

## chap1: le brassage génétique et sa contribution à la diversité génétique

lors de la reproduction sexuée, de nouveaux individus génétiquement uniques apparaissent. Quels mécanismes liés à la reproduction sexuée permettent cette apparition ?

### I. La reproduction sexuée, caractérisée par une alternance de phases

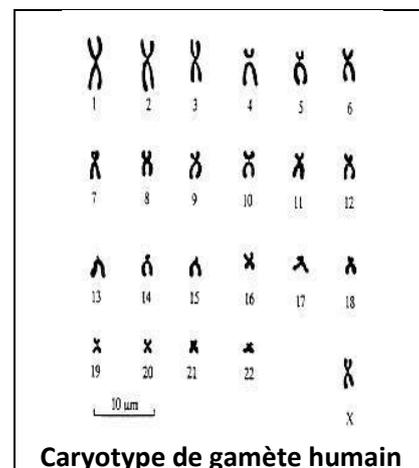
#### 1. Le cycle de développement de l'Homme

Le caryotype est une représentation de l'ensemble des chromosomes d'une cellule, classés par paires et par taille.

On observe au cours du développement humain une alternance de phases

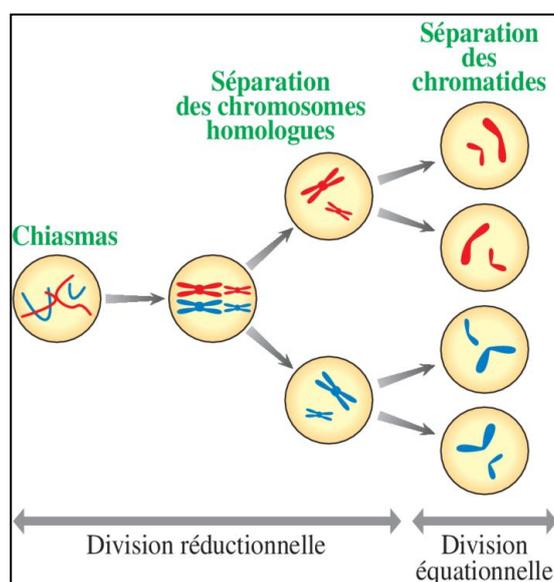
- une phase diploïde dominante où la formule chromosomique est  $2n=46$
- une phase haploïde où la formule chromosomique est  $n=23$

Il existe donc une division particulière, permettant de passer d'une cellule diploïde à une cellule haploïde: la méiose



#### 2. La méiose, une division particulière

La méiose est la succession de deux divisions cellulaires, précédée comme toute division d'un doublement de la quantité d'ADN par réplication.



- La première division est réductionnelle:
  - les deux chromosomes d'une même paire se regroupent en prophase 1
  - les paires s'alignent au niveau de l'équateur de la cellule en métaphase 1
  - les deux chromosomes d'une même paire se séparent en anaphase
  - on obtient en télophase deux cellules possédant n chromosomes à deux chromatides
- la seconde division est équationnelle:
  - le fuseau se forme en prophase 2 et les chromosomes s'alignent sur le plan équatorial en métaphase 2
  - en anaphase 2, les chromatides se séparent
  - en télophase 2, les 4 cellules s'individualisent
  -

Dans le schéma général, la méiose produit 4 cellules haploïdes à partir d'une cellule diploïde, c'est-à-dire qu'elle permet une

réduction chromatique.

#### 3. la fécondation

Au cours de la fécondation, un gamète mâle et un gamète femelle s'unissent: la fusion de leurs noyaux, ou caryogamie, conduit à un zygote (cellule œuf). La fécondation permet donc de rétablir la diploïdie.

L'alternance de méiose et de fécondation permet une stabilité des caryotypes

Remarque: l'ovocyte est bloqué en métaphase 2 tant que le spz n'est pas entré.

Maintenant que les étapes de la reproduction sexuée sont définies, nous allons voir comment cette dernière peut être source de diversité génétique.

### II. La reproduction sexuée, source de variabilité génétique

Nous avons vu que la reproduction sexuée était basée sur la méiose et la fécondation. Nous savons par ailleurs que chaque individu est caractérisé par une combinaison allélique unique.

Que deviennent ces combinaisons alléliques au cours de la méiose et de la fécondation ?

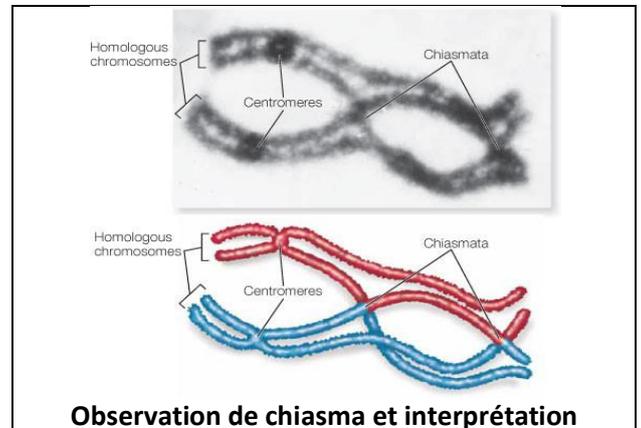
### 1. Le brassage des allèles au cours de la méiose

Lors de la première division de méiose, les chromosomes de chaque paire, d'origine paternelle ou maternelle, se séparent de façon aléatoire. On ne peut pas directement connaître les résultats de la méiose.

Le croisement test, ou test cross, consiste à croiser un individu étudié avec un autre homozygote récessif pour les gènes concernés. Le pourcentage des phénotypes obtenus correspond au pourcentage des allèles dans les gamètes de l'individu étudié, puisque les allèles de l'autre gamète ne s'expriment pas.

Lors de la méiose, les chromosomes homologues migrent de façon aléatoire lors de la 1ère division. Ces chromosomes ne portant pas tous les mêmes allèles, on assiste à une séparation aléatoire des allèles: on parle de brassage interchromosomique, à l'origine de la diversité des gamètes. Un phénotype recombiné est caractérisé par la présence simultanée de caractères qui n'existaient au départ que de façon séparée chez les deux parents.

D'autre part, on observe au cours de la prophase 1 des figures particulières: les chiasmata, au cours desquels se produisent des échanges de fragments de chromatides entre chromosomes homologues. (phénomène de crossing-over)



### 2. La fécondation, amplificateur du brassage

Au cours de la fécondation, un gamète mâle et un gamète femelle s'unissent: leur fusion conduit à un zygote. La diversité génétique potentielle des zygotes est immense, et chaque zygote contient une combinaison unique et nouvelle d'allèles.

Par brassage interchromosomique, le nombre de gamètes possibles est de  $2^n$  où n est le nombre de paires de chromosomes. On obtient chez l'homme près de  $8,4 \cdot 10^6$  possibilités

Lors de la fécondation, on obtient  $(2^n)^n$ , soit  $1,7 \cdot 10^{159}$ . Ce chiffre est largement sous estimé, puisqu'il ne tient pas compte des crossing-over...

Seule une fraction de ces zygotes est viable et peut se développer

## III. Les anomalies de la méiose, source de diversification

### 1. Les anomalies dans la répartition des chromosomes

Un mouvement anormal de chromosomes lors de la méiose produit une cellule contenant un nombre inhabituel de chromosomes.

Lors de la première division de méiose, certains chromosomes homologues peuvent ne pas se séparer: on obtient après fécondation une cellule contenant 3 chromosomes (trisomie), et une autre n'en contenant qu'un (monosomie). Une grande partie de ces zygotes meurt par avortement spontané.

### 2. Les crossing-over inégaux

Lors de la prophase 1, des crossing-over inégaux peuvent se produire: l'appariement entre les chromosomes homologues n'est pas parfait, et s'il se produit un crossing-over entre les deux allèles, un chromosome récupère un gène en deux exemplaires, et l'autre n'en aura aucun.

Le gène en deux exemplaires subit des mutations au cours de l'évolution. On observe l'apparition d'une famille multigénique, source de diversification du vivant.

Les anomalies de la méiose, souvent sources de troubles, peuvent aussi parfois être sources de diversification du vivant...

