

Correction du Bac Blanc de SVT – Novembre 2025

Exercice 1 : La diversification du vivant

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 recombinaisonnées. Ainsi, à l'issue du crossing-over, les 2 chromatides d'un chromosome ne sont plus génétiquement identiques : le chromosome est composé alors d'un chromatide parental et d'un chromatide recombiné. C'est pourquoi on parle de diversification des combinaisons d'allèles.

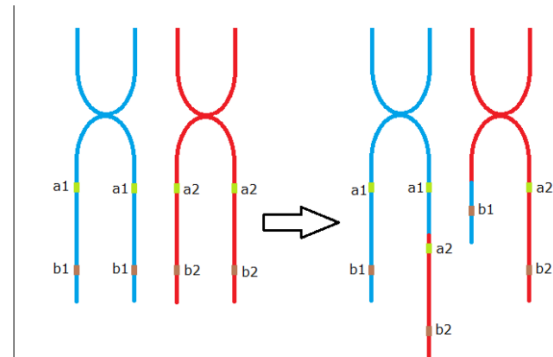
Cependant, tous les crossing-over ne sont pas forcément égaux.

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 le chromatide du chromosome homologue.

Ainsi les 2 chromosomes homologues sont anormaux : l'un possède 2 fois le gène A (a1a2) sur un chromatide, et l'autre a un 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 : Un chat mâle Isabelle

Le chat isabelle fascine par son trio de couleurs (roux, noir et blanc) qui le rend véritablement **unique**. Captivés par sa splendide robe, d'aucuns ont tenté de le faire reproduire. Vaine tentative car ce magnifique félin est d'autant plus rare qu'il est le fruit d'un **accident génétique** !

Nous allons montrer la cause génétique de ce pelage isabelle fréquent chez les femelles et exceptionnel chez des mâles.

I- Etude génétique chez le chat

- Le doc 1 représente 2 caryotypes de chats mâle XY et femelle XX sans anomalie avec 19 paires de chromosomes.

II-

- Le doc 2 montre le caryotype d'un chat mâle domestique atteint d'une anomalie chromosomique connue des mammifères : le syndrome de Klinefelter. Cette aneuploïdie est une trisomie caractérisée par de 3 gonosomes : XXY. La présence de Y définit que c'est un mâle.

- Le doc 3 présente des résultats historiques.

En 1948, Murray Barr a remarqué des masses sombres à l'intérieur des noyaux de cellules issues de femelles (XX) **uniquement**. Ces masses sombres correspondant à de l'ADN condensé sont appelées des corpuscules de Barr.

En 1961, Mary Lyon propose le concept d'inactivation du X : la lyonisation. L'un des deux chromosomes X à l'intérieur d'une femelle mammifère ne s'exprime pas car l'ADN qui le compose est en permanence très condensé.

Le schéma du doc 3 montre les divisions successives de la cellule œuf de mammifères. Au stade 200 cellules environ, juste avant la nidation, la lyonisation s'effectue dans chaque cellule : un des chromosomes X est inactivé.

Cette inactivation se déroule s'il y a 2 chromosomes X : chez les femmes XX et sans doute chez les mâles atteints du syndrome de Klinefelter XXY.

Il est important de noter que cette inactivation est aléatoire, ce n'est pas toujours le même X qui est inactivé : c'est soit le X maternel, soit le X paternel.

Par ailleurs cette inactivation du X (condensation du chromosome) est transmise à la descendance, lors de la mitose de chaque cellule.

Comment expliquer que des chat mâle soient de robe Isabelle ?

III- Détermination de la couleur de la robe des chats

- Le doc 4 explique que la couleur des poils des chats est dépendante de la présence de 2 pigments, les mélanines, fabriqués par les mélanocytes de la peau puis exportés vers les poils.

L'absence de pigments donnera des poils blancs.

La présence simultanée d'eumélanines foncées (couleur noire) et de phéomélanines claires (couleur rousse) donne au poil une couleur noire.

Le phénotype « couleur de poil » est gouverné par 2 gènes :

- le gène « White Spotting » porté par un autosome et possède 2 allèles :

- M dominant *permettant des taches blanches* et la non-colonisation des mélanocytes à la surface de la peau
- m récessif permettant la colonisation des mélanocytes à la surface de la peau.

→ la couleur blanche n'est donc pas liée au sexe !

- le gène « Roux » porté par le chromosome sexuel X et possède 2 allèles R et r.

→ Il est responsable de la couleur noire ou roux des poils

Le graphe du pourcentage de différents types de pigments synthétisés dans les mélanocytes en fonction du génotype montre que :

- Les homozygotes (R//R) synthétisent uniquement les phéomélanines donc formeront des taches de poils roux et des taches de poils blancs en présence de l'allèle dominant M du gène « white spotting.

Le même allèle R étant porté par le X origine paternel ou maternel, les chats seront bicolores !

- Les hétérozygotes (R//r) présenteront un mélange de 3 couleurs :

- Soit des plages de poils roux s'il y a inactivation du X portant r → synthèse d'un seul pigment pour certaines cellules.
- Soit s'il y a inactivation du X portant R, les 2 pigments sont synthétisés dont il y aura formation de taches de poils noirs pour d'autres cellules
- Mais aussi des plages blanches si l'allèle M du gène « white spotting » est présent.
→ La condensation aléatoire du chromosome X (inactivation) se manifestera par une plage de couleur sur le pelage, la teinte observée dépendant du chromosome X originellement éteint.
- - Les homozygotes (r//r) présenteront des taches noires car les 2 pigments sont synthétisés et des taches blanches si l'allèle M du gène « white spotting » est présent.

Bilan :

Comment expliquer que le pelage isabelle soit principalement une caractéristique de femelles et très exceptionnelle chez les mâles ?

La présence des plages de couleurs résulte de l'inactivation d'un des deux chromosomes X dans le corpuscule de Barr, alors que l'embryon ne comporte que quelques centaines de cellules. Ce sont donc principalement les femelles qui présentent ce phénotype Isabelle car leur caryotype est (XX)

Les mâles ne peuvent donc pas être concernés puisqu'ils ne possèdent qu'un seul chromosome X, donc un seul allèle.

Les seuls chats mâles qui présentent une telle robe tricolore sont porteurs d'une anomalie de nombre chromosomique (ou aneuploïdie), avec un chromosome X surnuméraire donc un caryotype XXY (ou syndrome de Klinefelter).