

# Monohybridisme

Le gène est l'unité fondamentale de l'hérédité, son étude repose sur les critères suivants :

- 1) Le choix du matériel. Il est important pour toute étude génétique d'utiliser des organismes de manipulation facile et donnant à chaque génération une descendance nombreuse pour permettre une étude statistique fiable.
- 2) Choix du caractère. Les caractères étudiés doivent être faciles à observer.
- 3) Etude de peu de caractères à la fois.

La transmission d'un caractère monofactoriel varie selon que le gène est dominant ou récessif, autosomique ou lié au chromosome sexuel.

## A- Expérience de Mendel

Le premier chercheur ayant utilisé de véritables techniques génétiques fut Gregor Mendel en 1856. Mendel réalisa une série d'expériences d'hybridation de variétés de pois portant sur sept caractères différents.

### I- La méthode de Mendel

#### Première Génération

Il croise, lui-même, deux variétés pures de pois

- Différent par 1 caractère : croisement monohybride
  - Différent par 2 caractères : croisement dihybride
- Il récolte les graines puis les sème
  - Les graines deviennent des plants adultes
  - Il observe la génération filiale F1

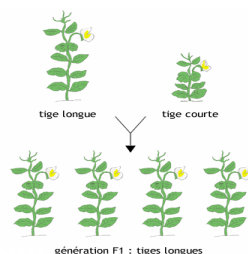
#### Deuxième Génération

Il laisse les plants de la F1 (devenue adulte) s'autopolliniser puis s'autoféconder

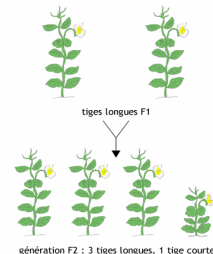
- Il récolte les graines puis les sème
- Les graines deviennent des plants adultes
- Il observe la génération filiale F2

Caractère étudié : taille de la tige.

#### Premier croisement



#### Deuxième croisement



#### Troisième croisement















- P3 : F2 tige courte x F2 tige courte → F3: 100% tige courte (lignée pure)  
P3 : F2 tige longue x F2 tige longue → F3: 100% tige longue (lignée pure)  
P3 : F2 tige longue x F2 tige longue → F3: 3/4 tige longue ; 1/4 tige courte

Parmi les plantes F2 à tige longue 1/3 sont pures et 2/3 se comportaient comme les hybrides F1.

La première génération F1 présentait uniformément une tige longue. Pour expliquer ce phénomène, Mendel introduit le concept de caractères dominants ou récessifs, le caractère dominant apparaît chez les individus de la première génération.

Réapparition du phénotype récessif en F2 et le rapport moyen de cette génération est de 3 : 1. Tous les caractères étudiés chez le pois ont reproduit les mêmes résultats : F1 uniforme pour le caractère dominant (tableau 1) et F2 constituée de deux phénotypes (dominant et récessif) dans les proportions 3/4 et 1/4.

**Tableau 1** : Phénotypes dominants et récessifs des sept caractères différents chez le pois

	Aspect du pois	Couleur du pois	Couleur des fleurs	Aspect des gousses	Couleur des gousses	Taille des tiges	Position des fleurs
<b>Allèle dominant</b>	 Lisse	 Jaune	 Mauve	 Lisse	 verte	 Longue	 Axiale
<b>Allèle récessif</b>	 Ridé	 Verte	 blanche	 Renflé	 jaune	 Naine	 Terminale

## II- Interprétation des résultats

Mendel émet les hypothèses suivantes :

- 1- les caractères héréditaires étudiés sont déterminés par des facteurs héréditaires qui sont transmis par l'intermédiaire des gamètes.
- 2- Il existe deux facteurs qui déterminent la longueur de la tige chez le pois, désignés T : responsable du caractère dominant (tige longue) et par t : celui qui est responsable du caractère récessif (tige courte).

Ainsi le croisement peut être représenté comme suit :

**1<sup>er</sup> croisement :** P1 : TT x tt

Gamètes T t

F1 Tt

**2<sup>ème</sup> croisement :** P2 : Tt x Tt

Gamètes 1/2 T, 1/2 t 1/2 T, 1/2 t

On peut illustrer les résultats de la F2 en utilisant le tableau des gamètes (tableau de Punnett) ou le diagramme d'union.

**a) Tableau des gamètes :**

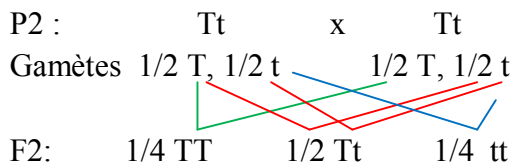
♀	♂	1/2 T	1/2 t
1/2 T		1/4 TT	1/4 Tt
1/2 t		1/4 Tt	1/4 tt

F2: 1/4 TT, 1/2 Tt, 1/4 tt

F2 : 3/4 Tige longue, 1/4 tige courte

Rapport obtenu 3 : 1

**b) Diagramme d'union :**



Le facteur de transmission du caractère est appelé **gène**.

Les 2 variants **T** et **t** sont les allèles de ce gène.

En résumé, le monohybridisme concerne l'étude d'un seul gène pouvant avoir 2 variantes ou allèles. Chez un individu diploïde, les deux allèles du caractère sont notés A/a où A est l'allèle dominant, c'est-à-dire, la plupart du temps sauvage, et a est l'allèle récessif, soit muté dans la plupart des cas. Ainsi, on peut obtenir 3 combinaisons possibles (AA, Aa et aa).

On parle de :

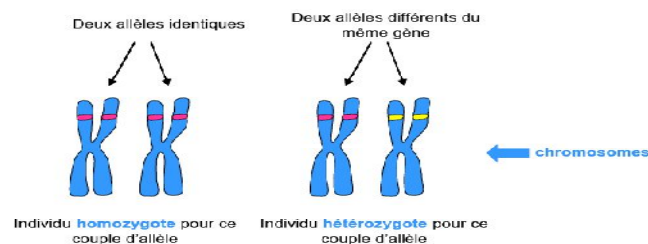
- génotype pour définir la constitution génétique d'un individu, AA, Aa, aa
- phénotype représente le caractère exprimé
- théorie chromosomique du gène :

L'observation de la formation des bivalents et la séparation des chromosomes au cours de la méiose avec la comparaison de la ségrégation des facteurs mendéliens permet d'émettre la **théorie chromosomique de l'hérédité : Les gènes sont situés sur les chromosomes.**

Un génotype homozygote dominant pour le gène, lorsqu'un individu porte des allèles dominants, le phénotype sera de type dominant (figure 2).

Un génotype homozygote récessif pour le gène, lorsque les sont allèles récessifs, le phénotype sera de type récessif.

Un génotype hétérozygote pour le gène, où chacun des chromosomes porte un allèle différent. On parle d'individus hybrides pour un caractère donné. Le phénotype sera de type dominant.



**Figure 2 : Combinaison d'allèles pour un gène donné**

### Conclusion :

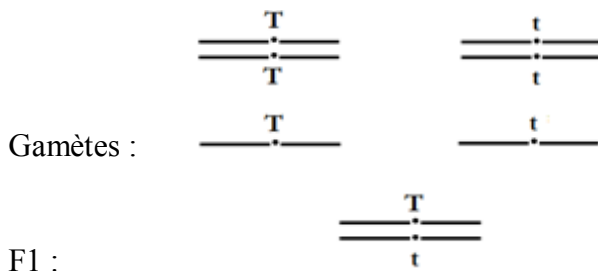
Le modèle établi par Mendel a permis d'expliquer le phénomène d'hérédité et a annulé la théorie des mélanges. Grâce à ses travaux, il avait formulé les premiers principes de l'hérédité :

- 1- La première loi : loi de dominance ou l'uniformité de la F1.
- 2- La deuxième loi : loi de pureté des gamètes. chaque gamète ne contient toujours qu'un seul facteur héréditaire pour un caractère donné (une seule version de chaque gène).

### III- Interprétation cytologique des résultats

#### 1<sup>er</sup> croisement :

P1 : tige longue (TT) x tige courte (tt)



#### 2<sup>ème</sup> croisement :

P2 : tige longue (Tt) x tige longue (Tt)



Les plantes (Tt) produisent deux types de gamètes : 50% contiendront T et les autres contiendront t (figure 3). Sachant que la fécondation se fait au hasard, un gamète mâle T a autant de chance de féconder un gamète femelle T qu'un gamète femelle t. Il en est de même pour le gamète mâle t.

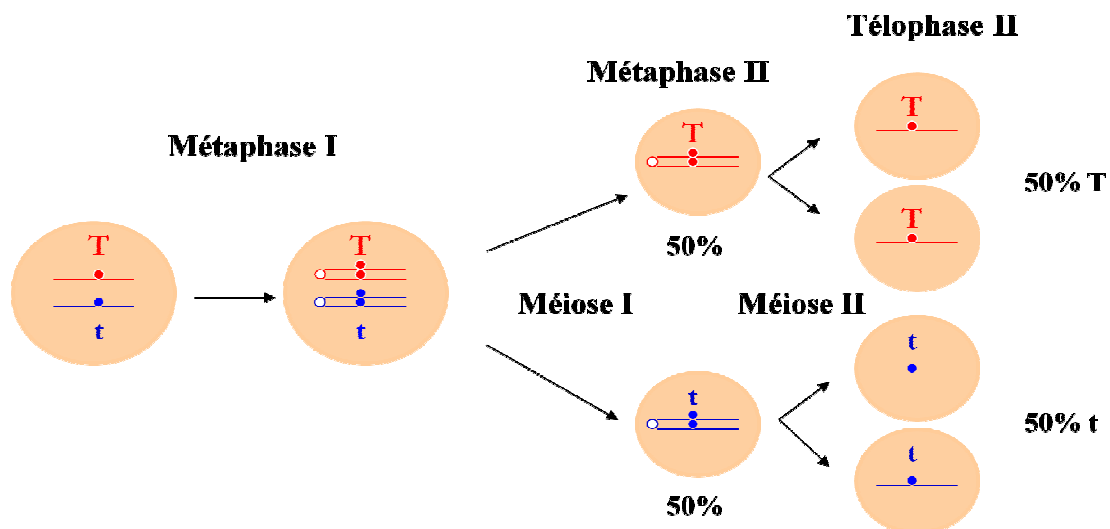


Figure 3 : Schéma illustrant la microsporogénèse chez les hybrides F1 (Tt)

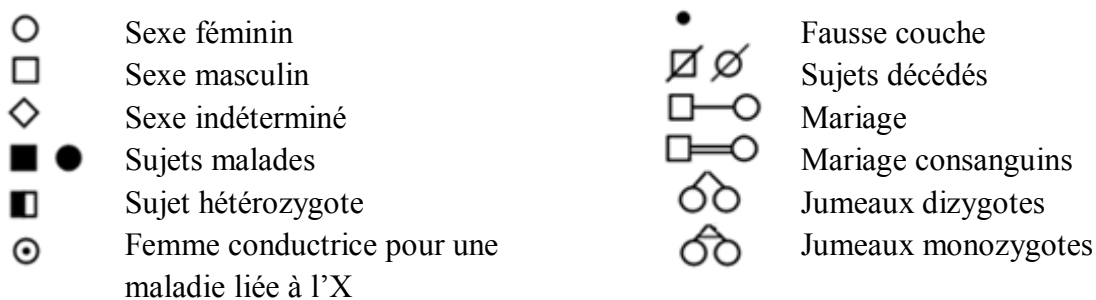
## B- Génétique humaine

L'homme est particulièrement difficile à étudier du point de vue génétique pour différentes raisons:

- on ne peut imposer un accouplement pour étudier la transmission d'un caractère,
- la durée d'une génération est longue, le nombre de descendants d'une même famille est faible,
- les études statistiques portent sur plusieurs familles regroupées de mêmes caractéristiques,
- les gènes sont très nombreux,
- l'environnement et les unions sont impossibles à contrôler.

La méthode la plus utilisée pour étudier le mode de transmission d'un certain nombre de caractères anatomique, physiologiques et biochimiques chez l'homme, est l'arbre généalogique qui permet de suivre le caractère envisagé sur plusieurs générations. Les mâles sont symbolisés par des carrés et les femmes par des cercles (figure 1). Une ligne horizontale entre deux individus représente un croisement. Les descendants sont reliés au croisement par une ligne verticale. Chaque génération reçoit un numéro d'ordre en chiffre romain et les individus d'une génération reçoivent un numéro en chiffre arabe.

On désigne sous le nom de fratrie, l'ensemble des frères et des sœurs dont un membre s'appelle germain quel que soit son sexe.



**Figure 1** : Symboles internationaux universels utilisés pour établir une généalogie

### I- Hérité autosomale

#### I.1- Maladies autosomales dominantes

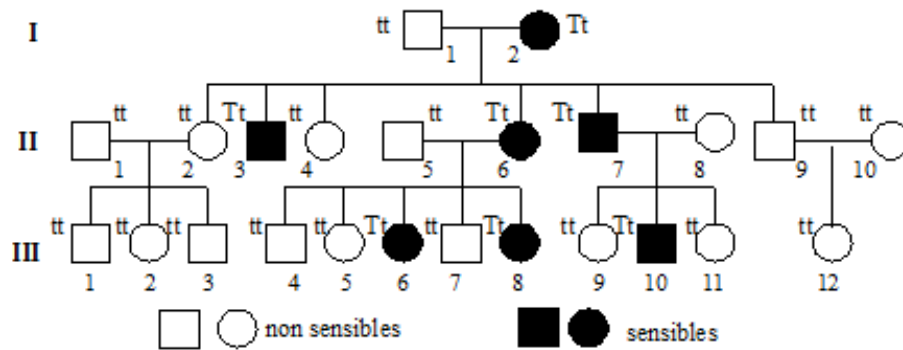
Une maladie est transmise selon le mode autosomique dominant si le gène en cause est porté par un autosome et si la présence d'un seul allèle morbide suffit pour que la maladie se manifeste. Les individus hétérozygotes (A/a) pour le gène en cause sont malades. Généralement, les individus homozygotes (A/A) sont rares, et s'ils sont viables, ils sont plus sévèrement atteints par la maladie.

##### a- Aptitude gustative à la PTC

Un exemple de caractère monofactoriel chez l'homme est l'aptitude gustative à la phénylthiourée appelée également phénylthiocarbamide (PTC). La PTC est une substance chimique élaborée par certaines plantes et se trouve dans le lait des animaux ayant consommé ces plantes. Cette substance est goitrigène (antithyroïdienne).

La sensibilité à la PTC est contrôlée par un couple d'allèles autosomiques. Si T est le gène sensible à la gustation et t le gène insensible, on a : TT homozygote dominant sensible ; Tt

hétérozygote dominant sensible ; tt homozygote récessif non sensible. La généalogie suivante montre la transmission de cette anomalie génétique sur trois générations (figure 2).



**Figure 2** : Analyse d'une généalogie d'une famille sensible à la PTC

Les critères de reconnaissance d'une maladie autosomique dominante sont :

- 1- La maladie apparaît à chaque génération.
- 2- Si l'un des deux parents est atteint, il transmet la maladie à la moitié de ses enfants.
- 3- La maladie affecte aussi bien les filles que les garçons.

**b- Autres exemples de maladies autosomiques dominantes :**

La Chorée de Huntington, l'hypercholestérolémie familiale, la pseudo-achondroplasie, la polydactylie et la streptodactylie.

**I.2- Mode de transmission d'une maladie autosomale récessive :**

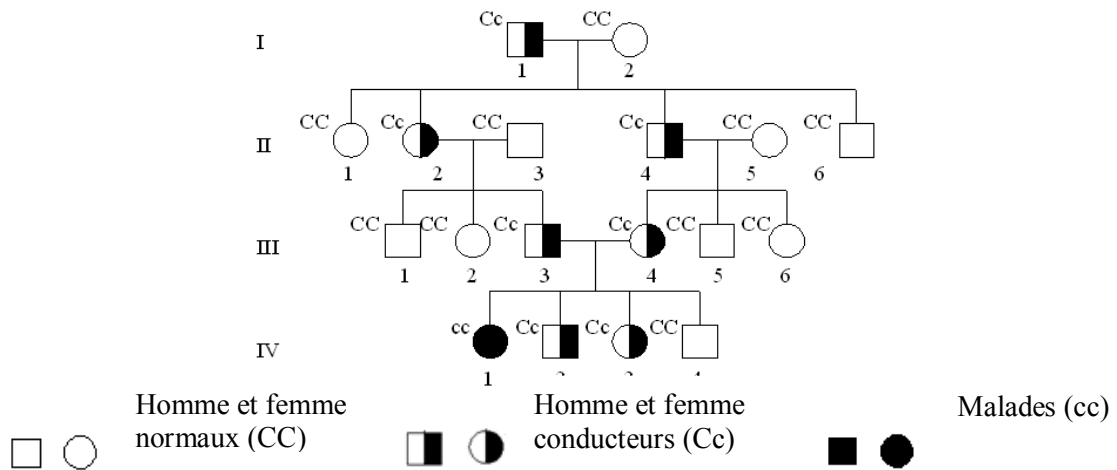
Une maladie est transmise selon le mode autosomique récessif si le gène en cause est porté par un autosome et si la présence de deux allèles mutés du gène est nécessaire pour que la maladie se manifeste. Les malades sont homozygotes pour le gène morbide.

**a- Mucoviscidose :**

La mucoviscidose est une maladie autosomique récessive due à un gène dénommé CFTR (cystic fibrosis transmembrane conductance regulator) localisé sur le chromosome 7. La protéine correspondante agit sur le mouvement des ions chlorure au niveau des glandes exocrines. Ce qui a pour conséquence est la production de sécrétions muqueuses anormalement visqueuses qui obstruent les voies respiratoires et les canaux du pancréas. La transpiration des malades atteints par la maladie est anormalement salée.

La généalogie suivante montre la transmission de cette anomalie génétique sur trois générations (figure 3).

Soit C : allèle déterminant la synthèse de la protéine CFTR et c : allèle responsable de la mucoviscidose.



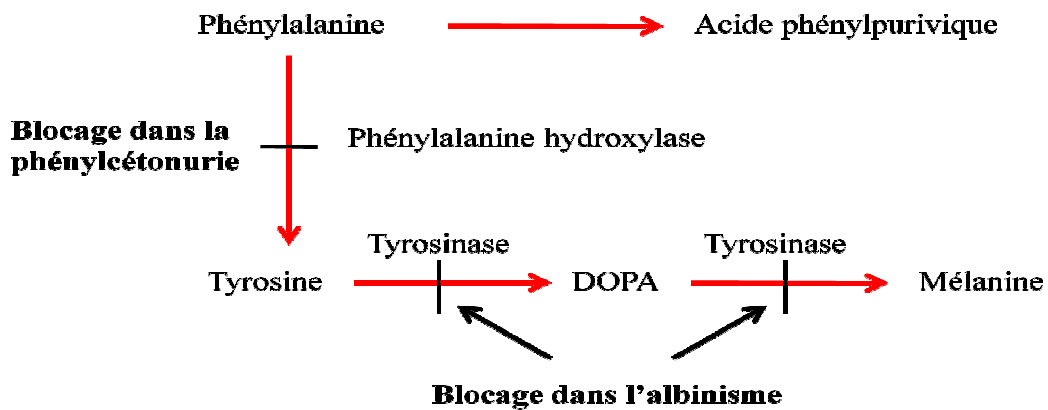
**Figure 3 :** Généalogie d'une maladie autosomique récessive

**Conclusion :** Les critères de reconnaissance d'une maladie qui se transmet selon un mode autosomique récessif sont :

- 1- Le caractère n'apparaît pas dans toutes les générations.
- 2- 1/4 de la fratrie du propositus est affecté.
- 3- Les parents de l'enfant atteint peuvent être consanguins.
- 4- Les hommes et les femmes ont la même probabilité d'être affectés.

**b- Autres exemples de maladies autosomiques récessives :**

La phénylcétonurie et l'albinisme (figure 4).



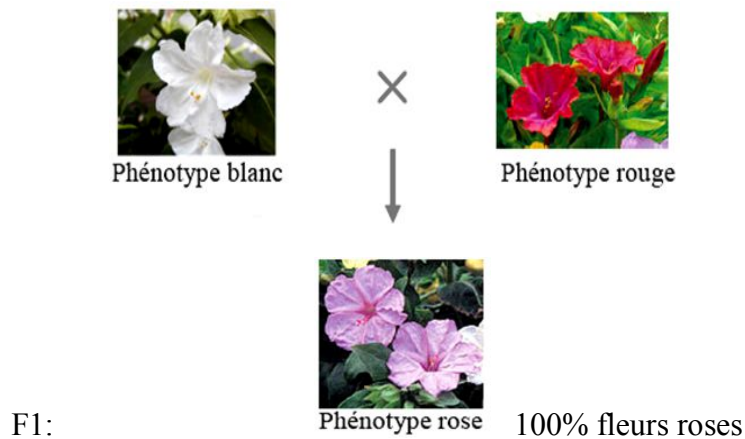
**Figure 4 :** Exemples de maladies du métabolisme de la phénylalanine

**C- Cas particulier du mendélisme**

**I- Absence de dominance ou dominance incomplète**

La dominance n'est pas un phénomène universel. Car si on croise des mufliers à fleurs rouges avec des mufliers à fleurs blanches, les produits sont des mufliers à fleurs roses. C'est un caractère intermédiaire avec absence de dominance de l'un sur l'autre.

**1<sup>er</sup> croisement :** P1 : Muflier à fleurs rouges x Muflier à fleurs blanches



A la F1, il y a absence de dominance et apparition d'un caractère nouveau différent de celui des parents. Le phénotype de l'hétérozygote est intermédiaire entre ceux des parents. Il y a absence de dominance ou dominance incomplète.

**2<sup>ème</sup> croisement :** P2 : F1 fleurs roses x F1 fleurs roses



F2 : 1/4 fleurs rouges, 1/2 fleurs roses, 1/4 fleurs blanches

Le gène responsable de la couleur des fleurs chez le muflier existe sous deux formes alléliques : R détermine la couleur rouge et R' la couleur blanche.

**P1 :** Muflier à fleurs rouges x Muflier à fleurs blanches

	RR	↓	R'R'
<b>Gamètes</b>	R		R'
<b>F1 :</b>		RR'	100% fleurs roses

**P2 :** F1 fleurs roses x F1 fleurs roses

	RR'	↓	RR'
<b>Gamètes</b>	1/2 R, 1/2 R'		1/2 R, 1/2 R'
<b>F2 :</b>	1/4 RR	1/2 RR'	1/4 R'R'
	1 rouge	2 roses	1 blanche

## II- Codominance:

Il y a codominance lorsque les deux allèles associés produisent chacun leur caractère particulier. De nombreux exemples de codominance sont fournis par les divers systèmes de groupes sanguins. Chez l'homme l'appartenance au groupe sanguin dans le système MN est gouverné par un couple d'allèle  $L^M$  et  $L^N$  qui sont codominants. Dans ce système, on considère deux antigènes M et N qui peuvent être présents isolément ou simultanément sur les hématies. Ce qui entraîne l'existence de 3 groupes sanguins : M : individus qui portent l'antigène M ; N : individus qui portent l'antigène N et MN : individus qui portent à la fois l'antigène M et l'antigène N.



Considérons un croisement entre un individu de phénotype M et individu de phénotype N.

P1 :	$L^M L^M$	x	$L^N L^N$
	[M]		[N]
Gamètes	$L^M$		$L^N$
F1	$L^M L^N$		MN

Les individus de la F1 ont un caractère codominant.

P2 :	$L^M L^N$	x	$L^M L^N$
Gamètes	$1/2 L^M, 1/2 L^N$		$1/2 L^M, 1/2 L^N$
F1	$1/4 L^M L^M$ ,	$1/2 L^M L^N$ ,	$1/4 L^N L^N$
	M	MN	N

Proportions de la F2 : 1 M : 2 MN : 1 N

Les proportions classiques mendéliennes 3 :1 sont modifiées dans ce cas là, car il y a codominance.

### III- Notion de test-cross et backcross:

#### III.1- Test-cross:

Le test-cross également appelé croisement de contrôle ou croisement test est un test génétique mis au point par Gregor Mendel, a pour but de révéler le génotype d'un organisme qui présente un phénotype dominant. Cet individu peut être homozygote ou hétérozygote pour l'allèle dominant.

Le test-cross consiste à croiser le parent testé avec un parent testeur qui est toujours un homozygote récessif.

#### III.2- Backcross :

Il s'agit du croisement d'un hybride F<sub>1</sub>, issu d'un croisement entre deux lignées pures avec l'un des parents de lignée pure. Ce parent peut être dominant ou récessif.