

TS

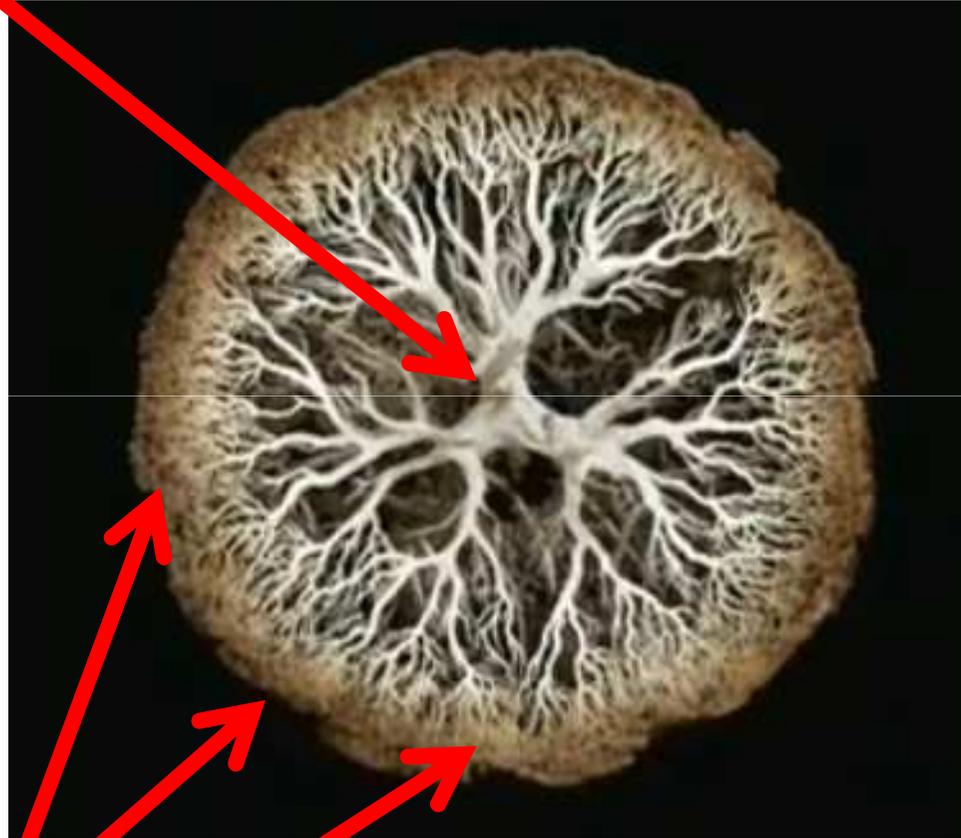
Thème I: Génétique et évolution

TS

Chapitre 2 : Mécanismes de diversification du vivant.

L'arbre du vivant

Un ancêtre commun



**Plusieurs millions
d'espèces actuelles
ou passées.**

Quels sont les mécanismes
générateurs de diversité au sein
du vivant ?

1^{ère} S : Les mutations produisent
de la diversité génétique

Chapitre 2 :

Mécanismes de diversification du vivant

- I. Mécanismes génétiques de diversification du vivant ayant lieu au cours de la reproduction sexuée
- II. Modifications dans l'expression de gènes et diversification du vivant
- II. Modification des génomes et diversification du vivant
- III. Des processus de diversification du vivant non génétiques

Diversification au cours de la reproduction sexuée



Chapitre 2 :

Mécanismes de diversification du vivant

I. Mécanismes génétiques de diversification du vivant ayant lieu au cours de la reproduction sexuée

A. Les brassages génétiques au cours de la méiose

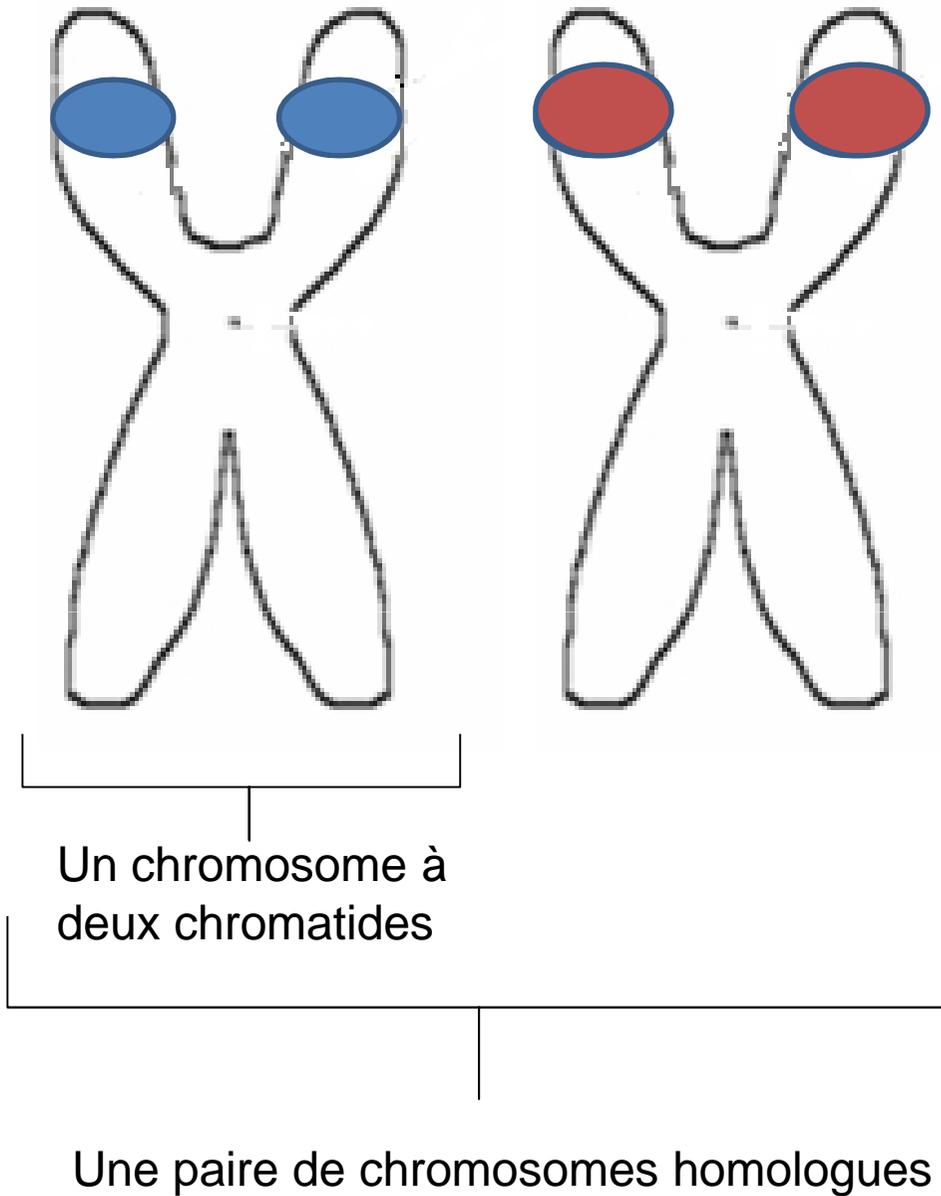
1. Rappels et conventions d'écriture
2. Les croisements test et leur intérêt
3. Le brassage inter chromosomique
- 4.. Le brassage intra chromosomique

B. Le brassage génétique au cours de la fécondation

C. Des anomalies au cours de la méiose, sources de troubles et/ou de diversité

1. Des maladies liées à des anomalies du caryotype
2. Anomalies du caryotype et diversification du génome

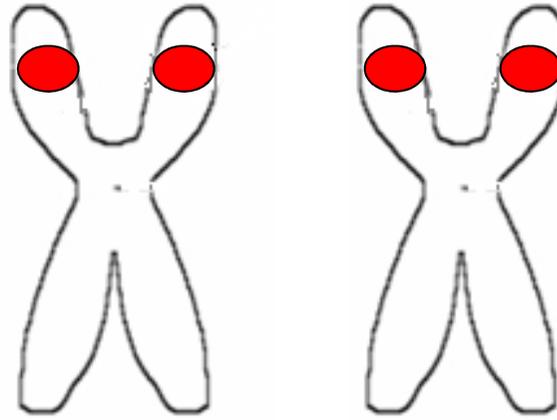
Quelques rappels



Même gène au même locus sur deux chromosomes homologues

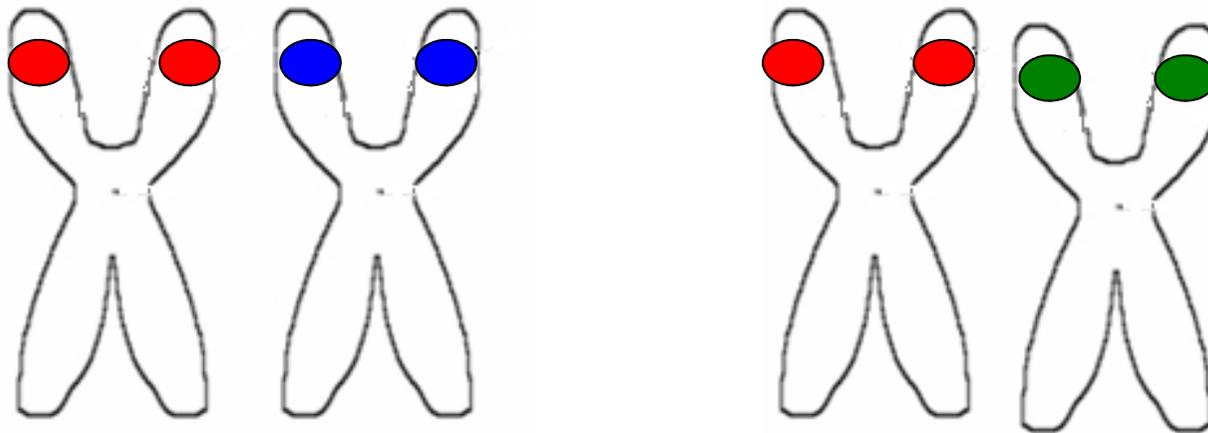
Les deux chromosomes homologues peuvent porter des allèles différents

Quelques rappels



**Individu homozygote pour le gène
responsable des groupes sanguins**

-  Allèle A
-  Allèle B
-  Allèle O



**Individu hétérozygote pour le gène
responsable des groupes sanguins**

Conventions d'écriture du phénotype et du génotype

phénotype



S'écrit entre []

génotype



S'écrit entre ()

Cellule diploïde



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

Cellule haploïde
(gamète)



L'allèle est écrit avant une barre oblique symbolisant 1 chr. de la paire

Ex d'un individu homozygote pour le gène « longueur des ailes »



Génotype	Phénotype
(vg^{+}/vg^{+})	[ailes longues] [vg^{+}]

Produit des gamètes	
100%	$(vg^{+}/)$

Ex d'un individu hétérozygote pour le gène « longueur des ailes »



Génotype	Phénotype
$(vg^{+//}vg)$	[ailes longues] [vg^{+}]

Produit des gamètes	
50%	$(vg^{+}/)$
50%	$(vg/)$

Chapitre 2 :

Mécanismes de diversification du vivant

- I. Mécanismes génétiques de diversification du vivant ayant lieu au cours de la reproduction sexuée
 - A. Les brassages génétiques au cours de la méiose
 - 1. Quelques rappels
 - 2. Les croisements test et leur intérêt
 - 3. Le brassage inter chromosomique
 - 4.. Le brassage intra chromosomique
 - B. Le brassage génétique au cours de la fécondation
 - C. Des anomalies au cours de la méiose, sources de troubles et/ou de diversité
 - 1. Des maladies liées à des anomalies du caryotype
 - 2. Anomalies du caryotype et diversification du génome

Principe et intérêt des croisements tests



Phénotype
[vg]

Peut-on déduire son génotype ?

Génotype
(vg//vg)

Principe et intérêt des croisements tests



Phénotype
[ailes longues]

Peut-on déduire son génotype ?

Génotype possible n°1	Génotype possible n°2
$(vg^{+//}vg)$	$(vg^{+//}vg^{+})$

- Croisement d'un individu dont on ne connaît pas le génotype avec un individu homozygote récessif = **croisement test**.
- **Méthode d'analyse génétique** qui permet de déterminer **le génotype des gamètes** d'un individu et donc indirectement son génotype.
- Passe par **l'étude de la descendance** issue du croisement test

Principe et intérêt des croisements tests

A
Génotype
inconnu



croisement test



B
Individu homozygote
récessif pour le gène
étudié



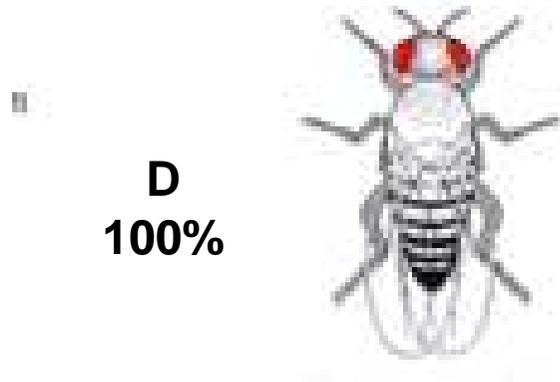
Principe et intérêt des croisements tests

1^{er} cas: descendance homogène

A
Génotype
inconnu

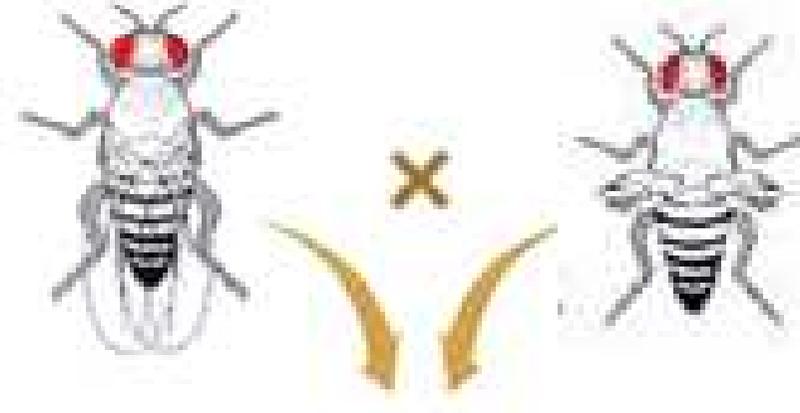


B
Individu homozygote
récessif pour le gène
étudié



Principe et intérêt des croisements tests

2nd cas : descendance hétérogène



50%

Drosophiles
à ailes vestigiales,
corps gris



D

50%

Drosophiles
à ailes longues,
corps gris



E

Le croisement test révèle...

les **phénotypes** de la descendance et leurs **proportions**



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



Génotype de l'individu testé



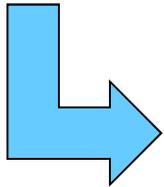
Si étude de 2 gènes

gènes indépendants ou liés

Conventions d'écriture du phénotype et du génotype

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

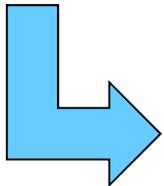
Si les deux gènes sont indépendants (pas sur la même paire d'homologues)



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)

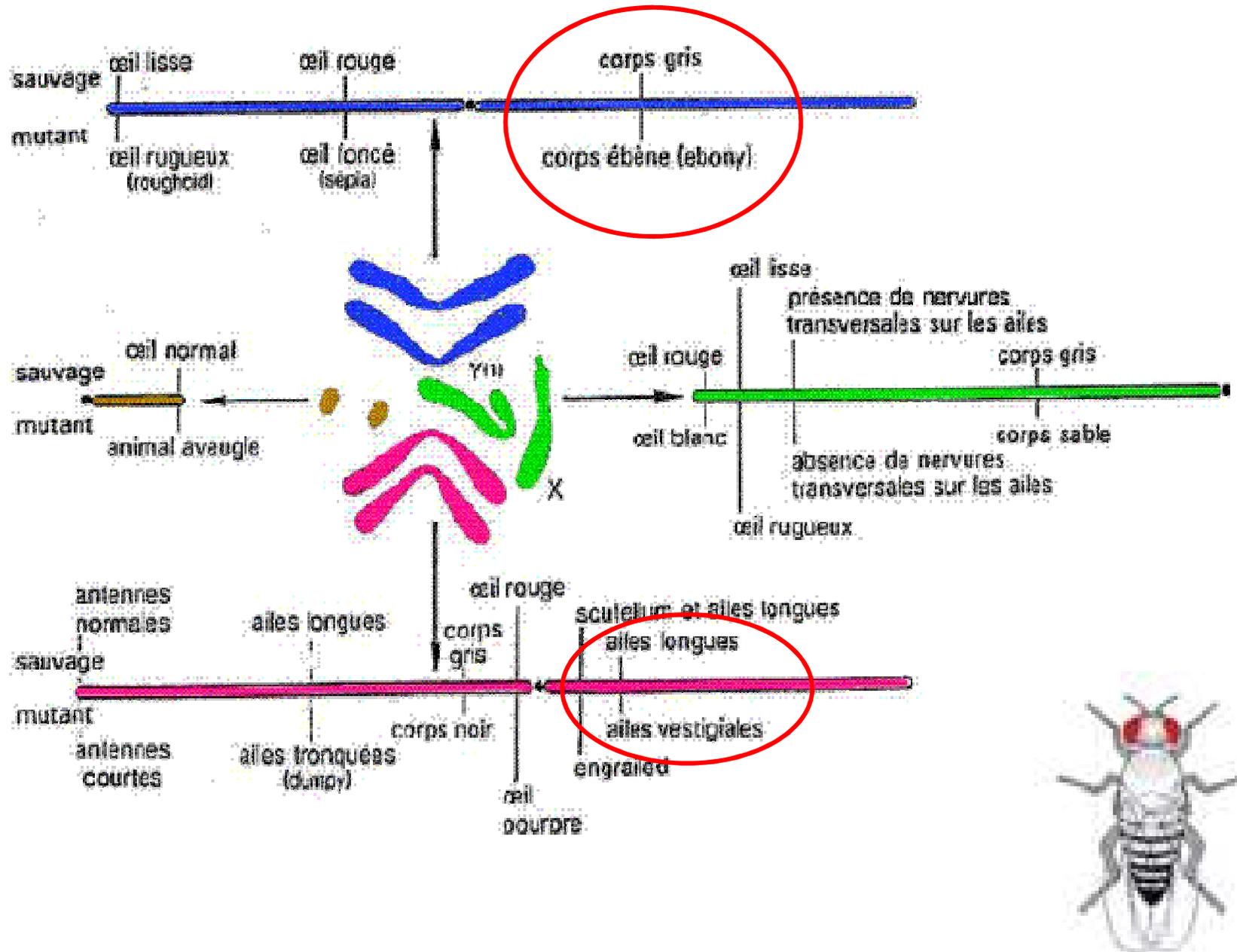
Phénotype
★ [AB]
★ [AB]
★ [ab]

Chapitre 2 :

Mécanismes de diversification du vivant

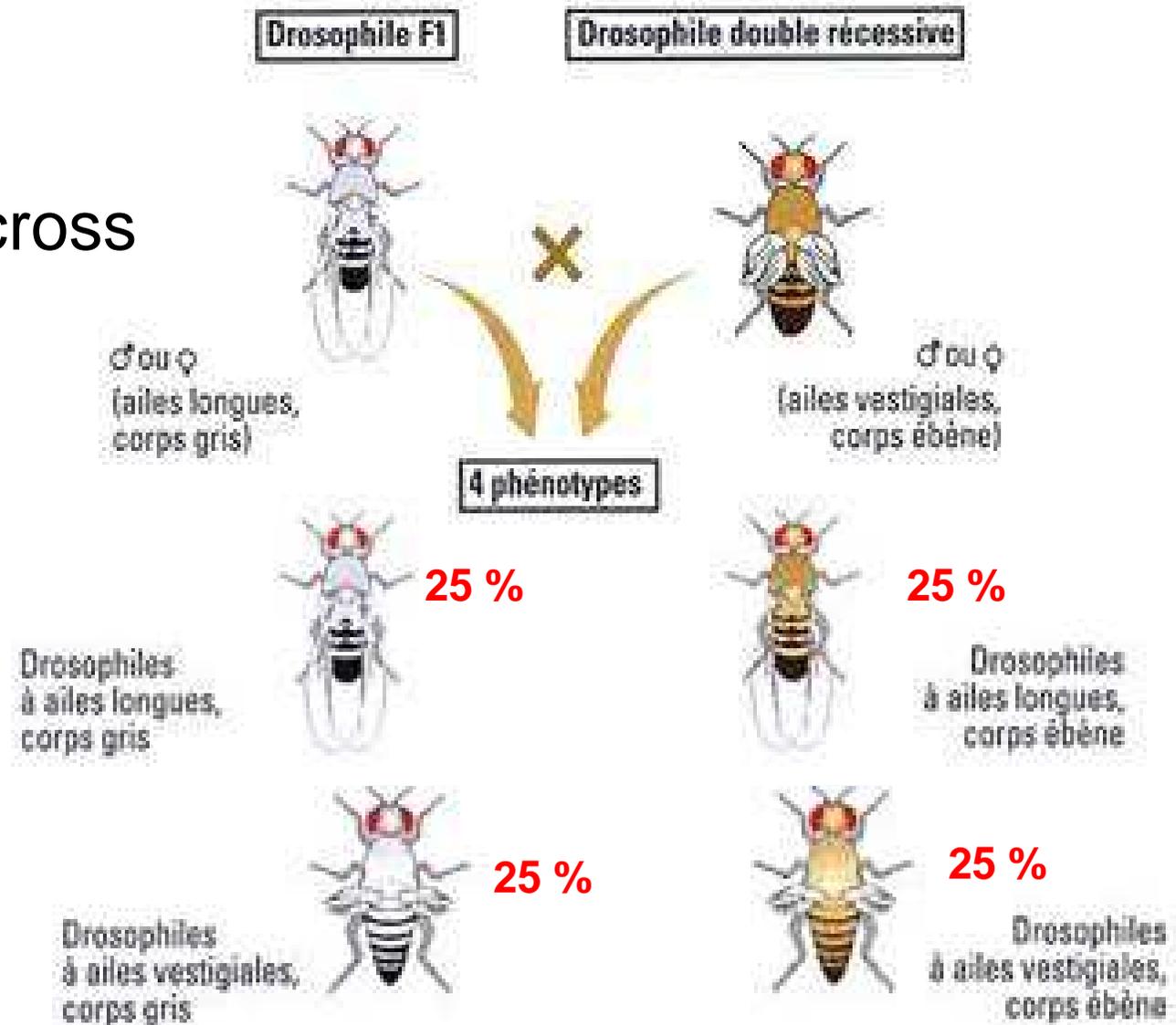
- I. Mécanismes génétiques de diversification du vivant ayant lieu au cours de la reproduction sexuée
 - A. Les brassages génétiques au cours de la méiose
 - 1. Quelques rappels
 - 2. Les croisements test et leur intérêt
 - 3. Le brassage inter chromosomique
 - 4.. Le brassage intra chromosomique
 - B. Le brassage génétique au cours de la fécondation
 - C. Des anomalies au cours de la méiose, sources de troubles et/ou de diversité
 - 1. Des maladies liées à des anomalies du caryotype
 - 2. Anomalies du caryotype et diversification du génome

Localisation des gènes sur les chromosomes de la drosophile



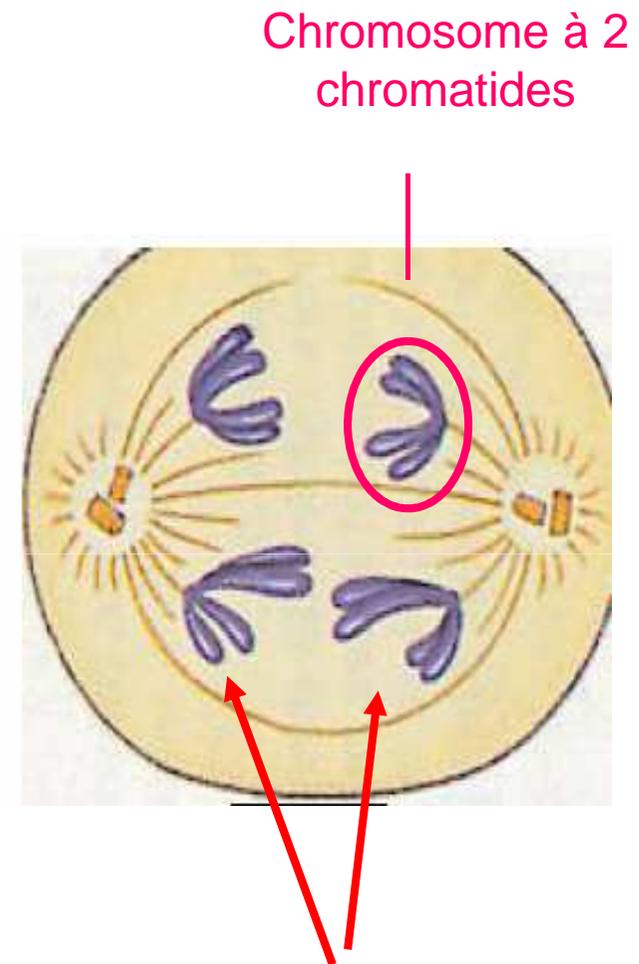
Etude de croisements chez la drosophile avec des gènes indépendants

Test cross



Répartition aléatoire des chromosomes en anaphase 1 de méiose

Anaphase I



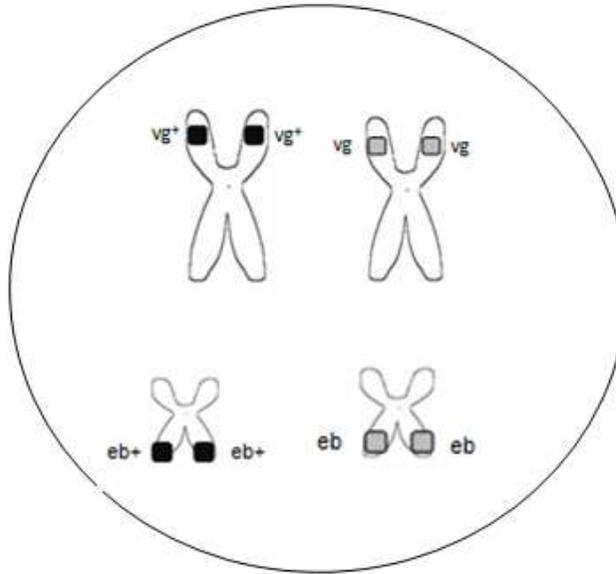
2 chromosomes homologues

Répartition aléatoire des chromosomes en anaphase 1 de méiose

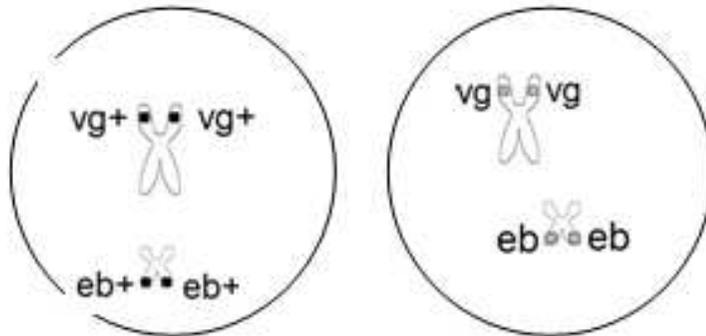
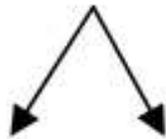
F1



♂ ou ♀
(ailes longues,
corps gris)

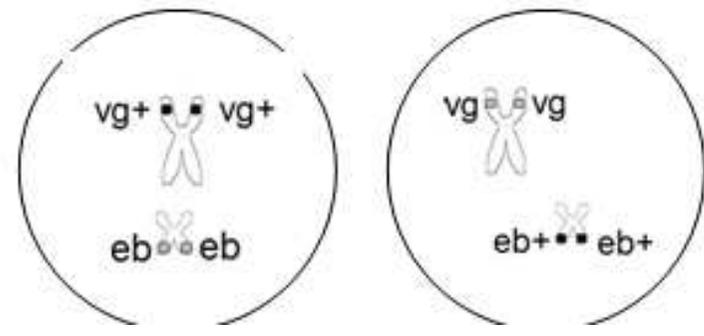
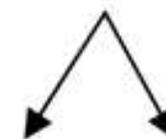


Anaphase 1



OU

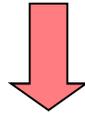
Anaphase 1



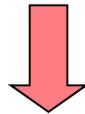
[

Résultat d'un croisement test avec des gènes indépendants

Gènes indépendants



L'hétérozygote F1 produit avec une probabilité égale quatre types de gamètes différents



4 phénotypes équiprobables



2 identiques aux parents

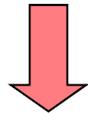


2 nouveaux



1 caractère d'un parent

1 caractère de l'autre parent



Phénotypes recombinés

Combien de combinaisons possibles chez
l'homme?

$$2^{23}$$

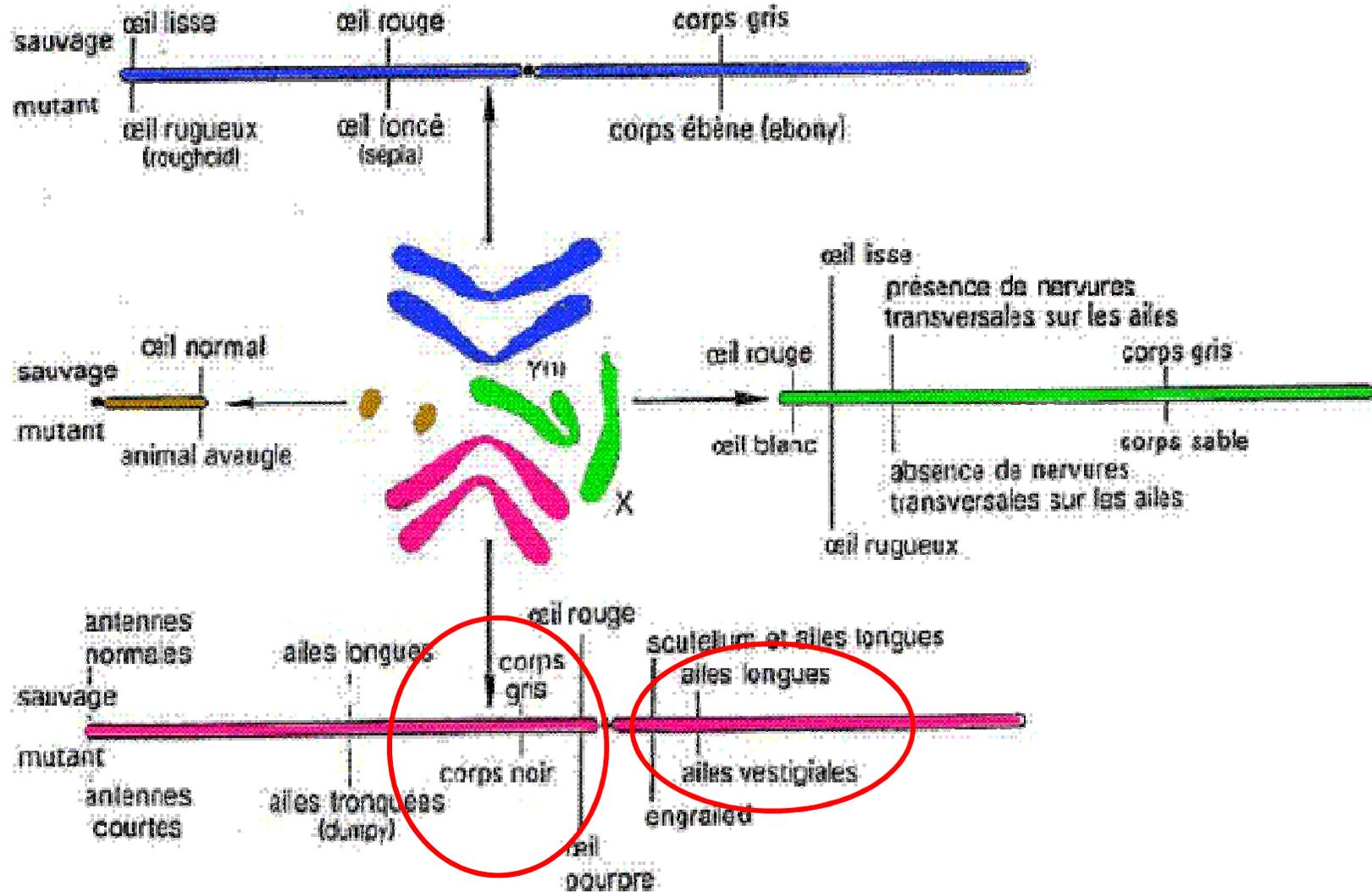
- **Brassage génétique** au cours de la méiose : attribution d'une combinaison d'allèles originale à chacune des cellules issues de la méiose
- **Brassage interchromosomique**: association aléatoire de n chromosomes, chacun issu d'une paire de chromosomes homologues, au cours de la 1^{ère} division de méiose.

Chapitre 2 :

Mécanismes de diversification du vivant

- I. Mécanismes génétiques de diversification du vivant ayant lieu au cours de la reproduction sexuée
 - A. Les brassages génétiques au cours de la méiose
 - 1. Quelques rappels
 - 2. Les croisements test et leur intérêt
 - 3. Le brassage inter chromosomique
 - 4. Le brassage intra chromosomique
 - B. Le brassage génétique au cours de la fécondation
 - C. Des anomalies au cours de la méiose, sources de troubles et/ou de diversité
 - 1. Des maladies liées à des anomalies du caryotype
 - 2. Anomalies du caryotype et diversification du génome

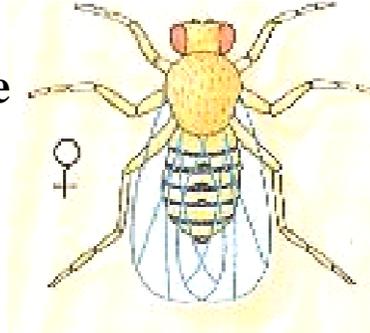
Localisation des gènes sur les chromosomes de la drosophile



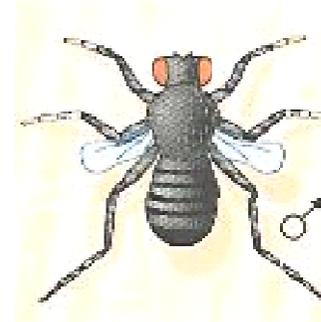
[Correction de l'activité 2 \(2nd partie\)](#)

Etude d'un autre croisement chez la drosophile avec des gènes liés

Femelle de lignée pure



×



mâle de lignée pure

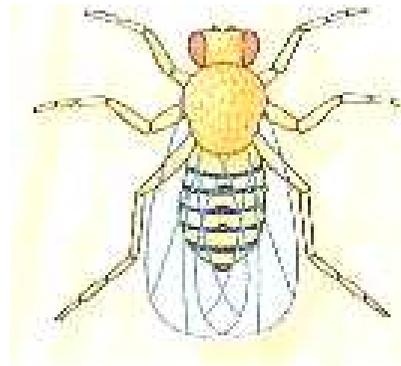
$(vg^+ b^+ // vg^+ b^+)$

$(vg b // vg b)$



100 %

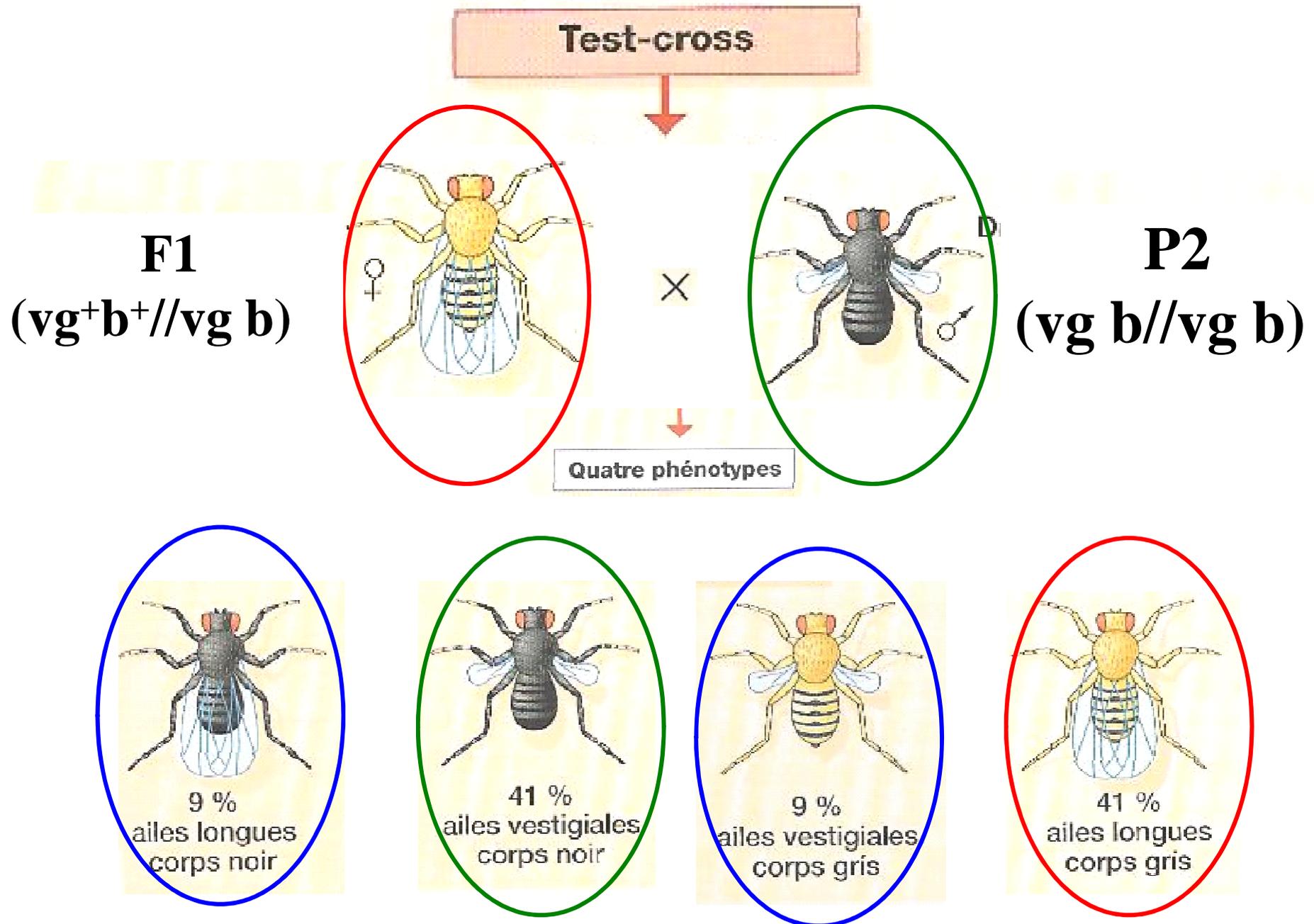
$(vg^+ b^+ // vg b)$



F1

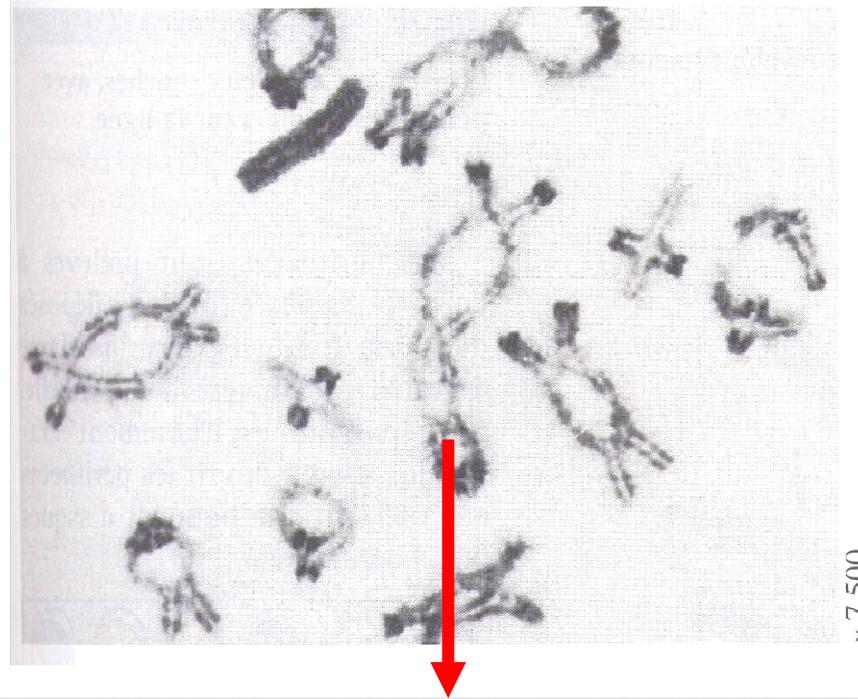
Hétérozygote

Etude d'un autre croisement chez la drosophile avec des gènes liés

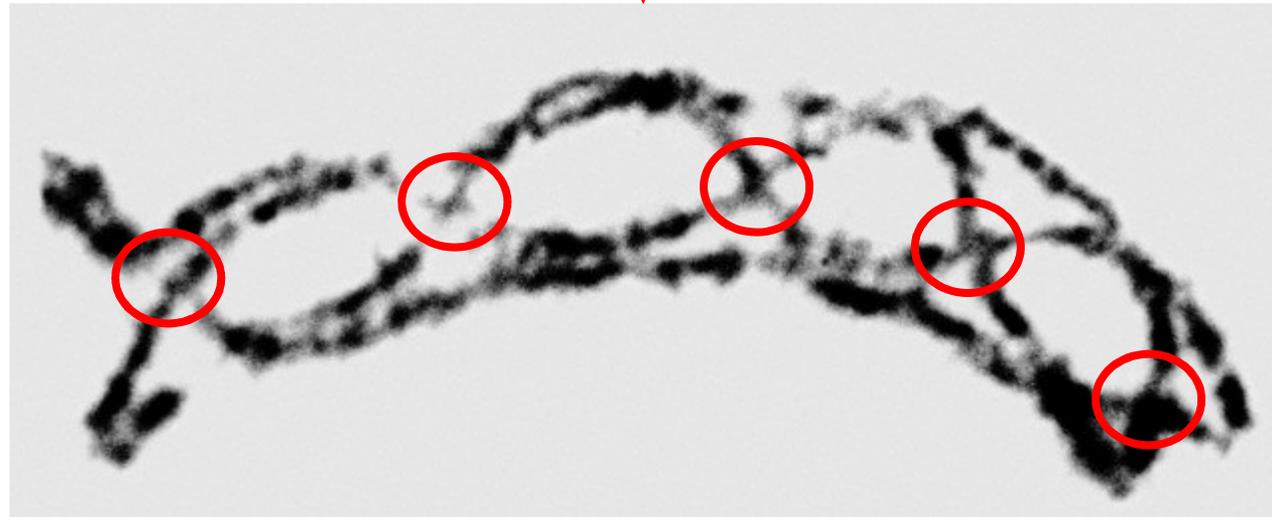


Prophase de la 1ère division méiotique

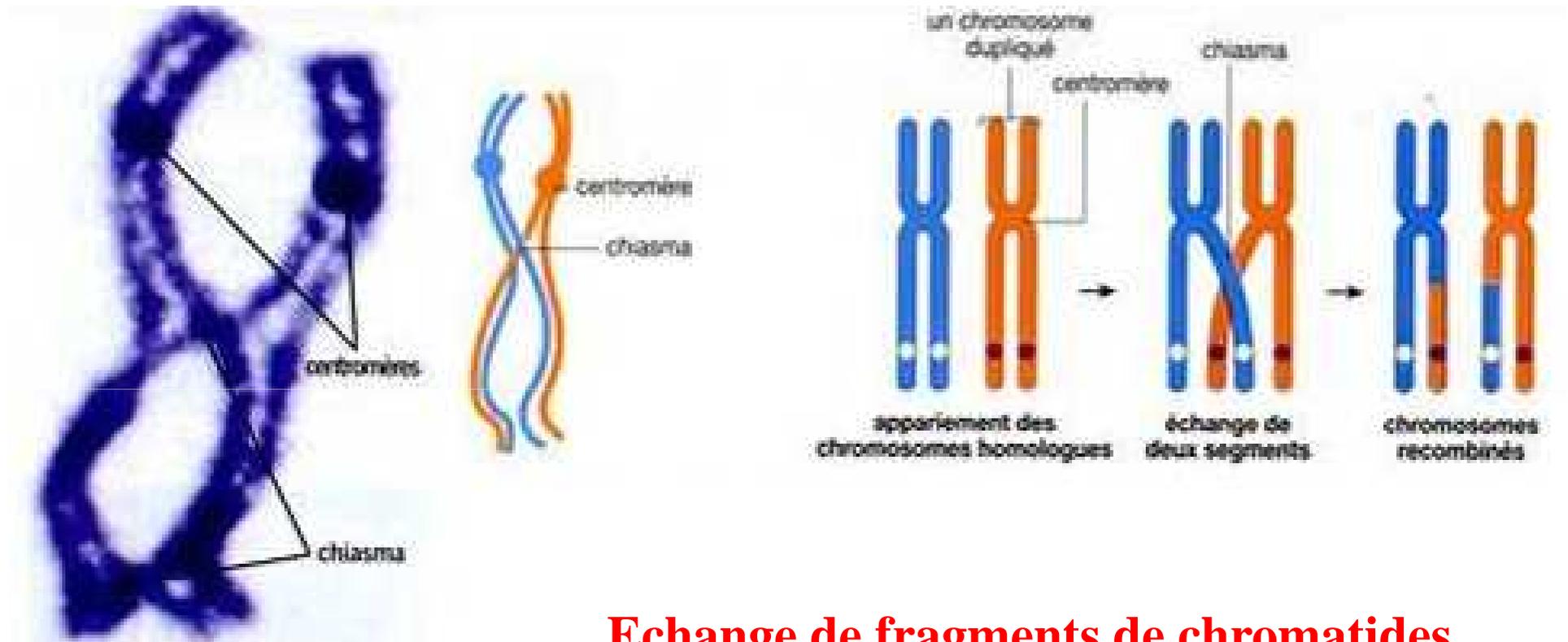
**Appariement des
chromosomes
homologues**



Chiasmata



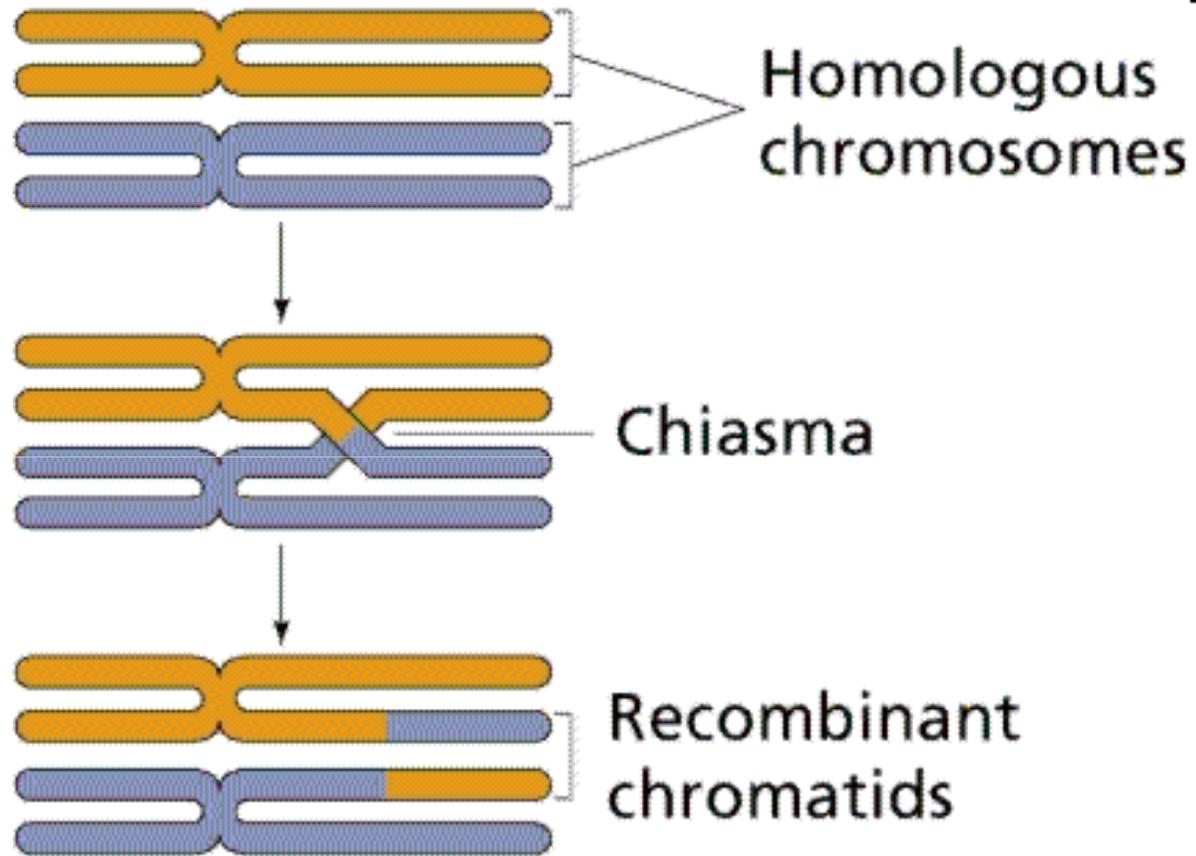
Mécanisme du crossing over (enjambement)



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

Echange de fragments de chromatides entre les 2 chromosomes homologues

Mécanisme du crossing over (enjambement)



- **Brassage intrachromosomique:** brassage d'allèles liés à l'échange de segments de chromosomes entre chromosomes homologues, au cours de la prophase 1 de méiose

Croisement test

- 4 phénotypes F2 équiprobables : gènes indépendants

Le **brassage interchromosomique** est responsable des phénotypes nouveaux

- 4 phénotypes de F2 non équiprobables : gènes liés

Le **brassage intrachromosomique** est responsable des phénotypes nouveaux

Bilan sur les brassages intra et inter-chromosomiques

	Brassage inter-chromosomique	Brassage intra-chromosomique
Concerne des gènes liés ou indépendants?	des gènes indépendants (situés sur des paires de chromosomes différentes)	des gènes liés (situés sur la même paire de chromosome)
A quel moment de la méiose se produit-t-il ?	Anaphase 1 Lorsque les 2 chromosomes homologues se séparent	Prophase 1 Lorsque les chromosomes homologues sont étroitement appariés au niveau des chiasmats
A quel mécanisme concret ce brassage d'allèles est-il dû ?	Dû à la répartition aléatoire des chromosomes homologues dans les gamètes (1 chromosome d'une paire a autant de chance de se retrouver avec l'un ou l'autre des chromosomes d'une autre paire°)	Dû à l'échange de fragments de chromatides (crossing over) entre les 2 chromosomes homologues
Comment crée-t-il de la diversité ?	Grand nombre d'associations possibles de chromosomes => grand nombre de gamètes génétiquement différents : 2^{23} chez l'homme Gamètes équiprobables	Crée de nouvelles associations d'allèles sur les chromosomes => formation de gamètes recombinés en faible proportion (gamètes non équiprobables)
Schéma pour 2 gènes		

11

Des phénotypes diversifiés

Exercice TYPE
BAC

Chez les espèces animales d'élevage (chiens, chats, volailles), on qualifie de « bleu » une couleur en réalité gris ardoise.

Chez les poulets de variété « Andalouse », ce gris est bordé d'un liseré noir et détermine ce que l'on appelle le « bleu andalou » (*photographie ci-contre*).

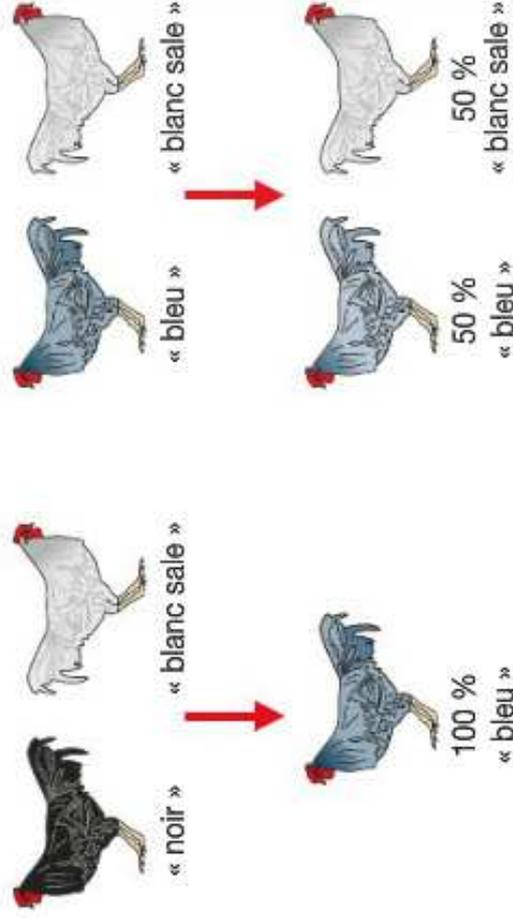


• 1^{er} croisement

Lorsque l'on croise des coqs noirs avec des poules dites « blanc sale » (en fait un blanc légèrement teinté), ou inversement, on obtient systématiquement des poulets « bleu andalou ».

• 2^e croisement

Le croisement de coqs « bleu andalou » avec des poules « blanc sale » (ou inversement) donne 50 % de poulets « bleu andalou » et 50 % de poulets « blanc sale ».



QUESTION :

Montrez que les croisements effectués sont cohérents avec l'hypothèse selon laquelle le phénotype « bleu andalou » résulte de l'expression des deux allèles « noir » et « blanc sale ».

- Notations:

Phénotypes [B] [blanc sale]

[N] [noir]

B allèle responsable de la couleur blanc sale

N allèle responsable de la couleur noire

- Hypothèse:

Le phénotype [bleu andalou] résulte de l'expression des deux allèles N et B.

On notera donc [bleu andalou] : [NB] et on suppose qu'il résulte du génotype (N//B)

Exercice 11 p 36

Représentons le 1er croisement dans le tableau suivant en supposant que le phénotype [N] résulte du génotype (N//N) et que le phénotype [B] résulte du génotype (B//B)

Croisement n°1 :	P1	P2
[]	[B]	[N]
()	(B//B)	(N//N)
Méiose, gamètes	(B/)	(n/)
F1	[Bleu] : (B//N) B et N codominants	

Avec cette hypothèse on constate que la 1^{ère} génération est entièrement constituée de poulets bleu andalou, ce qui correspond aux observations.

Exercice 11 p 36

Représentons le 2nd croisement dans le tableau suivant.

Croisement n°2 :	F1	HR
[]	[Bleu]	[B]
()	(B//N)	(B//B)
Méiose, gamètes	(B/), (N/)	(B/)

Exercice 11 p 36

Echiquier de croisement	HR/F1	(B/)	(N/)
	(B/)	(B//B)	(N//B)
	[]	[B] 50%	[bleu] 50%

Avec l'hypothèse de départ on constate que la 2nd génération est constituée pour moitié de poulets bleu andalou, et pour moitié de poulets blancs, ce qui correspond aux observations.

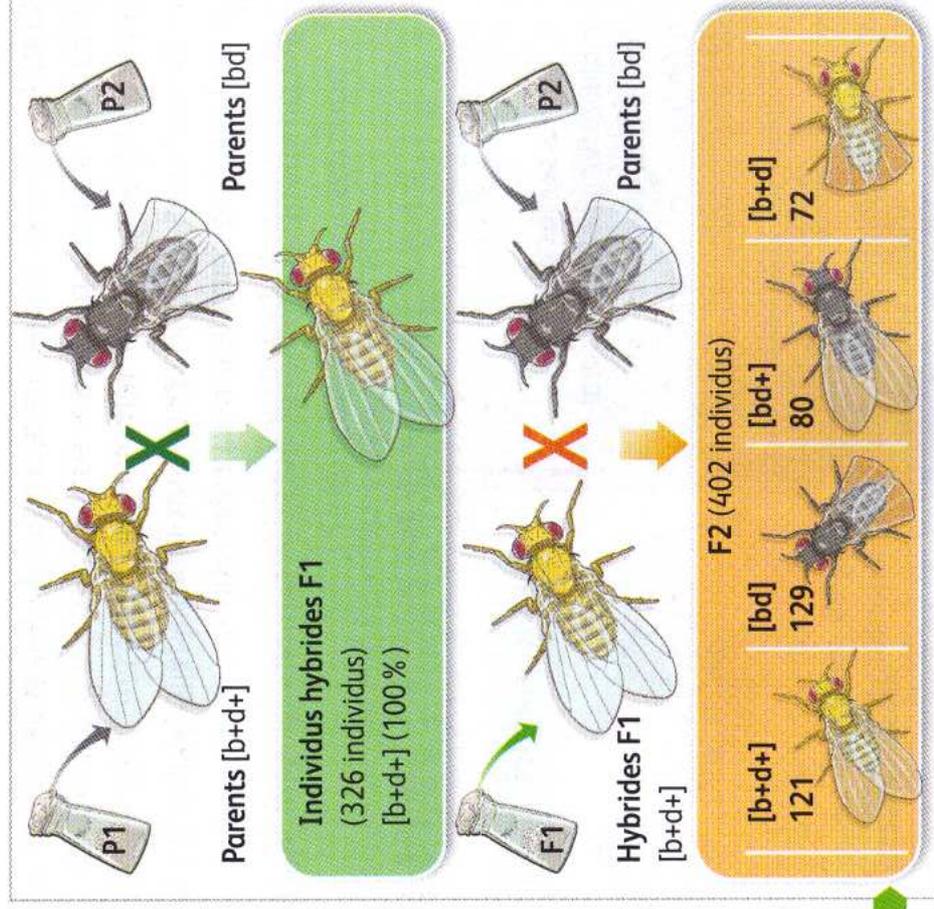
Conclusion : Corrélation entre la théorie et l'observation des phénotypes, l'hypothèse est vérifiée, le caractère couleur des poulets est gouverné par un seul gène

9 Brassage génétique chez la drosophile

- On veut étudier la transmission de deux caractères chez la drosophile : couleur du corps, gris ou noir (gène b), et forme de l'aile, normale ou tronquée (gène d = dumpy).
- Deux croisements successifs sont effectués, le premier utilisant des lignées pures.

QUESTIONS

- Déterminez les allèles dominants et récessifs d'après le phénotype présent en F1. Écrivez les génotypes correspondant aux différents phénotypes.
- Indiquez le nom du second croisement.
- Calculez les pourcentages de chaque phénotype en F2.
- Émettez une hypothèse concernant la localisation de ces deux gènes (voir page 14).
- Illustrez le comportement des chromosomes portant ces gènes, au cours de la méiose, pour démontrer votre hypothèse.



Croisements de drosophiles pour l'étude des caractères couleur du corps, forme de l'aile.

Brassages génétiques chez la drosophile

1. F1 100% de [corps gris, ailes normales] noté [b+d+]

→ b+ dominant par rapport à b

→ d+ dominant par rapport à d

Notations

Phénotype	Correspond au(x) génotype(s)
[Corps gris] noté [b+]	(b+//b+) (b+//b)
[Corps noir] noté [b]	(b//b)
[ailes normales] noté [d+]	(d+//d+) (d+//d)
[ailes tronquées] noté [d]	(d//d)

2. **Test cross = croisement test** = croisement d'un individu à tester avec un double récessif : permet de déterminer le génotype des gamètes (et donc par extension le génotype) de l'individu à tester.

3.

Phénotype	Pourcentage dans la F2 (402 individus)
[b+d+]	121 individus soit 30%
[b d]	129 individus soit 32%
[b d+]	80 individus soit 20%
[b+d]	72 individus soit 18%

4. **Hypothèse**= D'après les proportions obtenues en F2
je suppose que les deux gènes étudiés sont liés

5. Schéma au tableau

Chapitre 2 :

Mécanismes de diversification du vivant

I. Mécanismes génétiques de diversification du vivant ayant lieu au cours de la reproduction sexuée

A. Les brassages génétiques au cours de la méiose

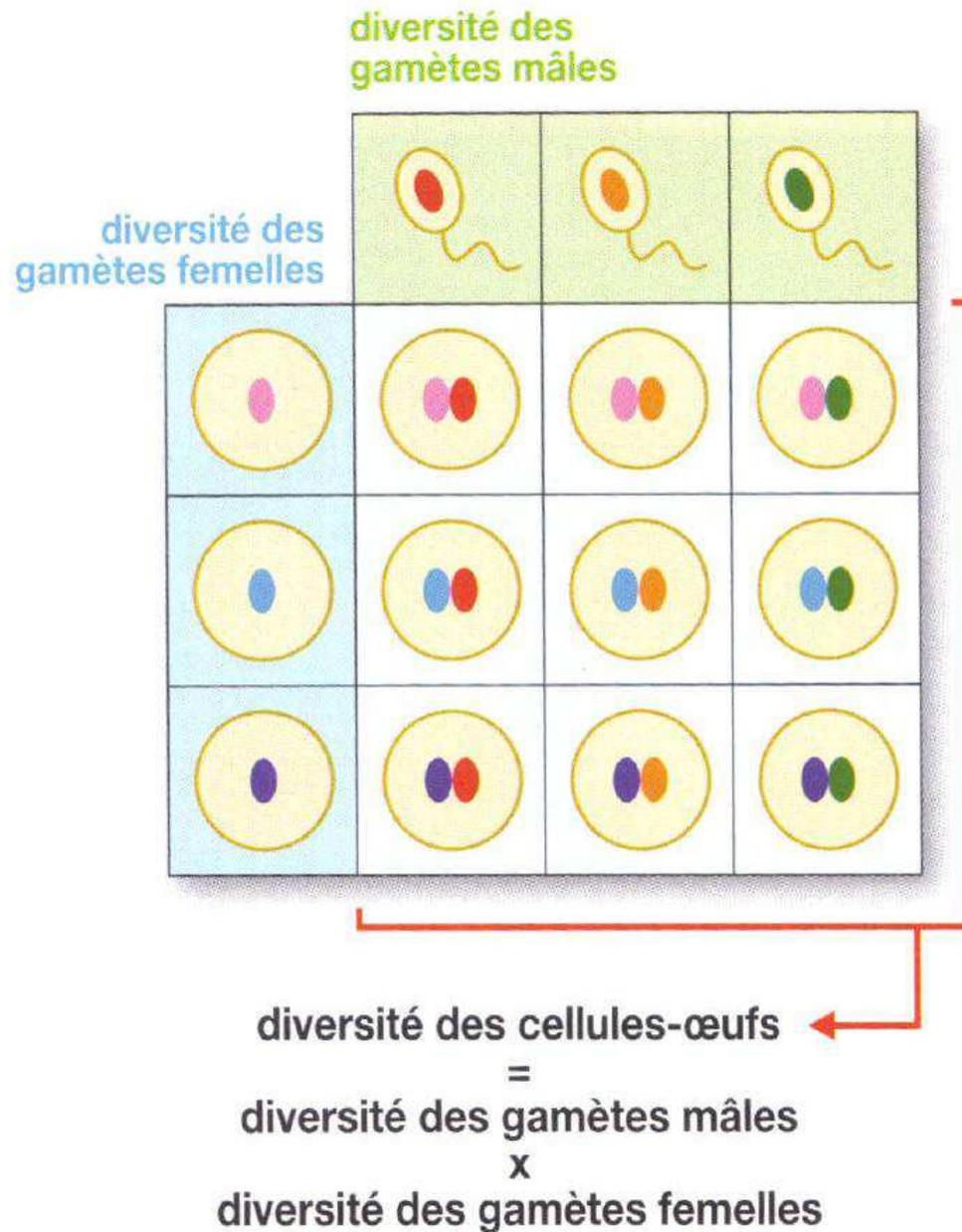
1. Quelques rappels
2. Les croisements test et leur intérêt
3. Le brassage inter chromosomique
4. Le brassage intra chromosomique

B. Le brassage génétique au cours de la fécondation

C. Des anomalies au cours de la méiose, sources de troubles et/ou de diversité

1. Des maladies liées à des anomalies du caryotype
2. Anomalies du caryotype et diversification du génome

La fécondation amplifie le brassage génétique



Chapitre 2 :

Mécanismes de diversification du vivant

I. Mécanismes génétiques de diversification du vivant ayant lieu au cours de la reproduction sexuée

A. Les brassages génétiques au cours de la méiose

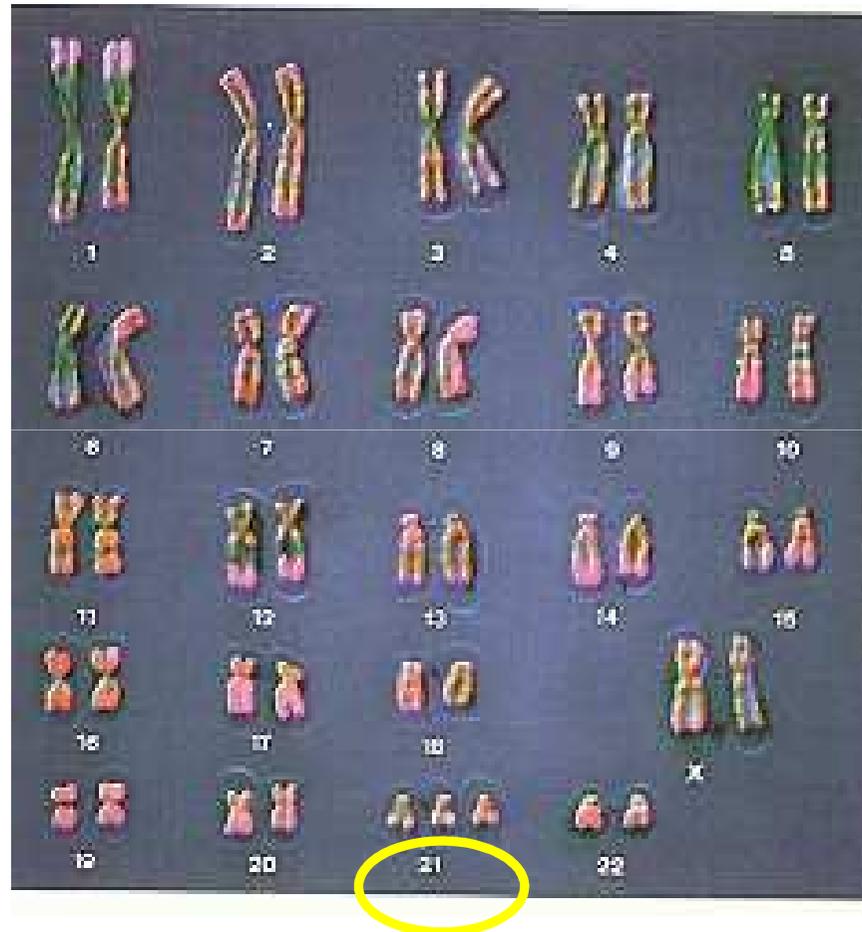
1. Quelques rappels
2. Les croisements test et leur intérêt
3. Le brassage inter chromosomique
4. Le brassage intra chromosomique

B. Le brassage génétique au cours de la fécondation

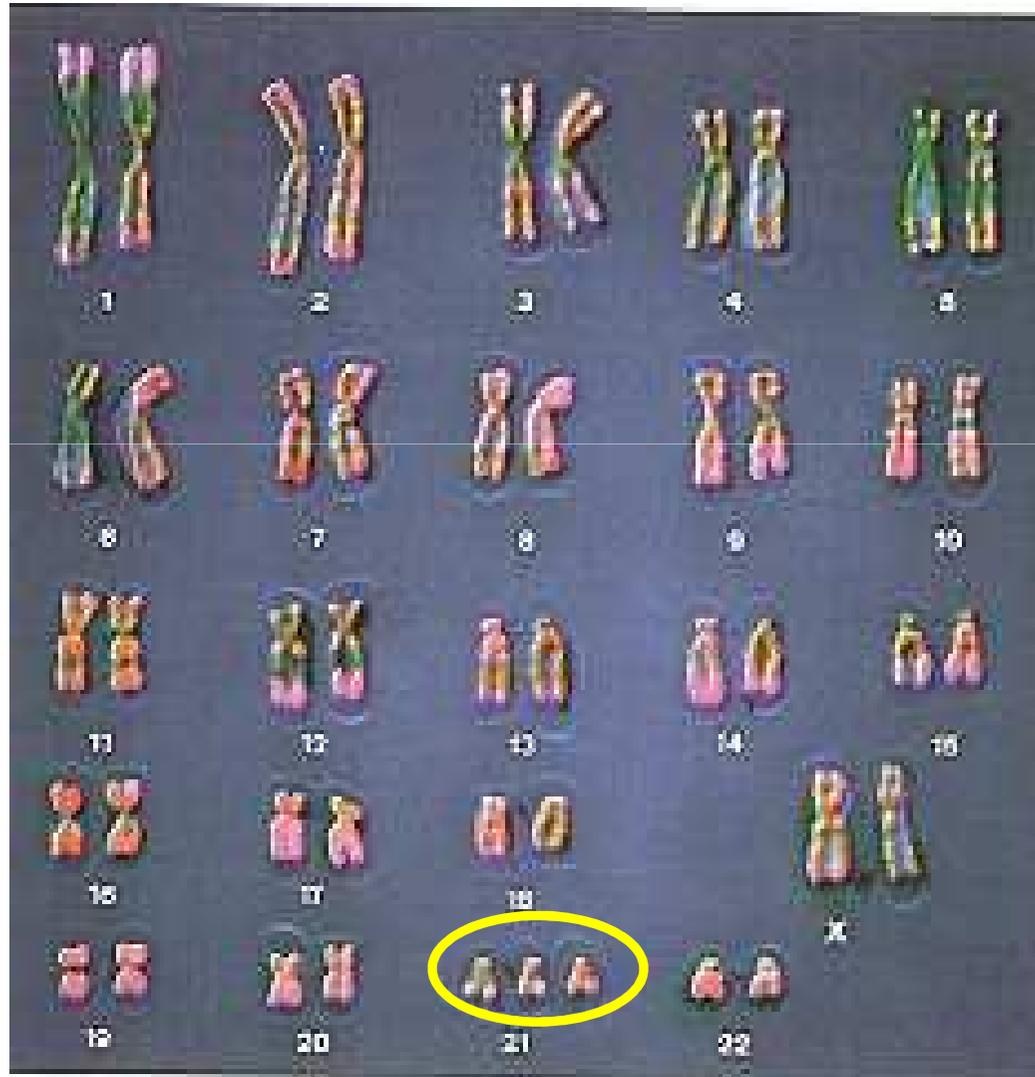
C. Des anomalies au cours de la méiose, sources de troubles et/ou de diversité

1. Des maladies liées à des anomalies du caryotype
2. Anomalies du caryotype et diversification du génome

Syndrome de Down, mongolisme



Syndrome de Down associé à une trisomie 21



D'autres anomalies chromosomiques

Trisomie XXY



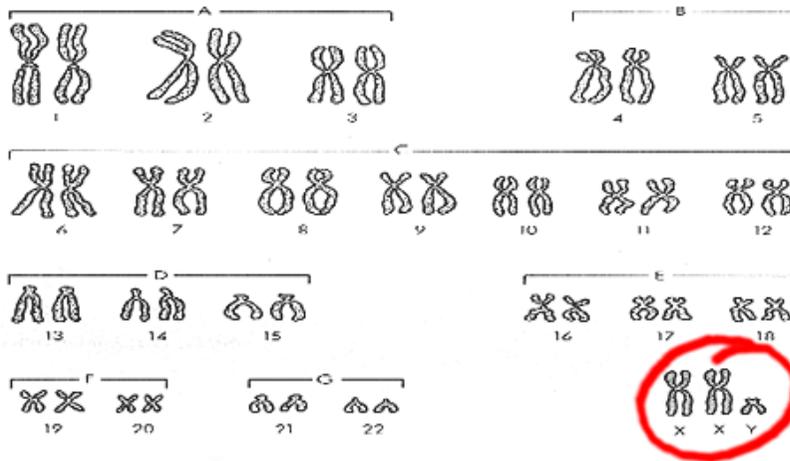
1/800



Syndrome de Klinefelter



- Homme stérile (testicules atrophiés)
- Aspect androgyne
- Pilosité peu développée
- Développement intellectuel le + souvent normal



D'autres anomalies chromosomiques

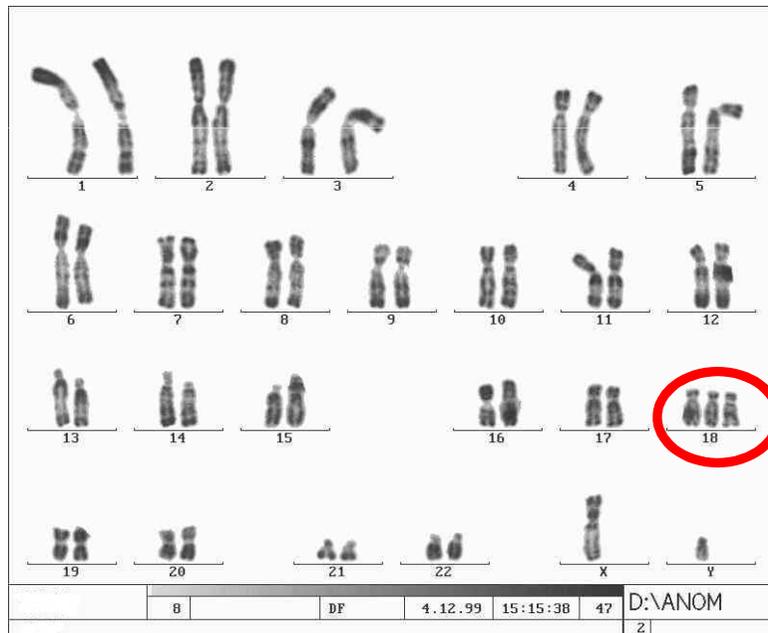
Trisomie 18



1/5000



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



D'autres anomalies chromosomiques

Monosomie X



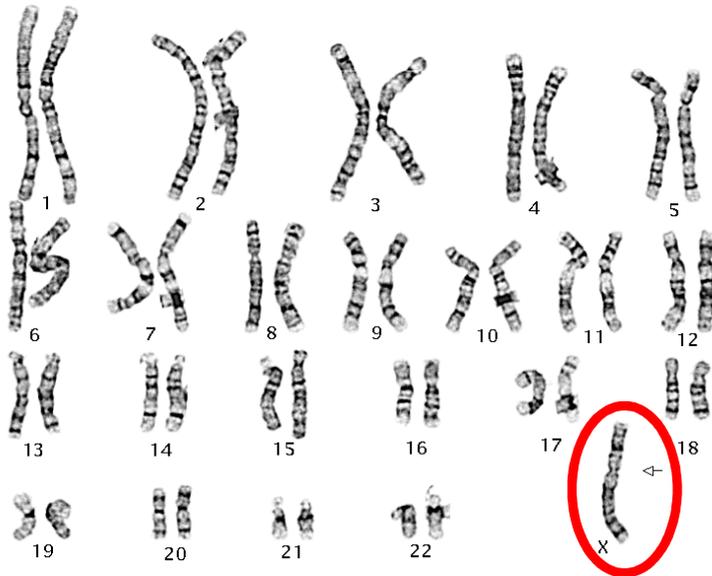
1/800



Syndrome de Turner

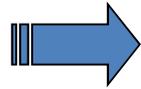


- Femme de petite taille, stérile
- absence de caractères sexuels secondaires
- Intelligence normale
- Développement intellectuel le + souvent normal



Origine des anomalies chromosomiques

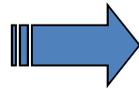
maternelle



1ere division : 61,7%

2éme division : 15,3%

Paternelle



1ere division : 11,8%

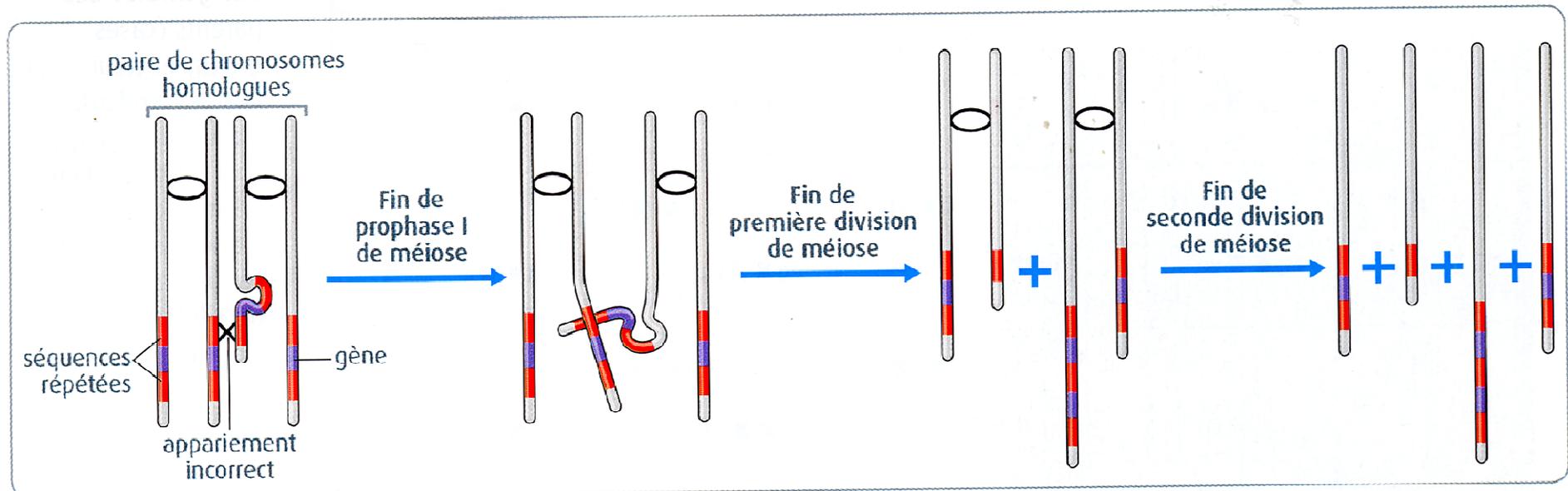
2éme division : 11,2%

Chapitre 2 :

Mécanismes de diversification du vivant

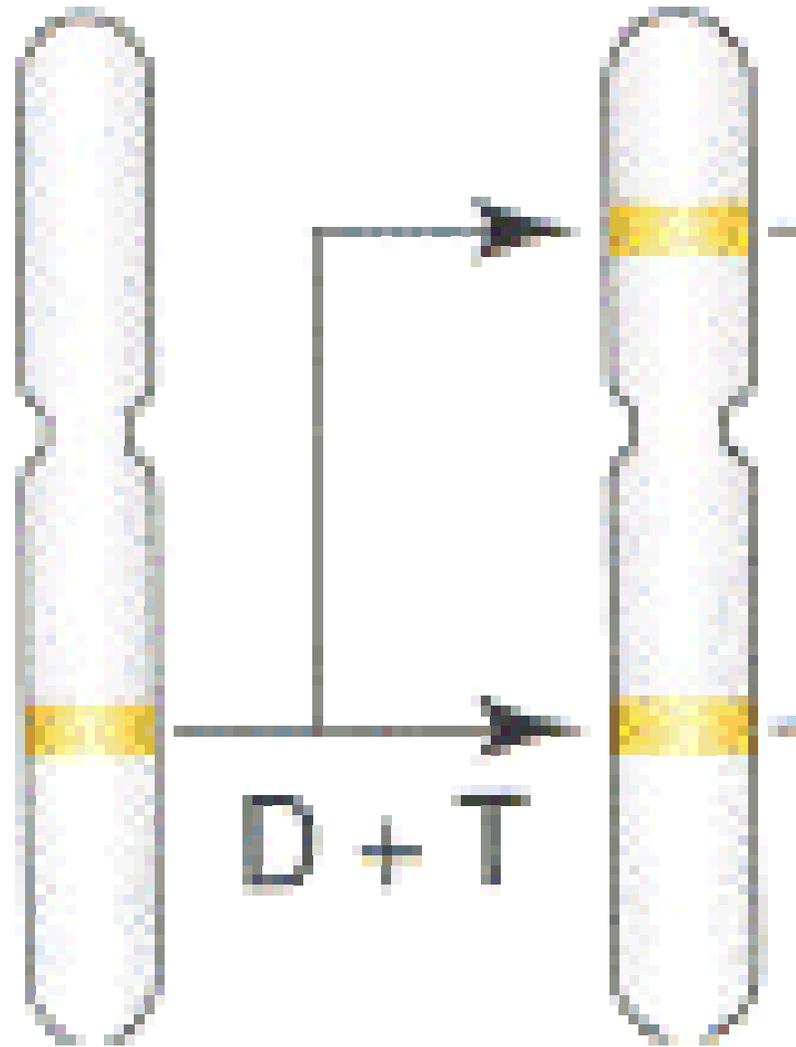
- I. Mécanismes génétiques de diversification du vivant ayant lieu au cours de la reproduction sexuée
 - A. Les brassages génétiques au cours de la méiose
 - 1. Quelques rappels
 - 2. Les croisements test et leur intérêt
 - 3. Le brassage inter chromosomique
 - 4. Le brassage intra chromosomique
 - B. Le brassage génétique au cours de la fécondation
 - C. Des anomalies au cours de la méiose, sources de troubles et/ou de diversité
 - 1. Des maladies liées à des anomalies du caryotype
 - 2. Anomalies du caryotype et diversification du génome

Crossing over inégaux

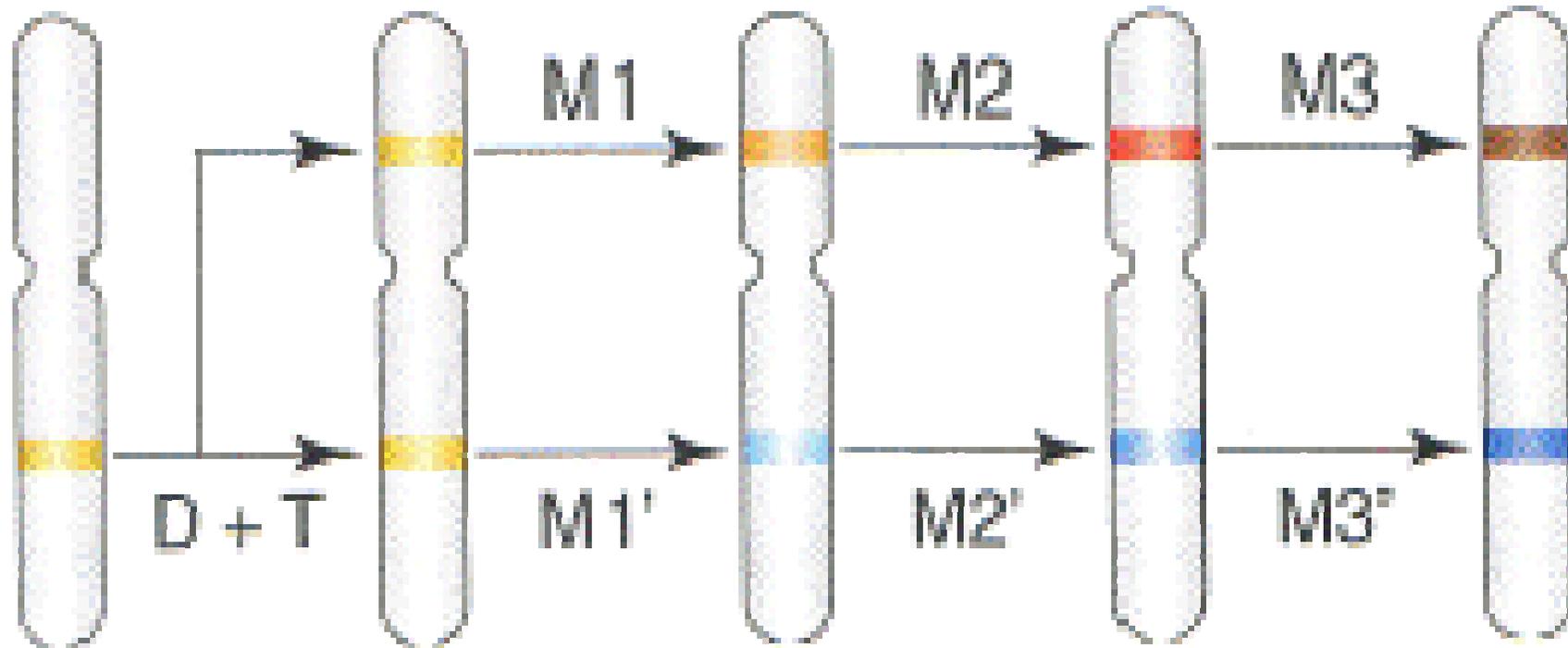


1 Les crossing-over inégaux. Dans certaines conditions, en prophase I de méiose, un appariement incorrect peut survenir, à l'origine d'un crossing-over qualifié d'inégal.

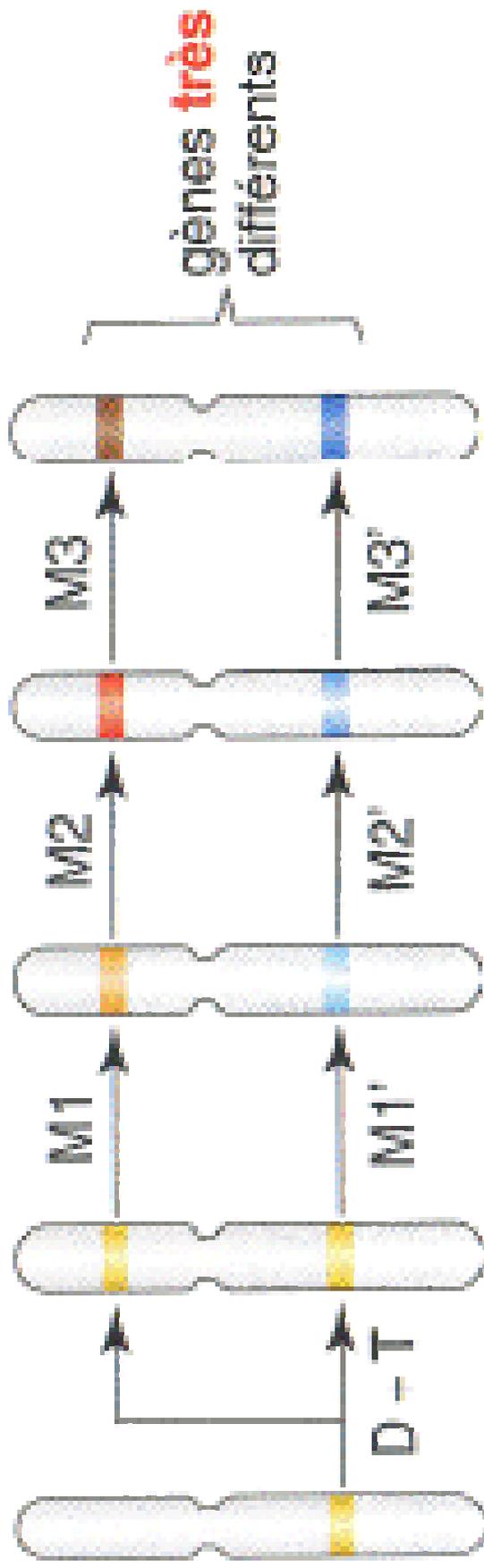
Duplication de gène



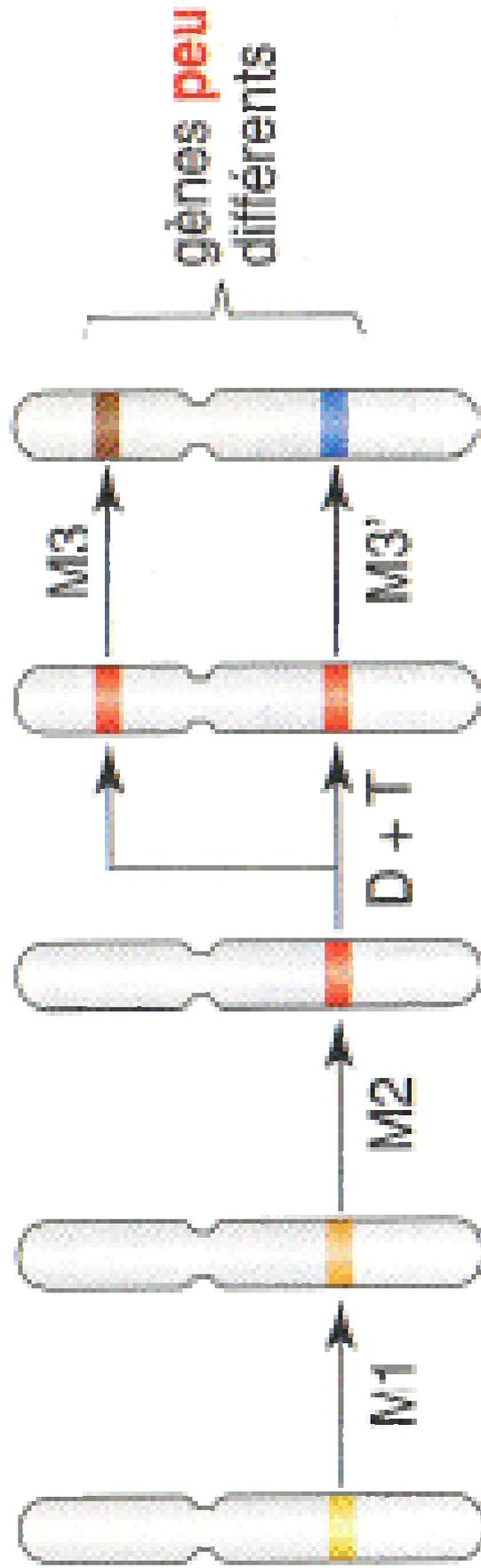
Divergence de séquences dupliées par mutation



• Cas d'une duplication ancienne



• Cas d'une duplication récente



Famille multigénique

- ensemble de gènes possédant des **séquences très similaires** (par convention au moins 20%), issus d'un gène ancestral par duplications/transposition et mutations

Permet

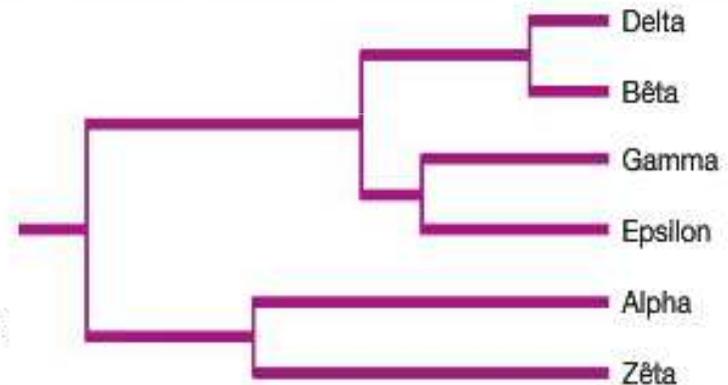
- **Enrichissement du génome** (\nearrow nb gènes)
- **Diversification du génome** (*apparition de gènes \neq codant pour des protéines \neq*)

Exemple d'une famille multigénique : les globines

- La molécule d'hémoglobine, qui assure le transport du dioxygène sanguin, est constituée de l'association de deux types de globines différentes. Il existe chez l'Homme six types de globines, codées chacune par un gène différent. Ceci permet à l'Homme de produire différentes hémoglobines au cours de la vie (notamment pendant la vie embryonnaire et fœtale).
- La comparaison des séquences des différentes globines révèle d'importantes différences mais suffisamment de ressemblances pour attester d'une origine commune : on pense en effet que ces gènes se sont formés à partir d'un unique gène ancestral. C'est ce que l'on appelle une **famille multigénique**.
- Le pourcentage de différences entre les globines (*tableau ci-contre*), dues à l'accumulation de mutations ponctuelles, permet d'ordonner chronologiquement les épisodes de duplication génique à l'origine de la constitution de cette famille.

	alpha	zêta	gamma	epsilon	delta	bêta
alpha	0	39,3	57,9	60,7	55,7	55
zêta		0	59,3	59,3	60,7	62,1
gamma			0	19,3	28,6	26,4
epsilon				0	27,1	23,6
delta					0	6,5
bêta						0

Arbre de parenté des globines



Doc. 4 La constitution d'une famille multigénique.

- A l'échelle d'une génération, la variabilité génétique est assurée:
 - Au cours de la méiose par le brassage inter et intra chromosomique
 - Au cours de la fécondation par l'union aléatoire de deux gamètes.

Faire un œuf, c'est faire du neuf

- A l'échelle de l'évolution, la variabilité génétique peut découler:
 - De crossing over inégaux au cours de la méiose