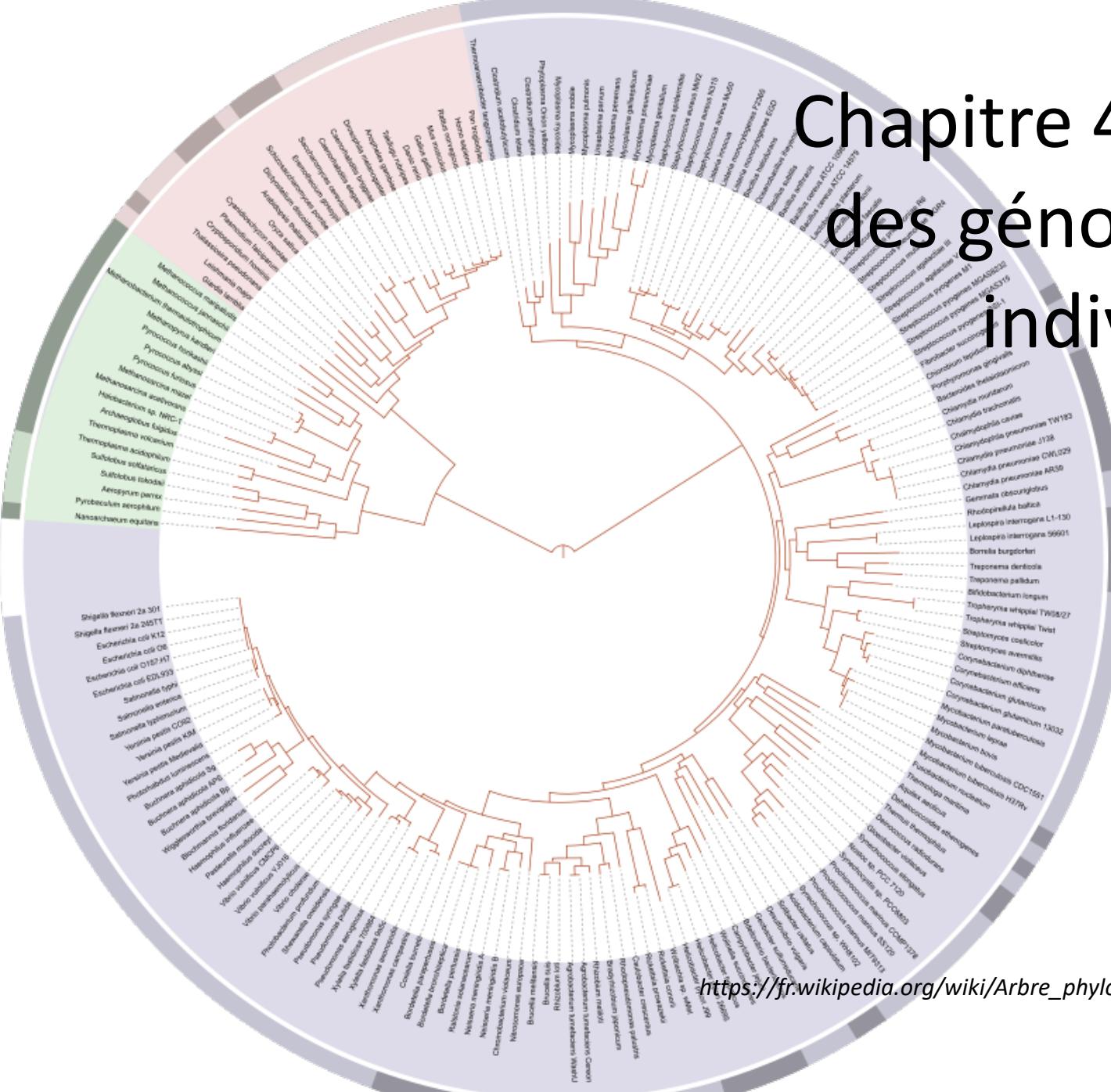


Chapitre 4 : L'origine des génotypes des individus

Terminale spécialité SVT

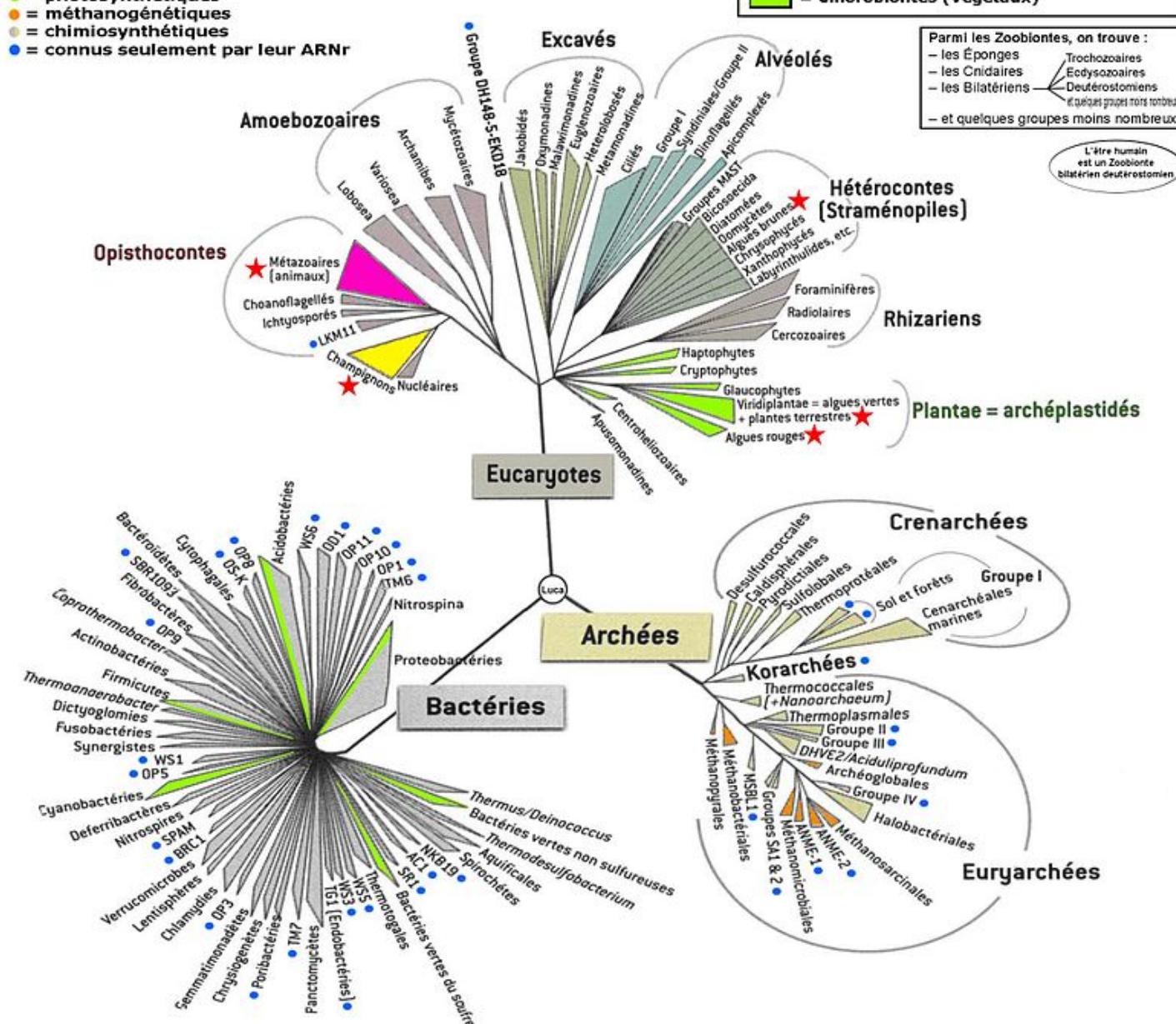
[https://fr.wikipedia.org/wiki/Arbre_phylog%C3%A9n%C3%A9tique#/media/
Fichier:Tree_of_life_SVG.svg](https://fr.wikipedia.org/wiki/Arbre_phylog%C3%A9n%C3%A9tique#/media/Fichier:Tree_of_life_SVG.svg)



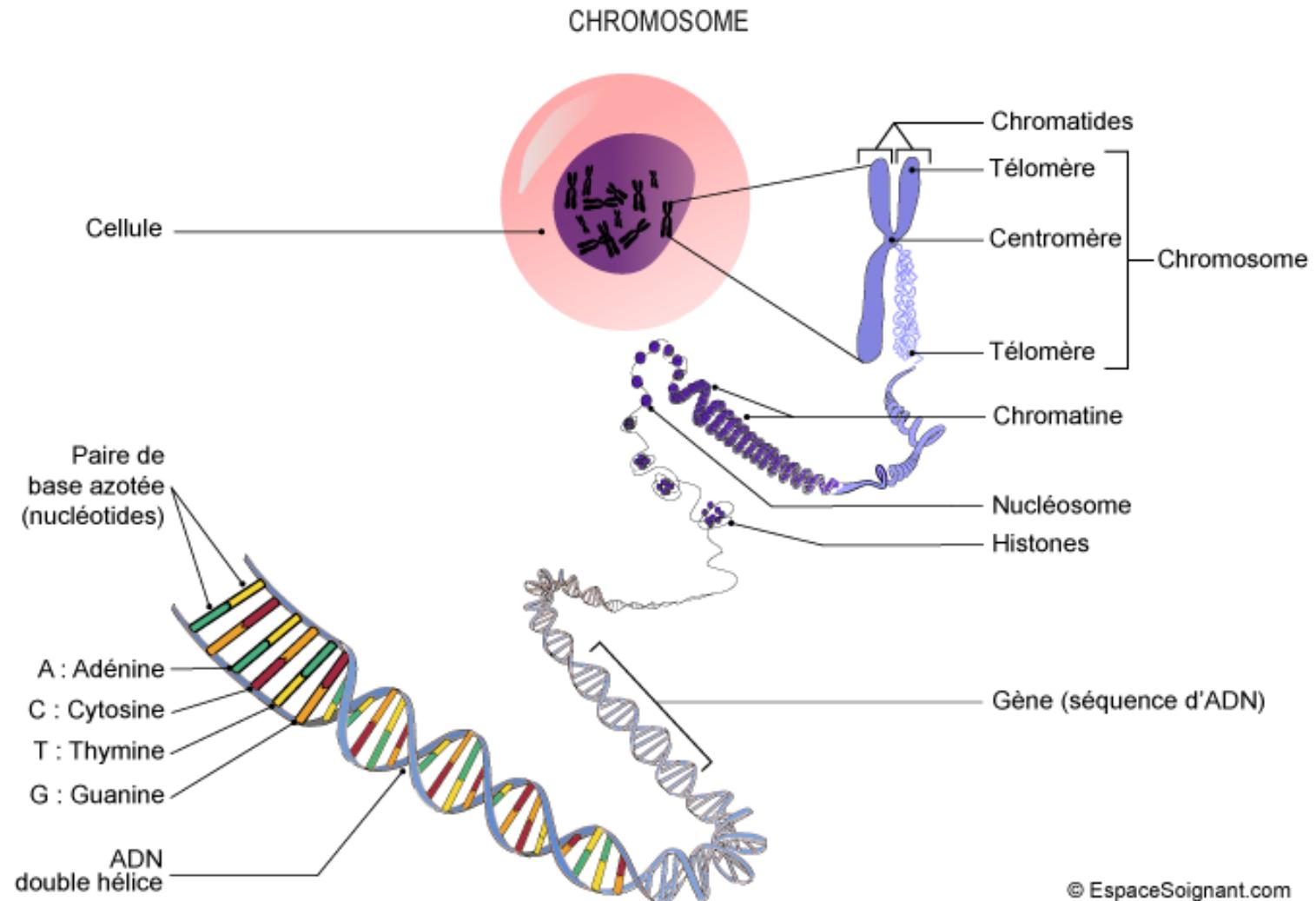
CLASSIFICATION PHYLOGÉNÉTIQUE DU VIVANT

D'après H. Le Guyader, G. Lecointre, P. Lopez-Garcia

- = photosynthétiques
- = méthanogénétiques
- = chimiosynthétiques
- = connus seulement par leur ARNr

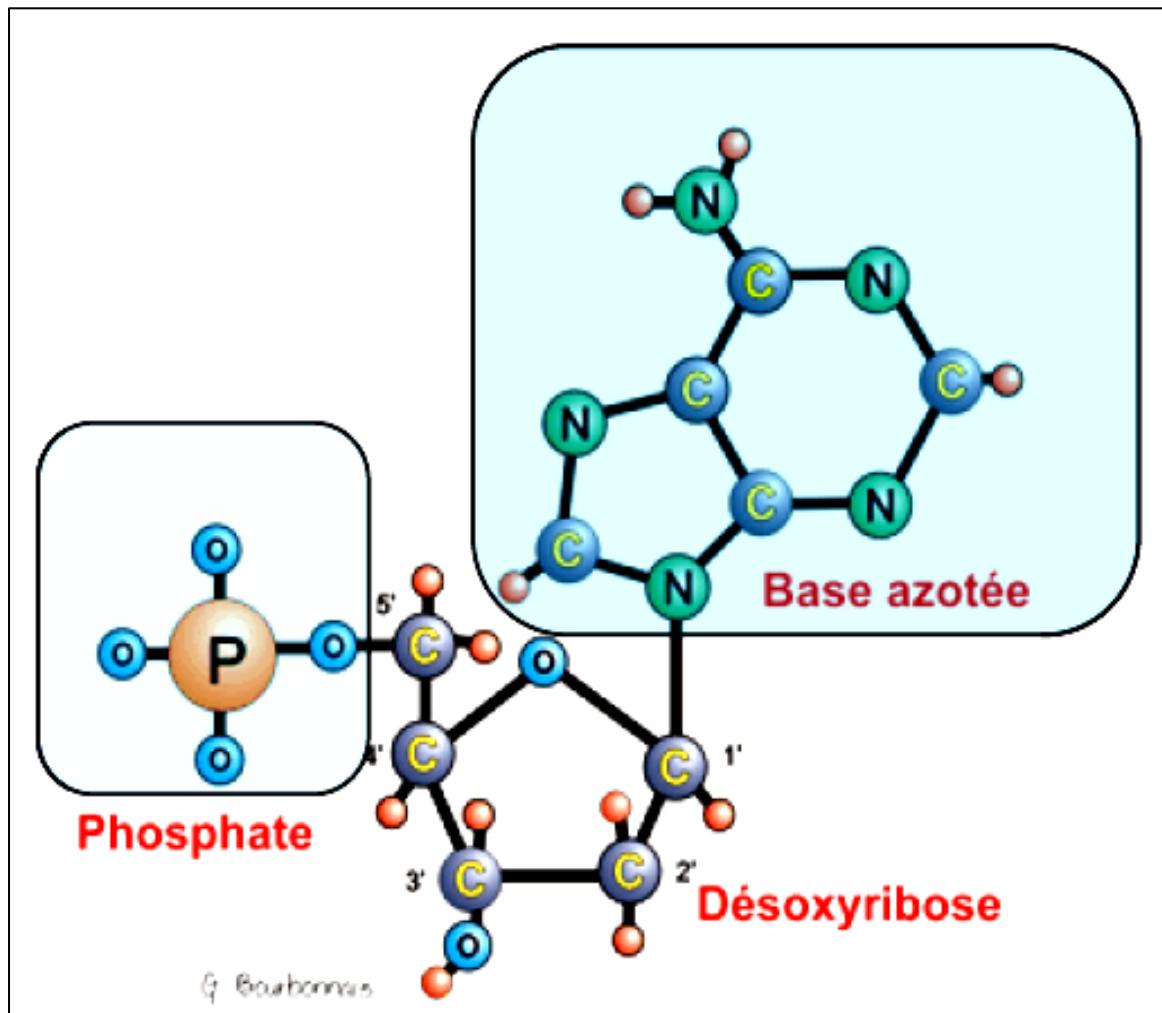


1- Le lien entre ADN et chromosome



© EspaceSoignant.com

1- Le lien entre ADN et chromosome



G. Bourbonnais

1- Le lien entre ADN et chromosome

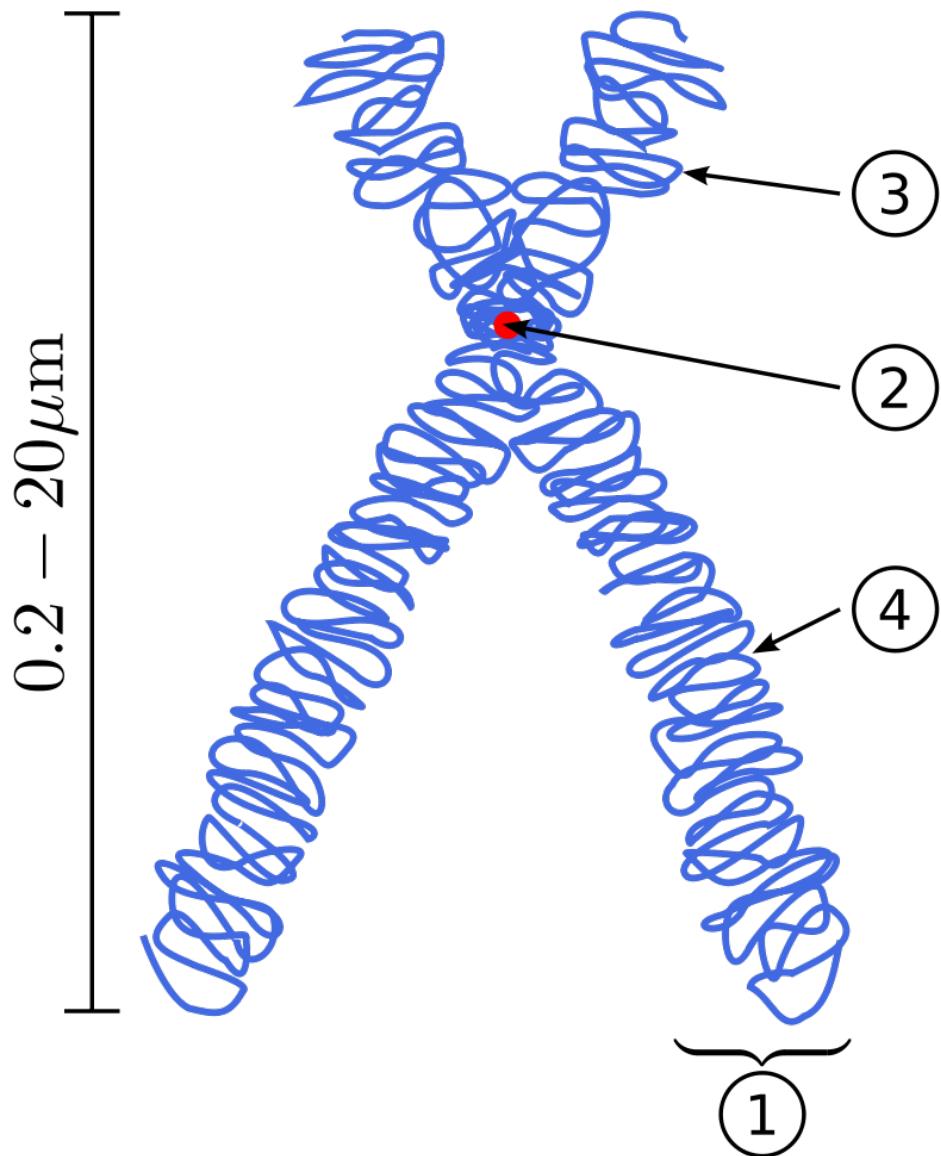
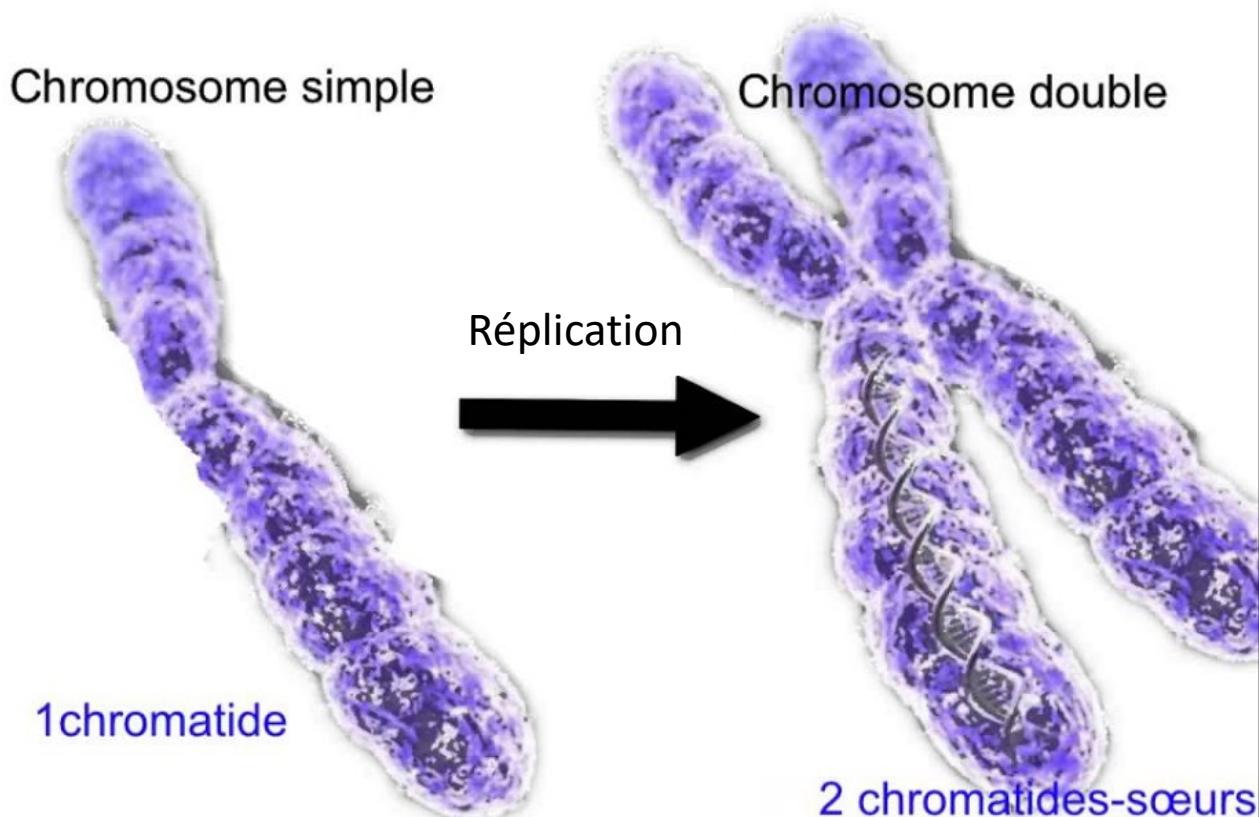


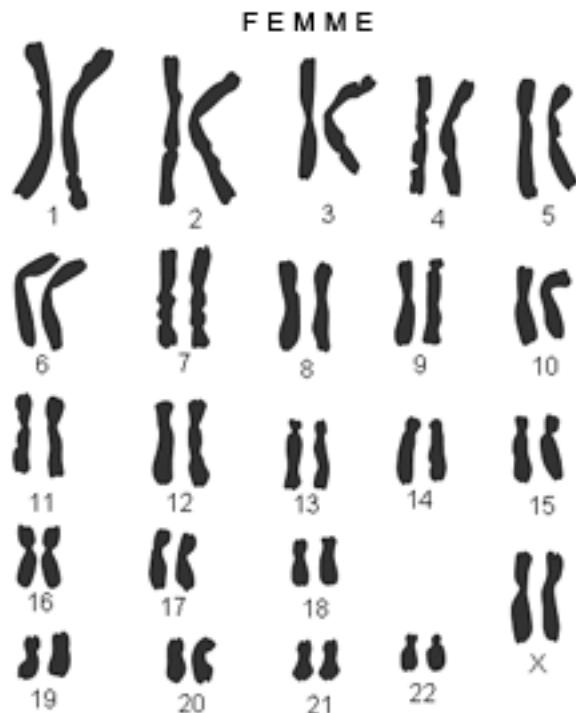
Schéma d'un chromosome lors de la mitose.

- (1) Chromatide. Un des deux nucléofilaments qui constituent le chromosome.
- (2) Centromère. Endroit où les deux chromatides se touchent et où les microtubules s'attachent.
- (3) Bras court
- (4) Bras long.

1- Le lien entre ADN et chromosome



2- Comprendre les formules chromosomiques



$$2n = 46$$

« 2 » indique que les chromosomes sont par paire.

« n » est le nombre de paires de chromosomes dans la cellule.

Ici, $n=23$ car $2 \times 23 = 46$.

« 46 » est le nombre total de chromosomes dans la cellule.

2- Comprendre les formules chromosomiques

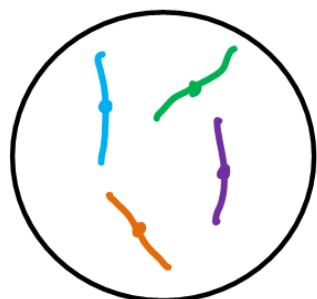
$$2n = 46$$

« 2 » indique que les chromosomes sont par paire.

« n » est le nombre de paires de chromosomes dans la cellule.

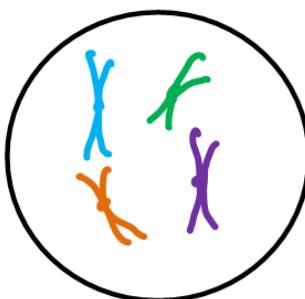
« 46 » est le nombre total de chromosomes dans la cellule.

Ici, $n=23$ car $2 \times 23 = 46$.



Cellule à 4 chromosomes simples qui ne sont pas par paire, donc $n = 4$

OU

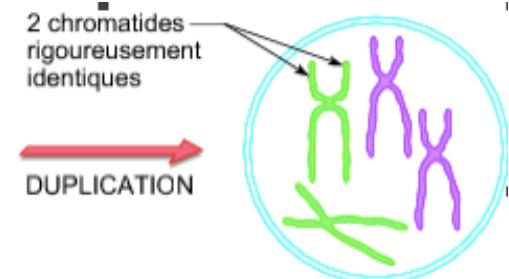


Cellule à 4 chromosomes doubles qui ne sont pas par paire, donc $n = 4$



4 chromosomes à une chromatide

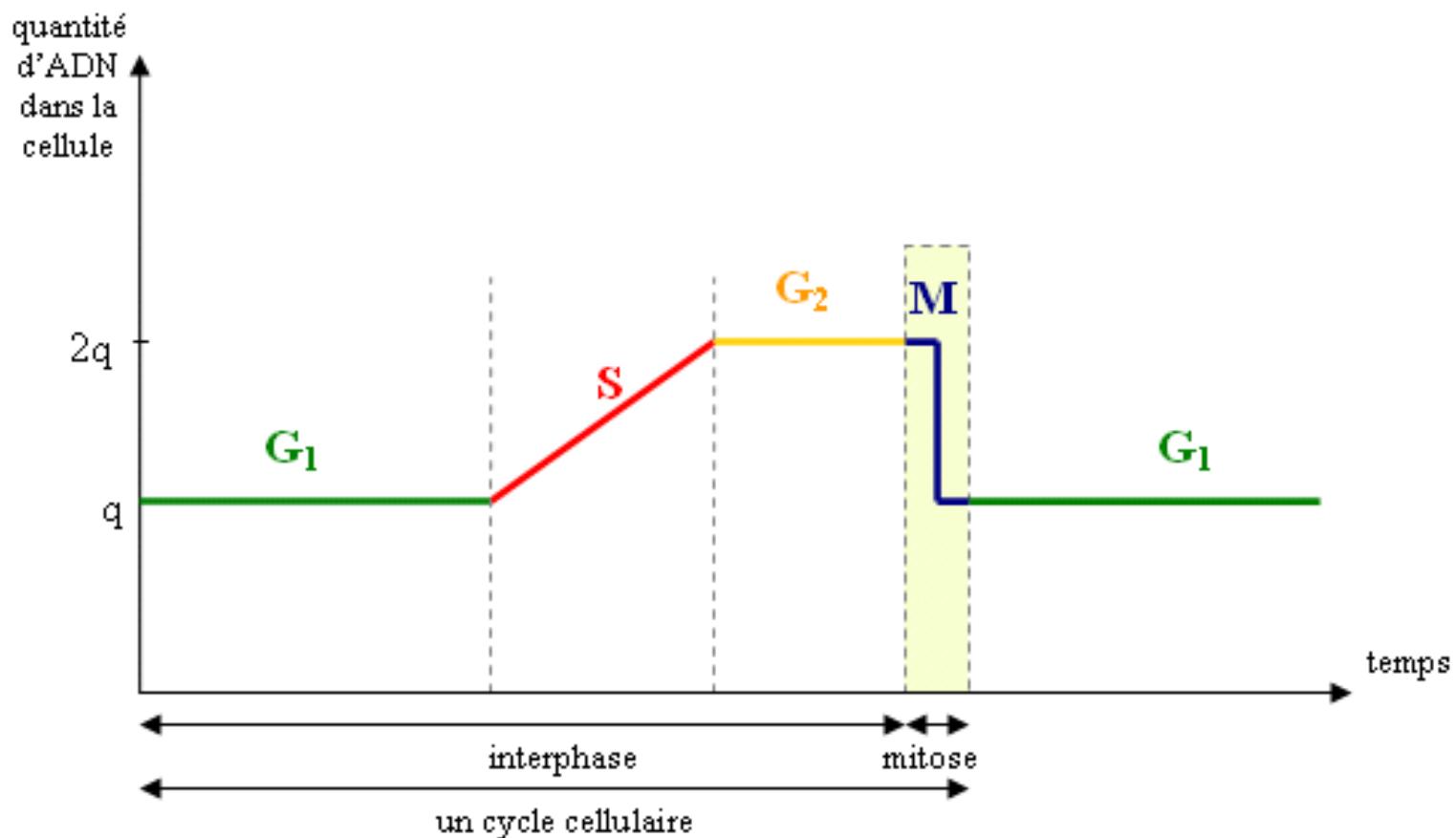
$$2n = 4$$



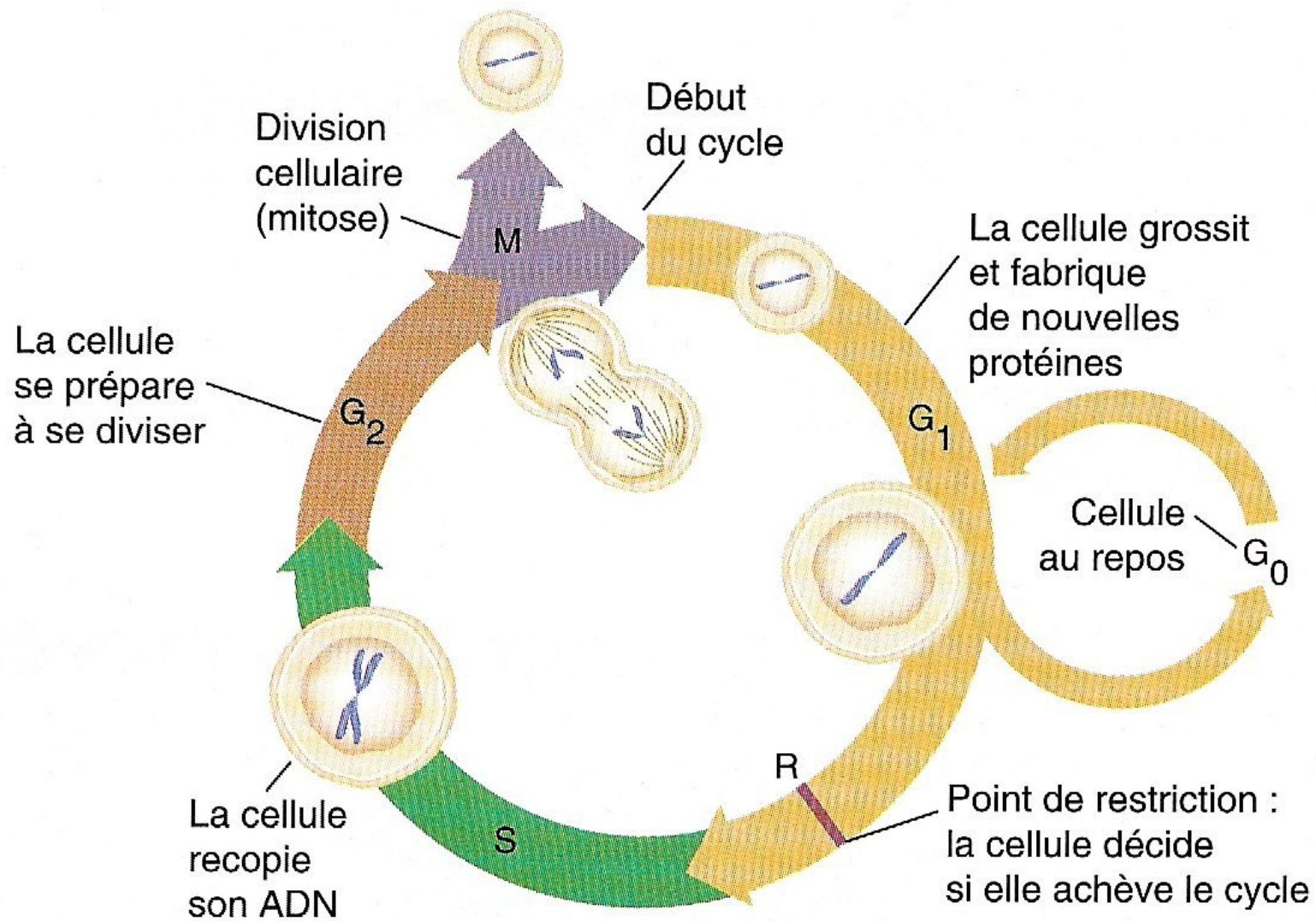
4 chromosomes à deux chromatides

$$2n = 8$$

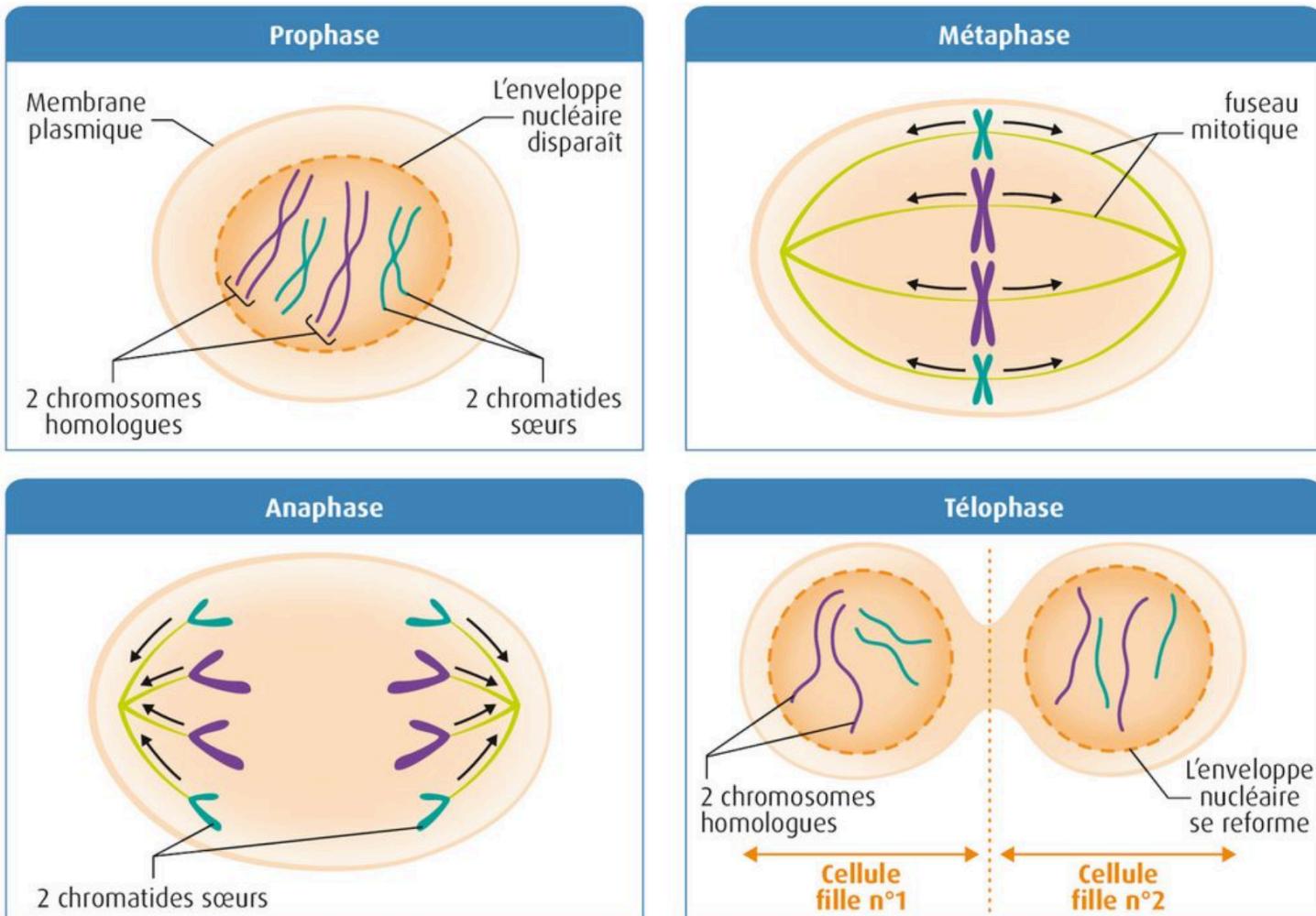
3- Le cycle cellulaire et la mitose



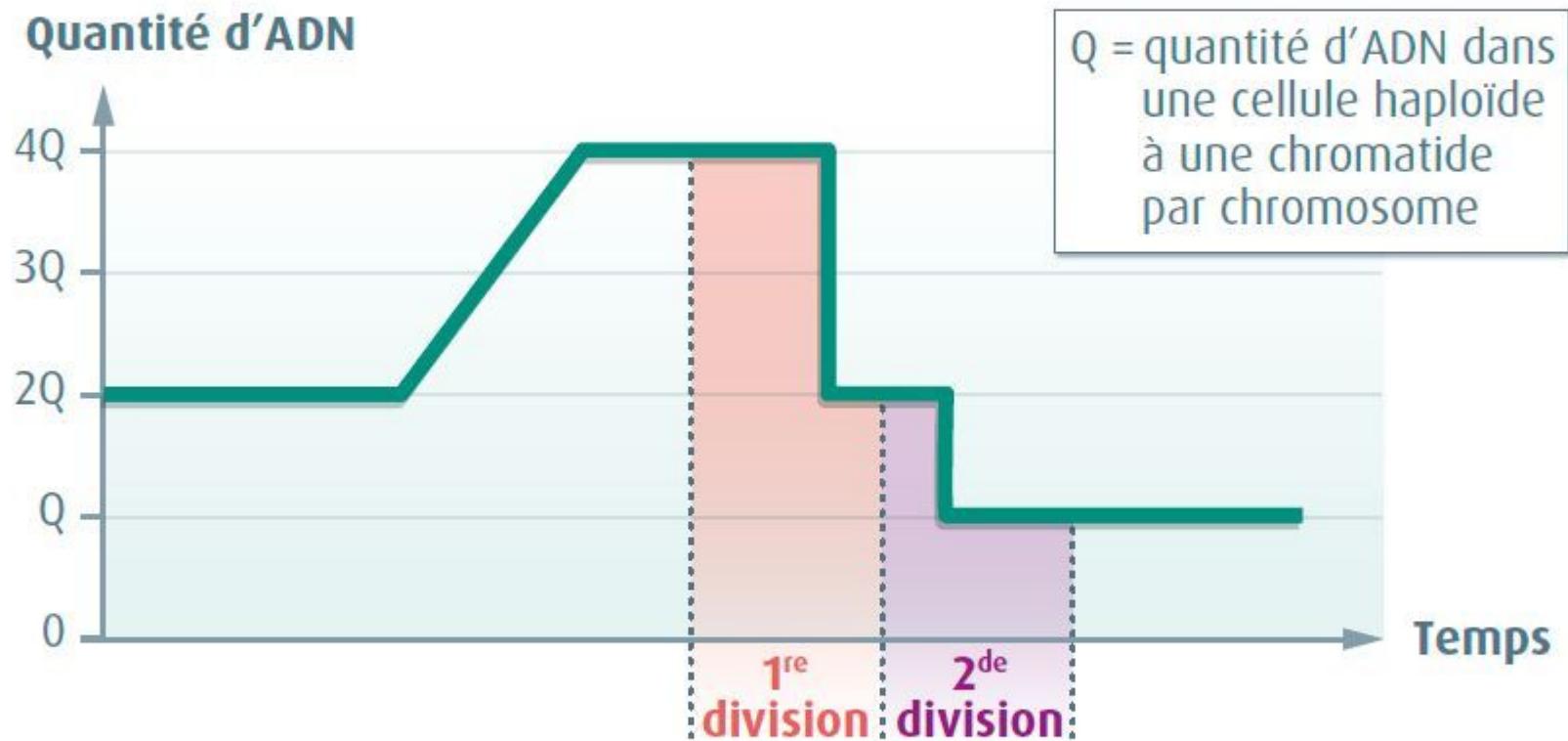
3- Le cycle cellulaire et la mitose



3- Le cycle cellulaire et la mitose

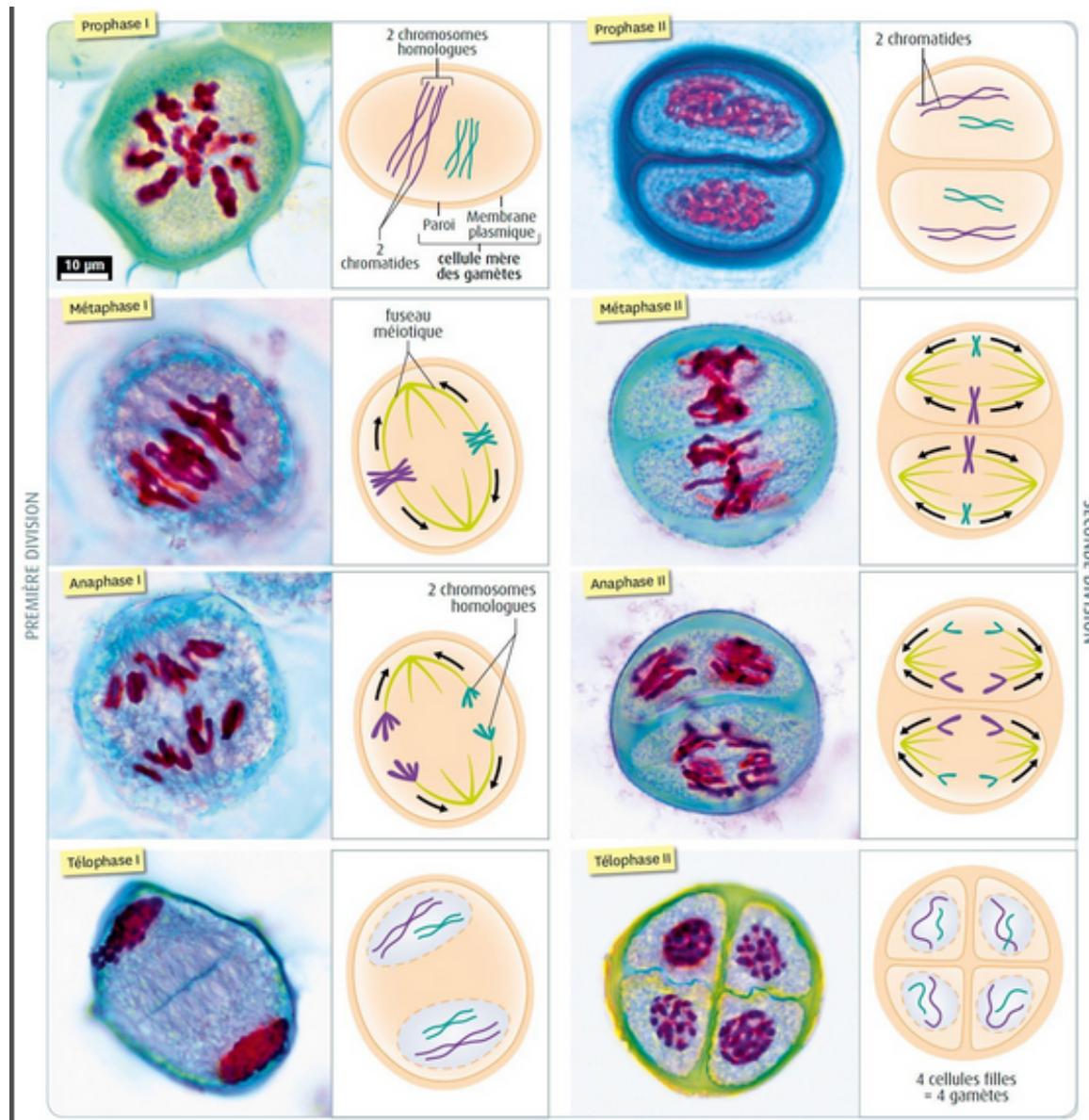


3- Le cycle cellulaire et la méiose



D'après manuel Belin 1^{ère} spécialité SVT, 2019

3- Le cycle cellulaire et la méiose

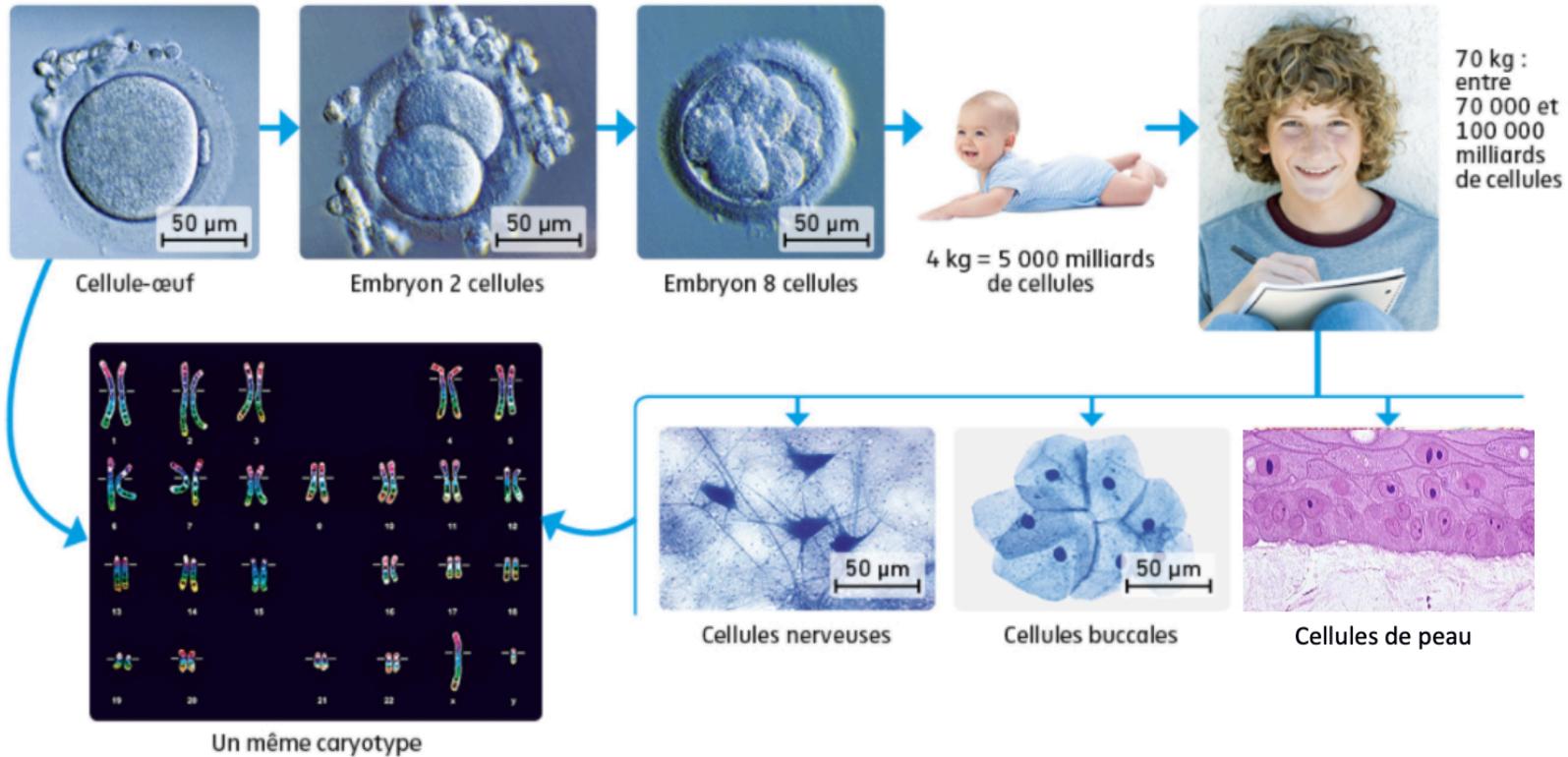


4- La reproduction sexuée et l'hérédité



[https://ife.ens-lyon.fr/fasmed/local/cache-vignettes/L483xH397/photo_ovule-dc32a.jpg?](https://ife.ens-lyon.fr/fasmed/local/cache-vignettes/L483xH397/photo_ovule-dc32a.jpg?1479374208)
1479374208

4- La reproduction sexuée et l'hérédité



Comment les divisions cellulaires et la fécondation participent-elles à l'émergence de nouveaux génomes ?

Plan du chapitre

- I) Reproduction sexuée et brassages génétiques
- II) Principes de l'analyse génétique
- III) Accidents génétiques lors de la reproduction sexuée et conséquences évolutives
- IV) Stabilité génétique, évolution clonale et conservation des génomes

Plan du chapitre

I) Reproduction sexuée et brassages génétiques

A) Reproduction sexuée et stabilité du caryotype

B) Les lois de l'hérédité, héritage des travaux de Mendel

C) Méiose et brassages alléliques

- 1) Le brassage inter-chromosomique des allèles parentaux :
une ségrégation aléatoire des chromosomes homologues

- 2) Le brassage intra-chromosomiques des allèles parentaux

D) fécondation et amplification du brassage génétique

II) Principes de l'analyse génétique

III) Accidents génétiques lors de la reproduction sexuée et conséquences évolutives

IV) Stabilité génétique, évolution clonale et conservation des génomes

I) Reproduction sexuée et brassages génétiques

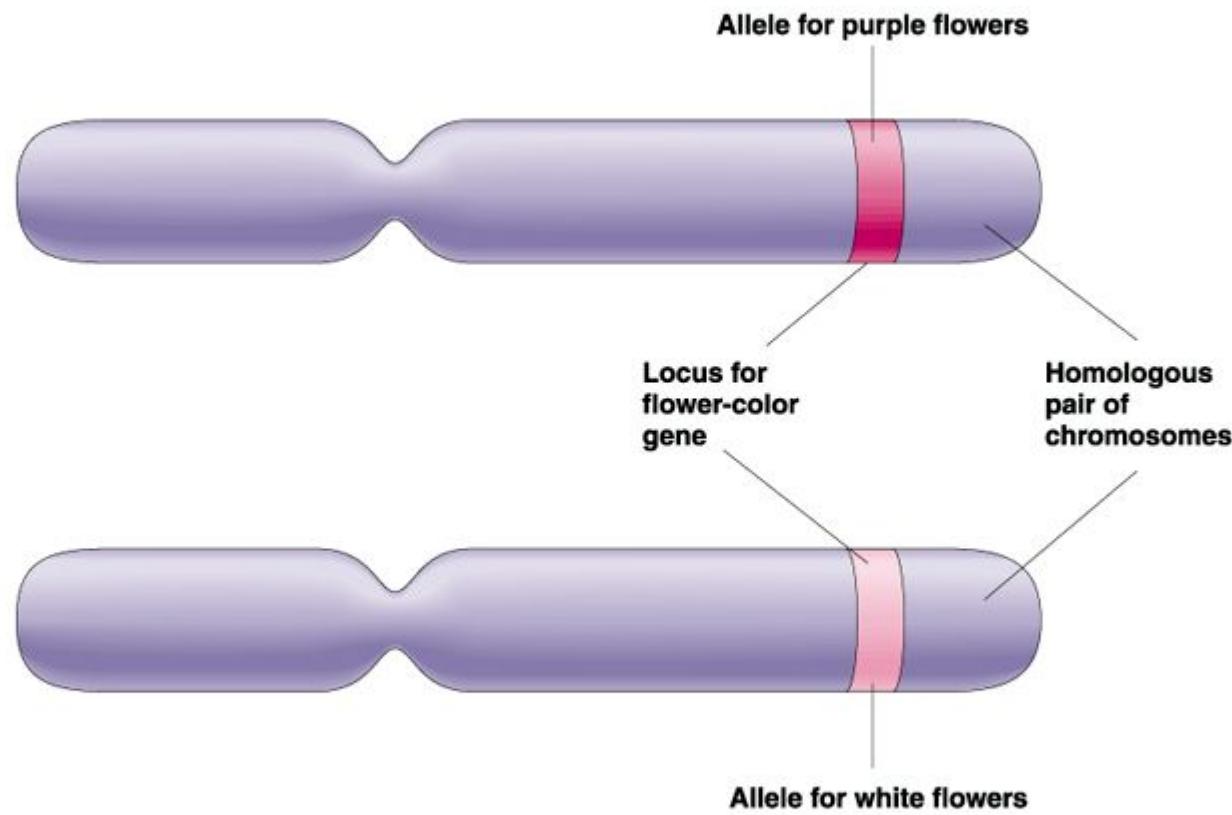
A) Reproduction sexuée et stabilité du caryotype

Caryotype de cellule diploïde humaine



I) Reproduction sexuée et brassages génétiques

A) Reproduction sexuée et stabilité du caryotype

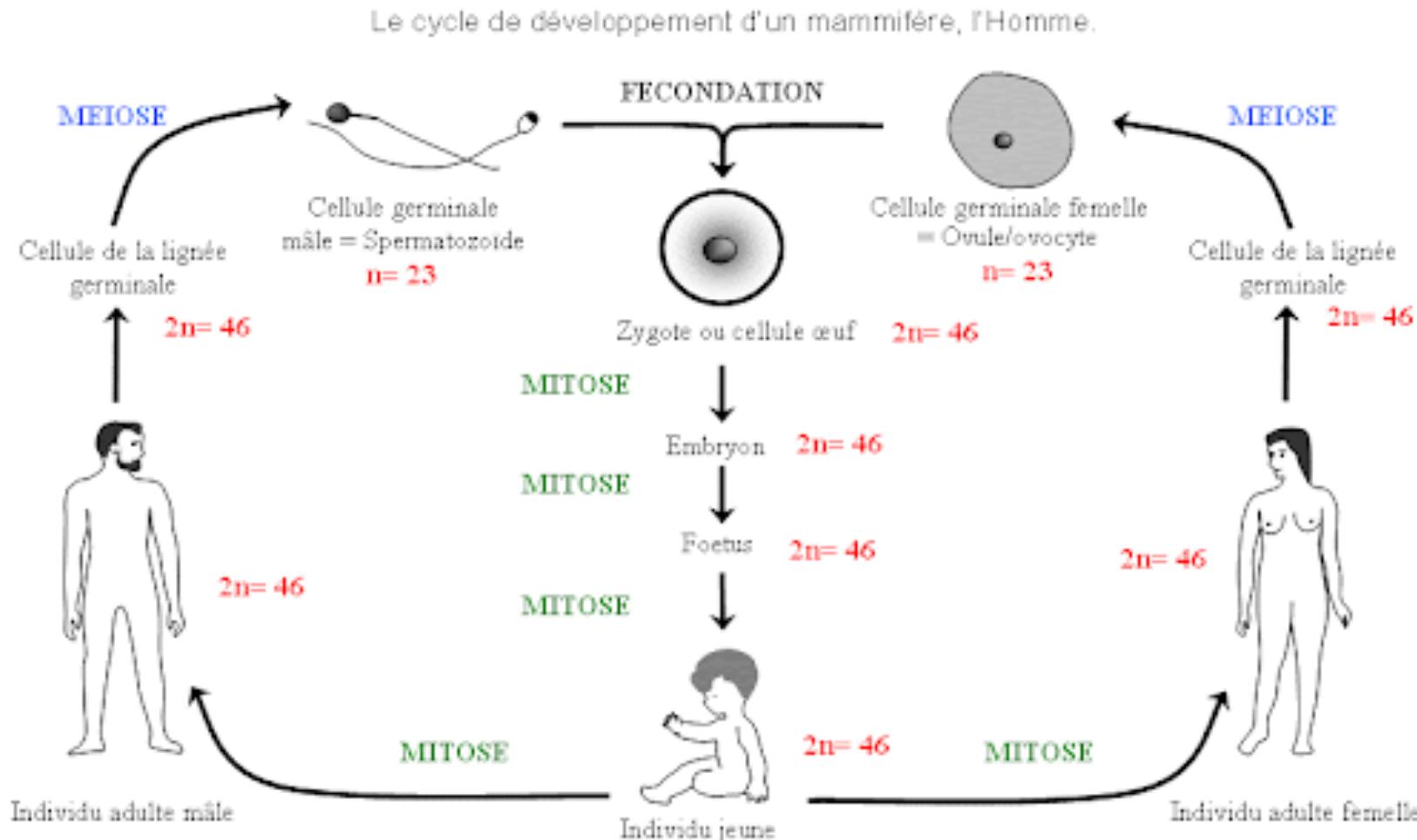


©1999 Addison Wesley Longman, Inc.

<https://i.pinimg.com/originals/7d/66/db/7d66dbfa0ce54a4561bad033f3d44b0d.jpg>

I) Reproduction sexuée et brassages génétiques

A) Reproduction sexuée et stabilité du caryotype



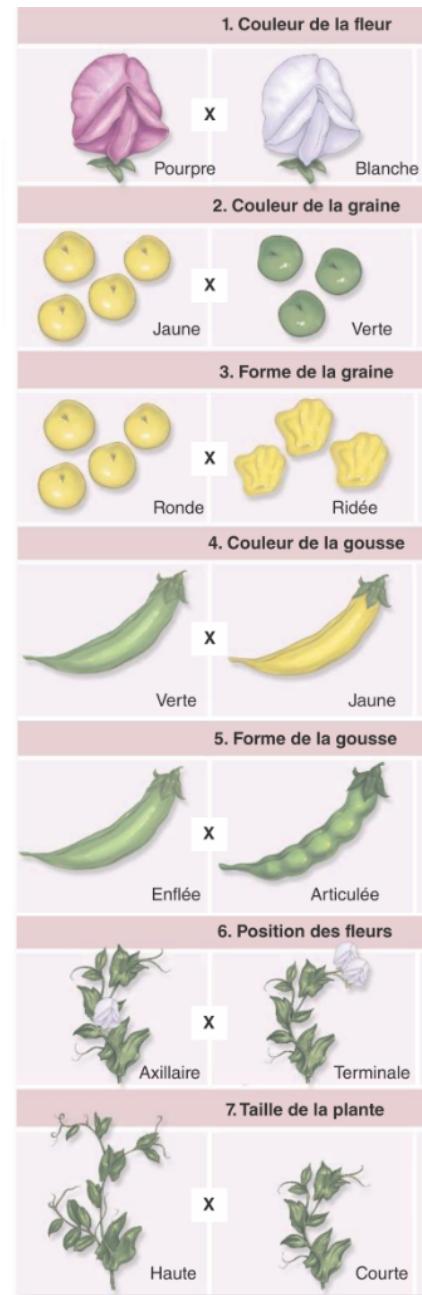
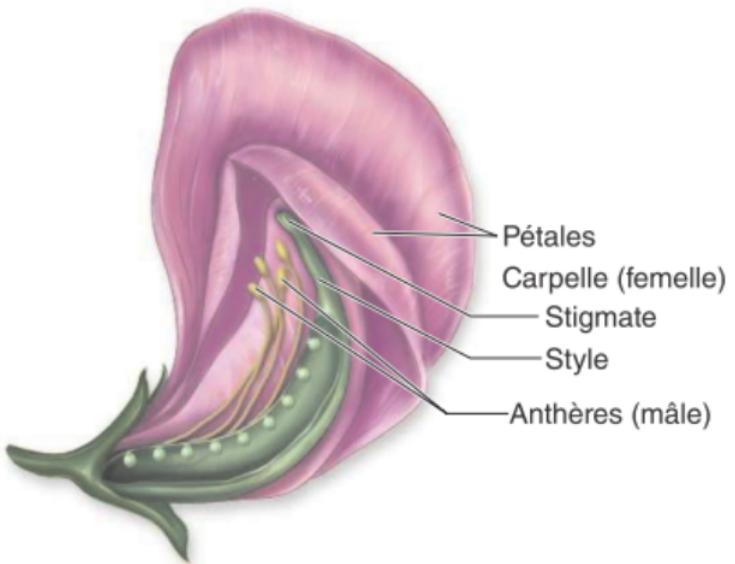
Cycle biologique de l'être humain :

Plan du chapitre

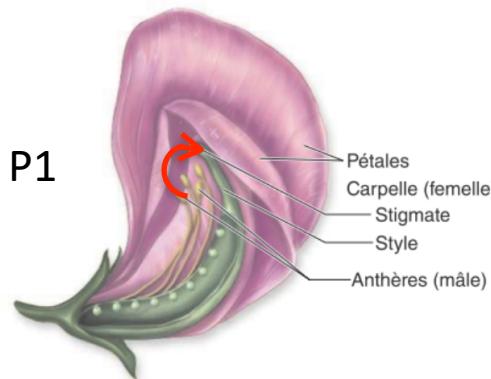
- I) Reproduction sexuée et brassages génétiques
 - A) Reproduction sexuée et stabilité du caryotype
 - B) Les lois de l'hérédité, héritage des travaux de Mendel
 - C) Méiose et brassages alléliques
 - 1) Le brassage inter-chromosomique des allèles parentaux :
une ségrégation aléatoire des chromosomes homologues
 - 2) Le brassage intra-chromosomiques des allèles parentaux
 - D) fécondation et amplification du brassage génétique
- II) Principes de l'analyse génétique
- III) Accidents génétiques lors de la reproduction sexuée et conséquences évolutives
- IV) Stabilité génétique, évolution clonale et conservation des génomes

B) Les lois de l'hérédité, héritage des travaux de Mendel

Travail sur les pois car ce sont des caractères faciles à étudier (aspect phénotypique) et facile à cultiver (cycle de vie court). Les fleurs de pois peuvent se reproduire par autofécondation (si on ne l'empêche pas).

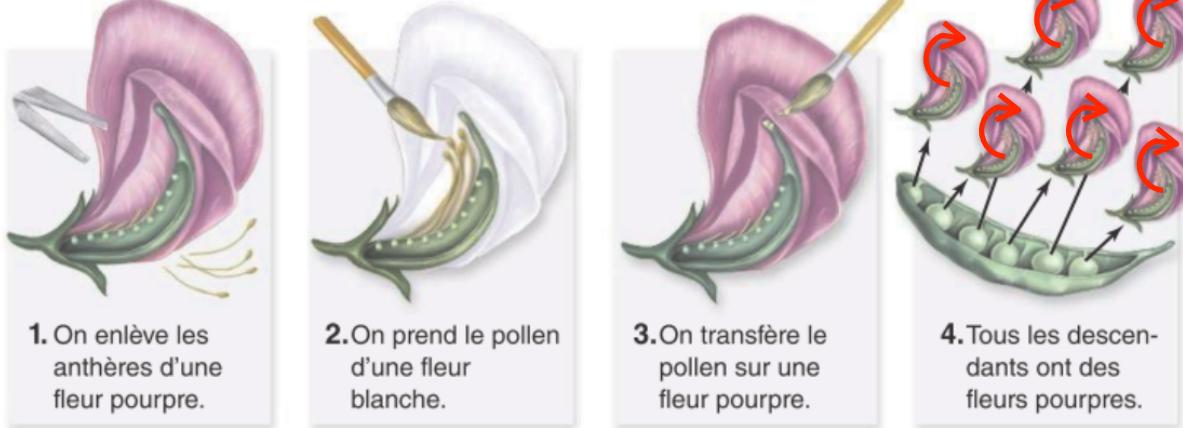


B) Les lois de l'hérédité, héritage des travaux de Mendel



Autofécondation

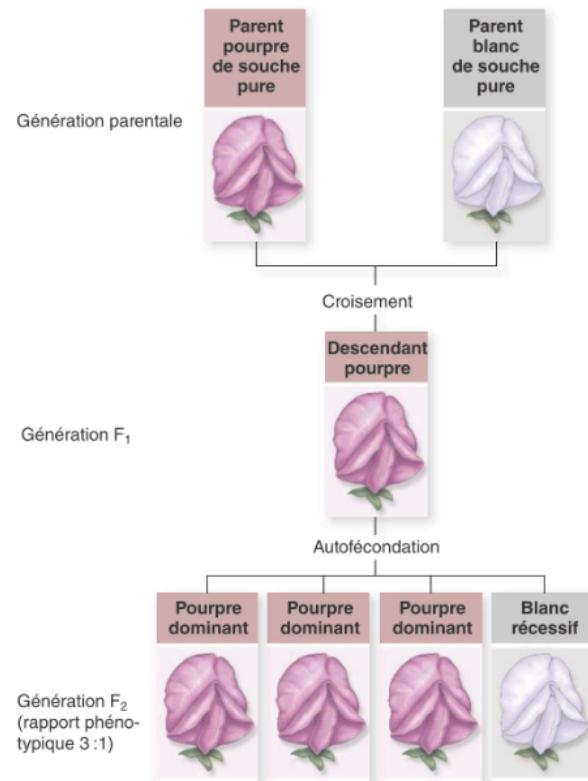
- Lignées pures à fleur pourpre
- Lignée pure à fleur blanche



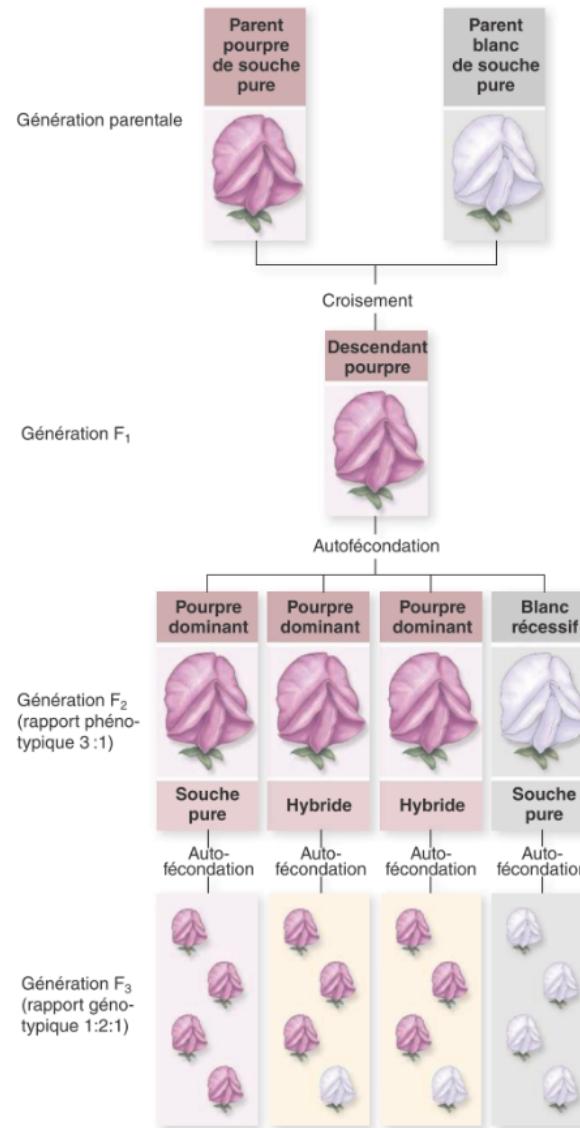
Fécondation croisée entre
fleur blanche et fleur pourpre

F2 : fleur pourpre et fleur blanche

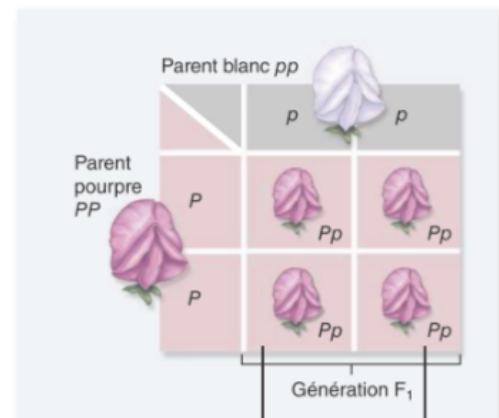
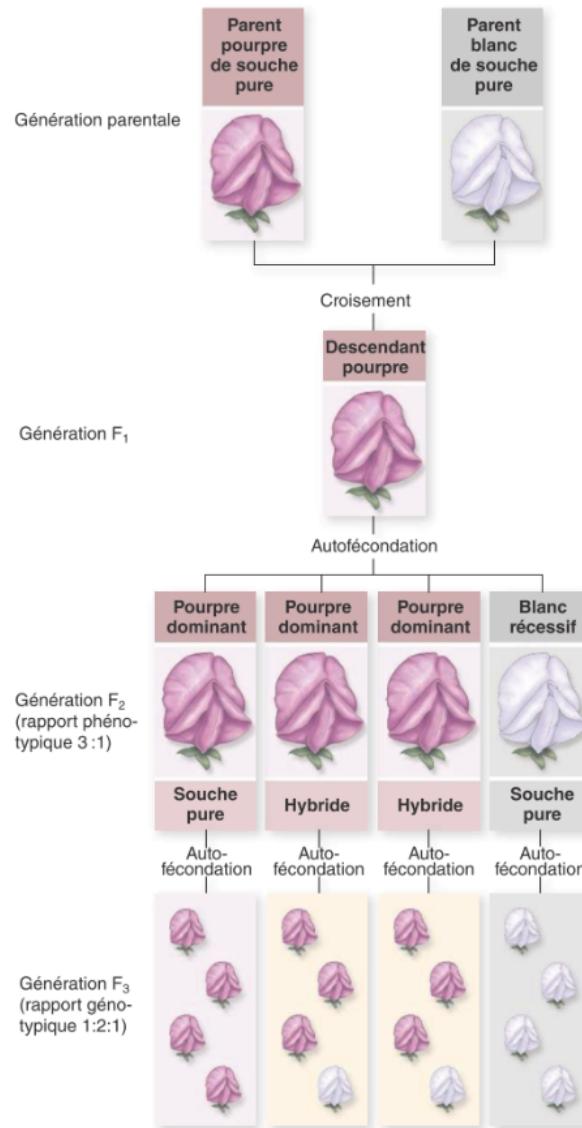
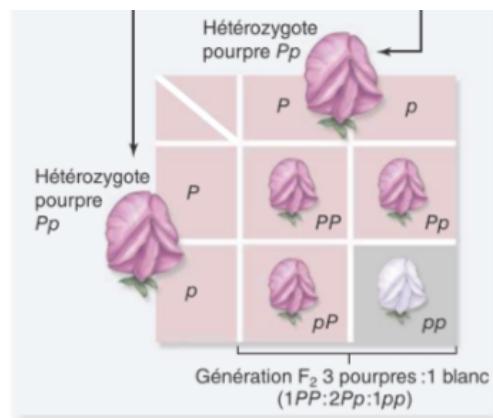
B) Les lois de l'hérédité, héritage des travaux de Mendel



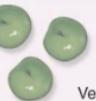
B) Les lois de l'hérédité, héritage des travaux de Mendel



B) Les lois de l'hérédité, héritage des travaux de Mendel



B) Les lois de l'hérédité, héritage des travaux de Mendel

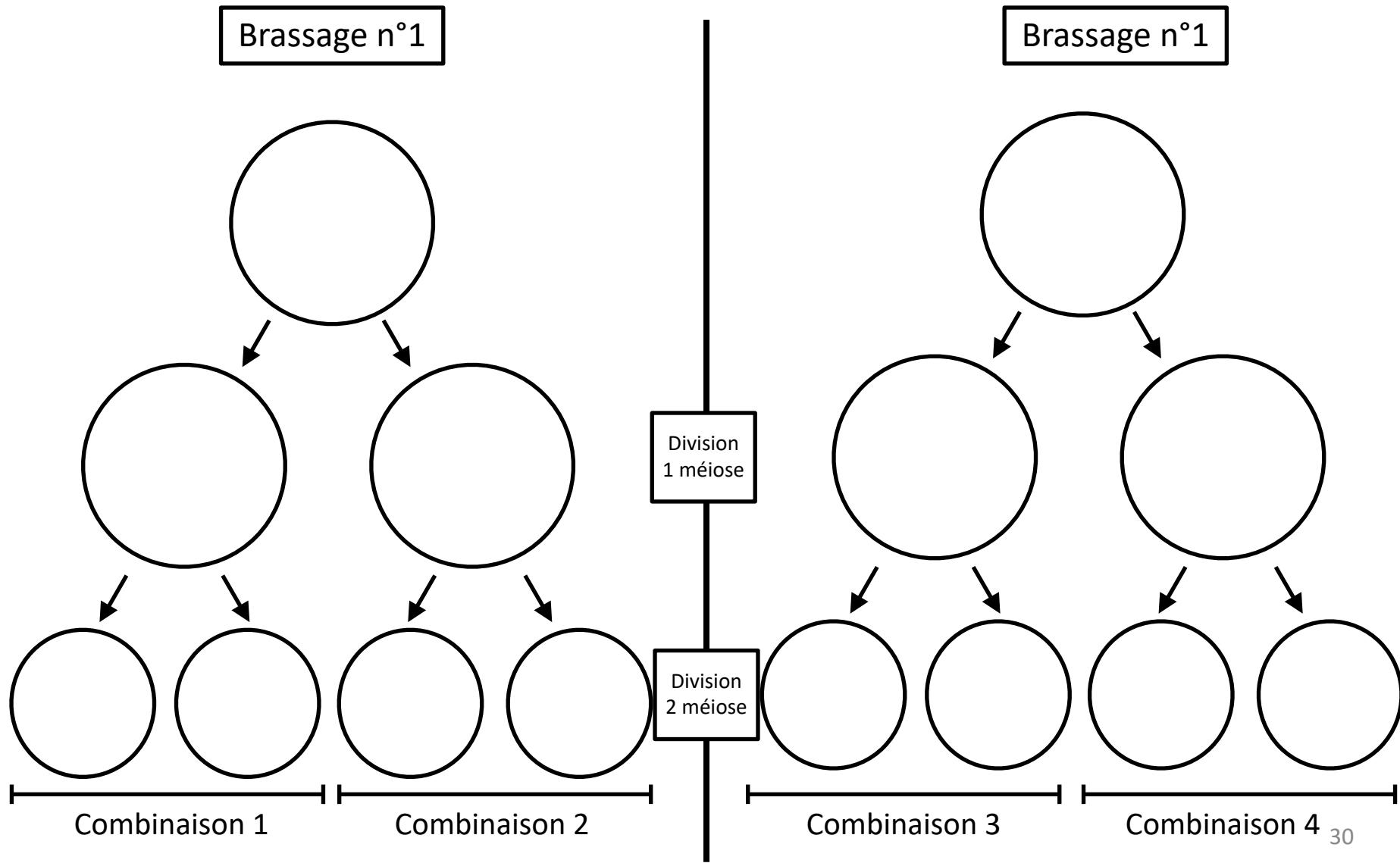
Dominant	Récessif	Génération F ₂
1. Couleur de la fleur		
	X	 Blanche 705 pourpres 224 blanches (3,15:1)
2. Couleur de la graine		
	X	 Verte 6022 jaunes 2001 vertes (3,01:1)
3. Forme de la graine		
	X	 Ridée 5474 rondes 1850 ridées (2,96:1)
4. Couleur de la gousse		
	X	 Jaune 428 vertes 152 jaunes (2,82:1)
5. Forme de la gousse		
	X	 Articulée 882 enflées 299 articulée (2,95:1)
6. Position des fleurs		
	X	 Terminale 651 axillaires: 207 terminales (3,14:1)
7. Taille de la plante		
	X	 Courte 787 hautes 277 courtes (2,84:1)

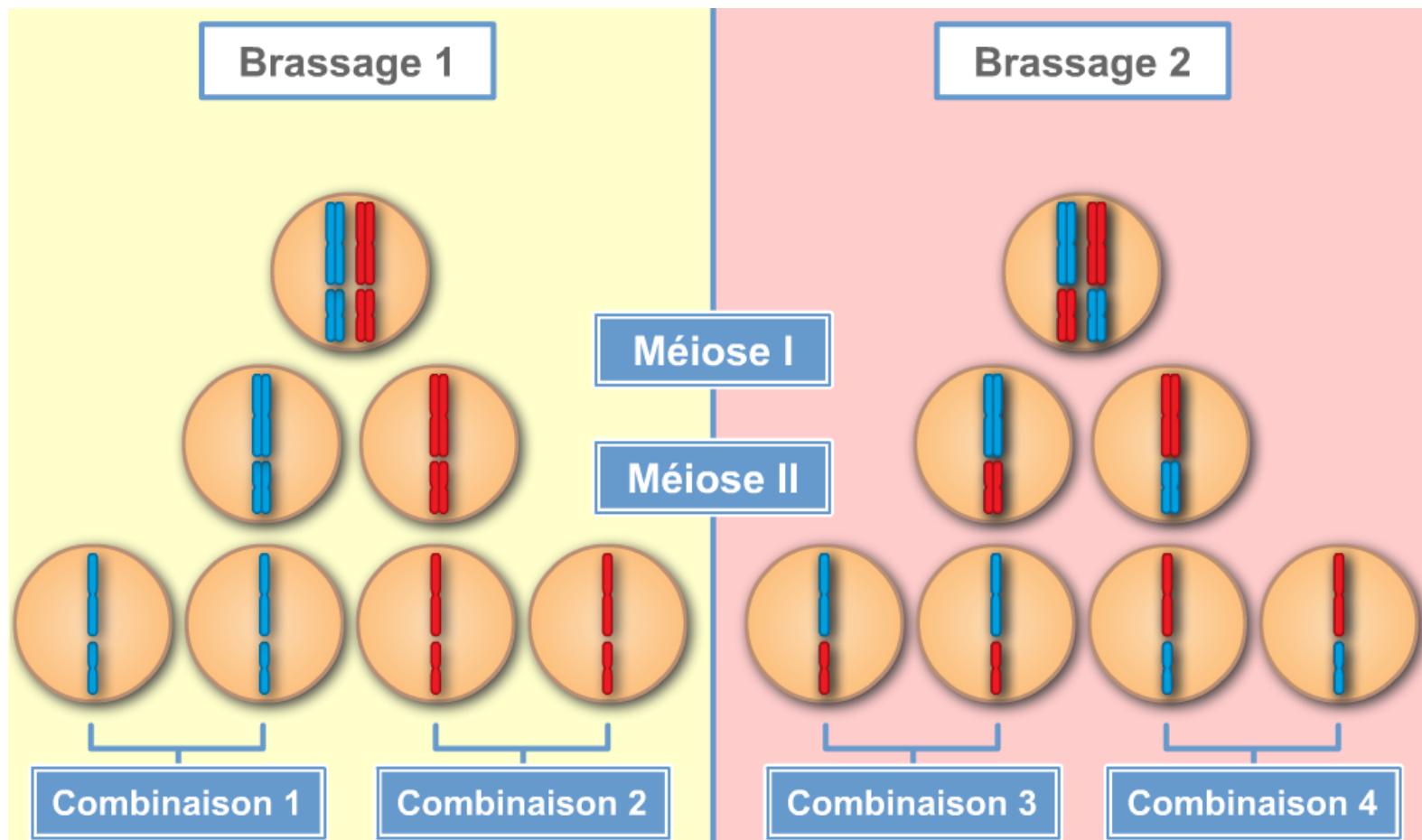
Plan du chapitre

- I) Reproduction sexuée et brassages génétiques
 - A) Reproduction sexuée et stabilité du caryotype
 - B) Les lois de l'hérédité, héritage des travaux de Mendel
 - C) Méiose et brassages alléliques
 - 1) Le brassage inter-chromosomique des allèles parentaux :
une ségrégation aléatoire des chromosomes homologues
 - 2) Le brassage intra-chromosomiques des allèles parentaux
 - D) fécondation et amplification du brassage génétique
- II) Principes de l'analyse génétique
- III) Accidents génétiques lors de la reproduction sexuée et conséquences évolutives
- IV) Stabilité génétique, évolution clonale et conservation des génomes

C) Méiose et brassages alléliques

1) Le brassage inter-chromosomique des allèles parentaux : une ségrégation aléatoire des chromosomes homologues





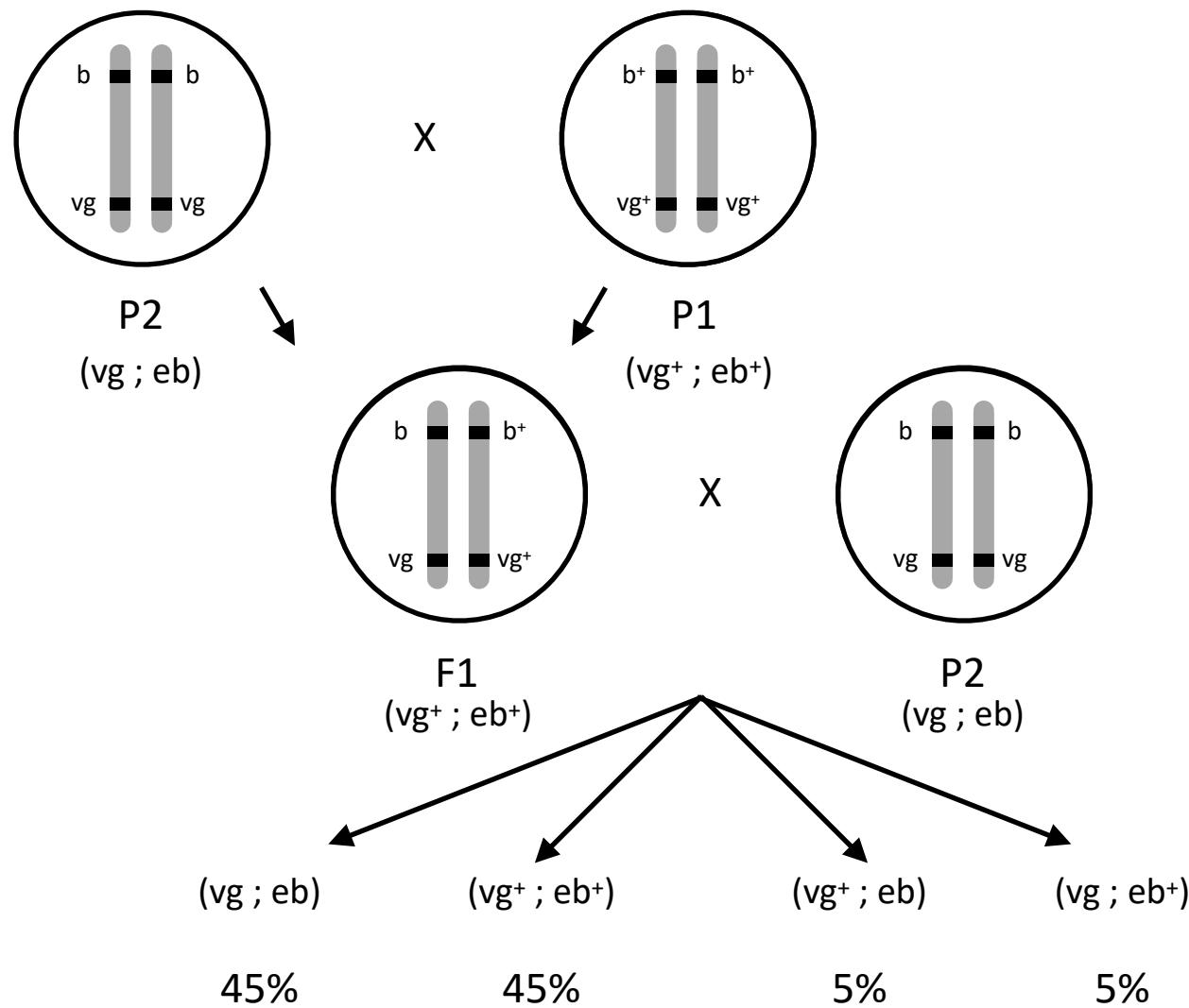
Plan du chapitre

- I) Reproduction sexuée et brassages génétiques
 - A) Reproduction sexuée et stabilité du caryotype
 - B) Les lois de l'hérédité, héritage des travaux de Mendel
 - C) Méiose et brassages alléliques
 - 1) Le brassage inter-chromosomique des allèles parentaux :
une ségrégation aléatoire des chromosomes homologues
 - 2) Le brassage intra-chromosomiques des allèles parentaux
 - D) fécondation et amplification du brassage génétique
- II) Principes de l'analyse génétique
- III) Accidents génétiques lors de la reproduction sexuée et conséquences évolutives
- IV) Stabilité génétique, évolution clonale et conservation des génomes

C) Méiose et brassages alléliques

2) Le brassage intra-chromosomiques des allèles parentaux

a- Mise en évidence d'un mécanisme original durant la méiose

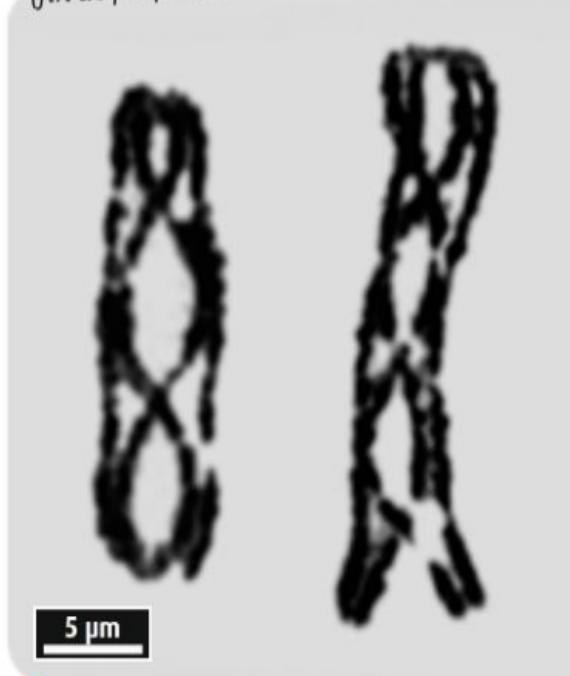


C) Méiose et brassages alléliques

2) Le brassage intra-chromosomiques des allèles parentaux

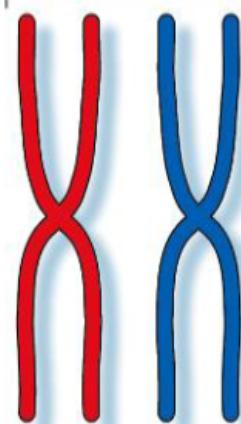
b- Mécanisme du crossing over

Observation de chiasmas au MET
(fin de prophase I de méiose)

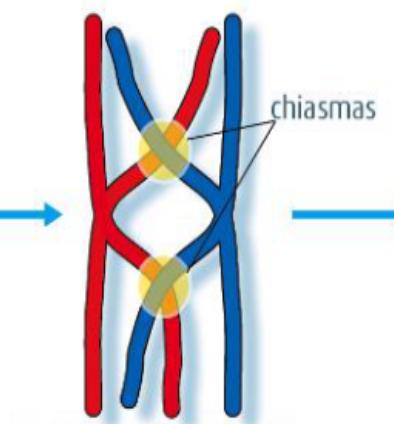


Origines et conséquences d'un chiasma

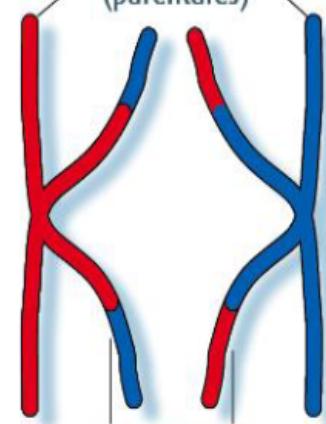
paire de chromosomes homologues



échanges de fragments de chromatides



chromatides inchangées (parentales)



chromatides modifiées (recombinées)

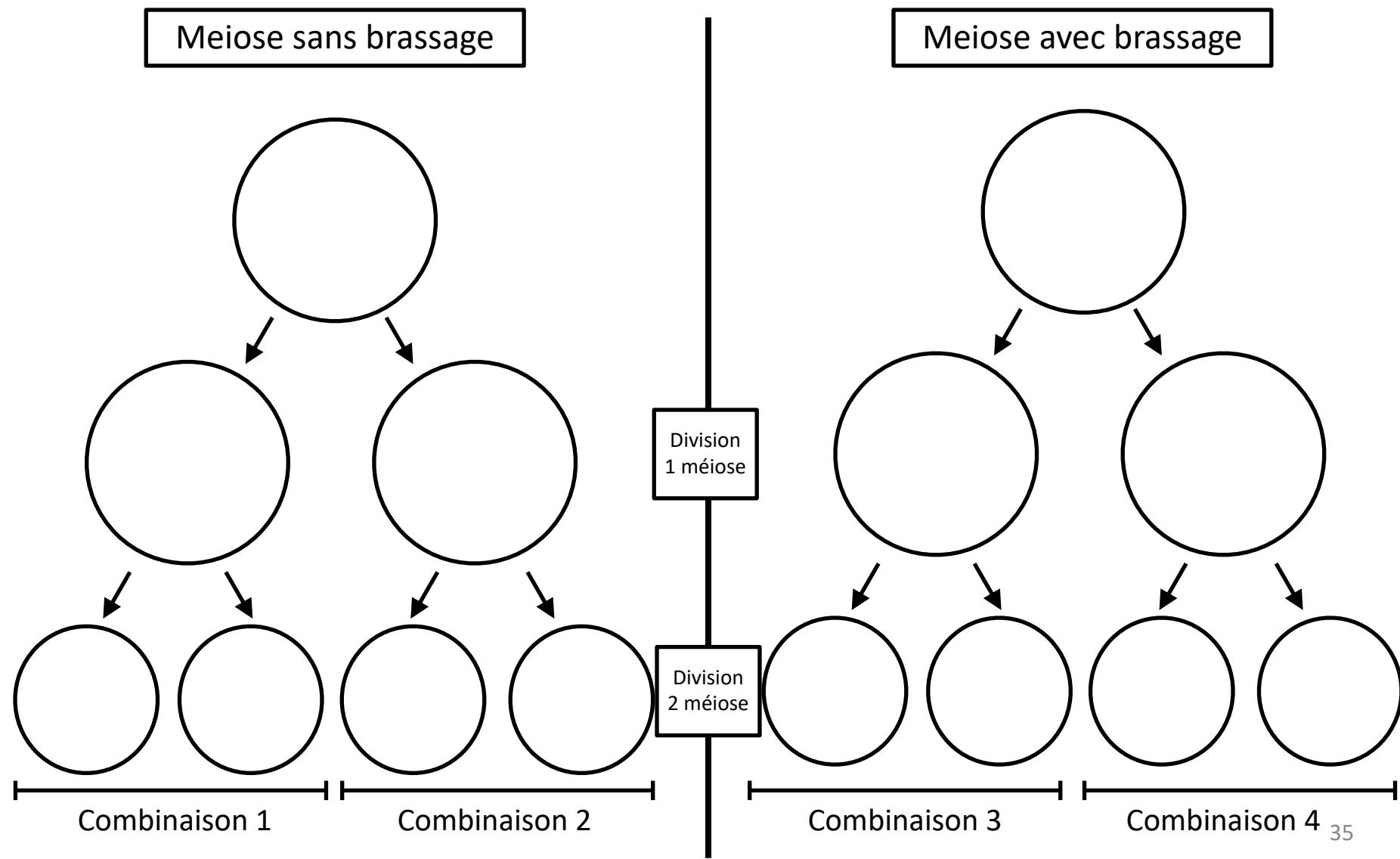
D'après le manuel de SVT Terminale S, 2012, Belin

Le mécanisme du crossing-over (?)

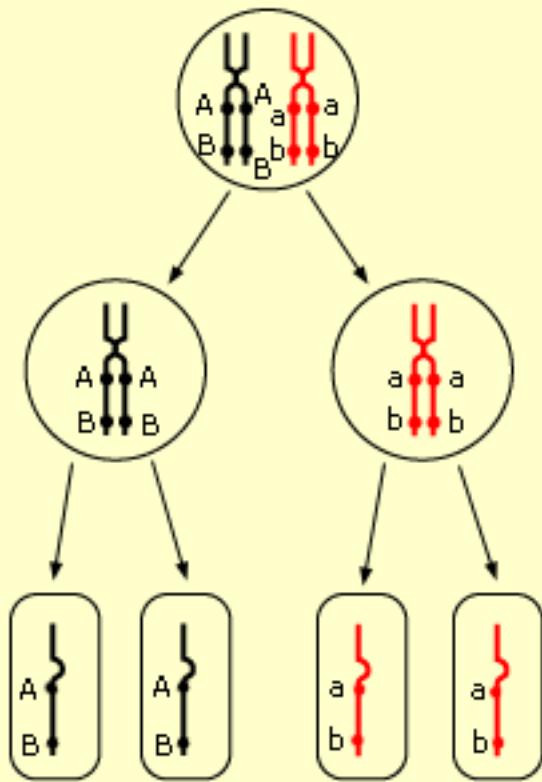
C) Méiose et brassages alléliques

2) Le brassage intra-chromosomiques des allèles parentaux

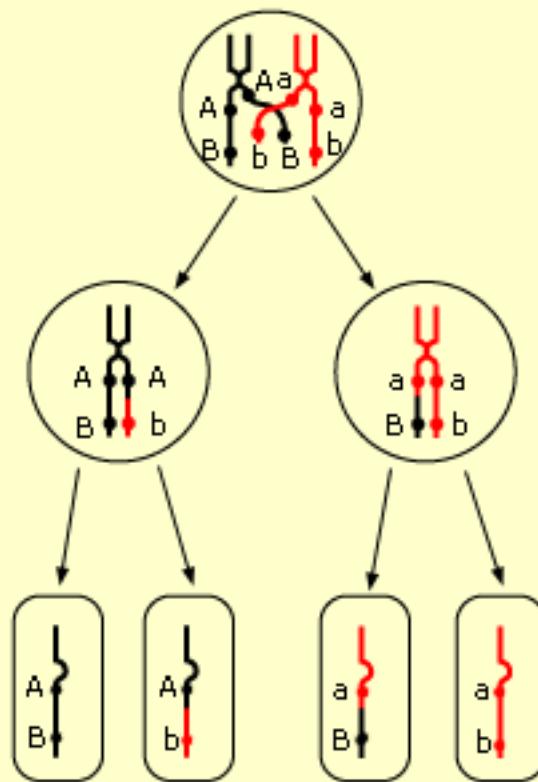
b- Mécanisme du crossing over



Méiose sans crossing-over



Méiose avec crossing-over



C) Méiose et brassages alléliques

2) Le brassage intra-chromosomiques des allèles parentaux

c- Formation de chromatides recombinées infinis

Crossing overs = **phénomène aléatoire et fréquent** plus le chromosome est grand et plus la probabilité qu'un crossing over se produise est forte.

Le brassage intra-chromosomique permet alors un brassage des allèles portés par les chromosomes **homologues**, conduisant à la formation de nouvelles chromatides, les **chromatides recombinées**, et donc de **nouvelles combinaisons alléliques** : les chromosomes à deux chromatides ne sont plus vraiment ni maternels, ni paternels, mais des mosaïques des chromosomes parentaux.

En ne considérant ne serait-ce qu'un seul crossing over par paire d'homologues, on obtient déjà quatre chromatides différentes. Finalement, s'il y a n paires d'homologues, cela donne 4^n possibilités de produits de méiose différents suite au brassage intra-chromosomique (*soit plus de 7.10^{13} possibilités de gamètes chez notre espèce !*)

Mais comme le nombre de crossing over par paire d'homologues est variable et plus élevé, le nombre de possibilités d'associations d'allèles dans un gamète produit par méiose est **biologiquement infini**. En fin de compte, un individu peut produire par méiose un **nombre quasi-infini de gamètes** tous génétiquement différents

Par les brassages intra et inter-chromosomique qui ont lieu quasi-simultanément, chaque méiose conduit à des cellules haploïdes (gamètes) qui représentent une combinaison originale d'allèles différente des autres gamètes et différente des combinaisons parentales. En ce sens, **la reproduction sexuée engendre de la variabilité**.

Plan du chapitre

- I) Reproduction sexuée et brassages génétiques
 - A) Reproduction sexuée et stabilité du caryotype
 - B) Les lois de l'hérédité, héritage des travaux de Mendel
 - C) Méiose et brassages alléliques
 - 1) Le brassage inter-chromosomique des allèles parentaux :
une ségrégation aléatoire des chromosomes homologues
 - 2) Le brassage intra-chromosomiques des allèles parentaux
- D) fécondation et amplification du brassage génétique
- II) Principes de l'analyse génétique
- III) Accidents génétiques lors de la reproduction sexuée et conséquences évolutives
- IV) Stabilité génétique, évolution clonale et conservation des génomes

D) fécondation et amplification du brassage génétique

Dans les conditions naturelles, les deux membres d'un couple sont hétérozygotes pour beaucoup de leurs gènes et génétiquement différents l'un de l'autre par de nombreux allèles. Grâce à la méiose, chacun produit une grande diversité de gamètes possédant tous une combinaison allélique unique.

Mais comme les deux individus sont génétiquement différents, les gamètes de l'un sont également différents de celui de l'autre. Or, lors de la fécondation, deux gamètes parentaux s'unissent de manière **aléatoire**. Chaque gamète apporte un allèle pour chacun des gènes constituant le patrimoine génétique de l'espèce : les couples d'allèles sont donc reconstitués.

Chaque spermatozoïde du père est susceptible de s'unir à n'importe quel ovocyte 2 produit par la mère. Aussi, par rapport à la diversité des gamètes produits, tout autant importante pour les mâles que pour les femelles, le nombre d'assortiments chromosomiques possibles pour la cellule œuf, et donc de combinaisons génétiques différentes, est alors passé au carré...

La fécondation est bien responsable d'un **nouveau** et troisième **brassage allélique**, qui amplifie considérablement les deux brassages méiotiques.

En considérant uniquement le **brassage inter-chromosomique**, avec n paires d'homologues, le **nombre de cellules œufs différentes** que la fécondation peut générer à partir des deux mêmes partenaires est : $2^n \times 2^n = 2^{2n}$, nombre faramineux sous-évaluant encore largement la réalité puisque ce brassage s'applique à des chromosomes préalablement remaniés par le **brassage intra-chromosomique**...

D) fécondation et amplification du brassage génétique



On peut donc dire qu'en réunissant de manière aléatoire deux combinaisons originales d'allèles, la fécondation amplifie considérablement le brassage génétique de la méiose. La méiose et la fécondation entraînent ainsi la formation d'un nouvel individu tout-à-fait unique génétiquement.

« Qui fait un œuf fait du neuf ! »
André Langaney

généticien et vulgarisateur scientifique français,
spécialiste de l'évolution et de la génétique des
populations

L'anachronique, le blog d'André Langaney
alanganey.blog.tdg.ch

Plan du chapitre

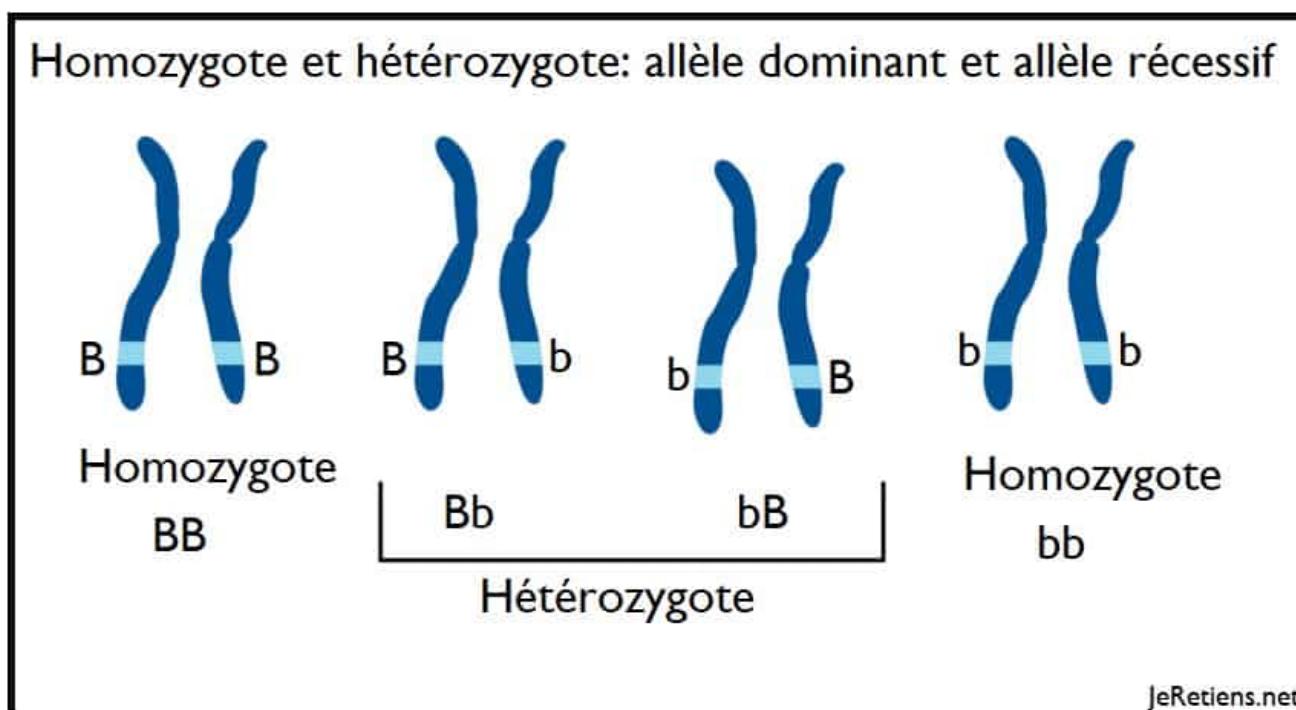
- I) Reproduction sexuée et brassages génétiques
- II) Principes de l'analyse génétique
 - A) Croisement test et phénotype des descendants
 - B) Etude généalogique et transmission héréditaire des caractères
 - C) Séquençage des génomes et prédictions génétiques
- III) Accidents génétiques lors de la reproduction sexuée et conséquences évolutives
- IV) Stabilité génétique, évolution clonale et conservation des génomes

II) Principes de l'analyse génétique

A) Croisement test et phénotype des descendants

Organisme diploïde = gène présent en deux exemplaires sur le même locus des chromosomes maternels et paternels

- Si les deux exemplaires d'allèles sont identiques → homozygote pour le gène considéré
- Si les deux exemplaire d'allées sont différent → hétérozygote pour le gène considéré

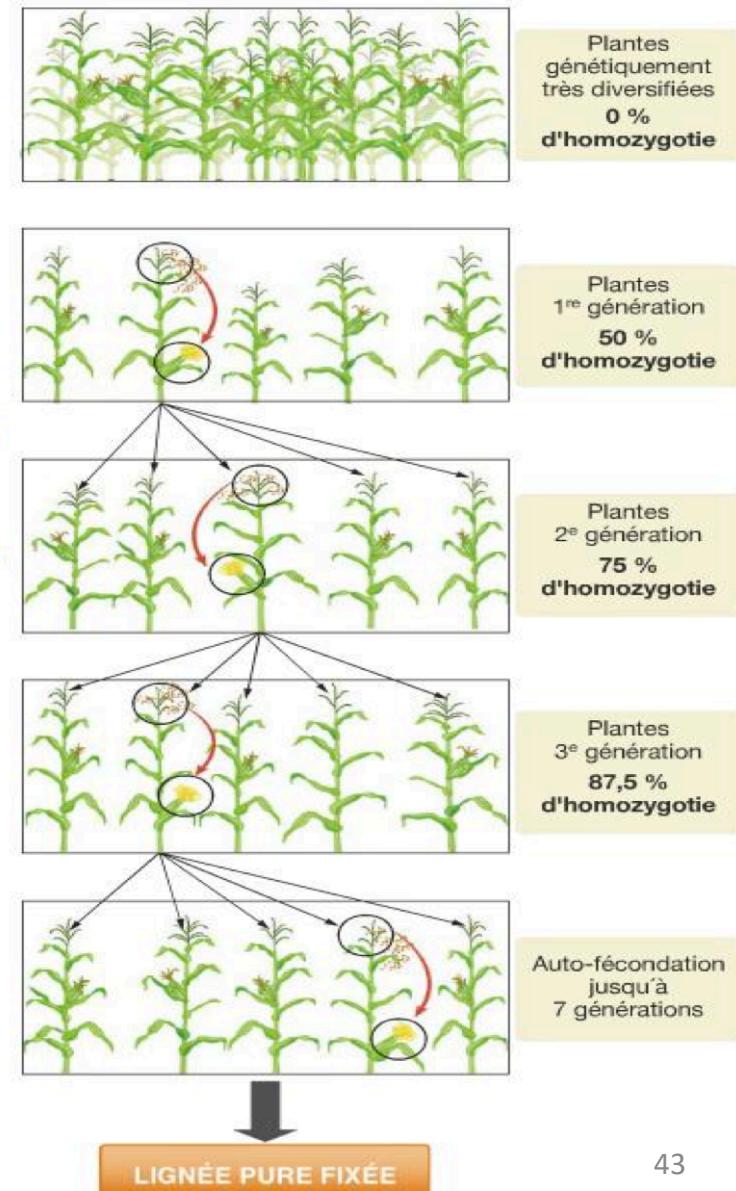


II) Principes de l'analyse génétique

A) Croisement test et phénotype des descendants

Les lignées pures sont des espèces modèles en génétique = espèce avec des phénotype ressemblant croisées entre eux de manière répétée. Cela forme des individus apparentés homozygote pour le ou les gènes qui nous intéressent. (ex végétaux, souris blanches, animaux domestiques).

Présences de tares génétiques.



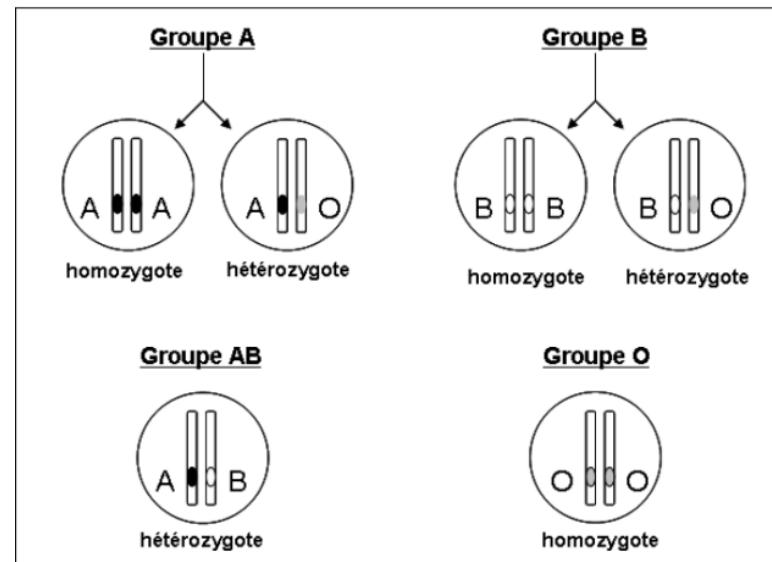
II) Principes de l'analyse génétique

A) Croisement test et phénotype des descendants

Un allèle est dit **dominant** par rapport à un autre allèle s'il est le **seul à s'exprimer** en cas d'**hétérozygotie** pour le gène concerné.

L'allèle **ne s'exprimant pas** est qualifié de **récessif**.

Dans les cas (moins fréquents dans les exercices) où les **deux allèles s'expriment, on parle de codominance**.

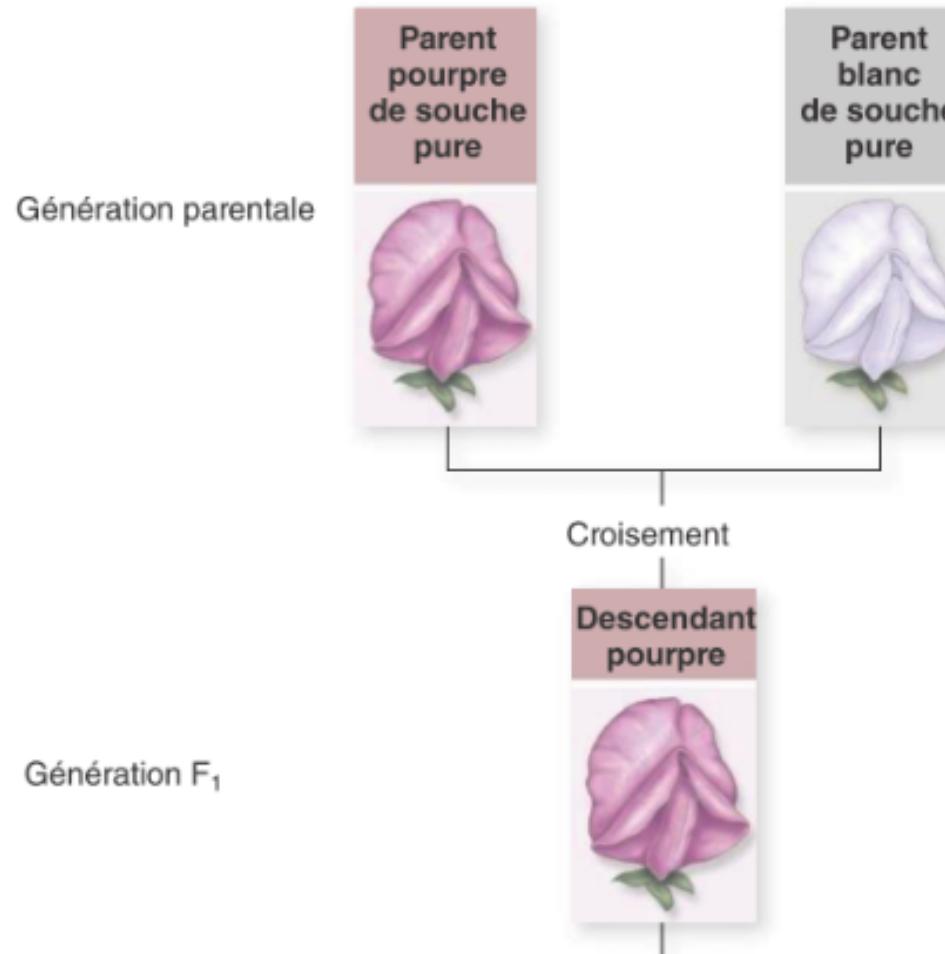


Comment connaître quel est l'allèle dominant et récessif ?

II) Principes de l'analyse génétique

A) Croisement test et phénotype des descendants

Comment connaître quel est l'allèle dominant et récessif ?



II) Principes de l'analyse génétique

A) Croisement test et phénotype des descendants

Comment faire avec des individus diploïdes pour connaître le génotype d'un individu de phénotype dominant ?

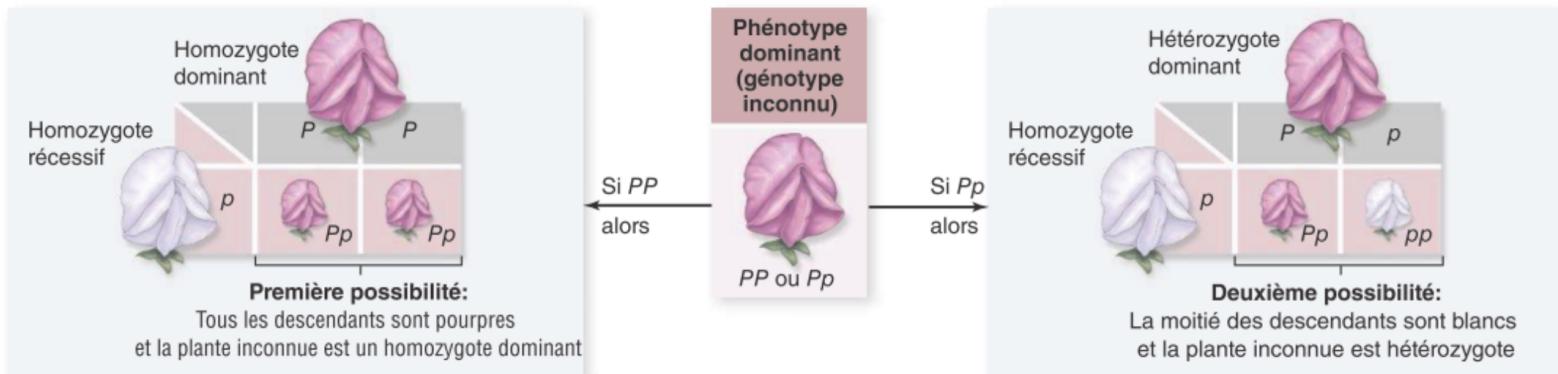
Problème :

Le résultat des brassages méiotiques n'est pas visible avant une fécondation avec un autre individu pour voir le phénotype de la descendance.

Solution :

Pour analyser la disjonction des chromosomes (et donc des allèles) lors de la méiose il faut effectuer un croisement test ou test cross.

Croisement avec un individu dont on cherche le phénotype (hétérozygote dominant ou homozygote dominant) avec un individu homozygote récessif.



II) Principes de l'analyse génétique

A) Croisement test et phénotype des descendants

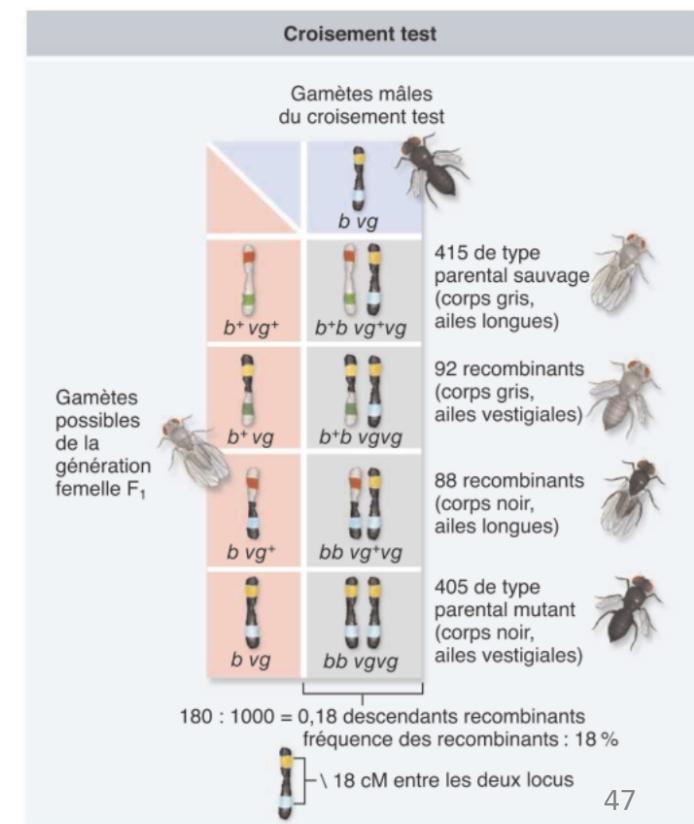
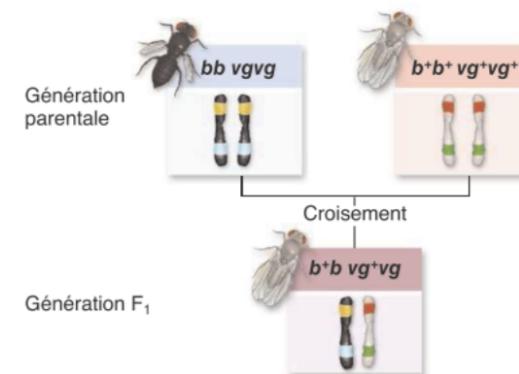
Complication : cas du dihybridisme (= si l'on s'intéresse à deux couples d'allèles).

Les gènes étudiés sont-ils liés (sur le même chromosome) ? Ou sont-ils indépendant (sur des chromosomes différents) ?

Deux cas de figures :

- Si les gènes sont indépendant → brassage interchromosomiques et donc 4 phénotypes avec équivalente probabilité
- Si les gènes sont liés → brassage inter + brassage intra chromosomiques et donc 4 phénotypes non équivalentes (phénotypes parentaux majoritaires).

	<i>b</i>	allèle récessif (corps noir)
	<i>b⁺</i>	allèle dominant (corps gris)
	<i>vg</i>	allèle récessif (ailes vestigiales)
	<i>vg⁺</i>	allèle dominant (ailes normales)



Plan du chapitre

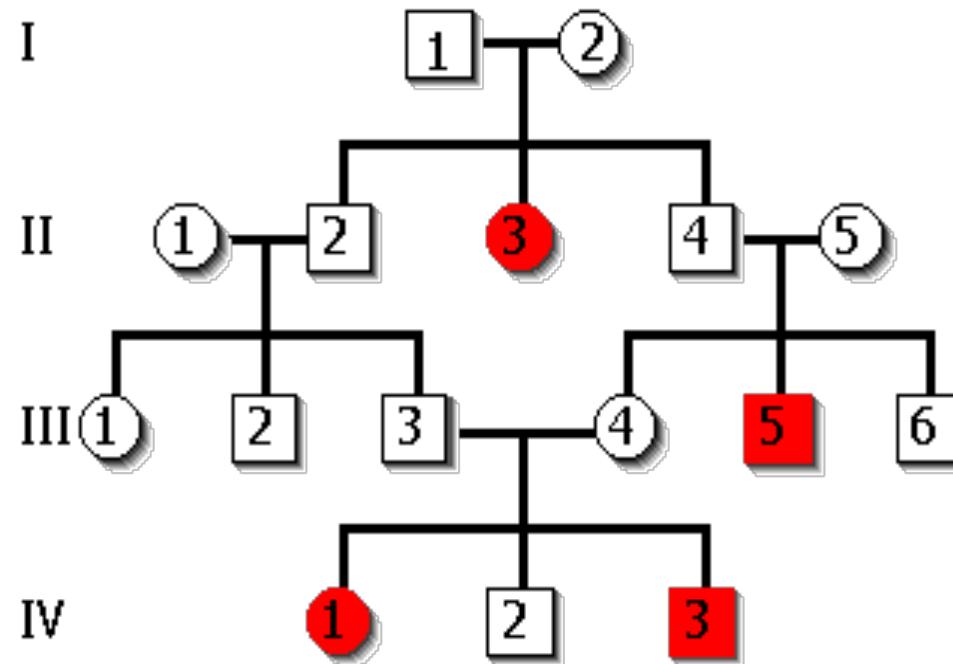
- I) Reproduction sexuée et brassages génétiques
- II) Principes de l'analyse génétique
 - A) Croisement test et phénotype des descendants
 - B) Etude généalogique et transmission héréditaire des caractères
 - C) Séquençage des génomes et prédictions génétiques
- III) Accidents génétiques lors de la reproduction sexuée et conséquences évolutives
- IV) Stabilité génétique, évolution clonale et conservation des génomes

II) Principes de l'analyse génétique

B) Etude généalogique et transmission héréditaire des caractères

Espèce humaine = problème car impossibilité de prendre des individus et de faire des croisements forcés pour étudier des phénotypes.

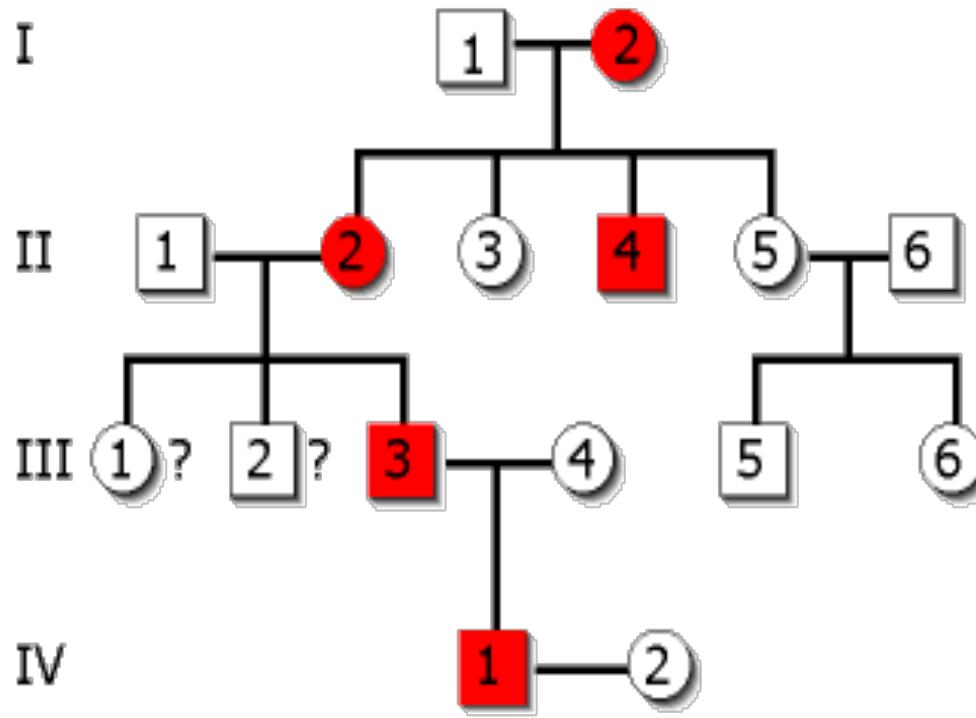
Solution —> travail sur ds arbres généalogiques pour connaître le type d'expression d'un allèle (dominant ou récessif) et le type de transmission (par autosomes ou gonoosomes)



La phénylcétonurie

II) Principes de l'analyse génétique

B) Etude généalogique et transmission héréditaire des caractères

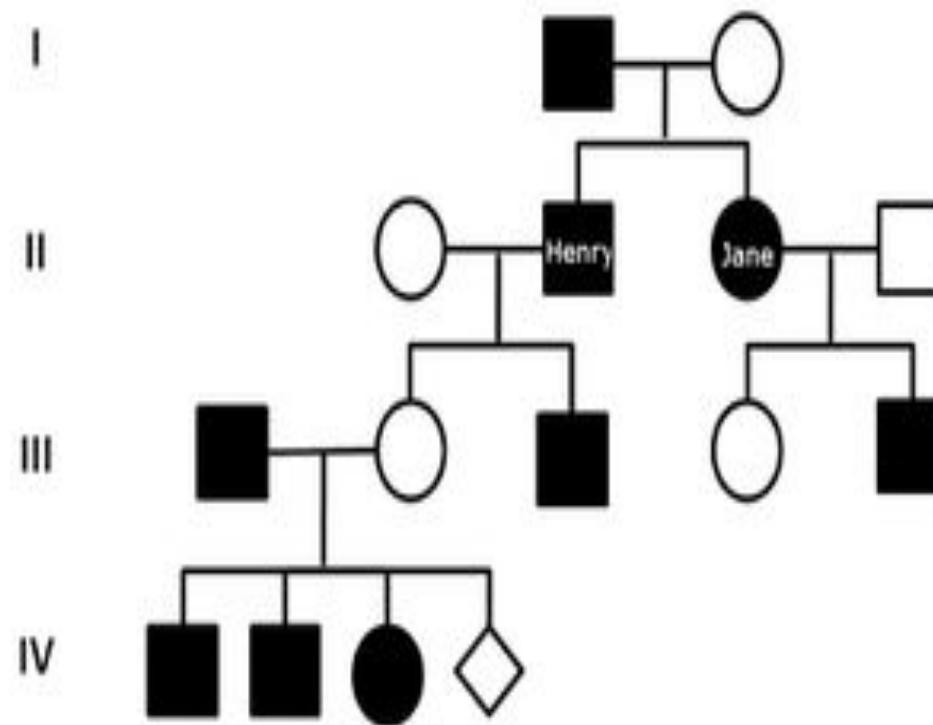


? : individu de phénotype non déterminé

La chorée de Huntington

II) Principes de l'analyse génétique

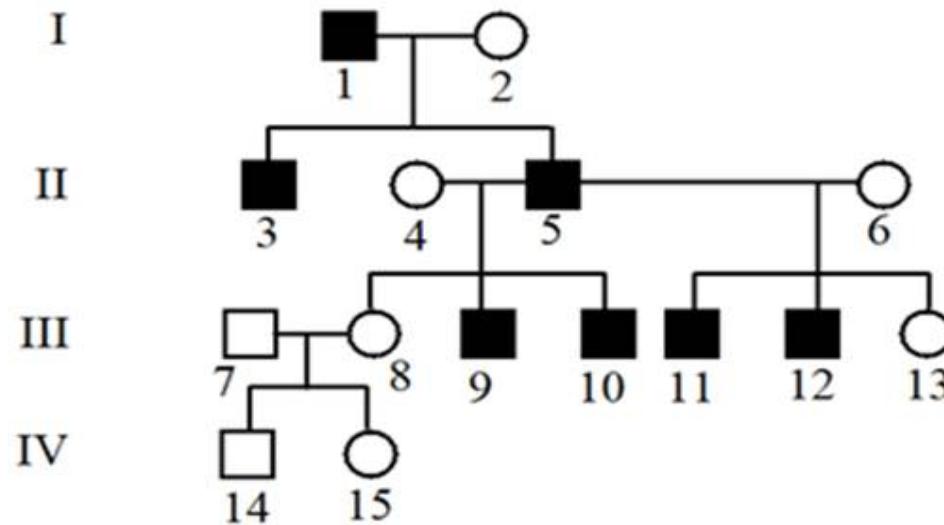
B) Etude généalogique et transmission héréditaire des caractères



Le daltonisme

II) Principes de l'analyse génétique

B) Etude généalogique et transmission héréditaire des caractères



- homme atteint d'hypertrichose [h]**
- homme non atteint d'hypertrichose [h⁺]**
- femme non atteinte d'hypertrichose [h⁺]**

L'hypertrichose des oreilles

Plan du chapitre

- I) Reproduction sexuée et brassages génétiques
- II) Principes de l'analyse génétique
 - A) Croisement test et phénotype des descendants
 - B) Etude généalogique et transmission héréditaire des caractères
 - C) Séquençage des génomes et prédictions génétiques
- III) Accidents génétiques lors de la reproduction sexuée et conséquences évolutives
- IV) Stabilité génétique, évolution clonale et conservation des génomes

II) Principes de l'analyse génétique

C) Séquençage des génomes et prédictions génétiques

Progrès dans les biotechnologies : **séquençage** , PCR, bio-informatique)
=> accès de plus en plus rapide et de moins en moins coûteux aux données génétiques individuelles

=> possible dans une famille touchée par une maladie génétique de déterminer exactement les allèles concernés et les personnes porteuses ou non

Bio-informatique => bases de données de milliers de personnes du monde entier => croisement des informations et lien entre certains phénotypes et des mutations précises => avancée de la recherche génétique et de la prise en charge des malades mais **questions bioéthiques** soulevées => lois de bio-éthique

Plan du chapitre

- I) Reproduction sexuée et brassages génétiques
- II) Principes de l'analyse génétique
- III) Accidents génétiques lors de la reproduction sexuée et conséquences évolutives
 - A) Les anomalies de la méiose et leurs conséquences
 - 1) Crossing over inégal et duplication génique
 - 2) Mauvaise répartition des chromosomes (aneuploïdie)
 - 3) Une conséquence possible : la diversification du vivant
 - B) Les anomalies de la fécondation et leurs conséquences
- IV) Stabilité génétique, évolution clonale et conservation des génomes

III) Accidents génétiques lors de la reproduction sexuée et conséquences évolutives

A) Les anomalies de la méiose et leurs conséquences

1) Crossing over inégal et duplication génique

Au sein du génome d'une espèce, la séquence d'ADN de certains gènes présente de grandes similitudes avec celle d'une autre espèce. C'est le cas par exemple des gènes de la famille de la globine ou encore de certains **gènes homéotiques** (comme les gènes *Hox*).

Ces gènes sont ainsi qualifiés de **familles multigéniques**. Les généticiens estiment qu'à partir de **plus de 20 % de similitude**, le hasard seul ne peut pas expliquer la similitude de séquence et les gènes concernés **appartiennent à la même famille**, c'est-à-dire qu'ils proviennent d'un **même gène ancestral**.

III) Accidents génétiques lors de la reproduction sexuée et conséquences évolutives

A) Les anomalies de la méiose et leurs conséquences

1) Crossing over inégal et duplication génique

Comparaison des opsines et de la rhodopsine
(protéines de la rétine) chez l'Homme

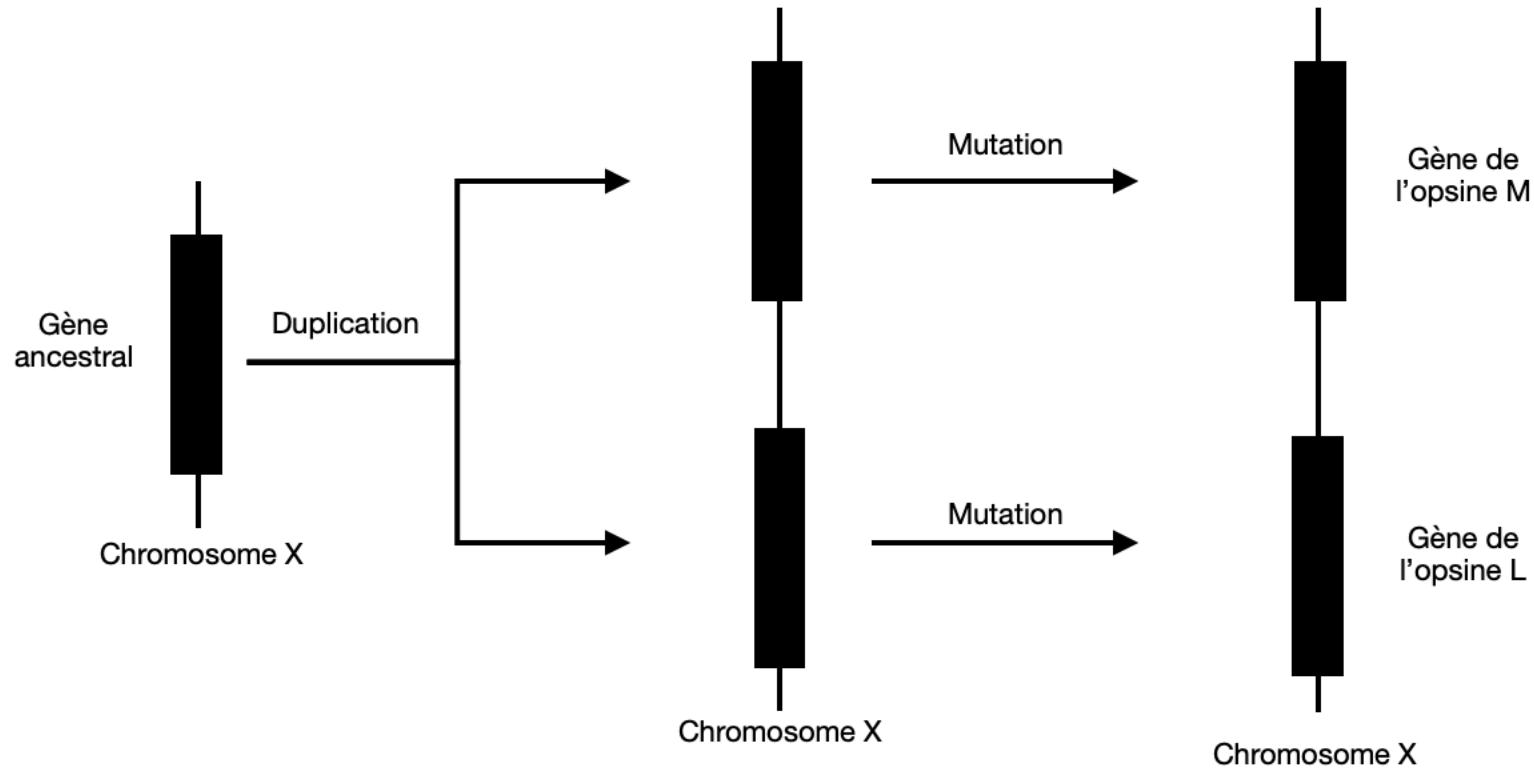
Séquences	ops_S_Homme	ops_L_Homme	ops_M_Homme	rhodopsine_H
ops_S_Homme	100,00 %	40,67 %	41,78 %	43,18 %
ops_L_Homme		100,00 %	94,71 %	40,67 %
ops_M_Homme			100,00 %	41,78 %
rhodopsine_H				100,00 %

Que peut-on en déduire ??

III) Accidents génétiques lors de la reproduction sexuée et conséquences évolutives

A) Les anomalies de la méiose et leurs conséquences

1) Crossing over inégal et duplication génique

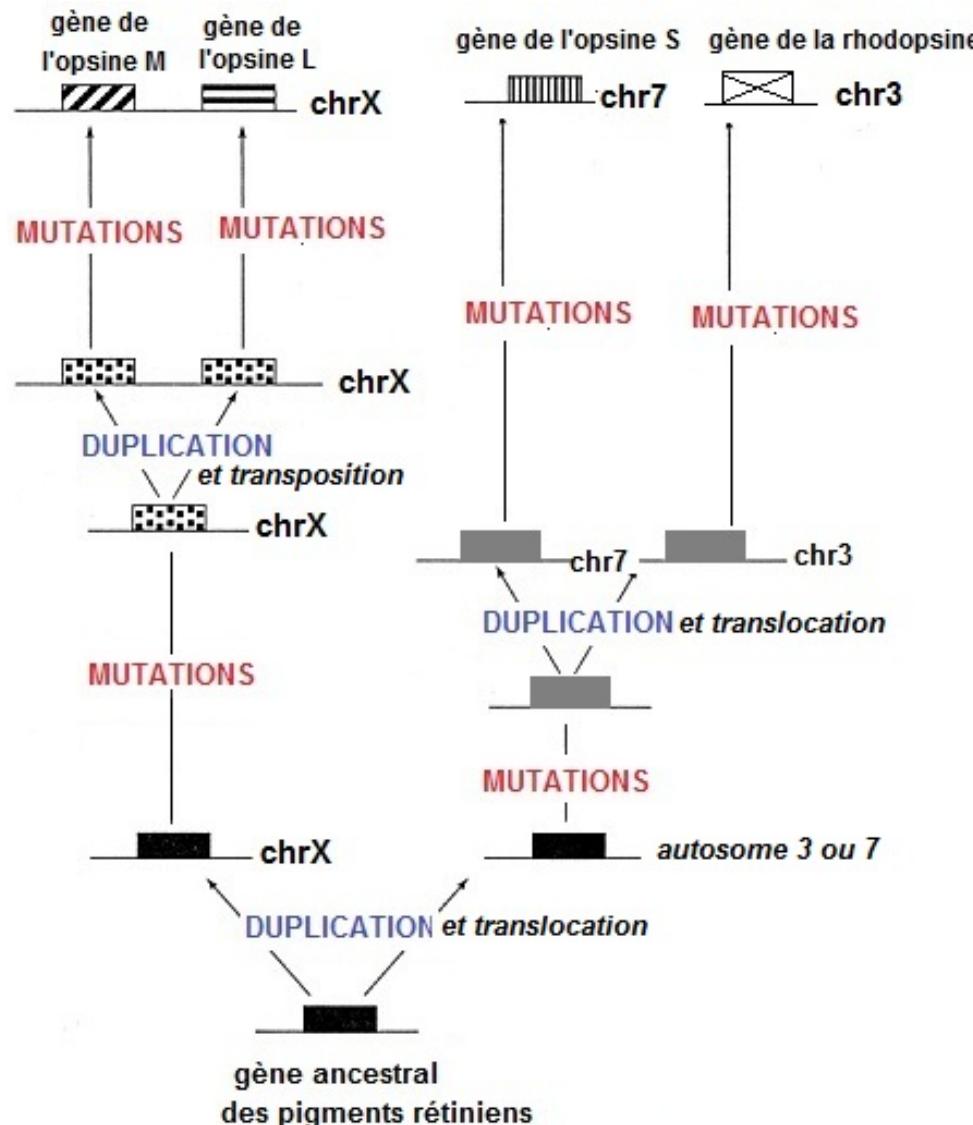


Reconstitution de l'histoire de la famille des gènes des
opsines

III) Accidents génétiques lors de la reproduction sexuée et conséquences évolutives

A) Les anomalies de la méiose et leurs conséquences

1) Crossing over inégal et duplication génique

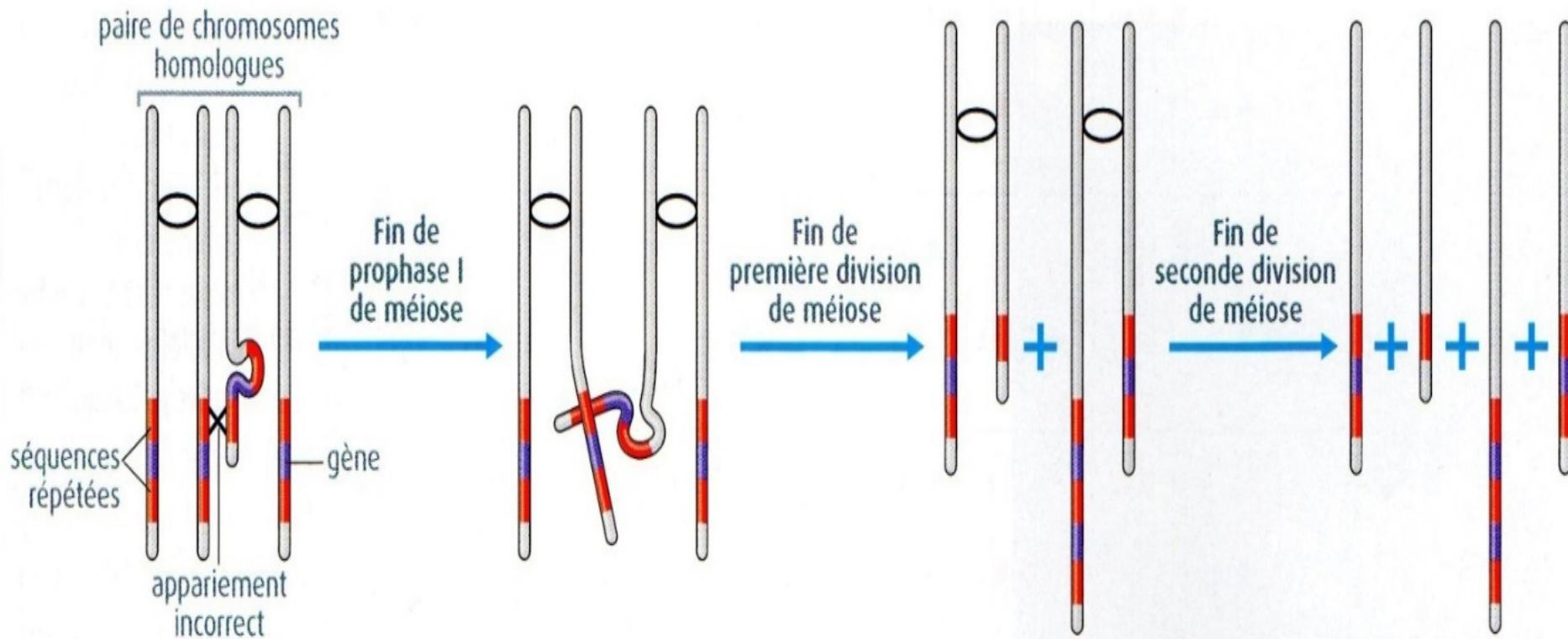


III) Accidents génétiques lors de la reproduction sexuée et conséquences évolutives

A) Les anomalies de la méiose et leurs conséquences

1) Crossing over inégal et duplication génique

A l'origine des duplications se trouve des crossing-over inégaux :



Les crossing-overs inégaux

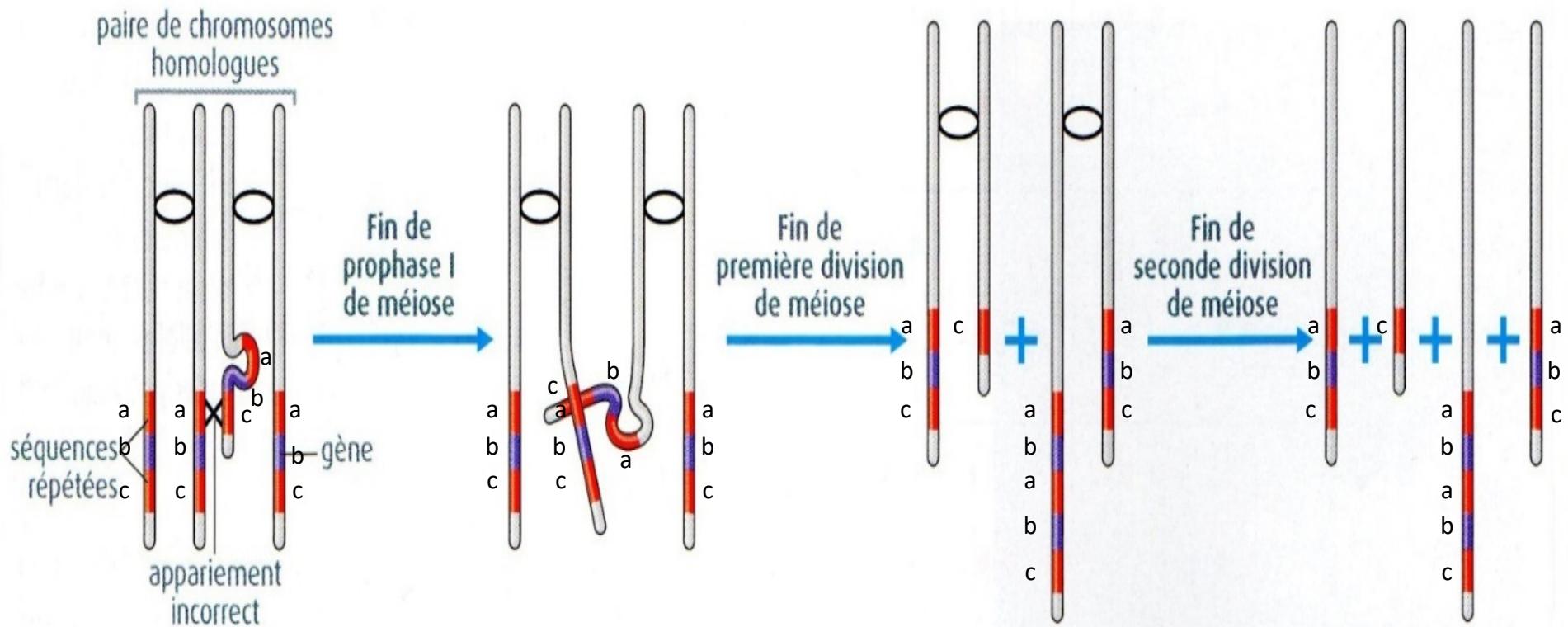
D'après Manuel de SVT, Terminale S, 2012, Belin

III) Accidents génétiques lors de la reproduction sexuée et conséquences évolutives

A) Les anomalies de la méiose et leurs conséquences

1) Crossing over inégal et duplication génique

A l'origine des duplications se trouve des crossing-over inégaux :



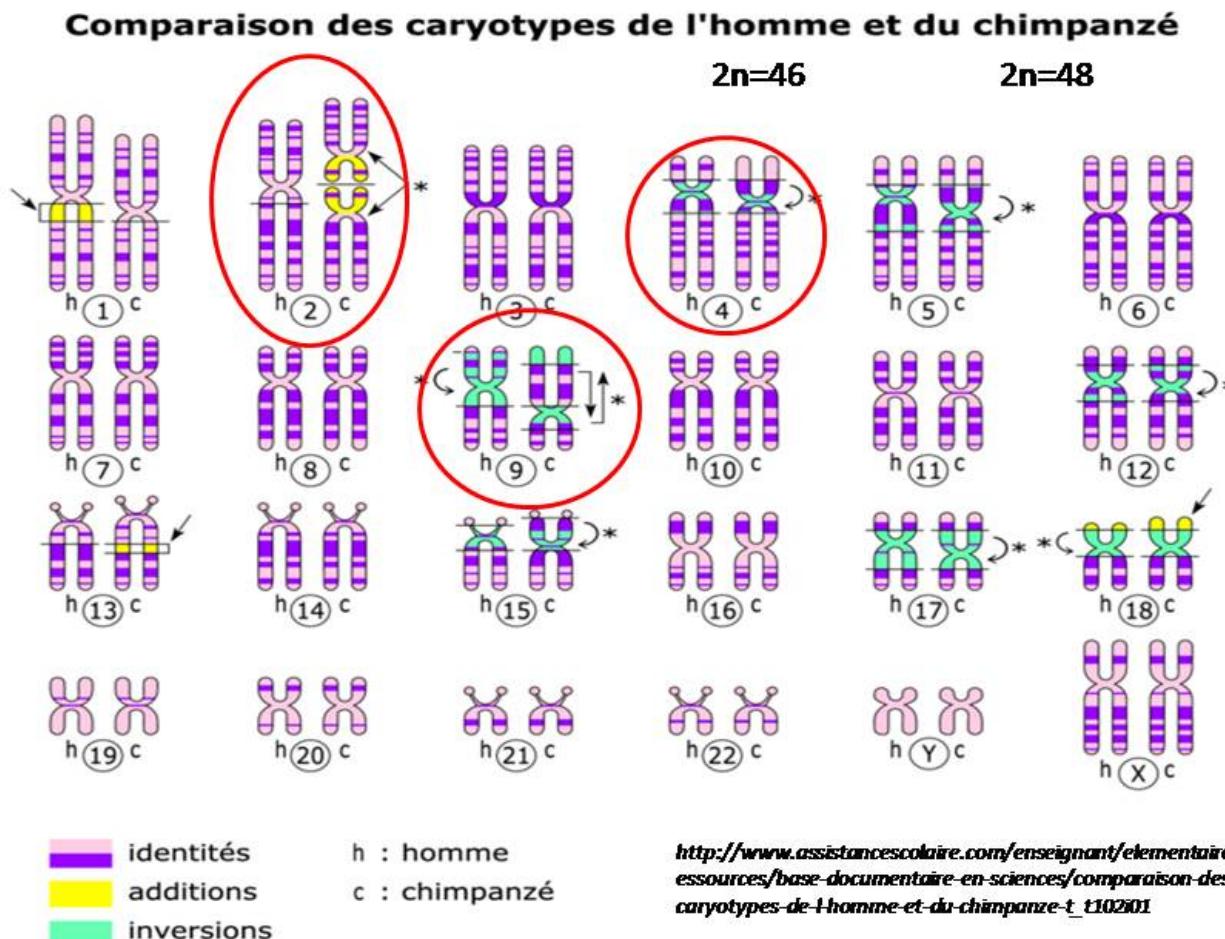
Les crossing-overs inégaux

D'après Manuel de SVT, Terminale S, 2012, Belin

III) Accidents génétiques lors de la reproduction sexuée et conséquences évolutives

A) Les anomalies de la méiose et leurs conséquences

1) Crossing over inégal et duplication génique



13 chromosomes identiques, les autres chromosomes ne sont affectés que par des modifications limitées (addition, inversion de segments, etc.). Sur le plan moléculaire on estime à 98% d'identité génétique



III) Accidents génétiques lors de la reproduction sexuée et conséquences évolutives

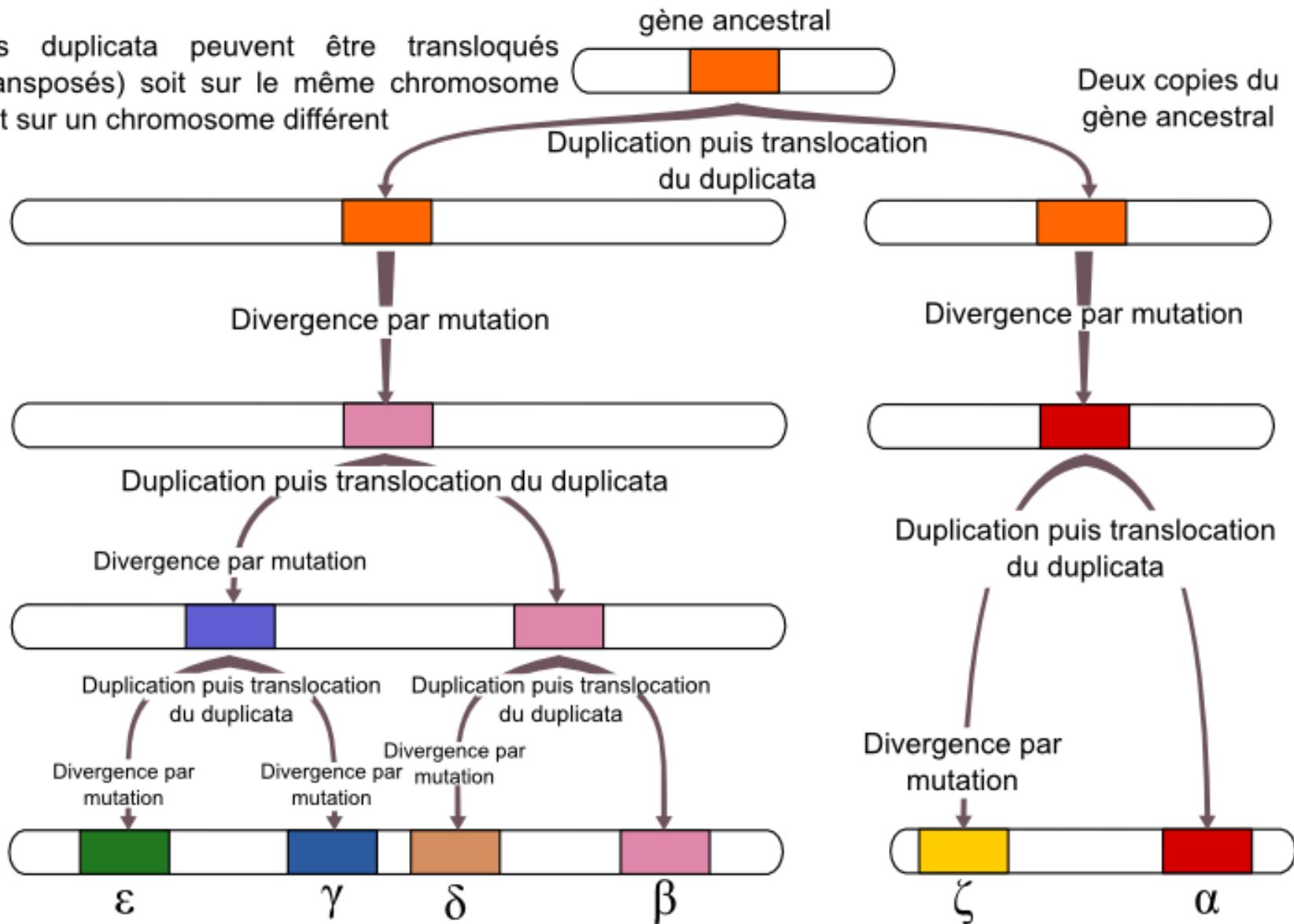
A) Les anomalies de la méiose et leurs conséquences

1) Crossing over inégal et duplication génique

Les étapes pour former deux nouveaux gènes à partir d'un gène ancestral sont les suivantes :

- **Duplication** (copie) du gène ancestral ;
- **Transposition** du gène dupliqué sur un autre **locus**, c'est-à-dire à une autre position sur le même chromosome ou sur un chromosome d'une autre paire ;
- **Evolution indépendante** par mutations successives des nouveaux gènes : du fait de leur caractère aléatoire, il n'y a aucune raison que les deux gènes connaissent les mêmes mutations, donc petit-à-petit **leurs séquences dérivent** et ils peuvent conduire, une fois traduits, à des **protéines acquérant des fonctions différentes** (mais souvent proches : c'est le cas des opsines, qui sont toutes sensibles à des radiations lumineuses mais de longueurs d'onde différentes).

Les duplicita peuvent être transloqués (transposés) soit sur le même chromosome soit sur un chromosome différent



Une famille multigénique : Les globines

Les différences entre les gènes, qui ont évolué indépendamment les uns des autres, s'accumulent au cours du temps

Plan du chapitre

- I) Reproduction sexuée et brassages génétiques
- II) Principes de l'analyse génétique
- III) Accidents génétiques lors de la reproduction sexuée et conséquences évolutives
 - A) Les anomalies de la méiose et leurs conséquences
 - 1) Crossing over inégal et duplication génique
 - 2) Mauvaise répartition des chromosomes (aneuploïdie)
 - 3) Une conséquence possible : la diversification du vivant
 - B) Les anomalies de la fécondation et leurs conséquences
- IV) Stabilité génétique, évolution clonale et conservation des génomes

III) Accidents génétiques lors de la reproduction sexuée et conséquences évolutives

A) Les anomalies de la méiose et leurs conséquences

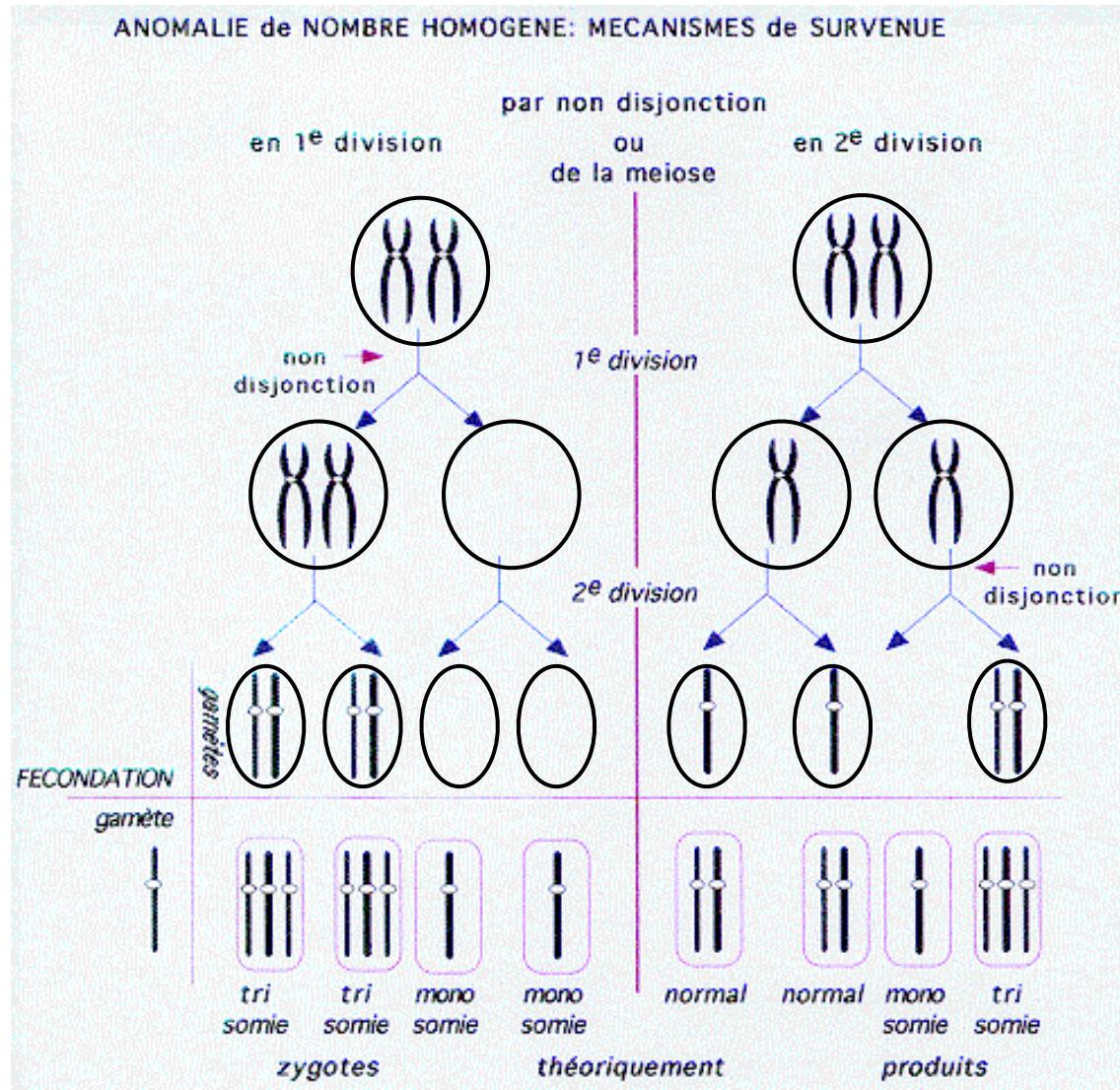
2) Mauvaise répartition des chromosomes (aneuploïdie)

Si des anomalies surviennent lors des divisions méiotiques, elles surviennent aussi bien durant la spermatogenèse que l'ovogenèse, ainsi la cellule oeuf résultant de la fécondation de ces gamètes anormaux peut présenter des aberrations du nombre de chromosomes appelées **aneuploïdies**. Par exemple, il peut y avoir un chromosome en trop, aneuploïdie de type $2n+1$ (**trisomie**), ou en moins, aneuploïdie de type $2n-1$ (**monosomie**).

III) Accidents génétiques lors de la reproduction sexuée et conséquences évolutives

A) Les anomalies de la méiose et leurs conséquences

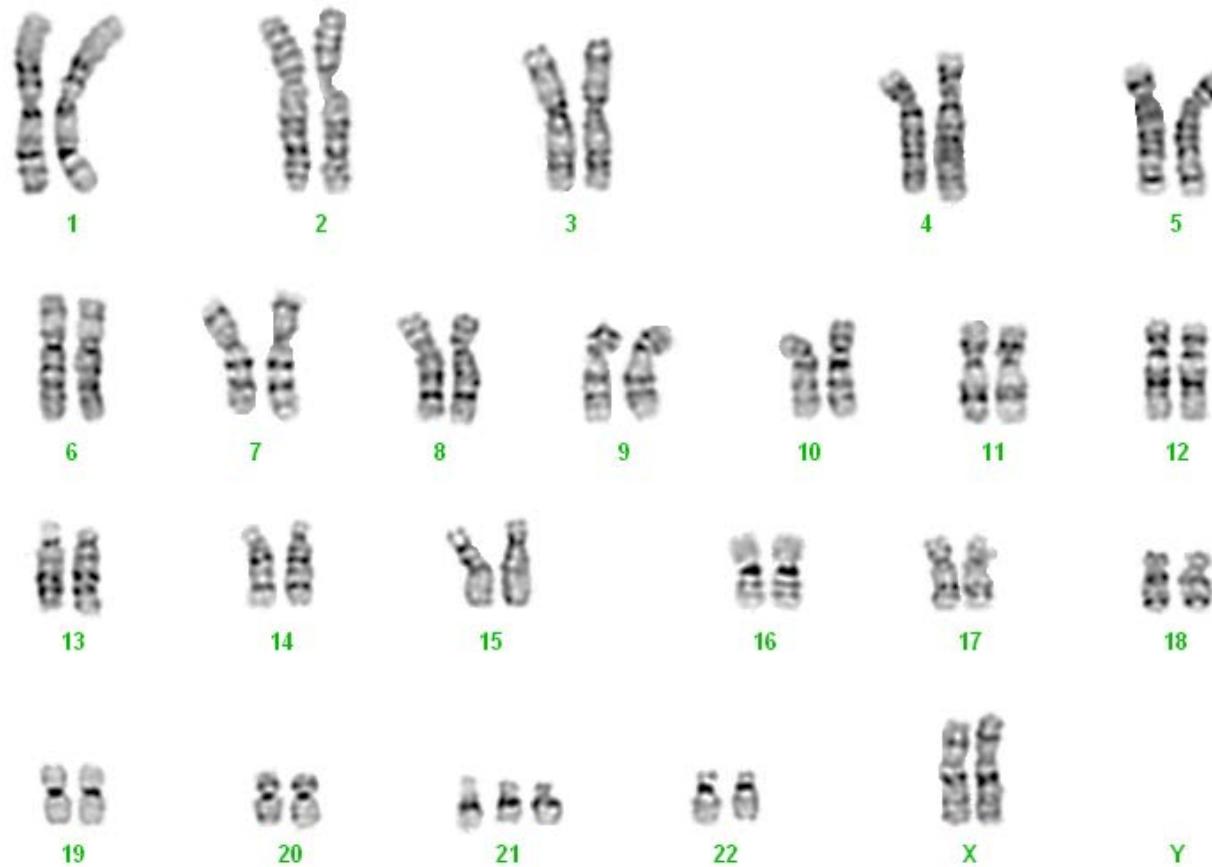
2) Mauvaise répartition des chromosomes (aneuploïdie)



III) Accidents génétiques lors de la reproduction sexuée et conséquences évolutives

A) Les anomalies de la méiose et leurs conséquences

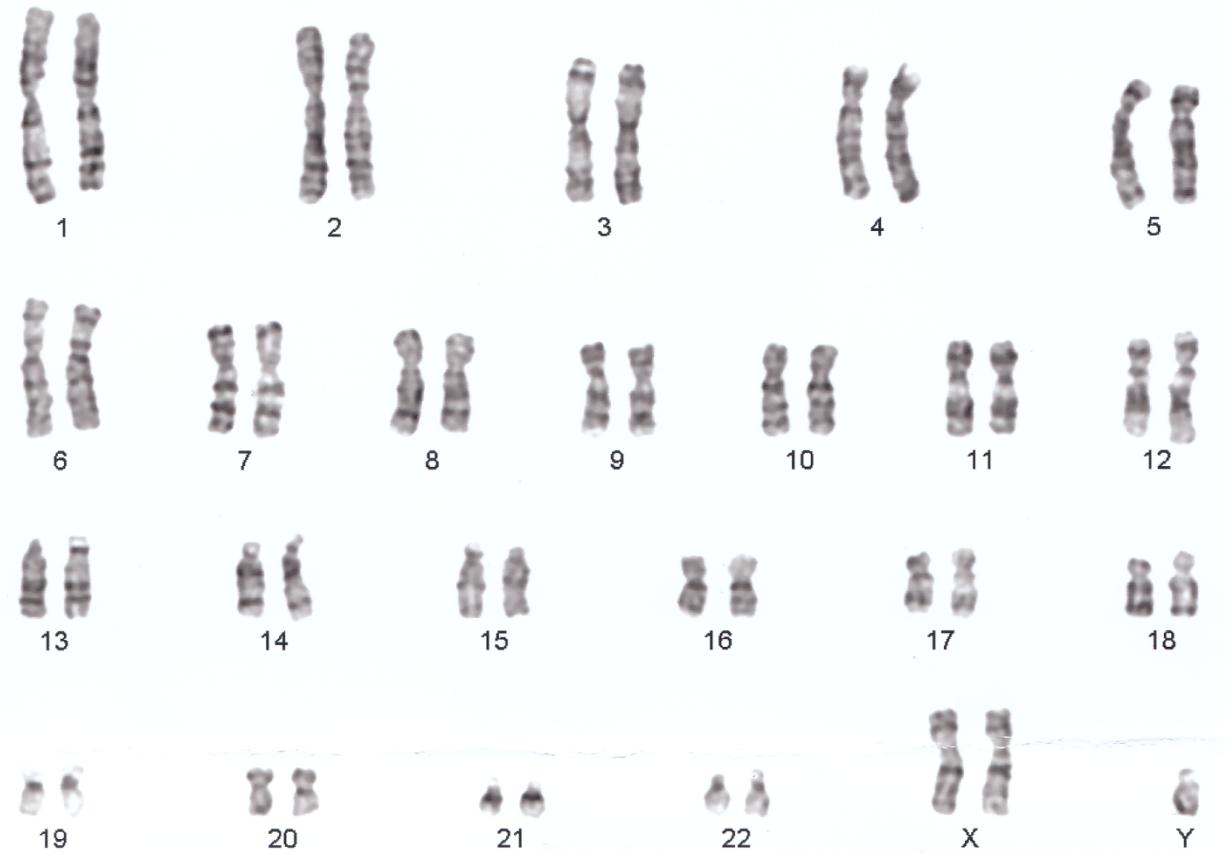
2) Mauvaise répartition des chromosomes (aneuploïdie)



III) Accidents génétiques lors de la reproduction sexuée et conséquences évolutives

A) Les anomalies de la méiose et leurs conséquences

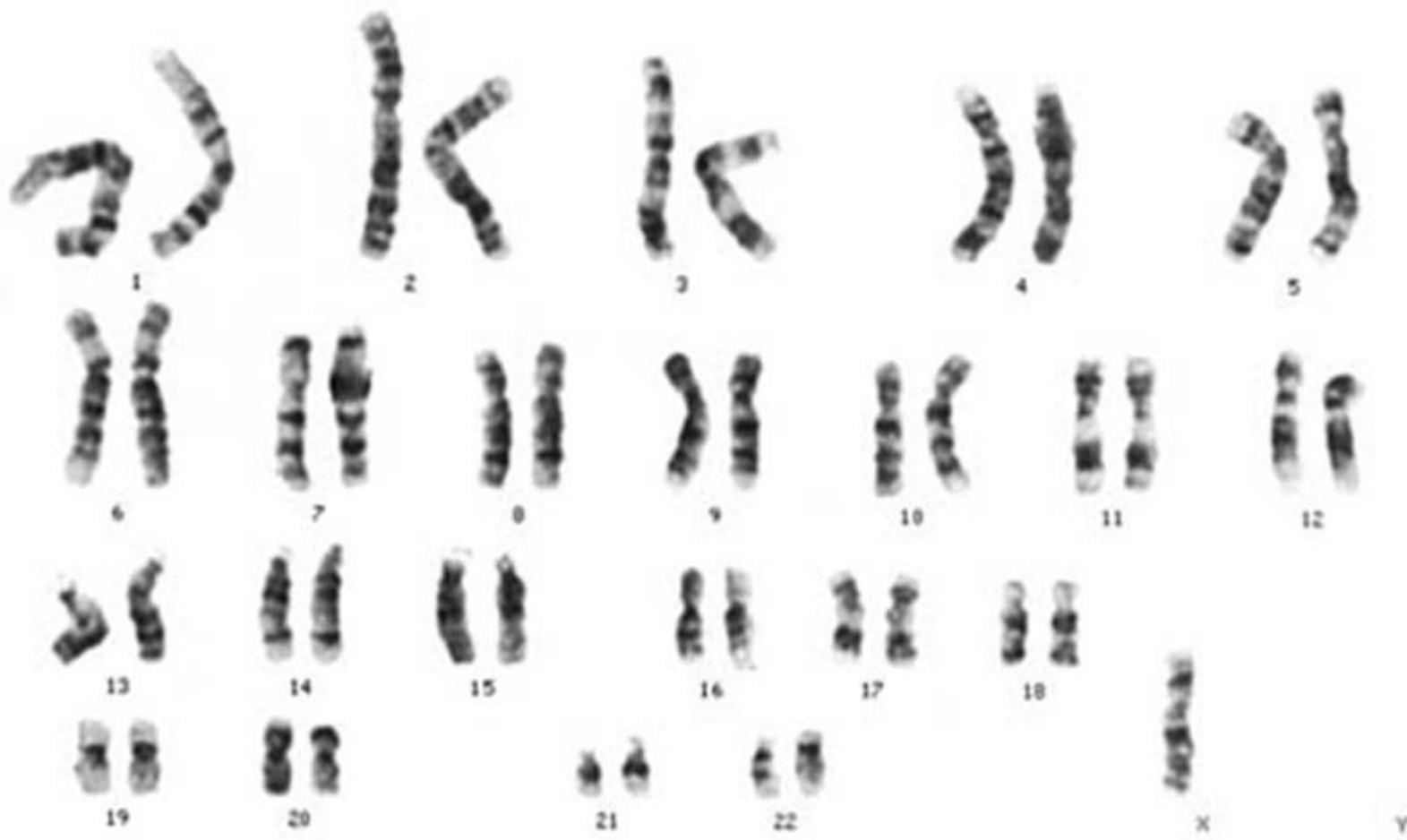
2) Mauvaise répartition des chromosomes (aneuploïdie)



III) Accidents génétiques lors de la reproduction sexuée et conséquences évolutives

A) Les anomalies de la méiose et leurs conséquences

2) Mauvaise répartition des chromosomes (aneuploïdie)

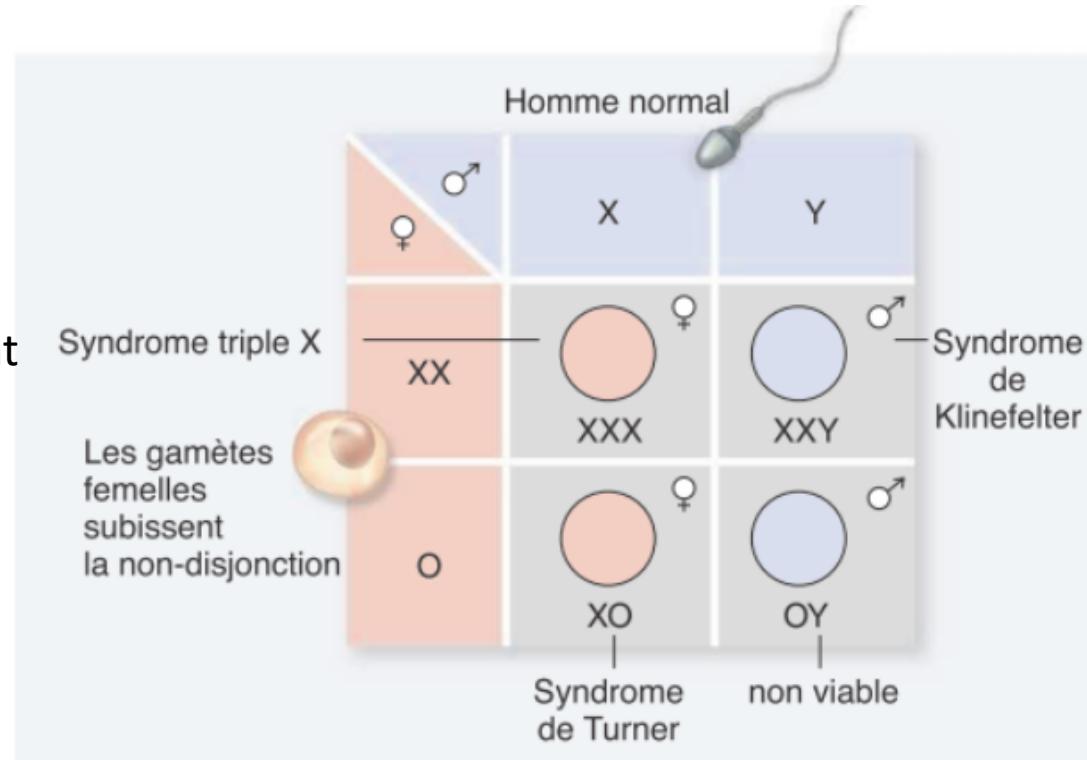


III) Accidents génétiques lors de la reproduction sexuée et conséquences évolutives

A) Les anomalies de la méiose et leurs conséquences

2) Mauvaise répartition des chromosomes (aneuploïdie)

Femme normale
(taille légèrement supérieure)



Homme avec beaucoup de caractéristiques féminines et facultés mentales réduites
1/500 naissance

Femme stérile de petite taille, malformation de la peau, organes sexuels immatures 1/500 naissance

Plan du chapitre

- I) Reproduction sexuée et brassages génétiques
- II) Principes de l'analyse génétique
- III) Accidents génétiques lors de la reproduction sexuée et conséquences évolutives
 - A) Les anomalies de la méiose et leurs conséquences
 - 1) Crossing over inégal et duplication génique
 - 2) Mauvaise répartition des chromosomes (aneuploïdie)
 - 3) Une conséquence possible : la diversification du vivant
 - B) Les anomalies de la fécondation et leurs conséquences
- IV) Stabilité génétique, évolution clonale et conservation des génomes

III) Accidents génétiques lors de la reproduction sexuée et conséquences évolutives

A) Les anomalies de la méiose et leurs conséquences

3) Une conséquence possible : la diversification du vivant

Les épisodes de duplication et de transposition sont des **événements rares, aléatoires et accidentels**. Ils peuvent être favorisés par certains facteurs de l'environnement et pour être transmis, ils doivent bien entendu toucher les cellules de la lignée germinale. La divergence des gènes d'une même famille s'explique par l'accumulation de mutations.

En étudiant le degré de similitude entre séquences de gènes apparentés, il est possible de retracer sous forme d'arbre l'histoire de la famille multigénique, et donc l'histoire des gènes. Plus les gènes sont similaires, plus leur duplication à partir d'un autre gène est récente. Chaque duplicita évolue par des processus de mutation. Ces gènes sont qualifiés d'**homologues**.

Ces mécanismes (duplications et aneuploïdie), lorsqu'ils sont viables, peuvent conduire à un **enrichissement** et à une **diversification** des génomes.

Plan du chapitre

- I) Reproduction sexuée et brassages génétiques
- II) Principes de l'analyse génétique
- III) Accidents génétiques lors de la reproduction sexuée et conséquences évolutives
 - A) Les anomalies de la méiose et leurs conséquences
 - 1) Crossing over inégal et duplication génique
 - 2) Mauvaise répartition des chromosomes (aneuploïdie)
 - 3) Une conséquence possible : la diversification du vivant
 - B) Les anomalies de la fécondation et leurs conséquences
- IV) Stabilité génétique, évolution clonale et conservation des génomes

III) Accidents génétiques lors de la reproduction sexuée et conséquences évolutives

B) Les anomalies de la fécondation et leurs conséquences

Malgré les blocages de la polyspermie, il peut cependant arriver qu'un ovocyte soit fécondé par deux spermatozoïdes : cela conduit à une **cellule œuf triploïde** non-viable (chez les Mammifères) et dont le développement est brutalement interrompu après quelques divisions cellulaires anarchiques.

Il peut également se produire une ovulation d'un ovocyte en première division de méiose mais dont les chromosomes sont à deux chromatides. En cas de fécondation par un spermatozoïde, cela aboutit de la même façon à une cellule triploïde qui dégénère rapidement ou n'arrive pas à s'implanter dans la cavité utérine au moment de la nidation. Il sera alors éliminé durant les règles : c'est donc l'origine d'un certain nombre de fausses-couches.

Ces deux cas réunis concernent **moins de 2 % des fécondations**.

III) Accidents génétiques lors de la reproduction sexuée et conséquences évolutives

B) Les anomalies de la fécondation et leurs conséquences

Il peut également y avoir des cas de fécondation entre des espèces différentes (mais généralement assez proches). Cela conduit à des hybrides qui sont généralement stériles, justement car leur caryotype est anormal et n'est pas composé de chromosomes homologues. Comme il ne peut y avoir d'appariement en prophase 1, il ne peut y avoir de méiose.

Dans certains cas, les agriculteurs favorisent néanmoins ces hybrides du fait de leurs propriétés agronomiques intéressantes (**vigueur hybride**). C'est l'un des mécanismes de la **domestication**. Cela peut former des individus **polyploïdes** : le Bananier $3n$, le Blé $6n$, l'Huître $3n$...

Plan du chapitre

- I) Reproduction sexuée et brassages génétiques
- II) Principes de l'analyse génétique
- III) Accidents génétiques lors de la reproduction sexuée et conséquences évolutives
- IV) Stabilité génétique, évolution clonale et conservation des génomes
 - A) Qu'est ce qu'un clone ?
 - B) Mutation et diversité génétique sous-clonage
 - C) Un individu : une mosaïque de sous clone

IV) Stabilité génétique, évolution clonale et conservation des génomes

A) Qu'est ce qu'un clone ?

Clone = ensemble de cellules identiques issues de mitoses successives d'une cellule initiale (fidélité génétique assurée par la **réPLICATION** de l'ADN, processus conservateur d'information génétique)

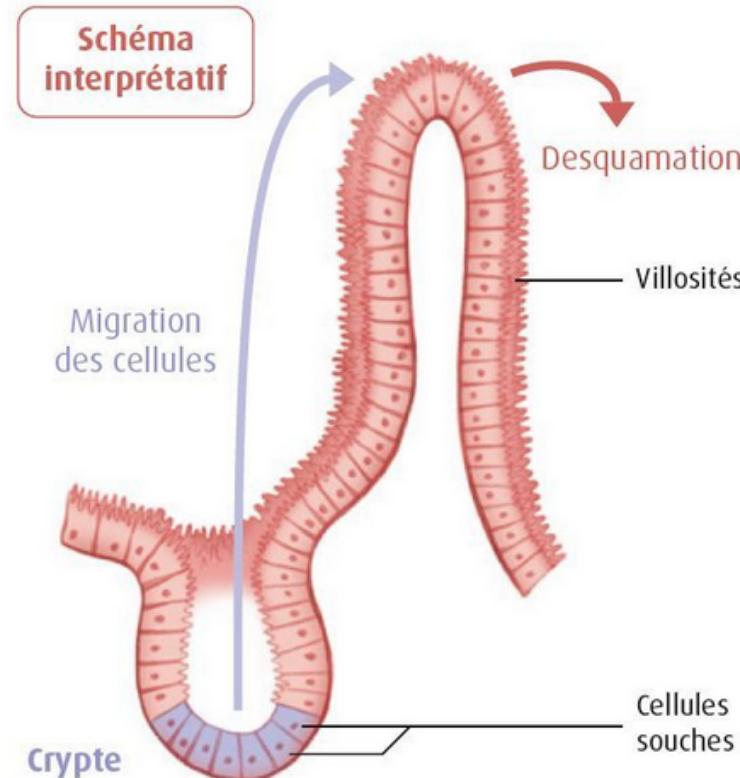
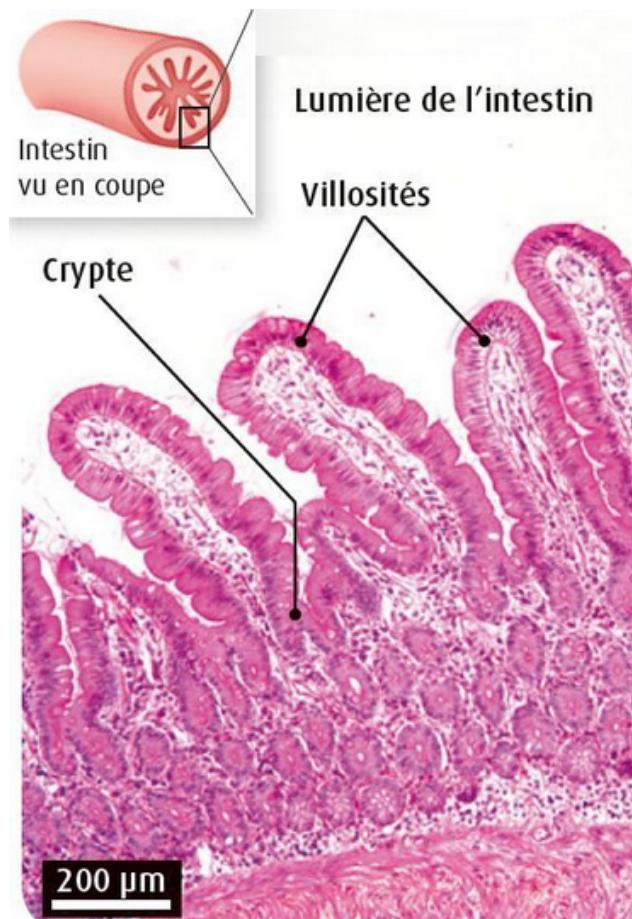
=> individu issu de mitoses successives depuis la cellule œuf totipotente devrait être composé d'un seul clone.

IV) Stabilité génétique, évolution clonale et conservation des génomes

A) Qu'est ce qu'un clone ?

Clone = ensemble de cellules identiques issues de mitoses successives d'une cellule initiale (fidélité génétique assurée par la **réPLICATION** de l'ADN, processus conservateur d'information génétique)

=> individu issu de mitoses successives depuis la cellule œuf totipotente devrait être composé d'un seul clone.



Plan du chapitre

- I) Reproduction sexuée et brassages génétiques
- II) Principes de l'analyse génétique
- III) Accidents génétiques lors de la reproduction sexuée et conséquences évolutives
- IV) Stabilité génétique, évolution clonale et conservation des génomes
 - A) Qu'est ce qu'un clone ?
 - B) Mutation et diversité génétique sous-clonage
 - C) Un individu : une mosaïque de sous clone

IV) Stabilité génétique, évolution clonale et conservation des génomes

B) Mutation et diversité génétique sous-clonage

1 erreur lors de la réPLICATION pour 10^9 nucléotide copiés

Taille du génome : $6,4 \times 10^9$ pb —> diversité génétique chez un individu

Si mutation au niveau de la **lignée germinale**, transmission possible à la génération suivante, si mutation au niveau de la **lignée somatique**, pas de transmission (mais conséquence possible sur le phénotype de l'individu).

Mutation = seule source de diversité dans un clone / peut toucher un gène ou une séquence régulatrice du gène ou un gène régulant d'autres gènes (via un facteur d'expression) => possibilité de perte de fonction, partielle ou totale du gène concerné (même si le gène lui-même peut ne pas avoir été touché).

IV) Stabilité génétique, évolution clonale et conservation des génomes

B) Un individu : une mosaïque de sous-clones.

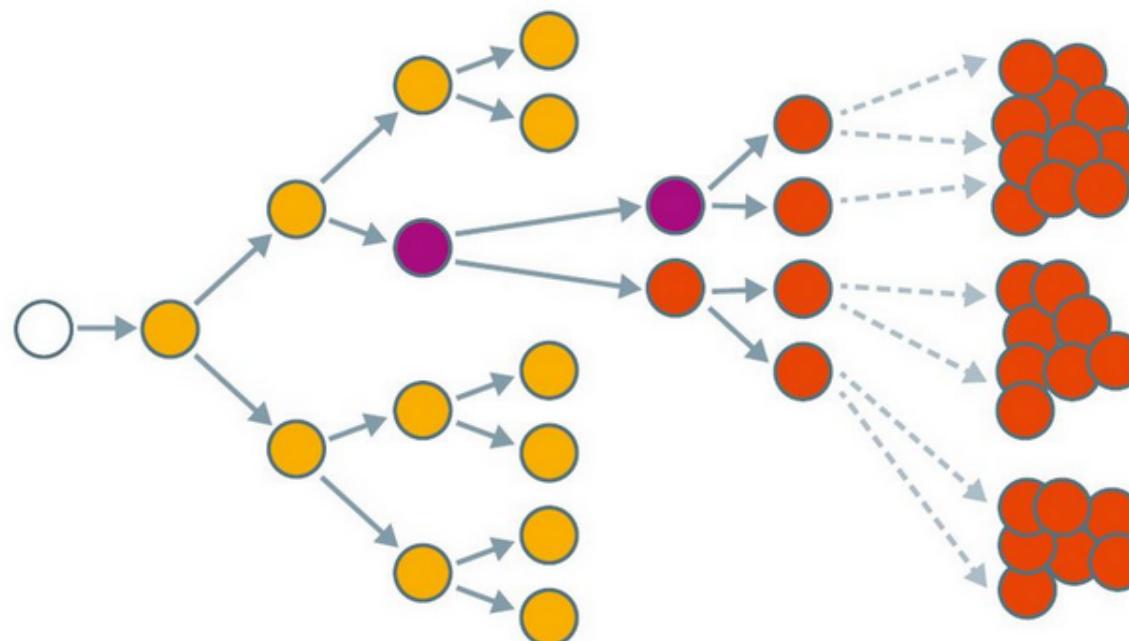


Mutation APC :

inactivation d'une protéine régulant la prolifération cellulaire

Mutation Ras :

activation permanente d'une protéine induisant la multiplication cellulaire



L'origine de l'hétérogénéité des cellules tumorales

Conclusion :

La méiose permet de passer d'une phase $2n$ à une phase n , et la fécondation permet de restaurer la diploïdie en réunissant deux génomes haploïdes.

A chaque génération, méiose et fécondation permettent à la fois :

- la **stabilité du caryotype** (donc stabilité de la quantité de l'information génétique) ;
- la **formation de combinaisons originales d'allèles** (donc variabilité de la qualité d' l'information génétique), grâce à un triple brassage (intra-, puis inter-chromosomique et fécondation).

Mais si la reproduction sexuée forme de nouvelles combinaisons d'allèles, elle ne forme pas de nouveaux allèles (ce sont les mutations), ni de nouveaux gènes (ce sont les duplications suivies de mutations).

En revanche, mutations et reproduction sexuée génèrent une **grande diversité dans les génotypes et les phénotypes** d'une même population.