

Bilan – Chapitre 2 : Les conséquences génétiques de la reproduction sexuée

Unité 1 Fécondation et diversification du génome

- L'observation des états d'un même caractère au sein d'une famille nous indique que la reproduction sexuée, grâce à la formation de gamètes (méiose) et leur rencontre aléatoire (fécondation), permet de générer des individus aux génotypes et phénotypes différents.
- L'expression d'un caractère gouverné par un gène est le résultat de l'interaction des deux allèles de ce gène qui se rencontrent lors de la fécondation. Ces allèles peuvent être identiques (homozygote) ou différents (**hétérozygote**).
- L'expression du phénotype résulte alors des relations de dominance et de récessivité des allèles.
- La mitose, en dehors de mutations, aboutit à un clone génétique. À l'inverse, l'intervention de la méiose au cours de la reproduction sexuée permet de créer des gamètes, au contenu allélique original. Leur rencontre aléatoire par fécondation amplifie la diversité génétique des populations, rendant ces dernières plus susceptibles de s'accommoder à leur milieu.

Unité 2 Mendel : une première approche de la génétique

- La fécondation de deux individus de lignée pure (homozygotes) aboutit à l'obtention d'une première génération homogène (loi 1 de Mendel) et permet de définir les

relations de dominance et de récessivité entre les allèles qui sont apportés de manière indépendante par les gamètes (loi 2 de Mendel).

- L'observation des phénotypes de drosophiles différant par deux caractères (dihybridisme) à l'issue d'un **croisement test** révèle l'apparition de nouveaux phénotypes qualifiés de « recombinés » et témoignant d'une nouvelle association d'allèles, différente de celle observée chez les parents : on parle de **brassage allélique**.
- Le comptage et le calcul des proportions des phénotypes résultant de ce croisement test indiquent que les deux gènes considérés sont portés par des paires de chromosomes différentes, permettant l'obtention de 4 phénotypes équiprobables (50 % de phénotypes parentaux et 50 % de **phénotypes recombinés**). De tels résultats s'expliquent par une répartition aléatoire des chromosomes de chaque paire au cours de l'anaphase 1 de méiose (loi 3 de Mendel) : on parle de **brassage allélique interchromosomique**.
- Le nombre de combinaisons génétiques possibles dans les gamètes résultant de ce brassage allélique est d'autant plus élevé que le nombre de gènes à l'état hétérozygote est plus grand chez les parents.

Unités 3 et 4 Des cas échappant aux lois de l'hérédité de Mendel

- Certains croisements tests à partir d'une F1 hétérozygote pour 2 gènes aboutissent à l'obtention de 4 phénotypes non équiprobables (> 50 % de phénotypes parentaux et < 50 % de phénotypes recombinés). Cela témoigne que les 2 gènes considérés sont portés par la même paire de chromosomes. De tels résultats s'expliquent par

un échange réciproque et non systématique du contenu allélique entre 2 chromatides de 2 chromosomes de la même paire en prophase 1 de méiose : c'est le crossing-over que l'on peut visualiser grâce à des figures de chiasma ; on parle de **brassage allélique intrachromosomique**.

- Le croisement d'individus de lignée pure (homozygotes) pour un gène considéré peut engendrer des individus au phénotype différent dès la première génération. Cela signifie que le gène dont on suit l'expression est porté par l'un des chromosomes à l'origine du déterminisme sexuel. Les individus ayant deux **gonosomes** différents (le plus souvent les mâles) ne portent alors qu'un seul exemplaire allélique (ils sont qualifiés d'« hémizygotés »).

Unité 5 La prédiction génétique à l'heure de la bio-informatique et du séquençage des génomes

- Chez l'espèce humaine, l'analyse génétique s'opère avant tout au niveau de la famille. Le recensement des phénotypes des individus permet de construire un arbre généalogique dont l'étude renseigne sur le mode de transmission de l'allèle responsable du caractère étudié (pathologie génétique ou non).
- Certaines maladies comme la mucoviscidose sont liées à un gène qui présente de nombreux mutants, ce qui a conduit les généticiens à établir des banques de données qui recensent tous les allèles des gènes (plus de 2 000 dans le cas du gène CFTR impliqué dans la mucoviscidose). Grâce aux techniques de séquençage de l'ADN, on a accès directement au génotype des individus.

- L'existence des bases de données informatisées de séquençage des génomes et leur accès soulèvent cependant des questionnements à l'origine des lois de bioéthique.

Unité 6 Les accidents génétiques de la méiose

- Rarement, il se peut qu'un crossing-over échange des portions inégales de chromosomes homologues.
- Ce crossing-over inégal et non réciproque conduit le plus souvent à une **duplication génique** : le chromosome porte alors une copie supplémentaire d'un gène sur une chromatide. Chaque copie du gène accumule alors des mutations au fil des générations, indépendamment de l'autre copie. L'ensemble forme une famille multigénique. Ce mécanisme génétique joue un rôle essentiel dans l'évolution biologique, en permettant par exemple la vision trichromatique de certains primates.
- L'observation de caryotypes présentant un nombre différent de chromosomes permet de mettre en évidence d'autres particularités méiotiques, souvent létales.
- L'inégale disjonction des chromosomes de chaque paire d'homologues en première division de méiose ou l'inégale disjonction des chromatides sœurs en deuxième division de méiose peut aboutir à des gamètes ne possédant aucun ou deux exemplaires de chromosomes. La fécondation avec un gamète normal aboutit alors à l'obtention d'un individu trisomique ou monosomique.