

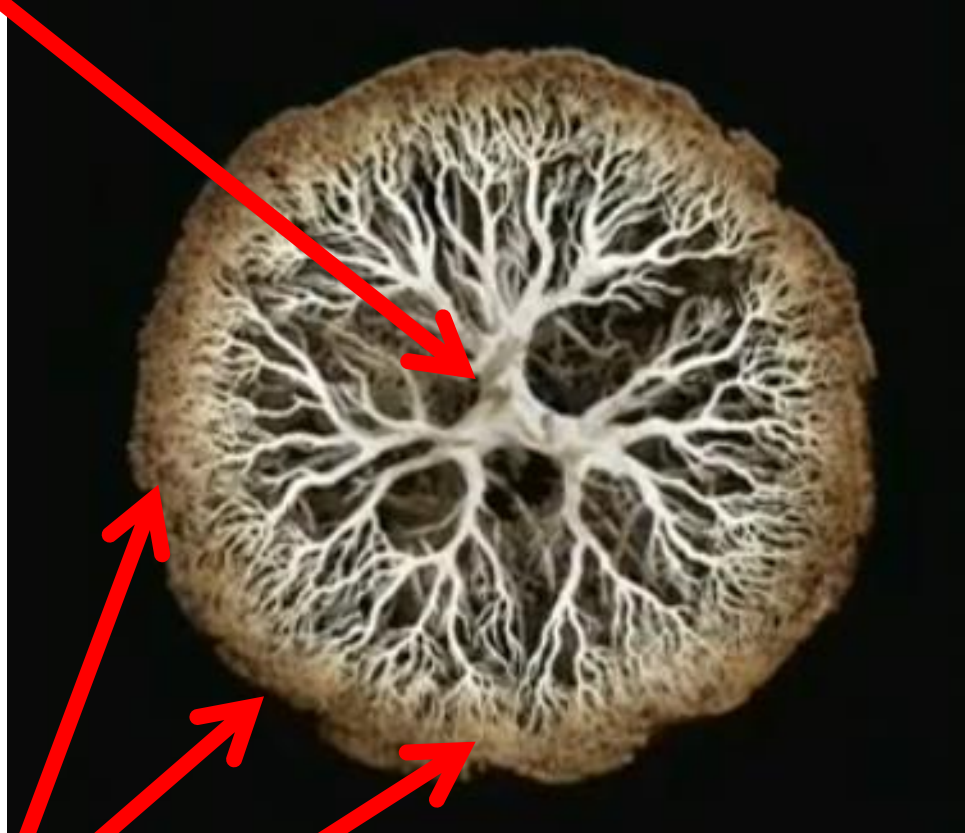
TS

# ***Thème I: Génétique et évolution***



# L'arbre du vivant

**Un ancêtre commun**

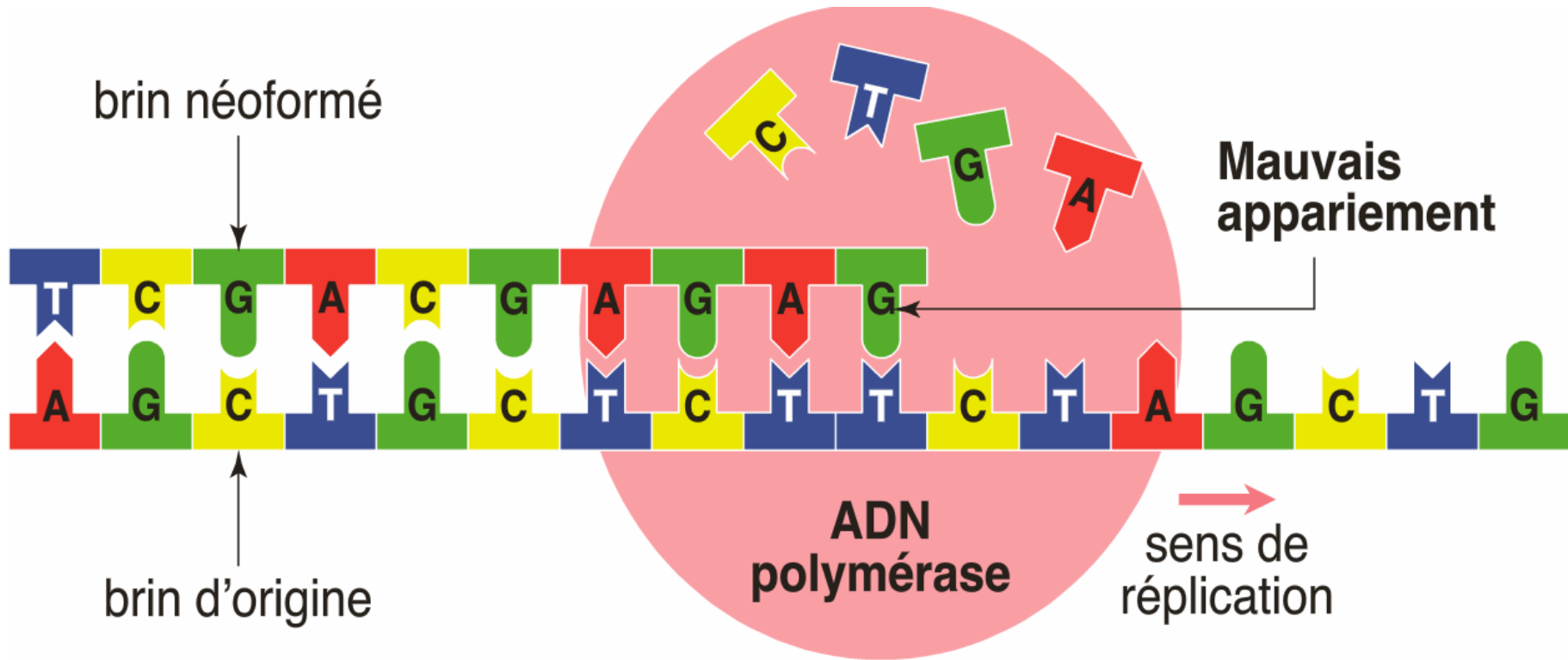


**Plusieurs millions  
d'espèces actuelles  
ou passées.**

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

# Thème : Génétique et évolution.

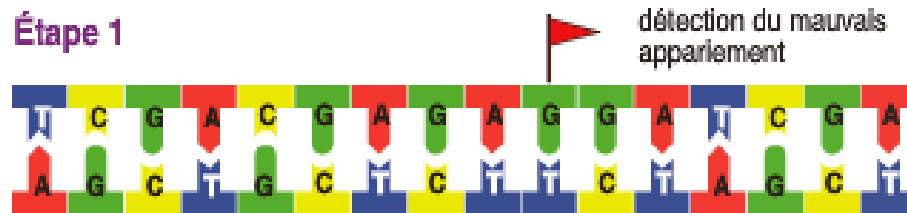
## Chapitre 2 : Mécanismes de diversification des êtres vivants



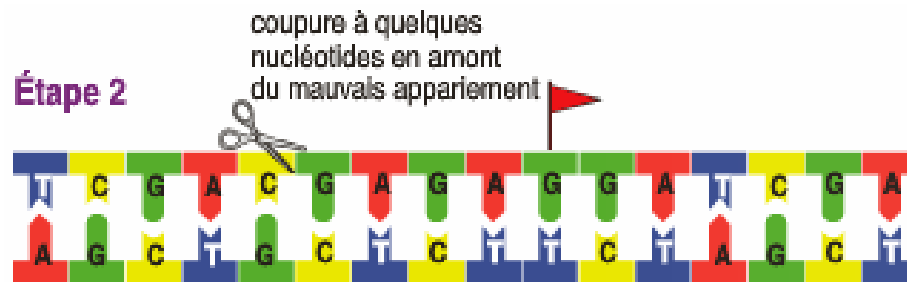
**L'ADN polymérase commet 1 erreur sur 100 000 nucléotides**

## Les étapes de la correction d'une erreur d'appariement

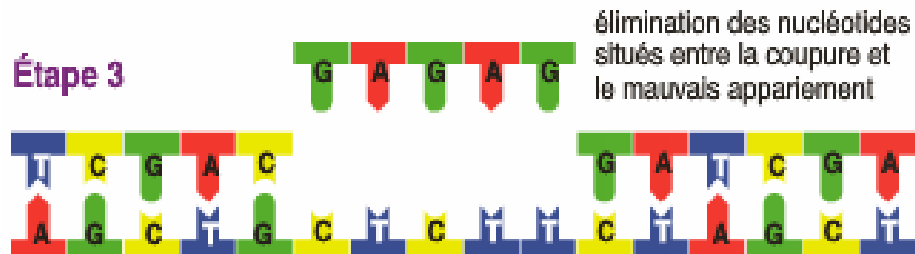
### Étape 1



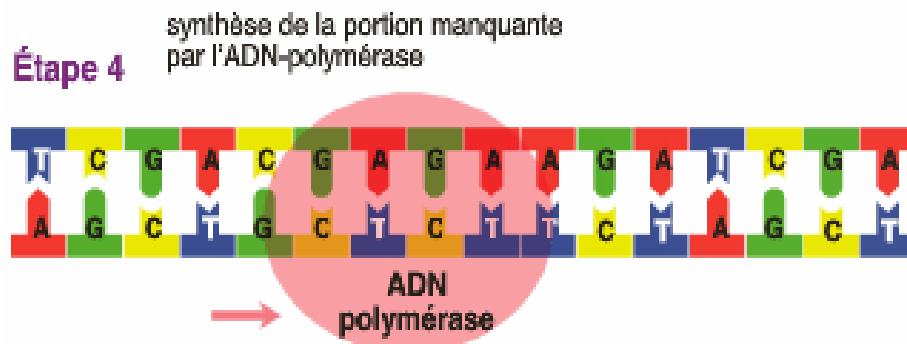
### Étape 2



### Étape 3

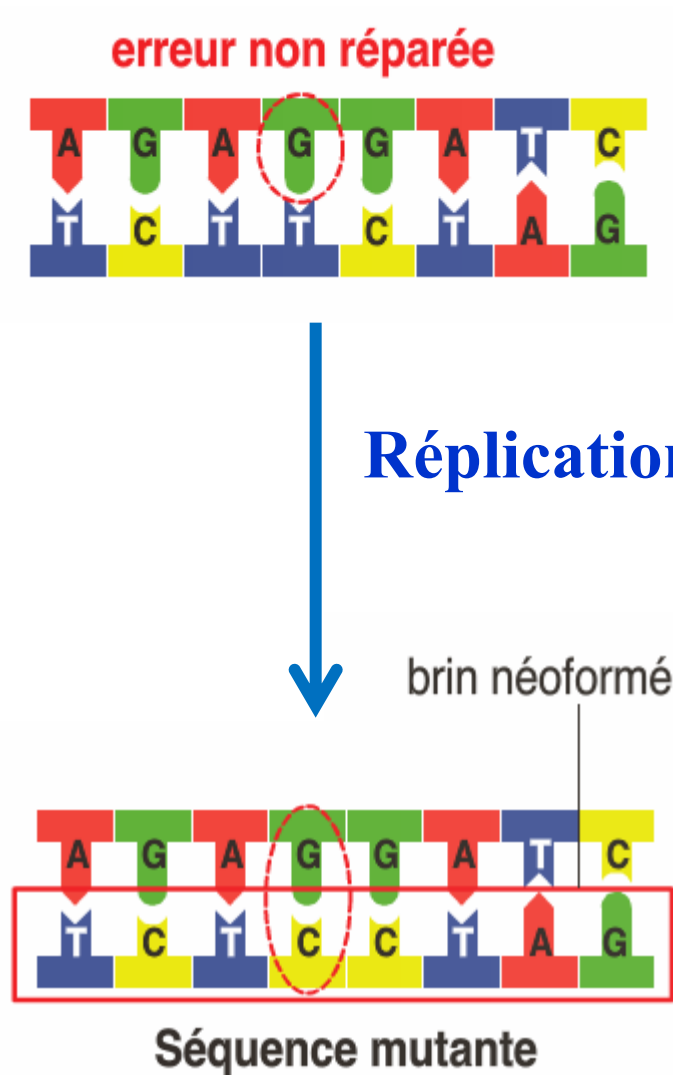


### Étape 4



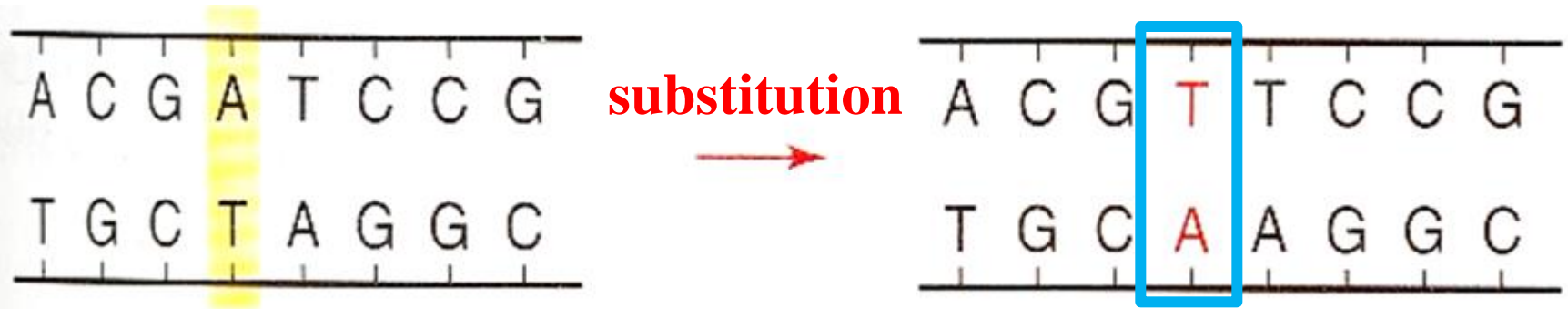
**=> 99,9 % des erreurs sont corrigées**

# Si l'erreur d'appariement n'est pas réparée ...

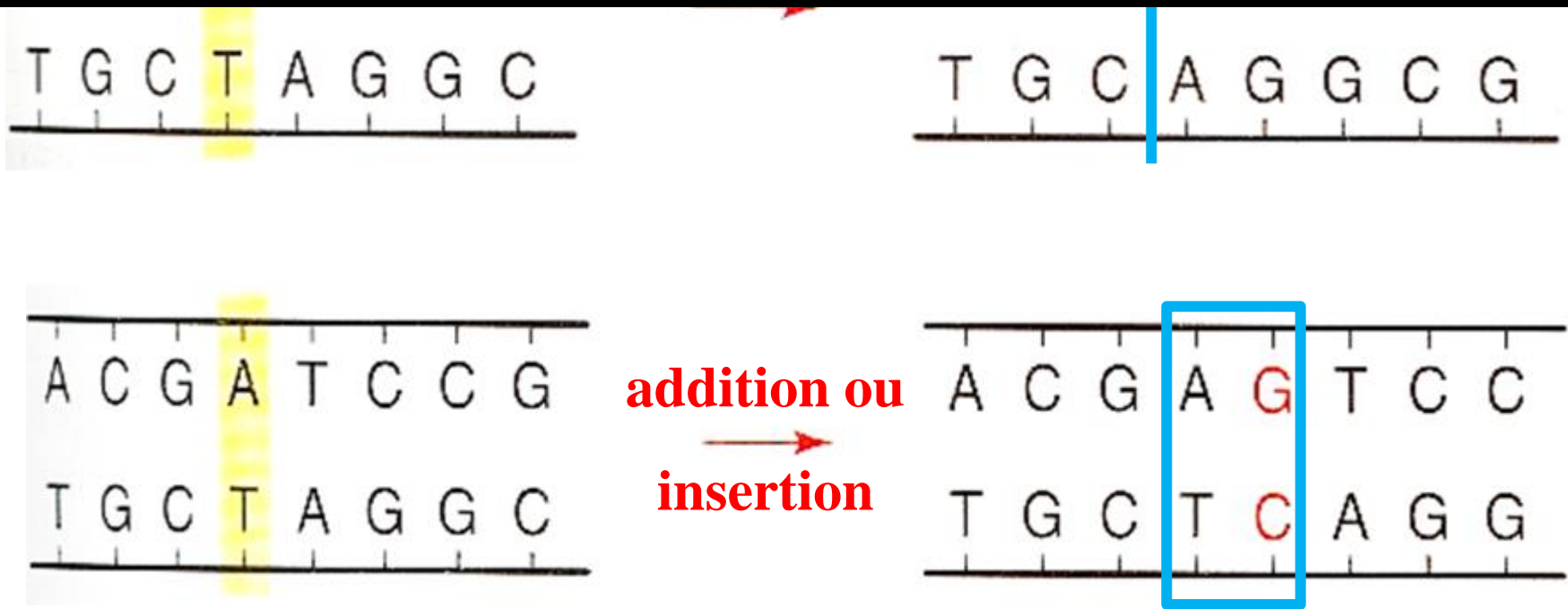


**=> mutation**





# Diversité : création d'une nouvelle version d'un gène (= allèle)



# Le devenir d'une mutation dépend de la cellule qu'elle affecte

Toutes les cellules  
de l'organismes  
sauf les cellules  
reproductrices

La mutation  
n'est pas  
transmise à la  
descendance



Cellules à l'origine  
des gamètes (ovules  
ou spermatozoïdes)

La mutation  
peut être  
transmise à la  
descendance

**Quels mécanismes (autres que les mutations) créent de la diversité ?**

# Thème : Génétique et évolution.

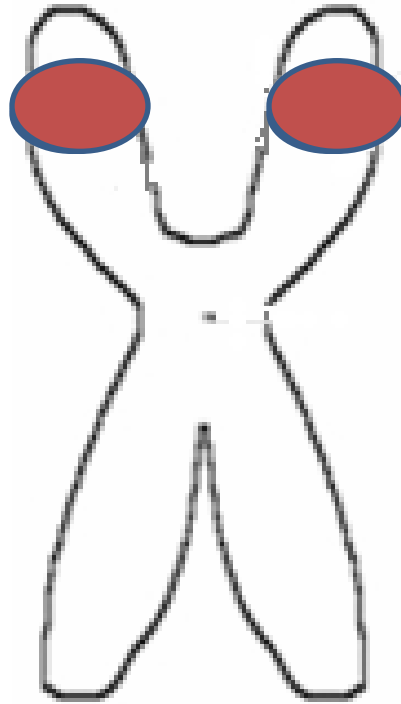
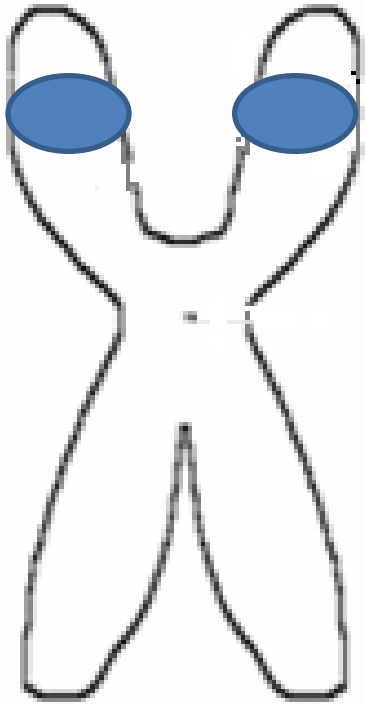
## Chapitre 2 : Mécanismes de diversification des êtres vivants

### I. Les mécanismes génétiques ayant lieu au cours de la reproduction sexuée (méiose et fécondation)

#### A. Les brassages génétiques au cours de la méiose

##### 1. Définitions et conventions d'écriture

## Quelques rappels



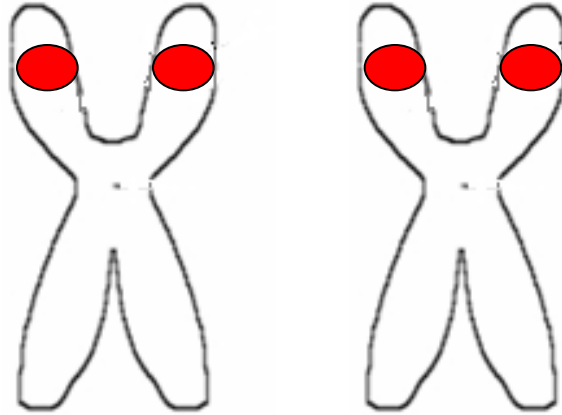
Même gène au même locus  
sur deux chromosomes  
homologues

Les deux chromosomes  
homologues peuvent  
porter les mêmes allèles  
ou des allèles différents

Un chromosome à  
deux chromatides

Une paire de chromosomes homologues

# définitions

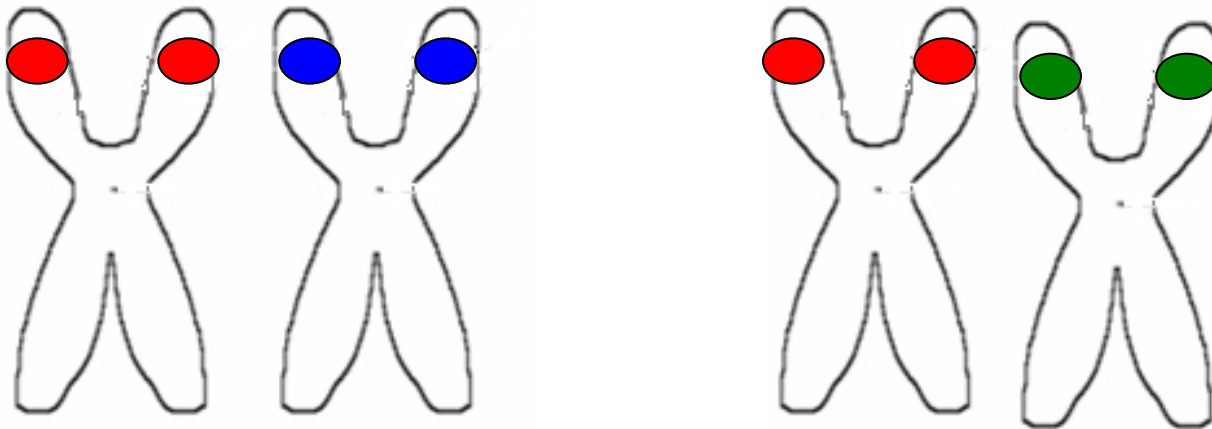


● Allèle A

● Allèle B

● Allèle O

Individu homozygote pour le gène responsable des groupes sanguins



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 symbolisant les 2 chr. homologues

Cellule haploïde  
(gamète)

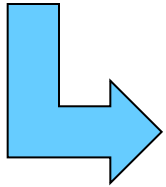


L'allèle est écrit avant une barre oblique symbolisant 1 chr. de la paire

# 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)



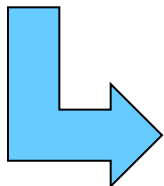
Génotype

★(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

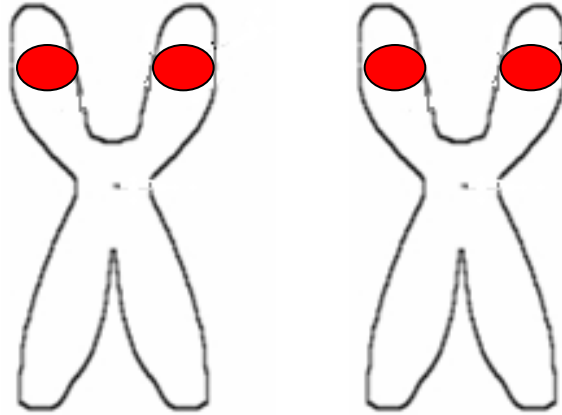
★(AB//AB)  
★(AB//ab)  
★(ab//ab) .....

Phénotype

★[AB]  
★[AB]  
★[ab]



# définitions

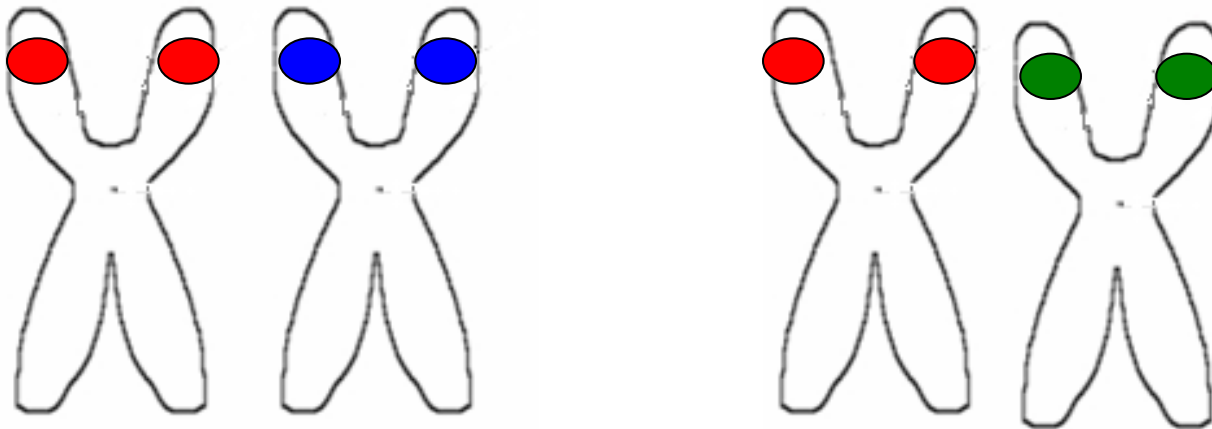


● Allèle A

● Allèle B

● Allèle O

Individu homozygote pour le gène responsable des groupes sanguins



Individu hétérozygote pour le gène responsable des groupes sanguins

# Thème : Génétique et évolution.

## Chapitre 2 : Mécanismes de diversification des êtres vivants

### I. Les mécanismes génétiques ayant lieu au cours de la reproduction sexuée (méiose et fécondation)

#### A. Les brassages génétiques au cours de la méiose

##### 1. Définitions et conventions d'écriture

##### 2. Les croisements tests et leur intérêt.



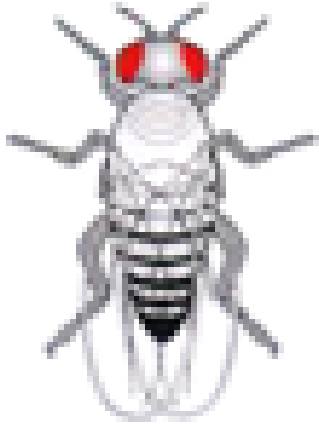
<b>Phénotype</b>
------------------

[vg]
------

Peut-on déduire son génotype ?

<b>Génotype</b>
-----------------

(vg//vg)
----------

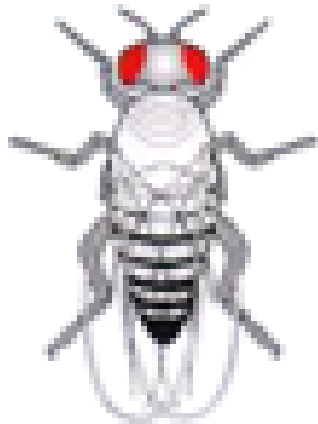


<b>Phénotype</b>
[ailes longues]

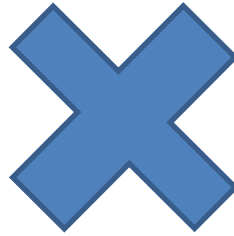
Peut-on déduire son génotype ?

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

**A**  
Génotype  
inconnu



**croisement test**



**B**  
Individu homozygote  
récessif pour le gène  
étudié



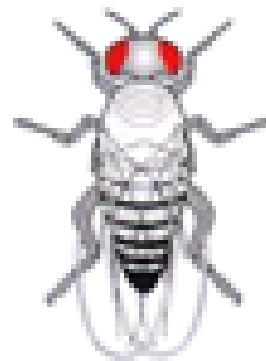
# 1<sup>er</sup> cas: descendance homogène

**A**  
Génotype  
inconnu



**B**  
Individu homozygote  
récessif pour le gène  
étudié

**D**  
100%



2<sup>nd</sup> cas : descendance hétérogène



50%

Drosophiles  
à ailes vestigiales,  
corps gris



D

50%

Drosophiles  
à ailes longues,  
corps gris



EE

**Les phénotypes des individus issus du croisement test correspondent aux génotypes des gamètes produits par l'individu que l'on étudie**



# Thème : Génétique et évolution.

## Chapitre 2 : Mécanismes de diversification des êtres vivants

### I. Les mécanismes génétiques ayant lieu au cours de la reproduction sexuée (méiose et fécondation)

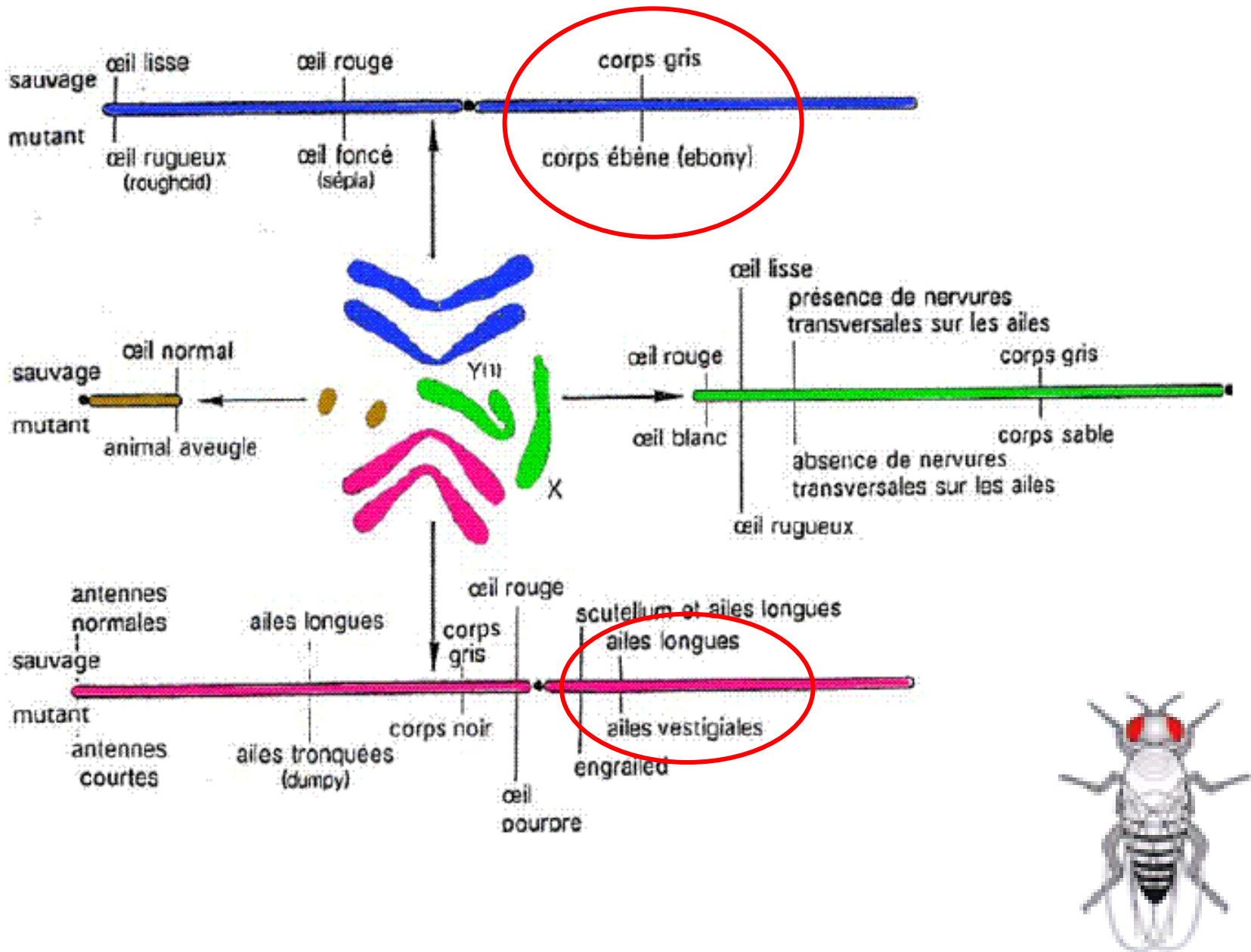
#### A. Les brassages génétiques au cours de la méiose

##### 1. Définitions et conventions d'écriture

##### 2. Les croisements tests et leur intérêt.

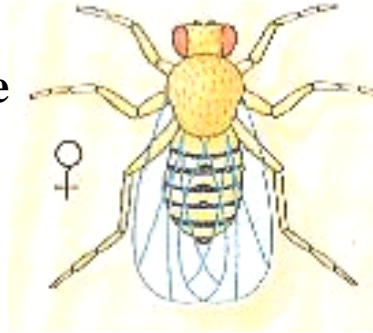
##### 3. Le brassage inter chromosomique.

# Localisation des gènes sur les chromosomes de la drosophile



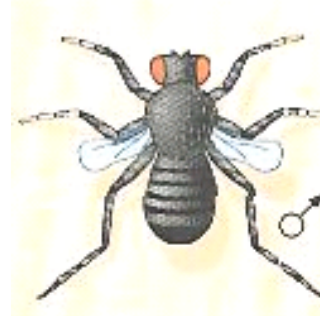
**Analyse de résultats de croisements effectués chez la drosophile.**  
**(Pour des caractères codés par des gènes situés sur 2 chromosomes différents = gènes indépendants)**

Femelle de lignée pure



**(Vg+//Vg+; eb+//eb+)**

×



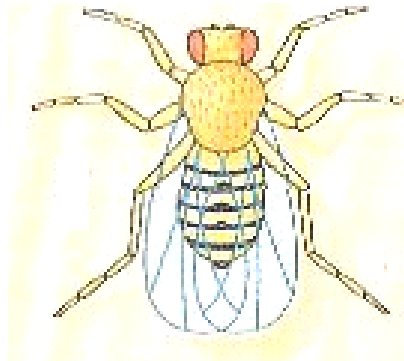
mâle de lignée pure

**(Vg//Vg ; eb//eb)**



**100 %**

Hétérozygote



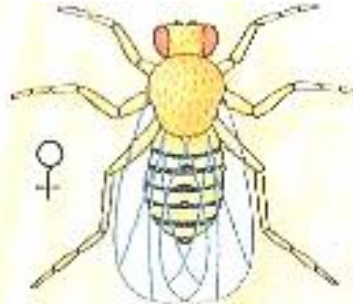
**F1**

**(Vg+//Vg ; eb+//eb)**

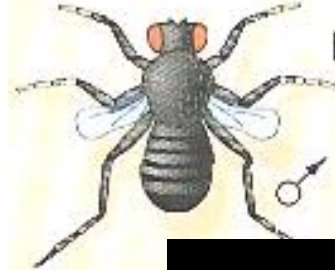
# Test-cross



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



×



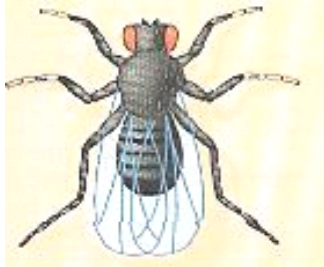
Drosophile homozygote  
ailes vestigiales [vg]  
corps noir [n]  
(double récessif)  
mâle

**(Vg+//Vg ; eb+//eb)**

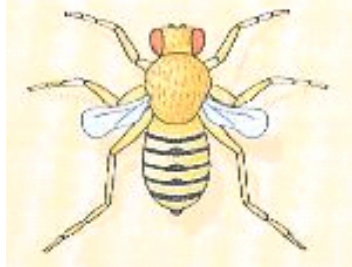
**(Vg//Vg ; eb//eb)**

Quatre phénotypes

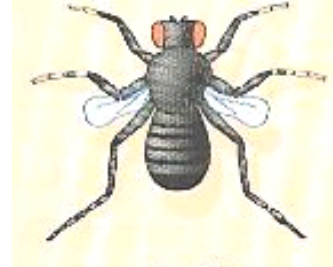
**L'hybride de la F1 a produit 4 types de gamètes**



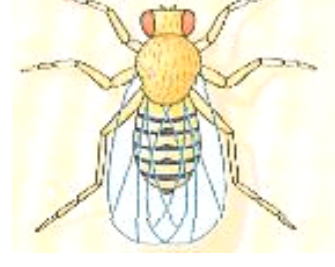
**[vg+;eb]**



**[vg;eb+]**



**[vg;eb]**

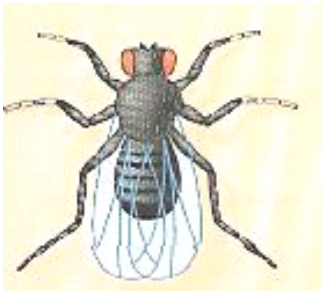


**[vg+;eb+]**

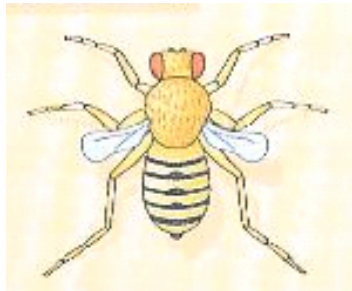
Test-cross



L'hybride de la F1 a produit 4 types de gamètes en proportion équiprobable => la séparation des chromosomes homologues est aléatoire et indépendante pour chaque paire



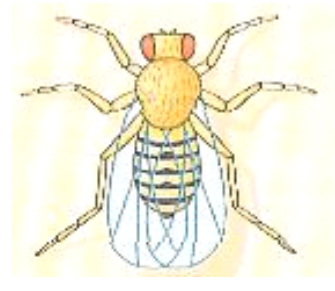
**[vg+;eb]**  
**25 %**



**[vg;eb+]**  
**25 %**

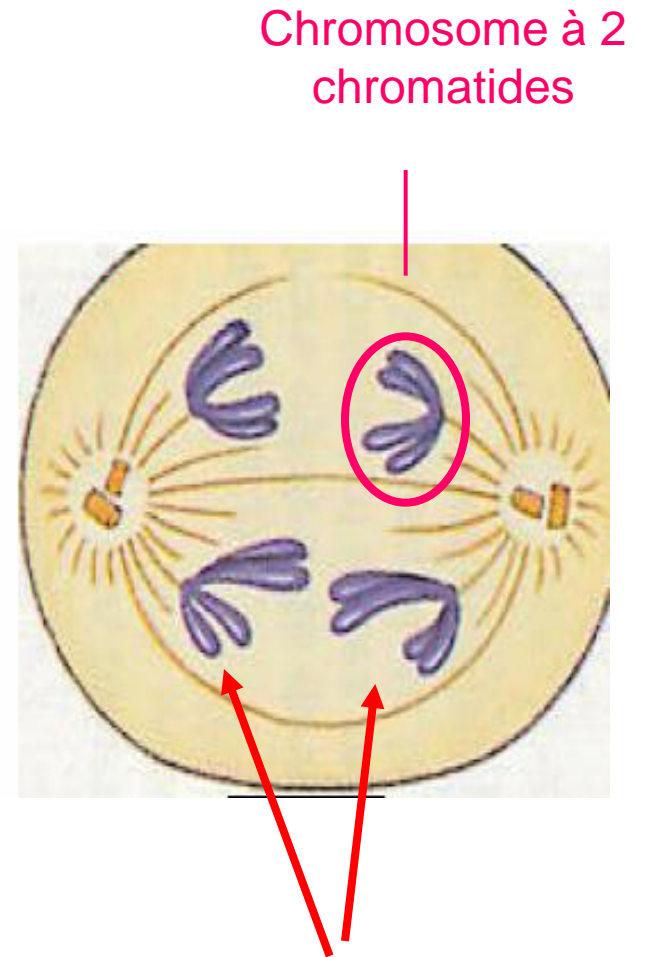


**[vg;eb]**  
**25 %**



**[vg+;eb+]**  
**25 %**

## Anaphase I



Chromosome à 2 chromatides

2 chromosomes homologues

## Brassage inter chromosomique

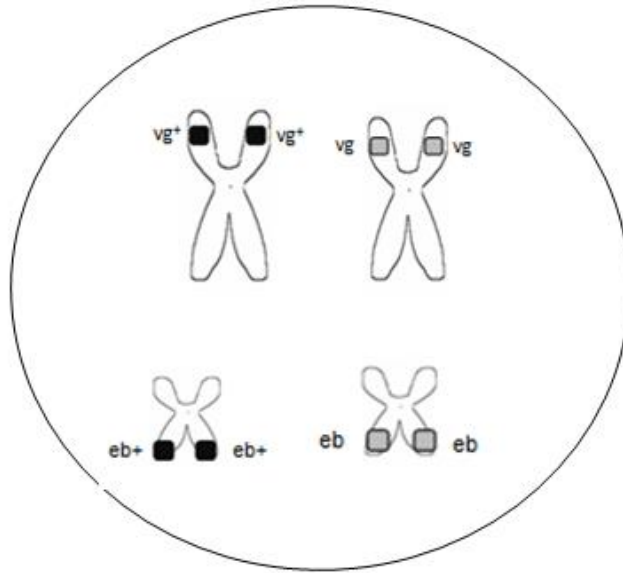
- **gènes indépendants**
- Correspond à une **association aléatoire des chromosomes** (donc des allèles qu'ils portent) dans les gamètes.
- **anaphase de la 1<sup>ère</sup> division méiotique**
- dû à la répartition **aléatoire et indépendante pour chaque paire** des chromosomes homologues dans les différents gamètes

# Répartition aléatoire des chromosomes en anaphase 1 de méiose

**F1**



♂ ou ♀  
(ailes longues,  
corps gris)

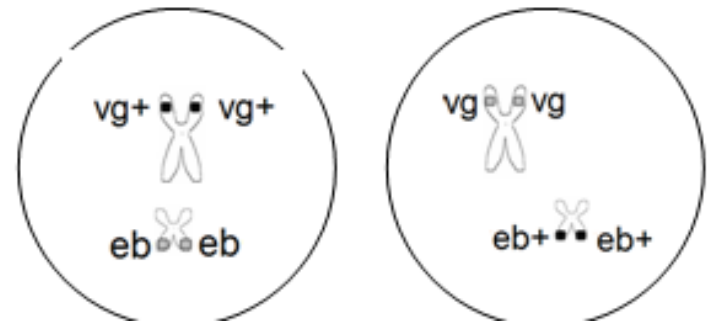


Anaphase 1



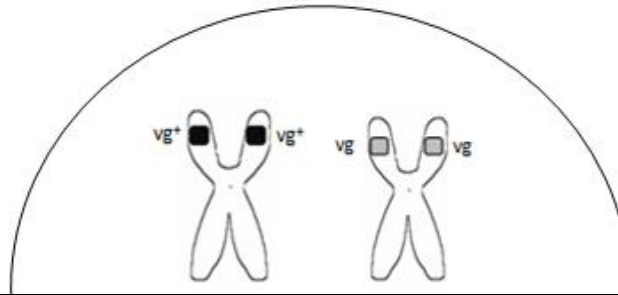
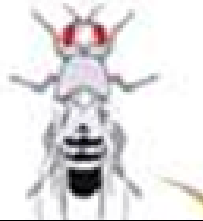
**OU**

Anaphase 1



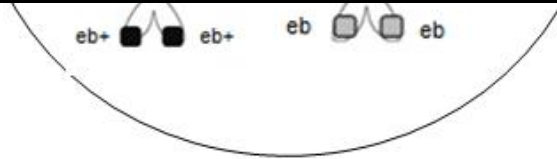


F1



# Associations nouvelles d'allèles

corps gris)

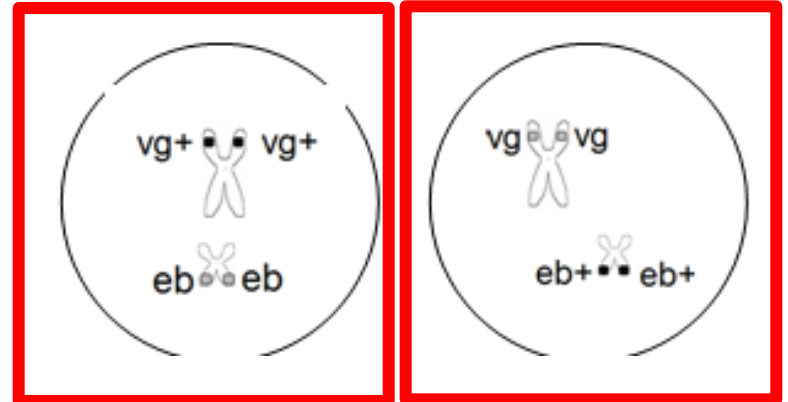


Anaphase 1



**OU**

Anaphase 1

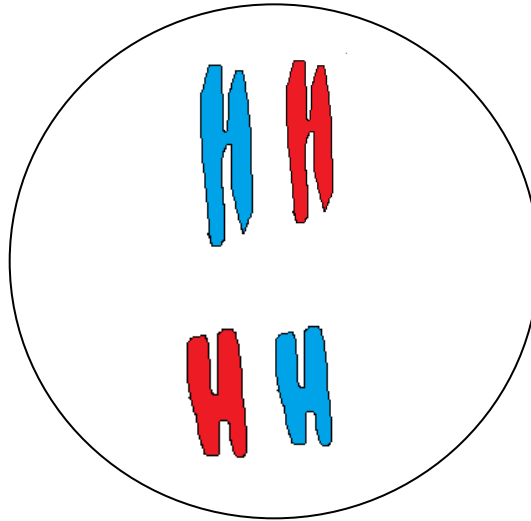


## Brassage inter chromosomique

- **gènes indépendants**
- Correspond à une **association aléatoire des chromosomes** (donc des allèles qu'ils portent) dans les gamètes.
- **anaphase de la 1<sup>ère</sup> division méiotique**
- à la répartition **aléatoire et indépendante pour chaque paire** des chromosomes homologues dans les différents gamètes
- crée des **associations d'allèles qui n'existaient pas chez les parents**

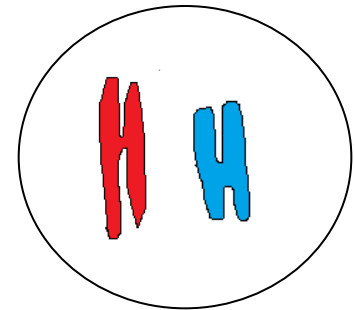
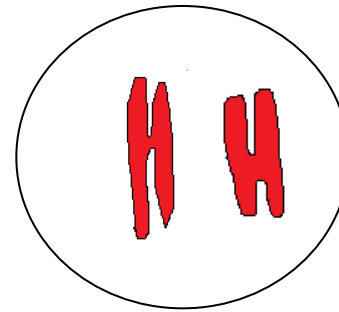
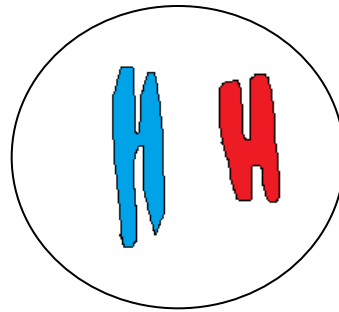
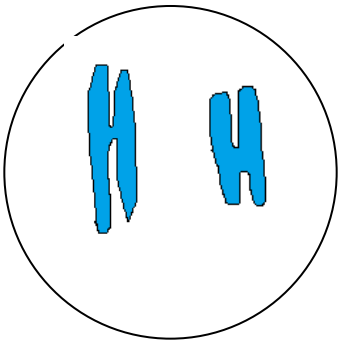
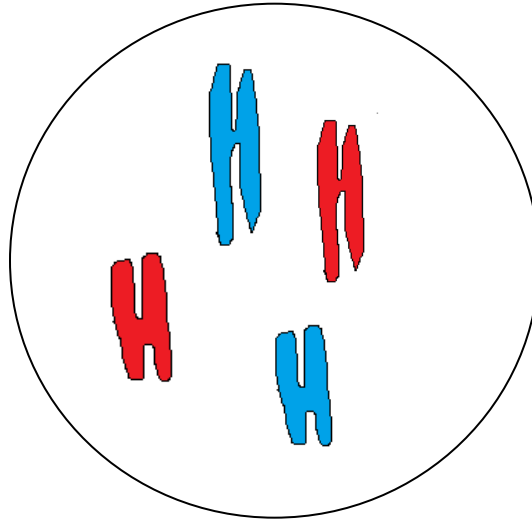
## Répartition aléatoire des chromosomes en anaphase 1 de méiose

Combien de possibilités de combinaisons en fin de 1<sup>ère</sup> division de méiose?



# Répartition aléatoire des chromosomes en anaphase 1 de méiose

4 possibilités



Combien de combinaisons possibles chez l'homme?

$$2^{23}$$

# Thème : Génétique et évolution.

## Chapitre 2 : Mécanismes de diversification des êtres vivants

### I. Les mécanismes génétiques ayant lieu au cours de la reproduction sexuée (méiose et fécondation)

#### A. Les brassages génétiques au cours de la méiose

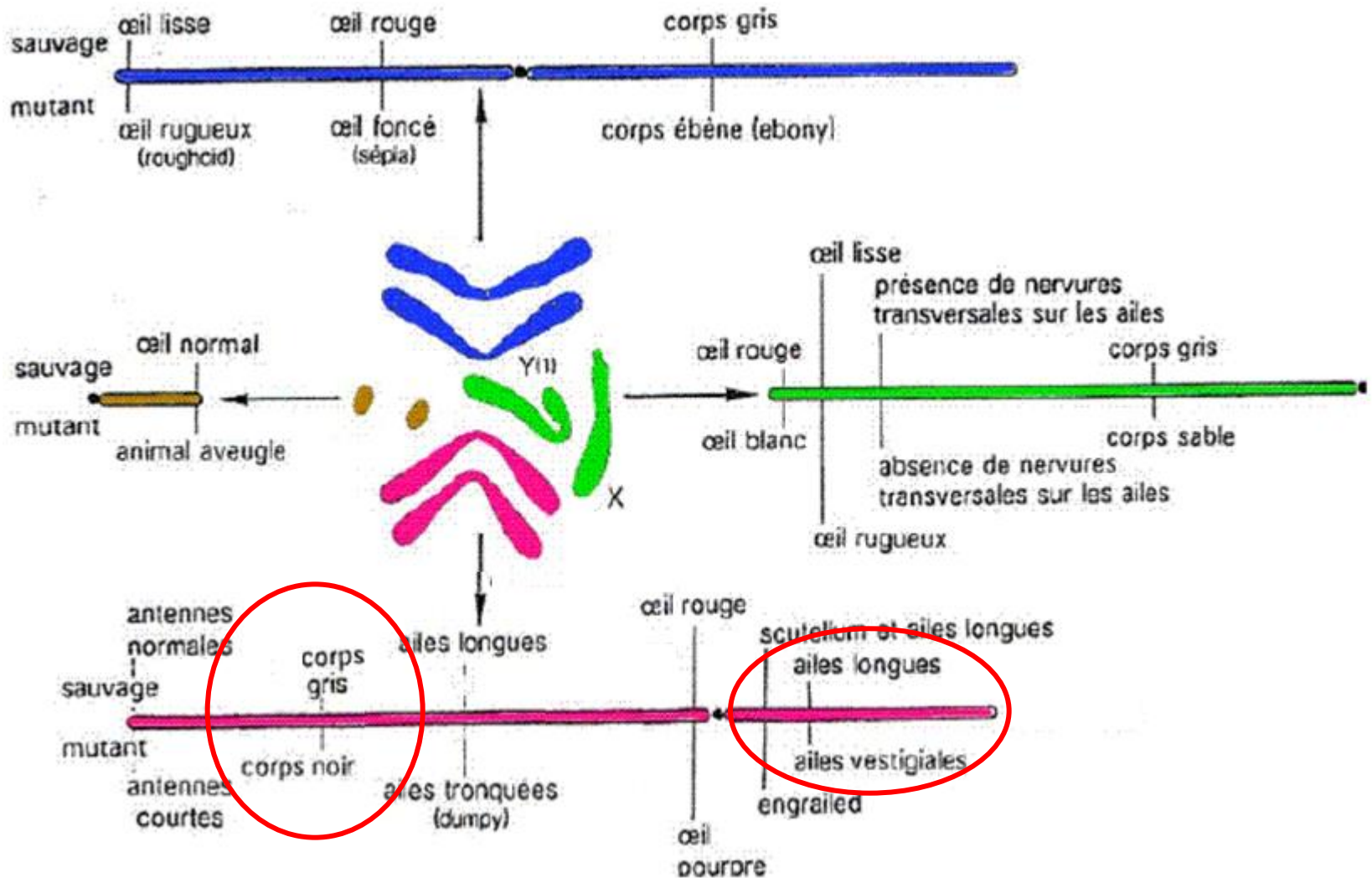
1. Définitions et conventions d'écriture

2. Les croisements tests et leur intérêt.

3. Le brassage inter chromosomique.

4. Le brassage intra chromosomique.

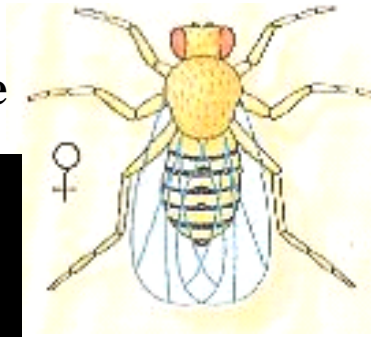
# Localisation des gènes sur les chromosomes de la drosophile



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

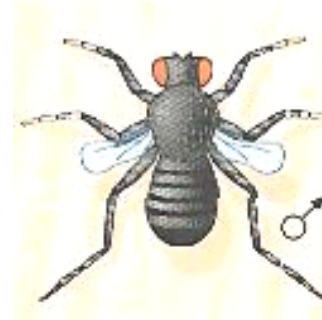
Femelle de lignée pure

**Vg+//Vg+**  
**b+//b+**



**[vg+, b+]**

×



mâle de lignée pure

**Vg//Vg**  
**b//b**

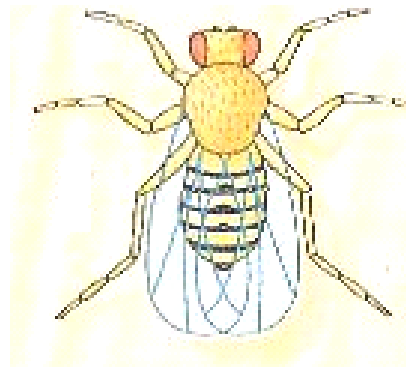
**[vg , b]**



**100 %**

**Vg+//Vg**  
**b+//b**

Hétérozygote



**[vg+,b+]**

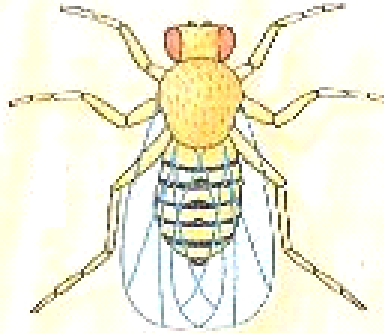
**F1**



Test-cross

F1

$Vg^{+}/Vg$   
 $b^{+}/b$



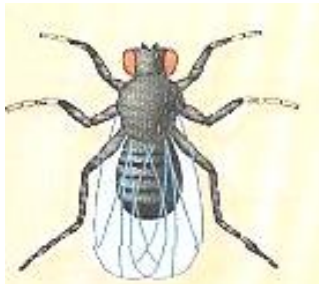
×



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

$Vg/Vg$

L'hybride de la F1 a produit 4 types de gamètes en proportion non équiprobable



9 %  
ailes longues  
corps noir

$[Vg^{+}, b]$



41 %  
ailes vestigiales  
corps noir

$[Vg, b]$



9 %  
ailes vestigiales  
corps gris

$[Vg, b^{+}]$



41 %  
ailes longues  
corps gris

$[Vg^{+}, b^{+}]$

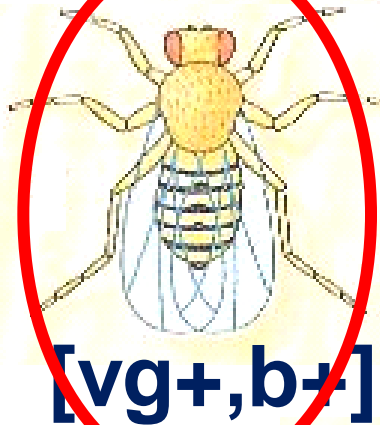
82% de phénotypes parentaux

18% de phénotypes recombinés

F1

$Vg^{+}/Vg$   
 $b^{+}/b$

Hétérozygote

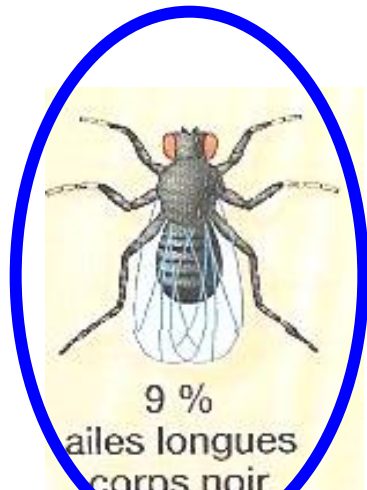


×



$Vg/Vg$   
 $b/b$

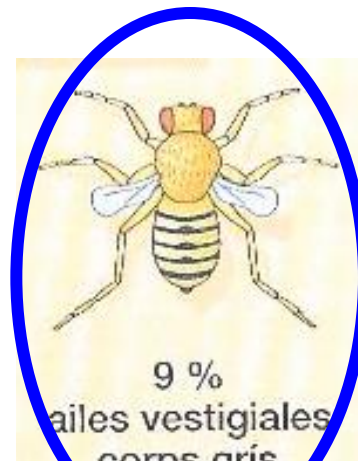
Quatre phénotypes



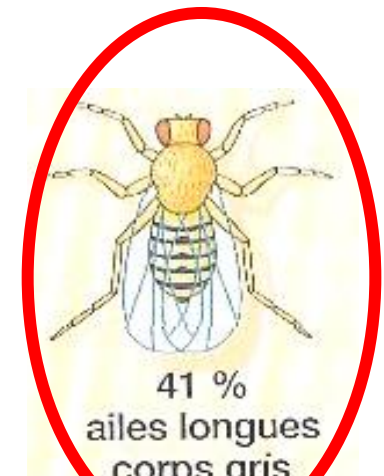
[ $Vg^{+}, b$ ]



[ $Vg, b$ ]



[ $Vg, b^{+}$ ]



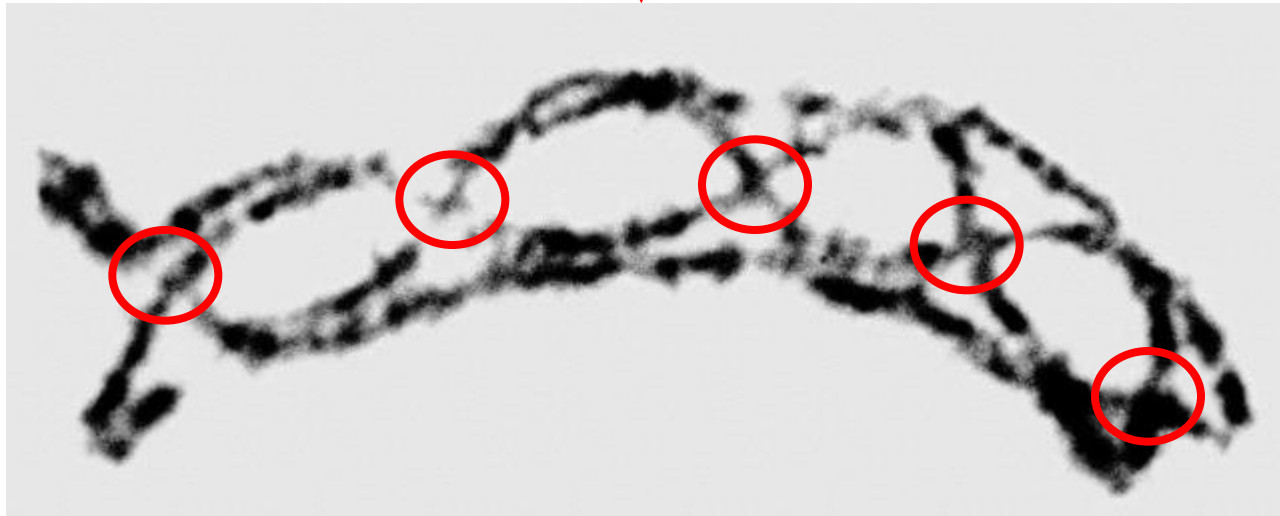
[ $Vg^{+}, b^{+}$ ]

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

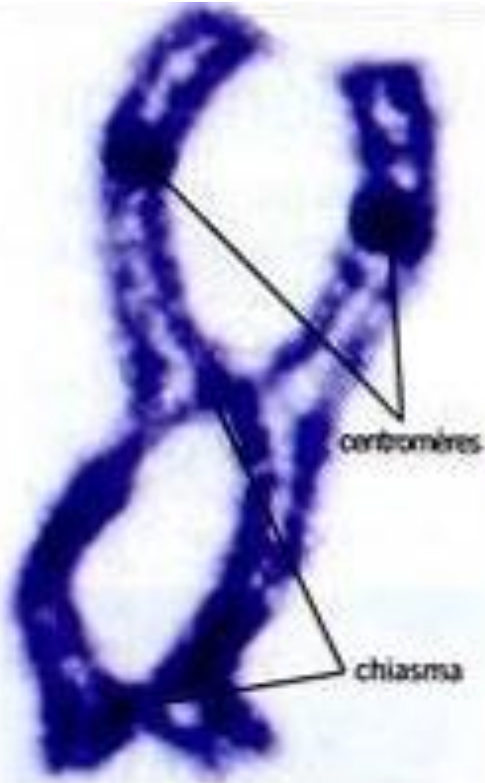
**Appariement des  
chromosomes  
homologues**



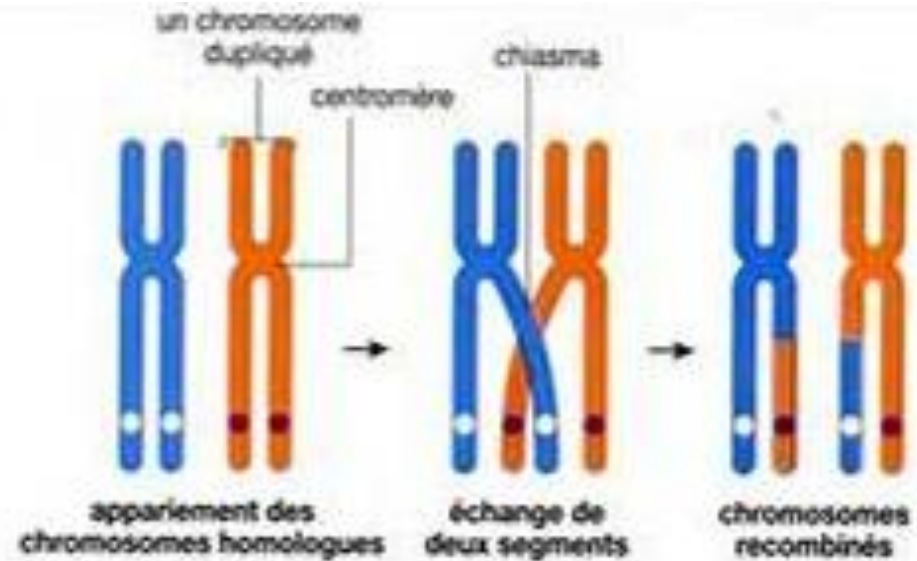
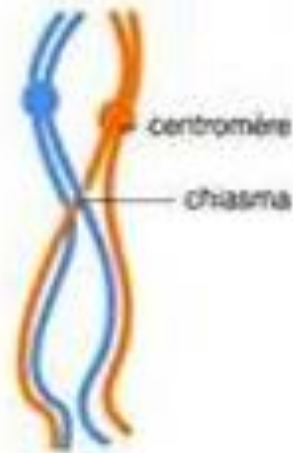
**Chiasmata**



# Mécanisme du crossing over (ou enjambement)



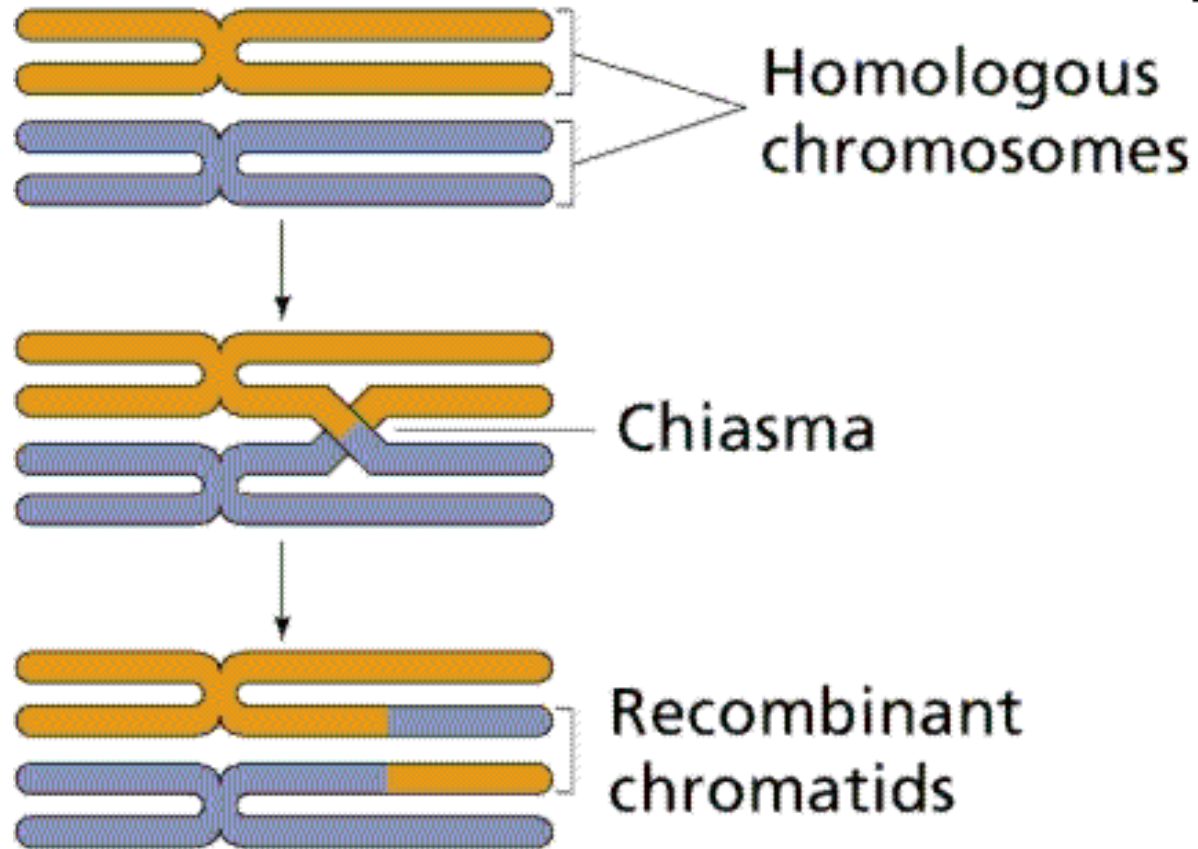
Deux chromosomes homologues appariés au cours de la prophase I de la méiose



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

**Crossing over**

# Mécanisme du crossing over (enjambement)



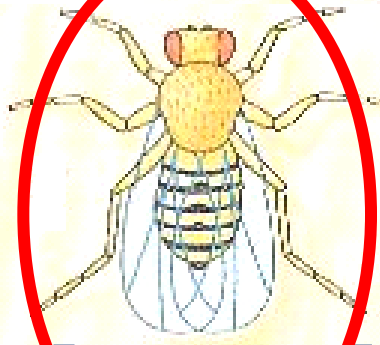
82% de phénotypes parentaux

18% de phénotypes recombinés

F1

$Vg^{+}/Vg$   
 $b^{+}/b$

Hétérozygote



$[vg^{+}, b^{+}]$

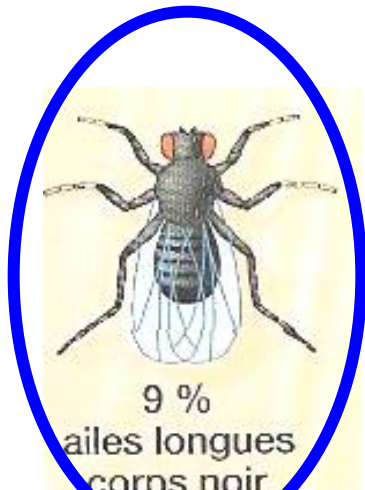
×



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

$Vg/Vg$   
 $b/b$

Quatre phénotypes



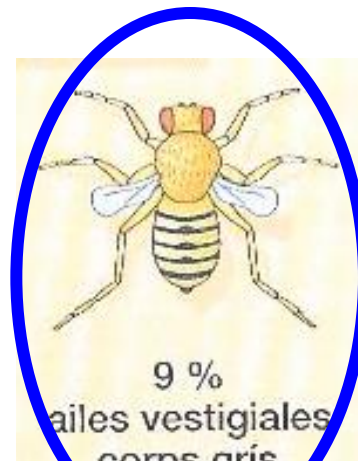
9 %  
ailes longues  
corps noir

$[Vg^{+}, b]$



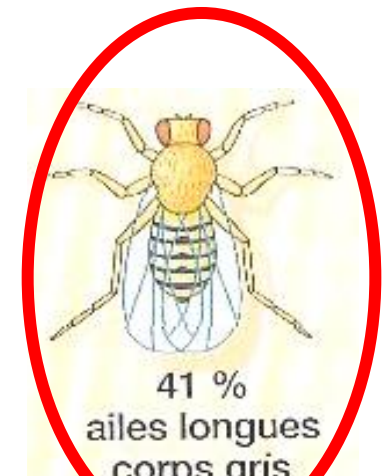
41 %  
ailes vestigiales  
corps noir

$[Vg, b]$



9 %  
ailes vestigiales  
corps gris

$[Vg, b^{+}]$



41 %  
ailes longues  
corps gris

$[Vg^{+}, b^{+}]$

# Thème : Génétique et évolution.

## Chapitre 2 : Mécanismes de diversification des êtres vivants

### I. Les mécanismes génétiques ayant lieu au cours de la reproduction sexuée (méiose et fécondation)

#### A. Les brassages génétiques au cours de la méiose

1. Définitions et conventions d'écriture

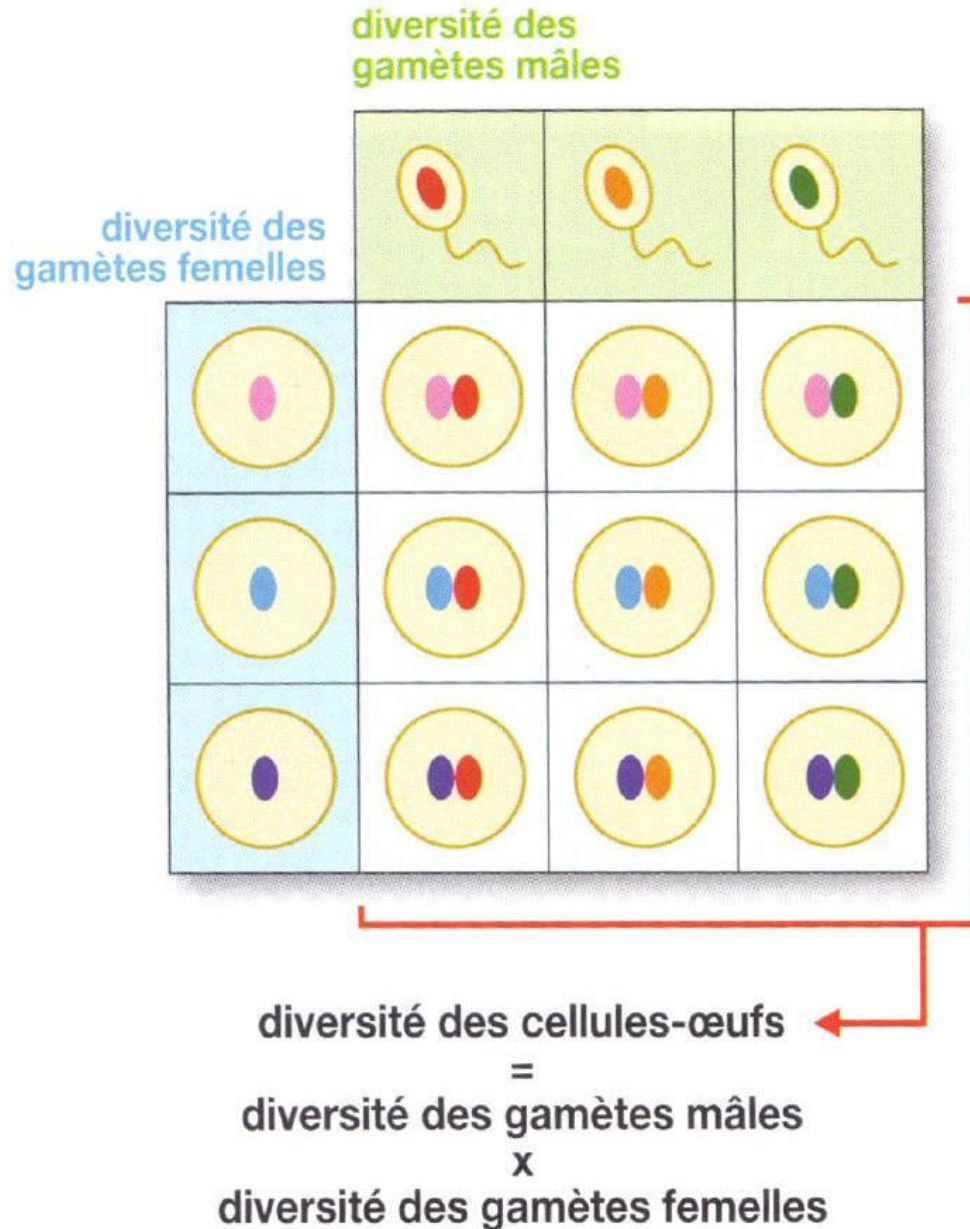
2. Les croisements tests et leur intérêt.

3. Le brassage inter chromosomique.

4. Le brassage intra chromosomique.

#### B. Le brassage génétique au cours de la fécondation

# La fécondation amplifie le brassage génétique





# Bilan sur le brassage lié à la fécondation

	Fécondation
<b>A quel moment se produit t-il ?</b>	
<b>Description du mécanisme</b>	
<b>Comment crée-t-il de la diversité ?</b>	
<b>Schéma</b>	

# Bilan sur les brassages intra et inter-chromosomiques

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

# Bilan sur le brassage lié à la fécondation

	Fécondation
A quel moment se produit t-il ?	Au moment de la <b>fusion des noyaux</b> du spermatozoïde et de l'ovule (caryogamie)
Description du mécanisme	Dû à la <b>rencontre aléatoire</b> entre un ovule et un spermatozoïde (n'importe quel spermatozoïde du mâle peut s'unir avec n'importe quel ovule de la femelle)
Comment crée-t-il de la diversité ?	Le <b>nombre d'assortiments</b> chromosomiques possible = <b>nombre de spermatozoïdes possibles x nombre d'ovules possibles</b>
Schéma	Echiquier de croisement

# Exercice de type 1

Le caryotype est caractéristique de chaque espèce.

**Expliquez comment la méiose et la fécondation participent à la stabilité du caryotype au cours de la reproduction sexuée.**

Votre exposé sera accompagné de schémas soigneusement légendés en choisissant le caryotype  $2n = 4$ .

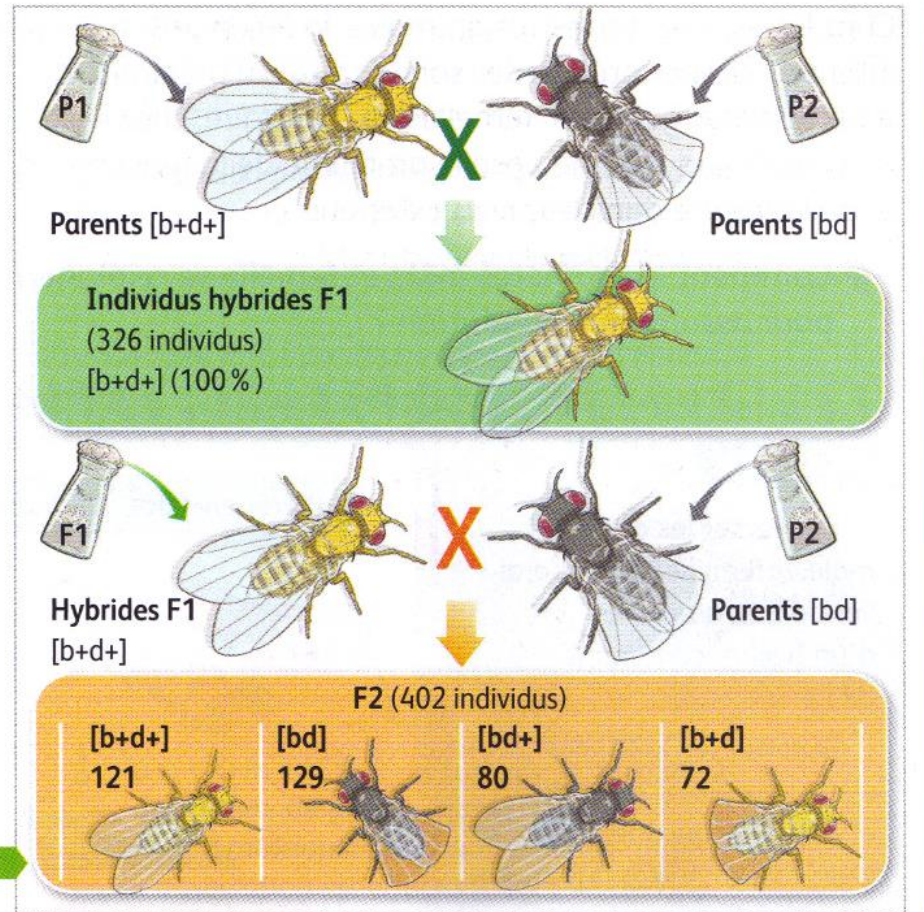
## 9 Brassage génétique chez la drosophile

- 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.



# 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



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



<b>Croisement n°2 :</b>	<b>F1</b>		<b>HR</b>
<b>[ ]</b>	<b>[Bleu]</b>		<b>[B]</b>
<b>( )</b>	<b>(B//N)</b>		<b>(B//B)</b>
<b>Méiose, gamètes</b>	<b>(B/), (N/)</b>		<b>(B/)</b>
<b>Echiquier de croisement</b>	<b>HR/F1</b>	<b>(B/)</b>	<b>(N/)</b>
	<b>(B/)</b>	<b>(B//B)</b>	<b>(N//B)</b>
	<b>[ ]</b>	<b>[B] 50%</b>	<b>[bleu] 50%</b>

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

# Thème : Génétique et évolution.

## Chapitre 2 : Mécanismes de diversification des êtres vivants

### I. Les mécanismes génétiques ayant lieu au cours de la reproduction sexuée (méiose et fécondation)

#### A. Les brassages génétiques au cours de la méiose

##### 1. Définitions et conventions d'écriture

##### 2. Les croisements tests 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 peuvent créer de la diversité.

##### 1. Une mauvaise disjonction des chromosomes modifient le phénotype.

# Trisomie 21



Un enfant sur 700



## D'autres anomalies chromosomiques

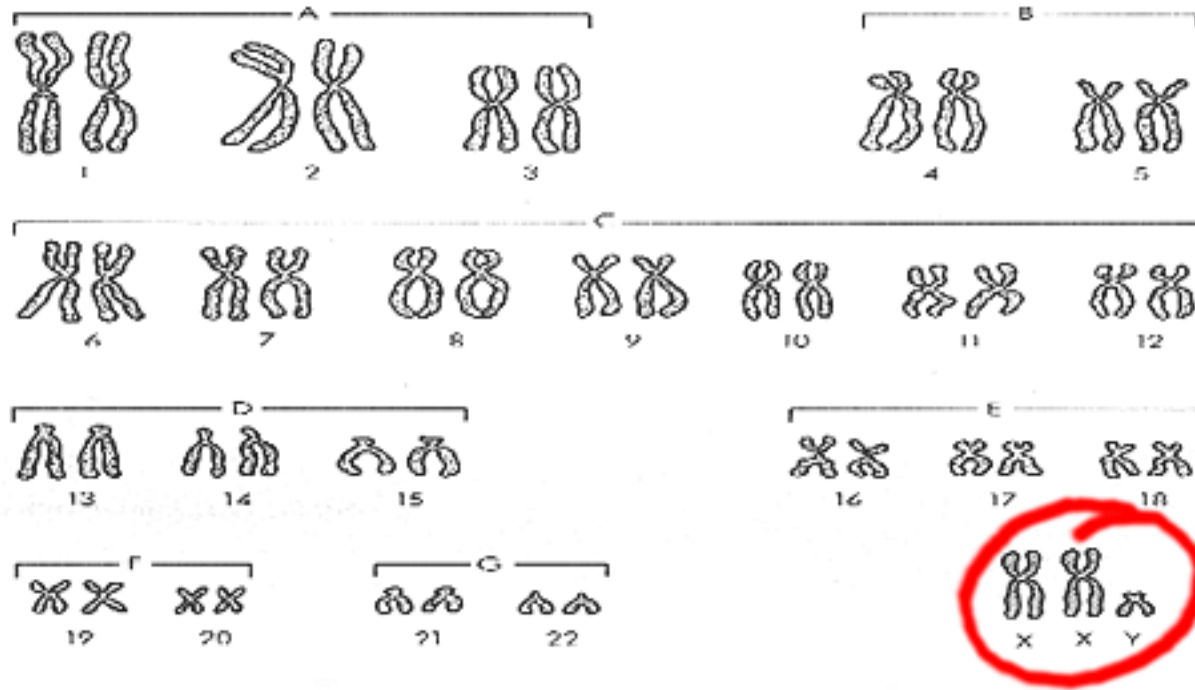
Trisomie XXY



1/800



Syndrome de Klinefelter



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

## D'autres anomalies chromosomiques

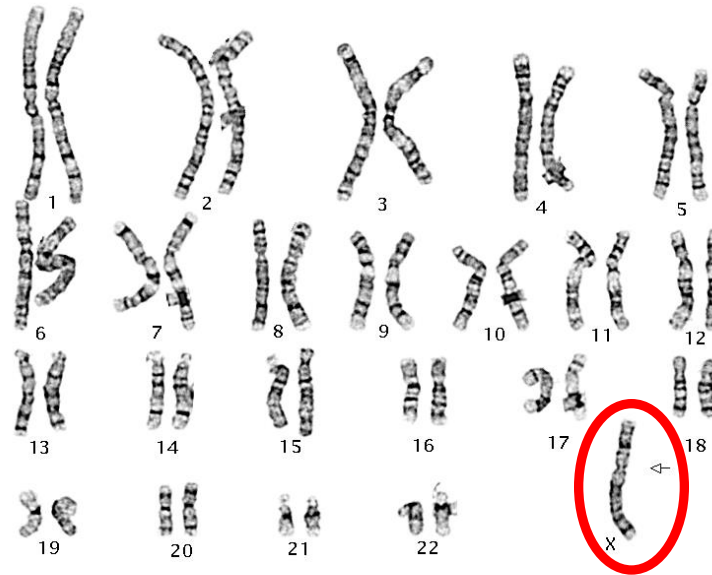
Monosomie X



1/800

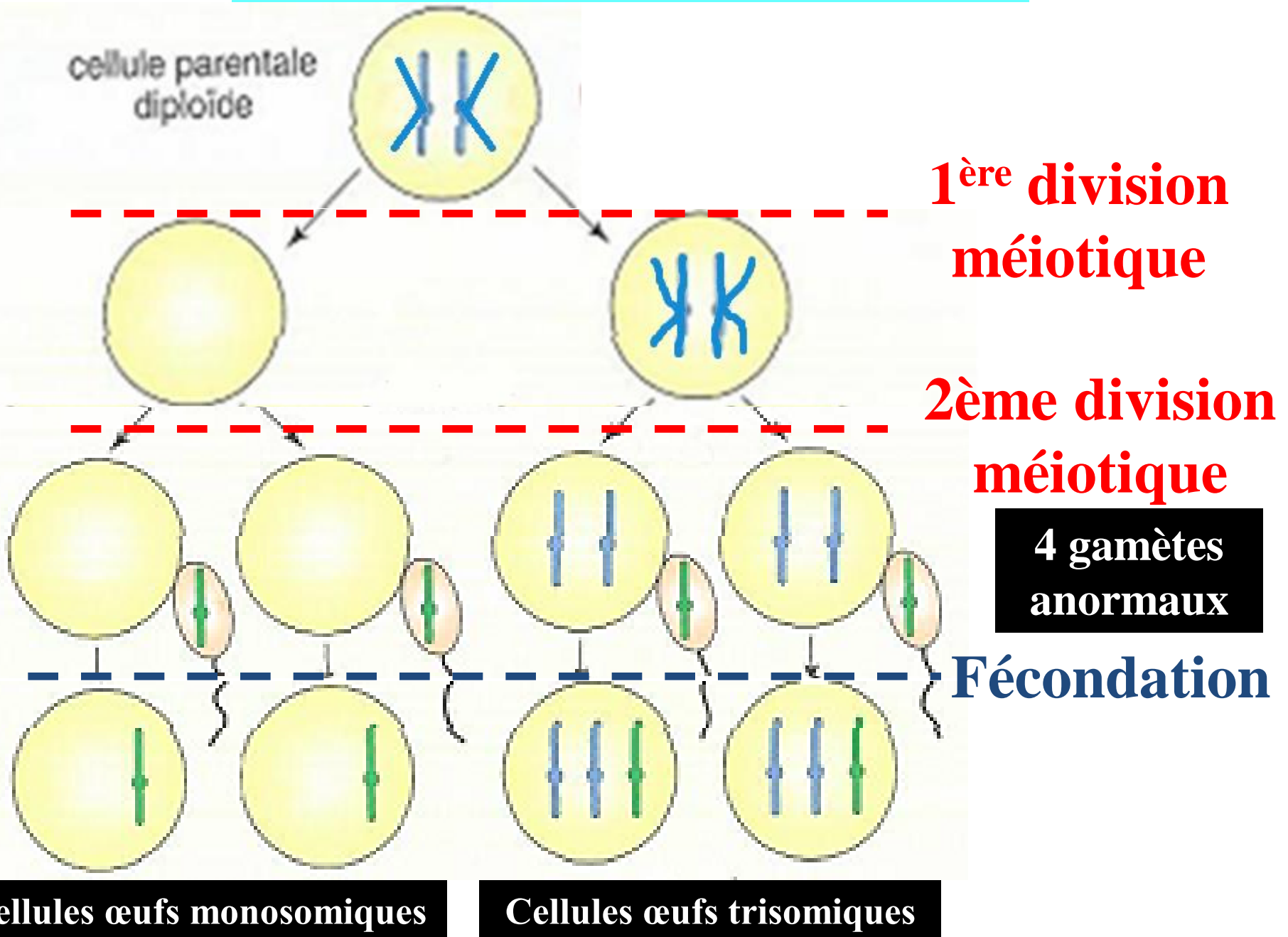


Syndrome de Turner



- Femme de petite taille, stérile
- absence de caractères sexuels secondaires
- Intelligence normal

# Origine des anomalies chromosomiques



# Thème : Génétique et évolution.

## Chapitre 2 : Mécanismes de diversification des êtres vivants

### I. Les mécanismes génétiques ayant lieu au cours de la reproduction sexuée (méiose et fécondation)

#### A. Les brassages génétiques au cours de la méiose

1. Définitions et conventions d'écriture

2. Les croisements tests et leur intérêt.

3. Le brassage inter chromosomique.

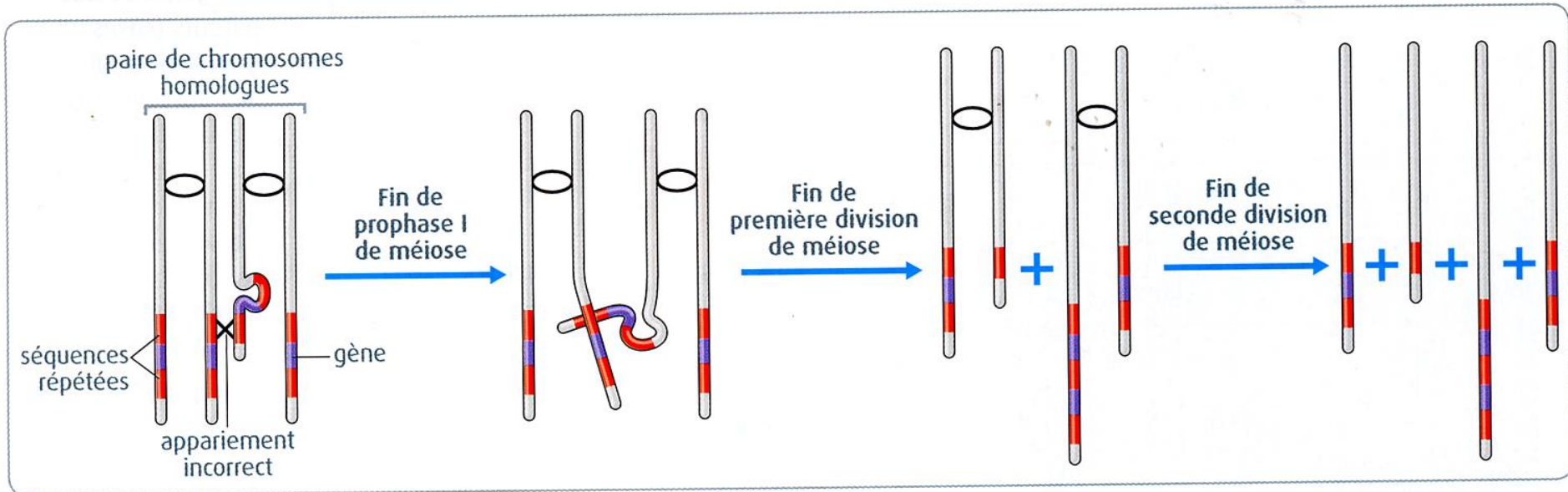
4. Le brassage intra chromosomique.

#### B. Le brassage génétique au cours de la fécondation

#### C. Des anomalies au cours de la méiose sources de diversité.

1. Une mauvaise disjonction des chromosomes .

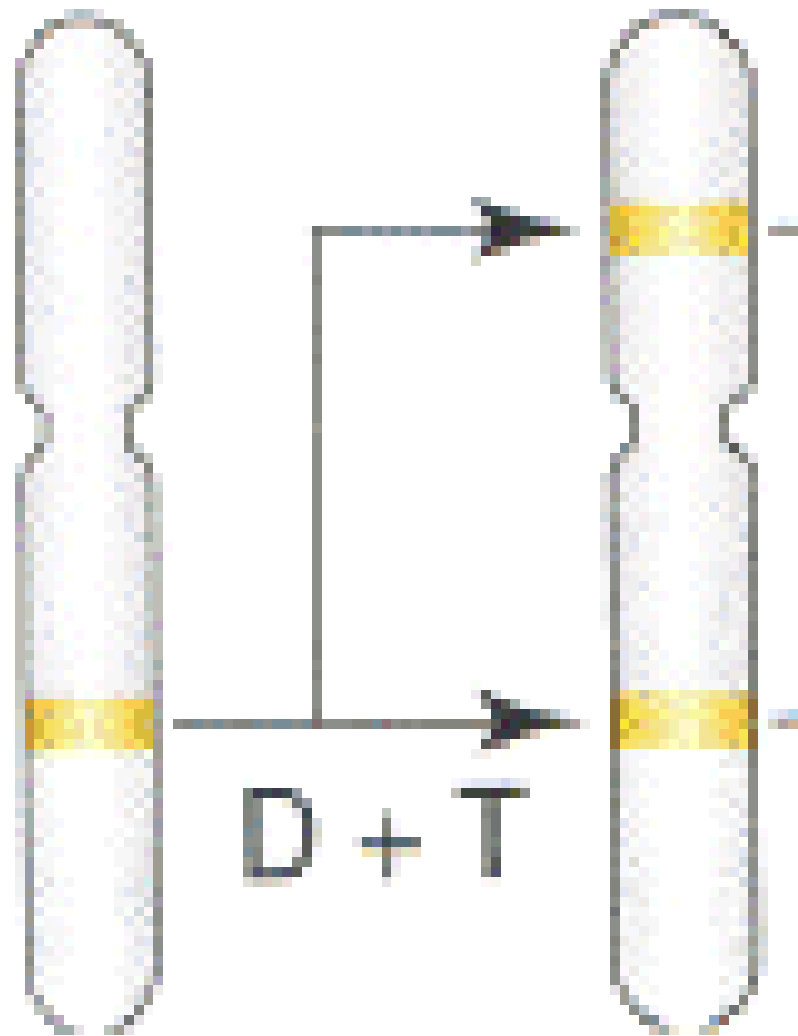
2. Des crossing over inégaux peuvent conduire à un enrichissement du génome.



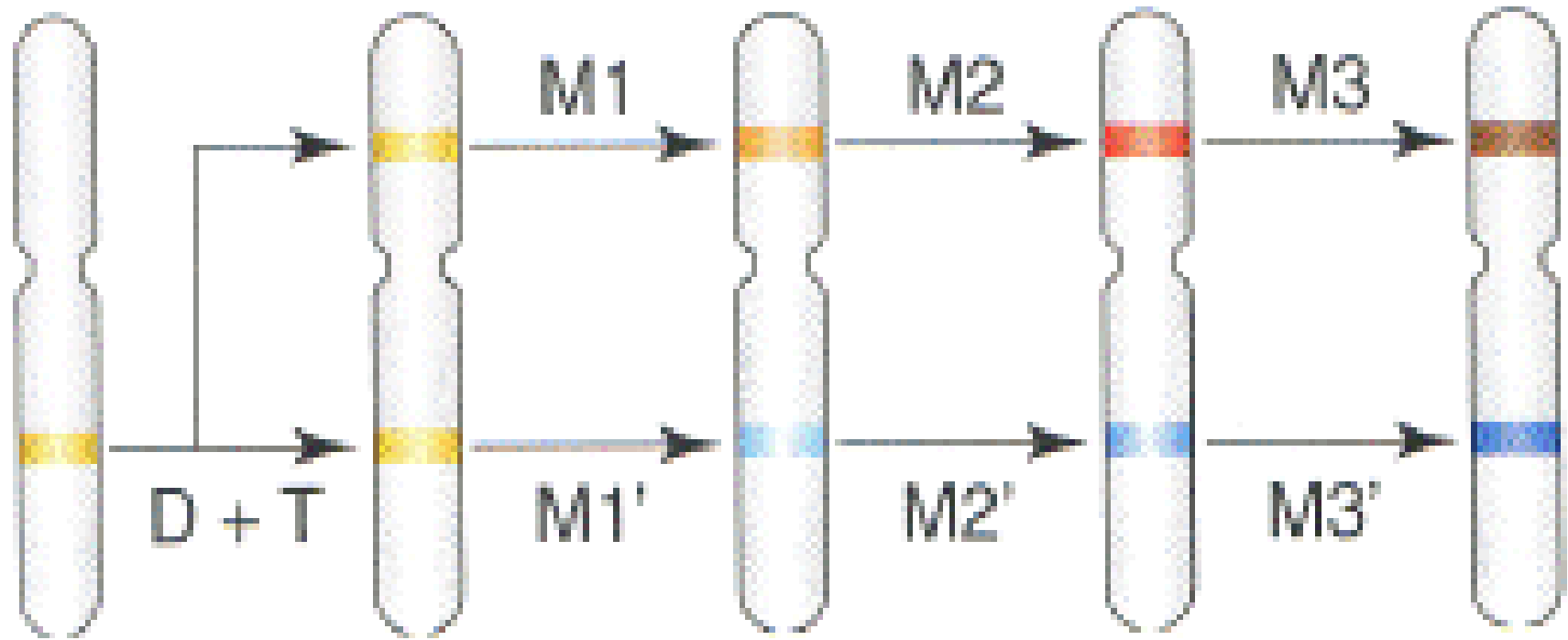
**1 Les crossing-over inégaux.** Dans certaines conditions, en prophase I de méiose, un appariement incorrect peut survenir, à l'origine d'un crossing-over qualifié d'inégal.



# Duplication de gène



# Divergence de séquences dupliquées par mutation



# Exemple des opsines

chromosome 7

chromosome X

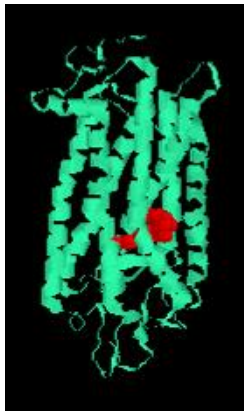
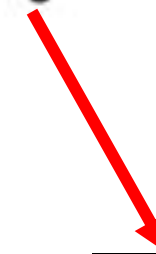


gène de  
l'opsine bleue



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

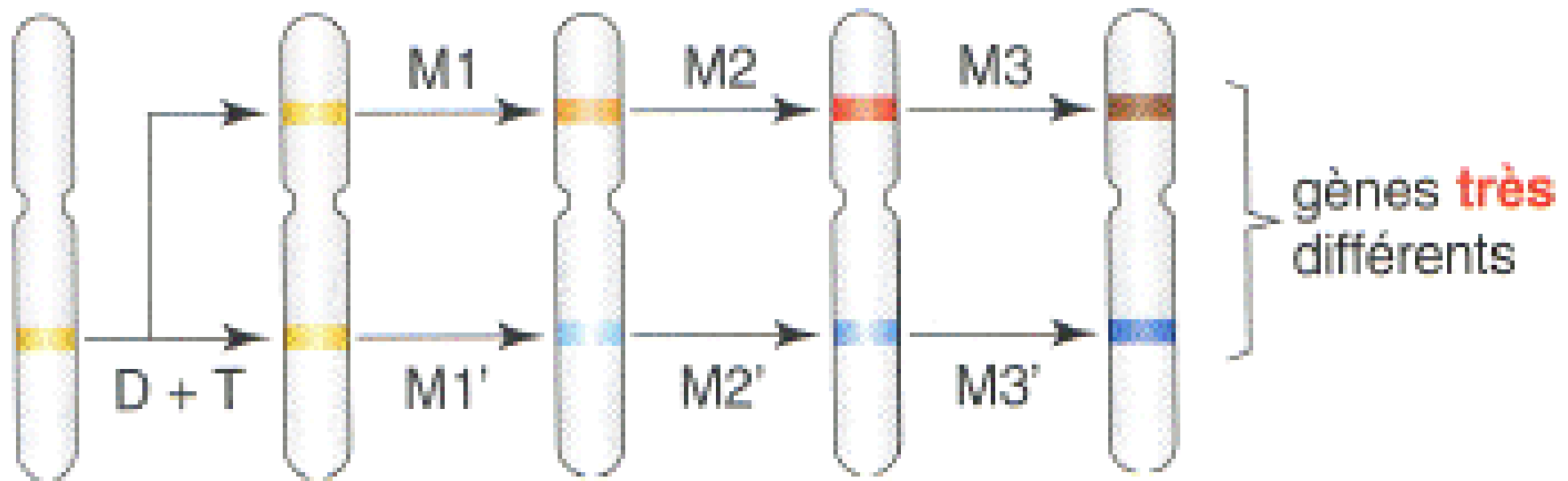
Famille multigénique

	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

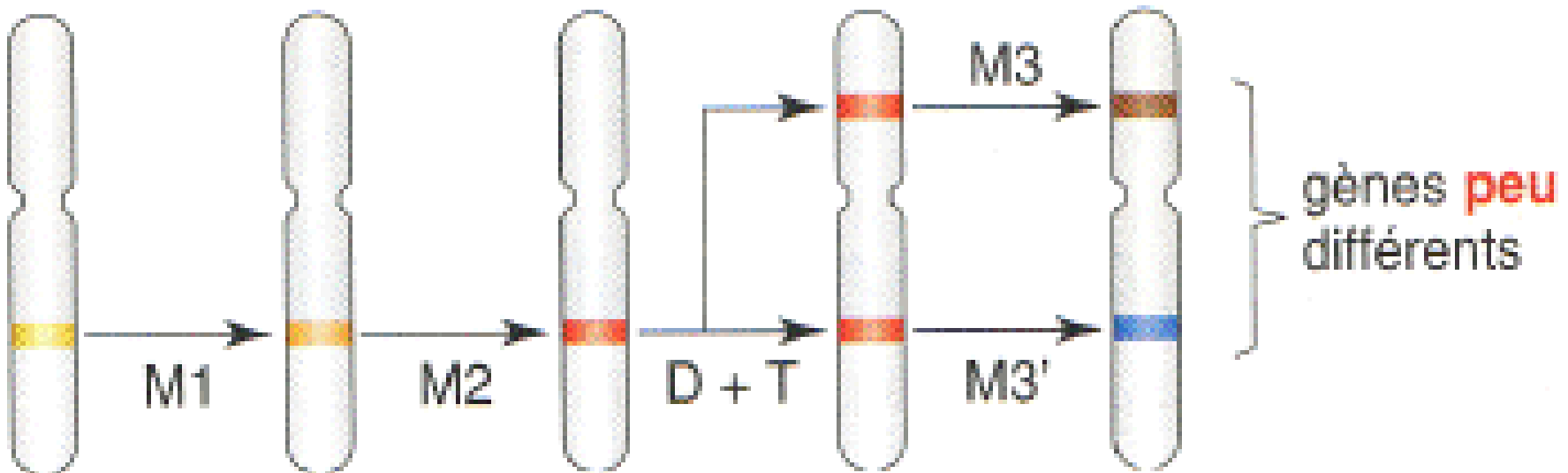
57 ← % de différences

Demi matrice des distances

- 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  $\neq$* )

	<b>Définition (qu'est ce que c'est ?)</b>	<b>Mécanisme à l'origine</b>	<b>Comment la diversité est elle créée?</b>
<b>Anomalie du caryotype</b>	Il s'agit d'individus qui possèdent un nombre anormal de chromosomes (ex chez l'homme : monosomie (45 chromosomes) ou trisomie (47 chromosomes))	Mauvaise disjonction des chromosomes lors de la méiose (répartition anormale des chromosomes homologues lors de la 1 <sup>ère</sup> division ou mauvaise répartition des chromatides sœurs lors de la 2 <sup>ème</sup> division)	Modification du phénotype de l'individu
<b>Crossing over inégal</b>	Echange de portions non homologues lors d'un CO entre 2 chromosomes d'une même paire (l'un des chromosomes reçoit 2 exemplaires d'un gène alors que son homologue est dépourvu de ce gène)	Mauvais appariement des chromosomes homologues lors de la prophase 1	Les CO inégaux peuvent conduire à un enrichissement du génome (au cours des générations successives, les gènes accumulent des mutations différentes et finissent par coder pour des protéines différentes) => potentialités nouvelles
<b>Modification de l'expression des gènes du développement</b>			