

Nous avons vu que la méiose, en plus d'être un des mécanismes à l'origine de la diversité allélique, permet également le maintien du caryotype de l'espèce assurant ainsi une stabilité génétique. Néanmoins, ce mécanisme n'est pas infallible....

On cherche à comprendre quelles sont les anomalies de la méiose et quelles conséquences ont-elles sur l'espèce ou l'individu.

1. Rappel : notion de famille multigénique et création de nouveaux gènes.

Etude d'un exemple : la famille des globines.

En étudiant l'ensemble des documents ci-dessous, expliquer puis schématiser l'obtention d'une famille multigénique comme celle des globines.

Document 1 : comparaison des globines de l'espèce humaine.

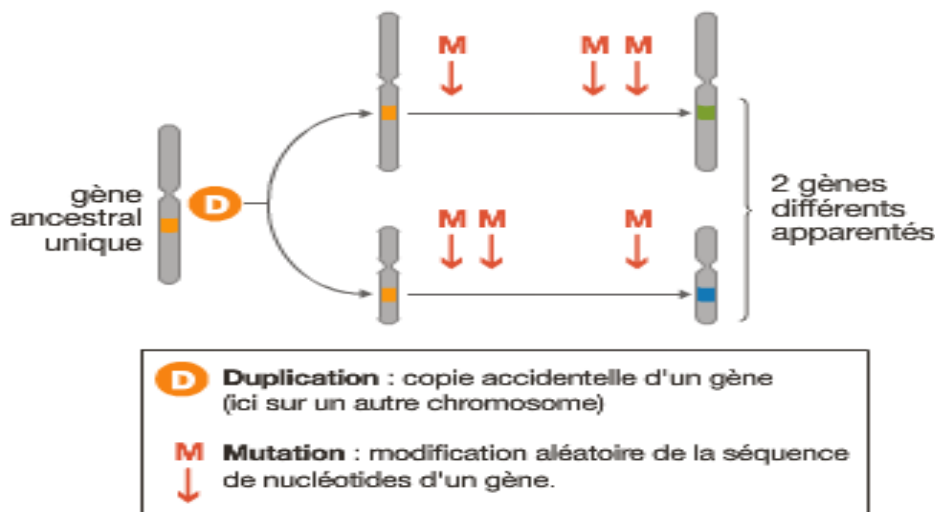
Dans ANAGENE faire « fichier », « ouvrir », « globines.edi ».

Dans l'écran « affichage de séquences » qui apparaît, **sélectionner** toutes les molécules sauf la myoglobine.

En vous aidant des fonctionnalités du logiciel, **comparer** toutes les séquences simultanément sauf celle de la myoglobine.

Document 2 : Rappel sur la constitution d'une famille multigénique.

On suppose que les gènes qui présentent des séquences nucléotidiques proches dérivent d'un gène ancestral unique qui se serait **dupliqué** et dont les copies auraient divergé par **mutations** successives. Certaines copies peuvent également subir ou non un déplacement sur un autre chromosome, c'est une **transposition**. L'ensemble des gènes issus du même gène ancestral forme une famille multigénique.



Document 3 : localisation des gènes des globines

Chromosome 11

- [HBE1](#) + [sv](#) [ev](#) 11p15.5 hemoglobin, epsilon 1
- [HBG2](#) + [sv](#) [ev](#) 11p15.5 hemoglobin, gamma G
- [HBG1](#) + [sv](#) [ev](#) 11p15.5 hemoglobin, gamma A
- [HBD](#) + [sv](#) [ev](#) 11p15.5 hemoglobin, delta
- [HBB](#) + [sv](#) [ev](#) 11p15.5 hemoglobin, beta

Chromosome 16

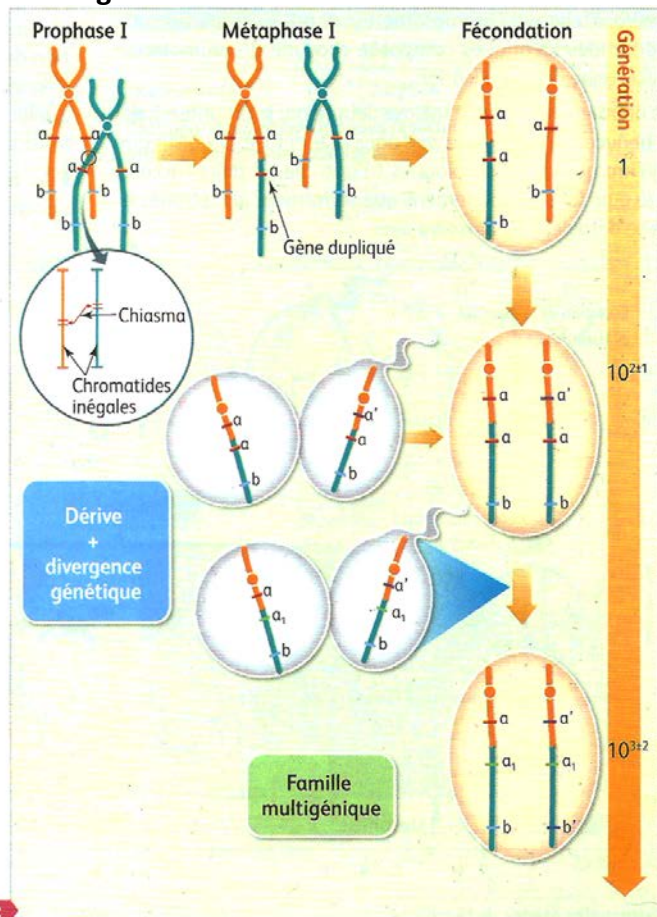
- [HBZ](#) + [sv](#) [ev](#) 16p13.3 hemoglobin, zeta
- [HBA2](#) + - - 16p13.3 hemoglobin, alpha 2
- [HBA1](#) + - - 16p13.3 hemoglobin, alpha 1
- [HBQ1](#) + [sv](#) [ev](#) 16p13.3 hemoglobin, theta 1

Document 4 : le mécanisme de la duplication de gène.

▮ Certains crossing-over inégaux peuvent modifier le nombre de copies d'un gène au niveau du génome. Le transfert n'est pas équilibré (le nombre de gènes est différent entre les deux cellules issues de la méiose I) : il y a duplication de certains gènes. Le phénotype résultant après fécondation n'est pas pour autant anormal ou pathologique.

▮ Des mutations touchent aléatoirement toutes les copies. Certaines sont à l'origine d'allèles nouveaux (à l'origine ou non de phénotypes alternatifs) : c'est la diversification génétique (ex. allèles a' et b' , nouvelle fonction a_1 .)

▮ Au bout de plusieurs milliers de générations, une famille multigénique confère aux nouvelles espèces des caractères nouveaux et diversifiés.



Interprétation de crossing-over inégaux. c

2. Des anomalies du nombre de chromosomes

Si des anomalies surviennent au cours de la méiose chez l'homme ou chez la femme, la cellule-œuf résultant de la fusion des gamètes peut présenter un nombre anormal de chromosomes : ce sont les **aneuploïdies**.

Document 1 : Quelques aneuploïdies

génotype	phénotype
Aneuploïdies concernant les autosomes	
Trisomie 21 ($2n = 47$)	Syndrome de Down
Trisomie 18 (<i>id.</i>)	Syndrome d'Edwards
Trisomie 13 (<i>id.</i>)	Syndrome de Patau
Aneuploïdies concernant les chromosomes sexuels (=gonosomes)	
$2n = 44 + XXY$ ($2n = 47$)	Syndrome de Klinefelter (<i>phénotype masculin</i>)
$2n = 44 + XYY$ (<i>id.</i>)	Habituellement asymptomatique (<i>phénotype masculin</i>)
$2n = 44 + XXX$ (<i>id.</i>)	Habituellement asymptomatique (<i>phénotype féminin</i>)
$2n = 44 + X$ ($2n = 45$)	Syndrome de Turner (<i>phénotype féminin</i>)

Document 2 : Origine de la trisomie 21 d'après 170 cas étudiés

Origine maternelle		Origine paternelle	
1 ^{ère} division	2 ^{ème} division	1 ^{ère} division	2 ^{ème} division
61,7%	15,3%	11,8%	11,2%

1. Proposez deux hypothèses pour expliquer l'origine d'une trisomie 21 ou du syndrome de Turner observable dans la cellule œuf résultant de la fécondation.
2. Compléter alors les schémas fournis pour illustrer vos deux hypothèses, le schéma de gauche permettra d'illustrer la réalisation de la trisomie 21, celui de droite illustrera le syndrome de Turner.

Aneuploïdie concernant les autosomes

Aneuploïdie concernant les gonosomes

Cellule-souche
2n

paire 21

paire X

