

## **Chapitre 03**

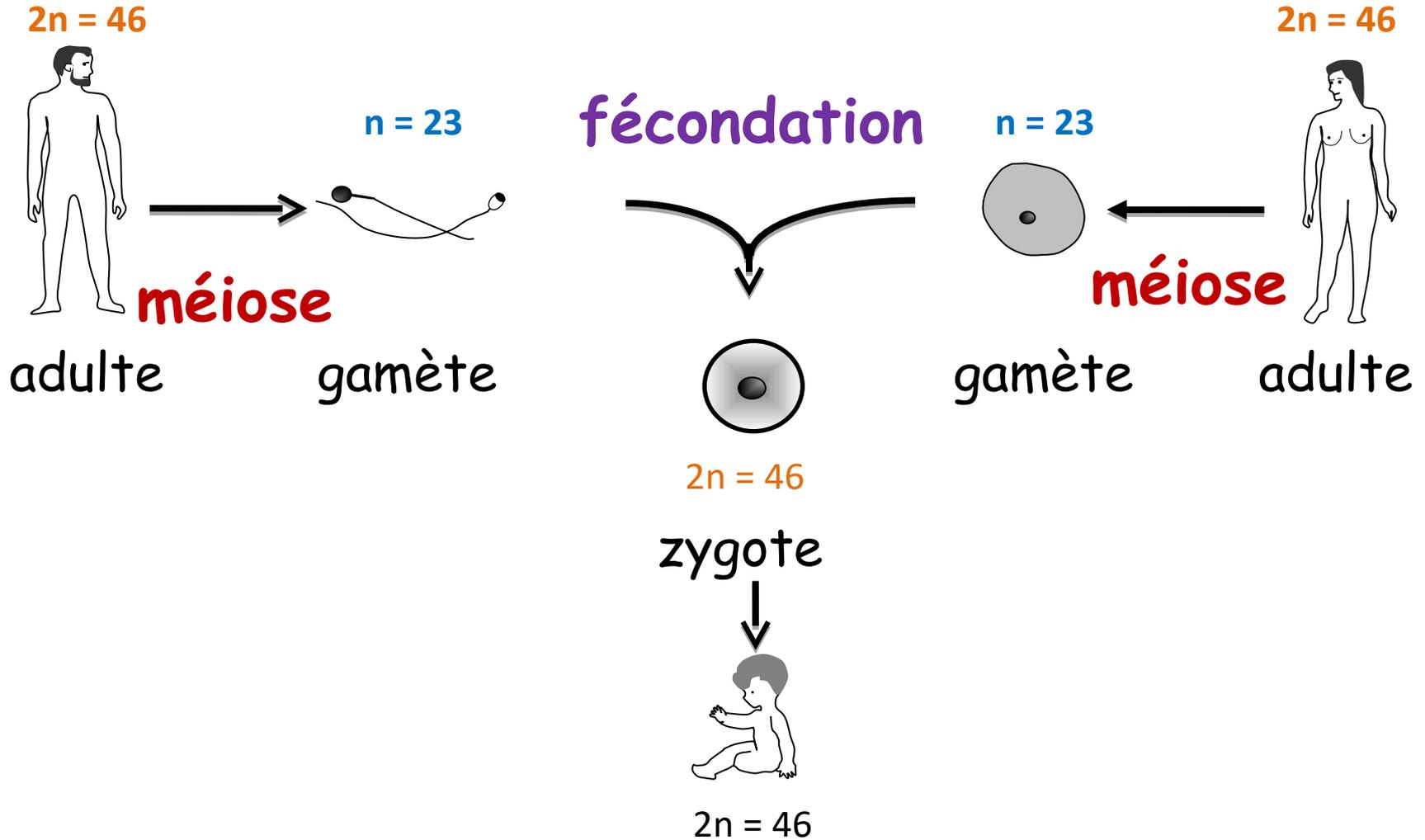
# **Le brassage génétique et sa contribution à la diversité génétique**

**Thème B Génétique et évolution**

# cycle de développement

= l'enchaînement des différentes phases de la vie d'un être vivant depuis le stade gamète jusqu'au stade adulte apte à produire des gamètes.

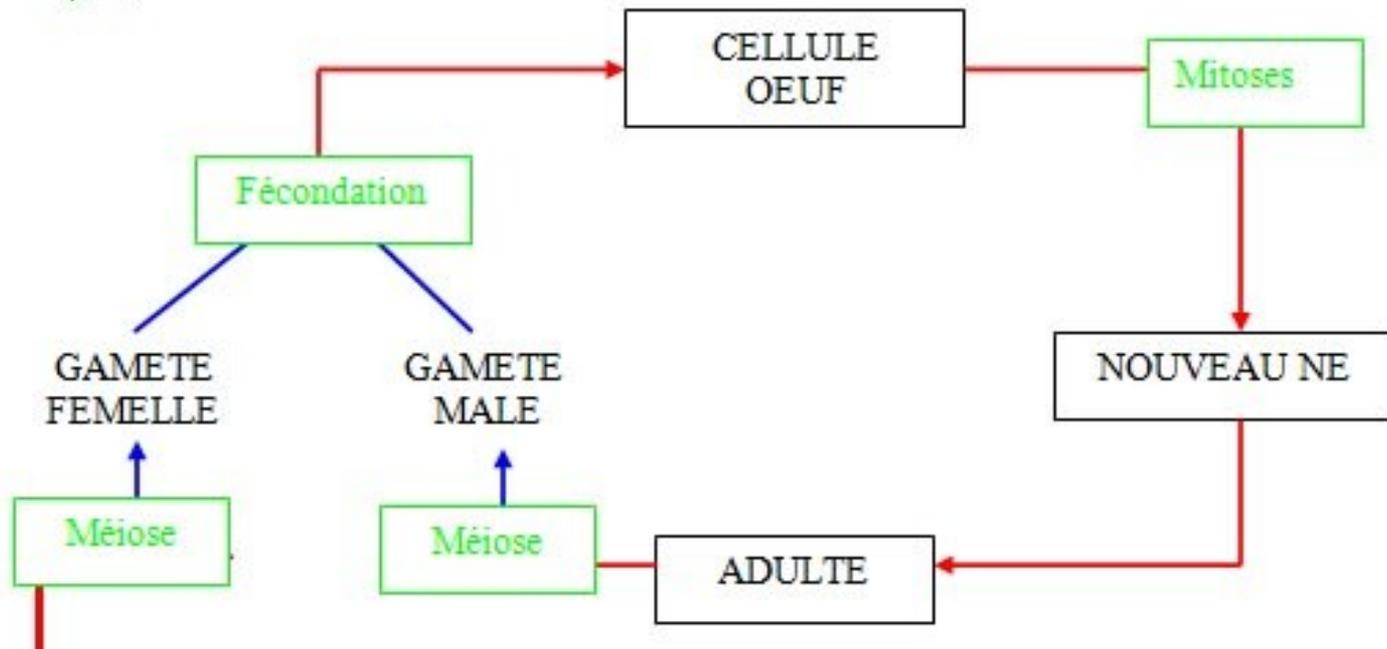
# cycle de développement de l'humain



# Le cycle de développement d'un mammifère.

—  $2n$  / diploïdie

—  $n$  / haploïdie



Le passage d'une phase à l'autre est jalonné de 2 mécanismes fondamentaux de la reproduction sexuée :

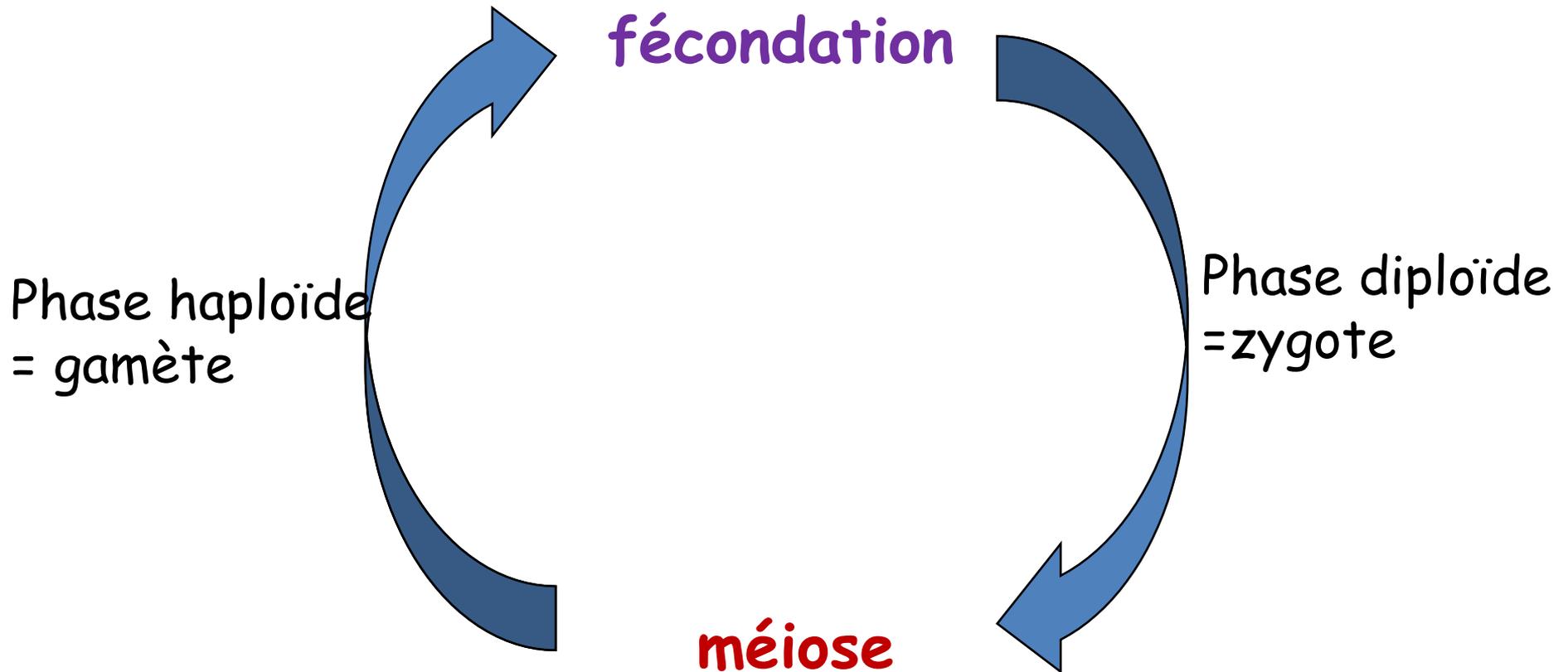
- la **méiose**

- et la **fécondation**.

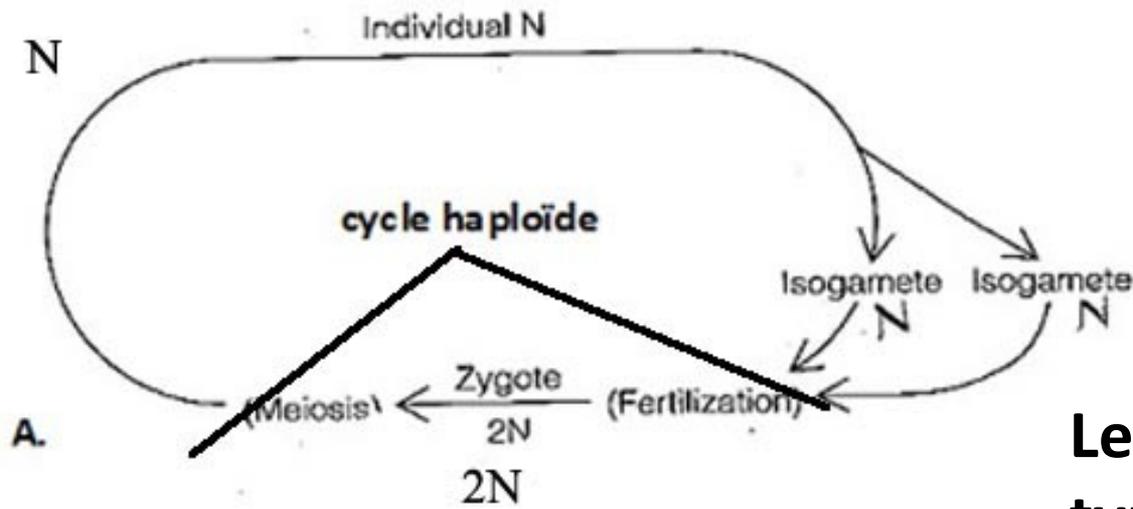
La méiose assure le passage de la phase diploïde à la phase haploïde

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

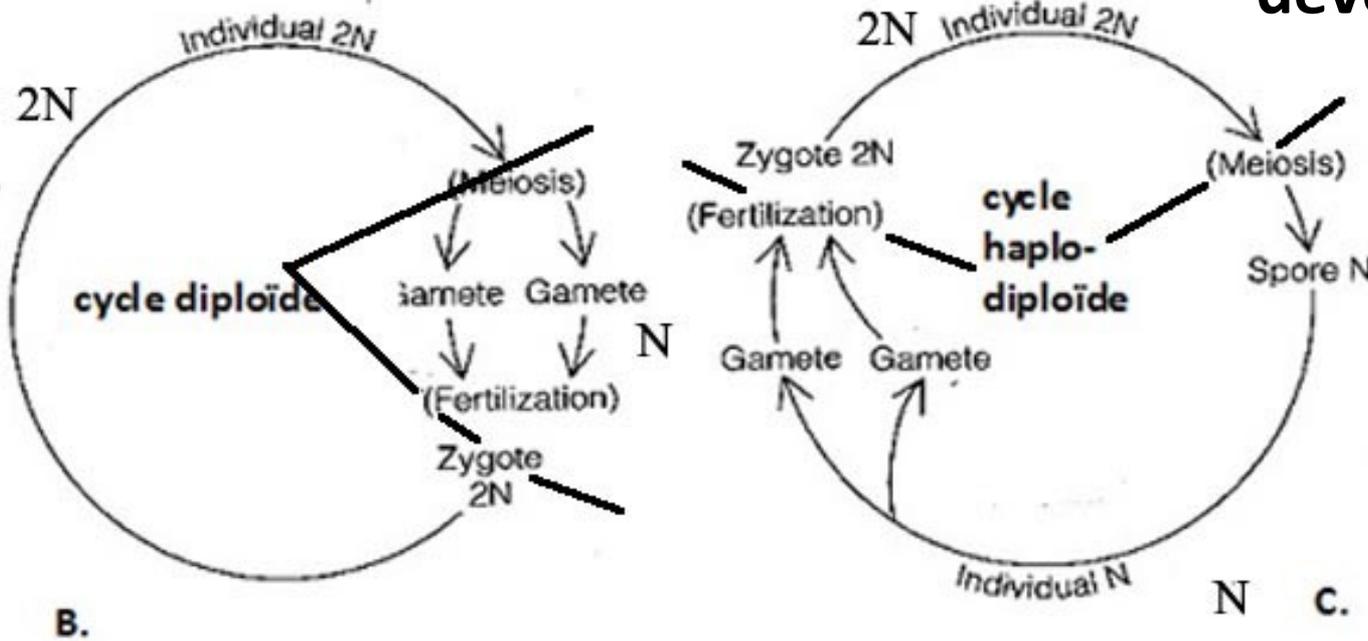
# Les cycles de développement



HS...



Les différents types de cycles de développement



# Deux phases dans ce cycle: phase haploïde et phase diploïde

cellule diploïde : cellule possédant chaque chromosome (et donc chaque gène) en double exemplaire.

chez l'espèce humaine est:  **$2n = 46$  chromosomes.**

cellule haploïde : cellule ne possédant qu'un seul exemplaire de chaque chromosome.

chez l'espèce humaine est :  **$n = 23$  chromosomes.**

**/2 puis X2....**

**→ Maintien du nombre de chromosomes au fil des générations**

# Objectif

Comment la reproduction sexuée assure-t-elle à la fois la stabilité d'une **espèce** et la diversité des **individus** qui la composent ?

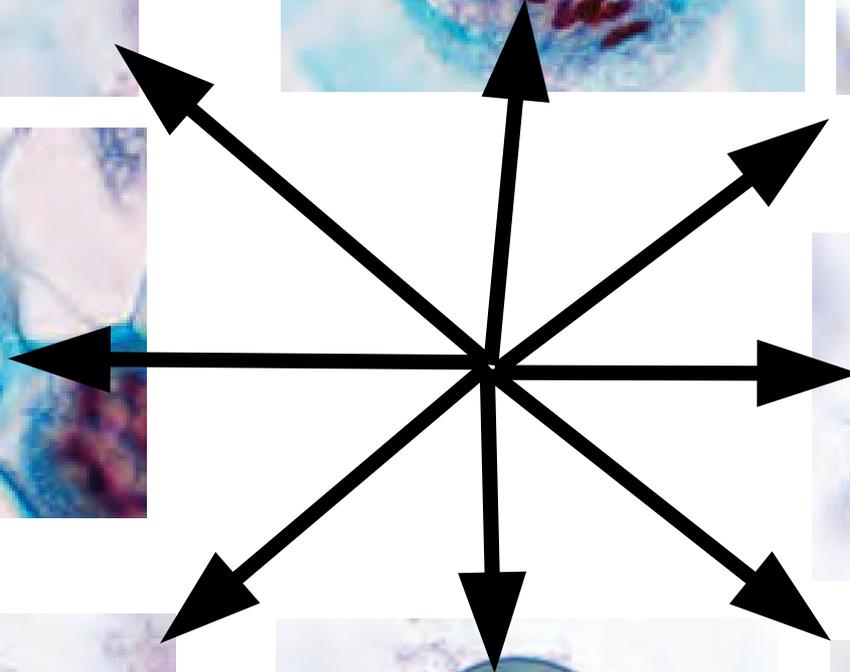
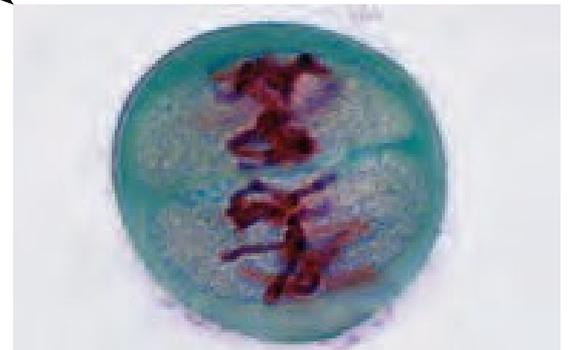
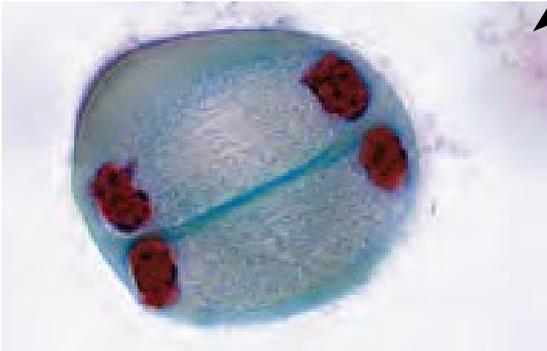
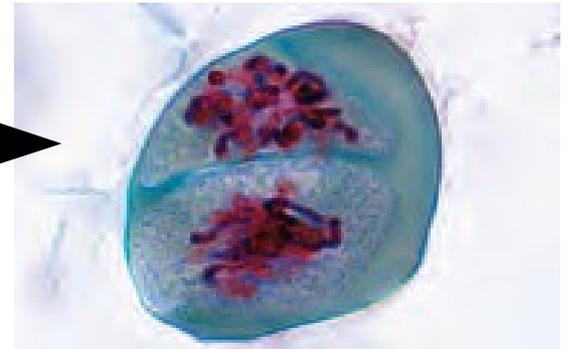
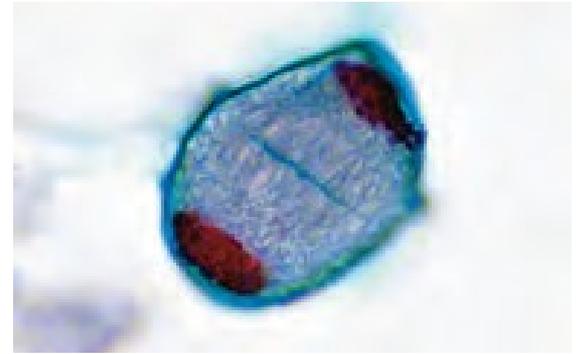
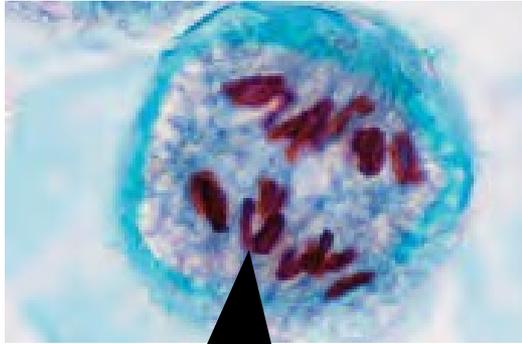
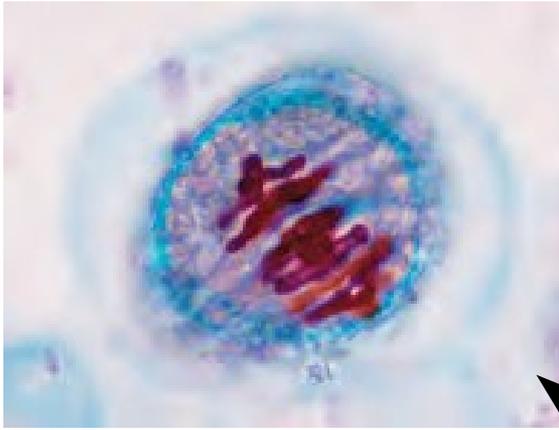
# I Méiose et fécondation, facteurs de stabilité génique de l'espèce

## A. La méiose, passage de la diploïdie à l'haploïdie

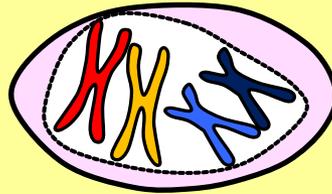
Au cours de l'interphase précédant la méiose (phase S), la quantité d'ADN est doublée.

Puis phase G2

La méiose est une **succession de 2 divisions cellulaires**. Chaque division est composée de 4 phases : prophase, métaphase, anaphase et télophase.

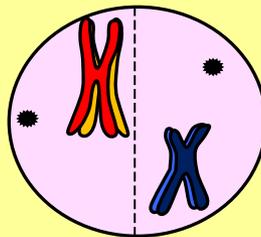


# Les transformations cytologiques lors de la méiose



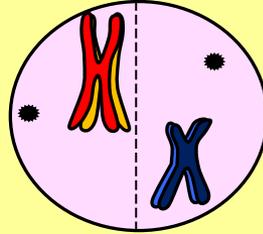
1 Cellule diploïde

$$2n = 4$$



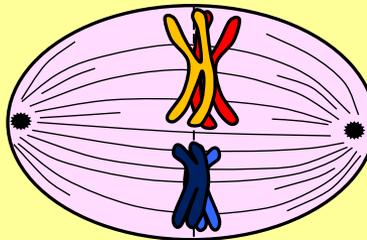
Prophase 1

# Les transformations cytologiques lors de la méiose



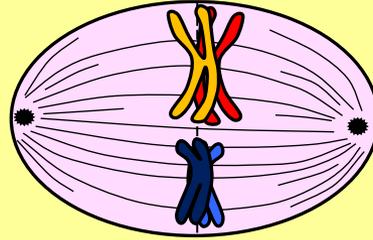
Prophase 1

$$2n = 4$$

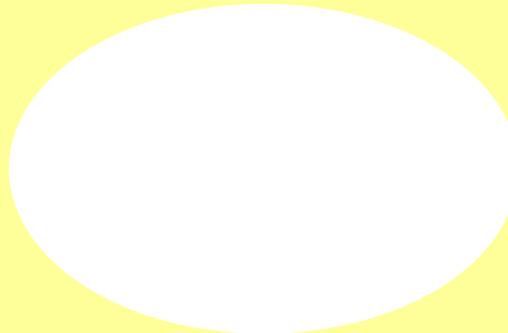


Métaphase 1

# Les transformations cytologiques lors de la méiose

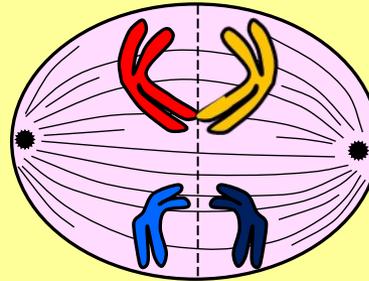


**Métaphase 1**

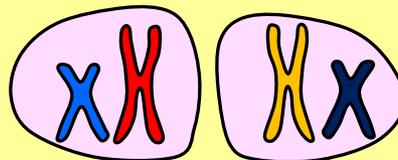


**Anaphase 1**

# Les transformations cytologiques lors de la méiose



Anaphase 1

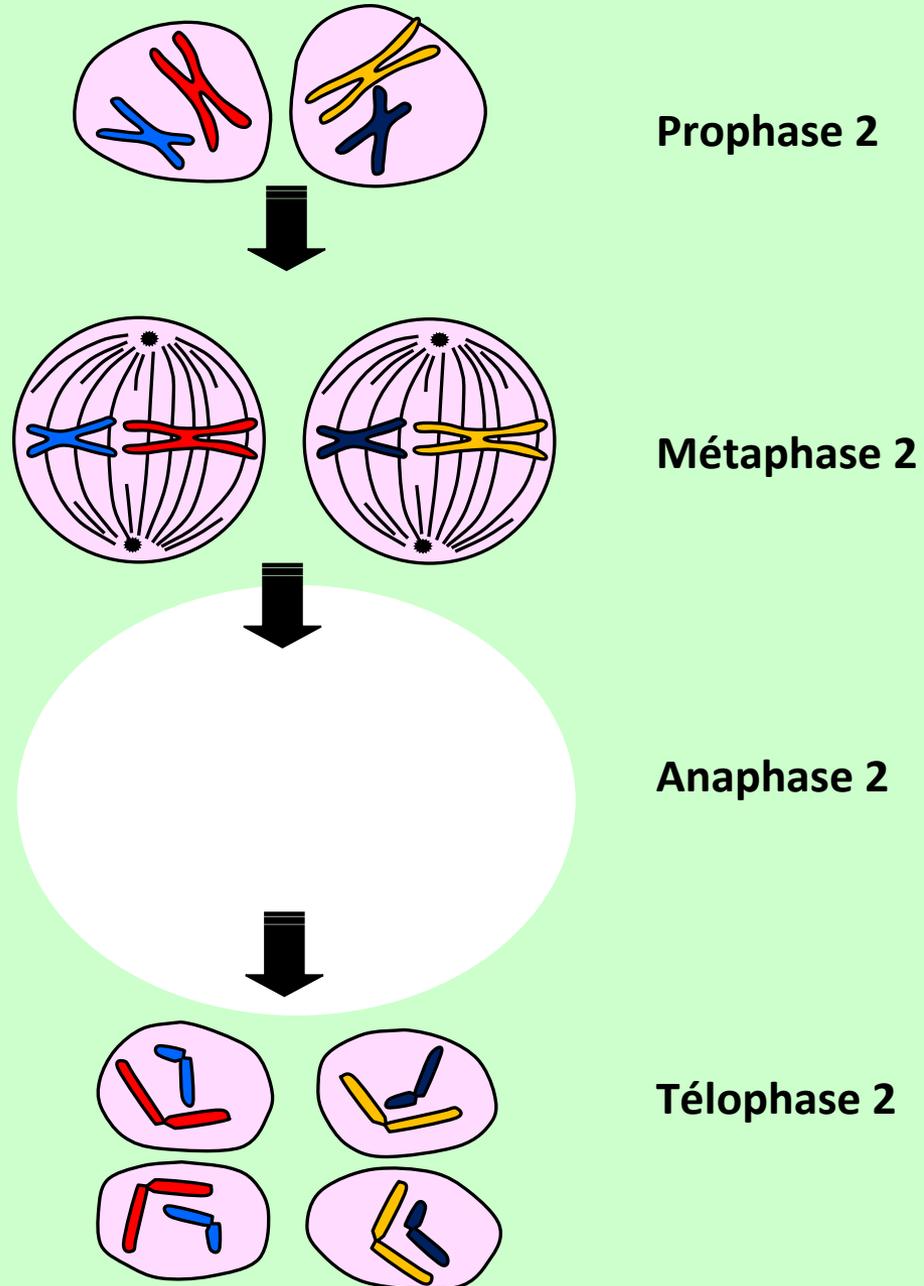


Télophase 1

2 Cellules haploïdes

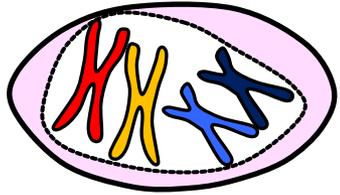
$n = 2$

# Les transformations cytologiques lors de la méiose



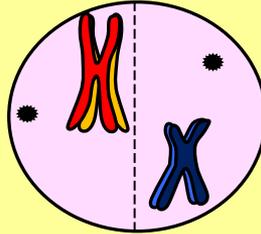
# Les transformations cytologiques lors de la méiose

Interphase (G2)

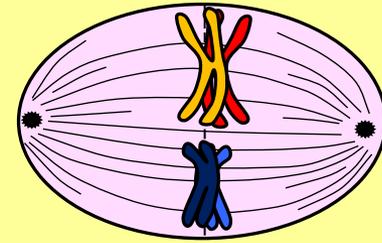


$2n = 4$

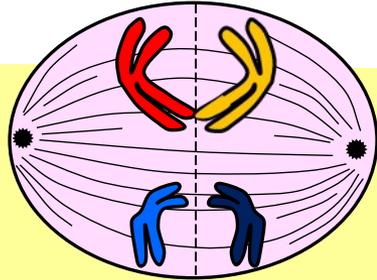
1 Cellule diploïde



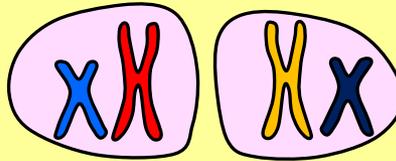
Proph 1<sup>ère</sup> division de méiose



ase 1

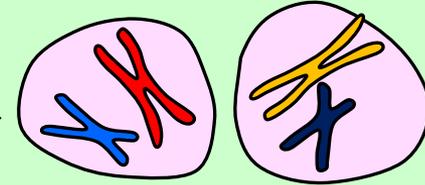


Anaphase 1



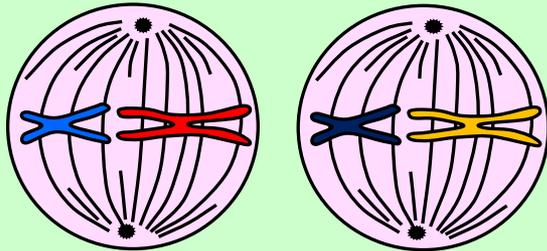
Télophase 1

2 Cellules haploïdes  
 $n = 2$

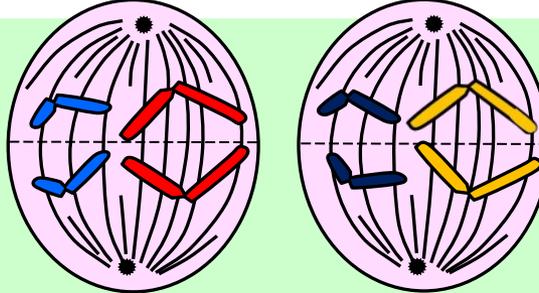


Prophase 2

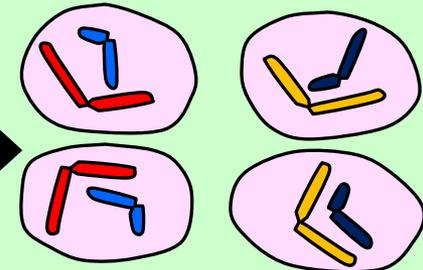
2<sup>nde</sup> division de méiose



Métaphase 2

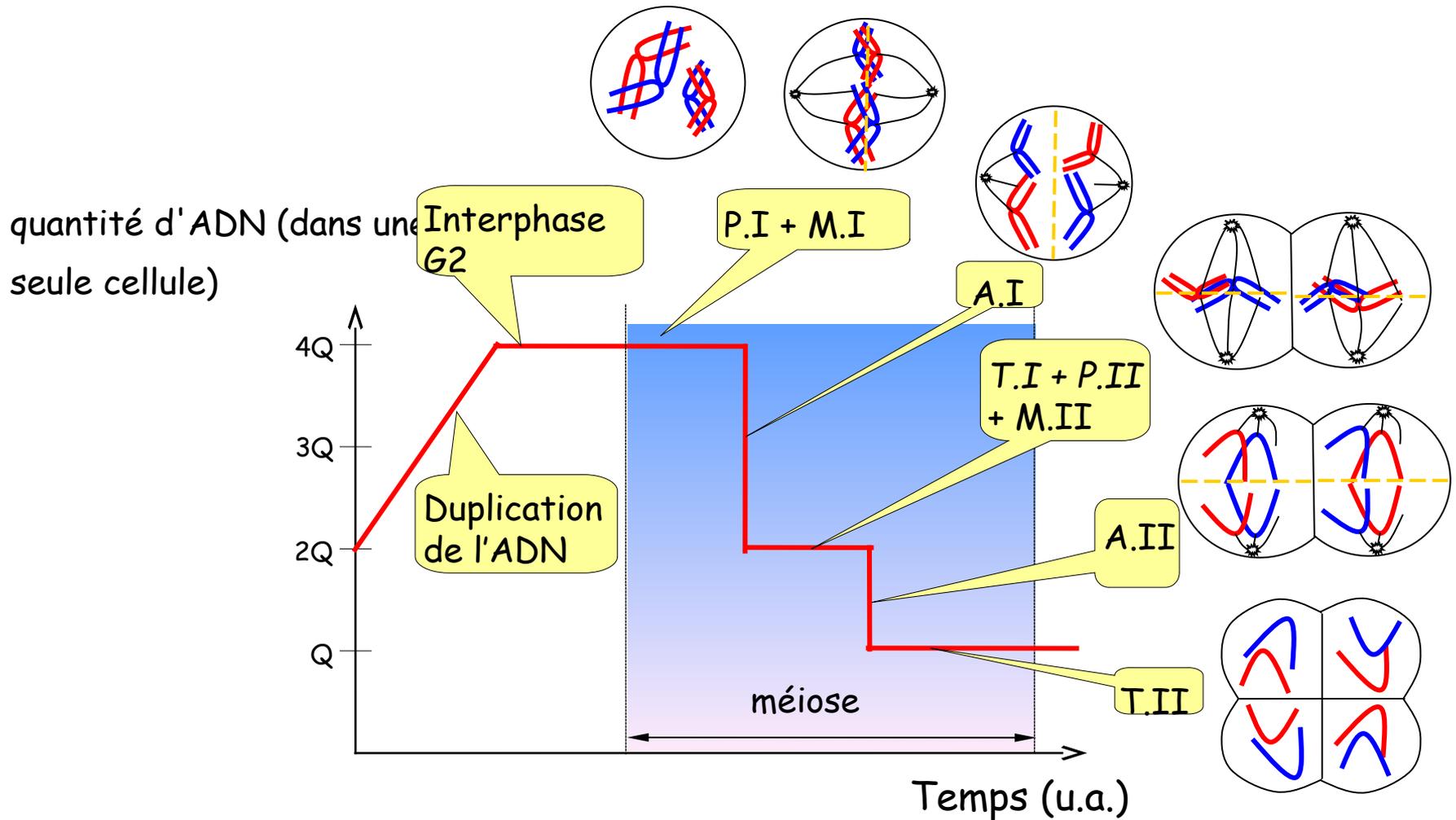


Anaphase 2

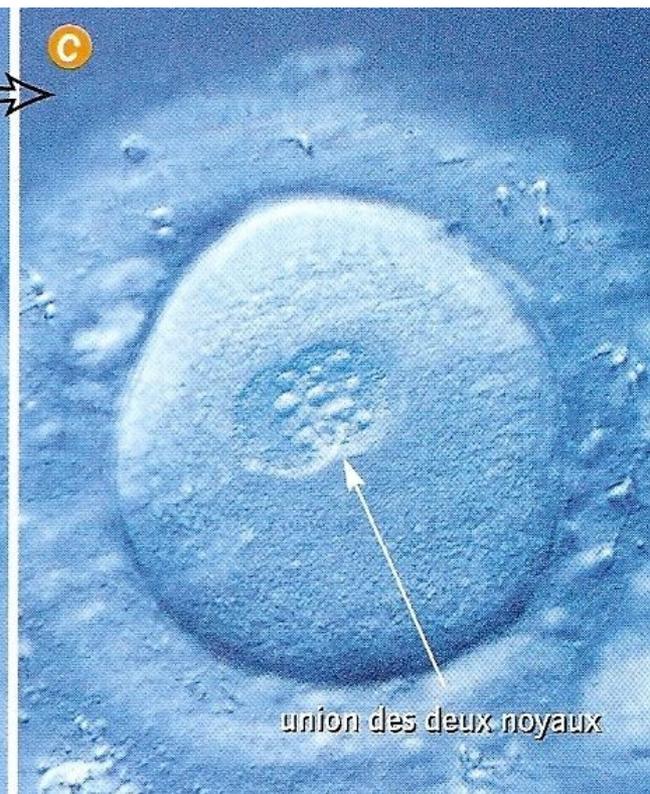
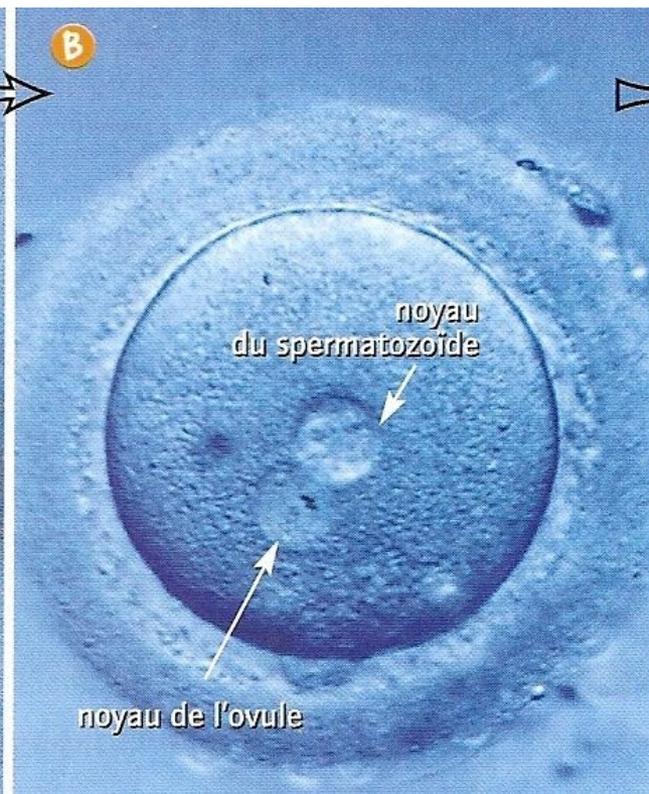


Télophase 2

# Évolution de la quantité d'ADN au cours de la méiose

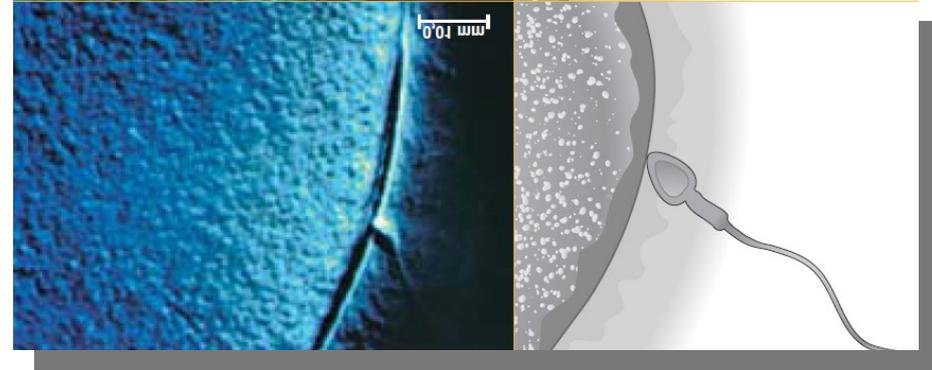


## **B. La fécondation, passage de l'haploïdie à la diploïdie**

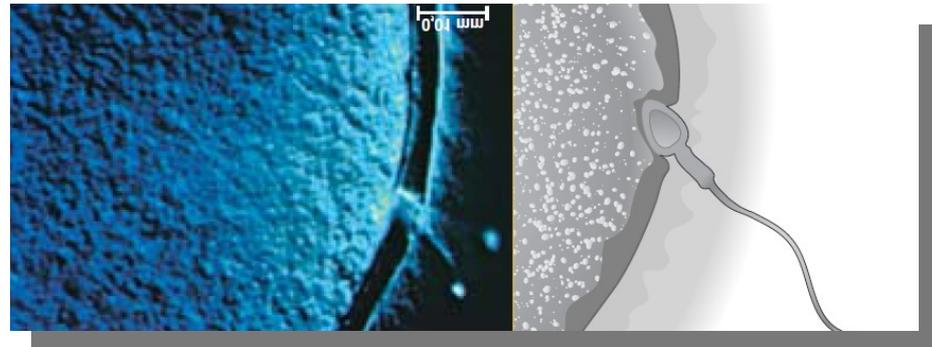


# Étapes de la fécondation

Reconnaissance et fixation à la zone pellucide



Réaction acrosomique



Fusion des membranes

Réplication d'ADN

Caryogamie/1ere division

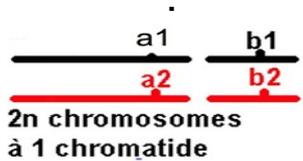


# **II La méiose et la fécondation, source de diversité génétique**

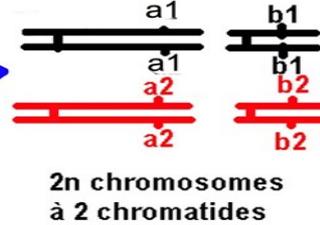
**A. Le brassage des chromosomes lors de la méiose.**

# Correction de l'activité 01-01

Cellule mère

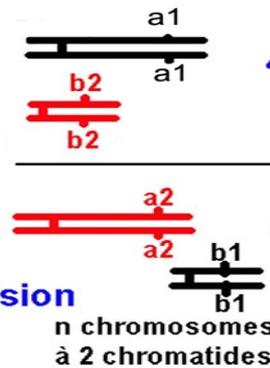


Réplication

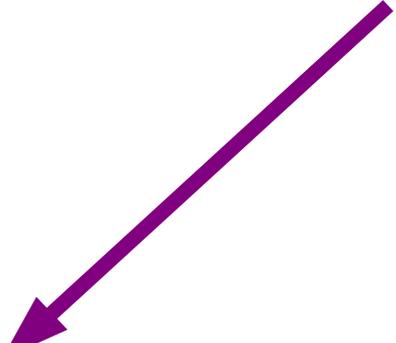
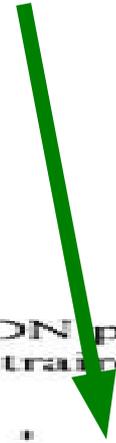
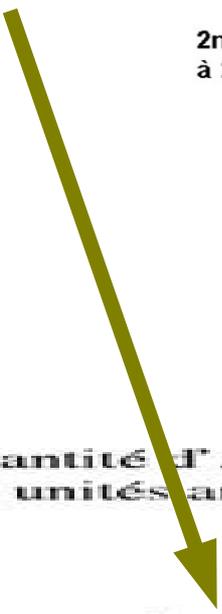
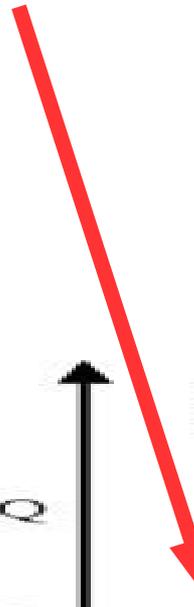
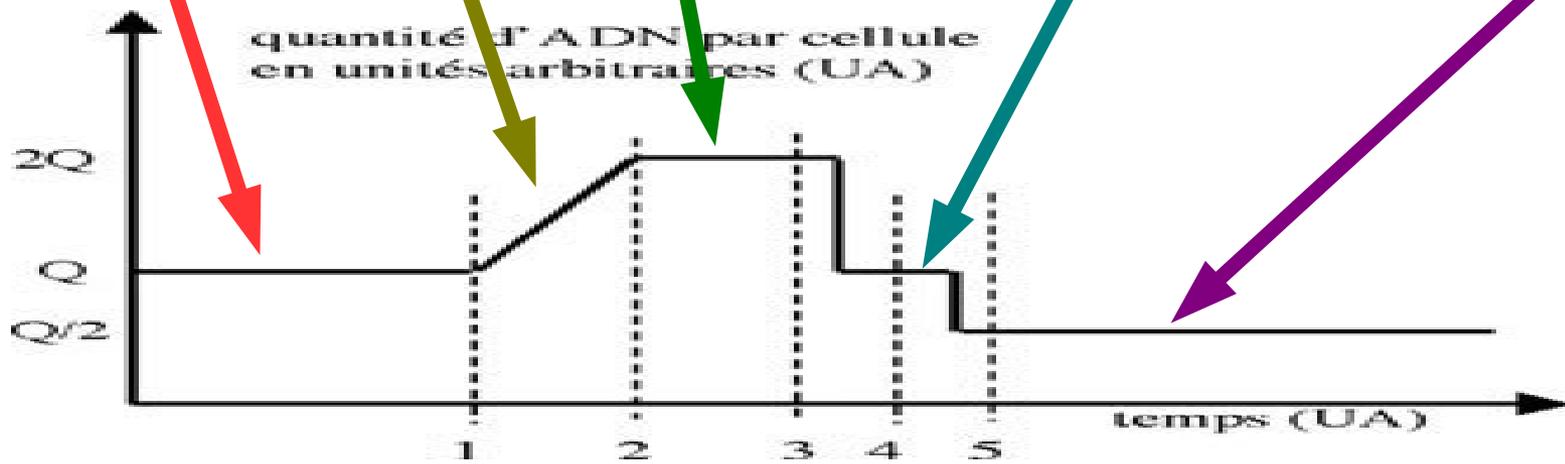
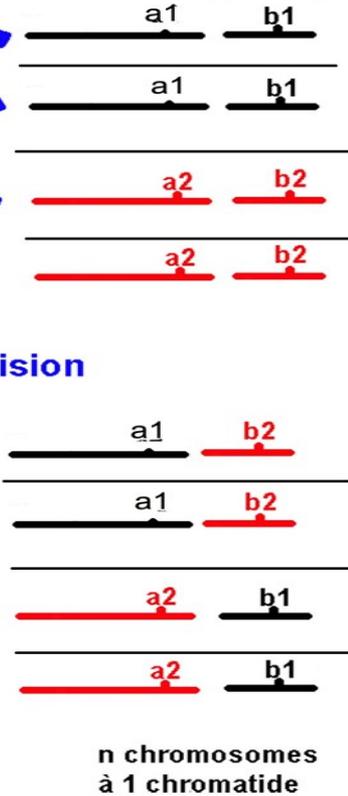


OU

1ère division



2ème division



# Calcul rapide de la diversité de gamètes obtenue à partir d'un même individu.

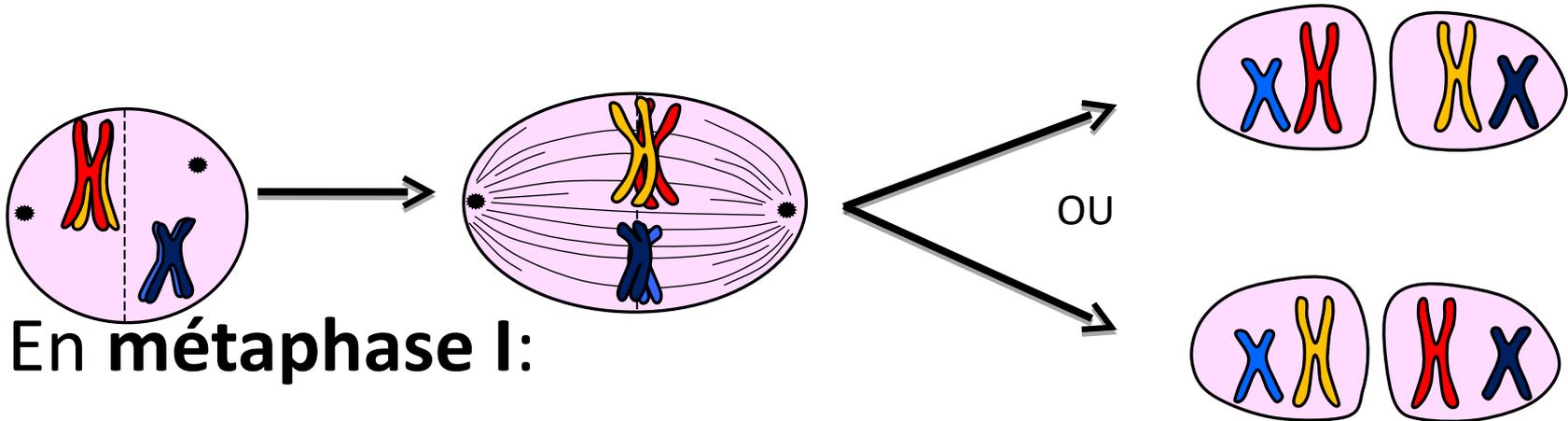
- On remarque, sur vos schémas, que l'on peut obtenir 4 gamètes différents.
- Utiliser des chiffres colorés pour illustrer la différence des allèles qu'ils portent: si une paire de chromosomes homologues : 1 1 .
- Si 2 paires : 1 1 ; 2 2
- ...

Avec  $n$  le nombre de paires de chromosomes de l'espèce

$$2^n$$

**essayez de trouver une formule mathématique qui exprime le nombre de possibilité en fonction du nombre  $n$  de paires de chromosomes homologues du caryotype ... 3 minutes vous sont accordées**

# Lors de la 1ere division



En **métaphase I**:

disposition des chromosomes de chaque chromosome d'une paire de part et d'autre du plan équatorial est aléatoire.

Lors de la **anaphase I** → brassage inter-chromosomique → Pour  $2^n$  chrs → il y a  $2^n$  combinaisons possibles

Correction de l'exercice à faire chez vous et donné lors du TP5...

**CONFIRME** L'idée d'un brassage inter chromosomique possible, lorsque les gènes sont sur le même chromosome, ils ne sont apparemment pas « brassables ».

**B. L'amplification du brassage génétique grâce au brassage intra-chromosomique.**

**Référence au TP6.**

En prophase de méiose I

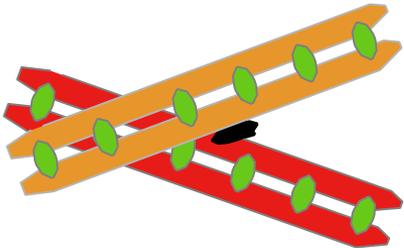
L'appariement des **bivalents** (syn. tétrades) étant très étroit, des échanges peuvent intervenir entre 2 chromatides de 2 chromosomes différents en des points appelés **chiasmata**.

Ces phénomènes d'échanges chromosomiques (recombinaison chromosomique) correspondent au crossing-over.

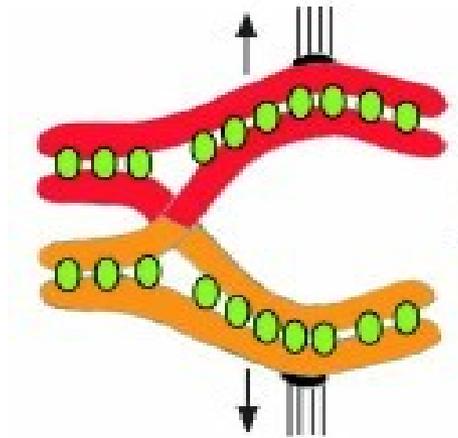
→ provoque un brassage **intra-chromosomique**

# Brassage intra

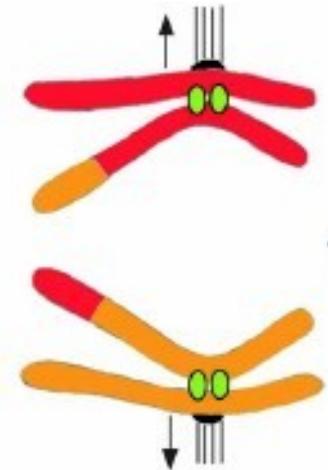
Prophase 1



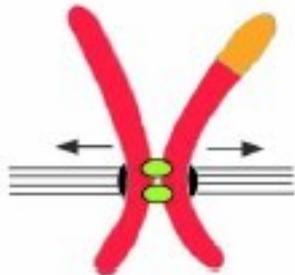
Métaphase 1



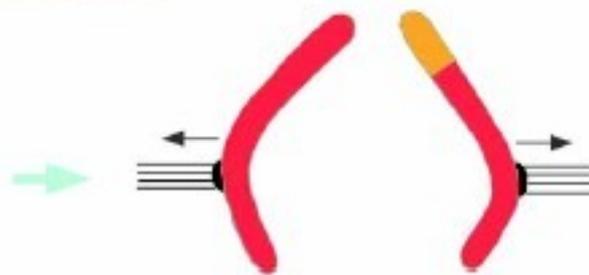
Anaphase 1

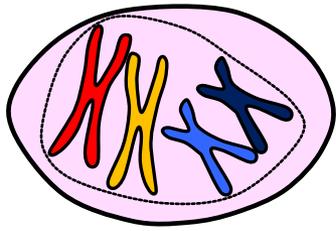


Métaphase 2

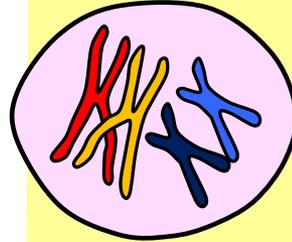


Anaphase 2

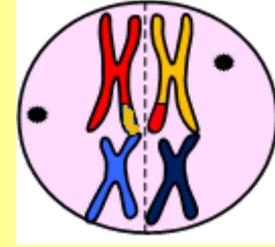




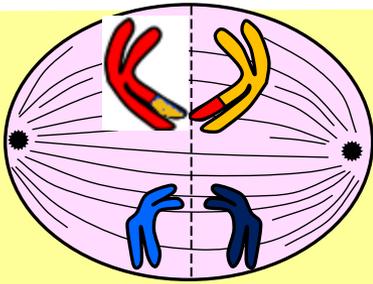
**1 Cellule diploïde**



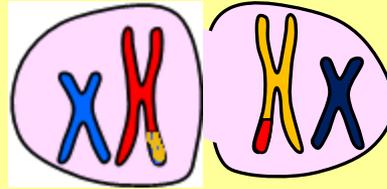
**Prophase 1**



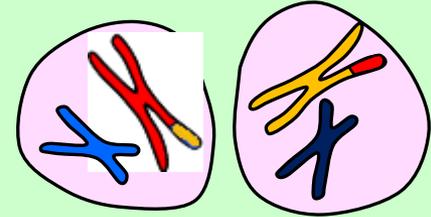
**Métaphase 1**



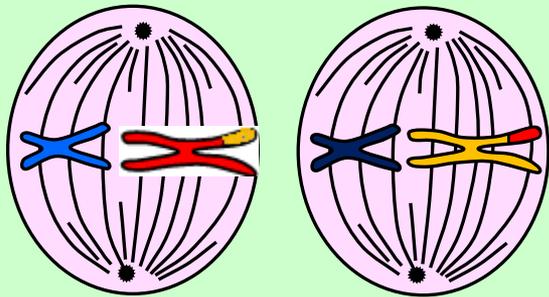
**Anaphase 1**



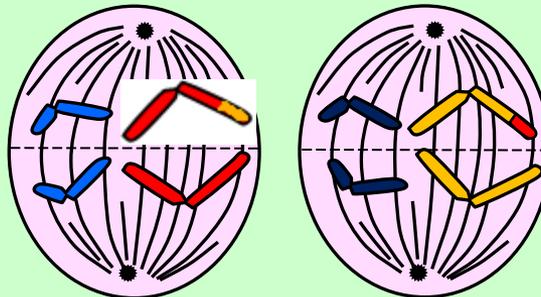
**Télophase 1**



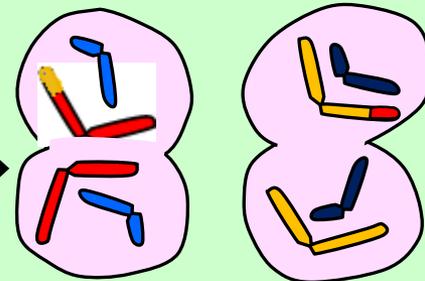
**Prophase 2**



**Métaphase 2**

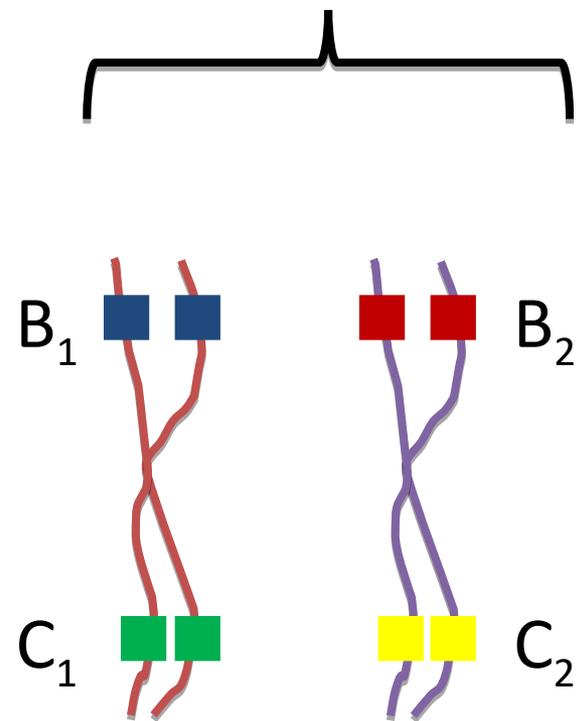
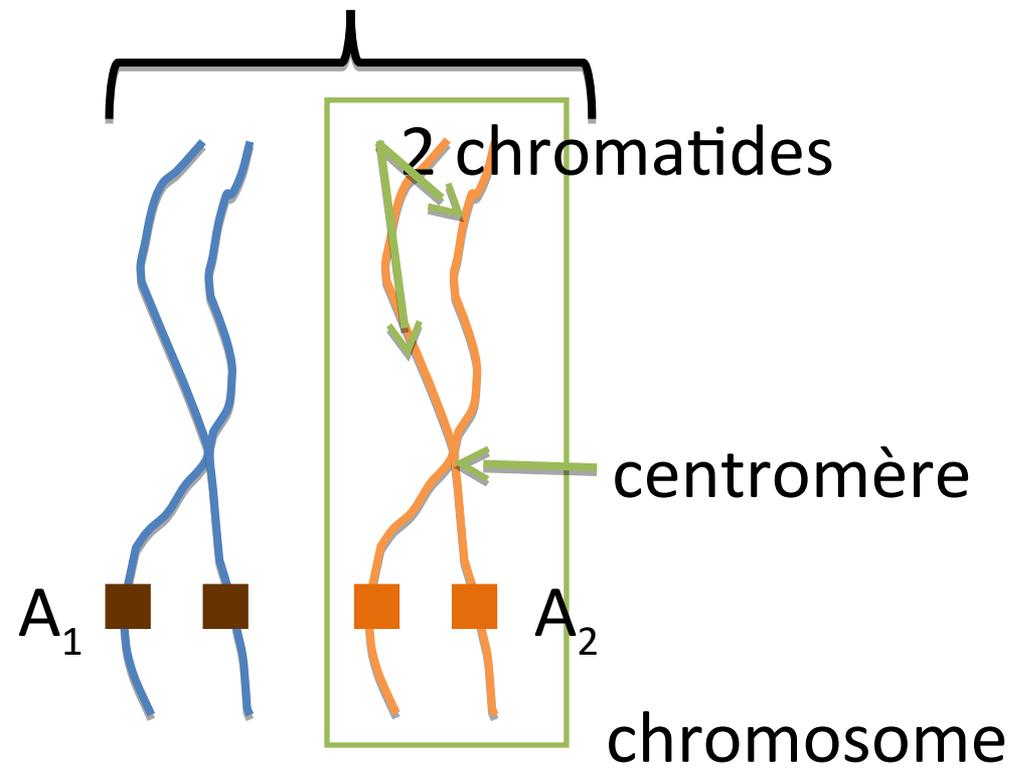


**Anaphase 2**

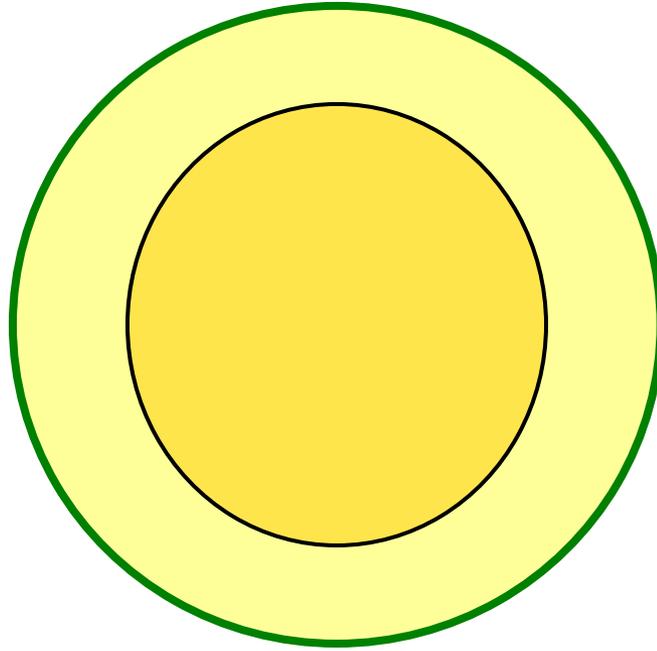


**Télophase 2**

## 2 Paires de chromosomes homologues



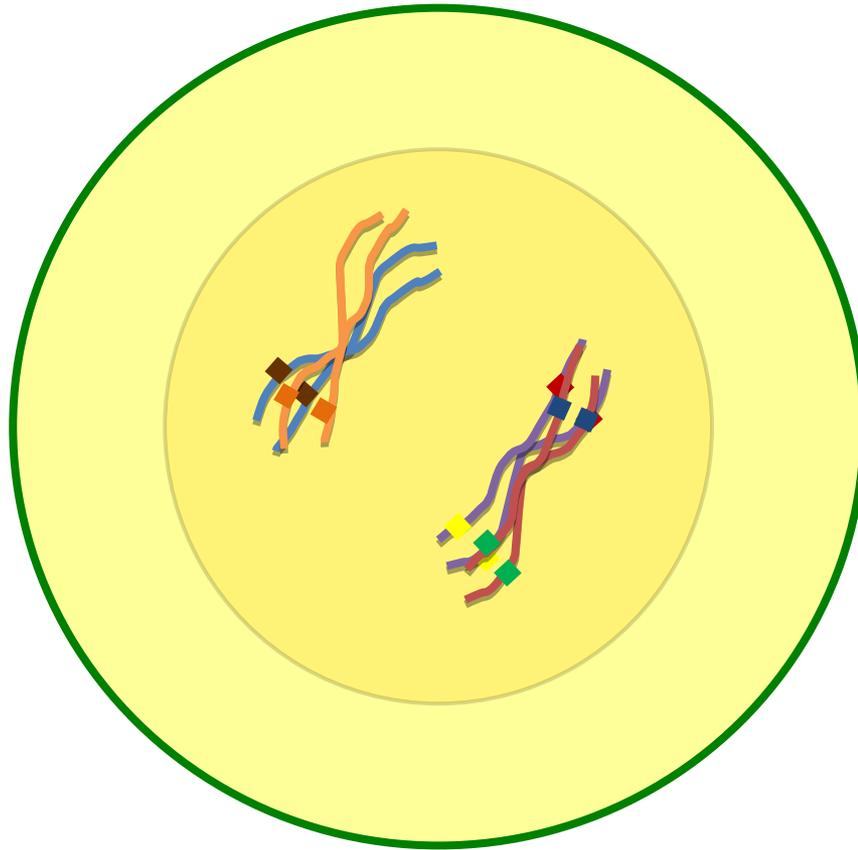
## Avant la méiose



Aspect banal d'une cellule :  
présence d'une membrane  
nucléaire. Les chromosomes  
ne sont pas visibles  
(=décompactés).

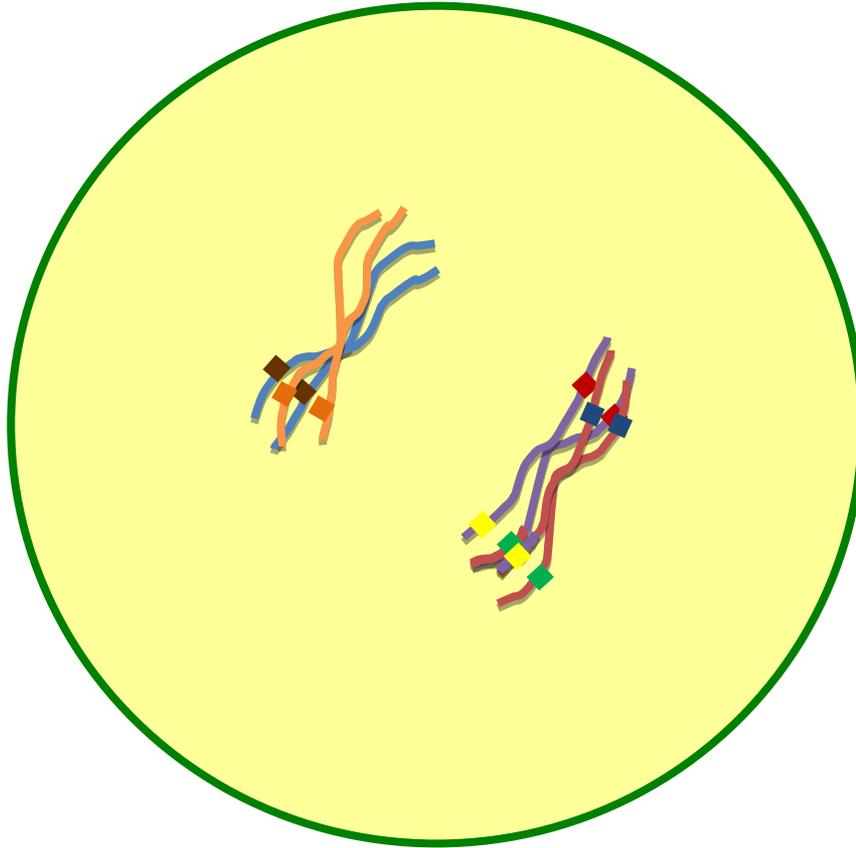
# Début de la méiose :

## Prophase I



La prophase I, très longue se caractérise par l'apparition des chromosomes à 2 chromatides et la disparition de l'enveloppe nucléaire.

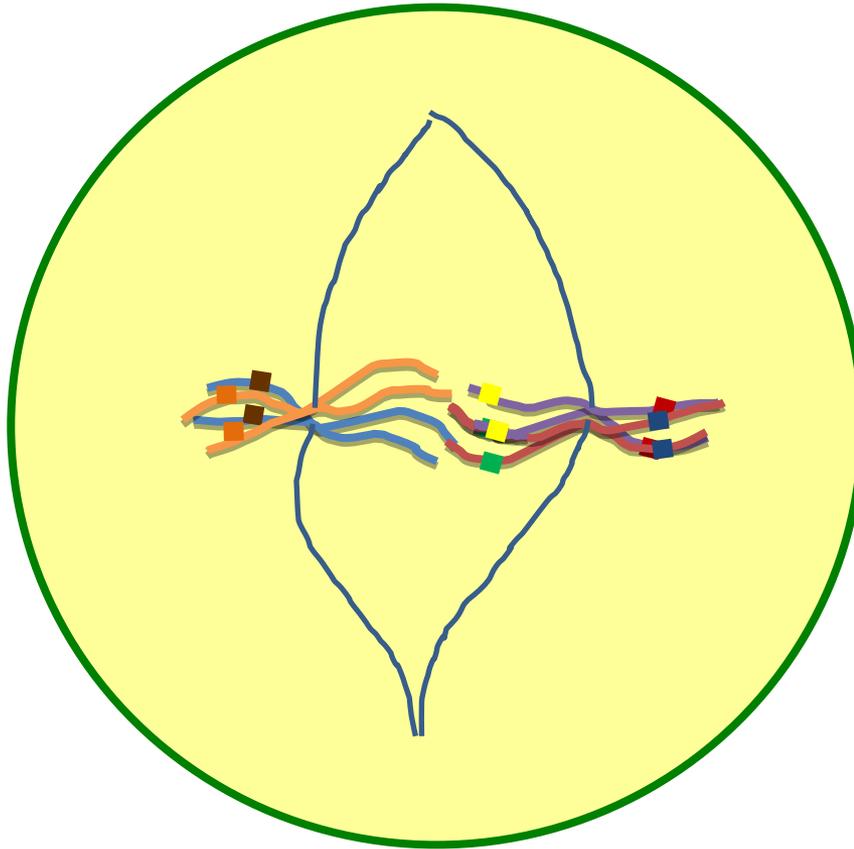
# Prophase I



**Crossing-over :**  
échantent des  
fragments  
de chromatides

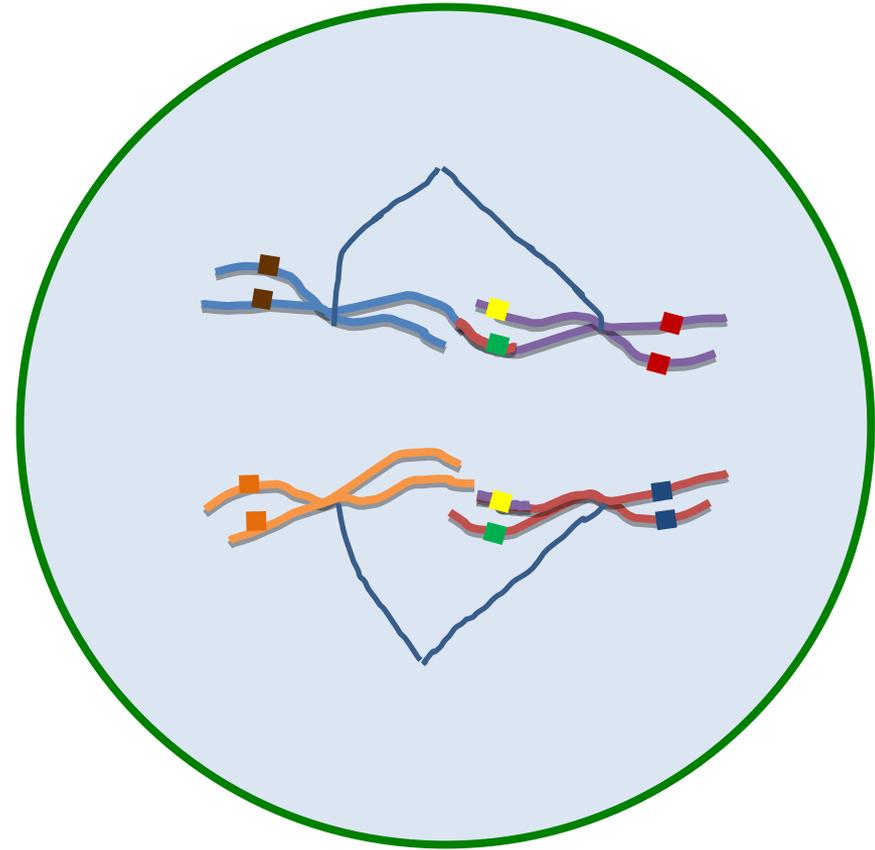
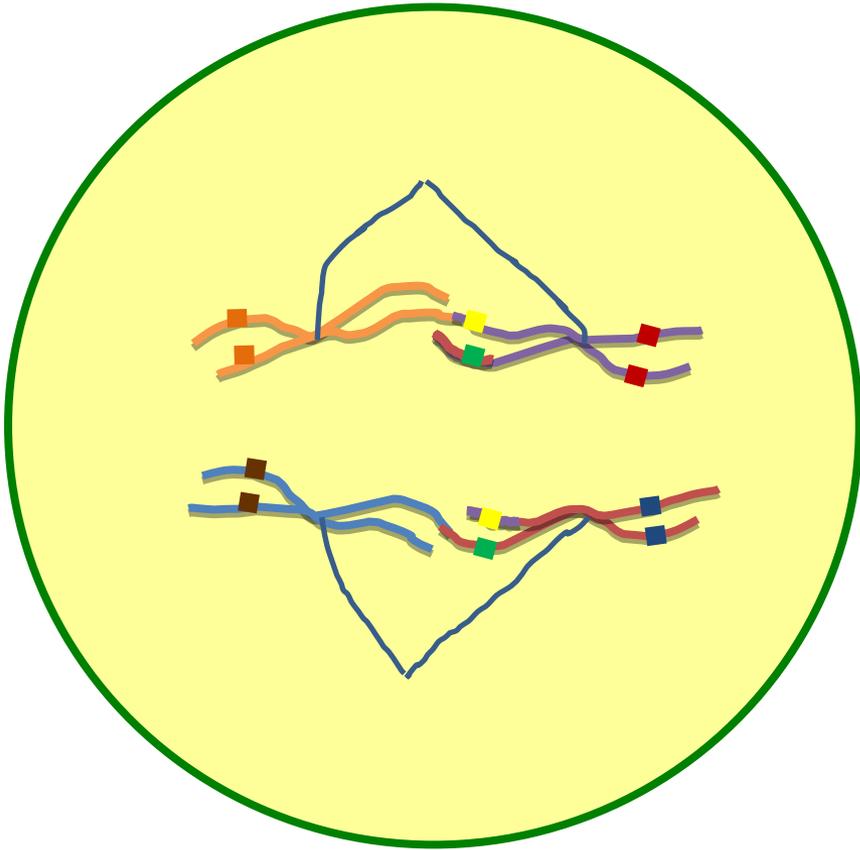
Les chromosomes homologues s'apparient. Les chromosomes étant à 2 chromatides, chaque ensemble de 2 chromosomes réunis constitue des bivalents ( $2 \times 2 = 4$  chromatides).

# métaphase I



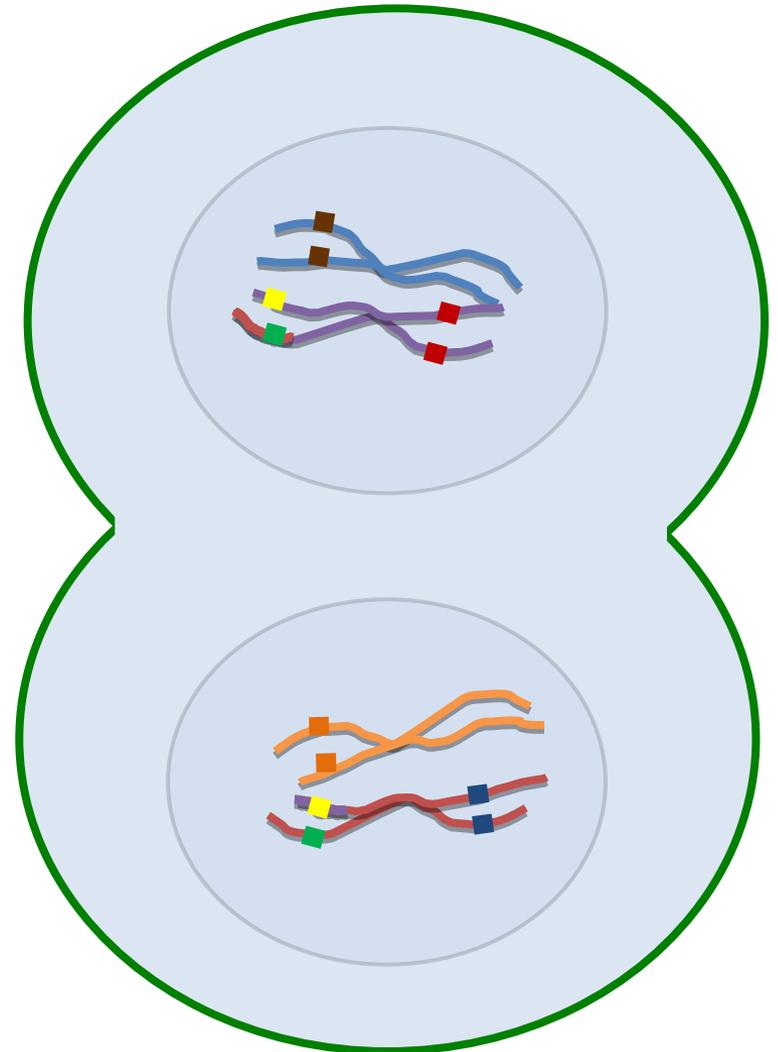
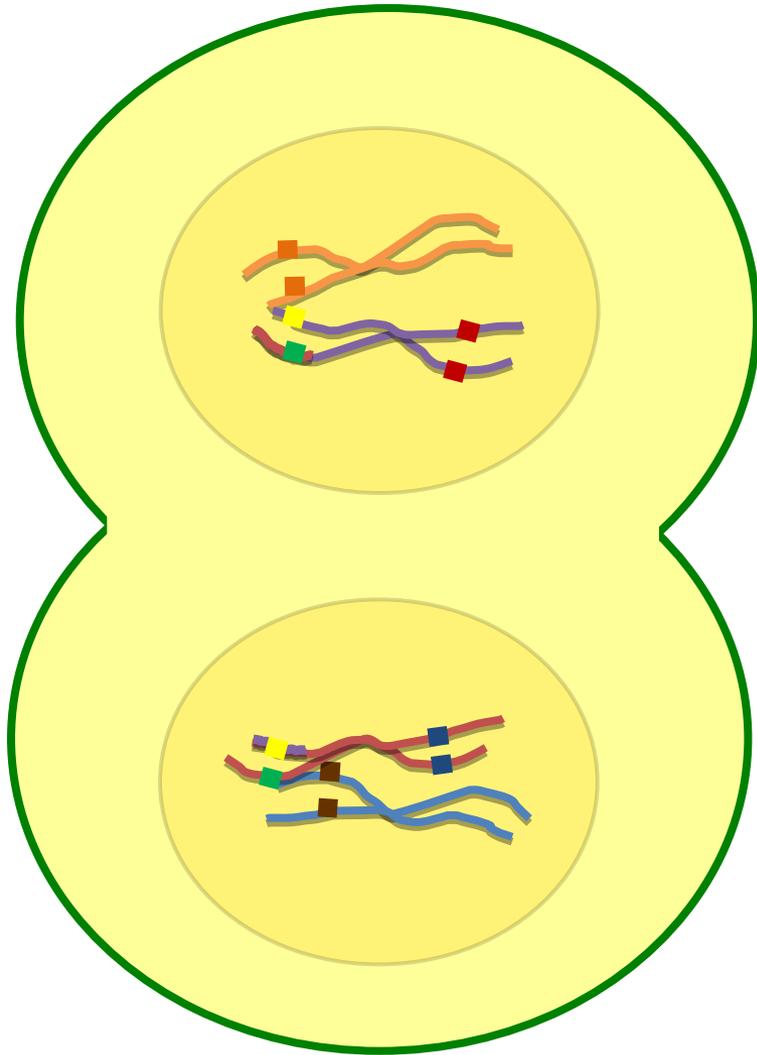
**La métaphase I** est caractérisée par le positionnement des chromosomes à l'équateur. Pour chaque bivalent, les centromères homologues se disposent, à égale distance, de part et d'autre de la plaque équatoriale

# métaphase I



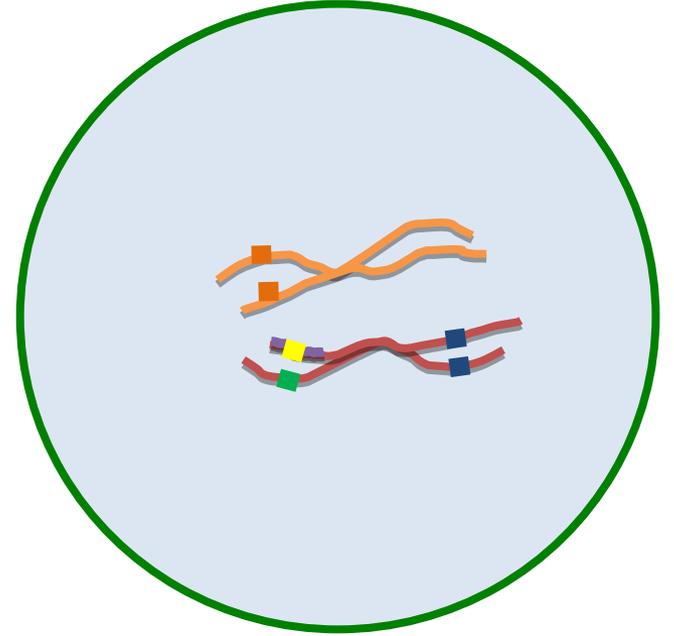
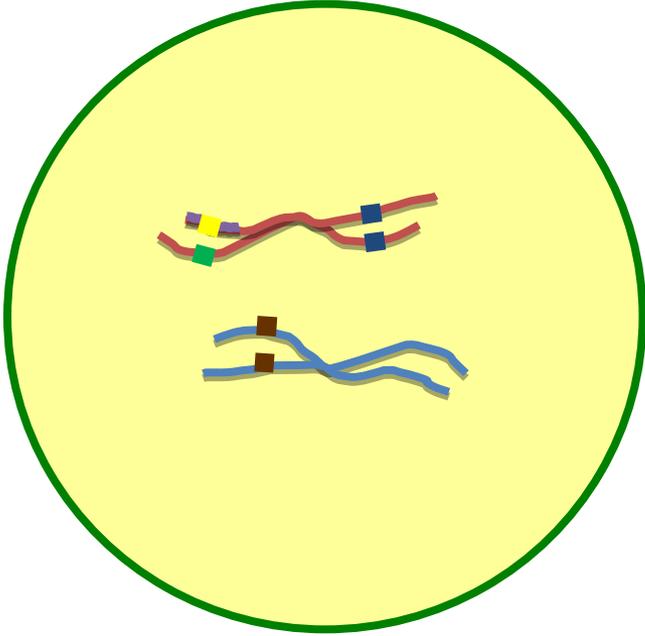
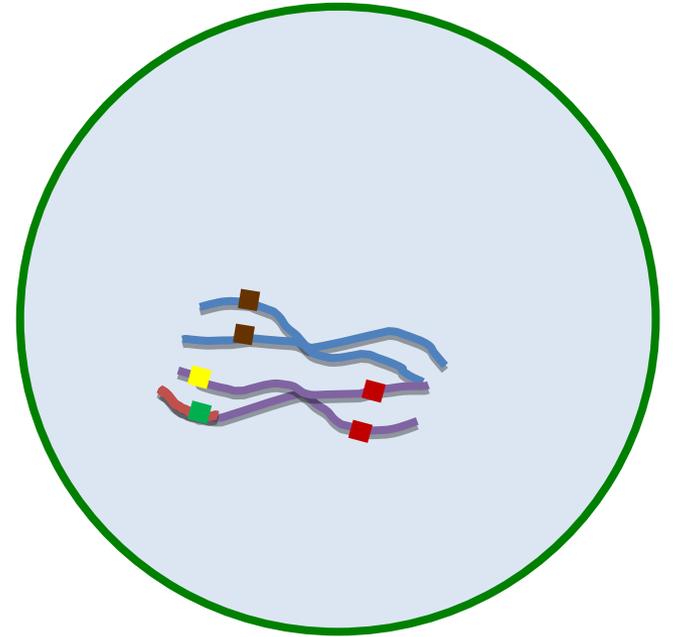
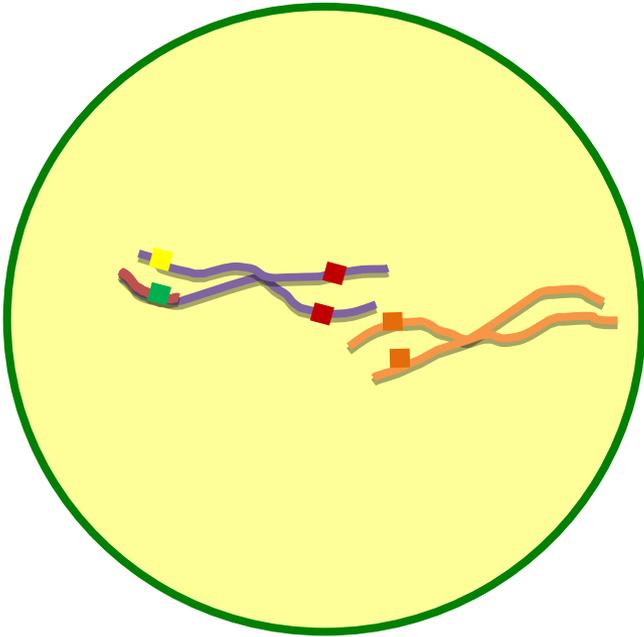
**L'anaphase I** correspond à la séparation des bivalents. Chaque chromosome à 2 chromatides se dirige vers l'un des 2 pôles de la cellule. Ce phénomène a un impact majeur = passage de  $2n$  à  $n$  chromosomes.

# telophase I

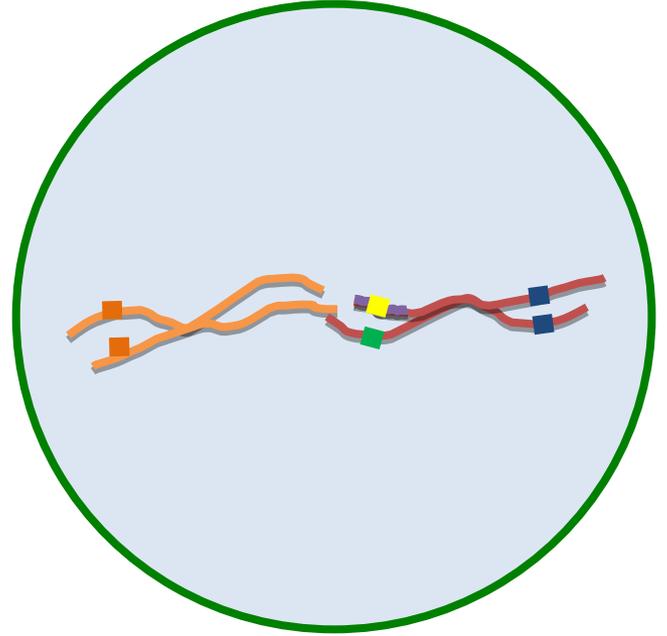
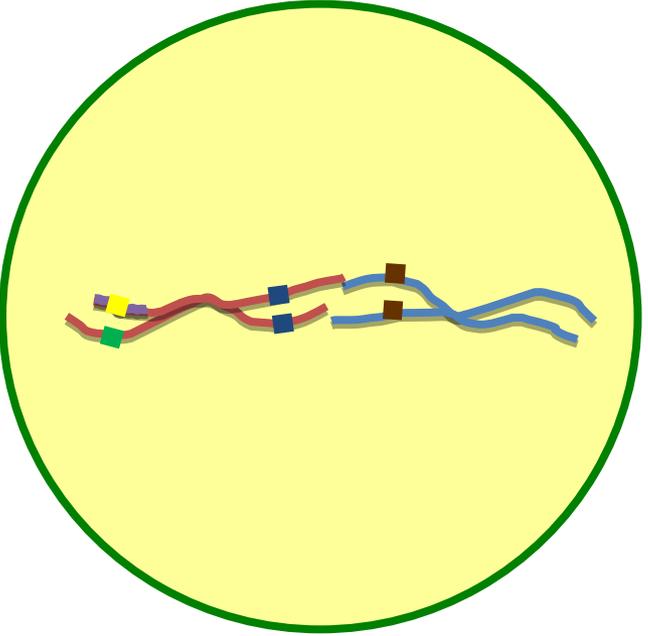
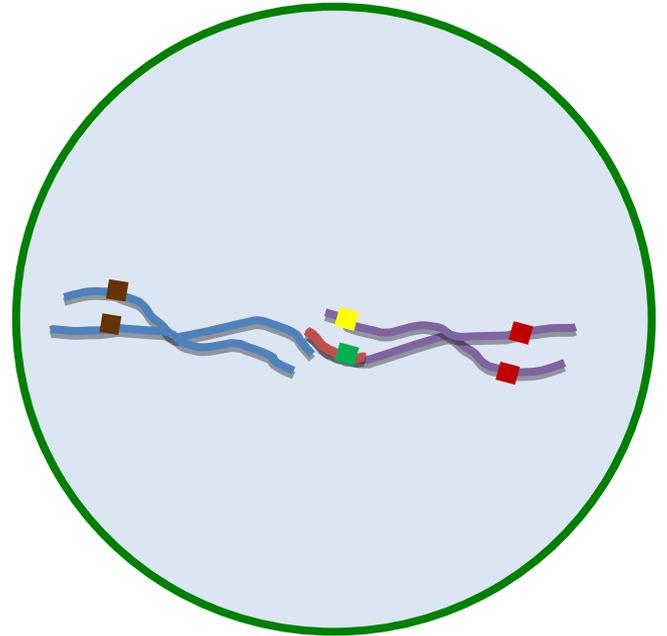
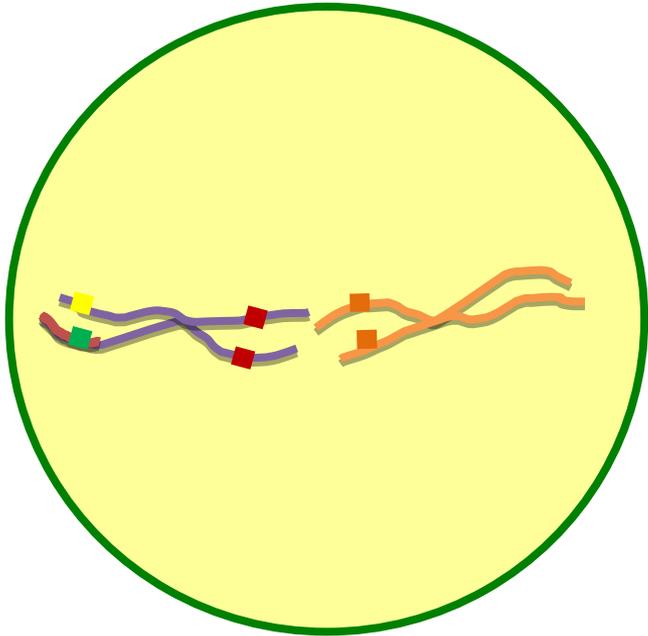


Au cours de la télophase I, 2 cellules filles à  $n$  chromosomes à 2 chromatides se forment.

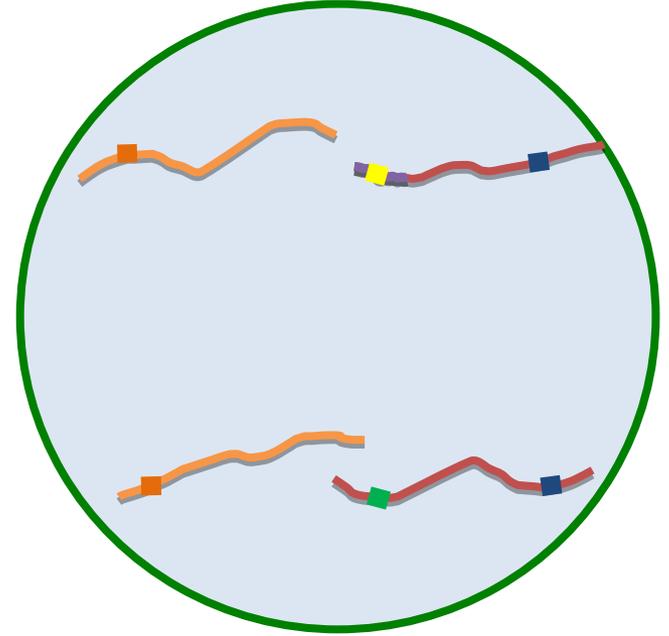
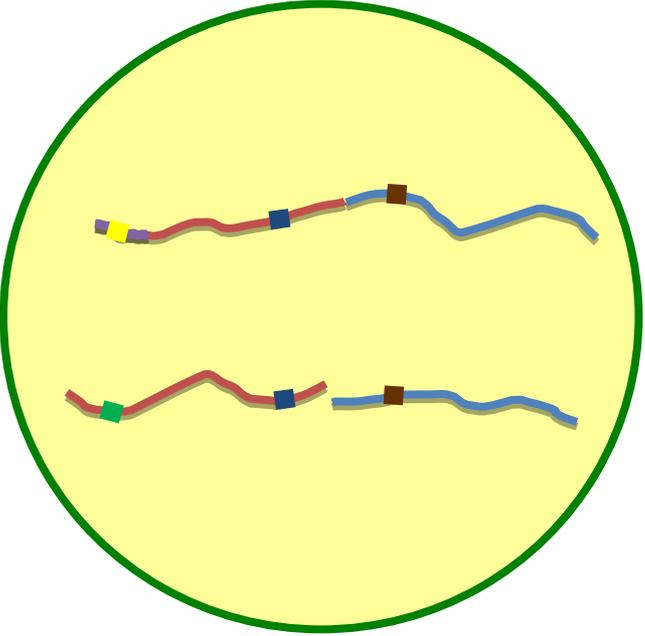
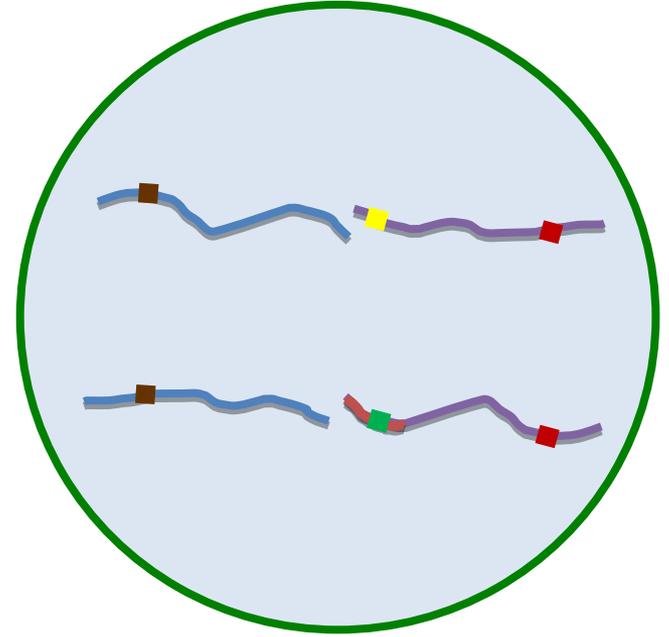
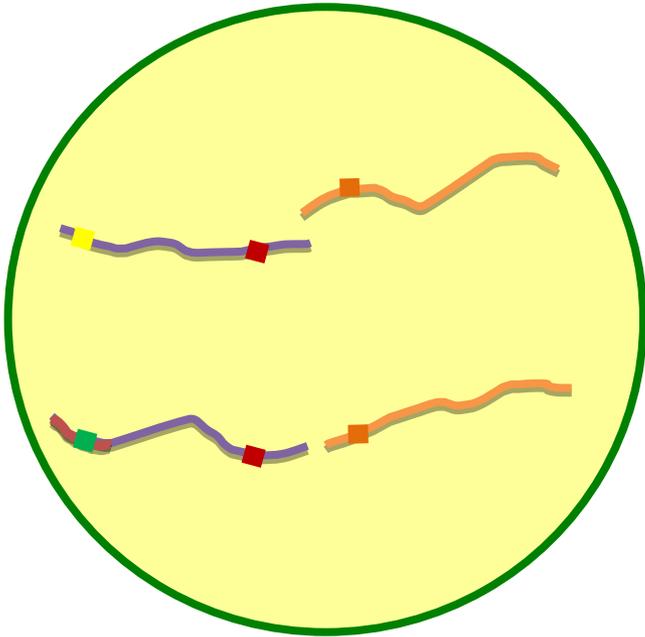
# Prophase II



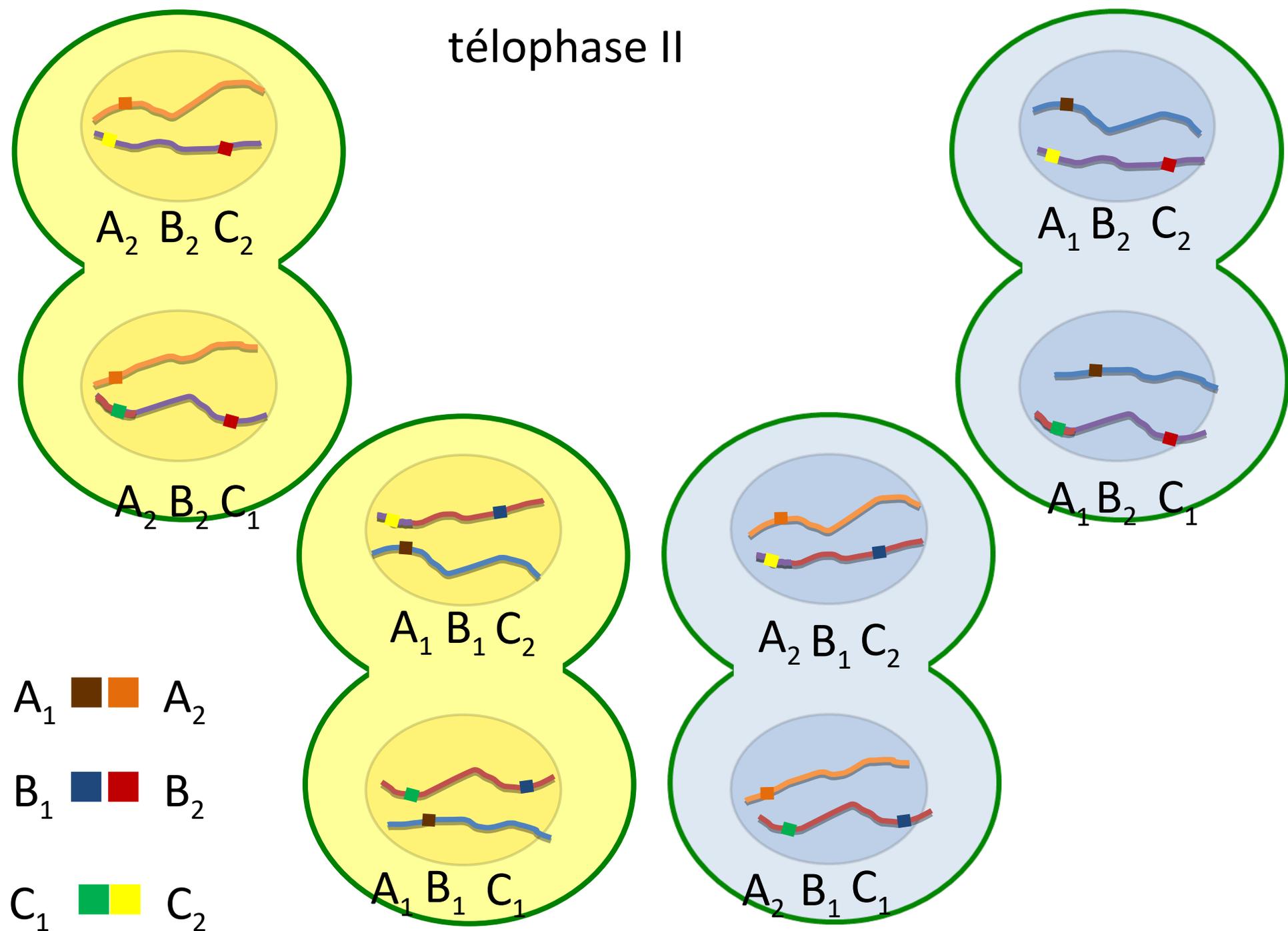
# métaphase II



# anaphase II

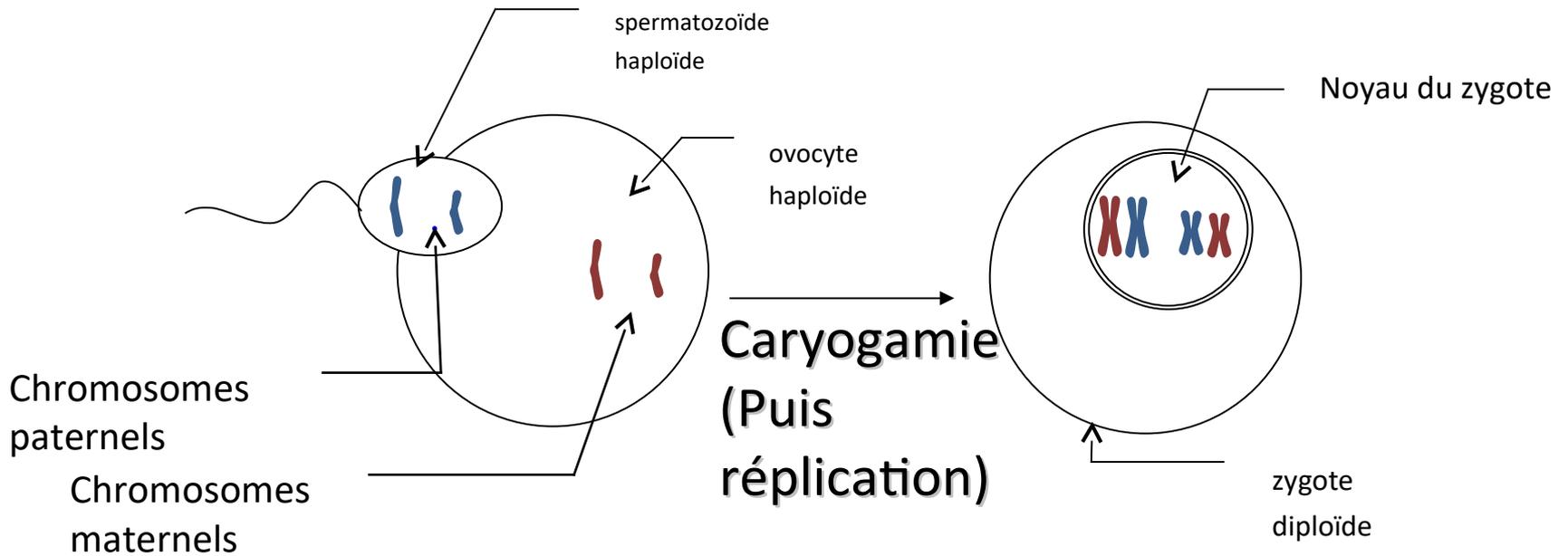


# télophase II



## **C. L'amplification du brassage génétique par la fécondation**

# La fécondation



- La fécondation correspond à la fusion de 2 gamètes (♂ et ♀)
- La fécondation rétablit la diploïdie

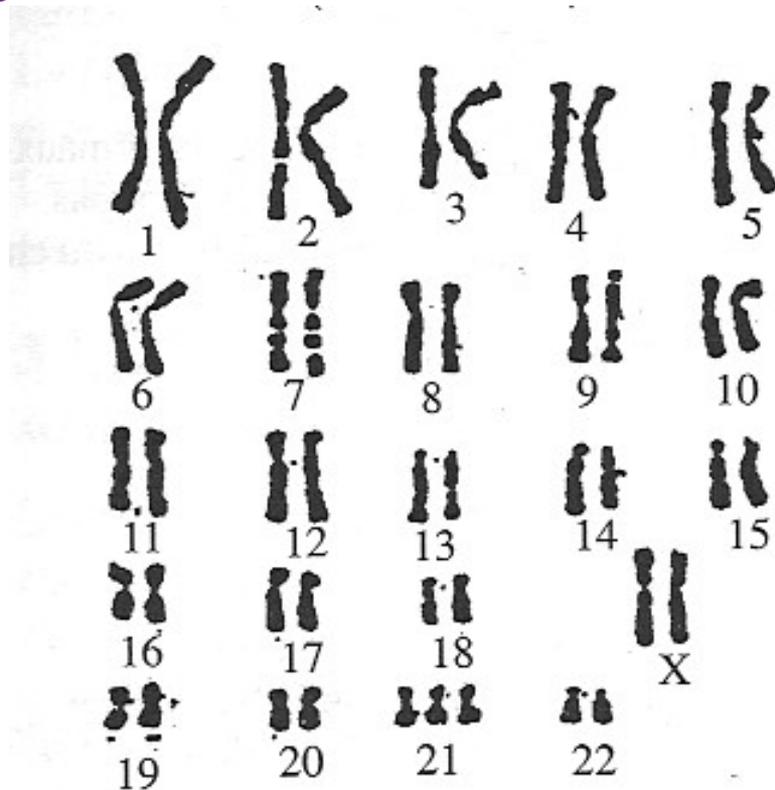
La fécondation est aléatoire, elle amplifie donc les brassages inter et intra chromosomiques.

Du coup, chaque zygote contient une combinaison **unique et nouvelle** d'allèles.

Seule une fraction des zygotes est viable et se développe.

# III Des erreurs lors de la méiose, source d'une diversification génétique

## A. Non-disjonction des chromosomes ou des chromatides



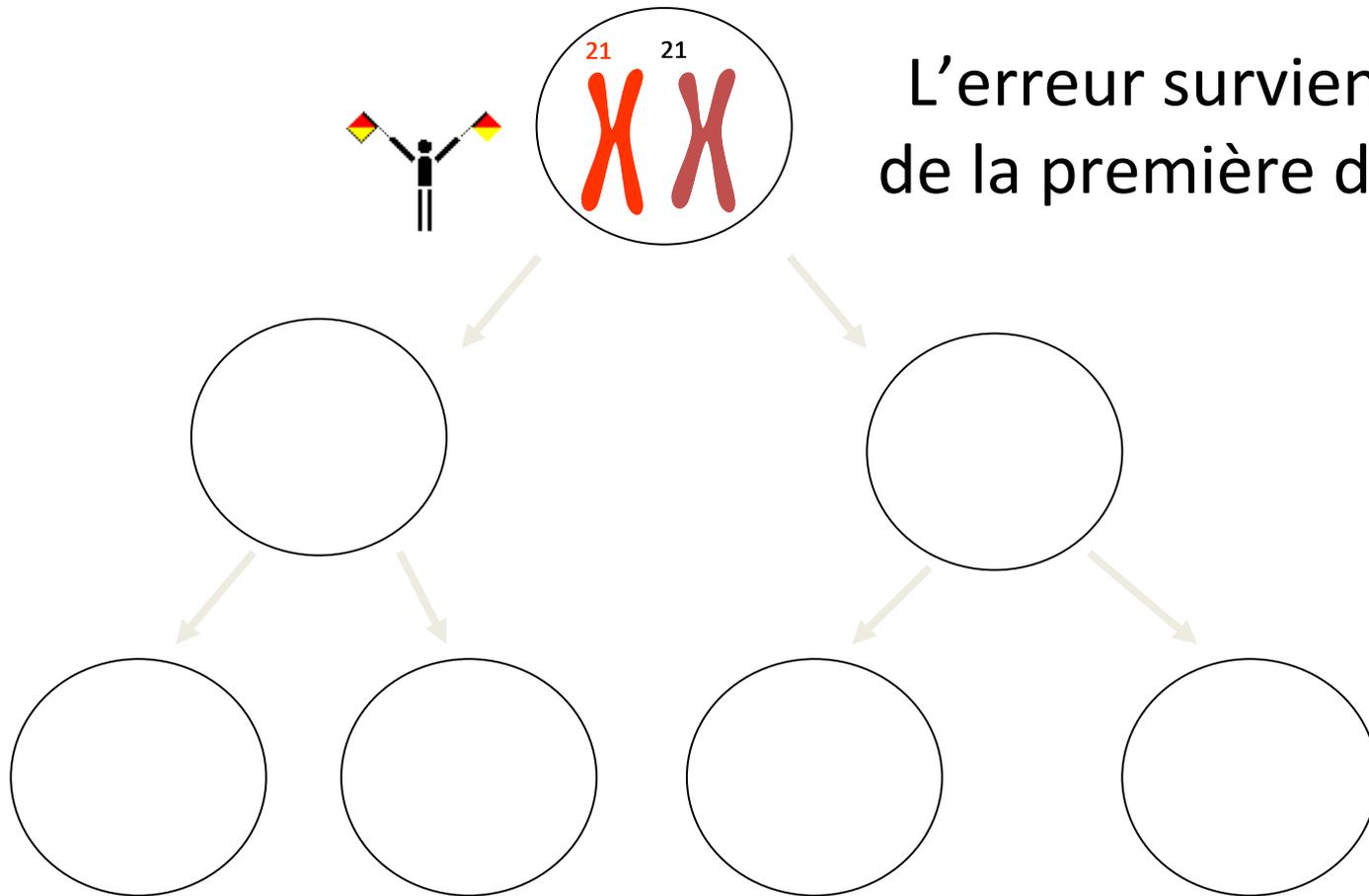
Une non-disjonction des chromosomes homologues (**Anaphase I**) ou une non-disjonction des chromatides (**Anaphase II**) peuvent être à l'origine d'anomalies chromosomiques ou d'altération du caryotype.

Ce sont des anomalies fréquentes

Elles concernent tous les chromosomes.

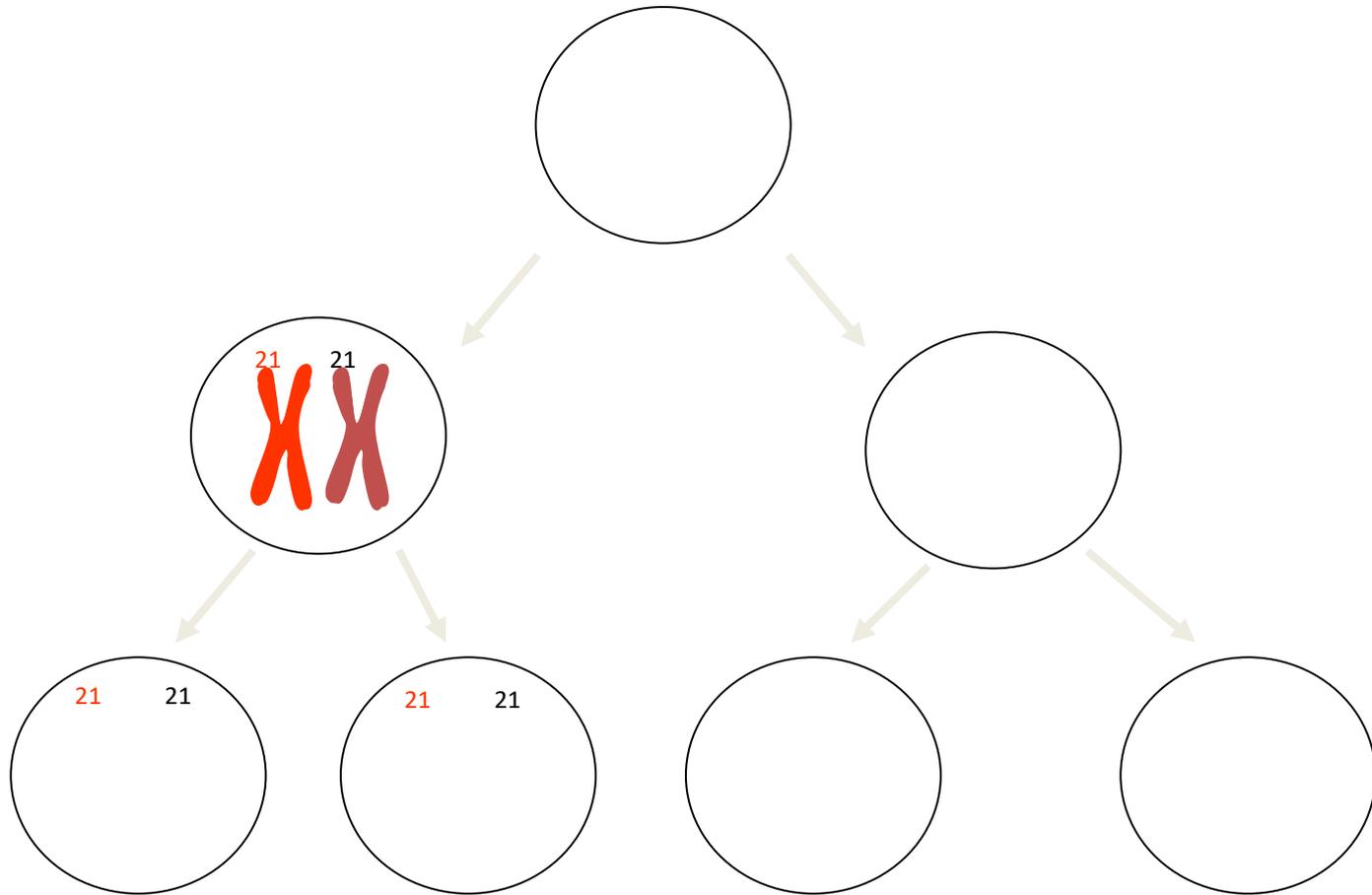
la plupart d'entre elles sont "éliminées" au cours d'avortements spontanés (embryons non viables).

# 1<sup>er</sup> cas

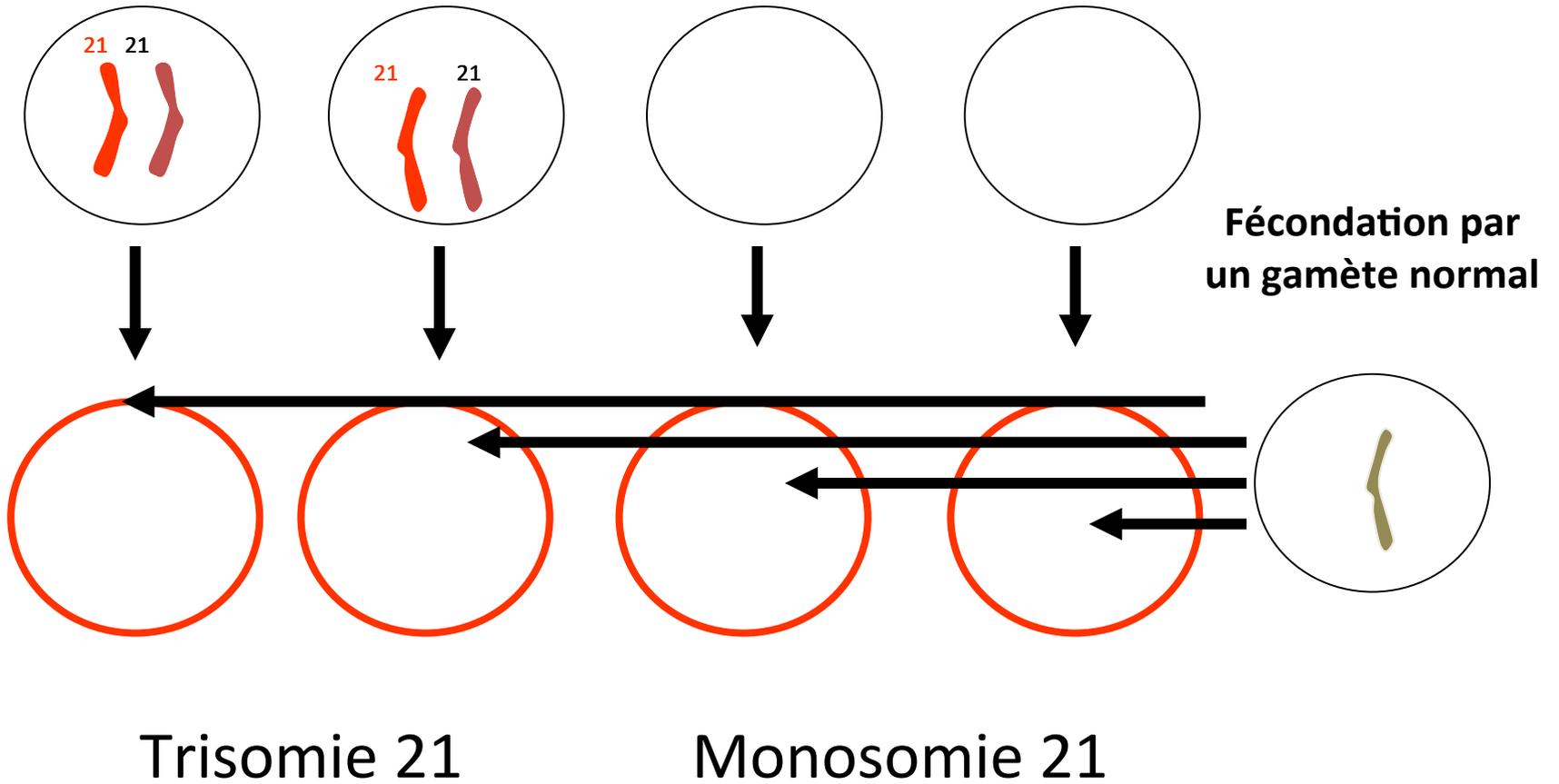


L'erreur survient lors de la première division

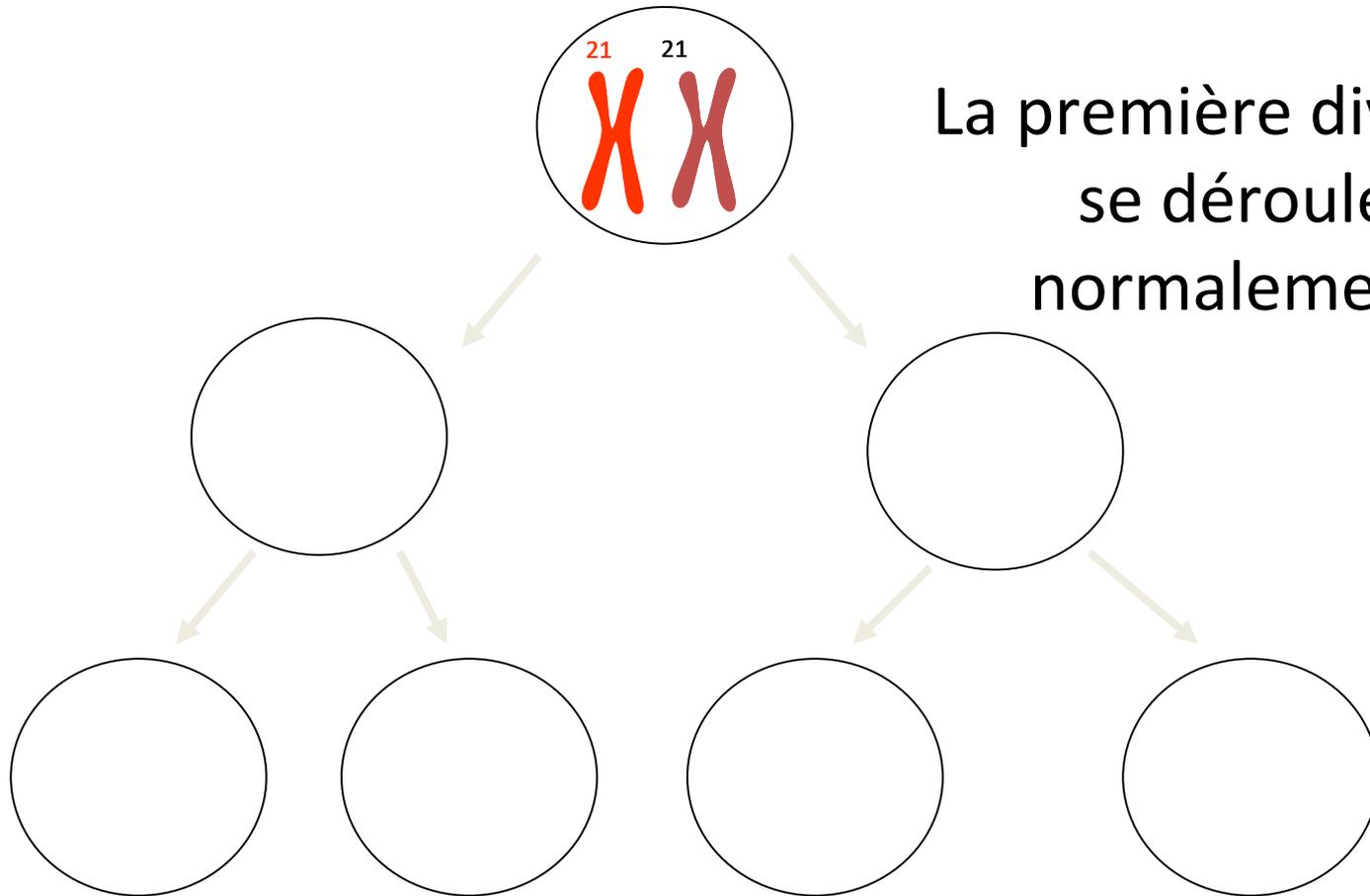
# 1<sup>er</sup> cas



# 1<sup>er</sup> cas



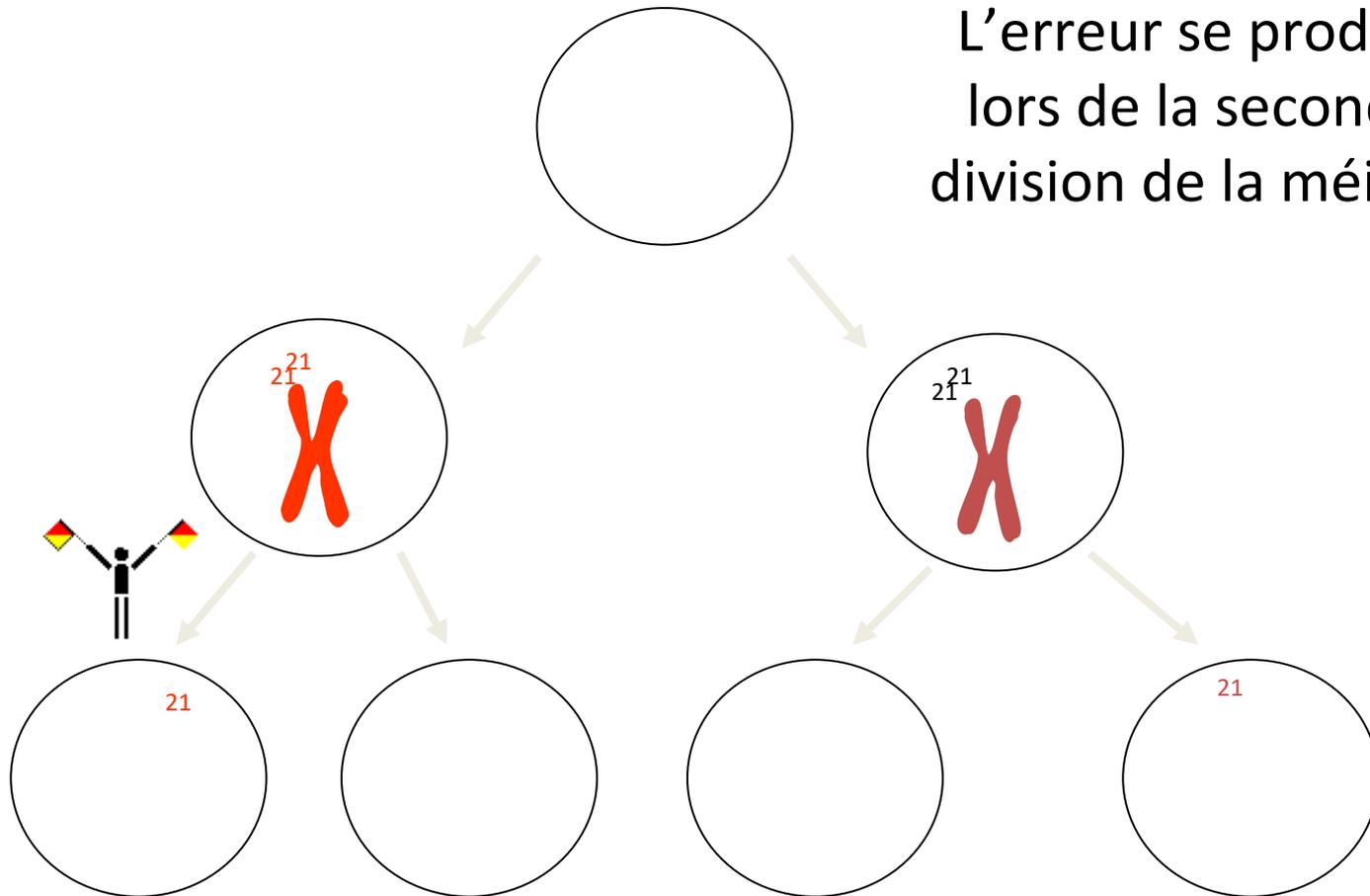
# 2<sup>ème</sup> cas



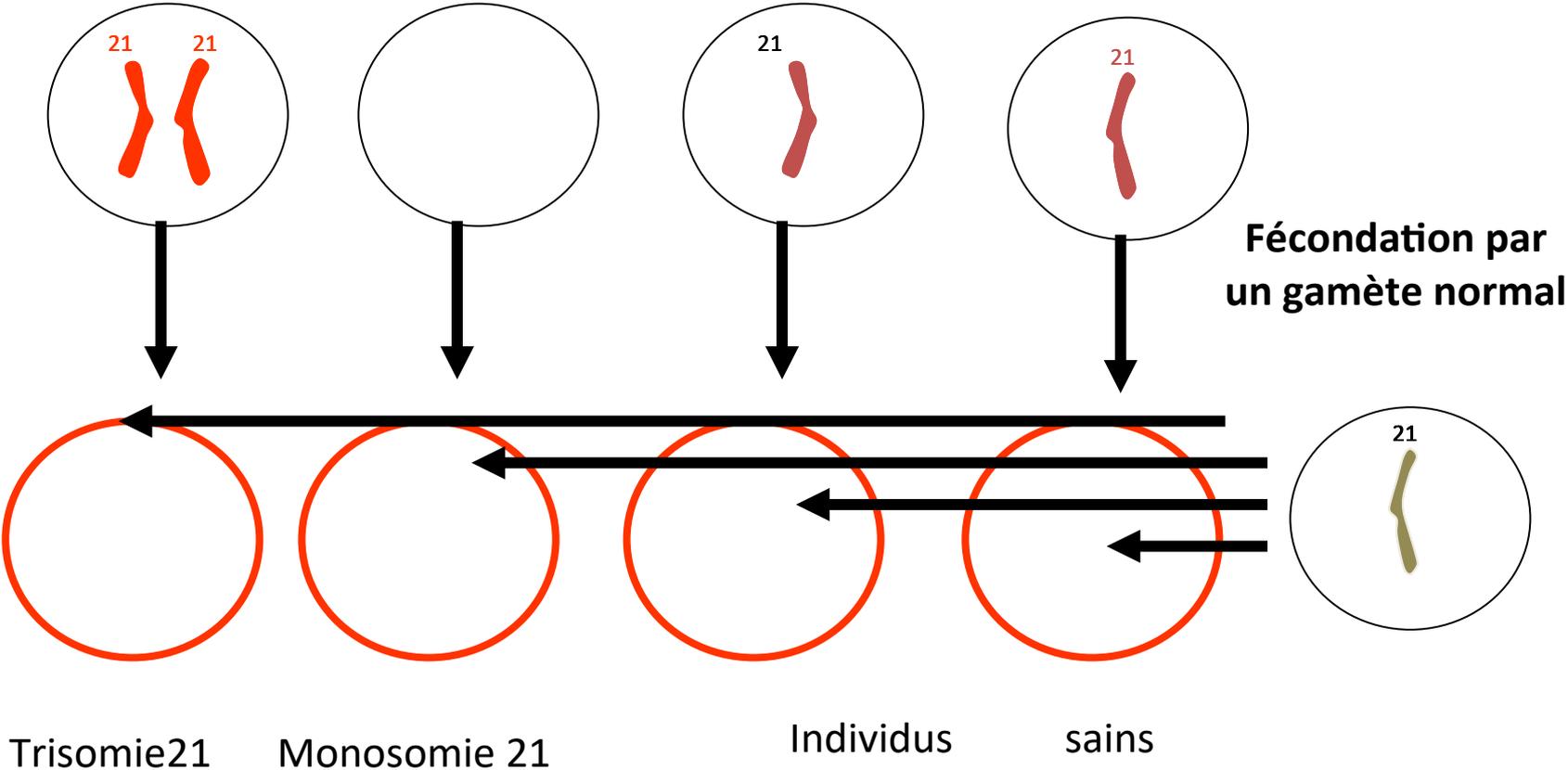
La première division  
se déroule  
normalement

# 2<sup>ème</sup> cas

L'erreur se produit  
lors de la seconde  
division de la méiose



# 2<sup>ème</sup> cas



# Origine de la trisomie 21 à partir de 238 cas étudiés.

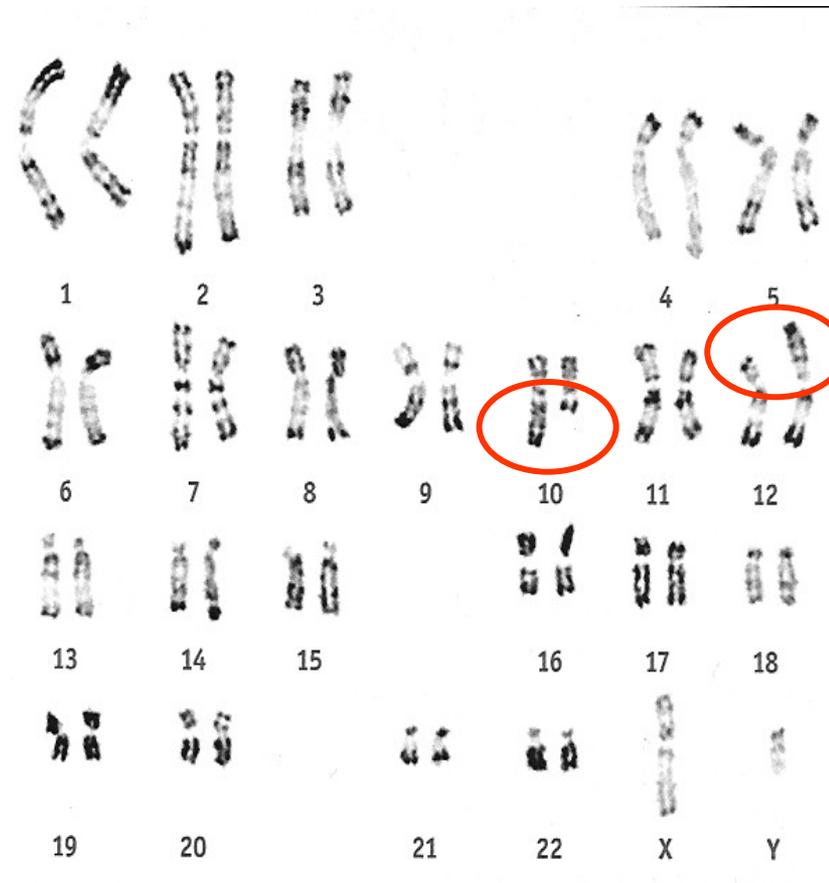
	1 <sup>e</sup> division de la méiose	2 <sup>e</sup> division de la méiose	Divisions de la cellule œuf
Chez la mère	174	43	11
Chez le père	4	6	

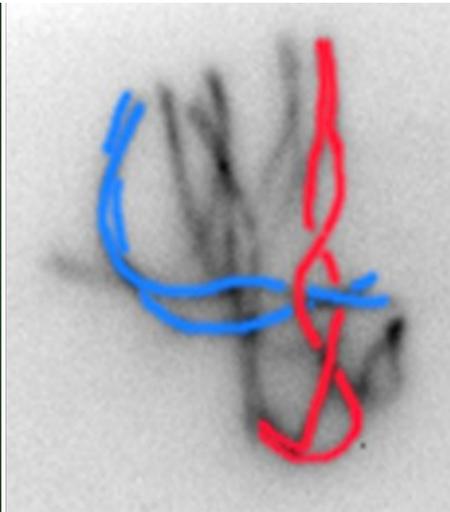
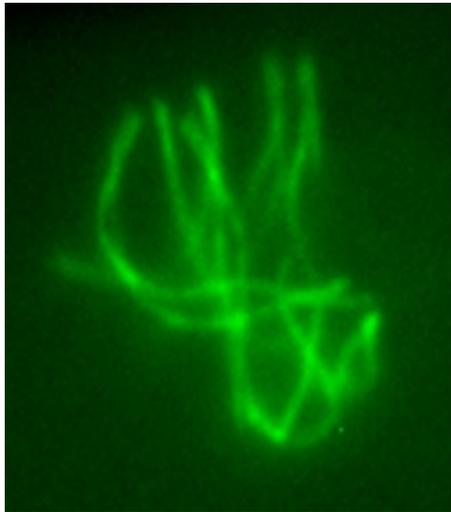
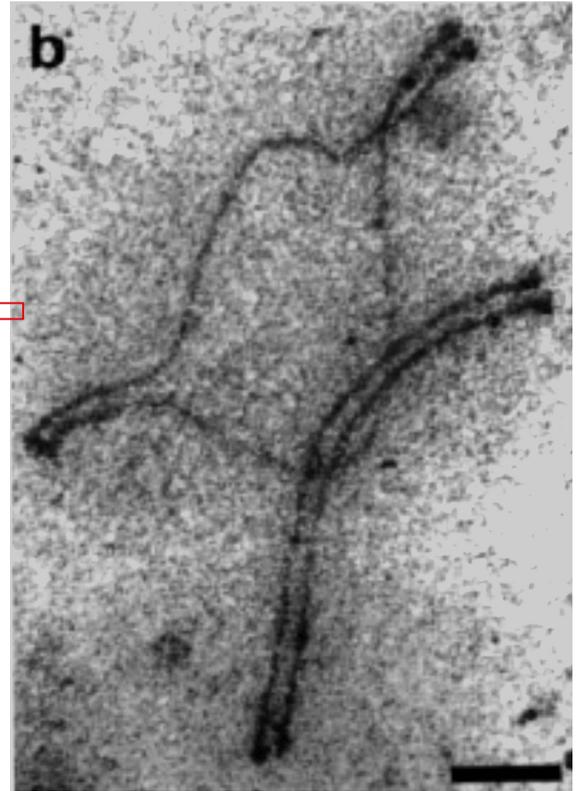
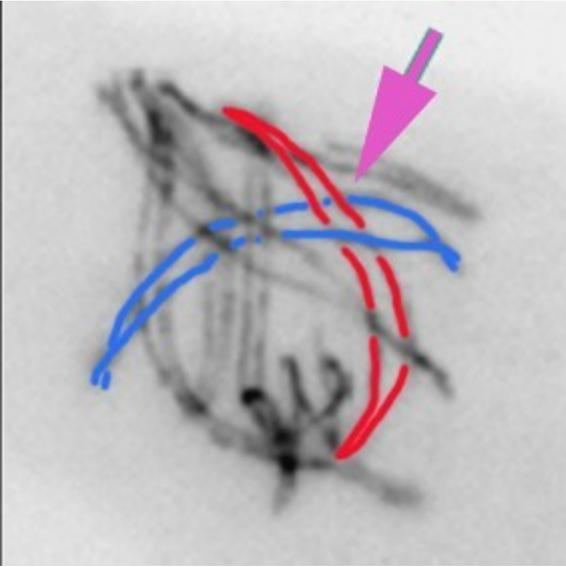
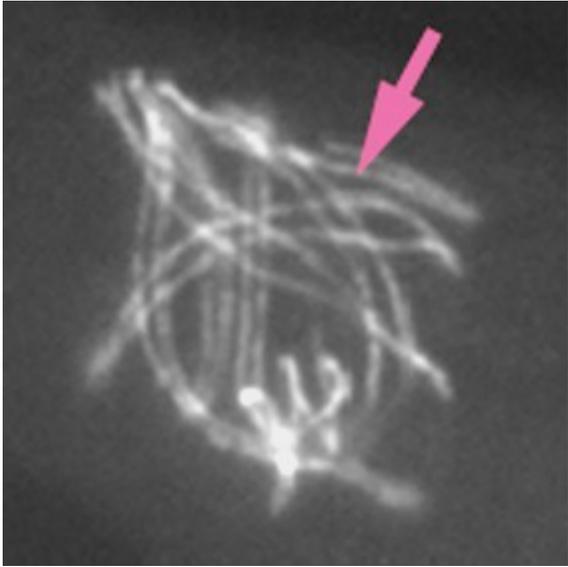
# D'autres anomalies chromosomiques

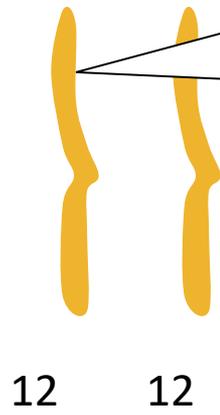
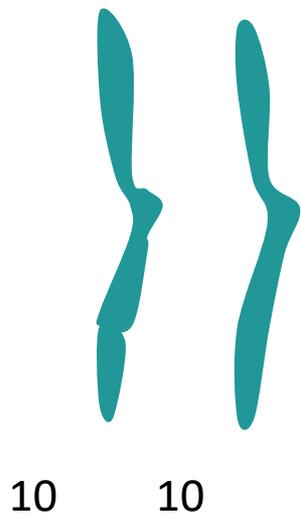
Anomalie chromosomique	fréquence	conséquence
Trisomie 21	1/700	<b>Syndrome de Down</b>
Trisomie 18	1/5000	. <b>Syndrome d'Edwards</b> Anomalie du crâne, de la face, des pieds et des mains ; malformations viscérales. Évolution .toujours mortelle vers l'âge d'un an
Trisomie 13	1/9000	. <b>Syndrome de Patau</b> .Mort dans les premiers mois de vie
Trisomie XXY	homme sur 1 500	. <b>Syndrome de Klinefelter</b> Homme stérile (testicules atrophiés sans production de Sz) Pilosité peu développée. Développement intellectuel le plus souvent ...normal malgré la présence d'un chromosomes Y
Monosomie X	1/5000	. <b>Syndrome de Turner</b> Femme de petite taille stérile, absence de caractères sexuels secondaires. Intelligence .normale

## B. Crossing-over inégal

# Un caryotype anormal







Crossing-over entre  
le chromosome 10  
sur le chromosome  
12

Tableau de croisement

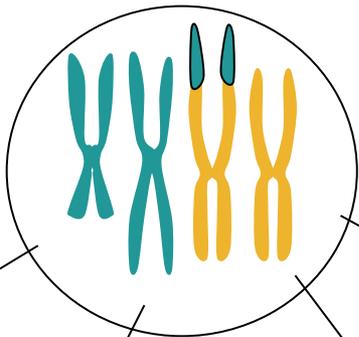
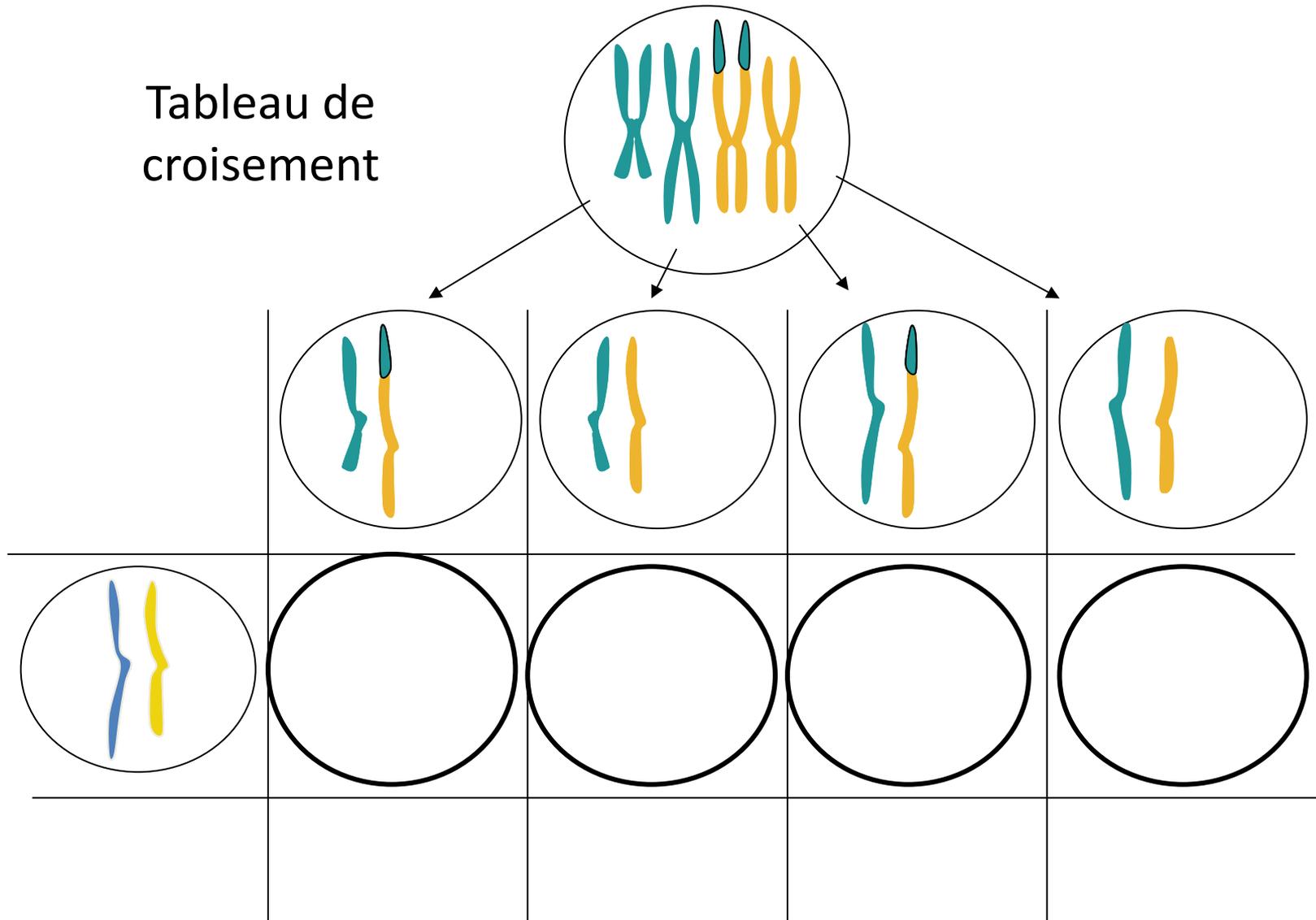
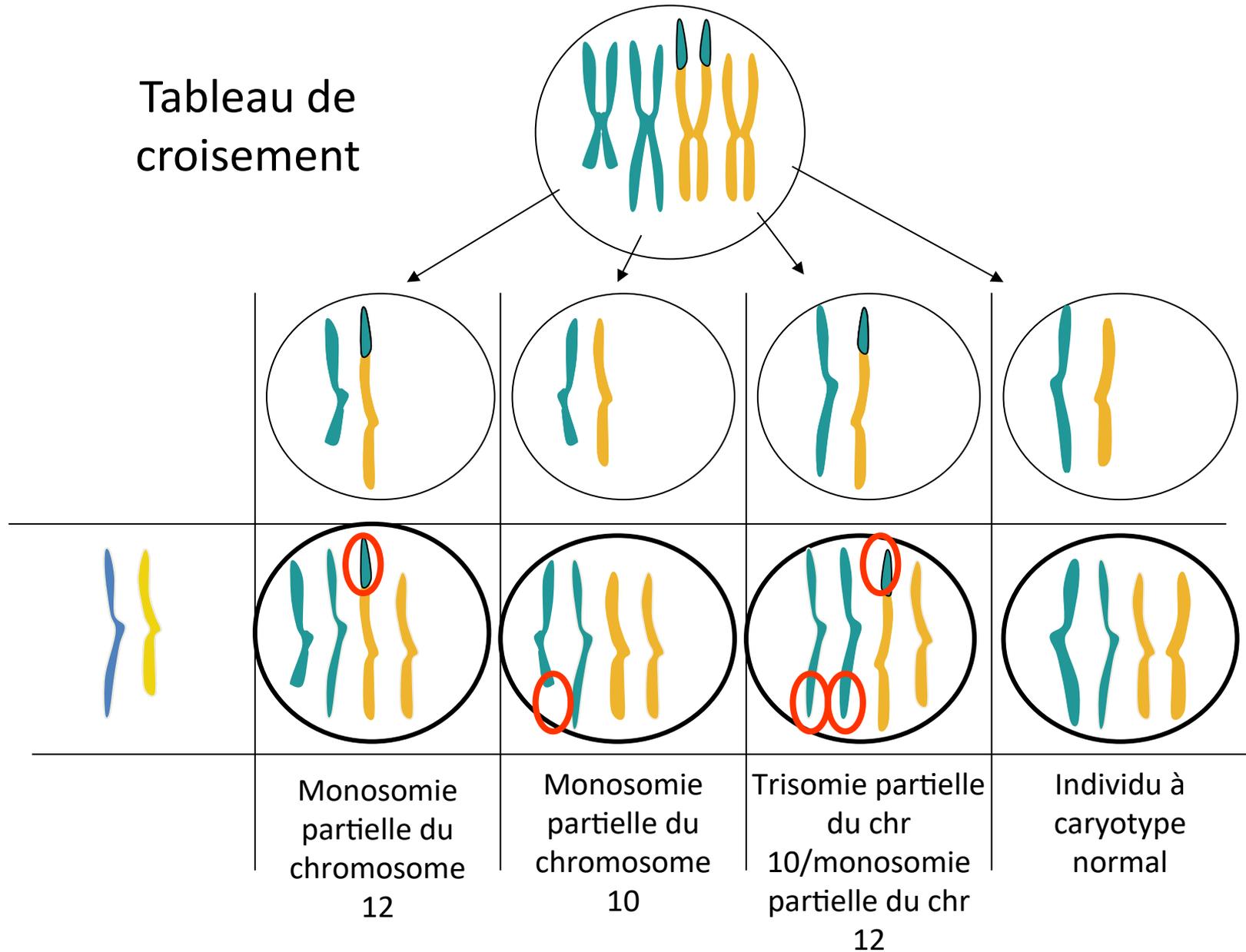



Tableau de croisement



# Tableau de croisement



Les duplicata peuvent être transloqués (transposés) soit sur le même chromosome soit sur un chromosome différent

gène ancestral



Deux copies du gène ancestral

Duplication puis translocation du duplicata



Divergence par mutation

Divergence par mutation



Duplication puis translocation du duplicata

Duplication puis translocation du duplicata

Divergence par mutation



Duplication puis translocation du duplicata

Duplication puis translocation du duplicata

Divergence par mutation

Divergence par mutation

Divergence par mutation



Divergence par mutation



ε

γ

δ

β

ζ

α

5