

THEME 1

**La Terre dans l'univers, la vie,
l'évolution du vivant**

THEME 1A

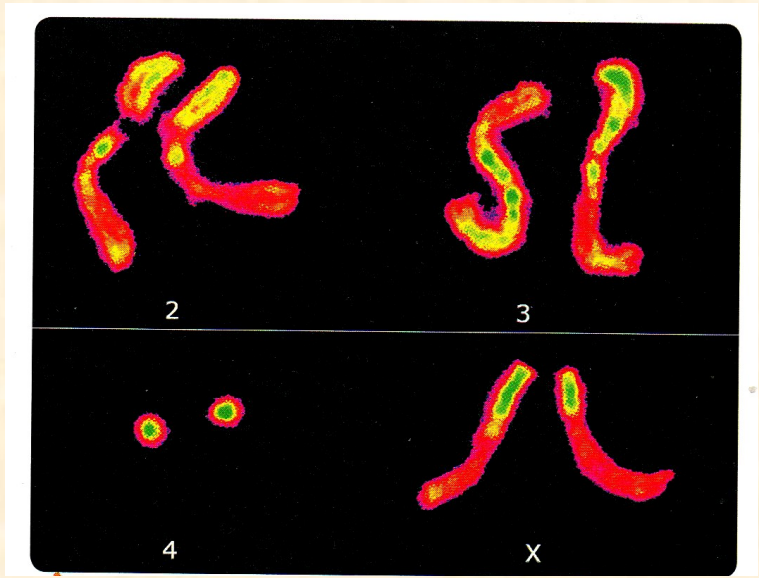
Génétique et évolution

THEME 1A1

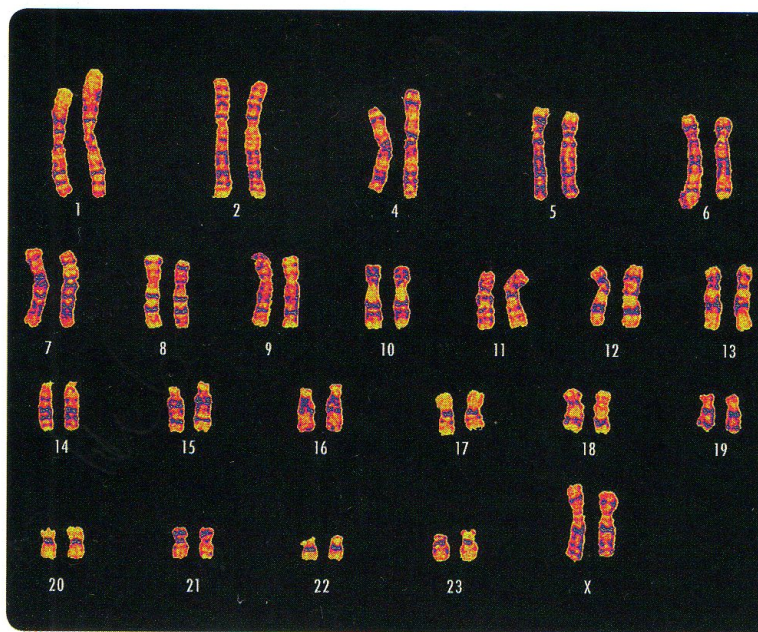
**Le brassage génétique et sa
contribution à la diversité
génétique**



Caryotype d'une cellule de peau humaine



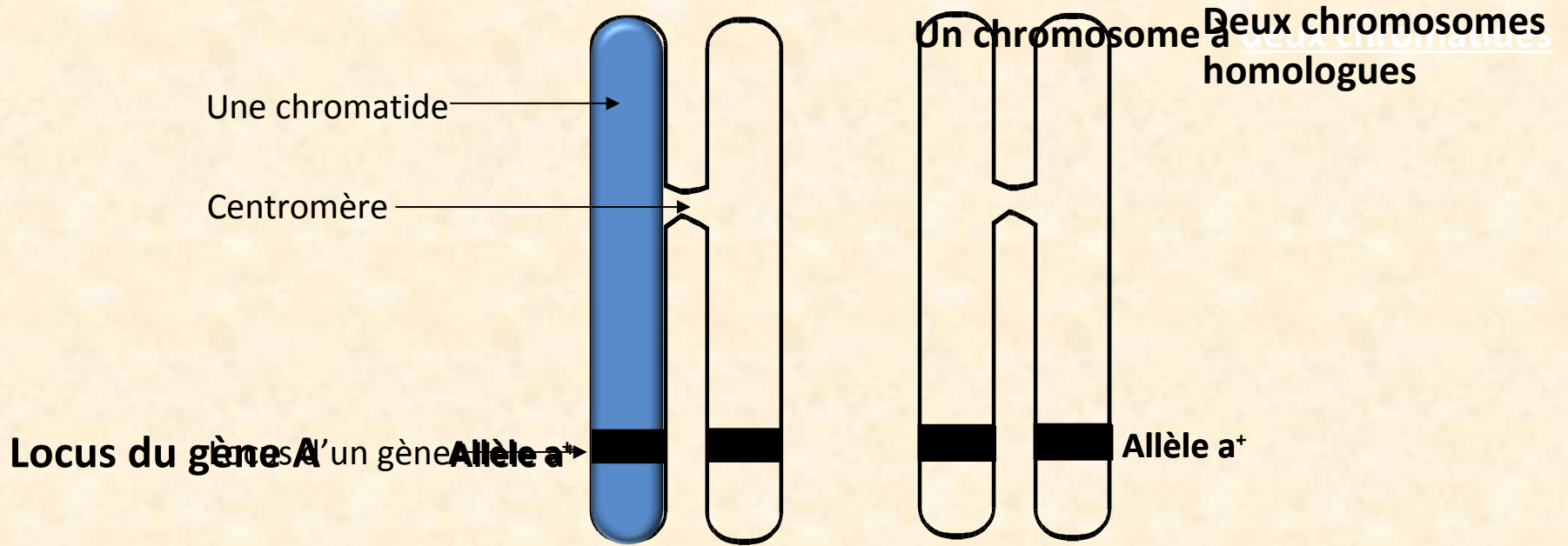
Caryotype d'une cellule somatique de drosophile



Caryotype d'une cellule de peau humaine et d'un ovocyte

| Espèce | Nombre de chromosomes des cellules somatiques | Nombre de chromosomes des gamètes |
|--------------|---|-----------------------------------|
| Homme | 46 | 23 |
| Chien | 78 | 39 |
| Chat | 38 | 19 |
| Poule | 78 | 39 |
| Ver de terre | 36 | 18 |
| Drosophile | 8 | 4 |

Le nombre de chromosomes présents chez différentes espèces d'animaux

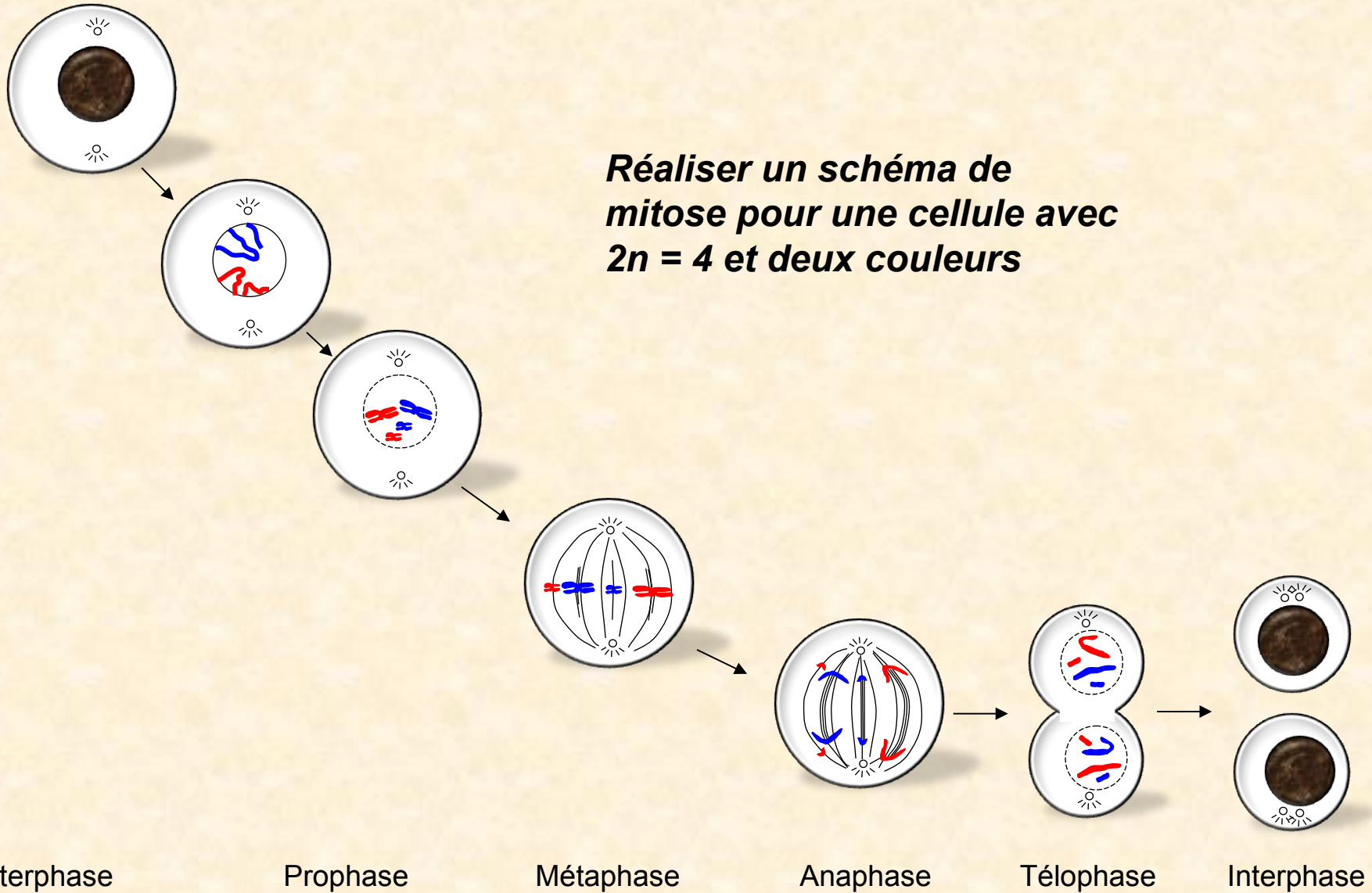


individu hétérozygote pour le gène A

CHAPITRE 1

GÉNÉTIQUE ET BIODIVERSITÉ

Comment la méiose assure-t-elle le passage de $2n$ à n ?
Comment expliquer la diversité du vivant?



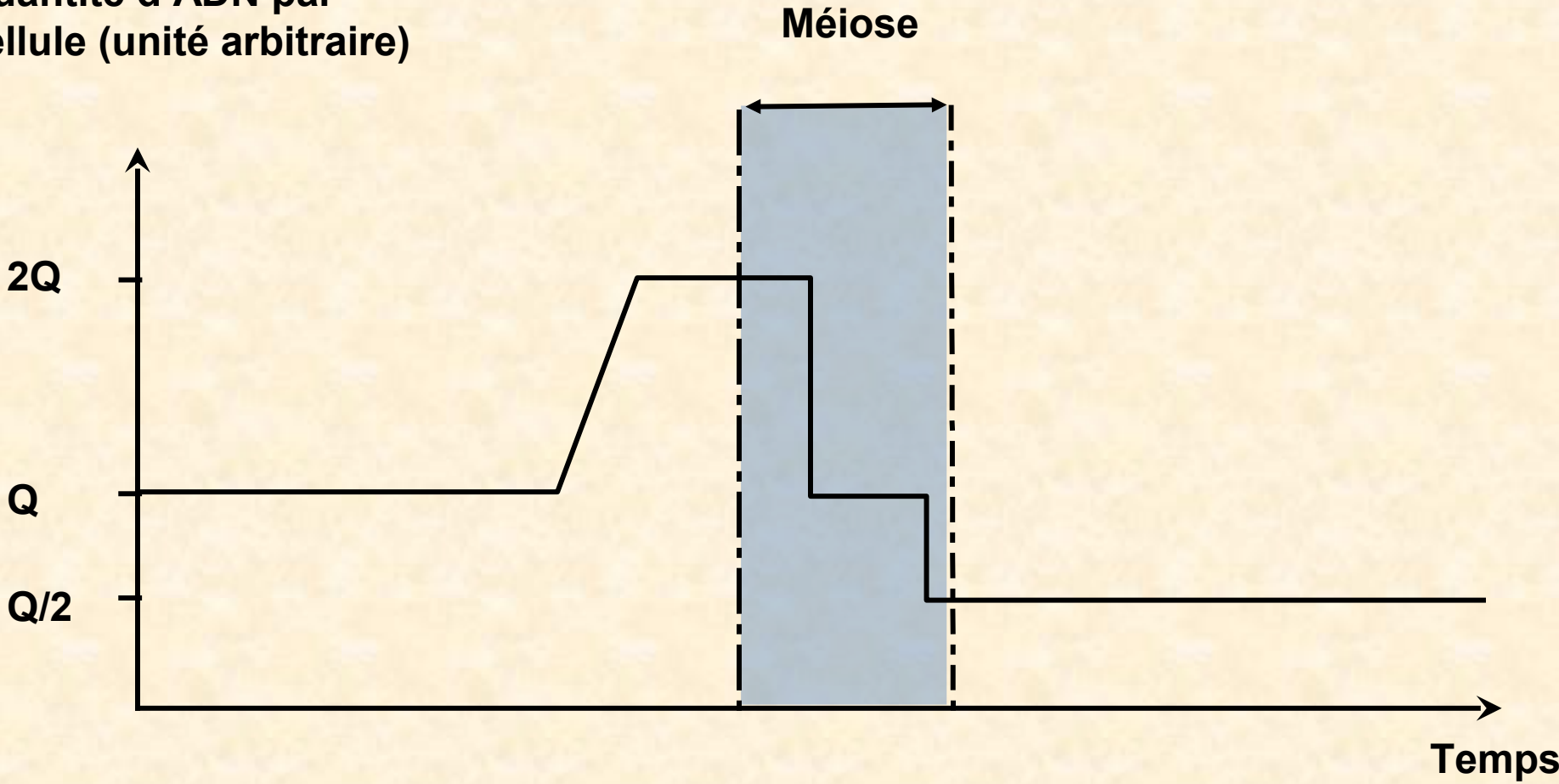
La mitose d'une cellule animale

I. Méiose et fécondation: un brassage chromosomique

1. La méiose, une diversité de gamètes haploïdes:

TP1

Quantité d'ADN par cellule (unité arbitraire)



Évolution de la quantité d'ADN cellulaire au cours du processus de méiose

Prophase 1



En prophase I :

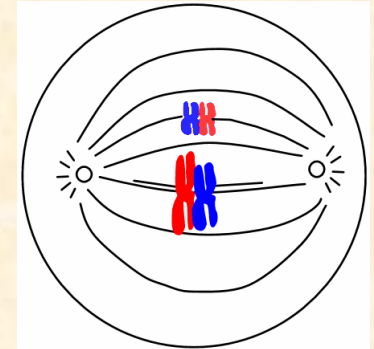
les chromosomes homologues de chaque paire commencent à se condenser et s'apparient étroitement sur toute leur longueur : ils forment des bivalents.

Métaphase 1



En métaphase I :

les chromosomes homologues, toujours appariés, se disposent sur le plan équatorial de la cellule.

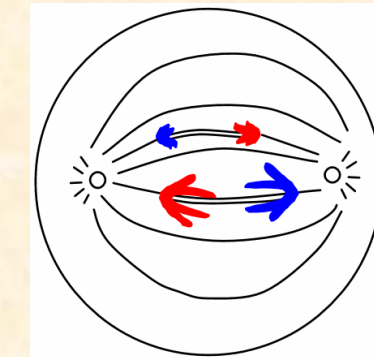


Anaphase 1



En anaphase I :

les paires de chromosomes homologues se dissocient ; chaque chromosome s'éloigne de son homologue en migrant vers des pôles opposés de la cellule.

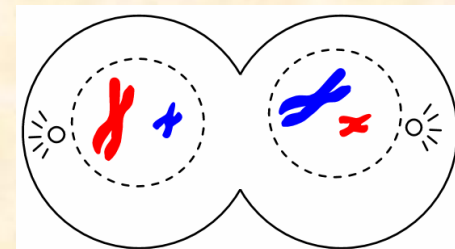


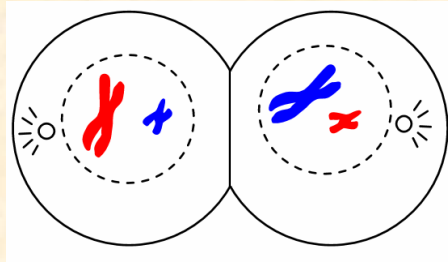
Télophase 1



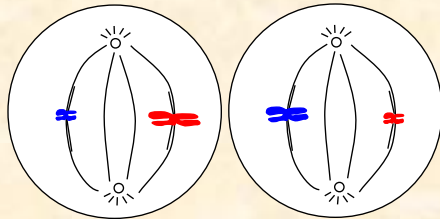
À l'issue de la télophase I :

les deux cellules résultantes possèdent chacune un chromosome à 2 chromatides de chaque paire. Ces cellules ont vu leur contenu génétique se diviser par deux ; elles sont donc d'ores et déjà haploïdes.

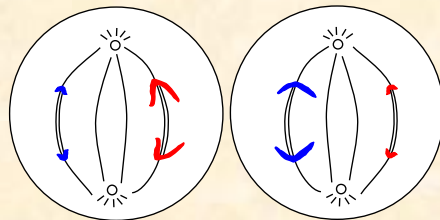




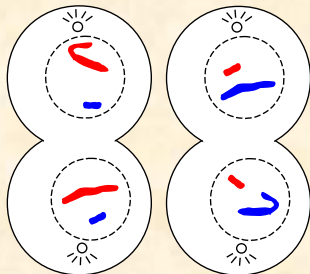
La prophase II :
elle est très réduite ; le matériel génétique se condense à nouveau.



En métaphase II :
les chromosomes se placent sur le plan équatorial.



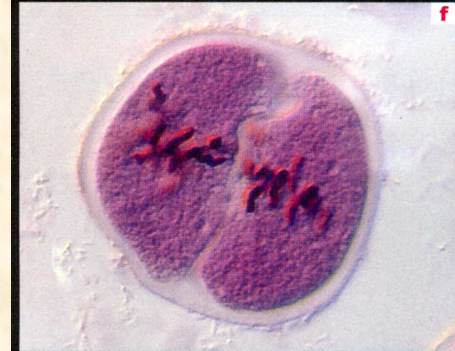
En anaphase II :
les chromatides sœurs se séparent et migrent vers des pôles opposés.



À la fin de la télophase II :
les 4 cellules formées possèdent toutes n chromosomes à une chromatide.



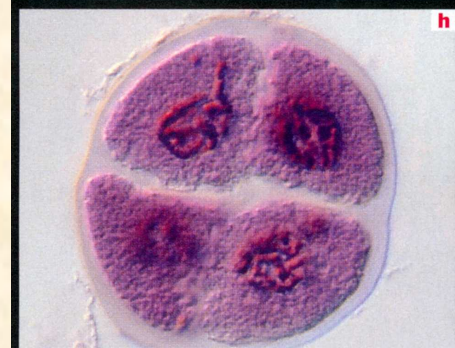
e Prophase 2



f Métaphase 2



g Anaphase 2



h Télaphase 2

Le testicule est formé de nombreux tubules repliés et pelotonnés, les tubes séminifères, dans la lumière desquels sont produits les spermatozoïdes. Le déroulement de cette formation s'appelle la spermatogénèse.

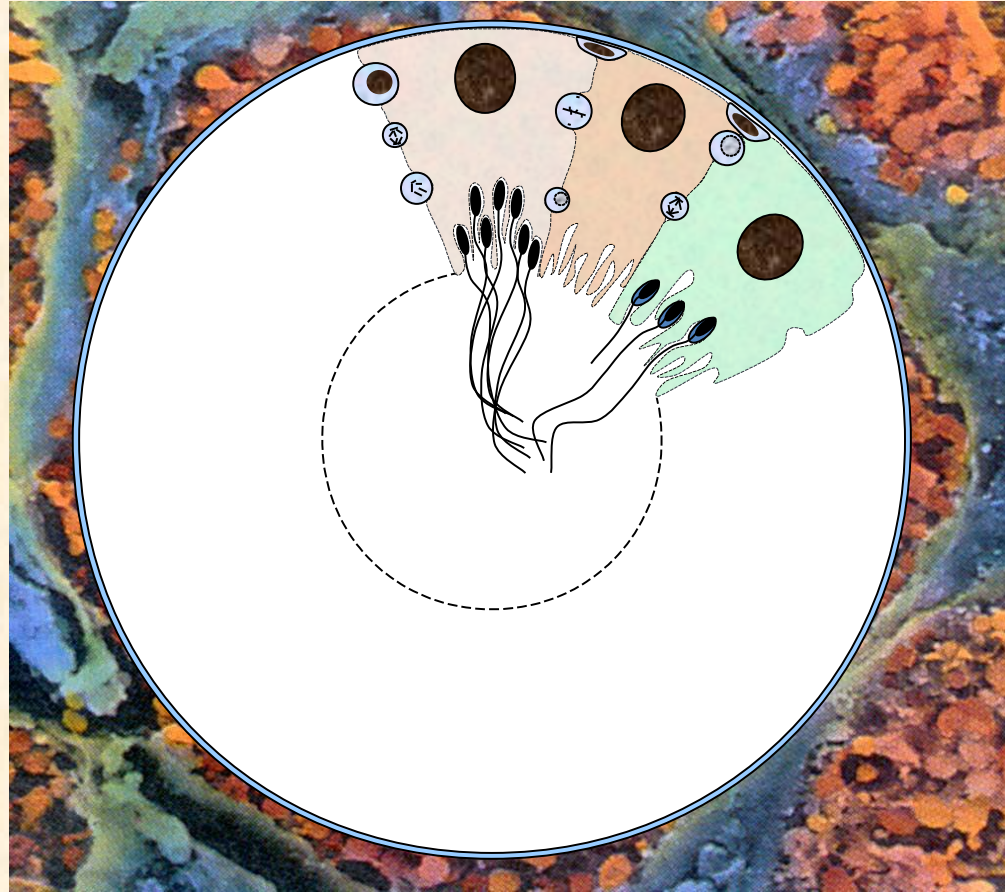
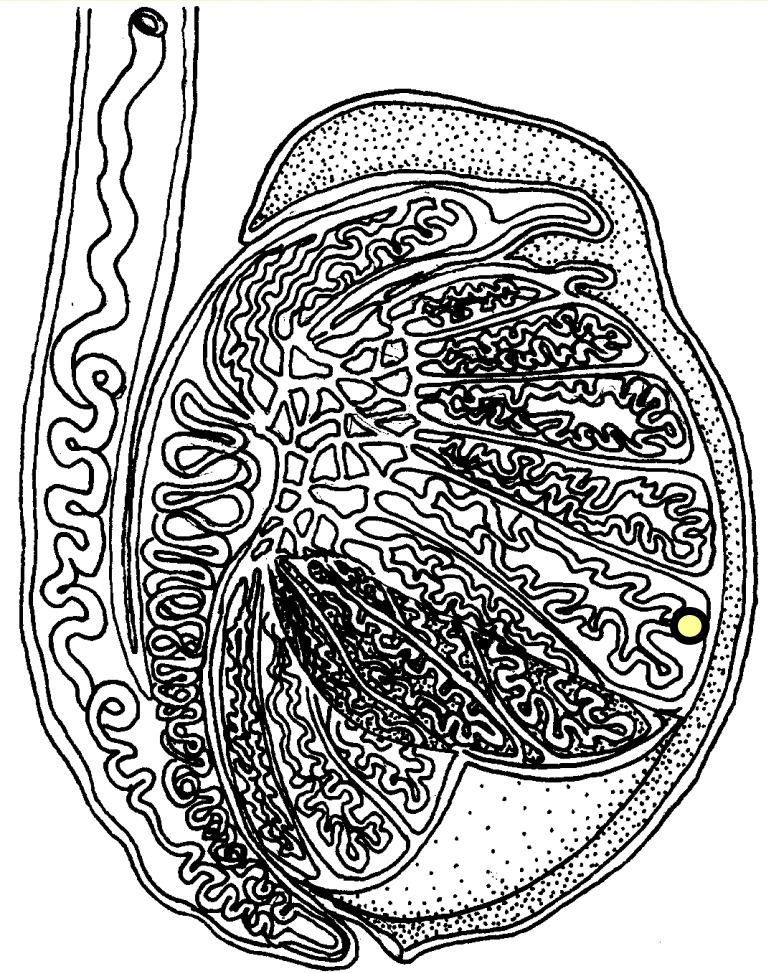
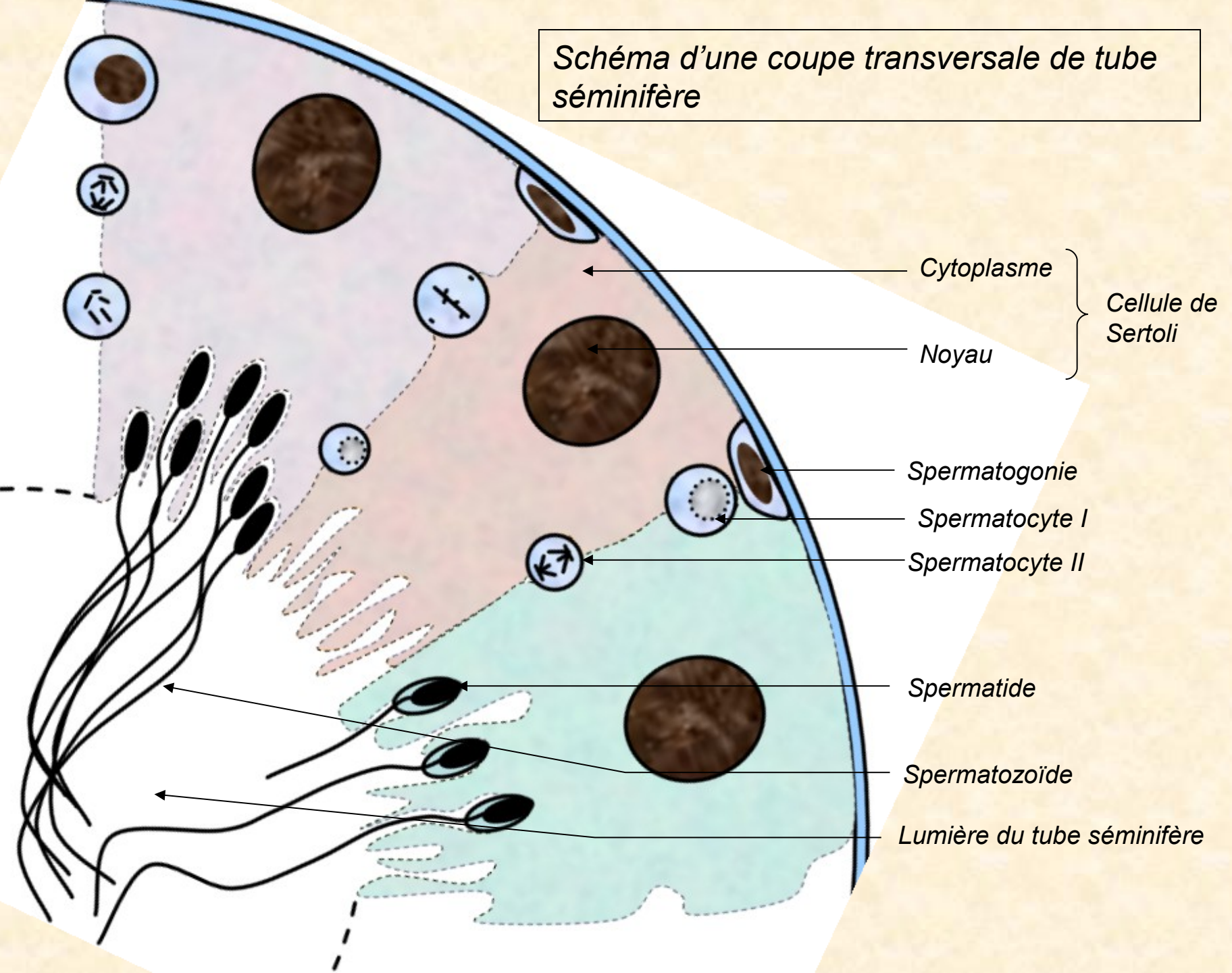
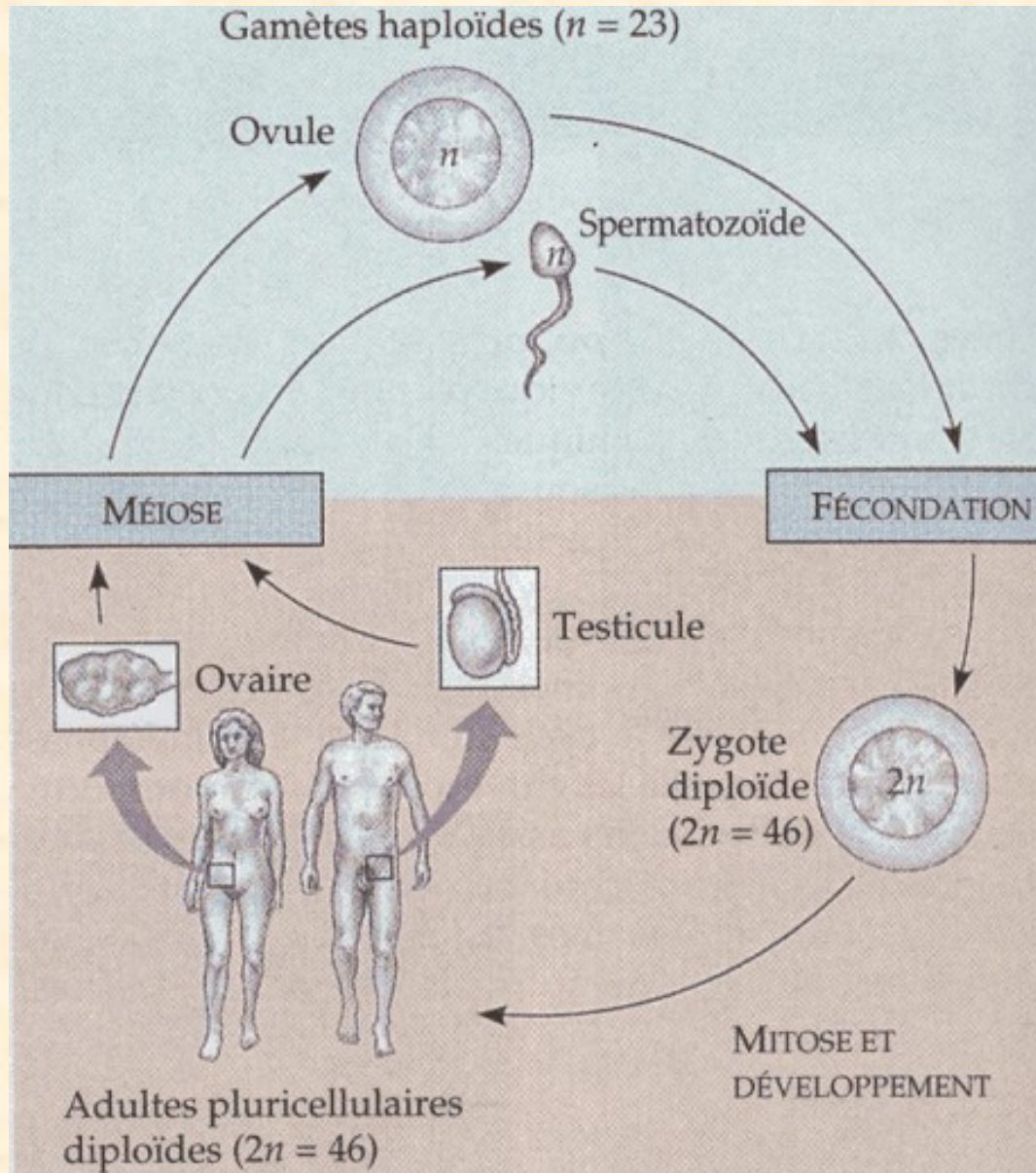
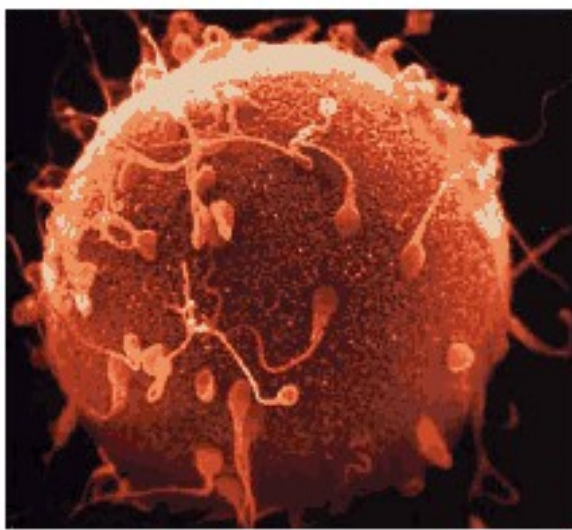


Schéma d'une coupe transversale de tube séminifère

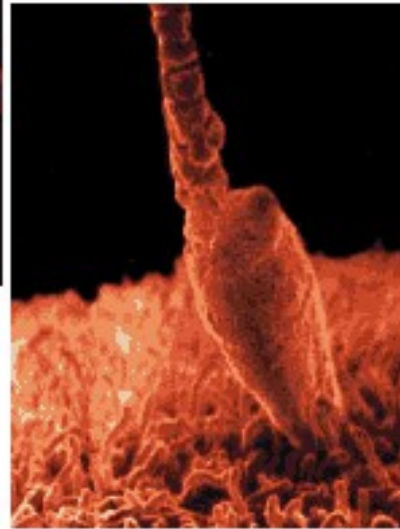


2. Le comportement des chromosomes lors de la fécondation:

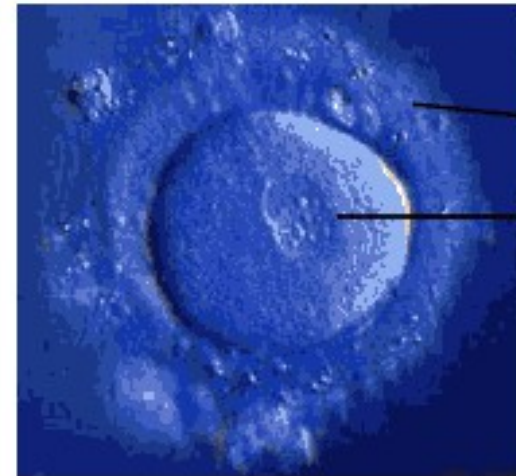




Ovule entouré de spermatozoïdes

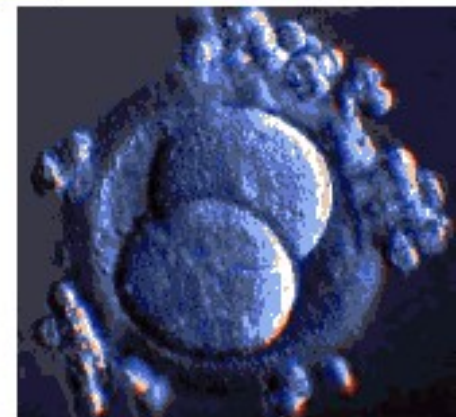


Entrée d'un spermatozoïde

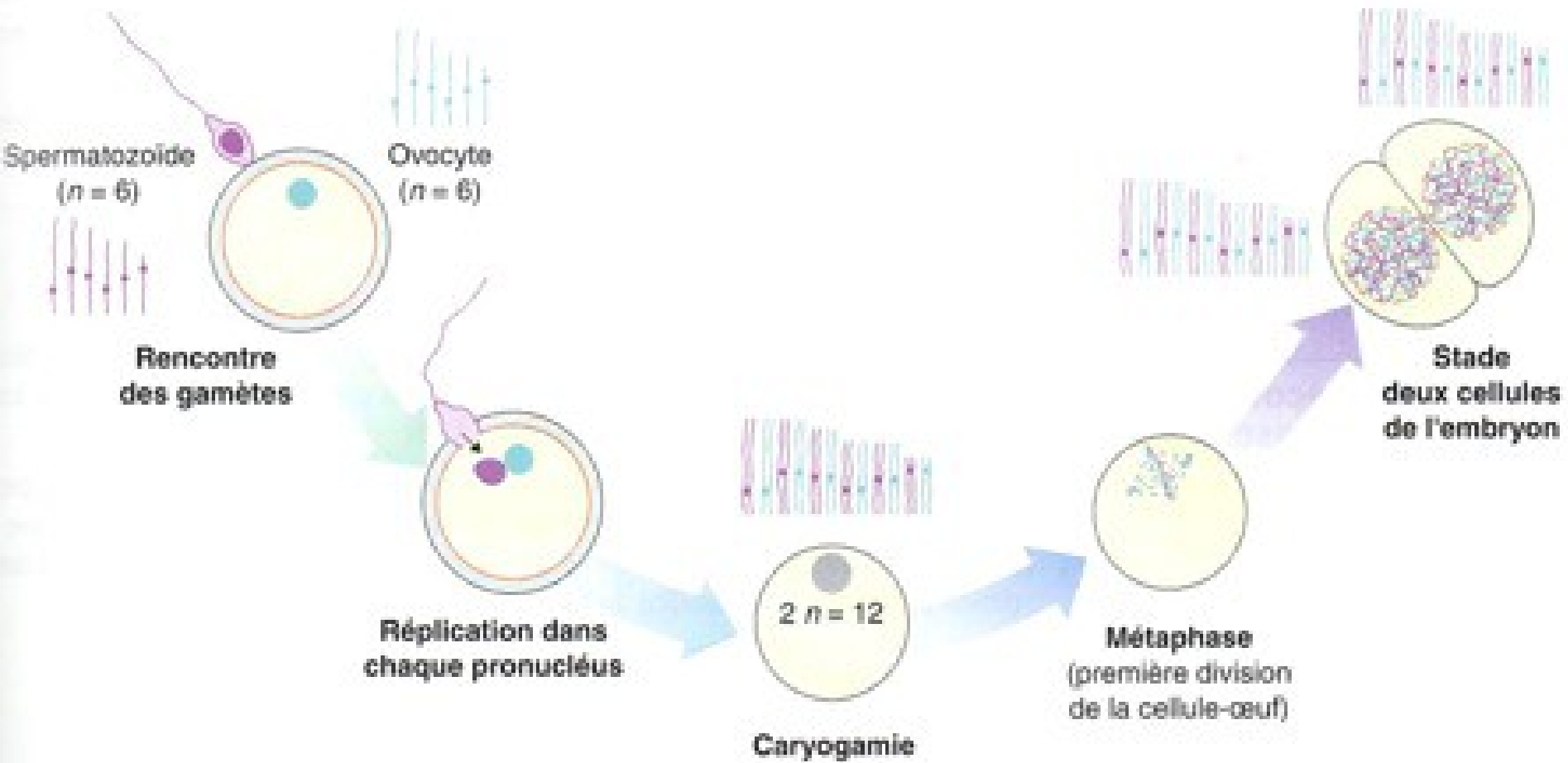


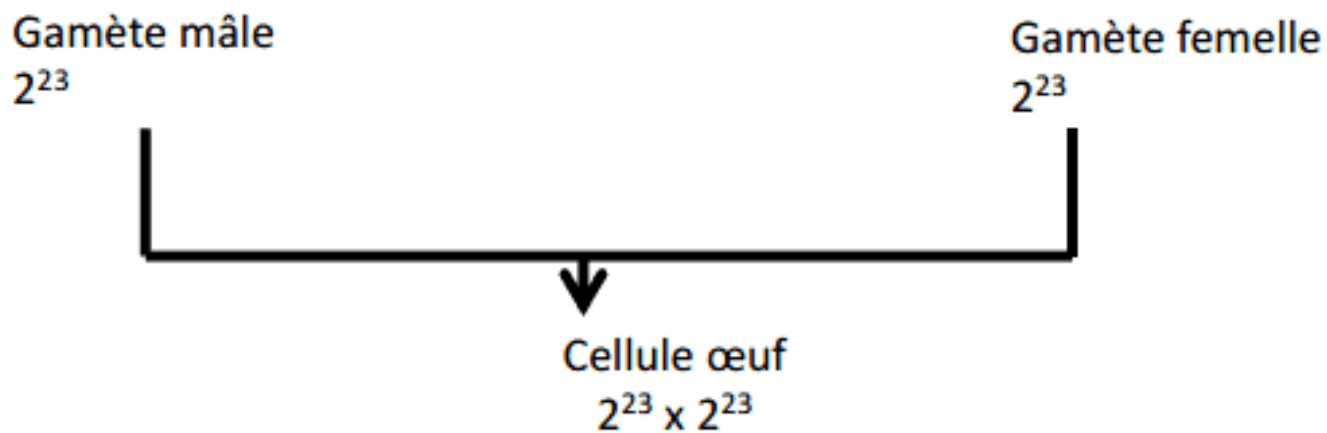
Membrane de fécondation

Pronucléi



LA FÉCONDATION





Le zygote possèdera 1 seule combinaison chromosomique sur 64 billions de combinaisons possibles

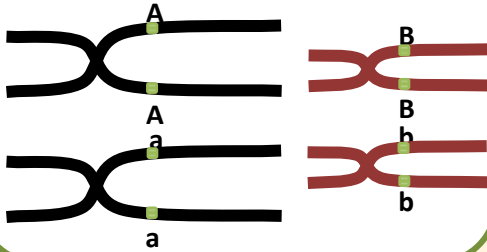
II. Reproduction et brassage allélique:

TP2

1. Un brassage interchromosomique:

Méiose Solution n°1

Cellule à $2n=4$



1 paire de chromosomes homologues

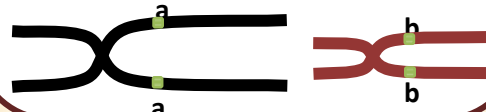
1 paire de chromosomes homologues

Méiose Solution n°2

Méiose 1



Anaphase 1

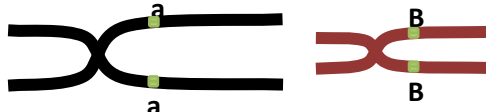


50%

50%

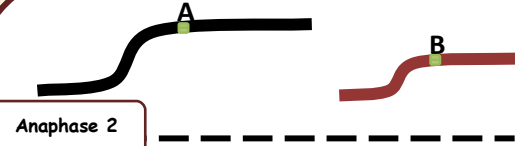


Anaphase 1

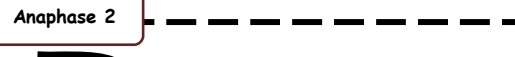


Méiose 1

Méiose 2



Anaphase 2



Anaphase 2



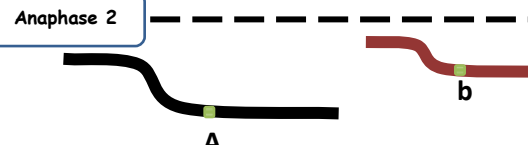
Gamètes



25%



25%



Anaphase 2



Anaphase 2



25%



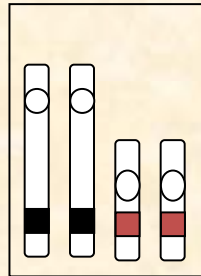
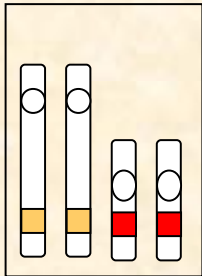
25%

Gamètes

A partir d'une cellule à $2n=4$, le brassage interchromosomique seul conduit à 4 types de gamètes équiprobables différents, c'est-à-dire à 4 combinaisons alléliques différentes.

La méiose et le brassage interchromosomique

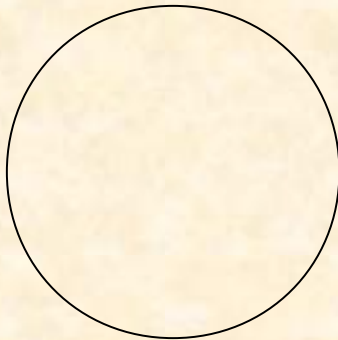
Brassage interchromosomique chez la drosophile



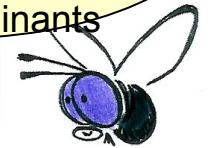
Nous sommes
de souche
pure

Nous ne produisons
qu'un seul type de
gamètes

F1

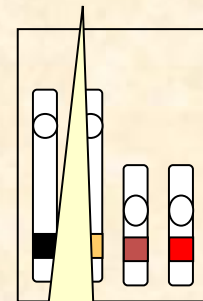


Je suis
heterozygote. Mon
phenotype
n'exprime que les
alleles dominants

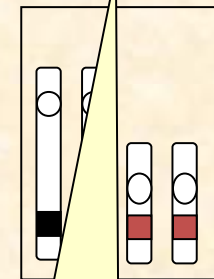
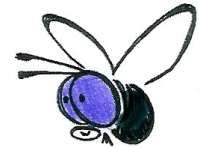


Brassage interchromosomique chez la drosophile

C'est un
test-cross



Je suis
heterozygote

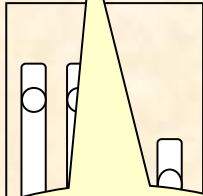
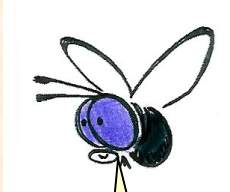


Je suis
homozygote
double recessif



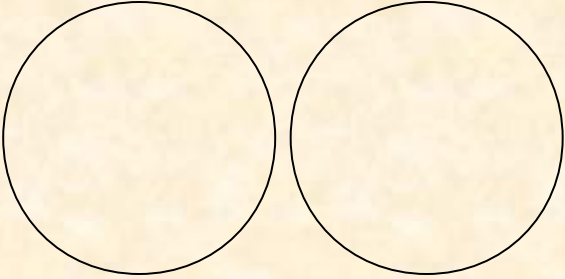
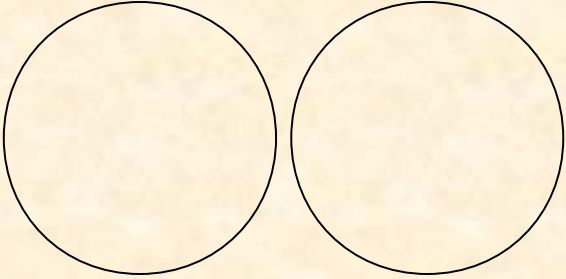
Brassage interchromosomique chez la drosophile

Lors de la méiose je peux produire 4 types de gamètes équiprobables



Moi, étant homozygote, je ne produis qu'un seul type de gamète

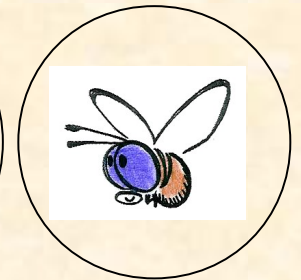
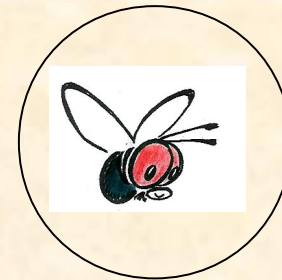
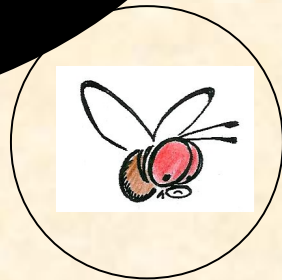
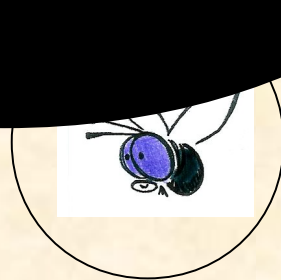
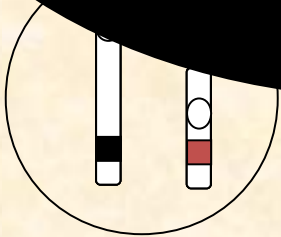
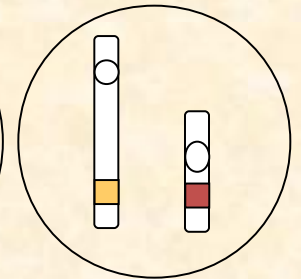
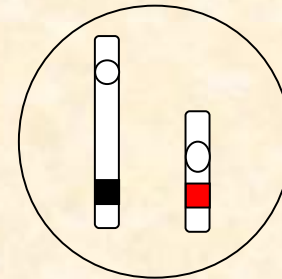
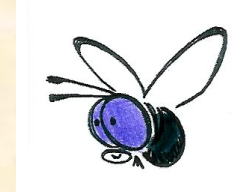
OU



Brassage interchromosomique chez la drosophile

Tous les phénotypes sont équiprobables.

Les gènes sont indépendants.
La méiose réalise un brassage interchromosomique



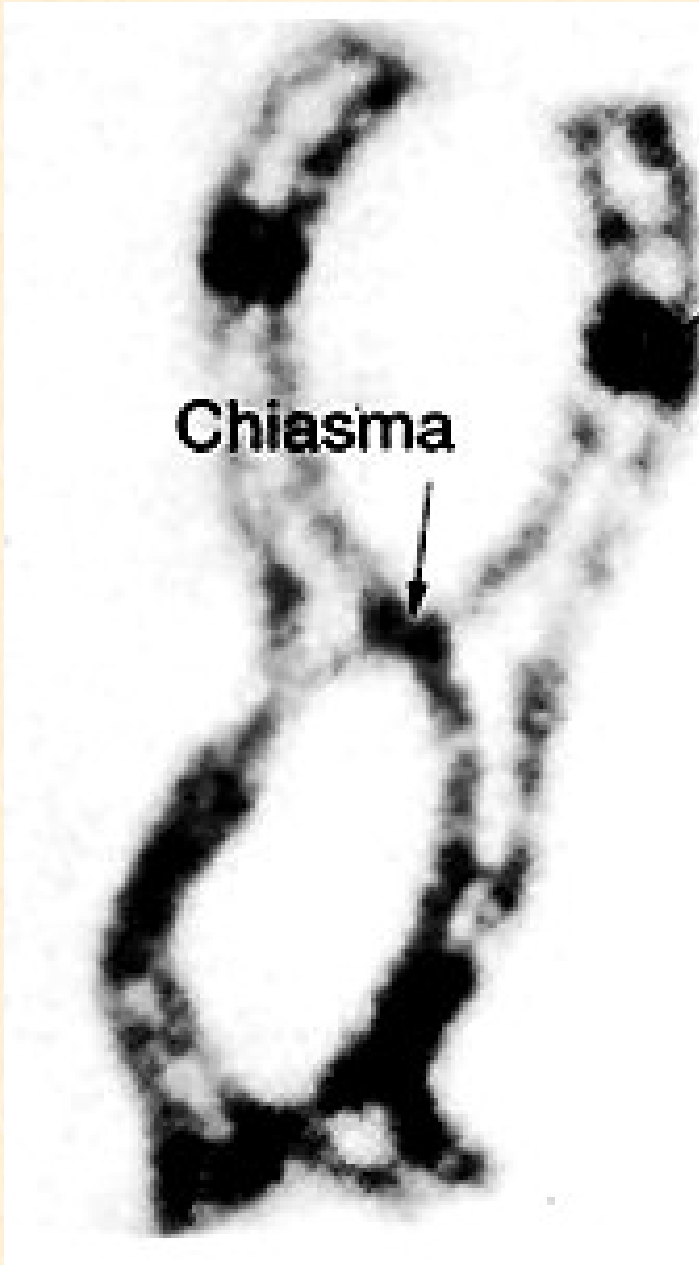
25%

25%

25%

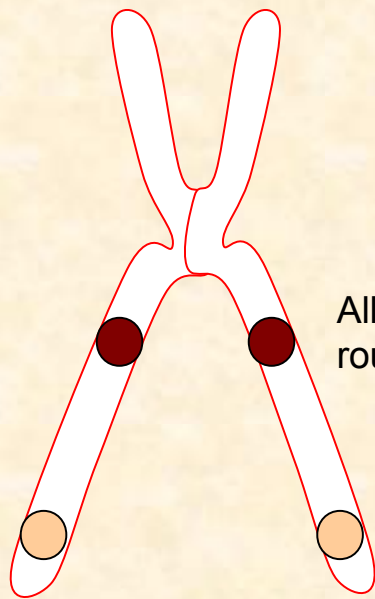
25%

2. Le crossing over: un brassage intrachromosomique:



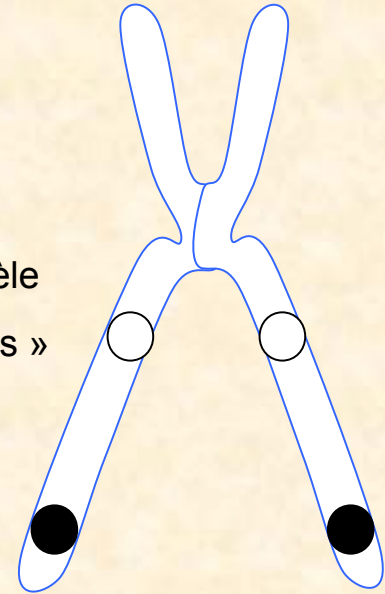


Le Brassage intrachromosomique chez la drosophile



Allèle « yeux rouges »

Allèle « corps beige »



Allèle « yeux blancs »

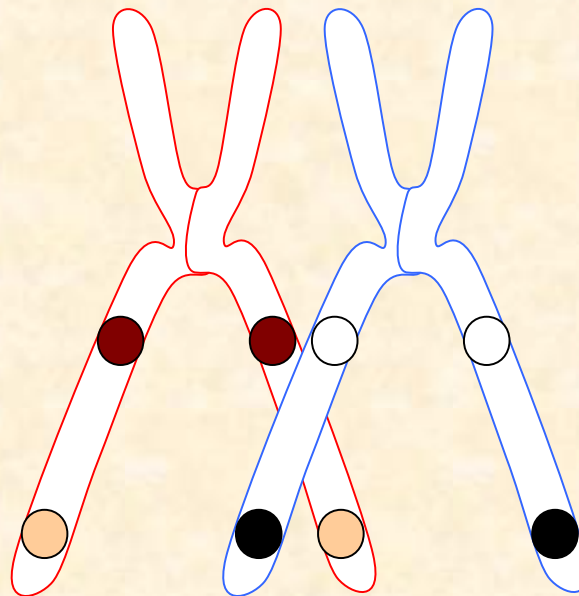
Allèle « corps noir »

Le crossing-over a lieu lors de la prophase 1 de la méiose

Les chromosomes homologues s'apparient



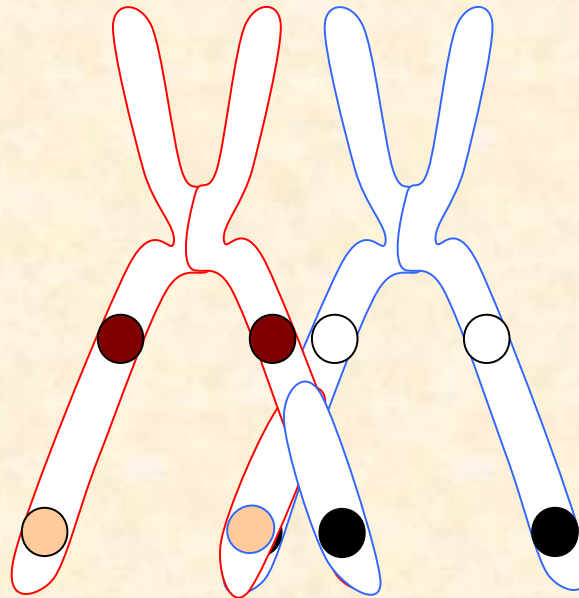
Le Brassage intrachromosomique chez la drosophile



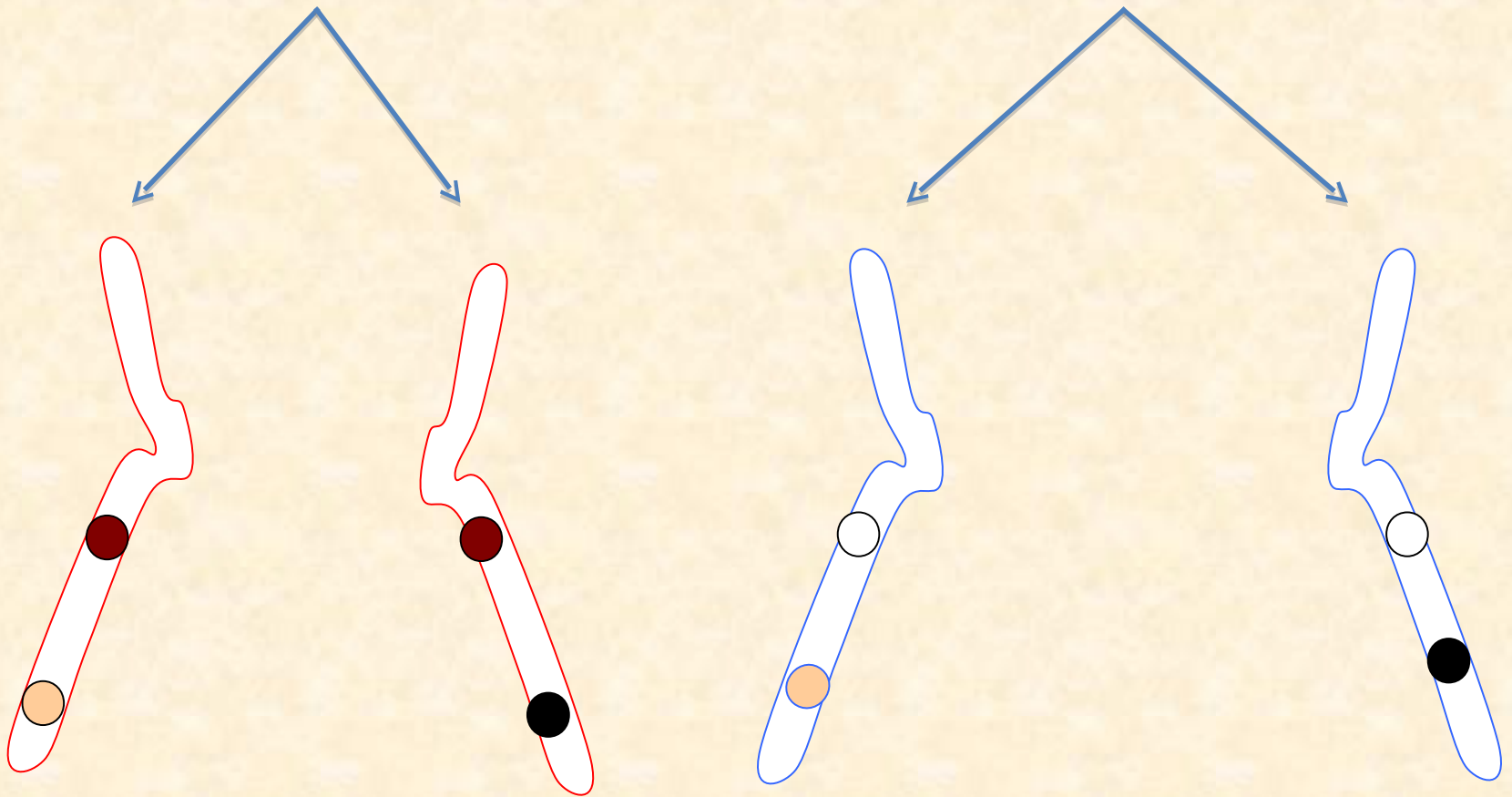
Les chromatides des chromosomes homologues s'entrecroisent et forment des chiasmas



Le Brassage intrachromosomique chez la drosophile

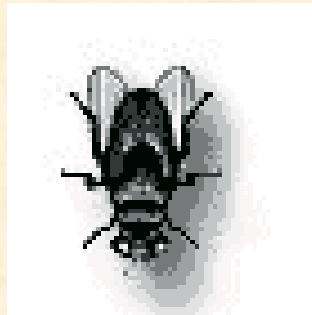


Puis les chromosomes se séparent lors de l'anaphase 1 de la méiose

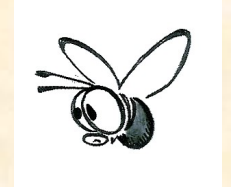


Puis les chromatides se séparent lors de l'anaphase II de la méiose

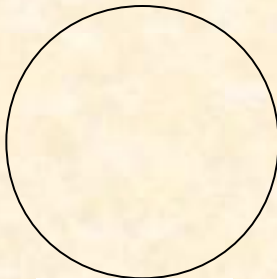
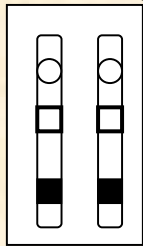
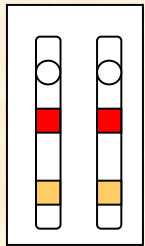
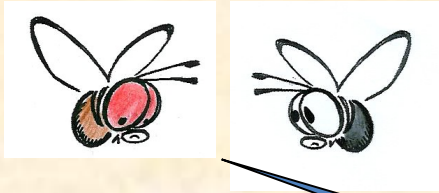
Brassage intrachromosomique chez la drosophile.



Brassage intrachromosomique chez la drosophile.



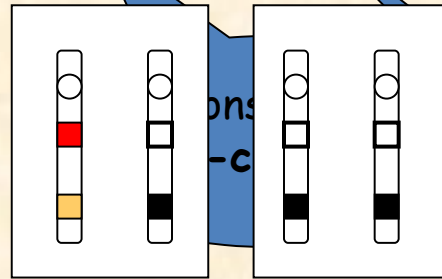
Brassage intrachromosomique chez la drosophile.



Tous les individus de **F1 sont identiques**.
Les allèles « corps beige » et « yeux rouges » sont dominants

Nous ne produisons qu'un seul type de gamètes car nous sommes des **lignées pures**

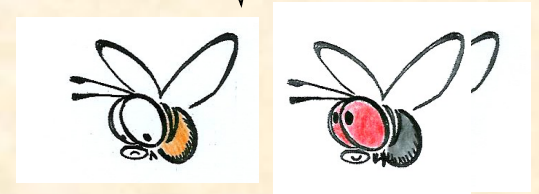
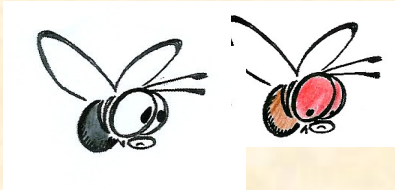
Brassage intrachromosomique chez la drosophile.



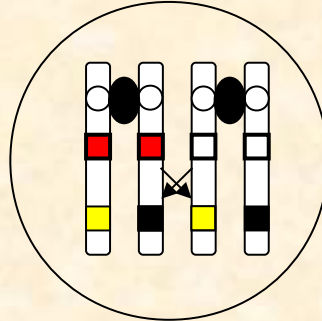
Nous sommes vos frères et sœurs même si nous sommes légèrement différents de nos parents

Nous ressemblons à nos parents; nous sommes les **phénotypes parentaux**

recombinatif

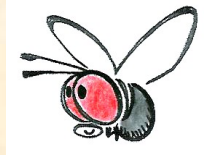


Brassage intrachromosomique chez la drosophile.

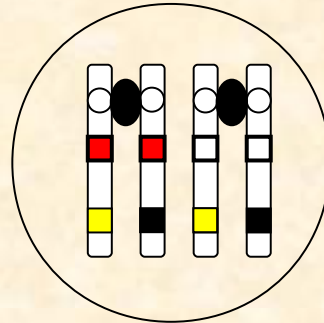


Nous sommes issus
d'un **brassage
intrachromosomique**
lors de la prophase de
la première division de
la méiose

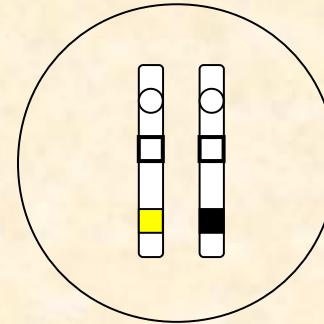
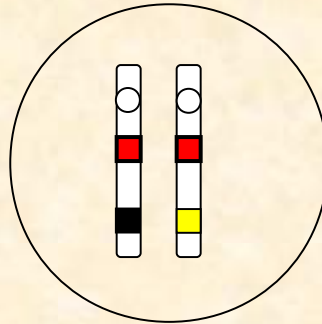
Nous sommes vos
frères et sœurs
même si nous
sommes légèrement
différents de nos
parents



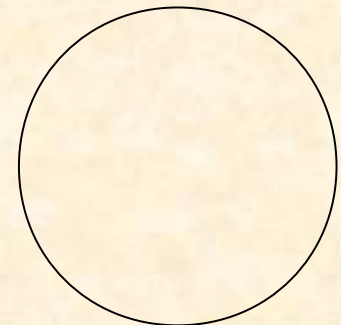
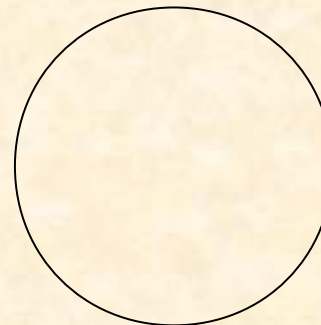
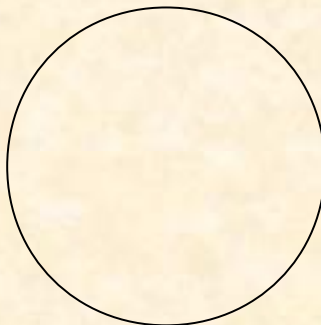
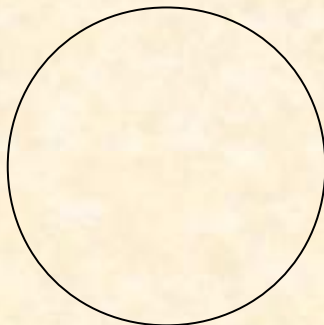
Brassage intrachromosomique chez la drosophile.



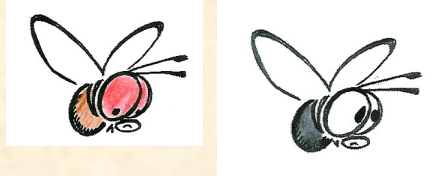
Division 1



Division 2



Brassage intrachromosomique chez la drosophile.



Phénotypes parentaux
largement majoritaires

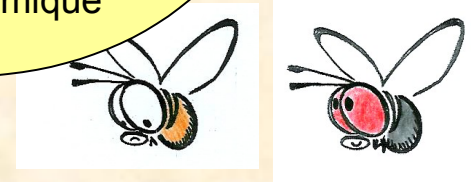
Phénotypes recombinés
minoritaires

Les phénotypes parentaux
sont donc issus de méiose
avec et de méiose sans
crossing over, alors que les
phénotypes recombinés
proviennent seulement des
méiose avec crossing over.

Les gènes sont donc
liés, portés par la
même paire de
chromosome.

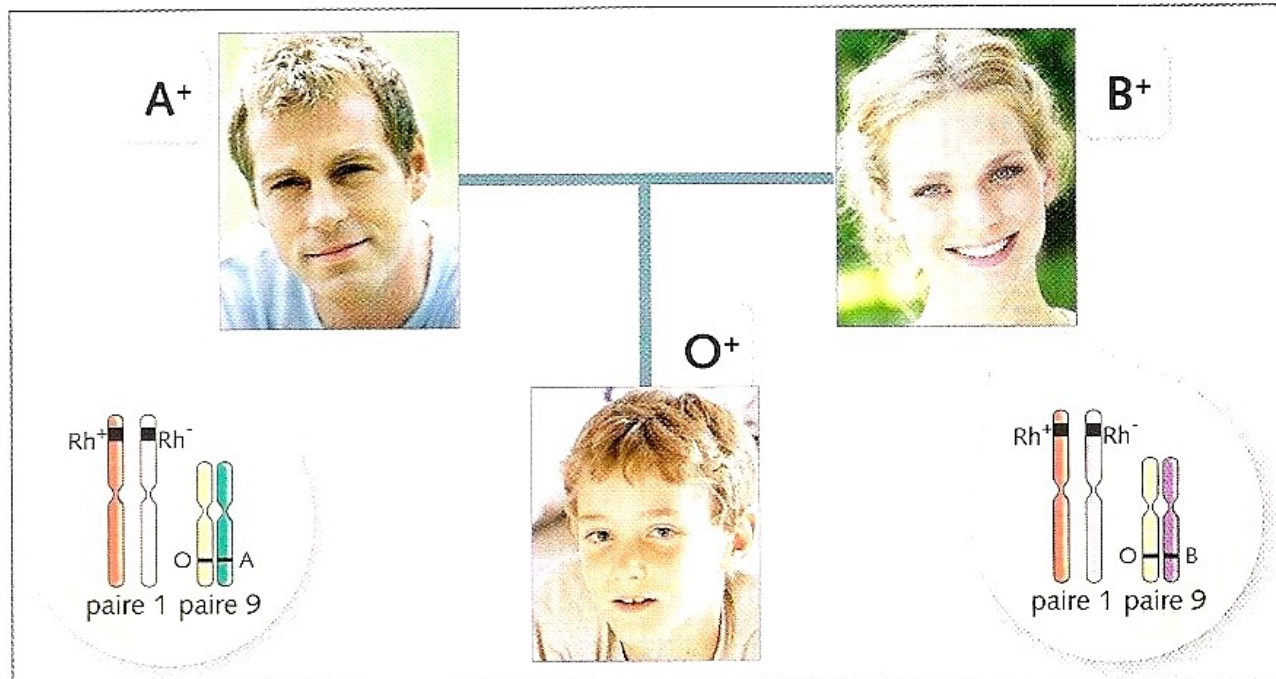
Il y a eu brassage
intrachromosomique

Nous sommes
un peu plus rare
à pas de
chaque

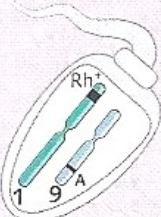
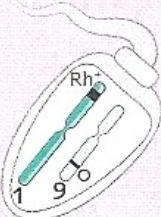
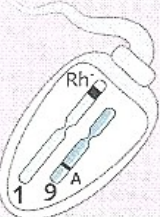
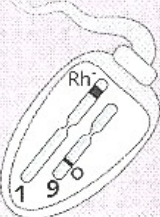
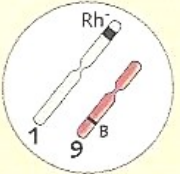
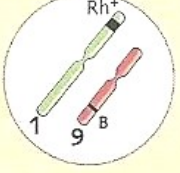
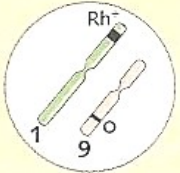
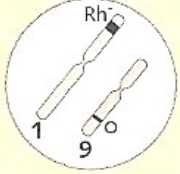


2. Le brassage du à la fécondation:

- Le groupe sanguin d'un individu est défini par deux paires de chromosomes : les chromosomes 1 et 9.
- La paire de chromosomes 1 porte l'information du groupe Rhésus et présente deux allèles notés Rh^+ et Rh^- . Lorsque les allèles Rh^+ et Rh^- sont présents simultanément, l'expression de l'allèle Rh^- n'est pas visible.
- La paire de chromosomes 9 porte l'information du groupe sanguin ABO. Les allèles A ou B gouvernent la production de molécules (A ou B) à la surface des globules rouges caractéristiques des groupes sanguins. L'allèle O ne déclenche la production d'aucune de ces deux molécules. Lorsque l'allèle A ou B est présent avec l'allèle O, seule l'expression de l'allèle A ou B est visible. Et lorsque les allèles A et B sont présents simultanément, ils s'expriment tous les deux.



Les groupes sanguins dans cette famille.

| SPERMATOZOÏDES OVULES |  |  |  |  |
|---|---|--|---|---|
|  | AB ⁻ | B ⁻ | AB ⁻ | B ⁻ |
|  | AB ⁺ | B ⁺ | AB ⁺ | B ⁺ |
|  | A ⁺ | O ⁺ | A ⁺ | O ⁺ |
|  | A ⁺ | O ⁺ | A ⁻ | O ⁻ |

Devenir des chromosomes 1 et 9 au cours de la reproduction sexuée.

Evaluation du nombre de combinaisons chez l'Homme

| Item | Valeur | Nombre de combinaisons |
|--------------------------------------|--------|---|
| Nombre total de chromosomes | 23 | 2^{23} |
| Nombre moyen de gènes par chromosome | 1300 | $2^{23 \times 1300}$ |
| Hétérozygotie | 6,7% | $2^{23 \times 1300 \times 0,067}$ |
| Fréquence moyenne de crossing-over | 3% | $2^{23 \times 1300 \times 0,067 \times 0,03}$ |
| Combinaisons | | $\approx 2^{60}$ |

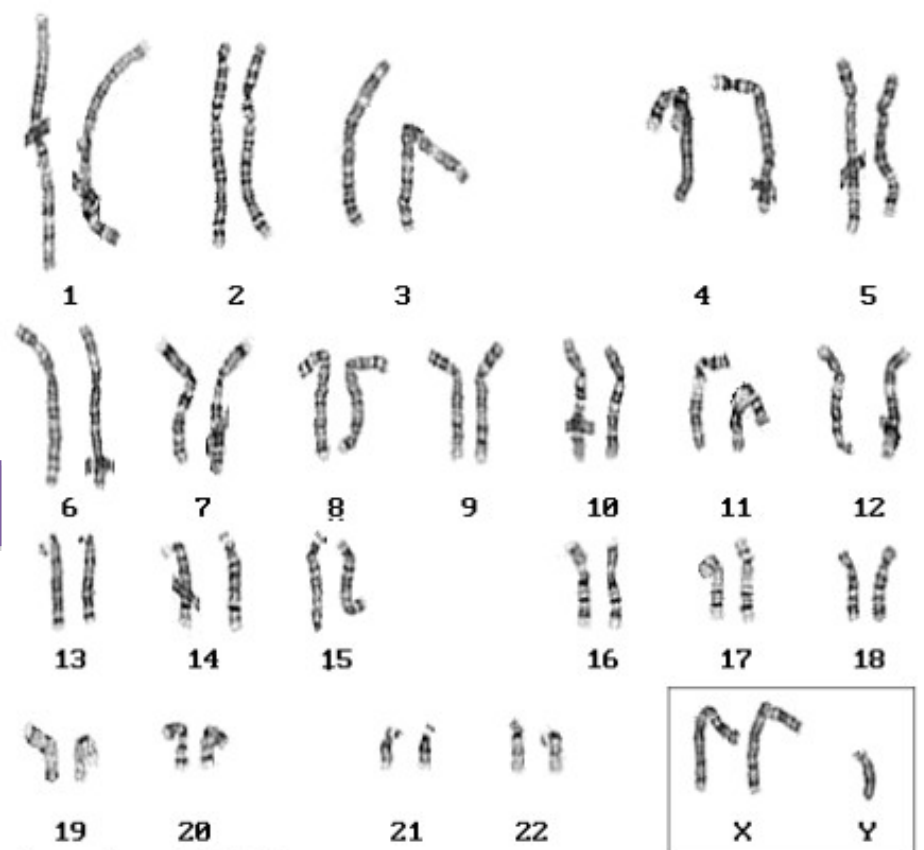
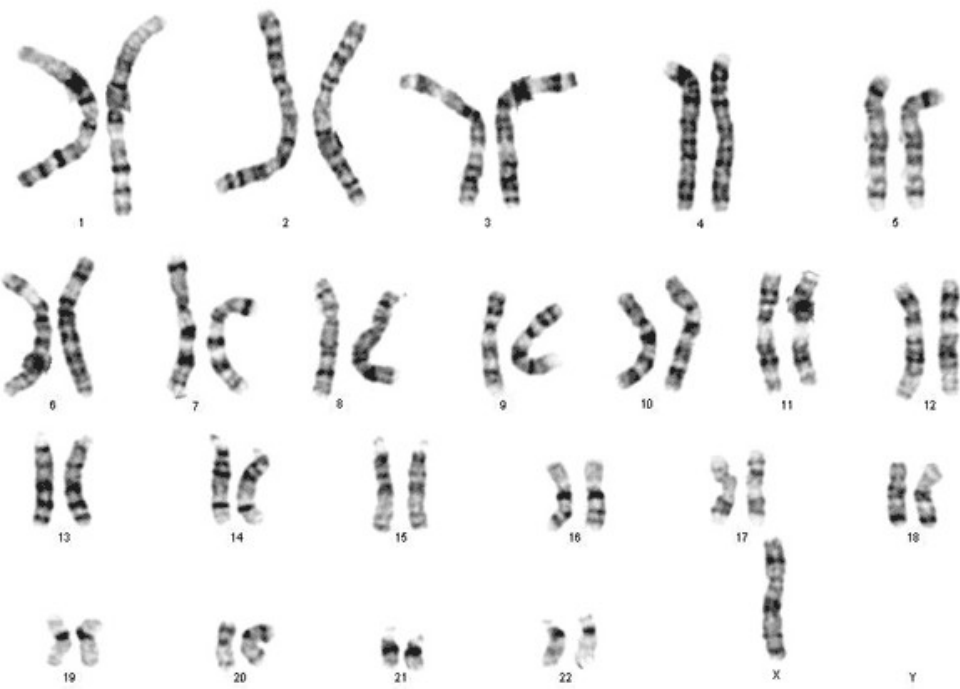
Le nombre de combinaisons pour un zygote humain, est supérieur à $2^{60} \times 2^{60}$, soit $1,32 \times 10^{36}$, soit 1,3 milliard de milliards de milliards de milliards.

II. Les anomalies lors du brassage :

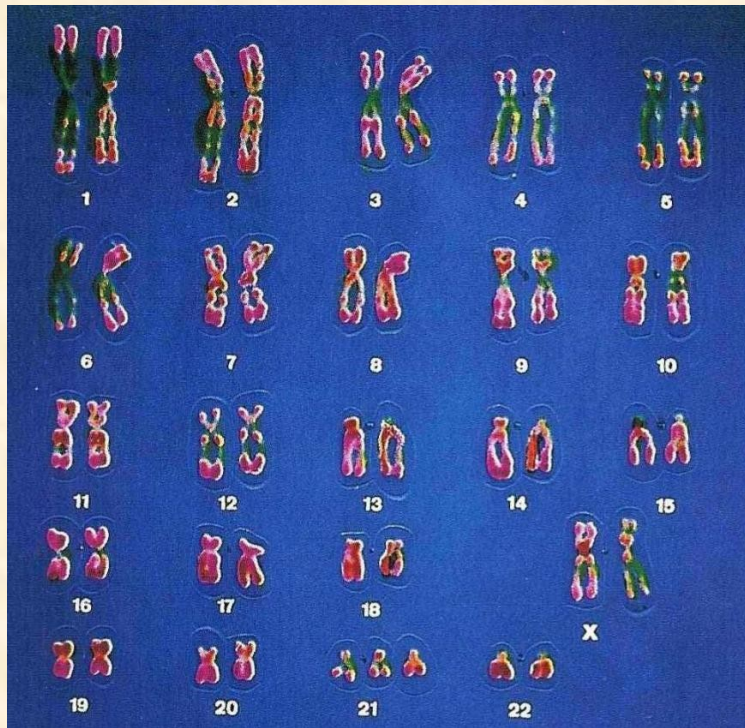
TP3

1. Des anomalies lors du brassage interchromosomique:

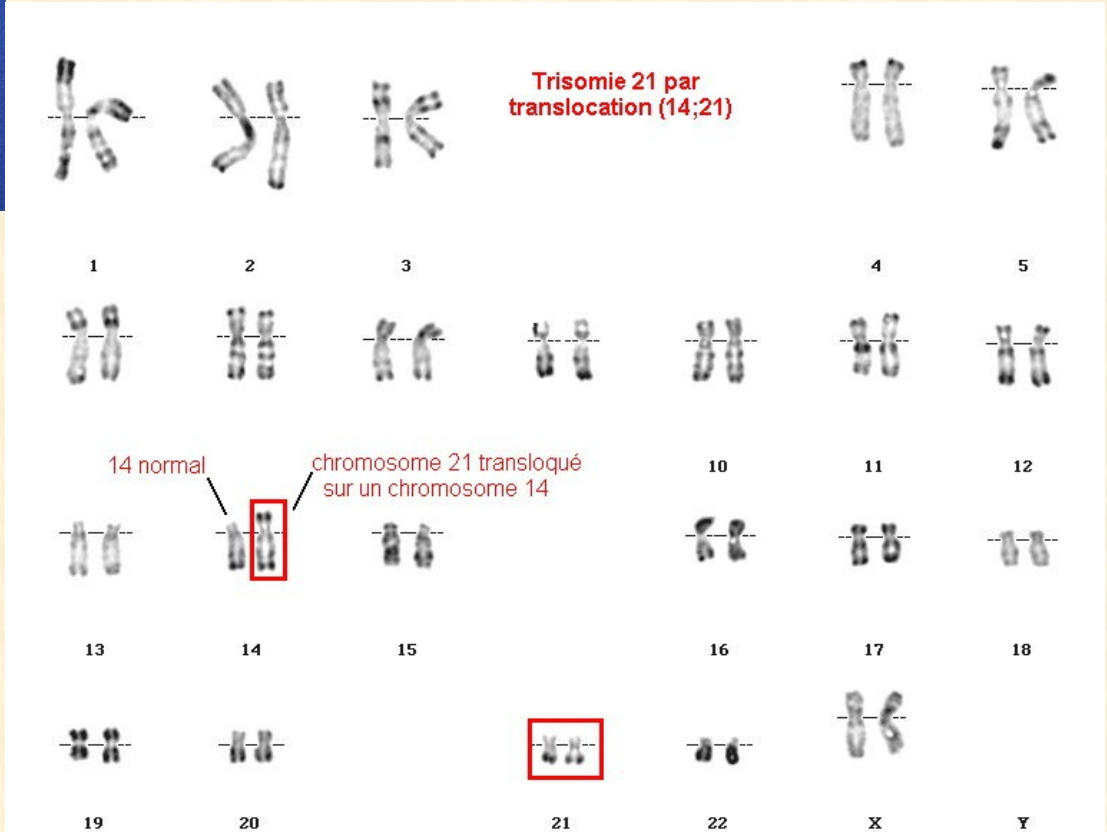
Syndrome de Turner

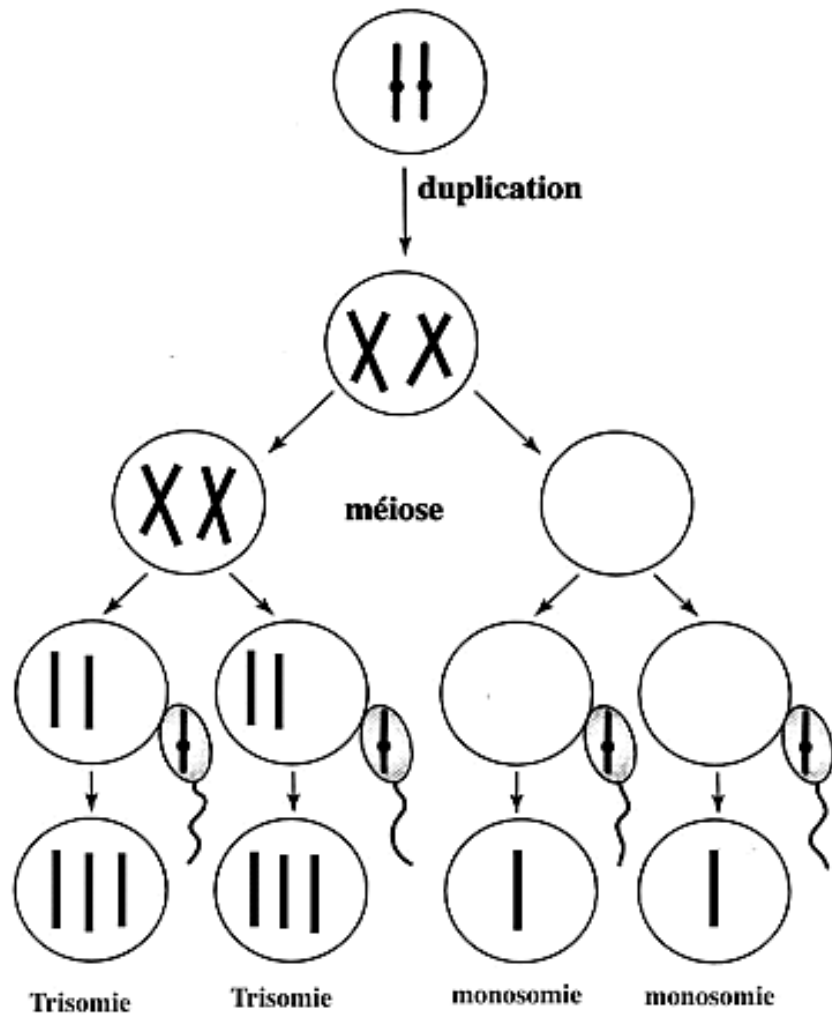


Syndrome de Klinefelter

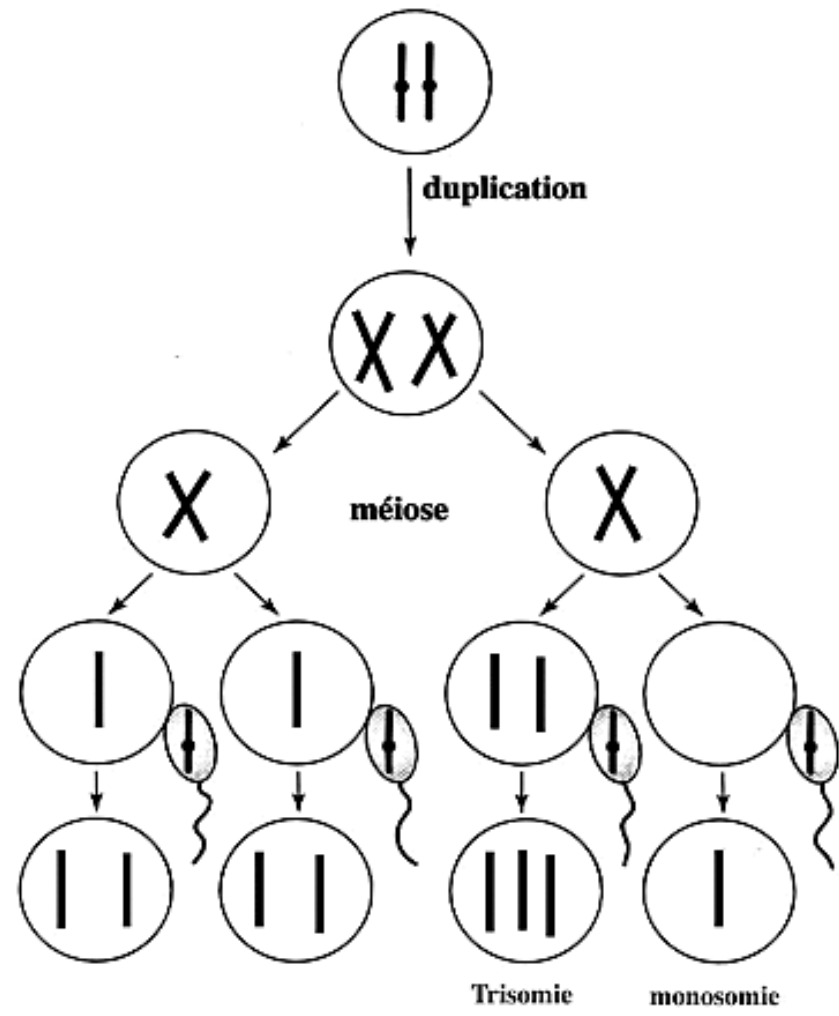


TRISOMIE 21



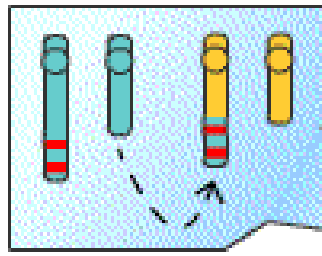


Mécanisme d'apparition des trisomies (cas 1)



Mécanisme d'apparition des trisomies (cas 2)

translocation héritée



translocation d'un fragment de chromosome 21 sur un autre chromosome présente dans le génome de l'individu

1

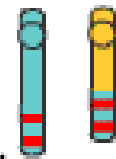
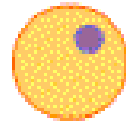


2



gamétogenèse

gamétogenèse



*individu trisomique
qui a hérité sa translocation du
parent 1, qui la possédait dans
son génome*

translocation *de novo*

3

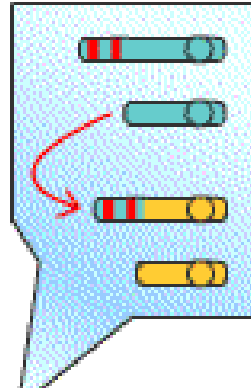
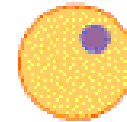


4



gamétogenèse

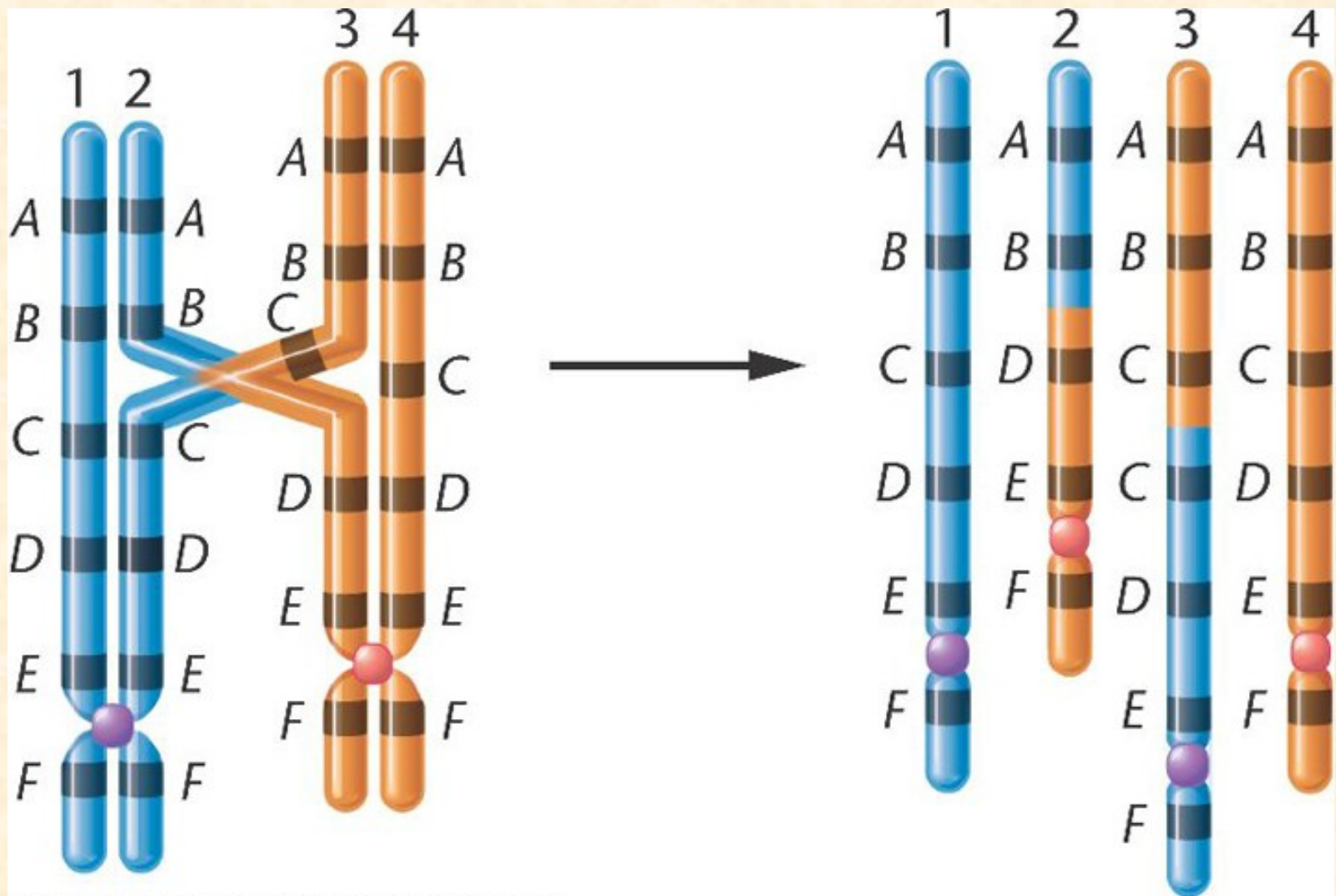
gamétogenèse



*individu trisomique
dont la translocation provient d'un
évènement qui a lieu lors de la
gamétogenèse chez l'individu 4*

3. Des anomalies lors du brassage intrachromosomique:

Crossing over inégal



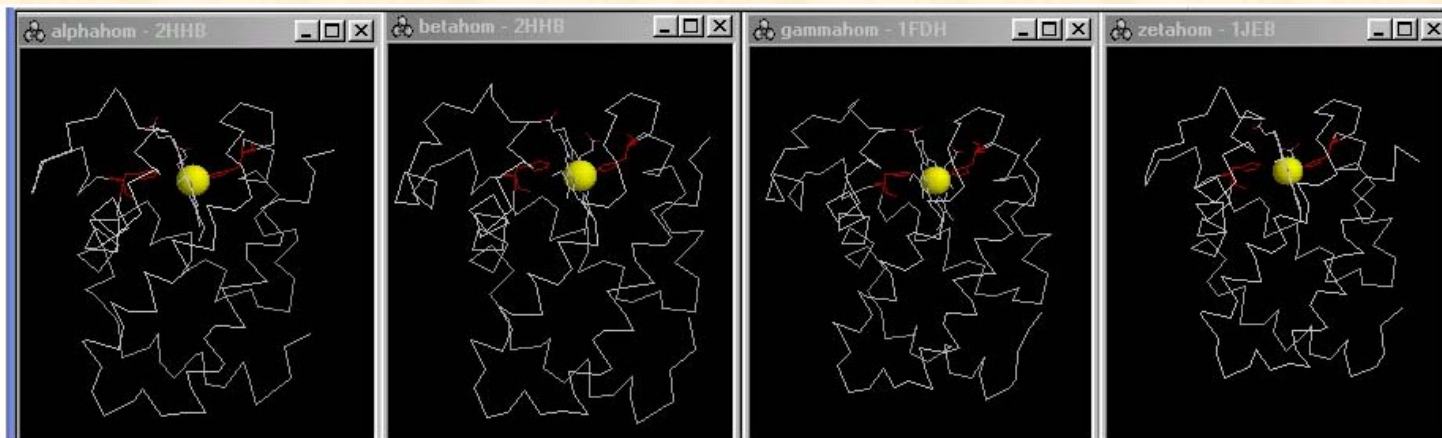
This tetrad is mispaired at meiotic synapsis.

The result, after crossing over, is two unequal chromosomes: one with a **duplication** (3) and one with a **deletion** (2).

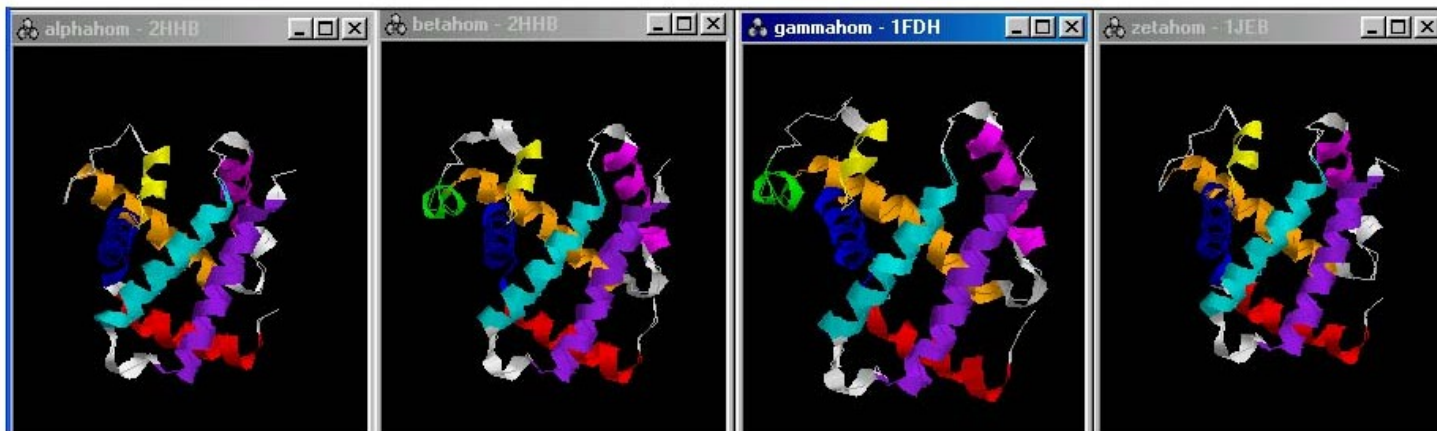
Les globines

Comparaison des globines α, β, γ et ζ en 3D (structures obtenues à l'aide du logiciel RasTop)

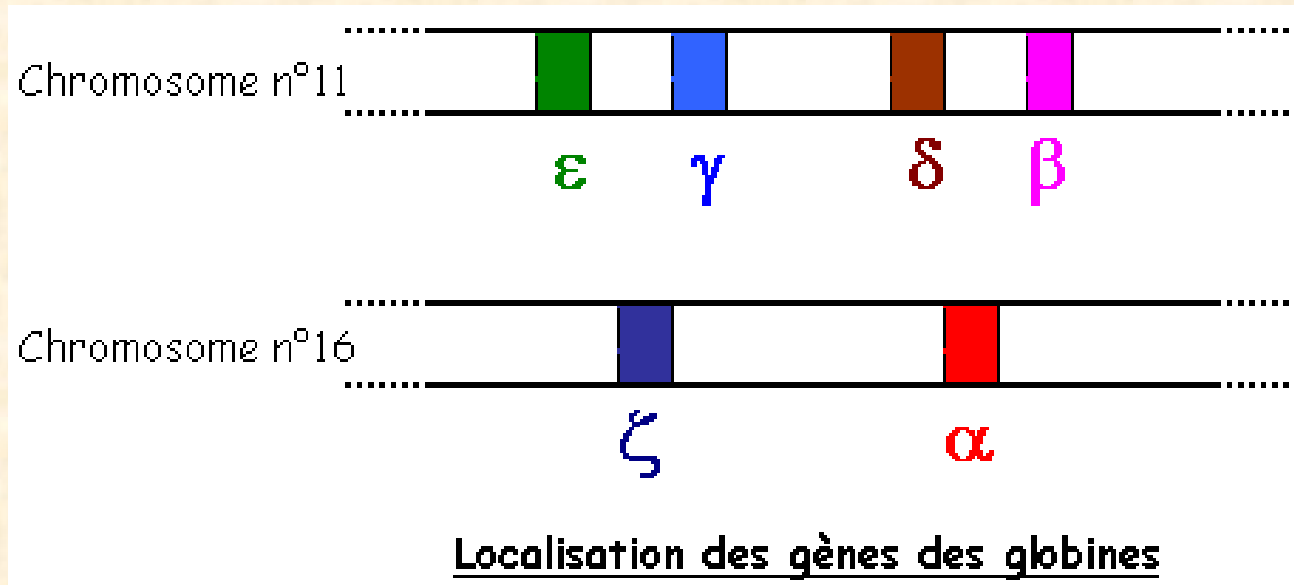
La similitude des structures des globines présentées peut suggérer l'idée d'une parenté entre ces molécules, donc des gènes qui les codent.



Représentation en squelette carboné de 4 globines humaines



Représentation en rubans de 4 globines humaines



Le gène de la myoglobine est situé sur le chromosome 22

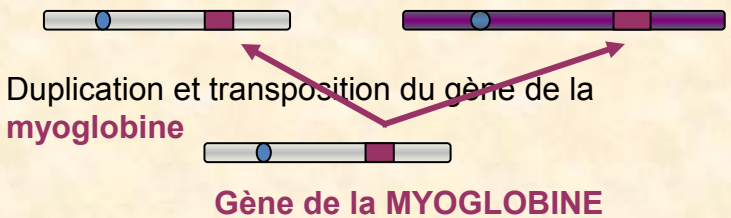
En mettant en relation la localisation chromosomique des gènes, les données paléontologiques et celles de Phylogène, nous allons donc reconstituer la filiation de la myoglobine et des globines $\alpha, \beta, \gamma, \zeta, \delta$ et ϵ .

Temps géologiques (Echelle non respectée)

- 650 Ma



AGNATES

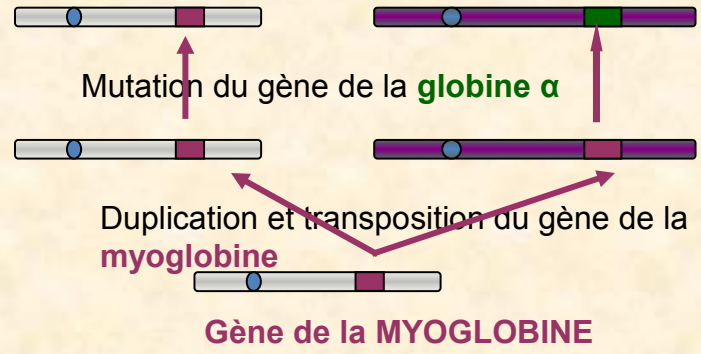


Temps géologiques (Echelle non respectée)

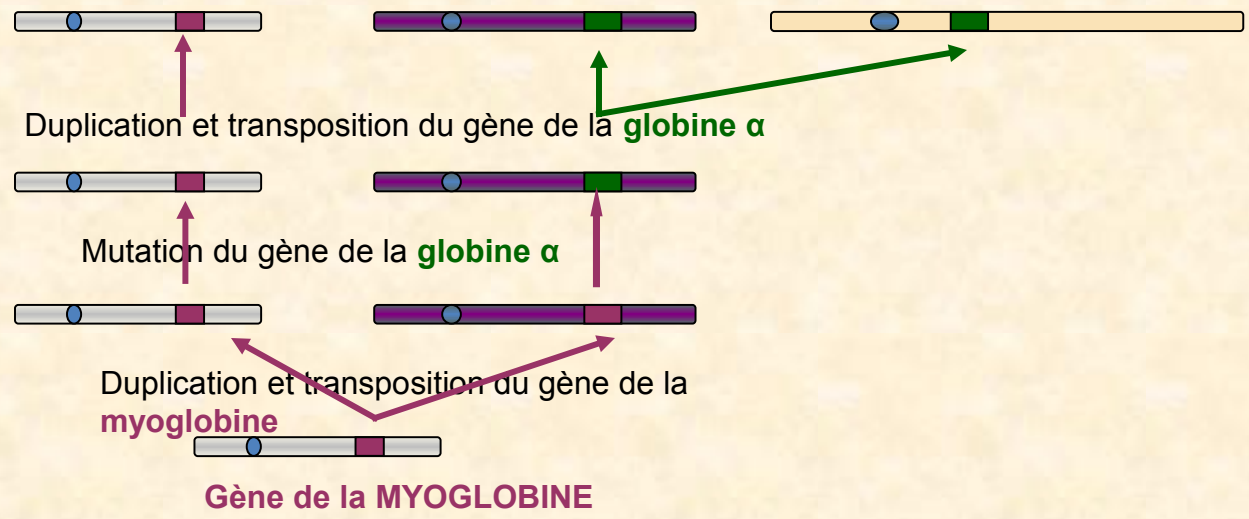
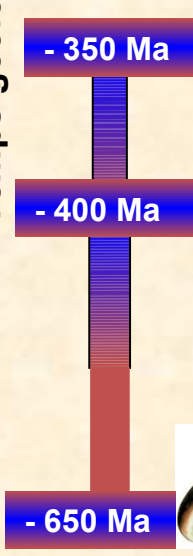
- 400 Ma



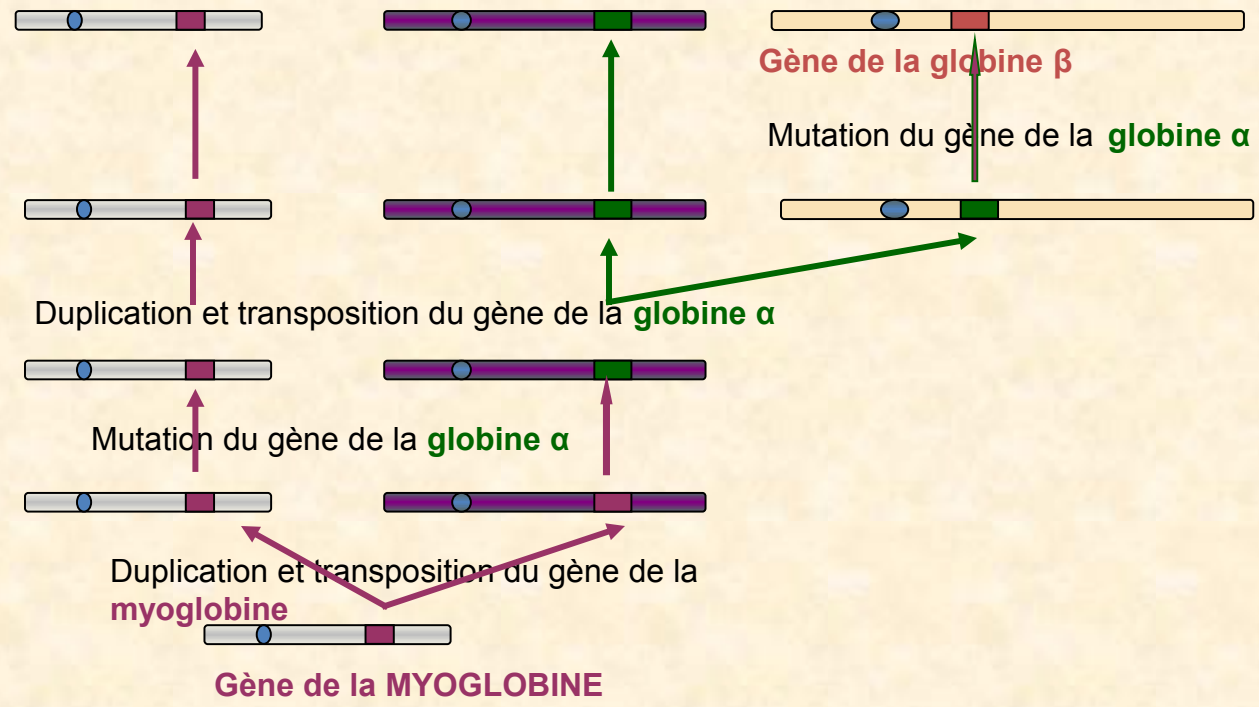
- 650 Ma



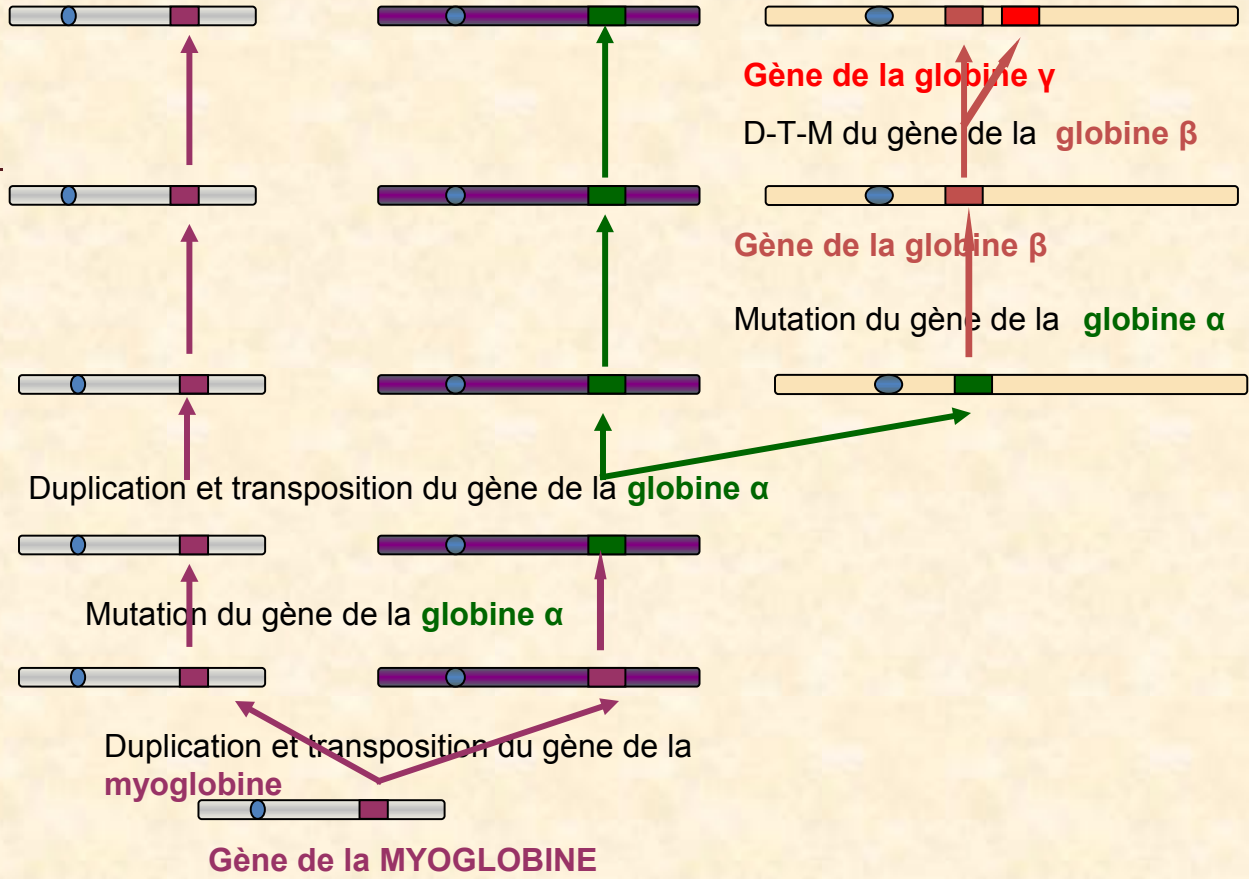
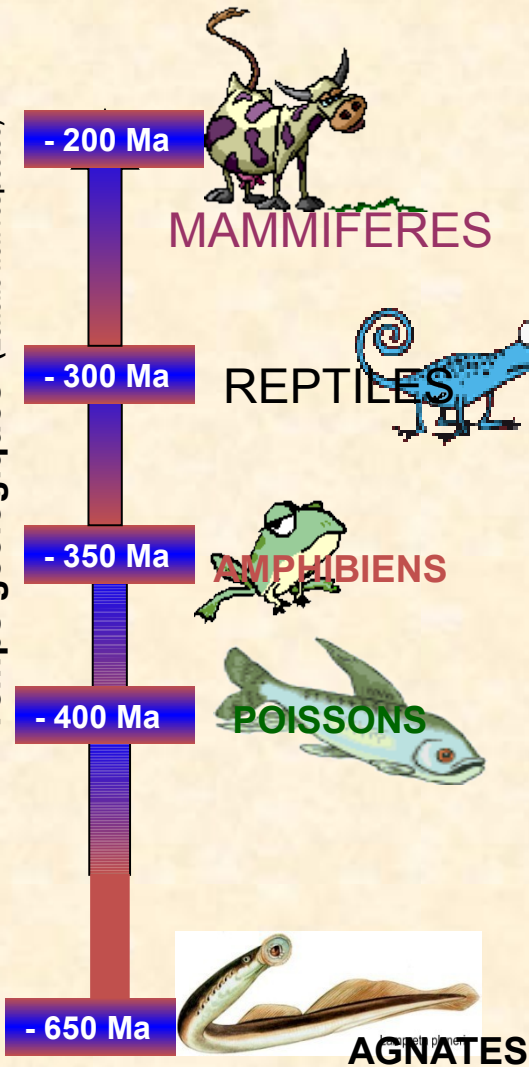
Temps géologiques (Echelle non respectée)



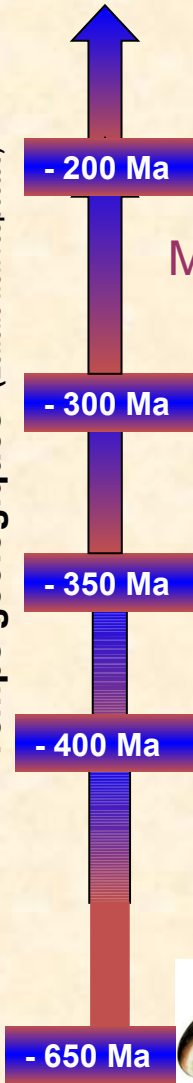
Temps géologiques (Echelle non respectée)



Temps géologiques (Echelle non respectée)



Temps géologiques (Echelle non respectée)



AGNATES



POISSONS



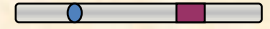
AMPHIBIENS



REPTILES



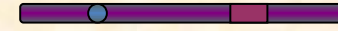
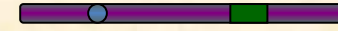
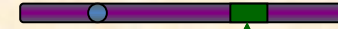
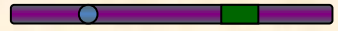
MAMMIFERES



Duplication et transposition du gène de la **myoglobine**

Mutation du gène de la **globine α**

Duplication et transposition du gène de la **globine α**



Gène de la **MYOGLOBINE**



Gène de la **globine δ**

D-T-M du gène de la **globine β**

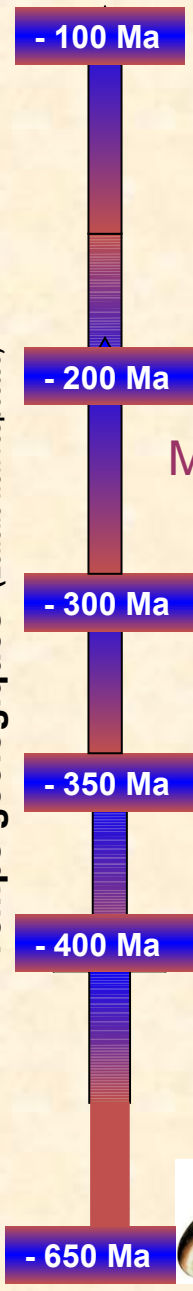
Gène de la **globine γ**

D-T-M du gène de la **globine β**

Gène de la **globine β**

Mutation du gène de la **globine α**

Temps géologiques (Echelle non respectée)



PRIMATES



MAMMIFERES



REPTILES



AMPHIBIENS



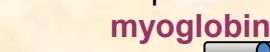
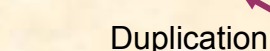
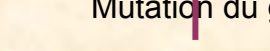
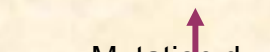
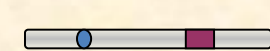
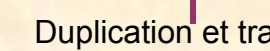
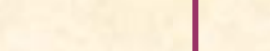
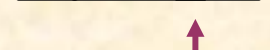
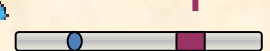
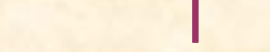
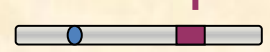
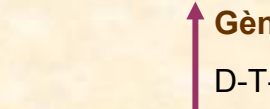
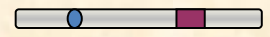
POISSONS



AGNATES

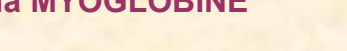
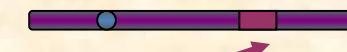
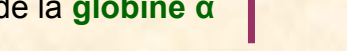
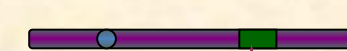
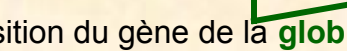
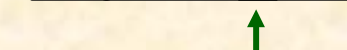
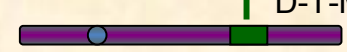
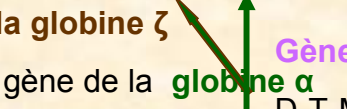
Chromosome 22

myoglobine



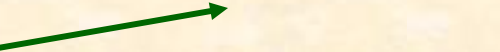
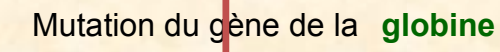
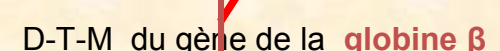
Chromosome 16

Globines ζ et α



Chromosome 11

Globines β, γ, δ et ε



Gène de la globine ζ
D-T-M du gène de la globine α

Gène de la globine ε
D-T-M du gène de la globine δ

Gène de la globine δ
D-T-M du gène de la globine β

Gène de la globine γ
D-T-M du gène de la globine β

Gène de la globine β

Mutation du gène de la globine α

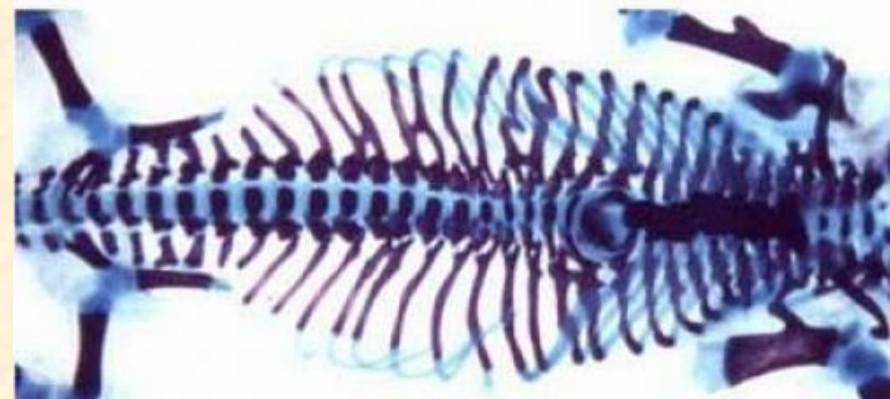
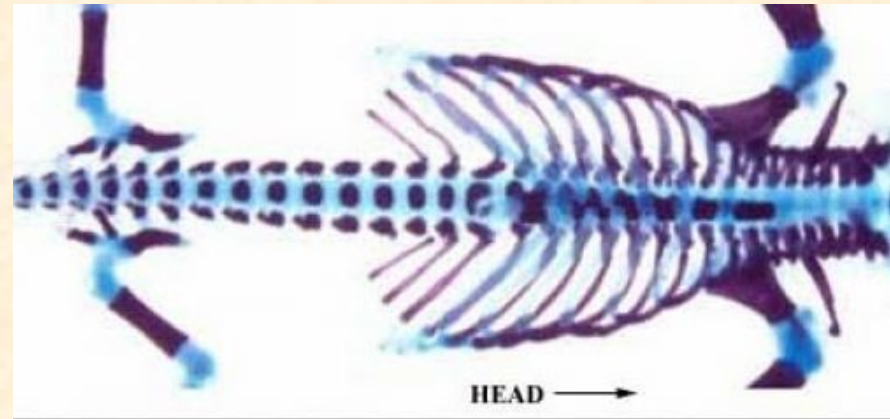
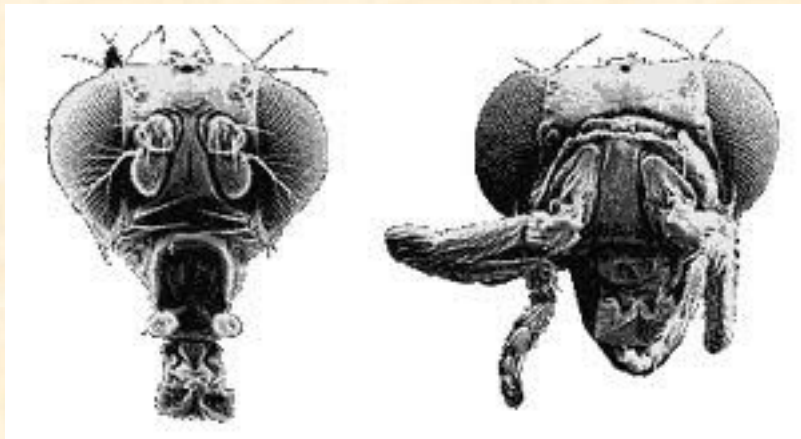
Duplication et transposition du gène de la globine α

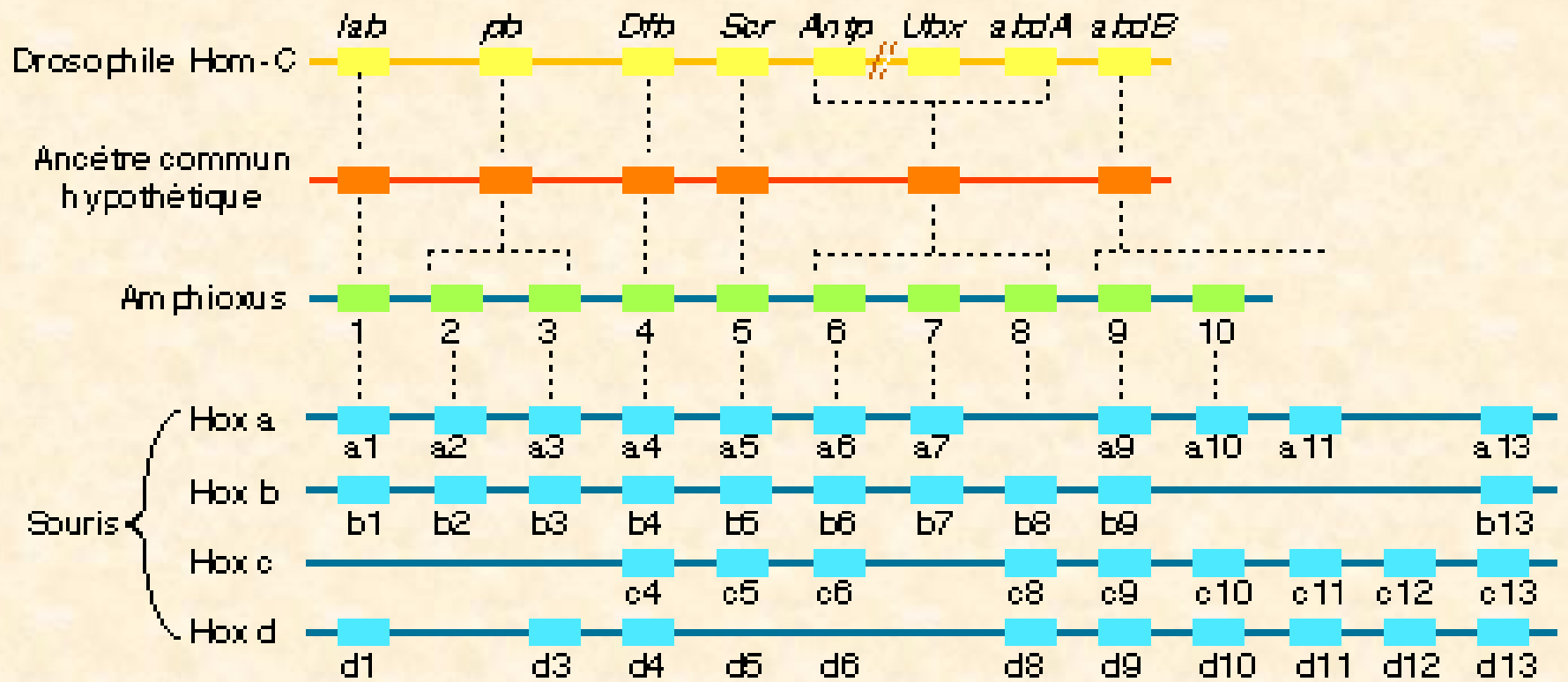
Mutation du gène de la globine α

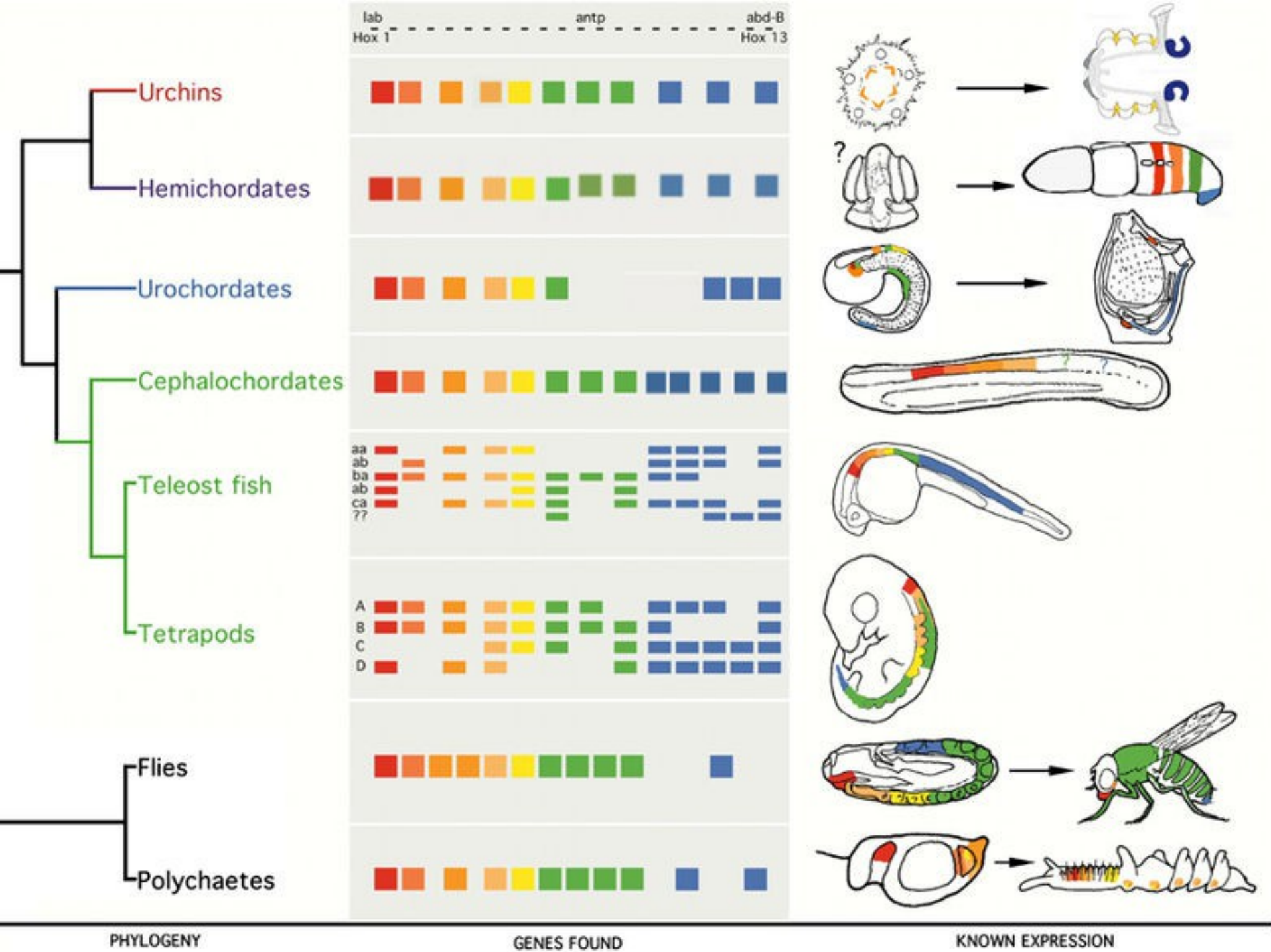
Duplication et transposition du gène de la myoglobine

Gène de la MYOGLOBINE

Les gènes HOX







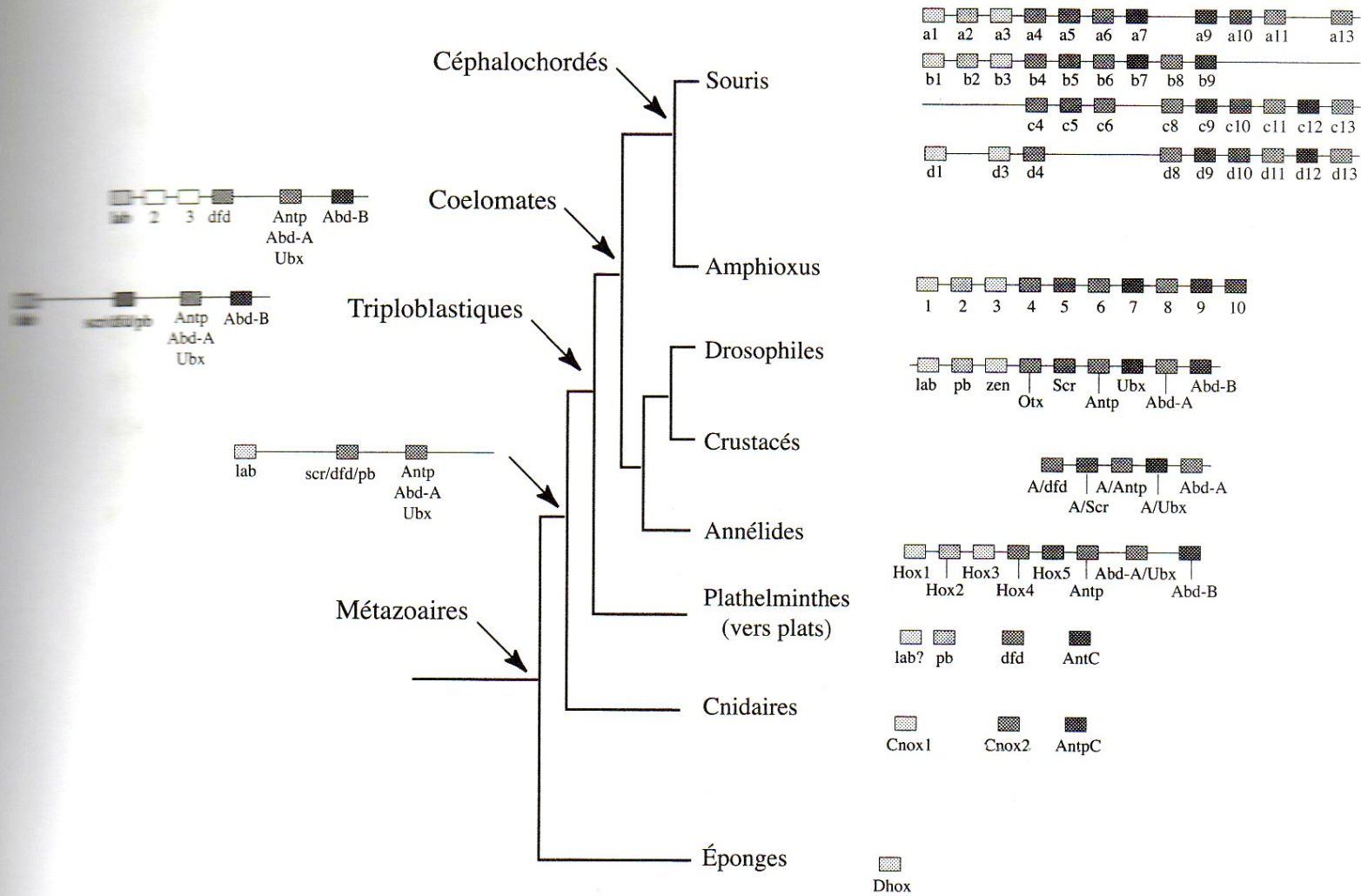


Figure 26.4. Évolution des séquences de gènes Hox

Évolution des séquences de gènes *Hox* chez les Métazoaires faisant apparaître leur diversification dans ce groupe depuis les éponges jusqu'aux mammifères. Ce schéma montre la multiplication des gènes de régulation.