

En 1S, nous avons vu que les mutations (modification rare et aléatoire de la séquence de nucléotides d'un gène) était source de diversité. Les mutations ne suffisent pas à elles seules à expliquer la biodiversité que l'on peut observer sur Terre.

Quels autres mécanismes créent de la diversité ?

I. Mécanismes génétiques.

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

La méiose et la fécondation assurent la stabilité du caryotype mais sont également source de diversification des êtres vivants (à l'exception des vrais jumeaux, aucun individu issu de la reproduction sexuée n'est strictement identique à un autre).

Pour comprendre comment se crée cette diversité génétique lors de la reproduction sexuée, il faut pouvoir étudier la transmission des chromosomes (donc des allèles qu'ils portent) d'une génération à une autre.

Il faut donc connaître les génotypes des parents et les génotypes des descendants.

Génotype : ensemble des allèles d'un individu.

1. déterminer le génotype d'un individu.

Un organisme diploïde possède 2 exemplaires de chaque chromosome.

Les 2 chromosomes d'une même paire possèdent les mêmes gènes aux mêmes locus mais pas nécessairement les mêmes allèles, ils sont donc génétiquement différents.

Pour un gène donné, l'individu peut :

- posséder 2 allèles identiques de ce gène : on dit qu'il est **homozygote** pour le caractère considéré.
- posséder 2 allèles différents de ce gène : on dit qu'il est **hétérozygote**.

Relation entre le génotype et le phénotype :

- Lorsque l'individu est homozygote pour un gène donné, le phénotype résulte de l'expression de l'unique allèle présent.
- Lorsque l'individu est hétérozygote pour un gène donné :
 - o le phénotype peut résulter de l'expression d'un seul des 2 allèles, l'allèle **dominant**. L'autre allèle est qualifié de **récessif**.
Ex : (A//O) l'allèle A est dominant, c'est lui qui s'exprime et le phénotype est [A]
 - o le phénotype peut résulter de l'action conjointe des 2 allèles, on parle alors de **codominance**.
Ex : (A//B) A et B sont **codominants**, ils s'expriment tous les 2 et le phénotype est

[AB]

Peut-on déterminer le génotype en observant le phénotype ?

- Dans le cas d'un individu diploïde de phénotype récessif, la simple observation du phénotype permet de déterminer le génotype (pour le caractère concerné)

- Dans le cas d'un organisme diploïde, un même phénotype peut correspondre à différents génotypes.

Ex le [A] peut correspondre aux génotypes (A//A) ou (A//O).

Dans le cas d'un phénotype dominant, la simple observation du phénotype de l'individu ne permet donc pas de connaître le génotype.

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

→ Un **croisement test** ou « **test-cross** » consiste à croiser 1 individu de phénotype dominant à tester avec un homozygote récessif (donc dont on connaît le génotype).

Les différents phénotypes observés à l'issu du croisement test correspondent aux génotypes des gamètes de l'individu que l'on teste. Ainsi, l'observation des individus issus du croisement test permet de connaître le génotype de l'individu à tester.

Un croisement test peut s'effectuer en considérant 2 caractères, on utilise alors un individu homozygote double récessif.

Rq : Pour étudier la transmission des allèles au cours des générations successives, on utilise des espèces qui se reproduisent rapidement comme les drosophiles.

→ Chez l'homme, il faut utiliser des arbres généalogiques et procéder par déduction.

Rq : Par convention, le génotype s'écrit (), les 2 allèles sont séparés par // symbolisant les 2 chromosomes homologues.

Le phénotype s'écrit []

2. Un brassage inter-chromosomique.

Lors de l'**anaphase de la première division méiotique**, les 2 chromosomes homologues de chaque paire se séparent et migrent chacun vers l'un des pôles de la cellule.

Pour comprendre comment s'effectue la répartition des chromosomes dans les différents gamètes, on a effectué des croisements chez la drosophile en considérant 2 gènes portés par des chromosomes différents (**gènes indépendants**). → cf activité 2

Schéma réalisé en cours

L'analyse de ces croisements montre que les différents gamètes sont produits dans des **proportions équiprobables** : 25%/25%/25%/25%. Cette équiprobabilité montre que la répartition des chromosomes homologues dans les différents gamètes est **aléatoire et indépendante pour chaque paire** (il y a autant de chance pour qu'un chromosome d'une paire se retrouve avec l'un ou l'autre des chromosomes d'une autre paire).

→ schéma de la répartition des chromosomes dans les gamètes pour une cellule diploïde hétérozygote pour les 2 gènes considérés :

Ce brassage des chromosome lors de l'anaphase 1 = **brassage inter-chromosomique** crée une immense diversité de gamètes :

2^{23} pour une cellule qui comporterait 2 paires de chromosomes

2^3 pour une cellule qui comporterait 3 paires de chromosomes (soit 2^n)

donc 2^{23} combinaisons chez l'homme (+ de 8 millions !!).

3. Un brassage intra-chromosomique.

Cf TP 2 : analyse de résultats de croisements réalisés chez la drosophile pour comprendre la transmission de caractères codés par des gènes situés sur le même chromosome.

En **prophase de la première division méiotique**, les chromosomes homologues sont étroitement appariés au niveau des chiasmats. Des échanges de portions de chromatides peuvent alors se produire entre les 2 chromosomes homologues d'une même paire. Ces phénomènes appelés **crossing over** (ou enjambement) modifient les associations d'allèles portés par chacun des chromosomes homologues (les 2 chromatides sœurs ne portent plus les mêmes allèles) : on parle de **brassage intra chromosomique**.

Ce brassage intra chromosomique ne concerne que les **gènes liés** c'est-à-dire les gènes situés sur un même chromosome.

→schéma réalisé en cours

Chez les individus hétérozygotes, les crossing over sont à l'origine de gamètes recombinés. Les crossing over étant des phénomènes rares et aléatoires, les gamètes recombinés sont moins nombreux que les gamètes parentaux

Ces brassages intra et inter chromosomique permettent de créer une diversité quasi infinie de gamètes.

4. Un brassage lié à la fécondation.

La fécondation amplifie le brassage des allèles en réunissant au hasard un gamète mâle et un gamète femelle. N'importe quel spz peut s'unir avec n'importe quel ovule.

Le nombre d'assortiments chromosomiques possibles pour le zygote (cellule œuf) correspond au nombre de gamètes mâles multiplié par le nombre de gamètes femelles.

Si on ne tient pas compte du brassage intra chromosomique dans l'espèce humaine : le nombre de cellules œufs possibles lors d'une reproduction sexuée entre 2 individus est : $2^{23} \times 2^{23} = 2^{46}$. Si on tient compte du brassage intra chromosomique, le nombre de combinaisons possibles est bien supérieur. Le généticien André Langaney estime que le nombre de cellules œufs potentiellement différentes dépasse le nombre estimé de particules existant dans l'univers !!!

La reproduction sexuée est donc à l'origine d'un paradoxe : elle permet la stabilité de l'espèce en maintenant de générations son caryotype tout en étant à l'origine de la variabilité des individus au sein de l'espèce en brassant les allèles.

B. Conséquences d'anomalies au cours de la méiose.

1. Des anomalies du caryotype.

Dans l'espèce humaine, on connaît des caryotypes présentant des anomalies dans le nombre des chromosomes. Comme par exemple des trisomies (trois exemplaires du même chromosome) ou des monosomies (chromosome présent en un seul exemplaire dans une cellule diploïde).

L'anomalie la plus fréquente est la trisomie 21, elle est associée à de nombreux signes cliniques qui constituent le syndrome de Down (yeux en amande, visage + large, malformations internes, retard mental + ou – important). Ces anomalies graves montrent bien l'importance du maintien de l'intégrité du caryotype au cours des générations.

Ces anomalies sont souvent dues à une mauvaise séparation des chromosomes au cours de la méiose. (les 2 chromosomes homologues peuvent aller dans la même cellule lors de la 1^{ère} division méiotique ou les 2 chromatides d'un même chromosome peuvent aller dans le même gamète lors de la 2^{ème} division méiotique)

En effet, une non-disjonction de 2 chromosomes homologues au cours de la méiose peut aboutir à la formation de gamètes contenant un chromosome surnuméraire (24 par exemple) ou au contraire un gamète auquel il manque un chromosome. Après la fécondation, on obtiendra la formation d'une cellule œuf trisomique (possédant 3 chromosomes au lieu de 2) ou monosomique (ne possédant qu'un seul chromosome au lieu de 2). → schéma réalisé en cours

En fait, il existe d'autres trisomies qui apparaissent au cours de la reproduction mais elles ne sont pas compatibles avec la vie et provoquent la mort du fœtus. La trisomie 21 est compatible avec la vie et elle est donc pour cela plus « visible ».

2. Un enrichissement du génome.

Des appariements incorrects entre chromosomes homologues lors de la prophase I peuvent conduire à des crossing over inégaux ou l'une des chromatides d'un chromosome porte un gène en 2 exemplaires alors que l'une des chromatides de son homologue a perdu ce gène.

Schéma réalisé en cours

Si le gamète qui porte les 2 copies est utilisé lors de la fécondation, ces 2 copies seront transmises à la descendance et pourront évoluer indépendamment l'une de l'autre en accumulant des mutations différentes. On peut ainsi obtenir, avec le temps, 2 gènes différents qui codent pour des protéines différentes. Ces 2 gènes présenteront néanmoins de nombreuses ressemblances et formeront une famille multigénique (ensemble de gènes qui ont au moins 20 % de leur séquence en commun). Plus le % de ressemblances est important, plus la duplication est récente.

Ces crossing over anormaux sont ainsi à l'origine des duplications de gènes et permettent un enrichissement (le nombre de gènes augmente) et une diversification du génome (apparition de gènes différents qui codent pour des protéines différentes).

Ex : les opsines et rhodopsine.

Rq : des crossing over peuvent également se produire entre chromosomes non homologues et permettre la duplication transposition d'un gène sur un autre chromosome.

C. Modifications de l'expression de certains gènes.

1. Les gènes du développement.

Certains gènes sont impliqués dans la mise en place des plans d'organisation des êtres vivants (ex : les gènes homéotiques qui déterminent la mise en place des organes selon l'axe antéro-postérieur). De tels gènes sont des gènes dits « architectes » car ils permettent la synthèse de protéines qui se fixent sur la molécule d'ADN et contrôlent (activent et inhibent) l'expression de nombreux autres gènes.

Ainsi, un seul gène peut contrôler la mise en place de l'œil de drosophile qui nécessite pourtant l'intervention de plus de 2500 gènes différents !

Ces gènes se retrouvent chez tous les animaux et présentent de fortes homologies de séquences qui montrent qu'ils dérivent d'un même gène ancestral.

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

Les mêmes gènes du développement peuvent être présents chez différentes espèces mais le territoire d'expression, l'intensité d'expression et la chronologie ou la durée d'expression de ces gènes varient d'une espèce à l'autre. Ces modifications d'expression de gènes sont dues à des mutations et peuvent conduire à des différences morphologiques importantes chez des espèces pourtant génétiquement très proches.

Rq : ce sont souvent les séquences d'ADN qui régulent l'expression des gènes qui sont modifiées.

Ex : modifications du territoire d'expression :

- absence de patte chez le serpent (cf acti 3 1^{ère} partie) : chez les vertébrés tétrapodes, les gènes Hox c6 et Hox c8 sont des gènes homéotiques qui s'expriment entre les membres antérieurs et les membres postérieurs. Ils produisent des protéines qui se fixent sur la molécule d'ADN, inhibent les gènes permettant la formation des pattes et activent les gènes permettant la formation des côtes. Chez le serpent, le territoire d'expression de ces gènes Hox c6 et Hox c8 est étendu vers l'avant => pas de pattes antérieures. Cette modification du territoire d'expression de ces 2 gènes est probablement due à une mutation d'un gène du développement qui contrôle l'expression de ces gènes.

Rq : d'autres gènes du développement sont impliqués dans l'absence de pattes postérieures

- modification de la zone d'expression du gène du développement hox D13 : chez le poisson zèbre, il s'exprime à la base du bourgeon qui formera le membre => formation d'une nageoire ; chez les mammifères, ce gène s'exprime d'abord à la base puis vers l'avant => formation d'une main avec des doigts.

Ex : modification de l'intensité d'expression d'un gène du développement :

- l'intensité (et la durée) d'expression du gène bmp4 chez l'embryon détermine la taille du bec chez les pinsons des Galapagos

Ex : modification de la chronologie ou de la durée d'expression d'un gène du développement (= hétérochronie) :

Les gènes du développement contrôlent aussi la durée des différentes phases du développement. Des mutations de ces gènes peuvent modifier le développement, certaines phases peuvent se prolonger alors que d'autres peuvent être accélérées ou peuvent ne plus se manifester. Ainsi certaines espèces peuvent conserver à l'état adulte des caractères juvéniles.

- ex des canidés qui présentent une grande diversité de morphologie alors qu'il y a très peu de différences génétiques au sein de ce groupe. Ces modifications résulteraient de variation de la durée ou de l'intensité de l'expression de certains gènes du développement

- ex chez les cervidés : Des fossiles de cerfs beaucoup plus petits ont été découverts en crête. Cette morphologie particulière est probablement due à une mutation d'un gène du développement qui a bloqué le développement en phase juvénile => persistance de caractères juvéniles chez le cerf de crête.

- ex chez un petit oursin marin qui vivait au crétacé et possédait une coquille interne qui se prolongeait par un rostre. Ce rostre se met en place durant la dernière phase du développement. Pour l'espèce qui a un développement accéléré pour les 2 1ères phases (l'ensemble du développement a la même durée) => allongement de la dernière phase. Comme c'est durant cette phase que se forme le rostre => le rostre est plus long (=morphologie hyperadulte).

Le rostre plus long est dû à une accélération des 2 premières phases du développement.

- ex de l'axolotl : passe toute sa vie à l'état larvaire, elle ne se métamorphose pas (néoténie) => conserve des caractères juvéniles et atteint la maturité sexuelle au stade larvaire.

- ex d'hétérochronie chez l'homme (cf chapitre évolution de l'Homme)

D. Hybridation suivie de polyploïdisation (= association de génomes)

Certaines espèces possèdent un nombre anormalement élevé de chromosomes. Ces espèces sont dites polyploïdes (elles ne sont ni haploïdes (n chromosomes), ni diploïde ($2n$ chromosomes) mais possèdent $3n$, $4n$, ... chromosomes). Cette polyploïdie correspond à l'association de plusieurs génomes.

Différents mécanismes peuvent être à l'origine de cette association de plusieurs génomes (polyploïdie). Par ex, il arrive, que des individus appartenant à des espèces différentes puissent se reproduire entre eux. L'individu issu de cette reproduction est un hybride qui est généralement stérile (les chromosomes issus des 2 parents ne sont pas homologues, ils ne peuvent pas s'apparier et la méiose est impossible). Si un événement accidentel qui permet de doubler le nombre de chromosomes suit cette hybridation (mitose ou méiose anormale), chaque chromosome retrouve un homologue, la méiose redevient possible et la fertilité est rétablie.

Ainsi, par la combinaison d'au moins 2 génomes existants (ayant pour origine la même espèce ou des espèces différentes), de nouvelles espèces polyploïdes apparaissent. Elles présentent de nouvelles combinaisons de chromosomes responsables de caractéristiques nouvelles => de la diversification a donc été générée.

Les événements de polyploïdisation ont été relativement courants dans le monde végétal (70 % des angiospermes (plantes à fleurs) ont eu au moins un épisode de polyploïdie au cours de leur histoire évolutive) mais existe aussi dans le règne animal (même si ils sont beaucoup plus rares).

Un exemple: l'histoire des spartines (genre *Spartina*, Poacée) :

*Jusqu'à la fin du XVIIIe siècle une seule espèce de Spartine connue en Europe : *Spartina maritima* ($2n = 60$)*

*1829 : première observation en Angleterre de l'espèce d'Amérique du Nord : *Spartina alterniflora* ($2n = 62$)*

*1870 : un hybride stérile ($2n = 61$) est découvert en Angleterre, il est nommé *Spartina x townsendii**

*1892 : un hybride fertile ($2n = 122$) est découvert, il est nommé *Spartina anglica*. L'hybride possède les 60 chromosomes de *maritima* et les 62 chromosomes d'*alterniflora*.*

L'espèce hybride se répand : niche écologique plus large que les parents.

E. Transfert horizontal de gènes.

Un gène peut être transféré d'un individu à un autre (**sans reproduction** donc sans filiation), que ce dernier appartienne à la même espèce ou non on parle de **transferts horizontaux de gènes** (par opposition aux transferts verticaux des parents aux descendants)

Plusieurs mécanismes permettent de tels transferts :

- Intégration par une cellule d'un ADN libre dans le milieu : ce transfert est très fréquent chez les bactéries qui possèdent des petits ADN circulaires (les plasmides) qui passent très facilement d'une bactérie à une autre (=> c'est ainsi que s'effectue la propagation de la résistance aux antibiotiques)

- Transfert par voie virale :

Lorsqu'un virus infecte une cellule, il libère son matériel génétique dans le cytoplasme de cette cellule, ce matériel génétique va alors s'intégrer au génome de la cellule hôte qui va l'utiliser pour produire des protéines et de l'ARN viral permettant ainsi la production de nouveaux virus. Lors de la production de ces particules virales par la cellule hôte, il est possible qu'un ou plusieurs gènes de cette cellule hôte s'intègrent au génome du virus. Si un tel virus infecte un autre organisme, il pourra alors transmettre ces gènes à ce nouvel organisme.

Quel que soit le mécanisme impliqué, l'individu receveur subit une modification de son génome et son phénotype peut être modifié. Les transferts de gènes entre espèces différentes participent donc à la diversification du vivant.

On estime que 10 % du génome humain serait d'origine virale (50 % chez le maïs)

Rq : Ces transferts horizontaux peuvent être mis en évidence par l'existence d'arbres phylogénétiques contradictoires réalisés à partir de molécules différentes. Si ces arbres ne sont pas cohérents, il faut admettre qu'ils ne « racontent » pas la même histoire évolutive (la proximité génétique de certaines espèces peut être due à un transfert horizontal de gène(s)).

II. Mécanismes non génétiques

A. Symbiose.

Une symbiose est une association durable et à bénéfices réciproques entre 2 espèces différentes.

Cette association peut créer de la diversité de différentes manières :

- en créant des différences morphologiques entre les individus :

Ex 1 : la symbiose entre les fourmis champignonnières et les champignons : les fourmis cultivent des champignons dans leur fourmilière et les taillent à l'aide de leurs mandibules. Cette taille favorise le développement des champignons et provoque l'apparition de boules riches en sucres et en protéines dont les fourmis se nourrissent. Ces boules ne se développent pas lorsque le champignon pousse en absence de fourmi.

Ex 2 : symbiose entre le trèfle et des bactéries du genre Rhizobium. Les bactéries bénéficient des sucres produits par la plante ce qui favorise leur prolifération et la bactérie fixe l'azote atmosphérique qui favorise la croissance de la plante => modification morphologique du végétal.

Ex 3 : Les mycorhizes, associations symbiotiques entre un champignon et les racines d'une plante. Le champignon, grâce à son réseau de mycélium transfère l'eau et les ions minéraux à la plante et le végétal fournit au champignon les glucides qu'il a fabriqués par photosynthèse => croissance plus importante des 2 partenaires.

- en modifiant le métabolisme des individus (synthèse de nouvelles substances) :

Ex 1 : le lichen qui correspond à une symbiose entre une algue verte et un champignon. Le champignon capte les eaux de pluie et les ions minéraux qui sont utilisés par l'algue et l'algue fournit des substances organiques

au champignon. Les 2 partenaires participent à la synthèse d'acide lichénique qui donne leur couleur et leur toxicité aux lichens. Cet acide ne pourrait pas être produit en dehors de l'association.

- en modifiant le comportement des individus :

Ex : symbiose entre une anémone de mer et une algue verte. Les anémones de mer vivant en symbiose avec les algues se déplacent vers la lumière.

Rq : l'homme vit en association symbiotique avec des bactéries qui peuplent notre tube digestif et nous permettent de digérer certains aliments => modification du régime alimentaire.

Idem pour les vaches qui ne peuvent digérer l'herbe que grâce aux micro-organismes qui peuplent son tube digestif.

CCI : Ces associations symbiotiques sont source de diversité en conférant aux organismes de nouveaux caractères (morphologie différente, synthèse de nouvelles molécules, modification de comportement) **sans modifier leur information génétique.**

B. Transmission culturelle des comportements.

Des comportements peuvent se transmettre de génération en génération par apprentissage ou par imitation (donc par voie non génétique).

Ex : - Le chant des oiseaux : les pinsons possèdent un embryon de chant inné qui va devenir progressivement par imitation et apprentissage un chant structuré avec des notes, variations et séquences. (le chant est important pour la reproduction car les femelles choisissent les mâles en fonction de leur chant. Il est également important pour l'installation des pinsons sur un territoire, les pinsons sont chassés si leur chant diffère trop de celui des pinsons de la région)

- utilisation d'outil par les chimpanzés => importance pour la sélection naturelle

- Construction des barrages par les castors : les barrages sont tous bâtis sur un même schéma de construction (part de l'inné) mais l'emplacement des barrages, le creusement des canaux servant à transporter le bois parfois sur des centaines de mètres diffèrent selon les populations de castor (apprentissage et imitation)

Il existe donc de nombreux mécanismes de diversification des êtres vivants qui enrichissent la biodiversité et jouent un rôle important dans les mécanismes de l'évolution.