

Génétique et évolution

Chapitre 1 : génétique évolution : le brassage génétique et sa contribution à la diversité génétique.

La diversité des êtres vivants présents sur terre est très importante. Celle-ci est également présente au sein même des espèces où chaque individu est unique. Cette diversité s'explique en partie en raison des mutations génétiques à l'origine de différents allèles pour un même gène. Ainsi, deux individus d'une même espèce diffèrent bien qu'ils possèdent le même génome (les mêmes gènes) car ils ne possèdent pas les mêmes allèles.

Quels sont les autres mécanismes à l'origine de la diversité génétique ?

Parmi eux, deux correspondent à deux étapes essentielles du cycle biologique, permettant de surcroît le maintien du caryotype de l'espèce.

I. Le cycle biologique d'une espèce diploïde : l'Homme

☐ La **fécondation** constitue le point de départ de la construction d'un nouvel organisme. Elle implique la fusion entre des cellules spécialisées : les gamètes émis par les gonades du mâle (spermatozoïdes) et de la femelle (ovules).

☐ Les gamètes sont des cellules haploïdes. Ils ne comportent donc qu'un seul exemplaire de chaque chromosome. Ils sont produits à partir de cellules diploïdes grâce à une division cellulaire particulière : **la méiose**. Leur fusion est à l'origine d'une cellule œuf diploïde, c'est-à-dire contenant deux exemplaires de chacun des chromosomes. Par divisions successives, cette cellule œuf formera un nouvel individu.

II. Brassage génétique et méiose

1. La méiose : division cellulaire à l'origine des gamètes

a. L'évolution de la quantité d'ADN au cours de la méiose

Comme dans le cas de la mitose, une réplication de l'ADN précède la méiose. Les chromosomes devenant visibles suite au surenroulement des molécules d'ADN, lors de la prophase, sont donc constitués de deux chromatides. La méiose comporte deux divisions successives :

- La première divise par deux la quantité d'ADN en séparant les chromosomes homologues ;
- La seconde divise également la quantité d'ADN par deux, suite à la séparation des chromatides.

b. Les différentes étapes de la méiose

☐ Les deux divisions successives comportent quatre phases : prophase, métaphase, anaphase, télophase.

☐ Les étapes de la première division de méiose sont les suivantes :

- Elle débute par la prophase I : l'ADN se condense et l'enveloppe nucléaire disparaît. Les chromosomes homologues s'apparient ensuite, constituant ainsi des tétrades ou bivalents. Des enjambements donnent naissance à des contacts ou chiasmas qui unissent les deux chromatides issues de chromosomes homologues.

- Au cours de la métaphase I, les chromosomes homologues appariés et formés de deux chromatides se disposent à l'équateur du fuseau de division.
- Lors de l'anaphase I, les chromosomes homologues se disjoignent. Les chiasmas qui unissaient les chromosomes durant les phases précédentes se rompent. Les échanges de fragments de chromosomes sont alors effectifs et causent des recombinaisons génétiques dites intrachromosomiques. Chacun des deux lots de chromosomes homologues migrent ensuite vers un des pôles de la cellule.
- Cette première division s'achève par la télophase I durant laquelle les deux cellules filles obtenues se séparent. Chacune contient alors n chromosomes à deux chromatides.

☐ La première division de méiose est donc caractérisée par le passage de $2n$ chromosomes à n chromosomes. On la qualifie pour cela de division réductionnelle.

☐ La deuxième division de méiose ressemble à une mitose classique à ceci près qu'elle débute tout de suite après la première division et n'est pas précédée par une phase S de réplication de l'ADN. L'anaphase II est ainsi marquée par la séparation des chromatides due au clivage des centromères. La cellule mère de départ à $2n$ chromosomes conduit donc à l'issue de la télophase II à l'obtention de quatre cellules filles à n chromosomes.

2. Le brassage interchromosomique au cours de la méiose

☐ Les séparations aléatoires des chromosomes homologues puis des chromatides respectivement en anaphase I puis en anaphase II génèrent un brassage important des allèles conduisant à diverses combinaisons alléliques.

☐ Si l'on considère deux gènes, ceux-ci peuvent être :

- Des gènes indépendants et donc situés sur des chromosomes différents ;
- Ou des gènes liés, c'est-à-dire situés sur le même chromosome.

☐ La réalisation d'un croisement test entre hétérozygote et homozygote récessif donne des résultats différents selon le cas :

- Si les gènes sont indépendants, l'hétérozygote produit en quantité égale quatre types de gamètes différents. La première génération donnera donc quatre phénotypes équiprobables.
- Si les gènes sont liés, l'hétérozygote produit des gamètes parentaux mais aussi des gamètes recombinés résultant du crossing-over. Les gamètes de type parentaux étant produits en quantité plus importante, les deux phénotypes parentaux représenteront plus de 50 % de ceux obtenus en première génération. Les quatre phénotypes ainsi obtenus ne seront donc pas équiprobables.

3. Le brassage intrachromosomique au cours de la méiose

Les enjambements s'établissant lors de la prophase I entre les chromosomes homologues peuvent donner lieu à des échanges de matériel génétique entre chromatides, suite à la séparation de ces derniers en anaphase I. Le mécanisme donnant lieu à cette recombinaison intrachromosomique porte le nom de crossing-over. Ce brassage permet l'obtention de nouvelles associations alléliques, ce qui augmente considérablement la diversité des gamètes produits.

III. Les anomalies possibles au cours de la méiose : source potentielle de diversification

1. Les anomalies chromosomiques

☐ Une mauvaise répartition des chromosomes homologues au cours de la première division de méiose (non séparation d'une paire de chromosomes homologues) ou de la seconde (non séparation des chromatides) peut conduire à des anomalies du nombre de chromosomes. La plus fréquente est la trisomie 21 à l'origine du syndrome de Down.

☐ Cependant, la plupart des trisomies et monosomies sont létales et donnent lieu à des avortements spontanés. Le plus souvent, ces anomalies ont des conséquences graves, confirmant ainsi l'importance de la conservation du caryotype.

2. La duplication de gènes

La diversification génétique peut résulter de l'augmentation du nombre d'allèles, mais aussi de l'augmentation du nombre de gènes.

Une famille multigénique est un ensemble de gènes homologues. La comparaison de ces gènes montre que leur séquence d'ADN présente de grandes similitudes. C'est le cas, par exemple, des gènes de la famille des globines. Ceux-ci sont interprétés comme ayant une origine commune. Les différents gènes de la famille sont donc issus d'un gène ancestral. L'apparition de nouveaux gènes fait intervenir des mécanismes de duplication, transposition et mutations.

☐ La duplication d'un gène aboutit à l'apparition d'une copie de ce gène qui est ensuite transposée, c'est-à-dire déplacée au niveau d'un autre locus situé ou non sur le même chromosome. La duplication peut-être le résultat d'un crossing-over inégal.

☐ La copie du gène suit alors une évolution indépendante qui enrichit le génome.

☐ Elle diverge suite à l'accumulation de mutations conduisant ainsi à l'apparition d'un nouveau gène. Ce nouveau gène sera éventuellement à l'origine d'une molécule assurant une fonction nouvelle. Ainsi, les gènes de l'hormone hypophysaire LH et celui de l'hormone placentaire HCG font partie de la même famille multigénique.

☐ Les mécanismes de duplication, transposition et mutations sont donc à l'origine d'une famille multigénique. Ces gènes sont le résultat de l'évolution d'un gène ancestral.

IV. Brassage génétique et fécondation

1. Fécondation : union d'un gamète mâle et d'un gamète femelle

Chez les diploïdes comme les mammifères, dont l'Homme, la méiose permet la gamétogenèse. La fécondation correspond à une fusion des gamètes. Le noyau du spermatozoïde pénètre dans l'ovocyte avant de fusionner avec le noyau de celui-ci. Cette caryogamie conduit à une cellule œuf diploïde.

2. Fécondation et diversité génétique

☐ La fécondation se déroule en plusieurs étapes. Tout d'abord, les spermatozoïdes entourent l'ovocyte (le futur ovule n'a pas encore achevé sa méiose). L'entrée du spermatozoïde déclenche la reprise de cette méiose (émission du deuxième globule polaire). Dans les heures qui suivent les deux noyaux haploïdes, mâles et femelles appelés pronucléi se rapprochent et fusionnent : c'est la caryogamie qui forme le noyau diploïde du zygote.

☐ La fécondation étant la fusion aléatoire de deux gamètes possédants des allèles différents, elle constitue un dernier brassage génétique conduisant à une diversité génétique immense des zygotes. Cependant, seule une fraction de ces zygotes est viable et se développe.

☐ La reproduction sexuée joue donc un double rôle :

- Elle permet la stabilité de l'espèce en maintenant le caryotype de celle-ci de génération en génération et en maintenant ainsi une barrière génétique entre les espèces ;
- Elle permet la variabilité des individus en créant des êtres vivants originaux et uniques grâce principalement à trois mécanismes : les brassages intra et interchromosomiques se déroulant lors de la méiose et de la fécondation.