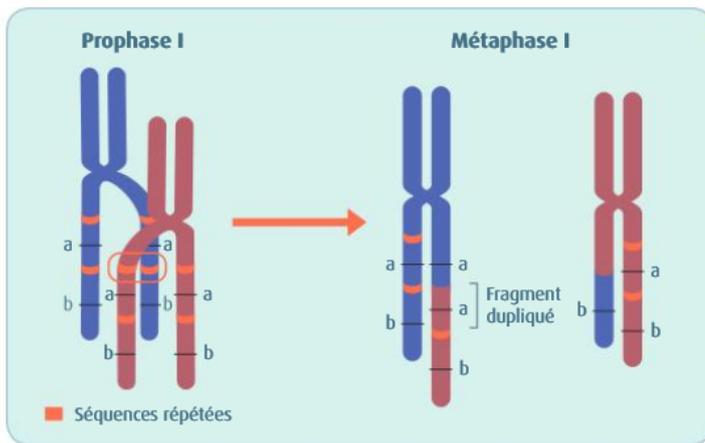


Les mutations liées à la réplication de l'ADN sont au cœur de nombreuses innovations génétiques. Des accidents génétiques peuvent aussi se produire durant la méiose et être également source de diversité.

Problème – Comment certains accidents génétiques lors de la méiose concourent-ils à l'évolution biologique ?

C1 - Pratiquer des démarches scientifiques	Interpréter des résultats et en tirer des conclusions.
C2 - Concevoir, créer, réaliser	Mettre en œuvre un protocole.
C3 - Utiliser des outils et mobiliser des méthodes pour apprendre	Recenser, extraire, organiser et exploiter des informations à partir de documents.

I- Des anomalies lors du brassage intrachromosomique (crossing-over inégaux) et les conséquences



1 Duplication génique et crossing-over inégal.

Au cours de la prophase I de la méiose, les chromosomes homologues s'apparient sur des régions semblables. Or il existe des régions constituées des mêmes séquences répétées de nucléotides à différents endroits au sein des chromosomes. Cela peut entraîner un appariement anormal et donc un échange inégal de fragments de chromosomes : on parle de crossing-over inégal. Une partie de l'ADN de l'un des deux chromosomes homologues est transférée sur l'autre, entraînant potentiellement une perte de gènes sur un chromosome et une duplication de gènes sur l'autre.

1-Expliquer ce qu'est un crossing-over inégal et en déduire les conséquences sur les différents gamètes produits.

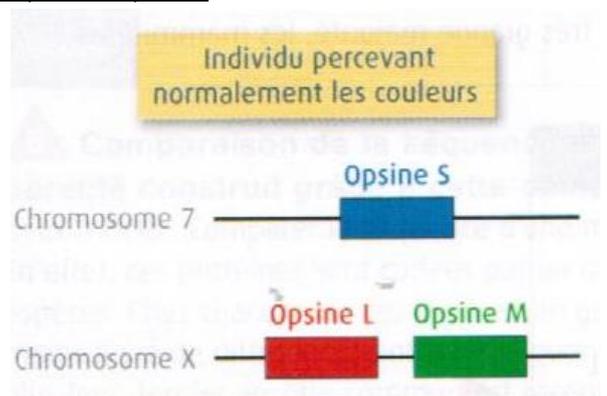
Ces anomalies entraînent des duplications de gènes. Les copies de ces gènes subissent des mutations différentes ce qui peut être à l'origine de familles multigéniques.

Document 1 – Les familles multigéniques

Une famille multigénique est composée de plusieurs gènes dont les séquences sont assez similaires du fait d'une origine commune de ces gènes. Un gène ancestral subi une première duplication, on obtient donc deux gènes identiques situés à des endroits différents sur le même chromosome ou sur deux chromosomes différents, chacun de ces gènes subit ensuite des mutations ponctuelles différentes, ils peuvent à leur tour se dupliquer... Plus la duplication est ancienne, plus les deux gènes qui en résultent sont donc différents. Au cours de l'évolution les gènes appartenant à une famille multigénique peuvent permettre la production de protéines ayant des fonctions différentes.

Document 2 – La famille multigénique des opsines

La vision des couleurs est liée à l'existence dans la rétine de trois types de photorécepteurs qui synthétisent trois pigments différents, les opsines, qui présentent des niveaux d'absorption différents dans le rouge (« opsine rouge = L »), le vert (« opsine verte = M ») ou le bleu (« opsine bleue = S »). Les opsines sont des protéines dont l'expression dépend de trois gènes qui forment une famille multigénique : ensemble de gènes apparentés et réalisant des fonctions très proches.



THEME I – Génétique et évolution / Chapitre 1 – L'origine du génotype des individus

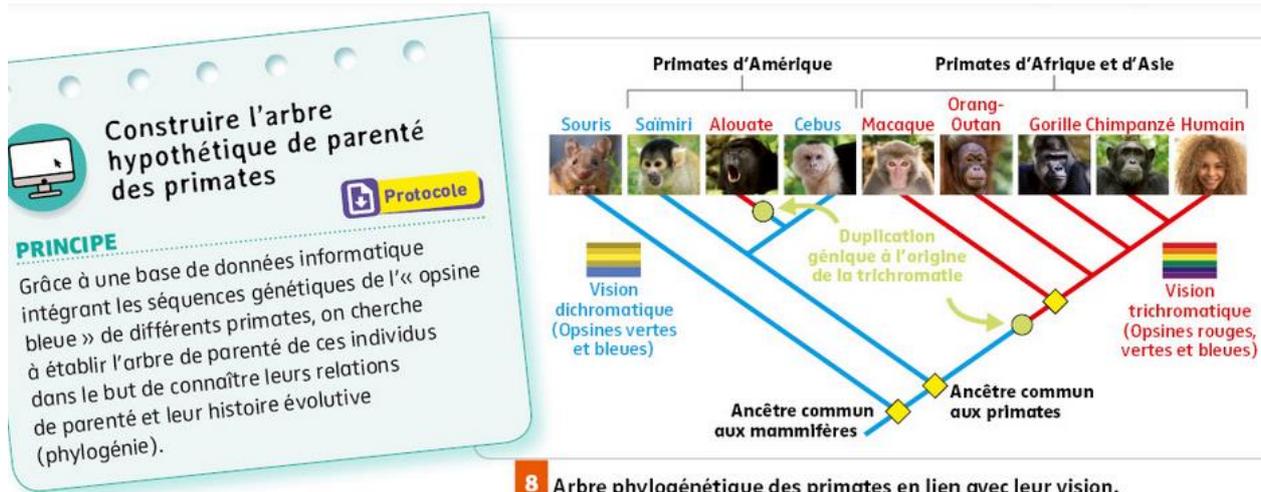
A l'aide du logiciel *Phylogène*, retracer l'histoire de la famille multigénique des opsines. Pour cela :

- Sélectionner une collection : « Homininés » puis cliquer sur OK.
- Cliquez sur « Fichier - Ouvrir - Tableau des séquences »
- Sélectionnez « Familles multigéniques » – « Opsines-Homme » - « opsine-HS-adn.aln »
- Tout sélectionner puis cliquer sur « matrice des distances » et la recopier.

2-Expliquer à quoi correspondent les valeurs obtenues dans le tableau.

3-Utiliser la matrice des distances pour proposer une interprétation sur l'histoire de la famille multigénique des opsines et schématiser-la.

Pour vous aider, vous avez « le soutien scientifique » en **Annexe**.



8 Arbre phylogénétique des primates en lien avec leur vision. La duplication d'un gène est à l'origine de nouveautés dans la vision des couleurs. Elle est favorable à l'évolution biologique.

4-En déduire pourquoi certaines espèces ont une vision dichromatique ou trichromatique, sur l'arbre phylogénétique des primates (ci-dessus).

5- En conclusion, indiquez l'impact sur l'évolution des primates.

II- Des anomalies lors du brassage interchromosomique et leurs conséquences

Une anomalie du nombre de chromosomes dans les gamètes provient d'une mauvaise disjonction des chromosomes au cours de l'anaphase 1 ou de l'anaphase 2 de la méiose, chez l'un des parents. Ce type d'accident peut affecter n'importe quelle paire de chromosomes mais la plupart des zygotes porteurs d'une anomalie chromosomique ne sont pas viables : c'est une des principales causes d'avortement spontané (« fausse couche »).

Particularité chromosomique	Prévalence en France à la naissance	Phénotype
Trisomie 21	1/500	Retard mental, visage rond, petit nez, yeux bridés, troubles cognitifs, petite taille, stérilité.
Trisomie X	1/1 000	Grande taille, difficultés d'apprentissage et parfois de langage, fertilité.
Trisomie XXY	1/1 200	Testicules atrophiés, pas de production de spermatozoïdes (stérilité), pilosité peu développée.
Trisomie XYY	1/1 000	Grande taille, difficultés d'apprentissage et parfois de langage, fertilité.
Monosomie X	1/5 000	Petite taille, ovaires non fonctionnels (stérilité), absence de règles, non développement des seins et de la pilosité.

3 Diversité de certaines particularités chromosomiques viables.

En dehors de ces cas, les trisomies 13 et 18 ne sont viables que quelques mois alors que toute autre particularité chromosomique est létale.

THEME I – Génétique et évolution / Chapitre 1 – L'origine du génotype des individus

6-Schématiser les principales étapes d'une méiose suivie d'une fécondation pouvant aboutir à une trisomie 21 à la suite d'une mauvaise disjonction en anaphase 1.

7-Schématiser les principales étapes d'une méiose suivie d'une fécondation pouvant aboutir au syndrome de Turner (monosomie X) à la suite d'une mauvaise disjonction en anaphase 2.

Aide - Symboliser seulement la paire de chromosomes concernée et noter, dans la cellule, le nombre de chromosomes non concernés ($2n=...$ ou $n=...$). Représenter la cellule au départ (prophase 1), à la fin de la télophase 1, à la fin de la télophase 2 et le résultat de la fécondation avec un gamète mâle normal.

La diversité des principaux groupes de bananier



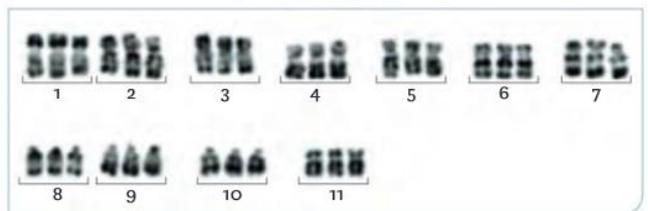
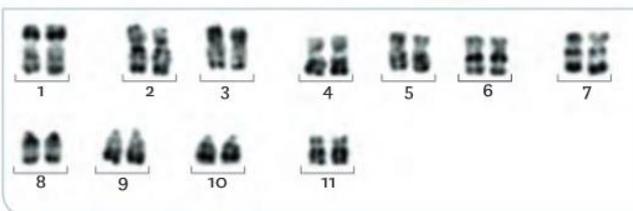
La diversité des bananes. Les bananiers modernes sont originaires de bananiers sauvages de Papouasie-Nouvelle Guinée et sont aujourd'hui cultivés dans toutes les régions tropicales, principalement pour la consommation locale (85 % de la production avec quelques-unes des 1500 variétés existantes). Le reste de la production, destinée à l'exportation, est dominé à 97% par une variété la Grande Naine Cavendish qui peut se transporter sur de longues distances. Les bananiers comestibles sont triploïdes et ne font pas de graines fertiles. Les variétés cultivées sont donc des clones multipliés par bouturage.

5

Banane sauvage



Banane cultivée «Cavendish»



5 Comparaison des caryotypes de la banane sauvage et de la banane Cavendish. Chez les plantes à fleurs, une source majeure d'innovation génétique est l'augmentation du nombre de lots de chromosomes. Ce phénomène est appelé polypléidisation. Il peut s'agir d'une autopolyploïdisation (la multiplication d'un même génome) ou d'une allopolyploïdisation (la réunion de génomes différents par hybridation). Un exemple de plante ayant subi un événement d'autoploïdisation au cours de l'évolution est la banane cultivée « Cavendish » (voir p. 273).

8-A partir de l'exemple des bananes « Cavendish », illustrer les conséquences à l'échelle des chromosomes et à l'échelle des gènes des accidents génétiques liés à la méiose.

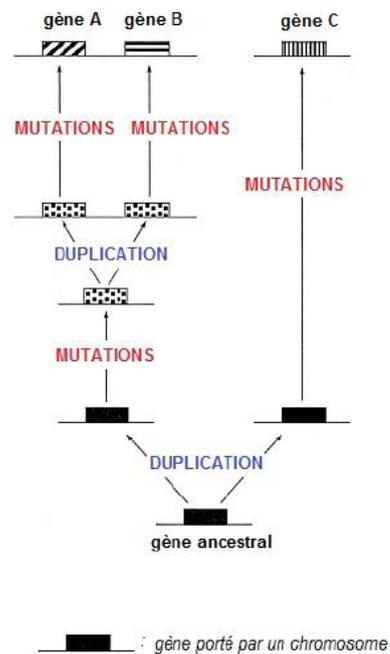
BILAN - Résumer la portée évolutive des anomalies génétiques liés à la méiose.

Annexe - Soutien scientifique : Aide au repérage et à l'interprétation d'homologies moléculaires chez une même espèce

- On admet que lorsque deux **séquences protéiques** présentent **plus de 20% de similitudes**, ces similitudes ne peuvent être dues au hasard et témoignent d'une parenté entre les séquences. Les séquences sont alors qualifiées de **séquences homologues**.
- On admet que lorsque deux **séquences nucléotidiques** présentent **plus de 40% de similitudes**, ces similitudes ne peuvent être dues au hasard et témoignent d'une parenté entre les séquences. Les séquences sont alors qualifiées de **séquences homologues**.

Pour expliquer les homologies entre gènes différents chez une même espèce, les biologistes proposent **le scénario** suivant : **un gène ancestral subit une duplication, et les duplicata évoluent de façon indépendante, en fixant des mutations différentes.**

Exemple de scénario évolutif expliquant la présence de trois gènes homologues dans le génome d'une espèce actuelle



Glossaire :

- Une **duplication** est la fabrication d'une copie d'un gène.
- Une **transposition** est le transfert d'un duplicata en un autre locus. Cela peut se faire sur le même chromosome ou sur un autre chromosome ; dans ce dernier cas on dit qu'il y a **translocation**.