

## Déterminisme génétique de la vision des couleurs et parenté chez les Primates

L'Homme et les Primates d'Afrique et d'Asie voient le monde en 3 couleurs (vision trichromatique) car ils possèdent 3 types de cônes (S, M et L), chacun possédant un pigment (opsine) différent (S, M et L). Ces opsines sont des protéines chacune codée par un gène localisé sur le chromosome 7 ou le chromosome X. Les Primates d'Amérique ont eux une vision en couleur mais dichromatique car ils ne possèdent que 2 opsines différentes (S et M/ L).

**Problèmes : Quelle est l'origine de la vision en couleur ? Comment expliquer que tous les Primates n'aient pas une vision trichromatique ?**

**Matériel :**

- logiciel « anagène » et sa fiche technique
- logiciel « phylogène » et sa fiche technique
- séquences des 3 gènes des opsines (opsine homme\_adn.edi) dans «Mes documents, Devoirs, vieillard ». A ouvrir avec le logiciel Anagène.

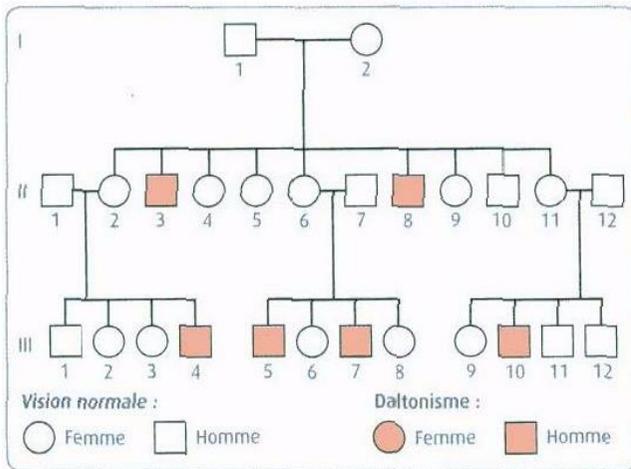
Activités proposées	Capacités travaillées
<p style="text-align: center;"><b>1<sup>ère</sup> partie : Le déterminisme génétique de la vision en couleurs</b></p> <p>1- A partir de l'étude des anomalies de la vision colorée (documents 1), <b>montrez</b> que la vision en couleurs est déterminée génétiquement. <b>Expliquez</b> pourquoi seuls les hommes de la famille 1b sont touchés par cette maladie. <i>Une réponse argumentée est attendue. Ecrire les génotypes d'un homme malade et de ses parents.</i></p>	<p style="text-align: center;"><b>Saisir des informations et les mettre en relation</b></p>
<p style="text-align: center;"><b>2<sup>ème</sup> partie : Les gènes des opsines : une famille multigénique. Logiciel Anagène</b></p> <p>2- <b>A l'aide du document 2, proposez</b> une stratégie de résolution permettant de montrer que les 3 opsines appartiennent à la même famille de gènes. 3- <b>Prenez</b> connaissance des documents 3. A partir des fonctionnalités du logiciel « anagène », <b>justifiez</b> l'appartenance des 3 gènes des opsines à une famille multigénique dérivant d'un gène ancestral unique. <i>Un tableau ou matrice des différences ou des ressemblances est attendue dans votre argumentation à partir d'une comparaison avec discontinuités des séquences d'opsines.</i></p> <p style="text-align: center;"><b>Appelez le professeur pour vérification de la matrice</b></p> <p>4-<b>Tracez</b> l'arbre phylogénétique de ces 3 molécules en vous appuyant sur le document 4.</p> <p>5- A l'aide des résultats précédents, <b>proposez</b> une histoire évolutive des gènes des opsines en complétant le document fourni avec le vocabulaire suivant : gène ancestral, duplication, mutations ponctuelles, famille multigénique, gène codant l'opsine S, gène codant l'opsine M, gène codant l'opsine L. <b>Donnez</b> un titre au document.</p> <p style="text-align: center;"><b>Appelez le professeur pour vérification</b></p>	<p style="text-align: center;"><b>Faire un choix pertinent des séquences</b> <b>Comparer des séquences de nucléotides</b> <b>Afficher les informations des séquences</b> <b>Construire une matrice des distances entre les 3 séquences.</b> <b>Adopter une démarche explicative</b> <b>Construire un arbre phylogénétique simple</b> <b>Communiquer sous forme de schémas simples</b></p>
<p style="text-align: center;"><b>3<sup>ème</sup> partie : Les opsines chez les Primates. Logiciel Phylogène</b></p> <p>6- A l'aide de la fiche technique du logiciel « Phylogène », <b>établissez</b> les liens de parenté entre ces différents Primates en comparant les séquences nucléotidiques de l'opsine bleue (opsine S). <b>Construisez</b> l'arbre phylogénétique correspondant. <i>Une séquence de référence, dite « hors-groupe » est toujours utilisée. Ici c'est la souris (mammifère non Primate).</i></p> <p>7- En vous aidant du document 5, <b>notez</b> sur l'arbre les différents types de vision de chaque individu. <b>Justifiez</b> la place de l'Homme parmi les Primates telle qu'elle est présentée par l'arbre.</p> <p>8- La séparation entre les singes de l'ancien monde (Macaque, Chimpanzé, Homme) à vision trichromatique et les singes du nouveau monde (Saïmiri) à vision dichromatique est datée à environ 40 millions d'années, la séparation de l'Homme et du Chimpanzé avec le macaque est datée vers 23Ma et la séparation de l'homme et du Chimpanzé date de 10 Ma. <b>Placez</b> ces dates sur l'arbre phylogénétique. <b>La duplication génique à l'origine des opsines L et M se situe entre 40 et 23 Ma ; la faire apparaître sur l'arbre. Reconstituez</b> l'histoire évolutive de la vision des primates. (réaliser la lecture de l'arbre phylogénétique).</p>	<p style="text-align: center;"><b>Utiliser le logiciel Phylogène</b> <b>Comparer les séquences entre les Primates</b></p> <p style="text-align: center;"><b>Replacer l'Homme au sein du groupe des Primates</b></p> <p style="text-align: center;"><b>Adopter une démarche explicative</b></p>

## Document 1 : Le déterminisme génétique de la vision en couleurs

### Document 1a : Un peu d'histoire ...

John Dalton, un chimiste, rapporta, dès 1794, qu'il ne voyait pas les couleurs comme tout le monde : "les parties d'image que les autres voient rouges m'apparaissent comme des ombres ou des absences de lumière, l'orangé, le jaune et le vert sont pour moi comme plusieurs intensités de jaune".

On appelle **daltonisme** la déficience de l'aptitude à distinguer les couleurs de la partie du spectre qui s'étend du rouge au vert (8% environ des hommes et 1% environ des femmes). Certains individus distinguent mal les couleurs de la partie bleue du spectre, **ils sont très rares**. On parle aussi, abusivement, de daltonisme.



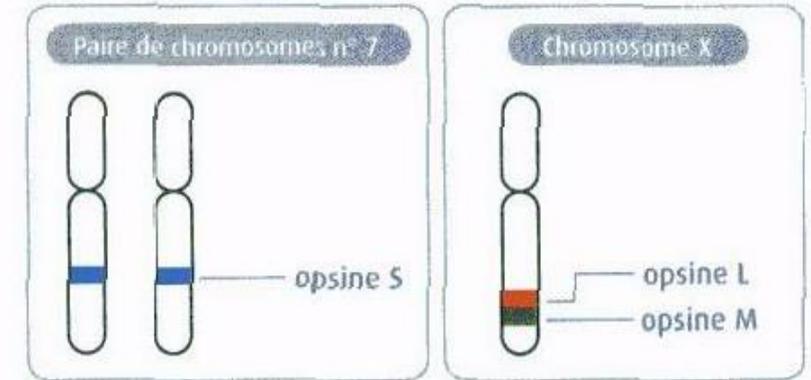
### Document 1b : Arbre généalogique d'une famille touchée par le daltonisme

Les daltoniens ont une rétine qui possède des cônes mais ils distinguent mal les couleurs.

Au sein de la famille dont l'arbre généalogique est figuré ci-contre, plusieurs personnes présentent une forme de daltonisme qui se traduit par des troubles de la perception du vert et du rouge.

Le daltonisme est une anomalie de la vision des couleurs, le sujet étant, dans la plupart des cas, incapable de distinguer le rouge et le vert. Les hommes sont majoritairement atteints de daltonisme.

Des données statistiques montrent que, dans la population, il y a environ dix fois plus d'hommes que de femmes daltoniens.



### Document 1c : Localisation chromosomique des gènes codant les opsines.

Les opsines M et L ont un pic de sensibilité respectivement dans le vert et dans le rouge.

### Document 1d : Les perturbations de la vision colorée

Les pigments photosensibles sont des protéines codées par des gènes. Les localisations suivantes des 3 gènes d'opsines ont été déterminées →

Tous les cônes possèdent les mêmes gènes, codant les différentes opsines mais ils n'en expriment qu'un seul d'où leur sensibilité unique.

PIGMENT	LOCALISATION DU GENE	Type de pathologie en cas d'absence du pigment
opsine "pigment rouge" (contenue dans les cônes L)	chromosome X	<b>protanopie</b> (absence des cônes de réception au rouge car opsine rouge non fonctionnelle ; cette couleur est indétectable par le sujet).
opsine "pigment vert" (contenue dans les cônes M)	chromosome X	<b>deutéranopie</b> (absence des cônes de réception au vert car opsine verte non fonctionnelle ; les personnes affectées sont incapables de différencier le rouge du vert).
opsine "pigment bleu" (contenue dans les cônes S)	chromosome 7	<b>tritanopie</b> (absence des cônes de réception au bleu car opsine bleue non fonctionnelle ; cette couleur est indétectable par le sujet).

**Document 2 : Construction d'une matrice des distances :**

Afin de pouvoir comparer de manière plus précise les séquences entre 2 molécules, nous utilisons une "matrice des distances". Il s'agit d'un tableau à double entrée où chaque espèce ou molécule est placée en colonne et en ligne.

	Chimpanzé	Gorille	Homme
Chimpanzé	100%	94%	98%
Gorille		100%	96%
Homme			100%

Au croisement des colonnes et des lignes de deux espèces ou molécules différentes est indiquée une valeur numérique qui représente **les différences ou les ressemblances** entre les deux séquences concernées (le plus souvent en pourcentage).

Les titres des colonnes et des lignes sont donc exactement les mêmes. Seule la moitié du tableau est à remplir sinon les valeurs numériques sont en double.

**Document 4 : Principe d'un arbre phylogénétique :**

L'arbre phylogénétique montre la succession d'apparition des groupes d'organismes vivants ou des molécules au cours du temps.

Il présente les liens de parenté entre les organismes ou les molécules. Il montre qui est proche de qui, et non pas qui descend de qui. Il permet d'identifier les homologies (=ressemblances).

Deux espèces qui présentent une même nouveauté évolutive l'ont héritée d'un **ancêtre commun** chez qui l'innovation est apparue.

Pour deux espèces données, possédant une même protéine (protéine homologue), **plus le nombre de différences dans la séquence est important, plus le nombre de mutations du gène codant cette protéine est important**, plus l'ancêtre commun aux deux espèces **est éloigné** dans le temps.

Aussi, **plus l'ancêtre commun est récent et plus la parenté est grande.**

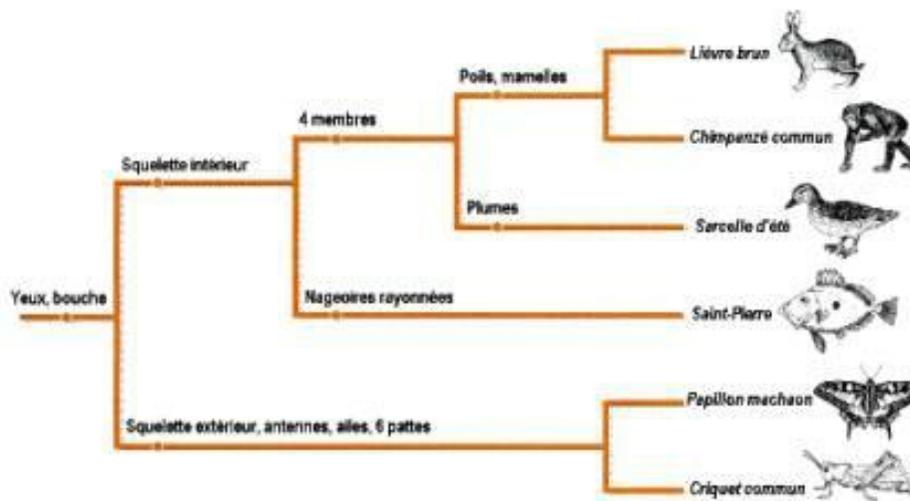
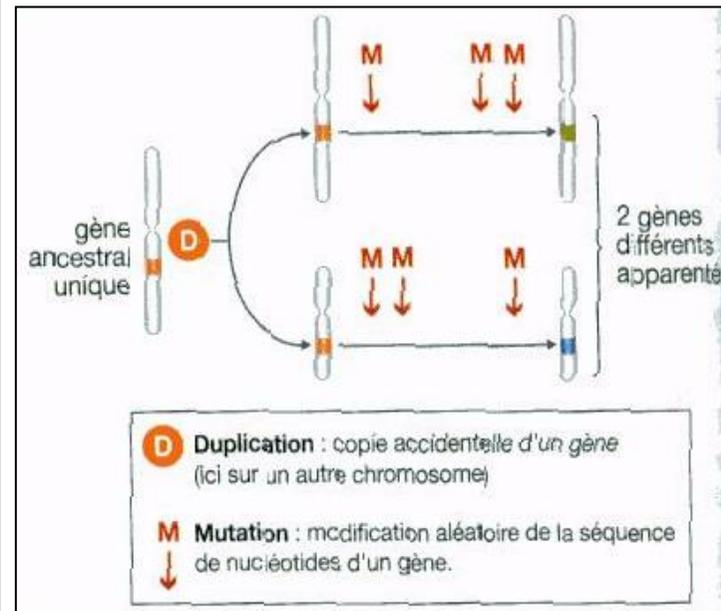
Pour représenter un arbre phylogénétique, on utilise des branches et des nœuds. Les nœuds représentent les **ancêtres communs** (ancêtres hypothétiques et définis par l'ensemble des états dérivés de caractères partagés par les espèces qui sont postérieures). Les branches représentent **les liens évolutifs** qui relient les nœuds et aboutissent à des **espèces ou molécules connues.**

**Document 3 : Origine des familles multigéniques : formation de nouveaux gènes par duplication et transposition :**

Les scientifiques considèrent **qu'une similitude supérieure à 20 %** entre deux molécules ne peut être due au hasard et indique une **origine commune pour ces molécules dites homologues**. Plus les séquences sont semblables et plus les molécules sont apparentées c'est-à-dire qu'elles dérivent d'une **séquence ancestrale commune récente.**

Ceci signifie que les gènes qui codent pour ces molécules sont apparentés donc ils dérivent d'un « **gène ancestral** » commun. En effet, un gène peut être accidentellement **copié (duplication)** et se retrouver présent dans le génome en deux exemplaires, sur un même chromosome ou non (**transposition**).

Par la suite, des **mutations** ponctuelles se produisent et rendent différents les copies initialement identiques. Plus la duplication d'un gène est ancienne et plus les deux gènes qui en résultent sont différents. Ces gènes peuvent permettre la production de protéines remplissant des fonctions identiques et des fonctions différentes. De tels gènes forment **une famille multigénique.**



**Exemple d'un arbre phylogénétique entre différentes espèces animales**

**Document 5 : les opsines chez les Primates :**

	Opsine S	Opsine L	Opsine M
Saimiri	Présente	Présente	Absente
Macaque	Présente	Présente	Présente
Homme	Présente	Présente	Présente
Chimpanzé	Présente	Présente	Présente
Souris	Présente	Présente	Absente

