

Chapitre 3 : Génétique des diploïde

1. Terminologie et notions fondamentales

Organisme diploïde (2n) : Une cellule ou organisme **diploïde** contient un lot de chromosomes d'origine paternelle et un lot comparable d'origine maternelle. Le nombre de chromosome de ce double jeu est **diploïde (2n)**. Le suffixe « **-ploïde** » signifie « lot » de chromosome. Le préfixe indique le degré de multiplicité du lot de chromosome.

Gène = unité fondamentale de l'hérédité, 2 copies/cellule

Allèle = une version différente d'un gène (dérivé du grec *allel* = un autre)

Allèle sauvage : le plus fréquent/non pathologique.

Zygote = produit de la fusion de 2 gamètes

Génotype = Génotype : constitution allélique des gènes d'un individu (à un locus donné).

Phénotype = manifestation visible du génotype. Plus généralement c'est l'ensemble des caractères observables d'un individu, dépend du génotype en interaction avec le milieu.

Locus : site physique où se situe une séquence d'ADN

(codante ou non) sur un chromosome

Loci = plusieurs locus.

Homozygote : individu qui possède deux allèles identiques d'un même gène (AA ou aa).

Hétérozygote : individu qui possède deux allèles différents pour le même gène (Aa)

P = génération parentale.

F1 = Première génération filiale, la progéniture de la génération P.

F2 = 2ème génération filiale, la descendance de la génération F1 (idem pour F3 et ainsi de suite)

Croisement: Accouplement entre individu de sexe masculin et individu de sexe féminin

Hybride : Le terme hybride est synonyme d'hétérozygote.

Phénotype dominant : Un caractère dominant est un caractère exprimé dans le phénotype quand le génotype est soit homozygote soit hétérozygote.

phénotype récessif : Un phénotype est récessif s'il existe chez un parent P1, disparaît en F1 et réapparaît en F2

Allogamie : L'allogamie correspond à la fécondation croisée (inter fécondation) entre deux individus différents.

Autogamie : Les gamètes femelles sont fécondés par les gamètes mâles provenant d'un même individu. Le pollen féconde les organes femelles d'une même fleur, ou d'autres fleurs d'une même plante.

Autofécondation : L'autofécondation correspond à la fécondation d'un ovule par du pollen issu de la même plante. Naturelle pour les plantes autogames (blé, orge, pois ...).

Lignée pure : On appelle lignée pure, une lignée dont les individus sont identiques pour un caractère donné et qui, croisés entre eux, donnent des individus identiques (homozygotes). Une lignée pure fournit toujours un seul type de gamètes.

✚ Écriture conventionnelle

Phénotype : c'est entre crochets []

Génotype : c'est entre parenthèses ()

Caractère dominant : première lettre du caractère mise en majuscule(ou le +), ex: L , G .

Il s'exprime dans le phénotype quand il est présent en **une seule** version.

Caractère récessif : première lettre du caractère mise en minuscule, ex : vg , e .

Il s'exprime dans le phénotype quand il est présent en **deux** versions.

2. Expérience de MENDEL

Dans les années 1860 Gregor Mende élabore une théorie particulière de l'hérédité basée sur des expériences menées sur des petit pois pour les caractéristiques suivantes.

- Les caractères sont faciles à observer
- Chaque caractère n'a que 2 formes
- Le mode de fécondation est autogame (la fleur est fermée)

Il a cultivé des pois durant plusieurs générations et a sélectionné les lignées dont les pois produisaient toujours des plants semblables à eux -mêmes.

Mendel prépara 07 paires de lignées pures, chaque paire ne différant que d'un seul caractère (figure 1).

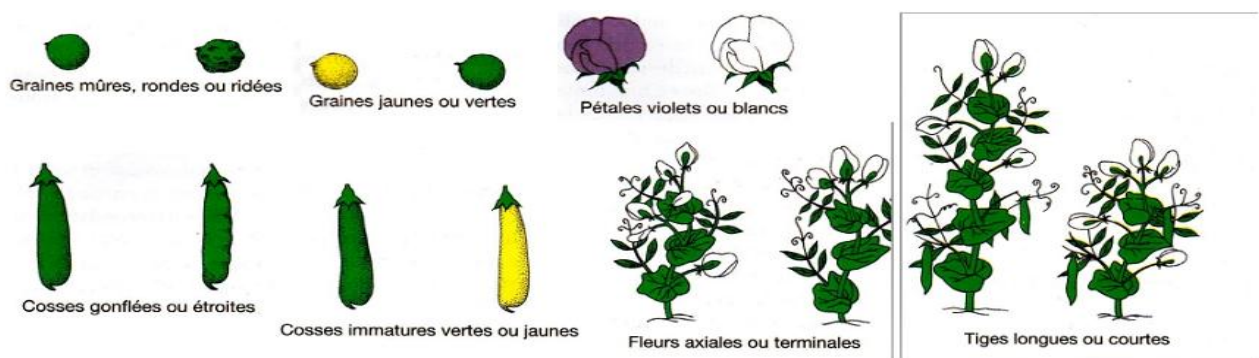


Figure 1 : les 07 paires de lignées pures.

2.1. Monohybridisme

Le monohybridisme est l'étude de la transmission d'un seul caractère d'une génération à l'autre.

Exemple : Croisement entre plantes de pois à fleurs violettes et des plantes de pois à fleurs blanches.

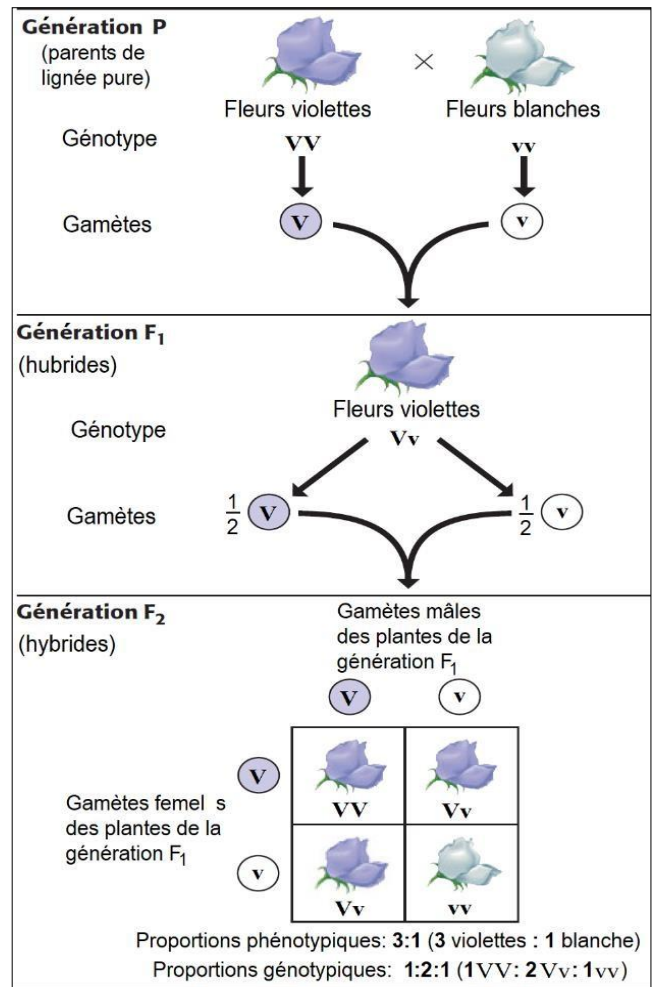
Mendel a étudié la transmission d'un **seul caractère** morphologique de plantes de pois qui est **la couleur des pétales des fleurs**. Il a réalisé un croisement entre des plantes de lignées de race pure (**homozygote**) dont l'une avait des pétales violets et l'autre des pétales blancs. Les **hybrides** résultant du croisement étaient appelés **génération F1 (première filiation)**. Ils avaient tous des fleurs violettes ➡ (**F1 100% de phénotype violet**) Tous les descendances de génération F1 sont avec le même phénotype que l'un des 2 parents [**violet**].

1^{er} loi de Mendel : Loi de l'uniformité ou de l'homogénéité

Dans ce cas-là, on parle d'une **dominance complète**. Leur phénotype est le même que celui de leur parent qui possède **l'allèle dominant**.

[Violet] = l'allèle : **V (Dominant)**

[Blanc] = l'allèle : **v (récessif)**



N.B : les lettres majuscules sont utilisées pour désigner les allèles dominants, alors que les lettres minuscules pour désigner les allèles récessifs.

Les fleurs F1 (**hybrides**) produisent deux types de gamètes V et v.

Mendel a ensuite laissé les plantes (F1) à s'auto-féconder pour produire la **génération F2 (deuxième filiation)**. 1/4 de plantes avaient des fleurs blanches (vv) et 3/4 des plantes avaient des fleurs violettes (avec des génotypes : VV ou Vv).

Le phénotype récessif réapparaissait toujours à la génération F2 ou il représentait environ 1/4 des plantes.

2^{ème} Loi de Mendel : Loi de ségrégation des allèles ou Loi Pureté des gamètes

- Les proportions phénotypiques de la génération F2 sont : 3/4 violets[V], 1/4 blancs [v] (75% violets[V], 25% blancs[v]).
- Les proportions génotypiques sont : 1/4 VV, 1/2 Vv, 1/4 vv (25% VV, 50% Vv, 25% vv).

✓ **Interprétation chromosomique**

Phénotypes des parents :	[V]	x	[v]
Génotypes des parents :	V/V		v/v
Gamètes parentaux(γ^{tes}):	100% V		100% v
F1 :	100% V/v		[V]
F1 x F1 :	V/v	x	V/v
Gamètes fournis par la F1 :	$\frac{1}{2}$ V $\frac{1}{2}$ v		$\frac{1}{2}$ V $\frac{1}{2}$ v
F2:			

Gamètes	$\frac{1}{2}$ V	$\frac{1}{2}$ v
$\frac{1}{2}$ C	$\frac{1}{4}$ V/V [V]	$\frac{1}{4}$ V/v [V]
$\frac{1}{2}$ c	$\frac{1}{4}$ V/v [V]	$\frac{1}{4}$ v/v [v]

2.2. Les paramètres qui interfèrent les lois de Mendel:

Les fréquences obtenues par Mendel peuvent être modifiées en cas de :

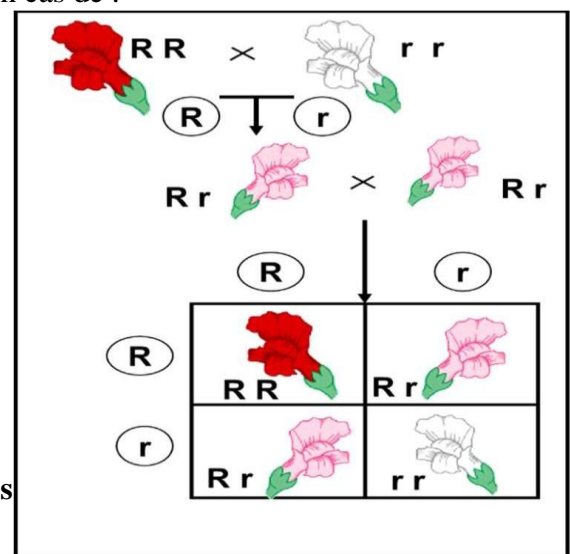
2.2.1. Dominance incomplète ou partielle

Certains croisements ne donnent ni dominance ni récessivité. Aucun des allèles qui déterminent un caractère ne sont dominants.

Exemple :

Le croisement entre un muflier à fleurs rouges et un muflier à fleurs blanches donnent en F1 des mufliers à fleurs roses (phénotype intermédiaire entre les deux parents).

La génération F2 comprend **trois phénotypes** $\frac{1}{4}$ rouges, $\frac{1}{2}$ roses, $\frac{1}{4}$ blanches, clairement différentes du $\frac{3}{4}$, $\frac{1}{4}$ du monohybridisme.

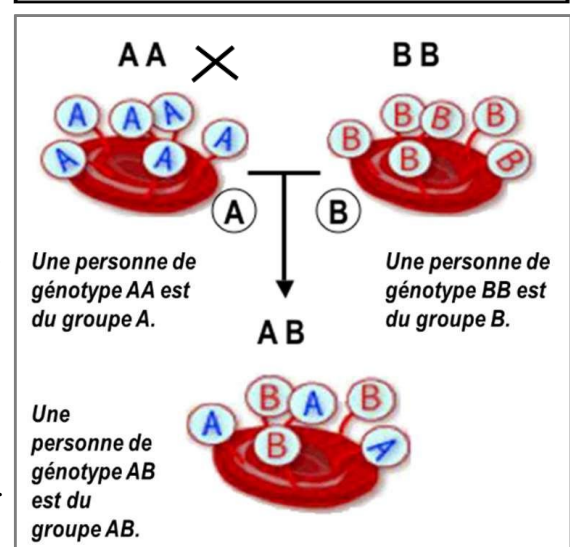
**2.2.2. Codominance**

La codominance est similaire à la dominance incomplète, mais ici l'hétérozygote exprime les deux allèles simultanément.

Exemple : les groupes sanguins A et B

Les allèles A et B sont codominants entre eux et dominants par rapport à l'allèle O.

Les enfants dont le père est un homozygote AA avec du sang de groupe A et la mère un homozygote BB avec un sang de groupe B, sont hétérozygotes AB et ont un sang de groupe AB.



2.2.3. Les allèles multiples ou polyallélie (Polyallélisme)

Le nombre maximum d'allèles que chaque individu possède, à un locus génique donné, est deux, un sur chacun des chromosomes homologues. Mais puisqu'un gène peut être modifié par mutation, il est possible de trouver **plus de 2 allèles pour un gène donné dans une population**.

Un exemple (Le système ABO) classique d'allèles multiples est le système ABO des groupes sanguins. L'allèle I^A (pour l'antigène A) est codominant avec l'allèle I^B (pour l'antigène B). Les deux I^A et I^B sont dominants par rapport à l'allèle i (lequel ne représente aucune structure antigénique détectable).

Un gène (3 allèles I^A , I^B et i) = caractère (groupes sanguins)

Phénotype (Groupe sanguin)	Génotype	Réaction avec	
		Anti-A	Anti-B
A	$I^A I^A$ ou $I^A i$	+	-
B	$I^B I^B$ ou $I^B i$	-	+
AB	$I^A I^B$	+	+
O	ii	-	-

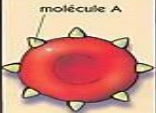
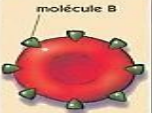


groupes	A	B	AB	O
hématies				

Figure : Phénotypes observés dans le cas du système ABO

Remarque : si n est le nombre d'allèles, le nombre de génotypes peut être trouvé par la formule : $n(n+1)/2$. Dans notre exemple : le nombre de génotypes = $3 \times 4 / 2 = 6$.

2.2.4. Les allèles létaux

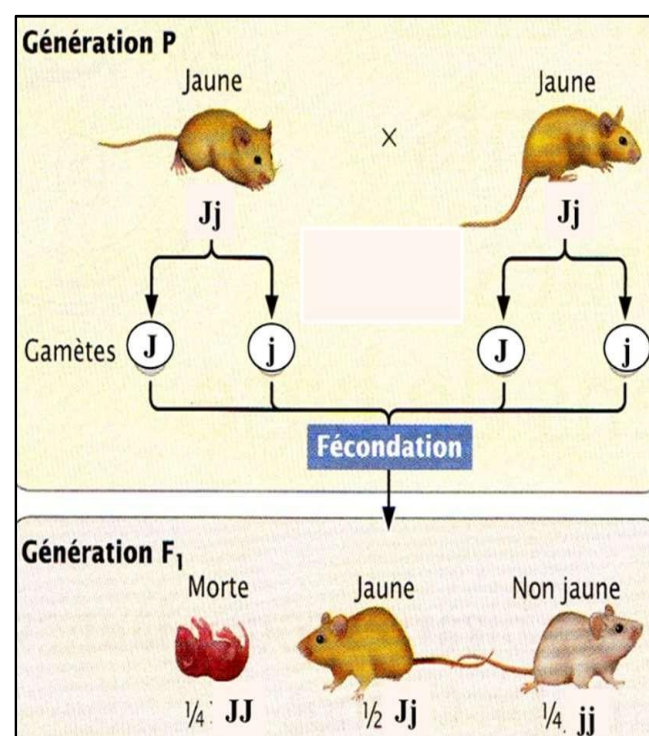
Un allèle léthal entraîne la mort de l'individu lors des périodes prénatales ou postnatale, de sorte que certains génotypes n'apparaissent pas dans la descendance.

Les individus possédant un allèle dominant léthal meurent. Les allèles létaux tuent uniquement à l'état homozygote, ils n'ont pas d'effet chez les hétérozygotes.

La présence d'allèles létaux modifie généralement les rapports phénotypiques Mendéliens attendus.

Exemple 1 : la couleur jaune du pelage de la souris

Lorsque deux souris jaunes sont croisées.



Les souris ayant le génotype JJ (homozygotes dominant) meurent, donc :

2/3 de la descendance est Jj (jaune)

1/3 de la descendance est jj (non jaune)

Les proportions mendéliennes classiques (3/4, 1/4) ont été transformé en (2/3, 1/3).

2/3 , 1/3 est le résultat d'une ségrégation monogénique dans le cas de l'allèle létal.

2.2.5. Le croisement de contrôle (Test-cross)

L'objectif d'un croisement de contrôle est de révéler le génotype d'un organisme qui présente un phénotype dominant (comme les fleurs violettes chez le Pois).

Dans notre exemple :

1^{er} cas : Si la descendance de **F1** d'un test cross est homogène (100% de [V]) donc le génotype des parents est **Homozygote**.

2^{ème} cas Si la descendance de **F1** d'un test cross est composé de 50%[V] et 50% [v] donc le génotype des parents est **hétérozygote** .

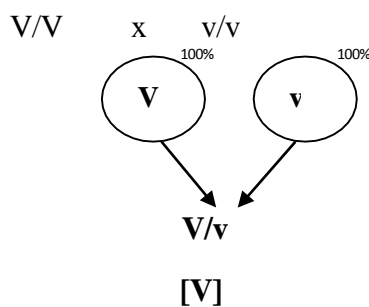
✓ Interprétation des croisements

Parents [V] x [v]

Génotype V / V ou V/v ? x v/v

1^{er} cas :

Génotype homozygote



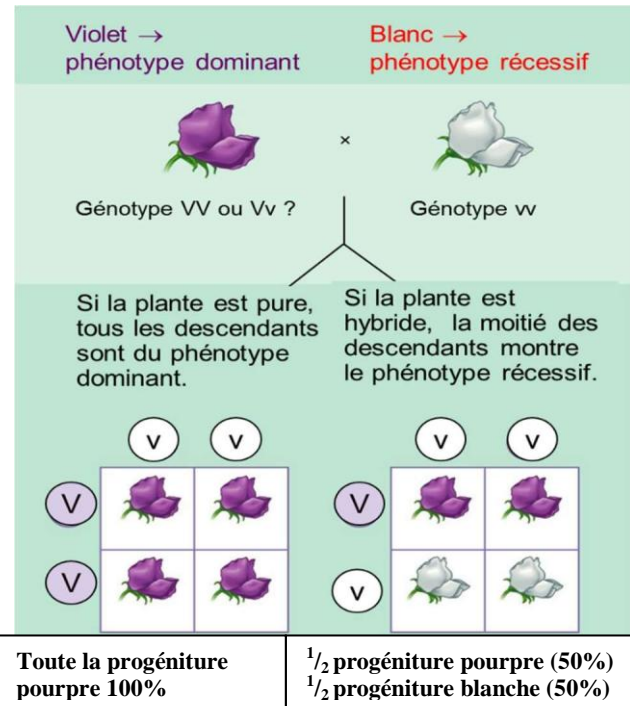
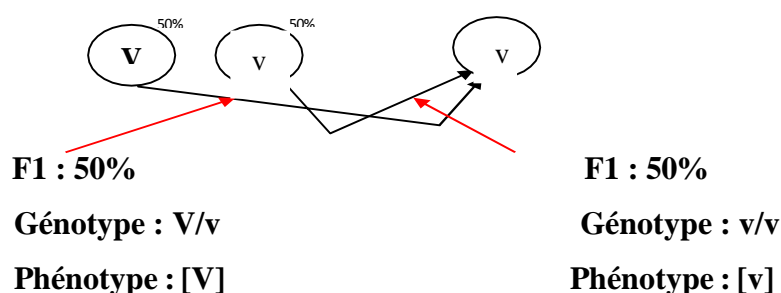
Phénotype :

2^{ème} cas

Génotype hétérozygote

V/v x v/v

Gamètes



Remarque :

Pour démontrer qu'on est en présence d'un seul gène, on réalise :

-Soit une autofécondation ($F1 \times F1$) qui donne $\frac{3}{4}$, $\frac{1}{4}$ (3 : 1) ; dans le cas d'une dominance complète

-Soit un test cross ($F1 \times$ parent récessif) qui donne $\frac{1}{2}$, $\frac{1}{2}$ (1 : 1).

2.2.6. Le croisement retour (Back-cross)

Si un individu $F1$ est croisé avec l'un de ses parents (ou un individu de même génotype), le croisement est appelé **croisement retour ou Back- cross**.

Exemple :

P	R/R	x	r/r	ou	P	R/R	x	r/r
F1	R/r				F1	R/r		
Backcross F1	R/r	x	R/R		Backcross F1	R/r	x	r/r
Descendance du backcross	$\frac{1}{2}$ R/R	et	$\frac{1}{2}$ R/r		Descendance du backcross	$\frac{1}{2}$ R/r	et	$\frac{1}{2}$ r/r

2.3. Le dihybridisme

Le dihybridisme est un croisement qui implique deux gènes simultanément. Ces deux gènes sont soit indépendants c'est-à-dire portés par deux chromosomes différents (ségrégation indépendante de deux gènes), soit liés c'est-à-dire portés par le même chromosome.

1^{ier} cas : Les gènes sont indépendants : C'est la 3e loi de Mendel

Les gènes situés sur des chromosomes différents sont répartis, dans les gamètes indépendamment les uns des autres (loi de Mendel sur la ségrégation indépendante). **Exemple : Le croisement de 2 plantes de pois de lignée pure pour les caractères «couleur et l'aspect de la graine».**

Mendel a étudié la transmission de deux caractères morphologiques de plantes de pois qui sont : la couleur et l'aspect des graines. Il a réalisé un croisement entre des plantes de lignées de race pure dont l'une avait des **graines lisses et jaunes** et l'autre à **graines ridées et vertes**. La génération $F1$ est 100% des plantes à graines **lisses et jaunes**. \Rightarrow **la 1^{re} loi de Mendel est vérifiée pour les 2**





caractères c'est-à-dire l'homogénéité de la $F1$.





















La couleur jaune est dominante par rapport à la couleur verte \Rightarrow Jaune (J), Vert (j).

L'aspect lisse est dominant par rapport à l'aspect ridé \Rightarrow Lisse (L), Ridé (l).

Mendel a croisé les individus de la $F1$ entre eux ($F1 \times F1$) puis il a analysé les descendance de la $F2$.

Les plantes de $F1$ peuvent produire quatre types de gamètes différents LJ, Lj, lJ et lj.

 9/16 de [Lisse, Jaune]	 3/16 de [Lisse, Vert]
 3/16 de [ridé, Jaune]	 1/16 de [ridé, Vert]

P		\times			
	LLJJ		lljj		
F1					
	LlJj				
	Autofécondation				
					
F2		LJ	Lj	lJ	lj
	LJ				
	Lj				
	lJ				
	lj				

L'échiquier de croisement (tableau de croisement) montre tous les génotypes possibles et tous les phénotypes qui peuvent résulter lorsque ces plantes sont autofécondées (F1 X F1). Les proportions phénotypiques de la génération F2 sont :

Le croisement impliquant **deux gènes indépendants** donne les rapports phénotypiques :

9/16, 3/16, 3/16, 1/16 (9 : 3 : 3 : 1). Permettent de déduire la **3e loi de Mendel**

3^e Loi : Ségrégation indépendante des 2 gènes

Donc les deux gènes sont indépendants.

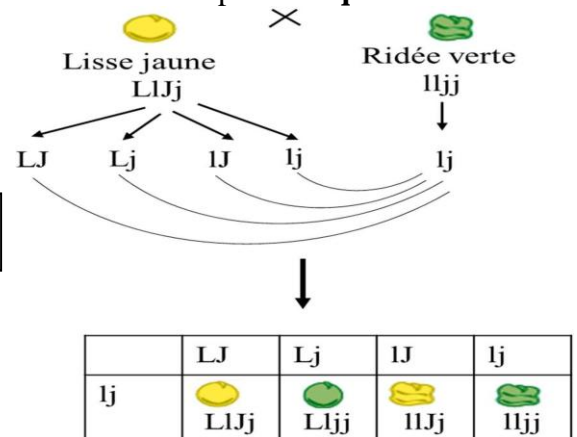
Les proportions phénotypiques d'un croisement de retour (Back cross) Exemple :

Dans le croisement entre une plante de F1 hétérozygote [lisse jaune (LlJj)] avec un parent homozygote récessif pour les deux gènes [ridé vert (lljj)], la descendance se répartit en **quatre classes phénotypiques** avec des proportions égales :

1/4 lisse jaune (LlJj)
1/4 ridé vert (lljj)
1/4 lisse vert (Lljj)
1/4 ridé jaune (llJj)

1/2 Types parentaux (50% TP)

1/2 Types parentaux (50%)



Les classes phénotypiques (1 et 2) ont le même phénotype que les parents. Sont donc dites **types parentaux**.

Les classes phénotypiques (3 et 4) représentent de nouvelles combinaisons des deux gènes et diffèrent à celui des parents. et sont donc dites **types recombinés**.

La fréquence de recombinaison (R% = %TR) est égale à 50%.

N.B : La recombinaison génétique (dans le cas des gènes indépendants) résulte d'un processus de recombinaison génétique ou brassage interchromosomique, lors de la anaphase 1 de la méiose I.

✓ **Interprétation des croisements**

F1 [lisse jaune] est de génotype hétérozygote [LIJj]

Phénotypes P [lisse jaune] x [ridé vert]

(LIJj)

(lljj)

Génotypes : L/l J/j

l/l j/j

Gamètes : $\frac{1}{4}$ L J ; $\frac{1}{4}$ L j ; $\frac{1}{4}$ l J ; $\frac{1}{4}$ l j

	$\frac{1}{4}$ LJ	$\frac{1}{4}$ Lj	$\frac{1}{4}$ lJ	$\frac{1}{4}$ lj
lj	$\frac{1}{4}$ L/l J/j [LJ]	$\frac{1}{4}$ L/l j/j [Lj]	$\frac{1}{4}$ l/l J/j [lJ]	$\frac{1}{4}$ l/l j/j [lj]

Résultats : $\frac{1}{4}$ (lisse jaune) ; $\frac{1}{4}$ (lisse vert) ; $\frac{1}{4}$ (ridé jaune) ; $\frac{1}{4}$ (ridé vert), soit 1 : 1 : 1 : 1.

Conclusion : dans le cas de 2 gènes indépendants, le back cross permet d'observer une proportion phénotypique égale : 1 ; 1 ; 1 ; 1

2ème cas : Les gènes liés

Les gènes situés sur un même chromosome auront tendance à rester ensemble pendant la formation des gamètes. Ils sont physiquement **liés**. Conséquence, ils ne pourront former que deux types de gamètes. Ce phénomène, qui porte aujourd'hui le nom de **liaison génétique** ou de **linkage**,

Exemple :

Un croisement entre deux lignées de **race pure** de drosophile, dont l'une était homozygote

avec des **Corps gris et ailes normales** ($vg^+ vg^+ b^+ b^+$) et l'autre était homozygote avec des **Corps noir et ailes vestigiales** ($vg vg b b$). L'hybride (F1) avait des **Corps gris et ailes normales** \Rightarrow le phénotype **Corps gris et ailes normales** est dominant par rapport au phénotype **Corps noir et ailes vestigiales**.

Pour déterminer si les gènes pour La couleur du corps de la drosophile ainsi que la taille de ses ailes sont liés, on procède à un **Back cross**. C'est-à-dire on croise l'hybride (F1) ($vg^+ vg b^+ b$) avec le parent **double récessif** ($vg vg b b$). On a obtenu quatre classes de descendants :

965 Corps gris , ailes normales	}	TP
944 Corps noir , ailes vestigiales		
32corps gris, ailes vestigiales	}	TR
38 Corps noir, ailes normales		

Sur un total de 2300 descendants on a 1909 TP et 391 TR \Rightarrow

$$\left. \begin{array}{l} \text{TP\%} = 430/500 \times 100 = 83\% \\ \text{TR\%} = 70/500 \times 100 = 17\% \end{array} \right\}$$

$$\begin{array}{l} \Sigma \text{ Des gamètes parentaux : TP} > 50\% \\ \Sigma \text{ Des gamètes recombinés : TR} < 50\% \end{array}$$

La fréquence de recombinaison $R\% = \text{TR\%} = 14\% \Rightarrow \text{TR\%} < \text{TP\%} \Rightarrow \text{les gènes sont liés.}$

✓ Interprétation des Croisement

Phénotypes des parents

$$(vg^+vg^+b^+b^+) \times (vgvgbb)$$

Génotypes des parents

$$\frac{Vg^+ \ b^+}{Vg^+ \ b^+} \times \frac{vg \ b}{vg \ b}$$

F1

$$(vg^+vg \ b^+b) \ 100\% \quad \frac{vg^+ \ b^+}{vg \ b}$$

Backcross F1

$$\frac{vg^+ \ b^+}{vg \ b} \times \frac{vg \ b}{vg \ b}$$

Gamètes et Descendance du backcross

Gamètes	(Vg + b+)	(Vg b)	(Vg + b)	(Vg b+)
(vg b)	(vg+b+//vg b) [Vg+; b+]	(vg b//vg b) [Vg-; b-]	(vg+ b//vg b) [Vg+; b]	(vg b+//vg b) [Vg; b+]
TP 83%		TR 17%		

N.B : La recombinaison génétique (dans le cas des gènes liés) résulte d'un **crossing-over** entre les **chromatides non sœurs**, lors de la prophase de la méiose I (la première division de la méiose), entre les locus des deux gènes.

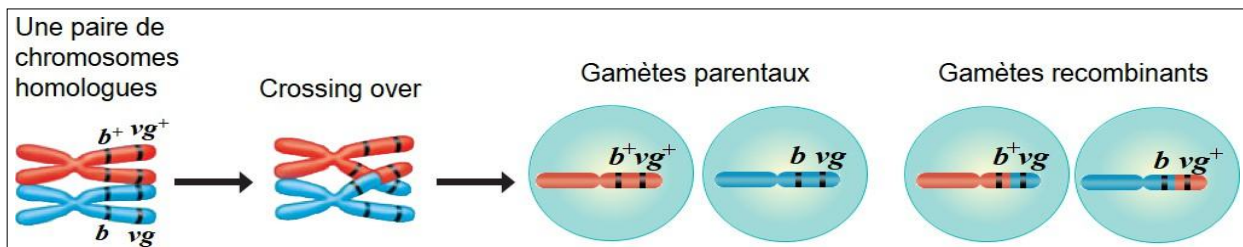


Figure : Le crossing-over produit des gamètes recombinants.

3. Établissement de la carte génétique (carte factorielle)

Le calcul de la distance génétique est la base de la construction de cartes chromosomiques indiquant les localisations relatives des gènes sur le chromosome.

✓ Distance génétique

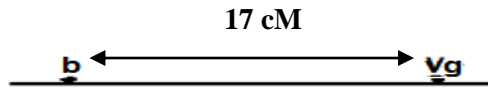
Les gènes disposés sur le chromosome suivant un ordre linéaire. La cartographie génétique a deux **caractéristiques principales** : la détermination de l'ordre linéaire selon lequel les gènes se

succèdent le long du chromosome (**l'ordre des gènes**) et la détermination des distances relatives entre chaque locus (**distances entre les gènes**). La distance est exprimée en unité Morgan (UM) ou en centi-Morgan (cM) est calculée comme suit :

$$d \text{ (cM)} = \frac{\text{nombre de recombinants}}{\text{nombre total des descendants}} \times 100$$

Dans notre exemple :

$$d = 391/2300 \times 100 = 17 \text{ cM}$$



NB. Chez les drosophiles, les C.O ne se produisent que chez les femelles. **Les mâles ne subissent pas de C.O.** Dans un croisement faisant intervenir deux gènes liés, on n'obtiendra chez le mâle hétérozygote que deux catégories de gamètes parentales équiprobables avec absence de gamètes recombinés.

4. Hérité liée au sexe

chez les organismes à sexe séparé d'autres caractères qui sont transmis par les chromosomes dits **chromosomes sexuels**, les **gonosomes ou hétérosomes** (X et Y). Ces caractères sont appelés **gènes liés au sexe**.



Figure : Les chromosomes sexuels humains

- Les deux chromosomes X et Y sont différents par un grand nombre de gènes c'est-à-dire le chromosome X porte un nombre de gènes qui sont absents dans le chromosome Y dans ce cas-là on parle des **gènes liés au X**, et même pour le chromosome Y qui lui possède un nombre de gènes que le chromosome X ne possède pas.
- Le type d'hérédité qui s'intéresse à l'étude des gènes portés par les chromosomes sexuels s'appelle **"hérédité liée au sexe"** qui se traduit par une répartition différente des caractères en fonction du sexe de la descendance.

Les deux chromosomes peuvent contenir en commun un certain nombre de gènes.

Les gènes situés dans ces régions différentielles sont dits **hémizygotes** et les caractères pour lesquels ces gènes codent sont dits **liés au sexe** et se traduisent par des proportions phénotypiques dans la descendance différente de celle donnée par les gènes autosomiques.

✓ **Systèmes de chromosomes sexuels :**

Il existe plusieurs **systèmes de chromosomes sexuels** :

le système XX – XO : les femelles possèdent une paire de chromosomes X, tandis que les mâles n'ont qu'un seul chromosome X. Par exemple : plusieurs espèces d'insectes, les sauterelles.

le système XX – XY : les femelles possèdent deux exemplaires de chromosomes X. Les mâles possèdent un chromosome X et un chromosome Y. Par exemple : les mammifères et la drosophile.

le système ZZ – ZW : C'est l'inverse du système XX-XY. les femelles sont ZW et les mâles ZZ. Par exemple : les oiseaux, serpents et papillons.

✓ **Sexe homogamétique et sexe hétérogamétique**

Chez la drosophile comme chez l'homme, les mâles portent un chromosome X et un chromosome Y, tandis que les femelles portent deux chromosomes X. Dans ce cas, le sexe mâle est dit **hétérogamétique**, il donne deux types de gamètes (la moitié des gamètes portent le chromosome X et l'autre moitié le chromosome Y). Le **sexe homogamétique** possède une paire de chromosomes sexuels identiques ; il fournit un seul type de gamètes.

✓ **Hérédité liée au sexe (ou liée à l'X)**

Outre leur rôle qu'ils jouent dans la détermination du sexe, les chromosomes sexuels, en particulier le chromosome **X**, portent plusieurs gènes qui contrôlent des caractères totalement indépendants du sexe. Chez l'humain, le terme lié au sexe désigne habituellement des gènes portés par le chromosome **X**.

✓ Dans une **hérédité liée au sexe**, les croisements **réciproques** entre mâles et femelles de lignées **pures** ne donnent pas les mêmes résultats.

✓ **Expérience : liaison à l'X chez la drosophile**

basant sur les travaux de Morgane 1916, qui utilise comme caractère lié à l'X le couleure des yeux chez la drosophile.

Première croisement : Morgane a choisi 2 lignées pures de drosophile avec des génotypes homozygotes, les mâles ont un phénotype **[blanc]** et les femelles ont un phénotype **[rouge]**

Le mâle ne peut être ni hétérozygote, ni homozygote pour des gènes liés à l'X ; il est **hémizygote** c'est-à-dire qu'il ne possède qu'un seul exemplaire du couple R/b.

Deuxième croisement (réciproque) : Morgane a croisé les mâles ont un phénotype **[rouge]** et les femelles ont un phénotype **[blanc]**.

1^{er} cas :

Parents	♂ [blanc] X ♀ [rouge] Lignées pures
F1	100% ♂ et ♀ [rouge]
F2	½ ♀ [rouge] ¼ ♂ [rouge] ¼ ♂ [blanc]

2^e cas:

Parents	♂ [rouge] X ♀ [blanc] Lignées pures
F1	50% ♂ [blanc] et 50% ♀ [rouge]
F2	¼ ♂ [rouge], ¼ ♂ [blanc], ¼ ♀ [rouge], ¼ ♀ [blanc]

✓ **Liaison au sexe**

Dans le premier cas la 1^{re} loi de Mandel est vérifiée « **homogénéité de F1** » tous les individus de F1 [rouge] que leurs parents, donc [rouge] domine [blanc].

dans le deuxième cas F1 est **hétérogène**, les mâles ♂ ont [blanc] comme celui de leurs parents ♀ [blanc], alors que toutes les femelles ♀ ont le phénotype [rouge] comme leurs parents ♂ [rouge]. Cette différence met en évidence une hérédité liée au sexe : le caractère étudié est contrôlé par un gène localisé sur le chromosome X et n'a pas d'équivalent sur le chromosome Y.

On peut déduire que les gènes sont des gènes liés au sexe (liés au chromosome X)

✓ **Interprétation chromosomique**

1^{ère} cas

Parents	♀ [rouge] X ♂ [blanc] Lignées pures
	♀ (X ^R /X ^R) X (X ^b /Y) ♂
Gamètes	½ X ^R , ½ X ^R ½ X ^b , ½ Y
F1	100% (♂ et ♀) [rouge]

	X ^b	Y
X ^R	½ X ^R /X ^b (♀ œil rouge)	½ X ^R /Y (♂ œil rouge)

F2

	X ^R	X ^b
X ^R	¼ X ^R X ^R	¼ X ^R X ^b
Y	¼ X ^R Y	¼ X ^b Y

2^{ème} cas

Parents ♂ [rouge] X ♀ [blanc] **Lignées pures**

F1 ♂ [blanc] et ♀ [rouge]

♂ X^R/Y X ♀ X^b/X^b

Gamètes $\frac{1}{2} X^R$, $\frac{1}{2} Y$ $\frac{1}{2} X^b$

	X^R	Y
X^b	X^R/X^b (♀œil rouge) 50%	X^b/Y ♂ (œil blanc) 50%

F2

	X^R	X^b
X^b	$\frac{1}{4} X^R X^b$	$\frac{1}{4} X^b X^b$
Y	$\frac{1}{4} X^R Y$	$\frac{1}{4} X^b Y$

✓ **Exemples de maladies liées au sexe chez l'humain**

a) Les maladies héréditaires liées à l'X dues à un allèle récessif

Dans le cas d'un caractère lié au sexe dû à un allèle récessif, une femme ne manifeste le phénotype que si elle est homozygote. Par contre, l'homme est dit **hémizygote** (ne possède qu'un seul locus). Dans ce cas, lorsqu'un homme reçoit de sa mère un allèle récessif, il exprimera obligatoirement le caractère correspondant. C'est pour cette raison qu'il y a beaucoup plus d'hommes que de femmes qui présentent des maladies transmises selon des caractères récessifs. Par exemple :

-Le daltonisme, est une affection bénigne à transmission liée au sexe. Un père daltonien et une mère saine transmettant le caractère peuvent donner naissance à une fille daltonienne .

-La myopathie de Duchenne, est un autre exemple de maladies récessives à transmission liée au sexe. Cette maladie se caractérise par un affaiblissement progressif des muscles et une perte graduelle de la coordination. Les personnes atteintes de cette maladie meurent vers la 20^{ème} année. La myopathie de Duchenne est due à l'absence d'une protéine, la dystrophine qui sert de soutien interne à l'enveloppe des fibres musculaires, et le gène qui code pour cette protéine a été repéré sur le chromosome X.

-L'hémophilie, constitue également un caractère récessif lié au sexe. A cause de l'absence de facteurs de coagulation (protéine dites facteur VIII ou facteur IX), la personne atteinte d'hémophilie saigne abondamment en cas de blessure interne ou externe car le processus de la coagulation sanguine est défectueux.

Exemple de l'hérédité liée à l'X chez l'homme : cécité au rouge et au vert (daltonisme)

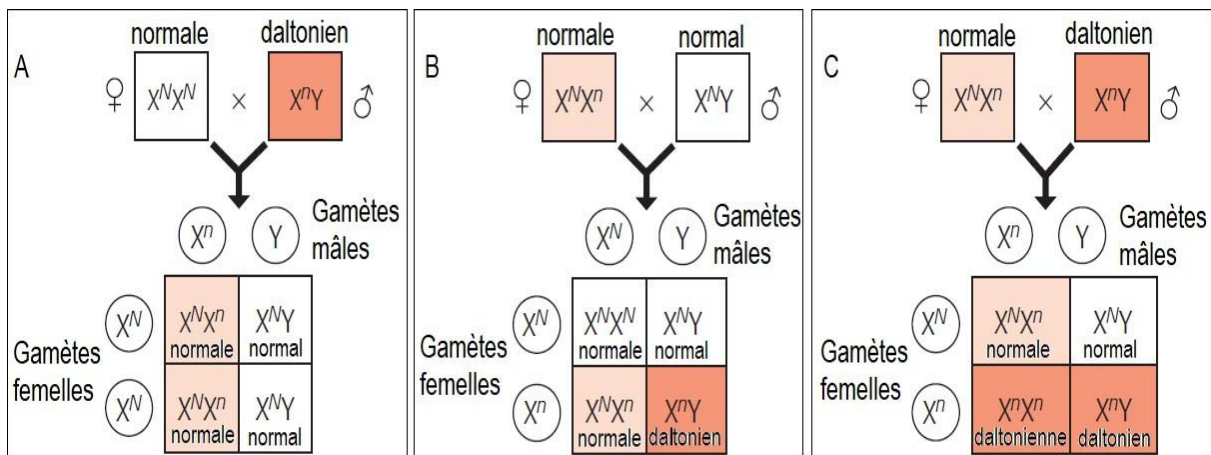


Figure : Transmission liée au sexe du daltonisme.

- A : Un père daltonien transmettra l'allèle mutant à toutes ces filles, mais à aucun de ses fils. Lorsque la mère est homozygote dominante, les filles représenteront le phénotype normal mais seront transmettrices de la mutation (porteur sein).
- B : Une femme transmettrice saine qui s'unit à un homme normal transmettra l'allèle muté à la moitié de ses fils et à la moitié de ses filles. Les fils qui auront reçu la mutation seront daltoniens. Les filles qui auront reçu la mutation présenteront le phénotype normal mais seront transmettrices comme leur mère.
- C : Si une femme transmettrice saine s'unit à un homme daltonien, chacun de leurs enfants aura 50% de chance d'être daltonien, quel que soit le sexe. Les filles normales seront transmettrices, tandis que les garçons normaux ne porteront aucunement l'allèle nocif récessif.

b) Les maladies héréditaires liées à l'X dues à un allèle dominant

Les maladies héréditaires liées à l'X dues à un allèle dominant se manifestent chez les deux sexes, bien que les hommes soient souvent plus gravement atteints. Les hommes affectés transmettent le trait à toutes leurs filles mais à aucun de leurs fils, tandis que les femmes hétérozygotes peuvent transmettre la maladie à environ la moitié de leurs enfants, indépendamment du sexe. **Des exemples** de ces maladies incluent :

- Syndrome d'Alport lié à l'X** : Cause des atteintes rénales qui évoluent généralement plus lentement chez les femmes que chez les hommes.
- Rachitisme vitamino-résistant hypophosphatémique** : Une forme de rachitisme due à une mutation sur le récepteur de la vitamine D.
- Syndrome de l'X fragile** : Bien que souvent cité, sa transmission est complexe et peut impliquer des expansions de tri-nucléotides. Il est une cause fréquente de déficience intellectuelle.