

Problème : Quels sont les impacts génétiques des accidents de méiose ?

La vision des couleurs repose sur l'existence, dans la rétine, de cellules spécialisées (les cônes) contenant des protéines appelées **opsines** (ce sont des pigments photosensibles).

Chez les vertébrés :

- les poissons, amphibiens, reptiles et oiseaux sont, pour la plupart, **tétrachromates** : ils traitent l'information visuelle à l'aide de quatre types de photorécepteurs
- Les mammifères sont en général **dichromates**
- Parmi les mammifères, un certain nombre de primates, constituent une exception notable, car ils sont **trichromates**.

Après avoir lu l'ensemble des documents :

- Sur l'arbre phylogénétique : coloriez en **bleu** les branches correspondant aux êtres vivants dichromates et en **rouge** celles des trichromates puis indiquez par des flèches les deux moments où un 3^{ème} pigment est apparu au cours de l'évolution chez ces primates.
- A l'aide du **logiciel ANAGENE**, recherchez les pourcentages de similitudes entre les 4 gènes des pigments photosensibles humains (gènes des 3 opsines et gène de la rhodopsine) : réalisez un tableau de comparaison et interprétez vos observations en mettant en évidence leur parenté plus ou moins étroite. Exemple de tableau attendu :

| | opsine-bleue | rhodopsine | opsine-rouge | opsine-verte |
|--------------|--------------|------------|--------------|--------------|
| opsine-bleue | | | | |
| rhodopsine | | | | |
| opsine-rouge | | | | |
| opsine-verte | | | | |

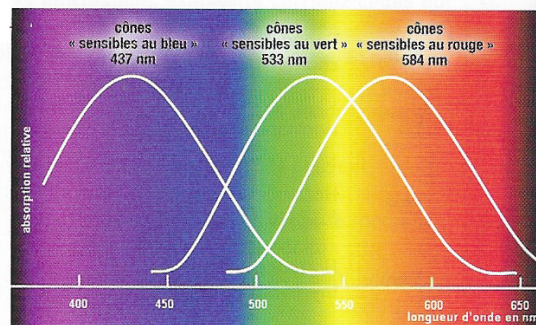
- Complétez le document présentant le scénario évolutif de la famille des gènes des opsines (numéros 1 à 6) avec les termes : **mutation, duplication et translocation**
- Expliquez le mécanisme qui est à l'origine de la duplication des gènes et ses conséquences sur la diversité génétique des êtres vivants.

La capacité à percevoir des couleurs

La rétine des vertébrés comporte deux types de cellules photoréceptrices :

- les cônes, cellules possédant une opsine, pigment sensible à une longueur d'onde spécifique du spectre de la lumière ;
- les bâtonnets, cellules possédant de la rhodopsine, très sensible à la lumière mais ne permettant pas de distinguer les couleurs.

L'Homme et d'autres primates possèdent trois types de cônes, se différenciant par l'opsine qu'ils contiennent : l'opsine S sensible au bleu, l'opsine M sensible au vert et l'opsine L sensible au rouge. Cette vision, dite trichromatique, permet de percevoir une très grande diversité de nuances colorées.



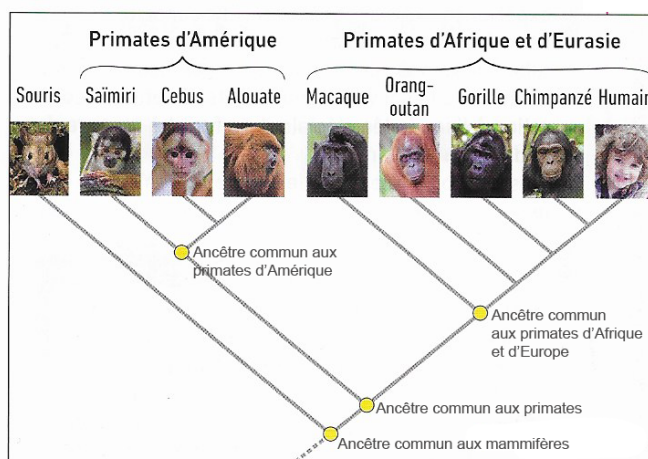
Le principe de la vision trichromatique.

Une diversification des opsines chez les primates

Le tableau ci-dessous indique les différents pigments rétinien présents chez certains primates. La souris, mammifère qui ne fait pas partie du groupe des primates, sert de référence.

| | Opsine L | Opsine M | Opsine S | Rhodopsine |
|-------------|----------|-------------------------|----------|------------|
| Homme | Présente | Présente | Présente | Présente |
| Chimpanzé | Présente | Présente | Présente | Présente |
| Gorille | Présente | Présente | Présente | Présente |
| Orang-outan | Présente | Présente | Présente | Présente |
| Macaque | Présente | Présente | Présente | Présente |
| Alouate | Présente | Présente | Présente | Présente |
| Cebus | Présente | Chez certaines femelles | Présente | Présente |
| Saïmiri | Présente | Chez certaines femelles | Présente | Présente |
| Souris | Présente | Absente | Présente | Présente |

La comparaison de la séquence des acides aminés de l'opsine S a été utilisée pour construire l'arbre phylogénétique ci-dessous. Celui-ci est cohérent avec la phylogénie des primates établie par comparaison d'autres molécules ou à partir de caractères anatomiques.

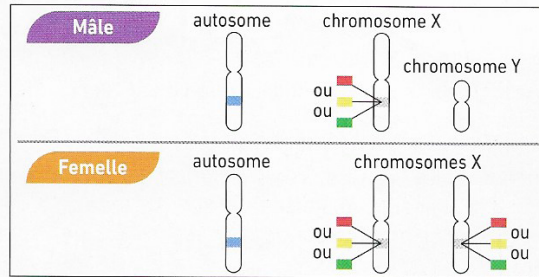


Arbre phylogénétique établi par comparaison de l'opsine S.

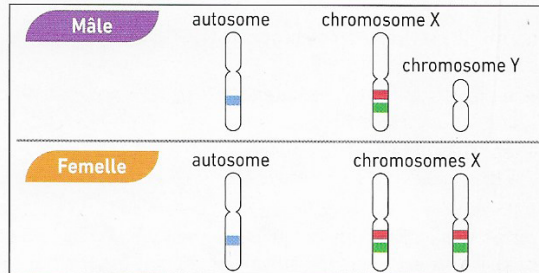
La vision des couleurs chez les primates du « Nouveau Monde »

Chez les primates d'Amérique, il existe une diversité de la capacité à percevoir les couleurs. Ceci s'explique par le déterminisme génétique de la production des opsines. Dans la plupart de ces groupes de primates, les mâles sont toujours dichromates, tandis que certaines femelles sont trichromates, avec des profils différents. Il n'existe dans ces groupes que deux gènes gouvernant la synthèse des opsines :

- le gène gouvernant la production de l'opsine S est situé sur un autosome, et on ne connaît qu'un seul allèle de ce gène ;
- l'autre gène est situé sur le chromosome X et ce gène existe sous la forme de trois allèles différents, codant pour des opsines aux propriétés différentes. Chez les femelles hétérozygotes, c'est soit l'un, soit l'autre des deux allèles portés par X qui s'exprime (l'autre chromosome X est inactivé).



A Gènes codant pour les opsines chez les singes du genre Cebus.



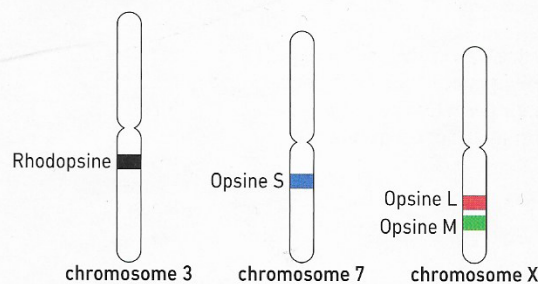
B Gènes codant pour les opsines chez les alouates.

Dans le groupe des alouates (singes hurleurs), mâles et femelles sont tous trichromates. Les alouates possèdent en effet trois gènes codant pour des opsines différentes :

- un gène codant pour l'opsine S, situé sur un autosome ;
- deux gènes codant respectivement pour les opsines M et L, situés sur le chromosome X.

La vision trichromatique chez les primates de l'« Ancien Monde »

Chez l'Homme, comme chez tous les singes d'Afrique et d'Eurasie dont la vision des couleurs a pu être étudiée, la vision est trichromatique et il existe trois gènes gouvernant la synthèse des opsines S, M et L. Comme chez tous les mammifères, il existe par ailleurs un gène codant pour la rhodopsine.

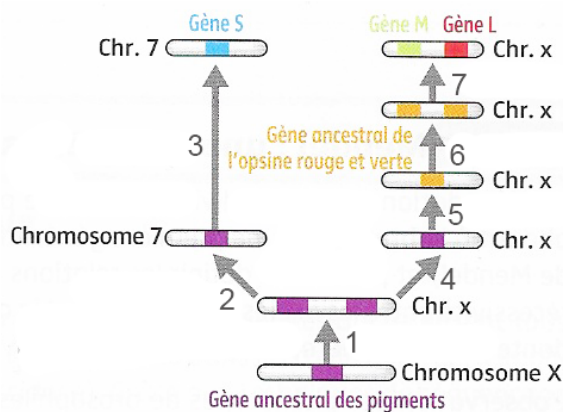


A Localisation chromosomique des gènes des opsines et de la rhodopsine dans l'espèce humaine.

Elaboration d'un scénario évolutif de la famille des gènes des opsines

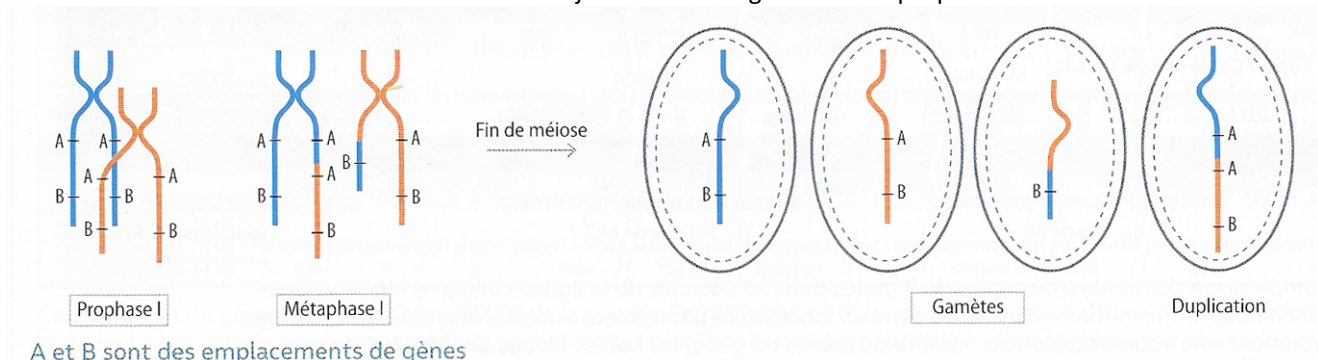
On admet que lorsque deux séquences protéiques présentent plus de 20 % de similitudes ou lorsque deux séquences nucléotidiques présentent plus de 40 % de similitudes, ces similitudes ne peuvent être dues au hasard et témoignent d'une parenté entre les séquences. Les séquences sont alors qualifiées de séquences homologues. Pour expliquer les homologies entre gènes différents ou protéines différentes chez une même espèce, les biologistes proposent le scénario suivant : un gène ancestral subit une duplication, et les duplicatas évoluent de façon indépendante, en fixant des mutations différentes : ils constituent ce qu'on appelle une **famille multigénique**.

Une duplication est la fabrication d'une copie d'un gène. Une transposition est le transfert d'un duplicata en un autre emplacement. Cela peut se faire sur le même chromosome ou sur un autre chromosome ; dans ce dernier cas, on dit qu'il y a translocation.



Anomalies de méiose

Schématisation d'un enjambement inégal lors de la prophase I de méiose



A et B sont des emplacements de gènes