcaptonurie	Incapacité de métaboliser l'acide homogentisique	Brachydactylie	Doigts courts
Daltonisme rouge-vert	Incapacité de distinguer les longueurs d'onde rouges et vertes de la lumière	Maladie de Huntington	Dégénérescence du système nerveux débutant à un âge moyen
Mucoviscidose	Sécrétion glandulaire anormale conduisant à la dégénérescence du foie et au mauvais fonctionnement des poumons	Sensibilité à la phénylthiocarbamide (PTC)	Faculté de goûter l'amertume de la PTC
Dystrophie musculaire de Duchenne	Dégénérescence des muscles pendant l'enfance	Camptodactylie	Incapacité d'allonger le petit doigt
Hémophilie	Incapacité de former des caillots sanguins normaux, des caillots se forment, mais avec retard	Hypercholestérolémie (maladie mendélienne la plus fréquente chez l'homme)	Niveau élevé de cholestérol dans le sang et risque de maladie cardiaque
Anémie à cellules falciformes	Hémoglobine déficiente provoquant la courbure des érythrocytes et leur agglutination	Polydactylie	Doigts et orteils surnuméraires

appliquant ces conventions et en représentant le croisement par  $\times$ , on peut symboliser le croisement originel de Mendel pourpre  $\times$  blanc par  $PP \times pp$ .

Le parent à fleurs blanches ( $pp$ ) ne pouvant donner que des gamètes  $p$  et un parent de souche pure à fleurs pourpres (*homozygote dominant*,  $PP$ ) ne pouvant donner que des gamètes  $P$ , l'union de ces gamètes ne peut donner que des descendants hétérozygotes  $Pp$  en  $F_1$ . L'allèle  $P$  étant dominant, tous ces individus  $F_1$  doivent avoir des fleurs pourpres. L'allèle  $p$  est présent chez ces individus hétérozygotes, mais il ne s'exprime pas dans le phénotype.

Après l'autofécondation des individus  $F_1$ , les allèles  $P$  et  $p$  se séparent au cours de la formation des gamètes. Leur union ultérieure à la fécondation à l'origine des individus  $F_2$  est aléatoire. On peut représenter les différentes possibilités en  $F_2$  dans un **carré de Punnett**, d'après son auteur, le généticien anglais R. C. Punnett (figure 12.6a). Le modèle de Mendel, inscrit dans un carré de Punnett, prévoit clairement que la génération  $F_2$  doit compter  $\frac{3}{4}$  de plantes à fleurs pourpres et  $\frac{1}{4}$  de plantes à fleurs blanches, soit un rapport phénotypique de 3:1 (figure 12.6b).

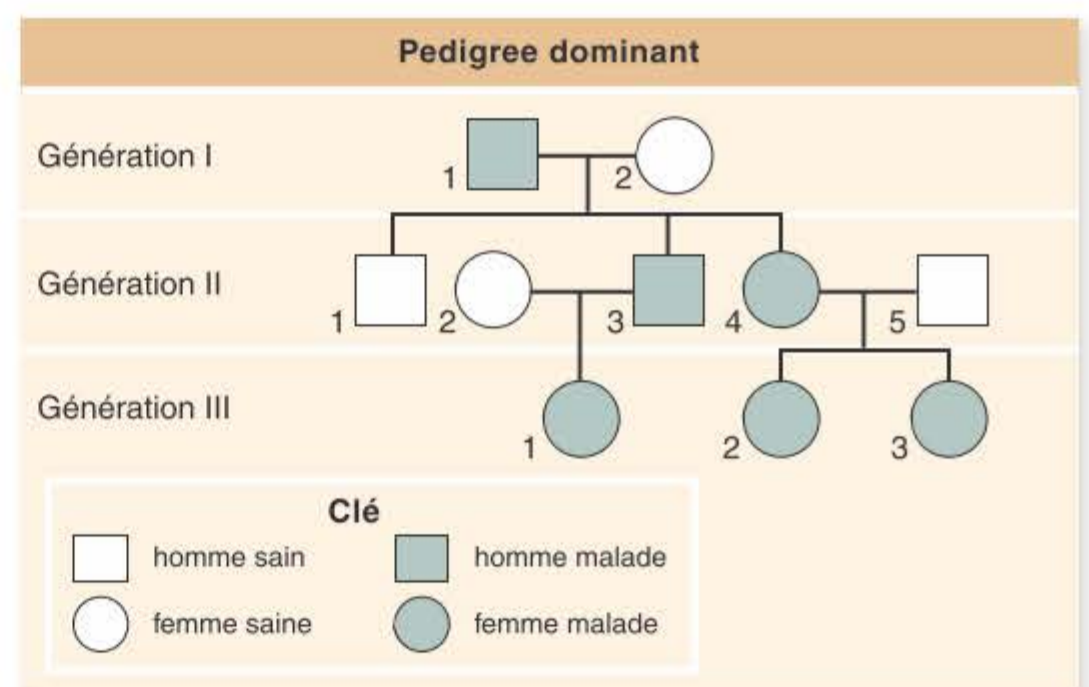
### Certains caractères humains ont une hérédité dominant/récessif

On a montré que plusieurs caractères humains ont une hérédité avec dominants et récessifs (le tableau 12.1 en donne un exemple). Les chercheurs ne peuvent effectuer des croisements contrôlés chez les humains comme Mendel l'a fait avec les plantes de pois, mais les généticiens étudient les croisements déjà réalisés – en d'autres termes, des histoires de familles. La méthodologie utilisée est un **arbre généalogique**, représentation graphique des unions et descendance pendant de nombreuses générations pour un caractère particulier. L'arbre généalogique permet aux généticiens de déduire un modèle de l'hérédité du caractère. Quand on analyse ces arbres généalogiques, il faut se rendre compte que les allèles responsables de maladies sont en général assez rares dans l'ensemble de la population.

### Un caractère dominant : le glaucome juvénile

Jusqu'à présent, une des plus vastes généalogies connues traduit l'hérédité d'une forme de cécité provoquée par un allèle dominant. L'allèle responsable de la maladie provoque une dégénérescence des fibres nerveuses du nerf optique et la cécité.

Cet arbre généalogique a suivi l'hérédité sur trois siècles et fait remonter l'origine à un couple mort en 1495 dans une petite ville du



**Figure 12.7** Arbre généalogique pour le glaucome juvénile héréditaire. Les hommes sont représentés par des carrés et les femmes par des cercles. Les individus atteints sont colorés. La dominance de ce caractère découle de son apparition à chaque génération, typique des caractères dominants.

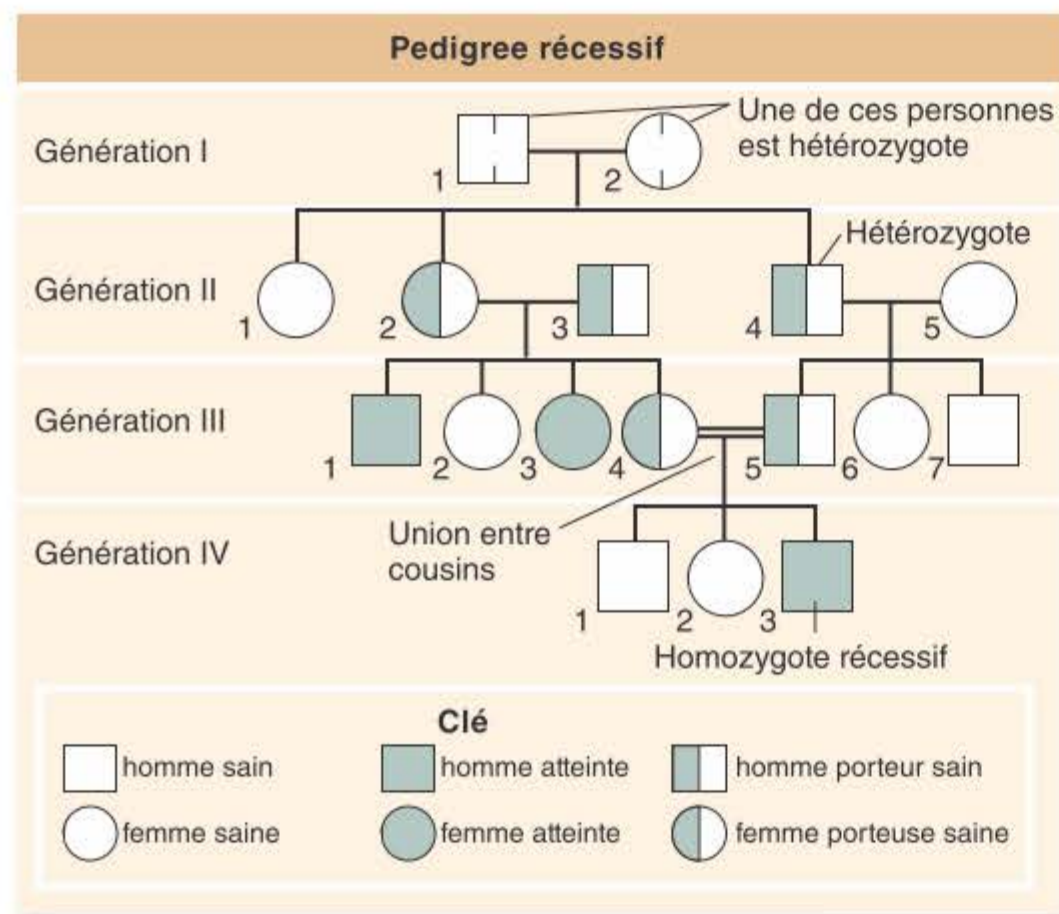
**Analyse des données** Si une des femmes atteintes de la troisième génération épousait un homme non atteint, pourrait-elle avoir des enfants sains ? Si c'est le cas, quelle serait la probabilité d'avoir un enfant sain ?

nord-ouest de la France. La figure 12.7 représente une petite partie de cet arbre généalogique. La nature dominante du caractère apparaît clairement du fait de son apparition à chaque génération. Ce serait très improbable pour un caractère récessif, car il faudrait que beaucoup d'individus non apparentés soient porteurs de l'allèle responsable de la maladie.

### Un caractère récessif : l'albinisme

L'albinisme est un exemple d'hérédité d'un caractère humain récessif : dans ce cas, un pigment, la mélanine, n'est pas synthétisé. On a longtemps pensé qu'il était dû à un seul gène, mais on sait maintenant que beaucoup de gènes provoquent l'albinisme ; la caractéristique commune est l'absence du pigment dans les cheveux, la peau et les yeux. L'absence du pigment rend les albinos susceptibles au soleil. Le bronzage provoqué par l'exposition au soleil est dû à une augmentation du nombre de cellules produisant le pigment. Cet effet est inexistant chez les albinos à cause de l'absence de tout pigment dès l'origine.

L'arbre généalogique de la figure 12.8 est celui d'une forme d'albinisme due à un allèle non fonctionnel de la tyrosinase, enzyme nécessaire à la synthèse de la mélanine. Les caractéristiques génétiques de cette forme d'albinisme sont les suivantes : les femmes et les hommes sont également affectés, la plupart des individus atteints ont des parents non affectés, un parent atteint n'a généralement pas d'enfants atteints et les descendants atteints sont plus fréquents quand les parents sont proches. On peut voir tout cela à la figure 12.8, et cela correspond à un mode d'hérédité récessif.



**Figure 12.8** Arbre généalogique pour l'albinisme. Un des deux individus de la première génération doit être hétérozygote ainsi que les individus II-2 et II-4. Remarquez que, pour tous les individus atteints, aucun des parents n'est affecté, mais tous deux doivent être hétérozygotes (porteurs). Le trait double indique une union consanguine (entre proches parents) qui, dans ce cas, a donné un enfant malade.

**Question** D'un point de vue maladie génétique, pourquoi n'est-il jamais souhaitable que des proches parents se marient et aient des enfants ?

### Questions d'apprentissage 12.2

Les croisements monohybrides de Mendel contredisent l'idée d'un mélange. Un caractère disparaît en première génération ( $F_1$ ) et réapparaît à la suivante ( $F_2$ ) dans une proportion prévisible. Le caractère observable en  $F_1$  est dominant et l'autre est récessif. En  $F_2$ , le rapport entre descendants dominants et récessifs est de 3:1, ce qui représente un rapport de 1 homozygote dominant pour 2 hétérozygotes et 1 homozygote récessif. Le principe de ségrégation stipule que les allèles se répartissent parmi les gamètes qui se combinent aléatoirement à la fécondation. La base physique de la ségrégation est la séparation des homologues à l'anaphase I de la méiose.

■ Quelle proportion des plantes  $F_2$  donne une descendance pure ?

## 12.3 Les croisements dihybrides : le principe de la ségrégation indépendante

### Objectifs

1. Évaluer les résultats d'un croisement dihybride.
2. Expliquer le principe mendélien de la ségrégation indépendante
3. Comparer la ségrégation des allèles pour différents gènes au comportement des différents homologues à la méiose.

Le principe de ségrégation explique le comportement des formes alternatives d'un même caractère dans un croisement monohybride. L'étape suivante est son extension au comportement de deux caractères différents dans un même croisement, un **croisement dihybride**.

Connaissant le comportement de caractères simples, Mendel se demanda si des caractères différents fonctionnaient indépendamment dans les hybrides. Il produisit d'abord une série de lignées pures de pois différant pour deux des sept caractères étudiés. Il croisa ensuite des paires de lignées à caractères opposés pour créer des hétérozygotes. Il s'agit maintenant de doubles hétérozygotes, ou dihybrides. Finalement, il autoféconda les plantes  $F_1$  dihybrides pour obtenir une génération  $F_2$ , et il compta tous les types de descendants.

### Dans un croisement dihybride, les caractères se comportent indépendamment

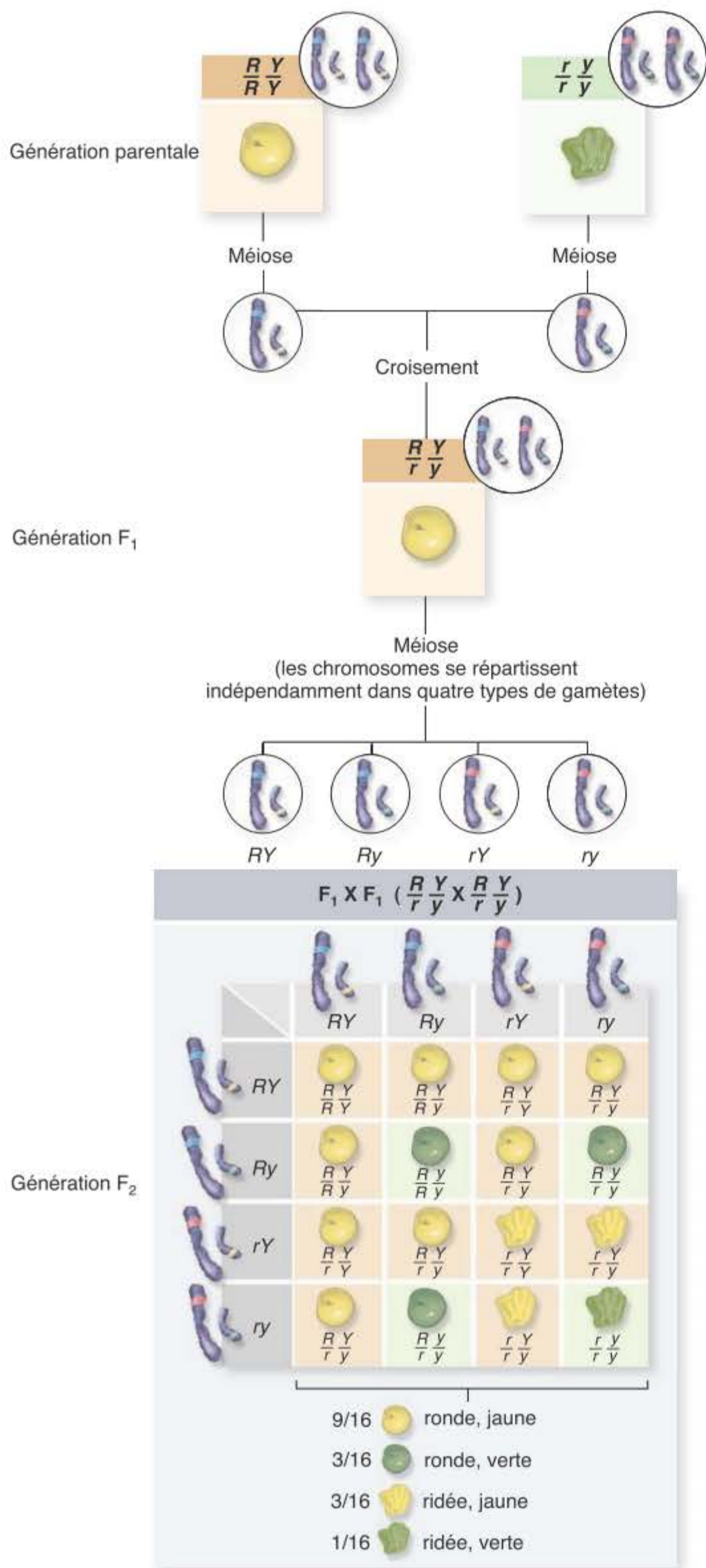
Prenons un croisement impliquant des allèles différents pour la forme de la graine (ronde,  $R$ , ou ridée,  $r$ ) et pour sa couleur (jaune,  $Y$ , ou verte,  $y$ ). Les croisements entre ronde et jaune ( $RRYY$ ) et ridée et verte ( $rryy$ ) donnent des individus hétérozygotes  $F_1$  avec le même phénotype (ronde et jaune) et le même génotype ( $RrYy$ ). L'autofécondation de ces individus dihybrides  $F_1$  donne une génération  $F_2$ .

**On trouve quatre types de descendants en  $F_2$ , dans un rapport 9:3:3:1.**

Dans l'analyse de ces résultats, nous considérons d'abord le nombre de phénotypes possibles. On s'attend à voir les deux phénotypes parentaux :

ronde jaune et ridée verte. Si les caractères sont indépendants, on peut aussi s'attendre à ce que certaines plantes aient des graines rondes vertes et d'autres des graines ridées jaunes.

Voyons à présent les types de gamètes que les individus  $F_1$  peuvent produire. Nous nous attendons de nouveau à retrouver les mêmes



**Figure 12.9** Analyse d'un croisement dihybride. Ce carré de Punnett montre les résultats d'un croisement dihybride de Mendel entre plantes à graines rondes et jaunes et plantes à graines ridées et vertes. Le rapport prévu entre les quatre combinaisons possibles des phénotypes est 9:3:3:1 ; c'est ce que Mendel a obtenu.

gamètes que chez les parents :  $RY$  et  $ry$ . Si les caractères sont indépendants, on peut aussi s'attendre à trouver les gamètes  $Ry$  et  $rY$ . En termes modernes, deux gènes avec deux allèles chacun peuvent se combiner de quatre façons pour donner ces gamètes :  $RY$ ,  $ry$ ,  $Ry$  et  $rY$ .

### Un carré de Punnett dihybride

Nous pouvons maintenant construire un carré de Punnett avec ces gamètes pour donner tous les descendants possibles. C'est un carré  $4 \times 4$  avec 16 possibilités. En remplissant le carré de Punnett, on trouve tous les descendants possibles (figure 12.9). On peut voir qu'il y a 9 rondes jaunes, 3 ridées jaunes, 3 rondes vertes et 1 ridée verte. On peut donc prévoir un rapport phénotypique de 9:3:3:1 pour des caractères indépendants.

### Le principe mendélien de la ségrégation indépendante explique les résultats dihybrides

Qu'observa effectivement Mendel ? Sur un total de 556 graines produites par les plantes dihybrides autofécondées, il obtint les résultats suivants :

- 315 rondes et jaunes ( $R\_Y\_$ , les traits représentant la présence de tout autre allèle),
- 108 rondes et vertes ( $R\_yy$ ),
- 101 ridées et jaunes ( $rrY\_$ ) et
- 32 ridées et vertes ( $rryy$ ).

Ces résultats sont très proches d'un rapport 9:3:3:1 (pour l'échantillon de 556 graines, ce rapport donnerait 313 : 104 : 104 : 35).

Les allèles des deux gènes paraissent se comporter indépendamment l'un de l'autre. Mendel désignait ce phénomène comme la ségrégation indépendante des caractères. Remarquez que cette ségrégation indépendante de gènes différents ne contredit nullement la ségrégation indépendante des paires d'allèles de chaque gène. Les graines rondes et ridées sont présentes dans un rapport d'environ 3:1 (423 : 133), de même que les graines jaunes et vertes (416 : 140). Mendel arriva aux mêmes résultats pour d'autres paires de caractères.

Cette seconde loi de l'hérédité de Mendel est souvent appelée le **principe de la ségrégation indépendante**. On peut aussi l'énoncer simplement : *dans un croisement dihybride, les allèles de chaque gène se distribuent indépendamment*. Plus précisément : *la ségrégation des différentes paires d'allèles est indépendante*. Cet énoncé relie plus étroitement la ségrégation indépendante au comportement des chromosomes pendant la méiose (voir chapitre 11). L'alignement indépendant des différentes paires de chromosomes homologues en métaphase I aboutit à la ségrégation indépendante des différentes paires d'allèles.

### Questions d'apprentissage 12.3

L'analyse des croisements dihybrides a montré à Mendel que la ségrégation des paires d'allèles des différents caractères est indépendante : c'est le principe mendélien de la ségrégation indépendante. Quand on croise des individus différant par deux caractères et que l'on croise ensuite leurs descendants, on obtient quatre types différents dans un rapport 9:3:3:1, le rapport dihybride de Mendel. C'est dû au comportement indépendant des différentes paires de chromosomes homologues en première division méiotique.

- Quelle est la plus importante, de la première ou de la seconde division méiotique, pour expliquer les lois de Mendel ?

## 12.4 Les probabilités : prédiction des résultats des croisements

### Objectifs

1. Comprendre les règles de l'addition et de la multiplication.
2. Appliquer les règles des probabilités aux croisements génétiques.

Les probabilités nous permettent de prédire avec quelle probabilité surviennent des événements indépendants. Le comportement des différents chromosomes étant indépendant pendant la méiose, nous pouvons nous baser sur les probabilités pour prédire les résultats des croisements. La probabilité d'un événement qui doit nécessairement se produire est égale à 1. Au contraire, un événement qui ne se produit jamais a une probabilité de 0. Pour tous les autres événements, la probabilité est donc une fraction comprise entre 0 et 1. Si, par exemple, vous jouez à pile ou face, il y a deux possibilités et la probabilité de jouer « face » est de  $\frac{1}{2}$ . En génétique, prenons une plante de pois hétérozygote pour les allèles de la couleur des fleurs,  $P$  et  $p$ . Cet individu peut donner deux types de gamètes en nombre égal, du fait du comportement des chromosomes en méiose. La probabilité pour un gamète de porter l'allèle  $P$  est de 1 divisé par 2, soit  $\frac{1}{2}$ , exactement comme pour la pièce de monnaie.

### Deux lois de probabilité permettent de prédire les résultats d'un croisement monohybride

On peut utiliser les probabilités pour prédire les résultats des croisements génétiques en appliquant seulement deux règles simples. Avant de décrire ces deux règles et leurs applications, nous avons besoin d'une autre définition. Nous savons que deux événements *s'excluent mutuellement* s'ils ne peuvent survenir en même temps. Pour une pièce de monnaie, pile et face s'excluent mutuellement. Remarquez que ceci diffère de deux tests successifs, où vous pouvez avoir deux piles ou deux faces successives. Dans ce cas, chaque essai est un *événement indépendant*. C'est la différence entre événements indépendants et exclusifs qui est à la base de nos deux règles.

#### Règle de l'addition

Prenons un dé à six faces au lieu d'une pièce : chaque fois que l'on jette le dé, il n'existe qu'une possibilité et toutes les possibilités s'excluent mutuellement. La probabilité d'obtenir un nombre particulier est de  $\frac{1}{6}$ . La probabilité d'obtenir un nombre ou un autre est la somme des deux probabilités individuelles, c'est la **règle de l'addition** :

Pour deux événements qui s'excluent mutuellement, la probabilité de l'apparition de l'un des deux est la somme des probabilités individuelles.

La probabilité d'obtenir soit un 2, soit un 6  
est égale à  $\frac{1}{6} + \frac{1}{6} = \frac{2}{6} = \frac{1}{3}$

Pour l'appliquer à notre croisement de l'hétérozygote  $F_1$  pourpre, il existe quatre possibilités qui s'excluent :  $PP$ ,  $Pp$ ,  $pP$  et  $pp$ . Les hétérozygotes peuvent être  $Pp$  ou  $pP$  et leur probabilité est  $\frac{1}{4} + \frac{1}{4}$ , soit  $\frac{1}{2}$ .

La probabilité d'un  $F_2$  hétérozygote =  $\frac{1}{4} Pp + \frac{1}{4} pP = \frac{1}{2}$

Dans l'exemple précédent, sur un total de 379 descendants, nous devrions nous attendre à environ 190 hétérozygotes (en réalité 189,5).

#### La règle de la multiplication

La seconde règle, de loin la plus utile pour les généticiens, concerne les événements indépendants. On parle de la **règle des produits**, ou **règle de la multiplication**, qui stipule que la probabilité d'apparition de deux événements indépendants est le *produit* de leurs probabilités individuelles.

On peut l'appliquer à un croisement monohybride dans lequel les descendants proviennent de gamètes issus de deux parents. Chacun est donc le résultat de deux événements indépendants : la production de deux gamètes différents. Prenons de nouveau les parents  $F_1$  pourpres de la section 12.2. Ils sont tous  $Pp$  (hétérozygotes), et la probabilité pour un individu  $F_2$  d'être  $pp$  (homozygote récessif) est la probabilité de recevoir un gamète  $p$  du mâle ( $\frac{1}{2}$ ) fois la probabilité de recevoir un gamète  $p$  de la femelle ( $\frac{1}{2}$ ), soit  $\frac{1}{4}$  :

Probabilité de l'homozygote  $pp$  :  $\frac{1}{2} p$  (parent mâle)  $\times$   $\frac{1}{2} p$   
(parent femelle) =  $\frac{1}{4} pp$

C'est en fait la base du carré de Punnett que nous avons utilisé précédemment. Chaque case du carré était le produit des probabilités des gamètes correspondant à cette case. Nous utilisons ensuite la règle de l'addition pour faire la somme des probabilités des événements qui s'excluent mutuellement constituant chaque case.

On peut utiliser le résultat d'un calcul de probabilité pour prédire le nombre d'homozygotes récessifs dans la descendance d'un croisement entre hétérozygotes. Par exemple, parmi 379 descendants, nous devrions nous attendre à ce que 95 environ possèdent le phénotype homozygote récessif (en fait 94,75).

### Les probabilités pour les croisements dihybrides sont basées sur les probabilités des croisements monohybrides

Les analyses de probabilité peuvent être étendues au cas des dihybrides. Pour notre croisement  $F_1$  par  $F_1$  pourpre, il y a quatre possibilités, dont trois avec le phénotype dominant. La probabilité d'un descendant à phénotype dominant est  $\frac{3}{4}$ , et la probabilité d'un phénotype récessif est de  $\frac{1}{4}$ . Nous pouvons utiliser cela et la règle du produit pour prédire le résultat d'un croisement dihybride. Nous reprendrons notre exemple de la forme et de la couleur de la graine de la section 12.3, mais maintenant en nous aidant des probabilités.

Si les allèles responsables de la forme et de la couleur de la graine se répartissent indépendamment, la probabilité pour qu'une paire d'allèles responsable de la forme de la graine se retrouve avec une paire particulière d'allèles pour la couleur est le produit des probabilités individuelles de chaque paire. Par exemple, la probabilité de trouver un individu à graines ridées vertes ( $rr yy$ ) en  $F_2$  serait égale à la probabilité d'obtenir des graines ridées ( $\frac{1}{4}$ ) fois la probabilité d'obtenir des graines vertes ( $\frac{1}{4}$ ), soit  $\frac{1}{16}$ .

Probabilité de  $rr yy$  =  $\frac{1}{4} rr \times \frac{1}{4} yy = \frac{1}{16} rr yy$

À cause de la ségrégation indépendante, nous pouvons imaginer le croisement dihybride comme le résultat de deux croisements monohybrides indépendants ; puisque ceux-ci sont indépendants, la règle des produits s'applique. Nous pouvons donc calculer la probabilité de chaque phénotype dihybride :

## 12.5 Le croisement test : mise en évidence de génotypes inconnus

### Objectif

1. **Interpréter les résultats des croisements tests pour en déduire les génotypes.**

Pour mieux vérifier son hypothèse, Mendel imagina un système simple et efficace, le **croisement test** (croisement de contrôle ou *test cross*). Dans un croisement test, un individu de génotype inconnu est croisé avec un homozygote récessif – c'est-à-dire la variété parentale récessive. Le parent ne participe pas au phénotype de la descendance.

Prenons une plante de pois à fleurs pourpres. Il est impossible de dire si cette plante est homozygote ou hétérozygote en ne voyant que son phénotype. Pour connaître son génotype, il faut faire un croisement test avec une plante à fleurs blanches. Dans ce croisement, selon les génotypes des plantes testées, on obtiendra des résultats différents (figure 12.10) :

*Première possibilité* : l'individu inconnu est homozygote dominant ( $PP$ )  
 $PP \times pp$  : tous les descendants ont des fleurs pourpres ( $Pp$ ).

*Deuxième possibilité* : l'individu inconnu est hétérozygote ( $Pp$ )  
 $Pp \times pp$  : la moitié des descendants ont des fleurs blanches ( $pp$ )  
 et la moitié ont des fleurs pourpres ( $Pp$ ).

L'apparition du phénotype récessif dans la descendance d'un croisement test indique simplement que le génotype de l'individu testé est hétérozygote pour le gène en question.

Pour chaque paire d'allèles étudiée, Mendel observa un rapport phénotypique de 3:1 en  $F_2$  (voir figure 12.4) et des rapports très proches de 1:1 pour les croisements tests comme le prévoyait son hypothèse. Les croisements tests peuvent également servir à déterminer le génotype d'un individu lorsque deux gènes interviennent. Mendel effectua beaucoup de croisements tests impliquant deux gènes pour contrôler les génotypes d'individus  $F_2$  de type dominant.

$$\text{Probabilité de rondes jaunes } (R\_ Y\_) = \frac{3}{4} R\_ \times \frac{3}{4} Y = \frac{9}{16}$$

$$\text{Probabilité de rondes vertes } (R\_ yy) = \frac{3}{4} R\_ \times \frac{1}{4} yy = \frac{3}{16}$$

$$\text{Probabilité de ridées jaunes } (rr Y\_) = \frac{1}{4} rr \times \frac{3}{4} Y = \frac{3}{16}$$

$$\text{Probabilité de ridées vertes } (rr yy) = \frac{1}{4} rr \times \frac{1}{4} yy = \frac{1}{16}$$

L'hypothèse de l'association indépendante des gènes pour la forme et la couleur prédit ainsi un rapport phénotypique de 9:3:3:1. Ces rapports peuvent s'appliquer à l'ensemble d'une descendance observée pour prévoir le nombre de chaque groupe phénotypique. Le raisonnement sous-jacent et les résultats sont les mêmes qu'avec l'utilisation du carré de Punnett.

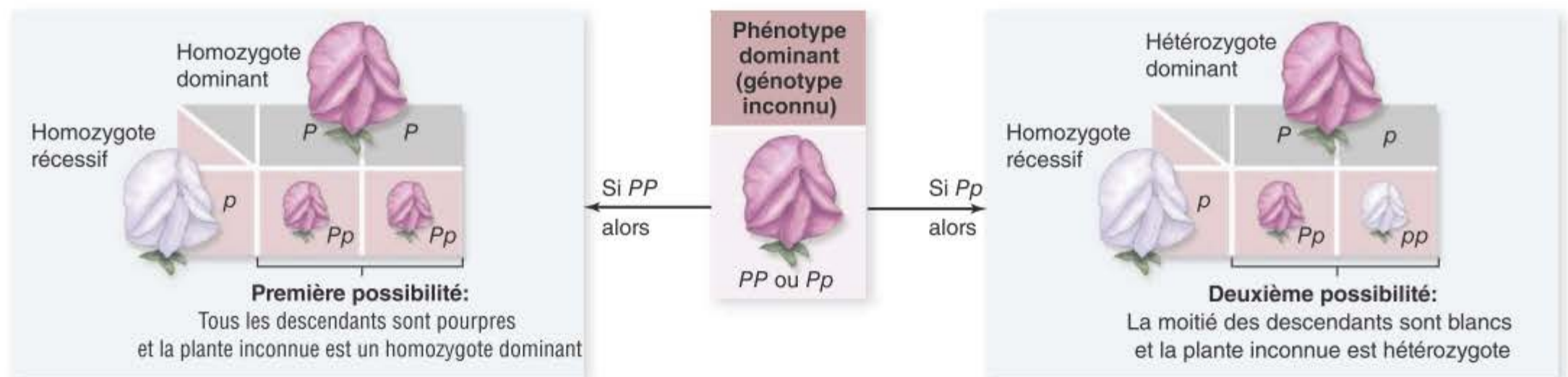


**Analyse des données** Des pois ronds, jaunes, à fleurs pourpres, sont croisés à des pois ridés, verts, à fleurs blanches pour donner une  $F_1$  à graines rondes jaunes et fleurs pourpres. Si cette  $F_1$  est autofécondée, quelle serait la proportion de descendants à graines rondes, vertes et fleurs pourpres ?

### Questions d'apprentissage 12.4

La règle de l'addition stipule que la probabilité d'apparition de l'un ou l'autre de deux événements est la somme de leurs probabilités individuelles. La loi de la multiplication dit que la probabilité de l'apparition de deux événements indépendants est le produit de leurs probabilités individuelles. Ces règles peuvent s'appliquer aux croisements génétiques pour déterminer la probabilité de génotypes et phénotypes particuliers. On peut ensuite comparer les résultats aux prévisions.

- Si les gènes A et B se répartissent indépendamment, dans un croisement de  $AaBb$  par  $aaBb$ , quelle est la probabilité d'un phénotype dominant pour les deux gènes ?



**Figure 12.10** Utilisation d'un croisement test pour déterminer des génotypes inconnus. Les individus à phénotype dominant, comme les fleurs pourpres, peuvent être homozygotes ou hétérozygotes. Le croisement d'une plante pourpre inconnue avec un homozygote récessif (*blanc*) permet de connaître son génotype. Pour chaque possibilité, le carré de Punnett ne comporte qu'une ligne pour l'homozygote récessif parce qu'il ne donne que des gamètes avec  $p$ .

Un individu  $F_2$  exprimant les deux caractères dominants ( $A\_B\_$ ) peut avoir l'un des génotypes suivants :  $AABB$ ,  $AaBB$ ,  $AABb$  ou  $AaBb$ . En croisant les individus  $F_2$  à phénotype dominant par des homozygotes récessifs ( $A\_B\_ \times aabb$ ), Mendel était capable de déterminer si l'un ou les deux caractères étaient purs parmi les descendants et donc de connaître le génotype du parent  $F_2$ .



**Analyse des données** Représentez schématiquement les quatre croisements tests permettant de déterminer le génotype des individus paraissant dominants pour deux caractères.

Le croisement test est un outil performant qui simplifie l'analyse génétique. Nous utiliserons cette méthode dans le prochain chapitre, lors de l'exploration de la cartographie génétique.

### Questions d'apprentissage 12.5

Les individus à phénotype dominant peuvent être homozygotes dominants ou hétérozygotes. On peut mettre en évidence les génotypes inconnus par un croisement test, croisement avec un individu homozygote récessif. Les hétérozygotes donnent un nombre égal de phénotypes dominant et récessif à la suite d'un tel croisement.

- Dans un croisement test dihybride avec un individu doublement hétérozygote, à quel rapport phénotypique peut-on s'attendre ?

## 12.6 Au-delà de Mendel

### Objectifs

1. Voir comment les hypothèses du modèle de Mendel aboutissent à une trop grande simplification.
2. Donner une explication génétique de la variation continue.
3. Expliquer la base génétique des modifications des rapports mendéliens.

Alors que les résultats de Mendel n'avaient guère retenu l'attention de son vivant, trois chercheurs différents ont redécouvert indépendamment sa publication pionnière en 1900, 16 ans après sa mort. Ils tombèrent sur elle en examinant la littérature en vue de la publication de leurs propres découvertes, qui ressemblaient beaucoup à celles que Mendel avait décrites plus de trente ans auparavant.

Dans les décennies qui ont suivi la redécouverte des idées de Mendel, beaucoup de chercheurs se sont mis à les vérifier. Cependant, les scientifiques qui ont essayé de confirmer la théorie de Mendel ont souvent eu de la peine à obtenir les rapports simples qu'il avait publiés.

Les caractères examinés par d'autres expliquent pourquoi ces chercheurs n'ont pas toujours observé les rapports simples de Mendel. Plusieurs hypothèses basées sur le modèle de Mendel étaient trop simplifiées. Ces hypothèses supposaient que chaque caractère est déterminé par un seul gène avec deux allèles possibles, que l'environnement n'a pas d'influence et que les produits des gènes fonctionnent indépendamment. Le concept de dominance masque aussi une grande complexité. Dans

cette section, nous allons voir comment élargir les idées simples de Mendel et donner une vue plus complète de la génétique (tableau 12.2).

### Dans l'hérédité polygénique, plusieurs gènes peuvent influencer un même caractère

Souvent, la relation entre génotype et phénotype est plus complexe que la production d'un seul caractère par un seul allèle. La plupart des phénotypes ne reflètent pas non plus des alternatives simples comme fleurs pourpres ou blanches.

Prenons les croisements de Mendel entre plantes de pois grandes et petites. En réalité, les « grandes » plantes avaient une taille normale et les « petites » étaient naines à cause d'un allèle d'un seul gène. Dans la plupart des espèces cependant, comme chez l'homme, la taille varie de façon continue, sans valeurs discontinues. Cette répartition continue d'un phénotype a une explication génétique simple : plusieurs gènes interviennent. Le type d'hérédité intervenant dans ce cas est souvent désigné comme une **hérédité polygénique**.

En fait, les phénotypes sont rarement le résultat de l'action d'un seul gène. La plupart des caractères sont la traduction des contributions additives de plusieurs gènes sur le phénotype. Quand beaucoup de gènes influencent ensemble un caractère, comme la taille ou le poids, ce caractère montre souvent une gamme de légères différences. Si ces gènes sont indépendants, on peut observer une gradation dans la variation d'une population importante (figure 12.11). On parle d'une **variation continue** pour désigner cette gradation et ces caractères sont des **caractères quantitatifs**. Plus le nombre de gènes influençant un caractère est grand, plus la répartition des niveaux de ce caractère doit être continue.

Cette variation continue des caractères ressemble au mélange de couleurs différentes de peinture : la combinaison d'une partie de rouge avec sept parties de blanc, par exemple, donne un rose plus pâle que la combinaison de cinq parties de rouge avec trois parties de blanc. Les différents rapports de rouge et de blanc donnent une gradation continue de teintes, allant du rouge pur au blanc pur.

On peut souvent grouper les variants en catégories, par exemple en gammes différentes de taille. La représentation des différentes tailles donne une courbe, un *histogramme*, comme celui de la figure 12.11. L'histogramme en forme de cloche se rapproche d'une *distribution normale* théorique, avec une valeur centrale caractérisée par la moyenne et l'étalement de cette courbe représente l'importance de la variation.

Même des caractères simples en apparence peuvent avoir ce type de base polygénique. Par exemple, la couleur de l'œil humain est souvent décrite simplement, le brun dominant le bleu, mais ce n'est pas exact. Une analyse à grande échelle montre que quatre gènes au moins interviennent pour déterminer la couleur de l'œil. On en arrive à des modes d'hérédité plus complexes que ceux qui ont été proposés initialement. Par exemple, des enfants de parents aux yeux bleus peuvent avoir des yeux bruns, même si c'est rare. Il est intéressant de noter que l'on peut expliquer en grande partie la diversité phénotypique de la couleur des yeux par l'interaction de deux à quatre gènes. Dans le domaine en plein développement de la génétique légale, on tente de prédire des phénotypes liés à la couleur des yeux, des cheveux et de la peau en analysant des échantillons inconnus.

### En cas de pléiotropie, un même gène peut influencer plusieurs caractères

Plusieurs gènes peuvent influencer un même caractère, mais un seul gène peut aussi influencer plusieurs caractères. Ce n'est pas étonnant

**TABLEAU 12.2** Quand les lois de Mendel ne sont pas respectées

Occurrence	Définition	Exemples
Hérédité polygénique	Plusieurs gènes peuvent affecter un même caractère.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Quatre gènes interviennent pour la couleur de l'œil.</li> <li>• Taille de l'homme</li> </ul>
Pléiotropie	Un même gène peut affecter plusieurs caractères.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Un allèle pléiotropique dominant pour le pelage jaune de la souris est récessif pour une déficience létale.</li> <li>• Mucoviscidose</li> <li>• Anémie à cellules falciformes</li> </ul>
Allèles multiples pour un gène	Les gènes peuvent avoir plus de deux allèles.	Les groupes sanguins ABO chez les humains
La dominance n'est pas toujours complète	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Dans la dominance incomplète, l'hétérozygote est intermédiaire.</li> <li>• Dans la codominance, aucun allèle n'est dominant et l'hétérozygote montre des caractères des deux homozygotes.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• La belle-de-nuit</li> <li>• Les groupes sanguins humains</li> </ul>
Facteurs environnementaux	Les gènes peuvent être modifiés par l'environnement	Les chats siamois
Interaction entre gènes	Les produits des gènes peuvent interagir et modifier les rapports génétiques.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• La production d'un pigment pourpre chez le maïs</li> <li>• Le pelage des mammifères</li> </ul>

quand on voit la complexité des voies biochimiques et l'interdépendance des systèmes organiques dans les organismes pluricellulaires.

Un allèle qui a plusieurs effets sur le phénotype est dit **pléiotropique**. Dans son travail d'avant-garde sur la couleur jaune du pelage de la souris, un caractère dominant, le généticien français Lucien Cuénot fut incapable d'obtenir une lignée pure de couleur jaune en croisant entre elles des souris jaunes. Les individus homozygotes pour l'allèle jaune

mourraient parce que cet allèle était pléiotropique. Il déterminait la couleur jaune du pelage, mais aussi une déficience létale du développement.



**Analyse des données** Quand il croisait des souris jaunes, quelle proportion de souris jaunes Cuénot observait-il par rapport au type sauvage ?

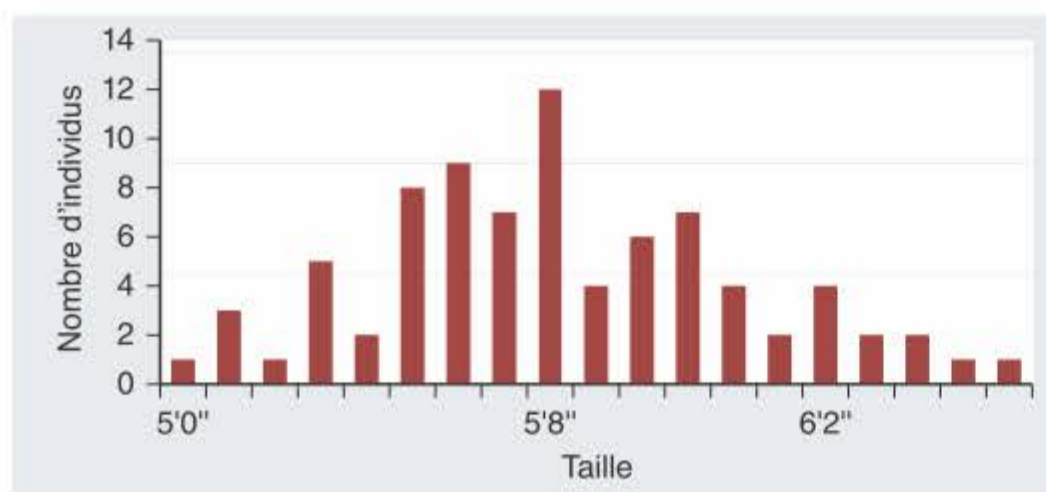
Un allèle pléiotropique peut être dominant pour une expression phénotypique (le pelage jaune) et récessif pour l'autre (la déficience létale du développement). Il est difficile de prévoir les effets pléiotropiques, parce qu'un gène influençant un caractère a souvent d'autres fonctions inconnues.

Les effets pléiotropiques sont caractéristiques de beaucoup de maladies humaines héréditaires, comme la mucoviscidose et l'anémie à cellules falciformes (dont il sera question au chapitre 13). Dans ces maladies, il est possible d'attribuer de nombreux symptômes (phénotypes) à une seule déficience génique. Les malades atteints de mucoviscidose ont des vaisseaux sanguins obstrués, un mucus très épais, une sueur salée, des déficiences du foie et du pancréas et une série d'autres symptômes. Il est souvent difficile d'imaginer la nature de la déficience primaire des effets pléiotropiques d'un gène. En fin de compte, tous ces symptômes de la mucoviscidose sont des conséquences pléiotropiques d'une seule déficience, une mutation d'un gène codant un canal transmembranaire pour l'ion chlorure.

## Les gènes ont parfois plus de deux allèles

Mendel a toujours étudié des gènes avec deux allèles opposés. Un individu diploïde ne peut emporter que deux allèles d'un même gène, mais plus de deux allèles peuvent exister dans une population. L'exemple des groupes sanguins ABO de l'homme, décrit plus loin dans cette section, implique une série de trois allèles.

Sachant qu'un gène est une séquence de nucléotides dans une molécule d'ADN, le nombre potentiel d'allèles est énorme, parce que même une modification d'un seul nucléotide pourrait donner un nouvel allèle. En réalité, le nombre d'allèles potentiels d'un gène est limité, mais il en existe normalement plus de deux par gène dans une population



**Figure 12.11** La taille est un caractère à variation continue. La photo et le graphique montrent la variation de taille parmi les étudiants des classes du Dr. Hude à l'Université Notre-Dame, de 2005 à 2007. De nombreux gènes interviennent dans la taille et ils ont tendance à se répartir indépendamment les uns des autres ; c'est pourquoi la contribution des différentes combinaisons d'allèles à la taille aboutit à une distribution *continue* des tailles potentielles, les extrêmes étant beaucoup plus rares que les valeurs intermédiaires. La variation peut aussi provenir de facteurs environnementaux, comme l'alimentation.

allogame. On ne peut prévoir les relations de dominance entre ces allèles, mais on peut les élucider en observant les phénotypes pour différentes combinaisons hétérozygotes.

## La dominance n'est pas toujours complète

Le concept mendélien de caractères dominants et récessifs peut sembler difficile à expliquer par la biochimie moderne. Par exemple, si un caractère récessif est dû à la perte d'une fonction d'une enzyme codée par un allèle récessif, pourquoi un hétérozygote, avec la moitié de l'activité de cette enzyme, serait-il identique à un individu homozygote dominant ?

La réponse est que les enzymes ne travaillent généralement pas seules, mais participent à des voies métaboliques. Ces voies, que nous avons vues dans les chapitres précédents, peuvent très complexes en termes d'intrants et de produits, mais elles peuvent parfois tolérer de fortes réductions de l'activité d'enzymes particulières au niveau du produit final. Quand c'est le cas, on observera une dominance complète ; tous les gènes ne fonctionnent cependant pas de cette façon.

### Dominance incomplète

En cas de **dominance incomplète**, l'hétérozygote est intermédiaire entre les deux homozygotes. Par exemple, lors du croisement entre belles-de-nuit à fleurs rouges et blanches représenté à la figure 12.12, tous les descendants  $F_1$  avaient des fleurs roses – montrant que ni la couleur rouge, ni la couleur blanche n'était dominante. En ne considérant que la  $F_1$ , on pourrait conclure qu'il s'agit d'un cas de mélange. Mais, quand on croise deux plantes  $F_1$  à fleurs roses, elles donnent des plantes à fleurs rouges, roses et blanches dans un rapport 1:2:1. Dans ce cas, le rapport phénotypique est le même que le rapport génotypique parce qu'il est possible de distinguer les trois génotypes.

### Codominance

Dans une population, la plupart des gènes possèdent plusieurs allèles différents, et souvent, aucun d'eux n'est dominant : chacun a son propre effet et l'hétérozygote possède des caractères phénotypiques des deux homozygotes. On dit que ces allèles sont **codominants**.

On peut distinguer la codominance de la dominance incomplète par l'apparence de l'hétérozygote. Dans la dominance incomplète, l'hétérozygote est intermédiaire entre les deux homozygotes, alors que, dans la codominance, on retrouve certains aspects des deux allèles chez l'hétérozygote. On trouve un des exemples les plus clairs chez l'homme pour les groupes sanguins.

Les différents phénotypes des groupes sanguins humains sont basés sur la réponse du système immunitaire aux protéines à la surface des érythrocytes. Chez les homozygotes, on trouve un seul type de protéine à la surface des cellules et deux sortes chez les hétérozygotes, ce qui aboutit à une codominance.

### Les groupes sanguins ABO des humains

Le gène qui détermine les types sanguins ABO code une enzyme qui ajoute des molécules de sucre aux lipides à la surface des érythrocytes. Ces sucres interviennent comme des signes de reconnaissance pour le système immunitaire (voir chapitre 52). Le gène qui code l'enzyme, représenté par  $I$ , possède trois allèles répandus :  $I^A$ , dont le produit ajoute la galactosamine,  $I^B$ , dont le produit ajoute du galactose, et  $i$ , qui code une protéine n'ajoutant aucun sucre.

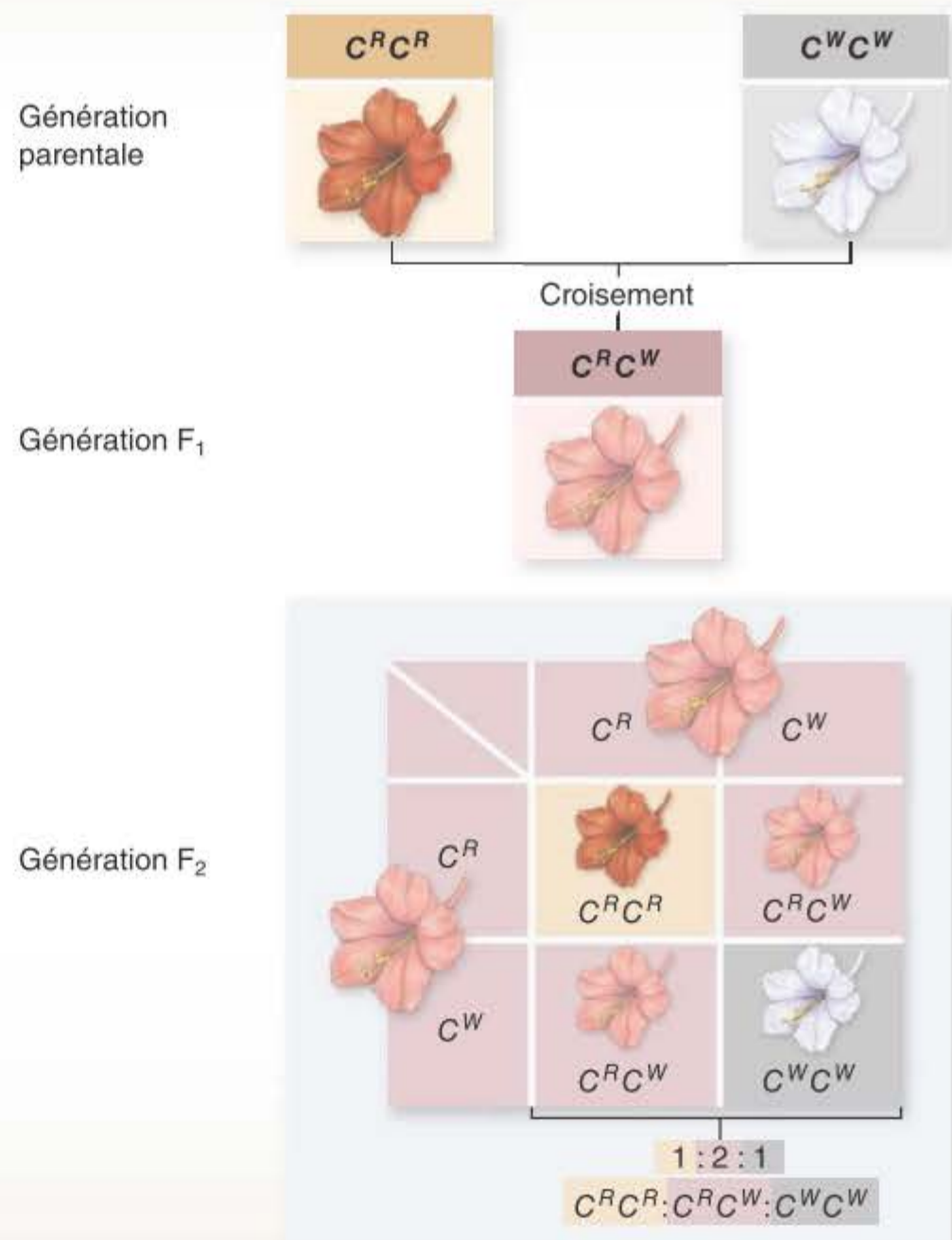
Les trois allèles du gène  $I$  peuvent se combiner et donner six génotypes différents. Un individu hétérozygote pour les allèles  $I^A$  et  $I^B$

## DÉMARCHE SCIENTIFIQUE

**Hypothèse :** La  $F_1$  rose observée lors d'un croisement entre belles-de-nuit à fleurs rouges et à fleurs blanches est due à l'absence de dominance et n'est pas un exemple d'hérédité par mélange.

**Prédiction :** Si la  $F_1$  est autofécondée, elle donnera une descendance semblable au rapport génotypique mendélien monohybride : 1 rouge : 2 roses : 1 blanc.

**Test :** Effectuer le croisement et compter les descendants.



**Résultat :** Après ce croisement, on observe les résultats attendus.

**Conclusion :** La couleur de la fleur de la belle-de-nuit manifeste une dominance incomplète.

**Autres essais :** Combien de descendants faudrait-il compter pour être certain du rapport ?

**Figure 12.12 Dominance incomplète.** Dans un croisement entre une belle-de-nuit à fleurs rouges (génotype  $C^R C^R$ ) et une autre à fleurs blanche ( $C^W C^W$ ), aucun allèle n'est dominant. Les descendants hétérozygotes ont des fleurs roses et le génotype  $C^R C^W$ . Si deux de ces hétérozygotes sont croisés, les phénotypes des descendants sont dans un rapport de 1:2:1 (rouge : rose : blanc).

produit les deux formes de l'enzyme et porte du galactose et de la galactosamine sur ses globules rouges. Les deux allèles s'expriment simultanément chez les hétérozygotes, les allèles  $I^A$  et  $I^B$  sont codominants.  $I^A$  et  $I^B$  sont dominants sur l'allèle  $i$ , parce qu'ils conduisent à l'addition de sucre, contrairement à l'allèle  $i$ . Les différentes combinaisons des trois allèles sont à l'origine de quatre phénotypes différents (figure 12.13) :

1. Les individus de type A n'ajoutent que la galactosamine ; ils sont homozygotes  $I^A I^A$  ou hétérozygotes  $I^A i$  (deux génotypes).

Allèles	Types sanguins	Sucres exprimés	Donneurs et receveurs
$I^A I^A, I^A i$ ( $I^A$ dominant sur $i$ )	A	Galactosamine	Reçoit A et O Donne à A et AB
$I^B I^B, I^B i$ ( $I^B$ dominant sur $i$ )	B	Galactose	Reçoit B et O Donne à B et AB
$I^A I^B$ (codominants)	AB	Galactose et galactosamine	Receveur universel Donne à AB
$ii$ ( $i$ est récessif)	O	Aucun	Reçoit O Donneur universel

**Figure 12.13** Les groupes sanguins ABO illustrent la codominance et les allèles multiples. Il y a trois allèles du gène  $I$  :  $I^A$ ,  $I^B$  et  $i$ .  $I^A$  et  $I^B$  sont tous deux dominants sur  $i$  (types A et B), mais codominants entre eux (type AB). Les génotypes responsables des différents types sanguins sont donnés avec les phénotypes correspondants (sucres fixés aux protéines de surface et réaction de l'organisme après une transfusion sanguine).

- Les individus de type B n'ajoutent que du galactose. Ils sont homozygotes  $I^B I^B$  ou hétérozygotes  $I^B i$  (deux génotypes).
- Les individus de type AB ajoutent les deux sucres et sont hétérozygotes  $I^A I^B$  (un génotype).
- Les individus de type O n'ajoutent aucun sucre et sont homozygotes  $ii$  (un génotype).

Ces quatre types différents de phénotypes de la surface cellulaire sont les **groupes sanguins ABO**.

Le système immunitaire d'un individu peut faire la distinction entre ces quatre phénotypes. Si un individu de type A reçoit, par transfusion, du sang de type B, le système immunitaire du receveur reconnaît que les cellules sanguines de type B possèdent un antigène « étranger » (le galactose) et attaque les cellules du donneur, provoquant son agglutination. Le résultat est le même si le sang reçu est de type AB. Cependant, si le sang du donneur est du type O, il n'y a pas d'attaque immunitaire, parce qu'il n'existe pas d'antigènes (galactose).

En général, le système immunitaire de tous les individus peut tolérer une transfusion de sang de type O : ce type est le « donneur universel ». Ni le galactose ni la galactosamine n'étant considéré comme étranger par les individus de type AB (dont les érythrocytes possèdent ces deux sucres), ceux-ci peuvent recevoir tous les types de sang : ce sont des « receveurs universels ». Des sangs correspondants sont cependant préférables pour toute transfusion.

## Les phénotypes peuvent être influencés par l'environnement

Une autre hypothèse, implicite dans le travail de Mendel, est que l'environnement n'influence pas le rapport entre le génotype et le phénotype. Par exemple, le sol du jardin de l'abbaye où Mendel effectuait ses expériences n'était probablement pas uniforme, et ses effets potentiels sur l'expression des caractères furent ignorés. Mais, en réalité, bien que l'expression d'un génotype entraîne un phénotype, l'environnement peut influencer cette relation.

Les effets environnementaux ne se limitent pas au milieu externe. Les allèles de certains, par exemple, codent des produits sensibles à la chaleur, qui sont modifiés par des différences de la température interne du corps. L'allèle  $ch$  du lapin de l'Himalaya et du chat siamois code une forme sensible à la chaleur de la tyrosinase : comme vous le savez, cette enzyme intervient dans l'albinisme (figure 12.14). La forme  $Ch$  de l'en-

zyme est inactivée aux températures supérieures à 33 °C. À la surface du corps et de la tête, la température est supérieure à 33 °C, la tyrosinase est inactive et donne un pelage blanchâtre. Aux extrémités, comme le bout des oreilles et de la queue, la température est généralement inférieure à 33 °C et l'enzyme est active, permettant la synthèse de la mélanine qui donne au pelage de ces parties une couleur sombre.

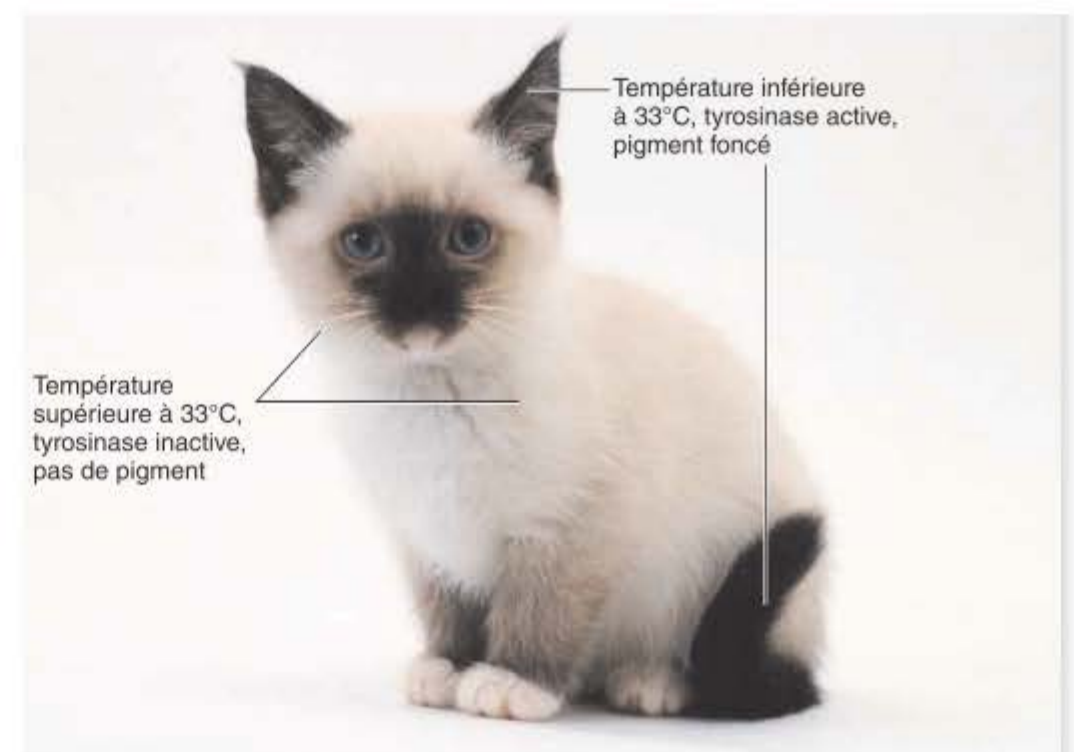
**?** **Question** Beaucoup de travaux sur les jumeaux identiques séparés à la naissance ont montré des différences phénotypiques au cours de leur développement (taille, poids, etc.). Si ce sont des jumeaux vrais, pouvez-vous expliquer ces différences ?

## Dans l'épistasie, des interactions entre gènes modifient les rapports génétiques

La dernière supposition simpliste, dans le modèle mendélien, est l'absence d'interactions entre les produits des gènes. Mais les produits des gènes peuvent ne pas agir indépendamment les uns des autres et leurs interactions peuvent modifier le rapport attendu d'une ségrégation indépendante, même si les gènes sont sur des chromosomes différents qui se répartissent indépendamment.

En raison des interconnexions existant dans le métabolisme, il ne serait pas étonnant que beaucoup de produits des gènes ne soient pas indépendants. Des gènes actifs dans une même voie métabolique, par exemple, devraient montrer une forme de dépendance au niveau du fonctionnement. Dans ces cas, le rapport correspondant aux prévisions mendéliennes n'est pas facile à observer, mais il se trouve sous une forme modifiée.

Quand on a vérifié les hypothèses de Mendel après la redécouverte de son œuvre, les chercheurs ont éprouvé des difficultés à retrouver les rapports simples de Mendel, particulièrement dans les croisements dihybrides. Parfois, il n'était pas possible d'identifier les quatre classes phénotypiques attendues, parce que deux au moins de ces classes étaient semblables.



**Figure 12.14** Le chat siamois. La répartition des couleurs du pelage est due à un allèle qui code une forme sensible à la température d'une enzyme, la tyrosinase.

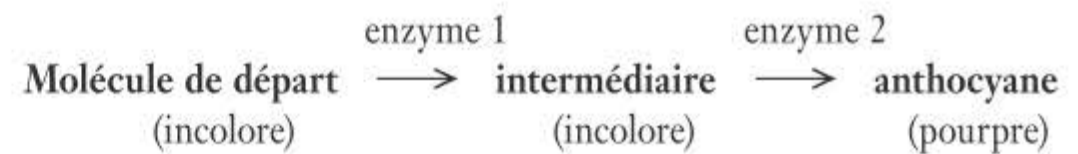
On en trouve un exemple dans l'analyse de certaines variétés de maïs, *Zea mays*. Certaines variétés commerciales possèdent, dans leur spermoderme, un pigment pourpre, une anthocyane, alors que d'autres n'en ont pas. En 1918, le généticien R.A. Emerson croisa deux variétés pures de maïs, toutes deux dépourvues d'anthocyane. À sa surprise, toutes les plantes  $F_1$  ont donné des grains pourpres.

Après croisement de deux de ces plantes  $F_1$  pigmentées, 56 % de la  $F_2$  produisirent le pigment et 44 % n'en produisirent pas. Ce n'est

évidemment pas ce que l'on pouvait attendre d'après les conceptions mendéliennes. Emerson en déduisit, avec raison, que deux gènes intervenaient dans la production du pigment et que le second croisement était donc un croisement dihybride. Selon la théorie de Mendel, les gamètes d'un croisement dihybride pourraient donner 16 combinaisons également possibles – le problème était donc de calculer comment ces 16 combinaisons pouvaient se répartir dans les deux groupes de descendants. Emerson multiplia la fraction d'individus produisant le pigment (0,56) par 16 pour obtenir 9, et il multiplia la fraction qui n'en produisait pas (0,44) par 16 pour obtenir 7. Ainsi, Emerson arrivait à un *rapport modifié* de 9:7 au lieu du rapport habituel 9:3:3:1.

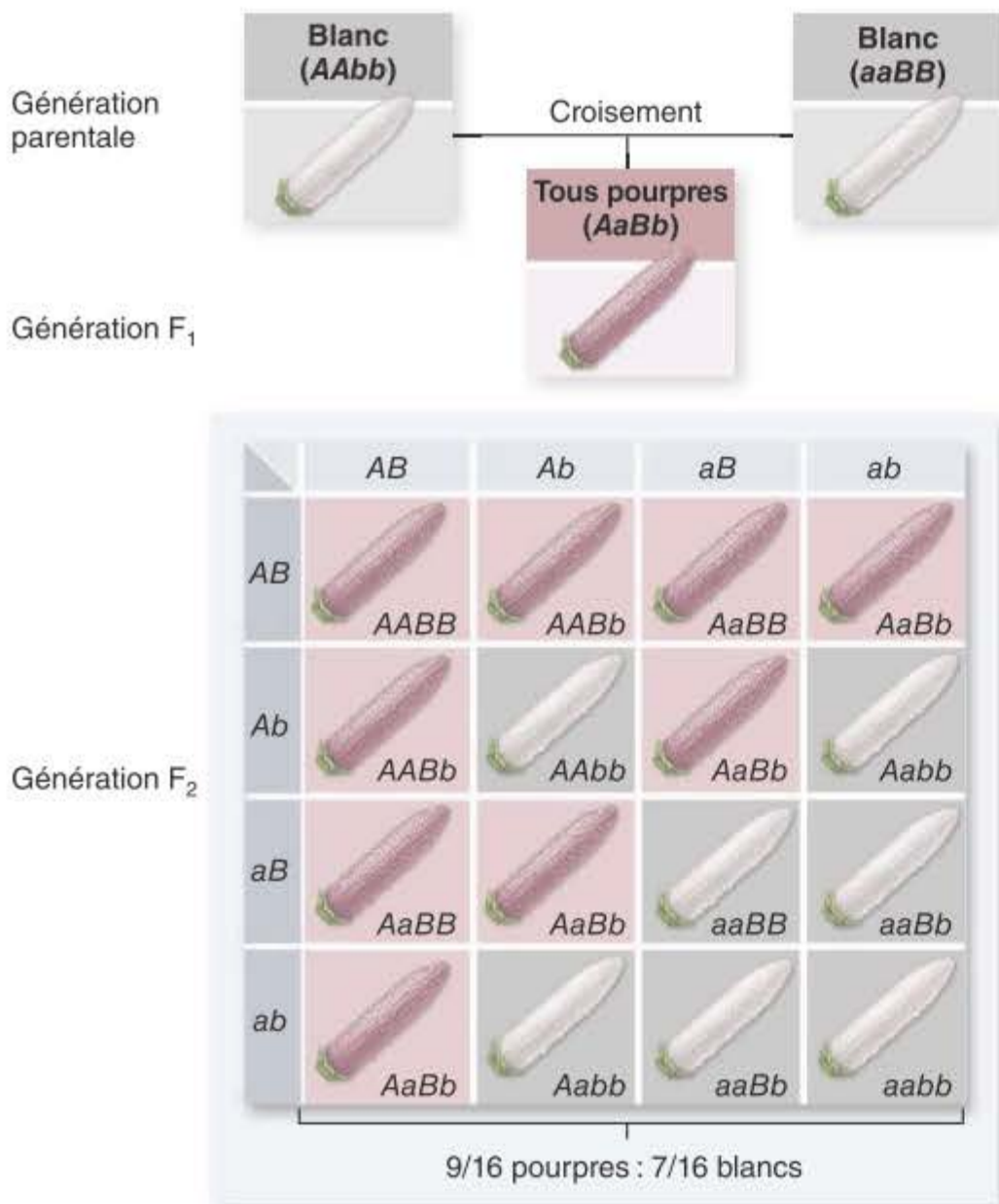
Ce rapport modifié se comprend aisément en considérant le rôle des produits codés par ces gènes. Lorsque les produits des gènes fonctionnent successivement, comme dans une voie biochimique, un allèle qui s'exprime sous la forme d'une enzyme déficiente au début de la voie bloque le flux de matériaux vers le reste de la voie. Il est alors impossible de juger si les autres étapes de la voie fonctionnent correctement. Ce type d'interaction génique, où un gène peut interférer avec l'expression d'un autre, est l'*épistasie*.

L'anthocyane est le produit d'une voie biochimique comportant deux étapes :



Pour produire le pigment, la plante doit disposer d'au moins un exemplaire fonctionnel des gènes codant les deux enzymes. Les allèles dominants codent des enzymes fonctionnelles et les allèles récessifs codent des enzymes non fonctionnelles. Sur les 16 génotypes prévus par la ségrégation indépendante, 9 possèdent au moins un allèle dominant des deux gènes ; ils donnent donc des descendants pourpres. Les sept autres génotypes n'ont pas d'allèle dominant à l'un ou aux deux locus (3 + 3 + 1) et produisent donc des descendants non pigmentés, pour aboutir au rapport phénotypique de 9:7 observé par Emerson (figure 12.15).

On peut voir que, même si ce rapport n'est pas le rapport dihybride attendu, c'en est une modification.



a.



b.

**Figure 12.15** Comment l'épistasie affecte la couleur du grain.

a. Le croisement de certaines variétés blanches de maïs donne une  $F_1$  entièrement pourpre. L'autofécondation de plantes  $F_1$  donne 9 pourpres pour 7 blancs. On peut l'expliquer par la présence de deux gènes, tous deux codant une enzyme nécessaire à la synthèse du pigment pourpre. Aucun pigment ne s'exprime si les deux enzymes ne sont pas actives (génotype  $A\_B\_$ ). b. Voie biochimique pour la synthèse du pigment codée par les gènes  $A$  et  $B$ .

**Analyse des données** La couleur du pelage de la souris dépend de plusieurs gènes ; dont l'un entraîne l'absence totale de pigment (albinisme) et un autre donne un pelage noir ou brun. Une souris noire est croisée à une autre souris noire et donne une descendance avec un rapport de 9 noires : 3 brunes : 1 albinos. Comment pouvez-vous expliquer ces résultats si ces deux gènes sont indépendants ?

### Questions d'apprentissage 12.6

Le modèle mendélien suppose que chaque caractère est déterminé par un gène avec seulement deux allèles, que l'environnement ne modifie pas le caractère et que les produits des gènes fonctionnent indépendamment. Toutes ces hypothèses sont simplistes. Les caractères déterminés par l'action des gènes multiples (hérédité polygénique) varient de façon continue. Un gène peut affecter plusieurs caractères (pléiotropie). Les gènes peuvent avoir plus de deux allèles qui n'ont pas une dominance simple. En cas de dominance incomplète, l'hétérozygote est intermédiaire entre les deux homozygotes et, en cas de codominance, l'hétérozygote montre des caractères des homozygotes : dans les deux cas, le rapport monohybride est modifié. Les gènes n'agissent pas toujours indépendamment, ce qui modifie les rapports dihybrides.

- Dans le croisement de la figure 12.15, quelle proportion des individus de la  $F_2$  sera blanche parce qu'ils sont homozygotes récessifs pour un des deux gènes ?



## 12.1 Le mystère de l'hérédité

**Les premiers biologistes ont obtenu des hybrides avec des résultats étonnants**

Les sélectionneurs ont remarqué que certaines formes d'un caractère peuvent disparaître dans une génération pour réapparaître ensuite, c'est-à-dire qu'il y a ségrégation plutôt que mélange.

**Mendel fut le premier à quantifier les résultats de ses croisements**

Les expériences de Mendel impliquaient des croisements réciproques entre variétés pures de pois, suivis par une ou plusieurs générations d'autofécondation. Son analyse mathématique des résultats expérimentaux a conduit au modèle actuel de l'hérédité.

## 12.2 Les croisements monohybrides : le principe de ségrégation (figure 12.5)

**La génération  $F_1$  ne fait apparaître qu'un des deux caractères, sans mélange.** Mendel a désigné comme dominant le caractère visible en  $F_1$ , l'autre est récessif.

**La génération  $F_2$  donne un rapport de 3:1 pour les deux caractères.**

Après autofécondation des plantes  $F_1$ , la  $F_2$  montre un rapport régulier de 3 dominants : 1 récessif. On parle du rapport mendélien monohybride.

**Le rapport 3:1 correspond en fait à 1:2:1.**

Mendel a ensuite examiné la  $F_2$  et découvert que les plantes  $F_2$  récessives donnent une descendance pure, mais que c'est le cas d'une seule plante  $F_2$  dominante sur trois. Cela veut dire que le rapport 3:1 est en réalité 1 dominant pur : 2 dominants qui ne le sont pas : 1 récessif.

**Le principe de ségrégation de Mendel explique les observations sur les monohybrides.**

Les caractères sont déterminés par des facteurs distincts que nous appelons aujourd'hui des gènes. Ils existent sous des formes différentes que nous appelons allèles. Les individus possédant deux allèles identiques d'un gène sont homozygotes et ceux qui portent deux allèles différents sont hétérozygotes. Le génotype est l'ensemble des allèles de tous les gènes d'un individu. Le phénotype est son apparence due à ces allèles.

Le principe de ségrégation stipule que, lors de la formation des gamètes, les deux allèles d'un gène se séparent (ségrégation). Les allèles parentaux se réunissent ensuite au hasard pour donner le zygote diploïde. La base de la ségrégation est la séparation des homologues en anaphase I de la méiose.

**Le carré de Punnett permet une analyse symbolique.**

Les carrés de Punnett sont formés en plaçant les gamètes d'un parent au-dessus du carré et ceux de l'autre sur son côté. Les zygotes provenant des combinaisons de gamètes sont représentés dans les cases du carré (figure 12.6).

**Certains caractères humains ont une hérédité dominant/récessif**

On a trouvé des caractères humains à base mendélienne (voir tableau 12.1). On peut étudier l'hérédité dans les familles et en tirer des conclusions grâce à un arbre généalogique des différentes générations.

## 12.3 Les croisements dihybrides : le principe de la ségrégation indépendante (figure 12.9).

**Dans un croisement dihybride, les caractères se comportent indépendamment.**

Quand on croise des parents différant pour deux caractères, tous les descendants  $F_1$  seront dominants. Chaque individu  $F_1$  peut produire quatre gamètes différents qui se combinent selon 16 possibilités en  $F_2$ . On aboutit ainsi à un rapport phénotypique de 9:3:3:1 pour les quatre phénotypes possibles.

**Le principe mendélien de la ségrégation indépendante explique les résultats dihybrides.**

Le principe de la ségrégation indépendante stipule que les différents caractères se répartissent indépendamment les uns des autres. La ségrégation indépendante est une conséquence du comportement des différentes paires de chromosomes pendant la première division méiotique.

## 12.4 Les probabilités : prédiction des résultats des croisements

**Deux lois de probabilité permettent de prédire les résultats d'un croisement monohybride.**

Selon la règle de l'addition, la probabilité de deux événements indépendants est la somme de leurs probabilités individuelles. La règle de la multiplication, ou du produit, stipule que la probabilité que deux événements se produisent ensemble est le produit de leurs probabilités individuelles.

**Les probabilités pour les croisements dihybrides sont basées sur les probabilités des croisements monohybrides.**

Un croisement dihybride correspond en fait à deux croisements monohybrides indépendants. La règle du produit s'applique et permet de prédire les résultats du croisement.

## 12.5 Le croisement test : mise en évidence de génotypes inconnus (figure 12.10)

Dans un croisement test, on croise un génotype inconnu avec un génotype homozygote récessif. La descendance  $F_1$  sera uniforme si le génotype inconnu est homozygote dominant. Elle montrera un rapport 1:1 dominant : récessif si le génotype inconnu est hétérozygote.

## 12.6 Au-delà de Mendel

**Dans l'hérédité polygénique, plusieurs gènes peuvent influencer un même caractère.**

Plusieurs caractères, comme la taille de l'homme, sont dus à l'intervention additive de plusieurs gènes et la variation est continue.

**En cas de pléiotropie, un même gène peut influencer plusieurs caractères.**

Il existe un effet pléiotropique quand un allèle affecte plusieurs caractères. Ces effets sont difficiles à prévoir.

**Les gènes ont parfois plus de deux allèles**

Il peut y avoir plus de deux allèles d'un gène dans une population. Ce n'est pas étonnant, étant donné le nombre potentiel de séquences d'ADN.

**La dominance n'est pas toujours complète.**

En cas de dominance incomplète, les hétérozygotes ont un phénotype intermédiaire ; les rapports génotypiques et phénotypiques sont les mêmes (voir figure 12.12). Tous les allèles codominants contribuent au phénotype d'un hétérozygote.

**Les phénotypes peuvent être influencés par l'environnement.**

Le génotype détermine le phénotype, mais l'environnement peut avoir une influence sur cette relation. L'environnement implique des facteurs externes et internes. Par exemple, chez les chats siamois, une enzyme sensible à la température produit plus de pigment dans les zones périphériques plus froides de l'organisme.

**Dans l'épistasie, des interactions entre gènes modifient les rapports génétiques.**

Les gènes qui codent des enzymes fonctionnant dans une même voie biochimique ne sont pas indépendants. Chez le maïs, la production d'anthocyane exige la participation de deux enzymes. Les individus doublement hétérozygotes pour ces enzymes donnent un rapport de 9:7 après autofécondation (figure 12.15).

## COMPRÉHENSION

- En quoi les recherches de Mendel sont-elles différentes des travaux antérieurs ?
  - Mendel a utilisé des lignées pures de pois.
  - Mendel a quantifié ses résultats.
  - Mendel a examiné beaucoup de caractères différents.
  - Mendel a étudié la ségrégation des caractères.
- Les individus de la génération  $F_1$  du croisement monohybride entre plantes de pois à fleurs pourpres ( $PP$ ) × blanches ( $pp$ ) devraient avoir
  - tous des fleurs blanches.
  - tous des fleurs pourpre pâle ou une apparence mélangée.
  - tous des fleurs pourpres.
  - $\frac{3}{4}$  de fleurs pourpres et  $\frac{1}{4}$  de blanches.
- Les plantes  $F_1$  de la question précédente sont autofécondées. Le rapport phénotypique de la  $F_2$  devrait être
  - tout pourpre.
  - 1 pourpre : 1 blanc.
  - 3 pourpres : 1 blanc.
  - 3 blancs : 1 pourpre.
- Parmi les propositions suivantes, laquelle (ou lesquelles) ne font PAS partie du modèle à cinq éléments de Mendel ?
  - Les caractères ont des formes alternatives (appelées maintenant allèles).
  - Les parents transmettent des caractères distincts à leurs descendants.
  - Un allèle s'exprime s'il est présent.
  - Les caractères ne se mélangent pas.
- Le \_\_\_\_\_ d'un organisme est/sont déterminé(s) par son \_\_\_\_\_.
  - génotype ; phénotype
  - phénotype ; génotype
  - allèles ; phénotype
  - gènes ; allèles
- Des phénotypes, comme la taille de l'homme, dont la distribution est continue, sont généralement le résultat
  - d'une modification de la dominance pour des allèles multiples d'un même gène.
  - de la présence d'allèles multiples d'un même gène.
  - de l'action d'un seul gène sur des phénotypes multiples.
  - de l'action de gènes multiples sur un même phénotype.

## APPLICATIONS

- On a croisé des belles-de-jour rouges et de grande taille avec des blanches courtes et obtenu une  $F_1$  rose et de grande taille. Si ces gènes sont indépendants et si la  $F_1$  est autofécondée, quels seraient les rapports phénotypiques en  $F_2$  ?
  - 3 rouges grands : 1 blanc court
  - 1 rouge grand : 2 roses courts : 1 blanc court
  - 3 roses grands : 3 blancs grands : 1 rose court : 2 roses courts : 1 blanc court
  - 3 rouges grands : 6 roses grands : 3 blancs grands : 1 rouge court : 2 roses courts : 1 blanc court
- Si, dans la question précédente, la liaison était complète entre les deux gènes, quels seraient les rapports phénotypiques en  $F_2$  ?
  - 1 rouge grand : 2 roses courts : 1 blanc court
  - 1 rouge grand : 2 roses courts : 1 blanc court
  - 1 rose grand : 2 roses grands : 1 blanc court
  - 1 rouge grand : 2 roses grands : 1 blanc court

- Quelle est la probabilité d'obtenir un individu de génotype  $bb$  à partir d'un croisement entre deux individus de génotype  $Bb$  ?
  - $\frac{1}{2}$
  - $\frac{1}{4}$
  - $\frac{1}{8}$
  - 0
- Dans un croisement  $Aa Bb cc \times Aa Bb Cc$ , quelle est la probabilité d'obtenir un individu avec le génotype  $AA Bb Cc$  ?
  - $\frac{1}{16}$
  - $\frac{3}{16}$
  - $\frac{1}{64}$
  - $\frac{3}{64}$
- Si vous croisez des lignées pures de tabac de grande et de petite taille, vous obtenez une  $F_1$  de taille intermédiaire. Si cette  $F_1$  est autofécondée, la répartition des tailles est continue dans la  $F_2$ . Quelle est la meilleure explication de ces résultats ?
  - La taille est déterminée par un seul gène à dominance incomplète.
  - La taille est déterminée par un seul gène avec de nombreux allèles.
  - La taille est déterminée par l'effet additif de nombreux gènes.
  - La taille est déterminée par des gènes épistatiques.
- Le modèle de Mendel suppose que chaque caractère est déterminé par un seul facteur avec deux formes alternatives. Nous savons maintenant que c'est trop simpliste et que
  - un même gène peut affecter plusieurs caractères.
  - un même caractère peut être affecté par plusieurs gènes.
  - Un même gène affecte toujours un seul caractère, mais les caractères peuvent être affectés par plusieurs gènes.
  - un même gène peut affecter plusieurs caractères et les caractères peuvent être affectés par plusieurs gènes.

## RÉVISION

- Dessinez un carré de Punnett pour les croisements suivants et utilisez-le pour prédire le rapport phénotypique pour les caractères dominants et récessifs. Les allèles dominants sont représentés par des majuscules et les récessifs par des minuscules. Pour les parties b et c, prédissez les rapports en vous servant des probabilités et de la règle des produits.
  - Un croisement monohybride entre individus de génotypes  $Aa$  et  $Aa$
  - Un croisement dihybride entre deux individus de génotype  $AaBb$
  - Un croisement dihybride entre individus de génotypes  $AaBb$  et  $aabb$
- Montrez comment le déroulement de la méiose peut expliquer la ségrégation et l'assortiment indépendant.
- Chez les souris, il existe une souche jaune qui, après croisement, donne 2 jaunes : 1 noir. Comment pourriez-vous expliquer cette observation ? Comment pourriez-vous tester cela par croisements ?
- Chez les mammifères, divers gènes interviennent dans la couleur du pelage. L'un d'eux est un gène dont les allèles mutants entraînent la perte totale du pigment, ou l'albinisme. Un autre contrôle le type de pigment foncé avec des allèles qui donnent des couleurs noire ou brune. L'albinisme est un caractère récessif et le noir est dominant sur le brun. Deux souris noires sont croisées et donnent 9 noires : 4 albinos : 3 brunes. Comment expliqueriez-vous ces résultats ?