

Correction du TD 3 de Génétique I : SV / M : Génétique I

**Exercice 1 : Donnez la lettre ou (les ) lettres (s) correctes pour chacun des items suivants : (4 pts)**

**1-Dans le cas d'une anomalie autosomale récessive : (F = faux et V = vrai)**

- a- tout individu sain est homozygote. F
- b- un couple normal ne donne jamais des enfants malades. F
- c- le garçon malade hérite la maladie de sa mère. F
- d- est beaucoup plus fréquente chez les garçons. F
- e- affecte systématiquement un enfant sur 4 dans une famille. F
- f- peut-être dans certains cas détecté avant la naissance. F
- g- elle ne s'observe dans la descendance de parents sains que s'ils sont hétérozygotes l'un et l'autre. V

Explication : On note A : phénotype normal ; a : phénotype d'un individu malade

1 <sup>er</sup> Parent	A/	a/
2 <sup>ème</sup> Parent	A/	a/
A/	A//A	A//a
a/	A//A	a//a

Proportions :  $\frac{3}{4}$  [ A ] pour le normal et  $\frac{1}{4}$  [ a ] : des individus malades puisque A domine a.

**2-Une maladie liée au sexe : (F = faux et V = vrai)**

- a- correspond à l'expression d'un allèle, dominant ou récessif porté par le chromosome X seulement. F
- b- est beaucoup plus fréquente chez les garçons que chez les filles. F
- c- atteint les garçons et les filles dans les mêmes proportions. F
- d- n'affecte un garçon que si sa mère est porteuse de l'allèle responsable. V
- e- peut être transmise par X. V
- f- peut être transmise par un autosome. F

Explication :

- Si le caractère est porté par le chromosome Y : seuls les mâles présentent le caractère si dominance ou récessivité.
- Si le caractère est porté par le chromosome X :

- Si le caractère est récessif, la femelle saine, aura le phénotype normal si elle est homozygote ou hétérozygote.

Notation : N : normal et n désigne le phénotype anormal

$X^N X^N$  ou  $X^N X^n$  ; alors la femelle porteuse du caractère doit être homozygote récessive et son génotype sera :  $X^n X^n$ .

le génotype du mâle sera  $X^N Y$  : phénotype normal

et  $X^n Y$  : mâle porteur du caractère.

	Mâle	$X^N$	$X^n$
Femelle	$X^N$	$X^N X^N$	$X^N X^n$
	Y	$X^N Y$	$X^n Y$

Toutes les femelles seront normales et  $\frac{1}{2}$  mâles normaux et  $\frac{1}{2}$  des mâles portant le caractère.

**3-Une maladie autosomale dominante : (F = faux et V = vrai)**

- a- ne s'exprime que chez les sujets portant l'allèle responsable à l'état homozygote. F
- b- se manifeste chez le père ou la mère d'un sujet atteint. V (voir 2<sup>ème</sup> cas)
- c- affecte l'enfant d'un père malade marié à une personne saine avec une proportion de 75%.

Cette expression est fautive : explication

Notation : M désigne l'individu malade ; m : désigne l'individu sain ; on distingue deux cas pour savoir si cette proposition est vraie ou fautive.

1<sup>er</sup> Cas : P. malade homozygote

2<sup>ème</sup> Cas : P. malade hétérozygote

P. malade	M /
P. sain	m /
m /	M//m 100% [M]

P. malade	M /	m /
P. sain	½	½
m /	M//m 50% [M]	m//m 50% [m]

- d- n'est jamais liée au sexe. V
- e- est toujours liée au sexe. F

#### 4-Dans le cas d'une maladie récessive liée au chromosome X :

- a- une fille atteinte doit avoir systématiquement un père atteint.
- b- les parents d'un garçon malade doivent être hétérozygotes.
- c- un garçon malade né de parents sains doit avoir une mère conductrice.
- d- une mère conductrice ne donne que des garçons malades.

**Explication** : Maladie récessive liée à X :

Notation : M donne un phénotype normal ; m : phénotype anormal

Une femelle malade sera noté :  $X^mX^m$  ;

une femelle saine aura comme génotype :  $X^MX^M$  ou  $X^MX^m$

Un mâle sain aura comme génotype :  $X^MY$

Un mâle malade aura comme génotype :  $X^mY$

	Mâle	$X^M$	$Y$
sain			
Femelle saine			
$X^M$		$X^M X^M$	$X^M Y$
$X^m$		$X^M X^m$	$X^m Y$

1<sup>er</sup> cas : Si la femelle est homozygote et saine croisé avec un mâle sain on aura : 100% [M].

2<sup>ème</sup> : Si la femelle est homozygote et saine croisé avec un mâle sain on aura : 100% des femelles saines [M] ; et ½ des mâles sains et ½ des mâles malades.

#### 5- Une femme , fille d'un hémophile , se marie avec un homme non hémophile , sachant que le gène de l'hémophilie , récessif , est porté par le chromosome X , ce couple a :

- a- la probabilité d'avoir une fille hémophile est de ½. F
- b- la probabilité d'avoir une fille hémophile est de ¼. F
- c- la probabilité d'avoir un garçon hémophile est de ½. V (si on raisonne sur les garçons seuls)
- d- la probabilité d'avoir un garçon hémophile est de ¼. F (si on raisonne sur l'ensemble)

**Explication** : Maladie récessive liée à X :

Notation : [H] : individu normal, [ h ] individu hémophile

Le caractère est lié au chromosome X , une femme saine aura comme génotype  $X^HX^H$  ou  $X^HX^h$ . Un mâle sain est de génotype  $X^HY$  ; un mâle hémophile est de génotype  $X^hY$ .

Une femme normale mais elle sera porteuse de la maladie puisqu'elle va recevoir  $X^h$  de son père hémophile. Par conséquent cette femme sera hétérozygote et son génotype est :  $X^HX^h$ . Le mâle est normal, donc de génotype :  $X^HY$ .

	Mâle	$X^H$	$X^HY$
Femelle			
$X^H$		$X^H X^H$ 1/4	$X^H Y$ 1/4
$X^h$		$X^H X^h$ 1/4	$X^h Y$ 1/4

Toutes les filles sont normales dont  $\frac{1}{2}$  sont porteuses de la maladie.  
 Les garçons :  $\frac{1}{2}$  sont normaux et  $\frac{1}{2}$  sont malades.

**6- La trisomie 13 :**

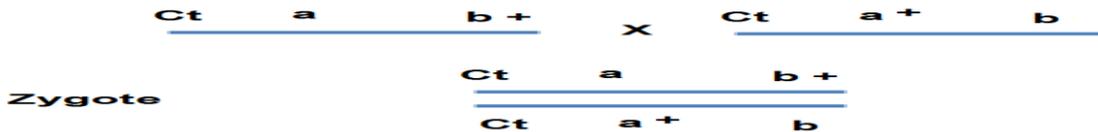
- a- est une maladie héréditaire récessive. F
- b- est due à la présence de 3 paires du chromosome N°13. F
- c- est due à une anomalie de la méiose lors de la formation des gamètes. F
- d- est due à la présence de 3 chromosomes n°13. V
- e- Est due à une anomalie de séparation des chromatides au moment de la division réductionnelle. F

**Partie II : Génétique des Haploïdes :**

- Chez *Neurospora* on fait le croisement  $ab + \times a + b$  ; a et b deux gènes liés. Le gène a est celui qui, des deux est le plus proche du centromère.
- 1- Donnez par un schéma l'interprétation la plus simple qui permette d'expliquer l'origine des tétrades suivantes :

(1)  $(a +) (+ b) (a b) (+ +)$

Le croisement  $ab + \times a + b$  ; a et b deux gènes liés avec a est celui qui, des deux est le plus proche du centromère.



L'asque 1 est un tetratype:

**a +** : spore parentale, **+ b** : spore parentale ; **a b** : spore recombinée et **+ +** : spore recombinée

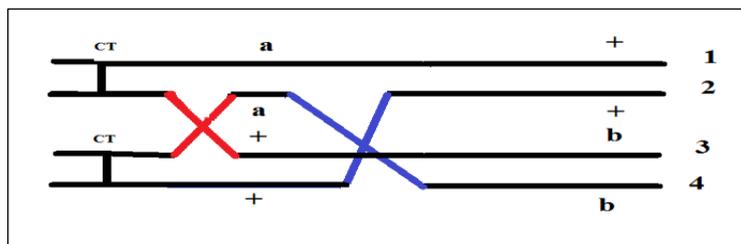
Il y a donc eu C.O entre a et b.

En plus, a est post-réduit et par conséquent, il y a un C.O entre a et le centromère.

Malgré les deux C.O ayant eu lieu entre b et son centromère, b reste post-réduit, ces deux C.O touchent trois chromatides.

Un C.O entre centromère et a impliquant les chromatides 1 – 4, et un C.O entre a et b impliquant les chromatides 2 – 4.

Schéma :



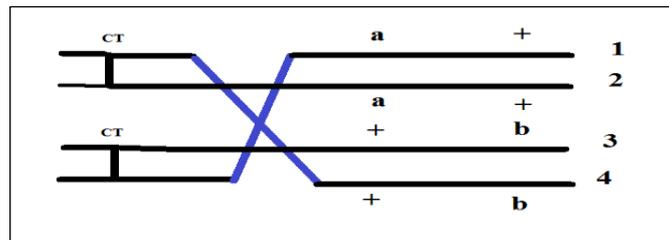
(2)  $(+ b) (a +) (+ b) (a +)$  :

**Tétrade 2 : + b a + + b a + DP**

On remarque **+ b** : spore parentale, **a +** : spore parentale ; **+ b** : spore parentale et **a +** : spore parentale et donc aucun C.O n'a eu lieu entre les deux gènes a et b.

Par contre a et b sont post-réduits donc un C.O a eu lieu entre a et le centromère : un C.O entre le centromère et a impliquant les deux chromatides 1 – 4.

Schéma :



3- Calculer la distance entre les deux gènes a et b.

DP = 260 tétrades  
 T = 70 tétrades  
 DR = 15 tétrades

$$\begin{aligned} \text{\% de recombinaison} &= \frac{\frac{1}{2} T + DR}{\text{Total des asques}} \\ &= (35 + 15) \times 100 / 345 = 50 \times 100 / 345 = 14,46 \text{ \%} \end{aligned}$$

**Distance entre les deux gènes : 14,46 u.c.o**

**Génétique des Diploïdes :**

**Exercice 1 :**

Deux lignées pures de drosophiles, l'une à corps gris et soies normales, l'autre à corps ébène et soies épaisses, sont croisées entre elles. En F1, tous les insectes sont gris et présentent des soies normales.

On effectue alors un croisement-test entre ces hybrides de première génération et la souche pure à corps ébène et soies épaisses qui aboutissent aux résultats suivants :

- 52% des insectes possèdent un corps gris et des soies normales,
- 48% des insectes possèdent un corps ébène et des soies épaisses.

1 – **Identifiez les caractères dominants et les caractères récessifs.**

Explication :

Croisement 1 : P1 **Corps gris** et **soies normales** x P2 corps ébène et soies épaisses



F1 : 100% à **corps gris** et **soies normales**

Constatations : un cas de **dihybridisme** = deux caractères étudiés

100% du phénotype de l'un des deux parents, donc un cas de **dominance** :

- Allèle codant pour le corps gris (G) domine l'allèle responsable la couleur ébène du corps (eb).
- Allèle codant pour les soies normales (N) domine l'allèle responsable des soies épaisses (n).

2 – **Quel est le génotype des hybrides obtenus en F1 ? (Interprétation chromosomique)**

100% des individus de la F1 ont le même phénotype c.à.d que la première loi de Mendel est vérifiée, et les deux parents du 1<sup>er</sup> croisement sont tous les deux **de lignées pures**. Lignées pures ça dire sont des **homozygotes**.

Interprétation chromosomique :

Génotypes des parents : se pose la question ?????

Les deux gènes **sont-ils liés ou indépendants** ????

Puisque le test-cross a donné deux phénotypes seulement avec des % similaires = 50% et 50% ça veut dire que les deux gènes sont liés.

Si les deux gènes sont indépendants, on doit obligatoirement trouver 4 phénotypes avec les proportions  $\frac{1}{4}$  ;  $\frac{1}{4}$  ;  $\frac{1}{4}$  ;  $\frac{1}{4}$ . Autrement dit, 50% des phénotypes parentaux et 50% des phénotypes recombinés ce qui n'est pas le cas.

Ainsi, on écrit les génotypes comme suit :

Parents :  
 Phénotypes : [G, N] x [eb, n]  
 Génotypes : G N // G N x eb n // eb n  
 Génotype des gamètes : G N / x eb n /

Fécondation  
 Echiquier de Punnett :

	P1	G N /
P2	eb n /	G N // eb n [G, N] 100%

**3 – Pourquoi n’observe-t-on que deux catégories d’insectes lors du croisement-test ? Que pouvez-vous en déduire quant à la position des gènes sur les chromosomes ?**

Les deux gènes sont liés d’après le test-cross.

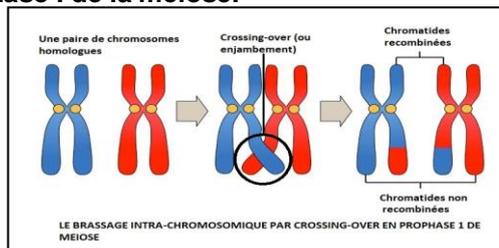
Avoir deux phénotypes seulement peut s’expliquer par l’absence du phénomène de brassage intra-chromosomique (crossing-over) qui peut être présent pendant la prophase de la méiose.

Pour s’assurer des résultats, on recommence exactement la même expérience mais cette fois la population d’insectes obtenue se décompose comme suit :

- 38,5% possèdent un corps gris et des soies normales,
- 11,5% possèdent un corps gris et des soies épaisses,
- 10,5% possèdent un corps ébène et des soies normales,
- 39,5% possèdent un corps ébène et des soies épaisses.

**4 – Par quel processus a-t-on pu obtenir un résultat différent ?**

Ce résultat peut-être expliqué par un **brassage intra-chromosomique** qui a lieu entre les deux gènes pendant la prophase I de la méiose.



**5 – Interpréter les résultats obtenus du dernier croisement.**

Interprétation chromosomique du dernier croisement :

Parents : F1 x double homozygote récessif  
 Phénotypes : [G, N] X [eb, n]  
 Génotypes : G N // eb n X eb n // eb n



Génotype des gamètes : 4 types de gamètes (tableau) X eb n / un seul de gamètes  
 Fécondation

Echiquier de Punnett :

F1 récessif	G N / 38,5%	eb n / 39,5%	G n / 11,5%	eb N / 10,5%
eb n /	G N // eb n [G, N]	eb n // eb n [G, N]	G n // eb n [G, n]	eb N // eb n [eb, N]
	<b>Phénotypes parentaux</b> 78%		<b>Phénotypes recombinés</b> 22%	

- 38,5% possèdent un corps gris et des soies normales,
- 11,5% possèdent un corps gris et des soies épaisses,
- 10,5% possèdent un corps ébène et des soies normales,
- 39,5% possèdent un corps ébène et des soies épaisses.

**6- Les gènes en question sont en couplage ou en répulsion ? Justifiez votre réponse.**

D'après tous ce qui précède et les résultats du dernier croisement, on peut dire que les deux gènes sont en position de « couplage ». La preuve se sont les phénotypes recombinés obtenus au test-cross: corps gris et des soies épaisses et corps ébène et des soies normales.