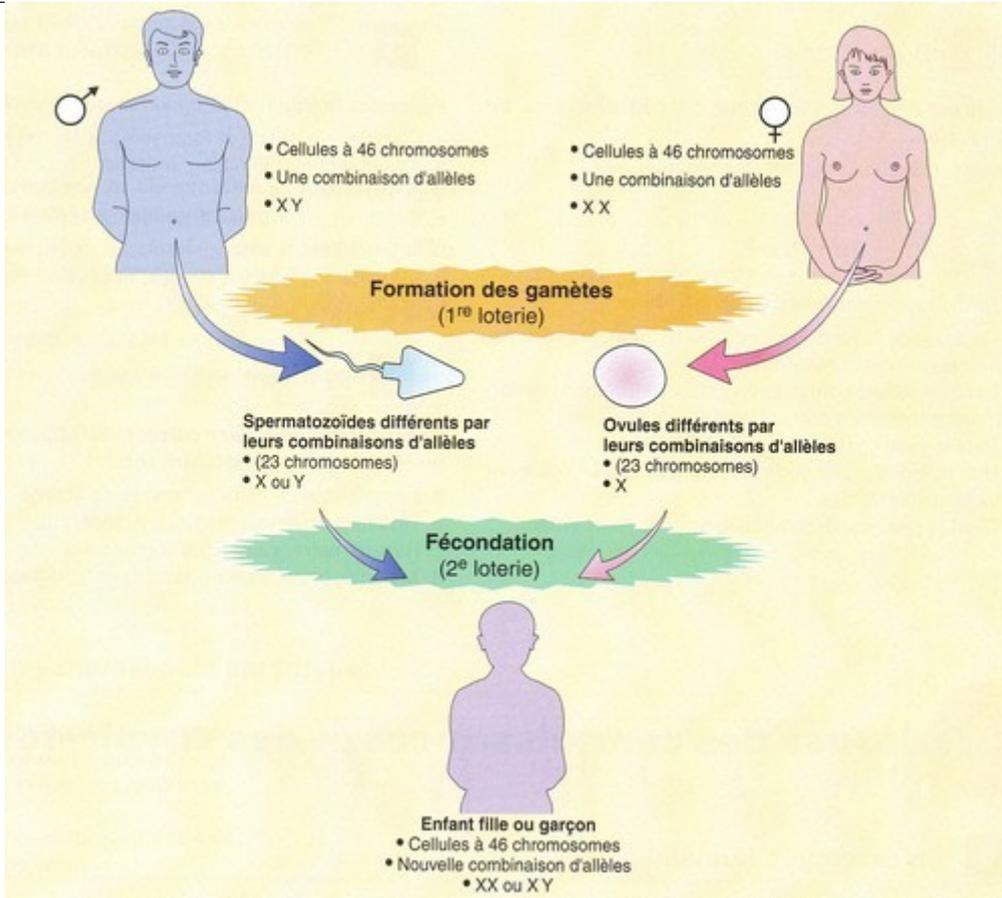
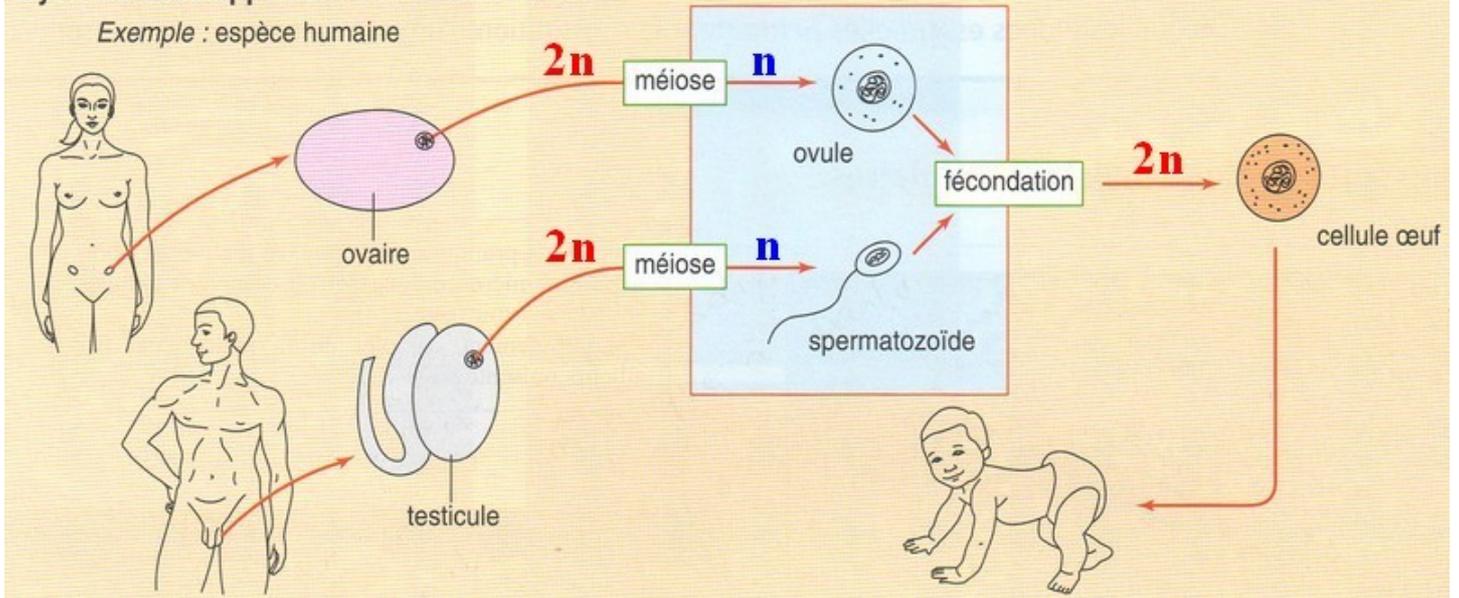


# CHAPITRE 1 : Le brassage génétique et la diversité des génomes



## Cycle de développement d'un mammifère

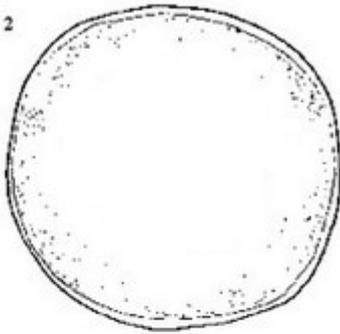
Exemple : espèce humaine



Espèces	Nombre de chromosomes	
	Cellules somatiques	Gamètes
Homme	46	23
Chat	38	19
Cheval	64	32
Chien	78	39
Drosophile	8	4
Grenouille	26	13
Hamster	22	11
Poule	32	16
Renard	38	19

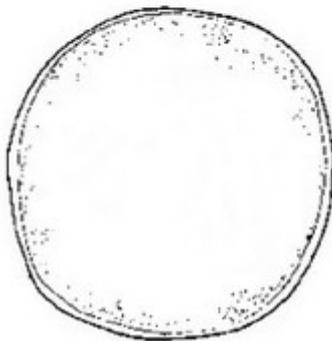
Prophase 1 - Individualisation des chromosomes

$2n = 4$  chromosomes dédoublés chacun en 2 chromatides



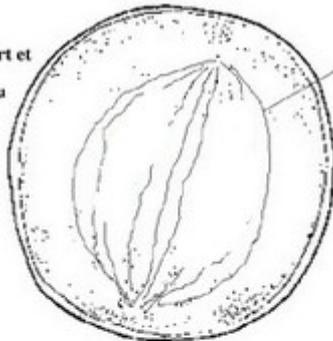
Prophase 1 - appariement des chromosomes homologues

$n = 2$  tétrades (couples de chromosomes homologues)



Métaphase 1

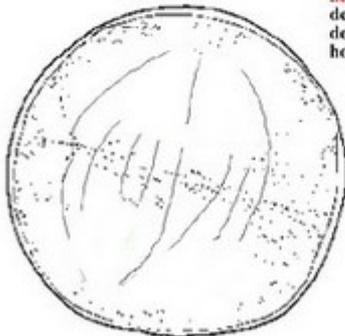
Disposition des centromères des chromosomes de part et d'autre du plan équatorial du fuseau



fuseau achromatique

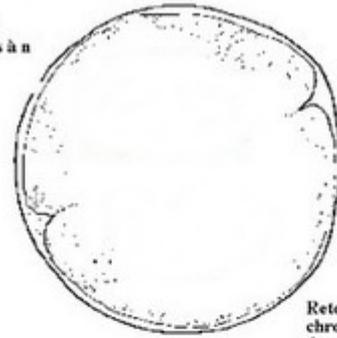
Anaphase 1

Migration, **au hasard**, à chacun de deux pôles, d'un lot de  $n$  chromosomes homologues



Télophase 1 - Prophase 2

Individualisation de 2 cellules-filles à  $n$  chromosomes dédoublés

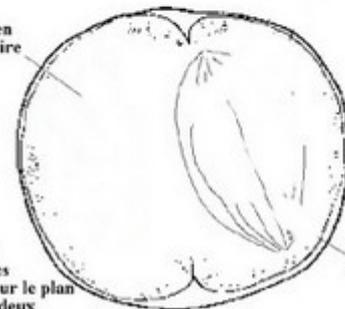


Retour fugace de la chromatine à un état de repos

Métaphase 2

Fuseau en vue polaire

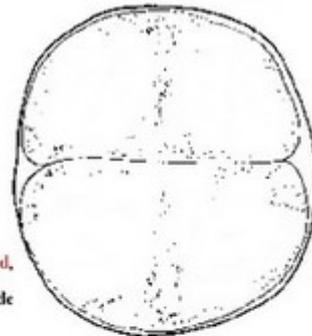
Disposition des centromères des chromosomes sur le plan équatorial des deux fuseaux



Fuseau en vue équatoriale

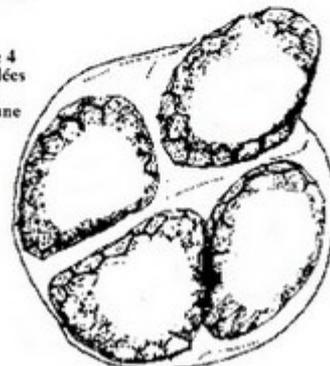
Anaphase 2

Migration, **au hasard**, à chacun des 4 pôles, d'un lot de  $n$  chromosomes



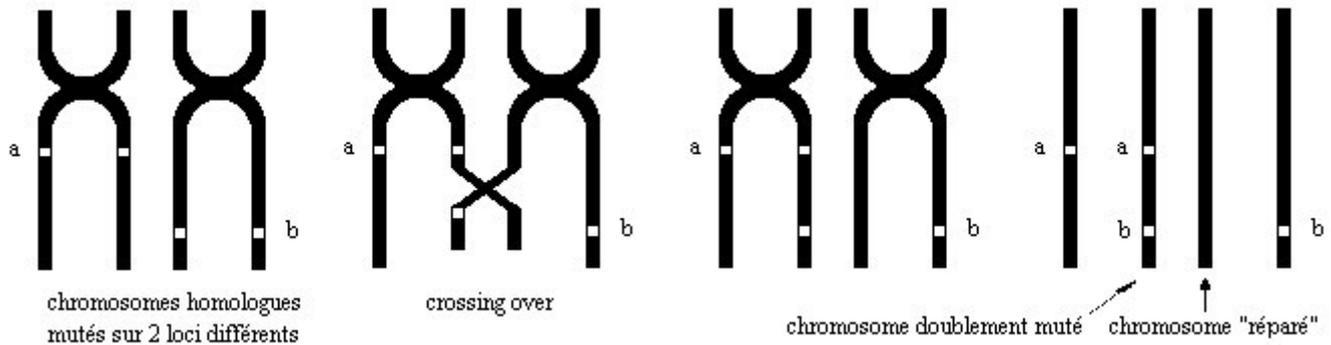
Télophase 2

Individualisation de 4 cellules-filles (appelées ici tétraspores) à  $n$  chromosomes chacune



## Le crossing over : source de diversité mais pas seulement...

Remarque : "à l'échelle évolutive, rien ne prouve que le brassage génétique soit l'aspect le plus important de la reproduction sexuée. Les chercheurs qui travaillent sur ces concepts n'ont généralement pas cette approche et nombre d'entre eux conçoivent plutôt la méiose comme un mécanisme réparateur de l'ADN qui diminue donc la variabilité génétique !"



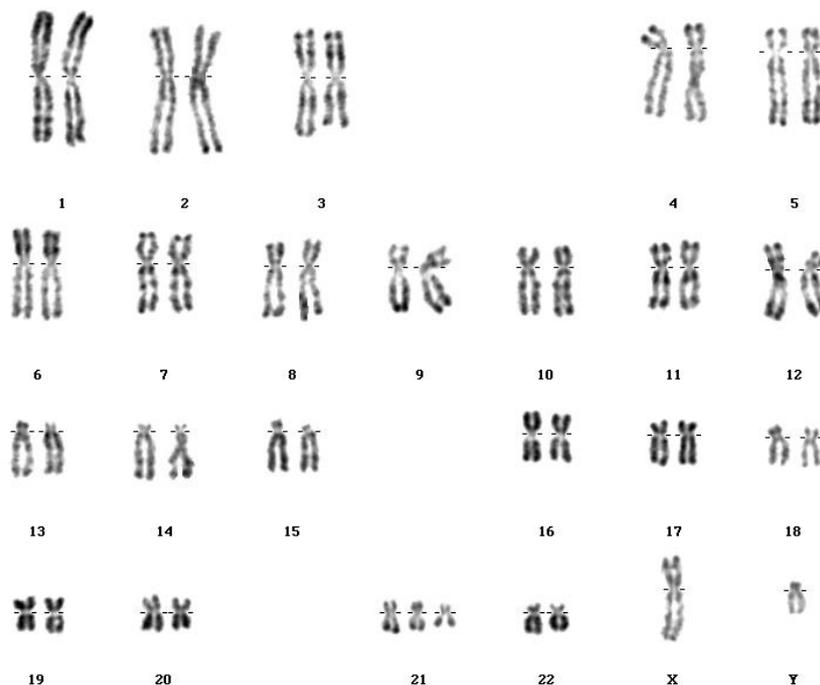
Source : <http://wheb.ac-reims.fr/ressourcesdatice/DATICE/SVT/respedlyc/TS/sexeasexe/reprodu.htm>

Le lien ci-dessus vous permettra de mieux comprendre cette subtilité (**complètement hors programme, donc uniquement à titre informatif, pour les curieux...**) :

**La méiose est donc un mécanisme impliqué dans la variabilité du génome mais aussi, et cela est moins connu, dans sa stabilité...**

## la trisomie 21

Une anomalie courante est la trisomie, c'est à dire la présence de 3 chromosomes homologues, pour une paire donnée, au lieu des 2 habituels. La très grande majorité des trisomies sont létales, souvent très tôt au cours du développement embryonnaire : elles se traduisent alors par des fausses couches spontanées. Toutefois, certaines de ces trisomies peuvent être observées chez des enfants (et par la suite chez des adultes) : Il s'agit en particulier de la trisomie 21.



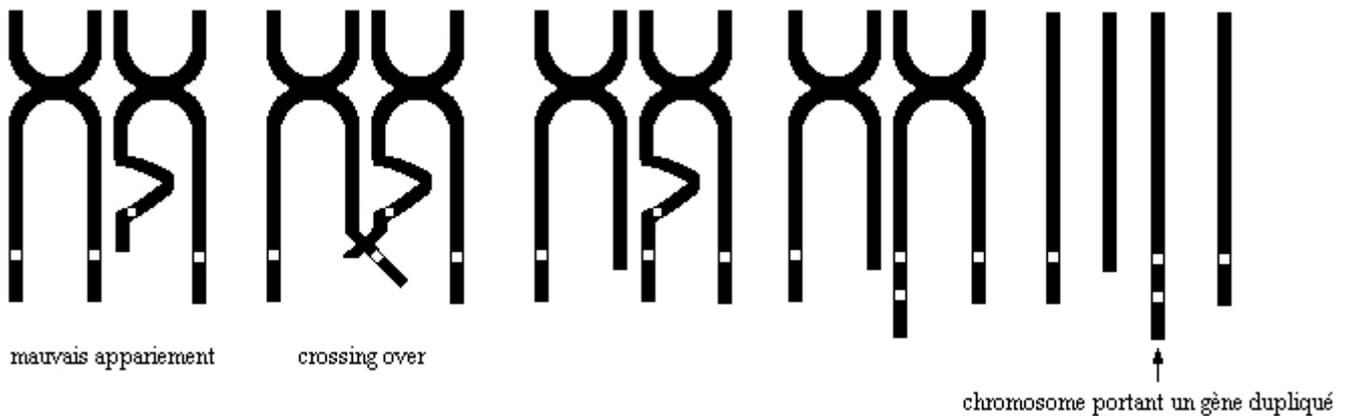
Cette trisomie se caractérise, comme son nom l'indique, par la présence de trois chromosomes 21. Les enfants atteints de cette maladie présentent divers symptômes, sur lesquels nous ne nous attarderons pas : nuque large, visage de forme spécifique (d'où le nom de "mongolisme" donné à la maladie), problèmes métaboliques et retard mental plus ou moins important. Leur espérance de vie est réduite, même si de plus en plus d'enfants mongoliens atteignent aujourd'hui l'âge adulte. Les hommes sont stériles, mais les femmes peuvent se reproduire : elles ont alors 50% de chance (en général) d'avoir un enfant lui même trisomique 21.

Pb : quelle peut-être l'origine d'une telle anomalie ?

## Les anomalies de répartition des chromosomes au moment de la méiose

Anomalie chromosomique	Conséquences	Fréquence moyenne
Trisomie 21	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Yeux en amandes</li> <li>• Visage large</li> <li>• Handicap mental plus ou moins important</li> <li>• Santé fragile</li> </ul>	1/700
Syndrome de Klinefelter (Gonosomes = XXY)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Homme stérile</li> <li>• Intelligence inférieure à la moyenne</li> </ul>	1/800
Trisomie 18	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Affecte l'ensemble des organes</li> <li>• L'enfant atteint difficilement l'âge d'un an</li> </ul>	1/3500
Trisomie 13	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Malformations du cerveau, des yeux, du système circulatoire...</li> <li>• 130 jours d'espérance de vie en moyenne.</li> </ul>	1/5000
Syndrome de Turner	(Un seul gonosome X) • Femme de petite taille et stérile • Intelligence normale	1/5000

### Le crossing over inégal : source de duplication de gènes...



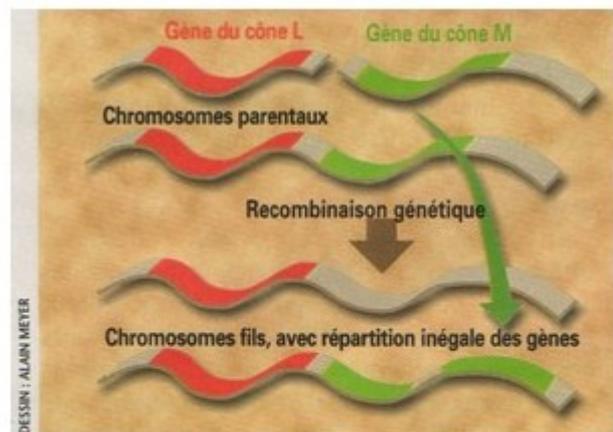
Au cours de ce phénomène, les échanges de matériel génétique entre les chromosomes homologues appariés ne sont pas symétriques. Un des deux chromosomes perd une certaine quantité d'ADN qui est gagnée par l'autre. Si l'échange inégal concerne un gène entier, un des deux chromosomes le possède en deux copies associées en tandem alors que l'autre le perd.

Le mauvais appariement des chromosomes homologues peut être dû, par exemple, à une mutation chromosomique du type inversion paracentrique qui déplace sur le chromosome les séquences de reconnaissance et d'appariement. La duplication des gènes qui en résulte permet de comprendre comment de nouveaux gènes peuvent apparaître par mutations d'autres gènes au cours des processus évolutifs, sans que ceci ait pour conséquence la disparition de la fonction codée par le gène ancestral. C'est une conséquence directe de la recombinaison intrachromosomique et donc de la reproduction sexuée qui concourt donc à la variabilité génétique mais ici par un fonctionnement que l'on peut qualifier d'anormal.

#### LES CAUSES DU DALTONISME

Point déterminant : nous l'avons dit, les deux gènes qui codent pour les pigments des cônes L et M sont alignés l'un derrière l'autre sur les bras longs du chromosome X. Il en résulte, lors de la méiose, des risques accrus de recombinaisons partielles entre eux (par *crossing-over*) entraînant des perturbations de la vision colorée. En pratique, deux cas sont possibles : le *crossing-over* intergénique et le *crossing-over* intragénique.

Dans le premier cas, un gène entier est absent d'un des deux chromosomes. L'homme qui hérite de ce chromosome est dichromate. L'autre chromosome X, en revanche, possède le gène en double exemplaire et l'homme qui en hérite a une vision colorée normale : le gène supplémentaire n'a pas d'effet apparent.



#### Le gène baladé

La proximité des gènes L et M peut, lors de la reproduction, causer un croisement anormal entre eux. Il en résulte un chromosome avec un gène absent (daltonisme), ou un chromosome avec deux copies de ce gène (sans conséquence).