

2 SEXUALITE ET HEREDITE

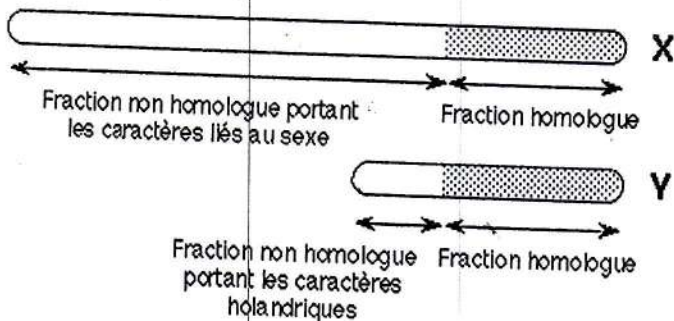
I. TRANSMISSION DES CARACTÈRES LIÉS AU SEXE

Chez de nombreuses espèces la présence d'une paire de chromosomes sexuels différents entre mâles et femelle entraîne une transmission particulière des gènes portée par ces chromosomes.

En prenant l'exemple des mammifères, les femelles XX possèdent deux chromosomes X identiques. Elles sont dites **homogamétiques**, parce lors de la méiose elles ne produisent qu'un seul type de gamètes, tous porteur d'un X. Alors que les mâles XY sont dits **hétérogamétique** car la séparation de l'X et de l'Y lors de la méiose, va conduire à la formation de 2 types de gamètes.

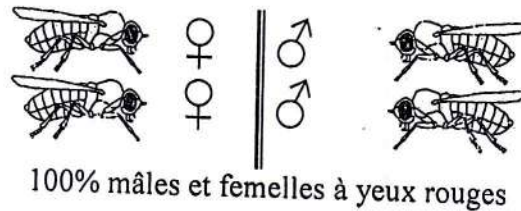
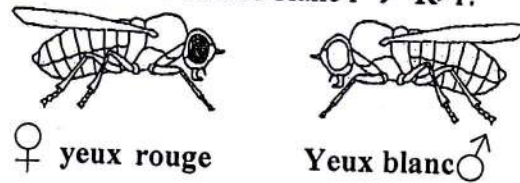
Il existe une différence de taille très importante entre le X et le Y. Ainsi chez le mâle, la plus grande portion des chromosomes sexuels est **hétérologue** : une large portion de l'X ne possède pas d'équivalent sur le Y et réciproquement. Par conséquent, un gène porté par cette portion différentielle n'existe qu'en un seul exemplaire chez le sexe hétérogamétique. Ainsi le sexe hétérogamétique ne peut jamais être homozygote ou hétérozygote pour ce gène mais seulement **hémizyote**.

Cette différence entraîne une transmission particulière des gènes portée par ces chromosomes appelée « **hérédité liée au sexe** »

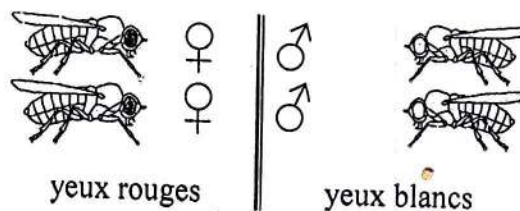
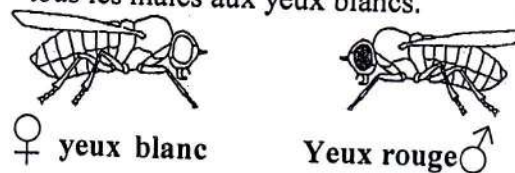


1. Expérience

On croise deux drosophiles de lignées pures différentes : une femelle aux yeux rouges et un mâle aux yeux blancs. La F1 est homogène formée de 100% d'individus (mâles et femelles) à yeux rouges; l'allèle rouge R est donc dominant sur l'allèle blanc r → R>r.



Le **croisement réciproque**, c'est-à-dire une femelle aux yeux blancs et un mâle aux yeux rouges donne une F1 **hétérogène** formée de - toutes les femelles aux yeux rouges. - tous les mâles aux yeux blancs.



2. Analyse et interprétation :

- Les résultats du premier croisement sont conformes à la première loi de Mendel → La F1

hybride issue de parents purs est **homogène**, elle présente le phénotype parental dominant.
 - Les résultats du deuxième croisement sont par contre imprévus puisque la F1 est hétérogène constituée de deux phénotypes (yeux rouges et yeux blancs), alors qu'elle est issue de parents purs. La seule différence entre les deux croisements vient du fait que dans le premier c'est la femelle qui a les yeux rouges, alors que dans le second c'est le mâle.
 Le gène qui définit ce caractère étant porté par le chromosome X (portion qui n'a pas d'homologue sur le Y), la représentation des croisements, explique ces résultats:

3. Représentation des croisements

Premier croisement

Femelle à yeux rouges x mâle à yeux blancs
 Phénotype (R) (r)
 Génotype $X^R X^R$ $X^r Y$
 Gamètes 100% X^R 50% X^r 50% Y
 F1

	50% X^r	50% Y
X^R 50%	25% $X^R X^r$ (R)	25% $X^R Y$ (R)
X^R 50%	25% $X^R X^r$ (R)	25% $X^R Y$ (R)

Toute la descendance : mâles et femelles aux yeux rouges

Deuxième croisement

Femelle à yeux blancs x mâle à yeux rouges
 Phénotype (r) (R)
 Génotype $X^r X^r$ $X^R Y$
 Gamètes 100% X^r 50% X^R 50% Y

F1

	50% X^R	50% Y
X^r 50%	25% $X^R X^r$ (R)	25% $X^r Y$ (r)
X^r 50%	25% $X^R X^r$ (R)	25% $X^r Y$ (r)

Toutes les femelles aux yeux rouges Tous les mâles aux yeux blancs

4. Conclusion : Un couple d'allèles est considéré lié au sexe quand il est porté par un hétérochromosome (chromosome sexuel). Dans ce cas, il peut être porté par la partie du X qui n'a pas d'homologue sur le Y ou par la partie du Y qui n'a pas d'homologue sur le X. dans les deux cas il faut retenir qu'un croisement et son réciproque donne toujours deux résultats différents au niveau de la F1.

Pour un gène porté par le X et présentant deux allèles : un allèle « A » dominant et un allèle « a » récessif :

- Les femelles peuvent présenter 3 génotypes différents :
 $X^A X^A$ → Homozygote dominante
 $X^A X^a$ → Hétérozygote
 $X^a X^a$ → Homozygote récessive.
- Les mâles présentent deux génotypes seulement
 $X^A Y$ → Hémizyote porteur du caractère dominant
 $X^a Y$ → Hémizyote porteur du caractère récessif

II. CARACTÈRES LIMITÉS OU INFLUENCÉS PAR LE SEXE

Certains gènes, bien que portés sur des autosomes (ou par les portions homologues des chromosomes sexuels) présentent une expression phénotypique différente entre les deux sexes. Une situation due aux différences hormonales et anatomiques séparant mâles et femelles.

1. Caractères limités par un sexe:

L'expression de ces caractères se limite à l'un des deux sexes, malgré que les gènes qui les contrôlent soient présents dans les deux sexes.

Exemple: les taureaux qui possèdent plusieurs gènes contrôlant la production laitière n'expriment pas ce caractère, mais en revanche, ils les transmettent à leurs filles.

2. Caractères influencés par le sexe

L'expression phénotypique de ces caractères est différente entre mâle et femelle

Exemple 1: Chez les ovins l'allèle responsable de la présence des cornes **H** se comporte en dominant chez le mâle **H** et en allèle récessif chez la femelle **h**. Il en résulte que le phénotype de l'hétérozygote dépend de son sexe.

$h h \rightarrow$ décorné mâle ou femelle.

$HH \rightarrow$ encorné mâle ou femelle.

$Hh \rightarrow$ encorné chez le mâle et décorné chez la femelle.

Exemple 2 : La calvitie précoce, bien que déterminée par un gène autosomal, affecte presque uniquement les hommes. On attribue à l'hormone mâle un rôle important dans l'expression de ce caractère.

$b^+ b^+ \rightarrow$ chauve homme ou femme.

$bb \rightarrow$ non chauve homme ou femme.

$b^+ b \rightarrow$ homme chauve ; femme non chauve.

III. HÉRÉDITÉ MITOCHONDRIALE OU MATERNELLE

Le génome mitochondrial (ADNmt) est distinct de l'ADN nucléaire. Une maladie due à une mutation d'un gène mitochondrial est transmise **uniquement** par la mère à tous ses descendants. Car la quasi-totalité des mitochondries de la cellule-œuf provient du gamète femelle.

IV. ÉTUDE DES PEDIGREES

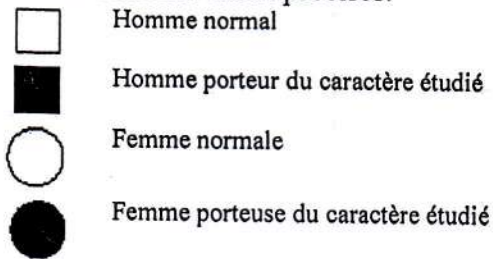
1. Construction des arbres généalogiques

Le pedigree ou la généalogie d'un individu, est la chronologie des individus qui ont une partie

de leur patrimoine génétique en commun avec lui, il s'agit de : ses ancêtres (parents, grand parents) ; ses collatéraux (frères, sœurs ...) ; ou ses descendants (enfants petits enfants ...)

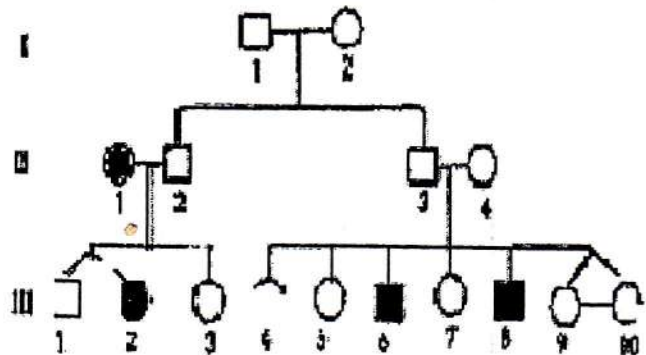
L'étude des pedigrees, notamment chez l'homme, permet aux généticiens de connaître les mécanismes de transmission de nombreux caractères.

La construction des pedigrees suit des règles conventionnelles assez précises.



- Les diverses générations sont représentées sur une ligne horizontale numérotée par des chiffres romains

- Les divers descendants d'un couple sont ordonnés de gauche à droite selon leur ordre de naissance et sont branchés sur une même ligne reliée par un trait verticale à leurs parents .



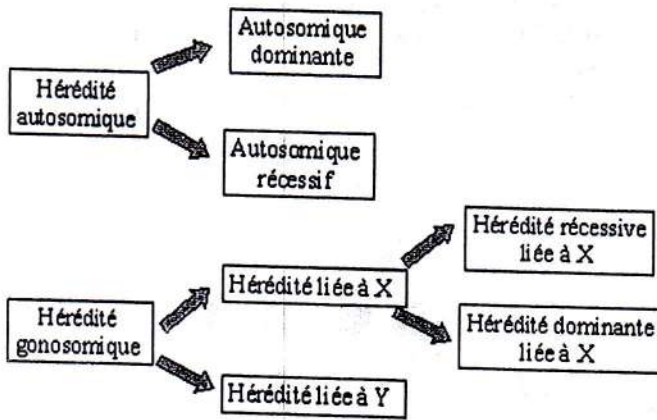
- Le 2^{ème} enfant III (5) du couple II (3) (4) est mort en bas âge.

- Les individus III (1) et III (2) sont des jumeaux dizygotes (faux jumeaux)

- Les sœurs III (9) et III (10) sont des jumelles monozygotes (vraies jumelles)

- La fille III (2) présente le même caractère que sa mère II (2),

2. Étude de quelques arbres généalogiques



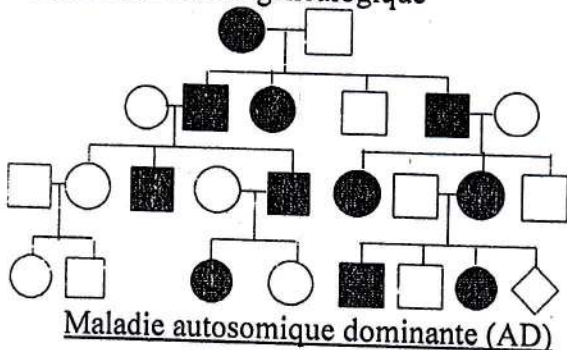
2. 1. Hérité autosomique

a) Maladie autosomique dominante (AD)

- Le gène responsable est porté par un autosome.
- L'allèle morbide « muté » est dominant sur l'allèle normal "sauvage".
- Le porteur d'un seul allèle morbide exprime la maladie qu'il soit homozygote ou hétérozygote.

• Caractéristiques généalogiques

- o Les deux sexes sont également atteints
 - o Tout sujet atteint a un parent atteint
- Les sujets atteints se trouvent sur plusieurs générations donnant ainsi une répartition verticale sur l'arbre généalogique



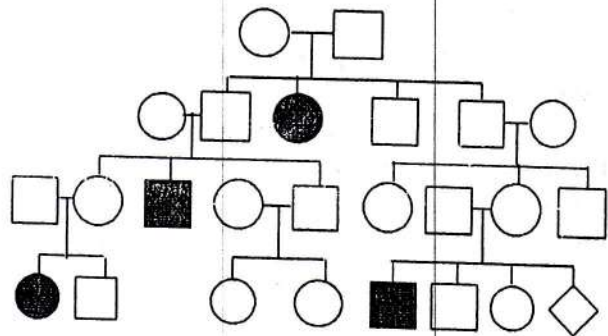
b) Maladie autosomique récessive (AR)

- Le gène impliqué est porté par un autosome.
- L'allèle morbide « muté » est récessif par rapport à l'allèle normal "sauvage" donc seuls les homozygotes sont atteints, les hétérozygotes sont sains

Caractéristiques généalogiques

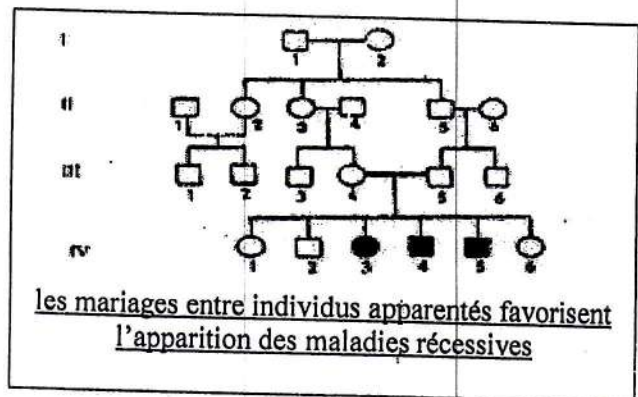
- o Les deux sexes sont également atteints
- o Les parents d'un individu atteint sont généralement sains mais sont obligatoirement hétérozygotes.

Dans les familles, les sujets atteints se retrouvent le plus souvent dans la même fratrie donnant une répartition horizontale sur l'arbre généalogique.



Maladie autosomique récessive (AR)

Le mariage entre individus apparentés (la consanguinité) augmente la fréquence de l'apparition des maladies récessives.



2. 2. Hérité gonosomique

2.2.1. Hérité liée au chromosome X

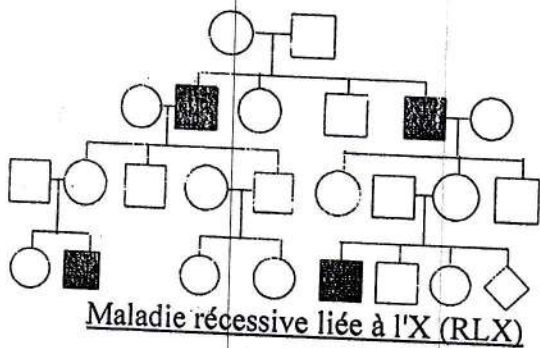
Les maladies dont le gène est localisé sur le chromosome X se transmettent le plus souvent sur le mode récessif lié à l'X, mais certaines sont transmises sur le mode dominant lié à l'X.

a) Maladie récessive liée à l'X (RLX)

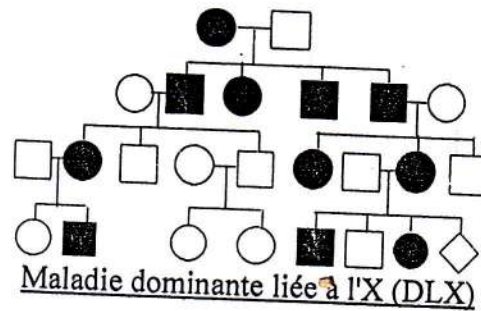
- L'allèle morbide est récessif.
- Les femmes hétérozygotes ne sont pas atteintes mais peuvent transmettre la maladie; elles sont dites **conductrices de la maladie**.

• **Caractéristiques généalogiques des maladies RLX**

- o Généralement seuls les garçons sont atteints, car il suffit d'un seul allèle (sujets hémizygotés) pour les rendre malades.
- o Dans les formes familiales, les sujets mâles atteints se retrouvent uniquement dans la lignée maternelle.
- o Il n'y a aucun sujet atteint dans la lignée paternelle et l'on n'observe jamais de transmission père-fils.
- o Un homme atteint à toutes ses filles conductrices.

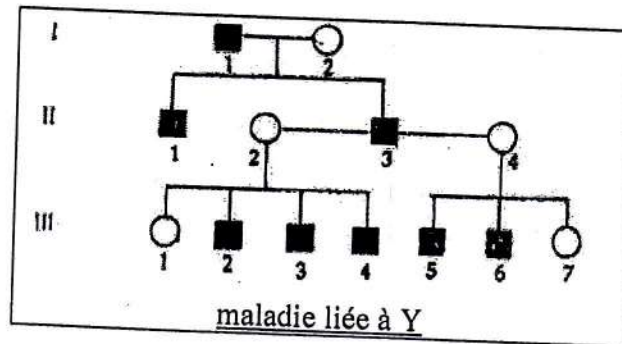


- **Caractéristiques généalogiques**
 - o Les deux sexes peuvent être touchés
 - o Une femme atteinte hétérozygote peut transmettre la maladie à ses enfants des deux sexes.
 - o Un homme atteint a toutes ses filles atteintes; en revanche, aucun de ses garçon n'est atteint (pas de transmission père fils).



2.2.2. Hérité liée au chromosome Y

Le chromosome Y n'existe que chez le sexe masculin, la maladie, sera donc transmise uniquement entre les hommes de la famille, de telle sorte qu'un père malade ne donne que des garçons malades et ainsi de suite.



b) Maladie dominante liée à l'X (DLX)

L'allèle morbide est dominant, il s'exprime aussi bien chez les garçons hémizygotés que chez les filles hétérozygotes.

EXERCICES

Exercice 1:

Le gène j responsable de la coloration jaune du corps de la drosophile est récessif est lié au sexe. La coloration du corps des mouches sauvages est sous le contrôle de son allèle dominant j^+ . Quels phénotypes obtiendra-t-on et dans quelles proportions si on croise :

- Mâle jaune x femelle jaune.
- Femelle jaune x mâle sauvage.
- Femelle sauvage (homozygote) x mâle jaune.
- Femelle sauvage (hétérozygote) x mâle sauvage.
- Femelle sauvage (hétérozygote) x mâle jaune.

Exercice 2:

Chez les poulets, le plumage argenté est dû au gène dominant S lié au sexe, et le plumage doré à son allèle récessif s . donnez les différents phénotypes et génotypes attendus parmi la descendance des croisements suivants :

- $X^S O \times X^S X^S$.
- $X^S O \times X^S X^s$.
- $X^S O \times X^s X^s$.
- $X^S O \times X^s X^s$.

NB: Chez le poulet le mâle est homogamétique XX la femelle est hétérogamétique XO

Exercice 3:

Chez les humains on connaît un gène holandrique (porté par le chromosome Y) responsable de l'apparition de longs poils sur les oreilles externes. Si des hommes à oreilles poilues se marient avec des femmes aux oreilles normales:

- Quel sera parmi leurs fils, le pourcentage de ceux qui auront les oreilles poilues ?
- Quel sera parmi leurs filles le pourcentage de celles qui présenteront ce caractère ?
- Quel sera parmi tous leurs enfants le rapport entre enfants à oreilles poilues et enfants normaux
- Ce caractère est-il lié au sexe, influencé par le sexe ou limité par le sexe ?

b) Quelle proportion de leurs enfants pourra être atteinte ?

Exercice 4:

Chez certaines races bovines, le gène P responsable de la formation des cornes, se comporte comme un allèle dominant chez le mâle et comme un allèle récessif chez la femelle. Il en résulte que le phénotype de l'hétérozygote dépend du sexe de celui-ci.

a) Comment qualifie-t-on ce genre de caractères On croise un taureau sans cornes avec trois vaches. Dans le 1^{er} croisement, la vache a des cornes mais, son veau n'en a pas. Dans le 2^{ème} croisement, la vache n'a pas de corne mais le veau on a. Dans le 3^{ème} croisement, la vache a des cornes et le veau aussi.

b) Quels sont les génotypes et le sexe des veaux issus de ces trois croisements ?

Exercice 5:

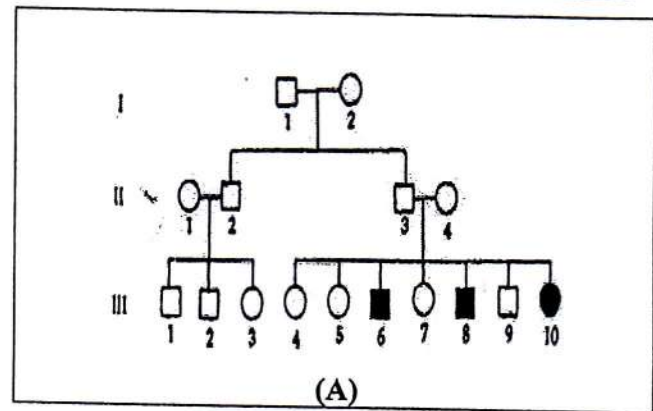
Dans la variété Rosy Gier de pigeons voyageurs, on croise des femelles à tête grise avec des mâles à tête claire. En F_1 , on obtient: 1 femelle à tête grise, 1 mâle à tête grise, 1 mâle à tête claire

- Comment expliquez-vous ces résultats ?
- Schématisez ce croisement en utilisant des symboles appropriés.

Exercice 6:

Le daltonisme est une affection héréditaire liée au chromosome X. Le gène responsable de cette affection se manifeste à l'état récessif. Une femme dont le père est daltonien a une vision normale des couleurs.

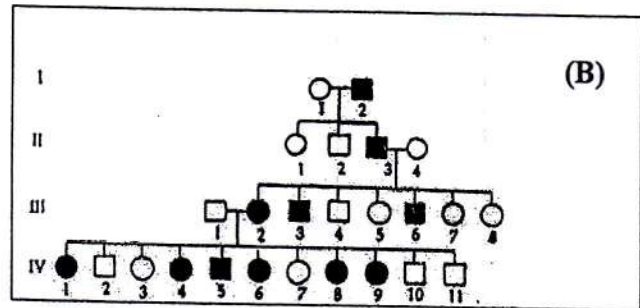
- Si elle épouse un homme normal aura-t-elle des fils daltoniens ?
- Quels sont les génotypes possibles de ses fils et de ses filles ?



Exercice 7:

Un homme atteint d'hémophilie (maladie récessive lié au chromosome X) épouse une femme normale, dont le père était atteint de cette maladie.

- Quelle proportion de leurs garçons pourra être atteinte ?



Exercice 8 :

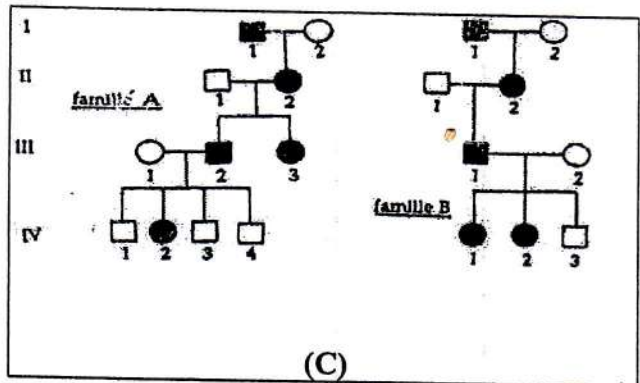
Dans une famille, la mère distingue parfaitement les couleurs, mais son mari est daltonien. Leur fils aîné Jean est daltonien ainsi qu'une de ses 3 sœurs (la benjamine). Cette sœur daltonienne, appelée Françoise, a trois enfants, dont 2 garçons daltoniens et une fille normale.

Jean a 2 enfants, un garçon et une fille normaux.

La fille de Jean a épousé un homme daltonien, et ils ont 2 garçons et deux filles normaux

- Construire le pedigree de cette famille.
- Quels sont les génotypes de :
 - La mère de Jean ?
 - Le mari de Françoise ?
 - La femme de Jean ?
 - La fille de Jean ?

- La fille de Jean peut-elle avoir des garçons daltoniens avec son mari ?



Exercice 9 :

A partir des pedigrees indiqués ci-contre, trouvez en argumentant le mode de transmission des maladies étudiées

