

Thème I : La Terre, la vie et l'organisation du vivant
Partie A- Génétique et évolution
Chapitre 1-A-1 L'origine du génotype des individus.

I- La conservation des génomes : stabilité génétique et évolution clonale

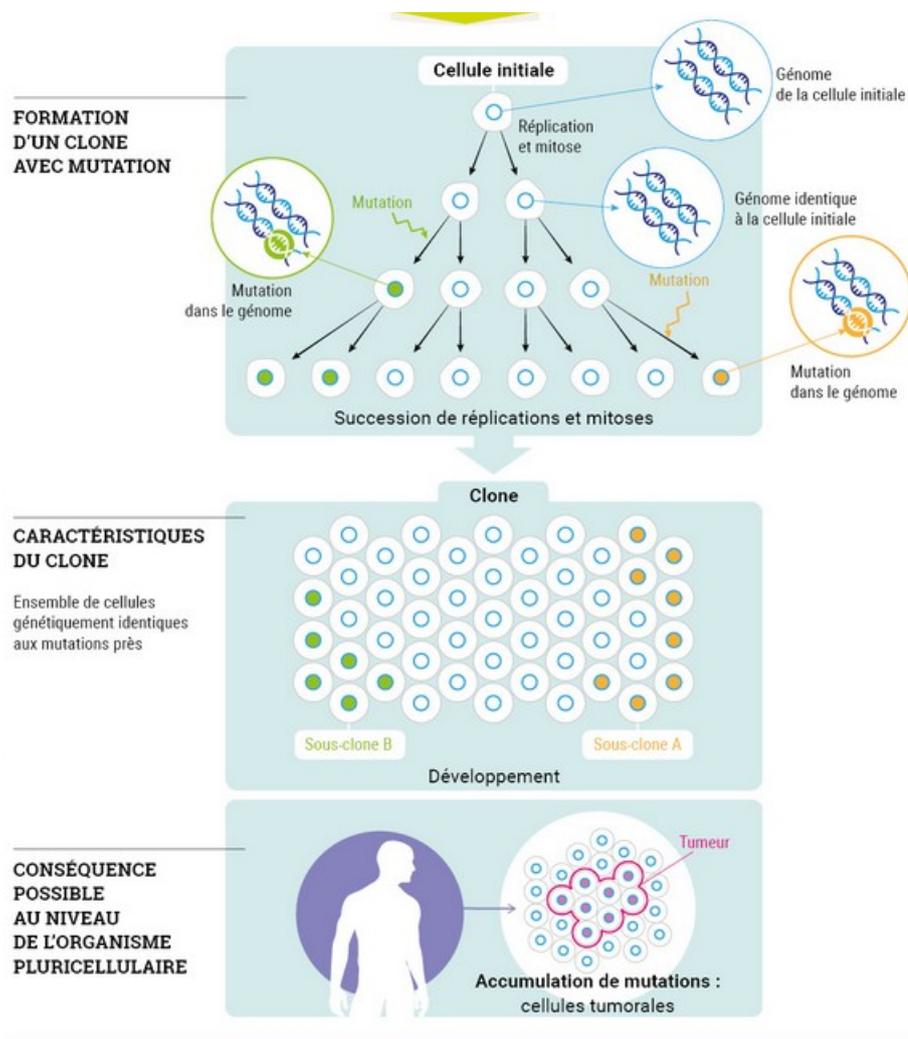
A- Les mitoses, produisent des clones cellulaires

Le clone sera abordé via "l'attaque des clones" par une lecture autonome.

La succession de réplifications et de mitoses produit un clone, c'est-à-dire un ensemble de cellules, toutes génétiquement identiques, aux mutations près.

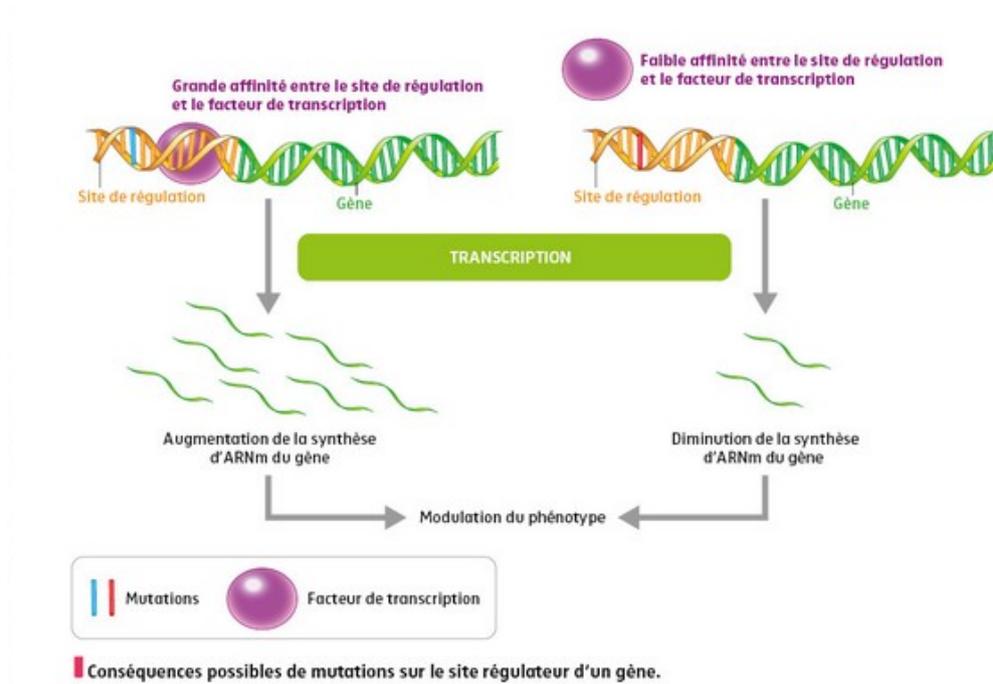
Ces clones sont constitués de cellules séparées (cas des nombreuses bactéries ou de nos cellules sanguines) ou associées de façon stable (cas des tissus solides).

Au sein d'un clone, toute mutation qui apparaît dans une cellule est transmise à l'ensemble des cellules qui en sont issues. Ces cellules qui diffèrent légèrement génétiquement des autres cellules du clones formant des sous-clones



B- conséquences d'un accident génétique au sein d'un clone

Certaines mutations touchent des sites régulateurs, situés en amont de la séquence codante des gènes. Lorsque l'action de facteurs de transcription est modifiée à la suite de ces mutations, la transcription du gène correspondant l'est aussi (TP1 sur la Polydactylie)

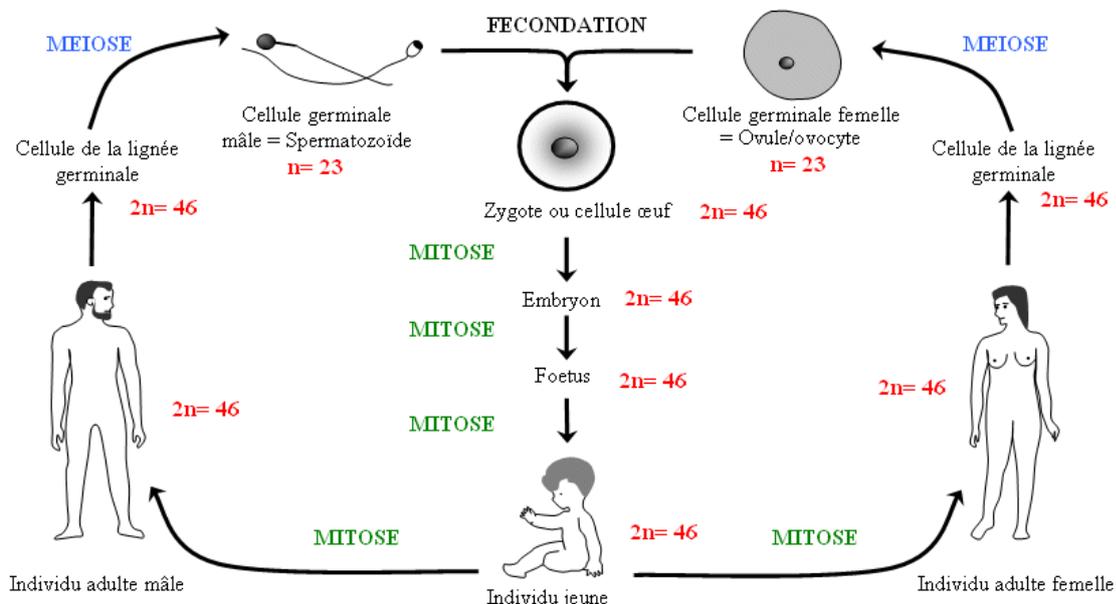


II. Le brassage des génomes à chaque génération : la reproduction sexuée des eucaryotes

A- Cycles de développement

Encore appelé cycle de reproduction = cycle biologique, il correspond à l'ensemble des événements qui se déroulent depuis la cellule œuf jusqu'à la production d'une nouvelle cellule œuf.

Le cycle de développement d'un mammifère, l'Homme.



Une cellule est dite **diploïde** si les chromosomes qu'elle contient peuvent être associés par paires d'homologues : nb total de chromosomes noté $2n$.

Au contraire, lorsque les chromosomes sont tous différents les uns des autres, elle est dite **haploïde** : nb total de chromosomes noté n .

Chez l'Homme et tous les animaux pluricellulaires (Métazoaires), espèces diploïdes, le cycle est diplophasique : phase diploïde dominante, phase haploïde réduite aux gamètes.

CONCLUSION : Quelle que soit l'espèce, le cycle est constitué de l'alternance d'une phase diploïde et d'une phase haploïde séparées par les deux événements complémentaires que sont la méiose et la fécondation, qui assurent la conservation du caryotype de génération en génération.

La Méiose : La méiose est une succession de deux divisions cellulaires qui ont lieu après une seule réplication du matériel génétique.

Chacune des deux divisions comprend les quatre stades (prophase, métaphase, anaphase et télophase). La première **division réductionnelle** entraîne la séparation des paires de chromosomes. Chaque chromosome homologue migre à un pôle de la cellule.

Deux cellules filles se forment par cytotéierèse avec chacune n chromosomes (soit 23 chromosomes) à deux chromatides.

Lors de la deuxième division, **équationnelle**, les chromosomes se clivent en deux : les deux chromatides de chaque chromosome se séparent et migrent aux pôles opposés au sein de chaque cellule fille. A l'issue de la méiose, quatre gamètes sont individualisés **haploïdes ($n, Q/2$)**. La méiose permet le passage de la diploïdie à l'haploïdie.

La fécondation rétablit la diploïdie

Au cours de la fécondation, un gamète mâle haploïde et un gamète femelle haploïde s'unissent : leur fusion conduit à un zygote diploïde . La diversité génétique potentielle des zygotes est énorme. Chaque zygote contient un combinaison unique d'allèles.

Chaque paire d'allèles résultant est constituée de deux allèles identiques (homozygotie) ou de deux allèles différents (hétérozygotie).

Seule une fraction de ces zygotes est viable et se développe. Chez les Diploïdes, la fécondation rétablit la diploïdie en réunissant les lots haploïdes des gamètes d'une même espèce.

L'unicité d'un individu est due à l'originalité de la combinaison des allèles qu'il possède pour chacun de ses gènes, autrement dit son **génotype**. Celui-ci résulte de plusieurs brassages.

B- La génétique mendélienne

Première loi de Mendel : loi d'uniformité des hybrides de première génération « la première génération d'hybrides est homogène »

Tous les hybrides de la génération F1 issus du croisement de deux lignées pures sont semblables les uns aux autres (même phénotype et même génotype) et présentent le caractère de l'un des parents et de lui seul.

Pour un caractère donné :

Si les hybrides présentent le phénotype de l'un des parents, on dit que le caractère de ce parent est dominant, celui de l'autre est récessif.

Si les hybrides présentent un phénotype intermédiaire entre ceux des deux parents, on dit qu'il y a codominance.

Deuxième loi de Mendel : Loi de disjonction (ou ségrégation) des caractères en génération F2 : « les allèles d'un même couple se disjoignent lors de la formation des gamètes »

Les individus F2 sont différents les uns des autres. Cette différence s'explique par une disjonction des caractères allèles au moment de la formation des gamètes qui sont donc purs :

Chaque gamète ne contient que l'un ou l'autre des allèles (loi de pureté des gamètes)

Les deux catégories de gamètes sont équiprobables

Troisième loi de Mendel : Loi d'indépendance des caractères

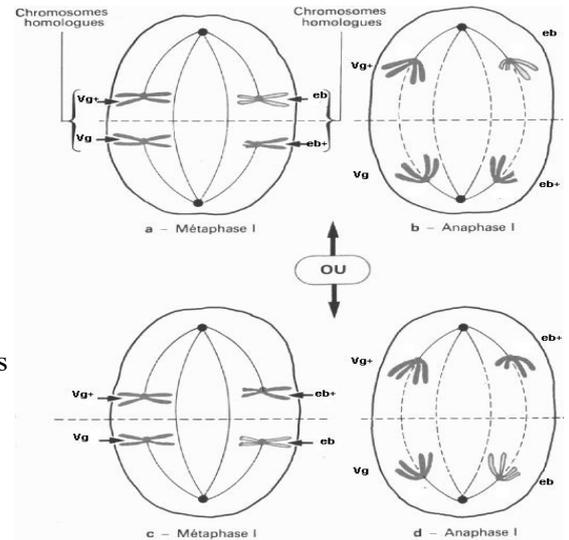
Les phénotypes observés montrent que la disjonction s'est faite de manière indépendante pour les divers couples d'allèles.

Remarque : cette loi s'est transformée dans les années 80 en loi de comportement des allèles soit de façon **indépendante** (phénotypes parentaux et originaux en même proportion), soit de façon **liée** (phénotypes parentaux en plus grand nombre que les phénotypes nouveaux).

C- Les mécanismes des brassages

- Brassage interchromosomique en métaphase I de méiose

En Métaphase I de méiose, les chromosomes homologues de chaque paire se disposent de part et d'autre du plan équatorial de la cellule selon deux dispositions équiprobables :

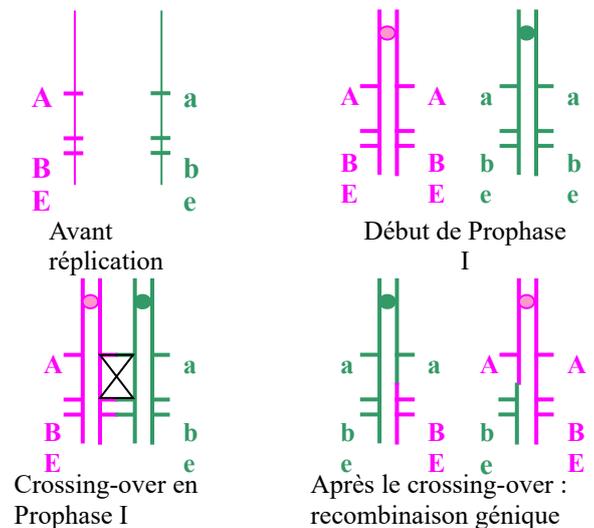


Le comportement indépendant des différentes paires entraîne un brassage entre chromosomes. Lors de la séparation des homologues en Anaphase I, on dit qu'il y a ségrégation indépendante des chromosomes homologues. Ce brassage est bien évidemment d'autant plus important que le nombre de paires est grand ; ex. chez l'Homme il y a 2^{23} façons possibles de se placer en Métaphase I, donc 2^{23} spermatocytes II (ou ovocytes II) différents possibles.

- Brassage intrachromosomique en prophase I de méiose

Il résulte de l'existence d'échanges d'un ou de plusieurs segments de chromatides entre chromosomes homologues en Prophase I de méiose. Les *chiasmata* visibles au microscope correspondent à ces échanges qui sont appelés crossing-overs. A l'issue d'un crossing-over et seulement dans cette condition, chaque chromosome homologue ne possède plus la même combinaison d'allèles sur ses deux chromatides.

A l'issue de la première division de méiose, chaque cellule hérite d'une combinaison déterminée de chromosomes dont les chromatides peuvent avoir été ou non recombinaison. La séparation des homologues en Anaphase I entraîne la disjonction des couples d'allèles non recombinaison (A et a).



Conclusion : la méiose est responsable d'un double

brassage : la combinaison des allèles d'un gamète résulte d'un brassage interchromosomique (Métaphase I) qui s'exerce sur des chromosomes éventuellement remaniés par un brassage intrachromosomique (Prophase I)

La fécondation rétablit la diploïdie en associant aléatoirement deux gamètes génétiquement uniques.

Quelques heures après la pénétration du gamète male, les noyaux haploïdes : **pronucléus** se rapprochent et fusionnent : c'est la **caryogamie**. Le noyau diploïde de la **cellule oeuf ou zygote** est alors constitué.

Elle amplifie la diversité génétique entre les organismes en multipliant le nombre de combinaisons alléliques possibles.

III- Comprendre les résultats de la reproduction sexuée : principes de base de la génétique

A- Monohybridisme autosomal :

1. A l'issue d'un croisement de P de race pure ne différant que par un caractère, les hybrides F1 sont tous semblables et présentent le phénotype déterminé par l'allèle dominant.
 2. Les hybrides F1 croisés entre eux donnent une F2 qui présente :
 - 75% de phénotypes dominants
 - 25% de phénotypes récessifs
 3. Le back-cross (croisement-test) d'un hybride F1 avec un homozygote récessif donne 50% de phénotype dominants et 50% de phénotypes récessifs
- Ces % correspondent à ceux des différents types de gamètes formés par l'hybride.

B- Dihybridisme : transmission de deux couples d'allèles

On s'intéresse ici à la transmission de deux caractères héréditaires, la longueur des ailes et la couleur du corps. Le problème est de savoir si les gènes codant pour ces caractères sont liés ou indépendants, c'est à dire si ces deux gènes sont portés :

- par la même paire de chromosomes, en 2 loci différents → gènes liés
- par 2 paires différentes de chromosomes → gènes indépendants

- Premier croisement :

Gène « longueur des ailes » ayant deux allèles : vg^+ et vg (vus précédemment)

Gène « couleur du corps » ayant deux allèles : sauvage (gris) : eb^+ et ébène : eb

On croise des parents de races pures :

Ailes longues, corps gris [vg^+, eb^+] x ailes vestigiales, corps noir [vg, eb]

→ F1 : individus tous semblables : ailes longues, corps gris, donc de phénotype sauvage. Les allèles vg^+ et eb^+ déterminent à eux seuls le phénotype, ils sont dominants.

Mais la F1 ne nous permet pas de dire si les gènes sont liés ou indépendants. A ce stade de l'étude nous pouvons seulement écrire les phénotypes des P et de la F1, et leurs différents génotypes possibles :

INDIVIDUS	PHENOTYPES	GENOTYPES POSSIBLES
Parent 1	[vg^+, eb^+]	($vg^+/vg^+; eb^+/eb^+$) ou (vg^+eb^+/vg^+eb^+).
Parent 2	[vg, eb]	($vg/vg; eb/eb$) soit ($vgeb/vgeb$).
F1	[vg^+, eb^+]	($vg^+/vg; eb^+/eb$) ou ($vg^+eb^+/vgeb$)

Back-cross : F1 x P double récessif [vg, eb]

→ F2BC : on obtient 4 phénotypes de fréquence sensiblement identique et égale à 25% :

[vg^+, eb^+] [vg, eb^+]
[vg^+, eb] [vg, eb]

On sait que le parent double récessif ne forme qu'un type de gamète. Donc, que les gènes soient ou non liés, chaque gamète contient un allèle vg et un allèle eb . Ces deux allèles étant respectivement récessifs par rapport à vg^+ et eb^+ , ce sont les allèles portés par les gamètes de F1 qui déterminent le phénotype. Les % des phénotypes observés donnent directement les % des différents types de gamète formés par l'individu F1. Les F1 sont doubles hétérozygotes et produisent 4 types de gamètes équiprobables. On peut en déduire que les gènes sont indépendants, c'est à dire portés par 2 paires différentes de chromosomes. Les 4 types de gamètes sont issus de la ségrégation indépendante des allèles en Anaphase I de méiose : disjonction de vg^+ et vg d'une part, disjonction de eb^+ et eb d'autre part, le comportement des différentes paires d'homologues étant indépendant. F1 : phénotype : [vg^+, eb^+] génotype : ($vg^+/vg ; eb^+/eb$)

Echiquier de croisement du BC :

Gamètes F1	(vg^+, eb^+)	(vg^+, eb)	(vg, eb^+)	(vg, eb)
Gamètes P				
(vg, eb)	[$vg^+ ; eb^+$]	[$vg^+ ; eb$]	[$vg ; eb^+$]	[$vg ; eb$]

Résumé - Dihybridisme avec gènes indépendants

1. La F1 issue de P de race pure permet de déterminer dominance et récessivité des allèles : les F1 sont tous identiques de phénotype déterminé par les allèles dominants.
2. Un hybride F1 croisé avec un double récessif (BC) donne 4 phénotypes en proportions égales à 25% car F1, double hétérozygote, produit 4 types de gamètes équiprobables.

Deuxième croisement :

On s'intéresse ici à la transmission de deux caractères héréditaires, la longueur des ailes et la couleur du corps. Gène « longueur des ailes » ayant deux allèles : vg^+ et vg (vus précédemment)

Gène « couleur du corps » ayant deux allèles : sauvage (clair) : b^+ et noir : b

On croise des P de race pure : Ailes longues, corps clair [vg^+, b^+] x ailes vestigiales, corps noir [vg, b]

→ F1 tous semblables, de phénotype sauvage [$vg^+ ; b^+$] donc on en déduit que les allèles vg^+ et b^+ sont dominants puisqu'ils déterminent à eux seuls le phénotype.

Back-cross : Femelle F1 [$vg^+ ; p^+$] x Mâle double récessif [$vg ; p$]

→ F2BC : on obtient 4 phénotypes de fréquence inégales

[vg^+, b^+]	41,5%	} on a 83% de phénotypes		
[vg, b]	41,5%		parentaux	[vg^+, b]
17% de phénotypes		}		
[vg, b^+]	8,5%		recombinés	

On sait que les % des phénotypes obtenus en F2BC donnent les % des différents types de gamètes formés par la F1 : ici, F1 a formé 4 types de gamètes mais pas en quantités égales : les 4 types de gamètes ne sont pas équiprobables. On peut en déduire que les gènes sont liés, c'est à dire portés par la même paire de chromosomes, en des loci différents. Les 4 types de gamètes issus de la méiose chez les femelles F1 ne peuvent s'expliquer que par l'existence de crossing-over en Prophase I (voir schémas p. suivante).

Les gamètes de types parentaux sont majoritaires car :

- les méioses sans crossing-over sont plus fréquentes que les autres,
- et de plus, les méioses avec crossing-over fournissent 50% de gamètes de ce type.

Remarque : Considérons le BC suivant :

F1 mâle double hétérozygote [vg^+, b^+] x Femelle double récessive [vg, b]
Génotypes : ($vg^+ b^+ / vg b$) (vgb/vgb)

La femelle double homozygote ne forme qu'un type de gamètes (vg, p).

Pourquoi ne retrouve-t-on pas les mêmes % que pour l'autre BC (femelle F1 x mâle double récessif) ?

Réponse : on a 50% de chaque phénotype, donc on en déduit que le mâle n'a fabriqué que 2 types de gamètes en quantité égale. Il n'y a tout simplement pas de crossing-over chez le mâle de la Drosophile !

Résumé – Dihybridisme autosomal avec gènes liés

1. La F1 issue de P de race pure permet de déterminer dominance et récessivité des allèles : les F1 sont tous identiques de phénotype déterminé par les allèles dominants.
2. Un hybride F1 croisé avec un double récessif (BC) donne 4 phénotypes en proportions inégales : 2 phénotypes parentaux majoritaires et 2 phénotypes recombinés minoritaires. F1 a produit 4 types de gamètes non équiprobables, les types recombinés étant issus d'un crossing-over en Prophase I de méiose.

Remarque : S'il n'y a pas de crossing-over chez les F1 on aura en F2BC les 2 phénotypes parentaux seulement, en proportions égales. Ce cas rare est en général signalé dans l'énoncé. Sachez tout de même qu'il n'y a jamais de crossing-over chez le mâle de la Drosophile ! (au cas où « ils » oublieraient de le signaler !).

C- Cas des gènes liés au sexe ou portés par les chromosomes sexuels

Les gènes liés au sexe sont portés par les chromosomes sexuels X et Y : (X commun au deux sexes et Y portant les caractères de l'un des sexes)

Pour savoir si un gène est porté par un autosome ou par un chromosome sexuel, on pratique la méthode du croisement réciproque.

- 1)- Croisement directe : On croise un mâle [A] avec une femelle [B]
- 2)- Croisement réciproque : On croise un mâle [B] avec une femelle [A]

Résultats :

Si les résultats de deux croisements sont identiques, gène étudié est autosomal c'est-à-dire porté par un autosome

Si les résultats de deux croisements sont différents avec distinction de sexe, le gène est lié au sexe c'est-à-dire porté par un chromosome sexuel

Chez la plupart des êtres vivants :

- le sexe femelle est homogamétique c'est-à-dire possède des chromosomes sexuels identiques XX et donne un seul type d'ovule avec X

- le sexe male est hétérogamétique c'est à dire les chromosomes sexuels sont X et Y et donne 2 types de spermatozoïdes avec X ou Y

Pour d'autres êtres vivants comme les oiseaux et les papillons :

- le sexe ♀ est hétérogamétique, c'est-à-dire possède les chromosomes sexuels XY : donc 2 sortes d'ovocytes

- le sexe ♂ est homogamétique, c'est à dire possède les deux chromosomes sexuels XX et à la spermatogénèse un seul type de gamète X .

D- *Sordaria macrospora* possède un cycle de reproduction différent de celui des mammifères.

Quelles sont les caractéristiques de ce cycle biologique ? Comment se réalise la fécondation ? Quel intérêt génétique présente *Sordaria* ?

1. Le cycle biologique de *Sordaria* Voir correction TP

Sordaria est un champignon **ascomycète**, c'est-à-dire que ses spores se forment dans des sortes de petits étuis : **les asques**. C'est une espèce haploïde : $n = 7$.

A partir d'une spore se forment des **filaments mycéliens**. Ce sont des cellules disposées en fil, qui forment l'appareil végétatif. Les filaments mycéliens se forment par mitoses successives.

Lorsque 2 filaments mycéliens se rencontrent, se forme le **périthèce**.

C'est un organe dans lequel se développent les asques : les 2 cellules aux deux extrémités des 2 filaments fusionnent et cela produit une cellule à deux noyaux.

Puis les deux noyaux fusionnent avec une mise en commun du matériel chromosomique : c'est la formation d'une cellule-oeuf diploïde, à partir de laquelle vont se former les spores haploïdes, par méiose et mitose.

Contrairement aux mammifères, on observe 2 principales différences dans le cas de *Sordaria* :

- la **phase haploïde prédomine chez *Sordaria*** ;
- la méiose n'intervient pas dans la formation des gamètes et a lieu tout de suite après la fécondation. La **cellule-oeuf est la seule cellule diploïde**.

Chaque asque contient huit **ascospores** qui seront libérées et projetées par éclatement du périthèce : chaque spore pourra ensuite germer et former par mitoses un nouveau filament mycélien.

2. Aspect génétique

Sordaria est une espèce **haploïde** : pour un caractère déterminé par un gène, le phénotype correspond à l'unique allèle qui le détermine, les allèles étant présent en un seul exemplaire.

De plus, l'étude des croisements entre 2 souches différentes de *Sordaria* (souches avec des couleurs différentes) et l'observation des asques permet de visualiser directement le comportement des chromosomes. La disposition des spores et l'alternance des couleurs met en évidence des asques recombinés et l'existence d'un **crossing-over**. En effet, les chromosomes homologues de la cellule-oeuf s'apparient en prophase I et peuvent s'échanger des segments.

IV- Les accidents génétiques de la méiose

A- Les non-disjonctions lors de la méiose produisent des caryotypes anormaux

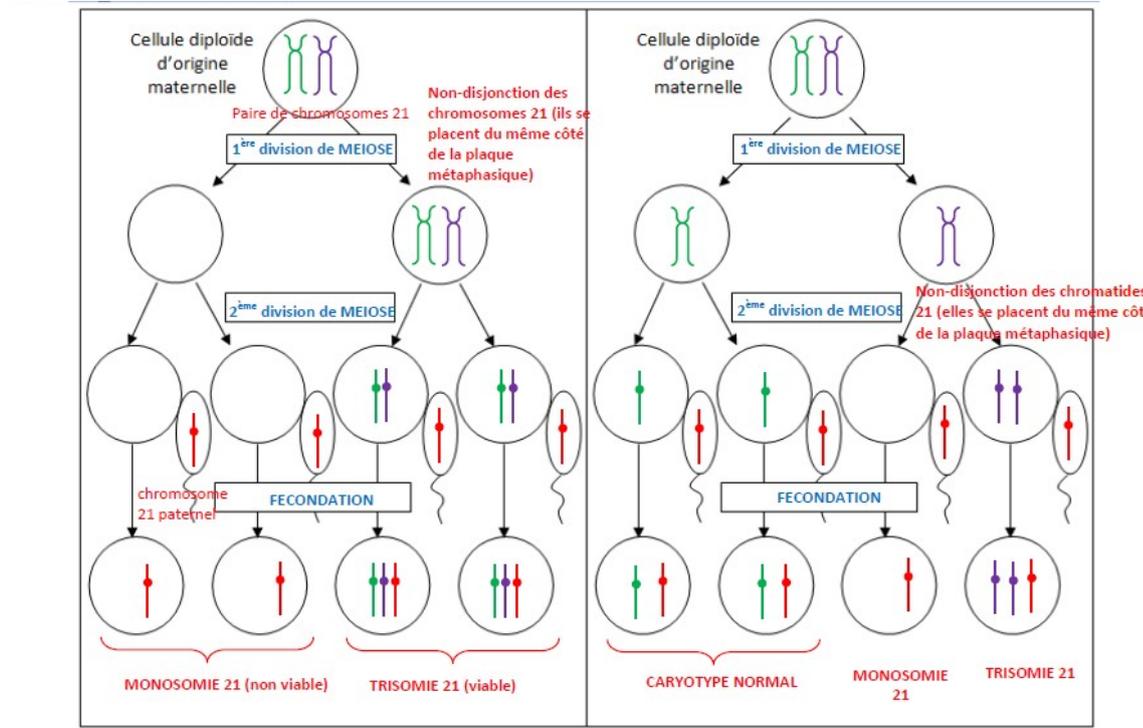
On connaît diverses aberrations du nb de chromosomes = **aneuploïdies**.

Un mouvement anormal de chromosomes lors de la méiose produit une cellule présentant un nombre inhabituel de chromosomes (cellule aneuploïde).

Par exemple, chez l'Homme, l'anomalie la plus fréquente est la trisomie 21, responsable du syndrome de Down ou mongolisme.

La trisomie 21 correspond à une anomalie du caryotype qui présente 3 chromosomes 21 au lieu de 2. Elle est due à une non-séparation des chromosomes homologues ou des chromatides soeurs de la paire 21 lors de la méiose à l'origine des spermatozoïdes ou des ovocytes.

Normalement, un gamète possède un seul chromosome 21. La trisomie 21 est due à la fusion de 2 gamètes dont l'un possède deux chromosomes 21.



On peut expliquer ce défaut par une non-disjonction des chromosomes homologues lors de la première division de méiose, ou par une non-disjonction des chromatides soeurs lors de la deuxième division de méiose.

Il y a alors formation d'une cellule-oeuf trisomique (1 chromosome supplémentaire) ou monosomique (1 chromosome manquant) pour le chromosome 21. Cette anomalie est ensuite transmise à toutes les cellules de l'embryon par mitoses successives.

Ce type d'anomalies touche toutes les paires de chromosomes :

- des autosomes : trisomies 14, 21 et 18.
- des chromosomes sexuels : trisomie XXY (Syndrome de Klinefelter), monosomie X (Syndrome de Turner).

Dans la plupart des cas, ces anomalies sont éliminées car les embryons formés ne sont pas. Ces anomalies sont responsables de nombreux avortements spontanés. La non viabilité des caryotypes anormaux apparaît comme un mécanisme majeur assurant la stabilité du caryotype de l'espèce.

Chez l'Homme, la fécondation d'un ovule par 2 spermatozoïdes (dispermie) engendre la formation d'une cellule-oeuf triploïde donnant un embryon non viable. Ici encore, la non viabilité des caryotypes anormaux apparaît comme un mécanisme majeur assurant la stabilité du caryotype de l'espèce.

B- Les anomalies de structure des chromosomes

Translocation réciproque : Echange, entre 2 chromosomes, d'une partie d'un de leurs bras. Tous les chromosomes peuvent être concernés par un tel réarrangement. Ce réarrangement est équilibré.

Translocation Robertsonienne : Fusion de 2 acrocentriques par cassure-recollement à proximité des centromères, engendrant alors un chromosome dicentrique (dic), possédant 2 centromères. L'un des 2 centromères est généralement inactivé, permettant au chromosome remanié de se comporter comme un monocentrique, sans problème de ségrégation à l'anaphase. Le chromosome remanié comporte dans tous les cas les bras longs des 2 acrocentriques concernés, alors que les bras courts sont généralement perdus. Le caryotype est pourtant dit équilibré, parce que la perte des bras courts de 2 acrocentriques est sans

retentissement phénotypique. Le caryotype du porteur à phénotype normal comporte alors 45 chromosomes.

Délétion : Perte d'un segment au sein d'un chromosome qui implique la perte des gènes portés par ce segment ("monosomie" partielle). Ce remaniement est déséquilibré. La délétion est dite interstitielle quand il y a perte d'un fragment intermédiaire (deux points de cassure comme dans l'inversion), terminale quand l'extrémité d'un bras chromosomique est concernée (un seul point de cassure).

Inversion : Les inversions sont des remaniements équilibrés (quand elles se produisent); le porteur a un phénotype normal.

Une inversion est paracentrique si un segment d'un bras de chromosome se casse (2 cassures sur un même bras), et se recolle tête bêche sur ce bras de chromosome.

Une inversion est péricentrique si un chromosome se casse de part et d'autre du centromère (1 cassure sur chaque bras) et se recolle de manière erronée.

Duplication : présence en double exemplaire d'une région chromosomique. Cette anomalie est toujours déséquilibrée. La duplication est dite directe si le fragment dupliqué conserve la même orientation que le fragment d'origine, et inversée si le fragment dupliqué a une orientation inverse.

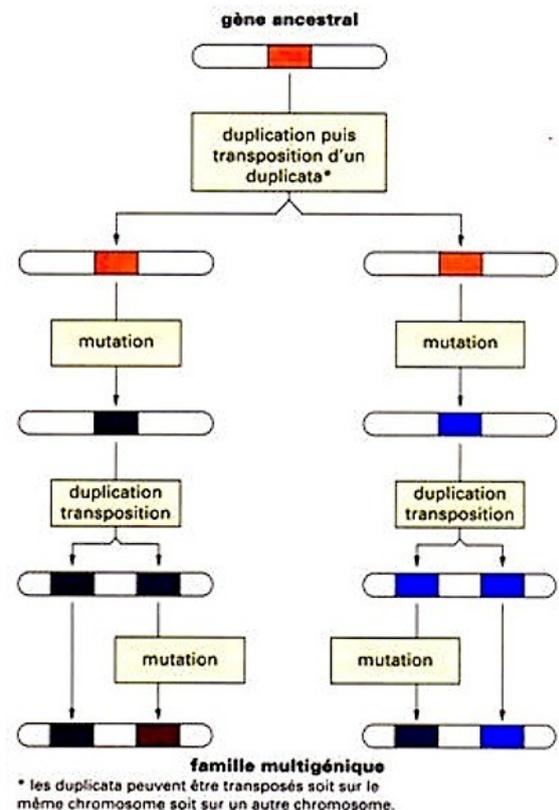
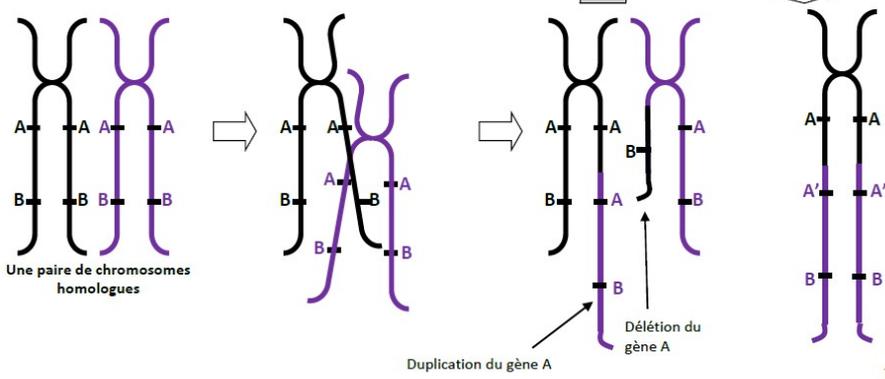
C- Les crossing over anormaux (non équilibrés) produisent de nouveaux gènes

Parfois, en prophase I de méiose, il peut se produire des crossing-over inégaux. Les deux chromatides homologues (ou non) se cassent à des endroits différents car l'appariement est incorrect et échangent des fragments de longueurs différentes : l'une présente une délétion (perte) de certains gènes et l'autre une duplication de ces gène(s).

Ce mécanisme est :

- souvent **source de troubles** (la perte de gènes est par exemple souvent létale),
- parfois **source de diversification du vivant** : par exemple, à l'origine des familles multigéniques. Suite à un crossing-over inégal, une des chromatides possède 2 copies du même gène. Au fil des générations, celles-ci vont subir des mutations différentes : leurs séquences restent proches, mais elles peuvent acquérir des fonctions différentes ou devenir non fonctionnelles ou complémentaire dans la réalisation d'une fonction. On parle de **gènes homologues** qui constituent une **famille multigénique** (ensemble de gènes apparentés car issus de la duplication d'un même gène ancestral). **Il y a ainsi création de nouveaux gènes.**

Schéma d'un crossing-over inégal (avant/pendant/après) :



rendre compte de l'existence, chez un même organisme, de plusieurs gènes différents codant pour des protéines homologues, les scientifiques proposent l'explication suivante :

- tous ces gènes sont apparentés, c'est à dire proviennent d'un gène ancestral unique (ce dont témoignent les nombreuses ressemblances constatées dans leur séquence de nucléotides) ;
- le gène ancestral s'est dupliqué et la copie obtenue s'est intégrée en un autre endroit du génome (transposition), soit sur le même chromosome mais à un nouveau locus, soit sur un autre chromosome ;
- chaque gène a ensuite subi différentes mutations ponctuelles, évoluant indépendamment des autres gènes.

Ce mécanisme de duplication - transposition - mutation peut se reproduire plusieurs fois, produisant finalement les différents gènes d'une famille multigénique.

L'ordre des duplications dans l'histoire de la vie peut être déduit de la comparaison des séquences de nucléotides des gènes

Exemple : la famille multigénique des globines : Plusieurs duplications – mutations successives auraient permis la création de 6 gènes codant 6 types de globines spécialisées dans le transport du dioxygène lors des différents moments de la vie (embryon, fœtus, adulte).

La myoglobine a été orientée vers le stockage de l'oxygène tandis que l'hémoglobine a été spécialisée dans le transport de l'oxygène

Toutes les hémoglobines humaines sont constituées de quatre chaînes polypeptidiques deux à deux identiques.

Chez l'homme plusieurs hémoglobines se succèdent au cours de la vie embryonnaire, foetale puis adulte. Elles sont constituées de diverses chaînes:

- la chaîne zeta (la première à apparaître),
- la chaîne epsilon (spécifique à la vie embryonnaire),
- les chaînes gamma qui deviennent majoritaires chez le fœtus.
- les chaînes alpha et beta majoritaires chez l'adulte,
- et la chaîne delta (minoritaire).

Deux types de chaînes : zeta et epsilon, sont présentes lors de la vie embryonnaire. Les chaînes alpha et gamma deviennent majoritaires chez le fœtus. Six mois après la naissance les chaînes alpha et beta sont majoritaires

<i>Hémoglobine</i>	<i>Type de chaînes</i>
HB embryonnaire	$\zeta_2\epsilon_2$
HB fœtale	$\alpha_2\gamma_2$
Hb A	$\alpha_2\beta_2$
Hb D	$\alpha_2\delta_2$

Les hémoglobines assurent le transport du dioxygène, de la surface respiratoire (placenta pour le fœtus, alvéoles pulmonaires après la naissance) jusqu'aux cellules.

V- Mener une analyse génétique dans l'espèce humaine

Dans l'espèce humaine, le faible nombre de descendants par couple interdit toute analyse statistique basée sur une seule famille. Néanmoins, l'analyse d'un arbre généalogique permet d'apporter des informations :

- si le caractère étudié apparaît chez un enfant alors qu'il est absent chez ses parents, l'allèle responsable est récessif, tandis que s'il est présent dans toutes les générations cet allèle est dominant. Cependant, il faut aussi considérer la probabilité d'une mutation nouvelle, apparue chez l'enfant alors que les parents ne la possèdent pas ;
- si le caractère étudié est récessif mais concerne de façon beaucoup plus importante les hommes que les femmes, cela signifie que le gène est localisé sur le chromosome X. En effet, il suffit d'un allèle muté pour

qu'un homme exprime le phénotype correspondant alors qu'il faudra la réunion des deux allèles mutés pour que la femme exprime le caractère.

La détermination du mode de transmission d'un allèle permet, par exemple dans le cas d'une maladie d'origine génétique, de procéder à une évaluation du risque.

Les progrès dans le domaine de la génétique moléculaire (techniques de séquençage de l'ADN, PCR) permettent un accès de plus en plus rapide et de moins en moins coûteux aux données génétiques individuelles. Il est ainsi possible, grâce à des tests rapides, de déterminer dans une famille où un risque de maladie génétique existe quels allèles sont présents chez les parents et leurs enfants. La bio-informatique permet aujourd'hui d'accéder à des bases de données provenant de milliers de personnes dans le monde. Les chercheurs peuvent, en exploitant ces masses d'informations, relier certains phénotypes observés à des mutations précises, faisant avancer la recherche génétique et la prise en charge médicale des patients.

VI- Conclusion :

La reproduction sexuée crée de nouveaux assortiments d'allèles en cumulant brassages intra et interchromosomiques à la méiose, et brassage par la rencontre aléatoire des gamètes lors de la fécondation.

La combinaison de la méiose et de la fécondation lors de la reproduction sexuée est à l'origine d'individus génétiquement uniques au sein d'une population.

Certaines anomalies, si elles sont souvent létales ou à l'origine de troubles, peuvent être aussi des facteurs de diversification génétique (création de nouveaux gènes).