

# Le brassage génétique et sa contribution à la diversité génétique.

**Comment la reproduction sexuée (= formation des gamètes + fécondation) participe-t-elle à la variabilité génétique des individus ?**

Une **espèce** comprend des individus qui possèdent des **caractères communs**, qui sont **interféconds** et qui engendrent des individus eux-mêmes **fertiles**. Les descendants appartiennent à la même espèce que leurs parents.

Chaque espèce est caractérisée par

- le partage de **mêmes gènes** (mais pas forcément des mêmes allèles),
- le **même caryotype** (= classement des chromosomes par paires homologues de taille décroissante)

Le caryotype est réalisé :

- pour les cellules somatiques : sur des cellules bloquées en métaphase de mitose
- pour les gamètes : sur des cellules bloquées en métaphase de deuxième division de méiose.

**Le caryotype est spécifique de l'espèce.** Il est caractérisé par le **nombre** de chromosomes, la **taille** des chromosomes et la **structure** des chromosomes (position du centromère, taille des bras, répartition des bandes sombres et claires sur les chromosomes).

**Tous les individus d'une même espèce ont le même caryotype. Il reste stable d'une génération à la suivante.**

## I. La stabilité du caryotype d'une espèce.

Un **cycle biologique** est l'ensemble des étapes qui permettent de passer d'un individu de la génération  $n$  à un individu de la génération  $n + 1$ . Voir doc A TP13

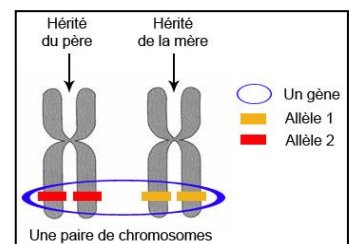
**TP n°1 : La méiose et le passage de l'état diploïde à l'état haploïde.**

Lors de la **phase haploïde**, les cellules de l'organisme sont haploïdes, c'est à dire qu'elles sont à  **$n$  chromosomes**. Chaque chromosome n'est présent qu'en un seul exemplaire dans la cellule.

Lors de la **phase diploïde**, les cellules de l'organisme sont diploïdes, c'est à dire qu'elles sont à  **$2n$  chromosomes**. Chaque chromosome est présent en deux exemplaires dans la cellule. On parle de **paires de chromosomes** ou de **chromosomes homologues**. **Les chromosomes homologues ont la même taille et la même structure, les mêmes gènes. Par contre les allèles des gènes peuvent être différents ou identiques.**

La méiose produit des gamètes mâles ou femelles haploïdes.

La fécondation suit immédiatement la méiose. Elle assure l'union d'un gamète femelle avec un gamète mâle pour donner un zygote ou cellule-œuf diploïde.



La méiose assure le passage de la phase diploïde à la phase haploïde tandis que la fécondation assure le passage de la phase haploïde à la phase diploïde.

## II. La méiose assure le passage de la phase diploïde à la phase haploïde.

La méiose se compose de **deux divisions cellulaires successives**. Elle suit une phase de **réplication de l'ADN** (les chromosomes passent de 1 à 2 chromatides). Elle aboutit à partir d'une cellule-mère diploïde à la formation de 4 cellules-filles haploïdes par séparation des chromosomes homologues assurant ainsi une réduction du nombre de chromosomes. La méiose assure le passage de la phase diploïde à la phase haploïde.

Avant la méiose, la réplication de l'ADN a lieu au cours de l'interphase précédant la méiose. [Voir BILAN TP 1 : Evolution de la quantité d'ADN par cellule avant et après la méiose et évolution d'une paire de chromosomes](#)

**Méiose I : première division de méiose : séparation des chromosomes homologues = division réductionnelle**

<p><b>Prophase I</b></p> <p>La chromatine se condense et les chromosomes à 2 chromatides deviennent visibles.</p> <p>L'enveloppe nucléaire disparaît.</p> <p>Les paires de chromosomes homologues s'apparient formant ainsi des <b>bivalents</b>. Il y a <b>n bivalents</b>.</p>	
<p><b>Métaphase I</b></p> <p>Les n bivalents se placent dans le plan équatorial de la cellule</p> <p>Les 2 chromosomes homologues de chaque paire sont situés de part et d'autres du plan équatorial.</p>	
<p><b>Anaphase I</b></p> <p>Les 2 chromosomes homologues de chaque paire se séparent et chacun migre vers un pôle de la cellule.</p>	
<p><b>Télophase I</b></p> <p>Les 2 cellules filles s'individualisent.</p> <p>Chaque cellule fille contenant <b>n chromosomes à 2 chromatides</b> : elle est <b>haploïde</b>.</p> <p>L'enveloppe nucléaire réapparaît.</p>	

**Méiose II : seconde division de méiose : séparation des chromatides = division équationnelle.**

<p><b>Prophase II</b> très brève. L'enveloppe nucléaire disparaît.</p> <p>Les n chromosomes sont à 2 chromatides.</p>	
<p><b>Métaphase II</b></p> <p>Les chromosomes se placent dans le plan équatorial de la cellule alignés par leur centromère.</p> <p>Les 2 chromatides d'un même chromosome sont situées de part et d'autre du plan équatorial.</p>	
<p><b>Anaphase II</b></p> <p>les chromatides de chaque chromosome se séparent au niveau du centromère et chaque chromatide migre vers un pôle de la cellule.</p>	
<p><b>Télophase II</b></p> <p>Les 4 cellules filles s'individualisent.</p> <p>Chaque cellule fille <b>contenant n chromosomes à 1 chromatide</b> : elle est haploïde.</p> <p>L'enveloppe nucléaire réapparaît.</p>	

### III. La formation d'une grande diversité de gamètes grâce à la méiose

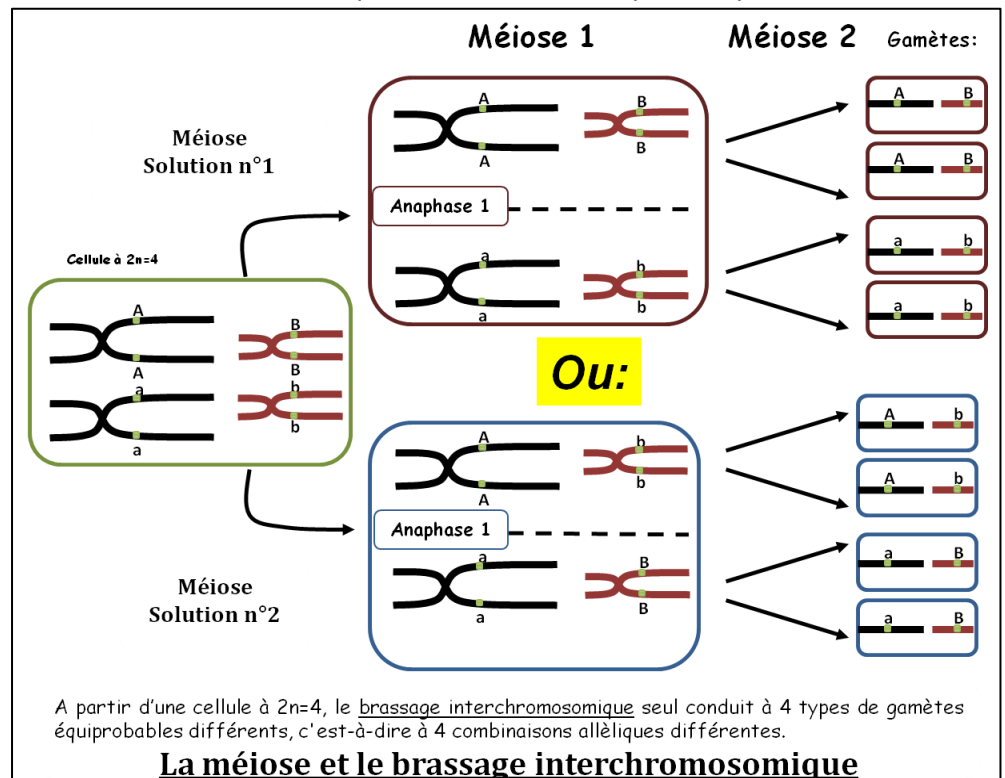
#### A. Brassage interchromosomique à l'Anaphase I (TP2)

En métaphase de méiose I, la disposition des chromosomes de chaque chromosome d'une paire de part et d'autre du plan équatorial se fait de **manière aléatoire**.

Par conséquent, en **anaphase I**, les chromosomes homologues de chaque paire se disjoignent et migrent chacun vers un pôle de la cellule. On obtient **deux lots haploïdes de chromosomes** qui sont identiques en quantité, homologues **mais non identiques génétiquement** (ils portent les mêmes gènes, mais pas nécessairement les mêmes allèles).

**Brassage interchromosomique = répartition aléatoire des chromosomes de chaque paire en anaphase I.**

2<sup>n</sup> gamètes différents produits



#### B. Brassage intrachromosomique en Prophase I : Crossing-over (TP2)

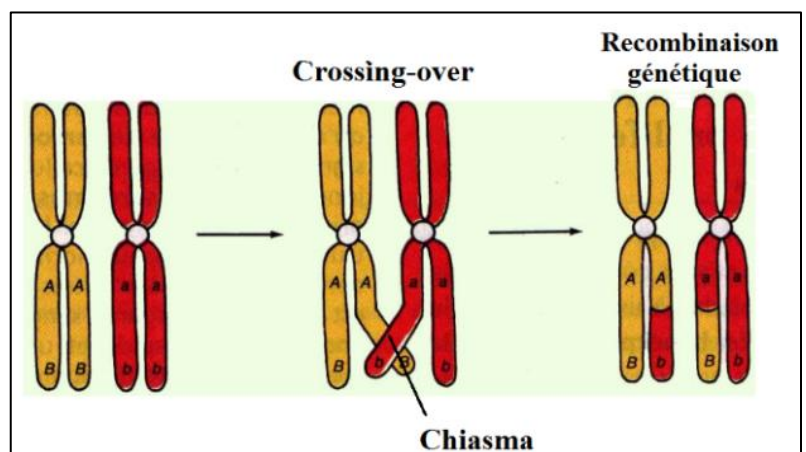
En **Prophase I** de méiose, il peut se produire des **échanges de fragments de chromatides entre les chromosomes homologues d'une même paire**, au moment où ils sont étroitement accolés (sous forme de tétrades). Ces échanges se réalisent en des points de contact appelés **chiasmata**. On appelle ces échanges **crossing-over** ou encore **enjambements**: des allèles d'un chromosome peuvent alors être échangés avec les allèles portés par le chromosome homologue.

Ces échanges ne sont visibles d'un point de vue génétique que si:

- Ces **gènes sont liés ou dépendants** (c'est-à-dire, **sur le même chromosome**),
- Il y a hétérozygotie pour les gènes considérés
- Ces échanges se font entre chromatides non-sœurs.

Ces crossing-over permettent un **brassage génétique intrachromosomique** qui correspond à un **brassage entre les allèles** d'une paire de **chromosomes homologues**.

**A l'issue de la première division de méiose, les chromatides des chromosomes peuvent ainsi être génétiquement différents.**



### C. Repérer un brassage génétique (TP n°2)

Sur un lot de drosophile, pour repérer les brassages génétiques (savoir si inter ou intra), la stratégie à adopter est la suivante :

- 1) Identifier les caractères étudiés (= les gènes) puis les différents allèles des gènes donnés. *La question sera de savoir si ces gènes sont indépendants (non liés) ou dépendants (liés).*
- 2) Effectuer un croisement entre **homozygotes purs P1** (allèles dominants) x **P2** (allèles récessifs).

On obtiendra une descendance **F1 hétérozygote, avec un unique et même phénotype**. Avec les données fournies il sera possible de discuter de la **dominance/récessivité** des allèles pour chaque gène.

- 3) **CROISEMENT TEST** : Croisement entre un **F1 hétérozygote x P2 homozygote récessif**.

On obtient alors une génération **F2** (appelée *back-cross*). Selon le sexe de l'individu F1 et si les gènes sont liés ou non, on obtiendra une F2 différemment répartie dans l'échiquier de croisement :

Si on observe dans la **génération F2** :

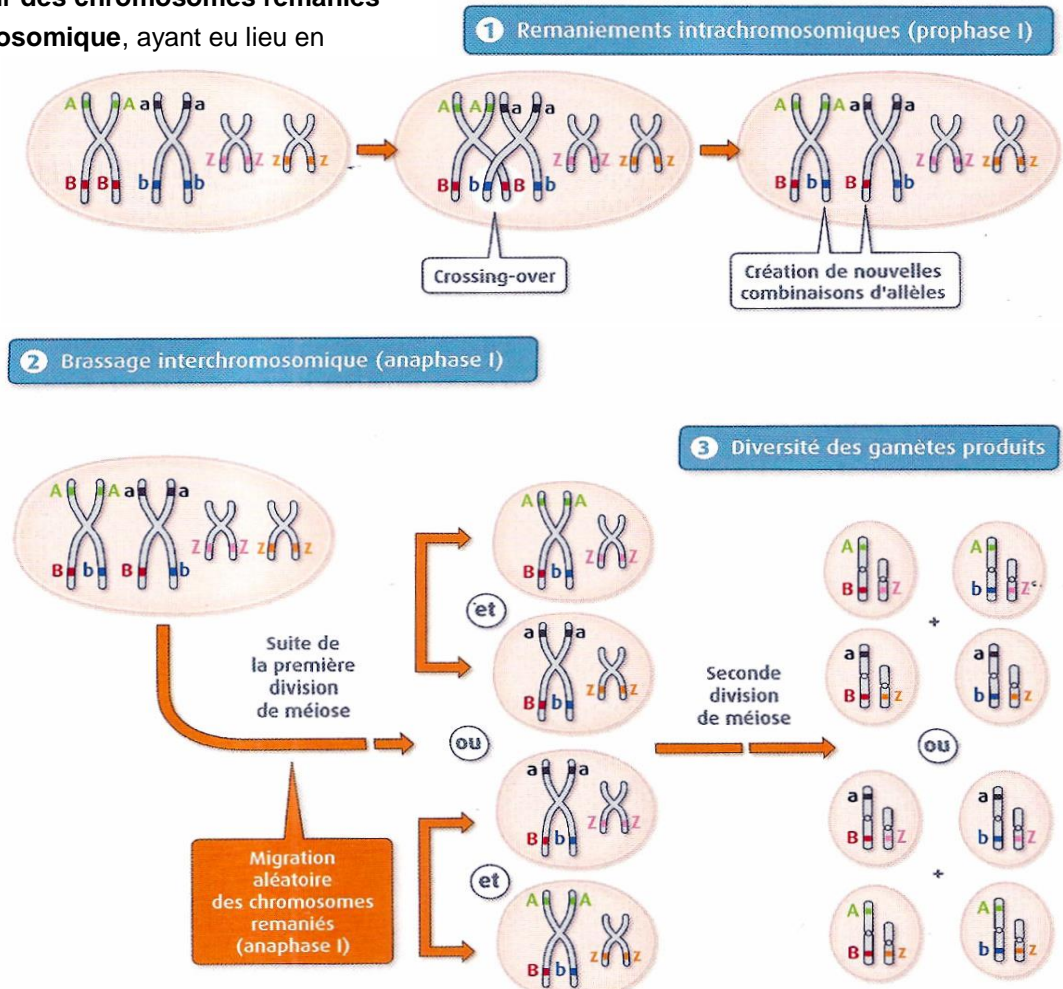
- **4 phénotypes différents, répartis équitablement** (4 x 25%, dont 50% de phénotypes parentaux et 50% de phénotypes recombinés), alors on a **2 gènes non liés** ayant subi un simple brassage interchromosomique.

- **4 phénotypes différents où le nombre de phénotypes parentaux est supérieur au nombre de phénotypes recombinés** (% [phénotypes parentaux] > % [phénotypes recombinés]), alors on a **2 gènes liés ou dépendants**, avec un croisement qui a pu permettre un **brassage intrachromosomique (crossing-over)**.

### D. Association des brassages intrachromosomiques et interchromosomiques

Les brassages intra- et interchromosomique permettent, au sein d'une même cellule, d'obtenir de nouvelles associations alléliques. Ces brassages ne sont pas exclusifs l'un de l'autre, au contraire, **le brassage interchromosomique intervient**, en anaphase I, **sur des chromosomes remaniés** par le **brassage intrachromosomique**, ayant eu lieu en prophase I.

**A la fin de la méiose, une diversité potentiellement infinie de cellules à n chromosomes (gamètes) est produite.**



#### IV. L'augmentation du brassage génétique par la fécondation.

La **fécondation** est l'union de **2 cellules haploïdes** pour former une **cellule-œuf** ou **zygote diploïde**. Elle contient donc deux exemplaires de chaque chromosome, l'un d'origine paternelle, l'autre d'origine maternelle. **La fécondation rétablit la diploïdie.**

Le brassage génétique est accru par la fécondation qui rétablit la diploïdie par la réunion **au hasard** des gamètes haploïdes. Pour l'espèce humaine : **en négligeant les crossing-over**, le brassage interchromosomique permet la formation de  $2^{23}$  gamètes différents chez l'homme et  $2^{23}$  gamètes différents chez la femme. La fécondation entraîne donc la formation de  $2^{23} \times 2^{23} = 2^{46}$  soit plus de 8 000 milliards de cellules œufs différentes. **La méiose et la fécondation assurent la stabilité du caryotype donc la stabilité génétique de l'espèce d'une génération à la suivante.**

**Le nouvel individu a les mêmes caractères d'espèce que ses parents car il a les mêmes gènes. Mais chaque nouvel individu est unique, différents de ses parents et de ses frères et sœurs (sauf cas des vrais jumeaux) car il ne possède pas les mêmes allèles. Une diversité potentiellement infinie de gamètes est produite par la méiose et ses brassages inter et intrachromosomique.** La reproduction sexuée participe donc à la variabilité génétique des individus.

#### V. Des anomalies au cours de la méiose.

##### A. Les anomalies du caryotype.

**Doc 1 et 2 p 26 + schémas méiose anomalies + ex 10 p 36**

Des **perturbations dans la répartition des chromosomes** lors de la formation des gamètes conduisent à des anomalies du nombre des chromosomes.

Dans l'espèce humaine, l'anomalie la plus fréquente : **trisomie 21** à l'origine du **syndrome de Down** ou **mongolisme** (1 enfant sur 700). Anomalie viable et grave = **présence d'un chromosome 21 supplémentaire** (3 au lieu de 2) dans la cellule-œuf. Toutes les cellules de l'individu auront donc 1 chromosome 21 supplémentaire, c'est à dire au total 47 chromosomes au lieu de 46.

**Origine des trisomies** : Mauvaise répartition des chromosomes lors de la méiose 1 (non disjonction des chromosomes homologues) ou de la méiose 2 (non disjonction des chromatides), soit chez la mère soit chez le père.

Dans la majorité des cas : lors de la formation du **gamète femelle**, en **1<sup>ère</sup> division de méiose** : **pas de séparation des 2 chromosomes 21.**

Il existe d'autres anomalies chromosomiques :

- trisomie 18
- présence d'un chromosome X au lieu de 2 chez des femmes, souvent stériles. (syndrome de Turner)
- Homme : 2 chromosomes X au lieu d'un seul : XXY (au lieu de Y) Syndrome de Klinefelter

De nombreuses anomalies du caryotype ne sont pas viables (embryons non viables, éliminés en début de grossesse).

**Une mauvaise répartition des chromosomes (non-disjonction) au cours de la méiose (lors de la formation des gamètes en 1<sup>ère</sup> ou 2<sup>ème</sup> division) peut conduire à des anomalies du nombre de chromosomes, une autre source de diversité.**

##### B. Les accidents à l'origine d'une diversité génétique supplémentaire

**les familles multigéniques** : exemple des globines humaines.

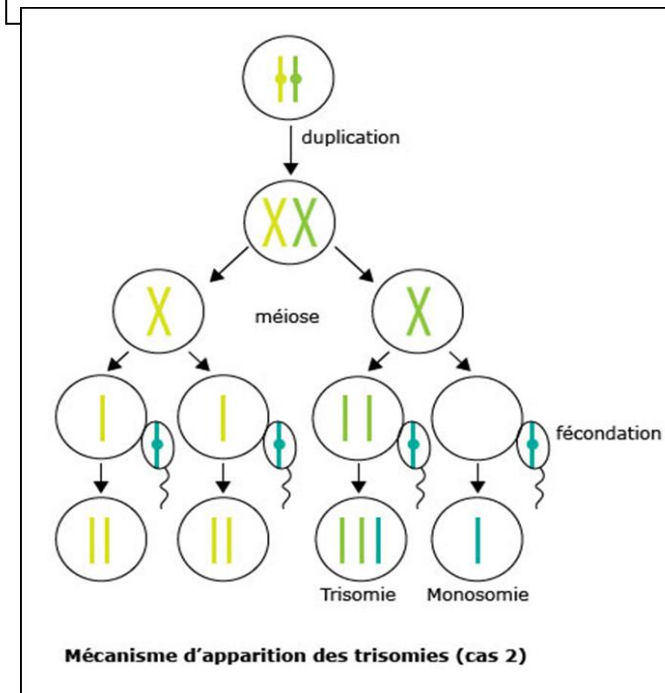
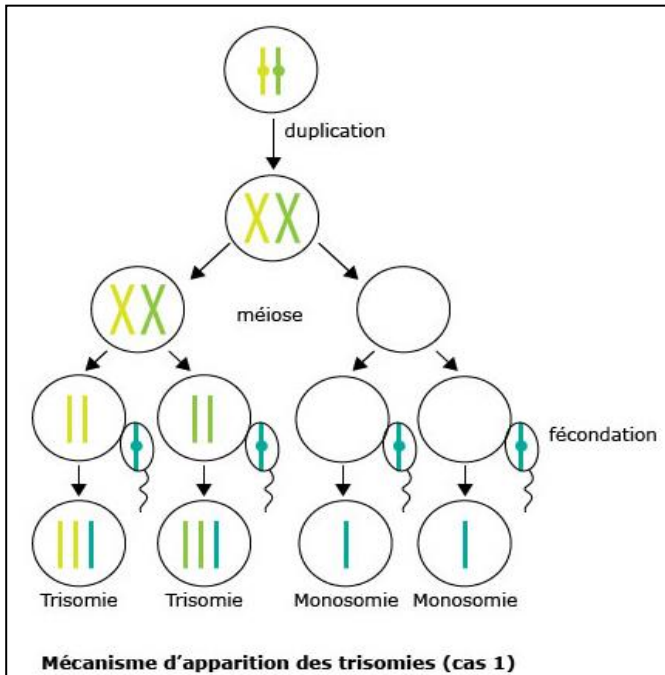
La présence de séquences répétées sur un chromosome peut conduire à des appariements incorrects des chromosomes homologues lors de la prophase de méiose I. Ces chromosomes subissent des **crossing-over inégaux**, à l'issue desquels une des chromatides présente un gain de matériel génétique et l'autre une perte de matériel génétique. **Un gène peut donc avoir disparu d'un chromosome et se retrouver en double exemplaire sur le chromosome homologue ou subir une transposition sur un autre chromosome.** Le zygote obtenu à partir d'un tel gamète présentera alors un exemplaire supplémentaire du gène.

Ce phénomène permet ainsi la **duplication** d'un gène. Des **mutations ponctuelles** peuvent ensuite se produire au cours du temps et affecter ces duplicata. Initialement identiques, ils peuvent devenir différents et coder pour des protéines pouvant avoir finalement des fonctions différentes. De tels gènes présentent néanmoins suffisamment de similitudes pour constituer une **famille multigénique** (ensemble de gènes apparentés par leur séquence codante, occupant divers loci



chromosomiques et issus de la duplication d'un même gène ancestral). **Plus le % de similitudes entre 2 gènes est grand plus la duplication dont ils sont issus est récente.** Cela permet de retrouver une chronologie à l'histoire d'une famille multigénique

**Ce mécanisme de duplication suivi de mutations participe à la diversification du vivant.**



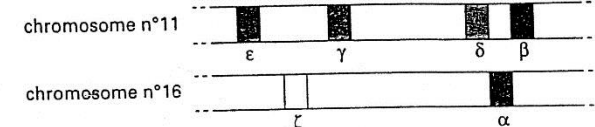
Les gènes codant pour les différents types de chaînes de globine ne sont pas des gènes allèles puisqu'ils n'occupent pas le même locus. Le dessin A indique la localisation des principaux locus, situés d'une part sur le chromosome 11, d'autre part sur le chromosome 16.

L'existence, chez un même organisme, de différents gènes codant pour des séquences voisines peut s'expliquer de la façon suivante :

- tous ces gènes sont apparentés, c'est-à-dire proviennent d'un **gène ancestral unique** (ce qui explique les nombreuses ressemblances constatées) ;
- le gène ancestral s'est dupliqué, la copie obtenue s'intégrant en un autre endroit du génome (soit sur le même chromosome à un autre locus, soit sur un autre chromosome) ;
- le mécanisme de **duplication-transposition** s'est répété un certain nombre de fois au cours de l'évolution, produisant finalement les différents gènes de cette **famille multigénique** ;
- soumis à des mutations, ces gènes ont évolué indépendamment les uns des autres, les différences entre eux s'accumulant au cours du temps.

L'étude de la répartition des différentes globines chez les vertébrés actuels d'une part, la connaissance de l'époque d'apparition de leurs plus lointains ancêtres d'autre part permettent de dater certaines duplications. C'est ainsi par exemple que les agnathes actuels (poissons sans mâchoires comme la lamproie) sont les seuls vertébrés à posséder une hémoglobine avec un seul type de globine. Or ce groupe est très ancien : il est apparu au début de l'ère primaire (vers - 450 MA). En revanche, tous les autres vertébrés possèdent au moins des chaînes  $\alpha$  et  $\beta$ . La duplication du gène ancestral des globines a donc dû se produire vers - 400 MA. Plus près de nous, les primates, groupe apparu vers - 40 MA, sont les seuls à posséder de la globine  $\delta$ . C'est le résultat de la duplication récente du gène  $\beta$ .

**A. Localisation des principaux gènes de globines**



**B. Une origine possible de la famille multigénique**

