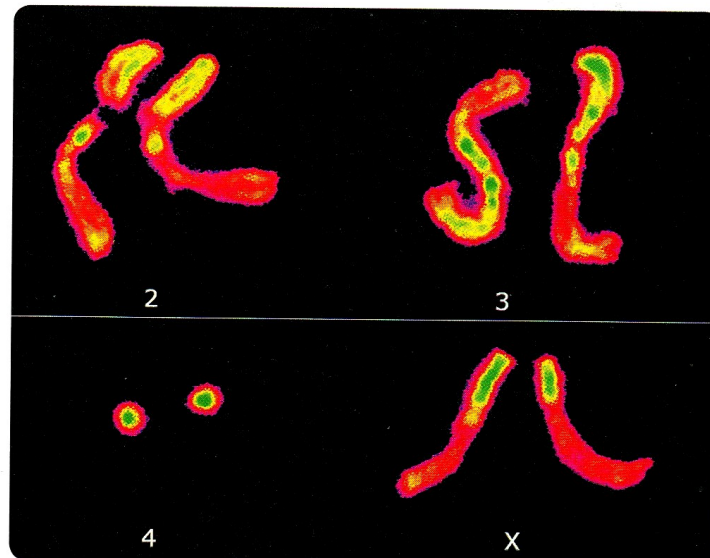


L'origine du génotype des individus



*Caryotype d'une
cellule de peau
humaine*



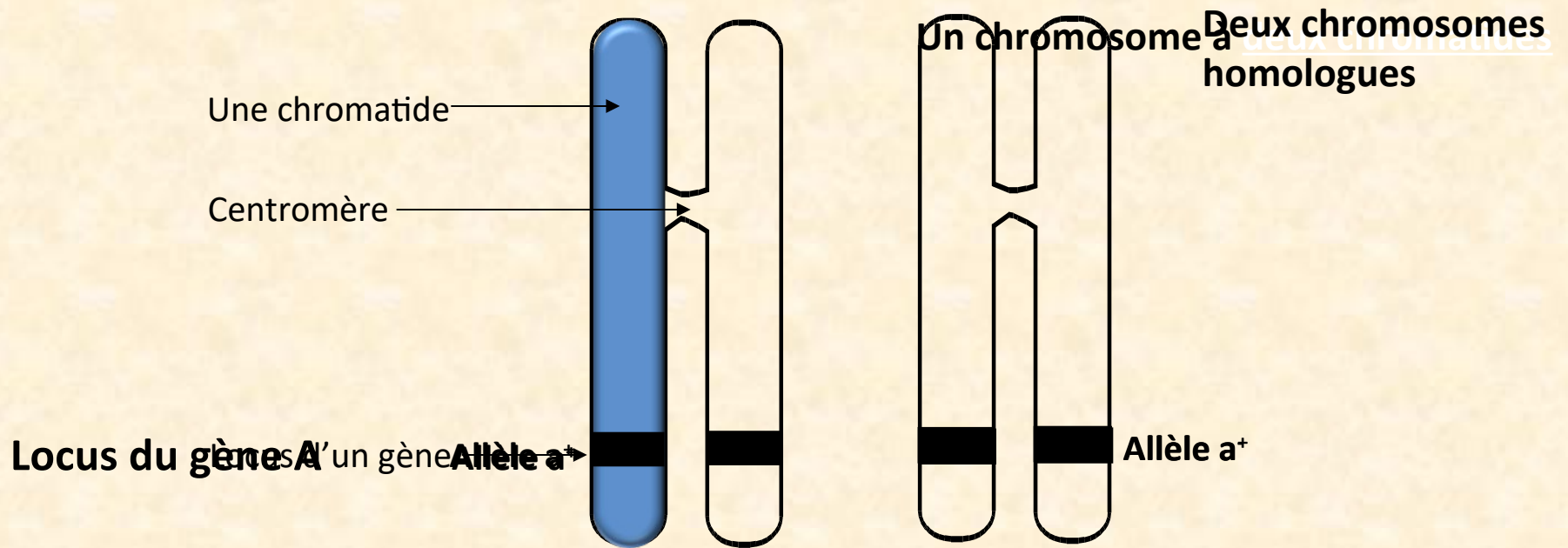
*Caryotype d'une
cellule somatique
de drosophile*



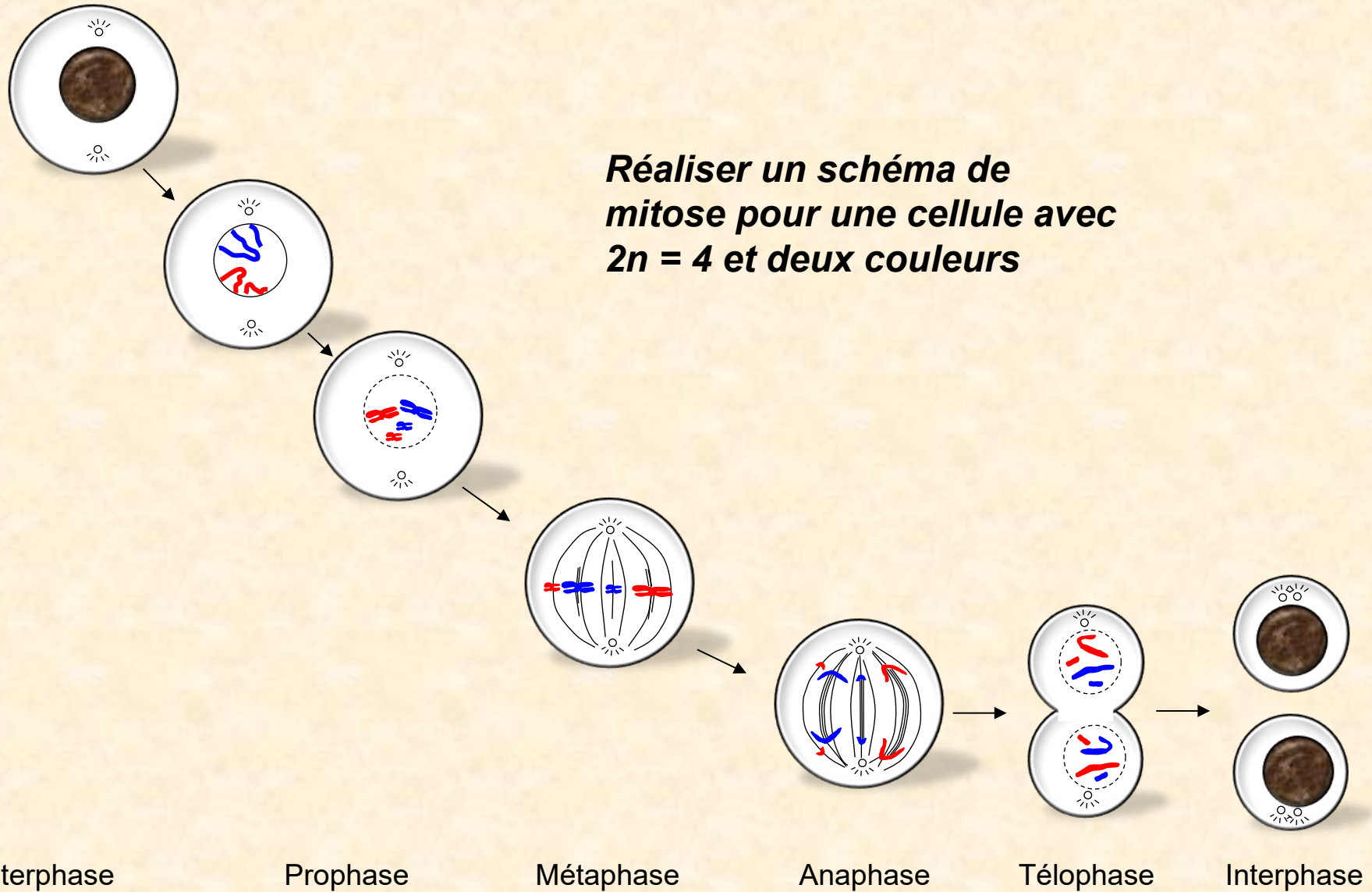
Caryotype d'une cellule de peau humaine et d'un ovocyte

Espèce	Nombre de chromosomes des cellules somatiques	Nombre de chromosomes des gamètes
Homme	46	23
Chien	78	39
Chat	38	19
Poule	78	39
Ver de terre	36	18
Drosophile	8	4

Le nombre de chromosomes présents chez différentes espèces d'animaux

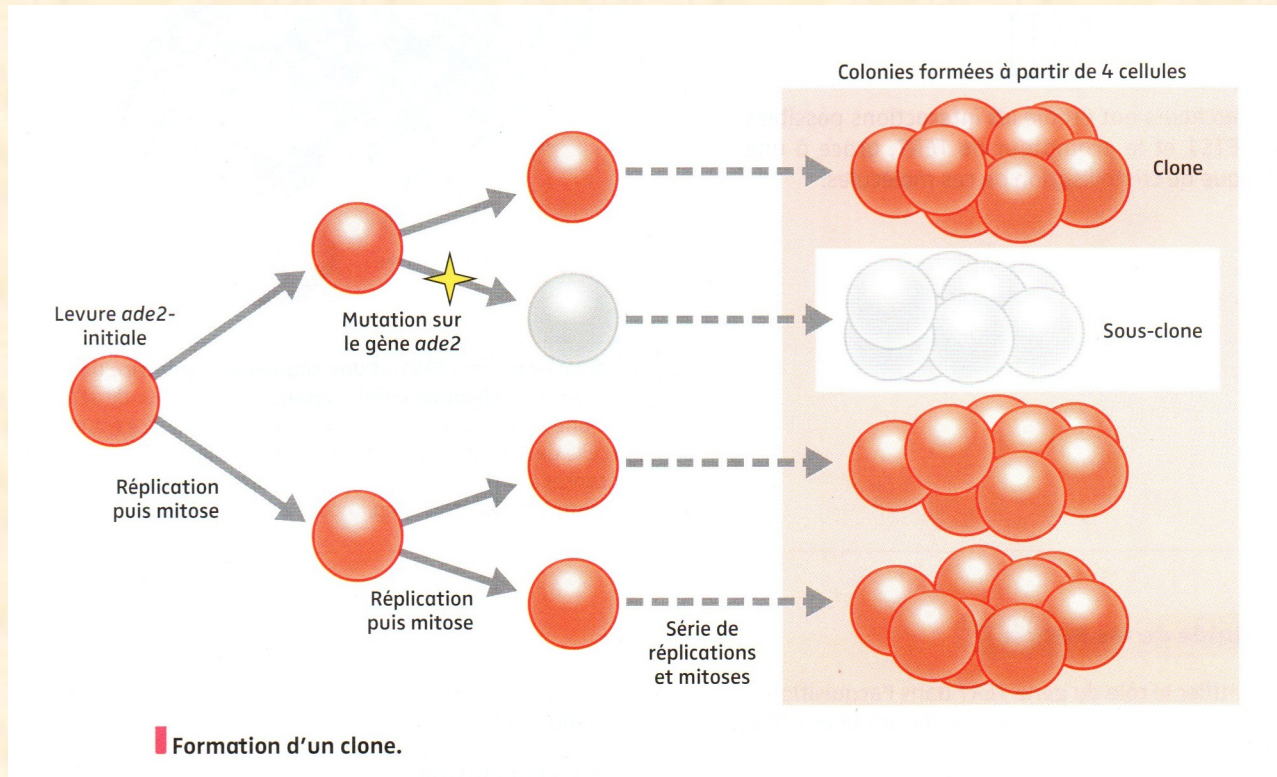


individu hétérozygote pour le gène A



La mitose d'une cellule animale

Les caractéristiques des clones

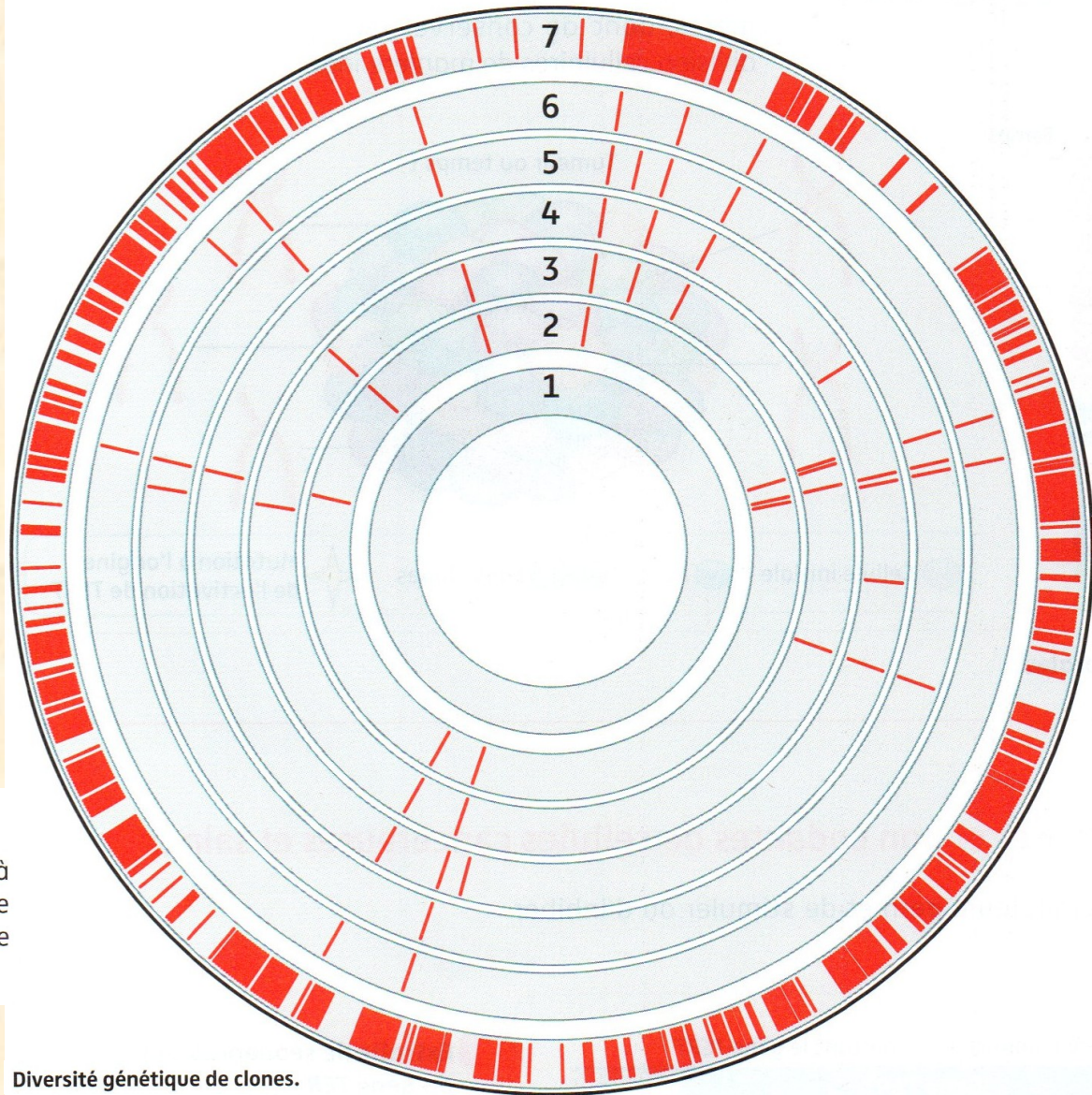




Écrevisse marbrée portant des embryons clonaux.

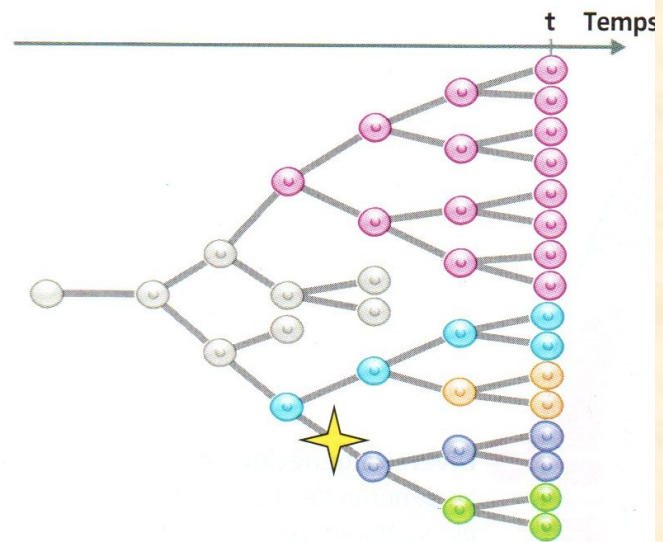
L'écrevisse marbrée est une espèce apparue très récemment. Elle n'est composée que de femelles, se reproduisant de façon asexuée : ce sont des œufs non fécondés, formés par mitose, qui sont à l'origine des embryons.

En 2018, le génome de 7 individus a été séquencé :
 – 6 écrevisses marbrées (individus 1 à 6) ;
 – une écrevisse d'une espèce proche (individu 7), à reproduction sexuée. Ce sont des individus de cette espèce qui ont donné naissance à la nouvelle espèce d'écrevisses marbrées.

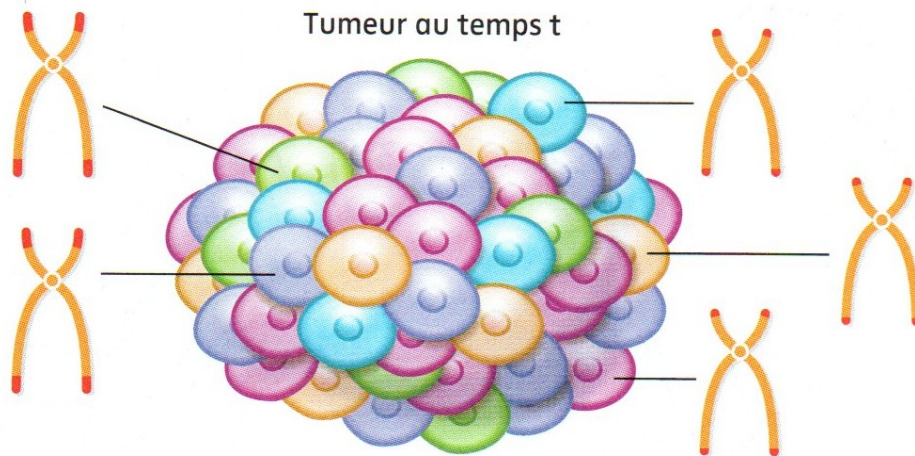


Diversité génétique de clones.

 Cellule initiale
      Sous-clones
  Mutation à l'origine de l'activation de *TERT*



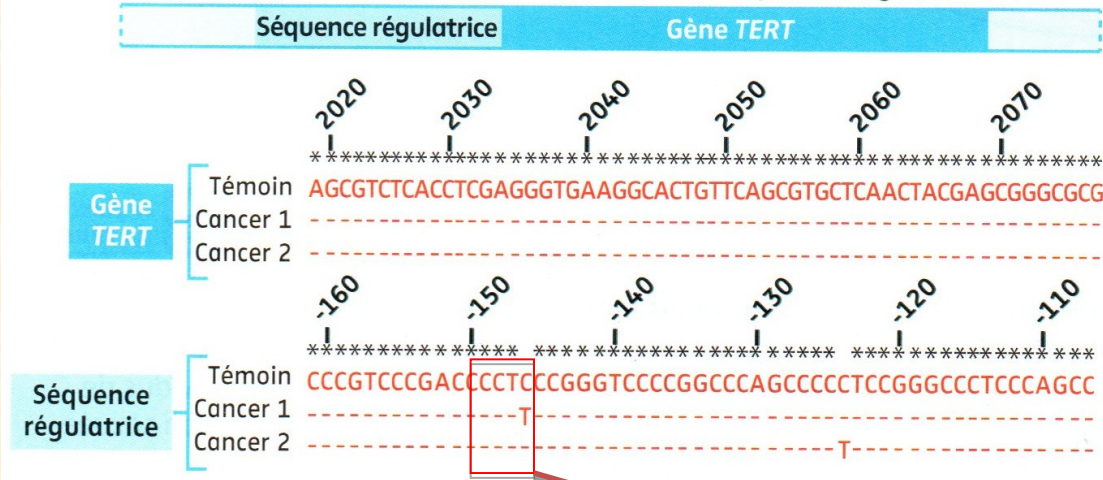
Évolution d'un clone de cellules tumorales.



Lorsque les télomères sont trop courts, les cellules ne sont plus capables de division. Au contraire, l'activation anormale de *TERT* permet de rétablir la longueur des télomères, donc de conserver les capacités de réplication et division cellulaires de manière indéfinie.

Extraits de séquences codantes du gène *TERT* et de son site régulateur.

Organisation d'une portion du chromosome 5 portant le gène *TERT*



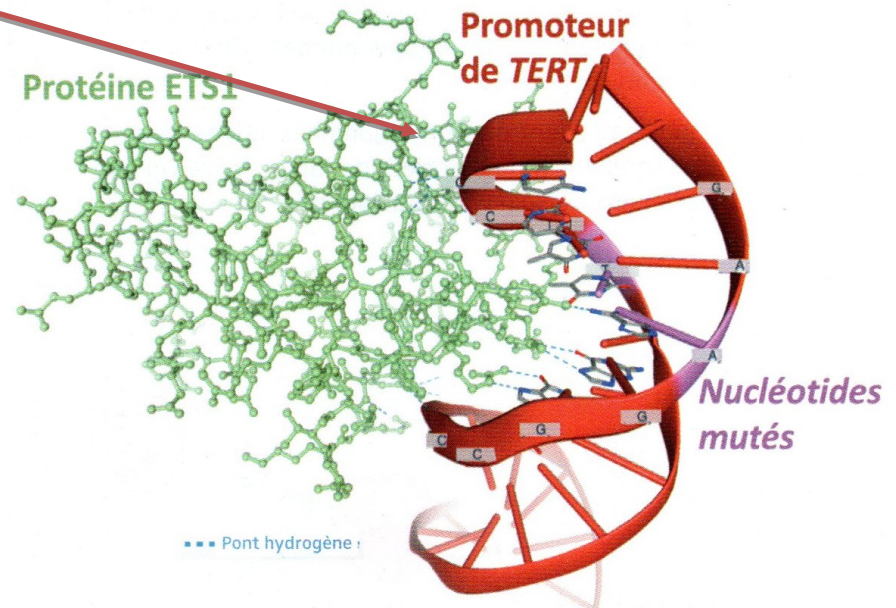
Nathan Ed. 2020, p.30

l'origine de l'expression de *TERT*

ETS1 est un facteur de transcription. C'est une protéine capable de se fixer sur des portions d'ADN des sites régulateurs de divers gènes. Son site de fixation contient au minimum une séquence du type :



Des chercheurs ont étudié les interactions possibles entre ETS1 et le promoteur de *TERT*, grâce à une technique de cristallisation de ces molécules.



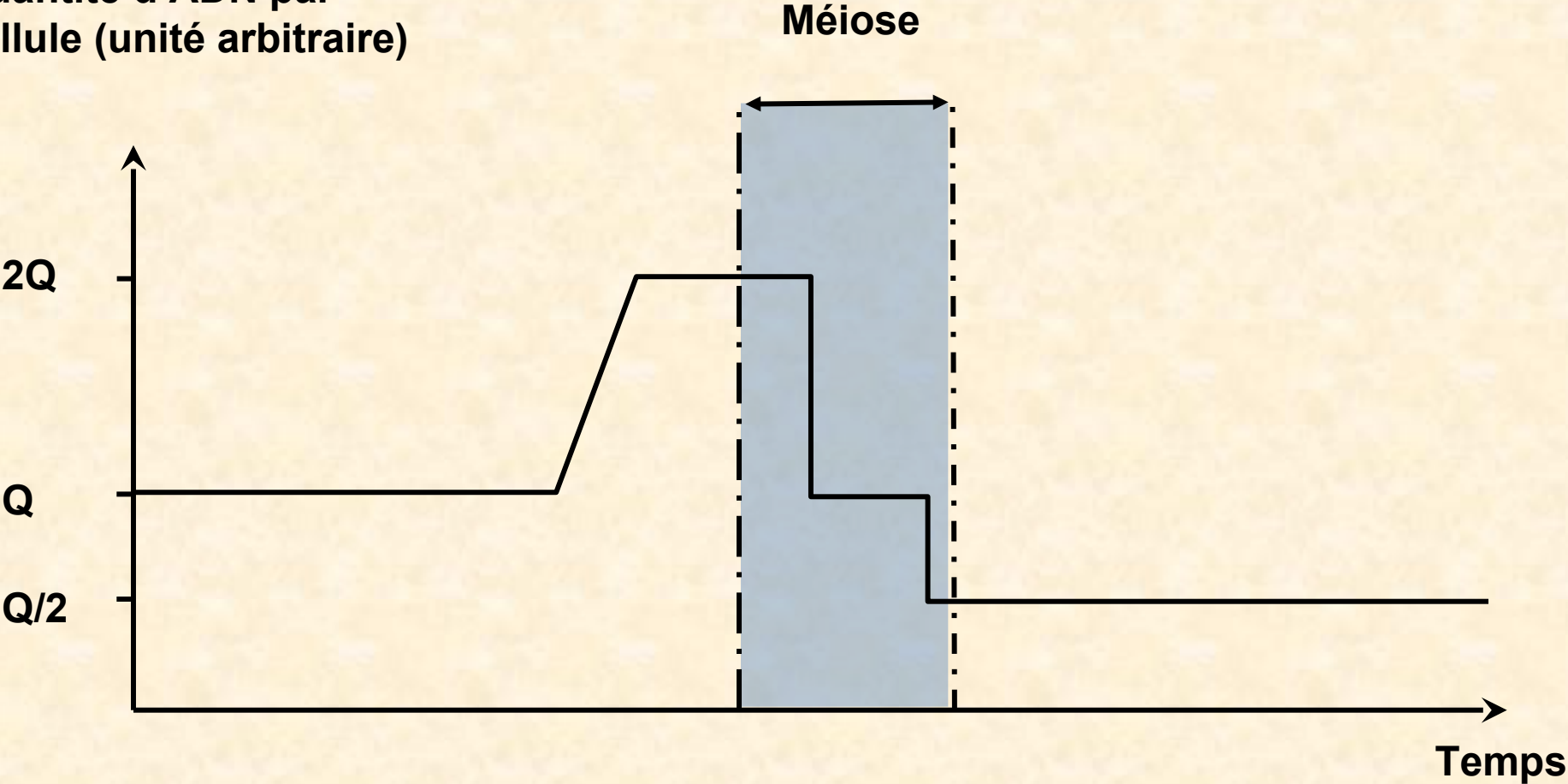
Interaction entre ETS1 et une séquence régulatrice de *TERT* mutée (visualisation avec *Libmol*).

Nathan Ed. 2020, p.31

Méiose et fécondation: un brassage chromosomique

La méiose, une diversité de gamètes haploïdes:

Quantité d'ADN par cellule (unité arbitraire)



Évolution de la quantité d'ADN cellulaire au cours du processus de méiose

Prophase 1

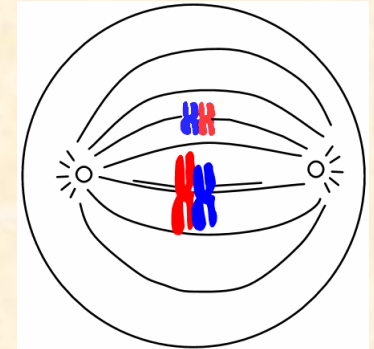
En prophase I :

les chromosomes homologues de chaque paire commencent à se condenser et s'apparient étroitement sur toute leur longueur : ils forment des bivalents.

Métaphase 1

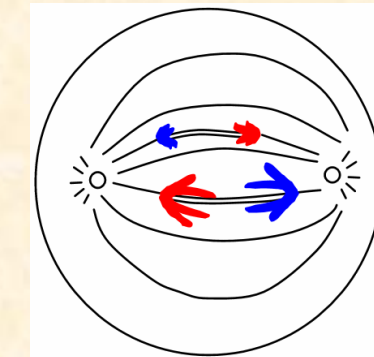
En métaphase I :

les chromosomes homologues, toujours appariés, se disposent sur le plan équatorial de la cellule.

**Anaphase 1**

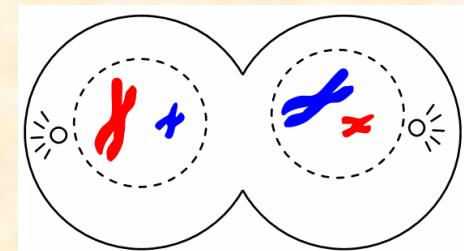
En anaphase I :

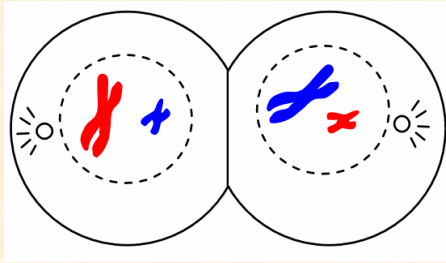
les paires de chromosomes homologues se dissocient ; chaque chromosome s'éloigne de son homologue en migrant vers des pôles opposés de la cellule.

**Télophase 1**

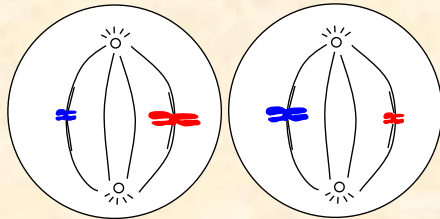
À l'issue de la télophase I :

les deux cellules résultantes possèdent chacune un chromosome à 2 chromatides de chaque paire. Ces cellules ont vu leur contenu génétique se diviser par deux ; elles sont donc d'ores et déjà haploïdes.

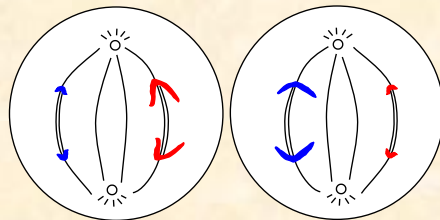




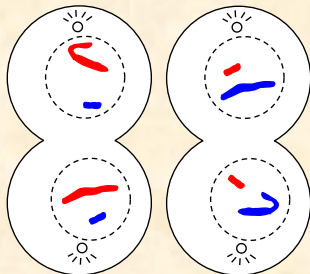
La prophase II :
elle est très réduite ; le matériel génétique se condense à nouveau.



En métaphase II :
les chromosomes se placent sur le plan équatorial.



En anaphase II :
les chromatides sœurs se séparent et migrent vers des pôles opposés.



À la fin de la télophase II :
les 4 cellules formées possèdent toutes n chromosomes à une chromatide.



Prophase 2



Métaphase 2



Anaphase 2



Télophase 2

Le testicule est formé de nombreux tubules repliés et pelotonnés, les tubes séminifères, dans la lumière desquels sont produits les spermatozoïdes. Le déroulement de cette formation s'appelle la spermatogénèse.

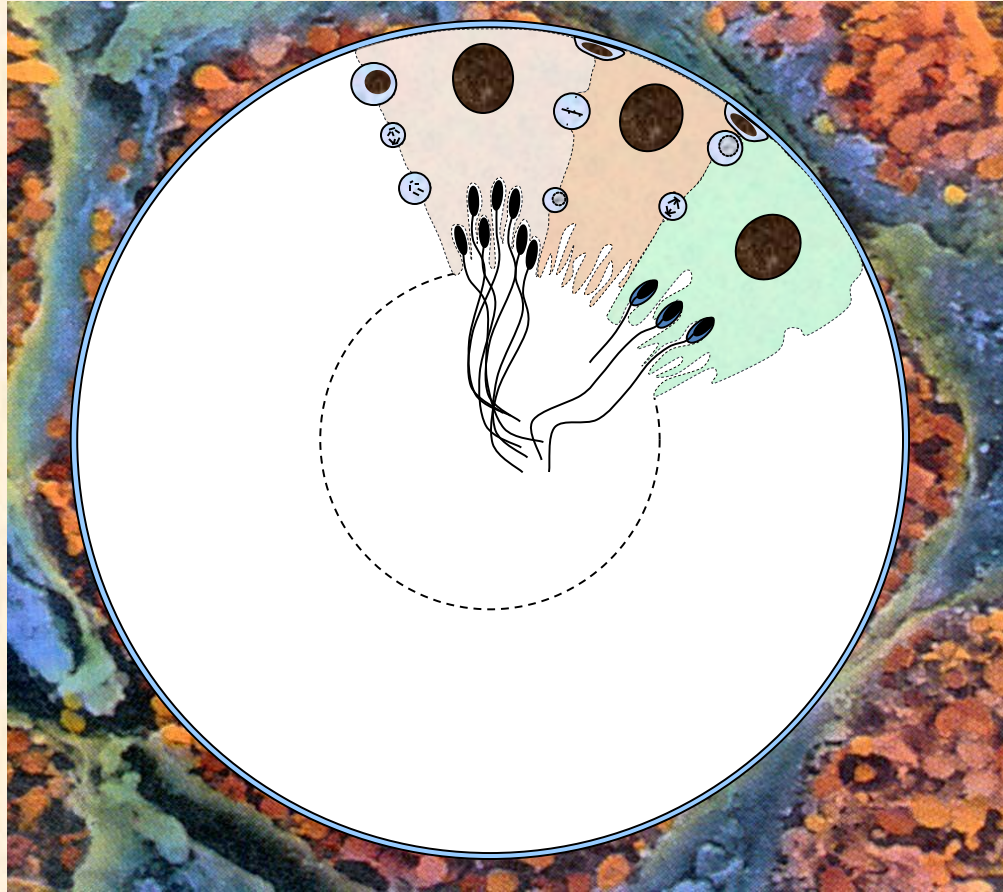
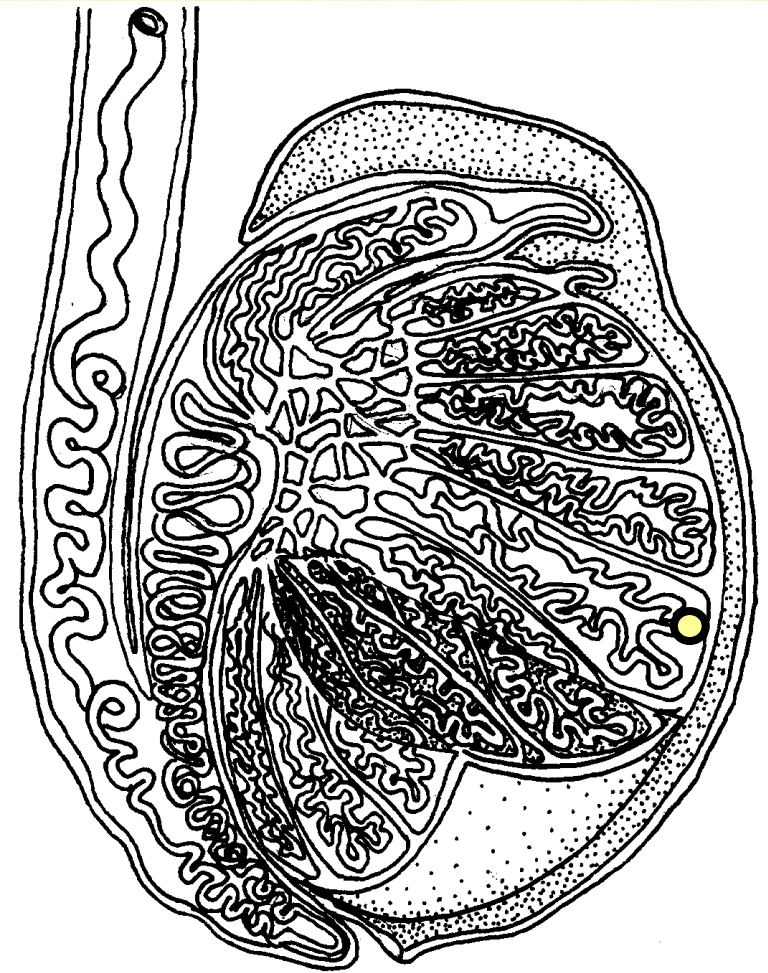
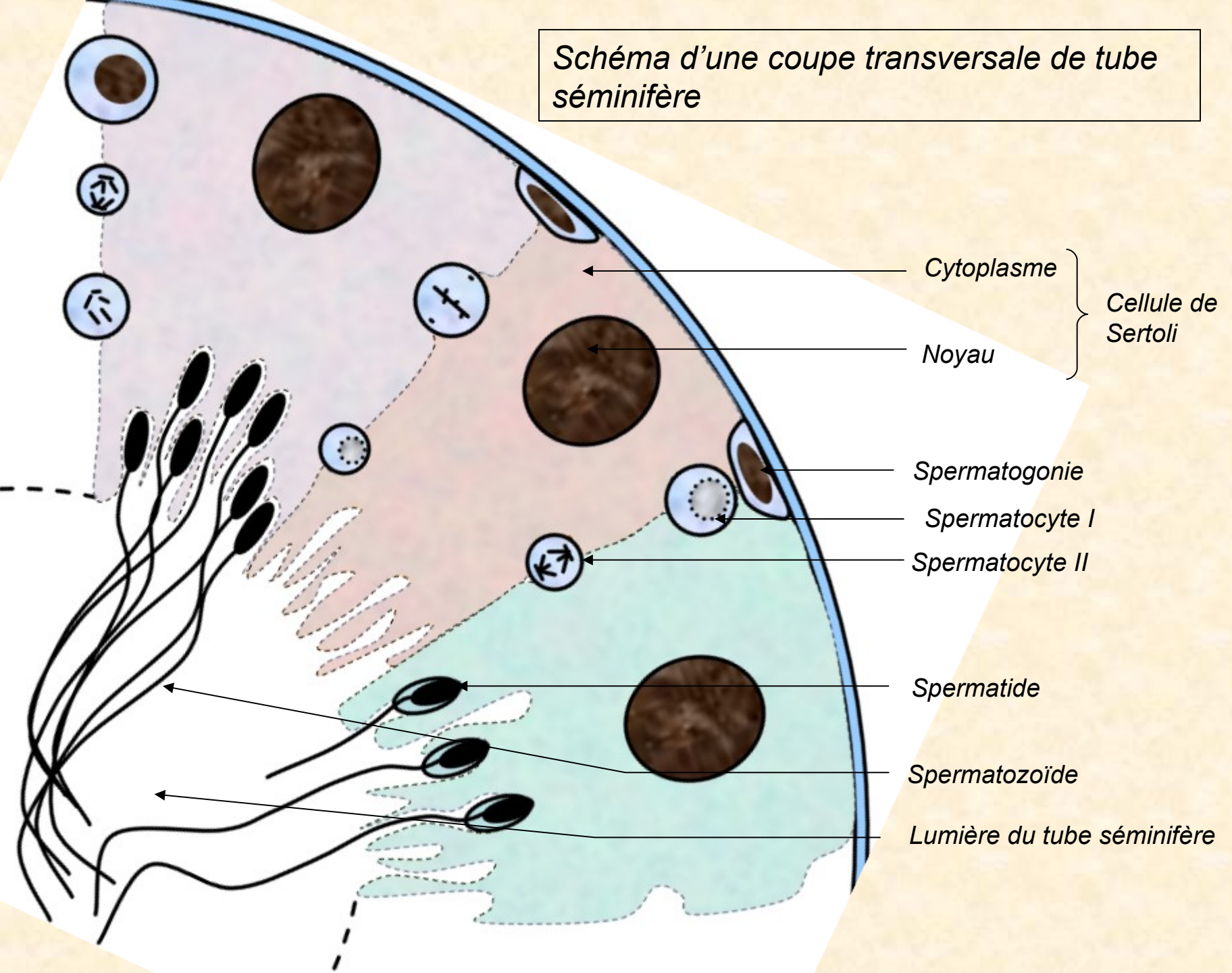
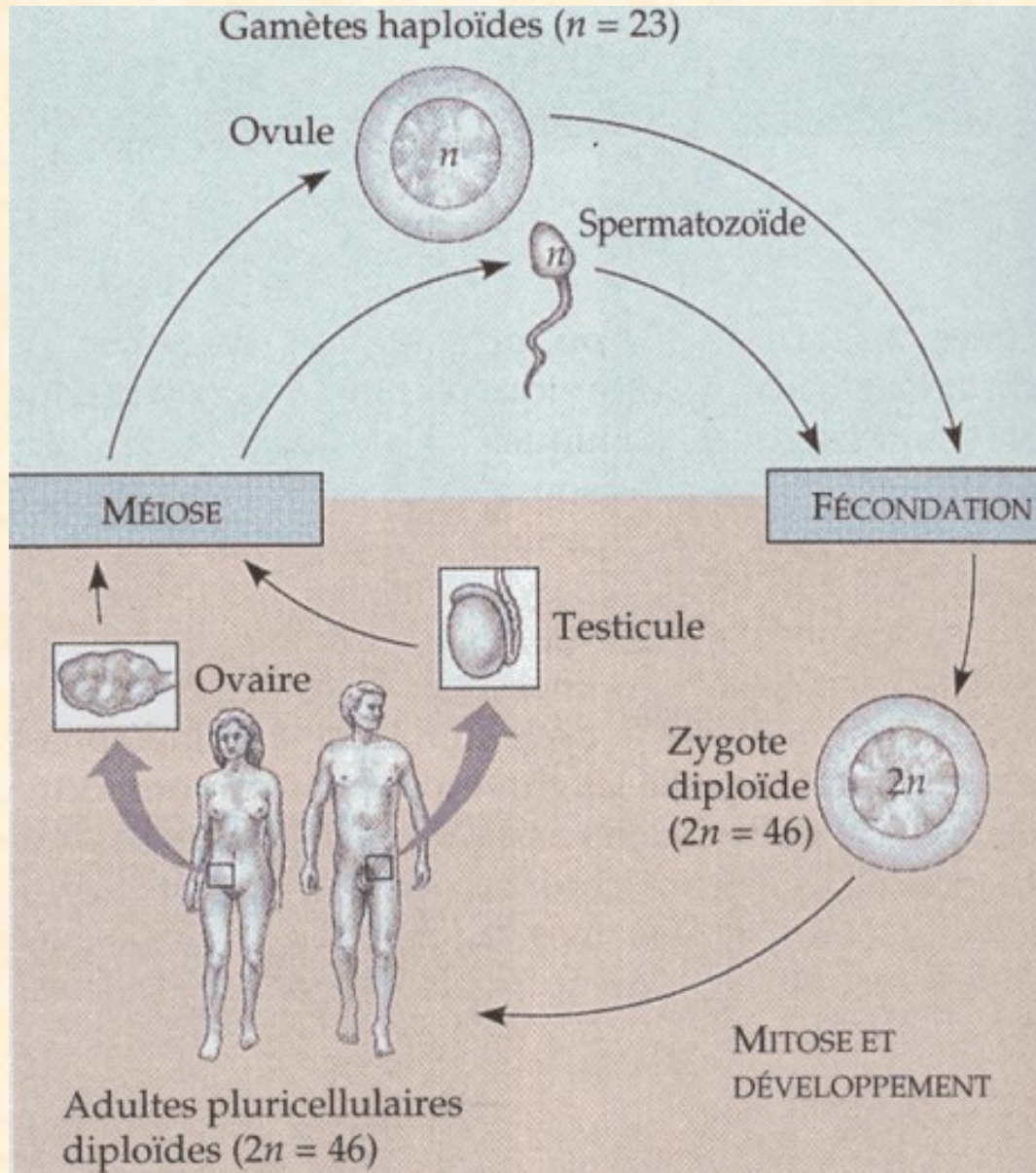
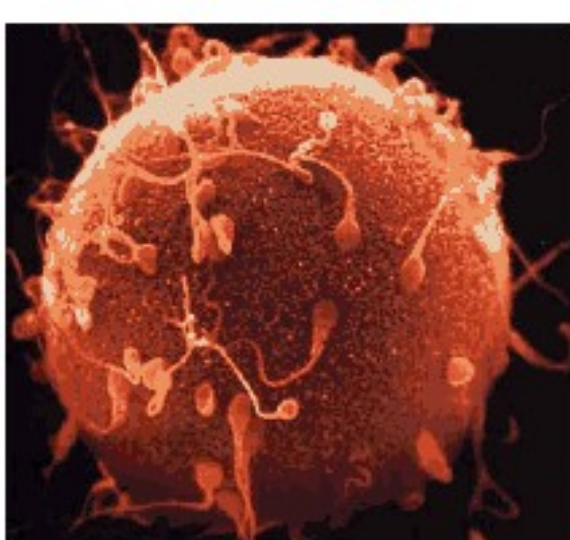


Schéma d'une coupe transversale de tube séminifère

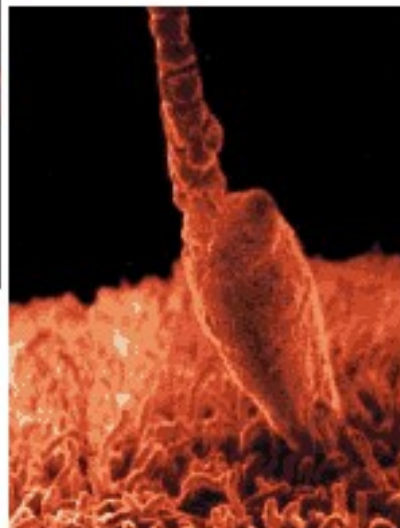


2. Le comportement des chromosomes lors de la fécondation:

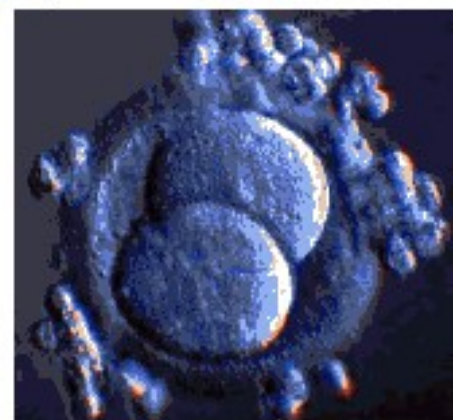
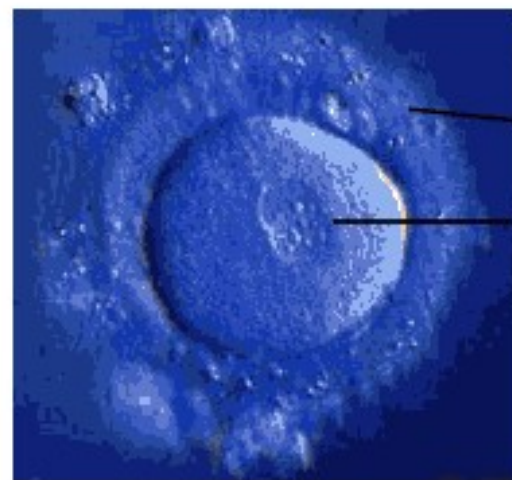




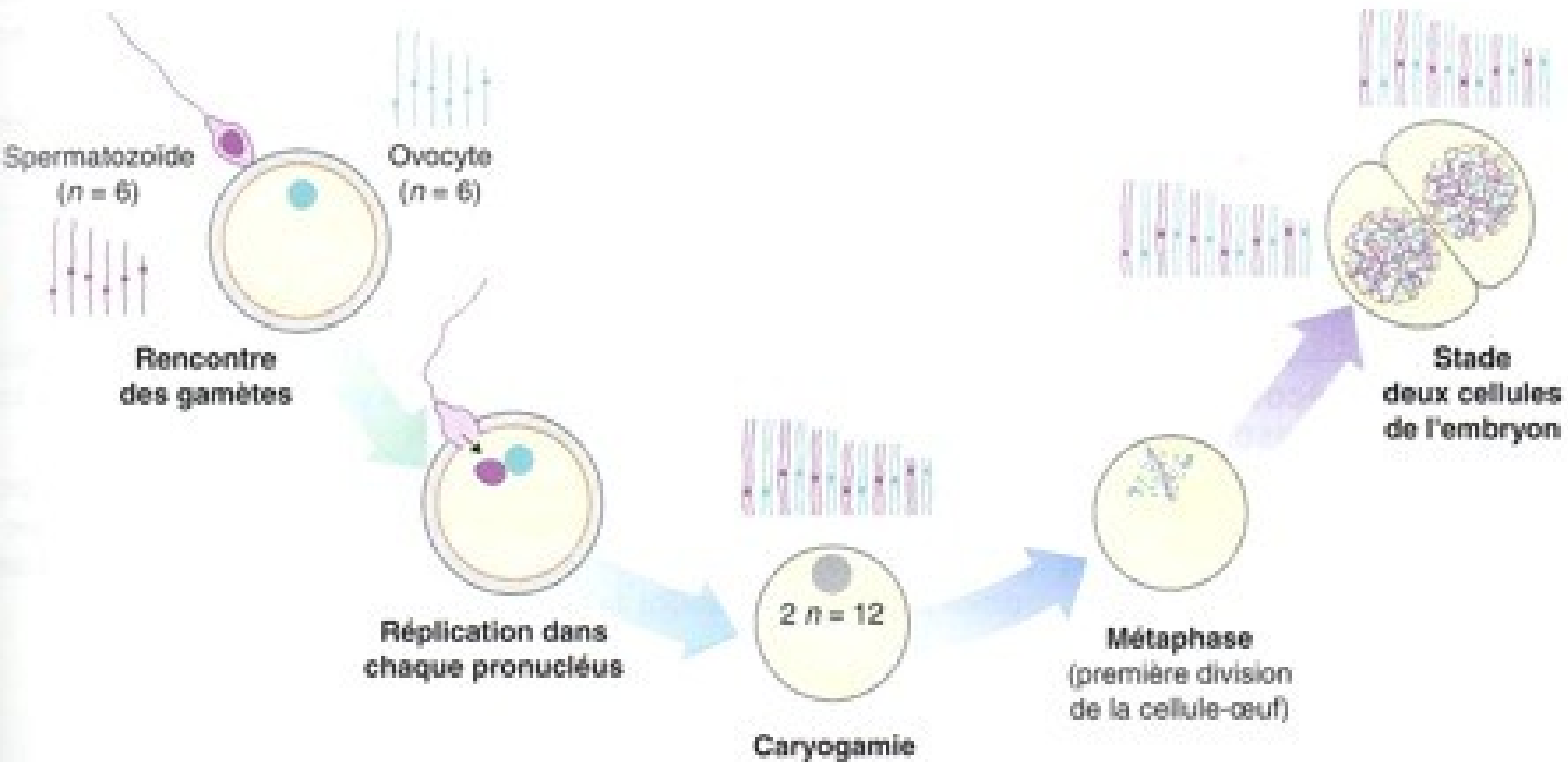
Ovule entouré de spermatozoïdes



Entrée d'un spermatozoïde

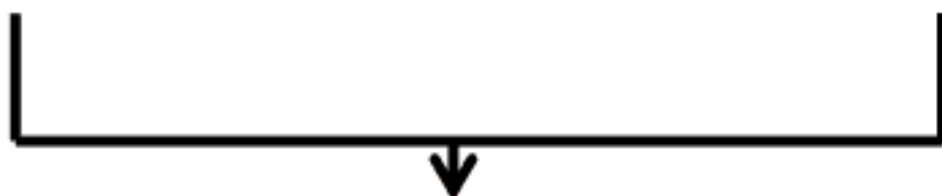


LA FÉCONDATION



Gamète mâle
 2^{23}

Gamète femelle
 2^{23}



Cellule œuf
 $2^{23} \times 2^{23}$

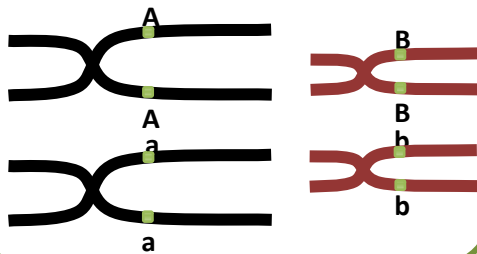
Le zygote possèdera 1 seule combinaison chromosomique sur 64 billions de combinaisons possibles

Reproduction et brassage allélique:

Un brassage interchromosomique:

Méiose Solution n°1

Cellule à $2n=4$



1 paire de
chromosomes
homologues

1 paire de
chromosomes
homologues

Méiose Solution n°2

Méiose 1



Anaphase 1



50%

50%



Anaphase 1



Méiose 1

Méiose 2

Anaphase 2

Anaphase 2

Anaphase 2

Anaphase 2

Anaphase 2

Méiose 2

Gamètes



25%



25%



25%



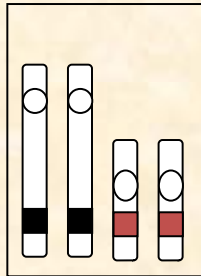
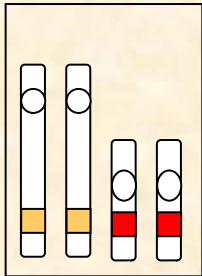
25%

Gamètes

A partir d'une cellule à $2n=4$, le brassage interchromosomique seul conduit à 4 types de gamètes équiprobables différents, c'est-à-dire à 4 combinaisons alléliques différentes.

La méiose et le brassage interchromosomique

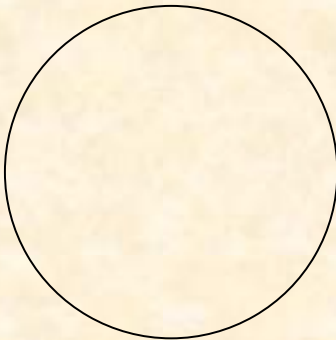
Brassage interchromosomique chez la drosophile



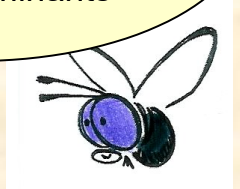
Nous sommes
de souche pure

Nous ne produisons
qu'un seul type de
gamètes

F1

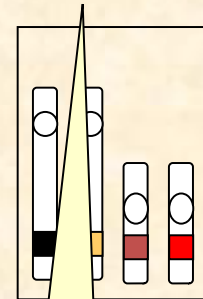


Je suis heterozygote.
Mon phenotype
n'exprime que les
alleles dominants

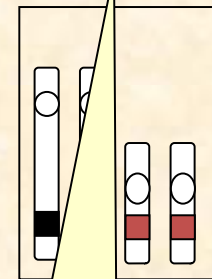
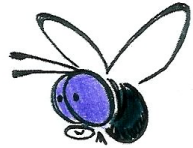


Brassage interchromosomique chez la drosophile

C'est un
test-cross



Je suis
heterozygote

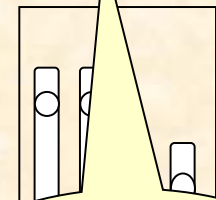
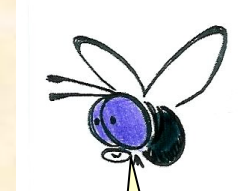
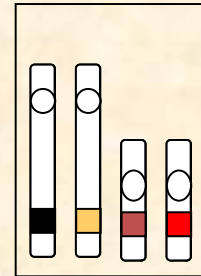
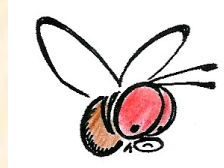


Je suis homozygote
double recessif



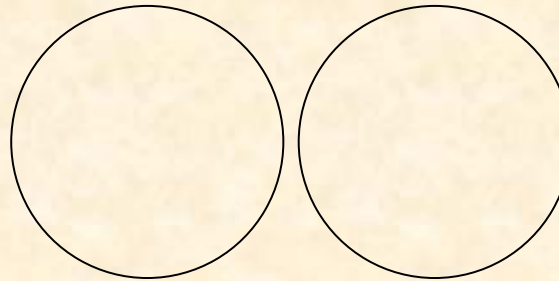
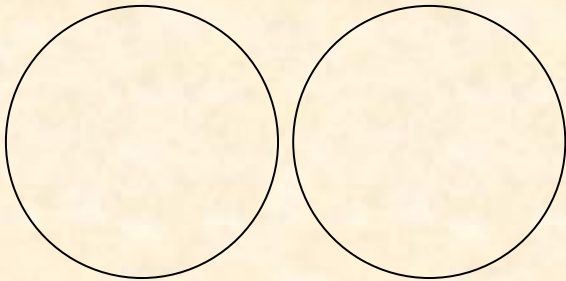
Brassage interchromosomique chez la drosophile

Lors de la méiose je
peux produire 4 types de
gamètes équiprobables



Moi, étant
homozygote, je ne
produis qu'un seul
type de gamète

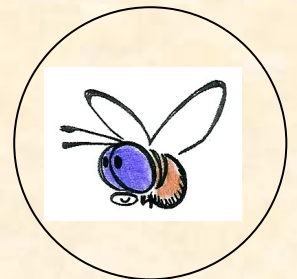
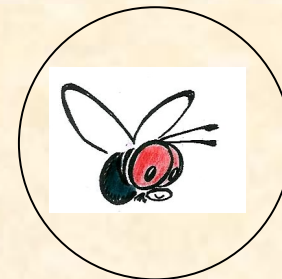
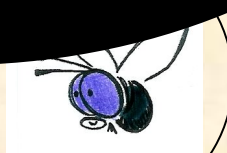
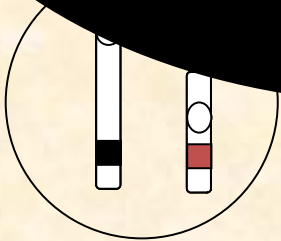
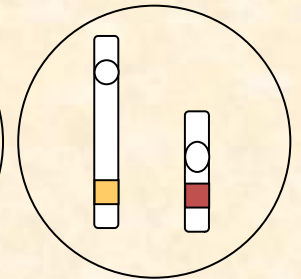
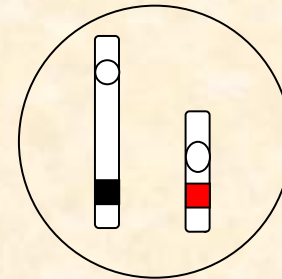
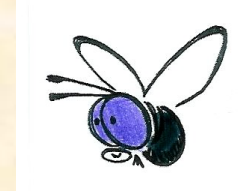
OU



Brassage interchromosomique chez la drosophile

Tous les phénotypes sont
équiprobables.

Les gènes sont indépendants.
La méiose réalise un brassage
interchromosomique



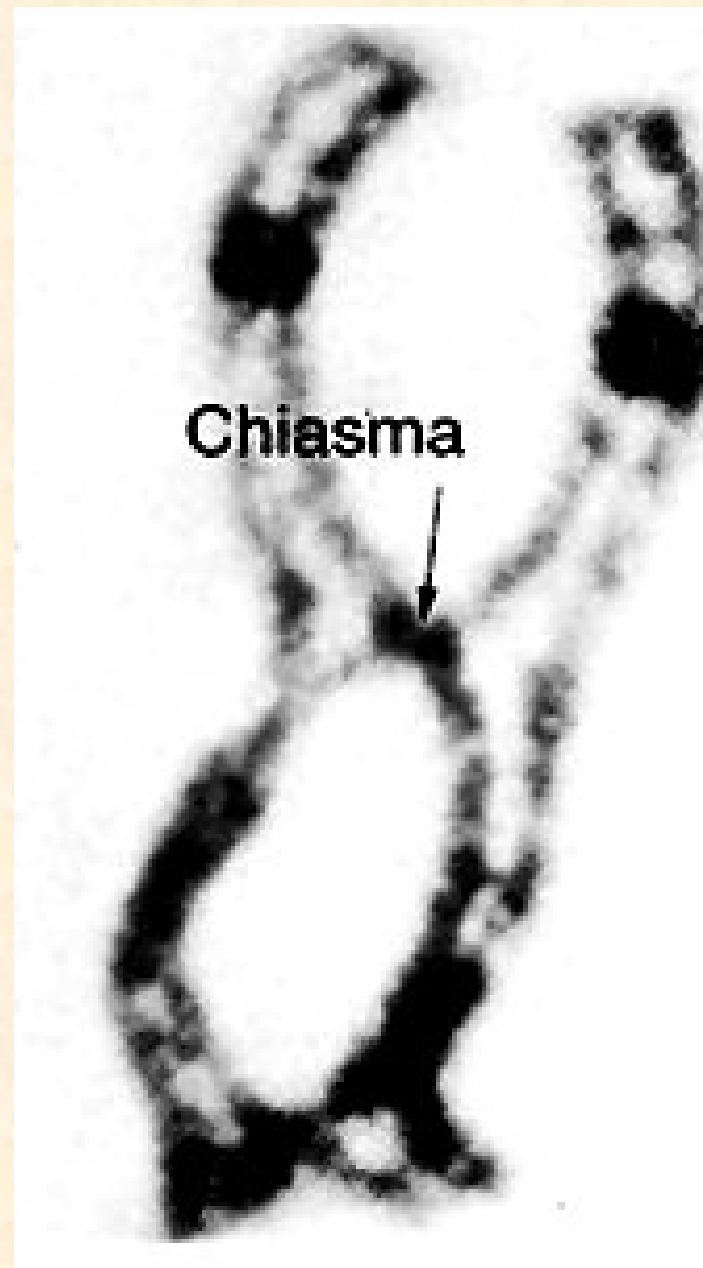
25%

25%

25%

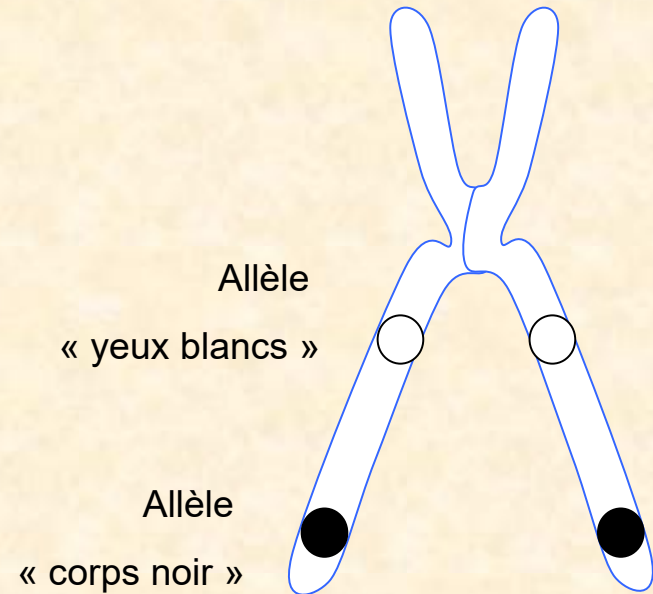
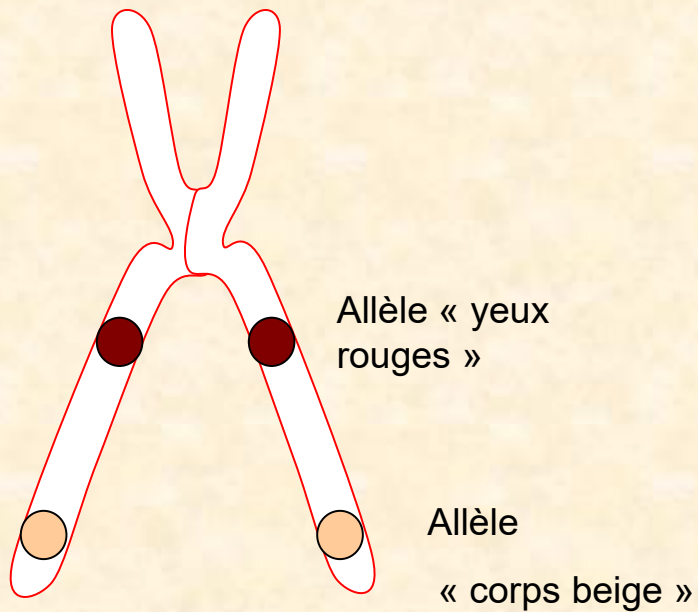
25%

2. Le crossing over: un brassage intrachromosomique:





Le Brassage intrachromosomique chez la drosophile

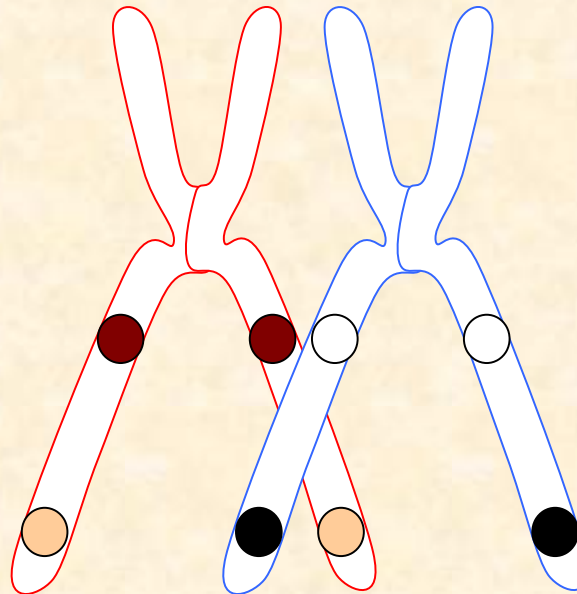


Le crossing-over a lieu lors de la prophase 1 de la méiose

Les chromosomes homologues s'apparient



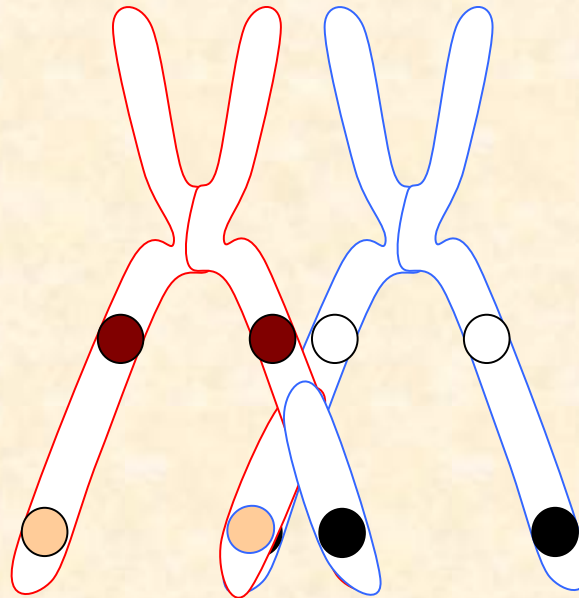
Le Brassage intrachromosomique chez la drosophile



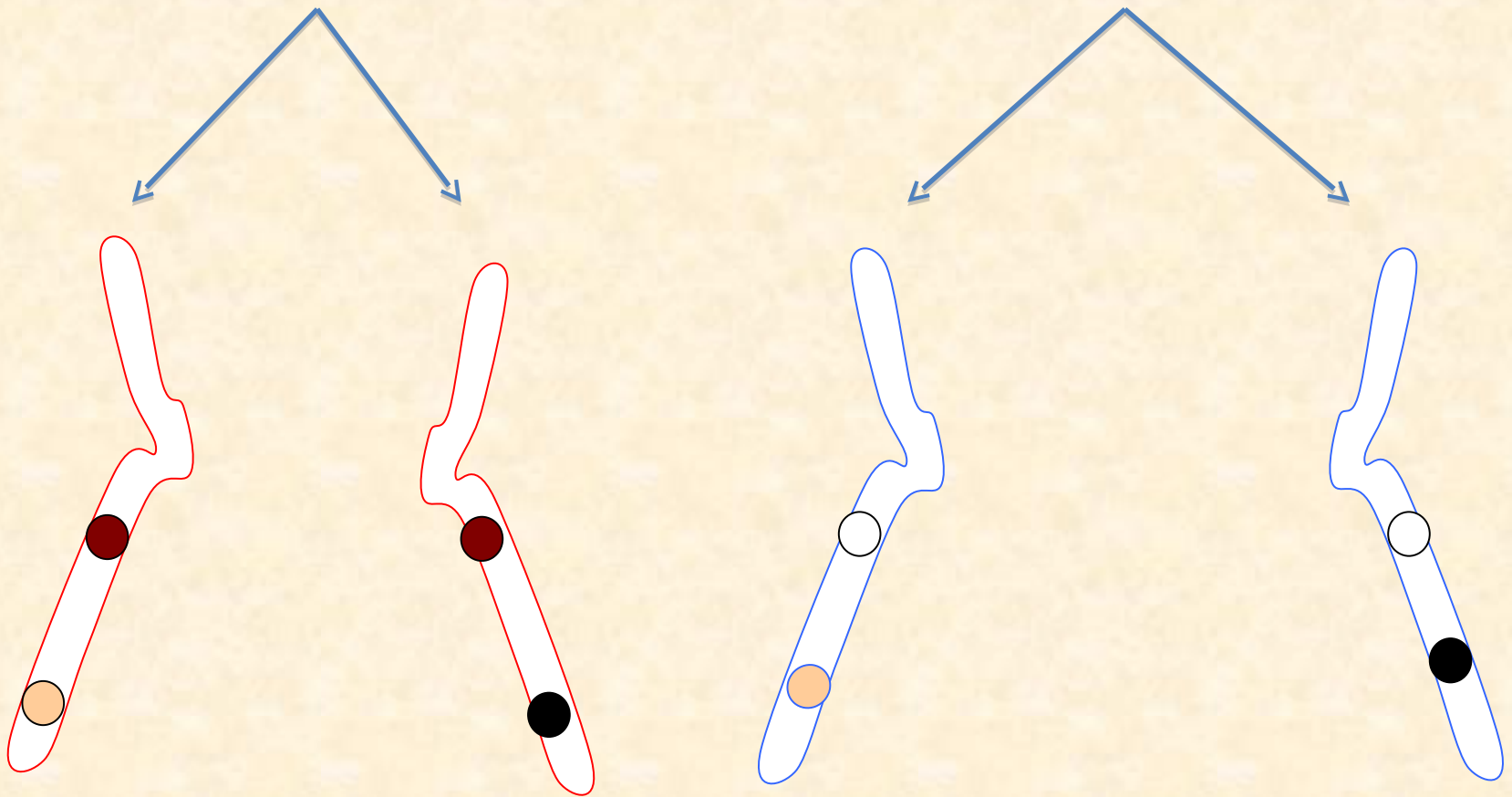
Les chromatides des chromosomes homologues s'entrecroisent et forment des chiasmas



Le Brassage intrachromosomique chez la drosophile



Puis les chromosomes se séparent lors de l'anaphase 1 de la méiose

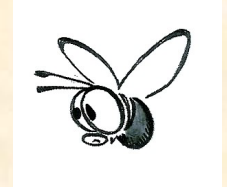


Puis les chromatides se séparent lors de l'anaphase II de la méiose

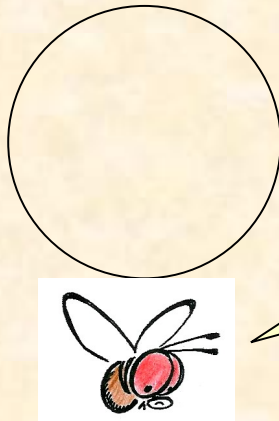
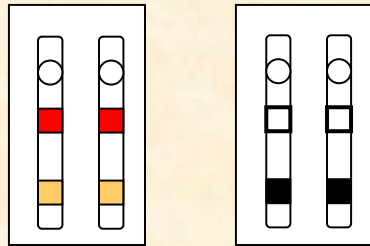
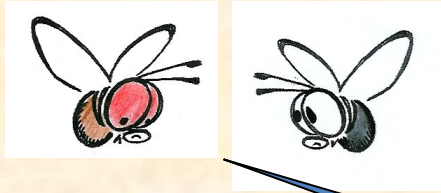
Brassage intrachromosomique chez la drosophile.



Brassage intrachromosomique chez la drosophile.



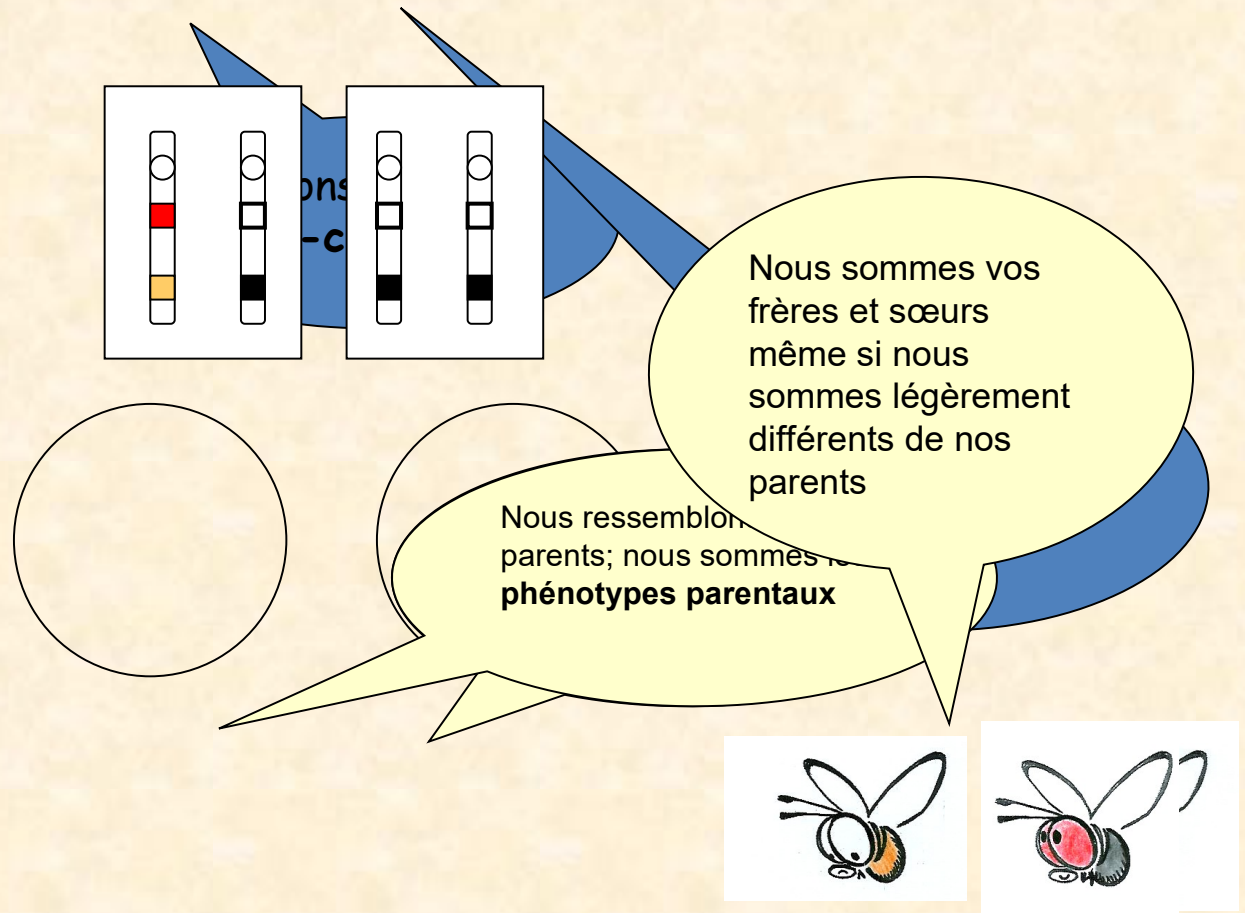
Brassage intrachromosomique chez la drosophile.



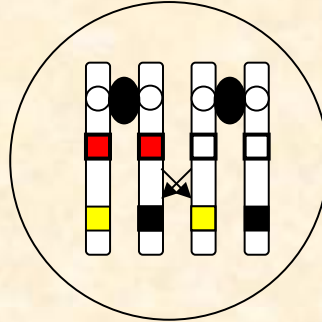
Tous les individus de **F1 sont identiques**.
Les allèles « corps beige » et « yeux rouges » sont dominants

Nous ne produisons qu'un seul type de gamètes car nous sommes des **lignées pures**

Brassage intrachromosomique chez la drosophile.

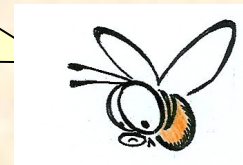


Brassage intrachromosomique chez la drosophile.

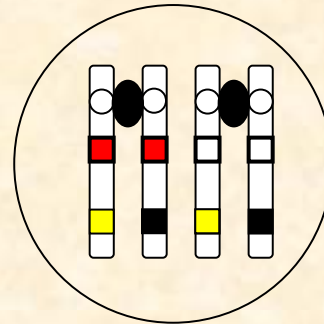


Nous sommes issus
d'un **brassage
intrachromosomique**
lors de la prophase de
la première division de
la méiose

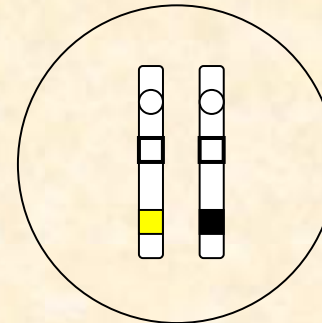
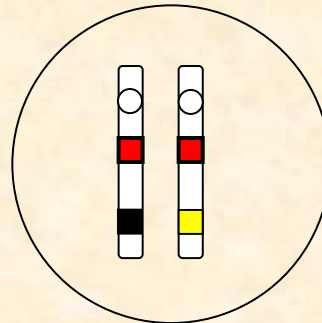
Nous sommes vos
frères et sœurs
même si nous
sommes légèrement
différents de nos
parents



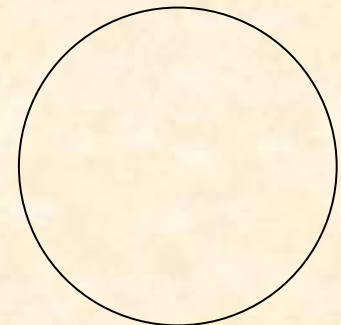
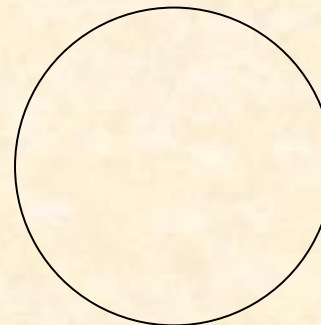
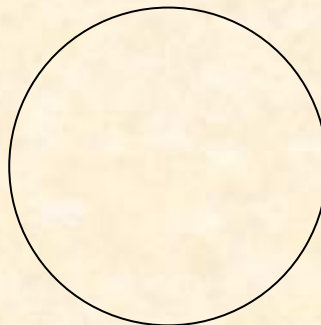
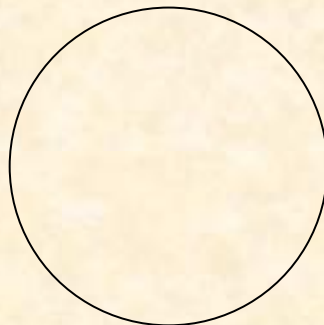
Brassage intrachromosomique chez la drosophile.



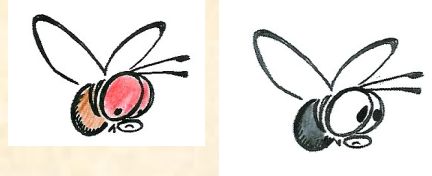
Division 1



Division 2



Brassage intrachromosomique chez la drosophile.



Phénotypes parentaux
largement majoritaires

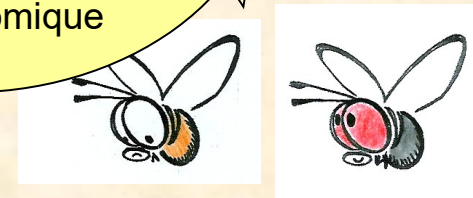
Phénotypes recombinés
minoritaires

Les phénotypes parentaux sont donc issus de méiose avec et de méiose sans crossing over, alors que les phénotypes recombinés proviennent seulement des méiose avec crossing over.

Les gènes sont donc liés, portés par la même paire de chromosome.

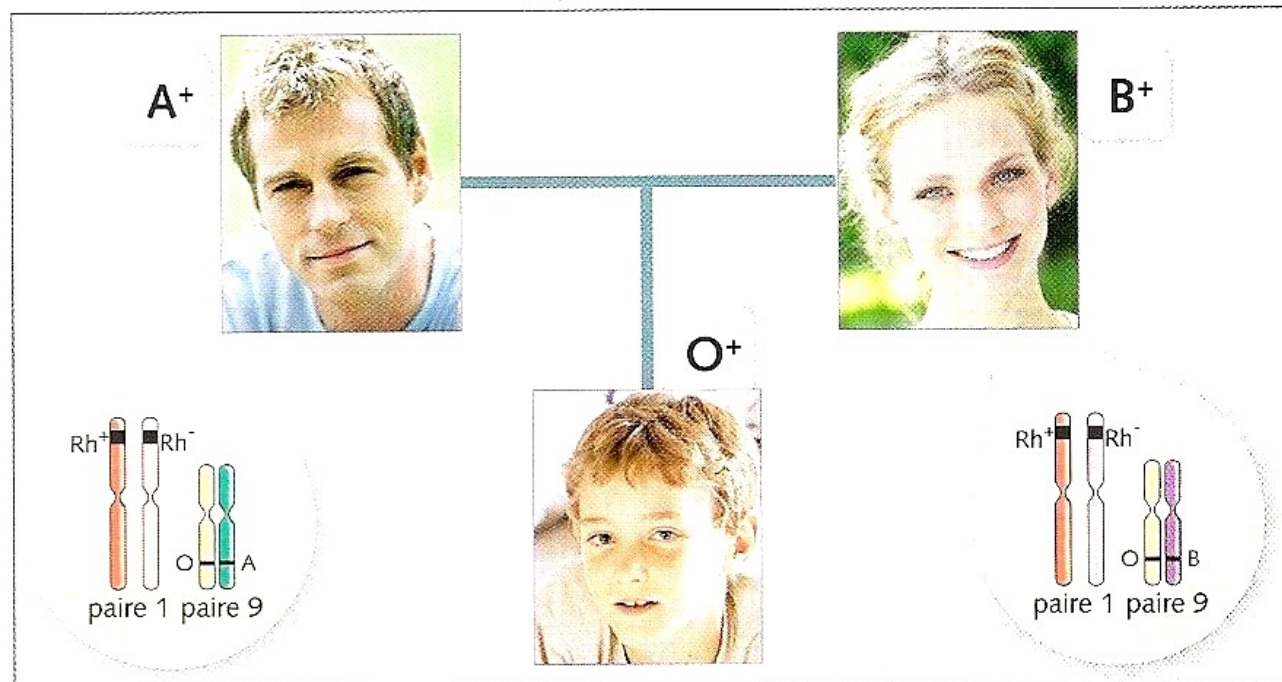
Il y a eu brassage intrachromosomique

Nous sommes statistiquement parce que il n'y a pas à chaque

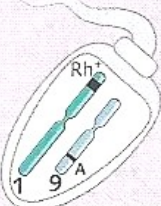
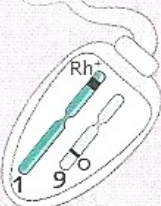
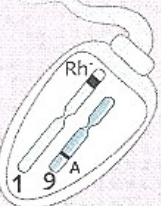
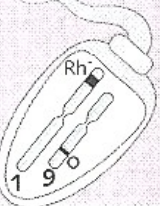
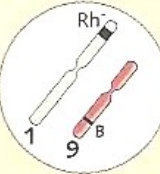
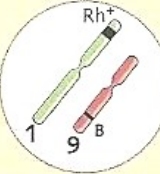
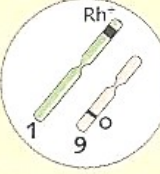
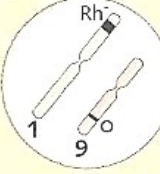


Le brassage du à la fécondation:

- Le groupe sanguin d'un individu est défini par deux paires de chromosomes : les chromosomes 1 et 9.
- La paire de chromosomes 1 porte l'information du groupe Rhésus et présente deux allèles notés Rh^+ et Rh^- . Lorsque les allèles Rh^+ et Rh^- sont présents simultanément, l'expression de l'allèle Rh^- n'est pas visible.
- La paire de chromosomes 9 porte l'information du groupe sanguin ABO. Les allèles A ou B gouvernent la production de molécules (A ou B) à la surface des globules rouges caractéristiques des groupes sanguins. L'allèle O ne déclenche la production d'aucune de ces deux molécules. Lorsque l'allèle A ou B est présent avec l'allèle O, seule l'expression de l'allèle A ou B est visible. Et lorsque les allèles A et B sont présents simultanément, ils s'expriment tous les deux.



Les groupes sanguins dans cette famille.

SPERMATOZOÏDES OVULES				
	AB ⁺	B ⁺	AB ⁻	B ⁻
	AB ⁺	B ⁺	AB ⁺	B ⁺
	A ⁺	O ⁺	A ⁺	O ⁺
	A ⁺	O ⁺	A ⁻	O ⁻

Devenir des chromosomes 1 et 9 au cours de la reproduction sexuée.

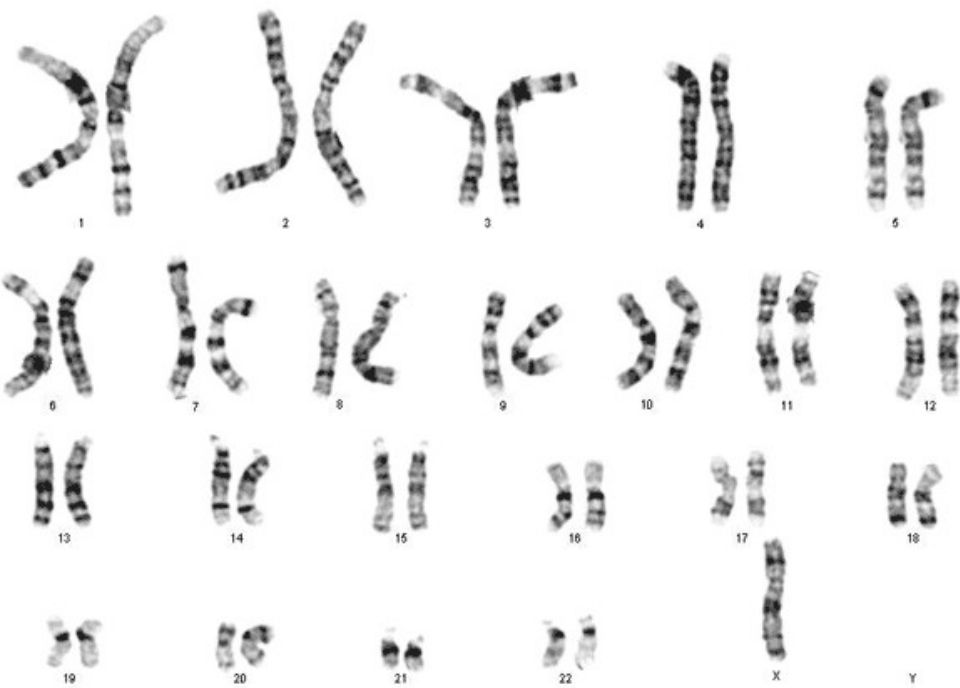
Evaluation du nombre de combinaisons chez l'Homme

Item	Valeur	Nombre de combinaisons
Nombre total de chromosomes	23	2^{23}
Nombre moyen de gènes par chromosome	1300	$2^{23 \times 1300}$
Hétérozygotie	6,7%	$2^{23 \times 1300 \times 0,067}$
Fréquence moyenne de crossing-over	3%	$2^{23 \times 1300 \times 0,067 \times 0,03}$
Combinaisons		$\approx 2^{60}$

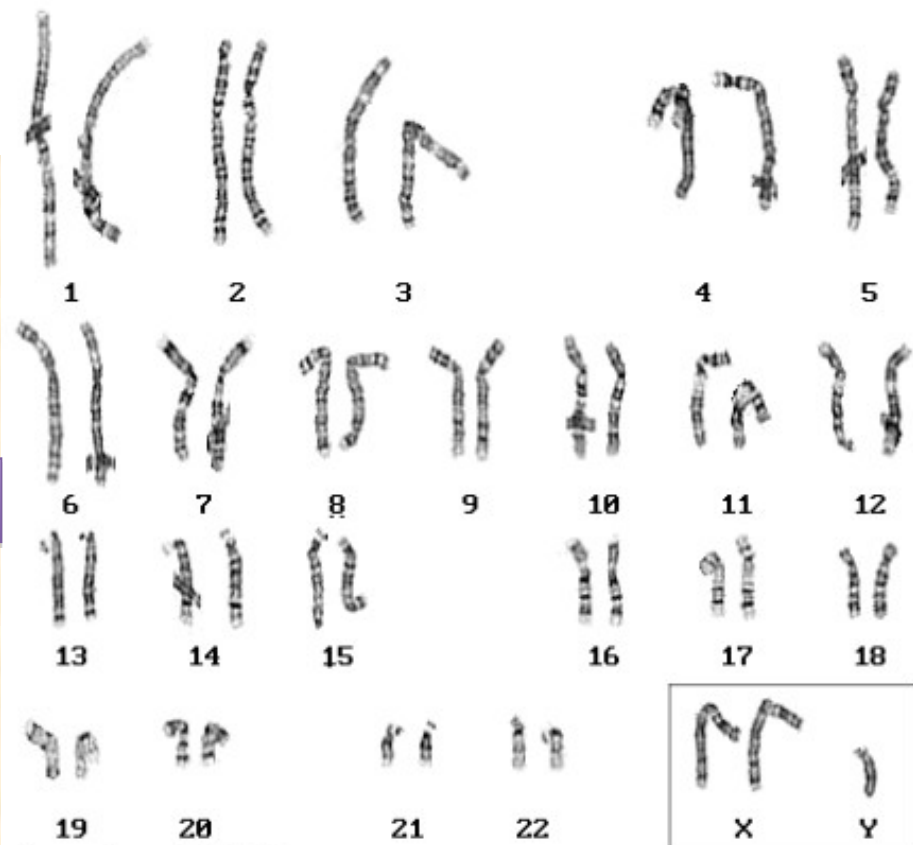
Le nombre de combinaisons pour un zygote humain, est supérieur à $2^{60} \times 2^{60}$, soit $1,32 \times 10^{36}$, soit 1,3 milliard de milliards de milliards de milliards.

Les anomalies lors du brassage :

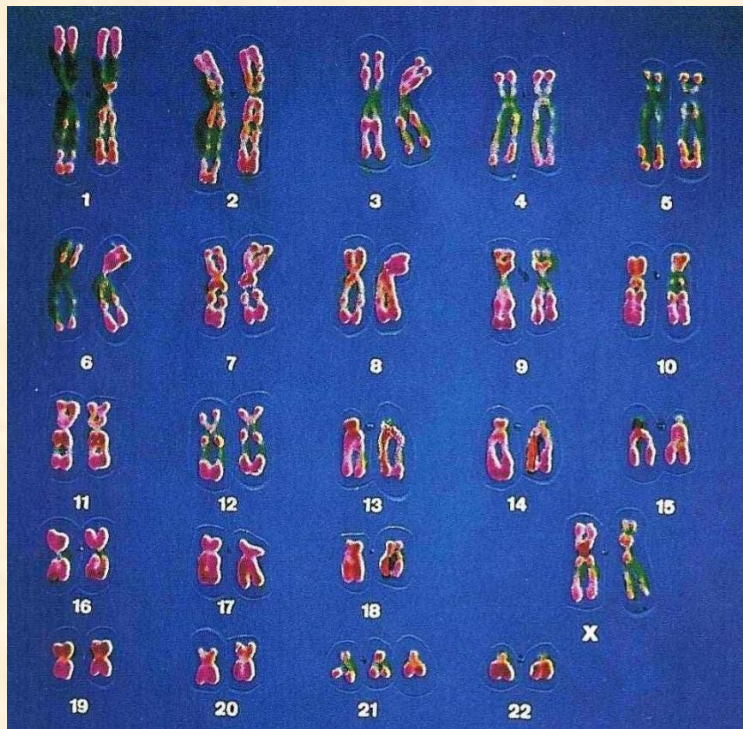
Des anomalies lors du brassage
interchromosomique:



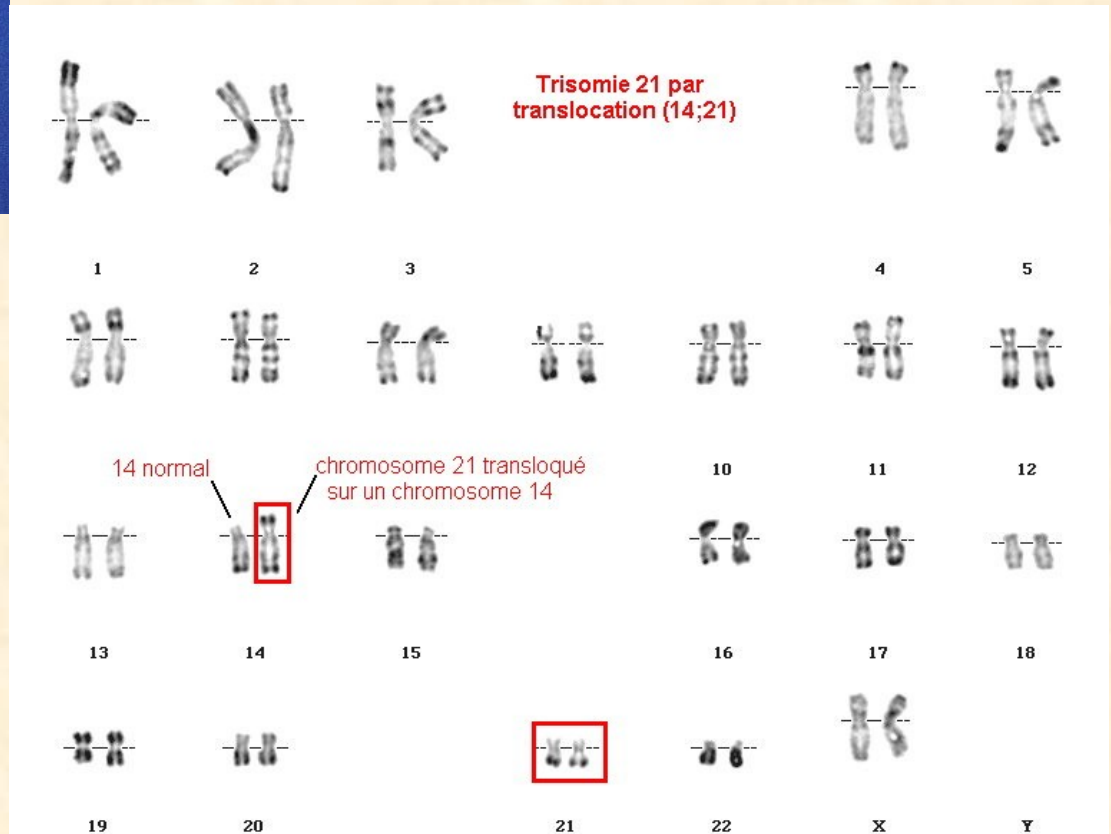
Syndrome de Turner

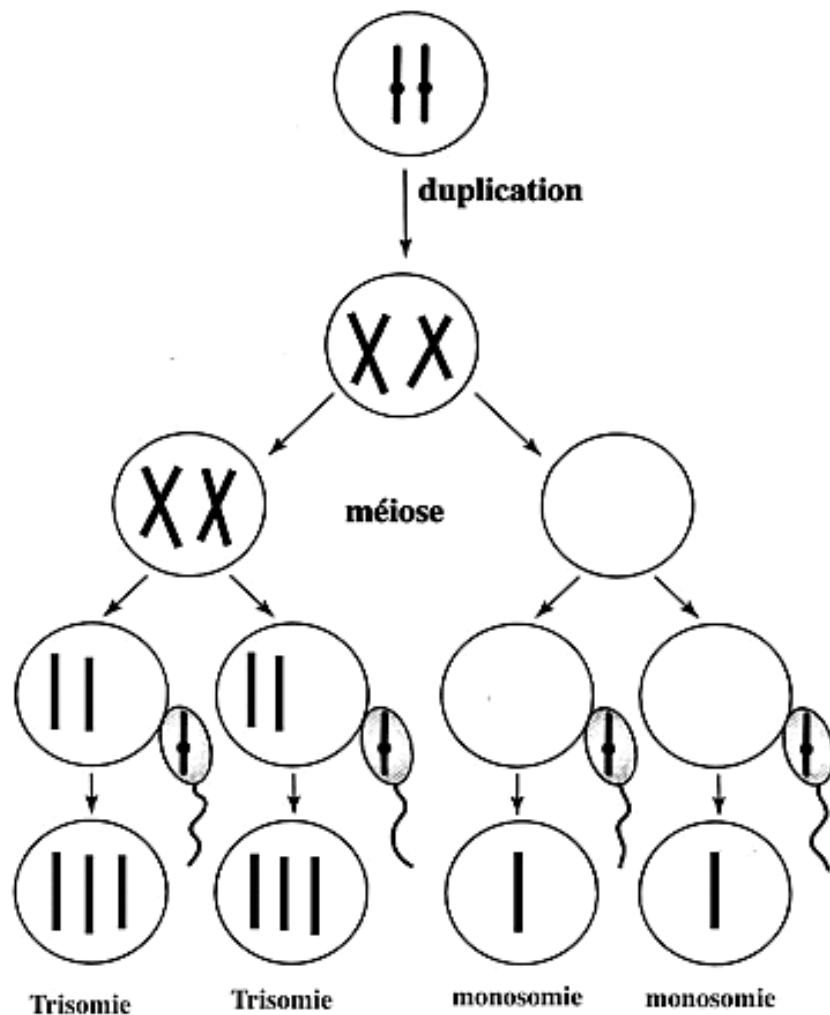


Syndrome de Klinefelter

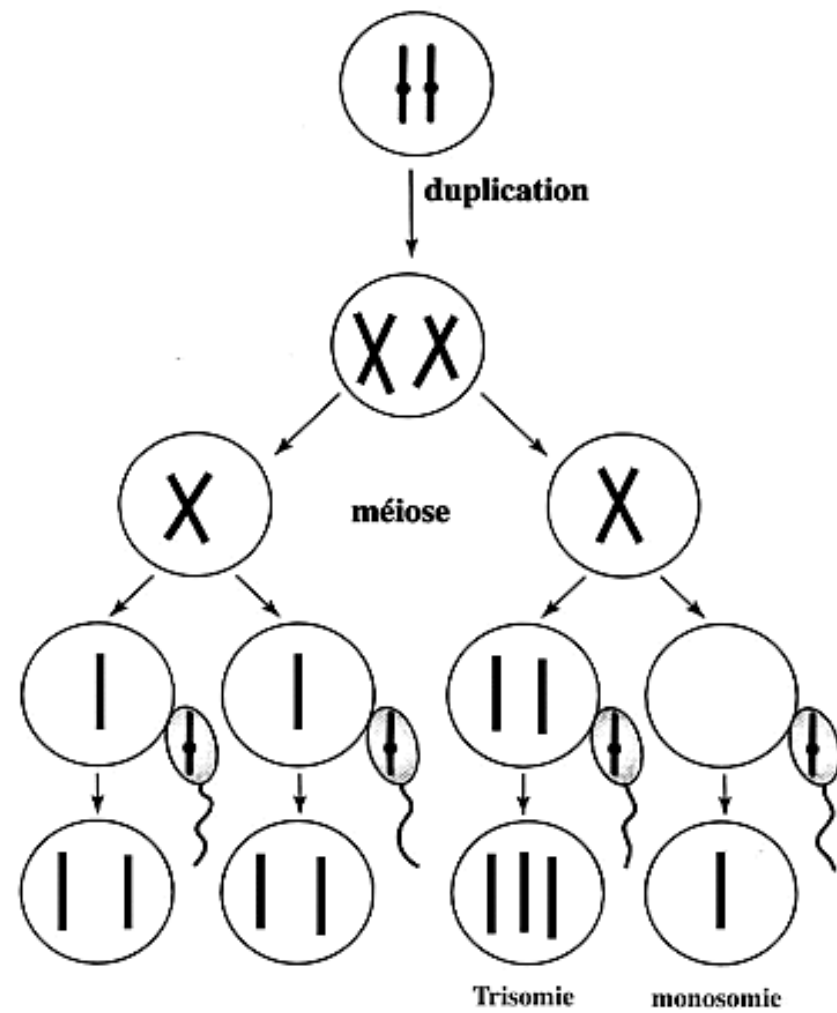


TRISOMIE 21

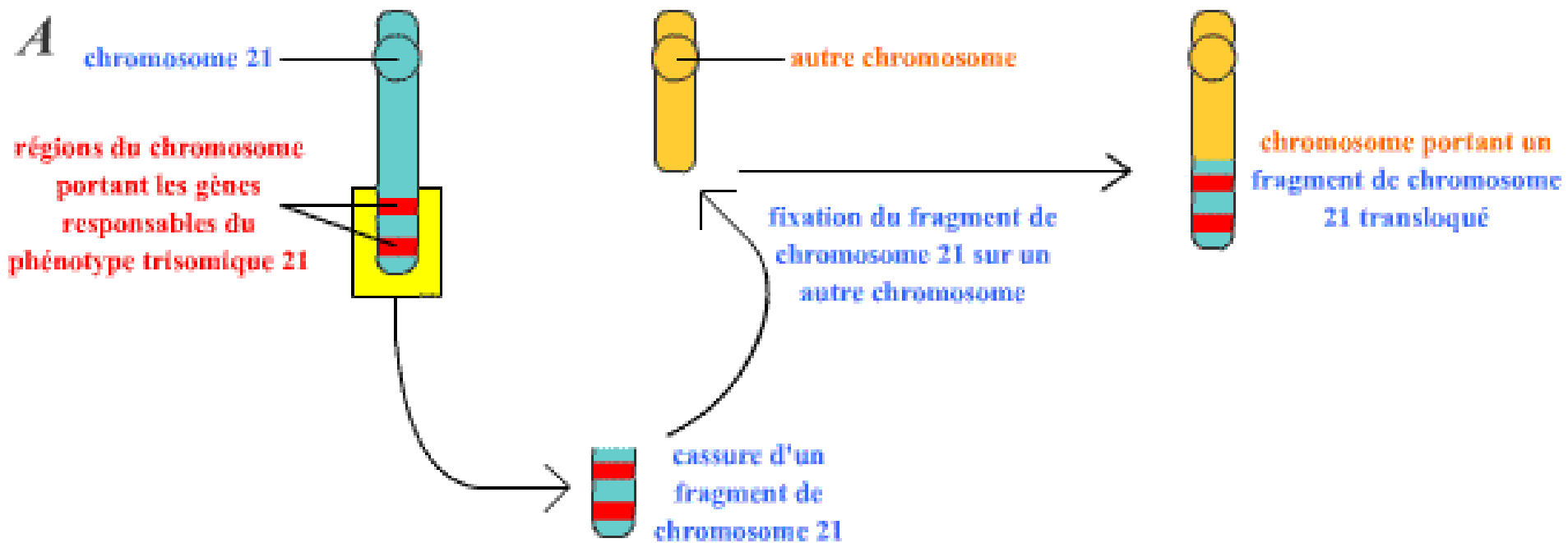




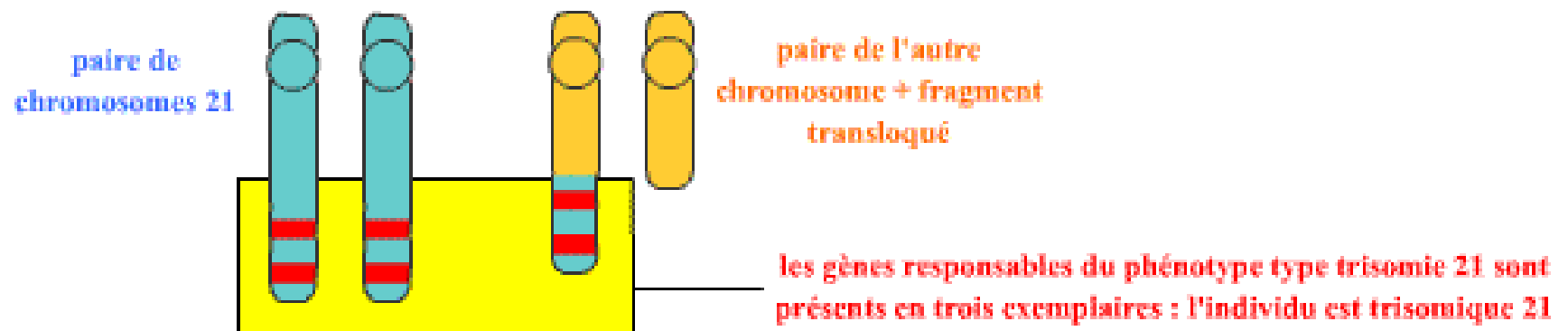
Mécanisme d'apparition des trisomies (cas 1)



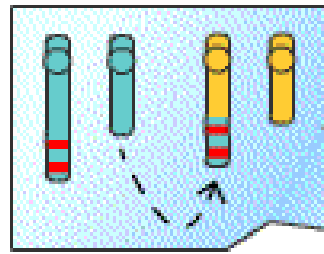
Mécanisme d'apparition des trisomies (cas 2)



B



translocation héritée



translocation d'un fragment
de chromosome 21 sur un autre
chromosome présente dans le
génome de l'individu

1

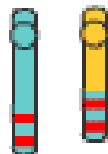
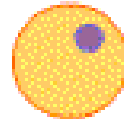


2



gamétogenèse

gamétogenèse



individu trisomique

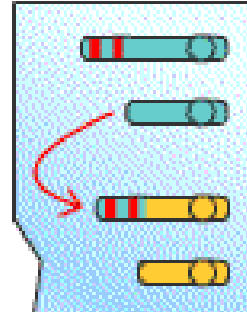
*qui a hérité sa translocation du
parent 1, qui la possédait dans
son génome*

translocation *de novo*

3

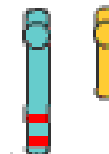
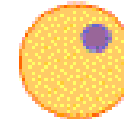


4



gamétogenèse

gamétogenèse

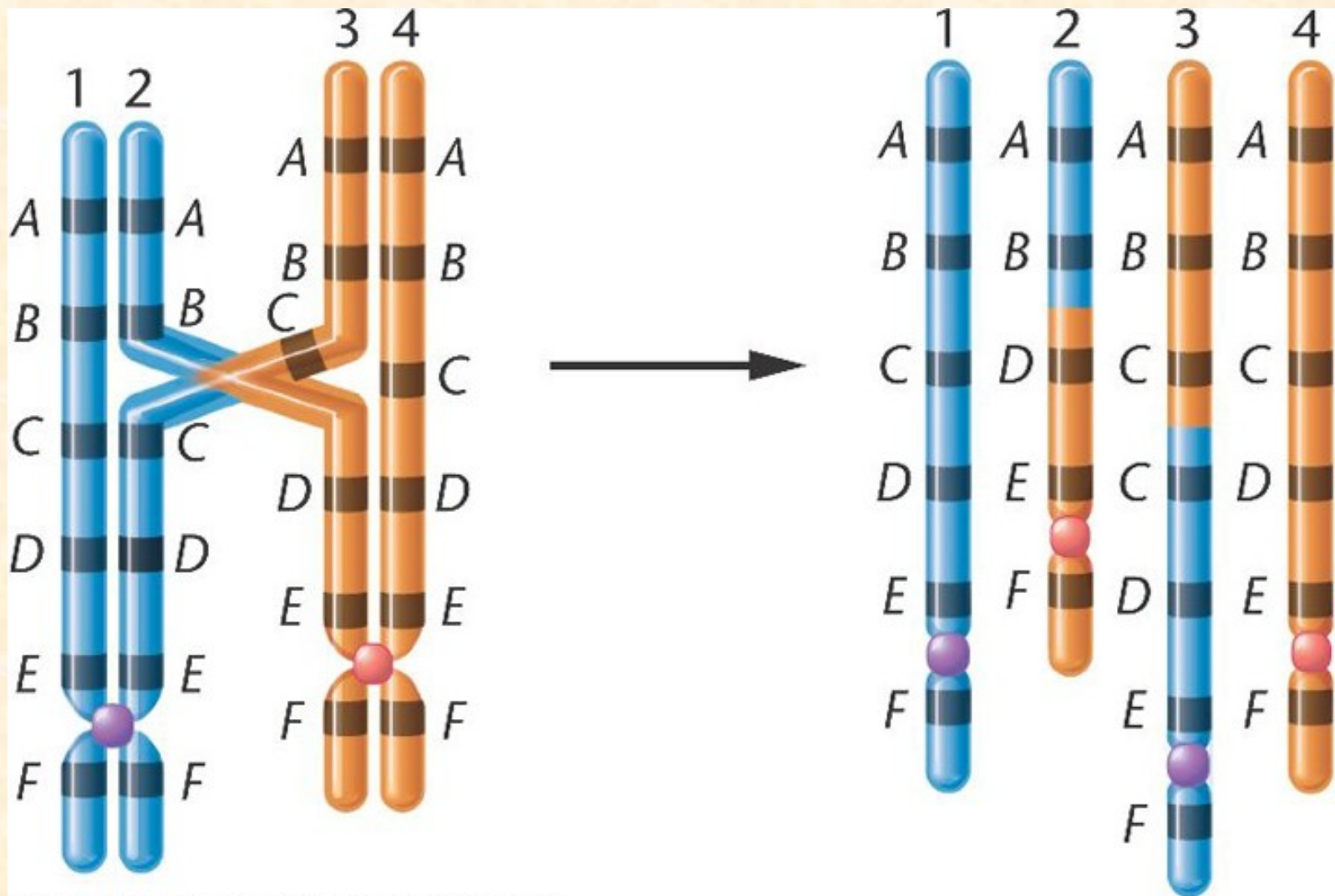


individu trisomique

*dont la translocation provient d'un
événement qui a lieu lors de la
gamétogenèse chez l'individu 4*

Des anomalies lors du brassage intrachromosomique:

Crossing over inégal



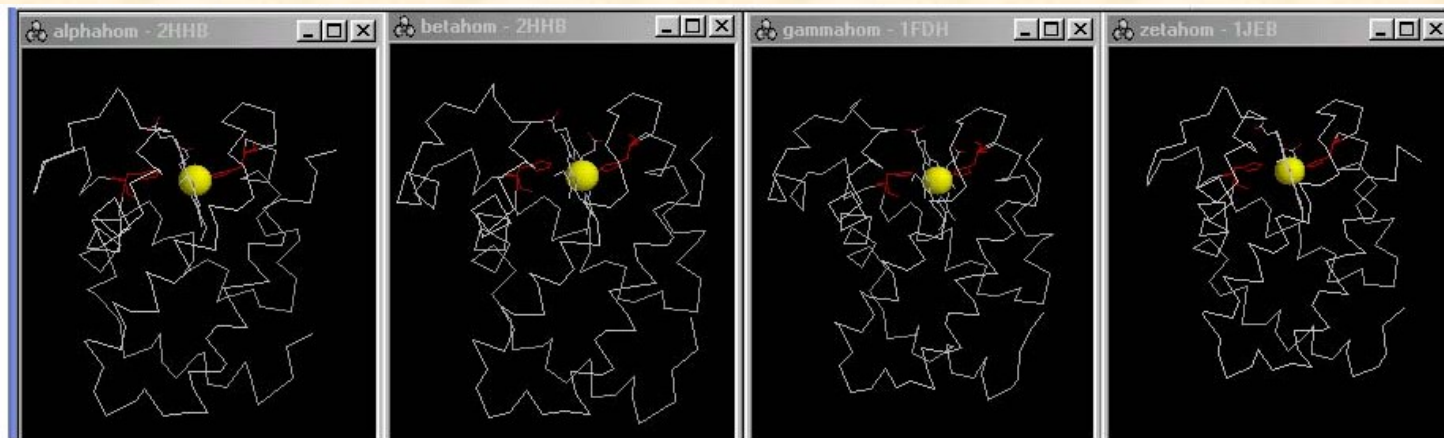
This tetrad is mispaired at meiotic synapsis.

The result, after crossing over, is two unequal chromosomes: one with a **duplication** (3) and one with a **deletion** (2).

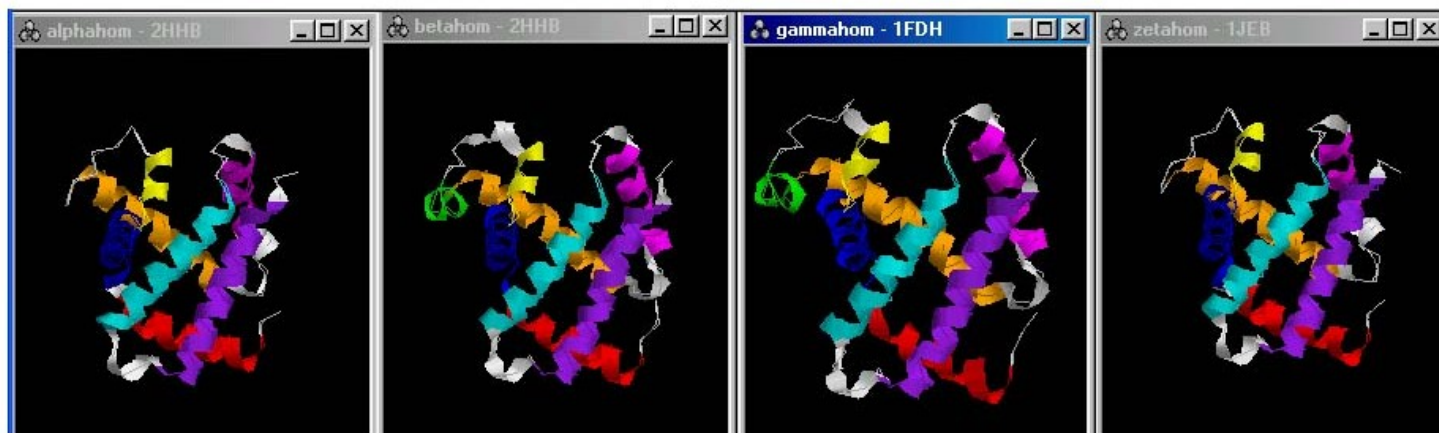
Les globines

Comparaison des globines α, β, γ et ζ en 3D (structures obtenues à l'aide du logiciel RasTop)

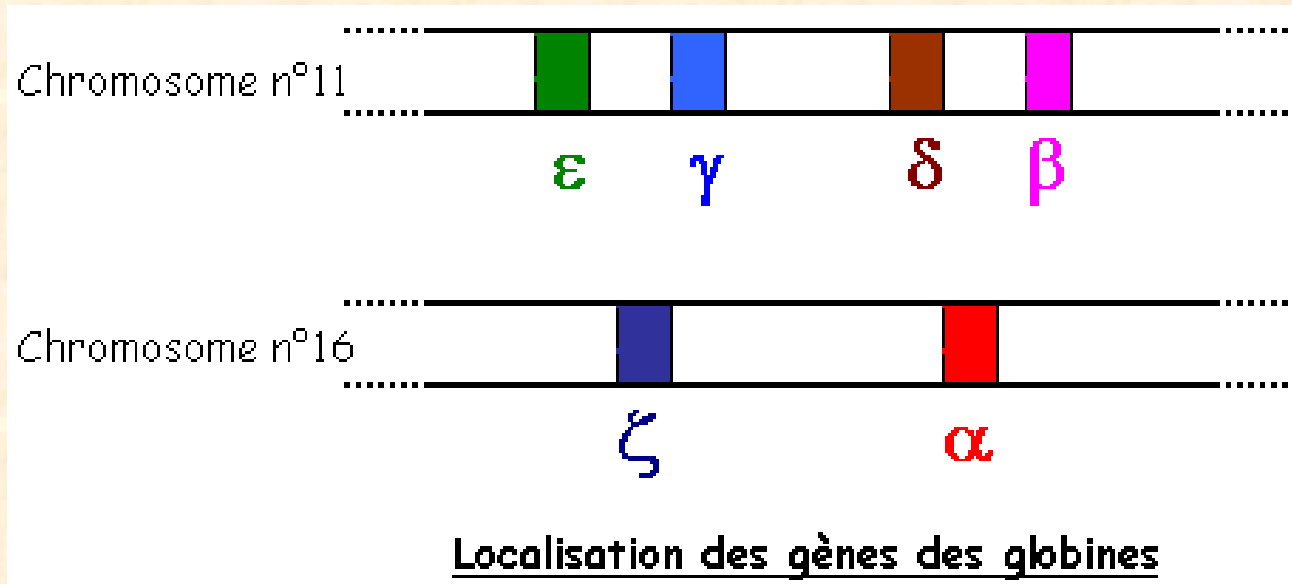
La similitude des structures des globines présentées peut suggérer l'idée d'une parenté entre ces molécules, donc des gènes qui les codent.



Représentation en squelette carboné de 4 globines humaines



Représentation en rubans de 4 globines humaines



Le gène de la myoglobine est situé sur le chromosome 22

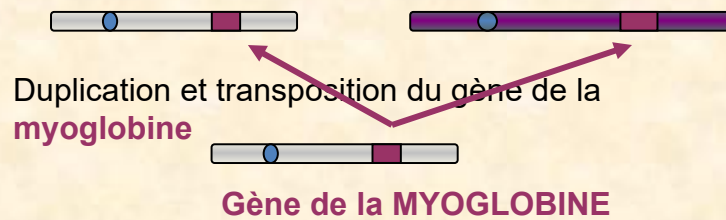
En mettant en relation la localisation chromosomique des gènes, les données paléontologiques et celles de Phylogène, nous allons donc reconstituer la filiation de la myoglobine et des globines $\alpha, \beta, \gamma, \zeta, \delta$ et ϵ .

Temps géologiques (Echelle non respectée)

- 650 Ma



AGNATES



Temps géologiques (Echelle non respectée)

- 400 Ma

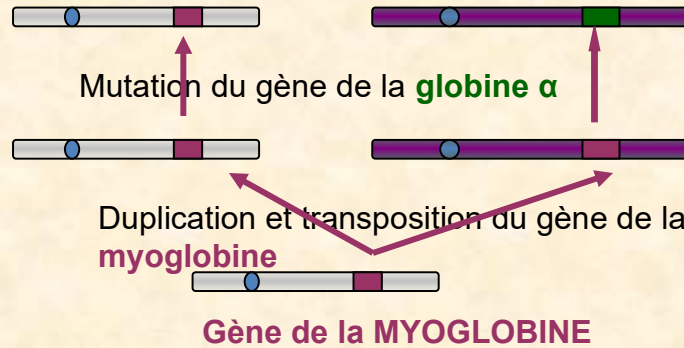
POISSONS



- 650 Ma



AGNATES



Temps géologiques (Echelle non respectée)

- 350 Ma



AMPHIBIENS

- 400 Ma

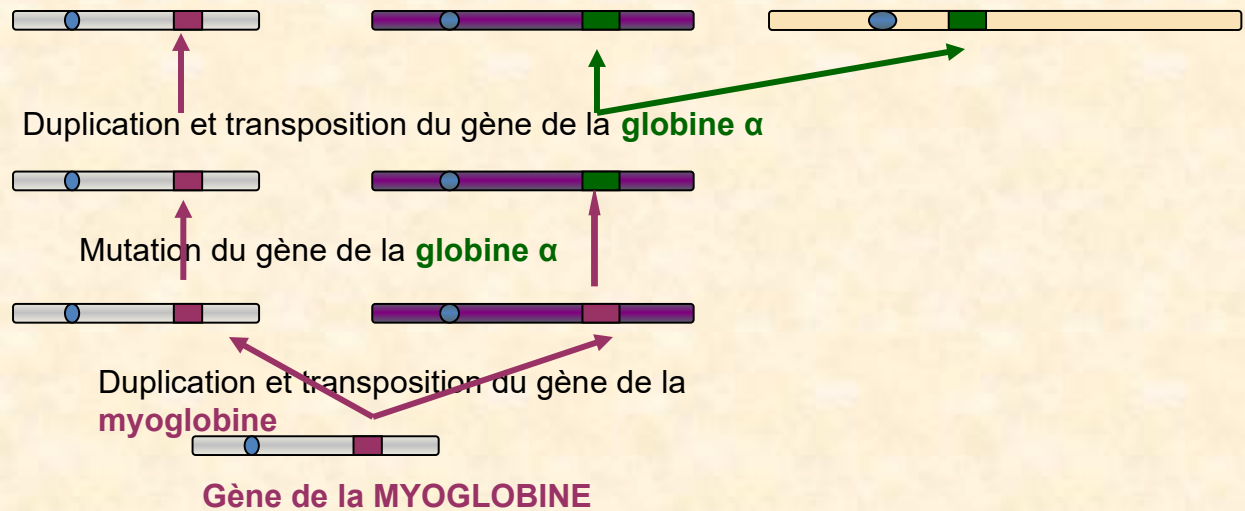


POISSONS

- 650 Ma



AGNATES



Temps géologiques (Echelle non respectée)

- 300 Ma

REPTILES



- 350 Ma

AMPHIBIENS



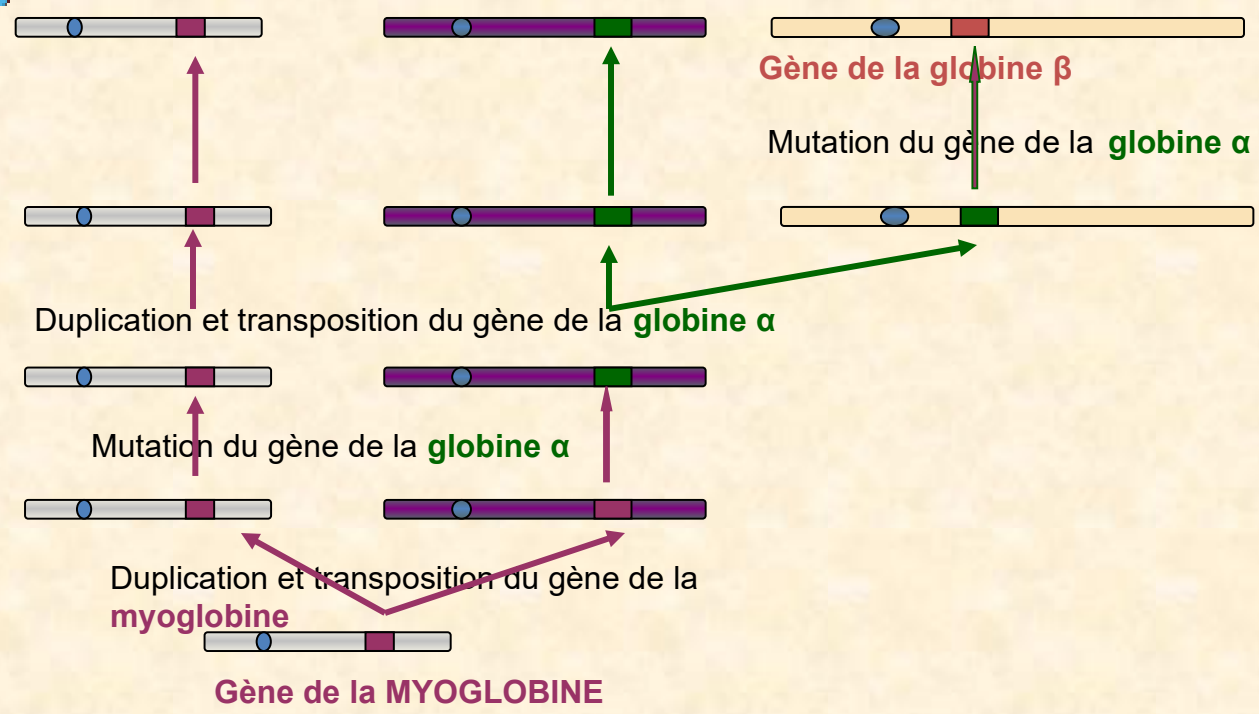
- 400 Ma

POISSONS

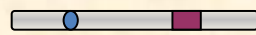
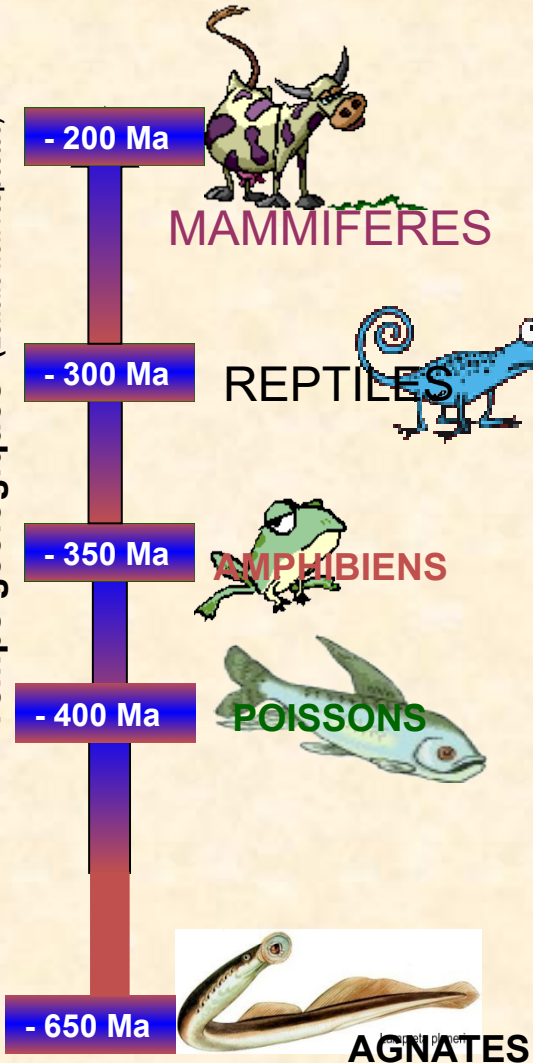


- 650 Ma

AGNATES



Temps géologiques (Echelle non respectée)

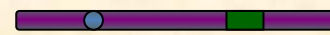
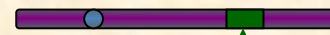


Duplication et transposition du gène de la **globine α**

Mutation du gène de la **globine α**

Duplication et transposition du gène de la **myoglobine**

Gène de la **MYOGLOBINE**



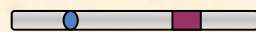
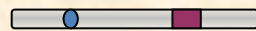
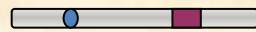
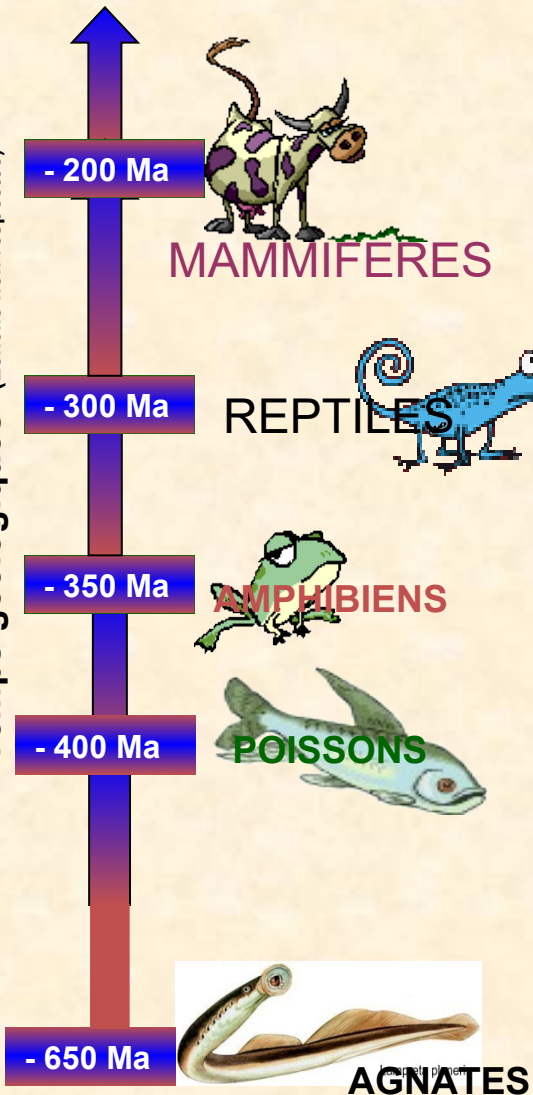
Gène de la **globine γ**

D-T-M du gène de la **globine β**

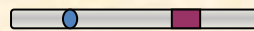
Gène de la **globine β**

Mutation du gène de la **globine α**

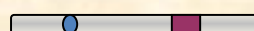
Temps géologiques (Echelle non respectée)



Duplication et transposition du gène de la **globine α**



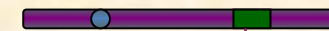
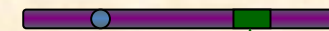
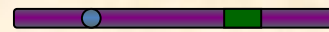
Mutation du gène de la **globine α**



Duplication et transposition du gène de la **myoglobine**



Gène de la **MYOGLOBINE**



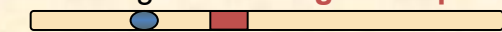
Gène de la globine **δ**

D-T-M du gène de la globine **β**



Gène de la globine **γ**

D-T-M du gène de la globine **β**

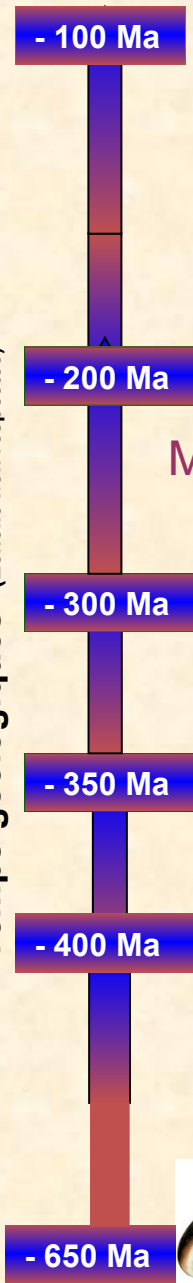


Gène de la globine **β**

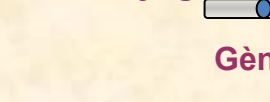
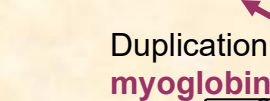
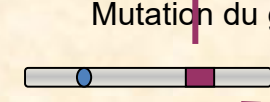
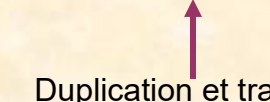
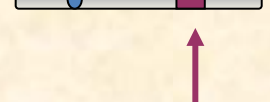
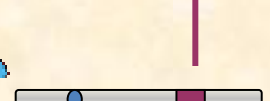
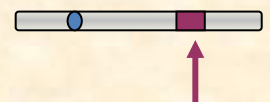
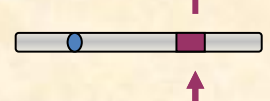
Mutation du gène de la **globine α**



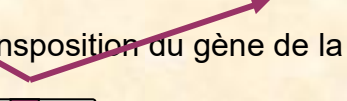
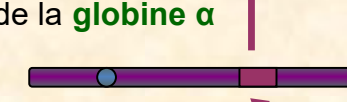
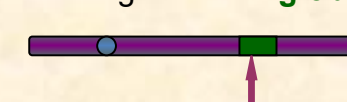
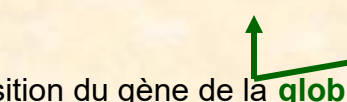
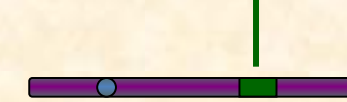
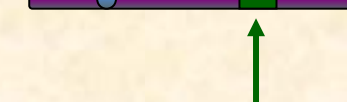
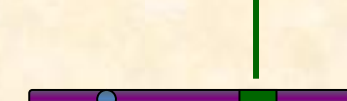
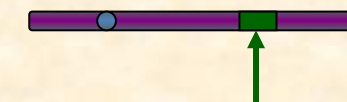
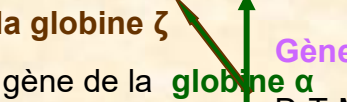
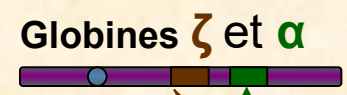
Temps géologiques (Echelle non respectée)



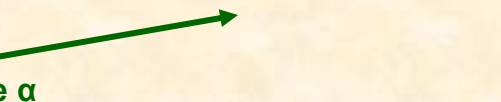
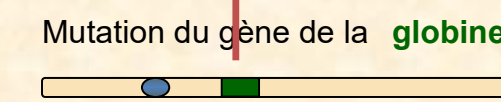
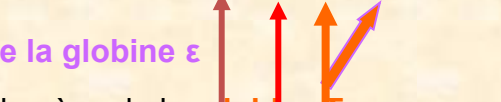
Chromosome 22



Chromosome 16



Chromosome 11



Gène de la globine ζ
D-T-M du gène de la globine α

Gène de la globine ϵ
D-T-M du gène de la globine δ

Gène de la globine δ
D-T-M du gène de la globine β

Gène de la globine γ
D-T-M du gène de la globine β

Gène de la globine β
Mutation du gène de la globine α

Duplication et transposition du gène de la globine α

Mutation du gène de la globine α

Duplication et transposition du gène de la myoglobine

Gène de la MYOGLOBINE