

**Cours de génétique 2011 – 2012**  
**1<sup>ère</sup> partie**

**Plan**

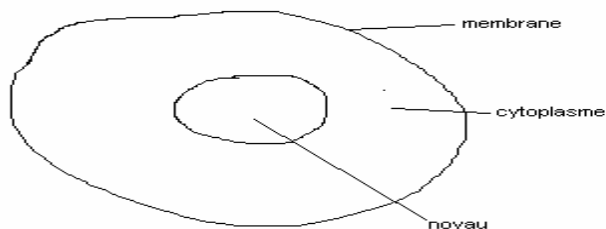
<b>Notion de cellule</b>	<b>page 2</b>
<b>Chromosomes, gènes, adn, caractère</b>	<b>page 3</b>
<b>Caryotype</b>	<b>page 5</b>
<b>Caryotypes humains</b>	<b>page 6</b>
<b>Conséquences de la « dualité » du programme génétique</b>	<b>page 7</b>
<b>Origine chromosomique du sexe chez les humains</b>	<b>page 8</b>
<b>Origine de la trisomie 21 humaine</b>	<b>page 9</b>
<b>Caryotypes de quelques animaux</b>	<b>page 11</b>
<b>Diversité introduite grâce au système méiose/fécondation</b>	<b>page 12</b>

## Notion de cellule

La **cellule** est la **plus petite unité de construction et de fonctionnement d'un individu**.

Elle est constituée d'une **membrane**, d'un **cytoplasme** et d'un **noyau**.

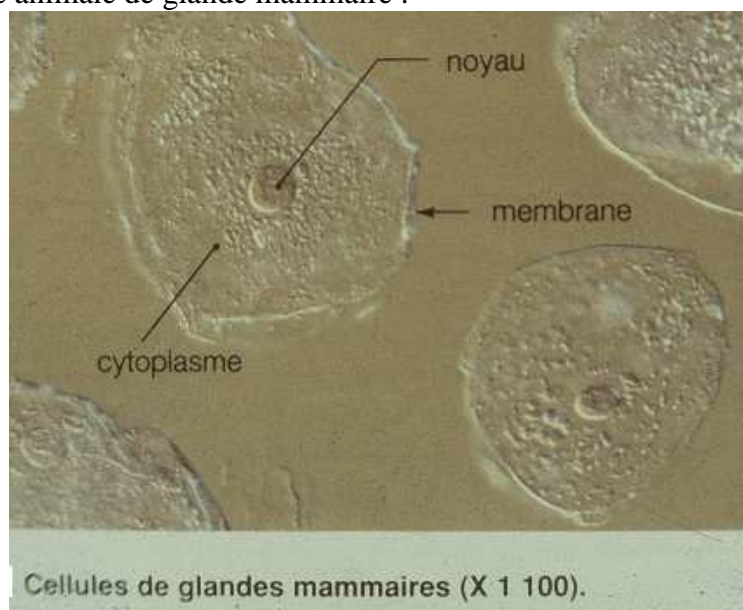
Schéma général d'une cellule :



Le premier à avoir observé des cellules les a appelées ainsi parce que les cellules végétales qu'il observait lui évoquaient – à cause de leur paroi - les chambres d'un monastère (appelées cellules).  
Ci-dessous les cellules d'un épiderme d'oignon (sans échelle – désolé – la masse rosâtre au milieu correspond au cytoplasme)



Ci-dessous une cellule animale de glande mammaire :



## Chromosomes, gènes, adn, caractère

Dans le noyau se trouvent des chromosomes, porteurs de gènes, gènes constitués chimiquement par une séquence d'**adn** (acide désoxyribo nucléique).

Un **gène** est une **unité d'instructions commandant ou intervenant dans la construction ou/et le fonctionnement d'un caractère.**

L'**allèle d'un gène** est une **version de ce gène.**

L'ensemble des gènes (et de leurs allèles) constitue le programme génétique.

Le **programme génétique** est un **programme de fabrication et de fonctionnement d'un individu.**

Un **caractère** est **quelque chose de détectable concernant la construction ou/et le fonctionnement d'un individu.**

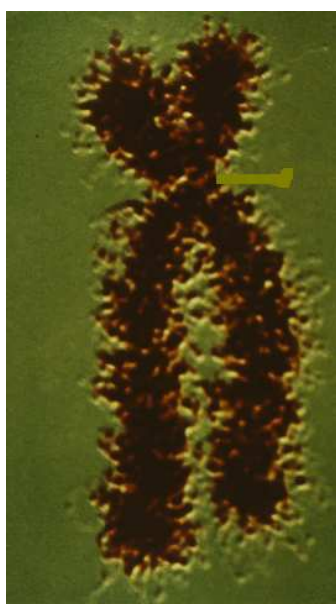
→ Attention : on ne détecte pas qu'avec les yeux !

Par exemple, le gène « groupe sanguin ABO » est responsable du caractère de notre groupe sanguin (A, B, AB, ou O), ce caractère n'est pas détectable à l'œil nu. A et B sont els deux allèles de ce gène (O signifiait en réalité « zéro » => allèle inexistant) (mais on considère « o » comme étant malgré cela un allèle).

Un **chromosome** est un **filament d'adn porteur de gènes.**

**Les chromosomes sont le support du programme génétique.**

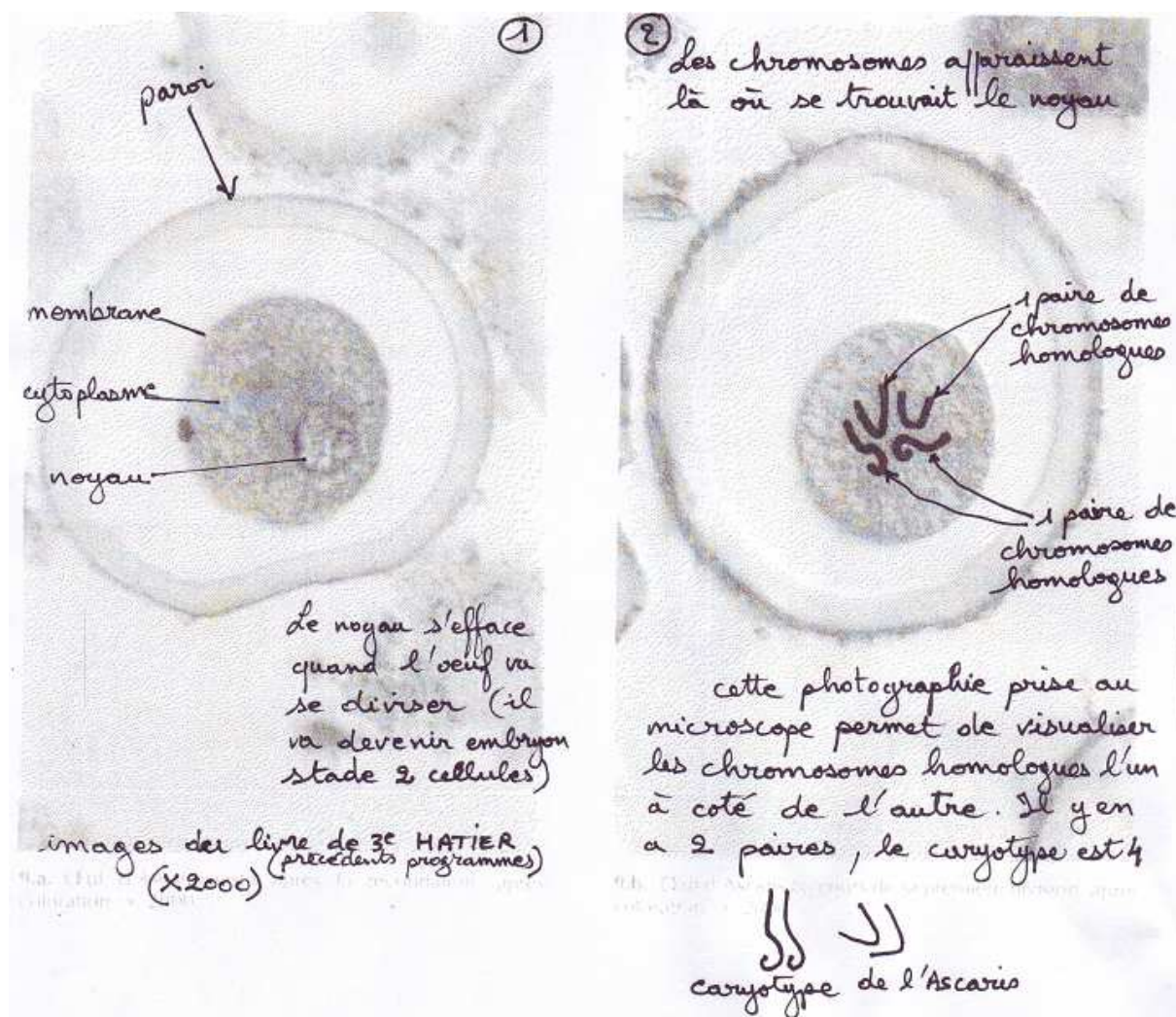
Les chromosomes apparaissent (au microscope) lorsque la cellule va se diviser.



Un chromosome (x 650)

un chromosome (x650)

Prenons comme exemple la cellule-oeuf d'*Ascaris* observée au microscope (ci-dessous). Au moment où elle va se diviser (pour aboutir à un embryon d'*Ascaris* stade 2 cellules), son noyau disparaît et on observe à sa place ces filaments épais qui sont les chromosomes.

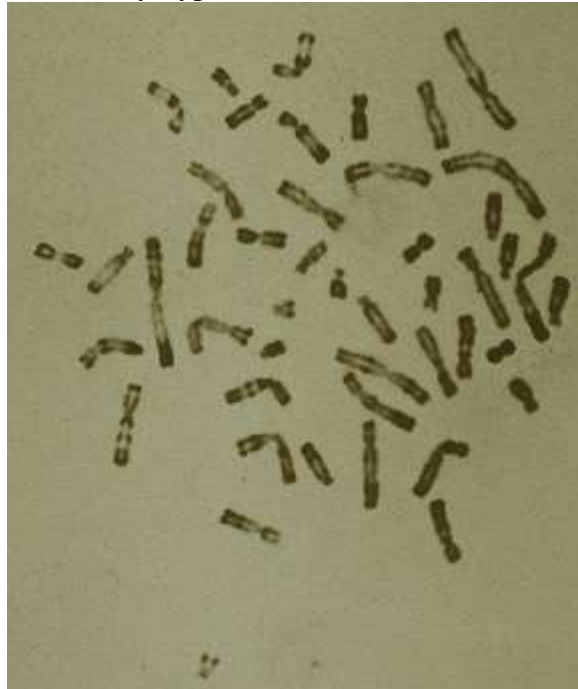


Dans une cellule qui n'est pas un gamète, les chromosomes peuvent être groupés par paires de chromosomes se ressemblant et ayant la même taille appelés homologues.

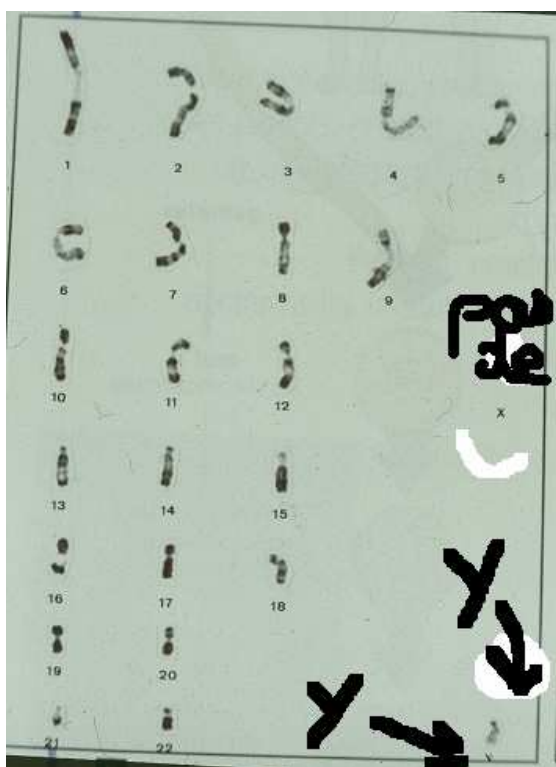
Les **chromosomes homologues** sont des **chromosomes de même taille, de même forme, porteurs des mêmes gènes** (mais pas forcément des mêmes allèles).

On peut établir le **catalogue des chromosomes que contient une cellule**, ce catalogue s'appelle « **caryotype** ».

Un caryotype non classé : les chromosomes sont pris en photo puis celle-ci est agrandie, on découpe chaque chromosome et on établit le caryotype classé.



Nos gamètes (humains) contiennent 23 chromosomes. Leur caryotype est « 23 ».



(caryotype de spermatozoïde (car « Y »))

Les **spermatozoïdes** contiennent soit le chromosome « X », soit le chromosome « Y ». Leur caryotype peut s'écrire : « 22 + X » (= 23) ou « 22 + Y » (= 23).

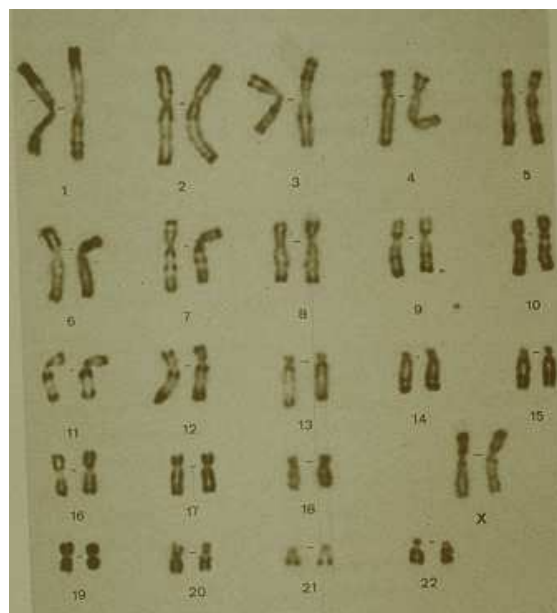
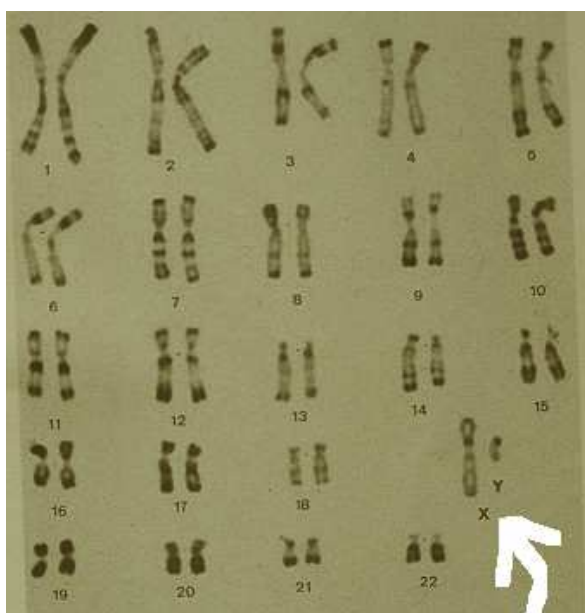
Les **ovules** contiennent forcément un chromosome « X ». Leur caryotype peut s'écrire : « 22 + X » (= 23) ou « 22 + X » (= 23).

Parce que le chromosome « Y » n'est pas homologue au chromosome « X », et que « Y » porte le gène de la masculinité, ces deux chromosomes sont dits chromosomes « sexuels ».

Le père détermine le sexe de l'enfant à naître puisque ce sont les spermatozoïdes qui contiennent « Y ».

Un **homme** aura pour caryotype « 44 + XY » (= 46).

Une **femme** aura pour caryotype « 44 + XX » (= 46).



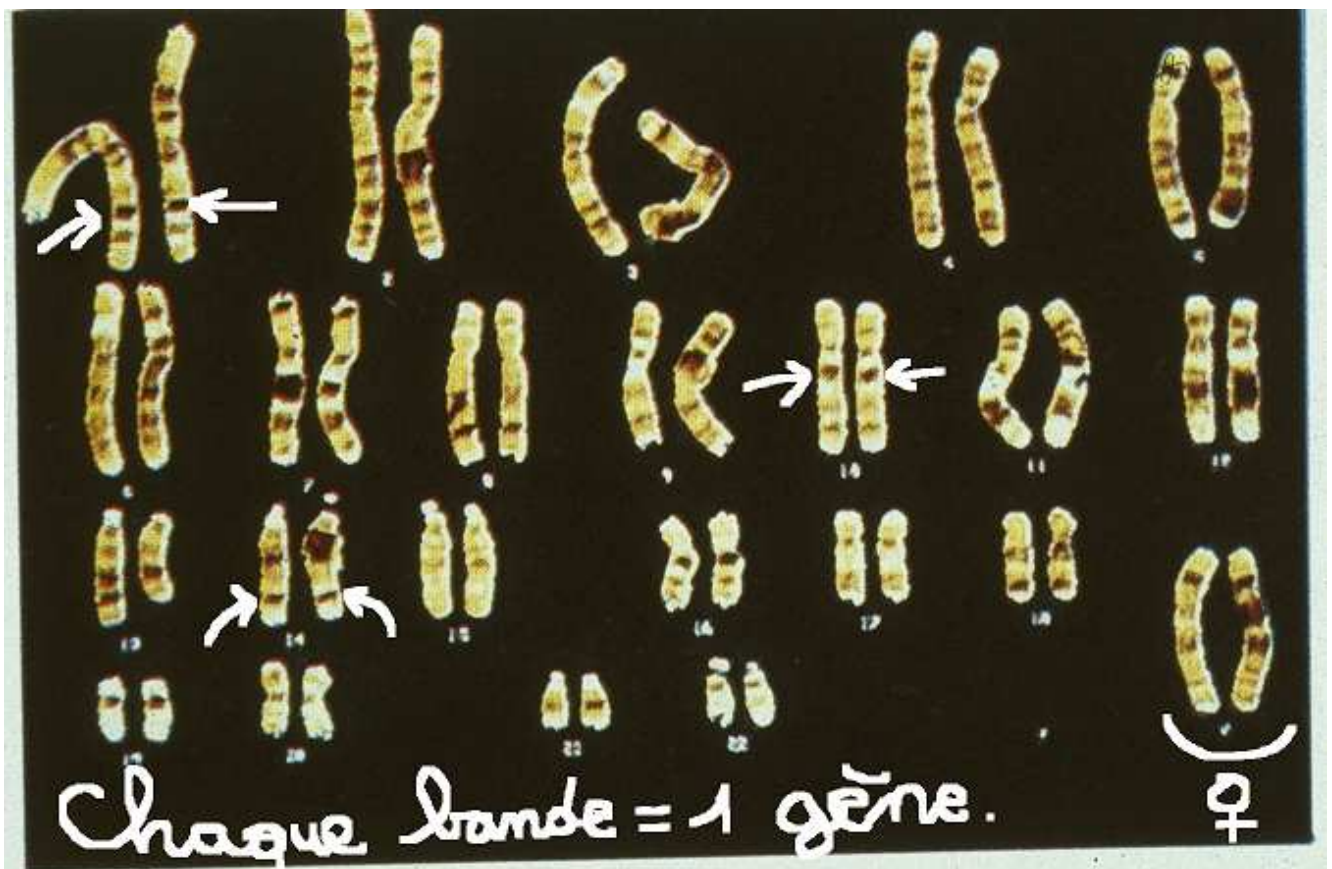
## Conséquences de la « dualité » du programme génétique.

Une cellule qui n'est pas un gamète, contenant donc deux chromosomes homologues de chaque paire, contient donc deux exemplaires de chaque gène. Un exemplaire venant du mâle, un exemplaire venant de la femelle.

Les gamètes ne contiennent qu'un seul chromosome homologue de chaque paire, et ne contiennent donc qu'une seule version de chaque gène.

On ne transmet donc à notre descendance que la moitié de nos chromosomes donc qu'une seule des deux versions de chacun de nos gènes.

Dans un gamète se trouve une moitié de programme génétique. Dans un spermatozoïde se trouve une moitié du programme génétique du père, dans un ovule se trouve une moitié de programme génétique de la mère. Dans l'œuf va se trouver un programme génétique entier, association (union) des deux moitiés de programmes génétiques contenues dans les gamètes. Ce programme génétique est celui d'un individu nouveau dont l'existence commence avec la fécondation.



## Origine chromosomique du sexe chez les humains

Dans tout exercice de génétique il faut considérer deux étapes cruciales :

**1ère étape** : lors de la fabrication des gamètes les chromosomes homologues se séparent (et les gènes/allèles qu'ils portent se trouvent individualisés) ;

**2ème étape** : lors de la fécondation, chaque chromosome va se retrouver apparié avec son homologue qui est dans l'autre gamète (et les gènes/allèles qu'ils portent se retrouvent associés).

« blabla » ☺ (explication écrite)

Pour l'origine chromosomique du sexe chez l'humain, chez l'homme (futur papa) les chromosomes X et Y se séparent lors de la fabrication des gamètes ; la moitié des spermatozoïdes vont contenir le chromosome X, l'autre moitié vont contenir le chromosome Y.

Chez la femme (future maman) les deux chromosomes X se séparent et chacun se retrouve dans un ovule.

Lors de la fécondation, il y a une probabilité sur deux qu'un spermatozoïde porteur de X féconde un ovule (forcément porteur de X) et une probabilité sur deux qu'un spermatozoïde porteur de Y féconde un ovule.

L'œuf contenant XX (et 44 autres chromosomes) aboutira à une fille.

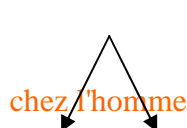
L'œuf contenant XY (et 44 autres chromosomes) aboutira à un garçon.

« schéma » (à savoir refaire)

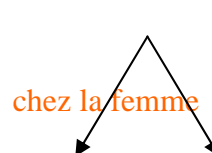
1<sup>ère</sup> étape : fabrication des gamètes :

Caryotypes des parents  
Père : 46+XY

46  
mère : 46+XX



divisions amenant  
aux gamètes



caryotypes  
des gamètes  
produits  
22+Y ou 22+X  
= 23      =23

22+X ou 22+X  
=23      =23

2<sup>ème</sup> étape : fécondations possibles :

Tableau des fécondations possibles :

caryotypes des gamètes spermatozoïdes \ ovules	22+X (= 23)	22+X	
22+X (= 23)	44+XX (= 46) fille	44+XX fille	50%
22+Y	44+XY (= 46) garçon	44+XY garçon	50%

Si, dans la théorie statistique, il y a 50% de probabilité d'avoir un garçon et 50% de probabilité d'avoir une fille, dans la réalité on observe la naissance de 105 garçons pour 100 filles. On n'a pas d'explication à cette observation (en tout cas je n'en ai jamais lue de sérieuse).

Remarques : pour d'autres espèces, le sexe n'est pas déterminé chromosomiquement : chez les crocodiles c'est la température qui détermine le sexe des individus à naître ; chez les crépidules, c'est l'âge.

C'est donc l'homme (sans le vouloir) qui est « responsable » (à l'origine) du sexe des enfants qui naissent.

### Origine de la trisomie 21 humaine

Remarque : cette particularité est faussement appelée mongolisme pour des raisons à la fois biologiques et historiques. Les enfants trisomiques ont souvent les yeux bridés comme certaines populations asiatiques. On ne les a pas appelé « chinois » ou « japonais », ou « vietnamien ». C'est parce que les invasions hunniques (vers 400-450) puis mongoles (vers 1200) ont laissé un souvenir impérissable en Europe, comme une malédiction. On sait aujourd'hui qu'un enfant trisomique a un potentiel éducatif et peut suivre une scolarité convenable.

« blabla » ☺ (explication écrite)

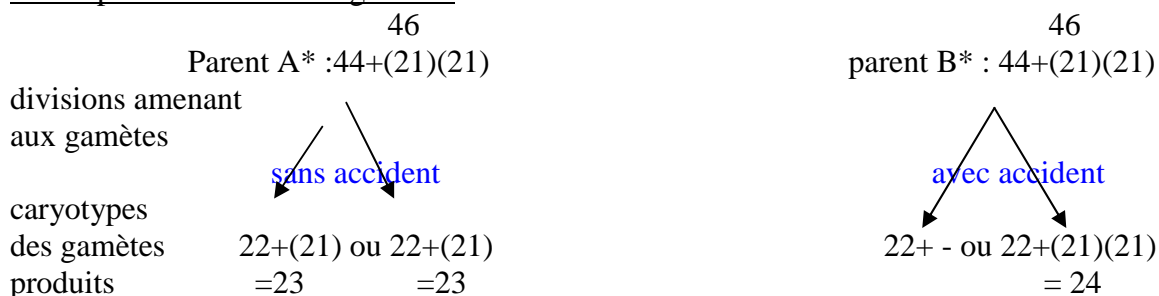
Au cours de la fabrication des gamètes, une fabrication des gamètes accidentelle se produit : les deux chromosomes homologues n°21 ne se séparent pas. Insistons sur « accidentel », c'est un accident dont personne n'est responsable.

Lors de la fécondation du gamète porteur des deux chromosomes n°21 par un gamète porteur de son chromosome n°21, l'œuf résultant contient trois chromosomes n°21 au lieu de 2.

Il naît 1 enfant trisomique sur 700 à 800 naissances.

« schéma » (à savoir refaire)

1<sup>ère</sup> étape : fabrication des gamètes :



2<sup>ème</sup> étape : les fécondations possibles

Tableau des fécondations possibles :

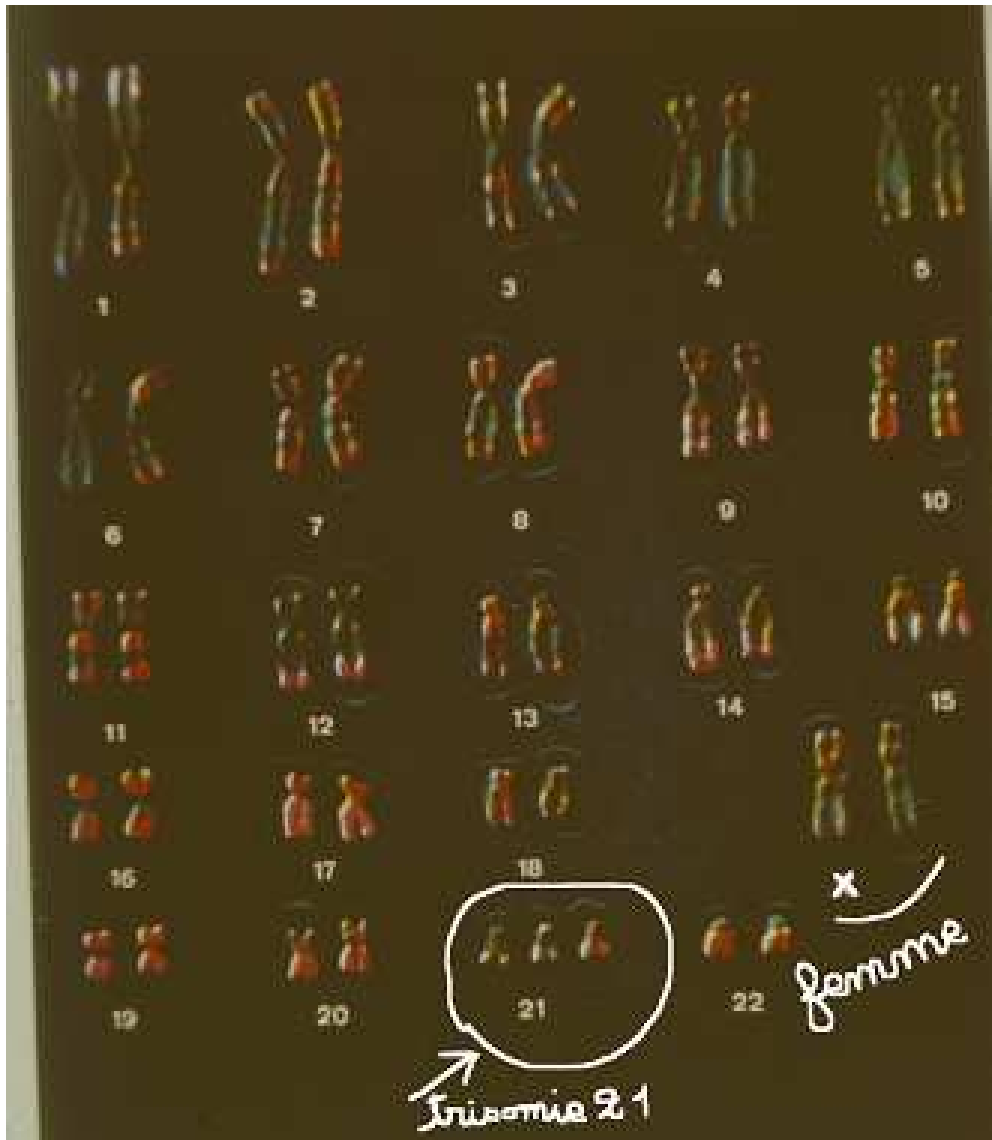
Caryotypes des gamètes sans accident	22+(21)	22+(21)
avec accident 22+ -	44+(21) - = 45 non observé	44+(21) - non observé
22+(21)(21)	44+(21)(21)(21) = 47 trisomie 21	44+(21)(21)(21) = 47 trisomie 21

(21) = chromosome n°21.

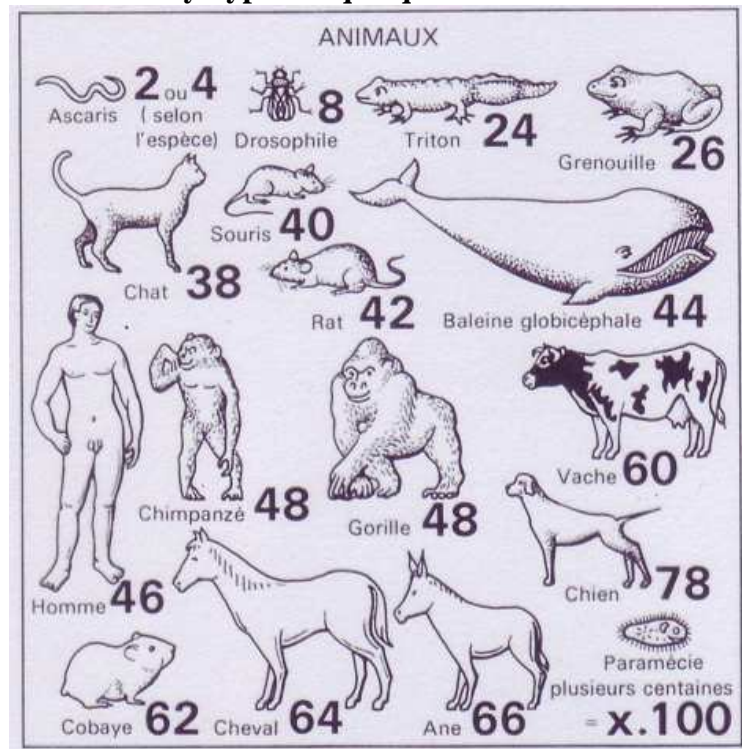
"Non observé" signifie qu'on n'a jamais établi le caryotype de quelqu'un qui ait ce caryotype. Il est probable que soit les gamètes soit les œufs auxquels ils manquent un chromosome n°21 ne sont pas viables.

\*Remarque : Ici je ne distingue pas le père de la mère car je n'ai jamais eu la preuve que la division cellulaire aboutissant aux gamètes (méiose) accidentelle se produise chez la femme. Certes on constate une corrélation entre l'âge de la mère et la trisomie 21 : plus elle est âgée plus la probabilité d'avoir un enfant trisomique augmente. Mais j'aurais aimé qu'on établisse des statistiques avec l'âge du père, car – en général, pas toujours – on fait des enfants avec des personnes de sa génération. La solution serait d'analyser les chromosomes 21 de nombreux trisomiques pour savoir si le (21) surnuméraire vient du spermatozoïde ou de l'ovule ; je n'ai pas eu connaissance que cela eut été fait.

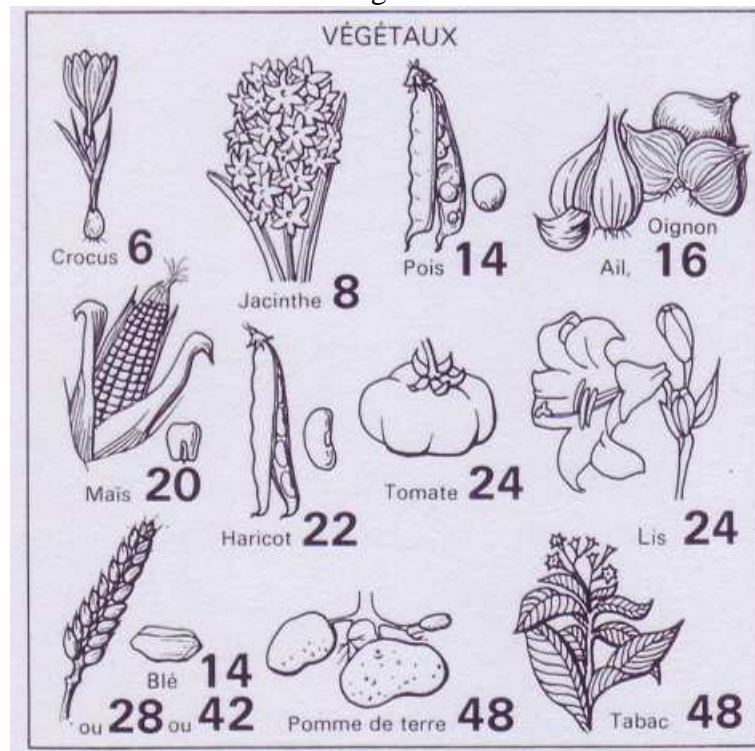
J'ai eu confirmation de ces affirmations auprès d'un généticien que j'ai pu rencontrer et auquel j'ai parlé de ce sujet fin octobre 2011 à l'Université d'Orsay.



### Caryotypes de quelques animaux :



et végétaux :



Question : pour chaque espèce (sauf la paramécie), quel est le caryotype de leurs gamètes ?

Remarques :

- certains animaux et végétaux n'ont pas de chromosomes sexuels ;
- pour d'autres, comme chez les oiseaux, ce sont les femelles qui ont XY, les mâles étant XX (en fait, on change les lettres, on remplace X par Z et Y par W, ainsi une poule sera ZW et un coq ZZ).

### La diversité introduite grâce au système méiose/fécondation.

C'est le hasard qui détermine la répartition des chromosomes homologues de chaque paire lors de la fabrication des gamètes. C'est le hasard qui détermine leur réunion lors de la fécondation.

Pour un humain, le nombre de programmes génétiques possibles de gamètes après la méiose est :  
 $2^{23} = 8\,388\,608.$

Pour UN couple d'humain, le nombre de programmes génétiques possibles pour la cellule-oeuf après la fécondation est :

$$2^{46} = 7.10^{13} = + \text{ de } 70\,000\,000\,000\,000 = 70\,000 \text{ milliards.}$$

Chaque humain est donc unique en son genre, à l'exception des vrais jumeaux qui ne présentent que des différences minimales (mais qui en présentent quand même).



Image Google.