

I. Les anomalies de la méiose et de la fécondation ont des conséquences évolutives

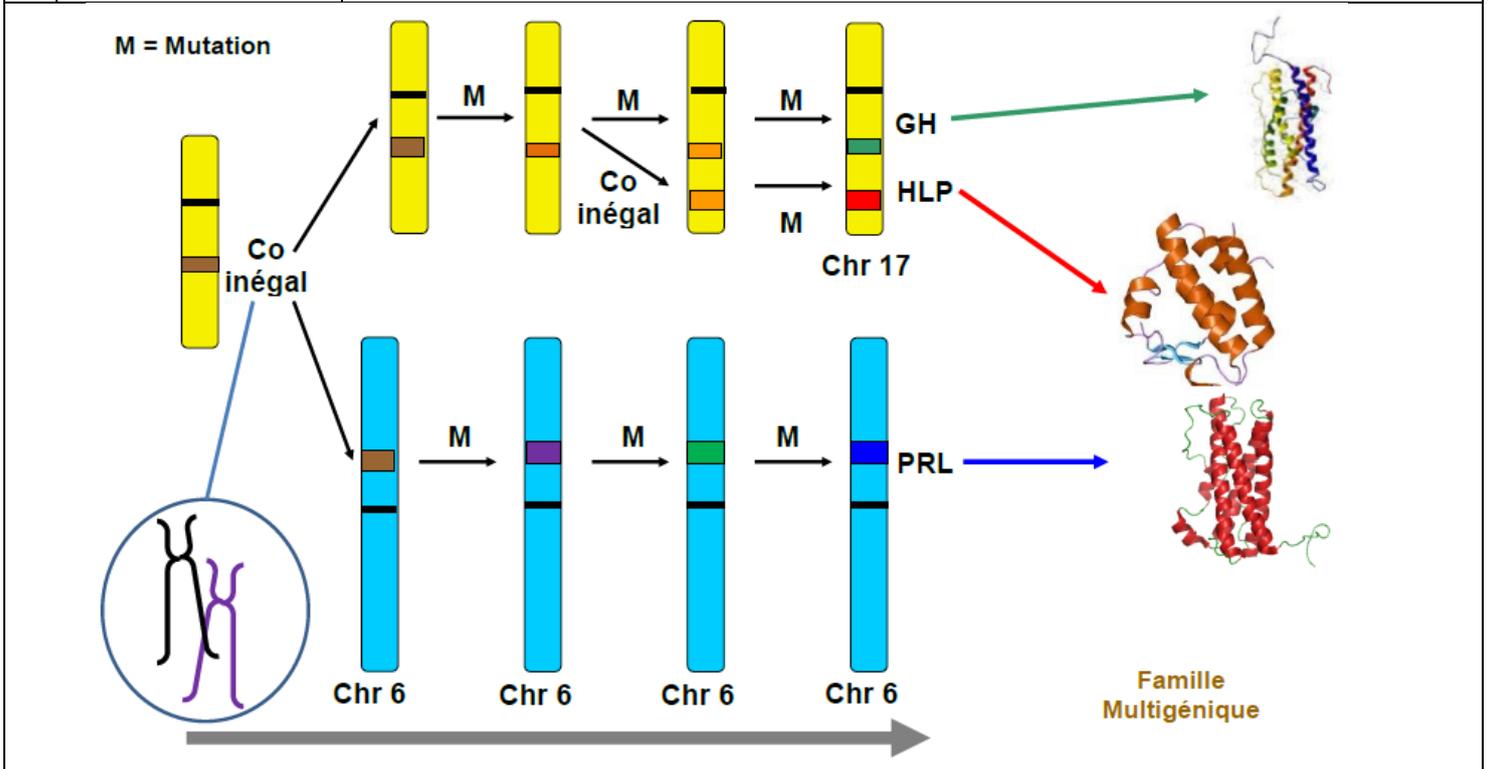
1. Les crossing over anormaux produisent de nouveaux gènes

TP 3 – les crossing over inégaux créent de nouveaux gènes

Travail en classe, par binôme

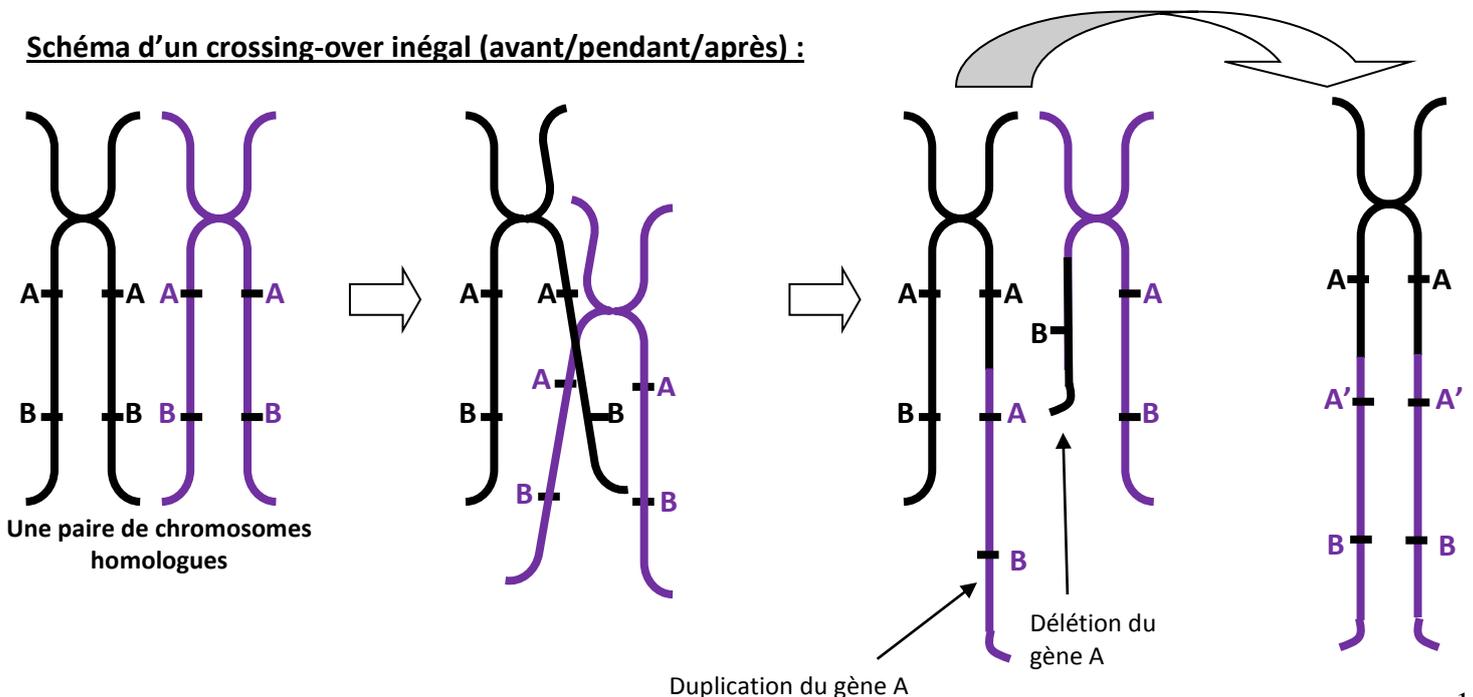
Objectifs	Techniques :	<ul style="list-style-type: none"> Utiliser ANAGENE pour comparer des gènes
	méthodologiques :	<ul style="list-style-type: none"> Réaliser un schéma explicatif
	De connaissances :	<ul style="list-style-type: none"> Les crossing over inégaux

Après X générations et l'accumulation de nombreuses mutations : A et A', 2 gènes différents constituant une famille multigénique.



- Parfois, en prophase I de méiose, il peut se produire des **crossing-over inégaux**. Les 2 chromatides homologues se cassent à des endroits différents car l'appariement est incorrect et échantent des fragments de longueurs différentes : l'une présente une **délétion** (perte) de certains gènes et l'autre une **duplication** de ces gène(s).

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



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.**

Exemple : la famille multigénique des globines : **doc 4 page 27 BORDAS**. Plusieurs duplications 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).

2. Les non-disjonctions produisent des caryotypes anormaux

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

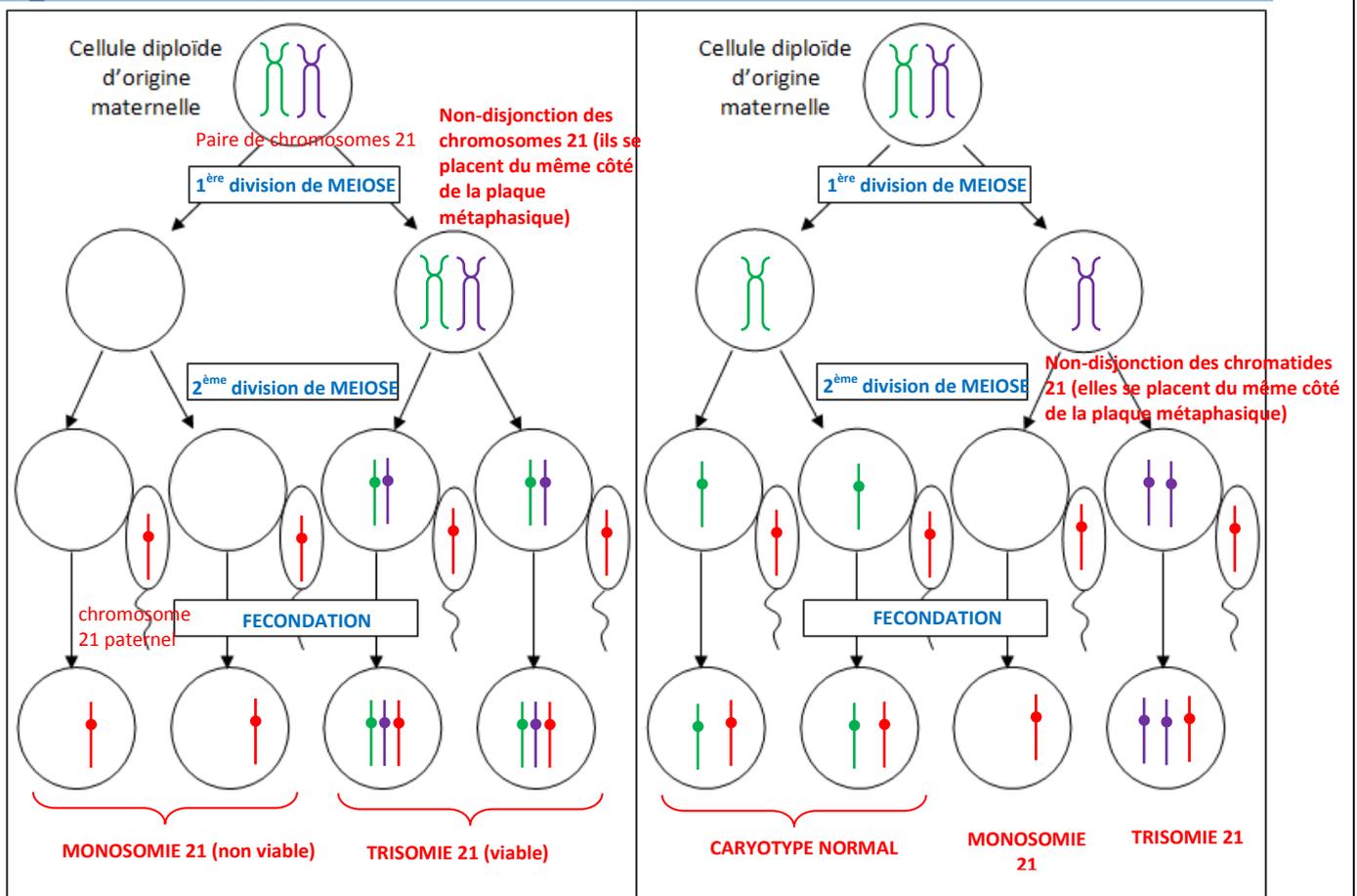
Par exemple, chez l'Homme, l'anomalie la plus fréquente est la **trisomie 21**, responsable du syndrome de Down ou mongolisme.

Activité 6 – une anomalie de la méiose, la trisomie 21

Travail individuel en classe

Objectifs	méthodologiques :	<ul style="list-style-type: none"> ⊗ Réaliser des schémas ⊗ Raisonner
	De connaissances :	⊗ Comprendre les conséquences génétiques d'une anomalie de la méiose

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 sœurs 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 sœurs lors de la deuxième division de méiose**. Il y a alors formation d'une cellule-œuf **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 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-œuf 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.

Seule une fraction des zygotes obtenus lors de la fécondation est viable et se développe.

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.

Le nombre total de combinaisons donc de cellules-œuf possibles est donc de $2^{23} \times 2^{23} = 2^{46}$ soit plus de 70 000 milliards de possibilités si on ne tient compte que du brassage interchromosomique et de celui de la fécondation.

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).