

TABLE DES MATIERES

NOTIONS DE GENETIQUE

Cours:

I. Similitudes et diversités dans l'espèce	125
II. Les supports de l'information génétique: les chromosomes	128
III. La transmission de caractères héréditaires	132
IV. La nature de l'information génétique	137

Travaux pratiques:

Fiche G 1 : Les chromosomes et la variation génétique	141
Fiche G2: Etude de la variation génétique chez l'Homme	142
Fiche G3: Etude de croisements du maïs	143
Fiche G4: Fréquence génétique chez l'Homme	147
Fiche G5: Exercices de génétique	
A. Phénotype et génotype	148
B. Hérité des groupes sanguins	149
C. Hérité liée au sexe	150

Documents:

La formation des espèces	151
Agriculture et variabilité génétique	152
Variations du chou sous l'effet de la culture	
La domestication animale	153
Les races humaines: un malentendu ?	154
Caractères du pois étudiés par Mendel	155
Croisement de souris blanches et noires de souches pures	156
Croisement test chez la souris pour distinguer le génotype du phénotype	157
Exemples de caractères à transmission génétique mendélienne chez l'Homme	158
La double Hélice d'ADN	159
Du chromosome au caractère	160
Une application du génie génétique: la fabrication de l'insuline humaine par une bactérie	161
Les diagnostics génétiques	162
Le séquençage du génome humain	
Lexique de génétique	163
Index	165

NOTIONS DE GENETIQUE

L'hérédité, c'est l'héritage de la vie, c'est-à-dire la transmission des caractères des êtres vivants à leurs descendants. On considère la génétique comme étant la science qui étudie les mécanismes de l'hérédité.

I. Similitudes et diversités dans l'espèce

A. Constatations

On constate souvent des ressemblances entre individus d'une même famille. Parfois il s'agit de caractères mal définis; une manière de marcher, un geste, une façon de sourire. Souvent ce sont des caractères plus évidents, tels que la couleur des yeux, la forme du nez ou celle des lèvres, la présence de certaines aptitudes, etc.

Lorsque deux chiens de race différente (ex: berger allemand et boxer) ont été croisés, on découvre généralement dans leur progéniture des **caractères** (taille, couleur du poil, forme des oreilles, etc.) que l'on peut attribuer à l'un ou à l'autre des parents.

Bien que l'on puisse observer des différences entre parents et enfants d'une même espèce, on constate qu'il y a transmission, d'une génération à la suivante, d'un "**plan de base**", typique de l'espèce.

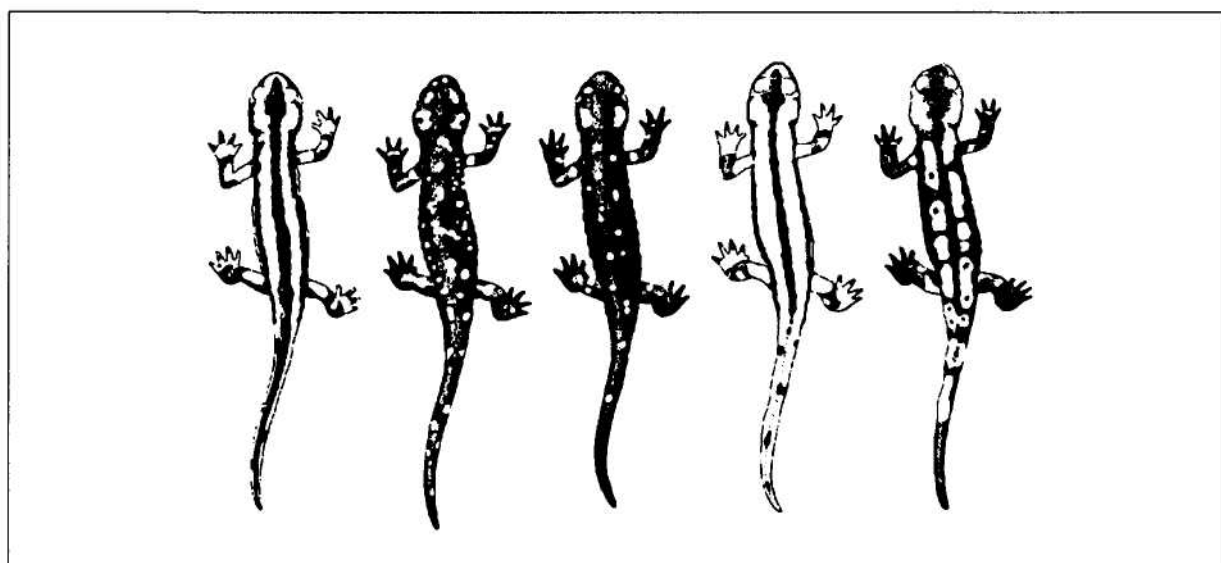
B. Notion d'espèce et de race

L'espèce

Une espèce est un ensemble d'individus qui se ressemblent tout en étant différents et qui, dans des conditions naturelles, peuvent se reproduire entre eux.

Races animales et variétés végétales

D'une région à une autre du globe, on peut souvent observer de légères différences entre les individus appartenant à des populations distinctes d'une même espèce. Séparées géographiquement pendant des milliers d'années, ces **populations** ont pu acquérir des caractéristiques qui les différencient légèrement. On peut alors subdiviser les individus d'une même espèce en fonction de leur



Variation des motifs colorés chez la salamandre tachetée. On peut observer chez cette espèce de grandes variations dans les proportions du corps et la coloration. En Suisse, la forme tachetée à bandes est présente au Nord des Alpes alors que l'on trouve la forme à taches rondes surtout au Sud des Alpes.

Sélection artificielle et sélection naturelle

Les cultivateurs et éleveurs observent, depuis le néolithique, que les variations individuelles sont dans une certaine mesure transmises aux descendants.

Lorsque, dans une culture ou un élevage, on sélectionne (= choisit) des individus porteurs de certaines caractéristiques intéressantes, telles que grande productivité, résistance aux maladies, douceur de caractère ou agressivité, couleur ou forme particulière, etc., et qu'on les croise, on peut arriver à obtenir des descendants regroupant les particularités des individus de départ. On peut créer ainsi, par **sélection artificielle**, une **nouvelle variété de plante** ou une nouvelle **race animale** dont la majorité des membres possèdent ces mêmes caractéristiques héréditaires.

Dans les conditions naturelles existent aussi des mécanismes de **sélection naturelle** (où l'homme n'intervient pas) très variés. Ils aboutissent généralement à ce que ce soit surtout les individus porteurs de caractéristiques favorables (dans les conditions du moment) qui se reproduisent et transmettent ainsi à leur descendance ces caractéristiques.

Espèces hybrides

On peut cependant parfois croiser artificiellement des individus de deux espèces différentes, lorsqu'elles sont proches. On obtient alors des **espèces hybrides** possédant des caractéristiques des deux espèces parentes. Par exemple un croisement entre le cheval et l'âne donne le bardot ou le mulet; un croisement entre le lion et le tigre donne le "tigron". La plupart des espèces hybrides n'ont pas la possibilité d'avoir une descendance car elles sont stériles.

Documents

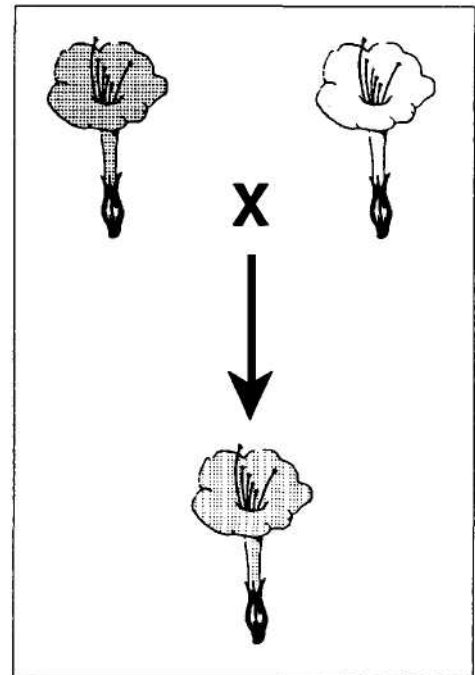
- . La formation des espèces.
- . Agriculture et variabilité génétique.
- . Variations du chou sous l'effet de la culture.
- . La domestication animale.
- . Les "races" humaines: un malentendu ?

C. Origine des caractères observés

Caractères héréditaires

Chez les organismes sexués, chaque individu reçoit de ses parents le "plan de base" de l'espèce dont certains caractères le font ressembler à ses parents. L'ensemble de ces caractères constitue les **caractères héréditaires** appelés également caractères génétiques.

Par exemple le croisement entre une belle-de-nuit à fleurs rouges et une belle-de-nuit à fleurs blanches donne, à la génération suivante, des belles-de-nuit à fleurs rosés.



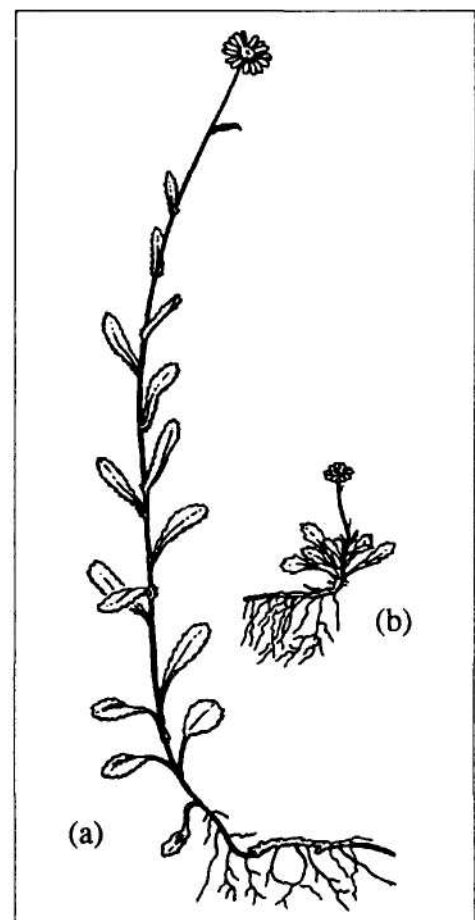
Croisement de belles-de-nuit rouges et blanches.

Caractères acquis au contact du milieu

Bien qu'une part importante des différences observées entre individus d'une même espèce soit d'origine génétique, c'est-à-dire héréditaire, le milieu dans lequel vit un individu, ainsi que son mode de vie, est également responsable de la diversité des individus comme le montrent les exemples suivants:

- deux vrais jumeaux sont génétiquement identiques, car ils proviennent d'une fécondation unique, et pourtant, avec l'âge, on constate de légères différences (physique, comportement, etc.) entre ces deux individus;
- certaines plantes, comme la grande marguerite, peuvent se fragmenter en rameaux. Les rameaux d'une même plante sont donc identiques sur le plan génétique. Si on transplante deux rameaux d'une même plante, un en montagne et l'autre en plaine, au milieu de la végétation naturelle, ils présentent bientôt un aspect très différent (a et b). Même après plusieurs années de culture en montagne, un rameau replanté ensuite en plaine donnera une plante ayant l'aspect de la plante de plaine (a). On en déduit que la variation d'aspect est due au climat. Elle n'a pas modifié le "plan de base" de l'espèce.

Les caractères acquis pendant la vie d'un organisme ne sont pas transmis à sa descendance; ils ne sont donc pas héréditaires.



Plantes de grande marguerite issues de rameaux provenant du même parent. Une est cultivée en plaine (a), l'autre en montagne (b).

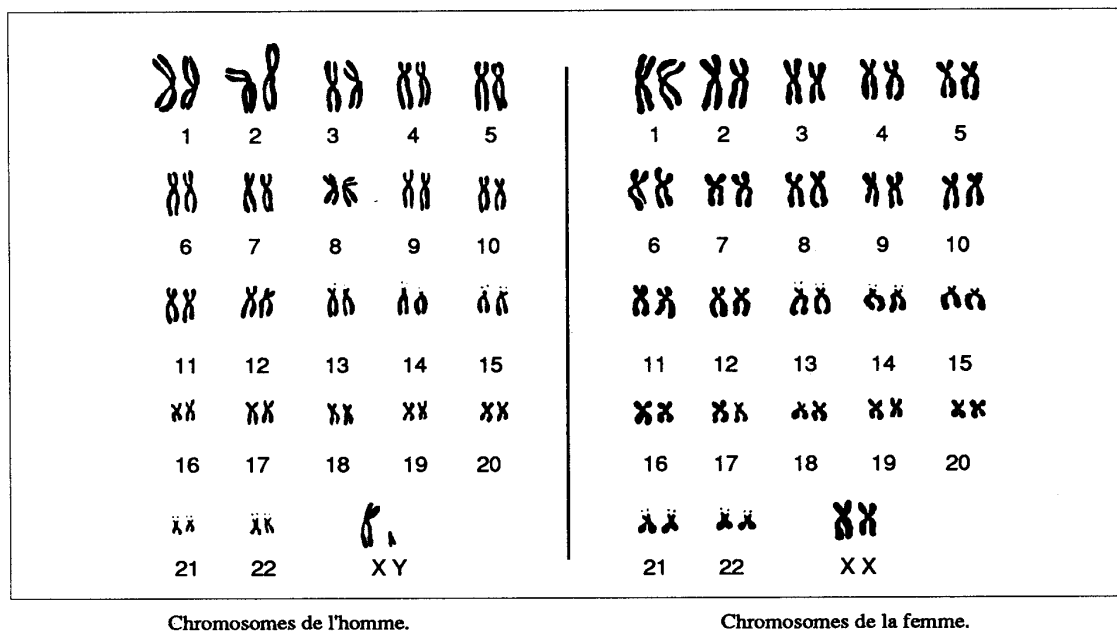
II. Les supports de l'information génétique: les chromosomes

Le corps humain est constitué de $3 \text{ à } 6 \times 10^{14}$ cellules qui proviennent toutes d'une cellule initiale (cellule œuf) et sont le résultat d'innombrables divisions cellulaires. Lorsque les cellules se divisent, on distingue, à l'emplacement du noyau, des chromosomes que l'on peut grouper par paires. Leur nombre et leur forme sont caractéristiques pour chaque espèce. Par exemple:

Maïs : 2 fois 10 chromosomes Drosophile : 2 fois 4 chromosomes

Blé : 2 fois 24 chromosomes Homme : 2 fois 23 chromosomes

Chaque paire est constituée de deux **chromosomes homologues**. L'ensemble des chromosomes ainsi classés forme un caryotype.



La comparaison du caryotype d'un homme à celui d'une femme montre que, sur les 23 paires de chromosomes, seules 22 paires sont identiques dans les deux sexes. La 23e paire est formée par deux chromosomes semblables chez la femme (désignés par XX), mais différents chez l'homme (un chromosome X et un chromosome plus petit appelé Y). Ces chromosomes différents selon le sexe, et qui jouent un rôle dans la détermination de celui-ci, sont appelés **chromosomes sexuels**.

B. Anomalies chromosomiques

L'étude de caryotype humain a permis de mettre en évidence que certaines maladies sont liées à une anomalie du nombre de chromosomes. Ce sont généralement des chromosomes en surnombre (trisomies) ou des chromosomes manquants. Ainsi le syndrome de Down (ou mongolisme) est dû à la présence de trois chromosomes 21 au lieu de deux. La plupart de ces modifications du caryotype entraînent des anomalies corporelles ou psychiques.

Les chromosomes sont ainsi responsables des caractéristiques d'un individu. En réalité, les chromosomes n'interviennent pas seulement dans le déterminisme du sexe et dans le mongolisme; ils déterminent tous les caractères héréditaires d'un individu, aussi bien la couleur des yeux que la forme du nez ou l'appartenance à tel ou tel groupe sanguin. Mais comment est-ce possible ? Quelle est la nature de ces "plans de construction" ?

C. La notion de gène

Chez tous les individus qui appartiennent à la même espèce, la commande d'un caractère héréditaire est localisée dans une zone précise d'un chromosome donné. On appelle gène cette portion de chromosome qui détermine un caractère héréditaire précis.

Par exemple, le groupe sanguin d'un individu est déterminé par un gène situé sur la 9^e paire de chromosome. Or il existe 4 groupes sanguins: A, B, AB et O. Alors que se passe-t-il ?

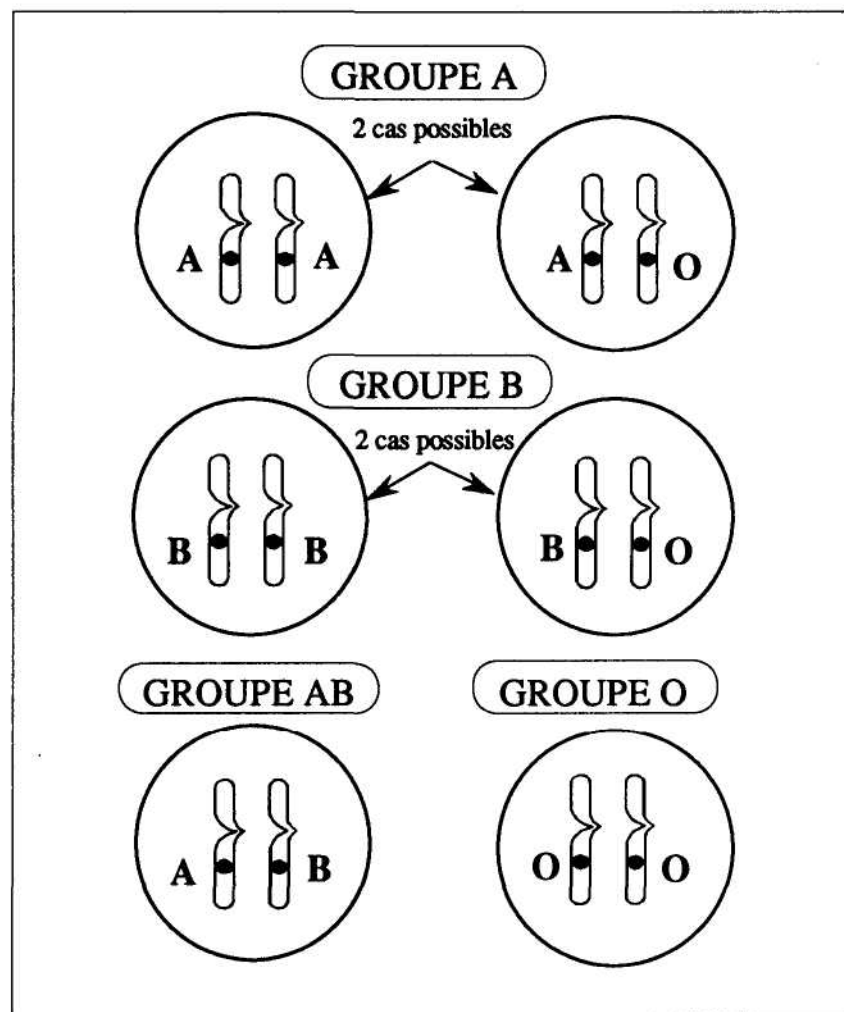
En fait, ce gène "groupe sanguin" peut contenir des informations légèrement différentes. Ces différentes variétés d'un même gène sont alors appelées des **allèles**. Us occupent la même place sur chacun des **chromosomes homologues** qui ont la même forme et la même taille, mais ne sont pas identiques d'un point de vue génétique.

. Ainsi, les individus du groupe A possèdent:

- soit les deux allèles AA; on dit qu'ils possèdent le génotype AA;
- soit les allèles A et O; on dit qu'ils possèdent le génotype AO.

. Les individus du groupe B ont, soit le génotype BB, soit le génotype BO. .

Les individus du groupe AB ont le génotype AB. . Les individus du groupe O ont le génotype OO.



Génotypes correspondant aux différents groupes sanguins A, B, AB et O.

Toutes les cellules du corps contiennent le même nombre de chromosomes. Cette constatation pose deux questions:

- comment se réalise le partage des chromosomes entre les deux cellules issues d'une division cellulaire ?
- les chromosomes de la cellule œuf proviennent-ils de l'ovule, du spermatozoïde ou des deux cellules reproductrices ?

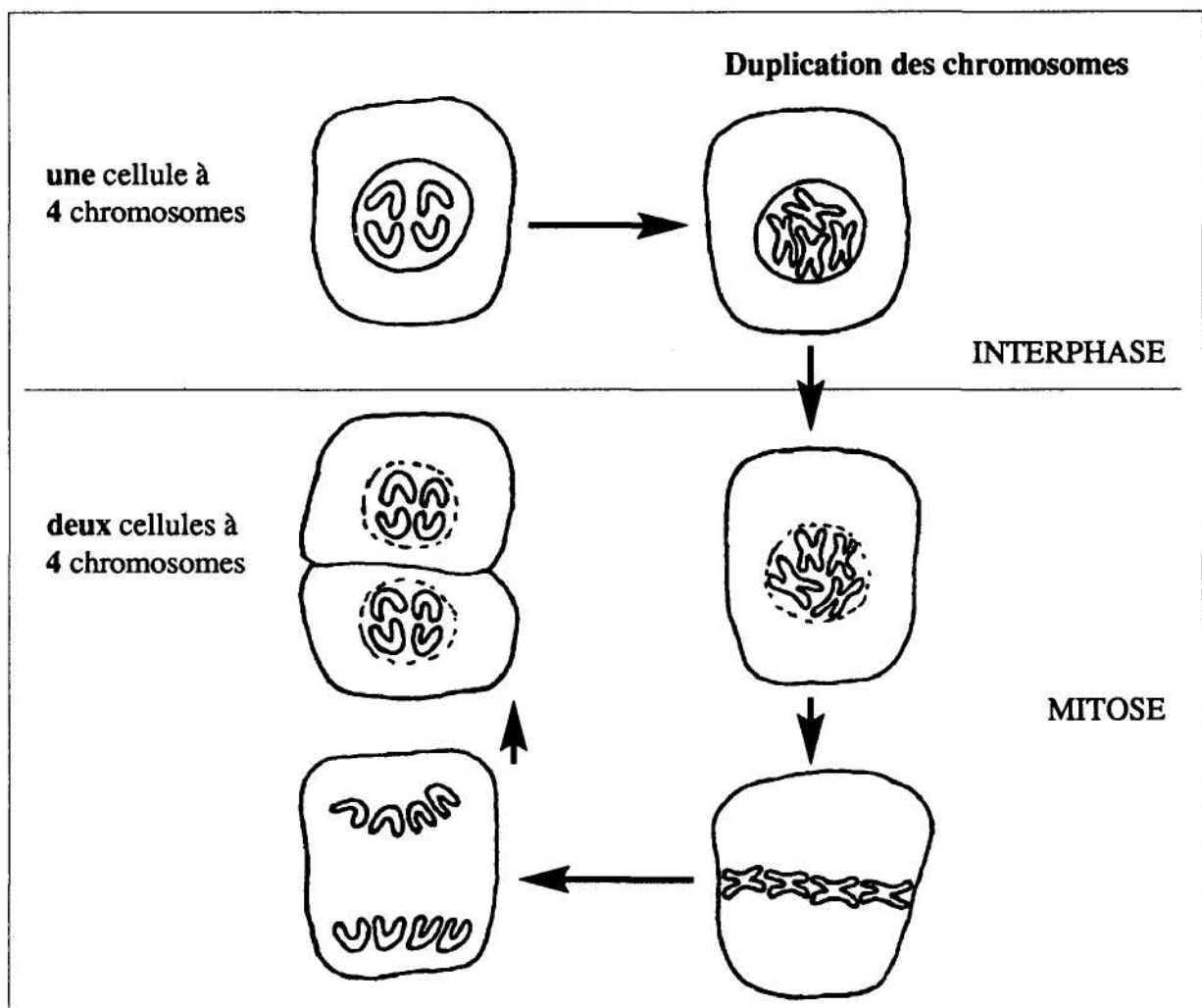
D. D'une cellule à l'autre : la mitose

Les 46 chromosomes présents chez l'Homme dans le noyau de la cellule œuf se retrouvent dans toutes les cellules du corps (à l'exception des cellules spécialisées pour la reproduction) après une succession de divisions cellulaires appelées **mitoses**.

Lors de la mitose, les deux cellules issues de la division reçoivent les 46 chromosomes de la cellule de départ, c'est-à-dire exactement les mêmes informations génétiques. C'est pourquoi on parle de **reproduction conforme** de la cellule.

Cette reproduction conforme des cellules est possible parce qu'il y a reproduction conforme des chromosomes. Avant qu'une cellule ne se divise (interphase), les chromosomes se **dupliquent**, c'est-à-dire que chacun fabrique une copie identique à lui-même. En début de mitose, les chromosomes se spiralisent fortement et forment des bâtonnets alors visibles au microscope.

La mitose se poursuit par la séparation des chromosomes dupliqués et aboutit à la formation de deux cellules identiques à la cellule de départ.



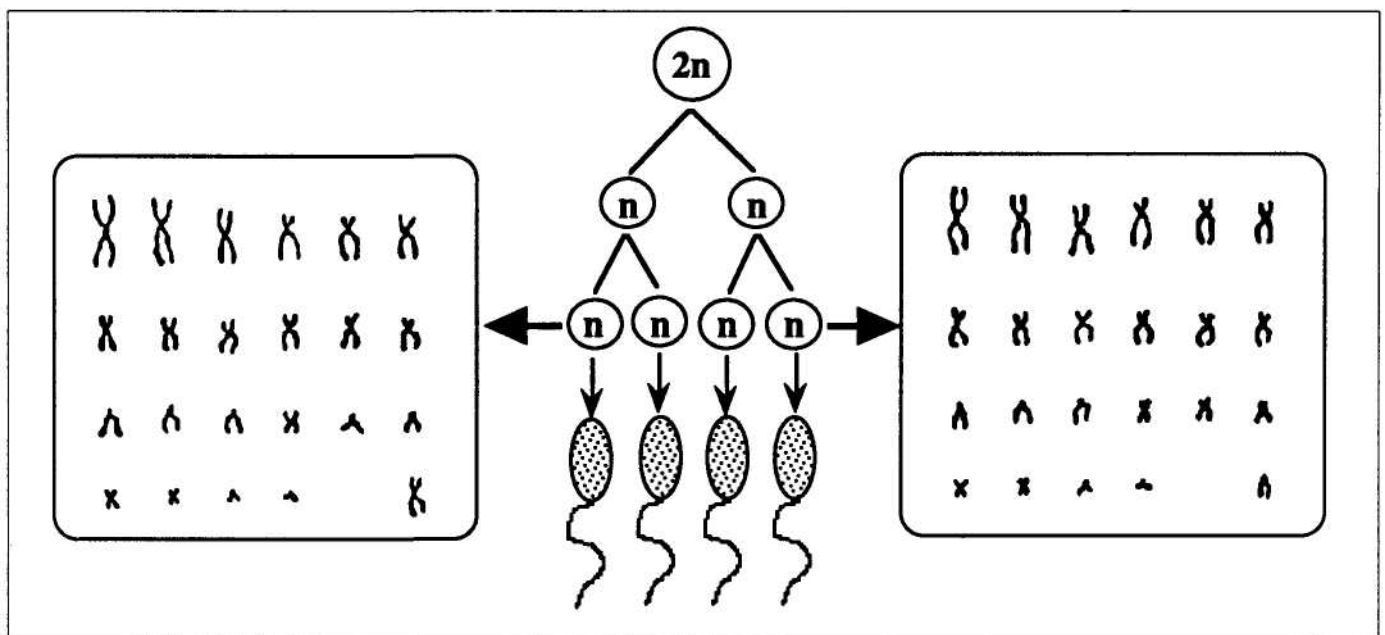
Les différentes étapes de la mitose.

E. D'une génération à l'autre: la méiose

La transmission des chromosomes, d'une génération à l'autre, se fait par l'intermédiaire des cellules reproductrices: les **gamètes**, c'est-à-dire les spermatozoïdes et les ovules. Chez les végétaux, les gamètes mâles et femelles se nomment grains de pollen et ovules. Lors de la fécondation, il y a formation d'une **cellule œuf** à partir d'un spermatozoïde et d'un ovule.

Les gamètes se forment dans les testicules ou dans les ovaires à partir de cellules à $2n$ chromosomes. Au cours de la formation des gamètes, le nombre de chromosomes est réduit de moitié (n chromosomes) par un mode de division particulier appelé **méiose**. ***La méiose comporte 2 divisions cellulaires successives qui, à partir d'une cellule à $2n$ chromosomes, permettent d'obtenir 4 cellules à n chromosomes.***

Ainsi chez l'Homme, chaque cellule possède 46 chromosomes ($2n$). Les gamètes n'en contiennent par contre que 23 (**n**), ceci afin de ***maintenir constant le nombre normal de chromosomes*** de l'espèce après fécondation.



Formation des 2 types de spermatozoïdes distincts sur le plan sexuel chez l'homme.

F. Le brassage de l'information et les variations génétiques

La diversité génétique des individus à l'intérieur d'une même espèce est favorisée, entre autre, par la répartition au hasard des chromosomes dans l'un des deux gamètes lors de leur formation. Ainsi, au moment de la formation des spermatozoïdes, il y a plus de 8 millions (2^{23}) de combinaisons chromosomiques possibles, donc de spermatozoïdes différents d'un point de vue génétique. Il en est de même lors de la formation des ovules.

Ce brassage génétique permet de comprendre pourquoi les frères et sœurs d'une même famille sont tous plus ou moins différents. Chaque être humain reçoit de ses parents une combinaison de gènes qui lui est propre et qu'il ne partage avec aucun être humain, sauf dans le cas de vrais jumeaux.

Chaque individu est donc une nouveauté génétique !

III. La transmission des caractères héréditaires

Tout au long des 18^e et 19^e siècles, bien des chercheurs ont essayé de comprendre comment les caractères sont transmis d'une génération à une autre. Une des causes de leur échec fut qu'ils étudiaient simultanément l'hérédité de toutes les caractéristiques des parents.

C'est au milieu du siècle dernier que Grégor Mendel effectua le premier un travail expérimental qui aboutit à des résultats clairs concernant la transmission des caractères héréditaires. L'idée géniale de Mendel fut d'étudier séparément, chez le pois, la transmission de caractères héréditaires simples tels que la forme des graines, leur couleur, etc. D compta soigneusement le nombre de chaque type de caractère chez les descendants et tint un recueil détaillé des résultats de tous ses croisements.

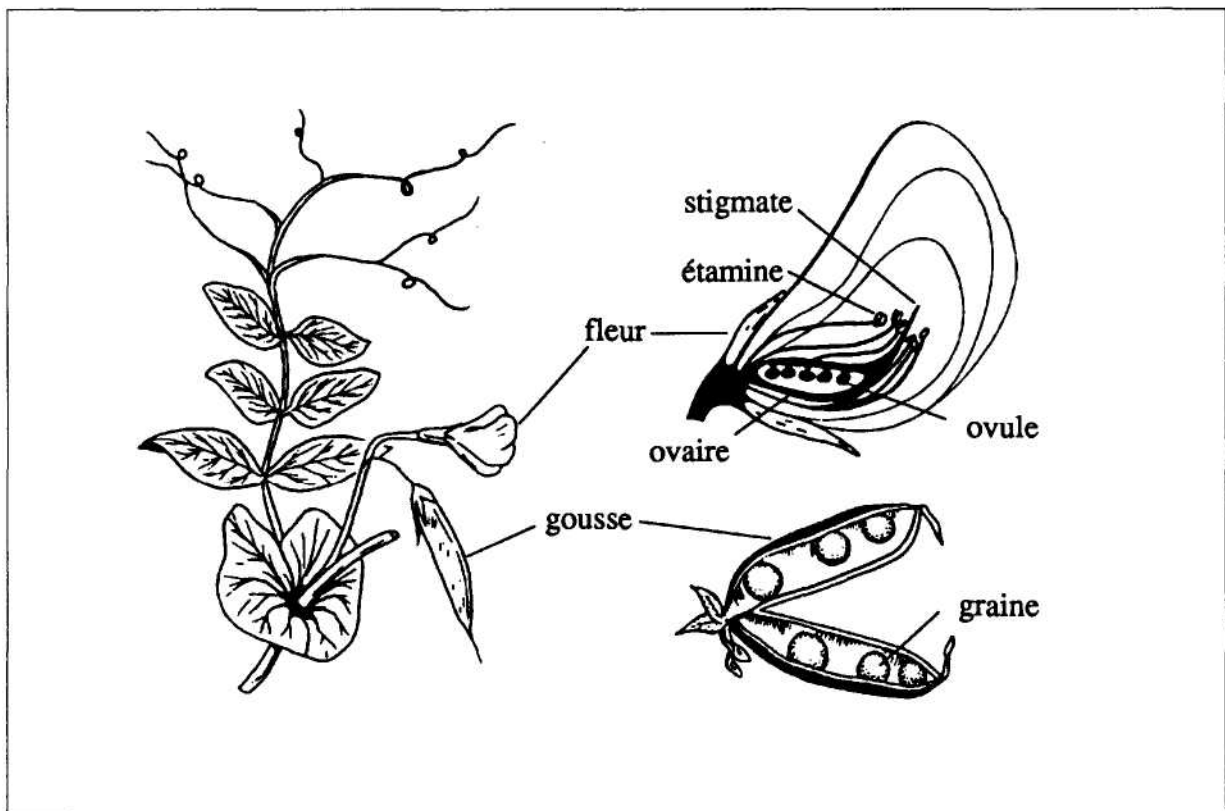
A. Les expériences de Mendel

La sélection de lignées pures

Mendel expérimenta sur des lignées pures de pois cultivés et étudia notamment l'hérédité de la couleur des graines (pois vert ou jaune) ou leur aspect (pois lisse ou rugueux).

Pour obtenir une **lignée pure**, pour un caractère donné (ex. pois vert), il croisa des plantes de pois ne donnant que des graines vertes avec d'autres plantes de pois ne donnant que des graines vertes. A chaque génération, il ne retint pour la reproduction que les graines présentant ce caractère.

Au cours des générations, ce genre de sélection permet d'obtenir des graines de couleur verte qui, lorsqu'elles sont développées en plantes adultes et croisées avec d'autres plantes issues du même type de graines, ne donneront que des plantes produisant des graines vertes. Ces plantes sont alors dites de lignée pure ou de variété pure pour le caractère "pois vert".

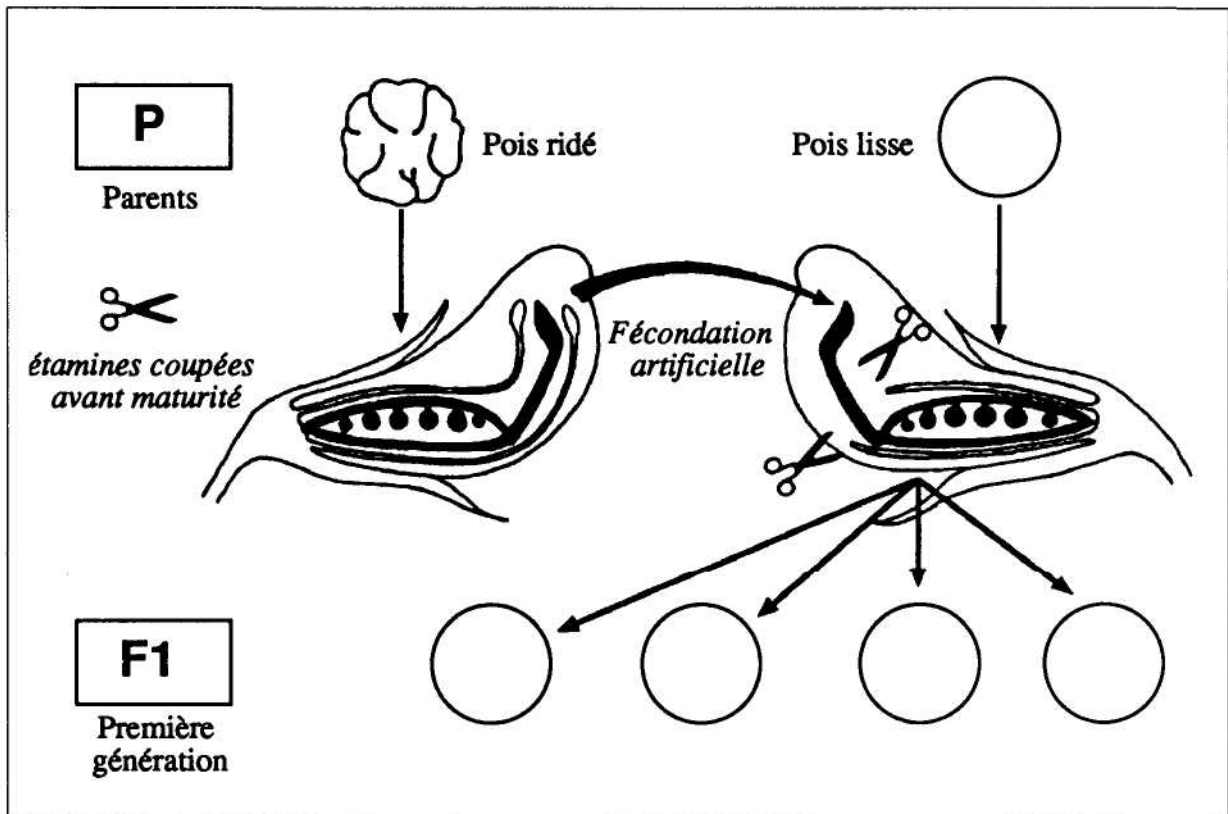


Chaque fleur de pois possède un ovaire qui contient jusqu'à 10 ovules, qui se développent en graines après fécondation.

Hybridation de deux plantes de lignées pures

Mendel choisit de croiser deux sortes de pois, appartenant à des lignées pures, ne présentant qu'une seule différence héréditaire: l'aspect du pois est lisse ou ridé.

Pour éviter l'autofécondation, qui est le mode habituel de reproduction chez le pois, il coupe avant maturité les étamines (contenant le pollen) des fleurs d'une variété et féconde cette fleur avec le pollen issu de la deuxième variété. On réalise donc le croisement $P \times P$.



Croisement d'une variété de pois à graines lisses avec une variété donnant des graines ridées.

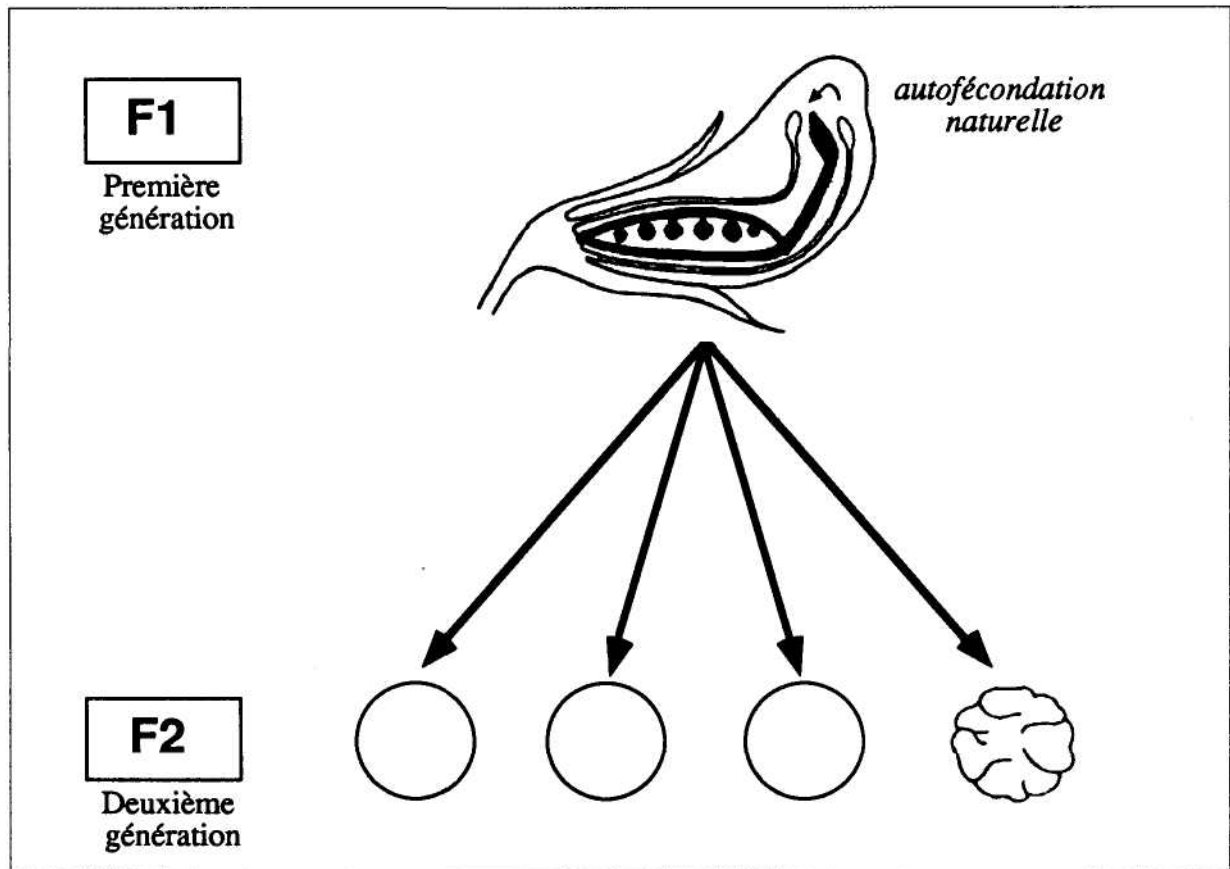
Résultats

Toutes les graines récoltées possèdent le caractère de l'un des parents P (elles sont lisses). Les descendants de la première génération F1 sont tous semblables entre eux, bien qu'issus du croisement de lignées pures différentes.

On appelle **hybrides** les graines de la génération F1, ainsi que les plantes issues de ces graines, car elles proviennent du croisement de deux parents de lignée pure pour le caractère étudié.

Croisement de deux plantes hybrides

Mendel fait germer les graines de la génération F1 ci-dessus. Une fois les plantes parvenues à maturité, on les laisse s'auto féconder; on réalise donc le croisement F1 x F1.



Croisement de la génération F1 par autofécondation.

Résultats

Sur les 253 plantes qui ont germé à partir des graines hybrides F1 il récolte à la F2, après autofécondation des fleurs:

	nombre de graines	proportions
graines lisses "F2"	5'474	74,75 %
graines ridées "F2"	1'850	25,25 %
total	7'324	100,00%

Le caractère ridé est donc réapparu à la génération F2 chez approximativement 1/4 des individus.

B. Interprétation des expériences de Mendel

Gènes et caractères

Les proportions simples de grains lisses et ridés à la génération F2 ont amené Mendel à formuler l'hypothèse que les caractères développés par un organisme dépendent d'unités génétiques simples, nommées **gènes** par la suite.

Puisque le **caractère** ridé réapparaît à la génération F2, il faut admettre que les graines lisses de la génération FI portent de manière cachée un **gène qui ne s'exprime pas** et qu'elles transmettent à leurs descendants de la génération F2.

Le caractère est donc ce qui se voit et le gène ce qui se transmet.

Phénotype et génotype

Les pois peuvent se présenter sous deux aspects différents: lisse ou ridé; on dit alors qu'ils peuvent avoir deux **phénotypes** différents. Le phénotype correspond à l'aspect extérieur d'un individu (lisse ou ridé dans le cas du pois).

Le caractère lisse ou ridé est déterminé par le même gène qui peut donc posséder deux informations génétiques différentes. Ces deux variétés d'un même gène, appelées **allèles**, occupent la même place sur chacun des deux chromosomes homologues. L'ensemble des gènes d'un individu correspond à son **génotype**.

Ainsi, les pois de la génération "parentale" P possèdent:

- soit les deux allèles **LL**. On dit alors qu'ils sont de génotype **LL** et qu'ils sont de lignée pure pour le caractère lisse;
- soit les deux allèles **rr**. On dit alors qu'ils possèdent le génotype **rr** et qu'ils sont de lignée pure pour le caractère ridé.

Les pois de la génération FI sont tous lisses bien que possédant le génotype Lr. On dit alors qu'ils sont **hybrides** car ils possèdent deux allèles différents.

	L	L
r	Lr o	Lr o
r	Lr o	Lr o

Echiquier de croisement P x P.

Caractères dominants et caractères récessifs

Les individus de la génération FI ont reçu des gènes différents de chacun de leurs deux parents, cependant seul le caractère "pois lisse" s'est manifesté. On dit que le gène correspondant au caractère lisse est **dominant**. Le gène correspondant au caractère "pois ridé" non visible à la génération FI est dit **récessif**.

Par convention, un caractère dominant est représenté par une lettre majuscule et un caractère récessif par une lettre minuscule.

Les pois de la génération **F1** donneront deux types de gamètes:

- certains porteront l'allèle **L**;
- les autres porteront l'allèle **r**.

L'union de ces gamètes lors de la fécondation donne à la génération suivante trois génotypes possibles: **LL**, **Lr** et **rr**. Les résultats statistiques montrent qu'à la génération **F2** nous obtenons approximativement 1/4 de pois ridés de lignée pure (**rr**) et 3/4 de pois lisses qui sont soit de lignée pure (**LL**) soit hybrides (**Lr**).

	L	r
L	LL ○	Lr ○
r	Lr ○	rr

Echiquier de croisement **F1 x F1**.

Remarques

- Nous venons de voir un cas où les allèles d'un même gène sont soit dominants (**L**) soit récessifs (**r**). Parfois cependant, les deux allèles d'un même gène sont dominants; on dit alors qu'ils sont codominants. C'est le cas du groupe sanguin AB chez l'Homme où A et B sont des gènes dominants. C'est également le cas des caractères couleur rouge ou blanche chez les "belles-de-nuit" à fleurs rosées qui ont hérité des deux caractères dominants, rouge et blanc.
- La plupart des caractères héréditaires, comme la pigmentation de la peau par exemple, sont déterminés non par un seul gène mais par plusieurs gènes, qui peuvent même être situés sur des chromosomes différents.

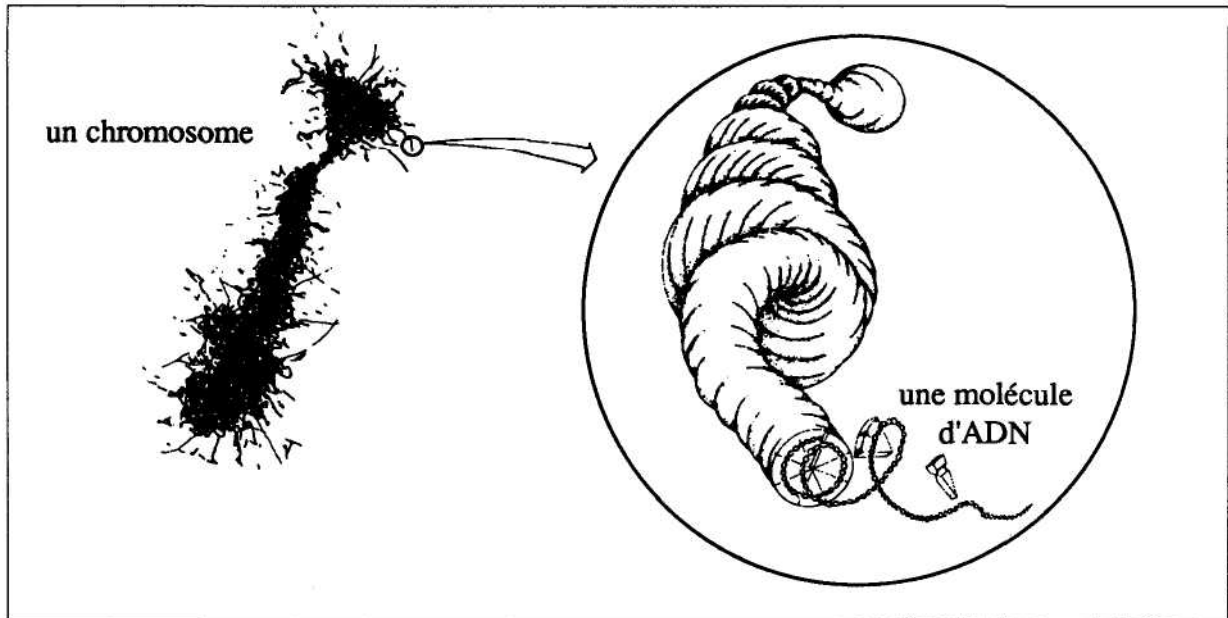
Documents

- . Caractères étudiés chez le pois par Mendel.
- . Croisement de souris blanches et noires de souches pures.
- . Croisement test chez la souris pour distinguer le génotype du phénotype.
- . Exemples de caractères à transmission génétique mendélienne chez l'Homme.
- . Lexique de génétique.

IV. La nature de l'information génétique

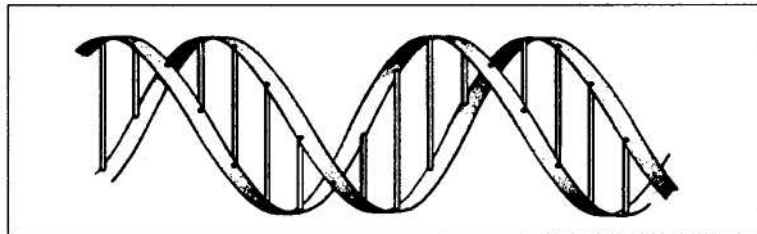
A. La structure du chromosome

Un chromosome est constitué d'une très longue molécule d'ADN capable de se pelotonner pour prendre l'allure de bâtonnets visibles lors de la division cellulaire.



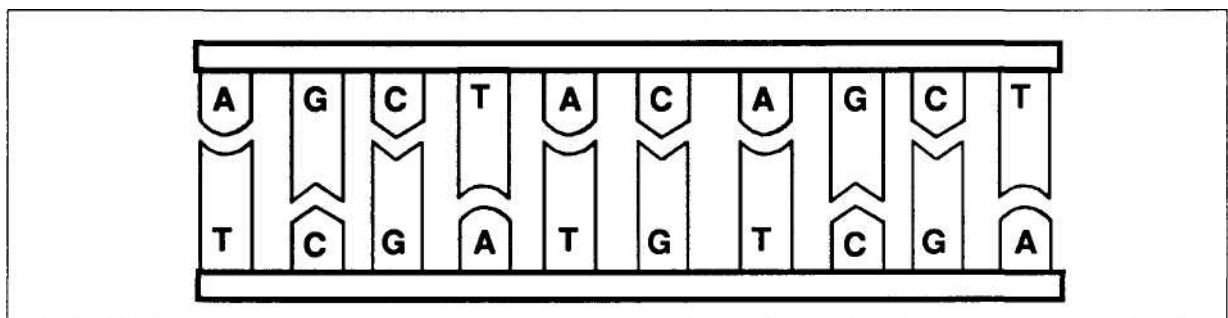
Les chromosomes, visibles lors d'une division cellulaire, sont formés d'une longue molécule d'ADN, enroulée plusieurs fois sur elle-même.

C'est en 1953 que 2 chercheurs, Crick et Watson, réussissent à démontrer comment est constituée la molécule géante qu'est l'ADN.



L'ADN est une molécule qui ressemble à une échelle de corde torsadée sur elle-même.

Cette molécule comporte un langage (ou code). Celui-ci est formée de 4 constituants chimiques de base qu'on représente par leurs initiales: A, T, G et C. Ce sont ces "lettres", prises 3 par 3, qui fournissent le programme pour fabriquer les principaux constituants cellulaires: les protéines.



Les constituants se combinent 2 à 2, en respectant la complémentarité de forme qu'il y a entre A et T et entre G et C.

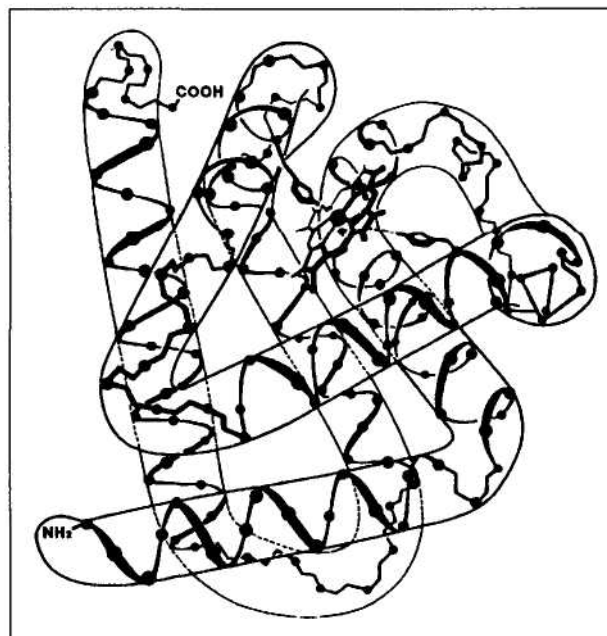
B. Rôles de l'ADN

L'ADN contient toutes les informations nécessaires pour la construction d'un organisme. Ces informations sont transmises d'une cellule à l'autre; en effet l'ADN a la possibilité de se dupliquer lui-même lors de la division des cellules (croissance, réparation, entretien et reproduction de l'organisme).

On peut dire qu'un gène est responsable de la fabrication d'une protéine spécifique, donc d'un caractère particulier. C'est une séquence d'environ l'000 constituants chimiques de base (A, T, G et C). Or, les protéines sont les constituants essentiels des organismes vivants.

Ainsi, tous les caractères d'un individu sont constitués concrètement par des protéines.

Par exemple, le caractère poils gris chez la souris correspond à la présence d'une protéine particulière; l'actine et la myosine sont deux protéines qui constituent les fibres contractiles des muscles. Les protéines jouent également un rôle important dans le fonctionnement de notre organisme, comme par exemple l'hémoglobine qui sert à transporter l'oxygène dans le sang, ou l'insuline, qui est indispensable pour l'utilisation du glucose par notre organisme.



Structure de la myoglobine, une protéine du sang très proche de l'hémoglobine mais 4 fois plus petite.

C. Le code génétique

Comment obtenir alors une protéine à partir d'un gène ?

Si on analyse par exemple une portion du gène qui est responsable de la fabrication de l'hémoglobine, on trouve la succession suivante:

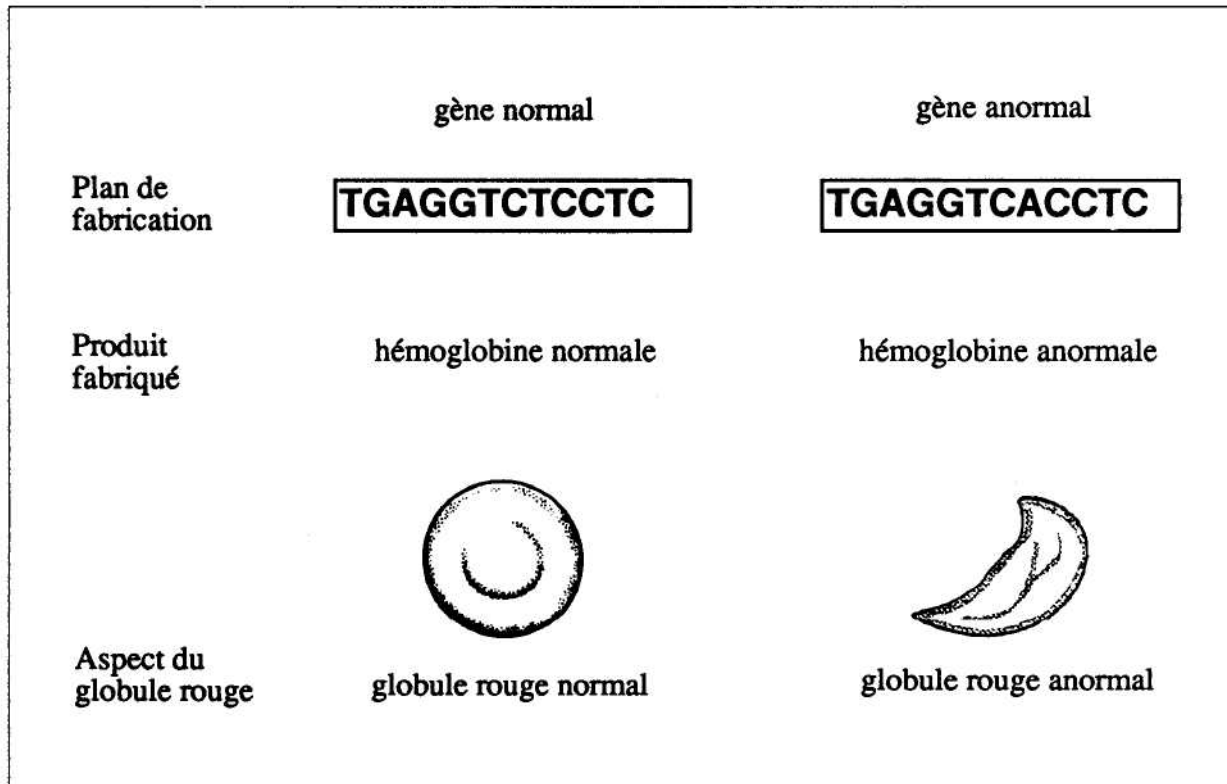
TAGGTCTCCTC

Des chercheurs ont démontré que chaque séquence de 3 lettres comme par exemple ... GTA AAG ATT CAG AAA ..., code d'une manière spécifique pour une molécule particulière appelée acide aminé. Ainsi, une suite de séquences de 3 lettres code pour une suite d'acides aminés qui, mis bout à bout, forment une protéine particulière.

Dans l'état actuel de nos connaissances, le code génétique est universel, c'est-à-dire que le même mot de 3 lettres correspond au même acide aminé chez l'homme, l'escargot ou la marguerite.

D. Les modifications du code génétique

Prenons par exemple le cas des globules rouges du sang qui contiennent une grande quantité d'hémoglobine. Nous avons vu que la fabrication de cette protéine est codée par un gène spécifique dans un chromosome donné. Certaines rares personnes présentent un caractère particulier elles possèdent des globules rouges en forme de faucille, dans lesquels l'hémoglobine présente une anomalie de construction. En analysant le message codé du gène responsable, on a pu observer une légère modification dans la séquence des constituants chimiques.



Du message héréditaire à la construction.

Si la séquence des lettres change sur un brin d'ADN, la séquence des acides aminés est modifiée et c'est une protéine différente qui est fabriquée. On appelle cette modification une mutation. Les modifications du code génétique peuvent apparaître spontanément, lors de la duplication de la molécule d'ADN par exemple, ou sous l'action de substances mutagènes (ypérite, colchicine, etc.) ou de rayonnements (rayons X, UV, radioactivité, etc.).

La plupart du temps, ces modifications sont sans conséquences, car l'ADN est capable dans une certaine mesure de se réparer lui-même. Si certaines mutations sont défavorables, d'autres par contre, beaucoup plus rares, permettent d'augmenter la variabilité génétique et sont à la base de la diversité du monde vivant

Seules les mutations concernant les cellules reproductrices pourront être transmises à la génération suivante.

Document

. Du chromosome au caractère.

E. Le génie génétique

Les cellules ne fabriquent généralement que des quantités très faibles d'une substance donnée. Pour obtenir de grandes quantités d'un produit utile comme par exemple une hormone, une substance nutritive ou un médicament, les généticiens ont eu l'idée de le faire fabriquer par des micro-organismes, faciles à cultiver et possédant une grande capacité de fabrication. Pour cela, ils ont transféré le fragment d'ADN qui contient l'information nécessaire à la fabrication du produit, c'est-à-dire le gène responsable, dans des cellules de micro-organismes. Cette technique a été mise au point en 1973, et elle est devenue une manipulation de routine dans de nombreux laboratoires.

L'insuline est la première hormone obtenue par génie génétique. Couramment utilisée dans le traitement du diabète, elle était extraite du pancréas de porc ou de bœuf. Légèrement différente de l'insuline humaine, elle provoquait des effets secondaires sur les reins ou la rétine. Maintenant, le gène de l'insuline humaine a été introduit dans la bactérie *Escherichia coli*; un fermenteur produit l'équivalent de plus de 725 kilos de pancréas et les effets secondaires ont disparu.

En agriculture et en élevage, on peut rendre des plantes ou des animaux insensibles à certaines maladies ou capables de supporter des conditions de vie différentes. Dans l'industrie agro-alimentaire par exemple, l'incorporation de certains gènes dans des plantes permet de leur transmettre des qualités de résistance aux herbicides, aux virus destructeurs de plantes maraîchères ou encore de permettre la production de toxines bactériennes qui paralysent les chenilles dévoreuses de feuilles.

Dans d'autres domaines d'application, des bactéries manipulées fabriquent des fibres de cellulose employées pour la fabrication d'un diaphragme de casque stéréo d'excellente qualité acoustique.

Les biologistes s'interrogent néanmoins sur les risques potentiels des manipulations génétiques. On peut tout aussi bien fabriquer des monstres en introduisant par exemple des gènes cancérigènes dans des bactéries inoffensives.

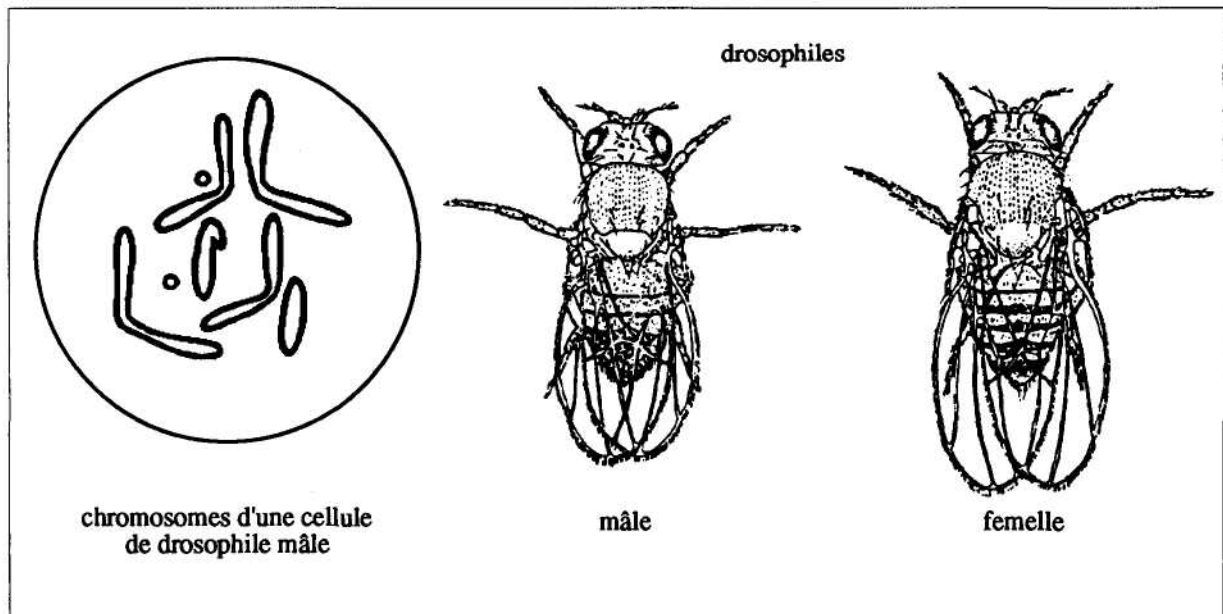
Documents

- . La double-hélice d'ADN
- . Une application du génie génétique: la fabrication de l'insuline humaine par une bactérie.
- . Les diagnostics génétiques.
- . Le séquençage du génome humain.
- . Lexique de génétique.

Fiche G1 : Les chromosomes et la variation génétique

La variabilité génétique d'une espèce est favorisée par plusieurs mécanismes. L'un de ces mécanismes est la répartition des chromosomes lors de la formation des gamètes.

Pour étudier ces mécanismes, nous allons faire la connaissance d'une petite mouche, la drosophile, très utilisée par les généticiens pour étudier les lois de l'hérédité. Pour nous, l'avantage est qu'elle ne possède qu'un nombre restreint de chromosomes.



1. Combien la drosophile a-t-elle de chromosomes ?
2. Tous les chromosomes sont-ils identiques dans une même paire ? Précisez.
3. Etablissez le **caryotype** de la drosophile en dessinant les chromosomes par paires.
4. Lors de la formation des gamètes, il y a réduction du nombre de chromosomes. Ces chromosomes sont-ils répartis au hasard dans les gamètes ou sont-ils répartis selon des règles précises ?
5. En étudiant le caryotype de la drosophile, déterminez combien de gamètes génétiquement différents pourraient être produits par chaque parent.
6. Chez l'Homme, avec 46 chromosomes, combien peut-on avoir de gamètes différents par parent ?
7. Lors de la fécondation, le spermatozoïde et l'ovule se rencontrent pour donner une cellule œuf. Connaissant le nombre de gamètes génétiquement différents chez la drosophile, déterminez combien on peut avoir théoriquement de génotypes différents après fécondation.
8. Expliquez, le plus clairement possible, quelle est l'une des causes de la variation génétique.

Fiche G2 : Etude de la variation génétique chez l'Homme

Introduction

On constate que les individus d'une même espèce diffèrent par une multitude de caractères par exemple la taille, la couleur des yeux ou la capacité respiratoire. Ces caractères sont transmis génétiquement, mais sont soumis à l'influence du milieu.

Matériel

Instruments de mesure (ex.: mètre, balance, spiromètre, etc.), papier millimétré.

Manipulations

- Choisissez différents paramètres permettant de caractériser chaque individu.
- A l'aide d'instruments de mesure appropriés, mesurez ces paramètres sur les élèves de la classe.
- Inscrivez ces valeurs dans un tableau de résultats.

Présentation des résultats

Pour chaque caractère étudié (ex: taille), déterminez un intervalle (ex.: 10 cm) qui vous permettra d'établir un histogramme où sera représenté sur l'axe horizontal la succession des intervalles de valeurs du caractère et sur l'axe vertical le nombre d'individus présentant le caractère.

Précisez, pour chaque paramètre, quelles sont les valeurs maximales, minimales et moyennes.

Interprétation des résultats

1. En étudiant ces histogrammes, que pouvez-vous dire sur leur forme générale ?
2. Dans quelle partie de l'histogramme trouve-t-on en général le plus d'individus ?
3. Certaines différences entre personnes sont plus difficilement mesurables. Donnez-en un exemple et proposez une méthode pour étudier ces différences !
4. D'après vous, la survie d'une espèce (c'est-à-dire son adaptation à des conditions nouvelles du milieu) est-elle favorisée par une grande ou par une faible variabilité génétique? Justifiez votre réponse !

Critique de l'expérience

Que devriez-vous faire pour que les résultats obtenus soient représentatifs ?

Fiche G3 : Etude de croisement du maïs

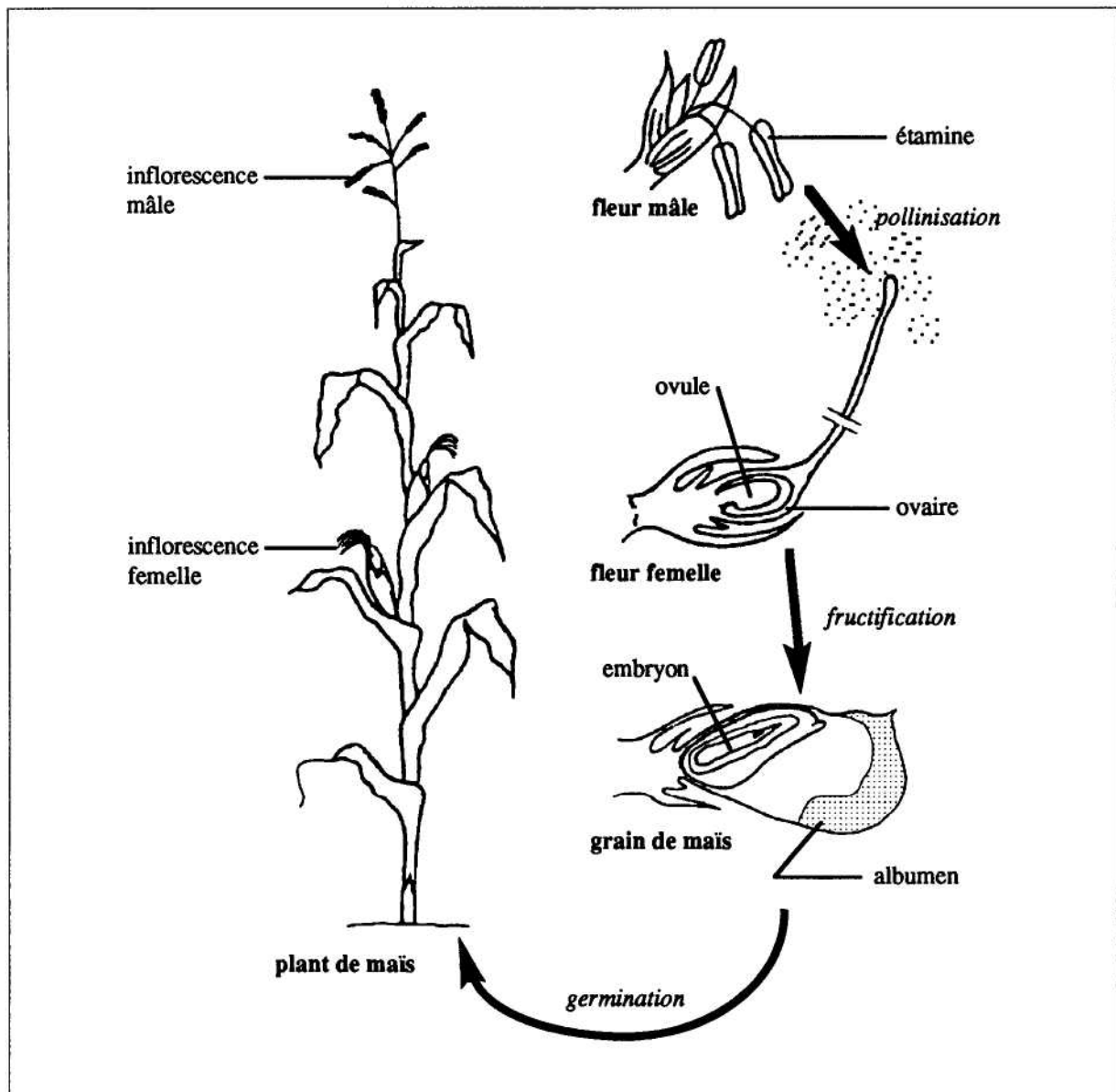
But: déduire, à partir d'observations de matériel vivant, les lois simples de la génétique mendélienne.

Matériel

Épis de maïs sélectionnés, à ne pas sortir de leur sac en plastique. Les épis de maïs constituent des échantillons vivants et d'effectifs suffisants (nombre de grains) pour étudier les lois de la génétique.

Nature des épis de maïs

Chaque grain de maïs est en quelque sorte un pied de maïs miniaturisé, sur lequel sont visibles des caractères particuliers de couleur et de forme. Les grains de maïs sont les descendants directs



Cycle de vie du maïs. Chaque grain représente un individu et l'épi, constitué par l'ensemble de ses grains, une population de même génération.

A. Hybridation: P x P

On sème des grains noirs et des grains jaunes provenant de parents de souches **pures** (observez ces échantillons). Lorsque les plants sont développés, on procède à leur hybridation. Précisez quelle précaution on devra prendre pour éviter une autofécondation.

On récolte les épis dont les grains constituent la génération hybride F1. Que constatez-vous au sujet de la couleur de ces grains ?

B. Croisement d'hybrides: F1 x F1

On sème les **grains noirs hybrides F1**. Lorsque les plants sont développés, on procède à la pollinisation des fleurs. Après fructification, on observe les épis dont les grains constituent la génération F2.

1. Que constatez-vous au sujet de la couleur de ces grains F2 ?
2. D'après l'observation des grains de ce dernier croisement, les grains de la génération F1 pourraient-ils être de souche pure? Répondez ci-dessous et justifiez votre réponse.

C. Proportion des grains de la génération F2

Comptez les grains noirs et jaunes, ligne après ligne, d'un épi F2 sans ouvrir le sachet. Inscrivez vos résultats dans le tableau ci-dessous et calculez les pourcentages de chaque type.

	Nombre de grains noirs	%	Nombre de grains jaunes	%
Votre comptage				
Total de la classe				

Plus le nombre d'épis sur lesquels on aura compté les grains est élevé, plus les résultats se rapprochent des proportions attendues.

Quelles sont ces proportions ? :

Nous sommes en présence d'un résultat statistique.

D. Analyse des grains F2

1. On sème tous les grains jaunes de F2, puis on croise entre eux les plants obtenus. Les épis récoltés (F3) ne portent que des grains jaunes.

D'après ces résultats, les grains jaunes de la F2 sont-ils de lignée pure ou hybride ? Justifiez votre réponse.

2. On sème tous les grains **noirs** de F2, puis on croise les plants obtenus. Cette fois les épis F3 récoltés sont de deux sortes:

- certains n'ont que des grains **noirs** de lignée pure; comment vérifie-t-on s'ils sont bien de lignée pure ?

- d'autres portent côte à côte des grains **noirs** et des grains **jaunes** (dans les proportions 1/4 et 3/4); quel est le génotype des grains noirs de F2 qui ont donné ces épis ?

E. Explication des faits observés

En utilisant des échiquiers de croisement, vérifiez les deux hypothèses suivantes:

1. Les deux caractères étudiés (jaune et noir) sont présents simultanément chez les hybrides.
2. Le caractère noir masque (cache) le caractère jaune.

Propositions d'expériences

Fiche G4 : Fréquence génétique chez l'Homme

But: étudier l'hérédité d'un caractère chez l'homme et déterminer sa fréquence dans la population. En génétique humaine, on échantillonne une population afin de déterminer la fréquence d'un caractère donné et son mode d'hérédité.

Hérédité de la faculté de rouler la langue

La faculté de rouler la langue est un caractère héréditaire dominant. Certaines personnes roulent facilement leur langue, d'autres pas du tout.

Manipulations

1. Déterminez tout d'abord si vous pouvez rouler votre langue ou non. Relevez dans le tableau ci-dessous vos données et celles de la classe.
2. A la maison: relevez soigneusement les résultats pour les membres de votre famille. Résumez ces données en établissant un tableau pour ce caractère dans votre famille.

Caractère	Vous	Votre famille	La classe	Total	%
Rouleur de langue					
Non rouleur de langue					
Total					

Interprétation des résultats

1. Le rapport entre «rouleurs» et «non-rouleurs» est-il voisin du rapport $3/4 - 1/4$ obtenu par Mendel lors de croisements impliquant un seul caractère dominant ? Sinon comment pouvez-vous l'expliquer ?
2. Justifiez votre réponse ci-dessus en étudiant la répartition de ce caractère dans votre famille.

Fiche G5 : Exercices de génétique

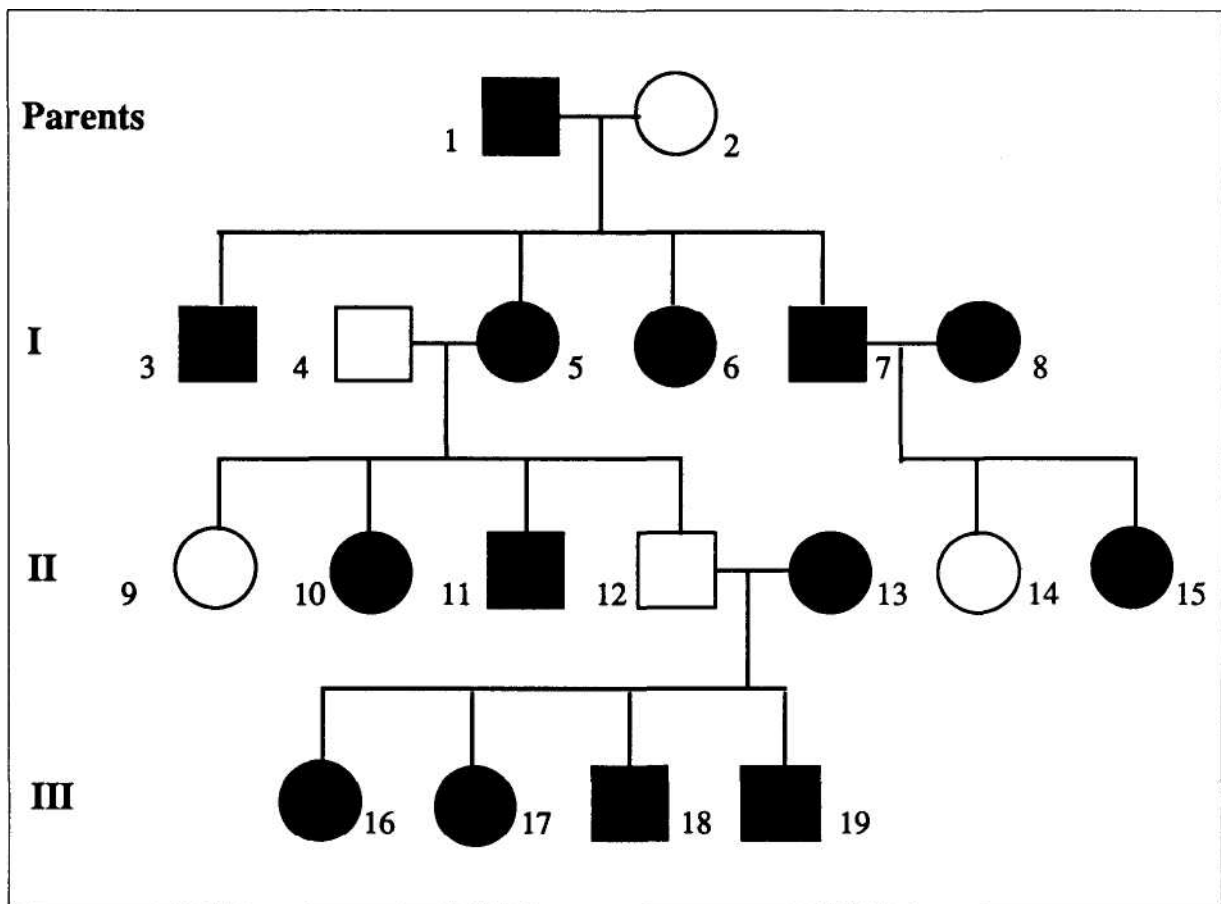
A. Phénotype et génotype

Introduction

Le caractère «yeux bruns», symbolisé par «B», est un caractère génétique dominant. On représente toujours le caractère dominant par une lettre majuscule. Par contre le caractère «yeux bleus», symbolisé par «b» est un caractère récessif. Les lettres minuscules sont utilisées pour représenter les caractères récessifs. Ainsi, le génotype «yeux bleus» sera «bb».

Marche à suivre

Sur l'arbre généalogique de la famille Belloy, quatre générations sont représentées. Les symboles noirs indiquent que ces personnes ont les yeux bruns; les symboles blancs indiquent que ces personnes ont les yeux bleus. Les hommes sont représentés par des carrés et les femmes par des cercles.



Interprétation des données

Répondez aux questions suivantes:

1. Quel est le génotype de la couleur des yeux de chaque membre (numéro) de la famille Belloy ? Utilisez dans votre réponse les symboles BB, Bb ou bb.
2. Les deux membres du couple 7-8 ont les yeux bruns, mais un de leurs enfants a les yeux bleus. Prouvez, en vous aidant d'un échiquier de croisement, que le phénotype de cet enfant est possible.

Remarque: dans la réalité, il existe des exceptions; des parents aux yeux clairs peuvent parfois avoir des enfants aux yeux foncés.

B. Hérité des groupes sanguins

Lors des premières transfusions sanguines au XVIII^e siècle, on a observé des accidents mortels dus à des agglutinations des globules rouges du receveur. Ce phénomène est dû à une réaction antigène-anticorps. Les anticorps sont présents dans le plasma sanguin. Les antigènes sont présents à la surface des globules rouges.

Chez les humains, deux allèles **A** et **B** **codominants** sont impliqués dans la formation des antigènes A et B. Un troisième allèle, O récessif, empêche la formation d'antigènes à la surface des globules rouges. C'est ainsi qu'une personne de groupe A (c'est son phénotype) pourra être de génotype AA ou OA. Dans tous les cas elle aura des antigènes A à la surface de ses globules rouges. Si l'on tente de lui transfuser du sang porteur d'antigène B, elle agglutinera ce dernier, ce qui aura pour effet de détruire les globules rouges.

1. Complétez le tableau suivant avec chaque fois toutes les solutions possibles.

Groupes sanguins des parents	Génotypes des parents	Génotypes des enfants	Groupes sanguins des enfants
Père : AB Mère : AB			
Père : AB Mère : O			
Père : AB Mère : A			
Père : AB Mère : B			
Père : A Mère : B			
Père : A Mère : A			
Père : B Mère : B			
Père : A Mère : O			
Père : B Mère : O			
Père : O Mère : O			

2. Expliquez pourquoi il est impossible de préciser si un enfant appartient à un couple donné, alors qu'il est possible d'affirmer qu'il ne lui appartient pas. Justifiez votre réponse à l'aide d'exemples tirés du tableau.

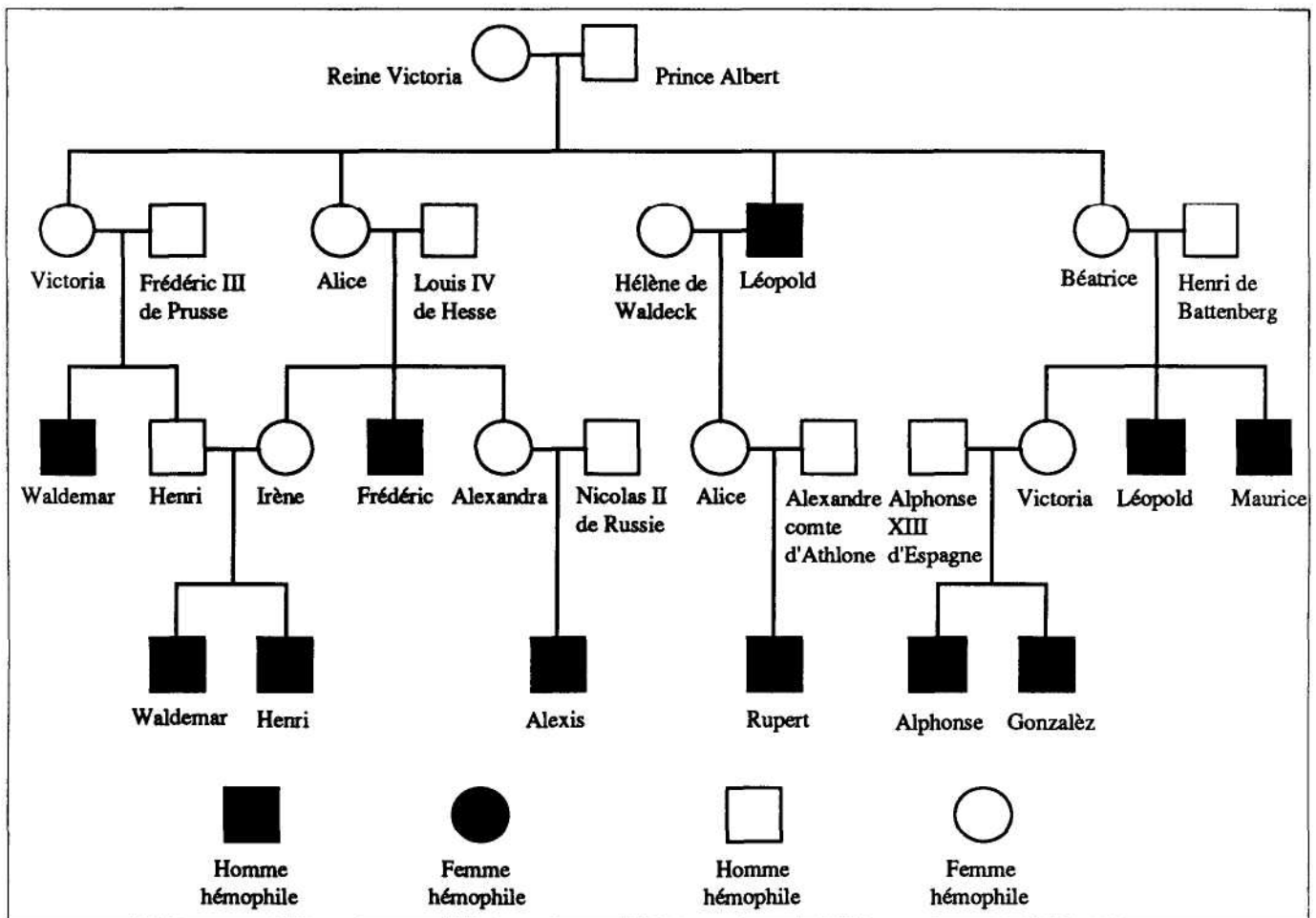
C. Hérité liée au sexe

On parle d'hérédité liée au sexe lorsque le caractère étudié est situé sur un des chromosomes X ou Y, appelés également chromosomes sexuels, car ils sont responsables de la détermination du sexe de l'individu. En général, on constate que seul le chromosome X contient des gènes susceptibles d'avoir des allèles anormaux.

L'homme possède un seul chromosome X et la femme deux. C'est pourquoi la probabilité d'être atteint par une maladie génétique dont le gène responsable est lié au chromosome X sera différente chez l'homme et chez la femme.

Prenons le cas de l'hémophilie B, une maladie d'origine génétique, qui a marqué la généalogie de certaines familles princières d'Europe affiliées à la reine Victoria. Cette maladie génétique, due à un gène récessif défectueux situé sur le chromosome X, entraîne un défaut dans la coagulation du sang, qui peut être mortel, lors d'hémorragies notamment. On estime qu'environ 1 garçon sur 10'000 hérite de cette maladie.

Puisque ce gène est **récessif**, une femme saine aura le génotype $XsXs$ ou $XsXh$. Dans ce dernier cas, elle sera saine mais porteuse du gène défectueux. Dans le cas d'un homme par contre, qui ne possède qu'un seul chromosome X, l'autre chromosome sexuel Y étant différent, la présence du



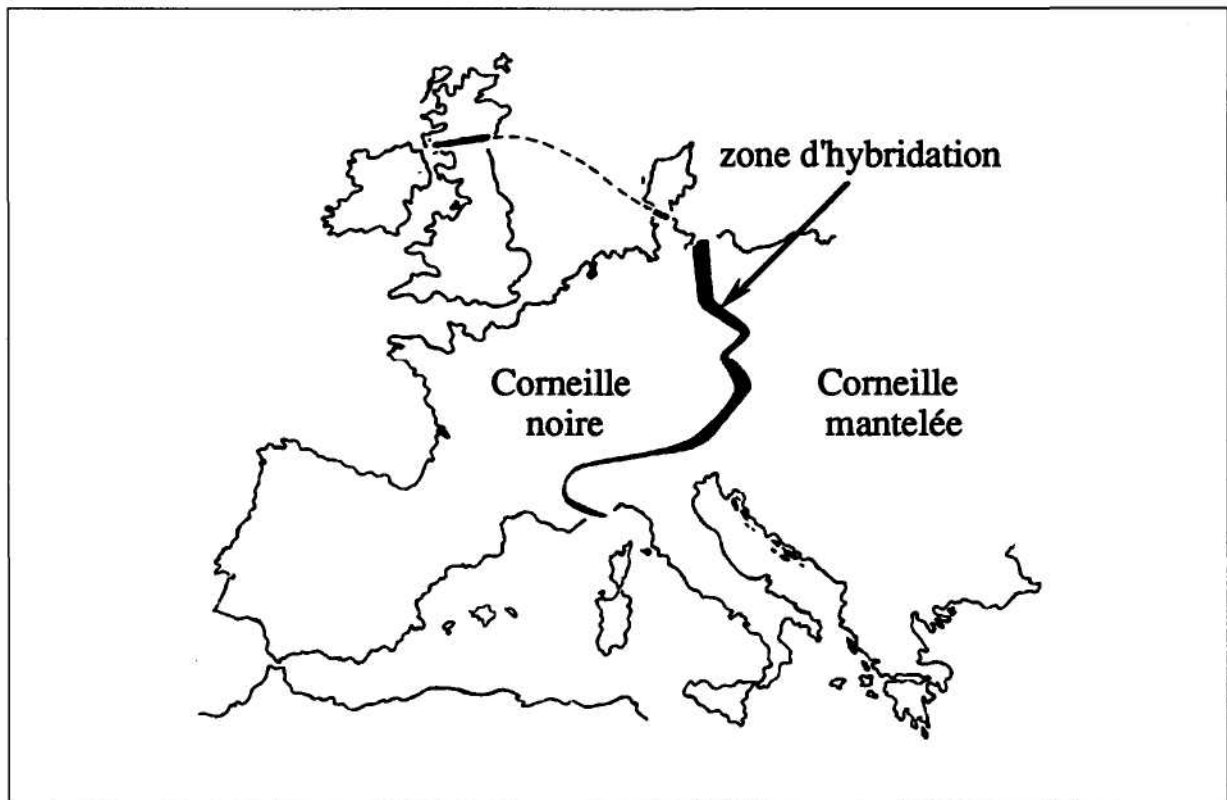
1. Quel est le génotype d'un homme hémophile ? , d'une femme hémophile ?
2. Etudiez l'arbre généalogique ci-dessus et découvrez le génotype de chacun des membres de cette famille.
3. Les femmes sont moins fréquemment atteintes par cette maladie que les hommes. Sachant que cette maladie est déterminée par un gène récessif situé sur un chromosome X, expliquez pourquoi.

La formation des espèces

Dans la nature, des espèces proches, telles que le chien et le loup, qui descendent d'un ancêtre commun, ont graduellement acquis au cours de l'évolution une série de différences qui interdisent leur hybridation naturelle. Ces barrières à la reproduction peuvent être de différentes natures. Par exemple:

- **anatomiques:** organes reproductifs incompatibles, stérilité de l'hybride;
- **comportementales:** animaux dont la cour nuptiale est différente, animaux se reproduisant à des saisons différentes;
- **écologiques:** animaux exploitant des ressources différentes d'un même milieu;
- **géographiques:** occupation de régions différentes.

Ces mécanismes sont à la base de la formation de nouvelles espèces.



Tracé de la zone d'hybridation entre la corneille noire et la corneille mantelée. Les corneilles noires d'Europe appartiennent à deux espèces qui vivent dans des régions différentes: la corneille noire, qui porte un plumage entièrement noir, habite l'Europe de l'Ouest; la corneille mantelée, grise, à tête, ailes et queue noires, habite l'Europe de l'Est et la majeure partie du bassin méditerranéen. En dehors d'une zone d'hybridation relativement étroite, les croisements entre ces deux espèces proches sont exceptionnels.

Agriculture et variabilité génétique

Il y a 10'000 ans, à l'époque paléolithique supérieur, environ 5 millions d'hommes se nourrissaient à partir de quelque 5000 variétés de plantes alimentaires. Aujourd'hui, 5 milliards d'habitants trouvent plus de 90% de leur subsistance dans 29 espèces de plantes comestibles (céréales, tubercules, légumineuses, oléagineuses et arbres fruitiers). Alors que la population de la planète a donc été multipliée par 1000, des variétés de plantes, par milliers, ont disparu à jamais de la surface de la Terre.

Et cet appauvrissement se poursuit. Un exemple proche de nous: qui n'a pas été sensible au «phénomène Golden Delicious»? Cette pomme représente maintenant plus de 50% de la production valaisanne de ce fruit, alors qu'elle était pratiquement inconnue il y a trente ans. Entre-temps, elle a chassé de nombreuses variétés au moins aussi bonnes qu'elle. Nous pensons par exemple à la Franc-Roseau, cette petite pomme rouge striée de blanc, acide et sucrée tout à la fois, et quelle saveur, qui a fait les délices de notre enfance.

Pour la défense de la Golden Delicious, un spécialiste de la station fédérale de Changins nous a mentionné sa robustesse, sa haute productivité et le fait que, lorsqu'on procède à des dégustations à l'aveugle, elle sort régulièrement première au classement.

Et si l'on fait un saut en Grèce, on apprend que, depuis la Seconde Guerre mondiale, 95% des variétés de blé locales ont disparu. En Afrique du Sud, autre exemple, la majeure partie de types de sorgho ont cédé la place à une seule et unique variété, un hybride texan à haut rendement.

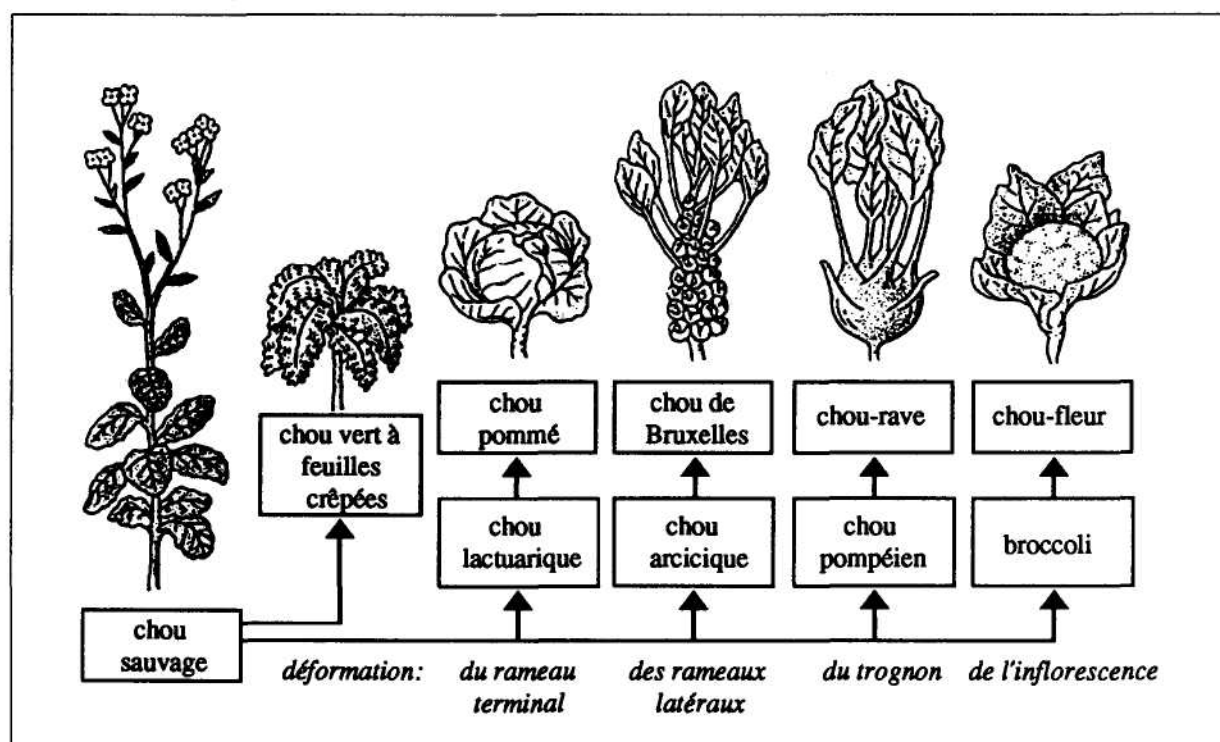
Face à ce mouvement de standardisation, des banques de gènes ont été créées. On y conserve soit des graines, soit des boutures, ou encore des organes de la plante, ou même la plante entière de variétés sélectionnées. Ce matériel végétal y est regroupé, préservé (souvent à basse température), entretenu et, au besoin, multiplié. On y procède également à des croisements d'espèces.

La plus ancienne de ces banques est celle de Fort Collins, dans le Colorado. En une trentaine d'années, 200'000 variétés de graines y ont été réunies, représentant près de 2000 espèces végétales différentes. Dans de nombreux cas, il s'agit de matériel végétal unique au monde. Sous l'impulsion de la FAO a été créé par ailleurs en 1974 l'«International Board on Plant Genetic Resources», qui a «engrangé» des centaines de milliers de variétés de plantes alimentaires.

Ainsi, grâce à ces «mémoires» du monde végétal et au fur et à mesure des progrès de la génétique et de l'amélioration des techniques d'hybridation, on devrait pouvoir recréer une certaine diversité dans l'alimentation humaine. Mais ces banques pourraient aussi être une façon de soulager la bonne conscience de notre époque, fortement teintée d'écologie. Et, le dieu de cette fin de siècle aidant, à savoir le sacro-saint rendement, on pourrait s'acheminer vers encore moins d'espèces de fruits, légumes et céréales cultivées et consommées. Il n'y aurait plus que des espèces solides, faciles à cultiver, à haute productivité et pas si mauvaises que ça. Du type de la Golden. L'avenir est ouvert.

Pierre Bonnet
dans «FSP Information»

Variations chez le chou sous l'effet de la culture



La domestication animale

L'histoire des animaux de ferme utilitaires remonte au néolithique. Il y a près de 12'000 ans, l'homme primitif, qui jusque-là s'était nourri de lachasse, de fruits et de baies, commença à élever des animaux.

On appelle domestication (du latin domesticus = qui appartient au foyer) cet apprivoisement à long terme des animaux sauvages, accompli par l'homme à des fins utilitaires. Contrairement à l'apprivoisement d'un animal sauvage particulier, la domestication implique l'influence de l'homme sur la reproduction d'innombrables générations d'animaux.

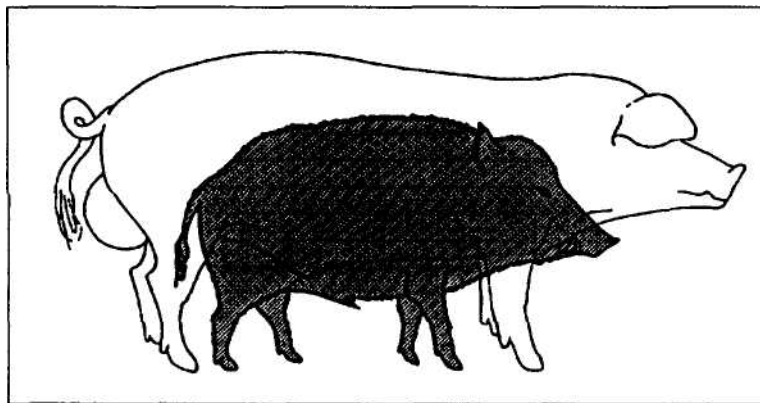
En Suisse, seuls quelques ancêtres de nos animaux domestiques vivent encore à l'état sauvage, notamment le colvert, le lapin de garenne et le sanglier.

Conséquences de la domestication

Comme conséquence de la sélection artificielle pratiquée par l'homme, des modifications physiologiques et morphologiques sont apparues. En outre, la disparition de la sélection naturelle a élargi l'éventail des variations, de sorte que la variété des formes, c'est-à-dire la variété des races, a augmenté.

La caractéristique la plus évidente de la domestication est certainement la **diminution de la réaction de fuite**. Cela signifie que ranimai domestique se soumet à une processus d'apprentissage basé sur la confiance réciproque, à l'opposé de son comportement de fuite inné. La domestication entraîne également une évolution parallèle des caractères raciaux propres aux formes domestiquées. On constate fréquemment chez les formes domestiquées:

- des **taches de couleur claire** sur les flancs, le front ou la poitrine (poules, lapins, bovidés);
- des **oreilles pendantes** (chiens, lapins, bovidés, chèvres et moutons);
- un **crâne fortement raccourci** (chiens bouledogues, porcs);
- une **réduction de la taille des armes** (cornes des vaches, canines des porcs);
- une **diminution de la taille du cerveau de l'ordre de 20 à 30 %**;
- une **modification du rythme saisonnier de la reproduction**.



Le sanglier et le porc à viande.

Les « races » humaines : un malentendu ?

La «race» géographique ou sous-espèce est une notion subjective pour une raison simple. Deux sous-espèces sont souvent différenciées sur la base d'un seul caractère, ou d'un très petit nombre de caractères. Or, reconnaître qu'un caractère montre une variation géographique discontinue ne signifie pas pour autant que tous les caractères varient en parallèle.

On arrivera toujours à trouver une combinaison de caractères qui permette de distinguer à coup sûr n'importe quel ensemble de populations de tous les autres, ne serait-ce que sur une base statistique. Aussi n'y a-t-il pas en principe de réelle limitation au nombre de sous-espèces susceptibles d'être reconnues. Chez l'homme, selon que l'on fait appel aux différences portant sur les caractères sanguins, sur la coloration de la peau, sur la nature des cheveux ou sur toute autre combinaison de caractères, on peut déboucher sur autant de races géographiques (ou sous-espèces) que l'on veut. Les populations rassemblées dans ces races n'étant pas nécessairement les mêmes selon la combinaison de caractères retenue. Décréter qu'il existe six races chez l'espèce humaine en se fondant sur trois ou quatre caractéristiques laisserait à penser que celles-ci représentent des groupes réels, mais ce serait oublier la variabilité des innombrables autres caractères qui, pour la plupart, ne sont pas immédiatement visibles.

La controverse portant sur la réalité biologique de la notion de races humaines résulte de ce que certains biologistes ne voyaient le problème que sous un angle. On ne peut, en effet, aborder ce problème avec un minimum d'objectivité que si l'on pose clairement les trois questions suivantes:

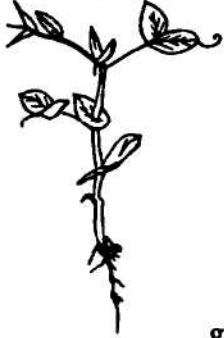
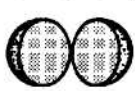
1. existe-t-il des différences génétiques entre races ?
2. quelle est l'amplitude de ces différences, autrement dit quelle proportion du génome est impliquée ?
3. que représente cette différence entre races comparée à la diversité génétique au sein de chacune d'elles ?

La réalité de la classification raciale, si elle en a une, dépend largement des questions 2 et 3. Si l'on ne pose que la question 1, on ne peut que trouver des différences génétiques entre races, mais certainement pas apprécier l'importance relative de ces différences. Or, la variabilité portant sur certains groupes sanguins, par exemple, est bien plus importante au sein des populations qu'entre races. Les différences interraciales ne peuvent pas justifier plus de 15% de la diversité génétique de l'espèce humaine dans sa totalité.

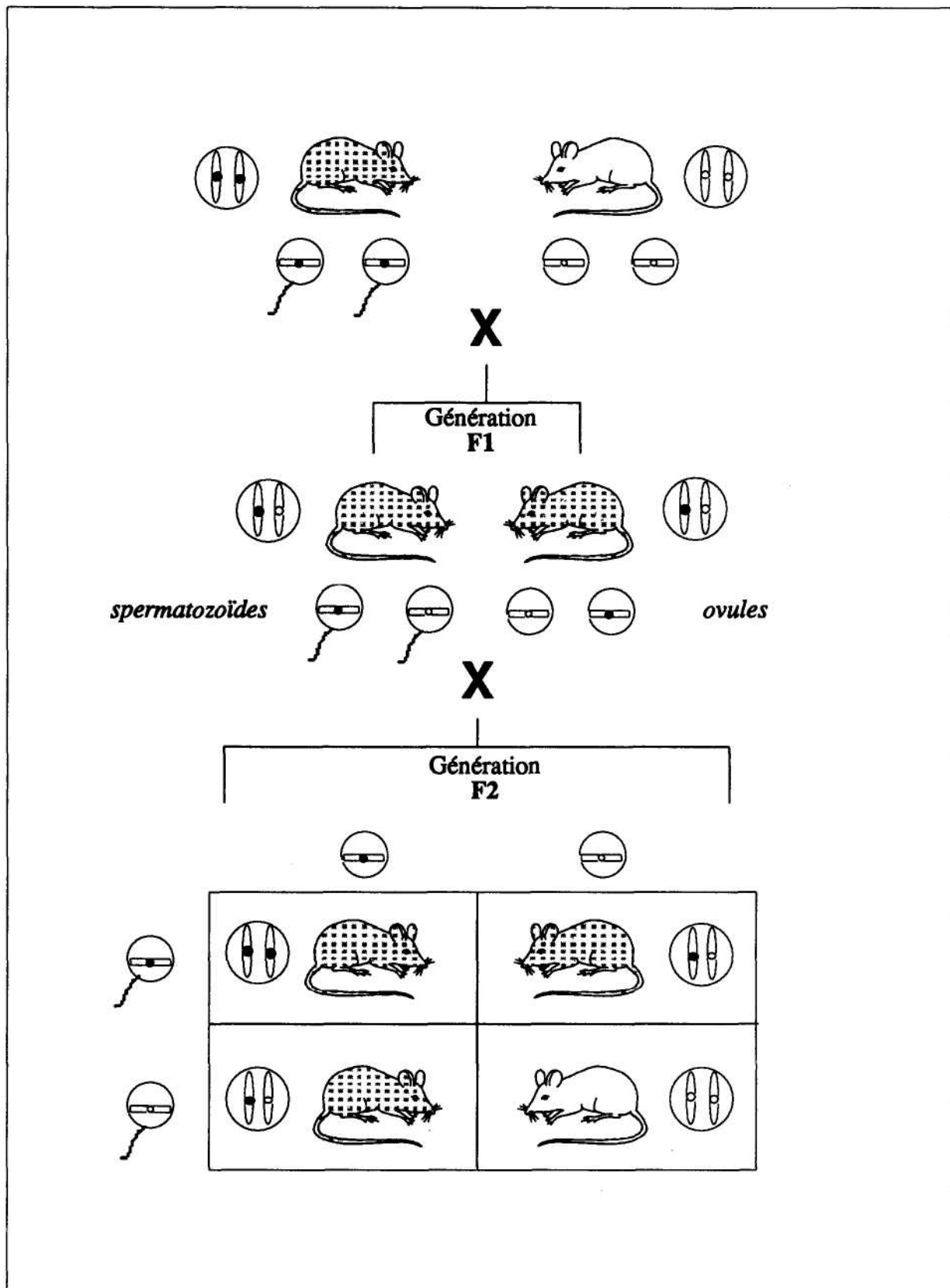
Qu'elle s'applique à l'homme ou aux salamandres, la notion de races géographiques ou sous-espèces focalise l'attention sur un très petit nombre de caractères qui ne sont que les plus apparents mais pas nécessairement ceux qui traduisent les plus grandes différences.

Caractères étudiés chez le pois par Mendel

Les travaux scientifiques que publia Mendel en 1866 concernaient l'hérédité de sept paires de caractères opposés chez le pois. L'importance de ces travaux ne fut pas reconnue par les biologistes de son temps. Ce n'est qu'en 1900, peu après que les détails de la mitose, de la méiose et de la fécondation furent connus, que trois chercheurs redécouvrirent indépendamment les lois de l'hérédité décrites par Mendel.

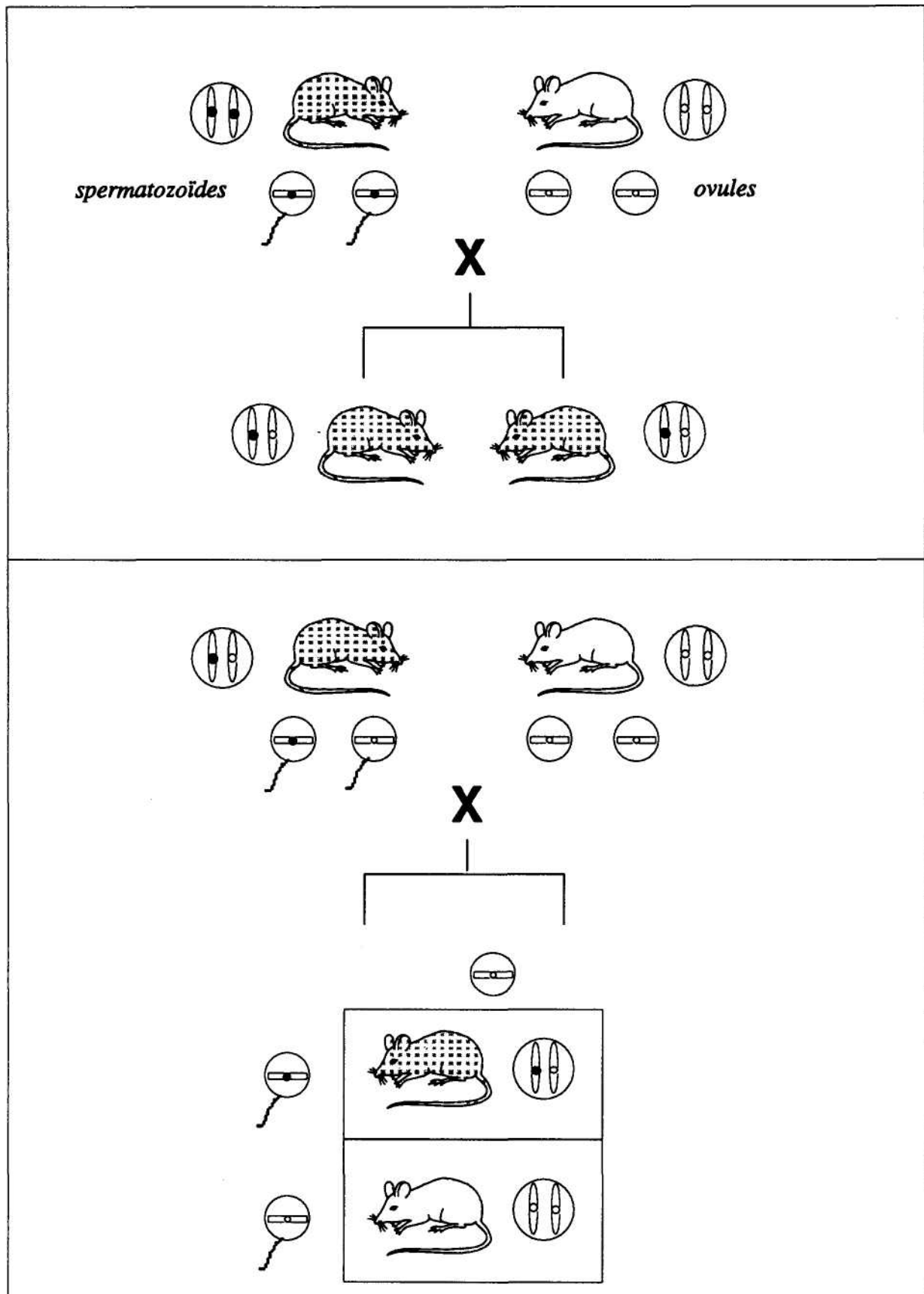
caractère	dominant	récessif
position de la fleur	 axillaire	 terminale
longueur de la tige	 géante	 naine
forme de la graine	 lisse	 ridée
couleur du cotylédon	 jaune	 vert
couleur du tégument	 coloré	 blanc
forme de la cosse	 gonflée	 ridée
couleur de la cosse	 verte	 jaune

Croisement de souris blanches et grises de lignées pures



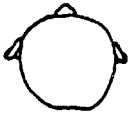
Etude du croisement entre une souris grise et une souris blanche, toutes les deux de lignée pure pour le caractère "couleur du pelage".

Croisement test chez la souris pour distinguer le génotype du phénotype



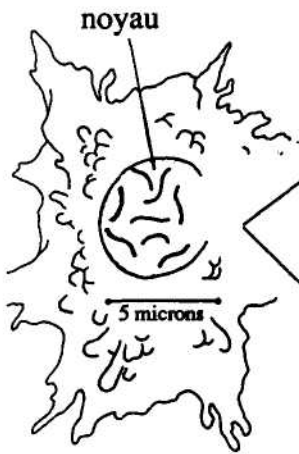
Croisement test entre une souris grise et une souris blanche pour déterminer le génotype d'une souris grise.

Exemples de caractères à transmission génétique mendélienne chez l'Homme

	Caractère dominant	Caractère récessif
Crâne	• brachycéphale 	• dolichoéphale 
Cheveux	• foncés • frisés • blancs précoces • mèche blanche frontale	• clairs • lisses • blancs tardifs • absence de mèche
Yeux	• iris foncé 	• iris clair 
Lèvres	• épaisses (surtout l'inférieure)	• minces
Nez	• long • convexe ou crochu • narines épatées	• moyen ou court • droit • narines étroites
Oreilles	• à bord supérieur "pointu"  • à lobe inférieur libre	• à bord supérieur arrondi  • à lobe inférieur adhérent
Menton	• à fossette	• sans fossette
Langue	• aptitude à la mettre en rouleau	• inaptitude à l'enrouler
Peau	• avec taches de rousseur • pigmentation normale	• sans taches de rousseur • albinisme
Doigts	• poils sur la phalange moyenne des doigts 2-3-4-5 • doigt en surnombre	• absence de poils • 5 doigts
Autres caractères	• coagulation du sang normale • vision des couleurs normale	• hémophilie • daltonisme

La double hélice d'ADN

cellule



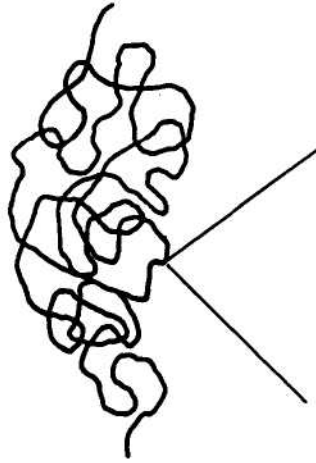
20 microns

chromosome



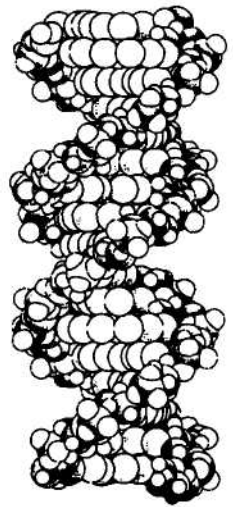
0,1 micron

ADN chromosomique

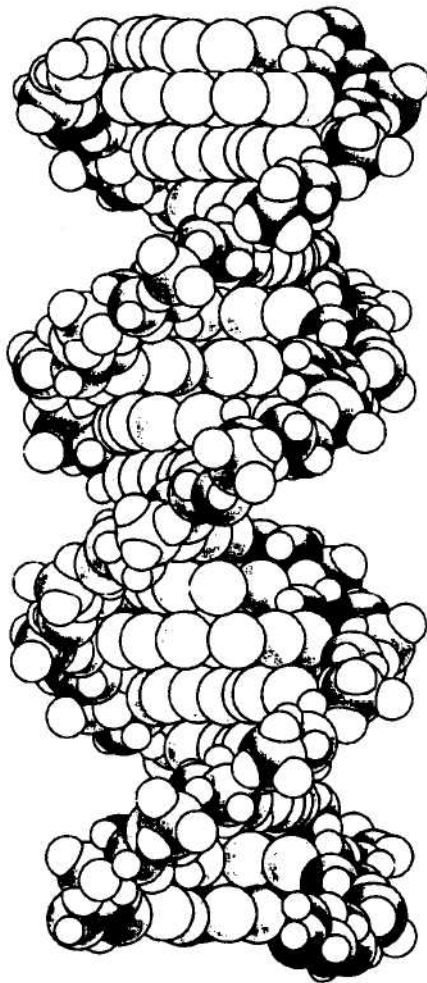


longueur totale: 1 mètre

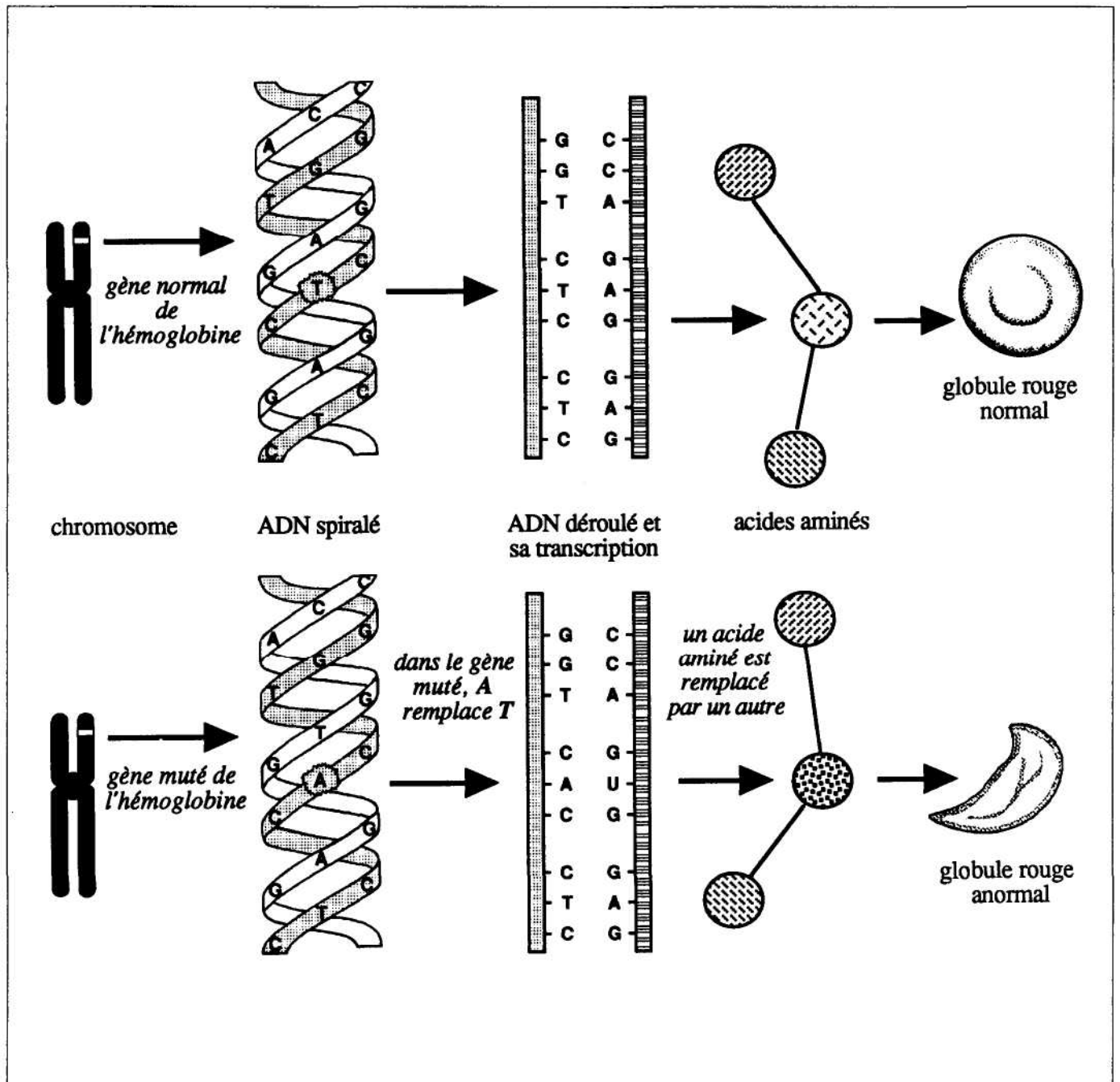
gène double hélice



100 nanomètres

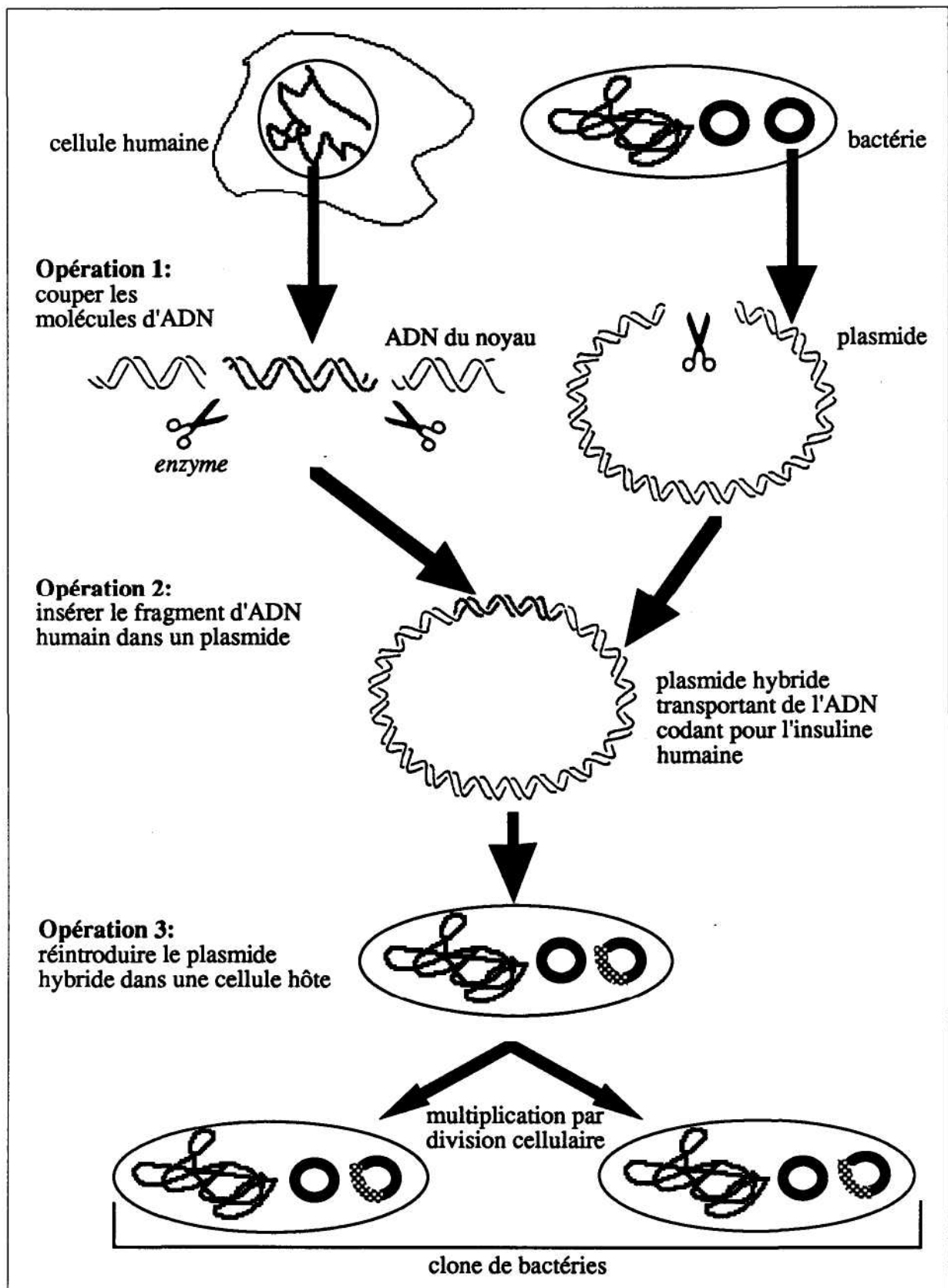


Du chromosome au caractère



Dans le cas d'une maladie génétique nommée anémie falciforme, car elle est responsable d'une forme grave d'anémie due à des globules rouges plus fragiles et en forme de faucille, la recherche a permis de préciser le lien entre la forme anormale des globules rouges et une mutation du gène codant pour l'hémoglobine.

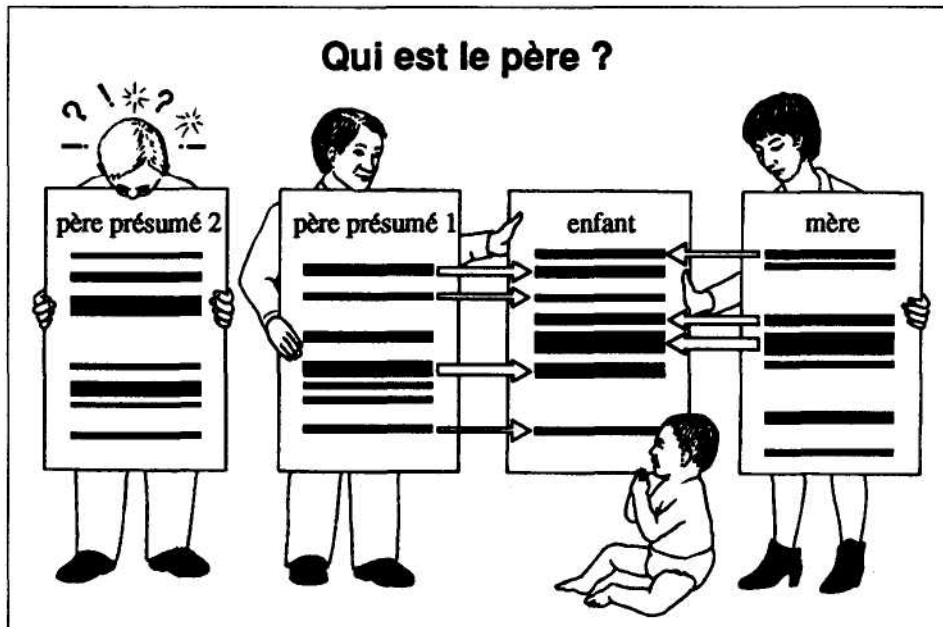
Une application du génie génétique: la fabrication de l'insuline humaine par une bactérie



Le génie génétique repose sur trois opérations fondamentales: couper les molécules d'ADN extraites de deux organismes différents grâce à des enzymes, recoller grâce à d'autres enzymes les fragments d'ADN d'origine différente de façon à faire des molécules hybrides et réintroduire celles-ci dans une cellule hôte. La multiplication de la cellule hôte donnera un clone de bactéries identiques hébergeant le gène de l'insuline. Dans certains cas, ce gène sera fonctionnel et pourra permettre à la bactérie de produire de l'insuline humaine.

Les diagnostics génétiques

L'analyse de l'ADN de quelques cellules de peau, de sang ou de sperme laissées par un inconnu ou prélevées sur un individu est utilisée en criminologie pour confondre un suspect, ou lors de recherche en paternité par exemple.



Les empreintes de l'ADN peuvent révéler qui est le vrai père de l'enfant.

L'ADN est coupé en milliers de fragments par une enzyme particulière. Les fragments sont séparés selon leur taille et on obtient une image caractéristique, sous forme de bandes, de l'ADN analysé. Il y a une chance sur un milliard pour que l'empreinte obtenue à partir de deux personnes sans parenté soit identique.

Le séquençage du génome humain

Il y a vingt ans, on connaissait tout juste le nombre de chromosomes humains et la localisation encore imprécise de quelques gènes sur ces chromosomes.

Actuellement on sait que le matériel génétique, le génome humain, comprend environ 50'000 gènes différents, répartis sur les 23 chromosomes. Chaque gène a une position fixe et déterminée dans une zone donnée d'un chromosome donné et dirige la synthèse d'une protéine qui a un rôle précis dans le fonctionnement de l'organisme. L'absence d'une protéine, ou son anomalie, peut avoir des conséquences néfastes; il y a donc potentiellement 50'000 maladies génétiques !

Grâce à une succession de progrès techniques récents, une nouvelle étape est maintenant engagée dans l'étude du génome humain, qui consiste à étudier systématiquement l'ensemble du génome pour dessiner de façon précise la «carte» des gènes, autrement dit leur disposition les uns par rapport aux autres. Il s'agit même à moyen terme, de séquencer entièrement le génome, c'est-à-dire de déterminer l'enchaînement des trois milliards de «lettres» (A, T, G, C) qui constituent en quelque sorte la «recette de fabrication» d'un être humain.

Ce projet un peu fou de séquençage du génome humain, mis en route aux Etats-Unis en 1986, est comparable, par le défi qu'il représente, au projet Appolo. Il est très séduisant pour certains par la masse d'informations attendues. L'isolement et l'étude des différents gènes permet notamment de mettre en place un diagnostic prénatal fiable, et aide à comprendre le déroulement de la maladie, débouchant éventuellement sur un traitement. Projet dangereux pour d'autres qui redoutent que la connaissance détaillée du génome humain ne débouche sur un nouvel eugénisme.

Lexique de génétique

ADN

Abréviation pour Acide Désoxyribo Nucléique. Cette molécule géante est le support de l'information génétique.

Allèle

Une des formes qui peut être prise par un gène. Ex: A, B et O sont 3 allèles différentes du gène qui donne l'information pour un des groupes sanguins.

Caryotype

Présentation ordonnée des paires de chromosomes, découpés sur une photographie du noyau prise lors de la division cellulaire.

Chromosome

Sorte de petits bâtonnets visibles au microscope optique lorsqu'une cellule se divise. Us sont formés d'une suite de gènes alignés (donc d'ADN). Le nombre de chromosomes est fixe pour une espèce donnée.

Chromosomes homologues

Chromosomes identiques par la taille et la forme, portant les mêmes gènes, mais pas forcément les mêmes allèles de chaque gène.

Clonage

Procédé par lequel une structure biologique (gène, cellule, organisme) est obtenue un grand nombre de fois identique à elle-même.

Clone

(du grec *klôn*: pousse). Ensemble d'individus ou de cellules issus par multiplication asexuée d'un même individu ou d'une même cellule. Tous les individus de cette population ont les mêmes caractéristiques génétiques par suite de leur reproduction conforme.

Codominance

Situation dans laquelle il n'y a pas de caractère dominant ou de caractère récessif. Chez un hybride, les deux caractères sont en partie visibles au niveau du phénotype. Ex: la couleur rouge et la couleur blanche des fleurs de belle-nuit.

Croisement test

Type de croisement utilisé pour déterminer les génotypes d'individus ayant le même phénotype. Pour cela, on croise l'individu dont on veut identifier le génotype, avec un individu présentant le caractère récessif.

Dihybridisme

Croisement de 2 lignées pures d'une même espèce, différant par 2 caractères héréditaires.

Dominant

Se dit d'un caractère qui est visible au niveau du phénotype, même chez un individu hybride pour le gène correspondant. Ex: le caractère brun pour la couleur des yeux est (généralement) un caractère dominant.

Enzyme

(du grec *en*: dans et *zumê*: levain). Substance produite par des cellules, elle favorise des changements chimiques.

Espèce

Ensemble d'êtres vivants présentant des similitudes morphologiques et anatomiques, et interféconds.

Eugénisme

(du grec *eu*-.: bien et *genos*: race). Science ou théorie sociale des conditions les plus favorables à la reproduction et à l'amélioration de l'espèce humaine.

Gamète

Cellule reproductrice mâle ou femelle. Elle comporte la moitié moins de chromosomes que les autres cellules du corps.

Gène

(du grec *genos*: naissance). Partie d'un chromosome contenant l'information pour un caractère donné (ex: coloration jaune ou verte du pois). Segment d'ADN qui code pour la synthèse d'une protéine.

Génie génétique

Ensemble de techniques permettant de modifier des gènes.

Génome

Ensemble des programmes génétiques contenus dans l'ADN.

Génotype

Ensemble des gènes portés par les chromosomes d'une cellule. Le génotype constitue l'information génétique globale d'une cellule, d'un individu.

Hybride

Se dit d'un individu qui a reçu des allèles différents de chacun de ses parents pour un ou plusieurs gènes donnés. Ex: pour le gène qui code pour la couleur des yeux, il a reçu l'allèle brun d'un parent et l'allèle bleu de l'autre. Se dit également du résultat de croisement d'espèces différentes.

Lignée pure

Population d'une espèce à reproduction sexuée obtenue par la répétition de croisements avec autofécondation (végétaux) ou le croisement consanguin (animaux). La répétition de ce type de croisement tend à faire disparaître toute variabilité génétique. On parle de lignée pure lorsqu'on estime que la population est homozygote pour le gène considéré.

Méiose

(du grec *méiosis*: décroissance). Processus faisant passer une cellule de l'état $2n$ chromosomes à l'état n chromosomes; il apparaît lors de la fabrication des gamètes dans le monde animal et lors de la formation des spores dans le monde végétal.

Mitose

(du grec *mitos*: filament). Division cellulaire affectant les cellules du corps, caractérisée par l'apparition de filaments: les chromosomes. Au cours de la mitose, il y a duplication des chromosomes et une exacte répartition de ceux-ci dans les 2 cellules filles qui sont ainsi identiques.

Monohybridisme

(du grec *monos*: seul, et de hybride). Croisement de 2 lignées pures d'une même espèce ne différant que par 1 caractère héréditaire.

Mutation

Modification spontanée, accidentelle ou provoquée du patrimoine génétique d'un individu. Cette modification qui affecte un gène est héréditaire.

Oeuf

Cellule unique résultant de l'union d'un gamète mâle et d'un gamète femelle lors de la fécondation.

Ovule

Cellule reproductrice femelle.

Phénotype

(du grec *phénos*: apparaître, *typos*: forme). Ensemble des caractères morphologiques, physiologiques, biochimiques et comportementaux que possède un individu, déterminés à la fois par son génotype et par l'action du milieu extérieur sur l'expression de celui-ci.

Plasmide

Petite molécule circulaire d'ADN présente dans les bactéries et les levures.

Population

Ensemble limité d'individus de même espèce à l'intérieur duquel s'opère systématiquement le choix des conjoints pour les actes reproducteurs.

Protéine

Molécule organique, formée de carbone, d'hydrogène, d'oxygène et d'azote. Les protéines sont constituées de chaînes d'acides aminés (il en existe 20 sortes différentes). Ce sont les constituants fondamentaux de la matière vivante. Leur synthèse est sous contrôle génétique.

Récessif

Se dit d'un caractère n'apparaissant dans le phénotype que chez un individu qui ne possède pas le caractère dominant pour le gène correspondant. Ex: le caractère bleu pour la couleur des yeux est (généralement) un caractère récessif.

Sélection naturelle

Sélection qui détermine la survie des individus les mieux adaptés aux conditions physico-chimiques et biologiques du milieu de vie.

Spermatozoïde

Cellule reproductrice mâle.