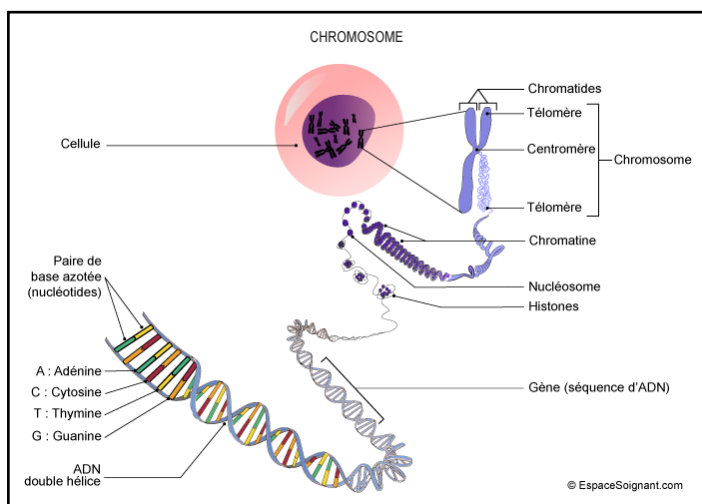


## Chapitre 4 : L'origine du génotype des individus

### Introduction - Rappels de génétique

Il existe deux grands modes de division cellulaire : la **mitose**, formant deux cellules filles identiques génétiquement, et la **méiose**, à l'origine de quatre gamètes différents.

#### 1- Le lien entre ADN et chromosome

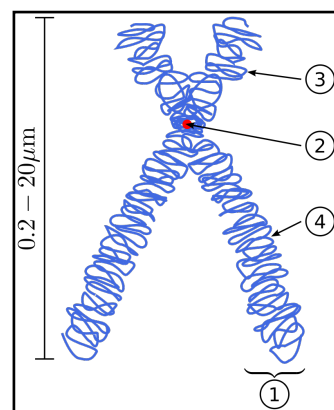


L'ADN (acide désoxyribonucléique nucléique) est une macromolécule présente dans le noyau de toutes les cellules eucaryote et dans le hyaloplasme des cellules procaryote. Attention il y a aussi de l'ADN dans les mitochondries (ADN mitochondrial) et les chloroplastes (ADN chloroplastique) pour les cellules eucaryotes animales et végétales.

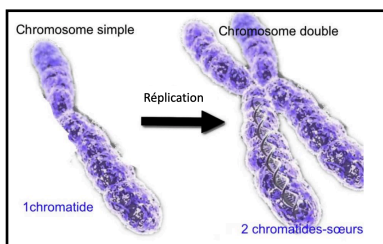
L'ADN contient l'information génétique (=le génome), il est formé de deux brins antiparallèles sous la forme d'une double hélice. Les deux brins d'ADN sont complémentaires entre eux grâce aux nucléotides. Les nucléotides sont constitués d'une base azotée

liée à un ose (sucre) : le désoxyribose, lui même lié à un groupement phosphate. Il y a 4 bases azotées dans l'ADN : l'adénine (A), la thymine (T), la guanine (G) et la cytosine (C). Il y a 4 bases azotées dans l'ARN (acide ribonucléique) : l'adénine (A), l'Uracile (U), la guanine (G) et la cytosine (C).

Dans le noyau, l'ADN se condense sous la forme de chromosome, ils ont pour fonction de rendre l'ADN plus compact à l'aide de protéines. L'ADN s'enroule autour de noyaux d'histone (protéines) jusqu'à former des nucléosomes qui eux même s'enroulent pour former la chromatine. Les



chromosomes sont constitués de chromatides (1), d'un bras court (3) et d'un bras long (4) et au centre du chromosome le centromère (2) (lieu les chromatides touchent les microtubules).



Les chromosomes peuvent être simples ou doubles si l'ADN a été répliqué (phase de réplication). Alors il y a passage de chromatine simple à chromatine soeur relié au niveau du centromère.

#### 2- Comprendre la formule chromosomique

Pour décélérer des anomalies chromosomiques morphologiques ou structurales (par exemple une trisomie), il est possible de faire un caryotype. Les chromosomes sont classés du plus grand au plus petit avec en dernière paire les chromosomes sexuels. La formule chromosomique de l'Homme est la suivante :

$$2n = 46$$

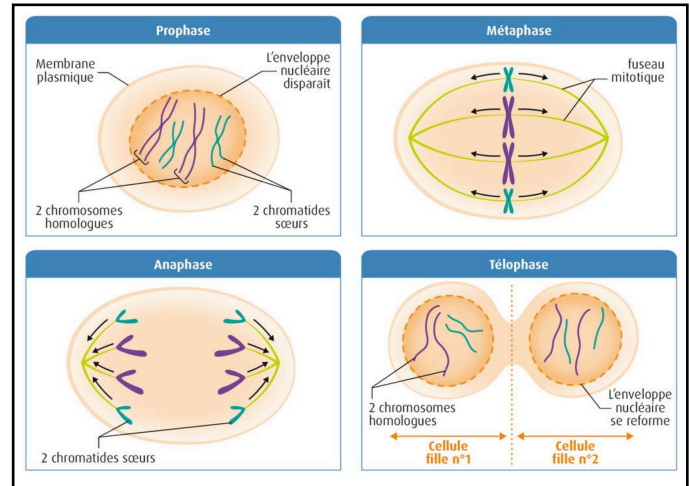
- 2 indique que les chromosomes sont par paires (les homologues maternels et paternels sont présents dans la cellule)
- $n$  est le nombre de paires de chromosomes
- 46 est le nombre total de chromosomes

### 3- Le cycle cellulaire et la mitose

Un cycle cellulaire est constitué d'une **interphase** suivie d'une **mitose** (prophase - métaphase - anaphase - télophase). De cycles cellulaires en cycles cellulaires, l'information génétique est conservée quantitativement grâce à la réplication de l'ADN en interphase et qualitativement par la fidélité de ce processus, via la complémentarité des bases.

En **phase S** d'interphase, la réplication de l'ADN permet de doubler la quantité d'ADN par cellule et de passer de **chromosomes** à **une chromatide** à des chromosomes à **deux chromatides strictement identiques** (même séquence d'ADN, mêmes allèles et mêmes locus).

Durant la mitose, en **métaphase**, les **centromères** de tous les chromosomes s'alignent sur le plan équatorial de la cellule. Lors de l'**anaphase**, le clivage des centromères est suivi de la migration de chromosomes à une chromatide aux pôles opposés de la cellule, à destination des deux futures cellules filles. Le partage est équitable, la mitose est une **division conforme** des cellules.



La complémentarité entre réplication et mitose fait que toutes les cellules d'un même organisme ont a priori la même information génétique, qui était celle de la cellule œuf à l'origine de l'individu. Le génome devrait être le même dans toutes les **cellules somatiques** de l'organisme, en quantité (23 paires de chromosomes homologues chez l'espèce humaine) et en qualité (mêmes allèles).

Il peut toutefois survenir des **mutations** faisant varier l'information génétique. Et les **mutations somatiques** se distinguent des **mutations germinales**, seules à pouvoir éventuellement être transmises à la génération suivante.

### 3- Le cycle cellulaire et la méiose

La **méiose** consiste en **deux divisions** cellulaires **successives sans réplication de l'ADN** entre les deux. En revanche, comme la mitose, **une étape de réplication** de l'ADN la précède. Elle permet donc d'obtenir quatre cellules haploïdes  $n$  à partir d'une cellule diploïde  $2n$ . Les homologues maternels et paternels sont séparés dans des gamètes différents.

La quantité d'ADN commence par doubler lors d'une phase de **réplication** de l'ADN avant les phases de division. Chaque chromosome est intégralement et identiquement répliqué. Puis, la quantité d'ADN est divisée par deux, deux fois de suite : il y a bien deux divisions successives. Chacune de ces divisions comporte quatre phases, comme la mitose : la prophase, la métaphase, l'anaphase et la télophase. Mais il n'y a qu'une seule réplication, avant la première division de méiose.

En **prophase 1**, les chromosomes homologues de chaque paire qui sont formés de deux chromatides sœurs se condensent et se rapprochent l'un de l'autre. Ils s'apparient étroitement sur toute leur longueur et s'enchevêtrent. L'enveloppe nucléaire est encore présente. Cet **appariement des chromosomes homologues** est caractéristique de la méiose et déterminant pour la suite.

En **métaphase 1**, les chromosomes homologues de chaque paire se disposent sur le plan équatorial de la cellule, grâce à l'action du fuseau de division, tandis que l'enveloppe nucléaire a disparu.

En **anaphase 1**, les paires se séparent, chaque chromosome s'éloigne de son homologue et migre vers l'un des pôles de la cellule. Un lot de  $n$  chromosomes (donc **haploïde**) à deux chromatides migre vers chacun des pôles de la cellule. Par conséquent, ces deux lots ne sont pas équivalents génétiquement car ils contiennent des allèles différents.

En **télophase 1**, les deux cellules s'individualisent et contiennent  $n$  chromosomes à deux chromatides. L'enveloppe nucléaire reste désagrégée. La séparation des deux cytoplasmes est appelée **cytodiérèse**. La première division de méiose réalise la réduction du nombre de chromosomes, qui diminue alors de moitié. C'est la **division réductionnelle**.

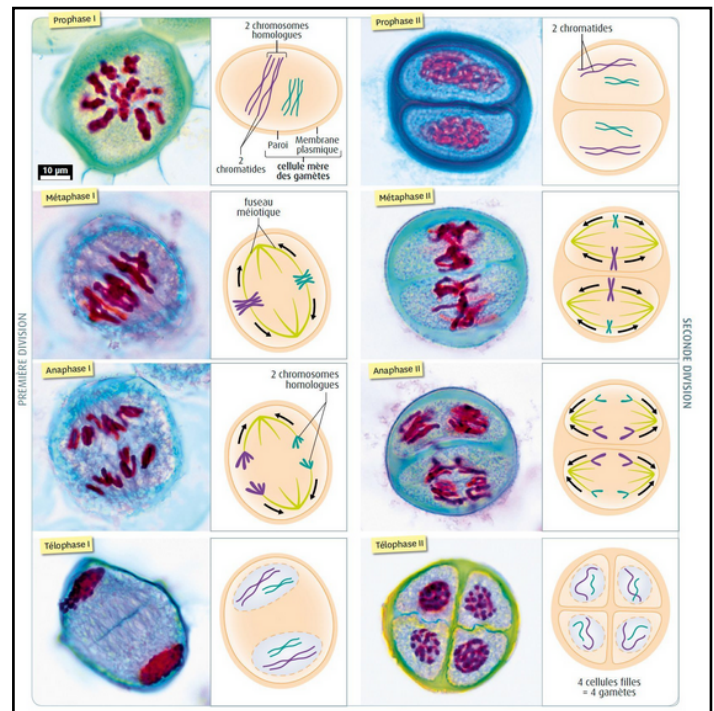
La seconde division se déroule immédiatement à la suite : il n'y a pas de réplication de l'ADN puisque chaque chromosome est resté bichromatidien (donc déjà dupliqué).

La **prophase 2** est très brève : en effet, le matériel chromosomique est toujours condensé sous forme de chromosomes à deux chromatides.

En **métaphase 2**, les chromosomes se placent à nouveau sur le plan équatorial de la cellule.

En **anaphase 2**, les chromatides soeurs de chaque chromosome se séparent par clivage des centromères et migrent vers chacun des pôles de la cellule.

En **télophase 2**, les quatre cellules haploïdes s'individualisent. Elles possèdent toutes  $n$  chromosomes à une chromatide. L'ADN se décondense et l'enveloppe nucléaire se reforme. La seconde division de méiose produit quatre cellules contenant  $n$  chromosomes à une chromatide. Le nombre de chromosome ne varie pas, seul le nombre de chromatides diminue. C'est pour cela que la division est qualifiée de **division équationnelle** ; elle s'apparente à une mitose mais à l'état haploïde.



#### 4- La reproduction sexuée et l'hérédité

Chez la plupart des Eucaryotes, les sexes sont séparés. Par exemple, chez les Mammifères, les testicules des mâles produisent des **spermatozoïdes** et les ovaires des femelles donnent des **ovocytes** grâce à leurs cellules germinales. Les spermatozoïdes et les ovocytes sont des **gamètes**. Dans les voies génitales femelles, la fécondation entre un gamète mâle et un gamète femelle est à l'origine d'une cellule œuf ou **zygote**.

Cette cellule est **totipotente** : elle engendre toutes les cellules de tous les tissus de l'organisme qui se mettent en place au cours du développement embryonnaire. Les cellules qui forment l'ensemble du nouvel individu sont issues des mitoses successives de la cellule œuf et ont exactement le même nombre de chromosomes. Le mode de reproduction donnant naissance à de nouveaux individus issus de deux parents distincts s'appelle la **reproduction sexuée**.

Ces individus possèdent un certain nombre de caractères transmis par leurs parents : ce phénomène s'appelle l'**hérédité**. Il s'agit cependant d'une hérédité **partielle** liée à la reproduction sexuée, reproduction biparentale où chaque parent transmet la moitié de ses allèles, soit une quantité égale d'ADN, à sa

descendance. Cette hérédité se traduit par des ressemblances phénotypiques entre individus apparentés, car elle est due à la transmission d'allèles d'une génération à une autre.

Mais ce mode de reproduction s'accompagne alors d'une variabilité des génomes : chaque individu, à l'exception des clones, naturels comme artificiels, est différent de ceux qui l'ont précédé et de ceux qui lui succéderont.

*génome* = ensemble du matériel génétique d'une espèce et de l'information qu'il porte

Problématique du chapitre : *Comment les divisions cellulaires et la fécondation participent-elles à l'émergence de nouveaux génomes ?*