

# Thème 1A – Génétique et évolution

## Chapitre I – Le brassage génétique et sa contribution à la diversité génétique

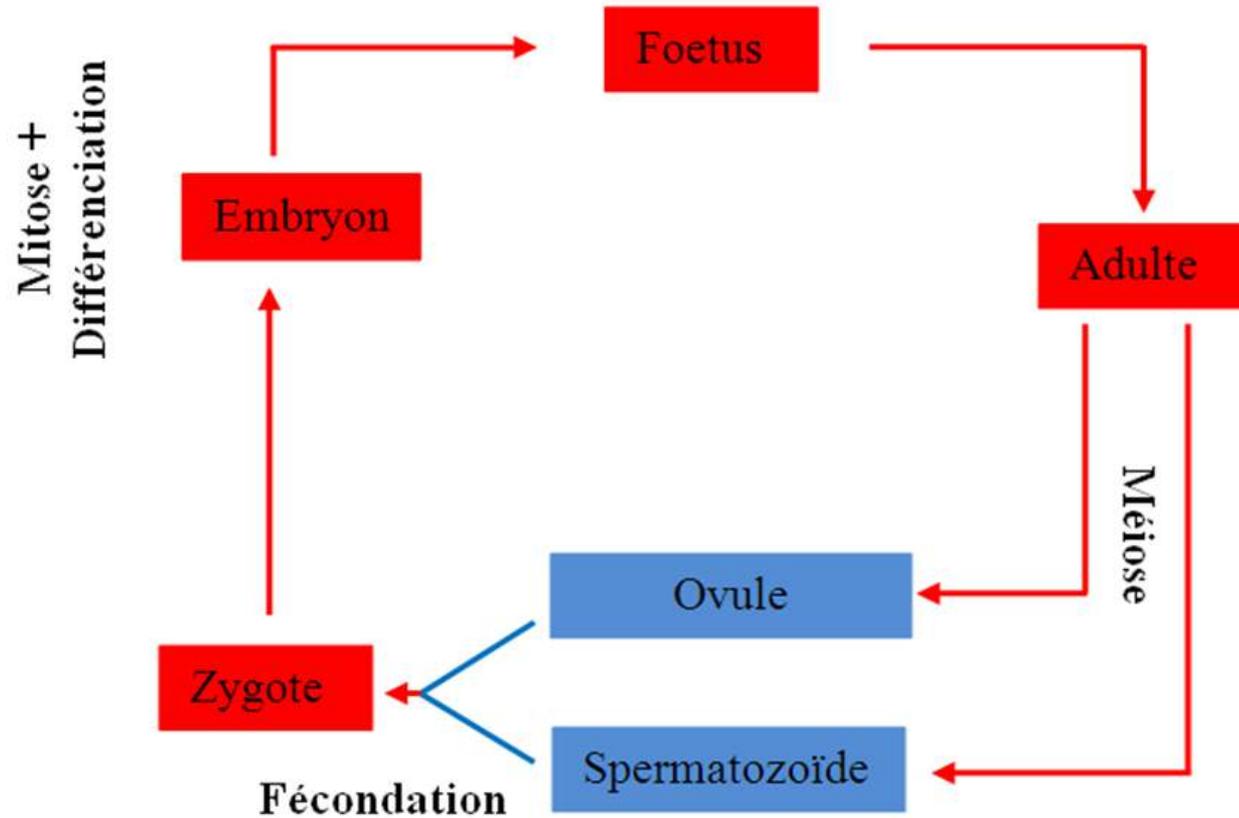
Au sein d'une population d'individus appartenant à la même espèce, il existe une grande **diversité génétique**.

La première source de variabilité génétique est la **mutation qui crée de nouveaux allèles** mais la **reproduction sexuée, tout en assurant la stabilité du caryotype de générations en générations, l'amplifie** car elle réalise, à chaque génération, un **brassage génétique qui crée de nouvelles combinaisons alléliques**.

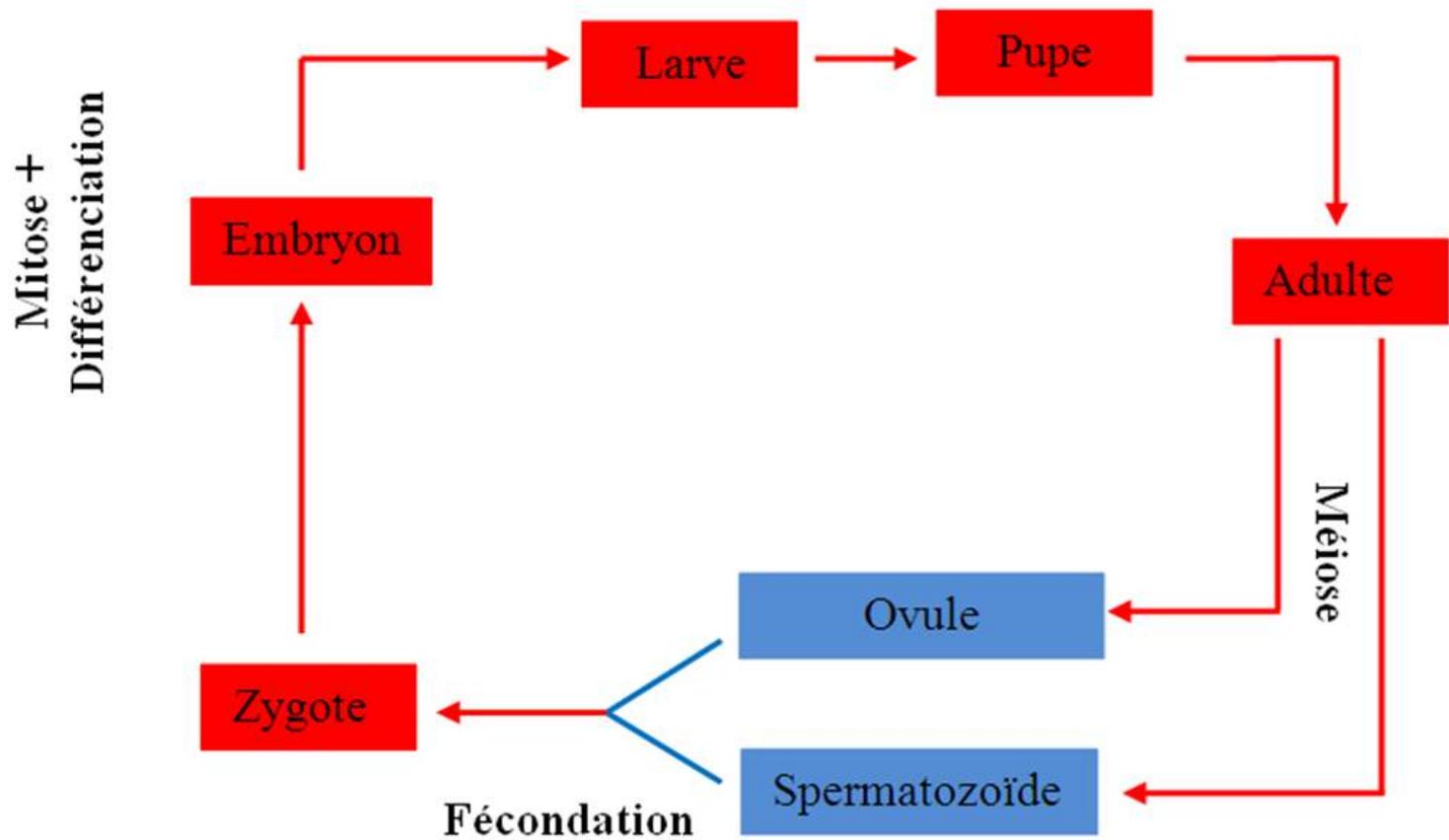


# I – Méiose et fécondation assurent la stabilité de l'espèce.

- **Activité « Reproduction sexuée et stabilité de l'espèce »**



Le cycle de reproduction sexuée de l'Homme (2n=46)

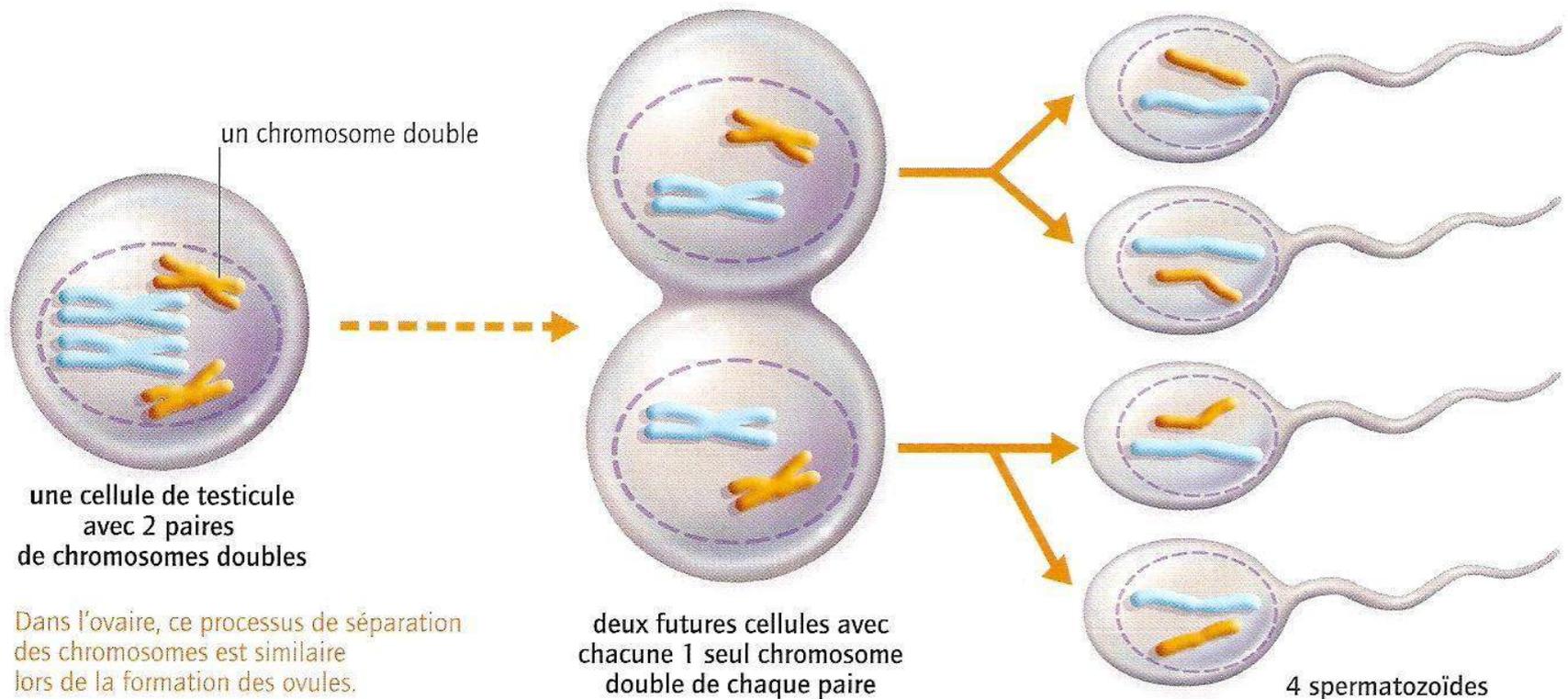


Le cycle de reproduction sexuée de la drosophile ( $2n=8$ )

- Phase diploïde ( $2n$ )
- Phase haploïde ( $n$ )

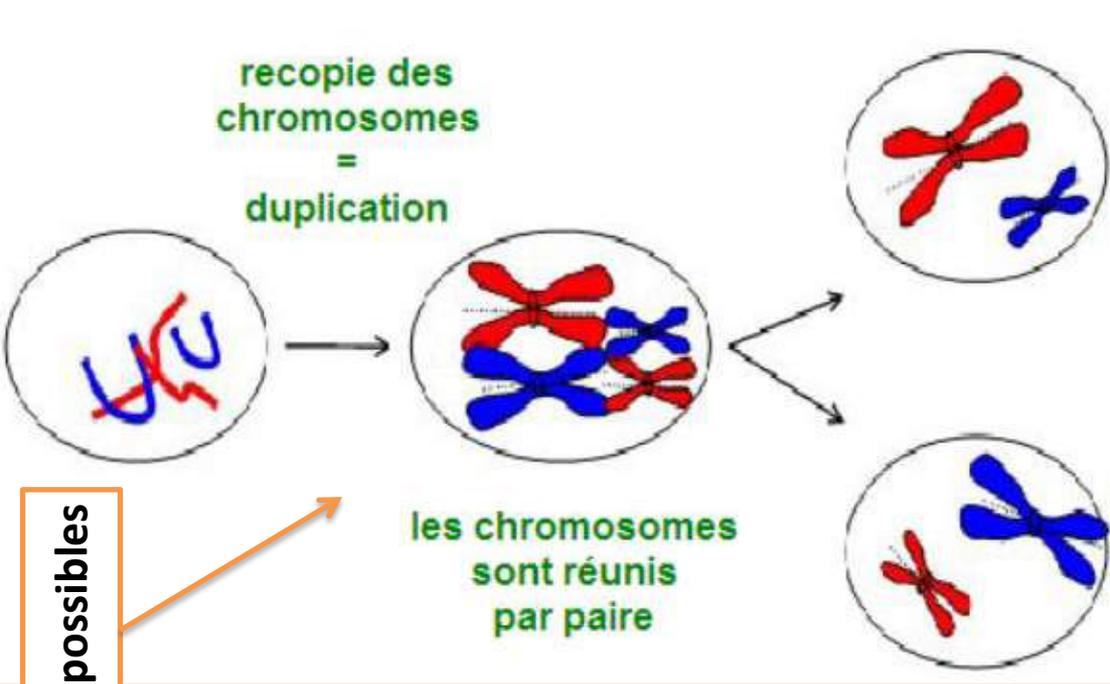
## - Activité « Courbe évolution ADN méiose »

- La méiose comprend 2 divisions cellulaires successives précédées d'une seule phase de réplication de l'ADN et permet la formation à partir d'une cellule-mère diploïde de 4 cellules haploïdes.

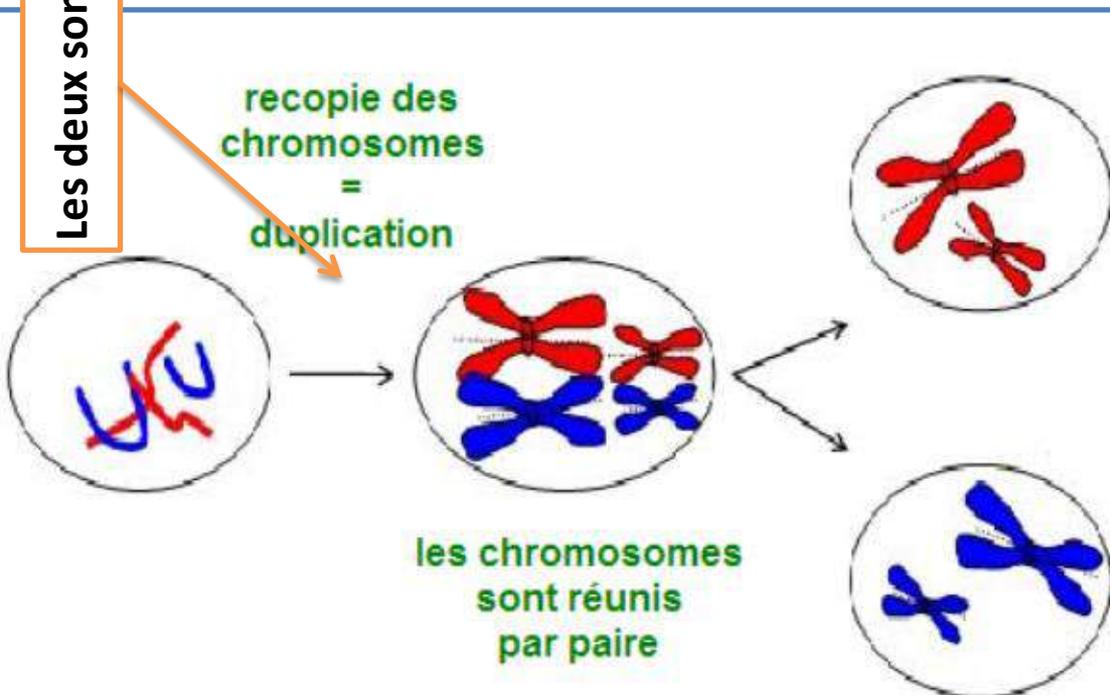


**Schéma de la formation des cellules reproductrices chez l'homme.** Afin de faciliter la lecture, seules deux des 23 paires de chromosomes de l'espèce humaine sont représentées.

Chez les animaux, les cellules qui subissent la méiose appartiennent à la **lignée germinale** : elles donnent naissance aux gamètes, spermatozoïdes chez le mâle et, ovules chez la femelle.



Les deux sont possibles



Lors de la 1<sup>ère</sup> division de méiose, les chromosomes homologues d'une même paire se séparent, ce qui conduit à une réduction de  $2n$  à  $n$  chromosomes dans les 2 cellules filles.

La méiose I est dite réductionnelle.

- Lors de la **2<sup>nd</sup>e division de méiose**, les chromatides de chaque chromosome se séparent, ce qui conduit à la formation, pour chaque cellule fille à n chromosomes à 2 chromatides, de 2 nouvelles cellules à n chromosomes à 1 chromatide. **La méiose II est dite équationnelle.**

→ Applications méiose, puis fécondation.

- La **fécondation** correspond à la **fusion des noyaux haploïdes** de chaque gamète et elle conduit à la formation d'un **zygote** diploïde.

**L'alternance de la méiose et de la fécondation assure ainsi la stabilité du caryotype d'une espèce au fil des générations.**

→ Exemple de sujet du bac : Expliquez comment la méiose et la fécondation participent à la stabilité du caryotype au cours de la reproduction sexée.

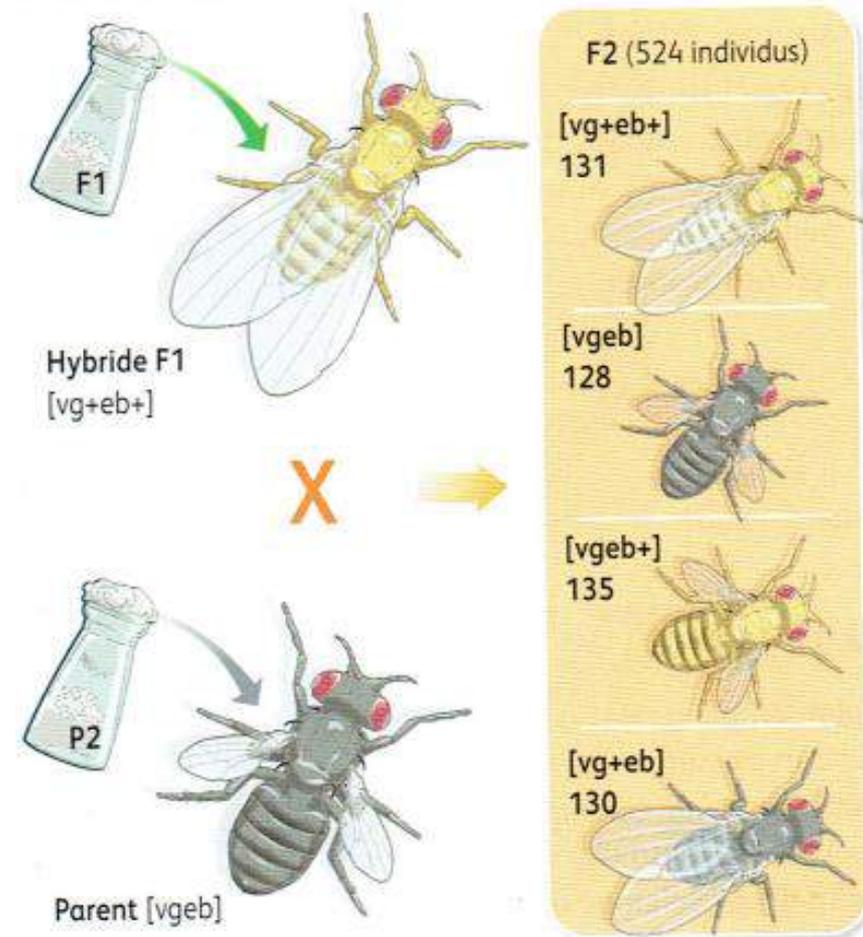
*Votre exposé sera accompagné de schémas en choisissant le caryotype  $2n = 4$ .*

**(Nouvelle Calédonie mars 2014)**

## II – Méiose et fécondation assurent la diversité génétique des individus.

→ Animation méiose CNRS

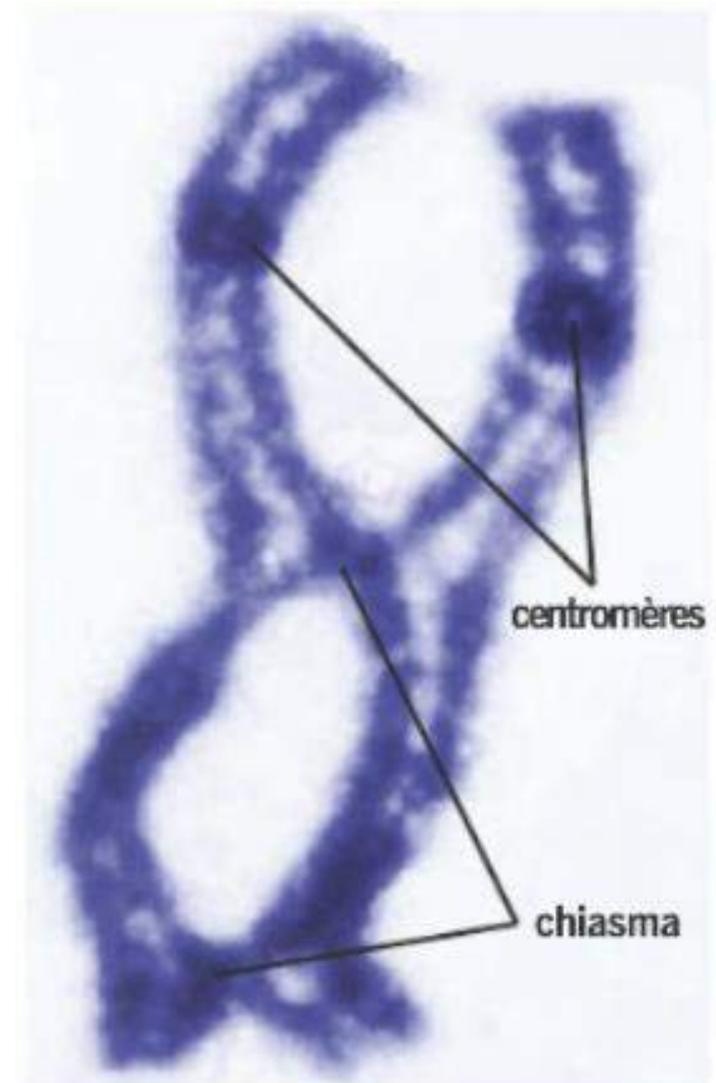
- La **méiose** est le siège d'un **double brassage génétique** qui crée de **nouvelles combinaisons alléliques** (et non de nouveaux allèles !!) dans les gamètes les rendant tous génétiquement différents.



- Au début de la première division de méiose, des **échanges de fragments de chromatides**, ou **crossing-over**, se produisent **entre chromosomes homologues d'une même paire**.

Les allèles d'un chromosome peuvent alors être échangés avec les allèles portés par l'autre chromosome homologue.

De **nouvelles combinaisons d'allèles** apparaissent alors sur les **chromatides dites recombinaées** : on parle de **brassage intrachromosomique**.



Deux chromosomes homologues appariés au cours de la prophase I de la méiose

Appariement d'une paire de chromosomes homologues en prophase 1 !!



Après crossing-over

En anaphase 1

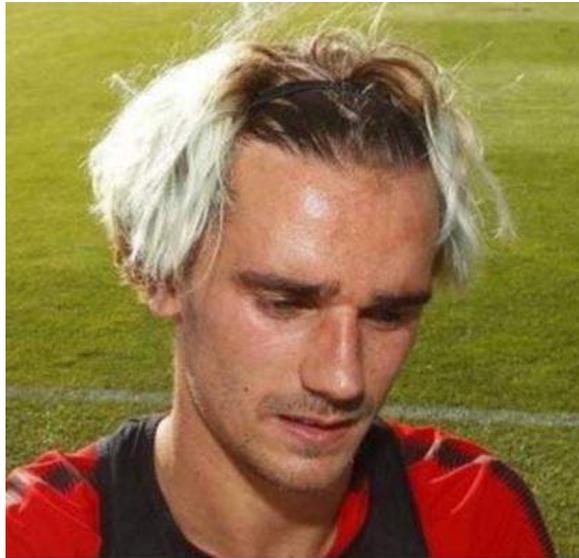


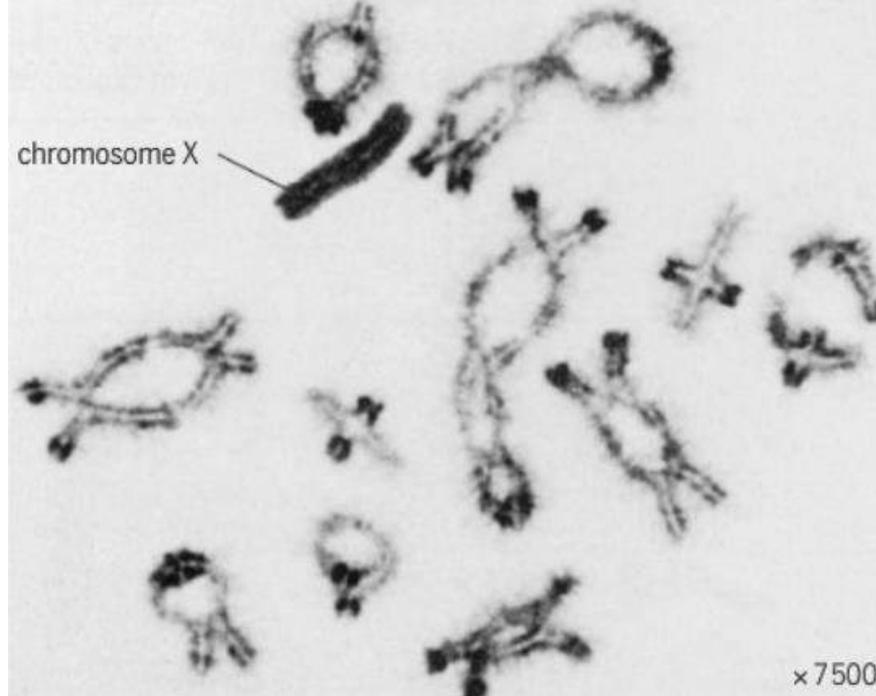
Allèles « chaussures jaunes » présents sur les 2 chromatides PS. Le chromosome homologue porte l'allèle « chaussures roses »

Allèles recombinés

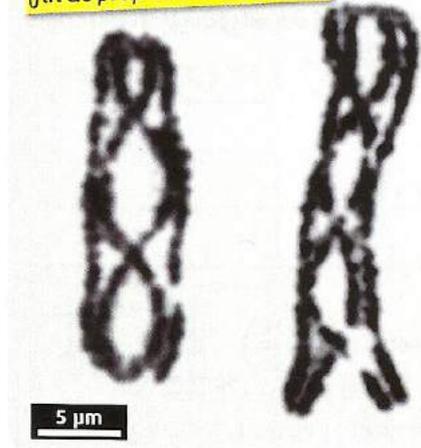


Après crossing-over !!

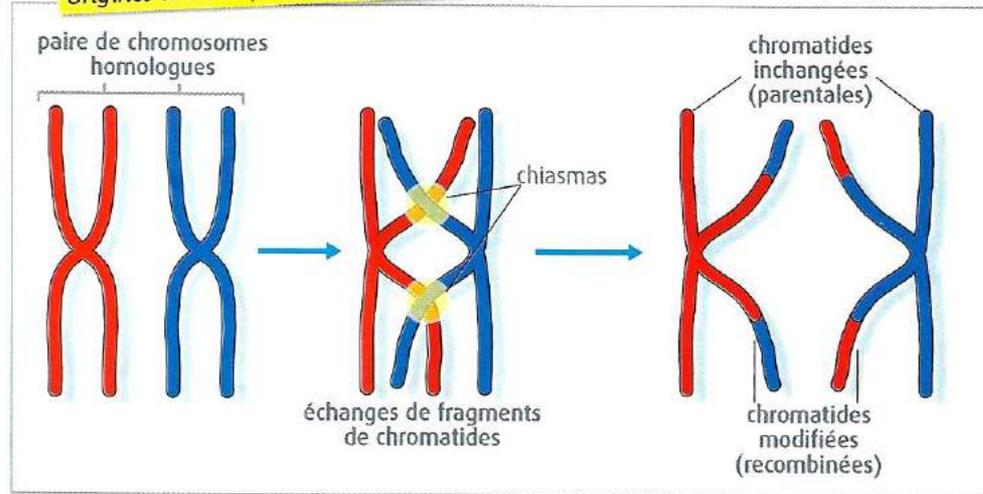




Observation de chiasmas au MET (fin de prophase I de méiose)



Origines et conséquences d'un chiasma

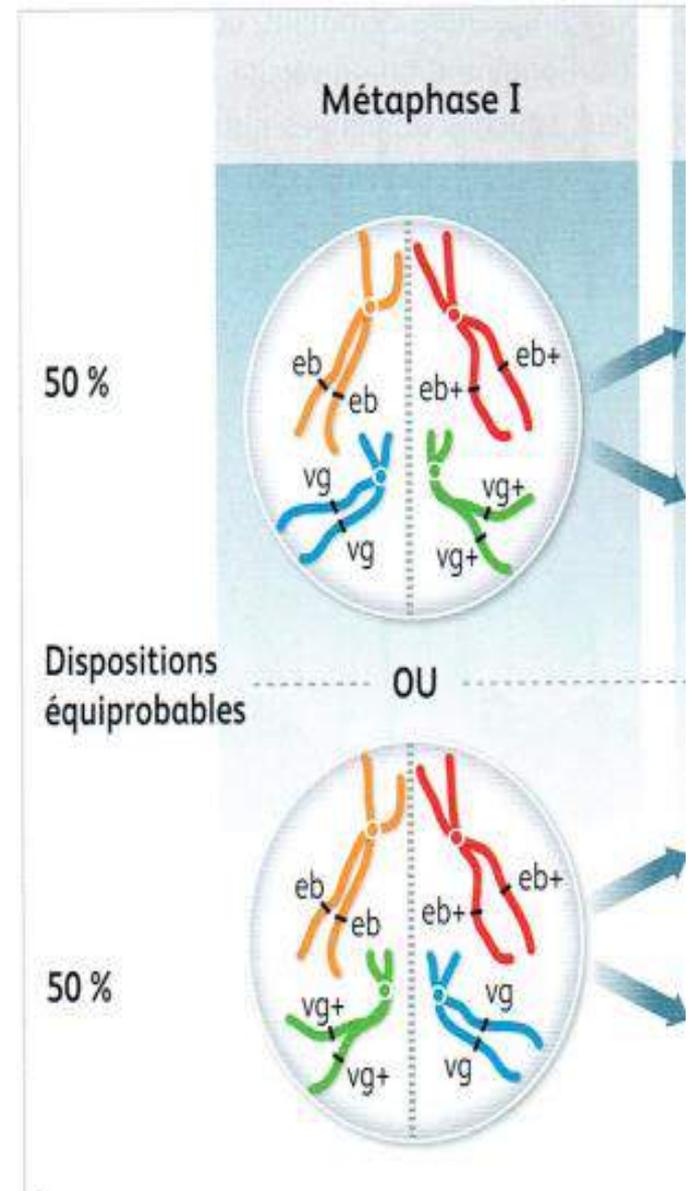


**3 Les crossing-over entre chromosomes chez une drosophile femelle.** Au cours de la prophase de la première division de méiose, les chromosomes homologues <sup>chromosomes</sup> s'alignent en paires, et se rapprochent étroitement. Ils se croisent à des points appelés **chiasmata**, au niveau desquels les chromatides s'enchevêtrent. Des portions de chromatides peuvent alors s'échanger d'un chromosome à l'autre : c'est le **crossing-over** (ou **enjambement**). Chez la drosophile mâle, ces figures ne sont jamais observées.

- Les chromosomes homologues subissent également un **brassage dit interchromosomique** résultant de la **migration aléatoire et indépendante** de chaque paire de chromosomes homologues lors de l'anaphase I.

Mais, ce dernier, s'exerce sur des chromosomes homologues déjà remaniés par le brassage intrachromosomique.

Par conséquent, la **combinaison des 2 brassages méiotiques** conduit à une **diversité génétique** potentiellement infinie des gamètes produits par chaque parent.



## Ex.

- brassage **intrachromosomique** → En prophase 1, si on a 100 couples d'allèles différents pour chaque paire de chromosomes, cela correspond à  **$2^{100}$  cellules haploïdes différentes.**

- brassage **interchromosomique**

2 paires de chromosomes homologues → 4 cellules différentes (soit  $2^2$ )

3 paires de chromosomes homologues → 8 cellules différentes (soit  $2^3$ )

n paires de chromosomes homologues →  $2^n$  cellules différentes

Chez l'Homme,  **$n=23$ , soit plus de 8 millions de cellules différentes.**

Les effets des deux brassages successifs se multiplient :  $(2^{100})^{23} = 2^{2300}$ .

**Deux gamètes ne contiendront donc jamais la même information génétique.**

→ Exemple de sujet du bac :

**La reproduction sexuée est source de diversité génétique.**

**Justifier cette affirmation en considérant uniquement le brassage allélique induit par la méiose.**

*Votre raisonnement sera illustré par des schémas successifs en partant d'une cellule présentant deux paires de chromosomes :*

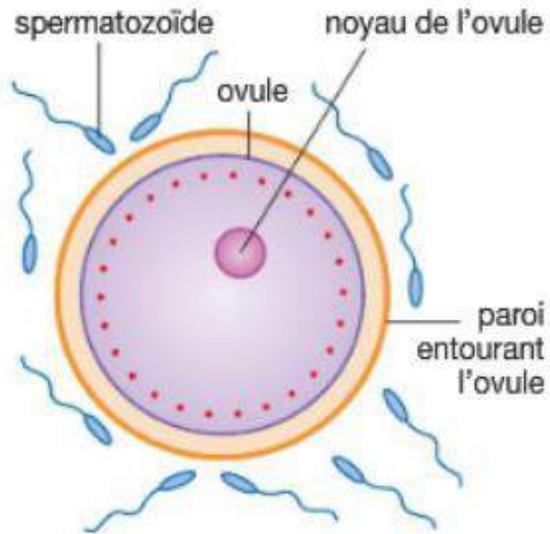
– La première paire portera le gène A avec les allèles A et a ainsi que le gène B avec les allèles B et b ;

– La deuxième paire portera le gène E avec les allèles E et e.

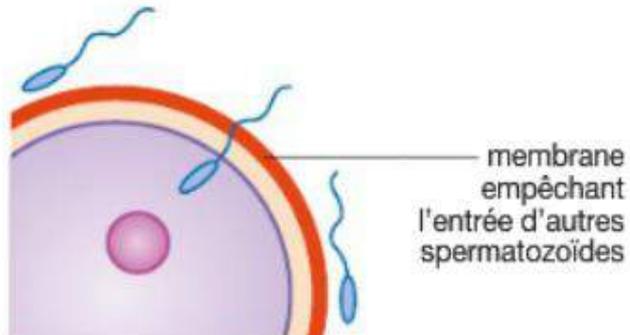
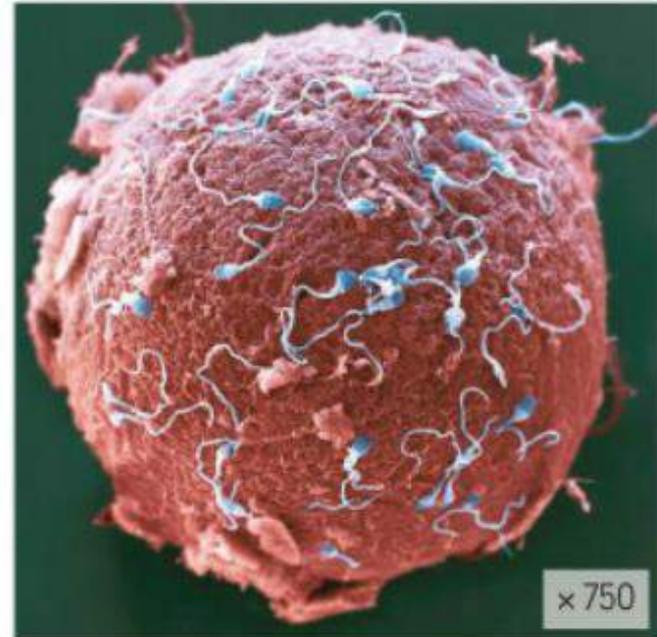
*L'exposé doit être structuré avec une introduction et une conclusion.*

**(Liban 2016) (Nouvelle Calédonie 2014)**

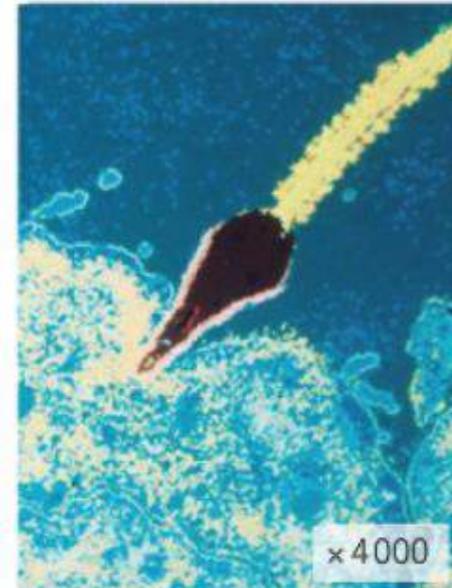
# HOMME



Ovule entouré de nombreux spermatozoïdes.



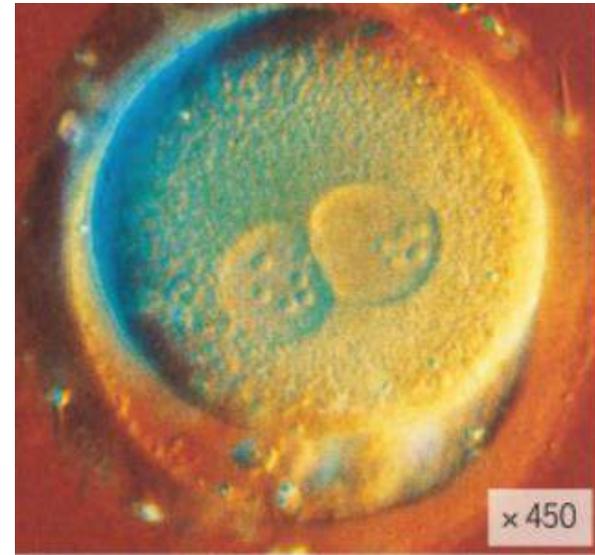
Entrée d'un seul spermatozoïde dans le cytoplasme de l'ovule. Le noyau du spermatozoïde se décondense ensuite et devient comparable à celui de l'ovule.



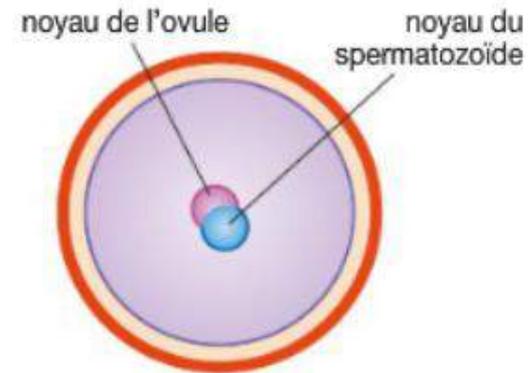
- La **fécondation**, par la rencontre aléatoire des gamètes, amplifie considérablement le brassage méiotique et conduit à une immense diversité génétique potentielle des zygotes.

**Chaque individu issu de la reproduction sexuée contient donc une combinaison unique et originale d'allèles.**

Seule une fraction de ces zygotes est viable et se développe en raison d'anomalies chromosomiques survenant lors de la méiose ou de la fécondation.

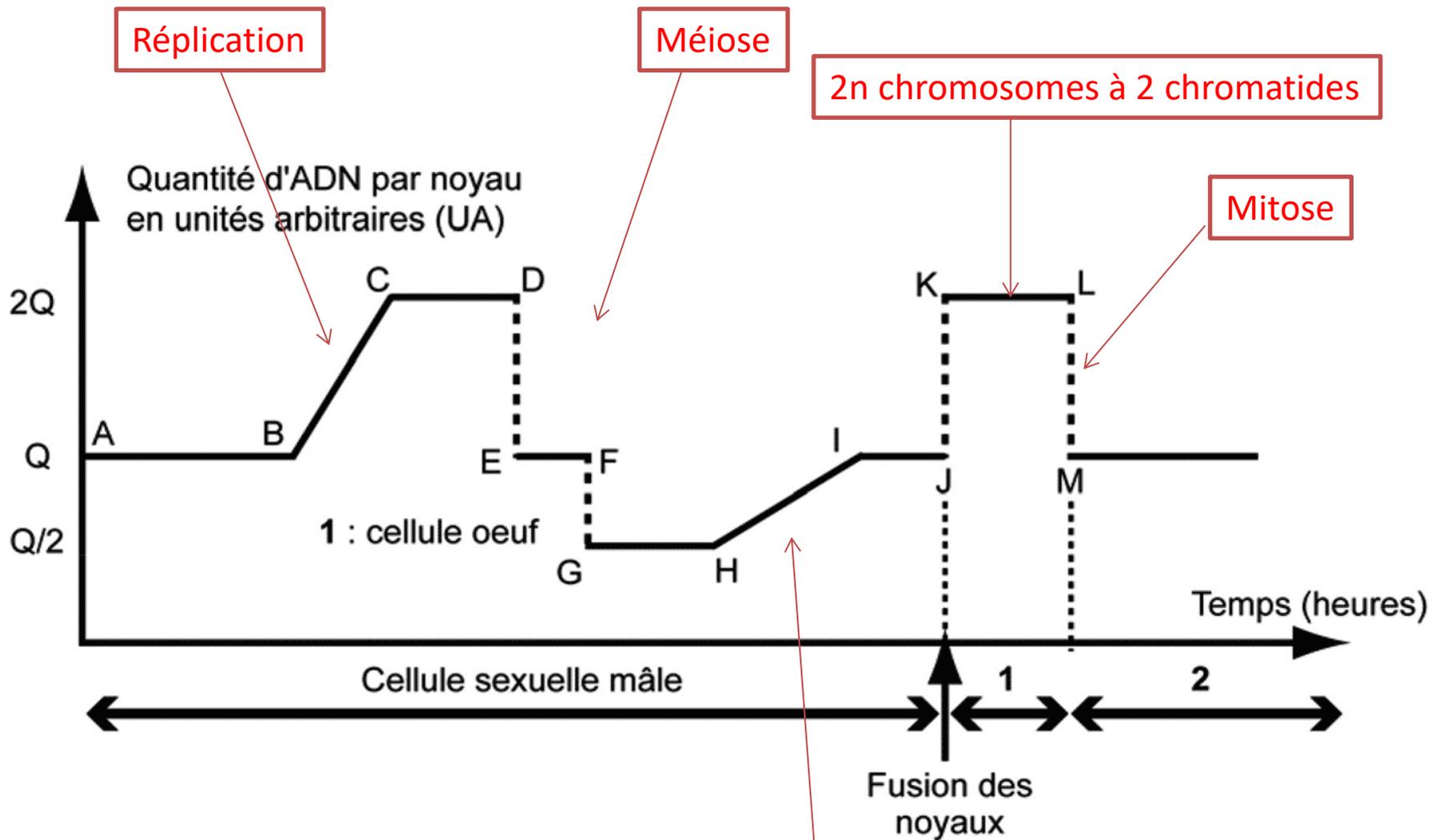


Cellule-œuf humaine



Les deux noyaux (ou **pronucléus**) se rapprochent et fusionnent : la cellule-œuf est constituée.

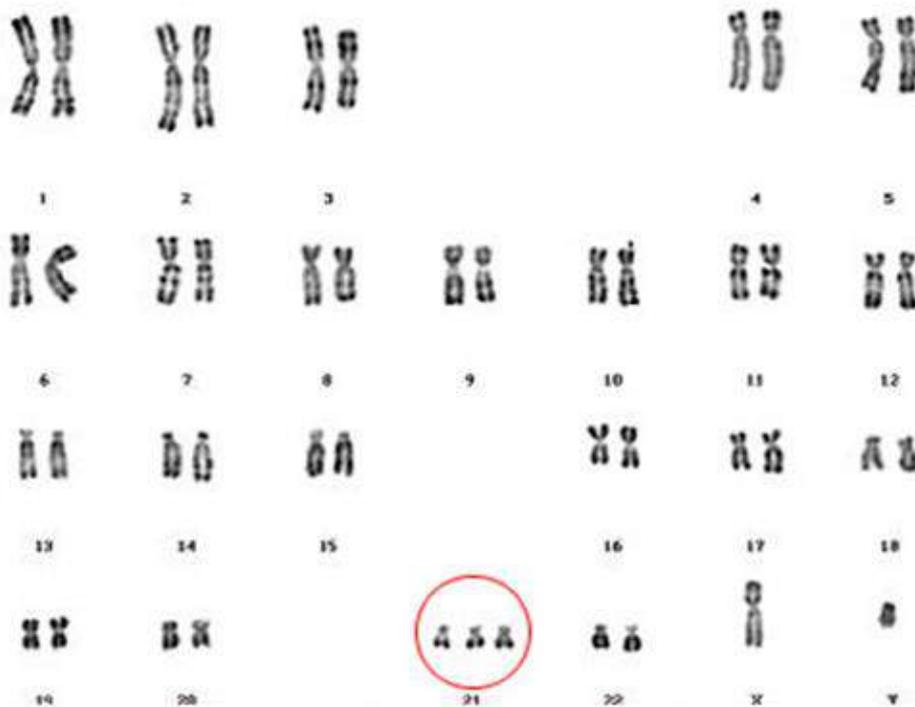
<http://www.biologieenflash.net/animation.php?ref=bio-0051-2>



Alors qu'ils migrent l'un vers l'autre, les deux pronucléi entrent en phase S.  
 $n$  chromosomes à 1 chromatide  $\rightarrow$   $n$  chromosomes à 2 chromatides

### III – Des anomalies de la reproduction sexuée.

#### - Activité « anomalie chromosomique ».



Document 2 : Caryotype du fœtus de MmX.

#### ➤ Objectif 1 (Documents 1, 2 et 3) :

En tant que médecin-gynécologue, vous recevez **Mme X** et son mari en consultation pour leur indiquer les résultats de l'amniocentèse et leur proposer une IMG (Interruption Médicale de Grossesse) car le caryotype réalisé indique que leur enfant est porteur d'une trisomie 21 dite libre (95% des cas de trisomies). **Expliquez à ce couple l'origine de cette maladie chromosomique. (\*)**

Différentes études ont permis de déterminer l'origine, paternelle ou maternelle, du chromosome supplémentaire et de préciser s'il s'agit d'une non-disjonction des chromosomes homologues lors de la méiose I ou d'une non-disjonction des chromatides sœurs lors de la méiose II au cours de la formation des gamètes.



La photographie ci-dessus montre le caryotype d'un gamète résultant d'une non-disjonction des chromosomes homologues en méiose I.

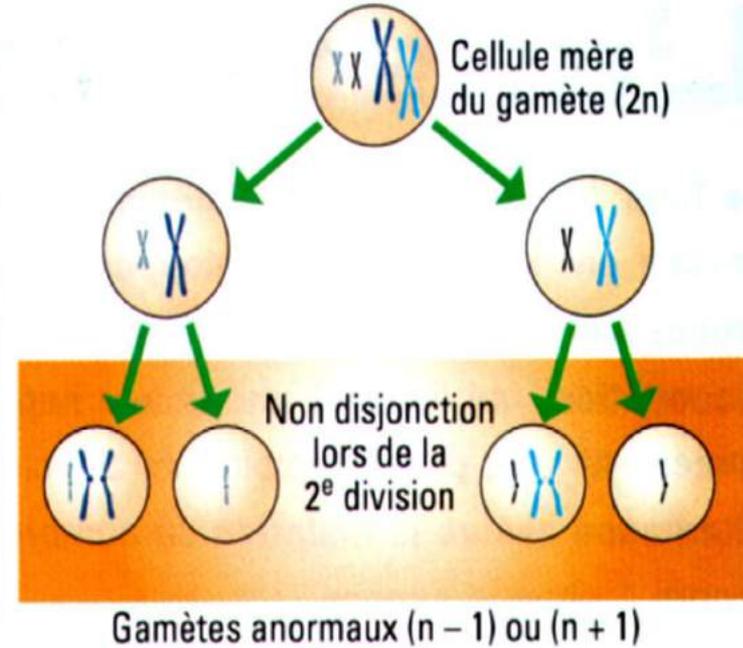
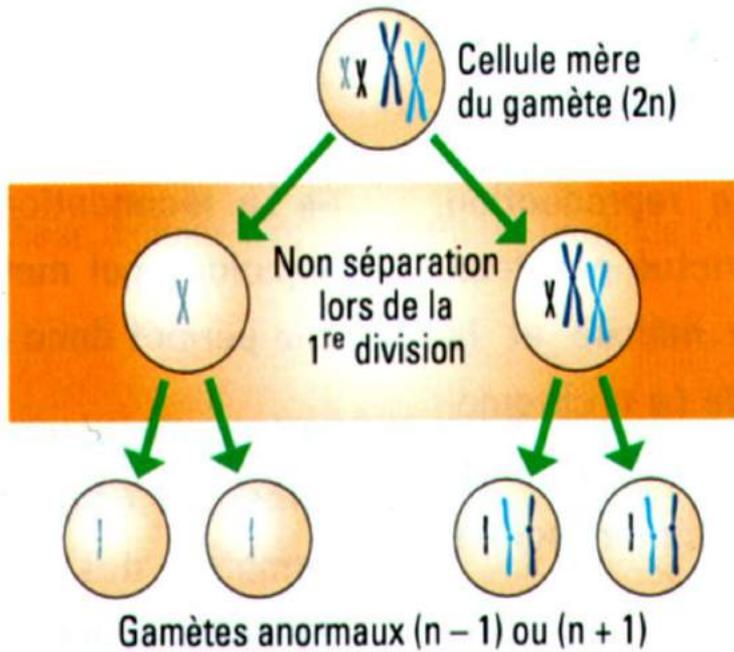
Maternelle		Paternelle	
1 <sup>ère</sup> division	2 <sup>ème</sup> division	1 <sup>ère</sup> division	2 <sup>ème</sup> division
61,7%	15,3%	11,8%	11,2%

Par ailleurs, des études ont clairement montré que la fréquence de la trisomie 21 augmente en fonction de l'âge maternel, d'abord modérée : de 0,05% à 20 ans à 0,1% à 30 ans. Elle s'accélère ensuite passant de 0,25% à 35 ans à 3% à 45 ans.

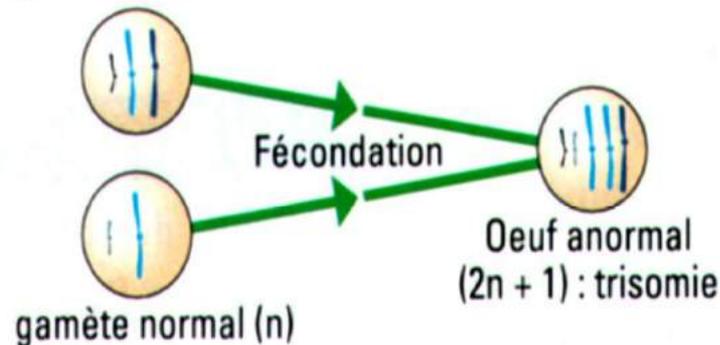
**Document 3 : Un dysfonctionnement méiotique lors de la formation des gamètes.**

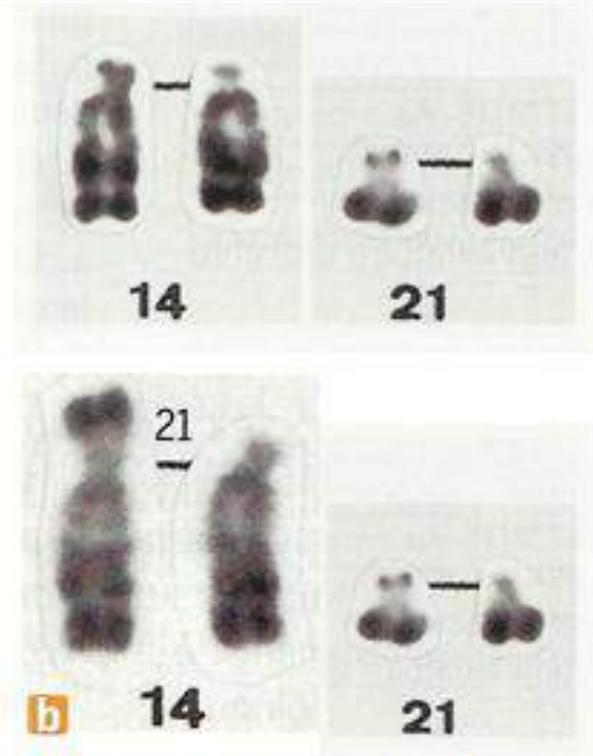
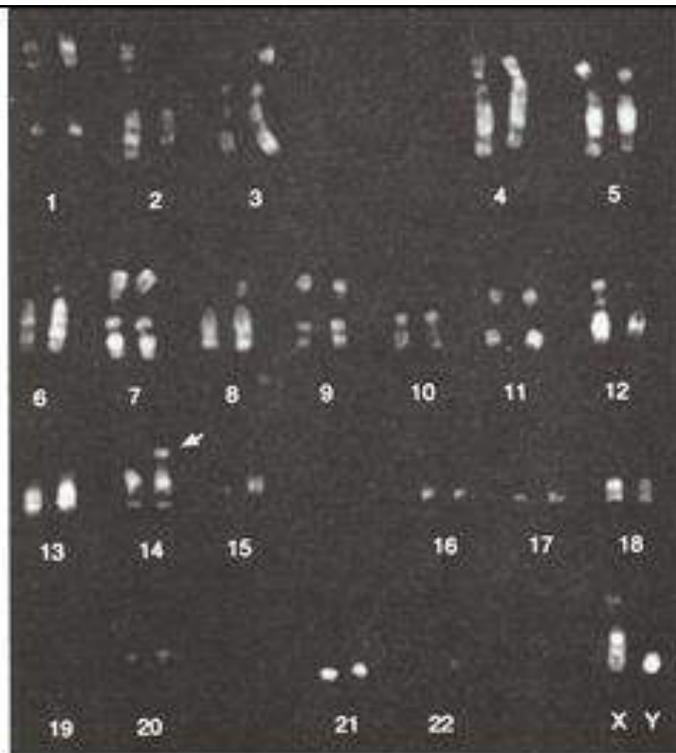
# La trisomie 21 dite libre est liée à la présence de 3 chromosomes 21 libres au niveau du caryotype

## Méioses anormales



gamète anormal ( $n + 1$ )





**Document 4 : Caryotype du fœtus de Mme Y.**

- a.** Vue d'ensemble du caryotype. Le faible contraste des chromosomes 19,20 et 22 sur la photo est sans importance.
- b.** Vue de détail des paires de chromosomes 14 et 21. L'image du haut correspond à un caryotype normal.

## ➤ Objectif 2

(Documents 1, 4 et 5) :

En tant que médecin-gynécologue, vous recevez

**Mme Y** et son mari en consultation pour leur

indiquer les résultats de l'amniocentèse et leur

proposer une IMG

(Interruption Médicale de Grossesse) car le caryotype

réalisé indique que leur enfant est porteur d'une

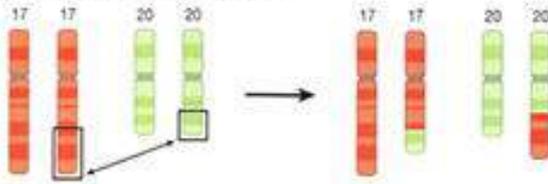
trisomie 21 dite par

translocation (3% des cas de trisomies). **Expliquez à**

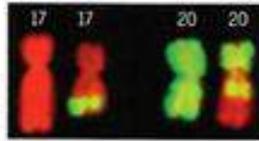
**ce couple l'origine de cette maladie**

**chromosomique. (\*)**

Les échanges de portions de chromatides entre 2 chromosomes homologues sont fréquents en particulier lors de la prophase I où ils sont à l'origine du brassage intrachromosomique.

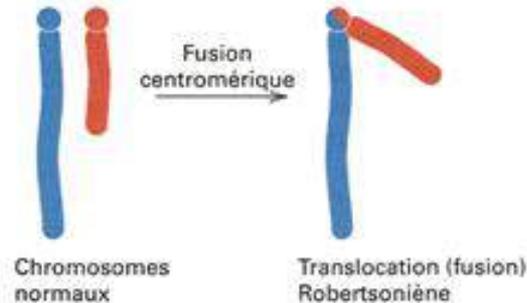


Mise en évidence par FISH d'une translocation réciproque entre les chromosomes 17 et 20. le chromosome 20 est coloré par une sonde fluorescente verte.



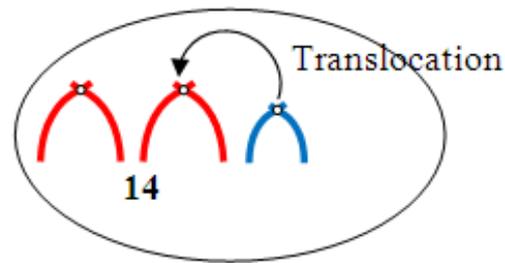
De tels échanges peuvent également survenir entre des chromosomes non homologues et sont qualifiés de translocation. Dans certains cas, les 2 chromosomes échangent alors des portions de chromosomes : on parle de translocation réciproque (Bordas 33)

Dans d'autres cas, la translocation est dite non réciproque. Les régions centromériques de 2 chromosomes acrocentriques<sup>1</sup> non homologues fusionnent pour former un unique centromère. De telles translocations ne perturbent pas le déroulement de la méiose et donc la formation des gamètes.



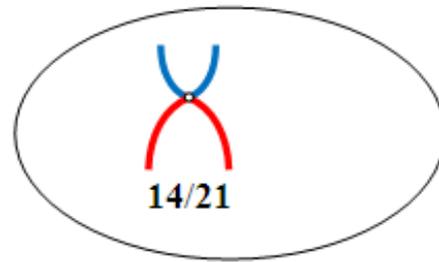
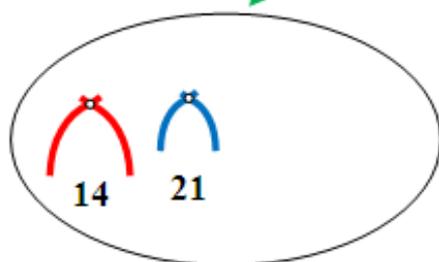
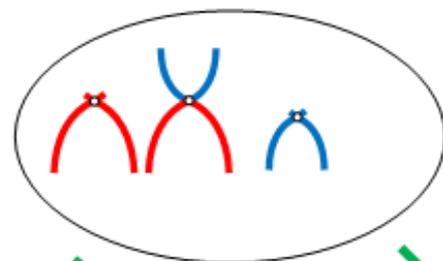
<sup>1</sup> : terme désignant un chromosome avec un centromère situé tout près d'une extrémité. Dans l'espèce humaine, c'est le cas des chromosomes 13, 14, 15, 21 et 22.

**Document 5 : Une translocation lors de la formation des gamètes par méiose.**

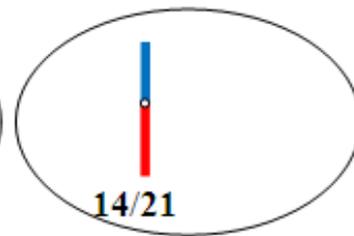
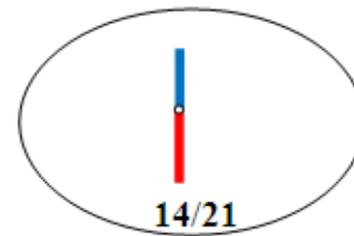
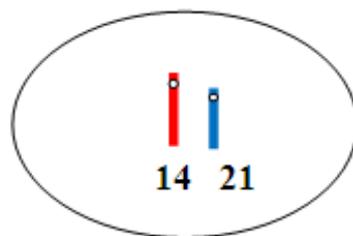
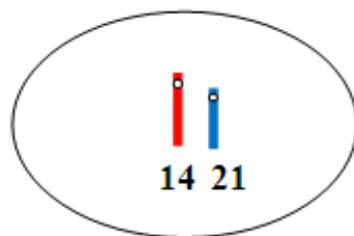


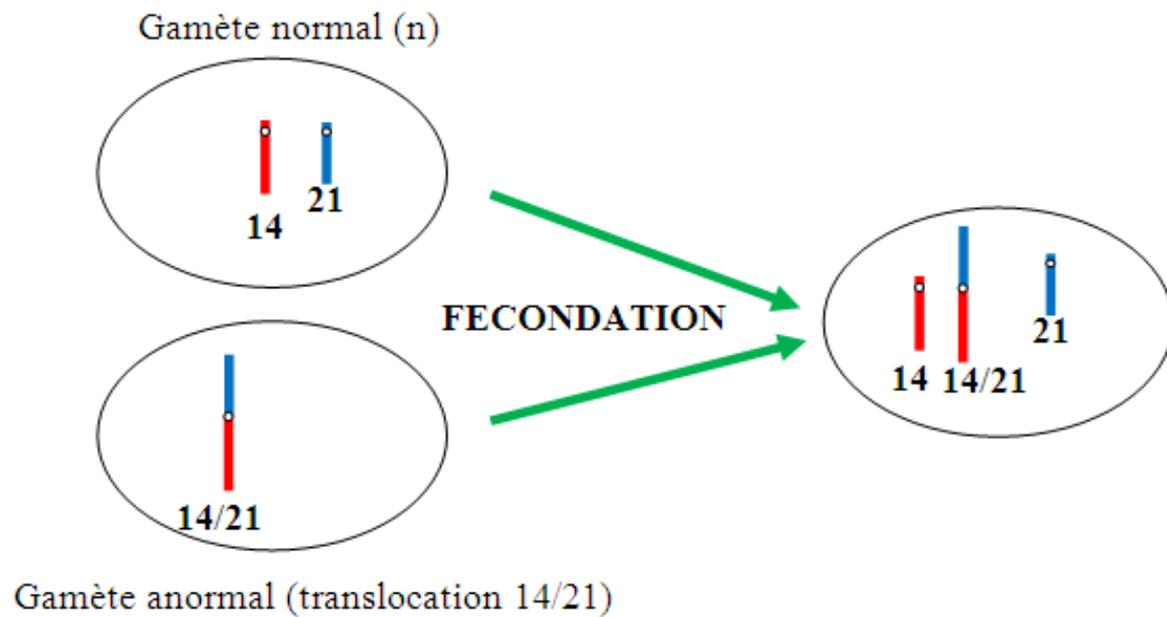
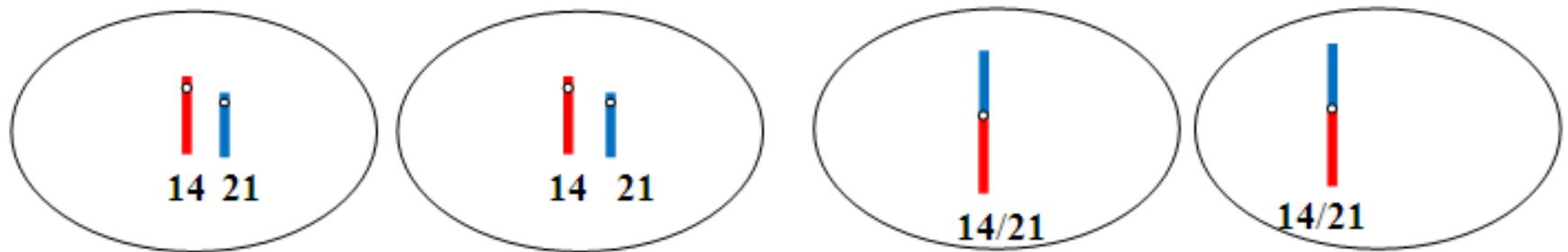
**Translocation non  
réciproque (fusion) en  
PROPHASE I**

**MEIOSE I**

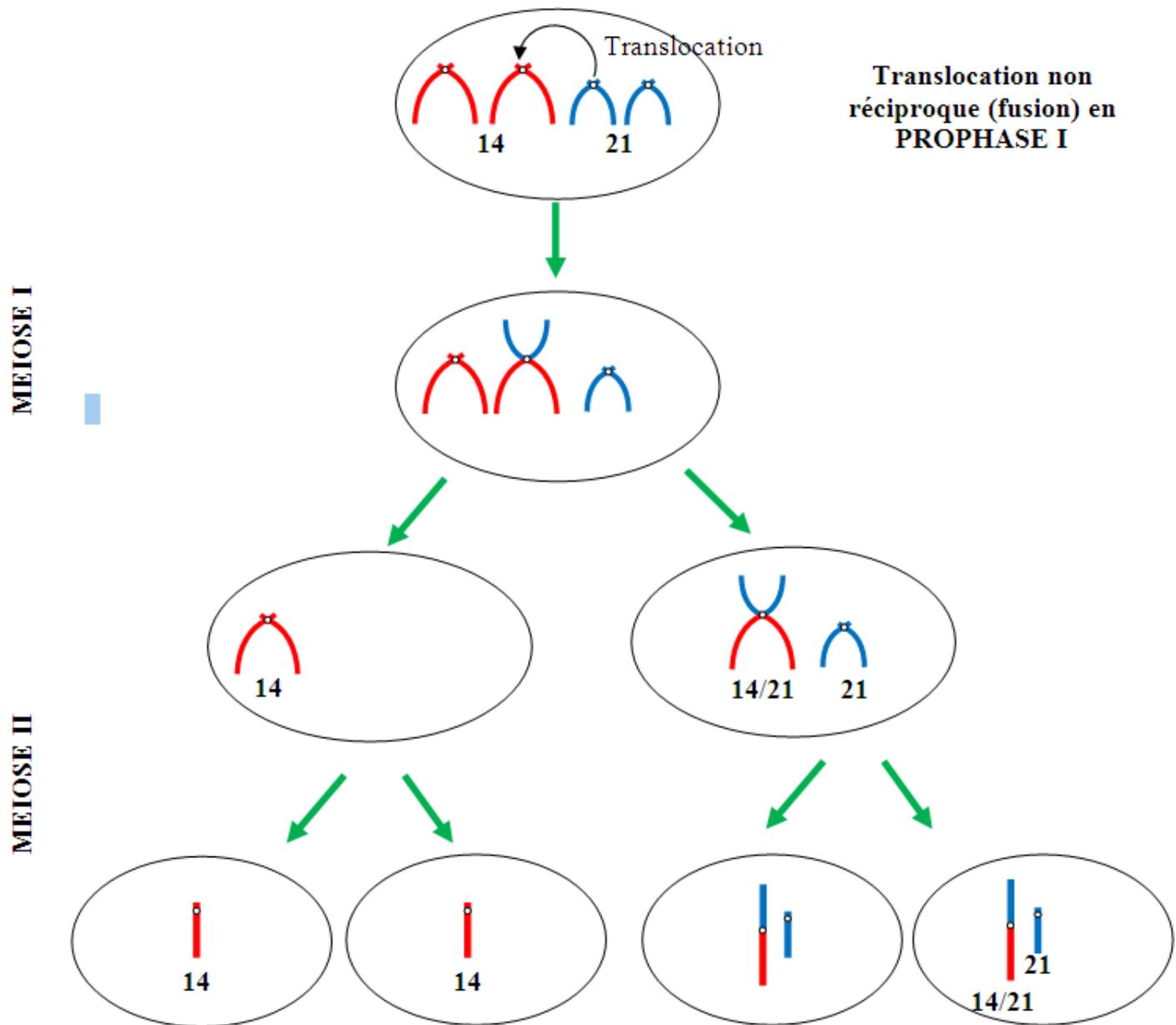


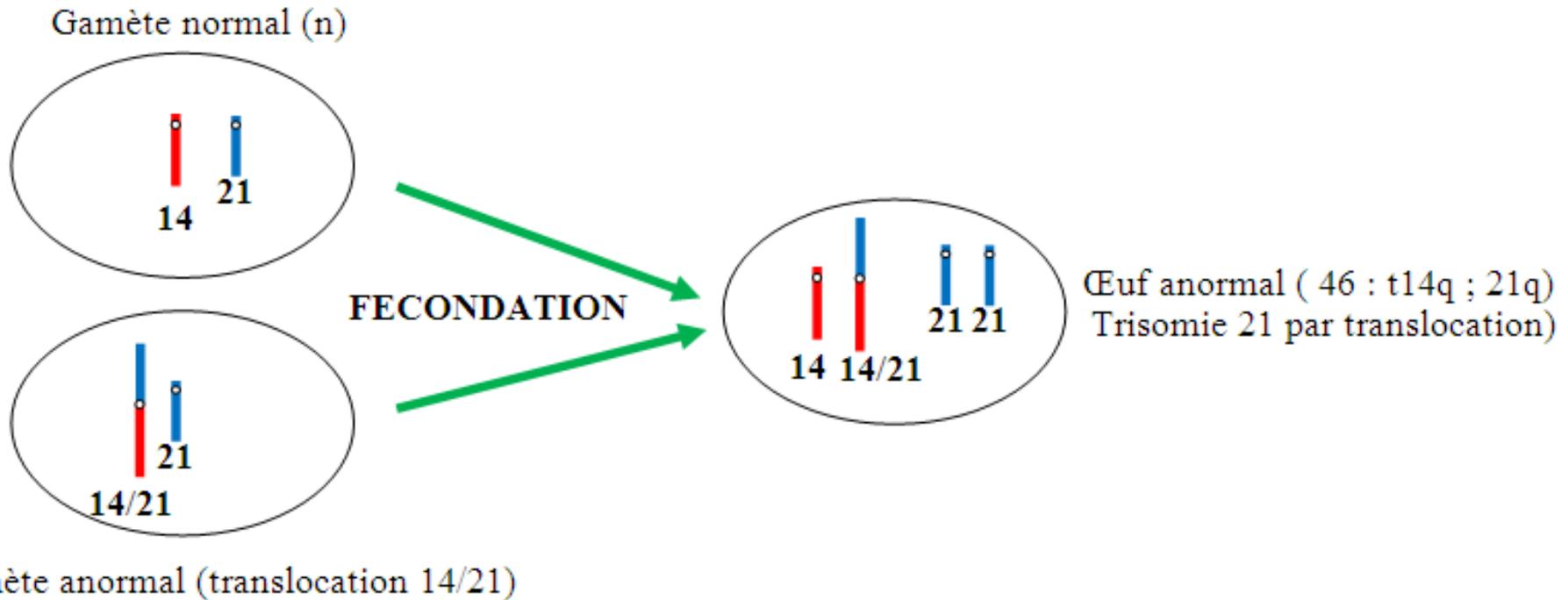
**MEIOSE II**





La trisomie 21 dite par translocation est liée à la présence de 3 chromosomes 21 au niveau du caryotype dont deux sont libres et un est fusionné avec un autre chromosome, ici le chromosome 14





Des **anomalies** lors de la séparation des chromosomes homologues en méiose I ou des chromatides en méiose II sont à l'origine **d'aberrations chromosomiques** chez les gamètes et donc chez les zygotes après fécondation.

La plupart de ces anomalies chromosomiques ne sont pas viables et conduisent à des avortements spontanés.

Certaines peuvent aboutir à des anomalies telles le syndrome de Turner (monosomie X) ou encore les trisomies 13 (syndrome de Patau), 18 (syndrome d'Edwards) ou 21 ou XXY (syndrome de Klinefelter).



Rem. XXX ou XYY normaux et féconds.

**→ Exemple de sujet du bac :**

Louise est une fillette de trois ans qui se distingue de ses camarades de classe par sa grande taille et un léger retard dans l'acquisition du langage. Lorsque ses parents consultent le médecin traitant, celui-ci leur propose de déterminer le caryotype de Louise. Cet examen génétique révèle que la fillette possède une particularité chromosomique, le syndrome « triplo X ».

**En tant que généticien, expliquer aux parents de Louise comment méiose et fécondation maintiennent normalement la stabilité du caryotype. Préciser ensuite comment une perturbation au cours de la méiose d'un des parents peut aboutir à la présence de trois chromosomes X dans le caryotype de leur fille.**

*Votre exposé comportera une introduction, un développement structuré et une conclusion. Il sera illustré de schémas dans lesquels on ne représentera, pour chaque cellule, que les chromosomes sexuels et une autre paire de chromosomes.*

**(Pondichéry 2015)**

Si les anomalies de la méiose sont souvent sources de troubles, elles peuvent être à **l'origine de la diversification du vivant**.

En effet des appariements incorrects des chromosomes homologues lors de la prophase 1 de méiose sont parfois observés.

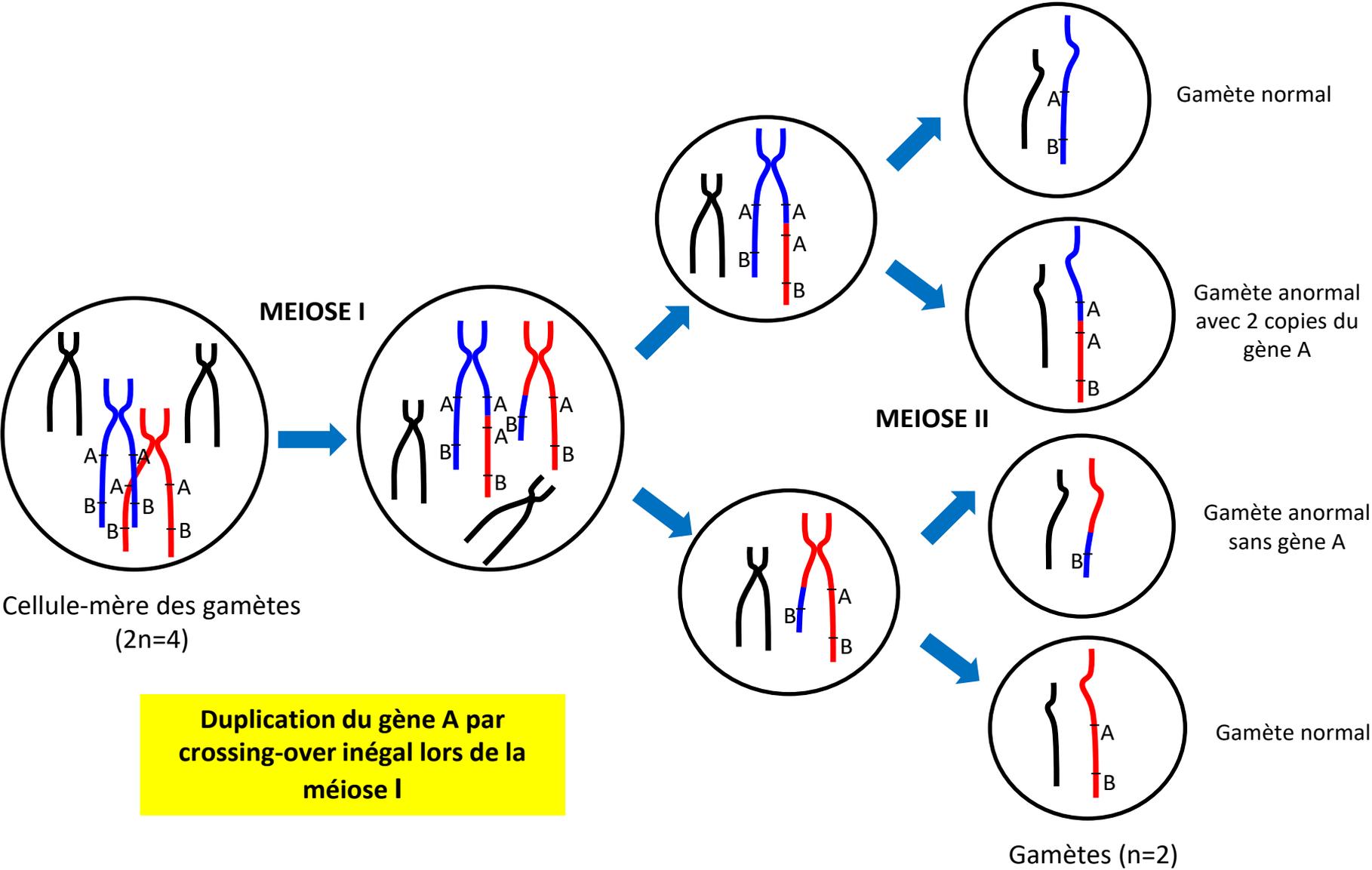
Ces chromosomes subissent alors des **crossing-over inégaux**.

Ce mécanisme est à l'origine de **duplications de gènes**. Les différentes copies peuvent accumuler des **mutations** au cours de l'évolution et constituer ainsi des **familles multigéniques**.

**Rem.** *Chez l'Homme, près de 38% des gènes sont dupliqués.*

*Ex. **des gènes Hox** (regroupés en complexes) qui jouent un rôle clé lors du développement embryonnaire des animaux, de la famille des **globines** (Bordas 27-4) ou encore de **la famille des gènes LH** (chromosome 19), **FSH** (chromosome 11), **TSH** (chromosome 1) et **HCG** (chromosome 19).*

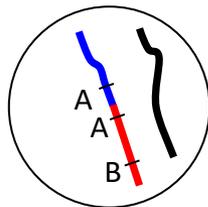
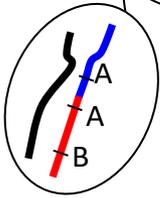
# Méiose avec un crossing-over inégal



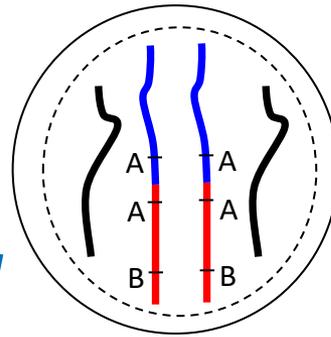
**Duplication du gène A par crossing-over inégal lors de la méiose I**

## Fécondation

Spermatozoïde ( $n=2$ )  
avec 2 copies du  
gène A



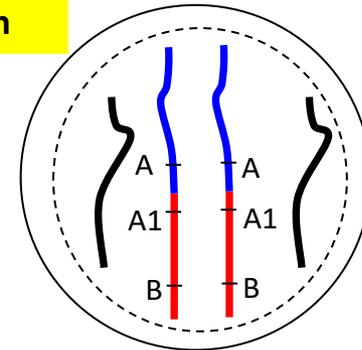
Ovule ( $n=2$ ) avec 2  
copies du gène A



Cellule-œuf présentant 4  
copies du gène A  
( $2n=4$ )

Divergence du gène  
A par mutation

N générations



A, A1 : Famille  
multigénique

**En créant de nouvelles  
combinaisons d'allèles (donc de  
nouveaux génotypes),  
la reproduction sexuée contribue  
à la diversité génétique des  
populations sur lesquelles  
s'exercent la dérive génétique et  
la sélection naturelle.**

**Elle constitue de ce fait un  
rouage fondamental des  
mécanismes évolutifs.**