

## G1. L'origine du génotype des individus. Documents de cours (hors livre)

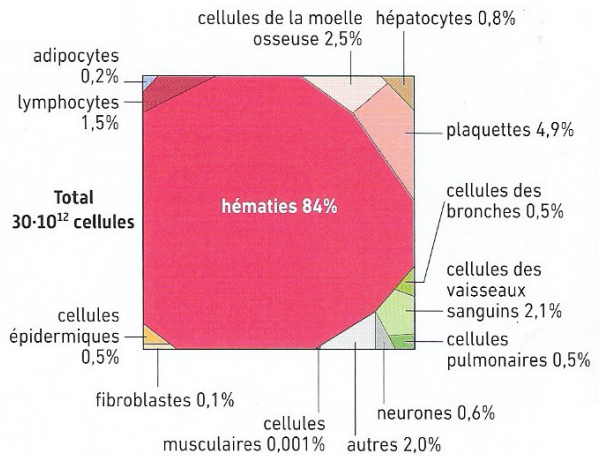
### Une quantification du nombre de cellules d'un individu.

D'après SVT Spécialité terminale Bordas 2020

Les premières estimations du nombre de cellules qui composent un être humain ont abouti à des résultats variables, compris entre  $10^{12}$  et  $10^{14}$  cellules pour un adulte. Afin d'affiner cette valeur et d'indiquer la contribution de chaque type de tissu à ce nombre, une étude a été menée en 2016 par une équipe de chercheurs israéliens.

	Masse corporelle (kg)	Âge	Nombre de cellules ( $\times 10^{12}$ )
Homme	70	20 à 30 ans	30
Femme	63	20 à 30 ans	21
Nourrisson	4,4	4 semaines	1,9
Enfant	9,6	1 an	4
Senior	70	66 ans	22

**A** Estimation du nombre de cellules d'un être humain.

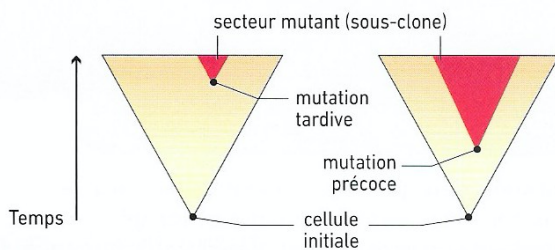


**B** Composition cellulaire d'un homme adulte : l'aire des polygones est proportionnelle au nombre de cellules (R. Sender & al.- PLOS Biology, 2016).

### Une quantification du nombre de mutations chez un individu.

D'après SVT Spécialité terminale Bordas 2020

La multiplication par mitose d'une cellule initiale produit un **clone**, ensemble de cellules en théorie génétiquement identiques. En réalité, des mutations peuvent se produire et diversifier les lignées cellulaires. Il s'agit d'événements peu fréquents, car l'ADN polymérase duplique l'ADN avec une grande fidélité. À chaque division, la probabilité qu'un nucléotide soit modifié est d'environ  $10^{-9}$  chez l'Homme. Il faut cependant tenir compte du nombre de nucléotides constituant le génome ( $6,4 \cdot 10^9$  paires de nucléotides chez l'Homme), du nombre de cellules de l'organisme et du nombre de divisions au cours de l'existence (estimé à  $10^{17}$ ).



**A** L'importance quantitative d'un sous-clone dépend de la précocité de la mutation qui en est à l'origine.

Lorsqu'une mutation somatique se produit dans un tissu en cours de développement, celle-ci est transmise à toute la lignée de cellules qui dérivent de la cellule mutante, formant un sous clone (**A**).

Dans l'organisme, les cellules d'un sous-clone sont séparées (exemple : les cellules sanguines) ou associées en tissu stable. Dans certains cas, la mutation se traduit par un effet phénotypique observable, à l'origine d'un secteur mutant (**B**).



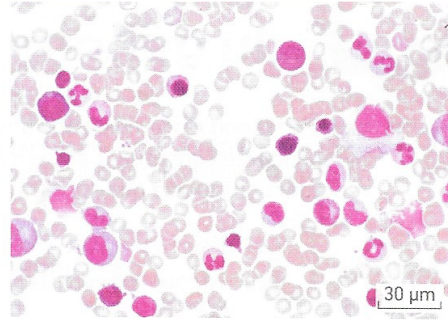
**B** Secteur mutant constitué d'un sous-clone dans un pétale de tulipe.

## La diversité génétique d'un clone cellulaire.

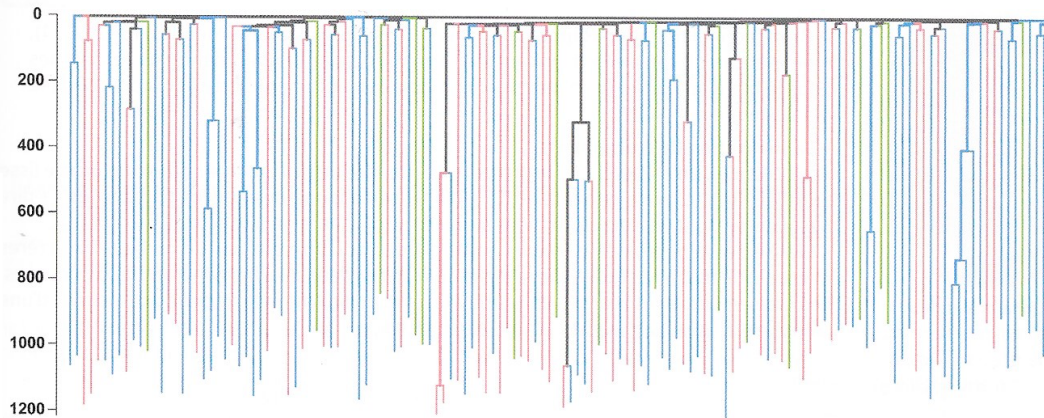
D'après SVT Spécialité terminale Bordas 2020

La moelle osseuse contient des cellules souches qui se multiplient activement tout au long de la vie pour former les cellules du sang (A). Des chercheurs ont étudié la diversité génétique de ces clones cellulaires : en comparant 140 cellules sanguines d'un homme de 59 ans, ils ont identifié 129 582 mutations les différenciant les unes des autres.

En se fondant sur le partage des mutations, les chercheurs ont pu reconstituer un arbre de parenté (B) : les cellules prélevées sont représentées par l'extrémité des branches. Chaque nœud correspond à une division qui a produit deux lignées de cellules. La longueur des branches est proportionnelle au nombre de mutations qui se sont accumulées au cours du temps.



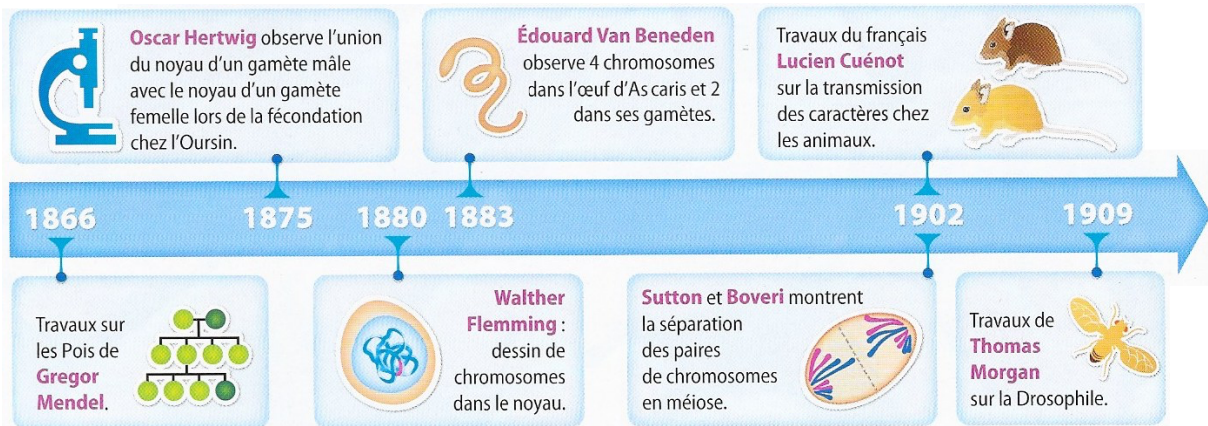
A Frottis de cellules de la moelle osseuse (microscopie optique).



B Diversité et parenté de 140 cellules sanguines (d'après H. Lee-Six & al. Population dynamics of normal human blood inferred from somatic mutations – Nature, 2018).

## Les étapes clés de la découverte des principes de la transmission des caractères héréditaires.

D'après SVT Spécialité terminale Hachette 2020



**Présentation de la drosophile.**  
D'après SVT Spécialité terminale Hachette 2020

**Dismorphisme sexuel**

Petite taille  
Extrémité  
de l'abdomen  
arrondie  
et foncée

Grande taille  
Extrémité  
de l'abdomen  
plus pointue  
et plus claire

**Cycle de reproduction**

Cycle de 10 jours  
à  
25 °C

1 couple...  
... jusqu'à 200  
descendants

**Chromosomes**

Femelle

Mâle

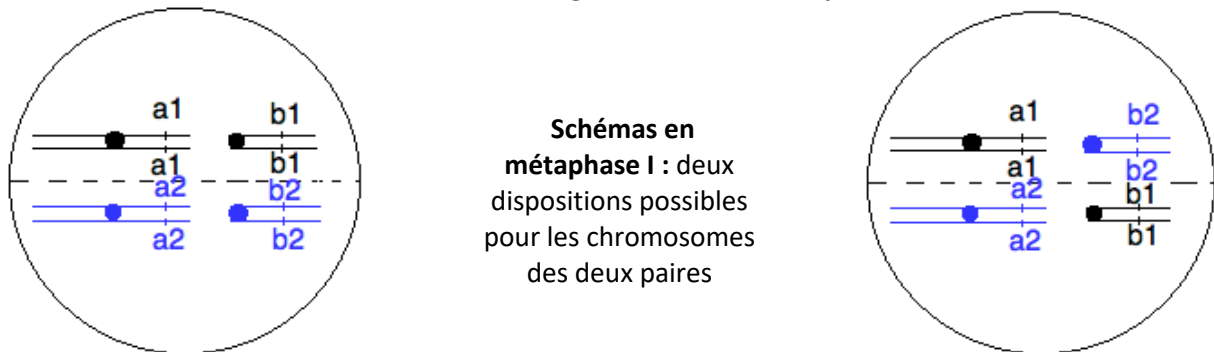
**Nombreuses souches mutantes**

**La Mouche  
du vinaigre**

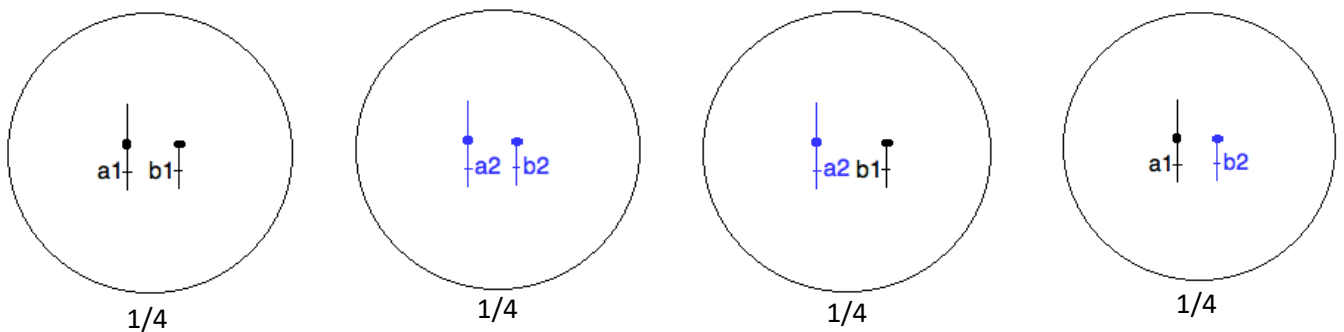
Taille : 4 mm

*Drosophila  
melanogaster*

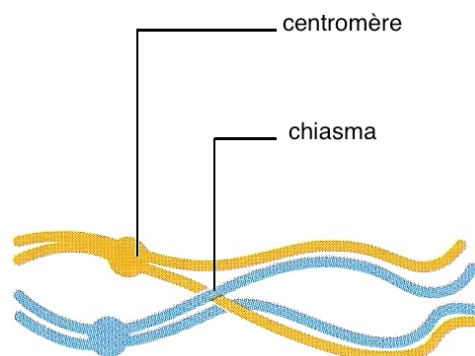
**Illustration du brassage interchromosomique.**



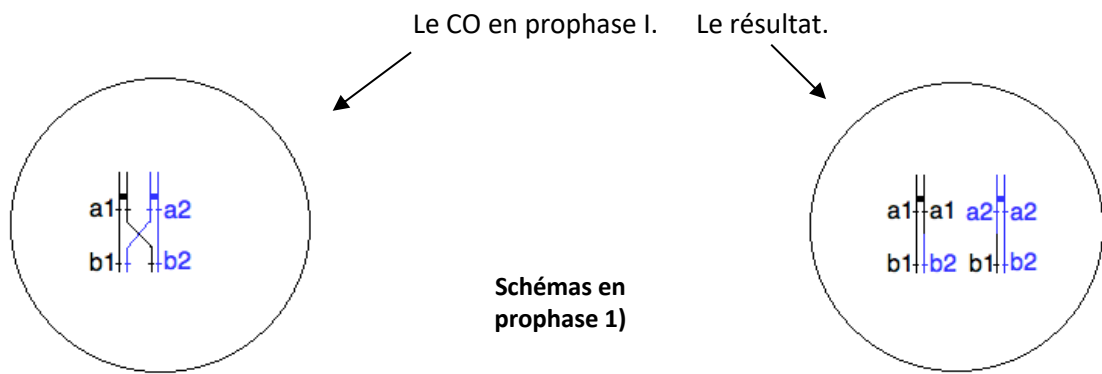
A l'issue de la deuxième division de méiose, on obtient quatre catégories de gamètes équiprobables.



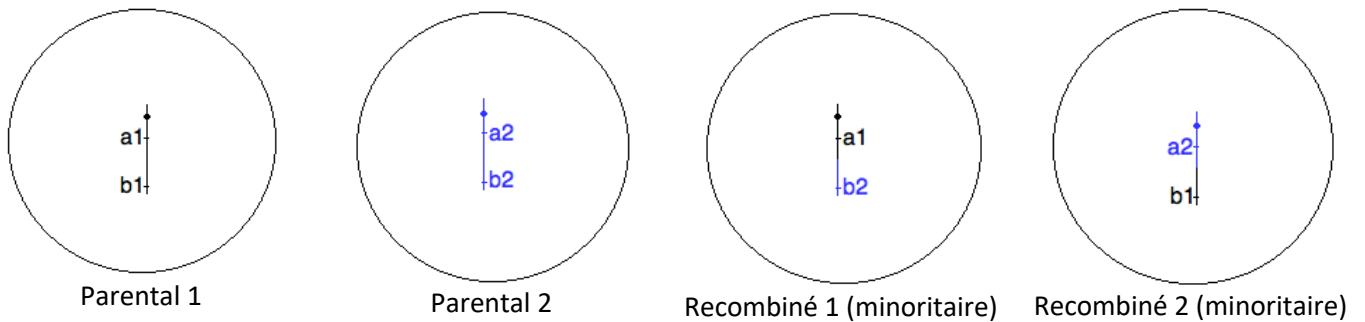
**Un chiasma en prophase I : illustration du brassage intrachromosomique**



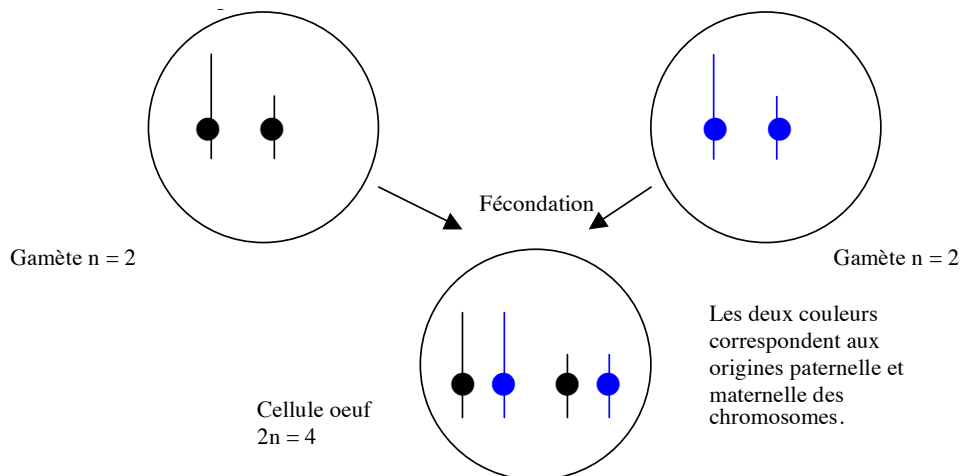
## Le crossing-over (enjambement) en prophase I.



A l'issue de la deuxième division de méiose, on obtient quatre catégories de gamètes non équiprobables puisque beaucoup n'auront pas été issus de CO entre les deux gènes étudiés (ce cas de figure de méiose n'est pas représenté).

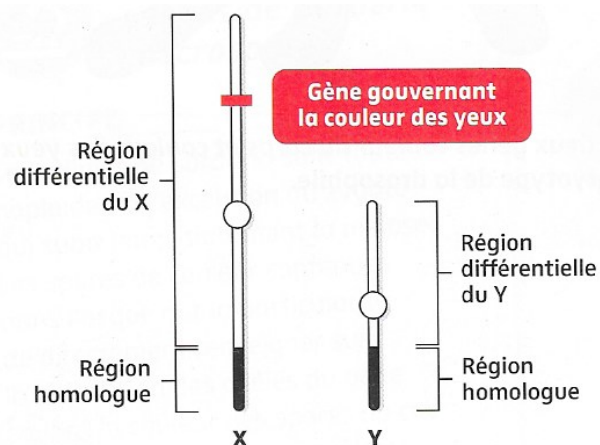


## La fécondation



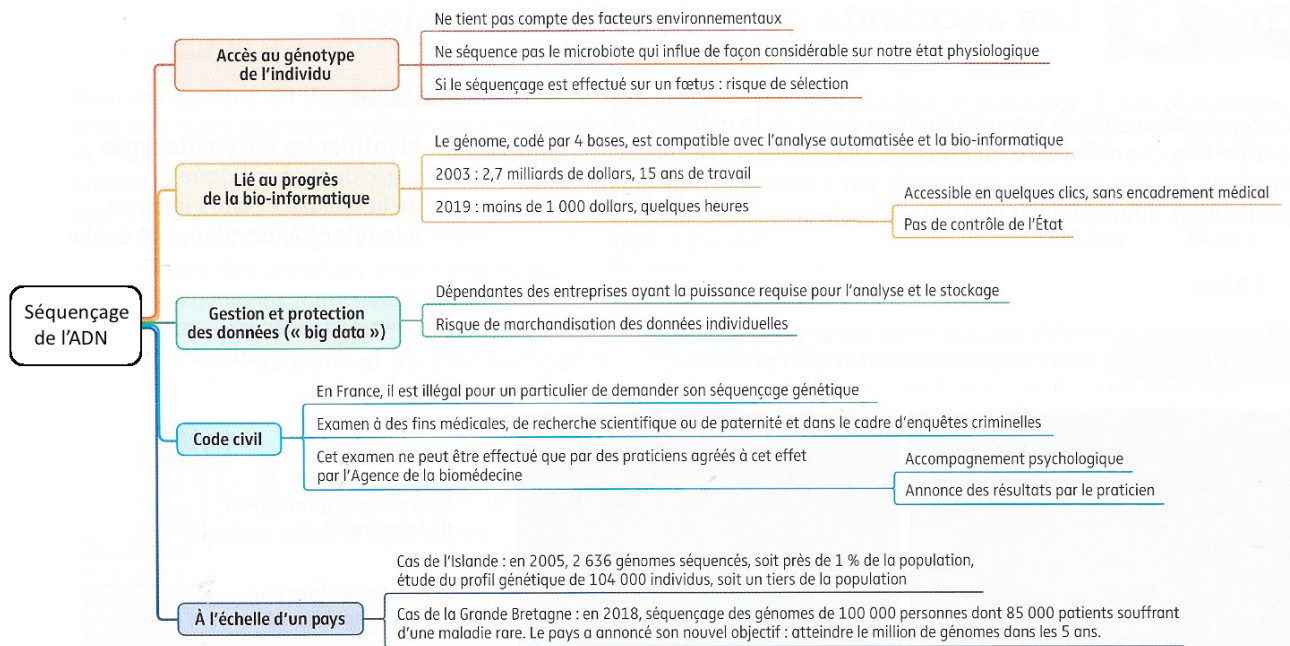
## Paire de chromosomes sexuels (gonosomes) de la drosophile.

D'après SVT Spécialité terminale Nathan 2020



## Les enjeux et limites de l'utilisation des bases de données informatisées.

D'après SVT Spécialité terminale Nathan 2020

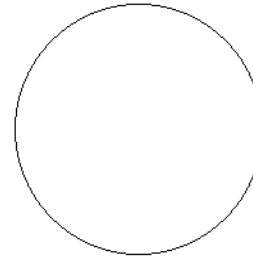
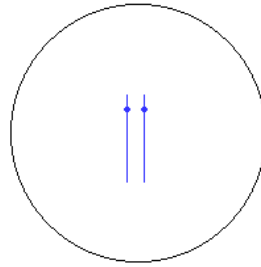
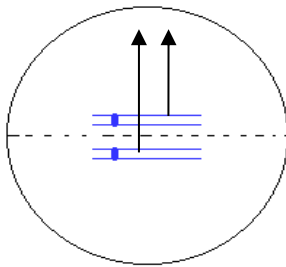


## Anomalies de méiose et aneuploïdies.

**Première division anormale**

-> 2 gamètes  $n + 1 K$

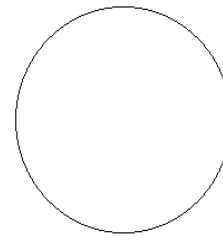
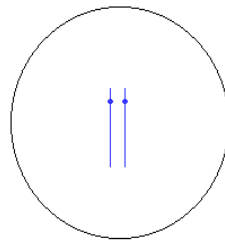
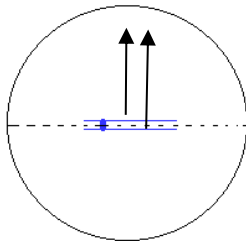
+ 2 gamètes  $n-1 K$



**Première % normale. Deuxième % anormale.**

-> 1 gamète  $n + 1 K$

+ 1 gamète  $n-1 K$

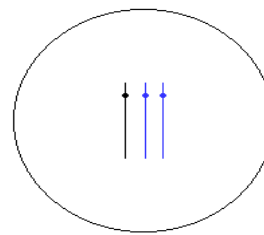
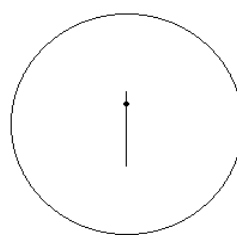
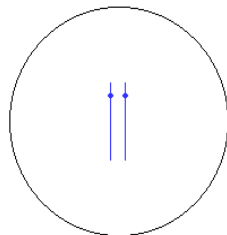


**Les aneuploïdies se révèlent lors de la fécondation avec un gamète normal.**

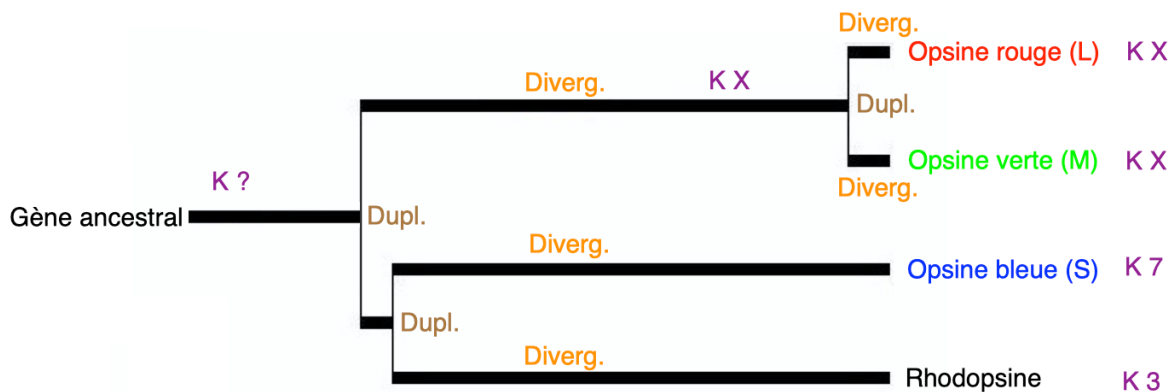
**Gamète anormal**

+ **gamète normal**

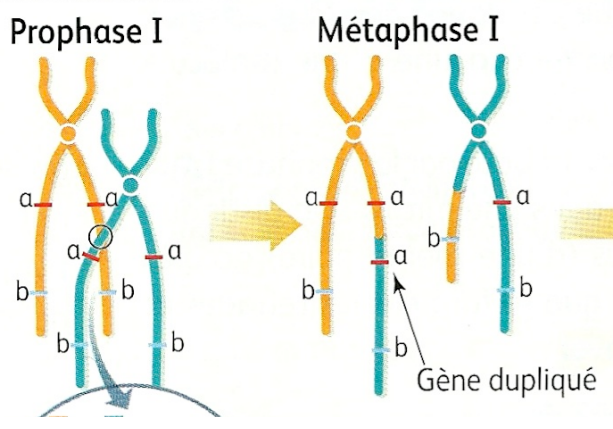
-> **Cellule œuf à  $2n + 1$**



### Famille multigénique des pigments rétinien.



### Le crossing-over inégal © SVT TaleS Nathan 2012



### Autre exemple de famille multigénique : la famille des globines.

L'hémoglobine est un transporteur de dioxygène dans les globules rouges sanguins. Cette molécule est constituée par l'association de deux types de globines différentes. Chez l'Homme, il en existe six types, fabriqués au cours de la vie. Ces molécules sont référencées ci-dessous.

Différentes chaînes de globine s'expriment au cours de la vie d'un individu :

Vie embryonnaire	2 chaînes ζ (zêta) + 2 chaînes ε (epsilon)
Vie foetale	Hémoglobine F : 2 chaînes α (alpha) + 2 chaînes γ (gamma)
Après la naissance	Hémoglobine A1 (97 %) : 2 chaînes α + 2 chaînes β Hémoglobine A2 (3 %) : 2 chaînes α + 2 chaînes δ (delta)

### Synthèse des globines et âge de l'individu.

Chaque chaîne de globine de l'hémoglobine est codée par un gène distinct ; ces six gènes sont situés sur les chromosomes 16 et 11. L'ensemble des gènes codant les différentes globines constitue une famille multigénique.

	alpha	zêta	gamma	epsilon	delta	bêta
alpha	0	39,3	57,9	60,7	55,7	55
zêta		0	59,3	59,3	60,7	62,1
gamma			0	19,3	28,6	26,4
epsilon				0	27,1	23,6
delta					0	6,5
bêta						0

Tableau des différences entre les gènes des globines.

© SVT TaleS Bordas 2012

