



MODULE 3 :

LA GÉNÉTIQUE – L'ÉVOLUTION

Unité et diversité des êtres humains

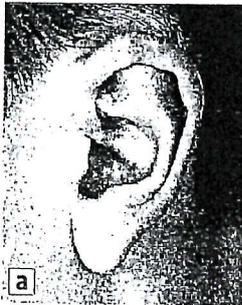
Tous les êtres humains appartiennent à la même espèce. Tous possèdent des caractères communs qui définissent l'espèce humaine. Pour chaque caractère, on observe des variations individuelles.

- Que sont les caractères spécifiques? Comment varient-ils?
- Les variations des caractères permettent-elles une classification raciale des hommes?

A De nombreux caractères différencient les humains



Fig. 1 Tous ces adolescents se ressemblent, ils appartiennent à l'espèce* humaine. Mais ils sont cependant tous différents.



Une variation de l'oreille:
a - à lobe libre; b - à lobe adhérent.

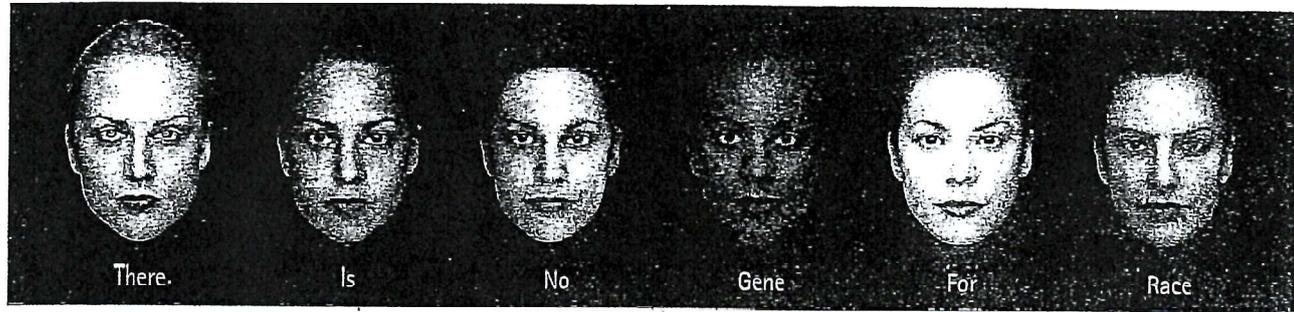
Variation de la pousse des cheveux:
a - en V sur le front; b - droit sur le front.



Caractères spécifiques *	Variations individuelles *
Avoir des cheveux	- noirs, bruns, blonds, roux... - raides, frisés... - pousse des cheveux en V ou non
Avoir des yeux	- bleus, bruns, verts... - normaux, myopes, presbytes - aux cils longs ou courts
Avoir un visage	- rond ou allongé - avec des taches de rousseur ou sans
Avoir un nez	- long, petit ou moyen - droit, convexe ou retroussé - à narines étroites ou larges
Avoir des lèvres	- épaisses ou minces
Avoir des incisives	- longues ou courtes - serrées ou écartées (avec diastème)
Avoir un menton	- large ou pointu - marqué ou fuyant - fendu ou non fendu
Avoir des doigts	- courts ou normaux. - avec des poils sur la 2 ^e phalange ou sans poils

Fig. 2 Quelques caractères spécifiques* et variations individuelles* visibles. Il en existe bien d'autres.

B Les races* humaines existent-elles ?



Doc. 3 La variation continue des caractères engendre la diversité humaine (affiche réalisée par Nancy Burson).

Le concept de race a évolué au cours du temps : au xv^e siècle, la race désignait les descendants d'un même ancêtre, chaque dynastie royale constituait elle-même une race. La classification des êtres vivants établie par Carl von Linné en 1758 distingue six races chez les humains en fonction de critères physiques, géographiques et comportementaux : «sauvage», américaine, européenne, asiatique, africaine et «monstrueuse». En 1775, Johann Blumenbach, naturaliste allemand, dénombre cinq «races humaines» en se basant sur des critères de lignées : les Caucasiens, les Africains, les Malais, les Américains et les Mongols. Cette classification était basée sur le postulat, aujourd'hui démenti, que l'homme actuel était apparu dans le Caucase (une région d'Europe) et s'était par la suite répandu dans le monde. En 1944, Henri Vallois, ancien directeur du Musée de l'Homme à Paris, définit les «races» comme des groupements d'hommes présentant un ensemble de caractères physiques héréditaires communs. Il établit quatre «grandes races» : australoïdes, négroïdes, euroïdes et mongoloïdes. Après la suite aux atrocités raciales de la Seconde Guerre mondiale, un mouvement antiraciste a vu le jour. Dans sa Déclaration sur la race, publiée en 1950, l'UNESCO proclame l'unité de l'espèce humaine et affirme que le concept de race n'a pas de fondement biologique.

Doc. 4 La notion de race est variable et orientée en fonction des époques.

Lexique

- Caractères spécifiques : caractères communs à tous les individus appartenant à la même espèce.
- Espèce : ensemble des êtres vivants capables de se reproduire entre eux et de donner naissance à une descendance féconde.
- Race : subdivision de l'espèce, population homogène d'animaux ou de végétaux présentant entre eux un certain nombre de caractères héréditaires communs.
- Variations individuelles : caractères propres à chaque individu.

Les êtres humains diffèrent par un grand nombre de caractères physiques : la taille, la couleur de la peau, des cheveux, des yeux, la forme du visage... Cependant, ces caractères sont très variables et la variation est progressive au sein des populations ; il est dès lors impossible de tracer des barrières pour élaborer des classifications raciales.

Ainsi, si on analyse la distribution géographique de la taille, on constate que les individus sont en moyenne plus grands dans les zones tempérées froides ou les déserts chauds, et plus petits dans les hautes montagnes, les forêts équatoriales et l'Arctique. Au sein d'une même population des écarts de plus de 50 cm existent entre les individus plus grands et les plus petits ; la variation de ce caractère est continue et il est impossible d'établir des classes homogènes. Il en est de même pour la couleur de la peau, celle-ci varie graduellement en fonction de la latitude d'origine.

La classification des hommes en groupes distincts est donc malaisée et donne des résultats différents en fonction des caractères analysés. Selon le généticien Axel Kahn, «il y a plus de diversité génétique, en moyenne, au sein des individus d'une ethnie donnée, qu'entre deux ethnies différentes, fussent-elles aussi dissemblables en apparence que le sont des populations scandinaves et mélanésiennes».

Le décryptage du génome humain a également démontré la grande homogénéité génétique des hommes : deux humains sont génétiquement identiques à 99,9%. Dans la portion d'ADN variable, on distingue quelques variants génétiques dont la fréquence est plus élevée dans l'une ou l'autre population ; cependant, ces variations sont distribuées selon un continuum et on ne peut identifier des populations pures au sens génétique du terme.

Tous ces éléments indiquent que le concept de race n'est pas applicable à l'espèce humaine.

Doc. 5 Le concept de races humaines à l'heure actuelle.

Pistes d'exploitation

- 1 Doc. 1 : Pourquoi peut-on dire que ces adolescents appartiennent à la même espèce, l'espèce humaine ?
- 2 Doc. 1 et 2 : Recherchez des caractères spécifiques et des variations individuelles visibles sur la photographie du document 1.
- 3 et 5 Doc. 3 et 5 : Quels sont les arguments qui montrent que la division de l'humanité en races est arbitraire ?

Génétique

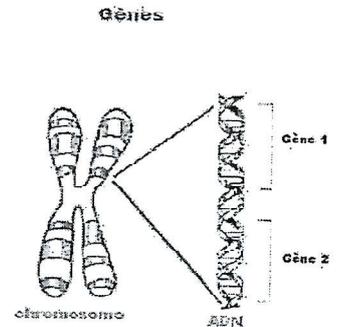
Définitions.

Génétique : partie de la biologie qui étudie les lois de la transmission des caractères héréditaires chez les êtres vivants.

Gène : Fragment d'un chromosome qui code un protéide. On considère que les gènes sont disposés linéairement sur le chromosome et que chaque gène occupe un emplacement défini.

Locus : Emplacement occupé par un gène sur un chromosome.

Mutation : Modification brutale et imprévisible d'un gène qui altère l'information portée par le gène et entraîne un changement du phénotype. Les mutations sont héréditaires, leur fréquence moyenne est 1/100000.

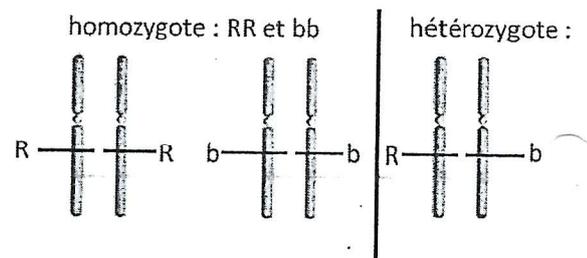


Allèles : Les différentes expressions d'un même gène. Les différences entre allèles résultent de mutations.

Dominant : Allèle dont la présence peut masquer celle d'autres allèles. Il s'exprime même à l'état hétérozygote.

Récessif : Allèle qui ne s'exprime qu'à l'état homozygote. Chez l'hétérozygote, il est masqué par l'allèle dominant.

Homozygote : Individu qui possède 2 allèles identiques du même gène.



Hétérozygote : Individu qui possède 2 allèles différents du gène considéré.

Génotype : Totalité des gènes portés par les chromosomes d'un individu.

Phénotype : Expression du génotype. Ensemble des caractères apparents (visibles) d'un individu constitué par les caractères dominants et les caractères récessifs présents à l'état homozygote.

Lignées pures succession d'individus ayant pour ancêtre un seul couple présentant un ou plusieurs caractères semblables. En pratique, elle est obtenue par la sélection conservatrice. On pratique l'autofécondation ou la consanguinité ; de la sorte, les caractères se maintiennent stables de génération en génération

Clonc succession d'individus issus les uns des autres par reproduction asexuée

La naissance de la génétique: Mendel

La transmission des caractères héréditaires a fait l'objet de nombreuses théories : c'est le moine tchèque Gregor Johann Mendel (1822-1884) qui est actuellement reconnu comme le fondateur de la génétique. Ses expériences d'hybridation sur le pois lui permirent d'établir les lois de transmission des caractères héréditaires. Publiées en 1866, elles furent peu utilisées jusqu'à leur « redécouverte » en 1900.

- Dans quel contexte scientifique ces expériences historiques furent-elles menées ?
- Pourquoi Mendel a-t-il choisi le pois comme matériel expérimental ?

A Les premiers travaux sur l'hérédité



L'observation de la transmission des caractères est une notion familière, elle a été utilisée empiriquement depuis des millénaires par les agriculteurs et les éleveurs qui cherchaient à conserver les caractères intéressants et ont ainsi créé les races actuelles de bétail et de

plantes cultivées. Mais si cette notion est ancienne, la compréhension de la transmission des caractères génétiques ne date que d'environ 150 ans, suite notamment aux travaux expérimentaux de Gregor Mendel, sur le pois, à la fin du XIX^e siècle.

Johan Mendel est issu d'une famille de paysans. Il entre au monastère Saint-Thomas de Brno en 1843. À l'époque, la

ville de Brno est un centre agricole reconnu et le père supérieur du monastère est très intéressé par les sciences et les méthodes d'amélioration des espèces cultivables comme les arbres fruitiers et la vigne. Il a d'ailleurs fait créer des pépinières et un jardin expérimental où l'on pratique déjà l'hybridation des végétaux. De 1851 à 1853, Mendel devenu Frère Gregor, envoyé à l'université de Vienne, parfait sa formation dans de nombreuses matières : mathématiques, physique, chimie, botanique, physiologie végétale, entomologie, paléontologie. Il a alors connaissance de publications sur l'hybridation des végétaux et des débats qui divisent les scientifiques de l'époque sur l'hérédité et les processus de fécondation.

Dès son retour de Vienne, il travaille à l'amélioration de plantes comestibles et d'agrément et établit le plan de ses expérimentations sur le pois.

Fig. 1 Un contexte favorable pour les travaux de Mendel sur l'hérédité.

Les concepts scientifiques à l'époque de Mendel...

...sur la fécondation

La participation d'une cellule mâle et d'une cellule femelle à la fécondation a été observée chez des algues en 1855, mais les modalités de fécondation et de formation d'un embryon chez les plantes à fleurs font débat. On sait qu'elles ont une reproduction sexuée mais le problème de l'origine de l'embryon n'est pas résolu. Il pourrait être formé à partir du grain de pollen seul, grâce à plusieurs grains fécondant une cellule femelle ou grâce à la fusion d'un grain de pollen et d'une cellule femelle. Mendel quant à lui est convaincu que les parties mâles et femelles contribuent à la création de l'embryon.

...sur l'hérédité

L'idée dominante avant Mendel est que l'hérédité est directe : les cellules reproductrices seraient formées de minuscules granules provenant de toutes les parties du corps. Elles contiendraient les structures préformées des différents organes, transmises directement à la descendance. Cette théorie admet aussi la transmission des caractères acquis : ce sont les diverses parties du corps qui

émettent ces granules. Si l'une des parties du corps est modifiée, cela affectera le granule, en d'autres termes, si une modification survient chez le géniteur (par exemple la perte d'un membre), il la transmettra à sa descendance.

On admet aussi la théorie de l'hérédité par mélange : si le père et la mère contribuent à parts égales à la formation d'un individu, leurs caractères se mélangent et le descendant a donc des caractères intermédiaires entre ceux de ses parents.

Une fois les caractères mélangés, ils ne peuvent plus se séparer à la génération suivante.

Au XVIII^e siècle, les travaux du botaniste allemand Kölreuter montrent que les hybrides* montrent des caractères différents de leurs parents et que leur descendance est hétérogène ; certains présentent les caractères des hybrides mais chez d'autres, les caractères des lignées d'origine réapparaissent. Ces observations sont par ailleurs confirmées par le botaniste anglais Knight dans les années 1790. Ces travaux réfutent l'hypothèse d'une hérédité par mélange mais ne permettent pas de dégager une théorie sur l'hérédité.

Fig. 2 Des conceptions diverses de l'hérédité.

Le choix judicieux d'un organisme modèle : le pois

Pour effectuer ses travaux, Mendel a choisi le pois (*Pisum sativum*). Cette plante se cultive aisément en pots ou en pleine terre. Elle se reproduit facilement, par autofécondation* principalement, mais est aussi adaptée à la fécondation artificielle*. Il existe un grand nombre de variétés stables qui diffèrent par de nombreux caractères, de forme, de couleur ou de taille. Chaque fleur fécondée engendre un grand nombre de graines (jusque 10) qui germeront pour produire une nouvelle plante.

Mendel a cultivé ses pois en pleine terre, mais aussi dans une serre chauffée. Il a ainsi pu obtenir plusieurs générations de pois sur une année.

Le pois, un organisme facile à manipuler.

Lexique

- **Autofécondation** : union de deux gamètes produits par le même individu. Chez le pois, l'autofécondation est la règle : le grain de pollen d'une fleur germe sur le pistil de la même fleur. Au cours de cette étape, il engendre une cellule reproductrice mâle destinée à féconder un gamète femelle (l'ovosphère) déjà présent au sein de l'ovule.
- **Fécondation artificielle** : fécondation dirigée par un expérimentateur qui choisit les parents.
- **Hybride** : plante ou animal issu d'un croisement naturel ou artificiel entre espèces, races ou variétés différentes.

Exercices d'application

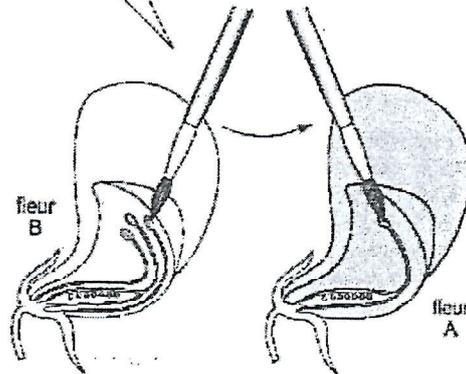
Doc. 1 et 2 : A l'aide de vos connaissances, relevez les conceptions fausses de l'époque sur l'hérédité et reformulez-les correctement. Que démontrent les travaux de Kölreuter ?

Doc. 3 et 4 : Justifiez le choix du pois comme sujet d'expérience pour les travaux de Mendel.

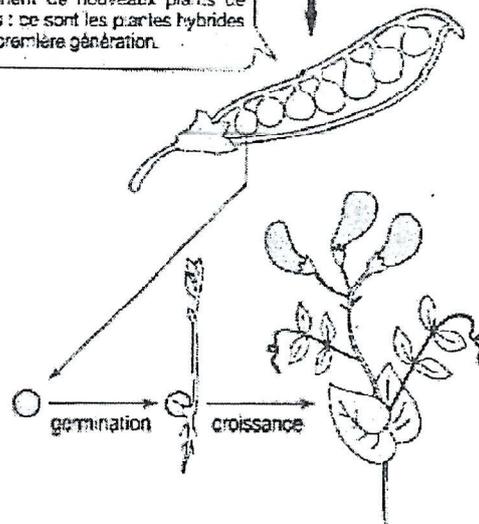
Doc. 4 : Quelles caractéristiques de la fleur de pois sont particulièrement intéressantes pour un expérimentateur ? Justifiez le mot autofécondation utilisé pour désigner la fécondation naturelle chez cette plante. Combien y a-t-il eu de fécondations pour produire les graines de la gousse ?



Aussitôt après la formation des boutons, on coupe les étamines d'une fleur A afin d'empêcher la production de pollen et donc l'autofécondation. Pour éviter tout apport de pollen extérieur, on emprisonne la fleur A dans un petit sac de papier ou de tissu fin. Quelques jours plus tard, après avoir décapuchonné la fleur A de son sac, on dépose, à l'aide d'un pinceau, du pollen d'une fleur B sur le stigmate de A.



La pollinisation croisée produit des graines qui germent et donnent de nouveaux plants de pois : ce sont les plantes hybrides de première génération.



La fécondation artificielle chez le pois.

Une organisation rigoureuse des expériences d'hybridation

De nombreux botanistes et horticulteurs avaient, avant Mendel, étudié la formation des hybrides et de leur descendance chez différents végétaux (dont le pois). Cependant, ils n'étaient pas parvenus à en dégager une loi applicable à tous les cas.

- Pourquoi la méthode expérimentale utilisée par Mendel lui a-t-elle permis d'atteindre cet objectif ?

Un préalable nécessaire : la sélection de variétés stables

Pour Mendel, le soin apporté au choix du matériel biologique conditionne la réussite des expériences et les plantes doivent répondre à des exigences précises. Il écrit :

« 1° Elles doivent posséder des caractères différentiels constants.

2° Il faut que, pendant la floraison, leurs hybrides soient naturellement, ou puissent être, mis à l'abri de toute intervention d'un pollen étranger.

3° Les hybrides et leurs descendants ne doivent éprouver aucune altération notable de fertilité dans la suite des générations. »

Mendel connaît par ailleurs les atouts incontestables du pois :

- la variété des caractères de taille, de forme et de couleur des différents organes ;
- la structure de la fleur (organes reproducteurs enfermés dans une carène*, ce qui évite la pénétration de pollens étrangers) ;
- la fécondité des hybrides (qui permet de suivre la transmission des caractères sur plusieurs générations).

Pendant deux ans, il cherche parmi 34 variétés de pois achetées en graineteries celles qui donnent systématiquement des descendants identiques à la variété parentale ; 22 sont retenues.

Parmi elles, il observe des plantes avec des caractères certes différents, comme la taille des fleurs ou des gousses, mais difficiles à évaluer. Il ne garde donc que les variétés « à caractères ressortant chez les plantes d'une manière claire et tranchée ».

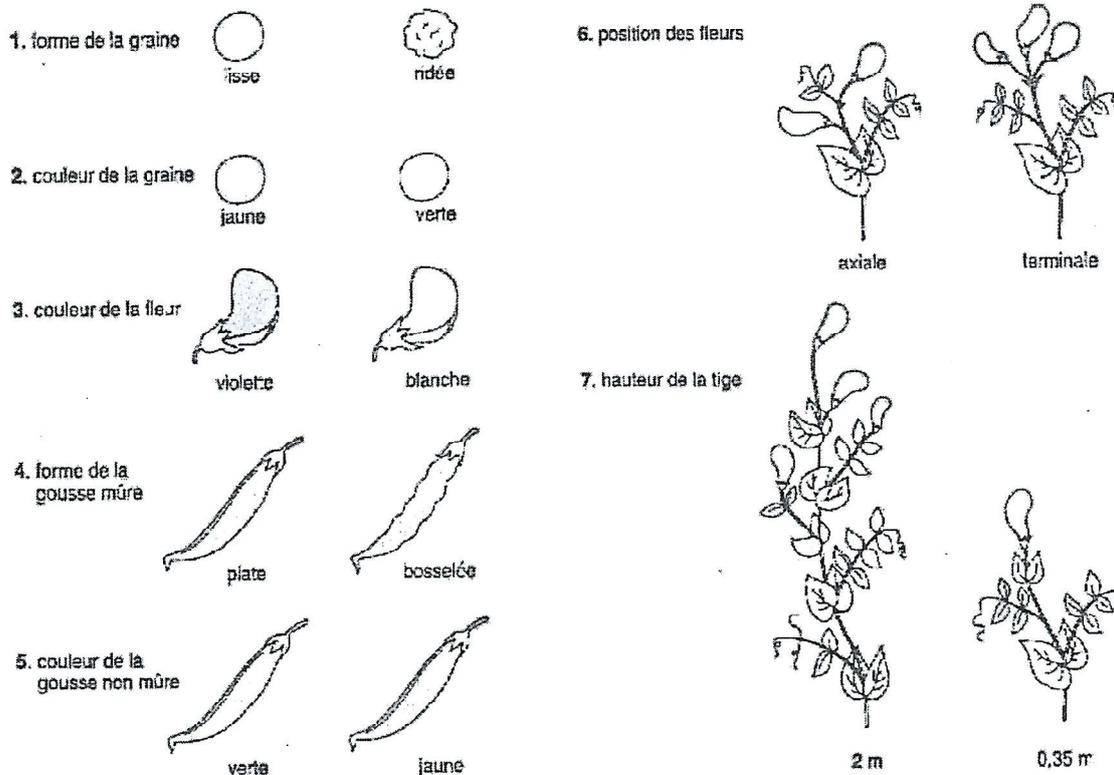
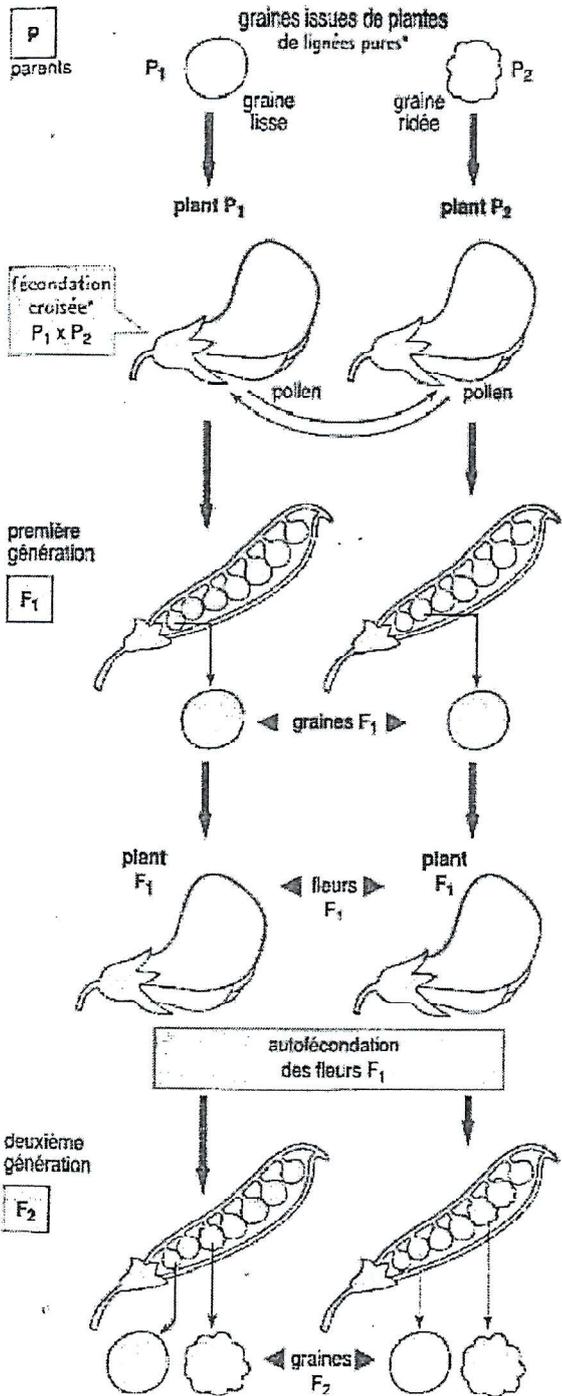


Fig. 1 Mendel sélectionne sept variétés à « caractères différentiels » constants.

Un protocole expérimental appliqué sur une grande échelle

Protocole expérimental



Doc. 1 Un protocole expérimental très rigoureux.

De 1858 à 1863, Mendel réalise de très nombreuses hybridations de parents ayant 2 « traits » différents pour 1 caractère parmi les 7 dont la transmission est étudiée: sur 28 000 plants, 13 000 sont analysés (Mendel élimine les plants faibles) et environ 300 000 graines examinées.

Voici, à titre d'exemple, les chiffres concernant les hybridations de parents ayant deux traits différents pour chacun des 7 caractères:

Numéro de variété et d'expérience	Nombre de plants « parents »	Nombre de fécondations croisées*
1	15	60
2	10	58
3	10	35
4	10	40
5	5	23
6	10	34
7	10	37

Doc. 2 Des fécondations croisées en grand nombre.

Lexique

- **Caractères différentiels**: caractéristiques bien définies et contrastées dont la transmission peut être aisément suivie au fil des générations: par exemple, des fleurs mauves par opposition à des fleurs blanches, ou des graines ridées par opposition à des graines lisses.
- **Carène**: figure formée par les deux pétales inférieurs soudés chez les fleurs de Fabacées (famille à laquelle les pois appartiennent).
- **Fécondation croisée**: fécondation d'une variété par le pollen provenant d'une autre variété.
- **Lignée pure**: ensemble d'individus d'une même espèce qui donnent des descendants identiques à eux-mêmes pour un caractère particulier.
- **Trait**: pour Mendel, un trait est la façon dont un caractère se manifeste: par exemple, la graine peut être lisse ou ridée.

Liste de questions

- **Doc. 1**: Définissez ce qu'est un caractère différentiel constant. Pourquoi certaines variétés ne sont-elles pas retenues?
- **Doc. 2**: Justifiez l'expression « lignées pures » utilisée pour désigner les plantes productrices des graines P₁ et P₂. Pourquoi peut-on qualifier les plantes F₁ d'hybrides?
- **Doc. 3**: Quel est l'intérêt de travailler sur un très grand nombre de plants?

La loi de ségrégation (monohybridisme)

Afin de déterminer comment se transmet un caractère, Mendel réalise des fécondations croisées entre plants de lignées pures différant par un seul caractère. ~~(page 54)~~ Mendel analyse les résultats et propose un modèle explicatif.

- **L'hérédité est particulière**

L'**hybride** F1 réunit les deux traits du caractère. Ils sont transmis à la descendance en tant que « unités discrètes » ou éléments séparés.

Actuellement, on connaît la nature de ces éléments : ils sont les différents **allèles** d'un certain **gène** qui détermine un certain **caractère** de l'individu.

Le gène pour le caractère « forme des graines » peut avoir 2 formes : l'allèle pour le trait « ridé » et l'allèle pour le trait « lisse ».

- **Certain traits sont plus « forts »**

L'hybride F1 possède les deux allèles dans son **génotype**, mais son **phénotype** est celui du trait **dominant**, le trait **récessif** est « masqué ».

Le trait « forme de graines lisse » est dominant sur le trait « forme des graines ridée », en fait les graines des hybrides sont toutes lisses.

- **Les « éléments transmissibles » se séparent lors de la formation des gamètes**

Chaque individu possède deux allèles pour un certain gène, mais ses gamètes en possèdent seulement un des deux.

- un individu homozygote récessif possède deux allèles récessifs (aa) et il peut produire seulement gamètes (a)

- un individu homozygote dominant possède deux allèles dominants (AA) et il peut produire seulement gamètes (A)

- un individu hétérozygote possède les deux allèles au même temps (Aa) donc il produit 50% des allèles (A) et 50% des allèles (a)

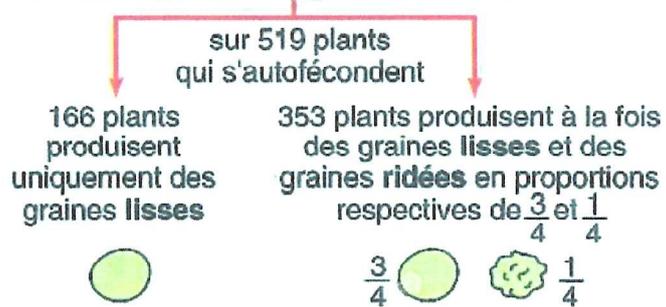
Mendel soumet son modèle à l'expérimentation

D'après le modèle proposé, il y aurait une seule catégorie de plants F1 (hybrides) et deux catégories des plantes F2 avec le caractère dominant. En fait, si on laisse autoféconder les plants F2 on obtient les résultats représentés ci-dessous.

• **Plants F₂ issus des graines ridées qui s'autofécondent**

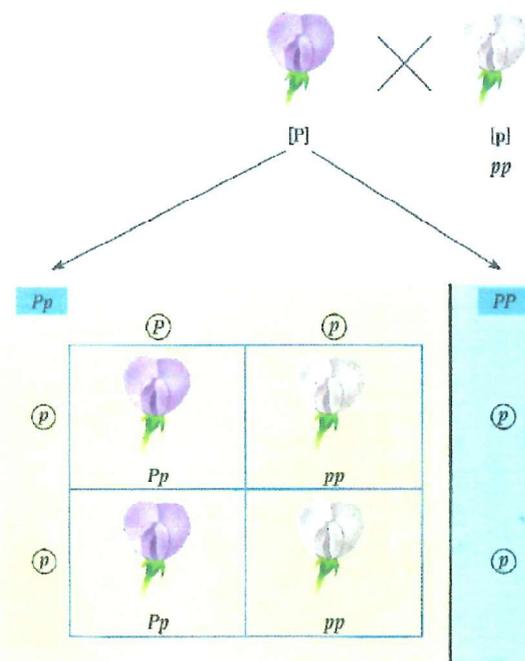


• **Plants F₂ issus de graines lisses**



L'intérêt du croisement-test = test-cross.

Pour déterminer le génotype (homozygote ou hétérozygote) des individus présentant un phénotype dominant, il suffit de les croiser avec des individus présentant le phénotype récessif et dont le génotype est connu.



Les individus récessifs de cette souche-test ne fabriquent qu'un seul type de gamète, possédant tous l'allèle récessif.

On a donc deux possibilités qui peuvent se présenter et l'analyse des résultats du croisement nous permet de déterminer le génotype de l'individu testé.

Le monohybridisme – exercices

1. Lors de ses travaux, Gregor Mendel a croisé des plants de pois différant par un seul caractère. Il a, entre autres, analysé la couleur des graines (vertes ou jaunes), la couleur des fleurs (blanches ou pourpres) la position des fleurs sur la tige (fleurs axiales ou terminales) et la forme des cosses (pleines ou plissées).
 - a. En fonction des résultats qu'il a obtenus, déterminez si l'allèle est dominant ou récessif.
 - b. Expliquez les résultats obtenus en F₂.

Phénotype des parents	F ₁	F ₂
pois verts X pois jaunes	pois jaunes	2001 verts ; 6022 jaunes
fleurs blanches X fleurs pourpres	fleurs pourpres	244 blanches ; 705 pourpres
fleurs axiales X fleurs terminales	fleurs axiales	651 axiales ; 207 terminales
cosses pleines X cosses plissées	cosses pleines	882 pleines ; 299 plissées

2. De nombreux croisements entre deux labradors noirs ont donné 8 chiots bruns et 25 chiots noirs.
 - a. Pouvez-vous indiquer le caractère dominant et le caractère récessif ?
 - b. Donnez les génotypes des parents et de leurs descendants. Parmi les individus distinguez les homozygotes et les hétérozygotes.
3. On croise entre elles des drosophiles qui se distinguent par la coloration de leur corps : certaines ont un corps noir, d'autres un corps gris. Les résultats obtenus sont les suivants :

Phénotype des parents	Nombre de descendants	
	Corps noir	Corps gris
corps noir X corps noir	73	0
corps noir X corps gris	0	45
corps gris X corps gris	15	43
corps noir X corps gris	23	25
corps gris X corps gris	0	36

Interprétez ces résultats :

- a. Indiquez le mode de transmission des caractères corps noir et corps gris
- b. Indiquez le génotype de chacun des parents dans les divers croisements