

TD8b : Anomalies lors de la méiose.

CORRECTION

Problème: Quels sont les différents type d'accidents de la méiose et leurs impacts phénotypiques et évolutifs ?

1^{ère} partie : Modification du caryotype : exemples des trisomies et monosomies.

1- A partir de vos connaissances sur la méiose et la fécondation, **schématiser** les 2 anomalies de méiose pouvant être à l'origine, après fécondation, de l'anomalie chromosomique portée par les individus (syndromes de Down et de Turner) (annexe 1).

Les trames de schémas sont fournies. Partir d'une cellule avec la paire de chromosomes concernée par l'anomalie.

*Le **syndrome de Down** est dû à un chromosome 21 supplémentaire. La formule chromosomique de l'individu est donc: (47, 21+).*

Ce syndrome peut être dû:

- soit à la non séparation des **chromosomes 21** en anaphase de première division de méiose (voir schéma 1)*
- soit à la non séparation des **chromatides d'un chromosome 21** en anaphase de deuxième division de méiose. (voir schéma 2)*

On obtient deux lots de gamètes anormaux à l'issu de la méiose :

- 23 + 1ch 21 (soit 24ch)*
- 23 - 1ch 21 (soit 22ch)*

Après la fécondation entre un gamète normal 23 et un gamète anormal 24, on obtient le caryotype anormal responsable du syndrome de Down.

*Le **syndrome de Turner** est dû à l'absence d'un chromosome sexuel X. La formule chromosomique de l'individu est donc: (45, X0).*

Ce syndrome peut être dû :

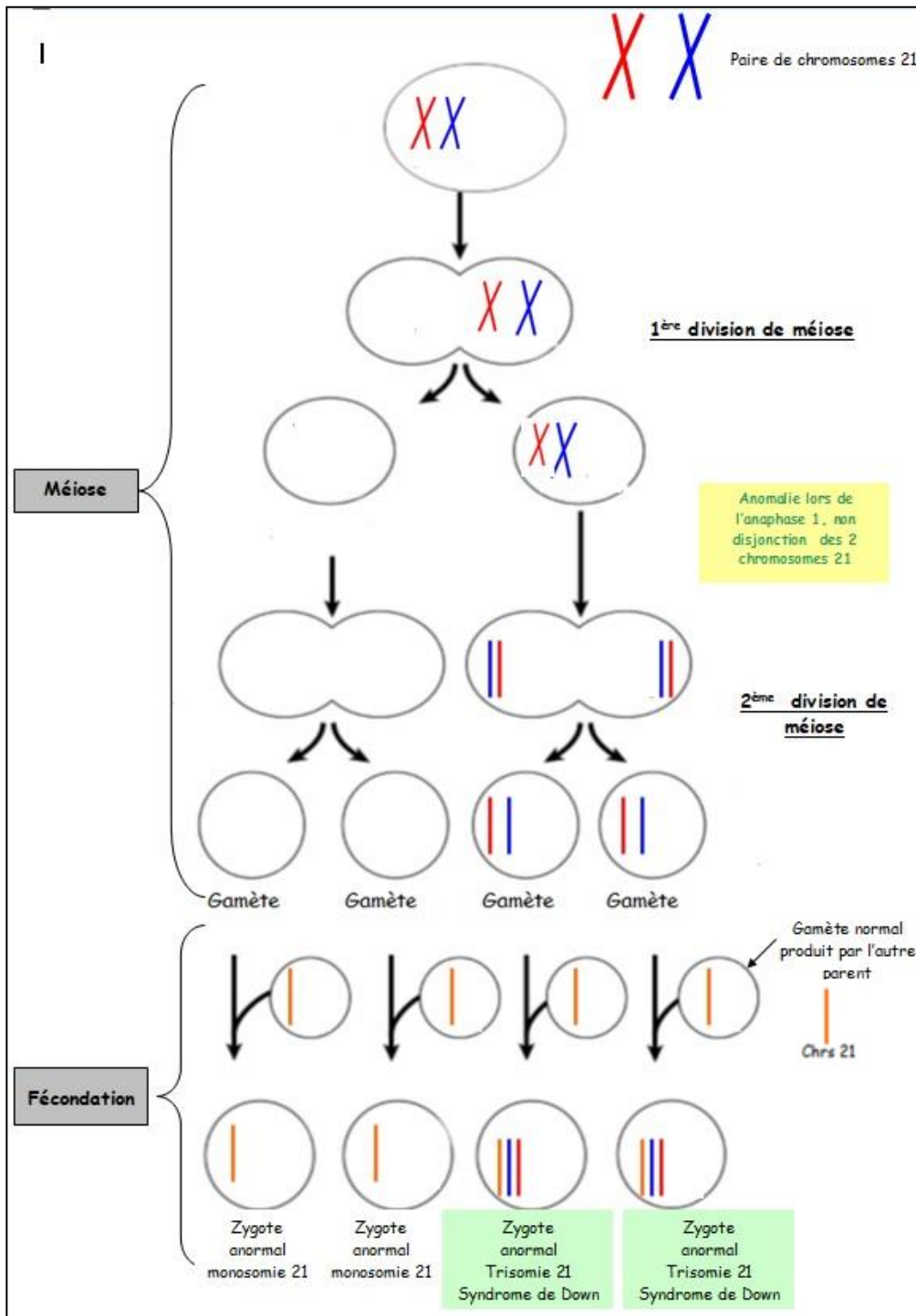
- soit à la non séparation des **chromosomes X** en anaphase de première division de méiose*
- soit à la non séparation des **chromatides du chromosome X** en anaphase de deuxième division de méiose.*

On obtient deux lots de gamètes anormaux à l'issu de la méiose:

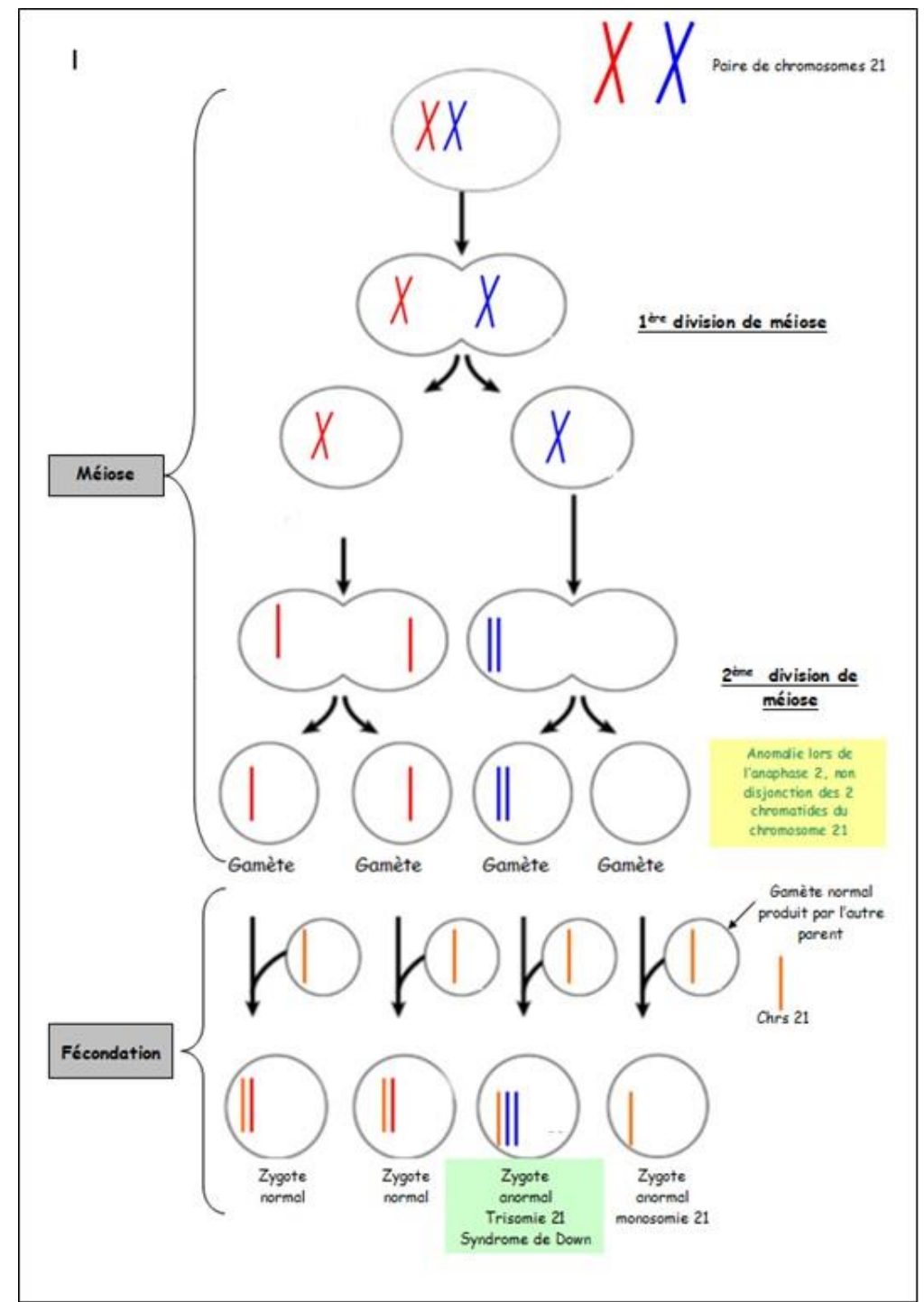
- 24 ch + XX*
- 22 ch autosomes (aucun X)*

Après la fécondation entre un gamète normal 22 + X et un gamète anormal 22 + 0, on obtient le caryotype anormal responsable du syndrome de Turner.

Anomalie en première division de méiose



Anomalie en deuxième division de méiose



Bilan :

* Des accidents (= **anomalies au cours de la migration des chromosomes**) peuvent survenir lors de la méiose suite à une **mauvaise répartition des chromosomes homologues ou des chromatides** et conduisent à des anomalies du nombre des chromosomes dans les gamètes. Ces anomalies de répartition peuvent se dérouler :

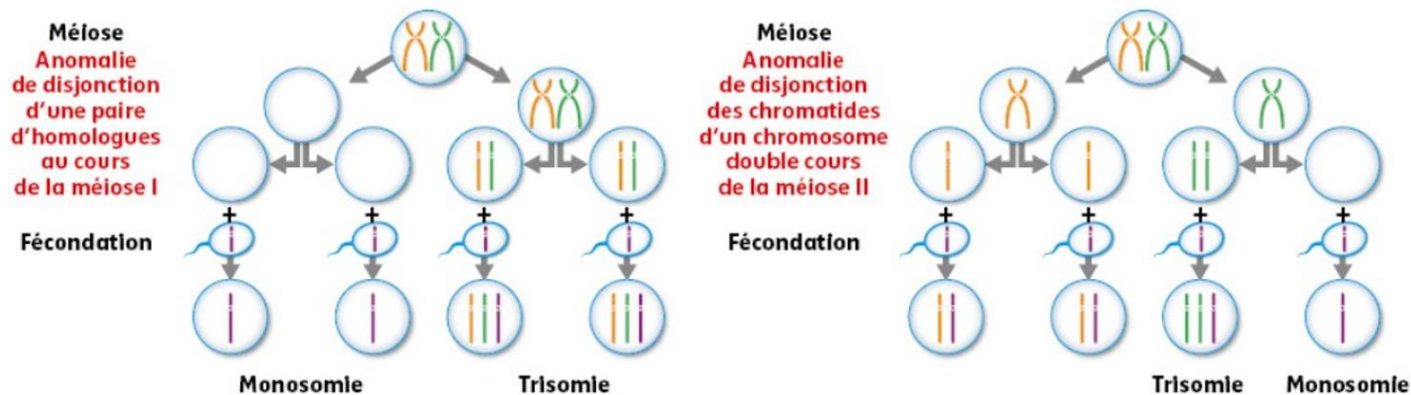
- **soit lors de la première division de méiose** : les chromosomes homologues ne se séparent pas (les 2 migrent dans la même cellule fille)

- **soit lors de la deuxième division de méiose** : un chromosome se scinde en 2 chromatides, mais ces derniers migrent dans la même cellule.

Ces 2 accidents produisent des gamètes présentant un **chromosome supplémentaire** ou au contraire un **chromosome en moins**.

* **Après fécondation avec un gamète normal**, il y a formation d'un **zygote trisomique** (possédant trois chromosomes au lieu de deux) ou **monosomique** (possédant un chromosome au lieu de deux).

Seules certaines de ces anomalies sont compatibles avec la vie, la plupart de ces zygotes n'étant pas viables, ce qui confirme l'importance du maintien du nombre de chromosomes pour un individu.



2^{ème} partie : les familles multigéniques : exemple des opsines.

Consignes :

2- A partir des documents de l'annexe 2, justifier que les gènes codant les 3 opsines appartiennent à une famille multigénique.

Les opsines sont des protéines permettant de voir les couleurs. Ces 3 opsines ne sont pas présentes chez tous les groupes de Primates :

- l'opsine S permettant la perception du bleu est présente chez tous les Primates
- l'opsine M et l'opsine L permettant la perception du vert et du rouge est présente chez les singes de l'ancien monde (macaque, chimpanzé, gorille, Homme...).

On peut constater que les gènes codant ces 3 protéines sont situées sur le chromosome 7 et X. Leurs séquences sont très proches :

Pourcentages de similitude entre les différentes séquences nucléotidiques

	Opsine L (rouge)	Opsine M (verte)	Opsine S (bleue)
Opsine L (rouge)	100%	97,7%	57,1%
Opsine M (verte)		100%	57,6%
Opsine S (bleue)			100%

- On observe que la séquence de nucléotides des opsines M et L sont semblables à 97,7%. Or on apprend dans le document n°1, que si le pourcentage de similitudes entre 2 gènes est supérieur à 40%, cela signifie que ces gènes dérivent d'un gène ancestral commun et constitue une famille multigénique.

On en déduit que ces séquences sont très apparentées ce qui veut dire qu'elles dérivent un gène ancestral commun récent qui a subi des mutations au cours du temps.

- Les opsines M et L partagent plus de 57% de ressemblances avec l'opsine S. Elles sont donc apparentées mais le gène ancestral commun qu'elles partagent est plus ancien.

Le pourcentage de similitude des 3 gènes étant au minimum de 57%, cela témoigne d'un fort lien de parenté, qui ne peut être dû au hasard. Ces 3 gènes dérivent d'un gène ancestral commun et font donc partie d'une famille multigénique (par 2 duplications successives et des mutations indépendantes).

3- Détailler les mécanismes successifs qui ont permis l'apparition de ces 3 opsines au cours des temps géologiques (un schéma comme celui du document est attendu).

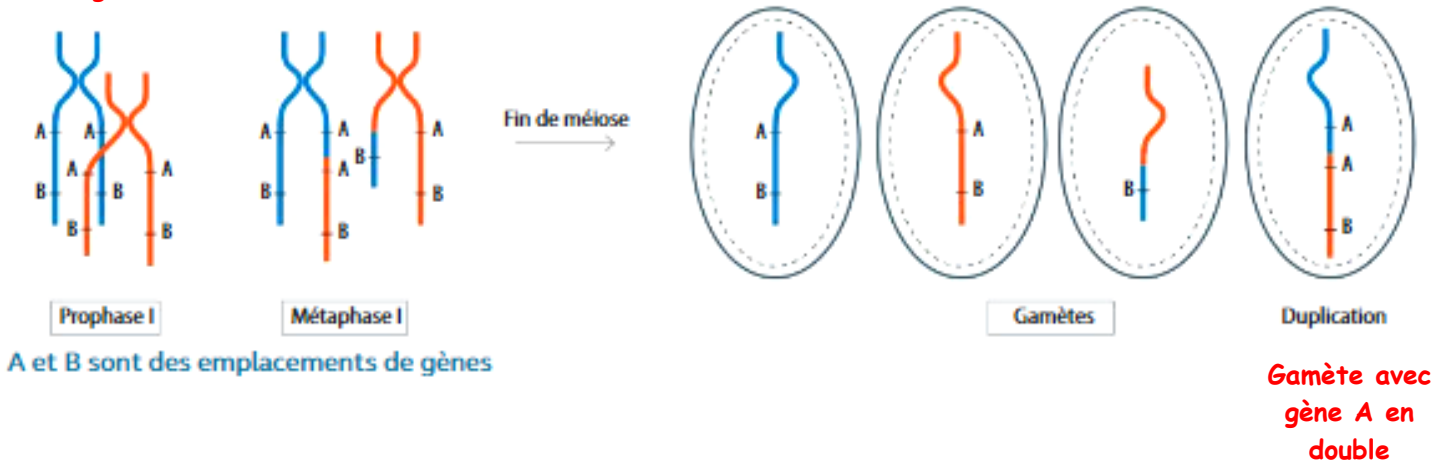
Voyons comment expliquer la mise en place de cette famille multigénique.

Pour qu'il y ait une famille multigénique, il faut qu'il y ait plusieurs copies du gène ancestral qui ont évolué indépendamment les unes des autres en accumulant des mutations différentes.

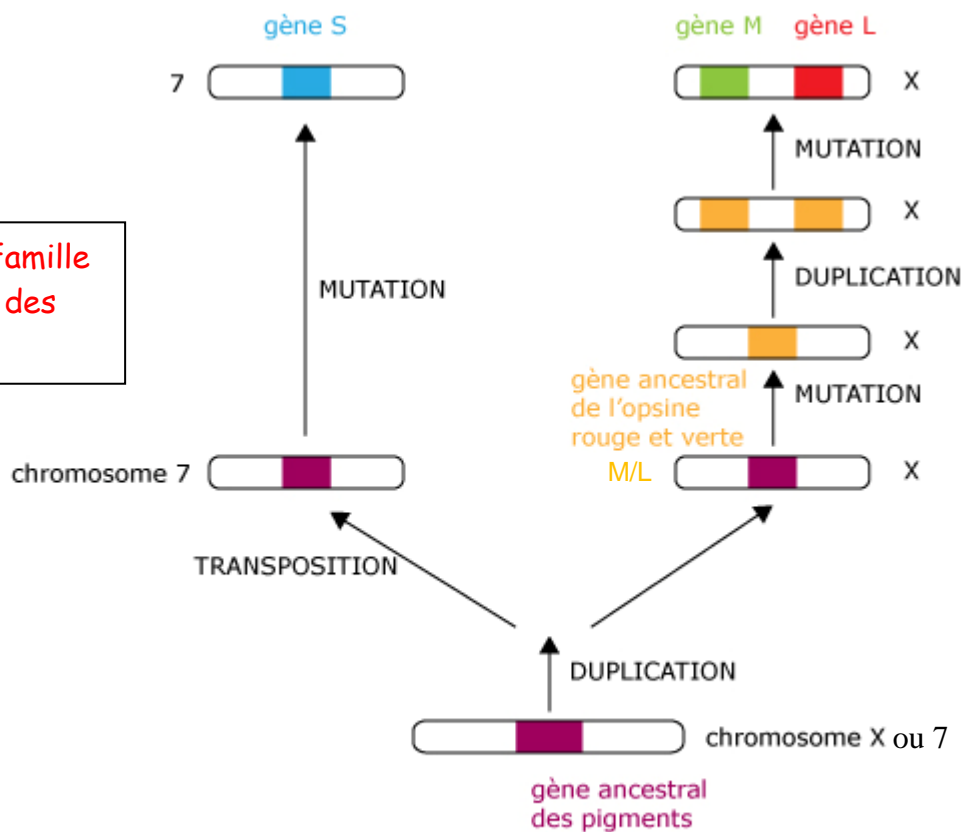
Une duplication d'un gène peut se faire lors d'une anomalie du crossing-over : le crossing-over inégal.

Lorsqu'il y a un **crossing over inégal**, les 2 chromosomes homologues ne s'apparient pas correctement lors de la prophase 1 et ils n'échangent pas une portion identique de chromatide, un des 2 chromosomes récupère 2 exemplaires du même gène (il y a **duplication du gène**) et au fil des **mutations** ayant lieu au cours des différentes générations, les 2 copies du gène diffèrent petit à petit pouvant coder des protéines différentes aux fonctions différentes.

crossing over inégal



Histoire de la famille multigénique des opsines



4- Enfin, identifier la portée évolutive des conséquences d'une anomalie de crossing-over.

Les mutations ponctuelles de chaque copie du gène se sont traduites par des modifications de la séquence d'acides aminés des opsines. Certaines mutations n'ont pas de conséquence sur l'AA synthétisé. Les trois protéines ont des **fonctions différentes** à mettre en relation avec les séquences différences.

Ainsi, la duplication suivie de l'accumulation de mutations différentes peut faire apparaître de nouvelles fonctions :

- opsigne permettant de voir le rouge
- opsigne permettant de voir le vert

Ces nouvelles fonctions ont pu être sélectionnées car apportant des avantages physiologiques aux groupes qui les possédaient. Cette diversification des opsines a permis une meilleure adaptation aux conditions du milieu.

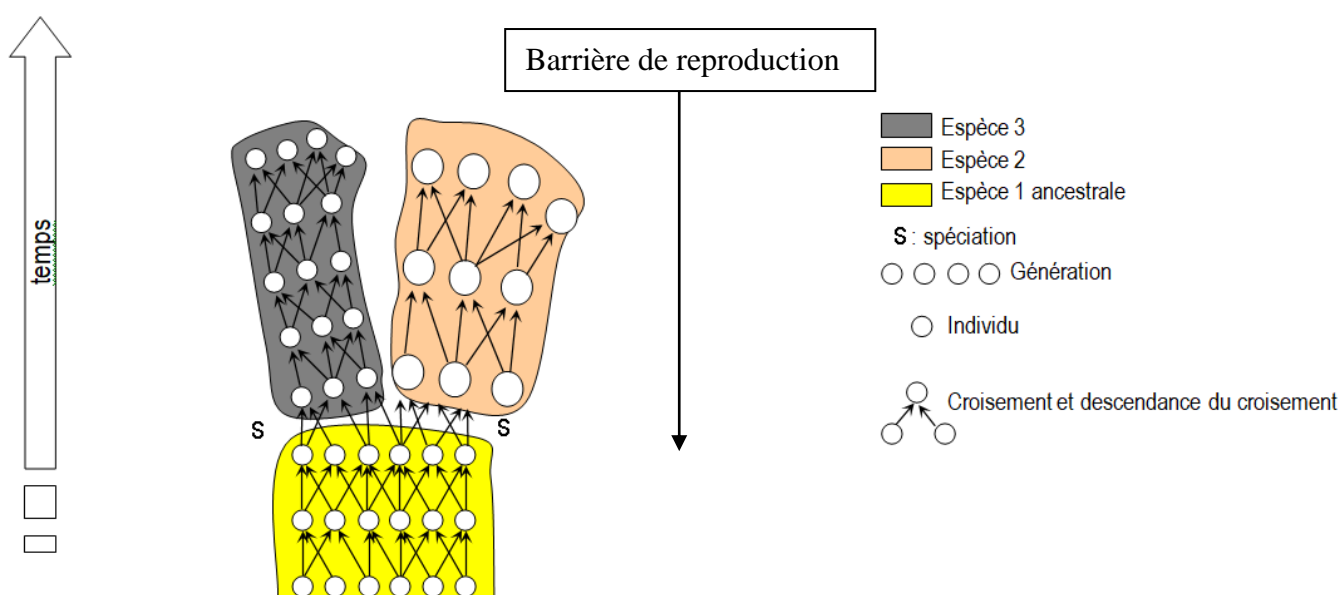
A partir d'un gène ancestral commun, un **crossing over inégal entraîne la duplication du gène**. La copie du gène située à un autre chromosome (X) accumule des mutations qui modifient la séquence nucléotidique. Ces deux phénomènes (duplication et mutations) se sont réalisés deux fois au cours de l'évolution et ont abouti à 3 gènes apparentés qui dérivent d'un gène ancestral commun et forme donc **une famille multigénique**.

On assiste dans cet exemple à une complexification du génome. Il n'existait que l'opsine S et l'opsine M/L avant 40Ma. Après duplication du gène M/L et mutations, il existe maintenant chez les mammifères 3 gènes codant pour 3 opsines. Comme l'ancêtre commun aux Primates de l'Ancien Monde possédait les opsines M et L, on estime que la duplication du gène a eu lieu entre 40Ma et 23Ma.

5- A partir des documents de l'annexe 3, **compléter** votre réponse précédente en abordant les conséquences évolutives des modifications chromosomiques et génétiques au cours du temps.

En plus des anomalies de répartition des chromosomes ou de crossing-over au cours de la méiose, d'autres anomalies existent : la translocation chromosomique, la fusion de chromosomes (comme celle observée pour le chromosome 2 chez l'Homme qui correspond à la fusion de 2 chromosomes du chimpanzé).

Ces remaniements chromosomiques perturbent la méiose car les chromosomes homologues ne peuvent pas s'apparier donc cela entraîne une barrière de reproduction entre les individus d'une même population ce qui peut aboutir après plusieurs générations à une nouvelle espèce.



Bilan :

* Un **appariement incorrect** entre **chromosomes homologues** au cours de la **prophase I** de méiose entraîne un **crossing-over inégal**.

* Il y a alors un échange de **portions inégales** (non homologues) de **chromatides** ce qui conduit à l'obtention d'un **chromosome portant une partie de son information (gène) en double exemplaire**, alors que son **homologue a perdu la partie correspondante de cette information** (un gène peut donc avoir disparu d'un chromosome et se retrouver en deux exemplaires sur le chromosome homologue). Cet accident chromosomique est donc à l'origine de la **duplication de gènes**.

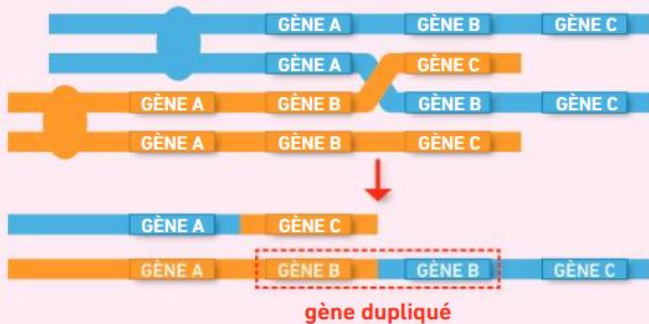
* Si le gamète porteur de ce gène en double exemplaire participe à la fécondation et que cette duplication de gènes n'est pas létale pour l'embryon alors **elle sera transmise à la descendance au cours de la reproduction sexuée**.

* Au cours du temps (à l'échelle de nombreuses générations), les **différentes copies accumulent indépendamment des mutations**, les duplicata d'un gène initialement identiques **peuvent devenir différents et coder pour des protéines ayant finalement des fonctions différentes**. De tels gènes restent néanmoins ressemblants et constituent une **famille multigénique**.

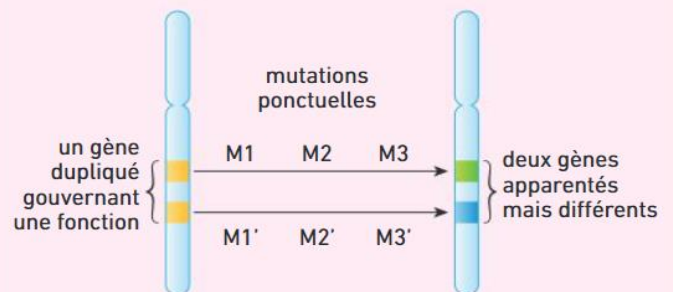
* Cet accident, souvent létal pour l'embryon, peut aussi, parfois, **enrichir le génome** et engendrer une **diversification importante des génomes au cours des générations**. Ce **mécanisme joue un rôle essentiel dans l'évolution biologique** avec l'apparition de familles multigéniques par exemple ou en entraînant des barrières de reproduction entre les populations, source d'apparition de nouvelles espèces.

Un mécanisme qui multiplie les gènes

crossing-over inégal



Des gènes apparentés qui se différencient au cours du temps



De nouveaux gènes qui confèrent de nouvelles fonctions

