

## Résoudre les problèmes de génétique

Méiose, fécondation et brassage génétique - T.P. 5

Fiche d'accompagnement « SAVOIR-FAIRE » : Résoudre un exercice de génétique.

### I. Déterminisme génétique d'une différence phénotypique

#### > Corrigé

##### Conseils

L'analyse des résultats de croisements expérimentaux (première génération et test cross) permet de discuter:

- du nombre de gènes impliqués dans le déterminisme de la différence phénotypique étudiée,
- du nombre des gamètes de F1 et de leur phénotype,
- de la localisation chromosomique des gènes impliqués.

On vous demande de valider ou d'invalider une hypothèse. Il faut donc se placer dans les conditions où cette hypothèse serait correcte et voir si les résultats expérimentaux sont conformes aux résultats théoriques déduits de cette hypothèse.

L'hypothèse émise est ici invalidée, mais il ne vous est pas demandé de vérifier l'hypothèse selon laquelle plus d'un gène est impliqué.

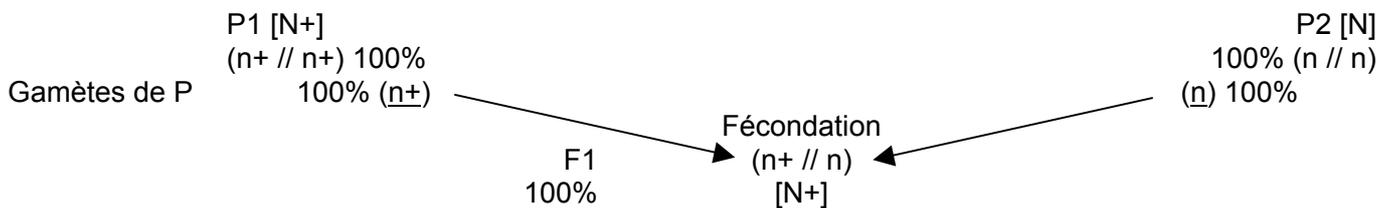
#### > Introduction – Les hypothèses de départ

Comme le sujet le propose, on posera comme hypothèse que nous étudions un cas de mono hybridisme : la répartition des allèles d'un gène codant pour la couleur du pelage.

Le premier croisement F1 = P1 x P2 étant constitué à 100% d'individu au pelage noir, on pose comme hypothèse que l'allèle qui code pour le pelage noir est dominant (n+) et l'allèle codant pour le pelage blanc récessif (n).

Le second croisement est un croisement-test. Il indique le nombre de gamètes différents de F1 et le phénotype des gamètes. Le dénombrement semble invalider l'hypothèse.

#### > Démonstration du croisement F1 (1<sup>er</sup> croisement)



La démonstration confirme le dénombrement du croisement 1 et permet de valider l'hypothèse concernant dominance et récessivité.

#### > Démonstration du croisement test F'2BC (2<sup>e</sup> croisement)

Un croisement test F'2BC = F1 x P récessif est un croisement qui permet de déterminer le nombre de gamètes de F1 et leur génotype.

Le croisement dénombre 50% de pelage blanc, 25% de pelage noir et 25% de pelage gris.

Selon notre hypothèse de départ F1 doit avoir du type de gamètes : (n+) et (n). Notre démonstration est alors (voir ci-contre) :

Gamètes de P récessif (100%)	Gamètes de F1 (50%)	
	(n+)	(n)
(n)	(n+ // n) [N+] 50%	(n // n) [N] 50%

L'hypothèse de départ qui prévoit 50% de pelages blancs et 50% de pelage noir est infirmée par les résultats du croisement 2.

On pourrait penser à une codominance du fait d'un phénotype « intermédiaire » mais dans ce cas ce phénotype intermédiaire apparaîtrait à la génération F1 et ce n'est pas le cas.

La couleur du pelage n'est pas commandée par un seul gène mais par deux, ce n'est pas du monohybridisme mais du dihybridisme. En effet, comme nous l'avons vu dans le TP.3 Sordaria, la synthèse des pigments est le résultat d'une suite de réactions commandées catalysées par des enzymes codées par une série de gènes.

## II. Les mécanismes génétiques à l'origine d'une nouvelle variété

### > Corrigé

#### Rappels et conseils

Méiose et fécondation sont à l'origine du brassage génétique

La variabilité génétique est accrue par la réunion au hasard des gamètes lors de la fécondation et par les brassages intrachromosomique et inter chromosomique.

Le brassage intrachromosomique, ou recombinaison homologue par crossing over, a lieu entre chromosomes homologues appariés lors de la prophase de la première division de la méiose. Le brassage interchromosomique est dû à la migration indépendante des chromosomes homologues de chaque paire lors de l'anaphase de la première division de la méiose.

Méthode.

- Au titre d'hypothèses de travail pour réaliser les démonstrations des croisements, en introduction :
  - Déterminer le type d'hybridisme
  - Tirer du premier croisement les informations nécessaires pour déterminer la dominance ou la récessivité des phénotypes considérés.
  - Caractériser le second croisement proposé, à savoir qu'il s'agit d'un croisement-test (ou test cross).
  - À partir des données sur la descendance de ce croisement, déterminer les différents types de gamètes, produits par les hybrides F1 et leurs proportions. Ceci permettra de proposer une hypothèse sur le fait que les gènes sont indépendants, imparfaitement liés ou parfaitement liés.
- À partir de là, utiliser les connaissances pour proposer une analyse des croisements et une démonstration afin de vérifier la conformité des hypothèses avec les croisements effectués.

#### Première question

##### > Introduction – Les hypothèses de départ

Le sujet propose, on propose un croisement concernant deux gènes, celui de la taille des fruits F et celui de la résistance au Fusarium R, c'est un cas de dihybridisme.

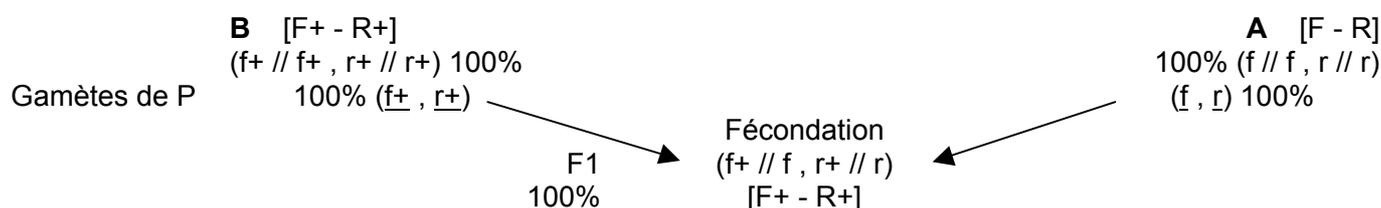
Le premier croisement F1 = B (souche pure) x A (souche pure) étant constitué à 100% d'individu à petits fruits et résistants au Fusarium, on pose comme hypothèse que les allèles dominants codent pour petits fruits ( $f^+$ ) et pour la résistance au Fusarium ( $r^+$ ) et que les allèles codant pour gros fruits ( $f$ ) et pour sensible au Fusarium ( $r$ ) sont récessifs.

Le second croisement est un croisement-test. Il indique le nombre de gamètes différents de F1 et le phénotype des gamètes. Le dénombrement voisin de 1/4, 1/4, 1/4 et 1/4 permet de poser comme hypothèse que les deux gènes sont indépendants.

##### > Analyse et démonstration du document 1

Dans le croisement 1, les hybrides F1 ont tous le phénotype « résistants au Fusarium et petits fruits ».

Démonstration de F1



La démonstration est confirmée par le dénombrement F1. L'hypothèse selon laquelle les allèles « résistants au Fusarium » et « petits fruits » sont dominants et les allèles « sensibles au Fusarium » et « gros fruits » sont récessifs, est vérifiée.

##### > Analyse et démonstration du document 2

Les F1 sont croisés avec des plants de la variété A qui présentent les deux phénotypes récessifs. Ce croisement est donc un croisement-test. Le croisement test est un croisement entre F1 et un plant double récessif dans le but de connaître les génotypes des gamètes de F1 et leur probabilité.

Les résultats du dénombrement est le suivant :

25,1 % de gamètes ( $f_+$ ,  $r_+$ ) ; 23,4 % de gamètes ( $f_+$ ,  $r$ ) ; 27 % de gamètes ( $f$ ,  $r_+$ ) ; 24,5 % de gamètes ( $f$ ,  $r$ )

Démonstration du croisement  $F'_{2BC}$  en utilisant les hypothèses proposées en introduction

D'après les hypothèses, F1 produit 4 types de gamètes avec une équiprobabilité de 25% :

( $f_+$ ,  $r_+$ ) ; ( $f_+$ ,  $r$ ) ; ( $f$ ,  $r_+$ ) ; ( $f$ ,  $r$ )

Gamètes de A double récessif (100%)	Gamètes de F1 (25%)			
	( $f_+$ , $r_+$ )	( $f_+$ , $r$ )	( $f$ , $r_+$ )	( $f$ , $r$ )
( $f$ , $r$ )	( $f_+ // f$ , $r_+ // r$ ) [F+ - R+] 25%	( $f_+ // f$ , $r // r$ ) [F+ - R] 25%	( $f // f$ , $r_+ // r$ ) [F - R+] 25%	( $f // f$ , $r // r$ ) [F - R] 25%

Les résultats de la démonstration sont confirmés par le dénombrement. Les hypothèses de départ concernant un dihybridisme dominant de gènes indépendant sont vérifiées.

## Deuxième question

### > Présentation

Il est à noter que les plants recherchés qui combinent les caractères « gros fruits » et « résistant au Fusarium » obtenus lors du croisement  $F'_{2BC}$  ne sont pas homozygotes donc n'appartiennent pas à une lignée pure.

La nouvelle variété obtenue n'est pas encore stabilisée. Pour obtenir des plants de souche pure recombinée, il est nécessaire de réaliser le croisement  $F_2 = F_1 \times F_1$ , alors le plant à souche pure recombinée apparaîtra avec une probabilité de 1/16.

### > Démonstration de F2

Gamètes de F1 (25%)	Gamètes de F1 (25%)			
	( $f_+$ , $r_+$ )	( $f_+$ , $r$ )	( $f$ , $r_+$ )	( $f$ , $r$ )
( $f_+$ , $r_+$ )	( $f_+ // f_+$ , $r_+ // r_+$ ) [F+ - R+] 1/16	( $f_+ // f_+$ , $r // r$ ) [F+ - R] 1/16	( $f_+ // f$ , $r_+ // r_+$ ) [F+ - R+] 1/16	( $f_+ // f$ , $r // r$ ) [F+ - R] 1/16
( $f_+$ , $r$ )	( $f_+ // f_+$ , $r_+ // r$ ) [F+ - R+] 1/16	( $f_+ // f_+$ , $r // r$ ) [F+ - R] 1/16	( $f_+ // f$ , $r_+ // r$ ) [F+ - R+] 1/16	( $f_+ // f$ , $r // r$ ) [F+ - R] 1/16
( $f$ , $r_+$ )	( $f // f$ , $r_+ // r_+$ ) [F+ - R+] 1/16	( $f // f$ , $r // r_+$ ) [F+ - R+] 1/16	<b>(<math>f // f</math>, <math>r_+ // r_+</math>)</b> <b>[F - R+]</b> <b>1/16</b>	( $f // f$ , $r // r_+$ ) [F - R+] 1/16
( $f$ , $r$ )	( $f // f$ , $r_+ // r$ ) [F+ - R+] 1/16	( $f // f$ , $r // r$ ) [F+ - R] 1/16	( $f // f$ , $r_+ // r$ ) [F - R+] 1/16	( $f // f$ , $r // r$ ) [F - R] 1/16

Lors du croisement F2 on obtient 9/16<sup>e</sup> de phénotype [F+ - R+], 3/16<sup>e</sup> de phénotype [F+ - R], 3/16<sup>e</sup> de phénotype **[F - R+]** et 1/16<sup>e</sup> de phénotype [F - R].

Parmi les 3/16<sup>e</sup> de phénotype **[F - R+]** seul 1 plant sur 3 est double homozygote, donc de souche pure (encadré d'un trait épais rouge dans le tableau de croisement ci-dessus).

Pour repérer les plants à gros fruits et résistant au Fusarium de souche pure, il faut réaliser un croisement test  $F'_{3BC} = F_2 \times A$ .

Dans le cas d'une souche pure on obtiendra un seul phénotype (ce qui signifie un seul type de gamète pour F1) et dans l'autre cas 2 phénotypes (soit deux types de gamètes pour F1).

Gamètes de A double récessif (100%)	Gamètes de F2 du phénotype recherché de souche pure (100%)	Gamètes de F2 du phénotype recherché de souche non pure (50%)	
	( $f$ , $r_+$ )	( $f$ , $r_+$ )	( $f$ , $r$ )
( $f$ , $r$ )	( $f // f$ , $r_+ // r$ ) [F - R+] 100%	( $f // f$ , $r_+ // r$ ) [F - R+] 50%	( $f // f$ , $r // r$ ) [F - R] 50%

Remarques: Nous avons admis a priori que les deux variétés croisées ne différaient que par un gène pour chaque caractère considéré. Puisque plusieurs gènes interviennent habituellement dans la réalisation d'un caractère, il aurait fallu, en toute rigueur, le démontrer.

### III. La transmission d'une maladie génétique – Le diabète sucré

➤ **Correction de l'exercice.**

A) L'anomalie est transmise de façon récessive car des parents phénotypiquement sains ont des enfants atteints par la maladie.

Exemple : 1 et 2 → 8,            11 et 12 → 21.

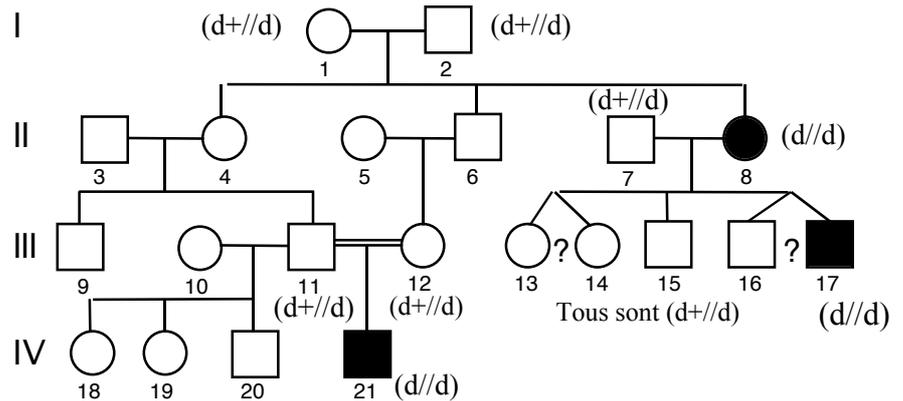
Cette anomalie est transmise de façon autosomale car il existe 2 cas d'exclusion de l'hérédité hétérochromosomique:

- le père 2 sain a une fille atteinte 8.
- Mère 8 atteinte a des fils sains 15 et 16.

On notera d+, l'allèle normal dominant et d, l'allèle récessif morbide

B) Génotypes certains :

- 1 et 2 [d+] = (d+//d)  
car 8 [d] = (d//d)
- 7 [d+] = (d+//d)  
car 17 [d] = (d//d)
- 11 et 12 [d+] = (d+//d)  
car 21 [d] = (d//d)



Au total 8 individus sur 21 peuvent être déterminés à coup sûr.

C) 11 et 12 sont de génotype (d+//d), la probabilité statistique de leur descendance est donc : 1 chance sur 4 d'obtenir une descendance [d] et 3 chances sur 4 d'obtenir une descendance [d+]. L'enfant 21 aurait donc pu être normal ; il y avait théoriquement 3 chances sur 4. À noter que ce risque est important du fait d'un deuxième mariage consanguin.

TM	♂ 11	(d+)	(d)
12	♀	(d+//d+)	(d//d+)
(d+)	♀	[d+]	[d+]
(d)	♀	(d+//d)	(d//d)
		[d+]	[d]

Le second enfant que ce couple attend a les mêmes chances statistiques que le 1er d'être soit [d+] 3/4, soit [d] 1/4, car le fait d'avoir eu un premier enfant [d] n'a aucune influence sur la probabilité des combinaisons génétiques du second croisement; ces probabilités restent constantes à chaque génération.

D) Les jumeaux 16 et 17 étant de phénotypes et donc de génotypes différents, ils ne peuvent qu'être faux jumeaux, ayant reçu des allèles différents (2 ovules différents fécondés).

- 17 [d] = (d//d) et 16 [d+] = (d//d+) ou (d+//d+).
- On ne peut par contre pas conclure pour 13 et 14 qui ont un même phénotype, mais pas forcément le même génotype : [d+] = (d+//d+) ou (d+//d) hypothèses compatibles avec le génotype des parents 7 et 8.

### IV. La phénylcétonurie.

➤ **Correction de l'exercice.**

- L'allèle morbide (a) est récessif : les parents I.1 et I.2 sains ont une fille II.3 atteinte ; même chose pour les parents II.4 et II.5 et leur garçon III.5 et pour les parents III.3 et III.4 et leurs enfants IV.1 et IV.3.
- La maladie touche indifféremment les deux sexes (transmission qui ne se répartit pas suivant le sexe ratio) ; le gène est très probablement porté par un autosome.

*Démonstration à l'usage des élèves de spécialité uniquement : il ne peut être porté par X car, l'allèle étant récessif, la fille II.3, malade serait (Xa//Xa), elle aurait reçu un Xa de son père qui serait (Xa//Y) et serait malade, hors il n'est pas malade ; il ne peut être porté par Y car deux filles dont II.3 sont malades. Le locus du gène est donc autosomal (il est très peu probable que cette autosomie soit la partie commune à X et Y).*

La maladie est récessive et autosomale.

- Probabilité génotypique des individus.

Génotypes certains :

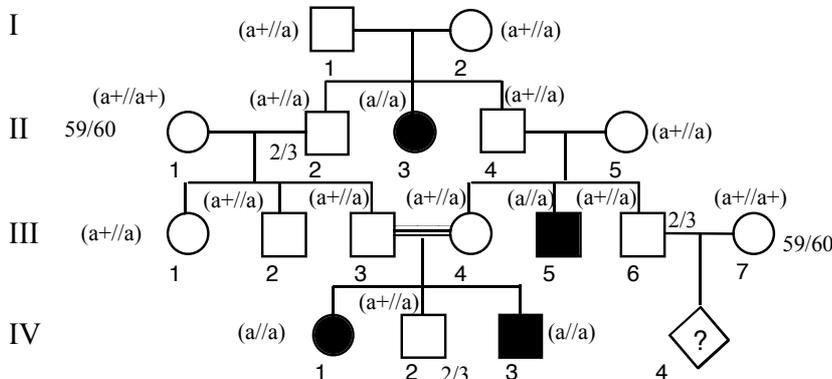
- II.3, III.5, IV.1, IV.3 sont atteints par la maladie, ils manifestent l'allèle récessif, ils sont homozygotes ( $a/a$ ).
- I.1, I.2, II.4, II.5, III.3, III.4 sont parents d'enfants homozygotes atteints par la maladie, ils sont donc hétérozygotes ( $a+/a$ ).
- Tous les autres non atteints de phénotypes  $[a+]$  ne sont pas certains ils peuvent être ( $a+//a+$ ) ou ( $a+//a$ ). Mais la probabilité n'est pas la même pour tous :
- II.1 et III.7 ont une probabilité de  $1/60$  d'être hétérozygotes.
- Par contre II.2  $[a+]$  dont la sœur est atteinte a des parents hétérozygotes, sa probabilité d'être hétérozygote est de  $2/3$  (voir tableau ci-contre).
- Idem pour III.6 et IV.2.
- Restent III.1 et III.2 ayant un frère normal mais hétérozygote ; un de leurs parents au moins est hétérozygote.

	I.1	
I.2	$(a+)$	$(a)$
$(a+)$	$(a+//a+)$ $[a+]$	$(a//a+)$ $[a+]$
$(a)$	$(a+//a)$ $[a+]$	$(a//a)$ $[a]$

	II.2	
II.1	$(a+)$ ( $2/3$ )	$(a)$ ( $2/3$ )
$(a+)$ $59/60$	$(a+//a+)$ $[a+]$	$(a//a+)$ $[a+]$
$(a+)$ $59/60$	$(a+//a+)$ $[a+]$	$(a//a+)$ $[a+]$

La probabilité que ce tableau de croisement se produise est  $2/3 \times 59/60 = 2/3$ , la probabilité d'être hétérozygote est de  $1/2$  dans ce tableau donc la probabilité d'avoir un enfant hétérozygote est de :  $(2/3 \times 59/60) 1/2 = 1/3$

- Probabilité pour l'homme IV.2 =  $2/3$ .  
Probabilité pour la femme extérieure à la famille =  $1/60$ .



La probabilité qu'ils soient tous deux hétérozygotes est  $1/60 \times 2/3 = 1/90$  et la probabilité pour que leur enfant soit atteint  $1/4$ , s'ils sont hétérozygotes, soient :  $1/4 \times 1/90 = 1/360$ .

Ci-contre, les génotypes des membres de la famille et les probabilités d'être homozygote ou hétérozygote dans les cas d'individus de phénotype sain pour lesquels la parenté (ascendants et descendants) ne permet pas de fournir un pronostic certain.

- Conséquence de la consanguinité dans le cas d'une maladie autosomale récessive.

Étant issus d'une même famille, la probabilité d'être porteur de l'allèle morbide est beaucoup plus élevée que dans une population normale ( $1/60$ ), ici les deux parents III.3 et III.4 sont porteurs de l'allèle morbide, c'est pour cela qu'on observe une fréquence élevée de maladies récessives chez les enfants consanguins. Nous avons vu que, dans ce cas, la probabilité d'être hétérozygote est de  $2/3$  par parent soit  $4/9$  pour qu'un croisement entre hétérozygote soit possible. Sachant que dans le cas d'un croisement de parents hétérozygotes la chance d'avoir un enfant malade est de  $1/4$ , la probabilité est donc de  $2/3 \times 2/3 \times 1/2 = 1/9$  soit 40 fois plus grande que dans le cas d'un membre de la fratrie marié à un époux d'une famille extérieure.