

Activité 1: Les débuts de la génétique: les travaux de Mendel (1866) - Correction

Jusqu'au milieu du XIXe siècle, les notions de reproduction, fécondation et hérédité restaient encore des énigmes. De nombreux travaux de croisements (ou hybridations) entre espèces ou variétés différentes avaient été effectués pour en comprendre, sans succès, les fondements.

Grégor Mendel (1822-1884), en travaillant sur les pois, établit les premières lois sur la transmission des caractères d'une génération à la suivante. Ses travaux marquèrent la naissance de la génétique, science de l'hérédité.

Comment une méthode expérimentale rigoureuse et l'exploitation mathématique des résultats ont bouleversé la conception de l'hérédité ?

Mendel, des travaux à replacer dans le contexte scientifique d'une époque.

La théorie sur l'hérédité directe est la plus dominante à l'époque. D'après cette théorie, les cellules reproductrices ont des petits morceaux d'organes préformés de toutes les parties du corps. Ces morceaux d'organes seraient transmis directement à la descendance. Or, on sait aujourd'hui que dans les gamètes, il n'y a pas de structures préformées d'organes. Mais, ils contiennent chacun la moitié de l'information génétique de l'individu, ce qui réfute cette théorie.

La théorie par mélange, affirmée par la plupart des scientifiques de l'époque mendélienne, suppose que l'embryon possède des caractères intermédiaires, résultat du mélange à part égale des caractères des deux parents (exemple des métis). Or, on sait aujourd'hui qu'il n'existe pas un mélange de caractères, mais plutôt un mélange des allèles de chaque gène, qui aboutit à l'expression d'un phénotype unique. Un contre-exemple est le cas des frères et sœurs d'un même couple qui, selon cette théorie, devraient avoir les mêmes caractères, ce qui n'est pas le cas.

Les faits qui suggèrent à Mendel la réalisation d'expériences c'est la connaissance des publications sur l'hybridation des végétaux et le débat sur l'hérédité qui divisent les scientifiques. De plus, étant lui partisan de la théorie par mélange, il a voulu vérifier cette théorie expérimentalement en réalisant des hybridations.

Une démarche scientifique rigoureuse et novatrice.

Pour ses travaux, Mendel choisit un modèle biologique idéal: la fleur de pois. En effet, la fleur de pois présente des caractéristiques intéressantes pour mener des hybridations et pour étudier la transmission des caractères héréditaires:

La fleur de pois est hermaphrodite, elle produit des gamètes mâles et femelles. De plus, sa structure impose naturellement l'auto-fécondation (ou auto-gamétophyte): le pollen étant libéré avant l'ouverture de la fleur, il ne peut que féconder les ovules de la fleur. Les différentes variétés déjà existantes sont donc de lignées pures c'est à dire des plantes avec des caractères différentiels constants qui ne changent pas au cours des générations successives d'auto-fécondation. Ce sont donc, avec nos connaissances actuelles, des plantes homozygotes pour les gènes considérés.

La fleur étant suffisamment grosse, il est possible, par une intervention manuelle, d'effectuer des fécondations croisées (hybridations) artificielles.

Mendel fait en sorte de choisir des caractères différentiels constants, c'est à dire ayant une caractéristique bien définie qui varie d'une variété de pois à l'autre mais qui reste constante pour chaque variété et qui peut être très facilement suivie dans les différentes générations. Par exemple quelques caractéristiques des graines comme la forme (lisse ou ridée) ou la couleur (jaune ou verte). Il retient ainsi 22 caractères différents.

Mendel prend soin de travailler sur un très grand nombre de plants. Plus le nombre de plants observés est grand, plus il est facile d'y en déduire une loi générale sur la reproduction et la transmission des caractères. C'est la loi des grands nombres en statistique : si l'on répète un grand nombre de fois une même expérience aléatoire, qui a comme résultat une valeur numérique, alors la moyenne des résultats obtenus tend à se rapprocher de l'espérance mathématique de l'expérience.

Pour chacun des 22 caractères différentiels constants retenus, Mendel répète ses expériences d'hybridation - autofécondation (document 4) un grand nombre de fois.

Pour l'ensemble des expériences réalisées par Mendel pour les 22 caractères retenus, les résultats obtenus sont identiques à ceux présentés ci dessous pour le caractère forme des graines (lisses ou ridées).

Première loi de Mendel: Uniformité des hybrides F1.

Lors d'un premier croisement, Mendel réalise manuellement des fécondations croisées entre une lignée pure à pois lisses et une lignée pure à pois ridés. Il obtient une génération F1 d'hybrides homogènes c'est à dire ayant tous le même phénotype [Lisse].

$$P1 [L] \times P2 [R] \rightarrow F1 \text{ 100\% } [L]$$

Bien qu'elles soient le produit du croisement entre P1 et P2, les graines F1 ne possèdent que les caractéristiques des graines P1, et pas celles de P2. Ceci est en contradiction avec la théorie de l'hérédité par mélange qui voudrait que les graines F1 présentent un mélange des caractères de P1 et P2, c'est à dire des graines à moitié ridées et à moitié lisses.

Cette uniformité des hybrides de première génération a permis d'énoncer la **première loi de Mendel** ou **loi d'uniformité des hybrides F1** : Quand on croise deux lignées pures (homozygotes pour tous les gènes) qui diffèrent l'une de l'autre par un ou plusieurs caractères, les hybrides obtenus en première génération sont tous identiques entre eux : la première génération d'hybrides est homogène.

Remarque : Inversement si au cours d'un croisement la première génération est homogène; il est possible d'en déduire que les parents sont de lignées pures (homozygotes). L'hérédité liée au sexe constitue une exception à cette première loi de Mendel.

Nos connaissances actuelles permettent de réaliser une interprétation chromosomique de ce croisement:

P1 [Lisse] étant de lignée pure, il est homozygote (A/A), il produit suite à ses méioses 100% de gamètes (A)

P2 [Ridé] étant de lignée pure, il est homozygote (a/a), il produit suite à ses méioses 100% de gamètes (a)

La fécondation croisée entre P1 et P2 réunit donc toujours un gamète (A) avec un gamète (a), formant donc uniquement des zygotes hétérozygotes ayant tous le même génotype (A/a), ce qui explique leur uniformité phénotypique.

Deuxième loi de Mendel: Pureté des gamètes.

Mendel laisse ensuite les individus F1 se reproduire par auto-fécondation, c'est à dire que les gamètes femelles et mâles qui produisent les graines F2 proviennent du même individu F1.

$$F1 [L] \times F1 [L] \rightarrow F2 \text{ 75\% } [L] \text{ et } 25\% [R]$$

D'après la théorie de l'hérédité par mélange, toutes les graines de F2 devraient avoir des « caractères intermédiaires entre ceux de ses parents ». Les F2 devraient donc être homogènes c'est à dire identiques entre elles puisque issues du même mélange F1 x F1; elles devraient aussi être identiques à leurs parents F1 car les 2 parents F1 sont un seul et même individu. Or, on observe dans les résultats des expériences de Mendel que F2 est une génération hétérogène. Ceci s'oppose à la théorie de l'hérédité par mélange.

Le caractère [Ridé] qui n'est pas observable chez les graines F1 réapparaît chez les graines F2, ce qui signifie que les individus de F1 possédaient encore l'information capable de gouverner la réalisation de ce caractère [Ridé]. Comme le déterminant de ce caractère était présent mais que le caractère était invisible chez les F1, le caractère [Ridé] est qualifié de récessif par rapport au caractère [Lisse] observé chez les F1 qui est qualifié de dominant.

Pour expliquer les résultats du croisement des lignées pures et de l'auto-fécondation des F1, Mendel propose le modèle suivant: les déterminants héréditaires sont de nature particulaire. Chaque individu possède deux exemplaires de ces déterminants qui sont séparés lors de la formation des gamètes et réunis au hasard lors de la fécondation. On obtient ainsi une F2 hétérogène avec de 75% [phénotype dominant] et 25% de [phénotype récessif]

Ces expériences ont permis d'énoncer la **deuxième loi de Mendel** ou **loi de pureté des gamètes** ou **loi de disjonction (ségrégation) des caractères**.

La génération F2, est hétérogène, on voit réapparaître le caractère récessif non visible chez les F1. Cette hétérogénéité traduit une disjonction (ou ségrégation) des déterminants (allèles) des caractères: lors de la formation des gamètes chez les F1 il y a disjonction des 2 déterminants; il en résulte que les gamètes sont "purs", c'est à dire qu'ils ne portent qu'un seul allèle de chaque gène.

Nos connaissances actuelles permettent de réaliser une interprétation chromosomique de ce croisement:

- L'unique parent F1 [Lisse] étant hétérozygote (A/a), il produit suite à ses méioses 50% de gamètes (A) et 50% de gamètes (a)

L'autofécondation F1 x F1 produit donc (voir échiquier de croisement - document 6):

- 25% de pois (A/A) [Lisses]
- 50% de pois (A/a) [Lisses]
- 25% de pois (a/a) [Ridés]