

Correction du Bac Blanc de SVT – Novembre 2024

Exercice 1 : Des mécanismes à l'origine de la diversité des individus

Introduction :

Chaque individu est unique. Or, notre unicité vient en partie d'un mécanisme biologique de la reproduction sexuée, appelé méiose qui permet la production de 4 gamètes haploïdes. La méiose est une succession de 2 divisions précédées d'une unique réplication. Lors de la première division dite réductionnelle, les chromosomes s'associent et échangent des fragments de chromatides : c'est le brassage intrachromosomique ;

Ainsi, comment les mécanismes du brassage intrachromosomique peuvent conduire à une diversité tant au niveau des combinaisons alléliques que de celles des gènes ?

I. Le brassage intrachromosomique à l'origine d'une diversité au niveau des combinaisons alléliques

En prophase de première division de méiose, les chromosomes homologues s'apparient. Au cours de cette étape, les chromatides homologues peuvent s'enjamber au niveau des chiasma et échanger des portions de chromatide lors du phénomène du crossing-over.

Schéma méiose : cellule $2n=2$ avec 2 gènes et 4 allèles
→ 4 différents gamètes produits

Le crossing-over est un échange réciproque d'un fragment de chromatide entre chromosomes homologues en prophase I. Pour avoir un effet sur la combinaison des allèles, le crossing-over doit avoir lieu entre les 2 gènes considérés. Le crossing-over conduit à de nouvelles combinaisons alléliques, 2 chromatides remaniés. La fin de la méiose donne 2 nouvelles combinaisons alléliques recombinées. Ainsi, à l'issue du crossing-over, les 2 chromatides d'un chromosome ne sont plus génétiquement identiques : le chromosome est composé alors d'une chromatide parentale et d'une chromatide recombinée. C'est pourquoi on parle de diversification des combinaisons d'allèles.

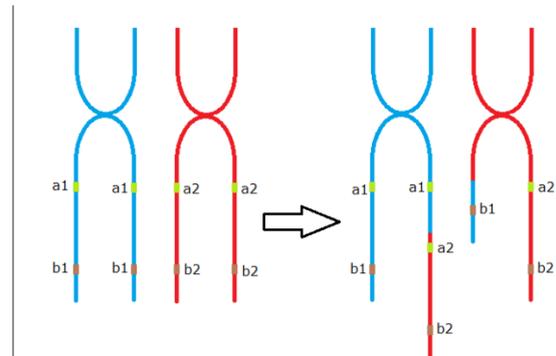
Cependant, tous les crossing-over ne sont pas forcément égaux.

II. Le brassage intrachromosomique à l'origine d'une diversité au niveau des combinaisons des gènes

Les crossing-over peuvent être qualifiés d'inégaux, dans le cas où les bouts de chromatides échangés ne sont pas de la même taille.

Schéma illustratif :

Schéma d'un crossing-over inégal :



Lors de l'appariement des chromosomes homologues en prophase I et des chiasmas, les échanges de portion de chromatides peuvent se faire inégalement : un gène peut alors être présent en 2 exemplaires sur une chromatide et absent sur la chromatide du chromosome homologue.

Ainsi les 2 chromosomes homologues sont anormaux : l'un possède 2 fois le gène A (a1a2) sur une chromatide, et l'autre a une chromatide sans gène A.

Lors de l'anaphase I, les chromosomes vont être séparés, puis la télophase I donne 2 cellules haploïdes. Lors de l'anaphase II, les chromatides vont être séparés et l'on obtiendra 4 cellules (a1b1), (a1a2b1), (b1) et (a2b2). C'est à dire 2 gamètes normaux et 2 gamètes anormaux.

Cet accident a donc été à l'origine d'une nouvelle diversité dans les gamètes. Si c'est le gamète (a1a2b1) qui entre dans la fécondation, et est à l'origine d'un individu viable, celui-ci aura un gène dupliqué. Ce gène pourra au cours du temps, suite à des mutations, être à l'origine d'un nouveau gène et sera à l'origine d'une famille multigénique.

Ainsi, pour conclure, la méiose est à l'origine d'une grande diversité de gamètes grâce au brassage intrachromosomique en prophase I pour les gènes liés, et grâce aussi au brassage interchromosomique pour les gènes indépendants, c'est-à-dire portés par des paires de chromosomes différents.

A ce brassage s'ajoute le brassage lors de la fécondation, par la fusion aléatoire entre les gamètes. Ces phénomènes de la reproduction sexuée sont à l'origine de la grande diversité génétique des individus d'une même espèce. Lors de la méiose peuvent se produire des accidents dont certains sont à l'origine de la duplication d'un gène, et peut alors être source de diversité.

Exercice 2 : Le syndrome NARP

Introduction

La connaissance de la reproduction sexuée permet de bien comprendre le transfert vertical des gènes nucléaires et la transmission des différentes maladies associées (mucoviscidose, myopathie...). On définit pour les maladies mendéliennes quatre modes de transmission, autosomique ou lié à l'X, selon que le gène impliqué est localisé sur un autosome ou sur le chromosome X ; dominant ou récessif, selon que la maladie est dominante ou récessive. Certaines pathologies ont une origine génétique mais ne sont pas d'origine nucléaire. On cherche à expliquer notamment l'origine du syndrome NARP.

I- Origine de la maladie

Le doc 1 explique que le syndrome NARP (neuropathie, ataxie et rétinite pigmentaire) est une maladie caractérisée par la combinaison d'une faiblesse neurogénique des muscles, une neuropathie, une ataxie et une rétinopathie pigmentaire.

On apprend que cette maladie est liée à un déficit de production d'ATP, molécule énergétique universelle des cellules.

Le doc 3 permet une localisation de la production d'ATP dans la matrice des mitochondries grâce à une macromolécule : l'ATP synthase. L'ATP synthase des mitochondries est constituée de deux domaines protéiques : un domaine membranaire (F0) et un domaine extra-membranaire (F1). Le passage de H⁺ au travers de la membrane interne provoque une rotation d'une partie de F0. L'autre F1 se trouve dans la matrice de la mitochondrie. C'est elle qui permet la synthèse de l'ATP (à partir de l'ADP et du Pi).

Cette maladie a-t-elle une cause génétique ?

II- Mutation à l'origine de la maladie

Le doc 2 indique que le syndrome NARP est causé par une mutation (m.8993T>C/G) par substitution du brin lourd du génome mitochondrial en position 8993. Cette mutation affecte le gène ATP6 qui est à l'origine de sous unité protéiques de la partie F0 de l'ATP synthase (doc 3).

La synthèse de l'ATP n'ayant pas lieu chez les patients atteints du syndrome, on peut penser que F0 ne fonctionne pas correctement et empêche la synthèse d'ATP par F1. Cette mutation pourrait entraîner une modification de la structure 3D de la sous-unité de F0 → le transport du proton peut être inhibé → la rotation de F0 est empêchée → le couplage est inhibé → déficit de la synthèse d'ATP.

Mais comment est transmise cette maladie ?

III- La transmission de cette maladie

Le doc 1 précise que ce sont toujours les mères qui transmettent la maladie. On aurait pu alors penser une origine génétique liée au chromosome X. Cependant la mutation est mitochondriale.

On cherche donc à comprendre l'origine maternelle de ce syndrome.

Dans le doc 5 on observe que lors de la fécondation, les mitochondries de la cellule œuf (garçon ou fille) sont uniquement d'origine maternelle. Le spermatozoïde ne transmet que son génome et pas ses mitochondries. Cette pathologie touche donc Homme et Femme.

Ceci est corroboré par l'arbre généalogique du doc 4 qui montre une famille atteinte de la maladie. La mère de la génération I atteinte de la maladie transmet ses mitochondries à tous ses enfants qui seront donc tous atteints. Ses filles auront elles-mêmes des enfants tous malades.

Conclusion

Le syndrome NARP est associé à une mutation d'un gène mitochondrial qui inactive l'ATP synthase induisant un déficit de la production d'ATP. Les mitochondries d'un individu atteint proviennent tous de l'ovocyte de la mère. Ce syndrome est donc transmis par la mère. C'est un exemple d'hérédité cytoplasmique qui est la transmission verticale des caractères héréditaires par l'ADN et les gènes contenus dans les mitochondries.