

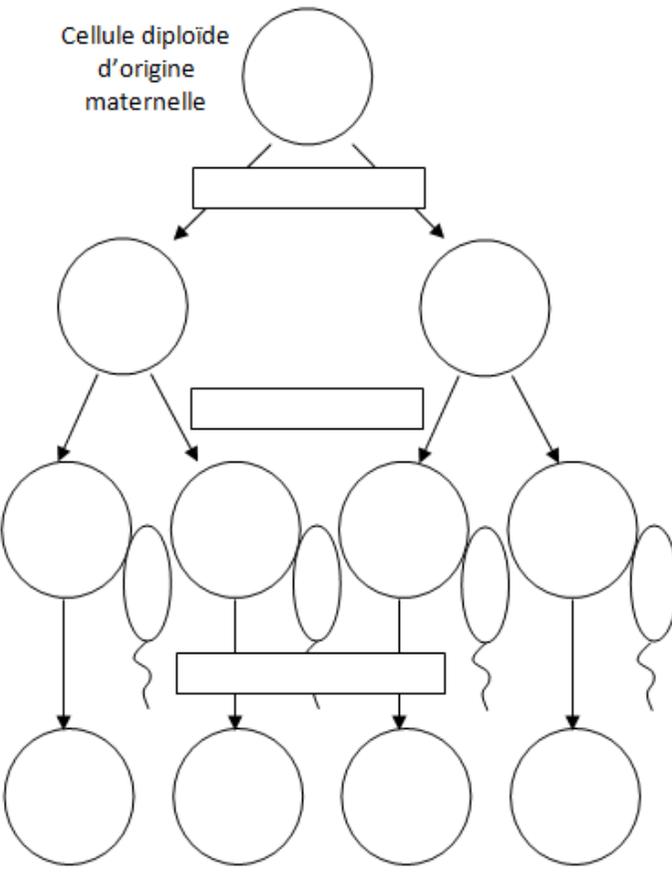
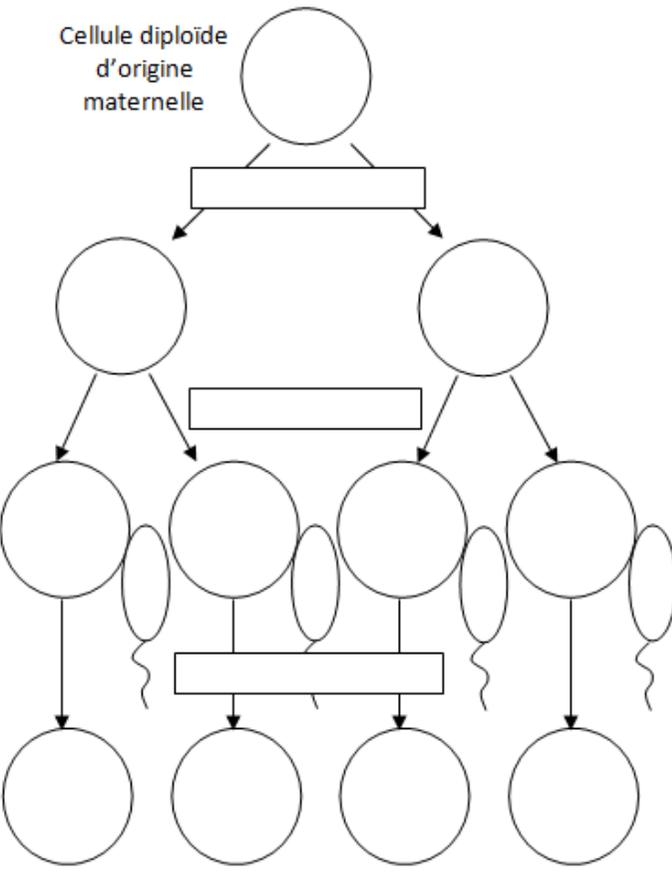
**Thème I : La Terre, la vie et l'organisation du vivant**  
**Partie 1-A-1 : L'origine du génotype des individus.**  
**TP4 : - Anomalies chromosomiques et diversification des génomes**

*Objectifs : Les accidents génétiques au cours de la méiose, sont abordés au travers de l'étude de la trisomie 21 et de l'étude des familles multigéniques.*

**A- Des caryotypes anormaux (rappel de SPE 1ère) : La trisomie 21**

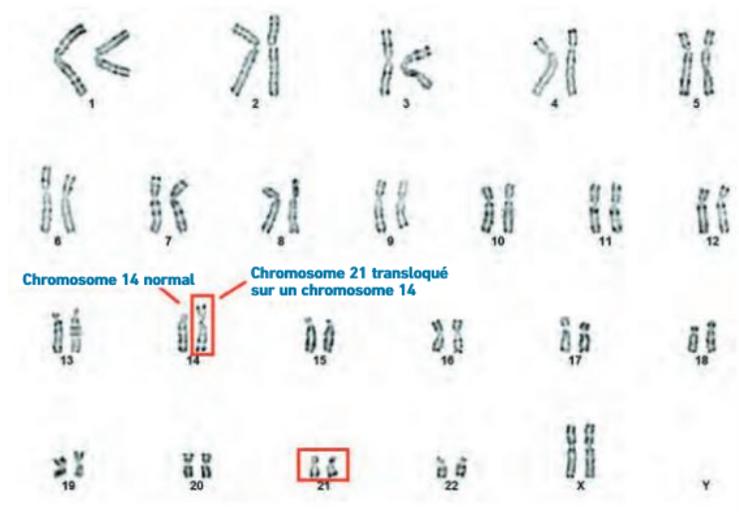
La trisomie 21 correspond à une anomalie du caryotype qui présente 3 chromosomes 21 au lieu de 2.

-Schématisez les deux méioses possibles expliquant cette anomalie et expliquez par un court texte les deux événements.

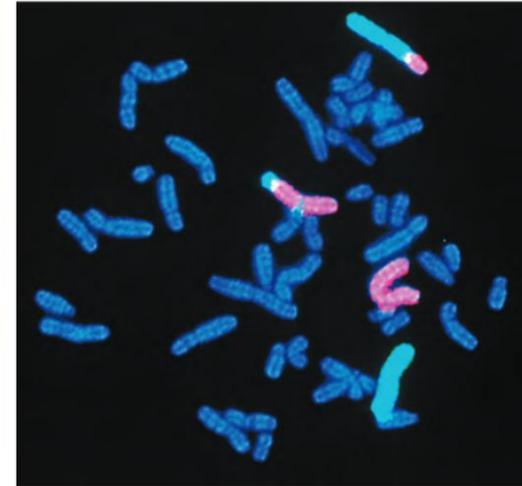
<p>Cellule diploïde d'origine maternelle</p> 	<p>Cellule diploïde d'origine maternelle</p> 	<p><b><u>Court texte explicatif</u></b></p>
--	--	---

## B- Un rôle majeur dans l'évolution des espèces

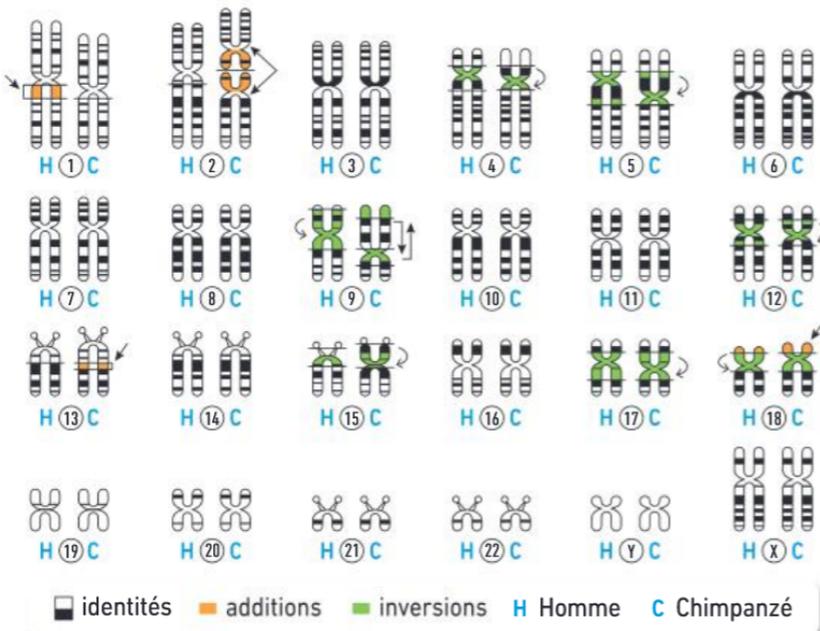
Doc 1 : Caryotype d'un individu présentant une trisomie 21 (2% des cas)



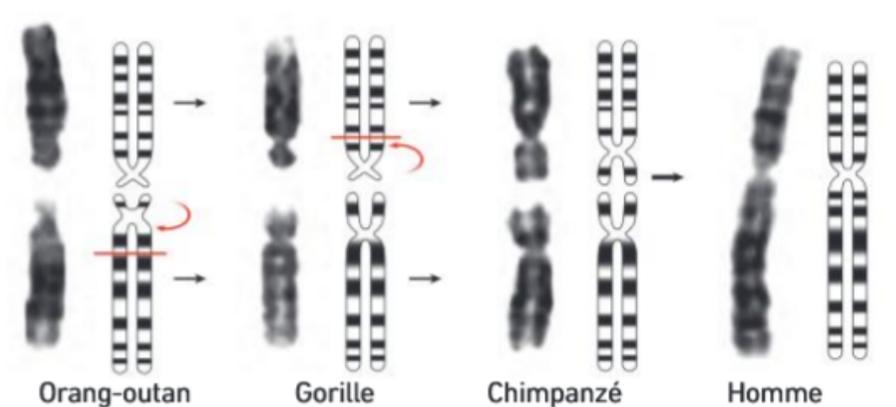
Doc 2 : Caryotype après coloration FISH : les chromosomes 2 et 3 sont colorés par des sondes fluorescentes en rose et bleu respectivement



Doc 3 : Comparaison des caryotypes de l'Homme et du Chimpanzé



Doc 4-: Reconstitution de l'histoire du chromosome 2



- **Expliquez** sous forme d'un schéma comment une translocation survenue chez un parent peut être à l'origine du cas présenté dans le doc 1
- **Envisagez** les différents types de gamètes pouvant être produits à partir du caryotype présenté dans le doc 2
- **Comparer** les caryotypes de l'Homme et du chimpanzé (doc3) ainsi que le chromosome 2 (doc 4) des différentes espèces d'hominoïdes

### C - La naissance de nouveaux gènes

**Objectif : à partir de l'exemple des globines, définir la notion de famille multigénique.**

L'hémoglobine participe au transport du dioxygène, chez un grand nombre de vertébrés. C'est une protéine constituée de 4 chaînes polypeptidiques identiques 2 à 2.

TAXON	GENES	AGE EN MA
Poissons Agnathes (Lamproie)	1 seul gène	- 470
Poissons et Amphibiens	2 gènes $\alpha$ et $\beta$ présents, liés sur un seul chromosome	- 410 poissons - 370 amphibiens
Reptiles	2 gènes $\alpha$ et $\beta$ gènes présents mais sur deux chromosomes différents, 3 <sup>ème</sup> gène $\gamma$ présent lié à $\beta$ .	-310
Mammifères non primates	5 gènes, $\alpha$ et $\zeta$ liés sur chr 16 et $\beta$ , $\gamma$ et $\epsilon$ liés sur chr 11.	- 200
Mammifères primates	6 gènes, $\alpha$ et $\zeta$ liés sur chr 16 et $\beta$ , $\gamma$ , $\epsilon$ et $\delta$ liés sur chr 11.	- 65

1) **Déterminer** le nombre de gènes existants pour coder ces globines et les localiser.

Les lamproies, « poissons » sans mâchoires ne possèdent qu'un seul type de globine  $\alpha$  et un seul gène.

2) **Formuler le problème** soulevé par les deux observations précédentes.

On sait que ces lamproies appartiennent à un groupe de vertébrés très ancien qui existait déjà il y a 450Ma.

3) **Formuler** des hypothèses pour répondre à ce problème.

### Activité 1 : Comparaison des séquences peptidiques des globines

4) **Ouvrir** le logiciel « Anagène ». Dans « Fichier » cliquer sur "Thèmes d'étude", « Thèmes fournis 1997 » puis successivement sur "Familles multigéniques", "Gènes de globines", "OK". Réaliser une comparaison avec « alignement des discontinuités » de toutes les séquences peptidiques afin de compléter le tableau indiquant le pourcentage d'identités entre les globines alpha, bêta, gamma et delta

	Alpha $\alpha$	Bêta $\beta$	Gamma $\gamma$	Delta $\delta$
Alpha $\alpha$	100%			
Bêta $\beta$		100%		
Gamma $\gamma$			100%	
Delta $\delta$				100%

Alors que les globines bêta, delta et gamma sont assez proches, la globine alpha apparaît comme la plus différente des autres. Rechercher si cette différence se traduit par une différence de structure tri dimensionnelle avec le logiciel Rastop.

6) **Ouvrir** le logiciel **Rastop**. Ouvrir les molécules alpha, bêta, gamma.

Faire apparaître le groupement HEM1 (acides aminés responsables de la fixation du dioxygène) en sphères bleues avec l'éditeur de commandes. Dans ce groupement Hem1 colorer en rouge l'atome de Fer. Utiliser pour cela l'icône de sélection d'un atome, et déplacer le curseur sur le groupement Hem1 afin de trouver l'atome de fer en lisant les noms des atomes sur le menu du bas de l'écran

7) **Enoncer vos conclusions** à la lecture du texte ci-dessous et du tableau.

« Il existe 20 acides aminés. Si ces 20 acides aminés étaient également utilisés dans les séquences protéiques, la probabilité d'avoir entre deux séquences non apparentées (donc due au hasard), le même acide aminé a un site déterminé serait de 5%. Or certains acides aminés sont plus fréquemment utilisés que d'autres, on considère que les ressemblances n'indiquent une parente qu'au-delà de 20% d'identité de séquence. »

### Activité 2 : Comparaison des séquences nucléotidiques des gènes codant pour les globines.

8) **Comparer sur Anagène** de la même manière les séquences nucléotidiques codant les différentes globines. **Compléter** le tableau et **comparer** au tableau de comparaison des séquences peptidiques.

	Alpha $\alpha$ gène	Bêta $\beta$ gène	Gamma $\gamma$ gène	Delta $\delta$ gène
Alpha $\alpha$ gène	100%			
Bêta $\beta$ gène		100%		
Gamma $\gamma$ gène			100%	
Delta $\delta$ gène				100%

### Activité 3 : Définir une faille multigénique

9) A partir des informations apportées par le document ci-dessous et de vos résultats précédents, **faire un schéma qui résume l'évolution** des globines humaines.

" La myoglobine et l'hémoglobine sont des transporteurs de l'oxygène. La myoglobine est présente dans les muscles, l'hémoglobine dans le sang. Les points de divergence de l'arbre (les nœuds) indiquent les moments où les gènes ancestraux ont été **dupliqués**, ce qui a donné naissance à une nouvelle lignée. La première duplication s'est produite il y a environ 600 millions d'années, donnant un gène codant pour la myoglobine et le gène ancestral des divers gènes de globine. Il y a 400 millions d'années environ, le gène de globine a été dupliqué, l'un menant au gène alpha et l'autre a été dupliqué une nouvelle fois il y a 200 millions d'années environ pour donner naissance aux gènes Gamma et Bêta. Ce gène B a été dupliqué encore une fois il y a environ 40 millions d'années dans la lignée ancestrale des primates supérieurs menant à un nouveau gène codant pour la chaîne delta globine. "

10) **Ouvrir** « **Phylogène** » puis cliquer sur « **Thème** » choisir le dossier « **familles multigéniques** » choisir le fichier « **famille globine- Globines.aln** ».

**Afficher** la matrice des distances puis l'arbre. Les nœuds de l'arbre correspondent aux duplications.

11) **BILAN : Expliquer** les mécanismes à l'origine de la création de nouveaux gènes appartenant à une famille multigénique.