

1ère PARTIE : Mobilisation des connaissances (10 points).

GÉNÉTIQUE ET ÉVOLUTION

La reproduction sexuée, grâce à la méiose et à la fécondation, aboutit à une immense diversité génétique. Néanmoins, des anomalies peuvent se produire lors de ces processus cellulaires.

Montrer comment des anomalies survenues au cours de la méiose peuvent être à l'origine de pathologies à l'échelle de l'individu mais également à l'origine de la diversification du génome des êtres vivants.

Vous rédigez un texte argumenté et illustré de schémas. On attend que l'exposé soit étayé par des expériences, des observations, des exemples...

Document ressource : Pourcentage de ressemblance entre les séquences nucléotidiques des gènes des opsines chez l'homme. (Nathan)

La vision des couleurs résulte de l'existence de trois pigments différents, les opsines exprimés dans les photorécepteurs de la rétine. Chaque opsine absorbe une longueur d'onde donnée de la lumière visible. L'opsine L absorbe dans le rouge, l'opsine S dans le bleu et l'opsine M dans le vert.

Séquences	ops._L_Hom.a	ops._M_Hom.a	ops._S_Hom.a
ops._L_Hom.a	100,00 %	96,75 %	56,69 %
ops._M_Hom.a		100,00 %	57,27 %
ops._S_Hom.a			100,00 %

Éléments de correction :

Introduction :

- anomalies au cours de la méiose = CO inégal et anomalie de la répartition des chromosomes

Crossing over inégal : échange de portions de chromatides non homologues (portion de chromatides de taille différentes et/ou entre chromosomes de paires différentes).

Anomalies de la répartition des chromosomes : toute répartition qui ne suit pas le déroulé normal de la méiose (*c'est-à-dire séparation des chromosomes homologues en première division et des chromatides en seconde division*)

- pathologies à l'échelle de l'individu (syndrome de duplication de gènes et phénotypes associés aux trisomies/monosomies)
- diversification des génomes des êtres vivants : formation de familles multigéniques par duplication de gènes et polyploïdisation

Poser le pb et annoncer le plan

1. CO inégal : conséquences à l'échelle de l'individu et de l'évolution

□ **CO inégal** = échange de portions de chromatides non-homologues (= qui ne portent pas les mêmes gènes) lors de la prophase de la première division de méiose **Schéma CO inégal**

□ après un CO inégal une chromatide possède un gène en double : **duplication**. Cette duplication s'accompagne d'une **transposition** (la copie du gène change de locus) sur le même chromosome ou sur une autre paire de chromosome

□ à l'échelle de l'individu, cette duplication de gènes s'accompagne souvent de pathologies

□ à l'échelle de l'évolution : les différentes copies des gènes peuvent **conserver la même fonction**, ainsi plus un individu possède un grand nombre de copies du même gène, plus la protéine correspondante est produite en grande quantité.

□ Les copies d'un gène peuvent aussi **accumuler des mutations différentes**. On peut ainsi obtenir, avec le temps, **2 gènes différents** qui codent pour des protéines différentes. Des gènes présentant de grandes similitudes mais issus d'un gène ancestral commun forment une **famille multigénique**.

Schéma formation famille multigénique

□ Ce mécanisme permet la formation de **plusieurs copies d'un gène** (dont le nombre + ou - grand est associé à un caractère phénotypique nouveau) ou de **gènes différents** (codant des protéines avec des fonctions différentes). On a donc bien un **enrichissement des génomes au cours de l'évolution**.

□ **Ex syndrome de duplication du gène MECP2** qui s'accompagne de malformations graves

□ **Ex amylase** : le CO inégal a permis dans l'évolution la duplication de ce gène. Les différentes copies ont conservé la même fonction : production de l'amylase. Plus on a de copies de ce gène, plus on produit une grande quantité d'enzyme et plus on peut digérer un régime riche en amidon. Par sélection naturelle un grand nombre de copies de ce gène a été sélectionné chez les espèces/populations consommant des aliments riches en amidon. **Ainsi différentes espèces/individus d'une même espèce possèdent un nombre de copies différent : il y a eu enrichissement des génomes.**

□ **Ex opsines avec exploitation du doc 1**. Les séquences des 3 gènes codant pour les trois opsines chez l'homme possèdent au moins 56% de leur séquence en commun donc sont très similaires. On peut supposer qu'ils proviennent d'un gène ancestral commun et forment une famille multigénique. Aujourd'hui chaque gène code une opsine légèrement différente qui absorbe dans une longueur d'onde différente. Le crossing over inégal a donc dans ce cas aboutit à la formation de **3 gènes légèrement différents**, codant des protéines avec des fonctions différentes qui permettent une vision trichromatique. **On a donc bien un enrichissement des génomes au cours de l'évolution.**

(□ *autre possibilité : ex des globines*)

2. Anomalies de la répartition des chromosomes : conséquences à l'échelle de l'individu et de l'évolution

(implicite ou explicite)

□ **Méiose sans anomalie (schéma) :**

2 divisions successives:

- séparation des chromosomes homologues lors de la 1ère division méiotique
- séparation des chromatides d'un même chromosome lors de la 2ème division méiotique.

=> aboutit à la formation de gamètes haploïdes (un seul chromosome de chaque paire) renfermant des chromosomes à une seule chromatide.)

□ **Mise en place d'une cellule œuf trisomique ou monosomique** (schéma) :

Anomalie lors de la méiose :

- mauvaise disjonction des chromosomes d'une paire d'homologues (n'importe laquelle) lors de la 1ère division méiotique
- ou mauvaise répartition des chromatides dans les gamètes lors de la 2ème division méiotique

=> formation de gamètes "anormaux" qui possèdent soit 2 chromosomes d'une même paire soit aucun chromosome d'une paire.

→ fécondation entre un gamète "anormal" et un gamète "normal" (possédant un chromosome de chaque paire)

□ La trisomie ou la monosomie entraîne une pathologie à **l'échelle de l'individu** :

La plupart du temps les individus qui présentent une trisomie ou une monosomie ne sont pas viables (avortement spontané lors de la grossesse). Lorsqu'ils sont viables, le phénotype présente des signes cliniques particuliers

□ **Polyploïdisation à l'échelle de l'évolution** : espèce polyploïde : + de 2 lots de chromosomes

□ Ex de mise en place : si **anomalie de la répartition des chromosomes** en première (ou seconde) division de méiose on peut former un gamète diploïde. Après fécondation on peut obtenir une **cellule œuf triploïde**.

□ La polyploïdisation peut également faire suite à une hybridation et correspondre à l'association de génomes provenant d'espèces différentes

□ la polyploïdisation crée de **nouveaux caryotypes** et donc permet un enrichissement des **génomés au cours de l'évolution**.

□ **exemple du syndrome de Down** caractérisé par un visage large, des yeux en amande, un retard mental, des malformations internes, ...) pour la trisomie 21

□ **exemple de la banane domestique** : banane triploïde : 3 chromosomes sur chacune des 11 « paires ». La triploïdie s'accompagne de modification de caractères phénotypiques par rapport à la banane sauvage (+ charnue/absence de). On a donc bien un **nouveau caryotype** donc un **enrichissement des génomes** au cours de l'évolution.

Conclusion qui reprend les idées essentielles