

THEME 1 GENETIQUE ET EVOLUTION

Chapitre 1 L'origine de la diversité génétique des individus

Au sein d'une espèce, les individus sont tous différents à l'exception des clones. (Vrai jumeaux) Ainsi, lors de la reproduction sexuée, certains mécanismes participent à la création de cette diversité.

Comment expliquer la diversité génétique des individus ?

I L'émergence de nouveaux génomes est assurée par la méiose et la fécondation .

Introduction :

- La **fécondation** réunit deux gamètes haploïdes contenant chacun deux génomes différents pour **former une cellule-œuf diploïde**.

Dans une **cellule diploïde**, il y a donc deux allèles pour chaque gène .

Pour un gène :

- Si les deux allèles sont identiques l'organisme est dit **homozygote**
- Si les deux allèles sont différents, il est **hétérozygote**.

Un allèle qui s'exprime forcément est **dominant** ,
qui ne s'exprime que s'il est seul est **récessif**.

Il y a codominance si les 2 allèles s'expriment.

A . Apport des travaux de Mendel sur la transmission des caractères héréditaires . (TD1)

Rq : Etre capable de donner des exemples concrets avec gènes et allèles précis

A partir de ses nombreuses expériences sur le Pois, Gregor Mendel au 19^e siècle formule 3 principes intervenant dans la transmission des caractères, qui ont été appelées plus tard "**Lois de Mendel**" en son honneur:

- Un organisme hérite de deux "facteurs" pour chaque caractère, un de chacun de ses parents, lors de la fécondation (les facteurs héréditaires sont aujourd'hui appelés allèles);
- Le facteur dominant masque le facteur récessif
- Les deux facteurs (=allèles) se séparent lors de la formation des gamètes (=méiose).

B Les brassage génétique résultant de la méiose (TD2 + TD3)

Voir fiche Bilan

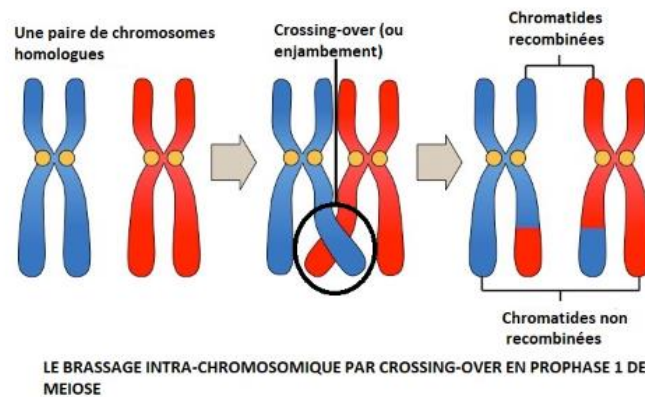
Rq : Etre capable de donner des exemples concrets avec gènes et allèles précis

Les études portant sur des croisements d'individus de lignées pures et de croisements test (**test-cross**) ont permis de mettre en évidence l'existence de plusieurs brassages génétiques au cours de la méiose

- **Un brassage interchromosomique** qui correspond à la répartition au hasard des chromosomes homologues de chaque paire lors de l'anaphase 1 .

Pour deux paires d'allèles , celui -ci se traduit par la formation de 4 combinaisons alléliques équiprobables dans le cas de **gènes non liés** .

- **Le brassage intrachromosomique** est dû à l'existence d'un phénomène appelé « crossing-over ». Au cours de la prophase 1 de la méiose, des échanges de portions de chromatides entre chromosomes homologues peuvent donner lieu à des recombinaisons alléliques pour **des gènes liés**. Les combinaisons alléliques nouvelles se retrouvent en proportion minoritaire par rapport aux combinaisons alléliques dites « parentales ».



<https://www.profeexpress.com/exercices-en-ligne/svt/brassage-interchromosomique-et-intrachromosomique-en-genetique/>

- Ces brassages aboutissent à la formation de gamètes aux combinaisons d'autant plus variées que le nombre de gènes à l'état hétérozygote est élevé chez les parents.
- La reproduction sexuée permet ainsi la diversification des génomes .

C Mener une analyse génétique dans l'espèce humaine

TD4

Rq : Etre capable de donner des exemples de maladies liées à un gène porté sur chromosome sexuel .

- Dans l'espèce humaine, l'identification des allèles portés par un individu se fonde d'abord sur l'étude d'arbres généalogiques.
- En s'appuyant sur les règles de transmission des caractères héréditaires, on peut ainsi déterminer si un caractère est :
 - A transmission autosomique (gène sur chromosome non sexuel) , gonosomique (gène sur chromosome sexuel)
 - Récessif ou dominant .
- Les progrès dans le domaine de la génétique moléculaire permettent un accès plus rapide et moins coûteux au génotype de chaque individu . On peut déterminer plus facilement le risque de maladies génétiques dans une famille .

La constitution de bases de données informatiques a rendu possible l'identification d'associations entre certains gènes mutés et certains phénotypes.

Mutations, méiose et fécondation, expliquent en grande partie la diversité génétique des êtres vivants. Cependant des accidents peuvent se produire pendant la méiose ce sont d'autres mécanismes de diversification des génomes des êtres vivants .

Pb : Quels sont les accidents génétiques qui peuvent se produire pendant la méiose à l'origine d'une diversité génétique ?

II L'émergence de nouveaux génomes est liée aux accidents génétiques de la méiose

TD5 + TP1

→ Première possibilité d'anomalie : lors d'un crossing-over entre chromosomes homologues, il peut arriver que l'échange porte sur des portions qui ne sont pas totalement homologues. **Le crossing-over inégal** conduit à l'obtention d'un chromosome portant une partie de son information en double exemplaire alors que son homologue a perdu la partie correspondante de cette information. Un gène peut donc disparaître d'un chromosome mais il peut se retrouver en double exemplaire sur l'autre chromosome. Ce phénomène permet la **duplication** d'un gène. Ces copies peuvent évoluer de façon indépendante en accumulant des mutations différentes : elles formeront à terme ce qu'on appelle une **famille multigénique**. (ex des globines)

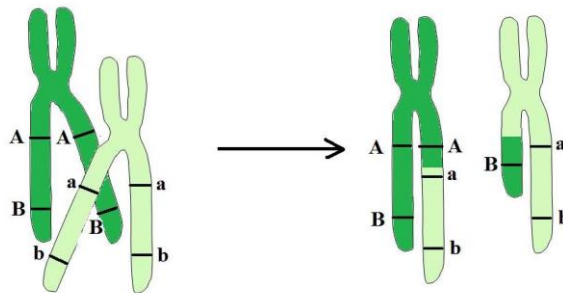
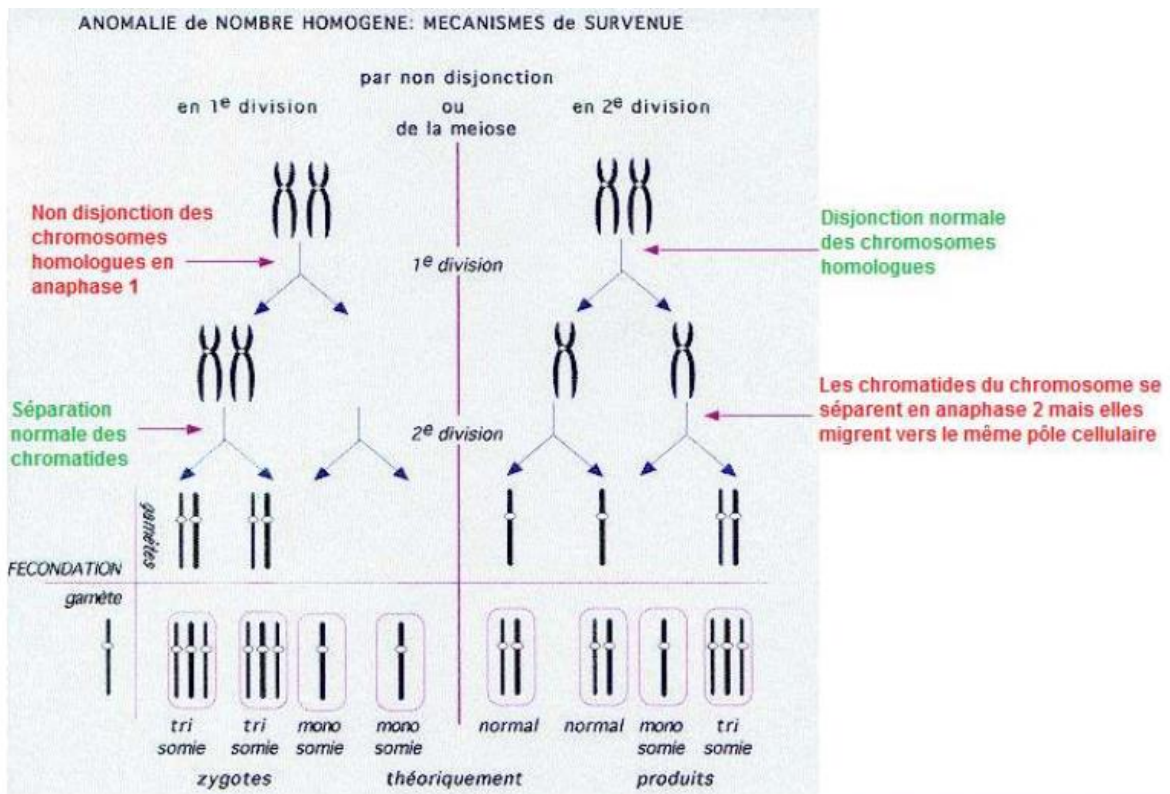


Schéma d'un *crossing-over* inégal

- Des anomalies de la méiose peuvent être créatrices de diversité et avoir ainsi un impact évolutif (augmentation de la fabrication de certaines protéines, ou suite à des mutations apparition de nouvelles fonctions).
- Une deuxième anomalie de la méiose peut être due à une mauvaise répartition des chromosomes homologues lors de la 1^o ou 2^e division de la méiose, ce qui produit des gamètes présentant un chromosome supplémentaire ou manquant
- La fécondation avec un gamète normal donne un zygote trisomique (trisomie 21) ou monosomique (possédant un seul chromosome au lieu de 2) (syndrome de turner).
- La plupart des zygotes anormaux ne sont pas viables et provoquent des avortements spontanés. Quelques anomalies sont parfois compatibles avec la vie.

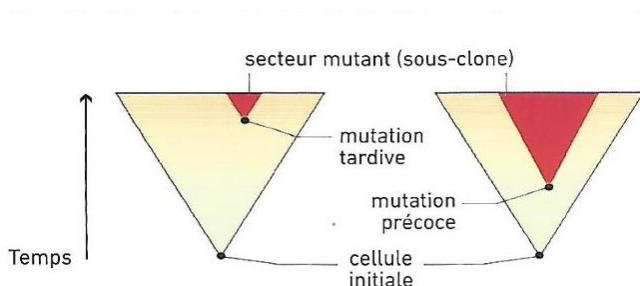


<https://svtmaupassant.files.wordpress.com/2013/09/tp-3-anomalie-meiose-trisomie-multigenique-eleve-et-correction.pdf>

III L'émergence de nouveaux génomes peut est réalisée lors du clonage cellulaires .

TD6 Quelles sont les causes et les conséquences des innovations génétiques pouvant subvenir au cours d'une multiplication clonale ?

- Une cellule qui subit une succession de mitoses donne naissance à un ensemble de cellules génétiquement toutes semblables appelé **clone cellulaire** .
- Ces clones sont constitués soit de cellules séparées (cellules sanguines) ou de cellules associées (tissu solide).
- Les mutations et autres accidents génétiques affectant une cellule d'un clone sont transmis à toute la lignée cellulaire qui dérive du mutant formant ainsi un sous clone .



A L'importance quantitative d'un sous-clone dépend de la précocité de la mutation qui en est à l'origine.



B Secteur mutant constitué d'un sous-clone dans un pétale de tulipe.

- Certaines mutations sont sans effet
- D'autres ont un effet *négatif* (exemple de la mutation de la séquence régulatrice du gène *TERT* dans une cellule qui provoque son « immortalité » et sa division infinie, à l'origine de tumeurs cancéreuses).
- D'autres sont à l'origine de caractères nouveaux susceptibles d'être sélectionnés au cours de l'évolution (exemple de la tulipe ci-dessus)