

Département de Biologie

Filière SVI

Semestre IV

Module : Génétique I

Support de Cours

Partie Génétique des Diploïdes



Par Pr. Hamid MAZOUZ

Année Universitaire 2020-2021

SOMMAIRE

Chapitre 1 : Les éléments de la variabilité génétique	1
I/ Introduction	1
II/ NOTION DE GENE ET TRANSMISSION DE L'INFORMATION	2
1/ Terminologie	2
2/ Analyse mendélienne de la transmission d'un caractère (monohybridisme)	3
2-1/ Résultats d'un croisement entre deux lignées pures	3
2-2/ Testcross	6
2-3/ Backcross	6
2-4/ Analyse de pedigree	7
3/ Analyse mendélienne de la transmission de deux caractères (dihybridisme)	7
4/ Les extensions des lois de Mendel	9
4-1/ Codominance et pluriallélisme	9
4-2/ Létalité	10
4-3/ Influence de l'environnement sur l'expression des gènes	11
4-4/ Interaction entre gènes	11
4-4-1/ Interactions non épistatiques	11
4-4-2/ Interactions épistatiques à deux facteurs	12
4-4-3/ Interactions à trois facteurs ou plus	15
4-4-4/ Pléiotropie	18
Chapitre 2 : Gènes et chromosomes	19
I/ Autosomes et chromosomes sexuels	19
II/ Mécanismes de détermination du sexe impliquant les chromosomes sexuels	19
1/ Mâles hétérogamétiques	19
2/ Femelles hétérogamétiques	20
III/ Transmission des caractères liés au sexe	21
IV/ Types particuliers d'hérédité liée au sexe	23
V/ Caractères influencés par le sexe	24
VI/ Caractères limités à un sexe	24
VII/ Changement de sexe	25
VIII/ Phénomènes sexuels chez les plantes	25

Chapitre 3 : Linkage et carte chromosomique	27
I/ Recombinaison entre gènes liés	27
1/ Liaison	27
2/ Fréquence des chiasmas	28
3/ Crossing-over multiple	29
II/ Carte génétique	30
1/ Distance	30
2/ Test deux points	30
3/ Test trois points	30
4/ Interférence et coïncidence	31

Chapitre 1 : Les éléments de la variabilité génétique

// Introduction

La **génétique** est la science de l'hérédité qui étudie les caractères héréditaires des individus, leur transmission au fil des générations et leurs mutations. Les caractères hérités sont codifiés par des gènes. Les gènes sont composés d'ADN et sont situés sur les chromosomes. La plupart des gènes contiennent l'information pour un seul produit : une protéine.

Le premier chercheur ayant utilisé de véritables techniques génétiques fut Gregor Mendel vers 1856 et le résultat est remarquable puisqu'il proposa une "théorie particulière de l'hérédité" pleinement confirmée par la démonstration récente selon laquelle l'information génétique est codée d'une façon discontinue, en gènes, dans la molécule d'ADN.

Le **phénotype** est l'ensemble des caractères héréditaires exprimés (observables), créés par la synthèse des protéines codées par les gènes. Il existe 3 niveaux de phénotypes : le phénotype moléculaire est constitué par la nature et la concentration des protéines, le phénotype cellulaire correspond à la forme et la fonction des cellules déterminées par ces protéines, le phénotype macroscopique correspond à l'apparence de l'individu conditionné par les phénotypes moléculaires et cellulaires. L'expression des gènes est contrôlée en partie par l'environnement.

Un **gène** est une séquence de nucléotides dans une molécule d'ADN, commençant par un triplet codant pour l'acide aminé méthionine et finissant par un triplet non-sens (voir code génétique). Chaque région de l'ADN qui produit une molécule d'ARN fonctionnelle est un gène. Chaque gène est une information héréditaire conservée par l'individu et transmise à ses descendants, information codant la synthèse d'une protéine, contribuant au phénotype de l'individu porteur. Chez les eucaryotes les gènes sont portés par les chromosomes mais aussi par l'ADN extranucléaire, cas des mitochondries et des chloroplastes. Chez les procaryotes, les gènes sont localisés dans un chromosome circulaire et éventuellement dans des plasmides. L'emplacement exact d'un gène sur un chromosome est appelé **locus** (pluriel = **loci**).

Une **mutation** est une modification brutale et aléatoire d'un gène, faisant apparaître une nouvelle séquence appelée **allèle** de ce gène. Une mutation est l'addition, la substitution, ou la délétion d'un ou plusieurs nucléotides au sein d'un gène porté par une molécule d'ADN en cours de répllication avant une division cellulaire. Cette mutation modifie le patrimoine

Chapitre 1 : Les éléments de la variabilité génétique

génétique d'une espèce si elle a lieu dans une cellule de lignée germinale et est ainsi transmise à la génération suivante.

Un caractère chez une espèce donnée peut présenter trois niveaux de variabilité :

- au niveau de l'espèce ou caractère spécifique. Un tel caractère est stable d'une génération à une autre. Exemple : l'homme reproduit l'homme ; le chat reproduit le chat...etc ;
- au niveau des races ou caractère racial. Un tel caractère permet de définir dans une espèce donnée des groupes homogènes d'individus qui se reproduisent identiquement à eux même. Selon les espèces ces groupes homogènes sont appelés : races, souches, lignées ou variétés.
- au niveau des individus ou caractère individuel. Un tel caractère est propre à chaque individu ; il se traduit par des différences qu'on retrouve entre les individus même à l'intérieur d'une même famille.

Le génotype est l'ensemble des gènes présentés par un individu pour un caractère spécifique donné.

II/ NOTION DE GENE ET TRANSMISSION DE L'INFORMATION

1/ Terminologie

- Une **lignée pure** est un groupe d'individu dont le stock génétique est similaire. Le croisement entre ses individus fournit des descendants identiques entre eux et à leurs parents.

Exemple :

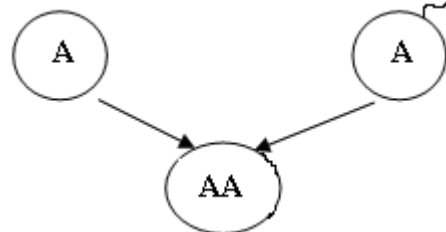
Lignée pure parentale

AA

x

AA

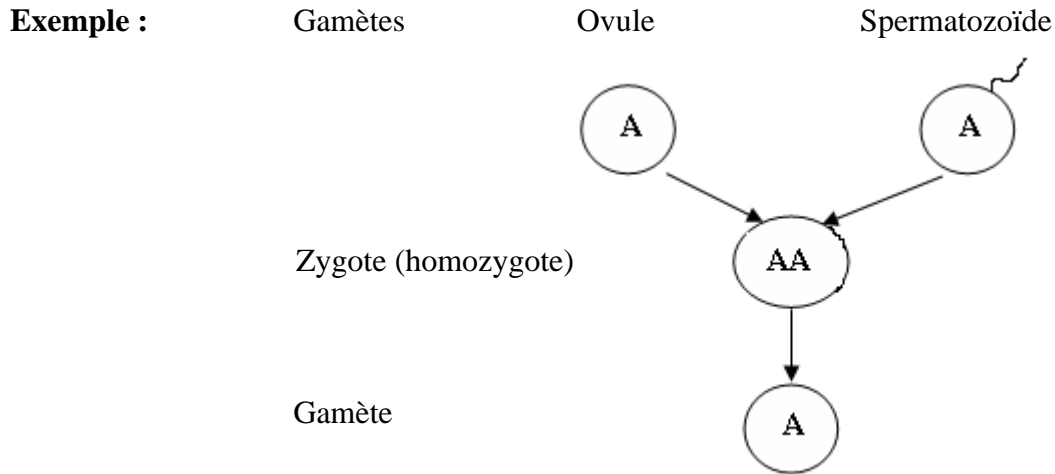
Gamètes :



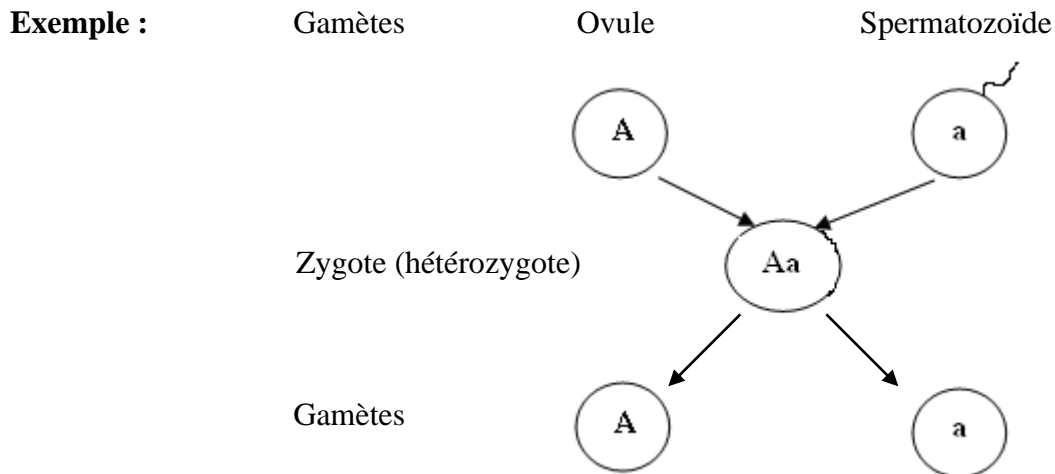
Descendance

- **Homozygotie** : l'union de deux gamètes portant des allèles identiques produit un homozygote qui ne produit qu'un seul type de gamète.

Chapitre 1 : Les éléments de la variabilité génétique



- **Hétérozygotie** : l'union de deux gamètes portant des allèles différents produit un hétérozygote, lequel fournira différentes sortes de gamètes.



- **Hybride** : Ce terme est appliqué à un hétérozygote de la première génération (F_1) issue d'un croisement entre deux lignées pures.
- **Monohybridisme et polyhybridisme** : on parle de monohybridisme lorsque les deux souches parentales ne diffèrent que par les allèles d'un seul gène. Lorsqu'elles diffèrent en deux ou plusieurs loci, il s'agira de polyhybridisme.

2/ Analyse mendélienne de la transmission d'un caractère (monohybridisme)

2-1/ Résultats d'un croisement entre deux lignées pures

On considère le croisement de variétés (lignées pures) ne différant que par un caractère (monohybridisme). L'exemple qui sera étudié est celui du caractère "forme de la

Chapitre 1 : Les éléments de la variabilité génétique

graine'' chez le pois, ronde chez la plupart des pois mais ridée pour plusieurs variétés établies à l'époque de Mendel.

Ayant observé et sélectionné ce caractère nettement discriminant, Mendel va croiser des plantes de ces deux lignées, plantes définies comme parents (P). Le résultat est l'obtention de plantes (de première génération, appelée F_1) qui toutes produisent des grains ronds. L'homogénéité des produits de première génération est remarquable et va constituer un élément important de l'analyse. Une génération F_2 obtenue par autofécondation d'individus F_1 présente à nouveau les deux phénotypes : grains ronds et ridés, le dénombrement fait ressortir dans cette population de seconde génération trois quarts de grains ronds pour un quart de grains ridés : les deux caractères parentaux se répartissent ou ségrégent dans des proportions $3/4$, $1/4$.

L'observation des produits de l'autofécondation de la génération F_2 était la suite logique du travail. Le résultat pour le caractère "aspect du grain", a été le suivant : les plantes issues des pois à phénotype grain ridé reproduisent invariablement le même phénotype. Il en va autrement des pois de phénotype grain rond, bien que certains reproduisent invariablement le caractère grain rond, d'autres produisent un mélange des deux phénotypes dans des proportions de $3/4$ de ronds pour $1/4$ de ridés.

Aucune graine ne présente le caractère ridé en F_1 cependant il réapparaît en F_2 . Toute graine F_1 possède en fait deux informations pour un même caractère (deux formes alléliques), l'une d'entre elles (ridé pour la forme du grain) n'étant pas exprimée en F_1 , on dira que l'allèle (rond) est dominant sur l'autre. L'allèle masqué en F_1 est appelé récessif. Mendel a perçu la diploïdie de la cellule somatique et l'a symbolisé par des lettres : **R** (majuscule) va représenter l'allèle rond dominant, **r** (minuscule), l'allèle ridé, récessif. L'information (double) pour une plante de lignée pure de phénotype grain rond sera écrite **R/R** ou **RR** c'est ce qui représente le "génotype" de la plante pour le caractère forme du grain. De la même façon, le génotype de la lignée récessive pour ce même caractère sera écrit **r/r** ou **rr**.

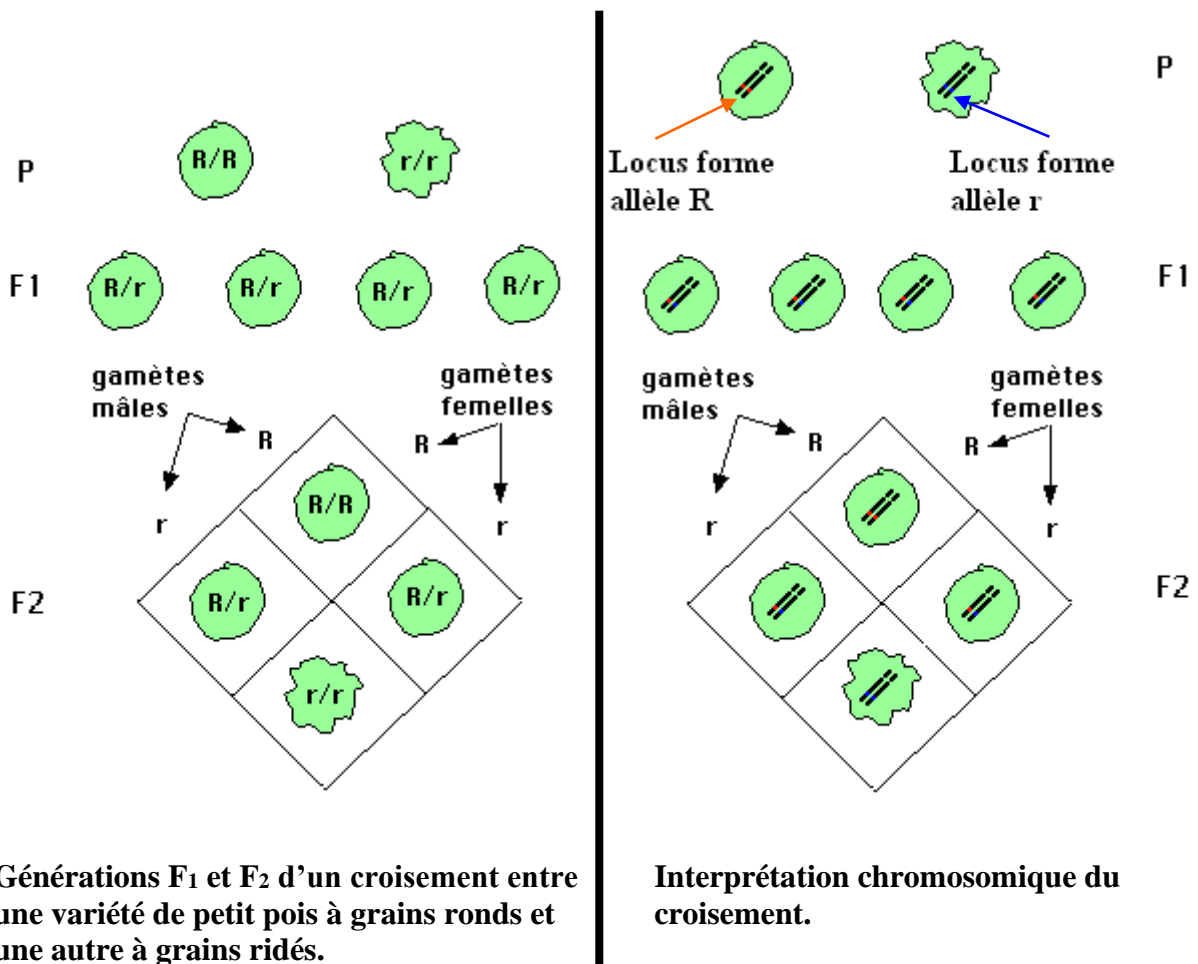
Mendel a également compris qu'au cours de la formation des gamètes il y a disjonction de ces deux informations, ce que l'on connaît actuellement de la méiose et de la séparation des chromosomes homologues (porteurs d'éléments d'information homologues), apporte un support à l'hypothèse de Mendel.

Il est clair qu'une recombinaison va avoir lieu au moment de la fécondation, les combinaisons parentales d'information sont : **R** avec **R** pour l'un avec production de gamètes **R** et **r** avec **r** pour l'autre et production de gamètes **r**, l'information d'un individu issu de ce croisement regroupera **R** et **r** et le génotype s'écrira **R/r** ou **Rr**. Ceci représente une combinaison nouvelle

Chapitre 1 : Les éléments de la variabilité génétique

par rapport à **R/R** ou **r/r** et constitue une première prise de contact avec la notion fondamentale en génétique de recombinaison.

Un pas considérable sera franchi, bien après Mendel, lorsque l'on découvrira que derrière ces majuscules et minuscules (R et r par exemple), qui symbolisent des formes alléliques d'un même gène, se cachent des séquences d'ADN, presque semblables, mais pas tout à fait, situées au même endroit (au même locus), dans deux chromosomes homologues.



Génération F₁ et F₂ d'un croisement entre une variété de petit pois à grains ronds et une autre à grains ridés.

Interprétation chromosomique du croisement.

Mendel a pu généraliser cette observation en croisant d'autres lignées de petit pois ne différant que par un caractère :

Lignées parentales	Phénotype F ₁	Rapport phénotypique des plantes F ₂
<ul style="list-style-type: none"> • Grains ronds x ridés • Grains jaunes x verts • Pétales pourpres x blancs • Gousses pleines x plissées • Fleurs axiales x terminales • Tiges longues x naines 	<ul style="list-style-type: none"> • Ronds • Jaunes • Pourpres • Pleines • Axiales • Longues 	<ul style="list-style-type: none"> • 2,96 ronds pour 1 ridé • 3,01 jaunes/1 vert • 3,15 pourpres/1 blanc • 2,95 pleines/1 plissée • 3,14 axiales/1 terminale • 2,84 longues/1naine

Chapitre 1 : Les éléments de la variabilité génétique

Les expériences de Mendel sur les plants de petit poids l'ont conduit à formuler la théorie particulière de l'hérédité, selon laquelle :

- 1) les allèles entraînent la variation des caractères hérités ;
- 2) la descendance hérite d'une copie d'un gène de chaque parent ;
- 3) les allèles peuvent être dominants ou récessifs ;
- 4) les deux copies d'un gène se séparent dans différents gamètes ;
- 5) la fusion des gamètes se produit indépendamment des allèles qu'ils portent.

D'après ces expériences Mendel a proposé sa première loi qui stipule que les deux copies d'un gène se disjoignent pendant la méiose en se distribuant dans différents gamètes.

La suite du travail de Mendel, l'analyse d'autres variants, a permis d'aboutir à une notion de gènes en tant qu'unités d'informations discontinues et indépendantes. Il s'agit essentiellement de l'étude de variants se distinguant par deux, trois ou plusieurs caractères (cas de di, tri, et polyhybridisme).

2-2/ Testcross

Un homozygote dominant R/R et un hétérozygote R/r ont le même phénotype (grains ronds). Seul un testcross permet de lever l'ambiguïté. Le parent testeur est toujours homozygote récessif pour tous les gènes étudiés. Le but est de déterminer le nombre de catégories de gamètes produits par le parent testé.

Exemple : soit une variété de petit pois à grains ronds ; son génotype est soit R/R ou R/r. Pour trancher il faut la croiser avec une variété à grains ridés (testcross).

Parent testé R/ ? x Parents testeur r/r

- Si au niveau de la F₁ la descendance est entièrement à grains ronds, le parent de génotype inconnu ne produit que des gamètes R, il est donc homozygote R/R.
- Si en F₁ on obtient une population où on trouve des grains ronds et des grains ridés avec la même fréquence, le parent testé produit deux types de gamètes différents R et r, il est donc hétérozygote R/r.

2-3/ Backcross

Si un individu F₁ est croisé par un de ces parents (ou un individu de même génotype), on parle de backcross.

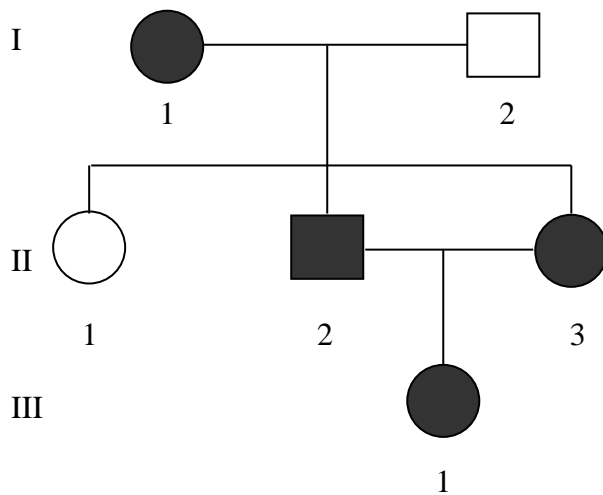
Exemple :

P	R/R	x	r/r
F ₁			R/r
Backcross F ₁	R/r	x	R/R
Descendance du backcross	½ R/R et ½ R/r		

2-4/ Analyse de pedigree

On appelle pedigree l'enregistrement des caractéristiques de tous les individus d'une même lignée ou d'une même famille à partir d'un individu ou d'un couple donné. Les mâles sont symbolisés par des carrés, les femelles par des cercles. Une ligne horizontale entre deux individus représente un croisement. Les descendants sont situés au-dessous et chacun d'eux est relié au croisement par une ligne verticale. Différents signes ou couleurs représentent les différents phénotypes. Chaque génération a un numéro d'ordre en chiffre romain ; à l'intérieur d'une génération les individus reçoivent un numéro en chiffre arabe.

Exemple : chez les cochons d'Inde, une paire d'allèles gouverne la couleur du pelage. L'allèle dominant B conduit à un individu noir, l'allèle récessif b à un individu blanc. Dans le pedigree suivant les individus noirs sont représentés en noir et les blancs en blanc.

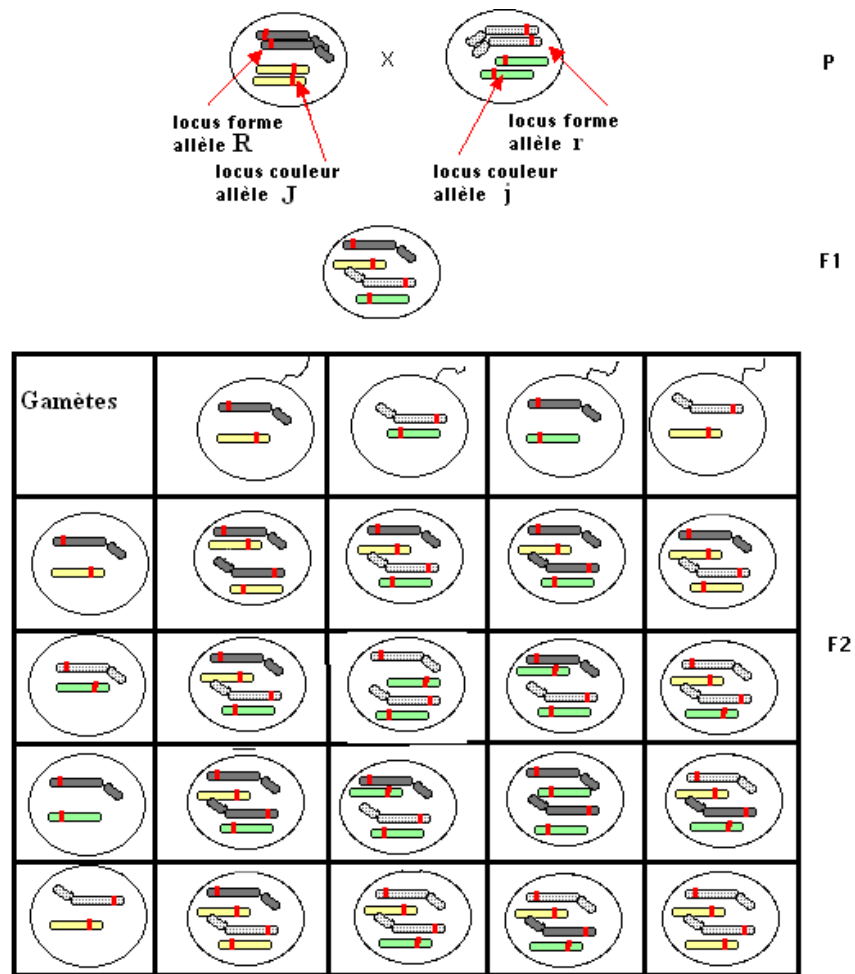


Individus	Phénotype	Génotype
I1	Noir ♀	Bb
I2	Blanc ♂	bb
II1	Blanc ♀	bb
II2	Noir ♂	Bb
II3	Noir ♀	Bb
III1	Noir ♀	B- (BB ou Bb)

3/ Analyse mendélienne de la transmission de deux caractères (dihybridisme)

Si l'on envisage des variétés de petit pois différent par deux caractères, par exemple une à grains ronds de couleur jaune et l'autre avec des grains ridés et verts, le croisement de ces lignées parentales donne une F₁ homogène avec des grains ronds et jaunes (ceci confirme la dominance de ces caractères), et une F₂ dont les phénotypes sont les suivants :

Chapitre 1 : Les éléments de la variabilité génétique



Interprétation chromosomique du croisement

4/ Les extensions des lois de Mendel

Les lois de Mendel décrivent la transmission de caractères portés par des gènes, des parents à leur progéniture. Dans certains cas, ces lois permettent de prévoir avec précision les modalités de l'héritage. Pourtant, il arrive qu'elles ne le permettent pas. Pour expliquer ces cas particuliers, des extensions des lois de Mendel ont été développées. Même lorsque les lois de Mendel ne répondent pas exactement au mode observé de l'hérédité, les gènes en question sont hérités selon ces lois. En effet, ce qui diffère n'est pas la façon dont les gènes sont hérités mais la manière dont les gènes affectent le phénotype de l'organisme.

4-1/ Codominance et pluri-allélisme

Il peut arriver qu'un hétérozygote présente un phénotype intermédiaire entre ceux des deux homozygotes. Chaque allèle étant capable d'un certain degré d'expression face à l'autre : on parle de codominance. Il est important de noter que si le phénotype de

Chapitre 1 : Les éléments de la variabilité génétique

l'hétérozygote semble un mélange de phénotypes des homozygotes, chaque allèle garde néanmoins son identité et ségrégera normalement à la méiose. En aucun cas il n'y a apparition d'allèles "mixtes".

Prenons un exemple en génétique humaine. Les groupes sanguins sont définis par la présence d'antigènes spécifiques à la surface des hématies. Dans le système ABO, nous allons nous intéresser aux antigènes "A" et "B". La production de ces molécules dépend d'informations génétiques situées à un locus précis d'un chromosome (I). Ce locus peut porter le code de l'enzyme responsable de la synthèse de l'antigène A et sera symbolisé par I^A , l'individu de génotype I^A/I^A (homozygote) va donc synthétiser des antigènes de type A, l'individu I^B/I^B porte l'information pour des antigènes de type B et va les produire. Un hétérozygote I^A/I^B possède deux informations différentes correspondant à deux allèles différents pour un même locus, le phénotype de cet individu est AB, les deux informations sont exprimées (les deux antigènes A et B sont présents), on dit qu'il y a **codominance**.

Dans une cellule diploïde, il est évident que deux allèles seulement peuvent coexister car il n'existe que deux chromosomes homologues, ceci ne veut pas dire qu'il n'existe que deux allèles possibles capables d'occuper ce locus, théoriquement il peut en apparaître une infinité. Dans le cas des groupes sanguins, il existe un allèle qui ne spécifie aucune enzyme capable de produire un antigène (la fonction est perdue, allèle nul), on symbolise cet allèle par i .

En conséquence, un individu I^A/i portera une information "antigène A" sur un chromosome et une information "aucun antigène" sur le chromosome homologue. Ceci nous permet de comprendre que l'individu sera du groupe A (on dira que I^A est dominant) de la même façon que l'individu de génotype I^B/i sera de groupe B, seul un homozygote récessif i/i sera de groupe O.

4-2/ Létalité

Certains allèles ne se manifestent que par la mort de l'individu avant la maturité, lors de la période prénatale ou postnatale. De tels allèles sont appelés **létaux**. Un allèle létal dominant qui tue aussi bien un homozygote (LL) qu'un hétérozygote (Ll) est éliminé d'une population dès qu'il survient. Un allèle létal récessif ne tue que les individus homozygotes pour cet allèle (ll).

Exemple : la quantité de chlorophylle chez *Antirrhinum* est contrôlée par un gène noté (C,c) dont la forme récessive c létale. L'hétérozygote présente un phénotype particulier.

Chapitre 1 : Les éléments de la variabilité génétique

Génotype	Phénotype
CC	Vert (normal)
Cc	Vert clair
cc	Blanc (léthal)

Parents Cc x Cc
Génération F₁ 1/4 CC, 1/2 Cc et 1/4 cc

Par élimination des individus blancs cc, la population F₁ est composée de 1/3 d'individus verts et 2/3 d'individus vert clair.

4-3/ Influence de l'environnement sur l'expression des gènes

L'expression de nombreux gènes dépend des conditions environnementales, telles que la température, la qualité et la quantité de la lumière, les produits chimiques et l'alimentation. La couleur du pelage chez les chats siamois, par exemple, est sensible à la température. Cet allèle conduit à la production du pigment foncé à basses températures seulement. Si sur le corps d'un chat siamois, une partie de pelage est rasée et recouverte de glace, le pelage qui repoussera sera foncé. De même, si le pelage foncé de la queue est rasé, il repoussera clair à température élevée.

Chez les plantes, les individus génétiquement identiques (clones) développés dans des environnements distincts, diffèrent souvent considérablement par de nombreux aspects phénotypiques, y compris la taille et leur floraison. Ainsi, les plantes exposées au vent sur une montagne peuvent être courtes et peu fleuries, tandis que les clones de ces mêmes plantes cultivées dans une vallée chaude et protégée sont de haute taille avec beaucoup de fleurs.

4-4/ Interaction entre gènes

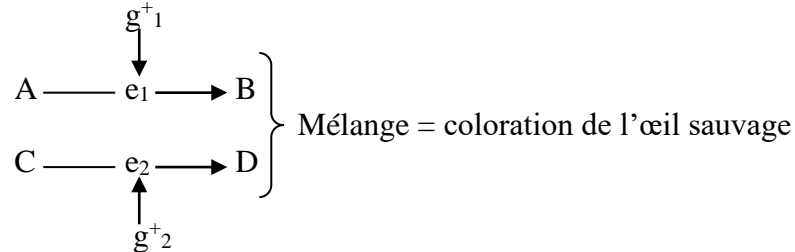
Les allèles d'un même gène peuvent changer l'expression d'un autre gène. En effet, un phénotype particulier dépend souvent de plusieurs gènes. Dans ce cas on dit que les gènes interagissent entre eux car l'effet phénotypique de chaque gène dépend en partie de sa fonction propre et en partie de la fonction d'autres gènes.

4-4-1/ Interactions non épistatiques

Il peut exister entre plusieurs gènes des interactions non épistatiques ; c'est le cas en particulier quand plusieurs produits finaux issus de voies biosynthétiques différentes contribuent ensemble à un caractère commun.

Chapitre 1 : Les éléments de la variabilité génétique

Exemple : la coloration caractéristique rouge mat des yeux des mouches sauvages résulte du mélange de deux sortes de pigments (B et D), formés tous deux à partir de composés non pigmentés (A et C) grâce à l'action de deux enzymes différentes (e_1 et e_2) codées par deux gènes sauvages différents (g^+_1 et g^+_2).



Les allèles récessifs des deux loci (g_1 et g_2) codent, pour deux protéines enzymatiquement inactives. Les individus ne possédant aucun des deux allèles dominants ne fabriqueront donc aucun produit pigmenté et leurs yeux seront blancs.

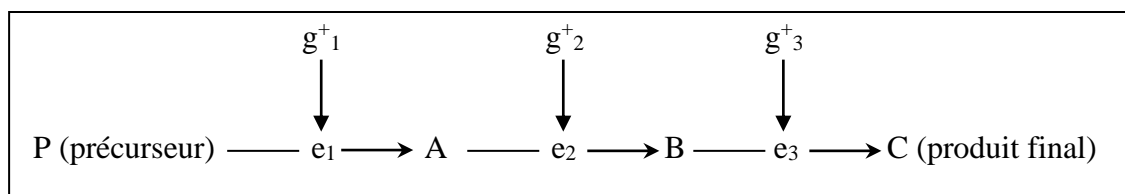
Phénotypes	Génotypes	Produits finaux
Sauvage	$g^+_1/-, g^+_2/-$	B et D
Couleur B	$g^+_1/-, g_2/g_2$	B et C
Couleur D	$g_1/g_1, g^+_2/-$	D et A
Blanc	$g_1/g_1, g_2/g_2$	A et C

Dans cet exemple, les gènes codant pour les couleurs B et D sont tous deux dominants sur l'absence de coloration, mais ensemble, ces deux gènes interagissent et donne un nouveau phénotype (sauvage). Si les deux gènes ségrégent indépendamment, la proportion classique 9 : 3 : 3 : 1 n'est pas modifiée.

4-4-2/ Interactions épistatiques à deux facteurs

Le phénotype est l'expression d'un génotype. En plus des facteurs environnementaux externes (température, qualité et quantité de la lumière...), des facteurs internes comme les hormones et les enzymes influencent l'expression des gènes. Ce sont les gènes qui sont responsables de la structure des protéines. Toutes les enzymes connues sont des protéines. Les enzymes ont un rôle catalytique dans les réactions de coupure ou d'union de molécules variées.

Toutes les voies de biosynthèse impliquent plusieurs enzymes codées par plusieurs gènes.



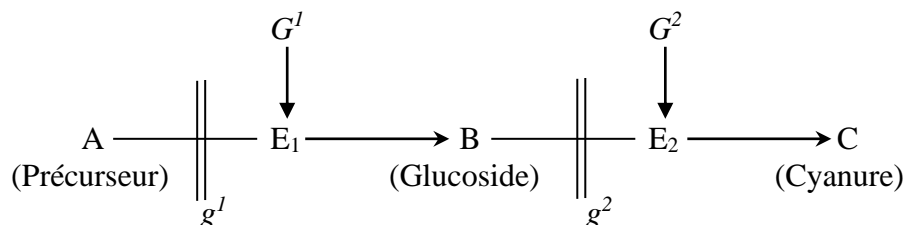
Chapitre 1 : Les éléments de la variabilité génétique

Pour obtenir chaque métabolite (A, B, C), l'action catalytique de différentes enzymes (e_x) est nécessaire, chacune d'elles est codée par un gène sauvage différent (g^+_x). Si la substance C est indispensable pour avoir un phénotype normal, et si les allèles récessifs mutants g_1 , g_2 et g_3 produisent des enzymes défectueux, un génotype homozygote récessif à n'importe lequel de ces trois loci sera responsable d'un phénotype mutant. Si la mutation touche g_3 , la conversion de B en C ne se fera pas et la substance B aura tendance à s'accumuler en quantité excessive ; si par contre la mutation touche g_2 , ce sera la substance A qui s'accumulera.

Un organisme ne possédant qu'une mutation en g_2 pourra avoir un phénotype normal à condition qu'on lui fournisse soit la substance B, soit la substance C. Par contre, un organisme muté en g_3 aura un besoin spécifique en substance C. Ainsi l'expression phénotypique du gène g^+_3 dépend du gène g^+_2 . Le génotype g_2g_2 peut donc cacher ou masquer l'expression phénotypique d'allèles présents au locus g_3 . Cette suppression intergénique, c'est-à-dire le masquage par un gène de l'expression d'un gène différent situé à un autre locus, est appelée **épistasie**.

Dans le cas d'épistasie, les proportions phénotypiques classiques 9 : 3 : 3 : 1 observées dans la descendance d'un croisement bifactoriels, sont modifiées en proportions qui représentent des groupements variés des différentes classes 9 : 3 : 3 : 1.

Exemple : Chez le trèfle blanc, certaines souches sont riches en cyanure alors que d'autres en possèdent très peu. En croisant entre elles deux souches pauvres en cyanure, on obtient en F_1 des plantes dont les feuilles ont une concentration très élevée en cyanure. En F_2 on obtient des plantes riches et des plantes pauvres en cyanure en proportion 9 : 7. On sait que le cyanure est formé par catalyse enzymatique à partir d'un glucoside cyanogène comme substrat. L'une des deux souches parentales possède l'enzyme mais non le substrat, l'autre souche fabrique le substrat mais ne peut pas le convertir en cyanure. La chaîne de synthèse peut être représentée de la façon suivante :



G^x produit une enzyme E_x et g^x est responsable d'un blocage métabolique.

La concentration en cyanure a été mesurée sur des extraits de feuilles avant et après l'addition de glucoside ou de l'enzyme E_2 .

Chapitre 1 : Les éléments de la variabilité génétique

Proportion F ₂	Génotype	Extrait seul	Extrait + Glucoside	Extrait + E ₂
9	G^1-G^2-	+	+	+
3	$G^1-g^2g^2$	0	0	+
3	$g^1g^1G^2-$	0	+	0
1	$g^1g^1g^2g^2$	0	0	0

Légende : + = présence de cyanure, 0 = absence de cyanure.

Si l'on classe phénotypiquement les feuilles sur la base de la présence ou de l'absence de cyanure dans l'extrait seul, on obtient une proportion 9 : 7.

Quand il y a des phénomènes d'épistasie entre deux loci, on obtient toujours moins de quatre phénotypes en F₂ de la descendance d'un croisement bifactoriel. On distingue habituellement six types d'épistasie :

Epistasie dominante (12 : 3 : 1)

Quand l'allèle dominant d'un locus, par exemple l'allèle A, est responsable d'un certain phénotype quel que soit l'allèle présent à l'autre locus, on dit que le locus A est épistasique sur le locus B. Cette épistasie est dominante puisque l'allèle dominant A peut aussi bien s'exprimer en présence de B que de b. Les allèles du locus hypostasique (B et b) ne pourront s'exprimer que chez des individus homozygotes et récessifs pour le locus épistasique (a). Ainsi, les individus de génotype A-B- et A-bb auront le même phénotype et les individus aaB- et aabb, deux autres phénotypes. La portion classique 9 : 3 : 3 : 1 est alors modifiée en proportion 12 : 3 : 1.

Epistasie récessive (9 : 3 : 4)

Si le génotype récessif d'un locus (aa) empêche l'expression des allèles du locus B, on dit que le locus A exerce une épistasie récessive sur le locus B. Les allèles du locus hypostatique B ne pourront s'exprimer qu'en présence de l'allèle dominant du locus A. Ainsi, les individus de génotype aaB- et aabb auront le même phénotype et les individus A-B- et A-bb deux autres phénotypes. La proportion 9 : 3 : 3 : 1 devient 9 : 3 : 4.

Effet cumulatif de deux gènes (9 : 6 : 1)

Si la présence d'un allèle dominant (à l'état homozygote ou hétérozygote) à l'un ou à l'autre de deux loci (mais non aux deux en même temps) se traduit par un même phénotype, on obtient en F₂ une proportion 9 : 6 : 1. Par exemple si des gènes épistasiques sont impliqués dans la production d'une substance telle qu'un pigment, et si les génotypes dominants à l'un ou l'autre locus produisent indépendamment une unité de pigment, les individus de génotypes A-bb et aaB- produiront chacun une unité de pigment et auront donc le même phénotype. Par

Chapitre 1 : Les éléments de la variabilité génétique

contre, chez un individu aabb aucun pigment ne sera synthétisé, alors que chez un individu A-B-, l'effet cumulatif des deux gènes se traduira par la synthèse de deux unités de pigment.

Action de deux gènes dominants sans effet cumulatif (15 : 1)

La proportion 9 : 3 : 3 : 1 devient une proportion 15 : 1 si les allèles dominants à chacun des deux loci s'expriment par le même phénotype sans effet cumulatif.

Action de deux gènes récessifs se traduisant par le même phénotype (9 : 7)

Les rapports F₂ deviennent dans le cas où les génotypes homozygotes récessifs à chacun des deux loci (A-bb, aaB- et aabb) s'expriment par le même phénotype. Quand les allèles dominants sont présents ensembles aux deux loci, il y a complémentation et apparition d'un phénotype différent.

Epistasie à un gène dominant et un gène récessif sans effet cumulatif : (13 : 3)

Quand le même phénotype est obtenu soit par la présence d'un génotype dominant à un locus (A-), soit par la présence d'un génotype récessif à l'autre locus (bb), on observe seulement deux phénotypes F₂. Dans ce cas, les individus A-B-, A-bb et aabb ont le même phénotype, les individus aaB- un autre phénotype, les proportions sont alors 13 : 3.

Un résumé des six proportions épistatiques observées ci-dessus est donné dans le tableau suivant :

Génotypes	A-B-	A-bb	aaB-	aabb
Proportion classique	9	3	3	1
Epistasie dominante	12		3	1
Epistasie récessive	9	3	4	
Deux gènes à effet cumulatif	9	6		1
Deux gènes dominants	15			1
Deux gènes récessifs	9	7		
Un gène dominant, un gène récessif	12		3	1
		13		

4-4-3/ Interactions à trois facteurs ou plus

Les proportions phénotypiques attendues dans la descendance de croisements trifactoriels est 27 : 9 : 9 : 9 : 3 : 3 : 3 : 1.

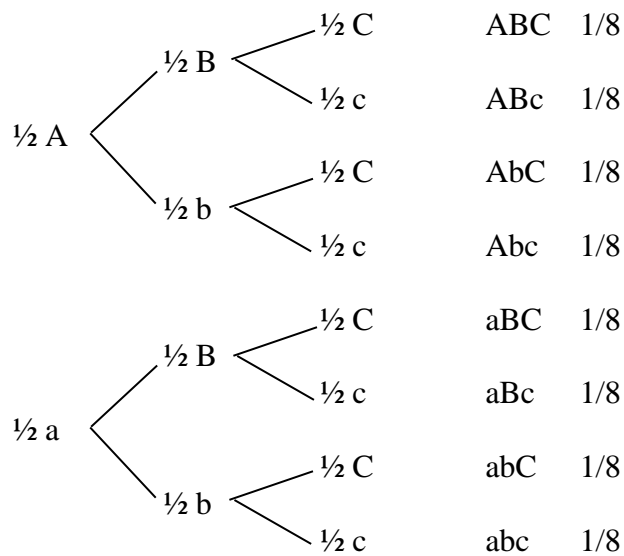
Exemple :

P : AABBCc x aabbcc

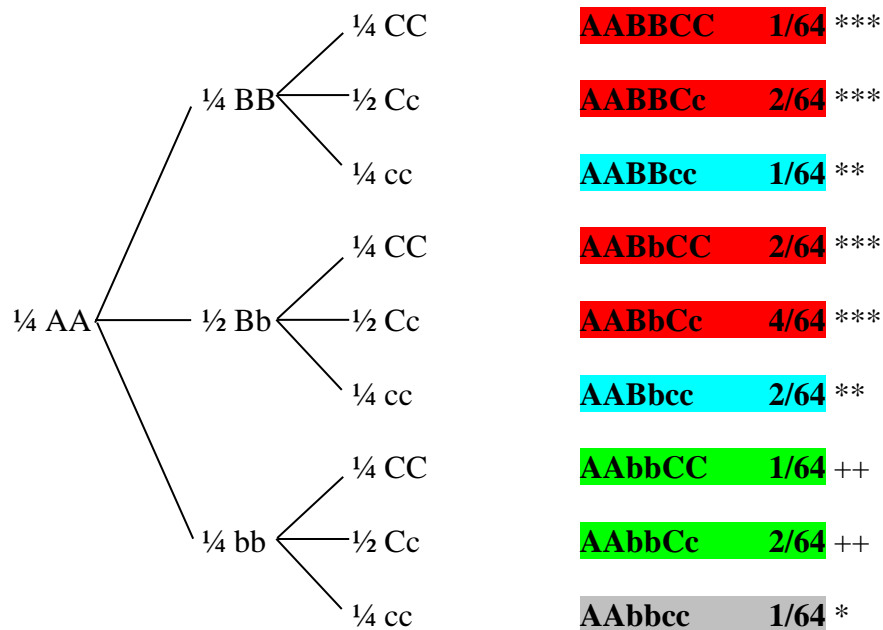
F₁ : AaBbCc

Chapitre 1 : Les éléments de la variabilité génétique

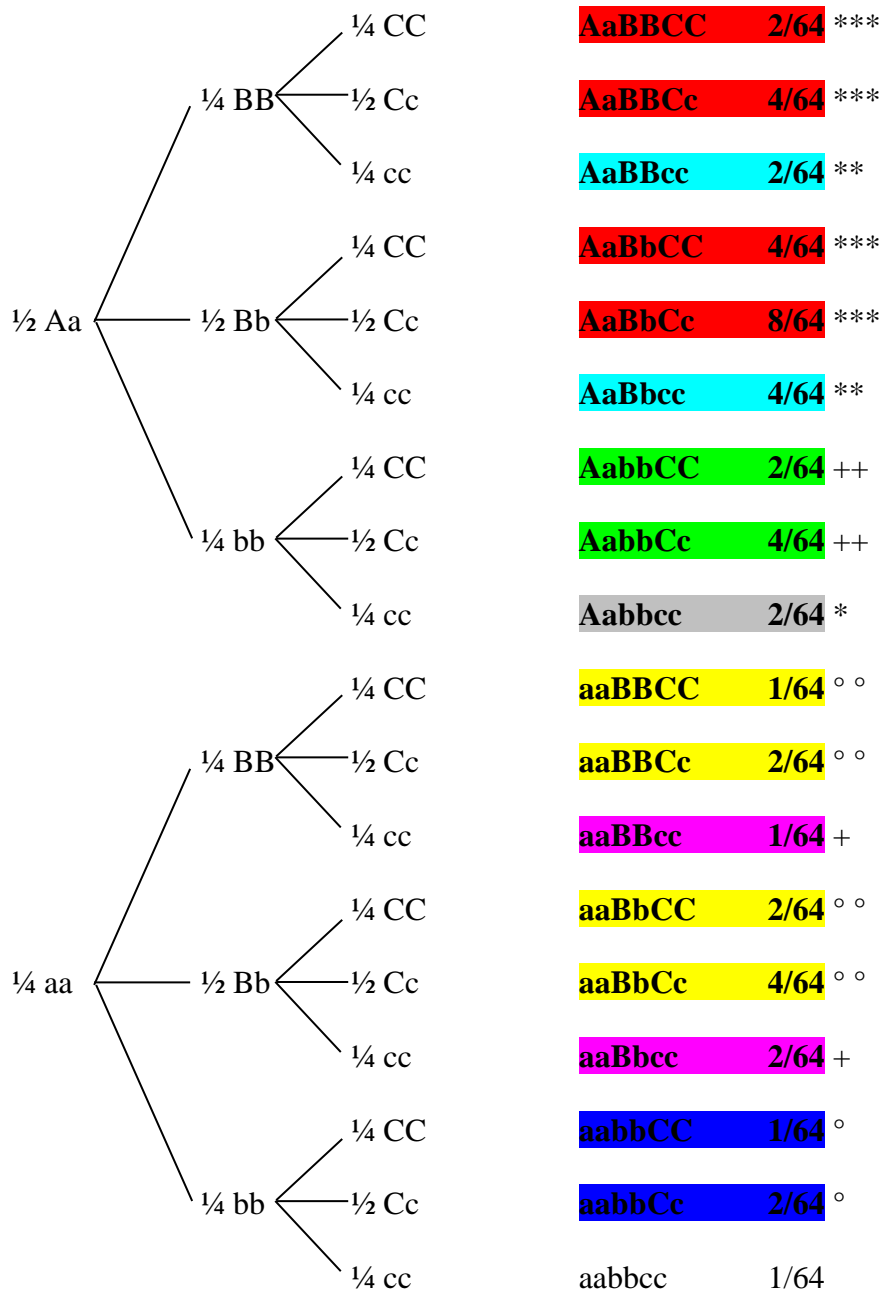
- Proportions des gamètes produits par un individu de la descendance F₁ :



- Proportions des génotypes obtenus en F₂ en cas de ségrégation indépendantes des trois gènes :



Chapitre 1 : Les éléments de la variabilité génétique

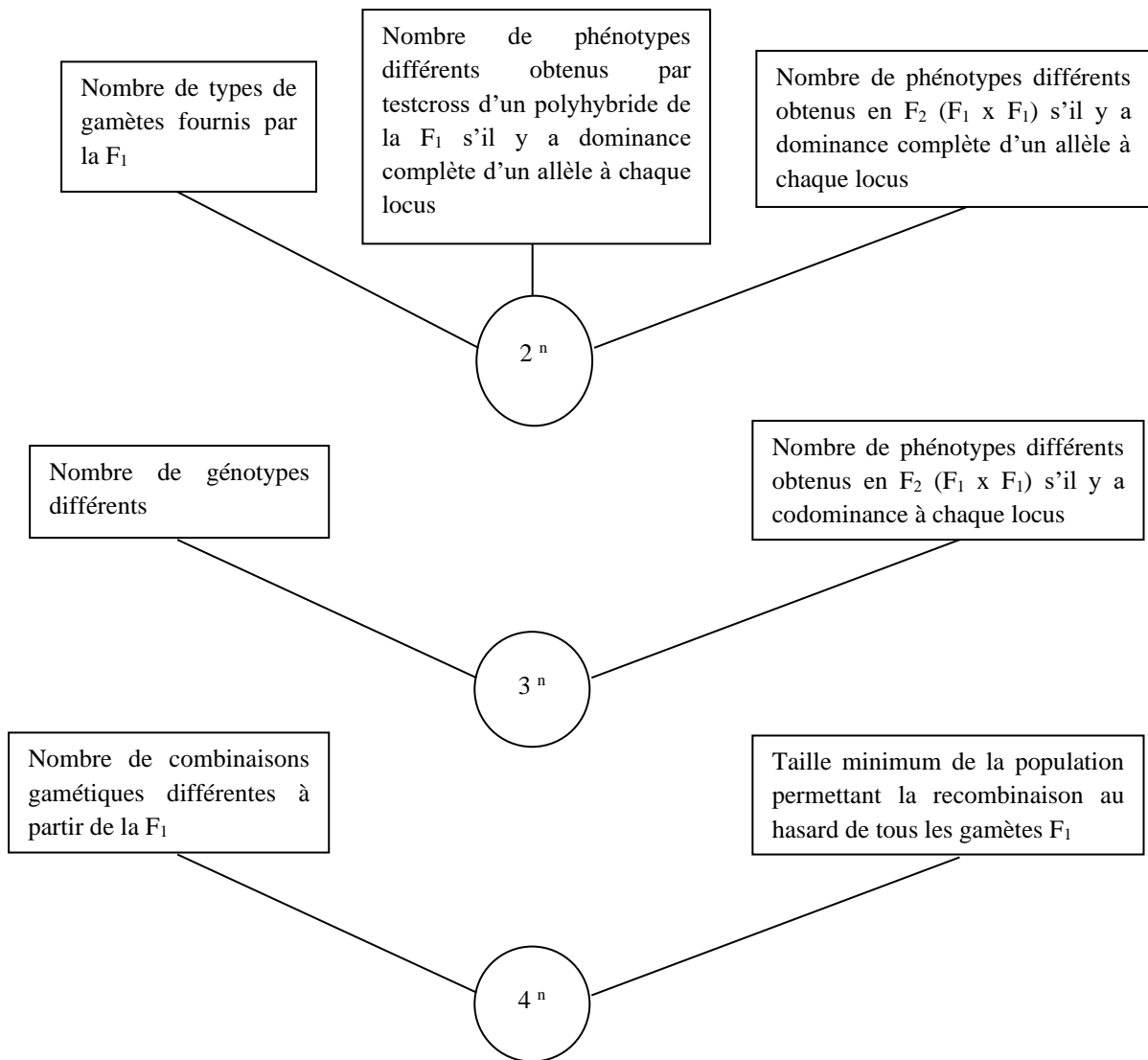


Ainsi, dans le cas de trois gènes indépendants avec dominance complète d'un allèle à chaque locus, on obtient en F₂ huit classes phénotypiques avec la proportion suivante : 27/64 A-B-C-, 9/64 A-B-cc, 9/64 A-bbC-, 9/64 aaB-C-, 3/64 A-bbcc, 3/64 aaB-cc, 3/64 aabbC- et 1/64 aabbcc.

Cette proportion classique peut également être modifiée chaque fois qu'il y a interaction entre deux ou trois loci. Des interactions entre quatre loci ou plus sont également possibles. Le plus souvent d'ailleurs, l'expression d'un gène dépend de l'action de beaucoup d'autres. Le phénotype est l'expression ultime des interactions entre le génotype et l'environnement.

Si n représente le nombre des couples hétérozygotes en F₁ on aboutit aux formules suivantes :

Chapitre 1 : Les éléments de la variabilité génétique



4-4-4/ Pléiotropie

Dans tout organisme vivant, beaucoup de chaînes de biosynthèses sont interconnectées et souvent interdépendantes. Les produits d'une chaîne peuvent être utilisés dans d'autres chaînes métaboliques. Il n'est donc pas étonnant qu'un gène s'exprime habituellement par plus d'un caractère phénotypique. Quelquefois un caractère sera clairement évident (effet majeur), alors qu'un autre qui peut sembler sans rapport (effets secondaires) paraîtra moins évident à l'observateur distrait. Toutes les expressions phénotypiques multiples d'un seul gène sont appelées **effets pléiotropiques**.

Chapitre 2 : Gènes et chromosomes

I/ Autosomes et chromosomes sexuels

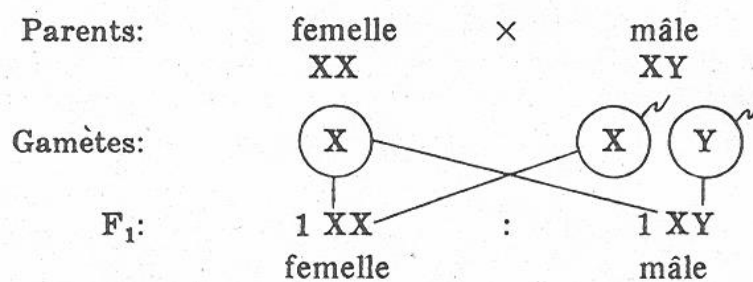
Dans la plupart des chromosomes appariés les copies maternelle et paternelle sont exactement semblables en termes de longueur, de forme, et de l'ensemble des gènes qu'elles portent. Pourtant, chez les humains comme chez de nombreux autres organismes, cette similitude n'est pas vraie pour les chromosomes déterminant le sexe de l'organisme. Chez l'humain, par exemple, les hommes ont un chromosome X et un chromosome Y, tandis que les femmes ont deux chromosomes X. Le chromosome Y chez l'homme est beaucoup plus petit que le chromosome X et ne contient pas le même ensemble de gènes. Dans d'autres organismes, tels que les oiseaux, les papillons, et quelques poissons, les mâles ont deux chromosomes identiques, que nous noterons ZZ, tandis que les femelles ont un chromosome Z et un chromosome W. Des chromosomes qui déterminent le sexe s'appellent les **chromosomes sexuels**; tous les autres chromosomes sont appelés les **autosomes**.

II/ Mécanismes de détermination du sexe impliquant les chromosomes sexuels

1/ Mâles hétérogamétiques.

Chez l'homme, et apparemment chez tous les autres mammifères la présence d'un chromosome Y peut déterminer la condition mâle. Les mâles normaux ont une constitution chromosomique XY, et les femelles une constitution chromosomique XX. A chaque génération, on aura donc un rapport mâles : femelles de 1 : 1. En ce qui concerne les chromosomes sexuels, le mâle produit deux types de gamètes et on dit qu'il est hétérogamétique, la femelle, dite homogamétique, ne produit qu'un seul type de gamètes. Ce mécanisme est communément appelé "XY".

Exemple :

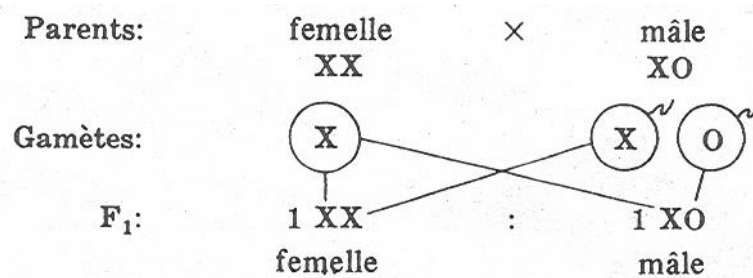


Détermination du sexe de type XY

Chapitre 2 : Gènes et chromosomes

Chez certains insectes de l'ordre des Hémiptères (punaises) ou de l'ordre des Orthoptères (sauterelles), les mâles sont également hétérogamétiques, mais leurs spermatozoïdes ou bien contiennent un chromosome X, ou bien sont totalement dépourvus de chromosome sexuel. Chez les mâles de ces espèces, le chromosome X n'a pas d'homologue, il n'y a pas de chromosome Y. Les mâles ont donc un nombre impair de chromosomes. Un X isolé ou deux X déterminent respectivement la condition mâle et femelle. Si le chromosome X unique du mâle est toujours inclus dans l'un des deux types de gamètes formés, on aura une proportion de mâles: femelles de 1 : 1 dans la descendance. Ce mécanisme est communément appelé "mécanisme XO".

Exemple :

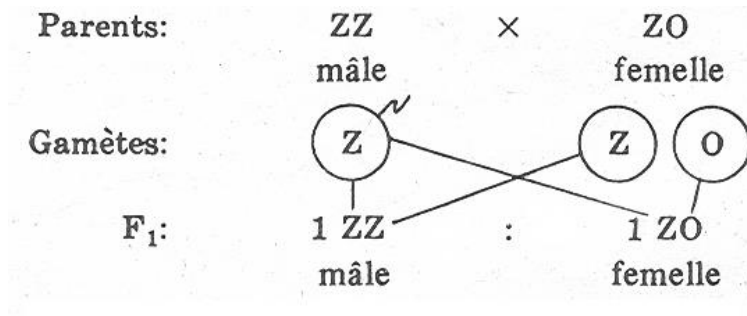


Détermination du sexe de type XO

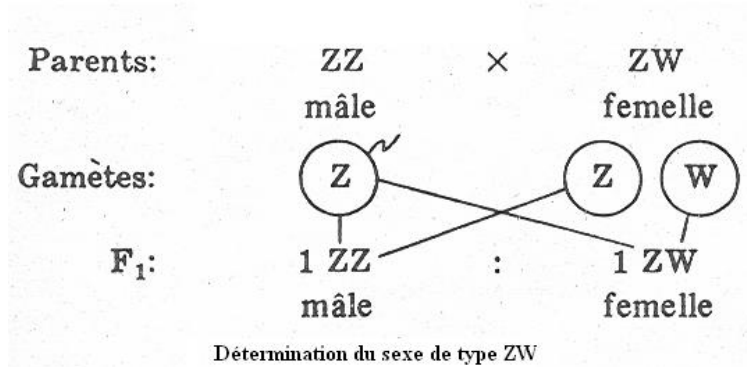
2/ Femelles hétérogamétiques

On trouve ce mécanisme de détermination sexuelle chez un assez grand nombre d'animaux, en particulier chez les papillons, les mites, les phryganes, les vers à soie et chez certains oiseaux et poissons. Les femelles de certaines espèces ont un chromosome similaire au chromosome Y chez l'homme. Dans ce cas, on désigne parfois les chromosomes sexuels par Z et W au lieu de X et Y, de façon à attirer l'attention sur le fait que c'est la femelle qui est hétérogamétique (ZW). Dans d'autres espèces, le poulet domestique par exemple, ce sont les femelles qui ne possèdent qu'un seul chromosome sexuel. Pour marquer la différence, on symbolise les mâles par ZZ et les femelles par ZO. Dans l'une et l'autre de ces situations, on aura dans la descendance 50 % de mâles et 50 % de femelles.

Exemple :



Détermination du sexe de type ZO

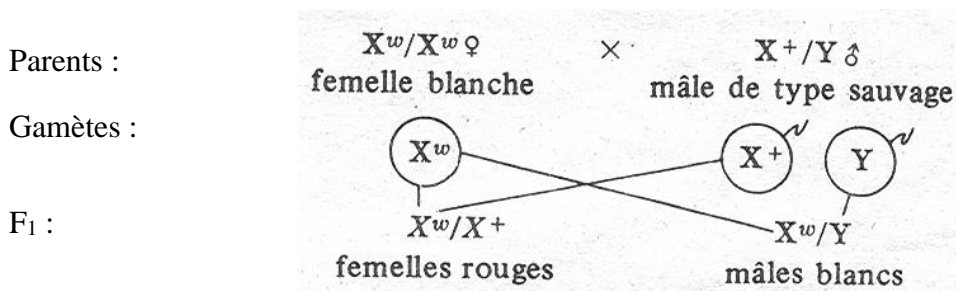


Détermination du sexe de type ZW

III/ Transmission des caractères liés au sexe

On dit qu'un gène est lié au sexe quand il est localisé sur le chromosome X (mammifères, drosophile et autres) ou sur le chromosome Z (analogue de l'X chez les oiseaux et autres espèces où le sexe est déterminé par un mécanisme ZO ou ZW). Le premier gène lié au sexe a été trouvé chez la drosophile, il s'agit d'une mutation récessive responsable de la non-coloration des yeux. Habituellement, les deux croisements réciproques impliquant des caractères autosomaux donnent des résultats identiques. Ceci n'est pas le cas pour les caractères liés au sexe. Quand des femelles à yeux blancs sont croisées avec des mâles sauvages (yeux rouges), toute la descendance mâle a des yeux blancs comme la mère alors que toute la descendance femelle a des yeux rouges comme le père.

Exemple :



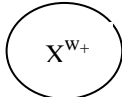
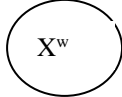

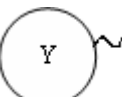
Chapitre 2 : Gènes et chromosomes

Ce type de transmission où les fils héritent du caractère de la mère alors que les filles héritent de celui de leur père est caractéristique des gènes liés au sexe. Ce type particulier d'hérédité est dû au fait que le chromosome Y ne possède pas d'allèle homologue à celui du locus blanc situé sur le chromosome X. En fait, chez la plupart des organismes possédant un chromosome de type Y, ce chromosome ne porte pratiquement pas de gènes connus. Les mâles ne possèdent donc qu'un seul allèle pour les caractères liés au sexe. Cet état est appelé **hémizygote** contrairement aux états homozygote ou hétérozygote que peut présenter la femelle. Dans l'exemple ci-dessus, si les individus F₁ se croisent entre eux, la F₂ sera constituée d'individus à yeux rouges et à yeux blancs en proportion 1 : 1 aussi bien chez les mâles que chez les femelles.

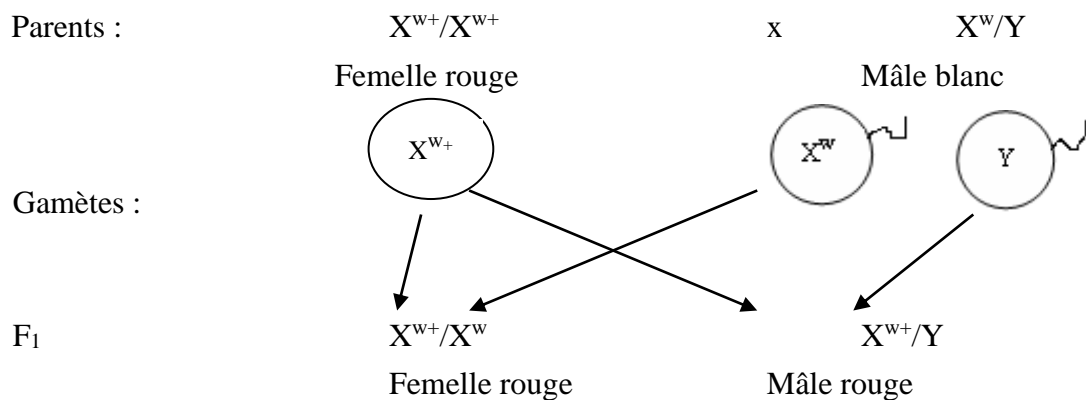
Exemple :

F₁ X^{w+}/X^w x X^w/Y
 Femelle aux Mâle aux
 yeux rouges yeux blancs

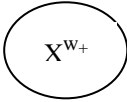
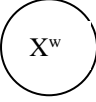
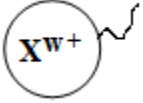
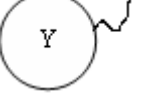
F₂

		
	X^{w+}/X^w Femelle rouge	X^w/X^w Femelle blanche
	X^{w+}/Y Mâle rouge	X^w/Y Mâle blanc

Dans le croisement réciproque, où la mutation liée au sexe est portée par le parent mâle, le caractère mutant n'est pas visible en F₁, il ne réapparaît que chez les mâles F₂. Ce type de transmission caractérise également les gènes liés au sexe.



F₂

		
	X ^{w+} /X ^{w+} Femelle rouge	X ^{w+} /X ^w Femelle rouge (hétérozygote)
	X ^{w+} /Y Mâle rouge	X ^w /Y Mâle blanc

En F₂ on doit donc avoir, sans tenir compte du sexe, un rapport 3 rouges : 1 blanc, mais le caractère mutant sera uniquement visible chez les mâles. Parmi les mâles F₂ on doit avoir un rapport 1 rouge : 1 blanc. Toutes les femelles F₂ doivent être de phénotype sauvage.

Chez les organismes diploïdes normaux où le sexe est déterminé par un mécanisme comparable à celui de l'homme ou de la drosophile, tout caractère contrôlé par un gène récessif lié au sexe se manifeste en général de la façon suivante :

- (1) Il est plus fréquent chez les mâles que chez les femelles.
- (2) On ne le trouve chez les femelles que si le père présente également ce caractère.
- (3) Il est rarement présent à la fois chez le père et chez le fils à moins que la mère ne soit hétérozygote.

Par ailleurs un caractère gouverné par un gène dominant lié au sexe se manifeste en général de la façon suivante :

- (1) il est plus fréquent chez les femelles que chez les mâles.
- (2) il est présent chez toutes les femelles issues d'un père qui porte ce caractère.
- (3) si la mère ne possède pas ce caractère, aucun fils ne l'hériterait.

IV/ Types particuliers d'hérédité liée au sexe

Les chromosomes sexuels (X et Y) sont souvent de tailles et de formes inégales et/ou ils se distinguent souvent par la facilité avec laquelle ils prennent les colorants. Le fait qu'ils s'apparient durant la méiose indique qu'ils contiennent au moins quelques segments homologues. On dit que les gènes situés sur les segments homologues sont **incomplètement liés au sexe** ou **partiellement liés au sexe** car ils peuvent se recombiner par crossing-over exactement comme les gènes situés sur des autosomes. On n'en connaît que peu d'exemples. Par contre, les gènes situés sur le segment non homologue du chromosome X sont appelés

gènes **complètement liés au sexe** et ils sont transmis suivant le mécanisme particulier décrit précédemment.

Chez l'homme, on connaît quelques gènes situés sur la portion non homologue du chromosome Y. Dans ce cas, le caractère ne s'exprime que chez les mâles et il est toujours transmis de père en fils. De tels gènes complètement liés au chromosome Y sont appelés gènes **holandriques**.

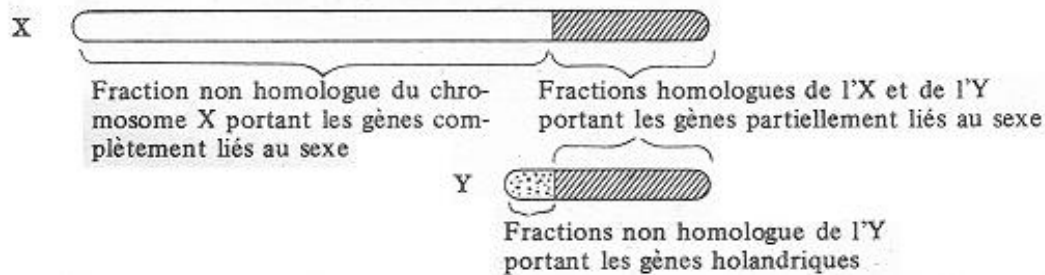


Schéma des chromosomes X et Y montrant leur partie homologue et la partie non homologue de chacun d'eux.

V/ Caractères influencés par le sexe

Les gènes gouvernant les caractères influencés par le sexe peuvent être situés sur n'importe quel autosome ou sur les portions homologues des chromosomes sexuels. Les allèles de ces loci influencés par le sexe, s'expriment différemment chez les mâles et chez les femelles : un même allèle sera dominant chez le mâle et récessif chez la femelle ou vice versa. Ceci est dû en grande partie, à l'environnement interne qui est contrôlé par des hormones sexuelles et qui est différent dans les deux sexes. De tels caractères influencés par le sexe sont donc le plus souvent trouvés chez les animaux supérieurs qui possèdent des systèmes endocriniens bien développés.

Exemple : le gène responsable de la calvitie est dominant chez les hommes et récessif chez les femmes.

Génotypes	Phénotypes	
	Hommes	Femmes
b'b'	Chauve	Chauve
b'b	Chauve	Non chauve
bb	Non chauve	Non chauve

VI/ Caractères limités à un sexe

Certains gènes ne peuvent s'exprimer que dans un des deux sexes, à cause de différences

soit hormonales, soit anatomiques. Les taureaux par exemple possèdent de nombreux gènes contrôlant la production de lait, ils peuvent les transmettre à leurs filles, mais ni eux ni leurs fils ne peuvent exprimer ce caractère. La production de lait est donc un caractère à expression variable, limité uniquement au sexe femelle. Quand la pénétrance d'un gène dans un sexe est égale à zéro, ce caractère sera limité à l'autre sexe.

Exemple : On connaît chez le poulet un gène récessif responsable du "plumage de coq" et qui ne peut s'exprimer que chez les mâles.

Génotype	Phénotypes	
	Mâles	Femelles
<i>HH</i>	plumage de poule	plumage de poule
<i>Hh</i>	plumage de poule	plumage de poule
<i>hh</i>	plumage de coq	plumage de poule

VII/ Changement de sexe

Il peut arriver que des poules (ZO), après avoir pondu, acquièrent les caractéristiques sexuelles secondaires des mâles comme le plumage, des ergots, un chant de coq et aussi des caractères sexuels primaires : développement de testicules et même production de spermatozoïdes. Ceci peut arriver, par exemple, quand le tissu ovarien est détruit par une maladie et que le tissu testiculaire rudimentaire présent au centre de l'ovaire prolifère en absence d'hormones sexuelles féminisantes. Dans les problèmes impliquant des changements de sexe, il faut se rappeler qu'après un tel changement, même si on est en présence d'un mâle fonctionnel, cet individu est toujours génétiquement femelle (ZO).

VIII/ Phénomènes sexuels chez les plantes

La plupart des plantes à fleurs sont hermaphrodites et n'ont pas de chromosomes sexuels. Le fait que des cellules issues de mitoses et qui ont exactement la même constitution génétique, puissent donner des tissus dont les fonctions sexuelles sont différentes, indique clairement que ces cellules possèdent les deux potentialités. Cependant on connaît des plantes dioïques à sexualité chromosomique comme chez les animaux, c'est le cas de plusieurs espèces du genre *Melandriurn* (famille des œillets). Chez ces plantes tout comme chez l'homme, c'est le chromosome Y qui détermine la condition mâle. Les plantes à pistil sont XX, les plantes à étamines sont XY.

Chez beaucoup de plantes supérieures, des fécondations sont possibles entre gamètes

Chapitre 2 : Gènes et chromosomes

mâles et femelles issus du même individu et le plus généralement la descendance est viable et fertile. Une telle autofécondation existe également dans quelques groupes d'animaux inférieurs. Chez certains végétaux, les fleurs hermaphrodites ne s'ouvrent pas avant maturité du pollen (**cleistogamie**) : il y a alors régulièrement autofécondation. C'est le cas chez l'orge, le haricot, l'avoine, le pois, le soja, le tabac, la tomate, le blé et de nombreuses autres plantes. Autofécondation et fécondation croisée peuvent coexister à des degrés variés. Ainsi, chez le coton et le sorgho il y a en général plus de 10 % de fécondation croisée. Chez certaines espèces hermaphrodites, d'autres mécanismes génétiques se sont développés qui empêchent l'autofécondation ou le développement génétique des zygotes issus de l'union de gamètes identiques, ces mécanismes rendent la fécondation croisée obligatoire. Des phénomènes d'autoincompatibilité peuvent donc rendre la fécondation croisée obligatoire tout aussi bien que l'existence de deux sexes séparés.

Chapitre 3 : Linkage et carte chromosomique

Quand deux ou plusieurs loci (gènes) sont situés sur le même chromosome, ils sont dits liés ; on dit aussi qu'il y a linkage entre ces loci.

La carte chromosomique ou carte génétique est la représentation graphique de la position des gènes les uns par rapport aux autres sur un génome.

1/ Recombinaison entre gènes liés

1/ Liaison

Les gènes d'un chromosome donné sont répartis dans les gamètes indépendamment de ceux situés sur un autre chromosome (lois de Mendel : ségrégation indépendante). Par contre, les gènes situés sur le même chromosome ont tendance à rester ensemble au cours de la formation des gamètes. Ainsi, le résultat du testcross d'un double hétérozygote dépendra de la position relative des deux gènes et en particulier de leur localisation sur un même chromosome ou sur deux chromosomes différents.

Exemples :

1) cas de deux gènes situés sur deux chromosomes différents.

Parents : $AaBb$ x $aabb$

Gamètes : $\begin{matrix} \text{AB} & \text{Ab} & \text{aB} & \text{ab} \\ \text{ab} \end{matrix}$

F₁ : $\frac{1}{4} AaBb : \frac{1}{4} Aabb : \frac{1}{4} aaBb : \frac{1}{4} aabb$

La descendance du testcross dans ce cas est constituée de 4 catégories d'individus numériquement équivalentes.

2) cas de deux gènes liés.

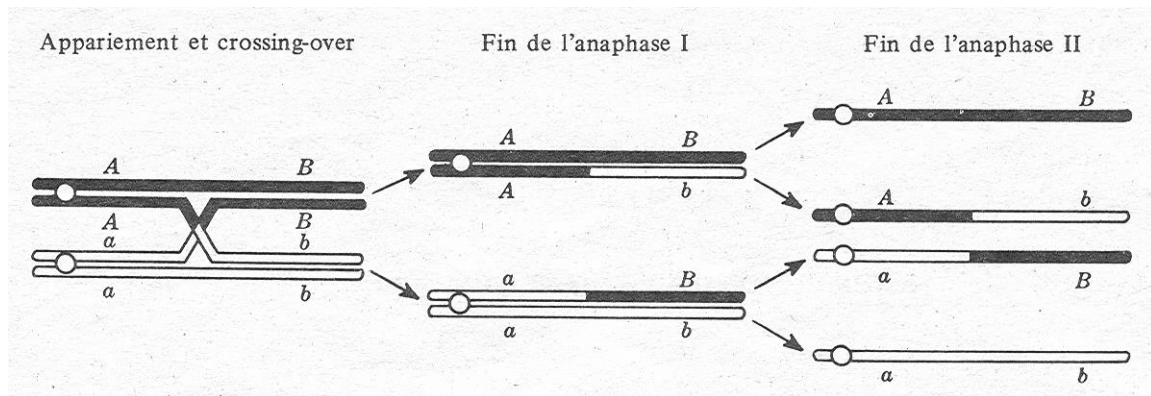
Parents : AB/ab x ab/ab

Les gènes à gauche de la ligne oblique (/) sont situés sur un même chromosome et ceux inscrits à droite de cette ligne sont situés sur le chromosome homologue.

- Gamètes possibles du premier parent : $\begin{matrix} \text{AB} & \text{ab} \\ \text{Ab} & \text{aB} \end{matrix}$ et ab .
- Gamètes possibles du deuxième parent : ab .

Les gamètes parentaux AB et ab sont plus fréquents que les gamètes recombinés Ab et aB. Ceux-ci résultent de crossing-over intéressant deux chromatides non-sœurs et situés entre les

deux loci.



F_1 : $AB/ab (> 1/4) : ab/ab (> 1/4) : Ab/ab (< 1/4) : aB/ab (< 1/4)$.

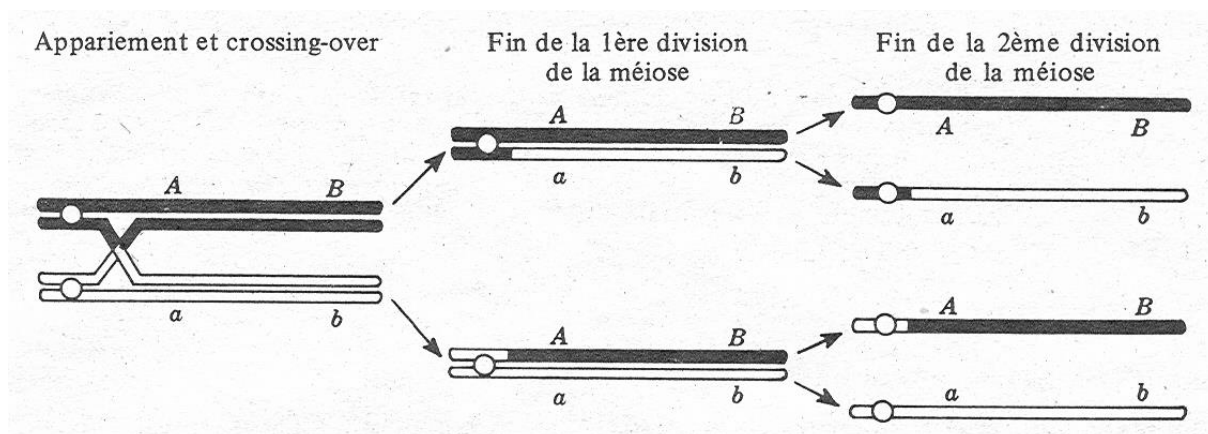
En F_1 , le nombre d'individus AB/ab ou ab/ab est plus grand que le nombre d'individus Ab/ab ou aB/ab .

Un double hétérozygote pour deux gènes liés peut avoir deux constitutions possibles suivant la position relative des différents allèles. Quand les deux allèles dominants (ou sauvages) sont sur le même chromosome et les deux allèles récessifs (ou mutés) sont sur le chromosome homologue (ex. AB/ab), la liaison est dite en *cis* (*coupling*). Si par contre, chaque chromosome porte un allèle dominant à l'un des deux loci et un allèle récessif à l'autre (ex. Ab/aB), la liaison est dite en *trans* (*répulsion*).

2/ Fréquence des chiasmata

Une paire de chromosomes appariés (bivalents) est constituée par quatre chromatides dont l'ensemble constitue une tétrade. On peut caractériser l'espace situé entre deux loci d'un chromosome par la fréquence des chiasmata qui s'y produisent. Plus cette distance est grande et plus la probabilité qu'un chiasma ait lieu entre ces deux loci est grande. Le pourcentage de gamètes recombinés obtenus à partir d'un génotype donné est le reflet direct du pourcentage de chiasmata ayant lieu entre les deux gènes en question.

Un crossing-over en dehors de la région entre les deux gènes n'entraîne pas de recombinaison entre eux.



Quand un chiasma a eu lieu entre deux loci, il n'y a qu'une moitié des produits de la méiose qui soit recombinée. La fréquence des chiasmas est donc égale au double de la fréquence des produits recombinés (chromatides remaniés).

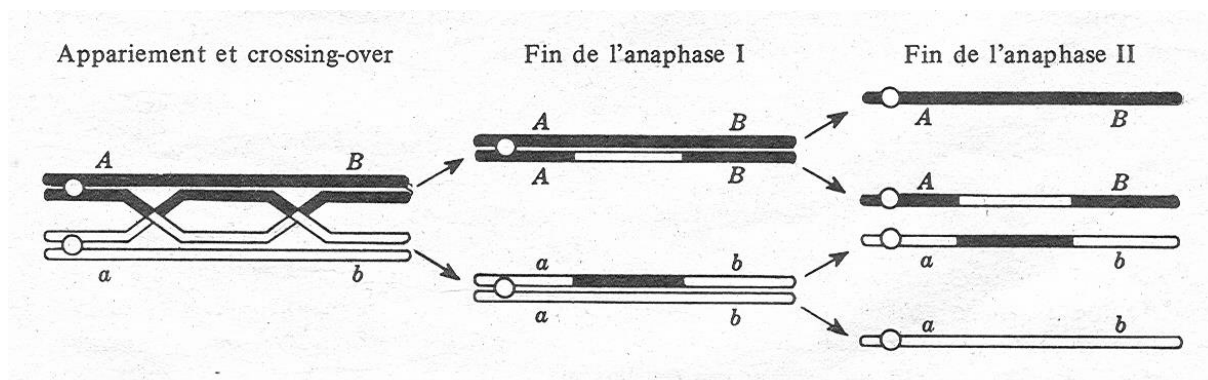
$$\% \text{ de chiasmas} = 2 \times \text{pourcentage de chromatides remaniés.}$$

Exemple :

- Si dans 30% des méiose un chiasma a eu lieu entre les loci A et B, le génotype AB/ab donnera naissance à 15% de gamètes recombinés (Ab et aB) et 85% de gamètes parentaux (AB et ab).
- Supposons que la descendance du testcross Ab/aB x ab/ab soit constituée de 40% de Ab/ab, 40% de aB/ab, 10% de AB/ab et 10% de ab/ab. Ainsi, 20% des gamètes formés par le double hétérozygote sont recombinés entre les loci A et B. Par conséquent, dans 40% des méioses un chiasma a eu lieu entre ces deux loci.

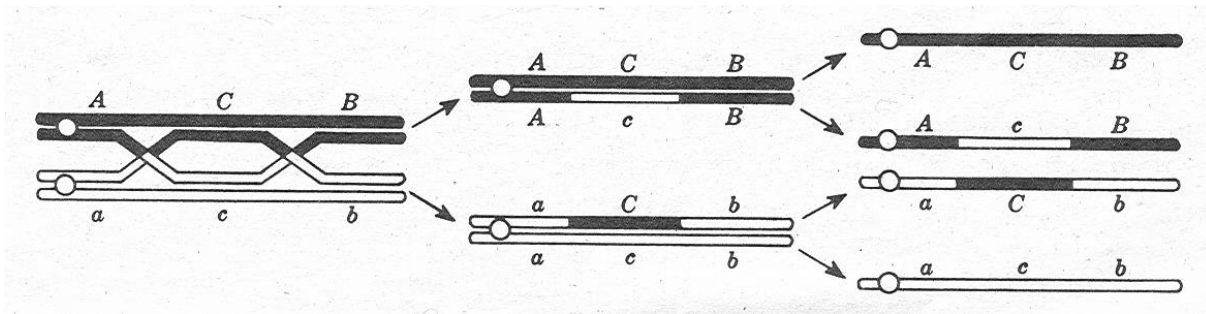
3/ Crossing-over multiple

Si deux crossing-over, touchant les deux mêmes chromatides ont lieu entre deux marqueurs génétiques (loci), les produits issus de cette méiose seront tous de types parentaux.



Ce type de double crossing-over ne peut être décelé que si on utilise un troisième

marqueur entre A et B.



Soit un individu ACB/acb . Si A et C sont recombines dans 20% des cas et C et B le sont dans 10%, les gamètes AcB et aCb obtenus par double crossing-over auront une fréquence de 2% ($0,2 \times 0,1$).

II/ Carte génétique

1/ Distance

L'établissement d'une carte génétique a deux aspects principaux : localiser les gènes les uns par rapport aux autres et calculer les distances qui les séparent. L'unité de distance (le centimorgan) est définie comme étant la partie de chromatide ayant une probabilité de 1% de subir un crossing-over.

2/ Test deux points

Supposons que nous ayons un double hétérozygote AC/ac et que dans la descendance du testcross on obtienne 37% d'individus de phénotype AC , 37% ac , 13% Ac et 13% aC . Les individus de phénotype Ac et aC , donc de génotype Ac/ac et aC/ac sont issus des gamètes recombines du parent double hétérozygote. Ainsi, 26% ($13 + 13$) des gamètes sont recombines. La distance AC est donc de 26 centimorgans.

3/ Test trois points

Habituellement on n'observe pas de double crossing-over (d.c.o.) sur les distances inférieures à 5 unités. Supposons que nous ayons fait le testcross d'individus ABC/abc et que la descendance ait la constitution suivante :

Chapitre 3 : Linkage et carte chromosomique

36% ABC/abc	9% Abc/abc	4% ABc/abc	1% AbC/abc
36% abc/abc	9% aBC/abc	4% abC/abc	1% aBc/abc
72% de parentaux	: 18% crossing-over	: 8% crossing-over	: 2% d.c.o.
	simple entre A et B	simple entre B et C	1 dans région I
	(région I)	(région II)	1 dans région II

Pour trouver la distance entre A et B tous les crossing-over ayant lieu dans cette région doivent être pris en considération soit $18\% + 2\% = 20\%$. La distance AB est donc de 20 unités. De même la distance B-C est de 10 unités ($8\% + 2\%$). La distance A-C est ainsi de 30 unités. En absence du marqueur central B les chromatides ayant subi les d.c.o seraient apparu comme des chromatides parentales non remaniées et la distance A-C aurait été de 26 unités et donc sous-estimée. Par conséquent, si on considère trois gènes liés, séparés par des distances connues, le pourcentage de recombinants décelés entre les deux marqueurs externes A et C, sans utiliser le marqueur central B, est égal au pourcentage de recombinés entre A et B plus le pourcentage de recombinés entre B et C moins deux fois le pourcentage de doubles recombinés.

Exemple :

Soient les distances A-B = 20 unités, B-C = 10 unités A-C = 30 unités. Le pourcentage de recombinés décelables dans le croisement AC/ac x ac/ac est de $0,20 + 0,10 - 2(0,20 \times 0,10) = 0,26$ ou 26% (13% de Ac/ac et 13% de aC/ac).

4/ Interférence et coïncidence

Dans la plupart des organismes supérieurs, la formation d'un chiasma en un endroit donné du chromosome réduit la probabilité d'apparition d'un second chiasma dans les régions voisines. Cette diminution du taux de chiasma peut s'interpréter comme étant le résultat d'une incapacité physique des chromatides à se retourner sur elles-mêmes sur une certaine distance. Le résultat tangible de cette "interférence" est que le nombre observé de chromatides doublement remaniées est inférieur à celui que l'on peut attendre compte tenu des distances. L'intensité de l'interférence varie d'une région à l'autre du chromosome et est habituellement désignée sous le nom de coefficient de coïncidence, elle s'exprime par le rapport entre le nombre observé et le nombre attendu de doubles remaniements.

$$\text{Coefficient de coïncidence} = \frac{\% \text{ des doubles remaniements observés}}{\% \text{ des doubles remaniements calculés}}$$

Chapitre 3 : Linkage et carte chromosomique

La coïncidence est le complément à 1 de l'interférence. Coïncidence + interférence = 1.

Exemple :

Soient les distances A-B = 10 et B-C = 20. S'il n'y a pas d'interférence il y aura $0,1 \times 0,2 = 0,02$ ou 2 % de doubles remaniements. Supposons que l'on en observe 1,6 %.

$$\text{Coïncidence} = 1,6 / 2,0 = 0,8.$$

Cela signifie simplement que l'on observe seulement 80 % des doubles remaniements auxquels on pouvait s'attendre compte tenu des distances génétiques.

$$\text{Interférence} = 1,0 - 0,8 = 0,2$$

20 % des doubles remaniements n'ont pas eu lieu.