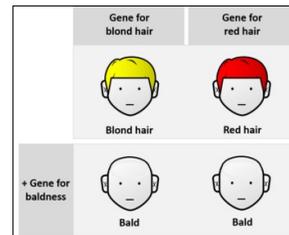


## Epistasie

Relation d'interaction entre 2 mutations qui confèrent des phénotypes différents et dont l'une impose son phénotype au double mutant



52

Epistasie

≠

Dominance : récessivité

$$\frac{a}{a} \frac{B}{B} \quad [a]$$

$$\frac{A}{A} \frac{b}{b} \quad [b]$$

$$\frac{a}{a} \frac{b}{b} \quad [a]$$

$$\frac{a}{A} \frac{B}{B} \quad [WT]$$

$$\frac{A}{A} \frac{B}{b} \quad [WT]$$

Condition du test :

- les mutants [a] et [b] **DOIVENT** avoir une phénotype **DIFFERENT**

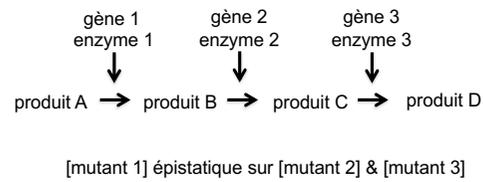
53

### Etablir l'ordre d'intervention des gènes dans une cascade fonctionnelle

❖ Cascade "d'assemblage" ou voie biosynthèse:

-> Plusieurs gènes interviennent de manière séquentielle pour déterminer le choix du programme d'expression génétique

- ✓ L'étape la plus en amont conditionne les étapes avales
- ✓ Le gène amont impose son phénotype



54

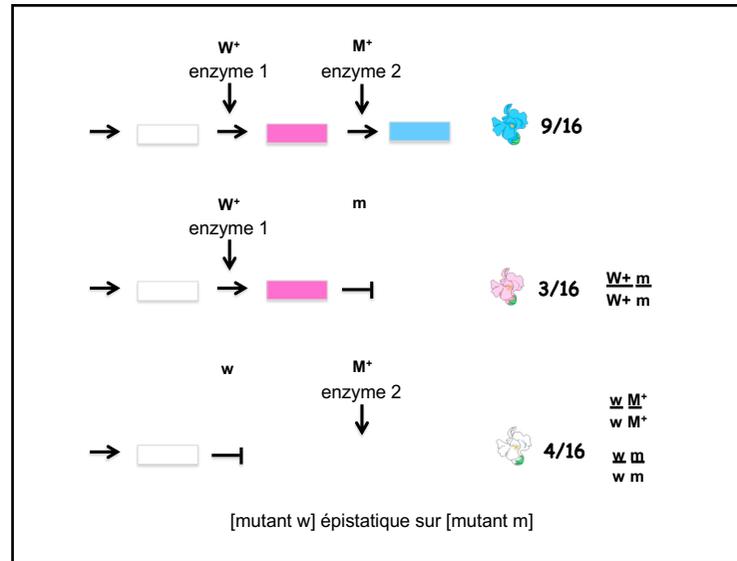
**F0**

$\frac{W^+ M^+}{w m}$

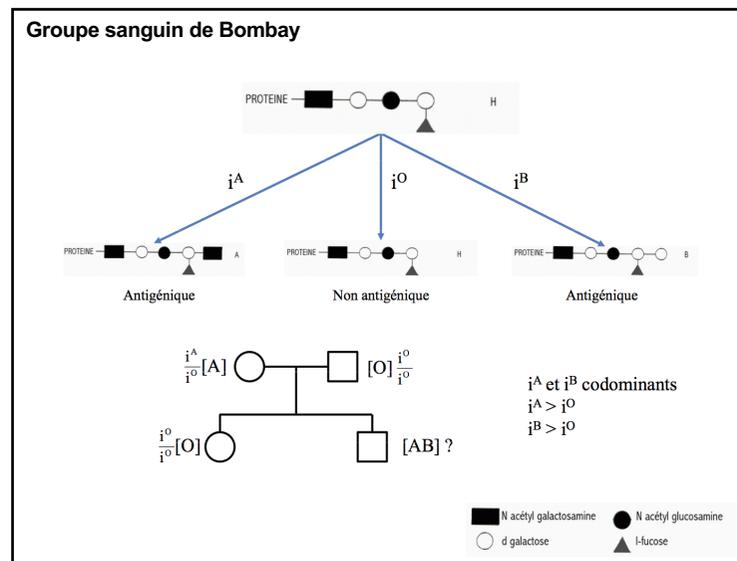
	$W^+ M^+$	$W^+ m$	$w M^+$	$w m$	
<b>F1</b> $W^+ M^+$	$\frac{W^+ M^+}{W^+ M^+}$	$\frac{W^+ m}{W^+ M^+}$	$\frac{w M^+}{W^+ M^+}$	$\frac{w m}{W^+ M^+}$	9/16
$W^+ m$	$\frac{W^+ M^+}{W^+ m}$	$\frac{W^+ m}{W^+ m}$	$\frac{w M^+}{W^+ m}$	$\frac{w m}{W^+ m}$	3/16
$w M^+$	$\frac{W^+ M^+}{w M^+}$	$\frac{W^+ m}{w M^+}$	$\frac{w M^+}{w M^+}$	$\frac{w m}{w M^+}$	3/16
$w m$	$\frac{W^+ M^+}{w m}$	$\frac{W^+ m}{w m}$	$\frac{w M^+}{w m}$	$\frac{w m}{w m}$	1/16

4/16

55



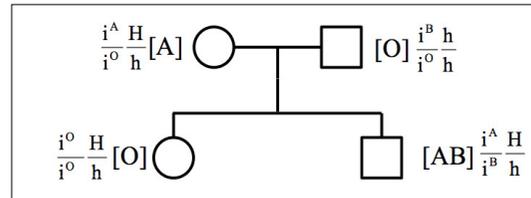
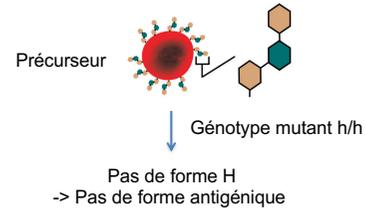
56



57



### Groupe sanguin de Bombay



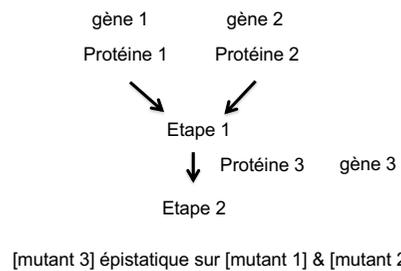
allèle récessif *h* est épistatique sur *i*

60

### ❖ Cascade "de regulation/signalisation" ou voie de développement:

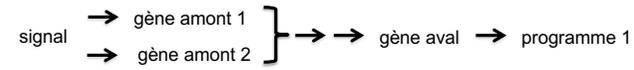
-> Plusieurs gènes interviennent de manière coordonnée pour déterminer le choix du programme d'expression génétique

- ✓ L'étape la plus en aval conditionne le programme de développement mis en jeu
- ✓ Le gène aval impose son phénotype



61

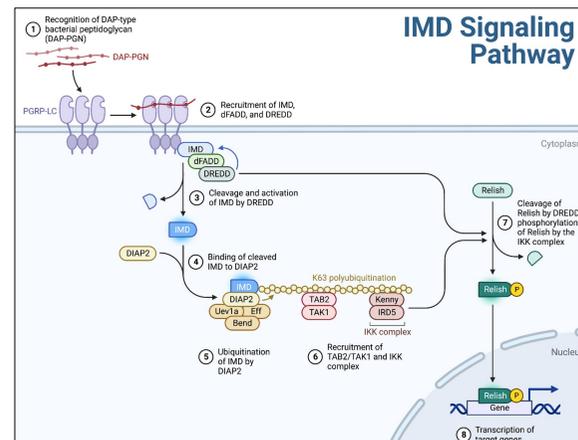
❖ Voie de régulation positive



présent	exprimés	exprimé	programme 1 déclenché
<b>SIGNAL</b>	<b>GENES AMONTS</b>	<b>GENE AVAL</b>	
absent	non exprimés	non exprimé	programme 0 poursuivi

62

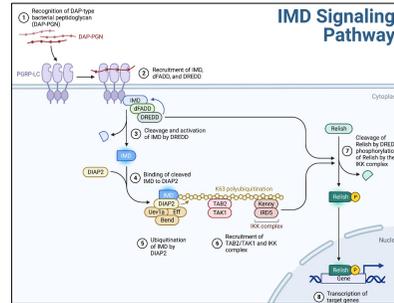
❖ Voie de régulation positive



63

❖ Voie de régulation positive

➤ Voie IMD chez les insectes



présent	exprimés	exprimé	programme 1 déclenché
<b>SIGNAL</b> peptidoglycane	<b>GENES AMONTS</b> <i>Bend, dFADD</i>	<b>GENE AVAL</b> <i>Relish</i>	
absent	non exprimés	non exprimé	programme 0 poursuivi

64

❖ Voie de régulation positive

présent	exprimés	exprimé	programme 1 déclenché réponse anti-bactérienne
<b>SIGNAL</b> peptidoglycane	<b>GENES AMONTS</b> <i>Bend, dFADD</i>	<b>GENE AVAL</b> <i>Relish</i>	
absent	non exprimés	non exprimé	programme 0 poursuivi Pas de réponse

	peptidoglycane	0
WT	réponse efficace	Pas de réponse
<i>Bend</i> <sup>-</sup>	Réponse faible	Pas de réponse
<i>dFADD</i> <sup>-</sup>	Réponse faible	Pas de réponse
<i>Relish</i> <sup>-</sup>	Pas de réponse	Pas de réponse
<i>Bend-Relish</i> <sup>-</sup>	Pas de réponse	Pas de réponse
<i>dFADD-Relish</i> <sup>-</sup>	Pas de réponse	Pas de réponse

gène aval épistatique

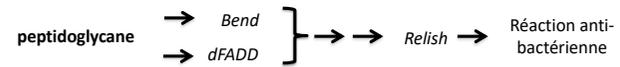
Phénotypes mutants récessifs (mutations perte de fonction)

65

## ❖ Voie de régulation positive

	peptidoglycane	0
WT	réponse efficace	Pas de réponse
<i>Bend</i> -	Réponse faible	Pas de réponse
<i>dFADD</i> -	Réponse faible	Pas de réponse
<i>Relish</i> -	Pas de réponse	Pas de réponse
<i>Bend- Relish</i> -	Pas de réponse	Pas de réponse
<i>dFADD- Relish</i> -	Pas de réponse	Pas de réponse

gène aval épistatique



Phénotypes mutants récessifs (mutations perte de fonction)

66

## ❖ Voie de régulation négative

➤ Détermination du sexe chez le nématode *Caenorhabditis elegans*

X0	actif	inactif	mâles
SIGNAL Nombre de X	GENE AMONT <i>her-1</i>	GENE AVAL <i>tra-1</i>	
XX	inactif	actif	hermaphrodites

*her-1+* > *her-1-*  
*tra-1+* > *tra-1-*  
 ↓  
 2 mutations perte de fonction

67

## ❖ Voie de régulation négative

➤ Détermination du sexe chez le nématode *Caenorhabditis elegans*

X0	actif	inactif	mâles
SIGNAL Nombre de X	GENE AMONT <i>her-1</i>	GENE AVAL <i>tra-1</i>	
XX	inactif	actif	hermaphrodites

*her-1+* > *her-1-*  
*tra-1+* > *tra-1-*  
 ↓  
 2 mutations perte  
 de fonction

	X0	XX
WT	mâles	hermaphrodites
<i>her-1-</i>	hermaphrodites	hermaphrodites
<i>tra-1-</i>	mâles	mâles
<i>her-1-, tra-1-</i>	mâles	mâles

interaction négative  
 ->  
 gène aval épistatique

- ✓ mutation *tra-1-* est épistatique sur la mutation *her-1-*
- ✓ phénotypes *tra-1-* et *her-1-* opposés
- ✓ mutations perte de fonction

68

## ❖ Voie de régulation négative

➤ Détermination du sexe chez le nématode *Caenorhabditis elegans*

X0	actif	inactif	mâles
SIGNAL Nombre de X	GENE AMONT <i>her-1</i>	GENE AVAL <i>tra-1</i>	
XX	inactif	actif	hermaphrodites

0 → *her-1* ─| *tra-1* → mâle  
 X ─| *her-1* → *tra-1* → hermaphrodite

69