

Leçon 4 : les anomalies de la méiose et leurs conséquences

II. Les remaniements chromosomiques :

Les remaniements chromosomiques sont majoritairement issus de problèmes lors de la prophase 1 de méiose. En effet, ils sont dus à des crossing-over anormaux dits inégaux. Les duplications et les délétions proviennent de crossing-over entre chromosomes homologues décalés, les inversions de crossing-over entre chromosomes homologues tête-bêche et les translocations de crossing-over entre chromosomes de paires différentes.

Les conséquences de ces remaniements sont variables. Les délétions sont le plus souvent létales : l'embryon ne survit pas car il y a perte de gènes. Les translocations et les inversions n'ont bien souvent aucune conséquence phénotypique car l'ensemble des gènes est conservé.

C'est plus intéressant pour les duplications car une duplication chromosomique équivaut à des duplications géniques c'est-à-dire qu'un même gène va se retrouver en deux exemplaires sur un même chromosome. Sur le long terme, de nombreuses duplications sont susceptibles de s'accumuler. Les différentes copies du gène initial ou ancestral vont muter de manière indépendante, subir de probables translocations et finalement coder pour des protéines différentes mais proches : on parle alors de famille multigénique. C'est le cas, par exemple, des gènes des globines humaines. On estime que des gènes ou des protéines sont de la même famille quand ils partagent au moins 20% de leur séquence. Les duplications sont donc une source de diversification du génome et de complexification du vivant en créant de nouveaux gènes.

De manière plus globale, les remaniements chromosomiques ont une grande influence sur l'évolution des espèces car, en modifiant les chromosomes, ils peuvent perturber la reproduction sexuée et ne plus l'autoriser qu'entre certains individus. Il se crée donc des barrières génétiques entre populations ce qui est un des moteurs de la spéciation.

Des traces de ce phénomène apparaissent dans le génome humain quand on le compare à celui du chimpanzé. On voit clairement que notre caryotype a subi des modifications importantes dont la fusion de l'équivalent des chromosomes 2 et 3 du chimpanzé qui a formé notre chromosome 2 ; de nombreuses inversions, quelques délétions, et des additions qui sont soit des duplications soit des translocations.

CONCLUSION : Une méiose au brassage intrachromosomique défaillant pour ce qui est des crossing-over peut conduire à des recombinaisons chromosomiques létales ou viables. Dans ce dernier cas, il y a diversification génomique dont les familles multigéniques sont un exemple mais il peut aussi y avoir des conséquences en termes d'évolution des espèces.

III. Les polyploïdisations :

Des analyses génétiques ont montré que les 3 chromosomes 1 de la variété de banane Cavendish sont très proches voire identiques aux chromosomes 1 d'une des espèces sauvages de bananier (*Musa acuminata*). Ceci suggère que Cavendish est issu de la fécondation entre un gamète haploïde d'un parent sauvage produit lors d'une méiose normale avec un gamète diploïde de l'autre parent sauvage produit au cours d'une méiose anormale.

Il ne s'agit pas d'un problème lié à une migration anormale des chromosomes mais plutôt à une absence de cytotélerèse qui maintient dans une cellule unique les lots de chromosomes qui auraient dû être séparés. Cet accident peut se produire à la fin de la méiose 1 comme à la fin de la méiose 2. Il en résulte la fabrication d'un zygote avec des triplets de chromosomes au lieu de paires. Etant donné que les parents à l'origine de cette variété triploïde sont de la même espèce on parle d'autopolyploïdisation.

D'autres variétés de bananiers sont issues d'une allopolyploïdisation c'est-à-dire d'une polyploïdisation faisant intervenir des gamètes produits par des parents d'espèces différentes. C'est le cas de la banane plantain qui est le fruit d'une fécondation entre un gamète diploïde d'une espèce sauvage et un gamète haploïde normal d'une autre espèce sauvage. L'allopolyploïdisation suppose donc une hybridation interspécifique.

La reproduction sexuée des espèces polyploïdes impairs est très majoritairement impossible car la méiose se bloque en prophase 1 lors de l'étape des chromosomes bivalents. Ces individus se reproduisent donc de manière asexuée comme le bouturage naturel. C'est la raison pour laquelle les bananes que nous consommons n'ont pas de graines contrairement aux bananes sauvages.

Enfin, si les accidents de méiose expliquent la formation des polyploïdes impairs, pour les pairs, il existe en plus une autre cause qui réside dans des accidents de mitose du zygote. Très souvent la fécondation se produit entre gamètes normaux mais la première mitose du zygote ne se termine pas par une cytotéière : il y a polyploïdisation.

Ces phénomènes de polyploïdisation peuvent créer des barrières génétiques entre des populations qui peuvent se terminer par de la spéciation.

CONCLUSION : Une méiose à la cytotéière défailante peut conduire à des anomalies de la ploïdie c'est-à-dire des anomalies du nombre d'exemplaires de jeux complets de chromosomes, létales ou viables. Dans ce dernier cas, il y a donc une diversification du génome mais il peut aussi y avoir des conséquences en termes d'évolution des espèces.

BILAN : Quand la méiose se produit anormalement mais que l'embryon survit, il peut y avoir une diversification des génomes très importante. Ces accidents ont aussi un rôle essentiel dans l'évolution biologique des espèces.

Leçon 5 : la complexification des génomes

I. Les transferts horizontaux chez les bactéries :

Lors de la reproduction sexuée, on assiste à des transferts verticaux de matériel génétique entre des individus de génération différente. En dehors de la reproduction sexuée, on peut aussi assister à des transferts horizontaux de matériels génétiques entre individus de même génération.

Ceci est particulièrement courant chez les bactéries et il existe 3 modes principaux de transfert horizontal chez les procaryotes :

- La transformation. Dans ce cas, quand une bactérie meurt, il y a libération dans le milieu de son matériel génétique. Celui-ci peut être récupéré par d'autres bactéries bien vivantes puis intégré à leur propre génome. C'est ce qui se produit entre les pneumocoques de souche S et ceux de souches R qui se transforment en souche S. Dans ce cas, les R récupèrent des gènes du génome de S essentiels à la synthèse de la capsule comme CAP3b.
- La transduction. Dans ce cas, un vecteur viral est nécessaire. En effet, les bactéries peuvent être attaquées par des virus appelés bactériophages. Ces derniers injectent leur propre matériel génétique dans la bactérie infectée puis l'expression de ce génome permet au virus de se multiplier. Lors de la libération des virus, il arrive que certains gènes bactériens soient incorporés au génome viral et lorsque les nouveaux virus infectent d'autres bactéries ils vont servir de vecteur à ces gènes bactériens.
- La conjugaison. Le matériel génétique bactérien est très particulier. Il est constitué d'un ADN long formant un seul chromosome mais aussi de 1 ou plusieurs fragments d'ADN circulaires relativement

courts appelés plasmides. Les bactéries sont capables de s'échanger des plasmides en formant des ponts entre elles appelés pili sexuels.

Ces 3 types de transferts horizontaux bactériens peuvent se produire entre bactéries de la même espèce mais aussi entre bactéries d'espèces différentes.

Les transferts horizontaux bactériens ont des conséquences néfastes en termes de santé humaine. L'exemple de la transformation des pneumocoques R en S permet de comprendre comment des bactéries peuvent acquérir une virulence qu'elles ne possédaient pas. De plus, nous avons vu en 1ère que l'antibiorésistance des bactéries était un problème majeur. En effet, si des bactéries peuvent développer une résistance par mutation de leur ADN chromosomique, cela reste relativement rare. Par contre, l'intégration de plasmides porteurs de gènes de résistance est beaucoup plus fréquente. Ces gènes peuvent coder pour des enzymes dénaturant ou détruisant l'Antibiotique ou alors pour des canaux qui font ressortir les antibiotiques de la cellule avant de causer des dégâts.

Mais, les transferts horizontaux bactériens peuvent aussi avoir des conséquences bénéfiques en termes de santé humaine. En effet, une technique de génie génétique consiste à détourner à notre avantage le phénomène de conjugaison. Le principe est de récupérer le plasmide d'une bactérie, d'y intégrer un ou des gènes humains d'intérêt et de réinjecter ce plasmide dit recombiné ou recombinant dans la bactérie. Cette bactérie va se mettre à produire des protéines utiles en santé humaine. C'est le cas de l'insuline, nécessaire à de plus en plus de diabétiques qui, jusqu'en 1982, était tirée du pancréas de porc. Or, l'insuline de porc est légèrement différente de l'insuline humaine ce qui provoquait des réactions immunitaires chez les patients. Depuis 1982, c'est une bactérie *Escherichia coli* qui fabrique de l'insuline humaine dans des bioréacteurs au milieu de culture contrôlé.

CONCLUSION : La transformation bactérienne découverte par Griffith dans les années 20 se traduit bien par un enrichissement et donc une complexification du génome des bactéries R avec des gènes des bactéries S. Ce phénomène est un exemple de transfert horizontal de matériel génétique qui revêt diverses modalités chez les procaryotes. Ces transferts ont des conséquences néfastes mais aussi bénéfiques en santé humaine.