

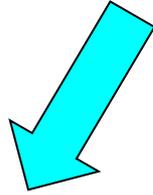
# Thème : Génétique et évolution.

## Chapitre 2 : Mécanismes de diversification des êtres vivants.

### I. Les mécanismes génétiques.

#### A. Les brassages génétiques liés à la reproduction sexuée (méiose et fécondation).

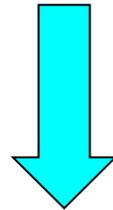
**2 chromosomes d'une même paire**



**mêmes gènes**



**pas nécessairement les mêmes allèles**



**génétiquement différents.**

# Thème : Génétique et évolution.

## Chapitre 2 : Mécanismes de diversification des êtres vivants.

### I. Les mécanismes génétiques.

#### A. Les brassages génétiques liés à la reproduction sexuée (méiose et fécondation).

##### 1. Intérêt des croisements tests dans l'étude des brassages génétiques.

# Conventions d'écriture du phénotype et du génotype

génotype



S'écrit entre ( )

Cellule diploïde



Les deux allèles sont séparés par deux barres obliques ou 2 traits de fraction symbolisant 2 chr. homologues

**Ex: longueur des ailes chez la drosophile**

**(vg//vg) : homozygote récessif**

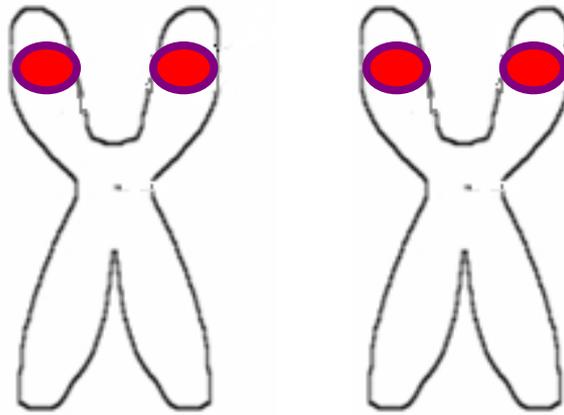
**phénotype muté ailes vestigiales [ailes vestigiales]**

**Ex: groupe sanguin chez l'homme**

**(O//O) : homozygote récessif**

**Phénotype [o]**

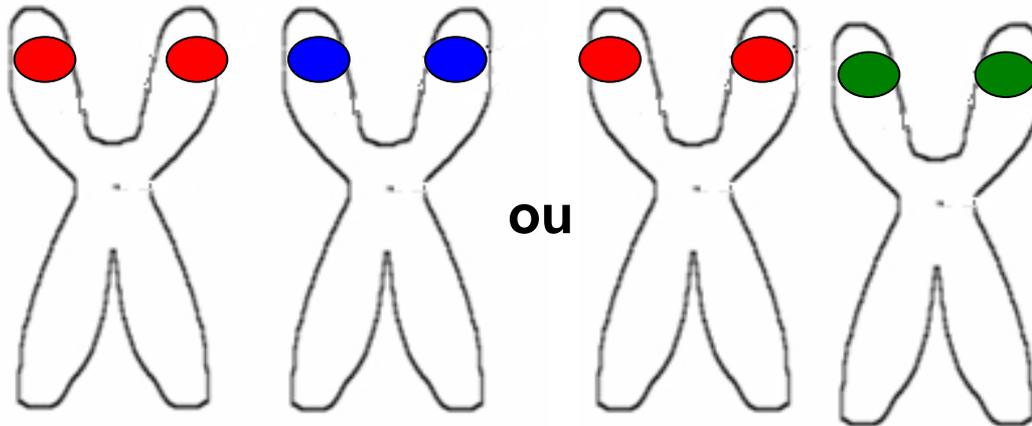
**Phénotype [A]**



Individu homozygote pour le gène responsable des groupes sanguins

-  Allèle A
-  Allèle O
-  Allèle B

**Dominance**



**codominance**

**Phénotype [A]**

**Phénotype [AB]**

Individu hétérozygote pour le gène responsable des groupes sanguins

# Le génotype des individus de phénotype récessif

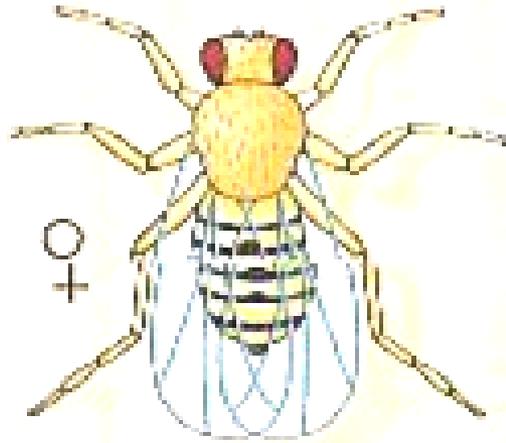


Drosophile de phénotype récessif

**Phénotype [vg]**

**Génotype (vg//vg)**

# Le génotype des individus de phénotype dominant



**Drosophile de  
phénotype dominant  
[vg+]**

**Génotype (vg+//vg+)**

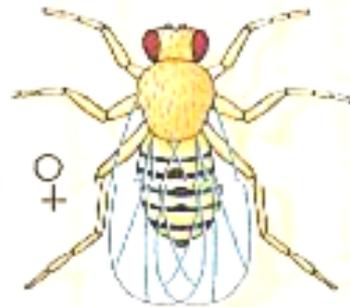
**Génotype (vg+//vg)**

**Comment connaître le génotype  
d'un organisme diploïde de  
phénotype dominant ?**

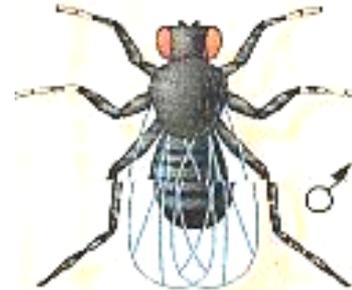
# Croisement test

Drosophile de  
phénotype dominant  
[eb+] dont on ne connaît  
pas le génotype

Génotype (eb+//eb)  
Génotype (eb+//eb+)



×



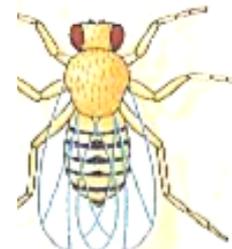
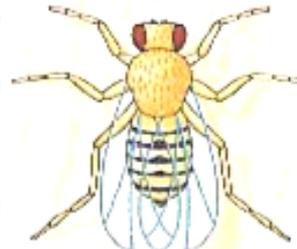
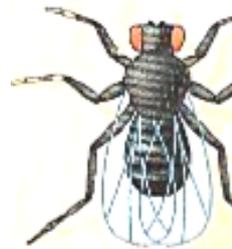
Drosophile homozygote  
corps noir eb

recessif)  
mâle



Génotype (eb//eb)

2 phénotypes



[eb]

[eb+]

[eb+]

Le croisement test permet de connaître  
le génotype des gamètes de l'individu que l'on teste.

**répartition de deux gènes**  
**Le croisement test révèle**

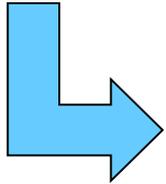
les **génotypes** et les **proportions de gamètes** produits par  
l'individu testé



**gènes liés ou non**

Gène 1 Allèle A et a  
Gène 2 allèle B et b

Si les deux gènes sont indépendants ( pas sur la même paire d'homologues)



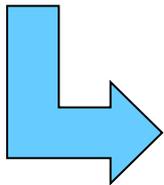
Génotype

- ★ (A//A,B//B)
- ★ (A//a,B//b)
- ★ (a//a, b//b) .....

Phénotype

- ★ [AB]
- ★ [AB]
- ★ [ab]

Si les deux gènes sont liés (sur la même paire d'homologues)



Génotype

- ★ (AB//AB)
- ★ (AB//ab)
- ★ (ab//ab) .....

Phénotype

- ★ [AB]
- ★ [AB]
- ★ [ab]

# Thème : Génétique et évolution.

## Chapitre 2 : Mécanismes de diversification des êtres vivants.

### I. Les mécanismes génétiques.

#### A. Les brassages génétiques liés à la reproduction sexuée (méiose et fécondation).

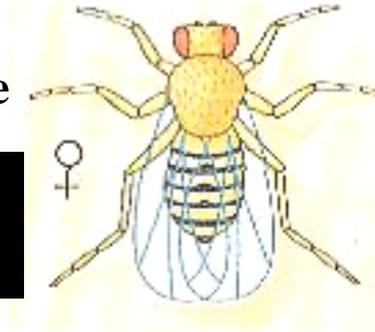
1. Intérêt des croisements tests dans l'étude des brassages génétiques.

2. Diversité liée au brassage intra chromosomique.

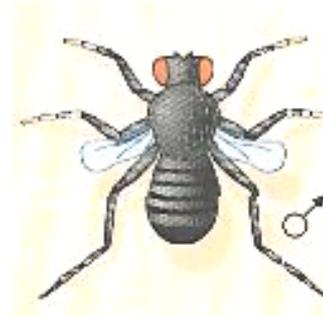
**Analyse de résultats de croisements effectués chez la drosophile.**  
**(Pour des caractères codés par des gènes situés sur le même chromosome = gènes liés)**

**Femelle de lignée pure**

**(Vg<sup>+</sup> b<sup>+</sup>//Vg<sup>+</sup> b<sup>+</sup>)**



×



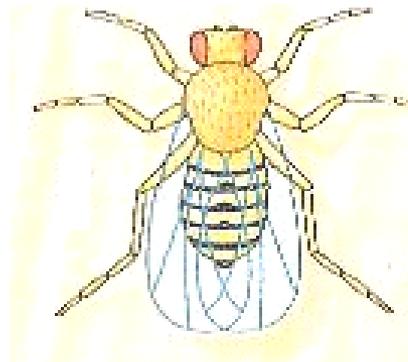
**mâle de lignée pure**

**(Vg b //Vg b)**



**100 %**

**Vg<sup>+</sup> b<sup>+</sup>//Vg b**



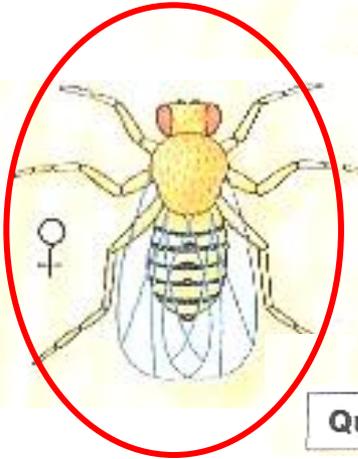
**F1**

**Hétérozygote**

# Test-cross

Hybride F<sub>1</sub>  
ailes longues [L]  
corps gris [G]  
femelle

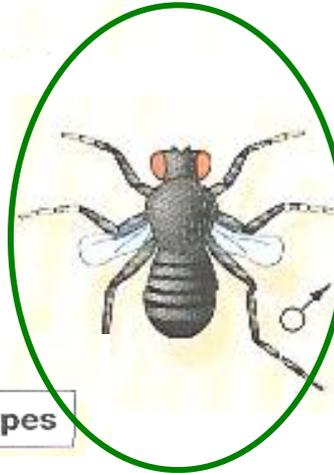
**Vg<sup>+</sup> b<sup>+</sup> // Vg b**



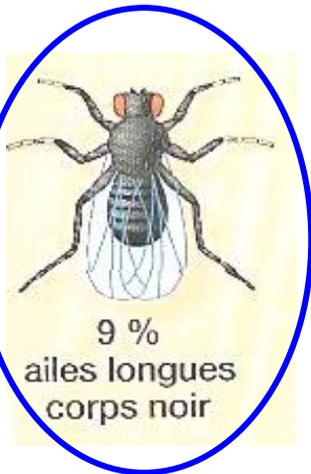
×

Drosophile homozygote  
ailes vestigiales [vg]  
corps noir [n]  
(double récessif)  
mâle

**Vg b // Vg b**



Quatre phénotypes



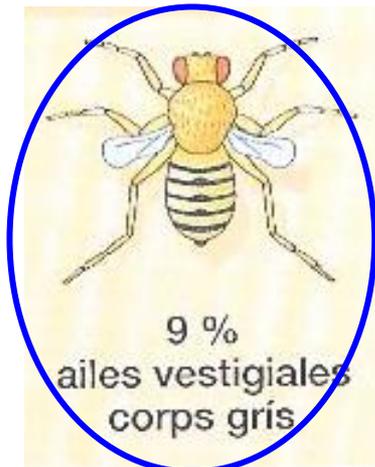
9 %  
ailes longues  
corps noir

**Vg<sup>+</sup> b // Vg b**



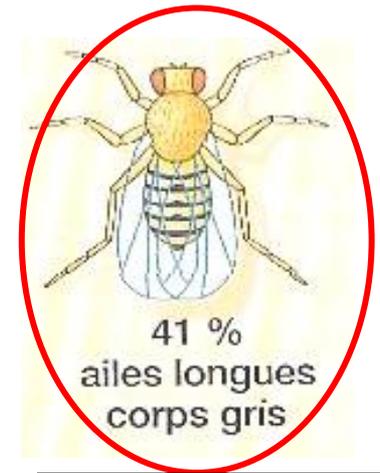
41 %  
ailes vestigiales  
corps noir

**Vg b // Vg b**



9 %  
ailes vestigiales  
corps gris

**Vg b<sup>+</sup> // Vg b**



41 %  
ailes longues  
corps gris

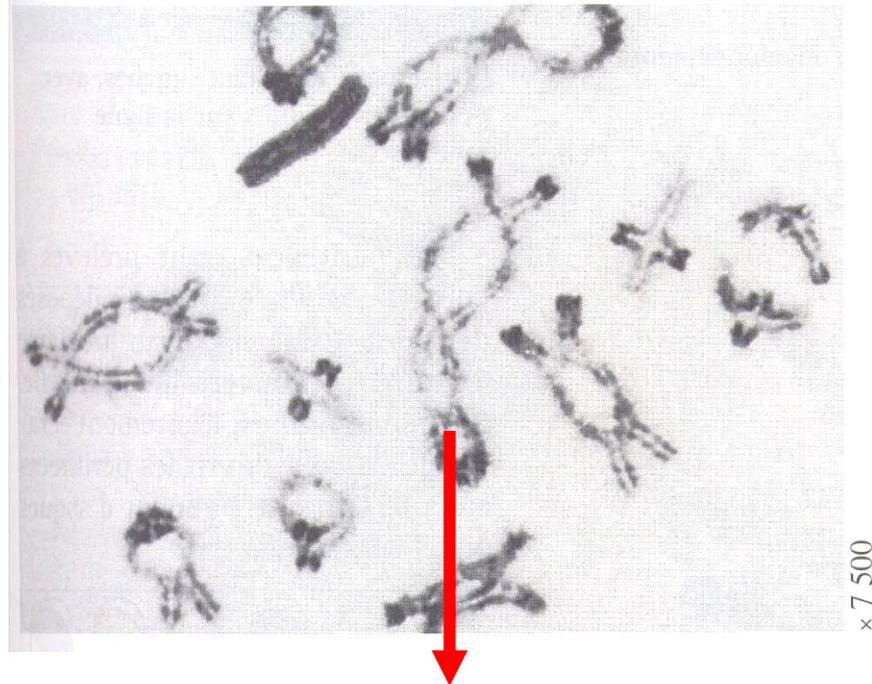
**Vg<sup>+</sup> b<sup>+</sup> // Vg b**

80% de phénotypes parentaux

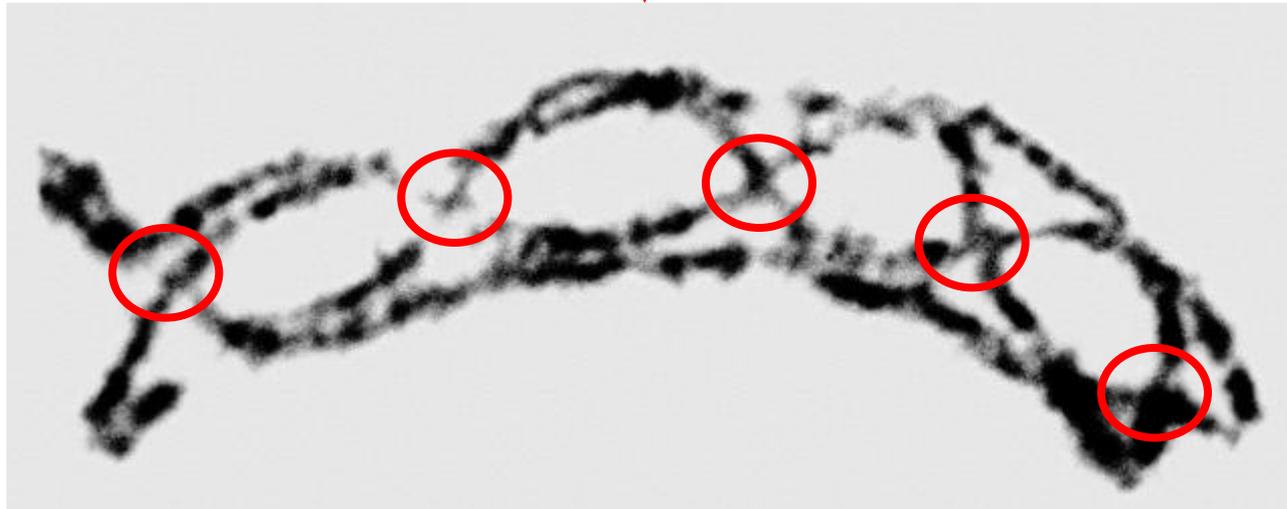
20% de phénotypes recombinés

# Prophase de la 1<sup>ère</sup> division méiotique

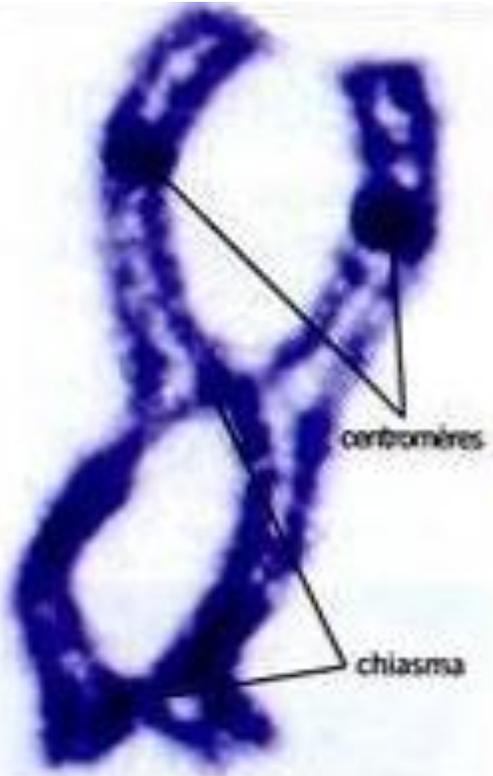
**Appariement des  
chromosomes  
homologues**



**Chiasmata**

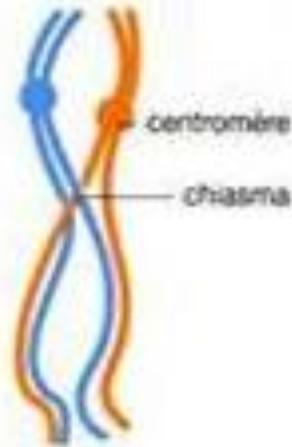


# Mécanisme du crossing over (ou enjambement)



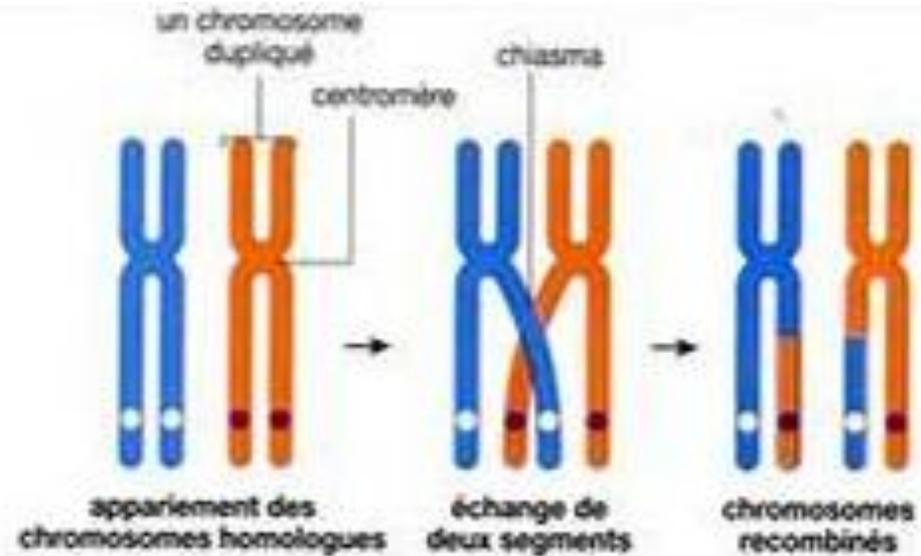
centromères

chiasma



centromère

chiasma



**Echange de fragments de chromatides  
entre les 2 chromosomes homologues**

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

# Thème : Génétique et évolution.

## Chapitre 2 : Mécanismes de diversification des êtres vivants.

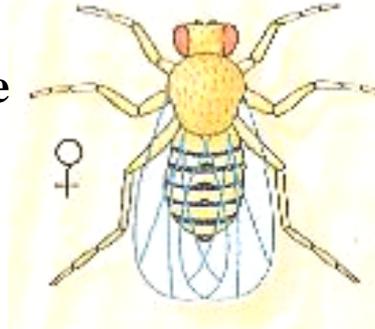
### I. Les mécanismes génétiques.

#### A. Les brassages génétiques liés à la reproduction sexuée (méiose et fécondation).

1. Intérêt des croisements tests dans l'étude des brassages génétiques.
2. Diversité liée au brassage intra chromosomique.
3. Diversité liée au brassage inter chromosomique.

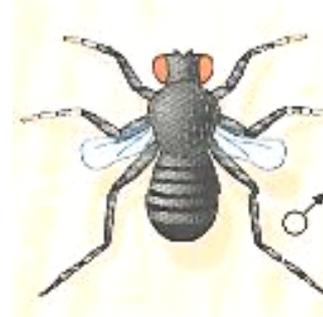
**Analyse de résultats de croisements effectués chez la drosophile.**  
**(Pour des caractères codés par des gènes situés sur 2 chromosomes différents = gènes indépendants)**

**Femelle de lignée pure**



**(Vg+//Vg+, eb+//eb+)**

×



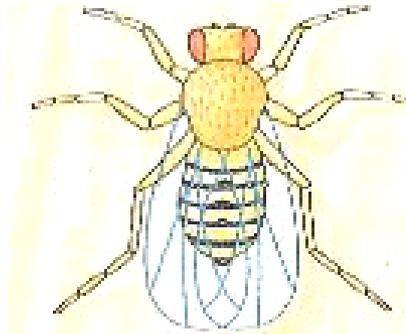
**mâle de lignée pure**

**(Vg//Vg , eb//eb)**



**100 %**

**Hétérozygote**



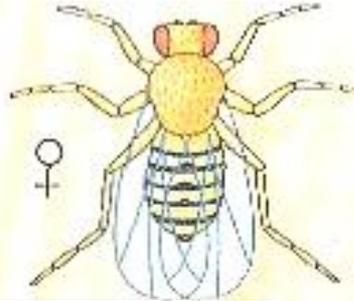
**F1**

**(Vg+//Vg , eb+//eb)**

# Test-cross

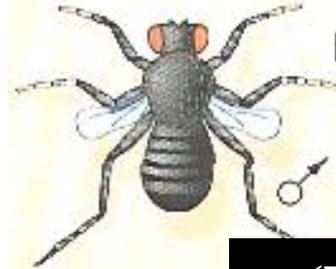


Hybride F<sub>1</sub>  
ailes longues [L]  
corps gris [G]  
femelle



×

Drosophile homozygote  
ailes vestigiales [vg]  
corps noir [n]  
(double récessif)  
mâle

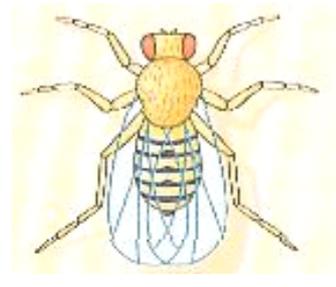
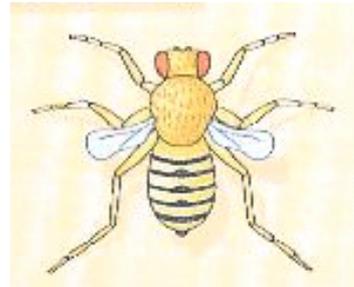
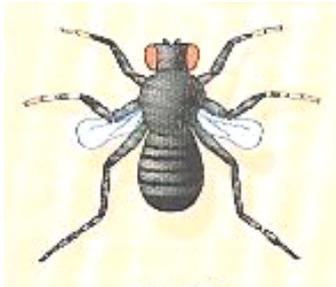
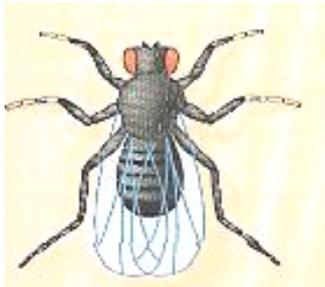


**(Vg+//Vg , eb+//eb)**

**(Vg//Vg , eb//eb)**



Quatre phénotypes



**(Vg+//Vg , eb//eb)**

**(Vg//Vg , eb//eb)**

**(Vg//Vg , eb+//eb)**

**(Vg+//Vg , eb+//eb)**

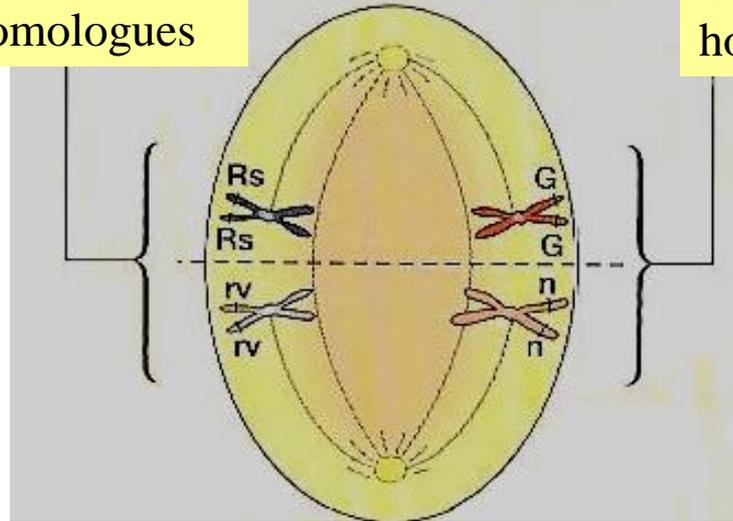
**25 %**

**25 %**

**25 %**

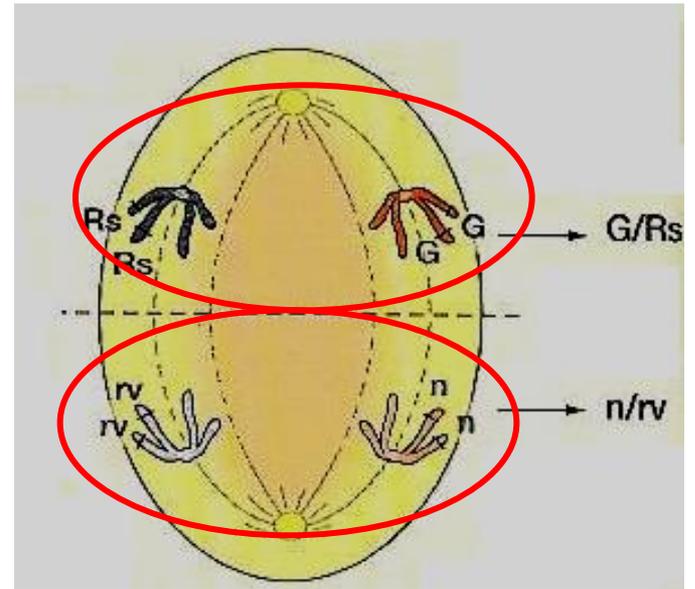
**25 %**

Chromosomes  
homologues



Métaphase

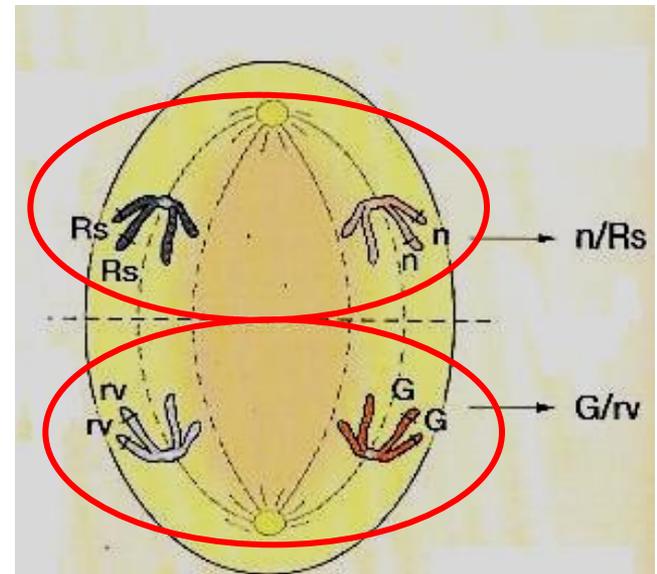
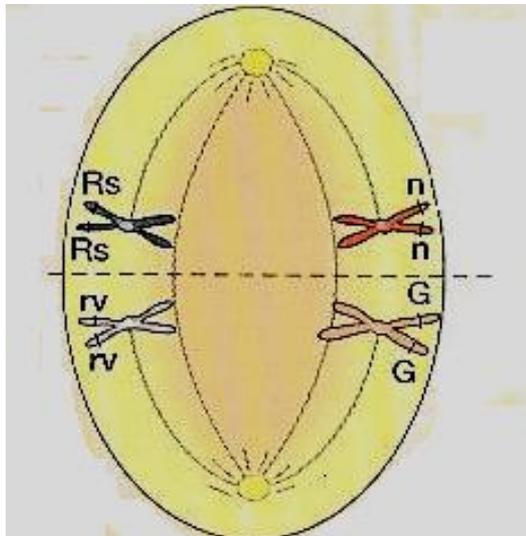
Chromosomes  
homologues



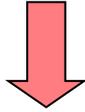
Anaphase



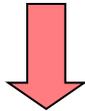
OU



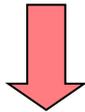
# Mise en évidence du brassage inter-chromosomique chez les Diploïdes



étude de deux couples d'allèles

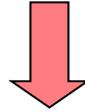


situés sur 2 paires de chromosomes différents

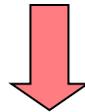


des gènes indépendants

Gènes indépendants



L'hétérozygote produit avec une probabilité égale quatre types de gamètes différents



F1



4 phénotypes en même proportions



2 identiques aux parents

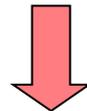


2 nouveaux



1 caractère d'un parent

1 caractère de l'autre parent



**Phénotypes recombinés**

# Thème : Génétique et évolution.

## Chapitre 2 : Mécanismes de diversification des êtres vivants.

### I. Les mécanismes génétiques.

#### A. Les brassages génétiques liés à la reproduction sexuée (méiose et fécondation).

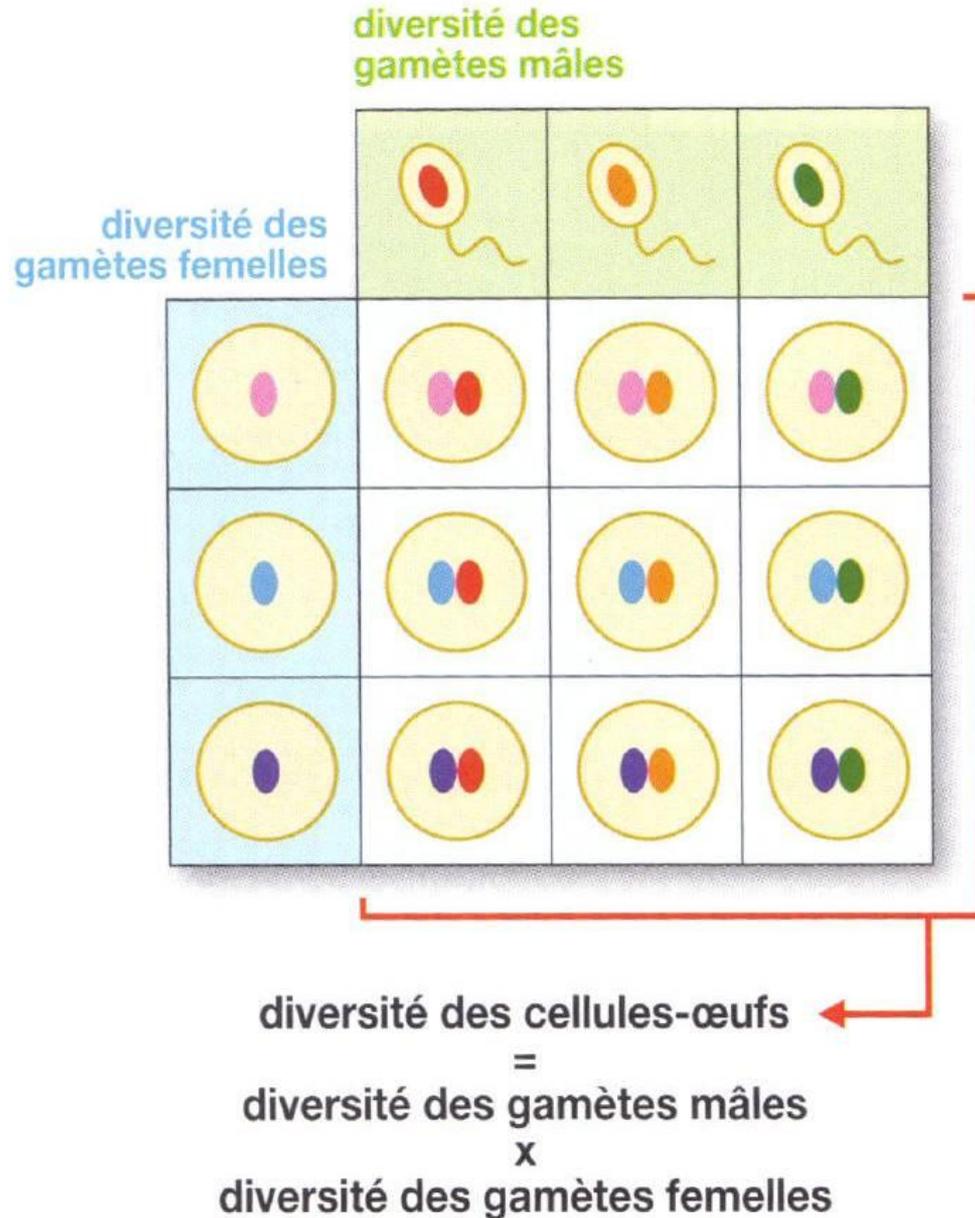
1. Intérêt des croisements tests dans l'étude des brassages génétiques.

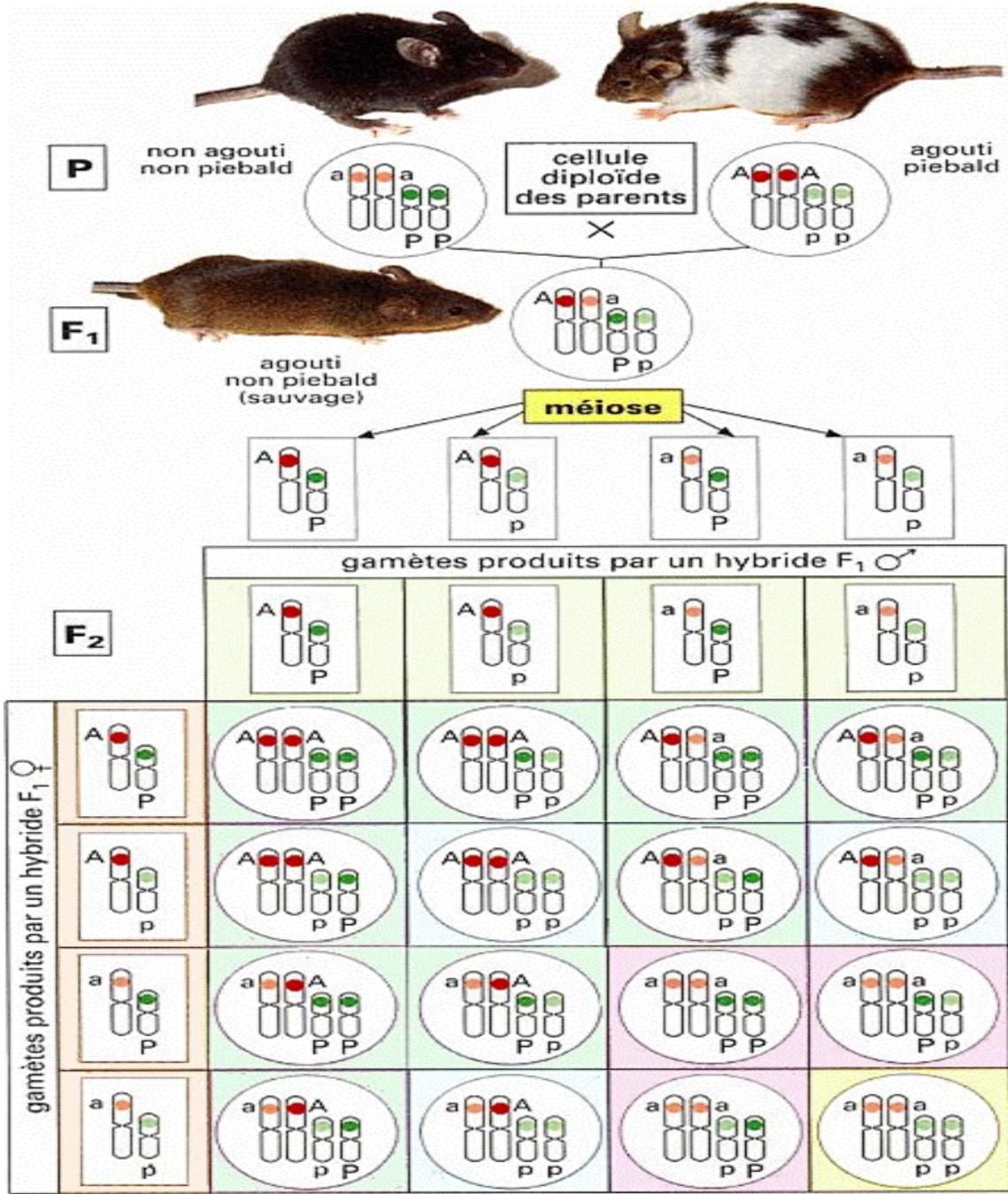
2. Diversité liée au brassage intra chromosomique.

3. Diversité liée au brassage inter chromosomique.

4. Diversité liée à la fécondation.

# La fécondation amplifie le brassage génétique





# Thème : Génétique et évolution.

## Chapitre 2 : Mécanismes de diversification des êtres vivants.

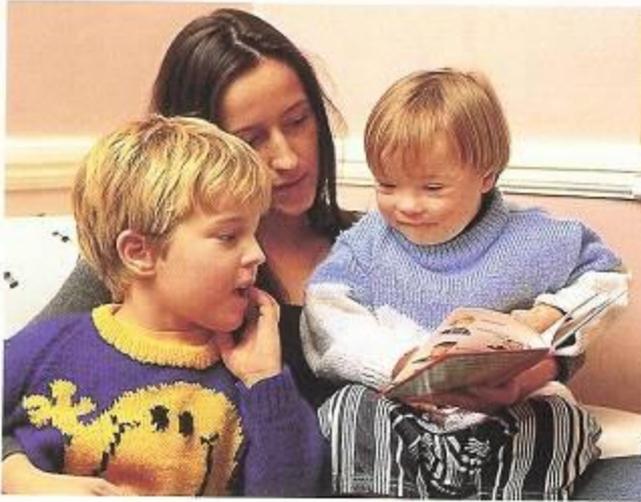
### I. Les mécanismes génétiques.

A. Les brassages génétiques liés à la reproduction sexuée (méiose et fécondation).

B. Les conséquences d'anomalies au cours de la méiose.

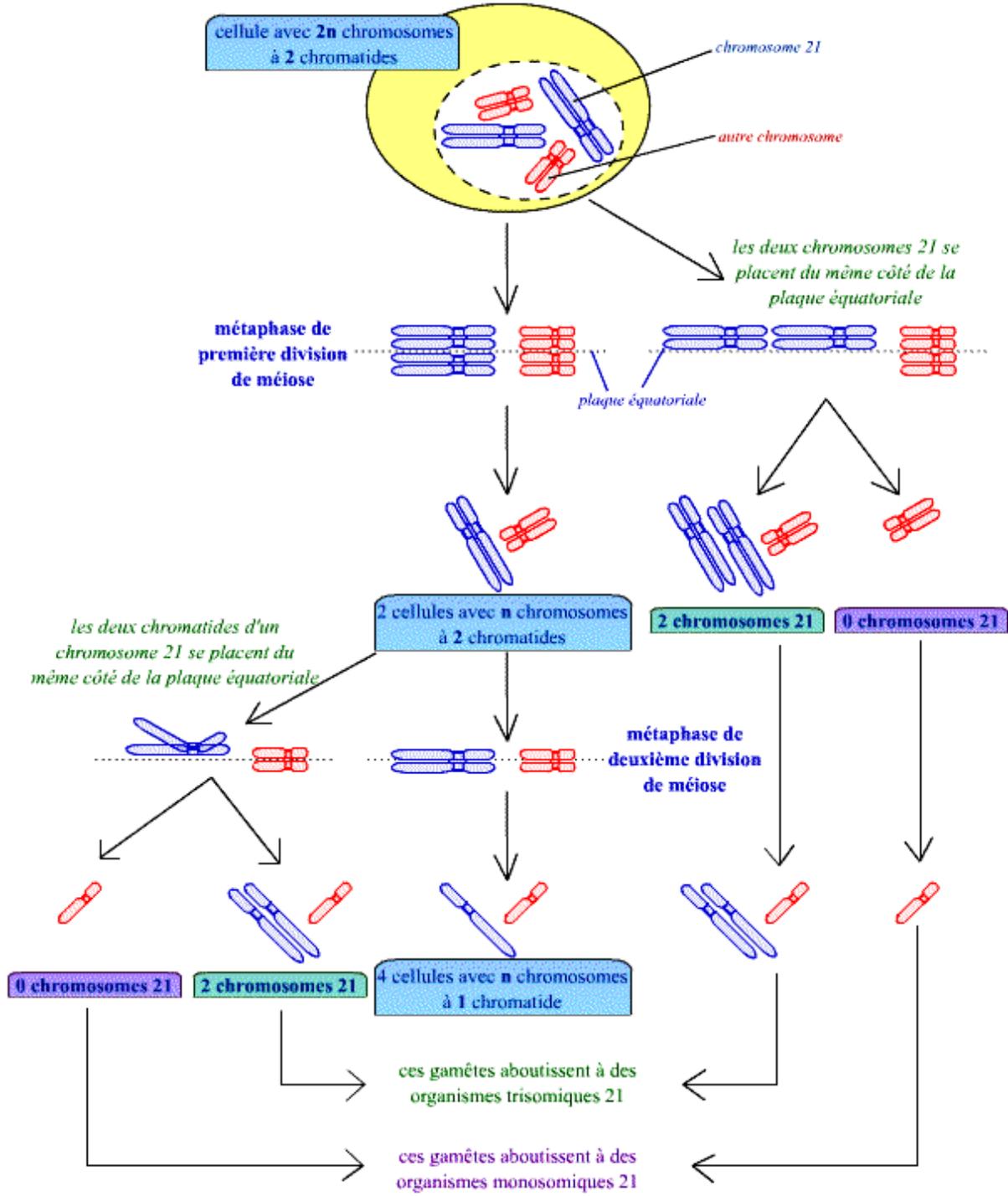
1. Des anomalies du caryotype.

# Trisomie 21



Un enfant sur 700





# D'autres anomalies chromosomiques

Trisomie 18 X

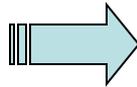
1/800

- Anomalies du crâne, de la face, des pieds, des mains
- malformations viscérales ( cœur, rein)
- évolution toujours mortelle avant l'âge d'1 an

- Femme de petite taille, stérile
- absence de caractères sexuels secondaires
- Intelligence normal
- Développement intellectuel le + souvent normal



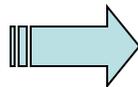
maternelle



1ere division : 61,7%

2éme division : 15,3%

Paternelle



1ere division : 11,8%

2éme division : 11,2%

# Thème : Génétique et évolution.

## Chapitre 2 : Mécanismes de diversification des êtres vivants.

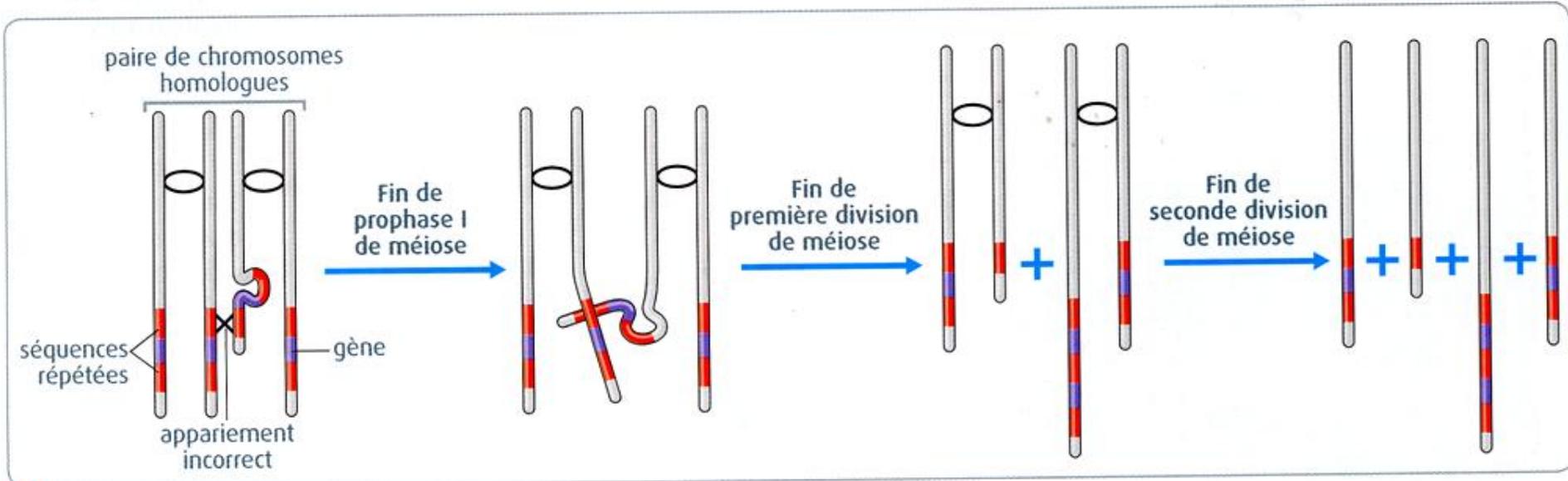
### I. Les mécanismes génétiques.

A. Les brassages génétiques liés à la reproduction sexuée (méiose et fécondation).

B. Les conséquences d'anomalies au cours de la méiose.

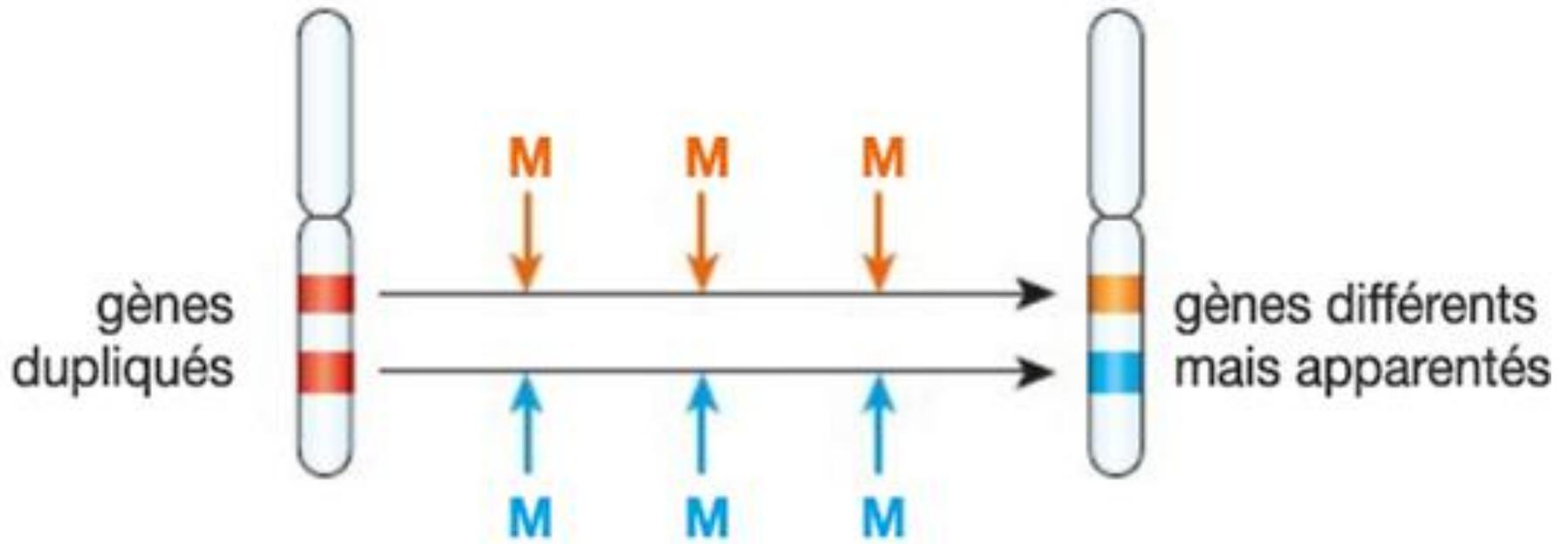
1. Des anomalies du caryotype.

2. Un enrichissement du génome.



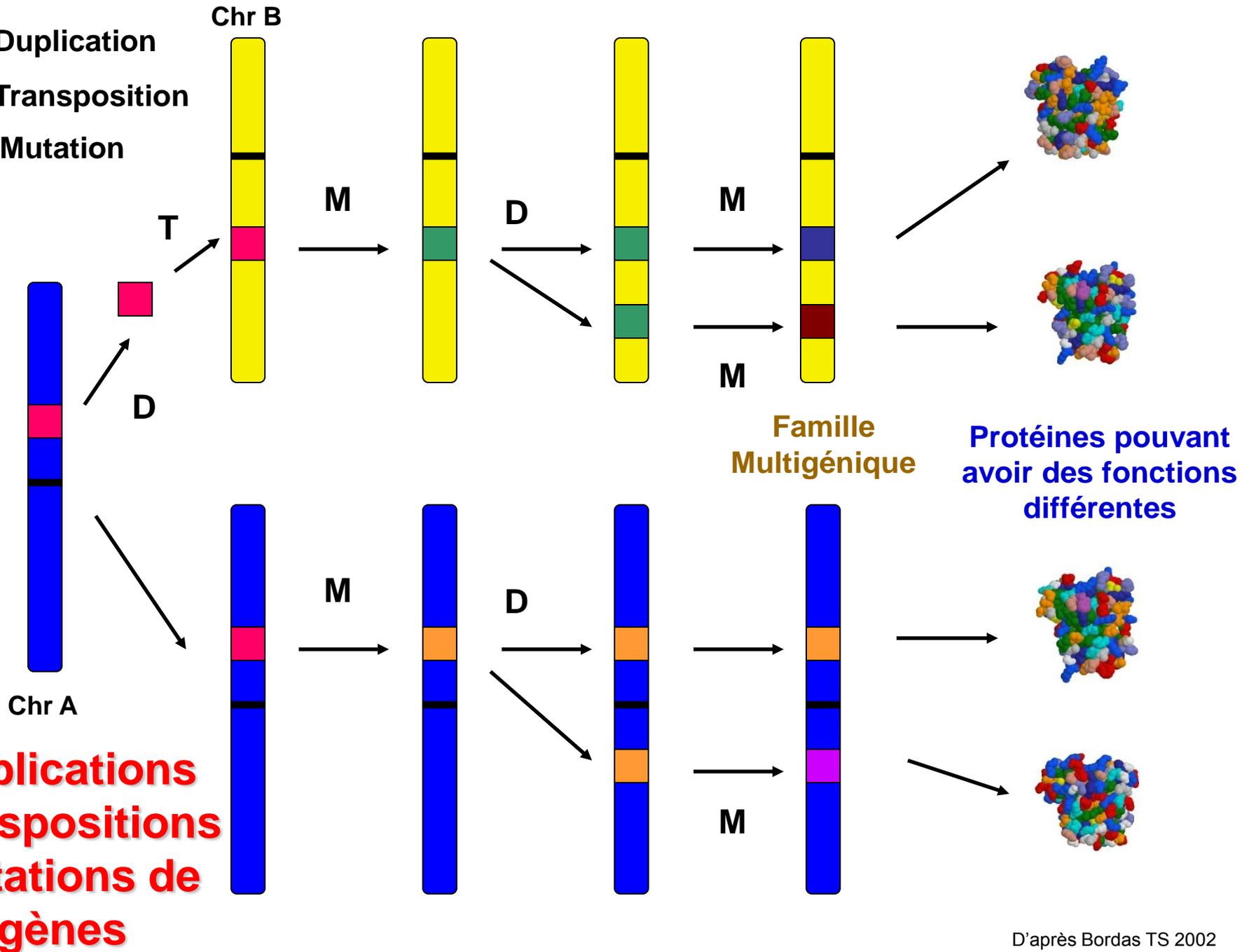
**1 Les crossing-over inégaux.** Dans certaines conditions, en prophase I de méiose, un appariement incorrect peut survenir, à l'origine d'un crossing-over qualifié d'inégal.

## Formation d'une famille multigénique



M = mutations ponctuelles

D = Duplication  
T = Transposition  
M = Mutation



# Exemple des opsines

chromosome 7

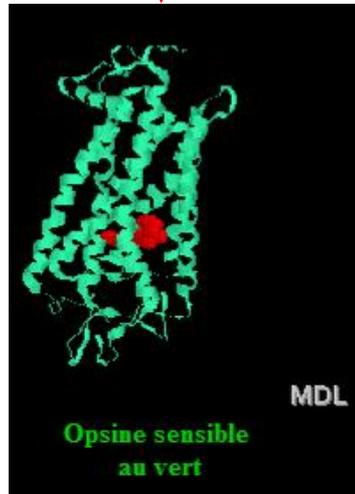
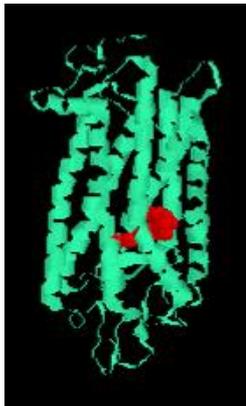
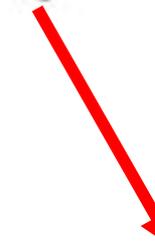
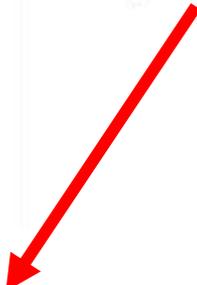
chromosome X



gène de  
l'opsine bleue

gène de  
l'opsine  
verte

gène de  
l'opsine  
rouge



→ Expression des gènes

# Comparaison des séquences d'acides aminés des opsines et de la rhodopsine

				35				40					45					50						55					60					65					70					75	
opsine-bleue	F	K	N	I	S	S	V	G	-	-	P	W	D	G	P	Q	Y	H	I	A	P	V	W	A	F	Y	L	Q	A	A	F	M	G	T	V	F	L	I	G	F	P	L	N	A	M
rhodopsine	F	S	N	A	T	G	V	V	R	S	P	F	E	Y	P	Q	Y	Y	L	A	E	P	W	Q	F	S	M	L	A	A	Y	M	F	L	L	I	V	L	G	F	P	I	N	F	L
opsine-rouge	Y	T	N	S	N	S	T	R	G	-	P	F	E	G	P	N	Y	H	I	A	P	R	W	V	Y	H	L	T	S	V	W	M	I	F	V	V	T	A	S	V	F	T	N	G	L
opsine-verte	Y	T	N	S	N	S	T	R	G	-	P	F	E	G	P	N	Y	H	I	A	P	R	W	V	Y	H	L	T	S	V	W	M	I	F	V	V	I	A	S	V	F	T	N	G	L

Famille multigénique

	opsine-bleue	rhodopsine	opsine-rouge	opsine-verte
opsine-bleue	0	53.8	58.2	57
rhodopsine		0	57.3	56.1
opsine-rouge			0	4.39
opsine-verte				0

% de différences

Demi matrice des distances

# Thème : Génétique et évolution.

## Chapitre 2 : Mécanismes de diversification des êtres vivants.

### I. Les mécanismes génétiques.

A. Les brassages génétiques liés à la reproduction sexuée (méiose et fécondation).

B. Les conséquences d'anomalies au cours de la méiose.

C. Des modifications de l'expression des gènes.

1. Les gènes du développement.

# Les gènes du développement

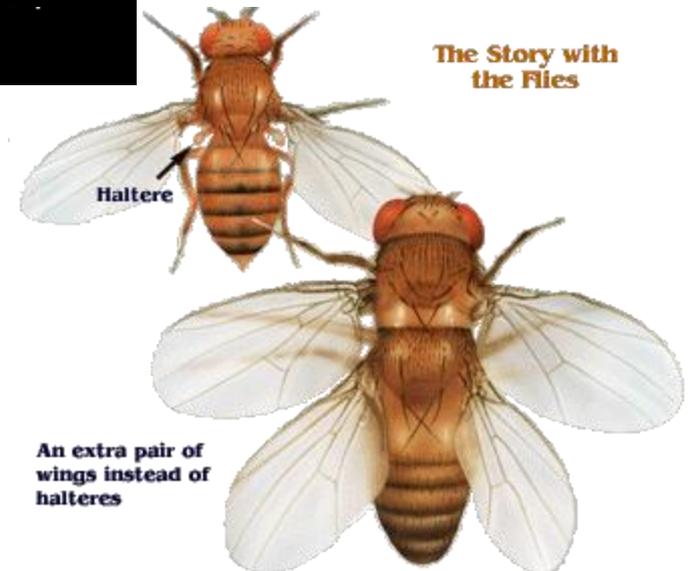
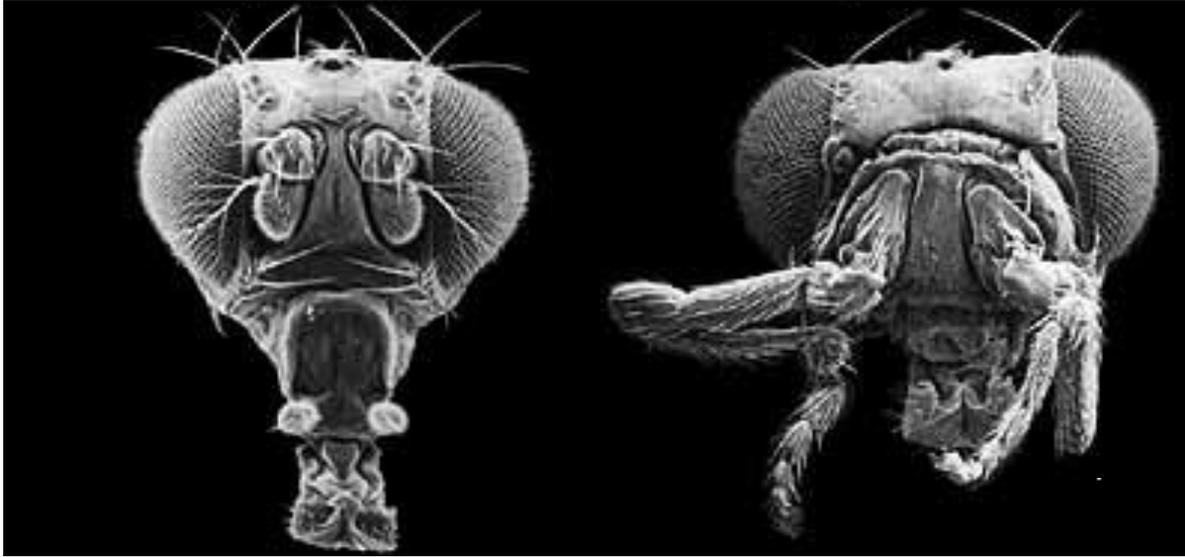


**impliqués dans la mise en place des plans  
d'organisation des êtres vivants**

# Des mutants homéotiques

wild-type *drosophila*

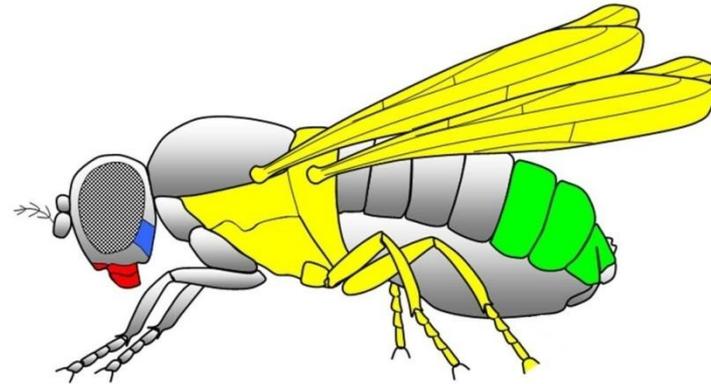
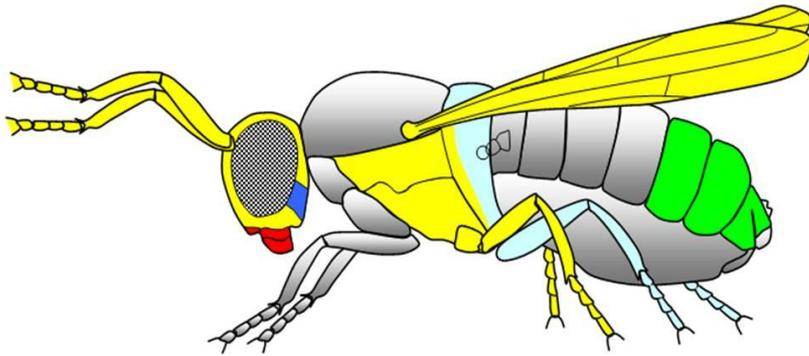
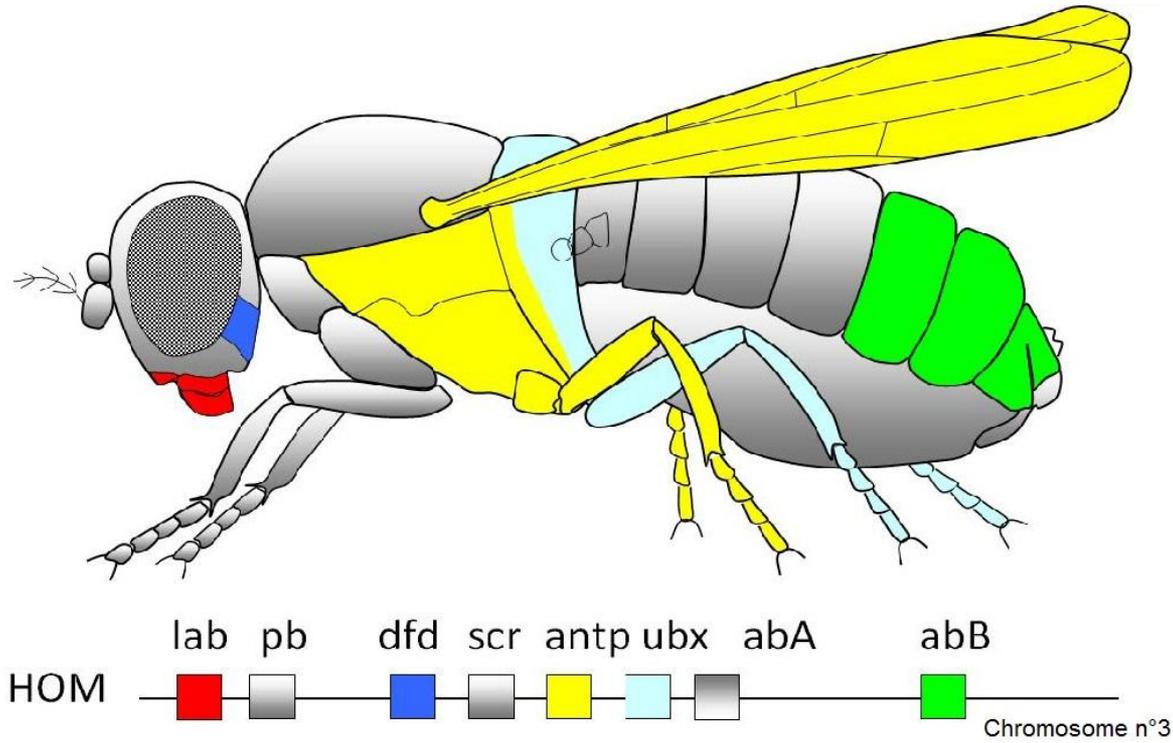
*antennapedia* mutant



The Story with the Flies

An extra pair of wings instead of halteres

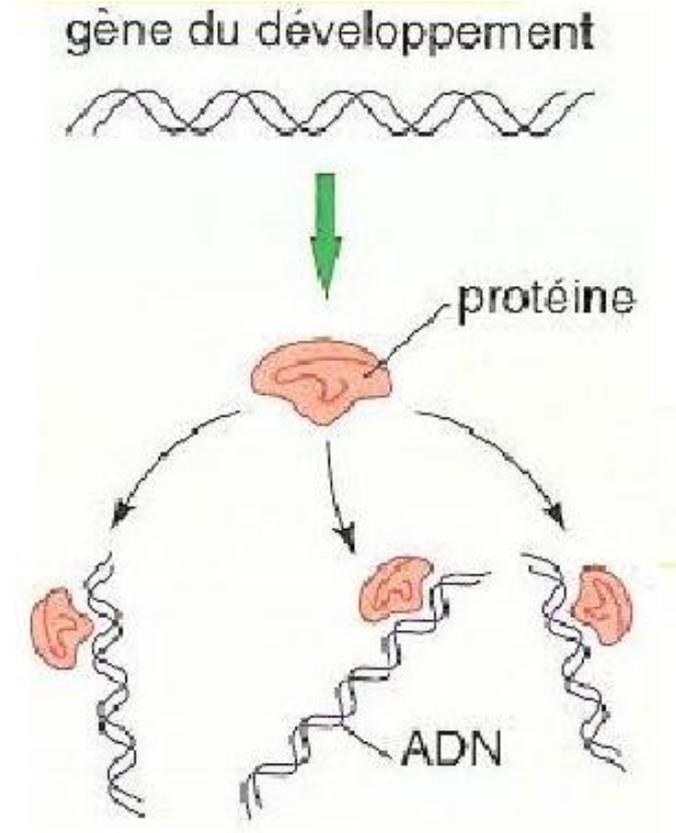
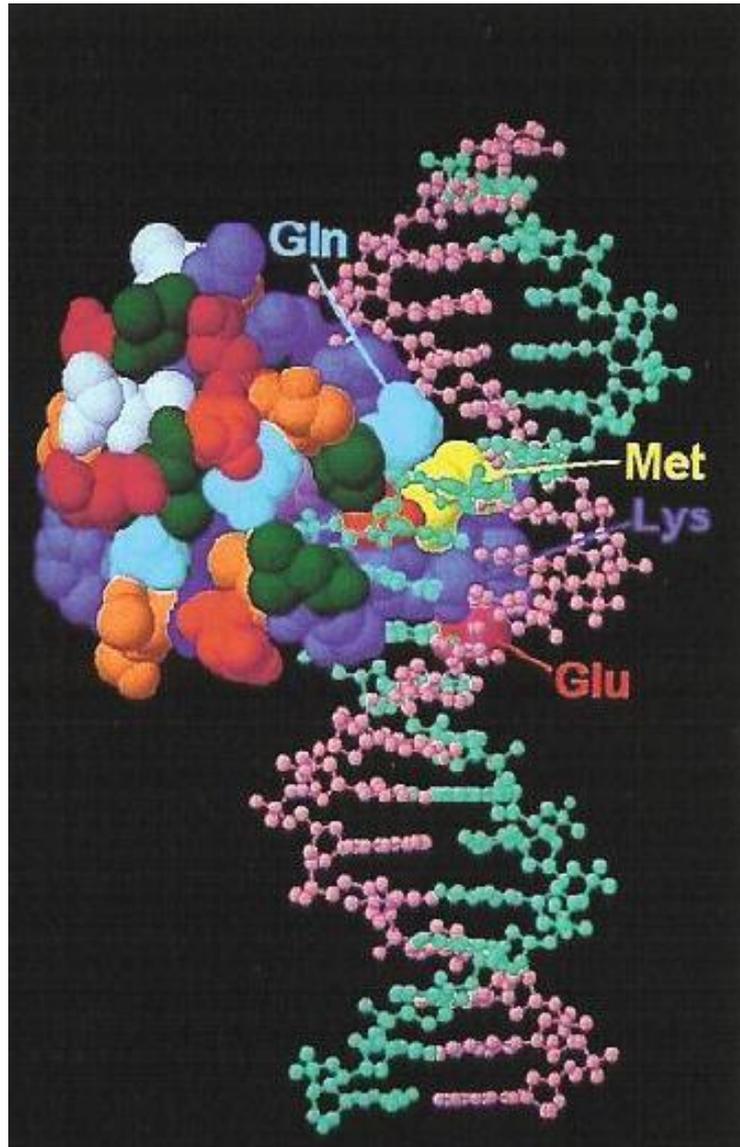
# Des modifications de la zone d'expression de gènes homéotiques



Territoires d'expression des gènes :

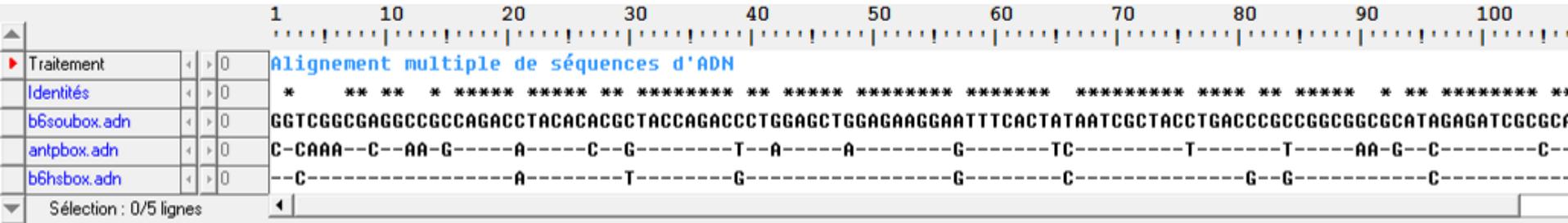
- lab
- pb
- dfd
- scr
- antp
- ubx
- abA
- abB

ces gènes « architectes » permettent la synthèse de protéines qui contrôlent l'expression de nombreux autres gènes.



**Activation ou inhibition  
de milliers de gène**

# Comparaison du gène responsable de la formation de l'œil chez différentes espèces

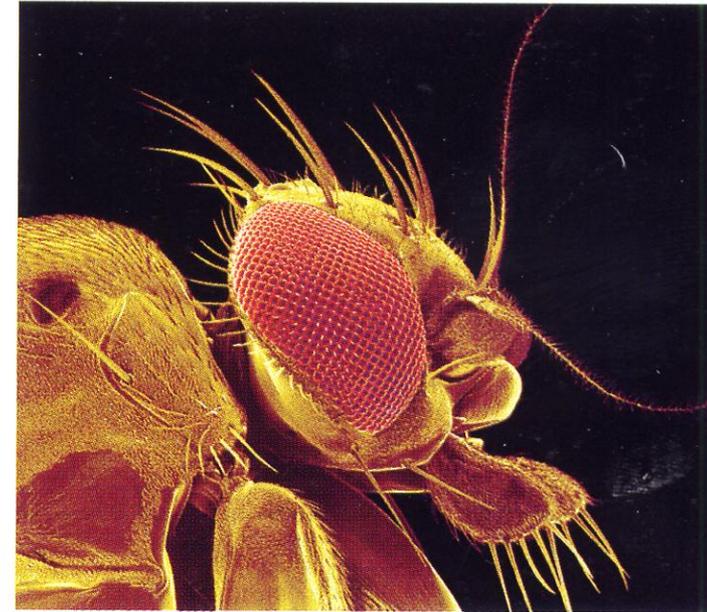
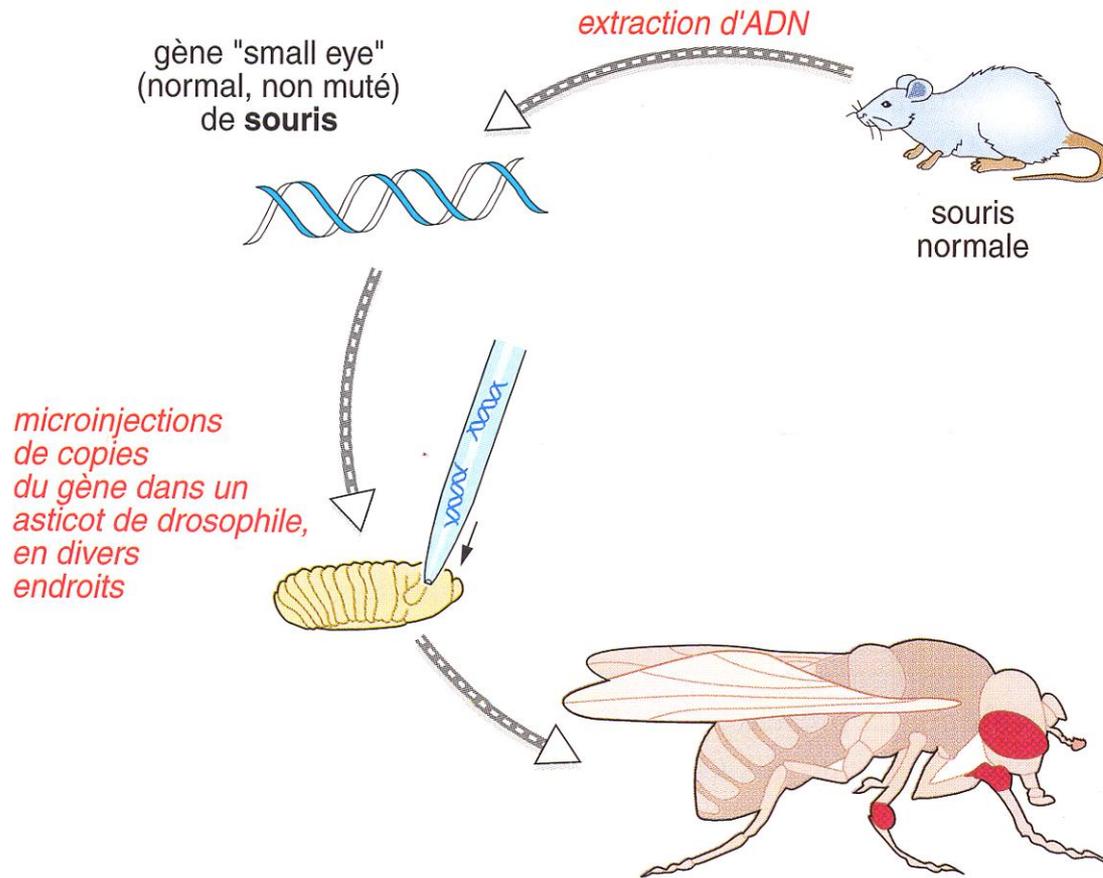


	<b>souris</b>	<b>drosophile</b>	<b>homme</b>
<b>Souris</b>	100 %	81,7 %	92,2 %
<b>drosophile</b>		100 %	83,3 %
<b>homme</b>			100 %

**Forte homologie de séquence (> 20 %)**

**Ces gènes dérivent d'un gène ancestral commun**

# Résultat d'une expérience de transgénèse



L'œil de drosophile est un organe complexe. C'est un œil d'insecte, très différent de celui des mammifères ; il est qualifié de « composé » car constitué de multiples facettes. On estime qu'au moins 2 500 gènes différents inter-

**Le gène « architecte » de la souris a activé les 2500 gènes « ouvriers » qui permettent la formation d'un œil de drosophile**

# Thème : Génétique et évolution.

## Chapitre 2 : Mécanismes de diversification des êtres vivants.

### I. Les mécanismes génétiques.

A. Les brassages génétiques liés à la reproduction sexuée (méiose et fécondation).

B. Les conséquences d'anomalies au cours de la méiose.

C. Des modifications de l'expression des gènes.

1. Les gènes du développement.

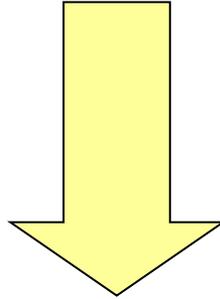
2. Modifications de l'expression des gènes du développement.

# **Les mêmes gènes du développement peuvent être présents chez différentes espèces**

- territoire d'expression**
- intensité d'expression**
- chronologie ou la durée d'expression de ces gènes**

**varient d'une espèce à l'autre.**

**modifications d'expression de gènes**

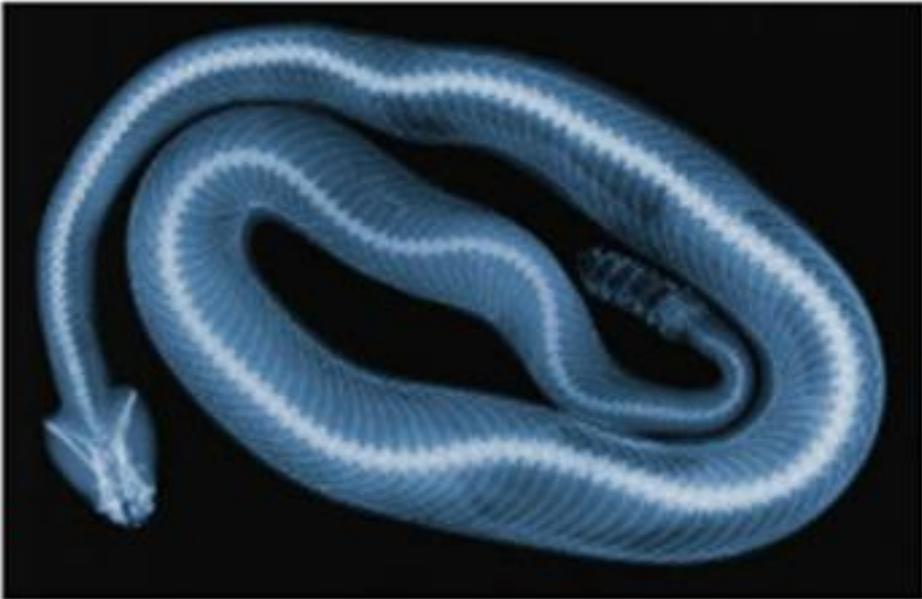


**différences morphologiques importantes chez  
des espèces pourtant génétiquement très  
proches.**

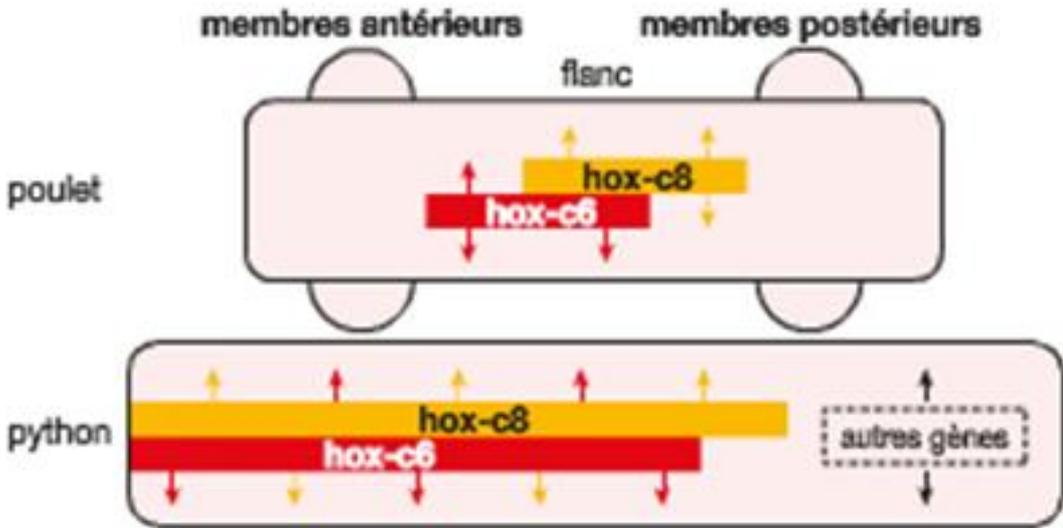
Exemples de modifications du territoire d'expression de certains gènes du développement

# Modification du territoire d'expression de gènes du développement chez le serpent

absence de patte



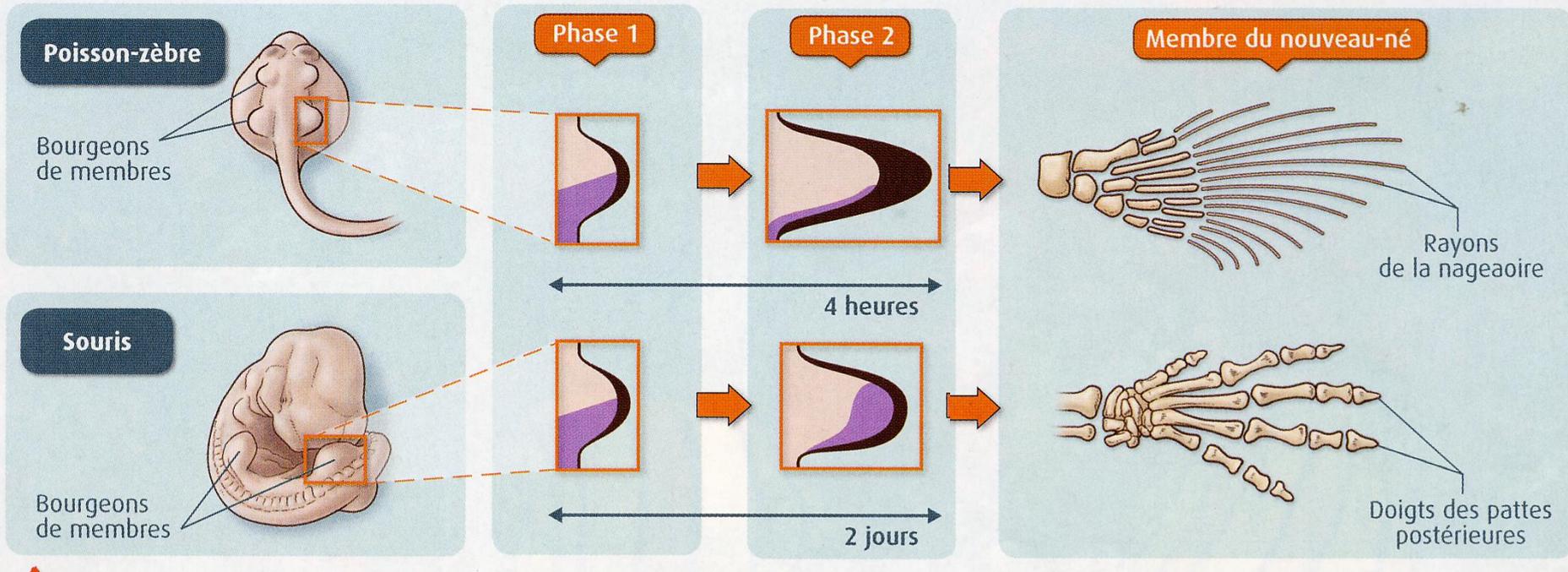
Radiographie d'un serpent (crotale) ▶  
mettant en évidence son squelette



# Modification du territoire d'expression de gènes du développement chez la souris

Ex: gène du développement hox D13

s'exprime à base du bourgeon => formation d'une nageoire

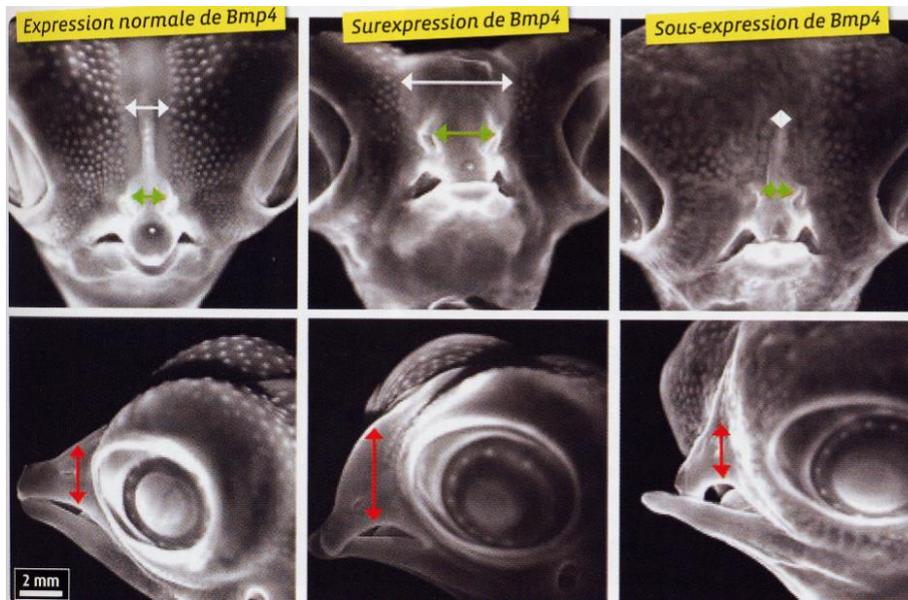
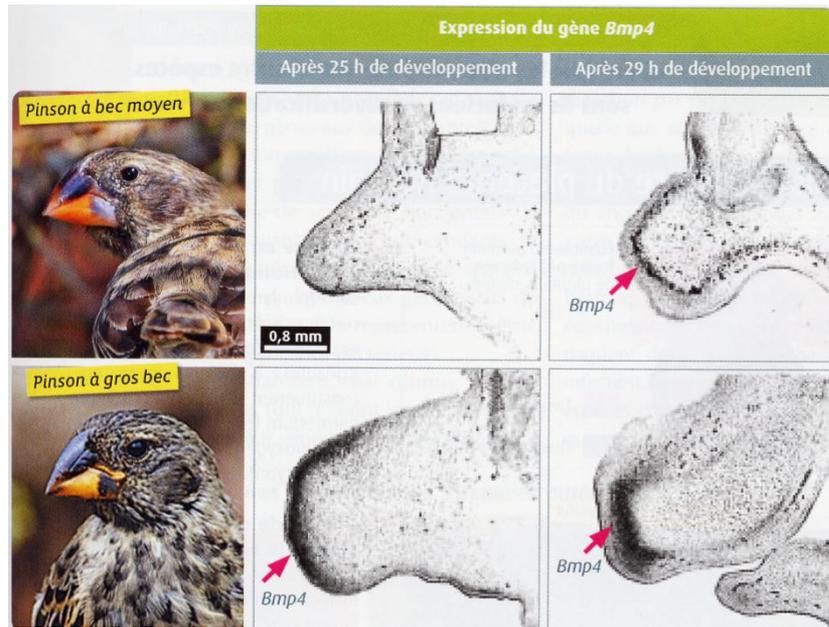


s'exprime d'abord à la base puis vers l'avant => formation d'une main avec des doigts.

Exemple de modifications de  
l'intensité d'expression de certains  
gènes du développement

# Variation de l'intensité d'expression d'un gène

gène architecte **bmp4**.

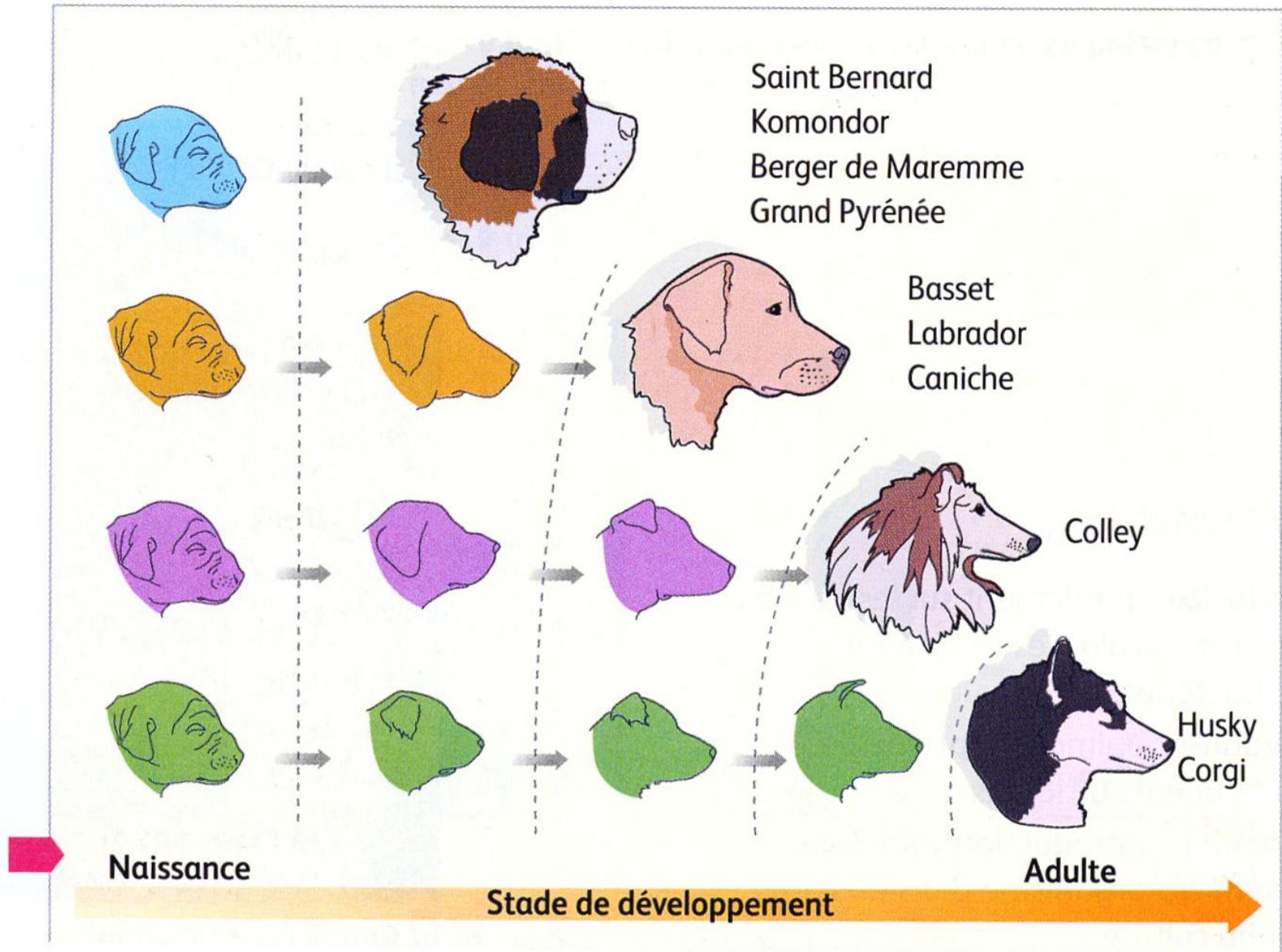


*surexprimé* => *gros bec*

*sous exprimé* => *petit bec*

Exemples de modifications de la  
chronologie ou de la durée  
d'expression de certains gènes du  
développement (=hétérochronie)

# Hétérochronie chez les canidés



# Hétérochronie chez le cerf



Cerf élaphe



phase juvénile    phase adulte

Cerf de Crête



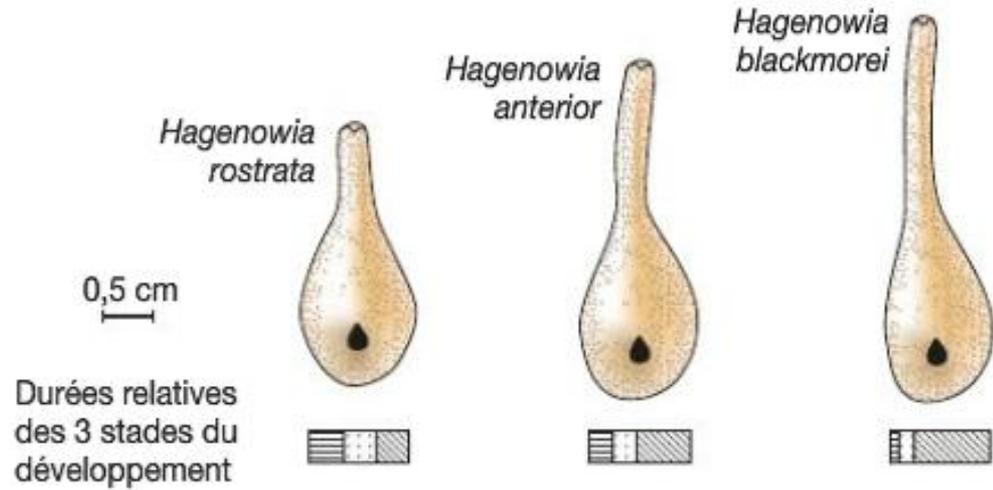
10 cm



# Hétérochronie chez l'oursin



Test d'*Hagenowia rostrata*.



# Hétérochronie chez axolotl



**Conservation du caractère larvaire  
Pour l'appareil respiratoire**

# Bricolage de l'évolution

- *Utilisation des mêmes outils de manière différente*
- La diversité dans l'expression de gènes communs est source de diversité  
*(mutation des séquences régulatrices de l'expression gènes)*

# Thème : Génétique et évolution.

## Chapitre 2 : Mécanismes de diversification des êtres vivants.

### I. Les mécanismes génétiques.

A. Les brassages génétiques liés à la reproduction sexuée (méiose et fécondation).

B. Les conséquences d'anomalies au cours de la méiose.

C. Des modifications de l'expression des gènes.

D. Hybridation suivie de polyploïdisation

# Quelques définitions

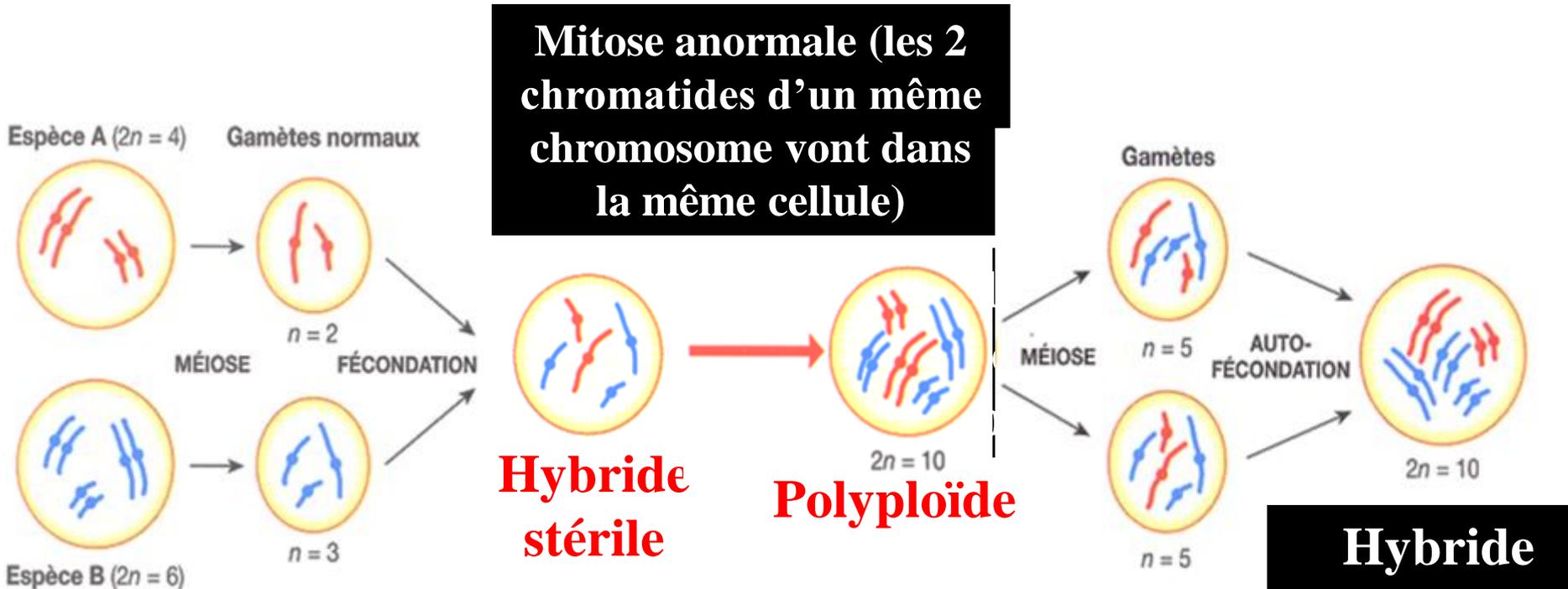
- **Polyploïde** = cellule ou noyau ou organisme possédant plus de deux jeux complets de chromosomes.

**Autoploïde** (*si les lots de chromosomes proviennent de la même espèce*).

**Allopoloïde** (*si les lots de chromosomes proviennent de deux espèces différentes*)

**Hybridation** = croisement entre deux espèces différentes  
(*ou entre deux races /variétés différentes*).

# Exemple de mécanisme permettant l'apparition d'une espèce polyploïde : allopoloïdie



Mitose anormale (les 2 chromatides d'un même chromosome vont dans la même cellule)

Hybride stérile

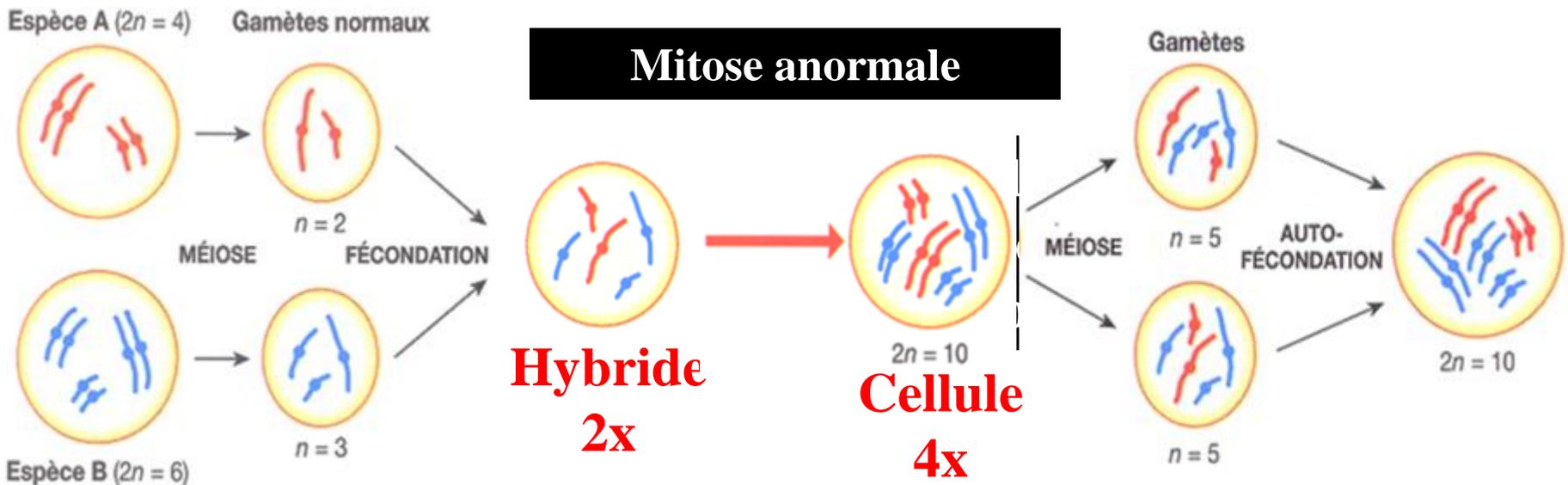
Polyplloïde

Hybride polyploïde fertile

Reproduction sexuée entre 2 espèces différentes

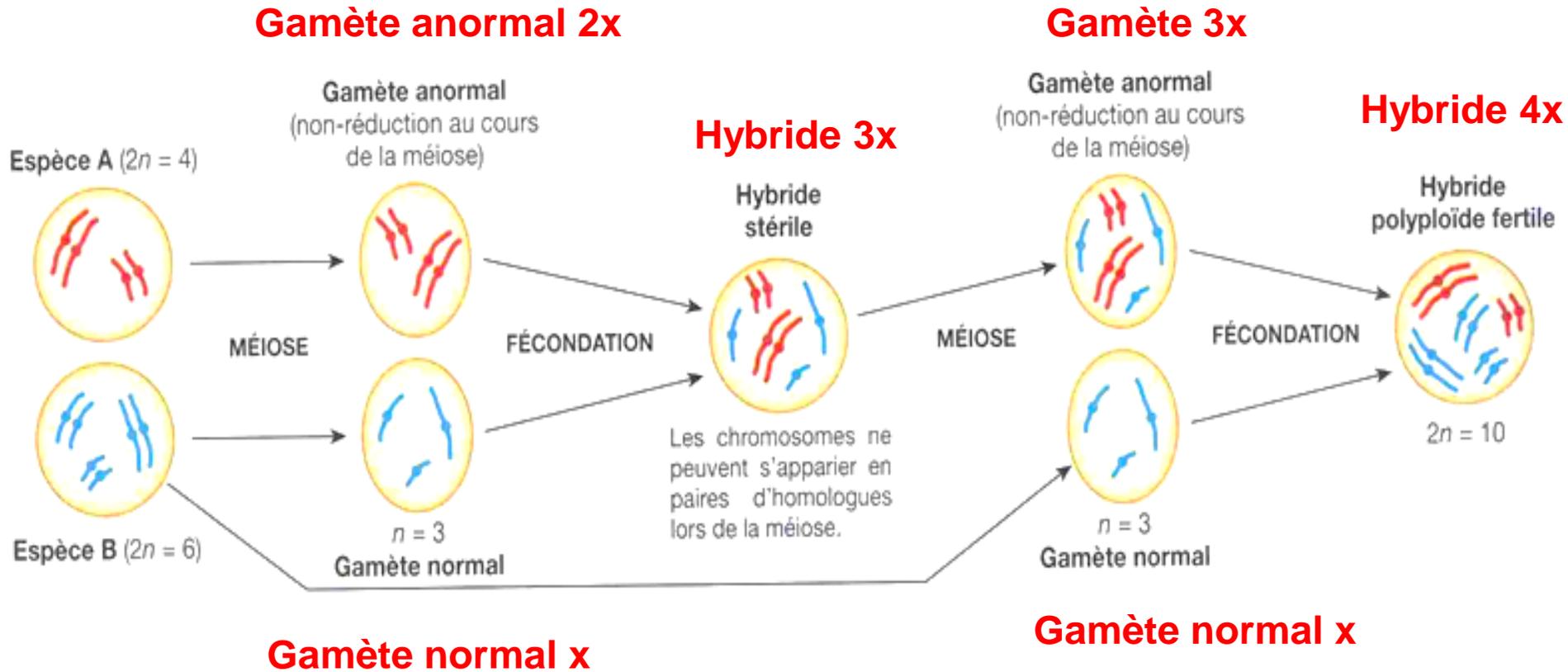
# Exemple de mécanisme permettant l'apparition d'une espèce polyploïde : allopoloïdie

**Gamète normal x**



**Gamète normal x**

# Autre exemple de mécanisme permettant l'apparition d'une espèce polyploïde : allopoloïdie



# L'histoire d'une nouvelle espèce



$2n=60$

*Spartina maritima*

Gamète  $x=30$

$2n=62$

*Spartina alterniflora*

Gamète  $x=31$

Hybride F1

*Spartina townsendii*

stérile

$2x=61$  chromosomes



Polyploïde

*Spartina anglica*

$4x=122$   $2n=122$

Présence de caractères différents



Nouvelle espèce

Evènement accidentel  
(mitose anormale) => doublement  
du nombre de chromosome



# Polyploïdisation dans le monde vivant

Banane → triploïde

33 chromosomes

Pomme de terre → tétraploïde

48 chromosomes

La fraise → octoploïde

56 chromosomes



<b>Insectes</b> .....	91
<b>Poissons</b> .....	50
<b>Amphibiens</b> .....	30
<b>Reptiles</b> .....	16
<b>Oiseaux</b> .....	0
<b>Mammifères</b> .....	2*

