

LES DEBUTS DE LA GENETIQUE : LES TRAVAUX DE MENDEL

Une nouvelle méthodologie dans le domaine de l'hybridation...

I / LE CONTEXTE SCIENTIFIQUE DE L'EPOQUE DE MENDEL (VERS 1850) :

→ Que connaissait-on de la cellule vers 1850 ? voir le document "Spe_GenHistoire01"

- La structure simple de la cellule (membrane et noyau)
- La cellule est l'unité structurelle et fonctionnelle fondamentale de tout être vivant.
- L'embryon se développe à travers la division et la prolifération des cellules.

→ Que savait-on de la reproduction vers 1850 ?

- Le spermatozoïde et l'ovule sont nécessaires pour qu'il y ait descendance. Mais leurs rôles (fonctions) respectifs ne sont pas connus.
- Fécondation est vue (observée) mais non connue en détail

→ Quelles sont les connaissances sur la transmission héréditaire vers 1850 ? (Spe_GenMendel02)

▪ Les observations courantes montrent que les caractères des parents se retrouvent **mélangés** chez les enfants (ex : la couleur de la peau des enfants issus de couples mixtes ; ou "menton" du père, et "bouche" de la mère...) et chez les fleurs tel le pétunia (voir tableau) ou l'Amarillis montre une couleur intermédiaire...rose.

→ Les caractères des descendants sont compris comme étant intermédiaires entre ceux des 2 parents.
C'est la théorie de l'hérédité par mélange.

Pour C. Naudin 1861 « Les hybrides n'ont aucune constance »

▪ Aucune étude expérimentale, seulement certains constats à la base d'"idées"

- Complément : Aucune connaissance de la notion de support matériel de l'information héréditaire (il faudra attendre 1953 pour la découverte / compréhension de l'ADN et 1961 pour les preuves du rôle joué par cette molécule) ; à fortiori on ne connaît pas les chromosomes, les gènes, ni la notion d'allèles...

→ **Q** : Quelles ont été les répercussions des travaux de Mendel ?

- aucune dans l'immédiat ! Mendel meurt en 1884, ses travaux seront scientifiquement reconnus (reproductibles, vérifiables lorsqu'ils sont menés dans les mêmes conditions...) seulement en 1900. Mendel côtoyait de nombreux scientifiques qui travaillaient sur la recherche en agriculture ; ses travaux ont été publiés mais non acceptés face aux idées dogmatiques de l'époque (voir ci-dessus).

→ voir documents 1 et 2 p 86 du livre

II / LA DEMARCHE SCIENTIFIQUE DE MENDEL A L'ORIGINE D'UN NOUVEAU CONCEPT DE TRANSMISSION DES CARACTERES :

A / Le projet de recherche de Mendel :

1. / les faits observés par Mendel

Les constats ont été faits à partir du petit pois (entre autres) qui était le matériel d'étude conseillé par Diebl. (Spe_MendelPois002)

P1/P2 : ("P" pour parents)

les Parents ne se différencient que par un seul « **caractère différentiel*** » (la **forme** du pois) existant sous 2 « **traits**** » (ridé ou lisse)

***différentiel** : ce qui différencie distinctement deux graines (ex: la couleur, la forme...), et qui peut-être suivi sur plusieurs générations (stabilité)

****trait** : variation du caractère différentiel ; ex: couleur jaune / vert

F1 :

1 seul des 2 traits parentaux apparaît chez l'hybride F1. C'est le « **trait dominant** » du « **caractère différentiel** ».

F2 (résultat de F1 x F1) :

le second « **trait** » des parents réapparaît en F2. Régularité de ce résultat.

▪ remarquer la **régularité des résultats**: 100% identiques en F1 ; 75%, 25% en F2

2 / Le projet de Mendel :

Important : Mendel travaille dans un contexte d'amélioration de production végétale et non pas de recherche au sens strict, c'est à dire de compréhension des mécanismes impliqués dans les phénomènes observés.

→ du doc. 4 p.87 (2^{ème} partie)

le projet de Mendel: "suivre les « **hybrides*** » dans leur descendance" afin à comprendre comment se transmettent les « caractères différentiels » ; l'objectif sera de dégager (des lois ?) qui permettraient de mieux contrôler l'hybridation.

* dans l'esprit de Mendel, un « Hybride » est un individu, résultat d'un croisement au sens large (de lignée pure ou non).

Mendel cherche à obtenir, pour une propriété "intéressante" donnée (couleur, forme, masse etc...), des descendants qui montrent toujours cette propriété (l'idée de stabilité est l'objectif de ses travaux)

3 / Le protocole mis en œuvre par Mendel :

Mendel pense qu'il est nécessaire de croiser des parents dont les « traits » de « caractères » sont constants chez les « hybrides » ; ces "individus parents" doivent appartenir à des lignées pures.

Il faut donc sélectionner des « hybrides (variétés) stables ».

→ Que sont des « hybrides stables » ? des individus qui, croisés entre eux (de toutes générations confondues) ne produisent que des individus exprimant le même « trait » considéré.

Ce travail de "sélection" a été effectué par Mendel pendant plus de 2 ans sur des végétaux (revoir le contexte des travaux de Mendel : améliorer une production végétale

a / comment croiser des végétaux ?

= la reproduction sexuée chez les plantes à fleurs (fécondation croisée ou autofécondation)

Spe_MendelPois002: à légènder (étamine, pistil, graine, embryon) + Doc. p96 et 97

b / Les travaux de Mendel en pratique : le choix d'une plante pour les expérimentations : le petit pois.

Remarque : la fleur de pois, plante sur laquelle travaille Mendel, montre les mêmes caractéristiques que celle du lupin.

► Les raisons du choix de Mendel concernant la fleur de pois

- ♣ nombreux caractères différentiels distincts et stables (constants)
- ♣ autofécondation : fécondation contrôlable de par la structure de la fleur (p87 doc4, partie 1)
- ♣ les hybrides sont fertiles : ils donnent des graines (ce qui n'est pas le cas de toutes les espèces végétales, telle la primevère)
- ♣ beaucoup de graines produites (7 par fruit)
- ♣ cycle de reproduction relativement court

Remarque : Mendel observera des variations de certains caractères telle la taille du fruit ou des graines ; il écartera ces caractères qui ne sont pas nets.

4 / Les Résultats expérimentaux de Mendel

a / Protocole de sa démarche : Doc.2 p.89

Explication du doc:

→ les Parents différant par le trait (lisse, ridé) du caractère étudié (aspect de la graine) qu'il suppose de lignées pures dans la mesure où le trait du caractère est toujours le même d'une génération à l'autre.

→ une fécondation croisée qu'il pratique en déposant le pollen d'une fleur sur la partie femelle d'une fleur d'un autre pied et réciproquement (doc 3 p87) ; les graines obtenues constituent la population F1.

→ Les graines de la F1 sont semées ; les particularités des fleurs font qu'il y a autofécondation (voir plus haut). La population de graines obtenue, est appelée F2

→ il procède de même à partir des graines F2 et obtient une F3 etc...

b / Résultats : doc 1 p90

- quel trait s'exprime ? (jaune ou vert ? lisse ou ridé ? etc...)
- combien de graines de chaque trait : Mendel fait du **dénombrement** à partir de **centaines de plants** ; il travaille sur **des milliers de graines** !

le tableau doc 2 p90 montre quelques croisements effectués par le moine.

→ Son étude montre une grande régularité du dénombrement des quantités de descendants ayant le même « trait » en F1 (100%), proches de 1/4 – 3/4 pour les F2.

Mendel était convaincu que "plus grand est le nombre de mesures, plus les effets dus au hasard sont éliminés" (ce qui est ici le cas : nombre de graines avortent avant maturité) ; sa vision est celle d'un mathématicien !

→ **ces résultats sont reproductibles** non seulement pour un caractère différentiel donné mais pour d'autres caractères différentiels (voir livre: Mendel a travaillé sur sept caractères différentiels) **Il obtient les "hybrides" stables qu'il recherchait ; jamais il n'obtiendra de caractères dont les "traits" sont mélangés.**

Le point fort par rapport à la théorie de l'époque est la constance de réapparition en F2 du trait qui avait "disparu" en F1 : cette régularité des résultats ne peut être due au hasard.
Mendel réfute la théorie par mélange en vogue à son époque...

c / Elaboration d'une théorie : (Doc. 3 p.91)

Suite à ces travaux, Mendel propose un modèle permettant d'expliquer ces résultats :

- ♣ il utilise pour les "traits" les qualificatifs de "**dominant**" et "**récessif**";
- ♣ il suppose que les F1 possèdent les deux "traits", mais le "trait" récessif est invisible bien que présent.
- ♣ chaque "trait" devient une entité qu'il nomme "élément" , "**facteur**" ou "**particule**" , ...d'où le concept **d'hérédité particulaire** ; l'idée est d'associer un support matériel – inconnu à son époque, aux observations et résultats obtenus.
- ♣ observant que les deux traits sont **transmis à la descendance séparément**, il propose l'expression, encore utilisée, de **ségrégation indépendante** des facteurs.
- ♣ ...il propose une hypothèse qui expliquerait les résultats constants observés :
 - **1 seul** des "éléments" ou "facteurs" présents en F1 est hérité de l'un des parents par l'intermédiaire du grain de pollen ou de l'ovule, donc des gamètes... et réciproquement ; ce qui signifie que les "facteurs" se sépareraient pendant la fabrication des gamètes. (Ségrégation des facteurs héréditaires)
 - sur la fécondation : les gamètes se réunissent au moment de la fécondation, de façon aléatoire d'où l'idée.
 - il propose d'expliquer les résultats obtenus en F2 selon le modèle doc 3 p91

(hybrides de F1)	pollen →	A	a
	ovule →	A	Aa
		a	Aa
			a

Sa représentation des descendants issus des hybrides F1 "A + 2Aa + a"

d / Mendel soumet son modèle à l'expérimentation :

d1 / doc 4 p 91 : **monohybridisme**

A partir des croisements de pois issus de graines jaunes avec des pois issus de graines vertes, il obtient en F1 100% de graines jaunes... en F2, 3/4 de graines jaunes et 1/4 de graines vertes.

Mendel pose comme hypothèses :

▪ si les plantes issues de graines vertes s'autofécondent, "v" étant le trait récessif, on doit obtenir en F3 100% de graines vertes. Le croisement correspondrait au tableau suivant :

pollen→	v	v
↓ ovule		
v	v	v
v	v	v

...c'est ce que montrent les résultats expérimentaux (100%)

▪ si les plantes issues de graines jaunes s'autofécondent, v étant toujours le trait récessif et J le trait dominant, on doit avoir deux catégories de graines jaunes...

→ si les graines contiennent les traits J et J, on devrait obtenir 100% de graines jaunes !

	J
J	J

...Expérimentalement, l'autofécondation de fleurs issues de graines jaunes : il n'obtient que des (166) graines jaunes (100%)

→ si les graines portent J et v, v doit réapparaître. Les % seraient alors de 1/4 graines vertes ; 3/4 graines jaunes

	J	v
J	J	J v
v	J v	v

...ce qu'il obtient à partir de 353 plants issus de graines jaunes, qui se sont auto fécondés. (mêmes proportions)

Remarquer à la lumière des connaissances et des croyances de l'époque l'extraordinaire lucidité de Mendel : pas d'empirisme sinon un raisonnement, une (des) hypothèse(s) et une expérimentation destinée à valider ou à rejeter la / les hypothèses.

d2 / cas de **dihybridisme** : doc 1 p92

= deux caractères différentiels étudiés simultanément (deux couples de traits)

→ exploitation p 93 Q1 et Q2

Q1 : la couleur des graines de la F1 peut s'expliquer par une dominance des traits "lisse" et "jaune"; les F1, hybrides selon Mendel, s'écriraient donc AB ; mais, selon Mendel, ces hybrides contiennent aussi, "invisibles" a et b ; ce qu'il obtient en F2. De nouvelles graines apparaissent : des graines "**combinées**" "jaune" et "ridée", et "verte" et "lisse".

→ si on considère les caractères différentiels séparément, c'est à dire indépendamment les uns des autres: "lisse " 315 + 108 soit 423 et "ridée" 101 + 32 = 133 ; soit 3/4 - 1/4 ! la même constatation peut être faite pour la couleur ; ces proportions sont caractéristiques du monohybridisme.

Des résultats de F3 on en déduit que les plants de F2 "verte-lisse" , **qui sont différents des parents**, sont hybrides puisque l'on obtient à nouveau des graines "ridées" et même déduction pour les graines "jaune-ridée" ; l'explication est la même que celle proposée au document 4 p91.

→ L'hypothèse de Mendel se trouve vérifiée par les résultats expérimentaux mais se pose le problème du comment expliquer ces nouvelles combinaisons ? (dernier paragraphe du texte)

Q2 : du doc 2 :...(voir texte) Probablement parce que les ovules et les grains de pollen produits par les hybrides F1 possèdent différentes combinaisons d'éléments (ou facteurs) A, a, B, b en quantités égales = hypothèse de Mendel.

Les différentes combinaisons en éléments dans les cellules sexuelles des F1 sont : AB, ou Ab, ou aB, ou ab. Les proportions seraient les mêmes.

Les résultats expérimentaux donnent 4 x 1/4.

→ Mendel conclut en des expressions d'époque (indépendance des couples de caractères différentiels lors de leur transmission de F1 en F2) : soit une transmission indépendante des couples de caractères : les traits "jaune et vert" se séparent indépendamment des traits "lisse et ridé" = ségrégation indépendante des couples de facteurs (d'éléments).

De tels croisements sont appelés aujourd'hui **test-cross** (hybride de F1 x individu de lignée pure pour les caractères différentiels étudiés).

Remarque : ces observations / techniques de croisements sont fondamentales. En effet, la couleur d'une graine ne reflète pas forcément son génotype ; pour savoir si elle est hybride ou de lignée pure on croise la plante issue de cette graine avec une plante dont on connaît sans ambiguïté le génotype pour le même caractère différentiel : ce ne peut être qu'une plante issue de graine verte (le trait vert étant récessif). Si les graines sont toutes jaunes, la graine d'origine était pure ; si elle était hybride on obtient 1/2 de graines jaunes et 1/2 de graines vertes (50% - 50%)

B / Bilan : l'apport des travaux de Mendel et leurs limites

1. / Les apports

La démarche scientifique hypothèse / expérience / déduction et l'utilisation de l'outil

mathématique permettent à Mendel de dégager les principes de la transmission des caractères à partir de ses observations et en particulier de la réapparition de certains traits en F2

- idée de dominance et de récessivité des "traits"
 - réfutation de l'idée d'hérédité par mélange
 - une conception d'hérédité particulière : les gamètes jouent un rôle égal dans la transmission des facteurs (support des traits observés)
 - Mendel suggère un mode de fécondation chez les plantes, avant de l'avoir observé (voir doc 6 p 100)
- Ces travaux ont été confirmés, à son époque sur d'autres plantes (texte encadré en bas à droite p92).

2. / Les limites

Trois points doivent être soulignés :

- Mendel note les individus stables A ou a (tableau 3 p 91) ; il ne note pas le facteur en double. C'est à la lumière des connaissances actuelles une erreur mais aucun support n'était connu à l'époque de Mendel (chromosome).
- Mendel ne parle pas des hybrides intermédiaires (voir doc 3 p99 q1 et q2) + exercices sur polycopié ; incompréhension du phénomène observé ou manque de données – cet exemple va à l'encontre de ses travaux et plaide plutôt pour une hérédité par mélange.
- Mendel indique lui même que sa théorie n'est pas toujours applicable ; en particulier il est étonnant que les % observés sont toujours dans les mêmes proportions : soit Mendel a fraudé, soit plus probable, Mendel a écarté les cas de croisements qui, aujourd'hui, s'expliquent par les crossing over et qu'il ne pouvait pas expliquer. Dans sa théorie, seuls les caractères différentiels indépendants ont été retenus : il ne pouvait imaginer de liaison chromosomique sans connaître les supports !

Mendel s'est tenu à des observations et résultats qui étaient en accord avec ses exigences de départ : des caractères différentiels montrant des traits nets...

→ **Remarque : les docs E p 98 (exercice) sont sans intérêt... (pas de restitution de connaissance sur les thèmes de spécialité).**

3 / L'intérêt de cette étude mendélienne

a / historique :

Mendel montre que certains caractères héréditaires matériels peuvent être portés par des particules transmises aux descendants par les parents. **Leur transmission au cours des générations repose fondamentalement sur des règles mathématiques** de distribution de facteurs élémentaires d'hérédité .

b / apprentissage de la méthode expérimentale

- ♣ l'hypothèse de départ de Mendel : des particules transmissibles support de l'hérédité
- ♣ résultats de croisements
- ♣ étude (analyse) des résultats avec les seules données de Mendel

[→ Attention ! l'analyse statistique ne peut être illustrée par la méiose et la fécondation qui n'étaient pas connus ! le tableau donné dans le livre ne doit être considéré que comme **une interprétation** des travaux de Mendel]

▶ ceci a pour conséquence que :

c / Avant Mendel :

...au début du XIXe siècle (Goethe en Allemagne , Cuvier en France) la **morphologie** était une science essentiellement **descriptive** et ses résultats n'étaient pas directement testables. Aussi était-elle fréquemment considérée, au mieux, comme une science spéculative et donc non rigoureuse.

Mendel ouvre la voie à une nouvelle approche des sciences : entre les années 1880 et le début des années 1900, la biologie subit une révolution majeure, à la fois dans sa philosophie et dans ses méthodes de recherche. La démarche matérialiste supplante la démarche idéaliste et la méthode expérimentale tend à s'imposer par rapport aux méthodes descriptives et spéculatives (la morphologie)

III / LA REDECOUVERTE DES RESULTATS DE MENDEL

A / Hugo De Vries (1848-1935)

...généticien hollandais, redécouvre les mêmes résultats expérimentaux que Mendel en 1900. (livre p102)

Sa principale activité de recherche portait sur la théorie de l'évolution des espèces (théorie de Darwin). Il observera dans la descendance d'une plante herbacée prise comme matériel d'étude un caractère original, nommant ce changement brusque une "**mutation**"

Il publia entre 1901 et 1903 un énorme livre sur la *Théorie de la mutation* dans lequel il explique la naissance des espèces. (..) : les mutations président à l'apparition de nouvelles espèces. Il qualifie de **pangènes** les particules élémentaires imaginées par Mendel.

B / Les travaux de L. Cuénot (1866-1951)

voir "Pour La Science n°45 – 1981-07 / 21-29

Médecin sensibilisé aux problèmes d'hérédité par E.Zola (lecture du livre "Docteur Pascal"), il est très impressionné par la redécouverte des résultats de Mendel dans le domaine végétal ; Cuénot effectue des croisements de souris, le caractère étudié étant la pigmentation du pelage (souris blanches – souris grises ; livre p103). Il constate que le mode d'hérédité mendélien existe aussi chez les animaux (il présentera en 1902 ses résultats à l'Académie des Sciences) et expliquera la létalité génétique (facteurs héréditaires mortels à l'état homozygote).

Cuénot effectuera aussi des recherches visant à **infirmier le dogme des l'hérédité des caractères acquis** (ce que Weismann, en Allemagne, avait montré en 1883 en coupant la queue des souris sur plusieurs générations, mais les idées contraires néo Lamarckistes prévalaient en France à cette époque).

C / Les lois de Mendel

voir livre doc 3 p103

Ces lois ne sont énoncées par Mendel, mais suite aux travaux de de Vries et de Cuénot (entre autres scientifiques) sont un hommage à leur précurseur (35 ans plus tard !)

1ère loi : "au moment de la formation des gamètes, il y a ségrégation des éléments distincts responsables des caractères différentiels ; ils se réassocient au moment de la fécondation" = loi de pureté des gamètes.

2e loi : loi de ségrégation indépendante des couples de caractères ; = "les deux éléments d'un couple responsable d'un caractère (différentiel) se séparent et se réassocient indépendamment de ceux des autres couples"

Les notions floues de particule, de pangène, de mutation trouveront un support matériel ultérieurement..

A suivre !