

Université de Batna

2006/2007

Faculté de Médecine

Département de Pharmacie

Cours de Génétique

2^{ème} Année Pharmacie

Chapitre II : Génétique liée au sexe

D'après le cahier de :

I. Hadeif

II. Génétique liée au sexe:

1. Mécanismes des déterminisme sexuel

a. Mécanismes liés aux chromosomes sexuels:

• Mâles hétérogamétiques

chez l'homme comme chez la plus part des autres mammifères 2 types différents ou hétéromorphes de chromosomes sexuels sont présents des chromosomes X, Y. la présence du chromosome Y détermine le caractère mâle. Les mâles normaux ont 22 paires d'autosomes mais 2 chromosomes sexuels X et Y.

Les femelles ont aussi 22 paires d'autosomes mais 2 chromosomes sexuels de même type X.

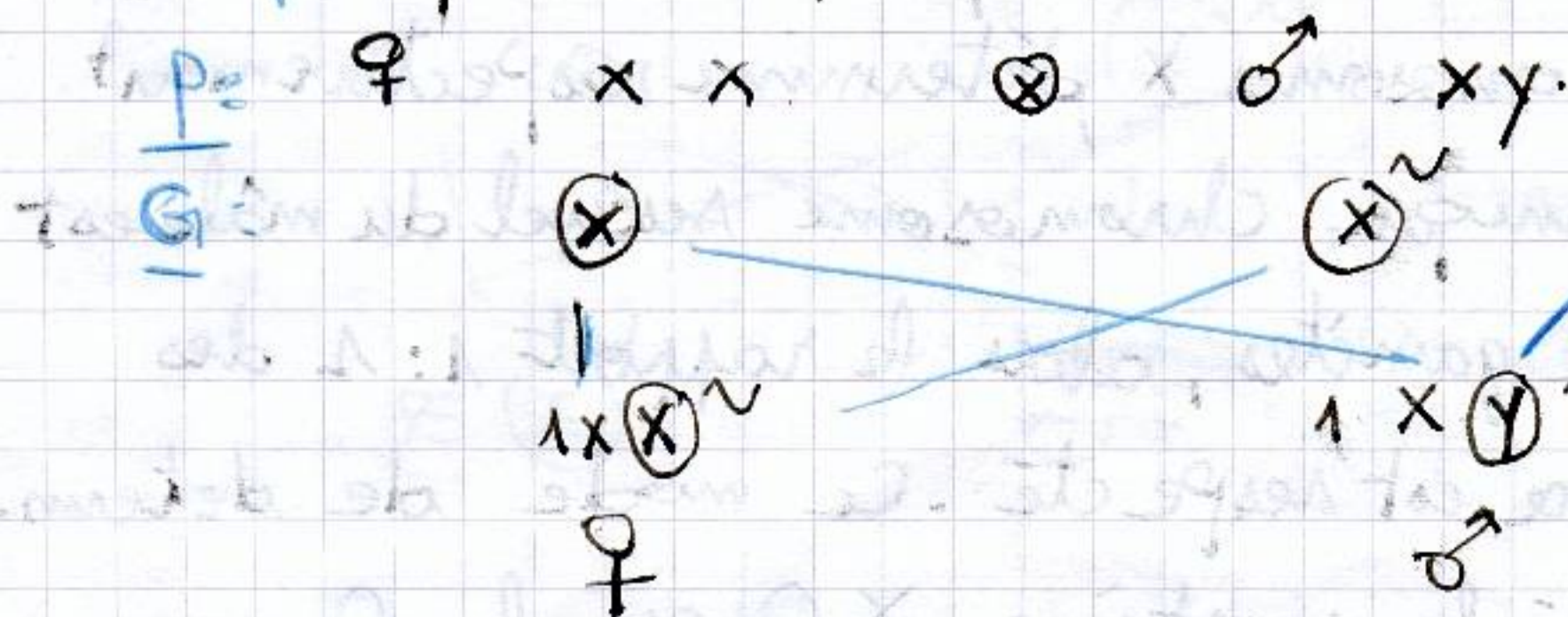
Le mâle produit les gamètes portant des chromosomes sexuels différents X et Y c'est le sexe **hétérogamétique**

La femelle ne produit qu'un type de gamète qui est le X et c'est le sexe **homogamétique**.

En supposant la ségrégation des chromosomes comme aléatoire et une production équivalente de chaque type de gamète pendant la fécondation, des individus de sexe opposé devraient être produits en n^{bre} équivalent à chaque région.

La proportion des mâles par rapport aux femelles est appelée **le sexe ratio**. Ce mode de détermination sexuelle est appelé le système XY.

exp: système XY de détermination sexuelle:



Un gène appelé SRY (Sex-determining Region of the Y : a été identifié sur le bras court de chromosome Y). Il code un produit souvent appelé TDF : Testis determining Factor : le facteur de détermination sexuelle. SRY semble être hautement conservé chez les mammifères, ce gène en combinaison avec quelques autres, comme les gènes autosomiques DAX_1 , WT_1 , SF_1 , SOX_9 codent une protéine de liaison à l'ADN capable d'activer 1 ou plusieurs autres gènes d'activation en cascade qui conduirait au développement des testicules et influencerait la fertilité (production de spermatozoïdes). En absence de SRY le tissu rudimentaire de la gonade embryonnaire se développerait en ovaire, la découverte de rares exceptions à la loi selon laquelle XX = femme et XY = mâle a permis de localiser ce gène SRY chez l'homme;

Les mâles de génotype XX d'apparence normale mais stériles portent une partie du gène SRY sur un des chromosomes X. De même les femmes de génotype XY d'apparence normale portent un chromosome Y tronqué d'une partie importante du SRY.

Chez certains insectes, en particulier les Hémiptères et les Orthoptères, les mâles sont aussi hétérogamétiques, ils produisent des gamètes porteurs ou non de chromosome sexuel X. Chez les ♀ de ces espèces le chromosome X n'a pas de partenaire homologue pouvant s'apparier avec lui, car il n'y a pas de chromosome Y présent. Ainsi les mâles ont un n^{bre} impair de chromosomes, la présence d'un ou de 2 chromosomes X détermine respectivement le caractère ♀ ou ♂. Si l'unique chromosome sexuel du mâle est toujours transmis par l'un des 2 gamètes, alors le rapport 1:1 des sexes dans la descendance est respecté. Ce mode de détermination sexuelle est appelé le système XO où le 0

symbolise l'absence de chromosome analogue au y dans le système XY.

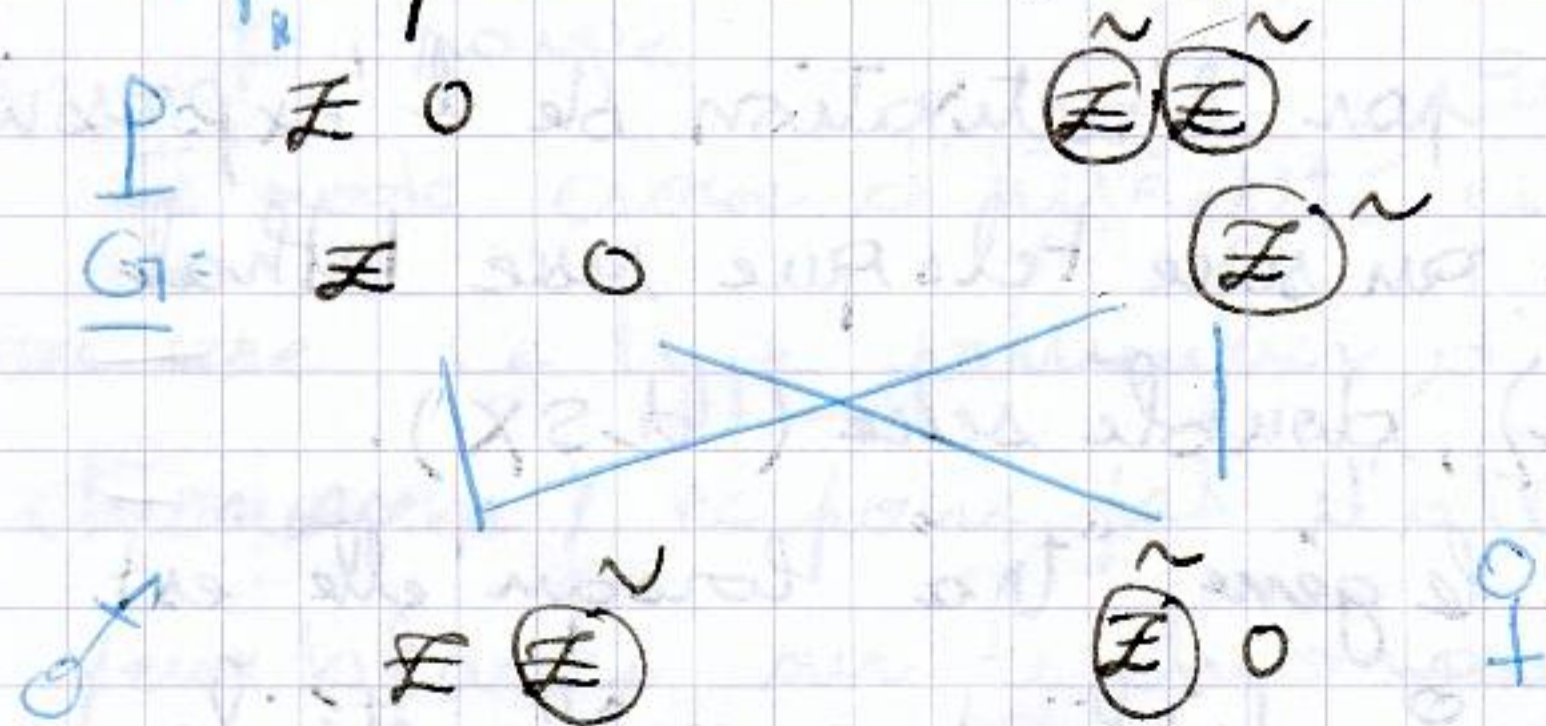
exp: sys XO de détermination sexuelle.



femelles hétérogamétique

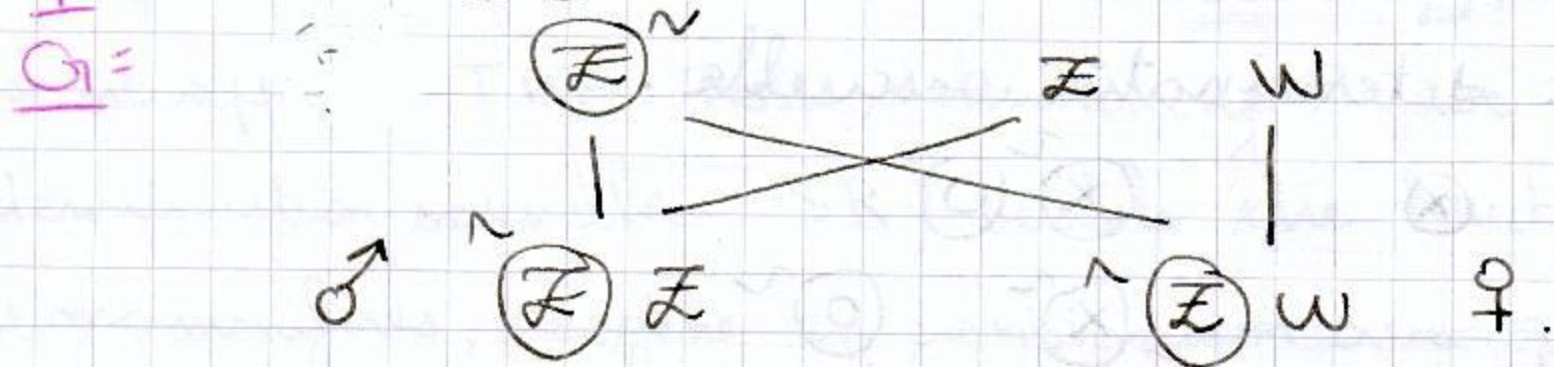
Le système de détermination sexuelle se rencontre dans un groupe relativement étendu d'insectes : papillon, vers à soie ainsi que quelques espèces d'oiseaux et de poissons. La condition 1X et 2X chez ces espèces déterminent respectivement le caractère féminin ou masculin. Les ♀ de certaines espèces comme la poule ont un chromosome similaire au Y humain. Dans ce cas, les chromosomes sont parfois appelés Z et W au lieu de X et Y pour souligner le fait que la femelle est ZW et le mâle est ZZ; le sexe homogamétique. Chez les ♀ d'autres espèces il n'existe pas de système équivalent à celui de XO. Pour accentuer cette différence les symboles "ZZ" et "ZO" peuvent être utilisés pour désigner respectivement les ♀ et les ♂. Un sex-ratio de 1:1 est attendu quelque soit le cas

exp: Système ZO de détermination sexuelle:



excp₂ = système ZW de détermination sexuelle

P = ♂ $\begin{pmatrix} Z \\ Z \end{pmatrix} \times \text{♀ } ZW$



Le chromosome W chez la poule n'est pas un élément fort de la détermination du caractère femelle.

6 - équilibre génétique :

Le sexe est déterminé par le rapport entre chromosome X et le nombre haploïde des autosomes si : A désigne un lot haploïde du chromosome autosomique, une ♀ normale aura un rapport $(2X : 2A) : A : X$, 2 : 2 ou de 1 : 0 avec un équilibre en faveur de caractère ♀. Lorsqu'un seul chromosome est présent chez un ♂ normale $2A : X, Y$, le rapport est 2 : 1.

Plusieurs combinaisons anormales de chromosomes ont confirmé cette hypothèse. exep : un individu avec 3 paires d'autosomes et 2 chromosome X : $2X : 3A$ a un rapport 2 : 3 (2/3) = 0,67 qui se situe entre les rapports mâles et ♀. Ce type de mouches appelé intersexe est stérile et possède des caractères sexuels intermédiaire entre ♀ et ♂.

Les rapports > 1 produisent des métafemelles stériles
Si " " $< 0,5$ c'est des métamâles stériles.

Le rapport détermine le sexe par l'activation de l'expression de plusieurs gènes spécifiques au sexe tels que sexe lethal (SXL), le transformeur (tra), double sexe (dsx).

Une mutation récessive dans le gène "tra" lorsqu'elle est homozygote peut transformer une ♀ diploïde en mâle stérile, puisque le défaut de "tra" aboutit au développement mâle.

Les individus X/X , tra/tra ressemblent morphologiquement en tout points à l'exception des testicules qui sont plus petits aux mâles normaux. Cette mutation n'a aucun effet chez les mâles normaux, son existence peut affecter considérablement le sexe ratio.

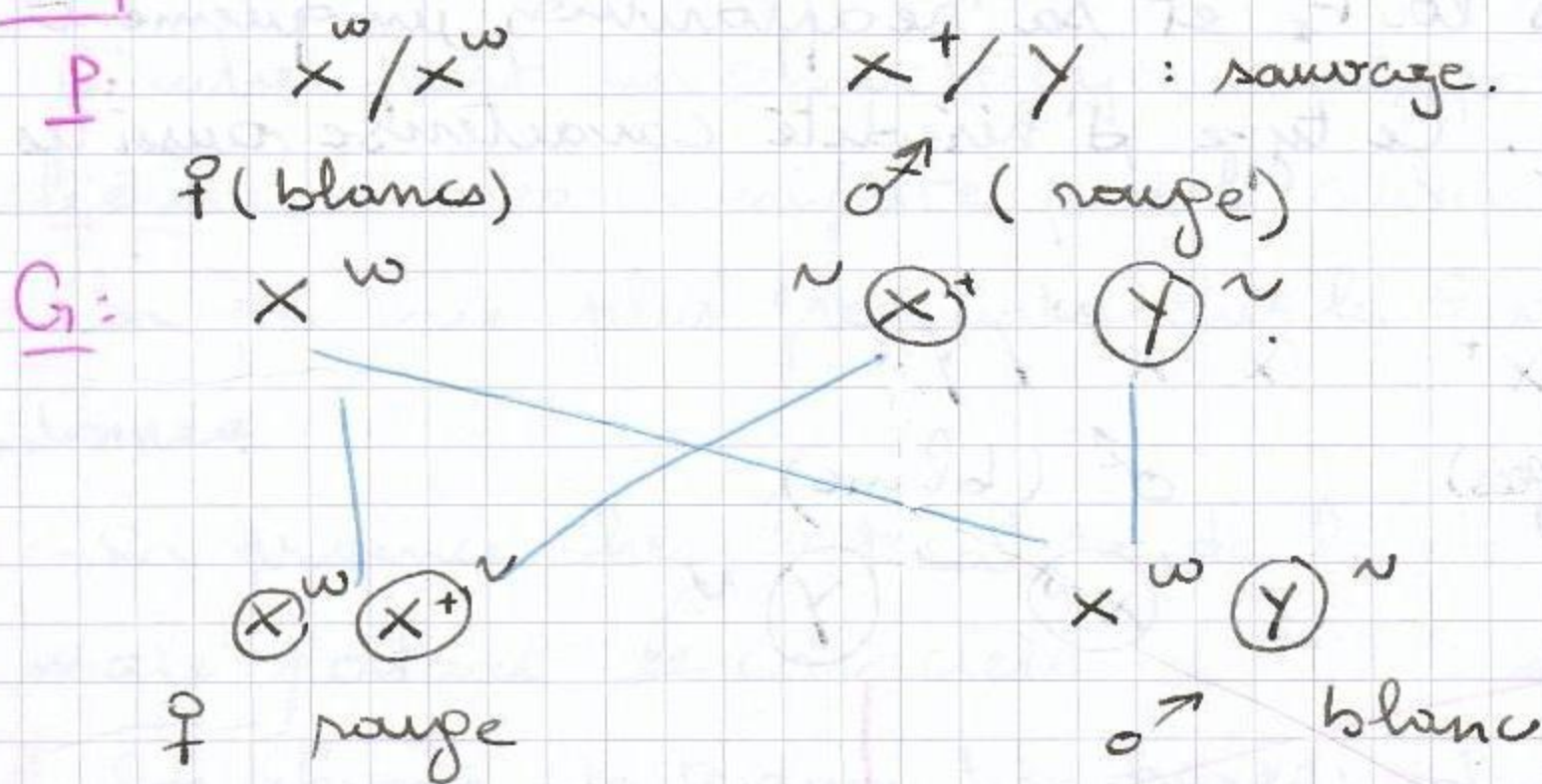
2. Hérité liée au sexe =

Tout gène localisé sur le chromosome X ou sur le chromosome Z analogue est dit lié au sexe ou lié au X. Le 1^{er} gène lié au sexe trouvé chez la drosophile est le "white" (w):

Dont la mutation récessive entraîne la couleur blanche de l'œil.

Les caractères liés au sexe ne donnent pas les mêmes résultats au cours des croisements réciproques **exp.** quand les femelles aux yeux blancs croisées avec des mâles type sauvage, toute la descendance mâles a les yeux blancs comme leurs mères et toute la descendance femelles a des yeux rouges comme leurs pères.

exp. l'hérité liée au sexe.



Ce mode croisé d'hérité est caractéristique des gènes liés au sexe. Ce type particulier d'hérité est dû au fait que le chromosome Y ne porte pas d'allèles homologues à ceux de l'œil blanc sur le chromosome X, tandis que le chromosome X porte de 200 à 3000 gènes chez la plus part des organismes le chromosome Y ne porte que plusieurs dizaines de gènes.

ainsi les mâles ne portent qu'un seul allèle pour les caractères liés au sexe. Cette condition de porter un allèle unique est appelée **hémizygotie**, par opposition à la possibilité d'homozygotie et d'hétérozygotie chez la femelle.

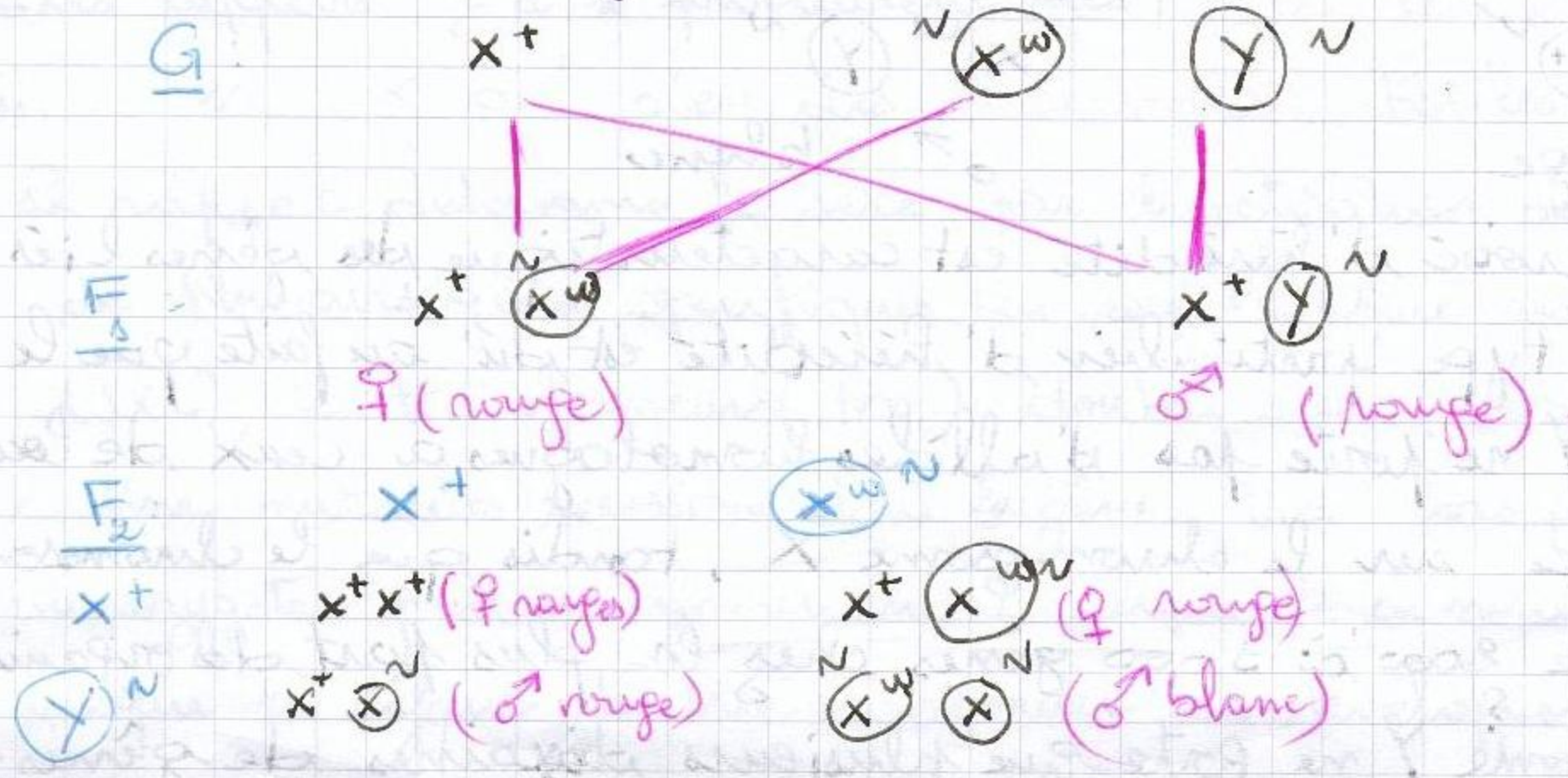
Si les F_1 de l'exp précédente se croisent entre elles pour produire une F_2 , un rapport phénotypique de : 1 rouge : 1 blanc sex. attendu aussi bien chez les mâles que les femelles.

exp: $F_1 =$ ♀ rouge X^{w+}/X^w ♂ blanc $X^w Y$

| | | |
|-------|---------------------------|------------------------|
| F_2 | X^{w+}/X^w | X^w |
| X^w | X^{w+}/X^w ♀ (rouge) | X^w/X^w ♀ (blanc) |
| Y | $X^{w+} Y$ ♂ (rouge) | $X^w Y$ ♂ (blanc) |

Le croisement réciproque au cours duquel la mutation liée au sexe apparaît chez le parent mâle aboutit à la disparition du caractère dans la F_1 et sa réapparition uniquement chez le ♀ de la F_2 . Ce type d'hérédité caractérise aussi les gènes liés au sexe

exp: $P =$ X^+ / X^+ ♀ (rouge) \times X^w / Y ♂ (blanc)



ainsi un rapport phénotypique 3:1 est attendu en F_2 quelque soit le sexe mais seuls les mâles expriment le phénotype mutant. Le rapport phénotypique des mâles de la F_2 est de 1 (rouge) : 1 (blanc) par contre que toutes les femelles ont un type sauvage.

Chez les organismes diploïdes normaux présentant des mécanismes de déterminisme sexuels similaires à ceux des humains ou de la drosophile, un caractère gouverné par un gène recessif lié au sexe se manifeste généralement de la manière suivante :

- 1- il se rencontre plus fréquemment chez les mâles de l'espèce étudiée
- 2- Il n'apparaît chez la femelle que s'il est également présent chez le parent paternel
- 3- Il se rencontre rarement chez le père et le fils, et seulement dans le cas du parent maternel hétérozygote.

D'autre part un caractère gouverné par un gène dominant lié au sexe se manifeste par le suivant :

- 1- Sa présence plus fréquente, chez la ♀ que chez le ♂ de l'espèce donnée.
- 2- Sa présence chez la totalité de la descendance ♀ d'un mâle portant le caractère.
- 3- Son absence de transmission aux fils dont la mère ne porte pas le caractère.