

SVT	Thème 1A : Génétique et évolution	Term S
Cours	Chapitre 1 : L'origine du génotype des individus	ESTHER

Par reproduction sexuée, deux parents donnent naissance à de nouveaux individus dont le génome est unique en son genre. Dans ce chapitre, nous allons mettre en évidence les mécanismes de la méiose (production des gamètes et de la fécondation (union des gamètes) qui expliquent l'origine des génotypes de chaque individu.

Problème : Comment les divisions cellulaires (mitose et méiose) et les mécanismes de la fécondation aboutissent-ils à la formation de nouveaux génotypes propres à chaque individu ? quels sont les processus qui expliquent la diversité génotypique des individus ?

Rappels

Gènes et allèles

Deux individus d'une même espèce ont les mêmes **gènes** à des positions (**locus**) identiques sur leurs chromosomes. Par contre, d'un individu à l'autre, ou d'un chromosome à l'autre il peut y avoir plusieurs versions d'un même gène : les **allèles**.

Quand pour un gène, un individu a deux allèles identiques, on dit qu'il est **homozygote** pour ce gène (exemple : gène A de l'individu 1) ; sinon on dit qu'il est **hétérozygote** (gène E de l'individu 2).

Remarque : à l'issue de la réplication, les chromosomes ont deux chromatides qui portent les mêmes allèles.

I - La conservation des génomes : stabilité génétique et évolution clonale

→ Activité 1

Une cellule qui subit une succession de mitoses donne naissance à un ensemble de cellules toutes génétiquement semblables appelées **clones**. Ces clones forment des ensembles de cellules séparées (exemple des cellules sanguines) ou des ensembles de cellules associées formant des tissus (exemple des cellules de la peau).

Du fait de l'absence d'échanges génétiques avec l'extérieur, la diversité génétique dans ces lignées clonales résulte d'accidents génétiques tels que les **mutations**. Ces modifications (si elles ne sont pas réparées) sont transmises à l'ensemble des cellules dérivant du mutant et peuvent devenir héréditaires si elles surviennent dans une cellule de la lignée germinale.

Rappel : les mutations peuvent soit être sans effet, soit avoir un effet négatif, soit être à l'origine de caractères nouveaux susceptibles d'être sélectionnés au cours de l'évolution.

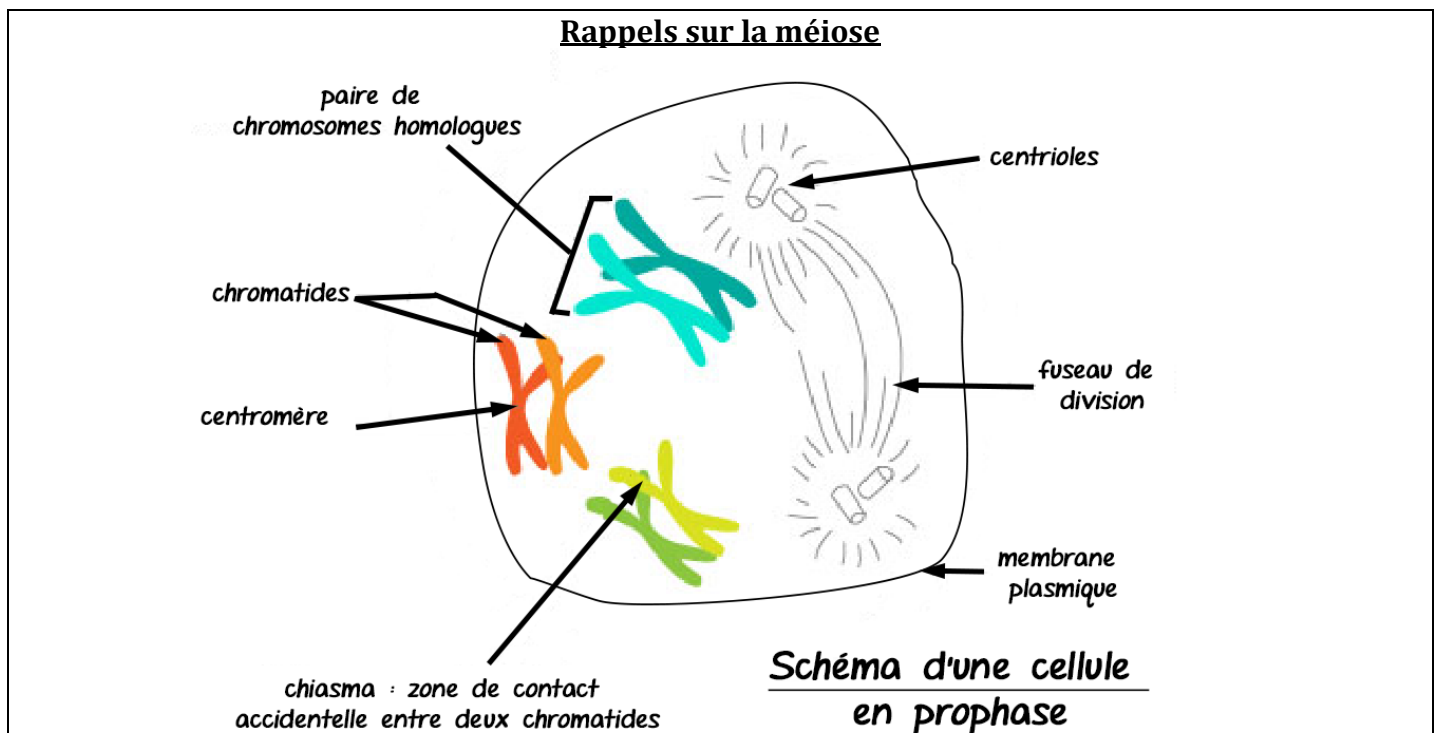
On peut donc considérer un individu comme une **mosaïque de clones** avec des génomes qui diffèrent très légèrement d'une lignée à l'autre du fait des mutations.

*Exemples – Piste possible pour un argument : Les **cellules cancéreuses** (thème travaillé en 1^{ère} Spécialité SVT) sont des exemples de clones ayant subi des mutations (dont le gène p53) et à l'origine de nouvelles lignées cellulaires. Le développement de cancer est lié à des cellules ayant subi de nombreux événements de mutations.*

II - Le brassage des génomes au cours de la fécondation et de la méiose

1 - La méiose : la formation de gamètes présentant une grande diversité génétique (à partir d'un génome unique)

- Activités 2, 3 et 4 ; TP 5
- Exercices associés



La méiose est toujours précédée d'une phase de réplication de l'ADN. La méiose est un ensemble de 2 divisions cellulaires successives et inséparables :

- la **1^{ère} division** correspond à une **réduction du nombre de chromosomes** :

- *Prophase 1* : appariement des chromosomes homologues, qui s'accolent 2 à 2 sur toute leur longueur
- *Métaphase 1* : les chromosomes se placent sur le plan équatorial de la cellule, les chromosomes homologues se font face, fixés au fuseau de division
- *Anaphase 1* : les chromosomes homologues se disjoignent (séparent) en migrant aux pôles opposés de la cellule, formant 2 lots de chromosomes (identiques en nombre, mais différents par leurs gènes)
- *Télophase 1* : les 2 lots s'individualisent dans 2 cellules différentes, contenant n chromosomes à 2 chromatides

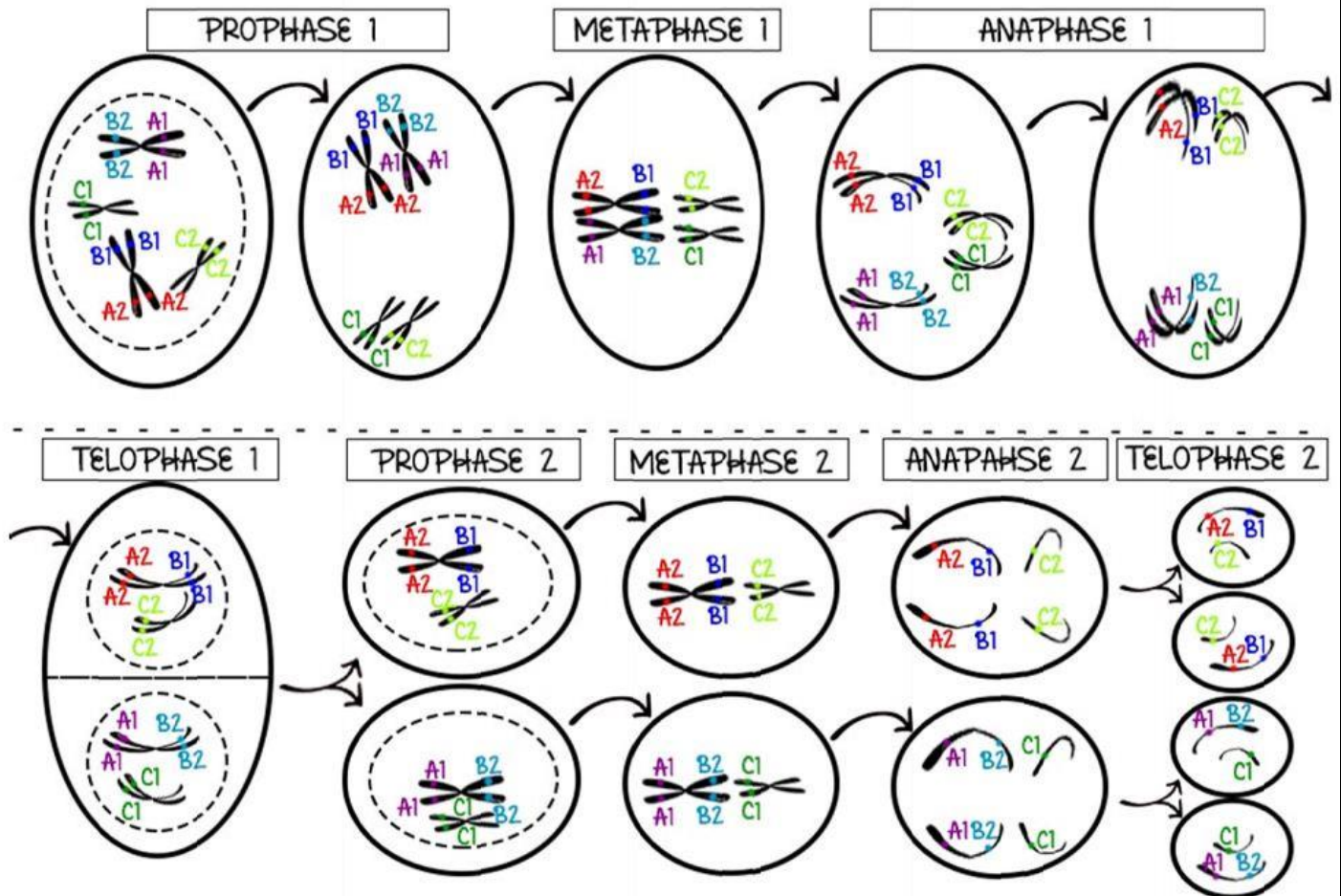
- la **2^{ème} division** correspond à une mitose classique, donc une **séparation des chromatides sœurs** : chaque cellule contient n chromosomes simples :

- *Prophase 2* : recondensation éventuelle de l'ADN

- *Métaphase 2* : les chromosomes se placent sur le plan équatorial de la cellule
- *Anaphase 2* : les 2 chromatides de chaque chromosome se disjoignent (séparent) en migrant aux pôles opposés de la cellule, formant 2 lots de chromosomes (identiques en nombre et par leurs gènes)
- *Télophase 2* : les 2 lots s'individualisent dans 2 cellules différentes, contenant n chromosomes à 1 chromatide (4 cellules haploïdes au total issues de la 2^{ème} division de chaque cellule de télophase 1)

Attention : connaître le schéma de la méiose (cf Activité 2)

Schéma des différentes étapes de la méiose



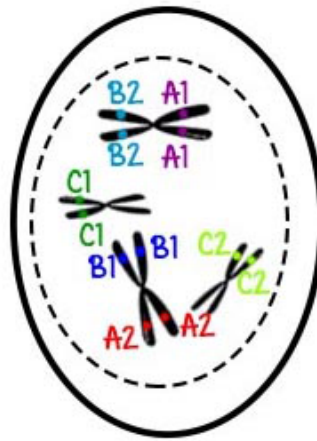
Exemple de schéma possible d'une méiose possible d'une cellule $2n = 4$ avec 3 gènes.

La méiose fait passer d'une phase diploïde (cellules à $2n$ chromosomes) à une phase haploïde (cellule à n chromosomes). Une cellule-mère ($2n$) au départ donne 4 cellules filles (n). Lors de la méiose, le programme génétique n'est pas conservé : les cellules-filles n'ont pas le même matériel génétique que leur mère.

Deux types de brassages existent naturellement au cours de la méiose :

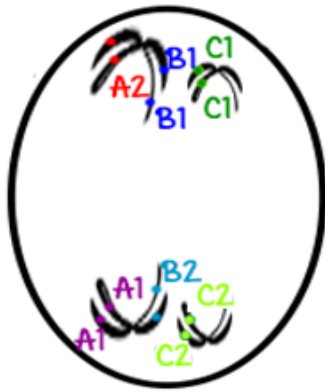
- le **brassage interchromosomique** : il correspond aux différentes combinaisons de chromosomes reçus par les cellules filles du fait de la migration aléatoire (*au hasard*) des chromosomes de chaque paire lors de la 1^{ère} division de méiose. *Chaque chromosome d'une même paire n'ayant pas les mêmes allèles pour chaque gène (30% de polyallélisme dans l'espèce humaine).*

Schéma
montrant les différentes
combinaisons possibles
lors d'un brassage entre
2 paires de chromosomes

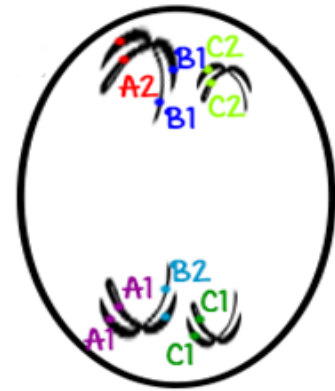


1ère possibilité de positionnement des chromosomes en anaphase 1

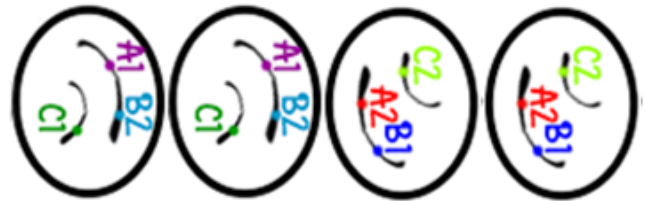
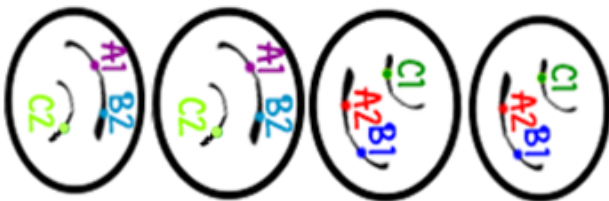
2ème possibilité de positionnement des chromosomes en anaphase 1



On obtient 4 gamètes en fin de méiose



On obtient 4 gamètes en fin de méiose



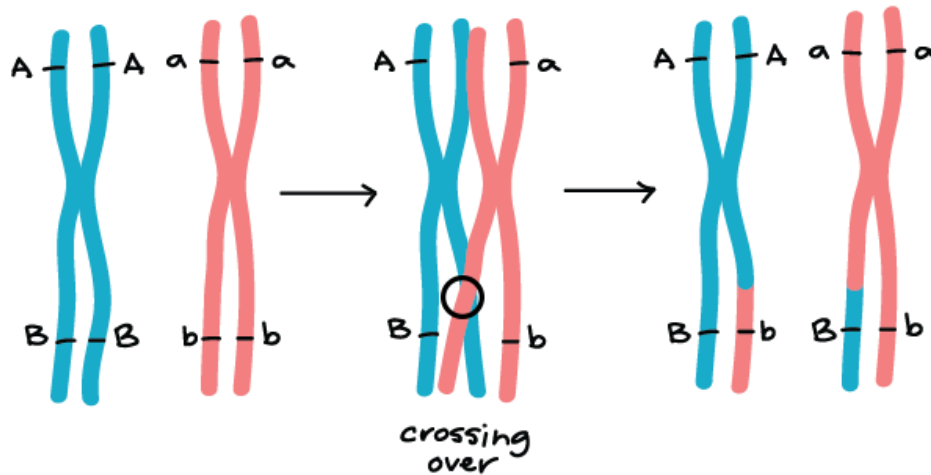
Dans ce schéma, on observe que la 1ère possibilité de méiose à gauche produit des gamètes (A1,B2,C2) et des gamètes (A2,B1,C1) alors que la 2ème possibilité de méiose à droite produit des gamètes (A1,B2,C1) et des gamètes (A2,B1,C2).

- le **brassage intrachromosomique** : il correspond à des échanges de fragments d'ADN entre les chromatides d'une même paire de chromosomes, par crossing-over ou *enjambement*. Les chromosomes ainsi formés sont dits recombinés.

Ces deux types de brassages se produisent à chaque méiose dans l'espèce humaine. Ainsi, il y a un grand nombre de combinaisons génétiques possibles dans les gamètes ; d'autant plus grand que le nombre de gènes présents à l'état hétérozygote est grand chez les parents.

Piste possible pour un argument : présenter les résultats théoriques d'un croisement-test (comme réalisé en TP ou en exercices) sous la forme d'un échiquier de croisement.

Schéma d'un crossing-over ou enjambement



○ le cercle désigne la position d'un chiasma : zone de contact entre deux chromatides de deux chromosomes homologues

2 - La fécondation : rencontre au hasard et fusion de deux gamètes porteurs d'un lot d'allèles

Le processus de fécondation est **universel** : le **noyau haploïde d'un gamète** mâle s'unit au noyau **haploïde** d'un gamète femelle. La fusion des deux gamètes aboutit à un zygote. Cette fusion des 2 noyaux est appelée caryogamie. Cela forme une **cellule-œuf**. Les **paires de chromosomes homologues sont ainsi reconstituées** (dans chaque paire, un chromosome est issu du père, l'autre de la mère). Chaque **zygote** contient ainsi une combinaison unique et nouvelle d'allèles.

Illustrations :

Les frères et sœurs partageant les mêmes parents (quelque soit l'espèce à reproduction sexuée) possèdent des combinaisons d'allèles différentes ce qui explique leurs différences.

Par contre, les vrais jumeaux (ou jumeaux homozygotes) ont reçu la même combinaison d'allèles : ils ont le même génotype (mais pas le même phénotype car l'environnement influe !).

La diversité génétique potentielle des zygotes est donc immense. Cependant, seule une partie de ces zygotes est viable et se développe.

Illustrations :

Les arrêts spontanés de grossesse s'expliquent en partie par l'arrêt de développement de certains zygotes non viables du fait d'anomalies génétiques.

III - Les accidents génétiques de la méiose

→ Activité 5

Des anomalies peuvent survenir au cours de la méiose : crossing-over inégal, anomalies de la séparation du matériel génétique au cours des divisions de méiose... Ces accidents sont souvent létaux (non viable pour le zygote formé) mais ils engendrent parfois une diversification importante des génomes et jouent un rôle essentiel dans l'évolution biologique (familles multigéniques).

1 – Les anomalies lors de la séparation du matériel génétique

La méiose est une étape clé de la reproduction sexuée, particulièrement chez les espèces à dominante diploïde où elle assure la **production des gamètes**. Si un gamète est anormal, la cellule-œuf résultant de la fécondation peut avoir un **nombre aberrant de chromosomes**. C'est le cas de la trisomie (chromosome en 3 exemplaires) ou de la monosomie (chromosome en 1 exemplaire). *Ces maladies sont souvent graves ce qui montre la nécessité du maintien du caryotype.*

Ces anomalies peuvent survenir au cours de la 1^{ère} division de méiose - il y a **non-séparation des chromosomes homologues** - ou au cours de la 2^{ème} division - il y a **non-disjonction des chromatides sœurs**.

Origine possibles de la trisomie 21

Origine de la trisomie 21 (d'après 170 cas étudiés)			
Maternelle		Paternelle	
1 ^{ère} division	2 ^{ème} division	1 ^{ère} division	2 ^{ème} division
61,7%	15,3%	11,8%	11,2%

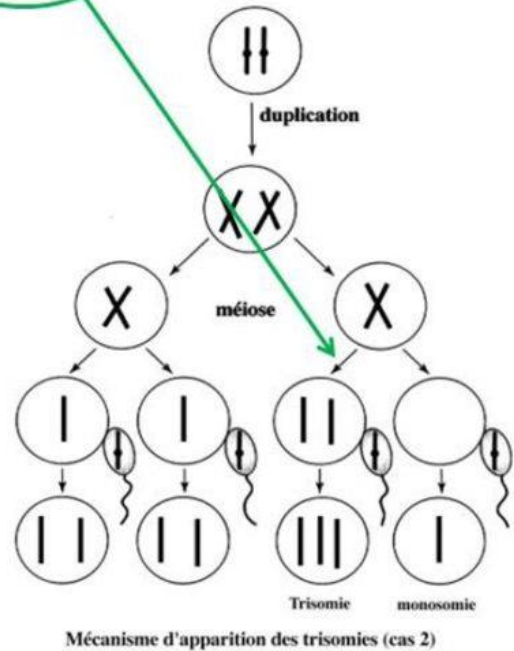
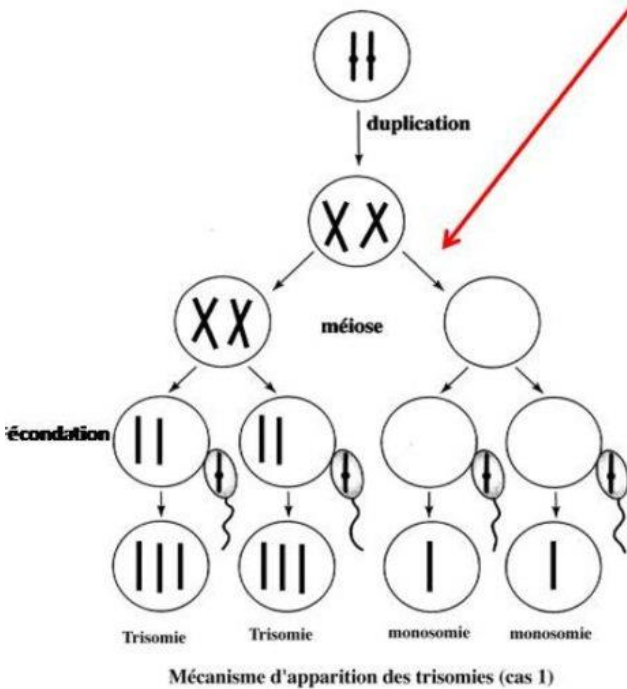


Schéma montrant les 2 anomalies possibles de méiose pouvant conduire à des trisomies ou des monosomies (après fécondation avec un autre gamète normal) – Exemple de la trisomie 21

Exemples :

Les **trisomies 21** sont les anomalies de séparation du matériel génétique les plus connues. D'autres trisomies (18, 13 et des chromosomes sexuels) sont aussi viables et ont des conséquences très variables. Par exemple, les trisomies (XXY) – syndrome de Klinefelter entraînent des phénotypes masculins avec infertilité ou stérilité ; les trisomies (XYY) – syndrome de Jacob entraînent des phénotypes masculins avec fertilité normale (donc elle est très peu diagnostiquée) ; les trisomies (XXX) entraînent des phénotypes féminin avec infertilité.

Les **monosomies** existent aussi dans l'espèce humaine. La monosomie X0 entraîne un syndrome de Turner avec un phénotype féminin avec du nanisme et une infertilité.

Piste possible pour un argument : présentation d'une maladie liée à une anomalie de méiose (voir ci-dessus) ou réalisation d'un caryotype lié à une anomalie de méiose.

2 - Les anomalies lors des crossing-over

Des anomalies peuvent aussi survenir au cours des crossing-over. Si les portions échangées sont inégales, **un crossing-over peut parfois aboutir à une duplication d'un gène**. La plupart du temps, ces mécanismes sont sources de troubles mais ils sont parfois sources de diversification du vivant, par exemple à l'origine des familles multigéniques.

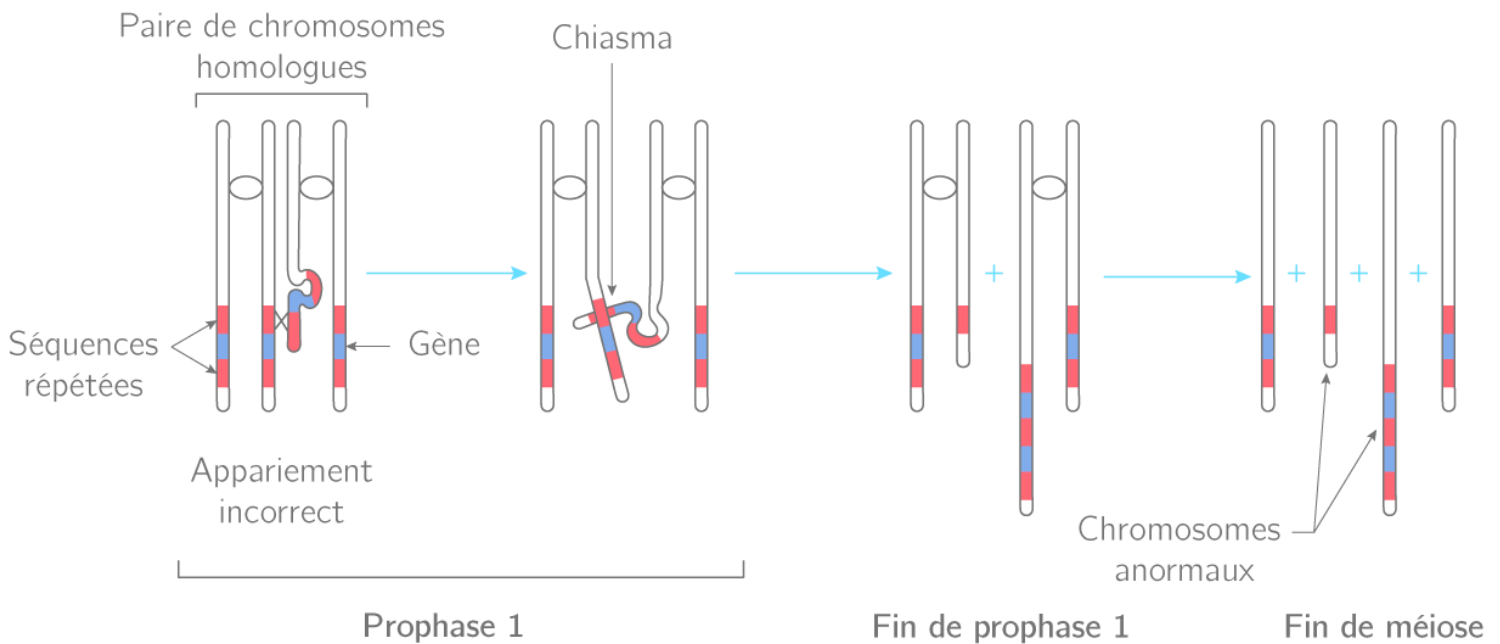


Schéma d'un crossing-over inégal entraînant pour une chromatide, une perte de gène, pour l'autre un gène dupliqué (en 2 copies) – Source : Kartable

Au sein d'une même espèce, on remarque des similitudes entre plusieurs gènes (ex : myoglobine, hémoglobine). Tous ces gènes présentant une forte ressemblance forment une **famille multigénique**.

L'existence de ces similitudes est interprétée comme le résultat d'une (ou plusieurs) **duplication(s)** d'un gène ancestral du fait de crossing-over inégaux.

La divergence entre les gènes d'une même famille multigénique s'explique par **l'accumulation de mutations** (différentes selon les duplicats). Dans certains cas, ces processus peuvent conduire à l'acquisition de gènes correspondant à de **nouvelles fonctions**.

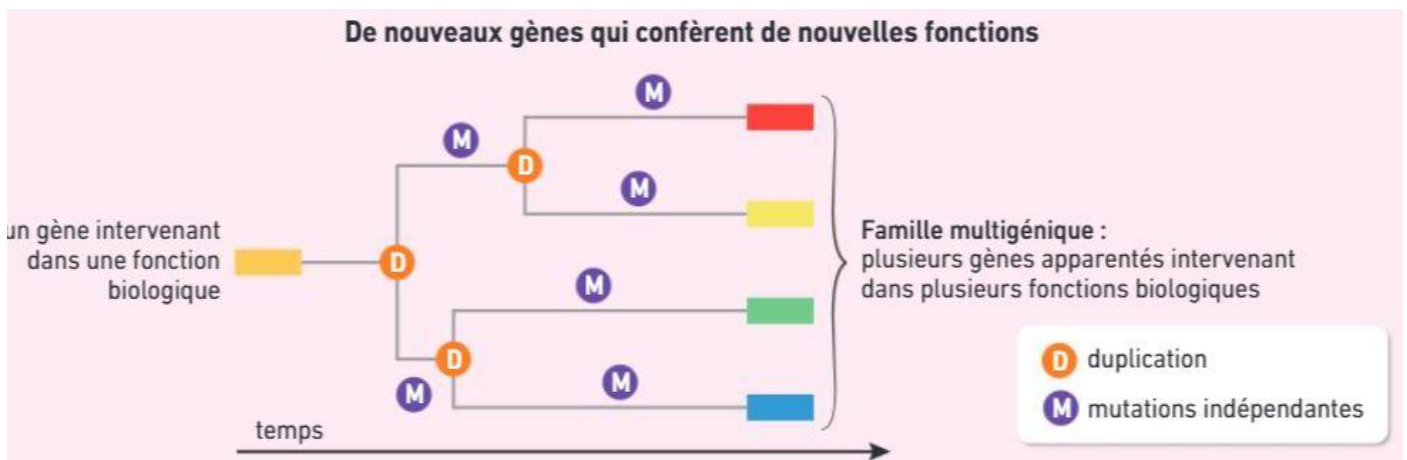


Schéma les conséquences des duplications de gènes liés à des crossing-over inégaux sur l'évolution des espèces – Source : Bordas

Exemples - Piste possible pour un argument :

Les différentes molécules de la **famille de l'hémoglobine** (myoglobine dans les muscles, hémoglobine fœtale, ...) sont issues d'anomalies chromosomiques très anciennes dans l'évolution.

L'existence de ces différentes molécules de transport du dioxygène présente un avantage évolutif car leur affinité avec le dioxygène varie. Ainsi, le fœtus récupère plus facilement le dioxygène du sang maternel ou les muscles (par les myoglobines) récupèrent plus facilement le dioxygène sanguin.

Les différents gènes de la **famille des opsines (pigments de la rétine)** ont présenté un avantage évolutif car chaque gène code pour un pigment dont le spectre d'absorption varie légèrement ce qui augmente la vision humaine à tous le spectre du visible. Les individus ayant certains gènes d'opsines défectueux sont atteints de daltonisme.

Conclusion – Une diversité génétique à différentes échelles

Version 1 - Les mécanismes de la méiose et de la fécondation sont sources de très grande diversité dans la production et la rencontre des gamètes. Ils aboutissent ainsi à des génotypes uniques à chaque individu. De plus, les événements de mutations et de mitose conduisent à une modification de génotype des différentes cellules constituant un individu au cours de sa vie. La reproduction sexuée génère donc une très grande diversité parmi les individus d'une même espèce.

Version 2 - Lors de la reproduction sexuée se mettent en place des brassages qui sont sources d'une diversité génétique *quasi* infinie au sein d'une même espèce. Cela explique la diversité génétique à l'échelle des individus dans une population.

Par ailleurs, au sein d'un même individu, on constate également une certaine diversité génétique à l'échelle cellulaire. Elle est due aux mutations somatiques qui se produisent au cours de la vie.

Question : quels sont les autres mécanismes qui permettent de créer de la diversité génétique au sein d'une espèce ?