

## PARTIE 1

# UNICITE GENETIQUE DES INDIVIDUS ET POLYMORPHISME DES GENES

Tout d'abord quelques petits RAPPELS :

L'édification de l'individu est dirigée par le **programme génétique** (ensemble des informations qui caractérisent un individu) contenu dans le noyau de la **cellule œuf**.

La cellule œuf issue de la **fécondation** (fusion entre un gamète mâle et un gamète femelle) contient la totalité du programme génétique dont le support chimique est l'**ADN** (acide désoxyribonucléique), constituant principal des **chromosomes**.

La cellule œuf subit de nombreuses divisions ou **mitoses** au cours duquel le programme génétique est transmis aux cellules filles (descendantes) grâce à **une répartition égale du matériel chromosomique** et à la **duplication semi-conservative** de l'ADN.

Le programme génétique contient des informations sous formes de **gènes** (fragment d'un brin d'ADN codant) dont l'expression se manifeste par un **polypeptide** (molécule constituée par un enchaînement d'acides aminés). Exemples de polypeptides : amylase, hémoglobine, hormones, ...

Celui-ci est fabriqué grâce à la **transcription** (« passage » de l'ADN à l'ARNm, effectué dans le noyau de la cellule) et la **traduction** (« passage » de l'ARNm au polypeptide selon un système de correspondance appelé code génétique, opération effectuée dans le cytoplasme).

Chaque gène code pour un caractère et peut exister sous plusieurs formes ou **allèles**. On dit qu'il y a **poly-allélisme**. L'ensemble des allèles chez un gène est appelé **génotype** et l'ensemble des caractéristiques observables **phénotype**.

On peut représenter le **génom**e d'un individu (l'ensemble de ses gènes) en représentant l'ensemble des chromosomes d'une seule cellule à l'aide d'un **caryotype**.

## Chapitre 1

# ORIGINE DU POLYMORPHISME GENIQUE

*Problématique : Quels sont les mécanismes à l'origine du polyallélisme ? Et quelles sont leur conséquences au sein d'une population ?*

## I. Les mutations sont à l'origine du polyallélisme

---

### 1°) Les mutations sont des accidents rares

- Mutation : modification accidentelle de la séquence de nucléotides de l'ADN, apparaissant avec une fréquence faible ( $10^{-11}$ ) et de façon aléatoire lors de la réplication (erreur due aux enzymes).
- Agents mutagènes : UV, radioactivité, ...

### 2°) Les mutations sont des accidents variés

Il existe plusieurs sortes de mutations :

- par **substitution** : un nucléotide de la séquence initiale est remplacé par un autre.
- par **addition** : un nucléotide est inséré entre 2 autres.
- par **délétion** : un nucléotide de la séquence initiale est supprimé.

### 3°) Les mutations ont des conséquences variables

Pour évaluer les conséquences, il faut comparer une protéine dite « normale » avec la protéine résultant de la séquence ayant subi une mutation.

Voyons à présent plusieurs cas de mutation par substitution :

- La mutation ne modifie pas la séquence des AA, on parle de mutation **silencieuse**.
- La mutation modifie la séquence des AA... (2 cas possibles)
  - ⇒ sans modifier l'activité biologique (grâce à la redondance du code génétique) on parle de mutation **neutre**
  - ⇒ en modifiant l'activité biologique, soit la protéine a une structure différente et a donc des propriétés différentes : mutation **faux sens**, soit la protéine est raccourci à cause d'un codon stop : mutation **non sens**.

Les mutations par délétion et addition entraînent un **décalage dans le cadre de lecture**. Ainsi tous les AA en aval de la mutation sont changés.

**MAIS la plupart des mutations affecte des parties non codantes** ainsi pour 30 000 gènes, il n'y a « que » 3000 maladies génétiques.

## II. Les mutations peuvent se transmettre

---

Les mutations affectent en permanence le génome des cellules de l'organisme MAIS celles qui se transmettent sont celles affectant les **cellules sexuelles**.

Dans les cellules somatiques, les mutations ne se transmettent qu'à l'intérieur de l'individu de cellule mère à cellules filles.

Par conséquent, les mutations sont transmissibles de génération en génération. **La modification du patrimoine génétique originel entraîne la diversification du patrimoine génétique.**

## III. Le polymorphisme génique est à l'origine de l'unité génétique

---

### 1°) le polymorphisme est un poly-allélisme particulier

Un gène est **polymorphe** quand il est représenté par au moins 2 allèles ayant chacun une fréquence d'apparition supérieure à 1% au sein d'une population.

### 2°) chaque individu possède un génome

Le gène est situé dans une partie du chromosome appelé **locus**.

Un gène est toujours représenté par 2 allèles situés chacun sur des chromosomes homologues d'une paire :

- Si un gène est représenté par 2 allèles similaires, le gène (ou l'individu) concerné est **homozygote**.
- Au contraire, si un gène est représenté par 2 allèles différents, le gène (ou l'individu) concerné est **hétérozygote**.

La composition allélique d'un gène est appelé **génotype**, le **phénotype** est le caractère qui résulte de l'expression des allèles (il existe des allèles **dominants**, ou **récessifs**, et il existe des cas de **codominance**).

*Conclusion :*

**Chaque chromosome comporte une multitude de gènes chacun étant représenté par 2 allèles. Pour chaque paire de chromosomes, il y a une multitude de combinaisons alléliques. Le nombre de combinaisons alléliques est amplifié lorsqu'on tient compte de l'ensemble des chromosomes. De ce fait, à l'exception des vrais jumeaux, 2 individus ne peuvent jamais avoir le même génome.**

## Chapitre 2

# **MECANISMES FONDAMENTAUX DE LA REPRODUCTION SEXUEE**

**Reproduction sexuée** : fonction par laquelle les êtres vivants perpétuant l'espèce, nécessitant l'intervention de 2 individus de sexe opposés.

*Problématique* : Quels sont les mécanismes assurant la transmission du patrimoine génétique des parents aux descendants ?

## I. Le cycle de développement présent une alternance de phases :

---

### 1°) Il présente un organisme avec des cellules à bagages chromosomique différents :

- a°) **La cellule œuf** : une cellule diploïde.
  - Elle est issue de la fusion entre un gamète mâle et un gamète femelle.
  - Une cellule **diploïde : à 2n chromosomes** (1n du père, 1n de la mère).
- b°) **Les gamètes** : des cellules haploïdes
  - appelées aussi cellules sexuelles ou reproductrices.
  - chez l'homme ce sont les spermatozoïdes, chez la femme ce sont les ovocytes.
  - ce sont des cellules **haploïdes (1n chromosomes)** de ce fait, le nombre de chromosomes propre à chaque espèce est conservé

### 2°) Un cycle est marqué par des événements fondamentaux :

- **La fécondation** : fusion des gamètes en une cellule œuf et obtention d'un nouvel individu.
- **La méiose** : Passage d'une cellule diploïde à 4 cellules haploïdes (généralement des gamètes).

### 3°) Un cycle présente différentes phases d'importance variable :

- Dans le cycle des individus haploïdes, la méiose suit immédiatement la fécondation.
- Dans le cycle diploïde, la méiose précède la fécondation qui permet de rétablir la diploïdie.

## II. La méiose assure le passage de la diploïdie à l'haploïdie

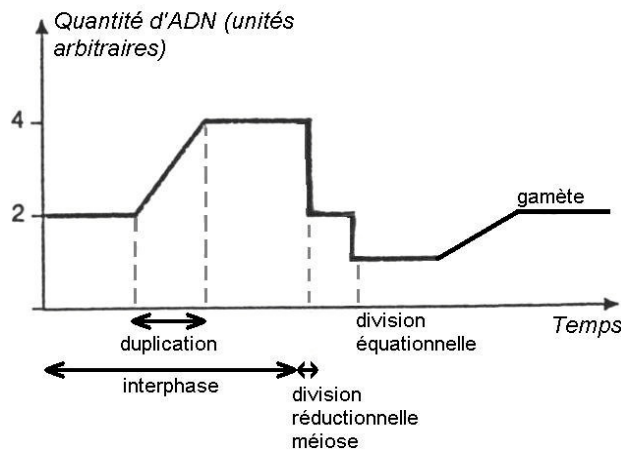
---

### 1°) La méiose est une succession de 2 divisions :

- 1<sup>ère</sup> division : la division **réductionnelle** : séparation des 2 chromosomes homologues, on part donc d'une cellule à 2 n chromosomes à 2 chromatides pour obtenir 2 cellules à n chromosomes à 2 chromatides.
- 2<sup>ème</sup> division : la division **équationnelle** : séparation des 2 chromatides sœurs, on part donc de 2 cellules à n chromosomes à 2 chromatides pour obtenir 4 cellules à n chromosomes à 1 chromatide.
- Déroulement des 2 divisions (voir diaporama **Meiose.pps**, sur <http://www.freecorp.org>)

### 2°) La méiose modifie la quantité d'ADN dans la cellule :

Quantité d'ADN en fonction du temps d'une cellule subissant la méiose



### 3°) La méiose a lieu pendant la gamétogenèse :

Étapes	Multiplication des cellules souches par mitoses	Accroissement cellulaire	Maturation chromosomique par la méiose	Différenciation cellulaire
<b>SPERMATOGÉNÈSE</b>			2 divisions de méiose 1 <sup>re</sup> 2 <sup>e</sup>  Spermato-cytes II Sperma-tides	
Particularités	Multiplications incessantes à partir de la puberté	Accroissement faible	Division équitable des cytoplasmes dans les 2 divisions	Différenciation importante
<b>OVOGÉNÈSE</b>			2 divisions de méiose 1 <sup>re</sup> 2 <sup>e</sup> 1 <sup>er</sup> globule polaire  2 <sup>e</sup> globule polaire.	
Particularités	Arrêt des multiplications pendant la vie embryonnaire	Accroissement très important	Les 2 divisions de la méiose sont inégales	Différenciation inexistante
		Puberté	Ovulation	Fécondation
				Ménopause

Malgré nos recherches, nous n'avons pu identifier le créateur de ce document. Contactez-nous sur <http://freecorp.fr>. Document numérisé et complété par TIBo Clariifié par P.G. pour Freecorp

Document destiné à l'impression uniquement. Copies et modifications interdites

### III. La fécondation rétablit la diploïdie par la fusion entre les 2 gamètes et la mise en commun des 2 lots de chromosomes, créant ainsi une cellule œuf

---

*Conclusion* : Méiose et fécondation sont 2 phénomènes **complémentaires** caractéristiques de la reproduction sexuée. Leur alternance permet de **maintenir le même nombre de chromosomes au sein d'une espèce**. Ce qui différencie les espèces haploïdes de diploïdes, c'est la place de la méiose par rapport à la fécondation dans le cycle de développement.

### Chapitre 3

(Note : Pour une meilleure compréhension, ce chapitre est à lier avec les exercices de génétique.)

## LE BRASSAGE GENETIQUE AU COURS DE LA REPRODUCTION SEXUEE

Problématique : Comment la reproduction sexuée permet-elle la production d'individus uniques ?

### I. Le phénotype est l'expression du génotype :

---

#### 1°) Chez les individus haploïdes :

- n chromosomes donc un seul allèle par gène
- ⇒ *Conséquence* : Le phénotype est l'expression de l'allèle présent

#### 2°) Chez les individus diploïdes :

- 2n chromosomes donc 2 allèles par gène
- ⇒ *Conséquence* : le phénotype dépend du comportement des allèles :
- 2 allèles identiques, l'individu est donc homozygote, le phénotype est l'expression de l'allèle
- 2 allèles différents, l'individu est donc hétérozygote, le phénotype est l'expression de l'allèle dominant OU, s'il y a codominance, le phénotype est intermédiaire.

### II. La méiose effectue 2 brassages :

---

#### 1°) Le brassage intra-chromosomique :

- Il est réalisé par un **enjambement (ou crossing-over)** qui est un échange de chromatides non sœurs entre 2 chromosomes homologues
- Il a lieu au niveau d'un chiasma
- Il a lieu en **prophase I**
- ⇒ *Conséquence* : Obtention de recombinaisons alléliques entre chromosomes d'origines différentes
- *Remarque* : Les C.O. ont lieu à toutes les méioses mais ne présentent d'intérêt que chez les individus diploïdes. De plus ils peuvent être sans conséquence (quand le même allèle est échangé), et c'est pourquoi le nombre de gamètes recombinés est toujours inférieur au nombre de gamètes parentaux.

#### 2°) Le brassage inter-chromosomique

- Lors de la métaphase I, les chromosomes s'alignent au hasard de part et d'autre du plan équatorial, et se séparent pendant l'**anaphase I** en migrant vers des pôles opposés. Les allèles sont séparés.
- Même fonctionnement en anaphase II avec les chromatides.
- ⇒ *Conséquences* : Diversité plus grande de cellules haploïdes obtenues grâce à de nouvelles combinaisons alléliques + équiprobabilité de formation de chaque type de gamète.

### 3°) La méiose assure la diversité des gamètes :

- Dans le cas du monohybridisme avec un individu hétérozygote, on obtient 2 types de gamètes en proportions égales.
- Dans le cas du dihybridisme avec un individu homozygote, on obtient 4 types de gamètes (2 de type parental et 2 de type recombiné) soit en quantité égale (dans le cas de gènes indépendants) soit en quantités différentes avec le type parental > type recombiné (dans le cas de gènes liés).

### 4°) Le brassage peut être mis en évidence grâce à un croisement test

- **Un croisement test est un croisement entre un individu à phénotype dominant (mais à génotype inconnu) et un individu double récessif.**
  - ⇒ si la descendance est homogène, l'individu à phénotype dominant est homozygote.
  - ⇒ si la descendance est hétérogène, l'individu à phénotype dominant est hétérozygote.
- Dans un cas de dihybridisme, on peut avoir des phénotypes parentaux et des phénotypes recombinés.
  - ⇒ Si le nombre d'individus à phénotype parental (P) est égal à celui des individus à phénotype recombiné (R) alors, on a des gènes indépendants et il y a eu brassage interchromosomique.
  - ⇒ Si  $P > R$  alors, on a des gènes liés et il y a eu brassage intrachromosomique.
    - *Remarque* : si on obtient QUE des phénotypes parentaux dans un cas de dihybridisme et de gènes liés, alors le C.O. n'a pas eu de conséquences.

## III. Le brassage génétique est amplifié par la fécondation

---

- Lors de la fécondation il y a rencontre aléatoire entre 2 gamètes de sexe opposés qui mettent en commun 2 lots de chromosomes haploïdes pour rétablir la diploïdie.
- Conséquence : **Nouvelle combinaison d'allèles** qui ont déjà été recombinés lors de la formation de gamètes.
- Ce brassage n'a de sens que chez les individus hétérozygotes.

*Conclusion :*

**La reproduction sexuée donne des individus uniques grâce à :**

- **la méiose (et ses 2 brassages chromosomiques).**
- **la fécondation (qui fournit un nouveau brassage chez les individus hétérozygotes).**