

- Le GÈNE, unité de fonction du matériel héréditaire, est l'information qui code pour un caractère, en général une protéine.
- Le LOCUS est l'emplacement du gène sur le chromosome
- Les ALLÈLES sont les différentes séquences du même gène que l'on peut trouver à cet endroit, qui correspondent à différentes protéines déterminant un même caractère. Ils sont souvent créés par mutation ou ils correspondent à des formes différentes du même gène (notion de série pluriallélique)

## Rappels

- Le GÉNOTYPE d'un individu à 1 locus donné est l'ensemble des allèles que possède cet individu à ce locus, soit 2 allèles pour les individus diploïdes, et 1 allèle pour les haploïdes
  - un génotype homozygote possède des allèles semblables au locus considéré
  - un génotype hétérozygote possède des allèles différents au locus considéré
- Le PHÉNOTYPE d'un individu est l'expression de son génotype dans un environnement donné ce qui produit le caractère observable chez cet individu

## Rappels

- La DOMINANCE l'effet phénotypique d'un allèle (récessif) est masqué par un autre allèle (dominant), et le phénotype de l'hétérozygote est alors celui de l'homozygote dominant
- La CODOMINANCE le phénotype de l'hétérozygote est intermédiaire entre les phénotypes des deux homozygotes, et on a 1 génotype = 1 phénomène

## terminologie

Létalité : notion qui est rattachée à l'existence d'un type particulier d'allèles qualifiés de « létaux » qui se manifestent par la mort de l'individu porteur avant sa maturité (en période pré- ou post-natale)

- Si allèle dominant : mort rapide de l'individu hétérozygote et disparition de l'allèle létal de la population (pas d'individus porteurs)
- Si allèle récessif : mort rapide des individus homozygotes mais maintien des individus hétérozygotes « porteurs »

## terminologie

- Redondance : c'est la capacité pour un gène ou le produit d'un gène de compenser au moins partiellement la perte de l'activité d'un autre gène non allélique
- Pléiotropie : résultat de la mutation d'un gène chez un individu qui conduit à l'apparition de plusieurs modifications phénotypiques apparemment non liées entre elles.

## terminologie

**Epistasie** : c'est un phénomène d'interaction génique qui s'établit chaque fois que 2 gènes ou plus codent des enzymes qui catalysent différentes étapes de la même voie de biosynthèse

## LOI DE MENDEL

principe de DISJONCTION INDÉPENDANTE  
DES CARACTÈRES :

les FACTEURS appariés se séparent  
indépendamment les uns des autres.

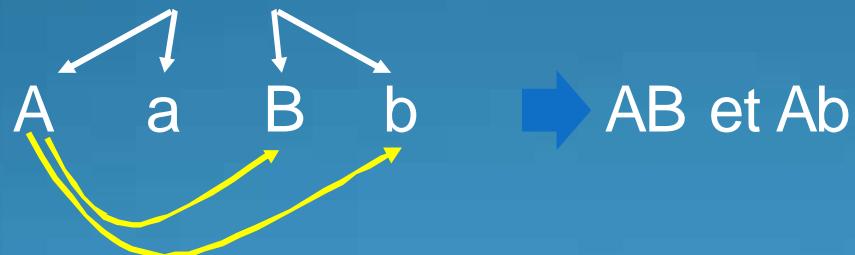
Ainsi, les combinaisons possibles d'allèles situés  
sur des chromosomes différents se trouvent  
chez les gamètes, car durant la méiose, les  
paires de chromosomes homologues se  
séparent d'une façon indépendante.

## 1.3 Type de transmission: dihybridisme

### Procédure d'un problème

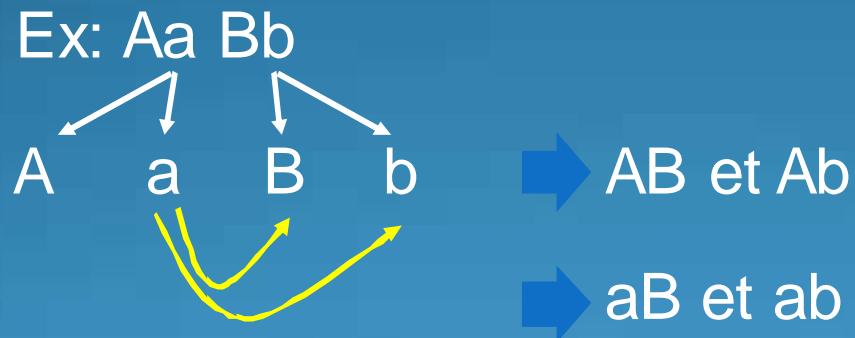
- Déterminer les gamètes possibles des parents

Ex: Aa Bb



## Procédure d'un problème

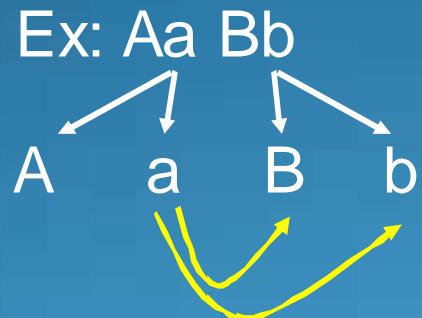
- Déterminer les gamètes possibles des parents



# Type de transmission: dihybridisme

## Procédure d'un problème

- Déterminer les gamètes possibles des parents



→ AB et Ab

→ aB et ab

→ Gamètes possibles:  
AB, Ab, aB et ab

Génotypes? Phénotypes?

# Type de transmission: dihybridisme

Procédure d'un problème

- Faire la grille = échiquier de Punnett

	AB	Ab	aB	ab
AB				

# Type de transmission: dihybridisme

➤ Faire la grille...

	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

# Type de transmission: dihybridisme

Procédure d'un problème

➤ Génotypes?

	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

# Type de transmission: dihybridisme

➤ Génotypes?

1 AABB  
1 AAbb  
1 aaBB  
1 aabb

	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

## ➤Génotypes?

1 AABB	AB	AB	Ab	aB	ab
1 AAbb	AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
1 aaBB	Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
1 aabb	aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
2 AABb	ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

## Procédure d'un problème

- Génotypes?

1 AABB  
1 AAbb  
1 aaBB  
1 aabb  
2 AABb  
2 AaBB

	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

## Procédure d'un problème

- Génotypes?

1 AABB  
1 AAbb  
1 aaBB  
1 aabb  
2 AABb  
2 AaBB  
**2 Aabb**

	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	<b>Aabb</b>
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	<b>Aabb</b>	aaBb	aabb

## Procédure d'un problème

1 AABB

1 AAbb

1 aaBB

1 aabb

2 AABb

2 AaBB

2 Aabb

**2 aaBb**

• Génotypes?

	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

# Type de transmission: dihybridisme

- Génotypes?

1 AABB	AB	AB	Ab	aB	ab
1 AAbb	AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
1 aaBB	Ab	AABb	AAAb	AaBb	Aabb
1 aabb	aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
2 AABb	ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb
2 AaBB					
2 Aabb					
2 aaBb					
<b>4 AaBb</b>					

# Type de transmission: dihybridisme

# Génotypes

# Phénotypes?

1 AABB → 9 A? B?

## 1 AAbb

1 aaBB

1 aabb

2 AABb

2 AaBB

2 Aabb

2 aaBb

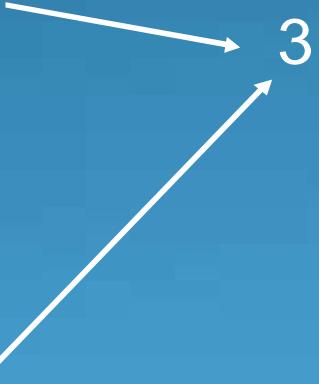
4 AaBb

# Type de transmission: dihybridisme

Génotypes

Phénotypes?

1 AABB	9 A? B?
1 AAbb	
1 aaBB	
1 aabb	
2 AABb	
2 AaBB	
2 Aabb	3 A? bb
2 aaBb	
4 AaBb	



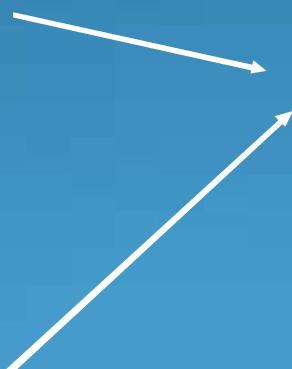
# Type de transmission: dihybridisme

Génotypes

1 AABB  
1 AAbb  
1 aaBB  
1 aabb  
2 AABb  
2 AaBB  
2 Aabb  
2 aaBb  
4 AaBb

Phénotypes?

9 A? B?  
3 A? bb  
3 aa B?



# Type de transmission: dihybridisme

Génotypes

1 AABB

1 AAbb

1 aaBB

1 aabb

2 AABb

2 AaBB

2 Aabb

2 aaBb

4 AaBb

Phénotypes?

9 A? B?

3 A? bb

3 aa B?

1 aa bb



## 1.5 Hérédité liée au sexe

- Les chromosomes ne sont pas identiques (X et Y)

**X: ~ 2500 gènes**

**Y: ~ 15 gènes**

- Certains gènes non sexuels sont transmis uniquement par le chromosome X = gène lié à l' X
- Certains gènes non sexuels sont transmis uniquement par le chromosome Y = gène holandrique
- Certains gènes non sexuels sont transmis par les deux chromosomes X et Y = gène homologue

# Type de transmission: monohybridisme

## Hérédité liée au sexe

- Si un gène lié au chromosome X est **récessif**,  
la coagulation → hémophilie  
la vision → daltonisme, chromodystrophie

Exemple

daltonisme: d

vision normale: D



femme:  $X^D X^?$



## Type de transmission: monohybridisme

### Hérédité liée au sexe

- Si un gène lié au chromosome X est **récessif**,

la coagulation → hémophilie

la vision → daltonisme

#### Exemple

daltonisme: d

vision normale: D



femme:  $X^D X^d$  conjoint:  $X^D Y^0$

Filles normales  $X^D X^D$  ou porteuses  $X^D X^d$

Garçons normaux  $X^D Y^0$  ou daltoniens  $X^d Y^0$

# Type de transmission: monohybridisme

## Hérédité liée au sexe

- Si un gène lié au chromo X est récessif,  
Homme:  
Pour avoir la maladie, **il suffit d'un seul chromosome X** ayant le gène récessif  
  
Femme:  
Pour avoir la maladie, **il faut les 2 chromosomes X** porteurs du gène récessif

## Hérédité liée au sexe

- Chromosomes sexuels ou hétérosomes
- Chez être humain XX-XY
- Sexe homogamétique XX
- Sexe hétérogamétique XY

- Plusieurs systèmes de chromosomes sexuels
- XX-X0
- XX- XY ex: insectes
- ZZ- ZW ex: papillon oiseaux serpents

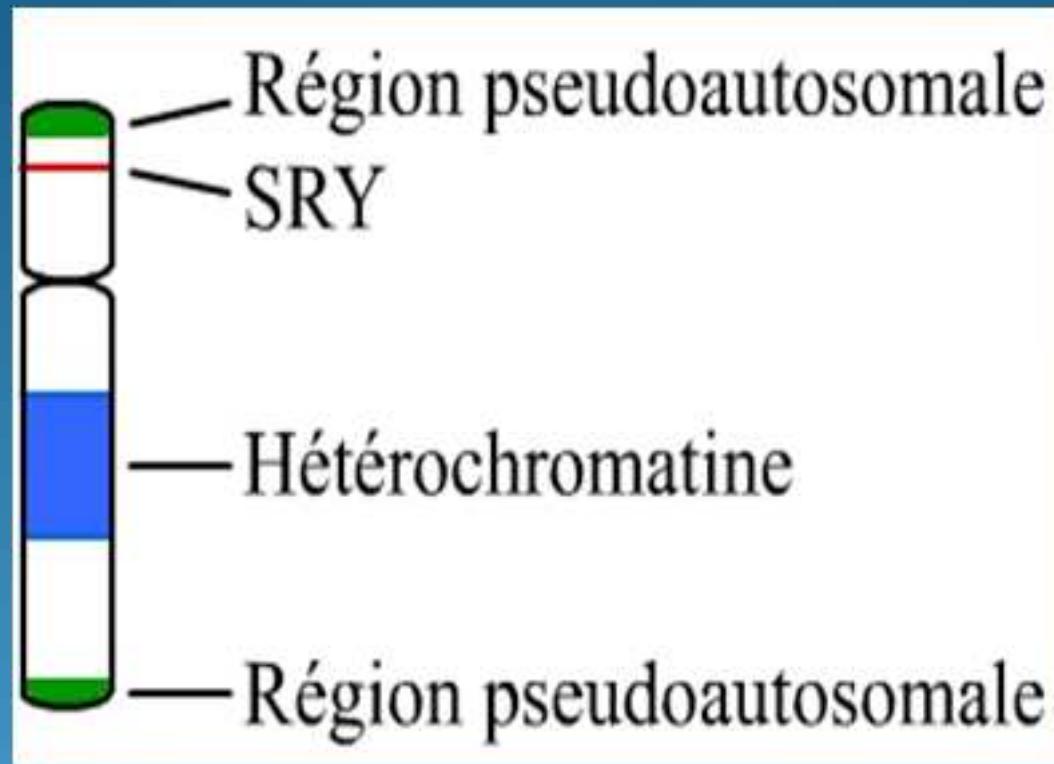
## Hérédité liée au sexe

un organisme est dit **hémizygote** pour un gène particulier si ce dernier n'est présent qu'à une seule copie (et donc présent qu'à un seul allèle) à un locus donné dans un organisme diploïde.

### **exemple**

- C'est le cas si lors de l'absence (délétion) du locus du gène sur le chromosome homologue
- C'est également le cas pour les gènes porté par le chromosome X chez le mâle, qui ne possède qu'un seul chromosome X.

## Chromosome Y



- **Région SRY sex determining region of the Y**  
**déterminisme sexuel sur bras court**
  - **Région pseudo autosomique région homologue portée par X et Y**