**emestre :*5***

**Unité d’enseignement Fondamentale 2 (UEF 3.2.1)**

**Matière 1 :Sélection et Amélioration Génétique**

**Objectifs de l’enseignement** :

L’amélioration des performances consiste à agir sur le milieu ou sur la valeur génétique additive des animaux d’élevage. L’amélioration génétique par ces deux voies l’inbreeding consiste à améliorer en race pure tout en conservant les pools génétiques ou l’outbreeding favorables à la création de nouvelles souches.

**Connaissances préalables recommandées :**

*Les notions de génétique et biostatistiques acquises en tronc commun SNV ou en licence nutrition animale et élevage sont fondamentales pour la compréhension de ces applications.*

**Chapitre 1: Génétique qualitative et intérêts en sciences agronomiques (animal).**

**Lexique de génétique**

**ADN :** Acide désoxyribonucléique : molécule organique constituée de nucléotides. Support de l’information génétique avec à l’ordre d’enchaînement des nucléotides.

**ALLÈLES :** Différentes version d’un gène, dues à des changements de la séquence nucléotidique .

**CHROMOSOME :** En génétique il représente des ensembles d’éléments d’information liés entre eux dans une même molécule d’ADN.

**CODOMINANCE :** Expression phénotypique conjointe de deux allèles (différents) dans un hétérozygote.

**DIPLOÏDE :** Cellule qui présente des paires de chromosomes, l’un d’origine paternel et l’autre d’origine maternel.

**F1 - F2 ... :** Descendance en première génération (F1 de l’anglais, First Filial Generation) ou deuxième génération (F2) issue de parents (P)

**FÉCONDATION :** Caractérise la reproduction sexuée : réunion de deux gamètes haploïdes pour former une première cellule diploïde

**GAMÈTE :** Cellule haploïde capable de fusionner avec une autre pour former un zygote.

**GÈNE :** Séquence(s) d’ADN situé à un endroit précis = locus, d’un chromosome donné et constituant une unité d’information (héréditaire) qui permet à la cellule d’assembler une ou des protéines.

**GÈNES INDÉPENDANTS :** gènes situés sur des chromosomes différents

**GÈNES LIES :** gènes situés sur le même chromosome

**GÉNOME :** Ensemble des gènes d’un organisme, ensemble des supports de l’information génétique.

**GÉNOTYPE :** Ensemble de l’information génétique= des allèles, d’un organisme identifiable par l’analyse génétique.

**GENETIQUE :** Partie de la Biologie qui étudie la transmission des caractères héréditaires et les propriétés des gènes.

**GENETIQUE DES POPULATIONS :** Branche de la Génétique qui étudie la répartition des gènes parmi les individus d'une population et l'évolution de cette répartition sous l'action des différents facteurs agissant sur la population considérée.

**HÉRÉDITÉ :** Transmission de l’information génétique d’une génération à une autre. « La génétique est la science de l’hérédité. »

**HÉTÉROZYGOTE :** Cellule ou organisme diploïde possédant différents allèles pour un ou plusieurs locus. (Aa)

**HOMOZYGOTE :** Cellule ou organisme diploïde présentant les mêmes allèles aux mêmes locus (AA). Contraire : Hétérozygote.

**LOCUS :** Point précis du chromosome occupé par un gène donné.

**MUTATION :** Toute modification du génotype par altération de la séquence d’un fragment d’ADN allant de la modification d’une à plusieurs paires de nucléotides.

**PHÉNOTYPE :** Ensemble des caractères observables d’un individu. Le phénotype correspond à la réalisation du génotype (expression des gènes) mais aussi des effets du milieu.

1. **Interactions entre gènes allèles.**

Les notions de dominance et de récessivité sont fondamentales pour comprendre l'hérédité monogénique; elles définissent les relations entre les deux allèles situés au même locus sur des chromosomes homologues.

 L'allèle A est dit dominant sur l'allèle B si les phénotypes associés au génotype homozygote AA et hétérozygote AB sont identiques; l'allèle B est dit alors récessif.

 Si le phénotype d'un sujet AB est intermédiaire entre ceux résultant de AA et de BB, les allèles A et B sont dits semi-dominants.

 Si le sujet AB exprime à la fois ce qui est observé pour le génotype AA et pour celui BB, les 2 allèles sont dits co-dominants (c'est le cas des groupes sanguins A et B).

**Exemple :**

L’allèle A et l'allèle B sont dominants, alors que l'allèle O est récessif. En génétique, le terme récessif a le sens de «caché» ou de «qui ne se manifeste pas». Il se rapporte au caractère, dont l'apparition est masquée par un autre caractère. Un gène dominant s'impose par rapport à un gène récessif dans la manifestation du caractère.

Les 3 allèles peuvent déterminer 4 groupes sanguins différents. Ici tu peux voir toutes les combinaisons alléliques possibles et ainsi déterminer pour chaque combinaison le groupe sanguin de l'enfant:

* A et A donnent le génotype AA, ce qui signifie au niveau du phénotype, le groupe sanguin A.
* B et B donnent le génotype BB, ce qui signifie au niveau du phénotype, le groupe sanguin B.
* O et O donnent le génotype OO, ce qui signifie au niveau du phénotype, le groupe sanguin O.
* A et B donnent le génotype AB, ce qui signifie au niveau du phénotype, le groupe sanguin AB, étant donné que A et B sont dominants.
* A et O donnent le génotype AO, ce qui signifie au niveau du phénotype, le groupe sanguin A, parce que A est dominant.
* B et O donnent le génotype BO, ce qui signifie au niveau du phénotype, le groupe sanguin B, parce que B est dominant.

Finalement, cela signifie qu'il y a 3 allèles, 6 génotypes et 4 phénotypes.

1. **Génétique liée au sexe.**

L'étude des gènes liés au sexe est importante car chez certains organismes, ils constituent une grande partie de l'ADN codant. C'est par exemple le cas chez la Drosophile dont plus d'un tiers des gènes sont portés par le chromosome X.

Pour les caractères portés par les chromosomes sexuels, les deux sexes ont des constitutions génétiques différentes et il faut distinguer:

-         le **sexe homogamétique** qui porte les deux mêmes chromosomes sexuels (femme ***XX*** chez les mammifères, certains insectes dont la drosophile ; mâle ***ZZ*** chez certains crustacés et papillons). Ce sexe est donc diploïde pour ce chromosome.

-         le **sexe hétérogamétique**, qui porte deux chromosomes sexuels différents (ou un seul) donc haploïde ou hémizygote (mâles ***XY*** chez les mammifères, femelles ***WZ*** chez les crustacés et papillons). Ce sexe est haploïde (hémizygoye) pour ce chromosome.

Les deux sexes ont donc des contributions génétiques différentes et s'ils sont en fréquence égale (sex-ratio équilibrée), le sexe homogamétique détient pour les gènes concernés les 2/3 du pool génétique de la population, et le sexe hétérogamétique 1/3 seulement.

Cette différence de structure génétique des sous-populations mâle et femelle a un effet spectaculaire dans le cas où un allèle est récessif. Le phénotype récessif est beaucoup plus fréquent dans le sexe hétérogamétique que dans le sexe homogamétique, où il peut être exceptionnel si la fréquence de l'allèle est faible. C'est l'exemple classique du **daltonisme** chez l'homme qui est dû à une mutation récessive sur un gène porté par ***X***.

En Europe, la fréquence de l'allèle récessif est de l'ordre de 0,04. Par conséquent l'anomalie est fréquente chez les hommes (4%) mais très rare chez les femmes (0,16%). En revanche, la fréquence des hétérozyotes est élevée chez les femmes (de l'ordre de 8%).

Rappelons que ces femmes ont une chance sur deux de transmettre l'anomalie à chacun de leurs descendants mâles !

1. **Gènes létaux et gènes indésirables.**

**Gènes létaux**

En réalité se ne sont pas les gènes qui sont létaux, mais plutôt leurs allèles, ou leurs mutations. Les gènes quant à eux, sont transmis de cellule en cellule au cours de la mitose, après duplication du matériel génétique, les chromosomes. Les gènes sont transmis des parents à leurs descendants, ils gouvernent l'apparition de différents caractères visibles.

Lorsque l'expression d'un allèle d'un gène provoque la mort de l'individu en empêchant le déroulement normal d'une séquence métabolique fondamentale pour l'organisme, on dit alors qu'il est **létal**. L'allèle létal peut être soit dominant soit récessif, mais s'il est dominant, **l'homozygote** (allèle en double) et **l'hétérozygote** (allèle en un seul exemplaire), ne seront **pas viables**. Cela signifie qu'ils mourront *in utero*.

Dans certains cas cependant, l'hétérozygote peut vivre assez longtemps pour se reproduire et transmettre alors son allèle à sa descendance. Si cette descendance ayant hérité de cet allèle est alors reproduite avec un autre hétérozygote, certains petits seront homozygotes et donc non viables, et d'autres hétérozygotes qui pourront à leur tour se reproduire et transmettre l'allèle. Et ainsi de suite.

Chez tous les organismes vivants, il existe de nombreux exemples de mutations létales, l'âge auquel l'individu décède varie alors considérablement. Chez l'homme, la plupart des allèles létaux influencent le développement de l'embryon et agissent *in utero*, causant alors sa mort, soit par anomalie de fécondation, soit par fausse-couche, ou chez le rat, par résorption des fœtus touchés. Il arrive cependant que des nourrissons naissent à terme et meurent en bas-âge.

**Exemple :** Gène de **l'essex** chez les rats

Le gène essex est un gène dominant, létal en homozygote. Cela signifie que si vous reproduisez deux essex ensemble, vous obtiendrez 25% de petits non essex, 50% de petits essex et les 25% restant mourront in utero puisqu'ils seront homozygotes.

**Gènes indésirables.**

D’autres maladies sont dues à la présence, au sein du noyau des cellules, de gènes « défectueux ». Que ce défaut soit acquis ou hérité, on parle de maladie génétique. En effet, lorsqu’un gène est défectueux, toute la chaîne de fabrication des protéines est touchée.

**Exemples de maladie :**

- Hypercholestérolémie familiale : maladie due à une anomalie du gène du récepteur pour le LDL cholestérol.

- Achondroplasie : nanisme dû à une mutation dans le gène FGFR3.

- Maladie de Marfan: affection touchant notamment le squelette, l'oeil, les gros vaisseaux et due à des mutations dans le gène de la fibrilline 1.

- Certaines prédispositions pour les cancers se transmettent comme des caractères dominants; c'est le cas, par exemple, de 10% des cancers du sein, de certains cancers du colon, des formes familiales de cancers médullaires de la thyroïde et des formes familiales de rétinoblastome (cancer de la rétine de l'enfant).