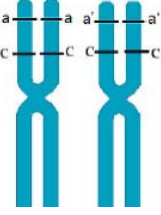
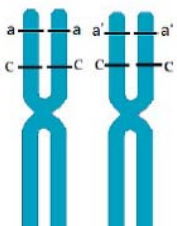
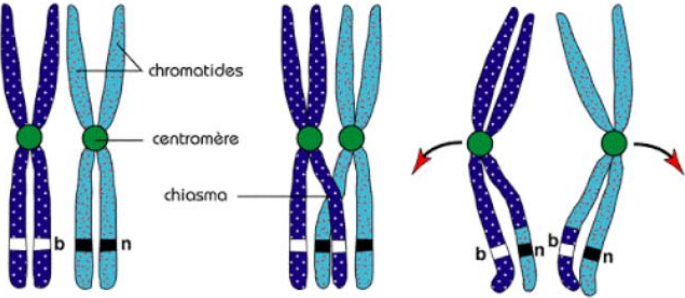


SVT	Thème 1A : Génétique et évolution	Term Spécialité
Fiche mémo	Chapitre 1 : L'origine du génotype des individus	ESTHER

Questions	Réponses	
Qu'est-ce qu'une mutation ?	Une modification de la séquence nucléotidique de l'ADN par substitution, insertion ou délétion d'un nucléotide.	
Quelles sont les cellules haploïdes chez l'humain ?	Les cellules reproductrices ou gamètes (spermatozoïdes et ovules)	
Comment s'appellent les cellules qui ne sont pas des gamètes ou à l'origine des gamètes ?	Les cellules somatiques, elles sont forcément diploïdes.	
Qu'est-ce qu'un clone ?	Ensemble de cellules génétiquement identiques issus de mitoses successives	
Qu'est-ce que la mitose ?	Division conforme : la cellule mère donne deux cellules filles conservant le même caryotype	
Que deviennent les cellules ayant subi une mutation ?	Elles se divisent par mitose, sont toutes porteuses de cette mutation et deviennent un sous-clone.	
Dans quelle condition une mutation est-elle héréditaire ?	lorsqu'elle affecte une cellule germinale (à l'origine des gamètes) et que le sous clone correspondant participe à une fécondation	
Quelles peuvent être les conséquences d'une mutation dans la lignée germinale ?	- si un gamète qui porte cette mutation participe à une fécondation, toutes les cellules du nouvel individu portent cette mutation - dans ce cas : formation d'un nouvel allèle (source de biodiversité) dans la descendance	
Quelles peuvent être les conséquences d'une mutation dans la lignée somatique ?	- Formation d'un clone mutant ou sous-clone. On obtient un individu mosaïque - Si cette mutation (accumulée à d'autres) touche la régulation du rythme des divisions cellulaires cela peut conduire à une tumeur.	
Qu'est-ce qu'une cellule diploïde ?	Une cellule diploïde possède des paires de chromosomes (2n) pour chaque type de chromosome	
Qu'est-ce qu'une cellule haploïde ?	Une cellule haploïde ne possède qu'un exemplaire de chaque chromosome (n)	
Qu'est-ce qu'une cellule hétérozygote pour un gène ?	Cellule qui possède, pour le gène étudié, deux allèles différents (ex : gène a : allèles a et a')	
	<i>Remarque : les 2 allèles des chromatides sœurs reliées par le centromère sont identiques (puisqu'obtenues par répllication)</i>	
Qu'est-ce qu'une cellule homozygote pour un gène ?	Cellule qui possède, pour le gène étudié, deux allèles identiques (ex : gène c : deux fois l'allèle c)	
Qu'est-ce que le génome ?	Ensemble des molécules d'ADN d'une cellule et de l'information qu'elles portent (regroupe aussi bien l'ensemble des gènes, que l'ensemble des allèles qu'on appelle génotype)	

Qu'est-ce qu'un allèle dominant ?	C'est un allèle qui, lorsqu'il est présent dans le génotype (à l'état homozygote ou hétérozygote), détermine toujours le phénotype de l'individu
Qu'est-ce qu'un allèle récessif ?	C'est un allèle qui aura un effet au niveau du phénotype, seulement si la cellule est homozygote.
Qu'est-ce que la méiose ?	La méiose est le passage de la phase diploïde à la phase haploïde d'un cycle biologique, elle est constituée de deux divisions successives, comprenant chacune 4 phases. La première division permet le passage d'une cellule diploïde à chromosomes doubles à 2 cellules haploïdes à chromosomes doubles par séparation des chromosomes homologues. La 2 ^{nde} division permet le passage de 2 cellules haploïdes à chromosomes doubles à 4 cellules haploïdes (futurs gamètes) à chromosomes simples par séparation des chromatides.
Quels sont les éléments séparés en anaphase 1 de méiose ?	les chromosomes homologues de chaque paire
Quels sont les éléments séparés en anaphase 2 de méiose ?	les chromatides de chaque chromosome
Qu'est-ce que le génotype ?	Ensemble des allèles d'un individu
Comment s'écrit le génotype ?	Entre parenthèse, avec une barre de fraction par chromosome et le ou les allèles portés par le ou les chromosomes. Exemple pour une cellule diploïde (A1//A2) et pour une cellule haploïde (A1/)
Qu'est-ce que le phénotype ?	Ce sont les caractéristiques observables d'un être vivant à différentes échelles : l'individu, la cellule, la molécule.
En quoi méiose et fécondation assurent-elles la stabilité du caryotype ?	La méiose permet le passage de la phase haploïde à diploïde. Elle est suivie de la fécondation qui par l'union au hasard de gamètes (cellules n) permet le rétablissement de la diploïdie dans la cellule-œuf.
Comment la reproduction sexuée maintient-elle la stabilité du caryotype ?	Car elle assure une alternance de méiose et fécondation <ul style="list-style-type: none"> • méiose : formation de gamètes haploïdes (n chromosomes) • fécondation : réunion de 2 gamètes haploïdes contenant chacun un chromosome de chaque paire → formation d'une cellule-œuf diploïde (2n chromosomes)
Quels mécanismes assurent un brassage des allèles ?	Méiose et fécondation brassent les allèles des individus hétérozygotes
Qu'est-ce qu'un brassage interchromosomique ?	Le brassage interchromosomique correspond au brassage des allèles portés par les chromosomes non homologues. Il survient au cours de l'anaphase 1 de méiose. C'est un brassage provoqué par la migration aléatoire des chromosomes de chaque paire indépendamment des autres paires.
Qu'est-ce qu'un brassage intrachromosomique ?	Le brassage intrachromosomique correspond au brassage des allèles portés par les chromosomes homologues. Il est provoqué par l'échange réciproque de fragments de chromatides non sœurs entre chromosomes homologues (= crossing-over) au cours de leur appariement en prophase 1 (au niveau de chiasma)
<i>Suite sur une autre page</i>	

<p>Qu'est-ce qu'un crossing-over ?</p> <p>(image d'après www.jpbi-imaginer.com)</p>	<p>C'est un échange de chromatides non sœurs entre chromosomes homologues lors de la prophase de première division de méiose.</p> 
<p>Pour un couple d'allèles, quel croisement permet de savoir quel allèle est dominant ?</p>	<p>Il faut croiser deux individus homozygotes différents. Le phénotype de la descendance qui est hétérozygote indique l'allèle dominant.</p>
<p>Quel croisement permet de savoir si deux gènes sont liés ou indépendants ?</p>	<p>Croisement test (test cross) : on croise un hétérozygote (pour chaque gène étudié) avec un homozygote récessif pour chaque gène étudié, on sait alors si les deux gènes étudiés sont liés ou indépendants en fonction des pourcentages de phénotypes parentaux et recombinés dans la descendance obtenue.</p>
<p>Quel est le résultat du test cross si les deux gènes sont indépendants (portés par deux paires de chromosomes différentes) ?</p>	<p>4 phénotypes en proportions identiques (25 % de chaque, soit 50% de phénotypes parentaux et 50% de phénotypes recombinés)</p>
<p>Quel est le résultat du test cross si les deux gènes sont liés (portés par la même paire de chromosomes) ?</p>	<p>4 phénotypes en proportions différentes : majorité de phénotypes parentaux et minorité de nouveaux phénotypes (recombinés)</p>
<p>Quelle déduction peut-on faire de l'observation de 4 phénotypes équiprobables dans la descendance lors d'un test-cross ?</p>	<p>Les caractères étudiés sont déterminés par des gènes indépendants c'est-à-dire situés sur des paires de chromosomes homologues différentes.</p>
<p>Quelle déduction peut-on faire de l'observation de 2 phénotypes parentaux majoritaires et 2 phénotypes recombinés minoritaires dans la descendance lors d'un test-cross ?</p>	<p>Les caractères étudiés sont déterminés par des gènes liés c'est-à-dire situés sur la même paire de chromosomes homologues.</p>
<p>En quoi méiose et fécondation permettent-elles la diversité des individus ?</p>	<p>Sachant qu'un individu est hétérozygote pour de nombreux gènes et qu'il y a des brassages intrachromosomique et interchromosomique : il en résulte une diversité infinie de génotypes de gamètes. Il y a amplification de ces brassages par la fécondation de deux gamètes pris au hasard dans la diversité des gamètes venant de deux individus génétiquement différents</p>
<p>Quels sont les principaux modes de transmission des maladies héréditaires ? (5 cas attendus)</p>	<ul style="list-style-type: none"> - autosomale (filles et garçons atteints) - sur chromosome X (touche surtout les garçons (filles seulement si le père est malade et la mère porteuse), les garçons atteints ont une mère porteuse mais non malade la plupart du temps) - sur chromosome Y (seuls les garçons sont atteints et leur père est atteint, pas de fille atteinte) - récessive : l'enfant malade atteint a des parents sains - dominante : l'enfant atteint a toujours au moins un parent atteint
<p>Pourquoi certaines maladies déterminées par un allèle récessif sont plus fréquentes chez les hommes que chez les femmes ?</p>	<p>Le gène impliqué est situé sur le chromosome X. Comme l'homme n'en a qu'un, il présente automatiquement les troubles liés à la présence de l'allèle récessif.</p>

Qu'est-ce qu'une famille multigénique ?	Une famille multigénique est composée de plusieurs gènes dont les séquences sont homologues et qui sont issus d'un gène ancestral commun. L'apparition de plusieurs gènes à partir d'un seul gène ancestral commun de départ s'est faite par duplication(s) par crossing-over inégal.
Quel phénomène est à l'origine d'une famille multigénique ?	Les familles multigéniques sont issues d'une ou plusieurs duplications (crossing-over inégal) suivi d'une divergence causée par l'accumulation de mutations au cours de l'évolution.
Quelles sont les conséquences d'une anomalie en prophase 1 de méiose ?	Un crossing-over inégal au sein d'une même paire de chromosome entraîne duplication et transposition d'un gène ou une perte de gène dans la descendance cellulaire de la cellule dans laquelle s'est déroulée l'anomalie. Un crossing-over entre chromosomes de paires différentes entraîne une translocation de gène dans la descendance cellulaire de la cellule dans laquelle s'est déroulée l'anomalie.
Quelles sont les conséquences d'une anomalie en anaphase 1 ou 2 de méiose ?	Un nombre anormal de chromosomes dans le gamète (disparition d'un chromosome ou un chromosome en plus)
Quelle est la conséquence de la fécondation entre un gamète normal et un portant une anomalie de nombre de chromosome ?	Trisomie (3 chromosomes au lieu de 2) ou monosomie (1 chromosome au lieu de 2) – affecte les autosomes ou chromosomes sexuels
Quelles erreurs de méiose peuvent conduire à un individu présentant une trisomie 21 ?	2 possibilités au cours des méioses du père ou de la mère : - Au cours de l'anaphase 1, 2 chromosomes homologues migrent au même pôle ce qui donne naissance à 2 cellules contenant 1 chromosome surnuméraire, qui donneront, en cas de fécondation avec un gamète normal, un individu trisomique. - Au cours de l'anaphase 2, 2 chromatides d'un même chromosome migrent au même pôle ce qui donne naissance à une cellule contenant un chromosome surnuméraire, qui donnera, en cas de fécondation avec un gamète normal, un individu trisomique.
Quelles sont les conséquences évolutives des accidents de méiose ?	Une duplication génique ou une translocation puis l'accumulation de mutations dans les duplicatas au cours de l'évolution peut aboutir à une famille multigénique où chaque gène peut assurer des fonctions diverses
Comment des accidents de méiose peuvent conduire à des événements de spéciation ?	Les accidents de méiose conduisent à des variations du nombre de chromosomes et donc du caryotype. Or des caryotypes différents ne permettent pas la reproduction entre individus, c'est une barrière qui peut induire un isolement reproducteur qui débute un événement de spéciation.

Modifié d'après une production de : A. Duplaix, L. Grandière Plancke, S. Belmondo, L. Lecorgne, C. Contoux, L. Oberlé, V. Gallet