

Notions de gènes et d'allèles

Origine de quelques mots :

gène = qui engendre (grec ancien)

allel = l'un ou l'autre (grec ancien)

hered = héritier (latin)

caractère = signe gravé (grec ancien)

1- définitions

La **génétique** est la science qui étudie la transmission et la réalisation des caractères de génération en génération.

Gène : unité d'instructions commandant ou intervenant dans la réalisation d'un caractère.

Un gène est constitué par une séquence d'ADN sur un chromosome.

Voir le livre page 17 doc.4 pour la carte des gènes se situant sur le chromosome X, page 18 doc.2 et page 61 ex.1 pour la localisation du gène du "groupe sanguin ABO", page 19 doc.7 pour la localisation des gènes du facteur rhésus, page 59 doc.6 pour le gène du daltonisme et sa transmission (cet exemple est traité dans la partie de cours sur les maladies géniques liées à un gène porté par le chromosome X, voir plus loin).

Les **allèles** d'un gène sont les différentes versions de ce gène.

Allèle : une version d'un gène

Caractère : ce qui peut se détecter chez un individu concernant sa construction et/ou son fonctionnement

Après avoir rappelé que les **allèles** d'un gène sont les différentes versions de ce gène, voyons un exemple :

caractères "groupe sanguin" A, B, AB, O¹,
20 gènes (en interactions), parmi ceux-ci
le gène du système ABO
qui a 3 allèles "A", "B", "O"

Les 4 caractères du groupe sanguin dépendent de la combinaison de ces allèles sur la paire de chromosomes homologues qui les portent : la paire n°9.

¹ Remarque : jusqu'en 1900, lorsque M. Landsteiner essaie de comprendre pourquoi elles ne marchent pas toujours, les transfusions sanguines étaient souvent mortelles. Il découvre qu'existent à la surface des globules rouges des molécules (appelées antigènes – voir cours sur l'immunologie) qui sont susceptibles d'entraîner une coagulation de ces globules rouges qui s'agglutinent entre eux. M. Landsteiner découvrent deux catégories d'antigènes qu'il va nommer A et B. Un globule rouge (ou hématie) porte soit l'antigène A, soit l'antigène B, soit les deux antigènes A et B, soit il ne porte pas d'antigènes du tout. Dans ce dernier cas, M. Landsteiner disait qu'il y avait 0 (zéro) antigènes, et les personnes concernées devraient être du groupe 0 (zéro). Comme les deux premiers groupes étaient identifiés par des lettres, le 0 (zéro) s'est transformé en O, les humains ont gardé une cohérence phonétique.

ces 4 caractères sont : groupe A, groupe B, groupe O, groupe AB (ce dernier caractère correspondant à une combinaison des deux allèles "A" & "B" sur les chromosomes n°9 de l'individu (attention : cas simplifié car un autre gène intervient sur le chromosome n°19))
(voir livre page 19 et page 50)

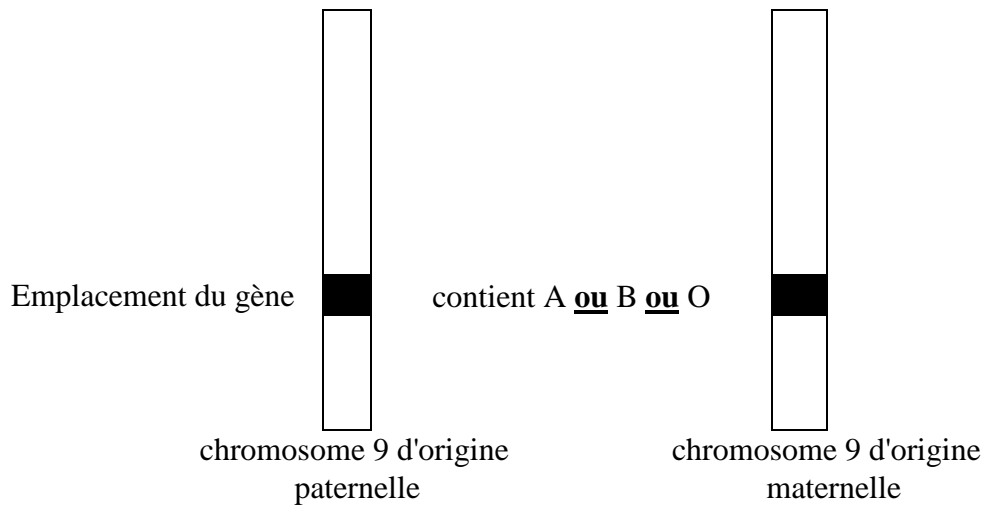


tableau de toutes les possibilités :

allèle possible sur le chromosome 9 d'origine paternelle	allèle possible sur le chromosome 9 d'origine maternelle	combinaison des allèles après fécondation	caractère apparaissant chez l'individu (ici groupe sanguin)
A	A	AA	A
A	B	AB	AB
A	O	AO	A
B	A	BA	AB
B	B	BB	B
B	O	BO	B
O	A	OA	A
O	B	OB	B
O	O	OO	O

Allèle dominant : allèle dont la présence impose le caractère ; exemple : A

Allèle récessif : allèle qui n'impose le caractère qu'associé à lui même ; exemple : O

Allèles codominants : allèles qui déterminent le caractère de façon équilibrée ; exemples A & B

Remarque : Le **génom**e est le catalogue de tous les gènes qui existent chez un individu, ou pour une espèce.

Exemple : le génome humain regroupe tous les gènes qu'on peut découvrir chez tous les humains. On connaît 25 000 à 30 000 gènes dans l'espèce humaine (voir livre page 17).

Nouvelle définition du **programme génétique** : ensemble de gènes ou d'allèles.

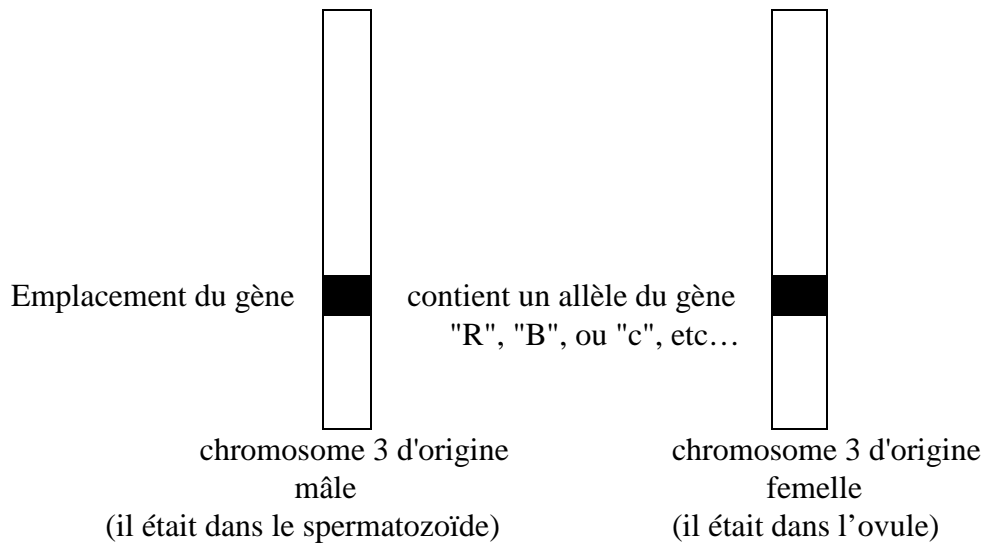
2- Exemples.

Rappel : Tous les exemples étudiés ici sont simples et simplifiés.

Cas d'un gène ayant trois allèles.

Exemple de la couleur des yeux chez la mouche.

L'un des gènes qui détermine la couleur des yeux chez la mouche drosophile est porté par le chromosome n°3 de cette espèce. Pour simplifier, on considérera (ce qui est faux, puisque la réalisation du programme génétique dépend aussi du milieu de vie et du moment et qu'il y a d'autres gènes) qu'il n'y a que ce seul gène qui détermine la couleur des yeux, on l'appellera "*couleur des yeux*".



Gène = "*couleur des yeux*"

3 allèles = "*Rouge*" et "*Blanc*" codominants et dominants par rapport à "*clair*" récessif.

Par convention on notera en lettre majuscule les allèles dominants et en lettre minuscule les allèles récessifs. En conséquence :

l'allèle "*Rouge*" sera noté "R", l'allèle "*Blanc*" sera noté "B", l'allèle "*clair*" sera noté "c".

rappel :

Allèle dominant : allèle dont la présence impose le caractère ; exemple : B

Allèle récessif : allèle qui n'impose le caractère qu'associé à lui même ; exemple : c

Allèles codominants : allèles qui déterminent le caractère de façon équilibrée ; exemples : B & R

Tableau de toutes les possibilités :

allèle possible d'origine paternelle	allèle d'origine maternelle	combinaison des allèles après fécondation	caractère apparaissant chez l'individu ici (couleur des yeux)
B	B	BB	Blancs
B	R	BR	Roses
B	c	Bc	Blancs (1)
R	B	RB	Roses
R	R	RR	Rouges
R	c	Rc	Rouges
c	B	cB	Blancs(2)
c	R	cR	Rouges
c	c	cc	Clairs

Remarquez

- les quatre couleurs possibles
- qu'une même couleur d'œil peut être due à des programmes génétiques différents, ainsi une mouche aux yeux rouges peut avoir comme programme génétique "RR" ou "Rc"
- que la mouche (1) a les yeux blancs "à cause" du mâle et la mouche (2) "à cause" de la femelle (je mets "à cause" entre guillemets car ceci est dû au hasard)
- qu'une mouche nouvelle née s'appelle un asticot qui n'a pas d'yeux identiques à ceux de l'adulte, je considère que la mouche "nouvelle née" est l'individu qui apparaît après la métamorphose de l'asticot (voir le livre de 6^{ème} page pour l'évolution de l'asticot à la pupe puis à l'adulte ailé).

Exercice :

Une mouche nouvelle-née a les yeux clairs, le père a les yeux blancs, la mère les yeux rouges.

Explications ?

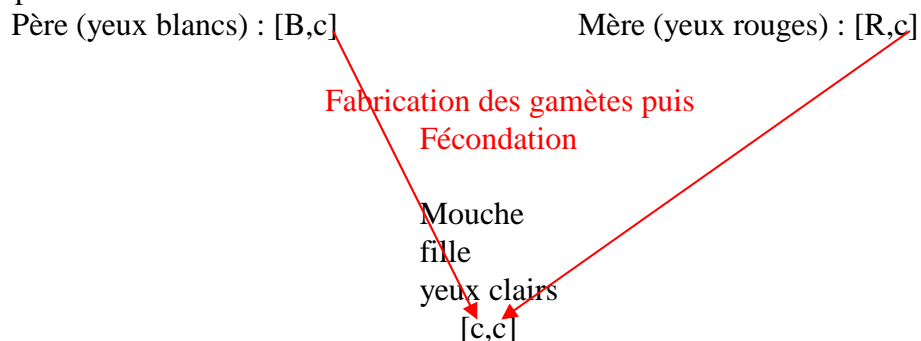
une mouche nouvelle née a les yeux blancs, le père a les yeux clairs, la mère a les yeux roses.

Explication ?

réponse modèle : n'oubliez pas : **on considère d'abord le (ou les) caractère(s) qui sont évidents.**

Raisonnement : Ici le programmes génétiques évident est celui de la mouche nouvelle-née (ou mouche "fille") qui ne peut avoir que "[c,c]" comme programme génétique. Elle a donc reçu un allèle "[c]" du mâle et l'autre de la femelle, qui l'avaient donc dans leur programme génétique. Le "père" a les yeux blancs donc pour programme génétique "[B,c]" et la mère, ayant les yeux rouges, "[R,c]".

Schéma récapitulatif :



autre exemple à titre d'exercice :

le gène "couleur des yeux" a quatre allèles:

Blanc (noté "B"), Rouge (noté "R"), Jaune (noté "J") et clair (noté "c")

B et R sont codominants

R et J sont codominants

J est dominant par rapport à B et à c

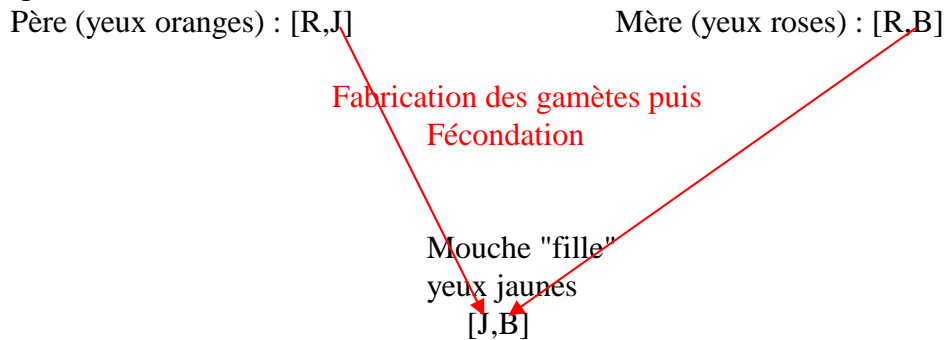
c est récessif par rapport à tous les autres allèles.

1- Une mouche mâle a les yeux oranges, une mouche femelle a les yeux roses, expliquez pourquoi une mouche "fille" a les yeux jaunes.

2- Une mouche mâle a les yeux rouges, une mouche femelle a les yeux jaunes, expliquez pourquoi une mouche "fille" a les yeux jaunes et une autre les yeux blancs.

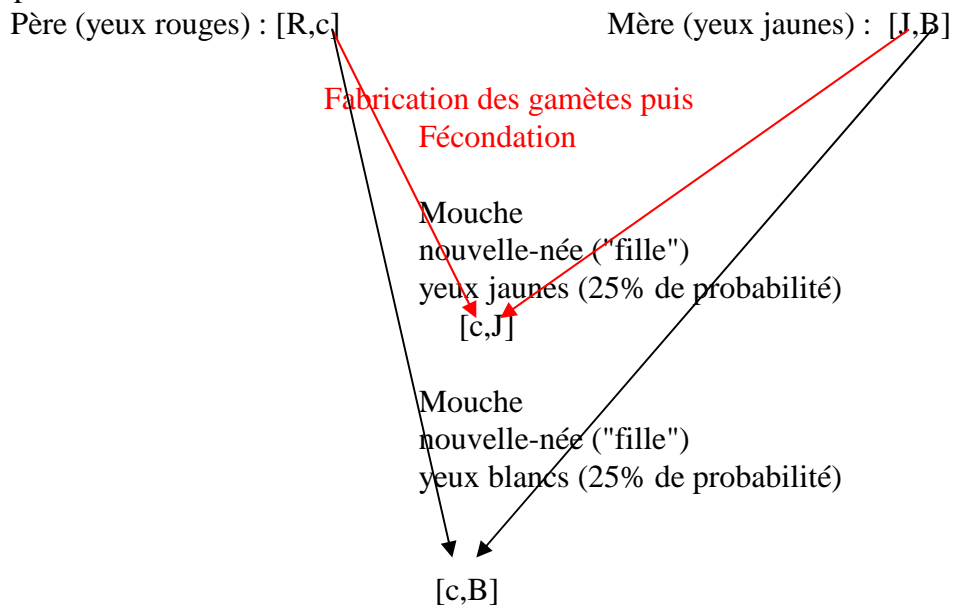
1- réponse : (trouvez vous-même les raisonnements à partir des schémas)

Schéma récapitulatif :



2- réponse :

Schéma récapitulatif :



autres possibilités : [R,J] => yeux oranges (25%) ; et [R,B] => yeux roses (25%)

Remarques :

plusieurs gènes peuvent intervenir pour l'élaboration d'un caractère

exemple : caractère "coagulation du sang", nombre de gènes intervenant : 12.

Plusieurs caractères peuvent voir l'intervention d'un même gène

Exemple : le gène de la fabrication de mélanine s'exprime dans les cellules de peau, et celles de la rétine (système nerveux).

Tous les gènes ne s'expriment pas dans toutes les cellules

On l'a vu avec l'expérience de clonage du crapaud Xénope. Autre exemple : un gène qui s'exprime dans les cellules intestinales ne s'exprime pas forcément dans les cellules nerveuses

Interactions entre gènes, milieu de vie et moment.

De nombreux caractères sont liés à l'interaction de nombreux facteurs : les gènes (et leurs allèles), mais aussi le moment de la vie et l'action du milieu extérieur : la couleur de la peau, des yeux, la taille, l'intelligence, etc.

Par exemple la couleur de la peau. Elle est due à des pigments fabriqués par les cellules de la peau, la fabrication de ces pigments dépend de gènes (donc du programme génétique).

L'un de ces pigments est la mélanine. Sa fabrication dépend de 3 gènes, [l'absence de fabrication de mélanine entraîne l'albinisme] ; mais aussi de l'ensoleillement qui entraînent le bronzage.

D'autres cellules que celles de la peau en fabriquent (les cellules de la rétine) ou n'en fabriquent pas (les cellules de rein).

Plus la peau sait fabriquer de mélanine, moins elle risque de cancer.

Autre exemple, la couleur de l'iris de l'œil, vous connaissez sans doute dans votre entourage (sinon vous en connaîtrez) des personnes qui ont les yeux vairons (chaque iris a sa couleur), d'autres dont la teinte de l'iris change avec la température (comme ces statuettes qui sont roses quand il fait chaud et bleues quand il fait froid : la couleur de certaines molécules chimiques dépend de la température.

la réalisation de l'ensemble des caractères d'un individu dépend de trois facteurs indissociables :

- le programme génétique,**
- le milieu de vie,**
- le moment.**

Remarque : il existe des mutations affectant les gènes, il y a des changements dans le milieu de vie, il s'agit donc d'interactions dynamiques.

Par exemple, il y a une épidémie d'obésité aux Etats-Unis liée au moment : on se nourrit facilement et n'importe comment dans certaines sociétés actuelles pour certains individus dont la génétique développe le stockage de graisse (très utile au cas où il y aurait famine). Mais il y a une autre conséquence qui passe inaperçue : la taille moyenne a augmenté parce qu'on est mieux nourri. Un individu dont la génétique "prévoit" qu'il soit de grande taille ne grandira pas beaucoup s'il est mal nourri, pour construire il faut des briques, pour grandir il faut se nourrir.

La taille, le poids, la couleur de la peau, des cheveux, "l'intelligence", et tout le reste, dépendent de nos gènes, de notre milieu de vie, et du moment.

Les maladies génétiques

Ce sont des maladies liées au programme génétique, soit à son support (les chromosomes), soit à ses constituants (les gènes/allèles).

Ces maladies ne sont pas contagieuses (elles ne se transmettent pas par contact avec une personne qui en est victime).

1- Les maladies chromosomiques.

Elles sont provoquées par une anomalie dans le nombre ou la forme des chromosomes du caryotype (exemple : la trisomie 21).

Elles sont dans leur grande majorité dues au hasard et peuvent survenir dans n'importe quelle famille.

2- Les maladies géniques.

Elles affectent les gènes, un allèle s'avère non fonctionnel, incapable de remplir sa fonction.

Elles affectent plus particulièrement les membres d'une même famille et les gènes/allèles responsables se transmettent de génération en génération.

3- Cas des maladies géniques liées aux chromosomes sexuels.

Bien suivre les étapes ci-dessous :

- ** Chez les hommes, le chromosome Y est plus petit que X.
- ** Les gènes portés par X ne sont pas les mêmes que ceux portés par Y.
- ** En conséquence, les gènes portés par X et Y (chez l'homme) n'existent qu'en un seul exemplaire.
- ** Si ce gène présente une déficience, notamment sur le chromosome X, rien ne supplée sur Y (alors que c'est le cas pour les autres chromosomes).

Ce type de maladies est lié à des gènes transmis par les femmes et – en général - seuls les hommes en sont atteints.

Exemple : la myopathie de Duchesne.

Gène = "*entretien des cellules musculaires*" ; 2 allèles = "*Bon entretien*" [B], et "*myopathie*" [m].

Notation :

X_B = chromosome X porteur de B ;

X_m = chromosome X porteur de m ;

Y. = chromosome Y qui ne porte pas ce gène.

Gènes portés par les chromosomes sexuels du père (non malade) = $X_B Y.$

Gènes portés par les chromosomes sexuels de la mère (non malade) = $X_B X_m$

Résultats des divisions cellulaires aboutissant aux gamètes	X_B	X_m
père \ mère		
X_B	$X_B X_B$ fille non malade, non porteuse	$X_B X_m$ fille non malade, porteuse
$Y.$	$X_B Y.$ garçon non malade	$X_m Y.$ garçon myopathe