

## Module 1 : Comprendre la transmission génétique

---

- A. Les bases de la théorie génétique
- B. Les travaux de Mendel et la transmission autosomique
- C. Les autres croisements
- D. La détermination du sexe et les gènes liés au sexe
- E. Les arbres généalogiques
- F. L'éthique et la génétique
- G. Mitose, méiose et les mutations chromosomiques

### A. Les bases de la théorie génétique

- Une **espèce** est un ensemble d'organismes vivants capables de se reproduire entre eux parce que leurs chromosomes sont suffisamment semblables.
- **L'hérédité** est le nom donné à la transmission de caractères de génération en génération.
- **La génétique** est la partie de la biologie qui étudie l'hérédité.
- **Le caractère** ou **trait** est tout aspect de l'individu qu'on peut décrire selon certaines observations. Ex. cheveux frisés, yeux bruns, etc.
  - Il peut exister une variation de traits observables pour un même caractère au sein d'une espèce.
- La présence de traits différents du même caractère n'empêche pas la reproduction entre deux organismes de la même espèce.
- Un caractère est déterminé par un ou plusieurs gènes. Chaque gène a deux allèles; un du père et l'autre de la mère.
- Le **génotype** est le patron génétique (ou séquence) d'un trait de caractère chez un individu. Le génotype provient d'une ou de plusieurs paires de gènes homologues.
- Un **phénotype** est le trait observable d'un caractère. Un phénotype n'est pas toujours révélateur du génotype parce que certains gènes peuvent être inactifs ou masqués par d'autres gènes.
- Pour un même caractère, il existe un allèle dominant et un allèle récessif.
- La **dominance** permet à un trait de caractère de toujours se manifester (qu'il soit dans le génotype ou le phénotype). Les allèles dominants masquent les récessifs.
- La **récessivité** permet à un gène de manifester son trait seulement lorsqu'il est en paire avec un deuxième allèle récessif.

## B. Les travaux de Mendel et la transmission autosomique

- Gregor **Mendel** (1822-1884) était un moine augustin qui a énormément contribué à l'avancement de la génétique. Botaniste, il a étudié les plantes, et ensuite des animaux. Son objectif était de découvrir comment les caractères sont transmis de génération en génération.
- Dans ses études, Mendel a étudié les pois.

*Pourquoi les pois?*

- Les pois ont une croissance rapide et leur cycle de vie est court; et ce sont des plantes annuelles.
- Plusieurs paires de caractères sont opposés et évidents.

Ex. G : tige géante; g : tige naine

V : pois vert ; v : pois jaune

L : pois à gousse lisse ; l : pois à gousse ridée

- Il a débuté ses expériences avec **des lignées pures**. C'est-à-dire, des plantes qui donnaient les mêmes caractères à leurs descendants. Les deux plantes parentales s'appelaient **la génération parentale (P)**.
- Mendel a croisé deux lignées pures de pois qui démontraient un caractère différent pour une partie spécifique de la plante. En croisant deux lignées pures, il a obtenu des hybrides.
- **Un hybride** est un individu issu du croisement de deux parents qui étaient différents par un ou plusieurs caractères.
- La première génération d'hybrides s'appelle **la génération filiale première (F<sub>1</sub>)**. En croisant ensuite deux membres de la génération F<sub>1</sub>, Mendel a formé une génération **F<sub>2</sub>**. Il a pu ainsi étudier les membres de chaque génération afin de voir les changements de caractères dans la partie spécifique de la plante.
- Pour un caractère, un individu peut être soit **hétérozygote** (ex. Gg) ou un **homozygote** (ex. GG ou gg).

**Les échiquiers de Punnett** : un schéma pour démontrer tous les génotypes possibles

**P :** GG x gg


F<sub>1</sub>

**F<sub>1</sub> : Gg x Gg**


**F<sub>2</sub>**

### Importance des travaux de Mendel

- Il faut tenir compte du fait que Mendel ne connaissait pas au sujet des chromosomes, des gènes ou de l'ADN (les avancées scientifiques ont découvert ceux-ci plusieurs années après).
  - Il a fondé ses principes uniquement sur les nombres de descendants qu'il avait observés.
  - En utilisant les mathématiques, il a pu formuler des conclusions fondées sur ses résultats, connues sous le nom de **lois et principes de Mendel** :
1. **Les gènes par paire** : les caractères génétiques sont déterminés par des gènes qui existent par paire dans des organismes individuels. Un gène est composé de deux facteurs appelés **allèles**. Les gènes sont transmis par les parents à leurs descendants. Quand deux organismes produisent un descendant, chaque parent transmet à celui-ci un des facteurs (allèles) de chaque paire.
  2. **Dominance et récessivité** : quand deux facteurs non homogènes responsables d'un seul caractère sont présents dans un seul individu, un facteur peut voiler l'expression de l'autre facteur. On dit alors que ce premier facteur est dominant et que l'autre est récessif.
  3. **Principe de la ségrégation génétique** : pendant la formation de gamètes, les couplés se séparent (ségrégation) au hasard, de sorte que chaque gamète reçoit un allèle ou l'autre.
  4. **Principe de ségrégation indépendante des caractères (disjonction indépendante)** : pendant la formation des gamètes, les allèles de différents gènes sont transmis indépendamment l'un de l'autre.

La **transmission autosomique** : la transmission de gènes retrouvés sur les autosomes (chromosomes non sexuels).

- Les **croisements monohybrides** : un croisement d'un seul caractère.

Ex. Couleur des yeux : Brun (dominant) : B    bleu (récessif) : b

Cas 1 : **BB x bb**

F<sub>1</sub> : génotype :  
phénotype :

Cas 2 : **Bb x Bb**

F<sub>1</sub> : génotype :

phénotype :

Cas 3 : **BB x Bb**

F<sub>1</sub> : génotype :

phénotype :

Cas 4 : **bb x Bb**

F<sub>1</sub> : génotype :

phénotype :

- Les **croisements dihybrides** : un croisement en observant deux caractères simultanément.
- Mendel fit une deuxième série d'expériences à partir de plants de race pure. Cette fois-ci il observa 2 caractères purs simultanément. Il remarqua que les plants possédaient les caractéristiques suivantes :
  - Plant géant ou plant nain (G et g)
  - Les gousses qui renferment les graines sont lisses ou ridées (R et r)
- La disjonction indépendante : les deux traits se séparent indépendamment les uns des autres. Les plants géants ou nains n'ont aucune incidence sur la forme des gousses.

Ex. Fait un croisement entre deux parents hétérozygotes pour les deux caractères.

					Phénotype :

- Il faut se souvenir que Mendel ne connaissait pas la présence d'allèles tels que représentée dans ce tableau. Il avait tout de même eu le pressentiment de leur présence.

Ex : En considérant le croisement suivant

P : BBvv x bbVV

- cheveux bruns (B) ou roux (b)
- yeux verts (V) ou bruns (v)

Combien d'enfants auraient-ils de la génération F<sub>1</sub> avec les cheveux roux avec les yeux bruns?

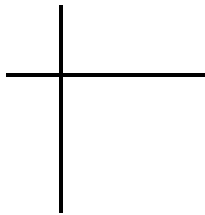
Fais le croisement et détermine le phénotype.

- *Comment Mendel a pu commencer ses croisements avec des lignées pures?*
- **Les croisements de contrôle ou d'essai (testcross)** : Le croisement d'un homozygote récessif et d'un individu ayant un phénotype dominant afin de déterminer le génotype de celui-ci.
  - Ce croisement a été inventé par Mendel.

Ex. Supposons qu'on a un pois aux fleurs violettes. Comment peut-on savoir s'il est homozygote ou hétérozygote, puisque le génotype VV et Vv produisent le même phénotype?

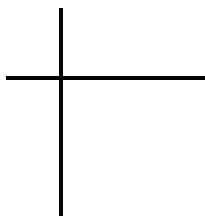
V\_? x vv

Si VV :



Toutes les fleurs seront violettes

Si Vv :



50% seront violettes et 50% seront blanches :

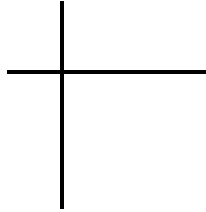
Exercice 1

### C. Les autres croisements

- Dans les croisements mendéliens classiques effectués chez des pois, les descendants de la F<sub>1</sub> ressemblaient toujours à l'une des deux variétés parentales parce que l'un des allèles se montrait complètement dominant par rapport à l'autre.  
*Qu'arriverait-il si les descendants ne ressemblaient pas aux parents?*

- **La codominance** : deux allèles d'un caractère sont dominants. Donc, les deux allèles sont exprimés dans l'individu hétérozygote (l'effet des deux allèles est observable). Étant donné qu'il n'y a pas d'allèle récessif, on a tendance d'utiliser que des lettres majuscules pour représenter les allèles.

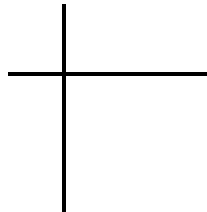
Ex. certaines variétés de poules : Coq noir x poule blanche



Produit : des descendants avec des plumes noires et des plumes blanches.

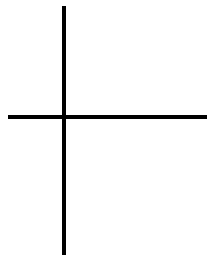
- **La dominance incomplète** : deux allèles s'expriment simultanément dans un phénotype intermédiaire.
  - Aucun des allèles qui déterminent un caractère n'est dominant.
  - Il peut se produire « un mélange » des deux caractères où l'effet de chaque allèle est atténué.
  - On a tendance d'utiliser des lettres minuscules pour représenter les allèles.

Ex. couleur des poils de chat : chat blanc x chat noir



F<sub>1</sub>:

Soit le croisement : chat gris x chat gris



F<sub>2</sub> :

Attention : Les organismes rouans (présence de poils blancs ET de poils bruns ou noirs ou roux) ont l'apparence, de loin, d'un phénotype intermédiaire/mélangé (ex. beige). Cependant, c'est la codominance car les deux phénotypes (ex. poils blancs et poils bruns) sont exprimés.



- Croisement aux **allèles multiples** ou **polyallétisme** : certains caractères sont représentés par plus de deux allèles.

Ex. les groupes sanguins ABO chez les humains

- Il existe 4 phénotypes pour le groupe sanguin : A, B, AB ou O.
- La surface des globules rouges sont recouvertes d'un glucide (A ou B), les deux (AB) ou aucune (O).
- Les quatre groupes sanguins représentent différentes combinaisons de 3 allèles différents :

$I^A$  (pour glucide A)

$I^B$  (pour glucide B)

$i$  (ne produisant ni A ni B)

- Les allèles  $I^A$  et  $I^B$  sont dominants par rapport à l'allèle  $i$ .

Groupe sanguin A : homozygote dominant ou hétérozygote

Groupe sanguin B : homozygote dominant ou hétérozygote

Groupe sanguin AB : hétérozygote codominant

Groupe sanguin O : homozygote récessif

- Pour effectuer les transfusions sanguines, il est essentiel d'avoir des groupes sanguins compatibles. Si le sang du donneur possède une substance (A ou B) qui n'existe pas chez le receveur, ce dernier produit des anticorps qui se lient aux molécules étrangères. Ceci provoque l'**agglutination** des globules sanguins transfusés et cette réaction entraîne parfois la mort du receveur.

Figure 13.11

- **L'épistasie** : dans certains cas, un gène situé sur un locus donné agit sur l'expression phénotypique d'un autre gène.
  - Locus : la position d'un gène dans un chromosome.

Ex. pelage chez les souris

- Le pelage noir (N) est dominant par rapport au pelage brun (n).
- Un deuxième gène situé sur un autre locus détermine si le pigment se déposera dans le poil ou non.
- L'allèle dominant de ce deuxième gène (C) permet au pigment de se déposer.
- Si la souris est homozygote récessif (cc) sur ce deuxième locus, le pelage est blanc (albinos).

Figure 13.12



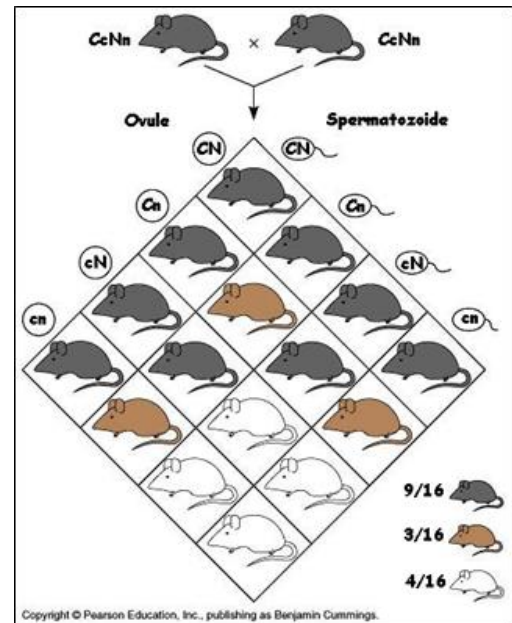
Figure 13.11 Allèles multiples pour les groupes sanguins du système ABO.

Phénotype (groupe sanguin)	Génotype	Anticorps présents dans le plasma sanguin	Réaction (agglutination) lorsque des globules rouges des groupes correspondants sont ajoutés au plasma des groupes de gauche			
			O	A	B	AB
O	$ii$	Anti-A Anti-B	Non	Oui	Oui	Oui
A	$I^A I^A$ ou $I^A i$	Anti-B	Non	Non	Oui	Oui
B	$I^B I^B$ ou $I^B i$	Anti-A	Non	Oui	Non	Oui
AB	$I^A I^B$	—	Non	Non	Non	Non

Il y a trois allèles. Comme chaque individu est porteur de deux allèles, six génotypes sont possibles. En présence de l'allèle  $I^A$  ou  $I^B$ , la substance correspondante (respectivement A ou B) apparaît à la surface des globules rouges. Ces deux allèles, qui sont codominants par rapport à l'allèle  $i$ , qui ne code pour aucune substance de surface. Chaque individu produit des anticorps contre les substances étrangères, ce qui provoque une agglutination des globules rouges dans le cas d'une transfusion sanguine avec un sang incompatible.

**Figure 13.12 Épistasie**

Cette grille illustre les génotypes et les phénotypes des individus issus d'accouplements entre deux souris noires. Les parents hétérozygotes pour deux gènes dont l'assortiment s'effectue de manière indépendante. Cette expérience correspond donc à un croisement dihybride  $F_1$ . Un des gènes spécifie si le pelage sera noir ( $N$ , dominant) ou brun ( $n$ , récessif). L'autre gène détermine si un pigment, quelle que soit la couleur ( $C$  est dominant sur l'allèle pour l'absence de couleur ( $c$ ). Tous les individus de génotype  $cc$  sont blancs (albinos), quel que soit le génotype présent sur le locus du gène noir-brun. Cette épistasie du gène de la couleur sur le gène noir-brun produit un rapport phénotypique  $F_2$  9 : 3 : 4



- **L'hérédité polygénique** : c'est l'effet cumulatif de deux gènes ou plus sur un même caractère phénotypique.

Lecture : *Génétique 8*

- Les **gènes létaux** : dans certains croisements, le jumelage de deux allèles homozygotes provoque la mort du gamète.

Ex. Un certain croisement de souris la couleur du pelage est indiqué par les allèles suivants,  $J$  = jaunes,  $j$  = agouties

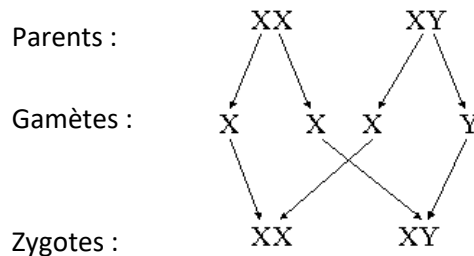
- Si on croise  $Jj \times Jj$ , on s'attend à un rapport phénotypique de 3 jaunes : 1 agoutie.
- Mais, dans ce cas, il avait toujours un rapport de 2 jaunes : 1 agoutie.
- Alors, on supposa que l'individu  $JJ$  ne survivait pas. Le gène létal  $JJ$  homozygote. Si  $J$  est en présence de  $j$  (hétéro), il n'est pas létal.
- Autre exemple, si les allèles  $jj$  homozygote récessifs sont létaux. Le rapport phénotypique sera toujours 3:0, donc 1  $JJ$  : 2  $Jj$  : 0  $jj$

Exercice 2

#### D. La détermination du sexe et les gènes liés au sexe

*Henri VIII d'Angleterre s'est marié six fois afin d'avoir un héritier masculin légitime pour le trône d'Angleterre. Avait-il raison de blâmer ses femmes de leur incapacité de produire un fils? Il a finalement eu un fils, qui a hérité le royaume après la mort de son père.*

- Le sexe d'un individu est déterminé au moment de la fécondation par le type de chromosome sexuel (X ou Y) présent dans le sperme.
- Si le sperme contient un chromosome X, le zygote sera femelle (XX).
- Si le sperme contient un chromosome Y, le zygote sera mâle (XY).



- Au cours des six premières semaines de la grossesse, l'embryon se développe comme s'il s'agissait d'un descendant de sexe féminin.
- La différenciation sexuelle a lieu durant la septième semaine du développement de l'embryon.
- Les gènes présents sur le chromosome Y déclenchent la production d'androgènes qui stimulent le développement des organes génitaux masculins.
- Si les androgènes ne sont pas libérés, l'embryon continue à se développer comme féminin, par la suite de la production d'œstrogènes.
- Les organes génitaux masculins et féminins sont formés à partir des mêmes tissus embryonnaires.
- Les caractères liés au sexe sont récessifs et portés sur le chromosome X.
- Alors, une femme manifestera le phénotype seulement si elle est homozygote récessif.
- Étant donné que les mâles portent seulement une copie du gène et que les femelles en portent deux, les gènes liés au sexe s'expriment plus souvent chez les mâles.
- Exemples de conditions liées au sexe :
  - L'hémophilie
  - La dystrophie musculaire
  - Le daltonisme
  - La myopathie de Duchenne
  - Le syndrome de l'X fragile
  - Le syndrome de Lowe

Ex 1. Un couple a deux enfants, un garçon et une fille. Quelles sont les chances pour que le prochain enfant soit une autre fille?

Ex 2. Chez les Drosophiles (mouches du vinaigre), les yeux rouges (R) sont dominants par rapport aux yeux blancs (r). Le gène de la couleur des yeux est localisé sur le chromosome X. Si une femelle aux yeux blancs s'accouple avec un mâle aux yeux rouges, que seraient les rapports génotypiques et phénotypiques?

### Exercice 3

#### Exercice de révision #1

#### Test 1

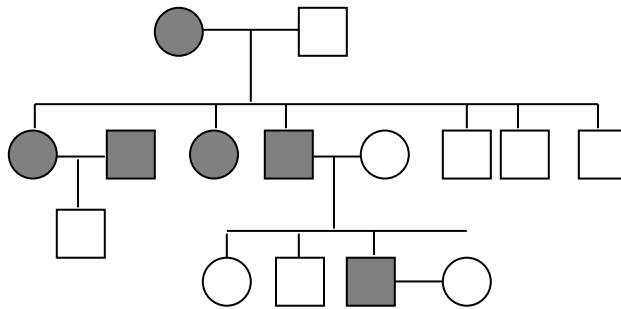
### E. Les arbres généalogiques

- On regroupe ces données dans **un arbre généalogique** qui décrit les relations entre parents et enfants d'une génération à l'autre. Ceci est appelé **lignage de la famille**.
- En analysant l'arbre généalogique, on peut voir la transmission héréditaire des caractères.
- On peut étudier des affections :
  - Autosomiques dominantes (ex. maladie de Huntington et le polydactylisme);
  - Autosomiques récessives (ex. fibrose kystique, maladie de Tay-Sachs et lobes d'oreille attachés);
  - Récessives liées au sexe (ex. daltonisme, dystrophie musculaire et hémophilie).
- Dans un arbre généalogique, les carrés représentent les hommes et les cercles représentent les femmes.
- Les lignes horizontales correspondent aux couples, dont les enfants sont dessous par ordre de naissance, de gauche à droite.
- Les symboles colorés/ombrés représentent les personnes ayant le caractère que l'on suit à travers le lignage.

Ex. Le caractère des cheveux laineux est causé par l'allèle dominant C.

- Les cheveux laineux sont très cassants et perdent leurs pointes, donc ils ne peuvent pas devenir longs.
  - Ce caractère est rare dans la population, donc la plupart des gens sont homozygotes récessifs.

Ce schéma représente une famille auquel ce caractère existe :



- On peut déduire les génotypes du couple au sommet (1<sup>e</sup> génération) :
  - Père :
  - Mère :

Génotype :

Phénotype :

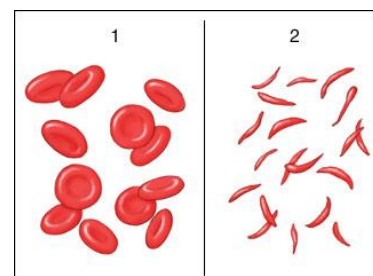
- La probabilité qu'un enfant ait les cheveux laineux est \_\_\_\_\_.

Quelle est la probabilité que 3 enfants du couple, aient tous les cheveux laineux?

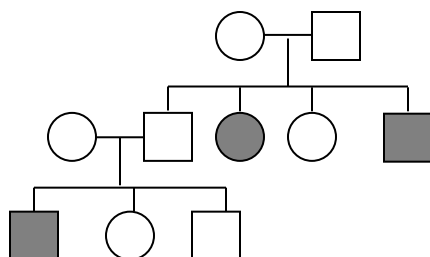
Donc, la probabilité que trois enfants aient les cheveux laineux est \_\_\_\_\_.

Ex. L'anémie à hématies falciformes ou drépanocytose

- Une maladie héréditaire où les globules rouges se tordent et prennent la forme d'une faucille, ce qui cause la formation des caillots.



- Elle est due à la substitution d'un seul acide aminé dans l'hémoglobine.
- L'allèle est plus ou moins récessif, car il y a la production normale et anormale d'hémoglobine.
- Les transmetteurs de la maladie (hétérozygotes) sont habituellement sains.
- Environ 1 Afro-Américain sur 10 porte le caractère.
- La maladie touche les individus homozygotes.



- Cependant, la présence d'un allèle pour ce trait augmente la résistance au paludisme (la malaria), ce qui est bénéfique.
- En Afrique, cet allèle est plus bénéfique, donc la fréquence élevée des individus hétérozygotes chez les Afro-Américains est due à leurs traces origines.

Étude de cas : *La mort de bébé Pierre*

Exercice : Les arbres généalogiques

## F. L'éthique et la génétique

*Tu sais qu'une maladie génétique héréditaire afflige ta famille. Si tu en avais la chance, subirais-tu un test pour savoir si tu es porteur du gène?*

- Les récents progrès de la génétique ont soulevé des questions d'éthique concernant le dépistage des déficiences et des troubles héréditaires chez les personnes.
- Les analyses d'ADN, les épreuves biochimiques, l'amniocentèse et l'analyse de la généalogie familiale sont toutes des outils dont se servent les conseillers en génétique.
- Certains tests sont faits sur des personnes, et d'autres, sur des fœtus.
- Les conseillers en génétique emploient ces outils afin d'analyser la probabilité pour qu'un trouble se manifeste chez une personne, ou que des parents engendrent un enfant qui hériterait une déficience connue.
- Les conseillers en génétique peuvent présenter des options aux parents de manière à écarter ou à réduire les risques.

- Les tests génétiques :
  - Sont-ils accessibles également à tous les Manitobains, ou seulement à ceux qui ont les moyens de les payer, ou encore aux habitants des grandes villes?
  - Doit-on faire subir des tests génétiques aux personnes afin de savoir si elles souffrent de troubles pour lesquels il n'existe aucun traitement (ex. la maladie de Huntington)?
  - Les tierces parties (ex. les compagnies d'assurance) ont-elles le droit de connaître les résultats des tests génétiques?

## Discussion

### G. Mitose, méiose et les mutations chromosomiques

- Comme déjà vu, les chromosomes X et Y déterminent le sexe de l'individu et on les nomme des **chromosomes sexuels**. Les autres chromosomes sont appelés des **autosomes**.
- Le nombre de chromosomes présents dans les cellules reproductrices (spermatozoïdes et ovules) diffère de celui des cellules somatiques (autres cellules du corps). Les cellules somatiques contiennent 46 chromosomes.

Ex. caryotype femelle



- Les cellules sexuelles ou **gamètes** n'ont que 23 chromosomes : 22 autosomes et 1 chromosome sexuel.
- Une cellule **haploïde** contient seulement la moitié des chromosomes, tandis qu'une cellule **diploïde** contient tous les chromosomes. Chez l'être humain, le nombre haploïde ( $n$ ) est 23 et le nombre diploïde ( $2n$ ) est 46.
- Quand un spermatozoïde haploïde, venant du père, rejoint un ovule haploïde de la mère et se fusionnent, l'union des gamètes se nomme fécondation ou syngamie. L'œuf fécondé, le zygote, contient deux jeux haploïdes, un provenant du père et l'autre de la mère. Donc, le zygote est diploïde.

- Pendant que l'être humain se développe pour atteindre la maturité sexuelle et l'âge adulte, les gènes du zygote se transmettent à toutes les cellules somatiques de l'organisme par **mitose**.
- Les seules cellules de l'organisme ne provenant pas de la mitose sont les gamètes, qui se développent dans les gonades (ovaires et testicules).
- Les organismes à reproduction sexuée passent par un processus qui réduit de moitié le nombre de chromosomes des gamètes.
- Ceci permet de conserver le nombre de chromosomes de l'espèce après la fécondation. C'est donc une forme de division cellulaire appelée la **méiose**.

### La méiose

- On commence avec une cellule diploïde.

#### **Méiose 1 : phase réductionnelle**

##### Prophase I

- Au début, les chromosomes deviennent visibles dû à la réplication d'ADN (qui a eu lieu dans l'Interphase).
- Les chromosomes homologues deviennent plus courts, épais et se **synapsent** (ils s'apparient avec leurs chromosomes homologues)
- L'**enjambement** (crossing over) se fait. Ce processus est un échange réciproque entre les chromosomes homologues pour assurer une plus grande diversité génétique.
- La structure **tétrade** (chromosomes homologues en synapse) devient visible.
- La membrane nucléaire commence à disparaître.

##### Métaphase I

- Chaque paire de chromosome homologue se dirige vers la plaque équatoriale de la cellule.

##### Anaphase I

- Chaque chromosome de chaque paire d'homologue se dirige vers un pôle opposé. Ceci cause une réduction du nombre de chromosomes.

##### Télophase I

- Un noyau haploïde se forme dans les 2 nouvelles cellules.

Dans le diagramme, on finit avec 2 cellules avec 3 chromosomes dédoublés (sans partenaire homologue). Pas de dédoublement!!

#### **Méiose II : phase équationnelle**

- Les cellules filles auront le même nombre de chromosomes que les cellules mères. Donc, les 4 cellules produites seront haploïdes.

##### Métaphase II

- Les chromosomes s'alignent sur la plaque équatoriale.

##### Anaphase II

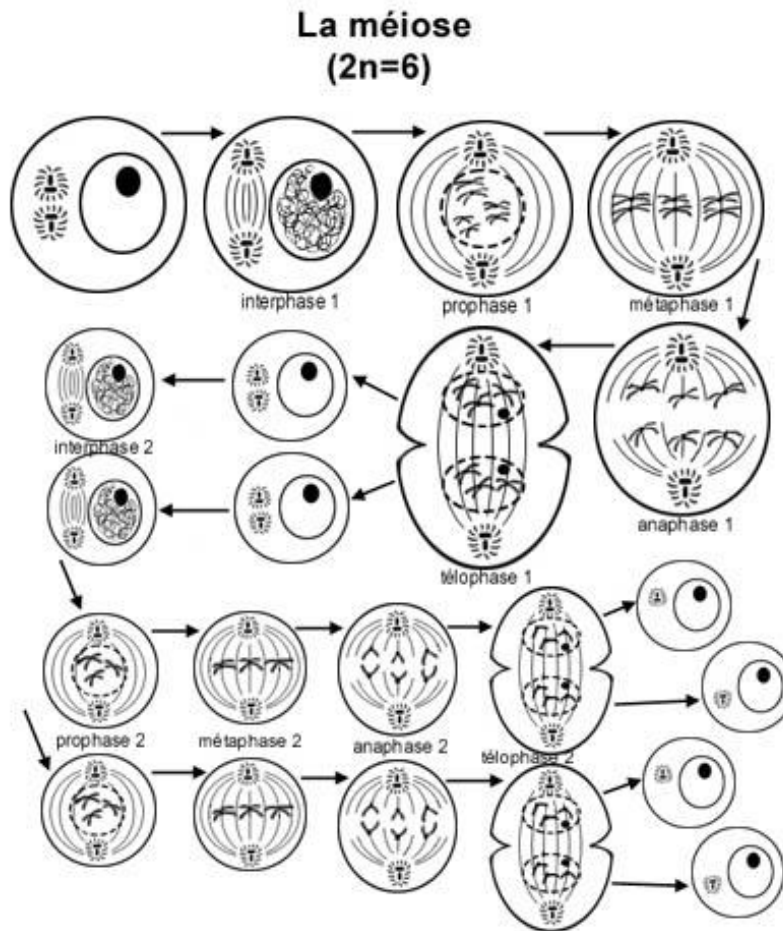
- Les centromères se séparent et les chromatides sont attirés vers les pôles opposés.

##### Télophase II

- Les cellules se séparent pour former 4 cellules haploïdes.



Dans le diagramme, on finit avec 4 cellules avec 3 chromosomes dédoublés (sans partenaire homologue).



### La mitose

Cellule somatique mère (diploïde)

Interphase

- Phase normale de la cellule (pas en division cellulaire)

Fin Interphase/Début Prophase

- Avant la division cellulaire, la chromatine (information génétique) se réplique pour former des chromosomes visibles (46 chromosomes sous forme d'un brin à 46 chromosomes sous forme de deux brins).

Prophase

- Les chromosomes deviennent visibles.

## Métaphase

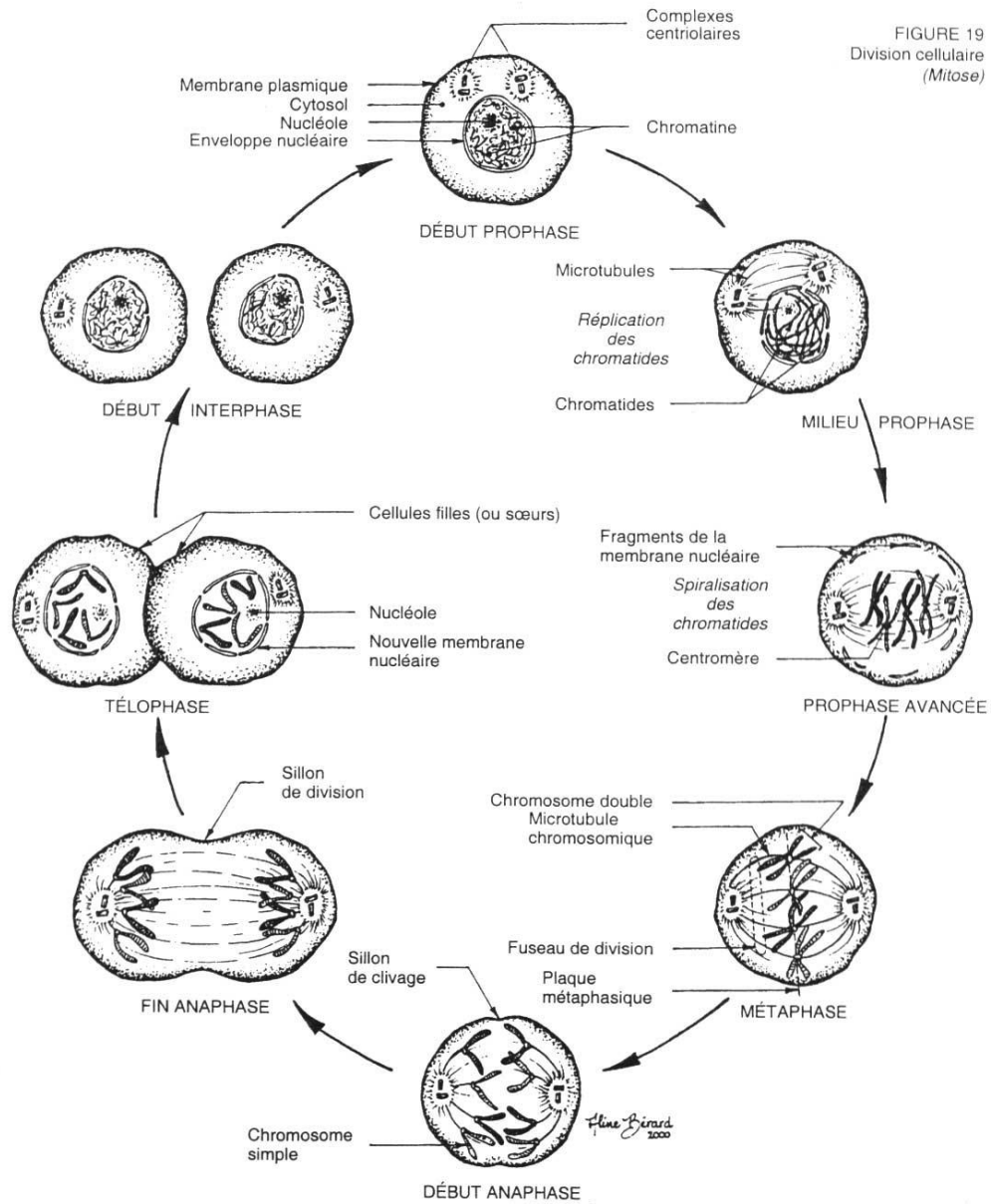
- Les chromosomes se déplacent vers la plaque équatoriale de la cellule.

## Anaphase

- Les centromères se séparent et les chromatides sœurs sont attirés vers les pôles opposés de la cellule.

## Télophase

- Formation de 2 cellules filles (chacune avec 46 chromosomes), identiques à la cellule mère.



## Comparaison entre mitose et méiose

### Les mutations chromosomiques

- Lors de la méiose I, les chromosomes homologues se séparent.
- Mais, il arrive que deux homologues demeurent collés l'un à l'autre et qu'ils migrent ensemble dans le même gamète.
- Il peut aussi arriver qu'à la méiose II, les deux copies d'un chromosome migrent ensemble dans le même gamète plutôt que de se séparer.
- Que l'anomalie se produise à la méiose I ou à la II, on obtiendra un gamète avec deux fois un chromosome et un autre n'ayant aucun exemplaire de ce chromosome. Ceci est appelé un cas de **non-disjonction** des chromosomes.
- Le plus souvent, la non-disjonction implique la 23<sup>e</sup> paire de chromosomes, ceux qui déterminent le sexe.
- Chez la mère, la non-disjonction des deux chromosomes X peut mener à la formation d'ovules à 24 chromosomes et d'ovules à 22 chromosomes.
- Le même peut se produire lors de la formation des spermatozoïdes. Les chromosomes X et Y peuvent migrer ensemble dans le même gamète.
- Les gamètes anormaux sont viables et peuvent s'unir pour former un zygote.
- L'union des ovules anormaux avec des spermatozoïdes normaux donnera :

	<b>X</b>	<b>Y</b>
<b>XX</b>	XXX	XXY
	X	Y

- L'union de spermatozoïdes anormaux avec des ovules normaux donnera :

	<b>XY</b>	
<b>X</b>	XXY	X
<b>X</b>	XXY	X

- Une autre forme de non-disjonction se produisant à la seconde division méiotique peut donner des spermatozoïdes YY pouvant former des individus XYY ou des spermatozoïdes XX pouvant former des individus XXX.

		<b>YY</b>
<b>X</b>	X	XYY
<b>X</b>	X	XYY

		<b>XX</b>
<b>X</b>	XXX	X
<b>X</b>	XXX	X

Tableau 14.1 Anomalies du nombre de chromosomes sexuels chez l'Humain

Génotype	Nom	Temps de mutation
X	Syndrome de Turner	Méiose pendant la formation de l'ovule ou du spermatozoïde
XXX	Syndrome triplo-X, parfois nommé « Superfemale »	Méiose pendant la formation de l'ovule
XXY	Syndrome de Klinefelter	Méiose pendant la formation de l'ovule ou du spermatozoïde
XYY	Aucun nom officiel, parfois nommé « Supermale »	Méiose pendant la formation du spermatozoïde

- La non-disjonction peut également affecter les autosomes 21, 18 et 13. Un gamète possédant ces chromosomes en double peut produire un individu trisomique (un chromosome en triple exemplaire).
- Les mutations chromosomiques peuvent être sous forme complète (toutes les cellules ont un nombre anormal de chromosomes) ou sous forme mosaïque (certaines cellules ont un nombre normal de chromosomes, d'autres ont un nombre anormal). Les formes mosaïques ont généralement des symptômes plus légers.

Recherche : mutation chromosomique

Exercice de révision

Test #2