

**Activité 5: Les anomalies de la méiose**

L'alternance méiose / fécondation assure la conservation du caryotype au cours des générations. Il arrive parfois que des anomalies se produisent au cours du déroulement de la méiose.

***Comment des anomalies au cours de la méiose peuvent elles être source de diversité génétique ?*****1: Le syndrome d'Edwards**

C'est un syndrome mortel à 90% pour un fœtus. Les atteintes sont très variables et très variées, notamment cardiaques, selon les sujets. Les maladies chromosomiques telles que les syndromes d'Edwards, de Dawn, de Klinefelter ou de Turner sont dues à des anomalies ayant lieu lors de la méiose chez l'un des deux parents. Ainsi, une disjonction trop tardive des bivalents en anaphase 1 qui migrent alors vers le même pôle de la cellule, ou bien une disjonction trop tardive des chromatides sœurs en anaphase 2 qui migrent alors vers le même pôle de la cellule, peuvent conduire à la formation de gamètes anormaux (disomique ou aneusomique); si ces gamètes participent à la fécondation, le zygote présentera une trisomie (ex: syndrome de Dawn ou trisomie 21) ou une monosomie (ex: syndrome de Turner ou monosomie X)

**2: La famille multigénique des globines**

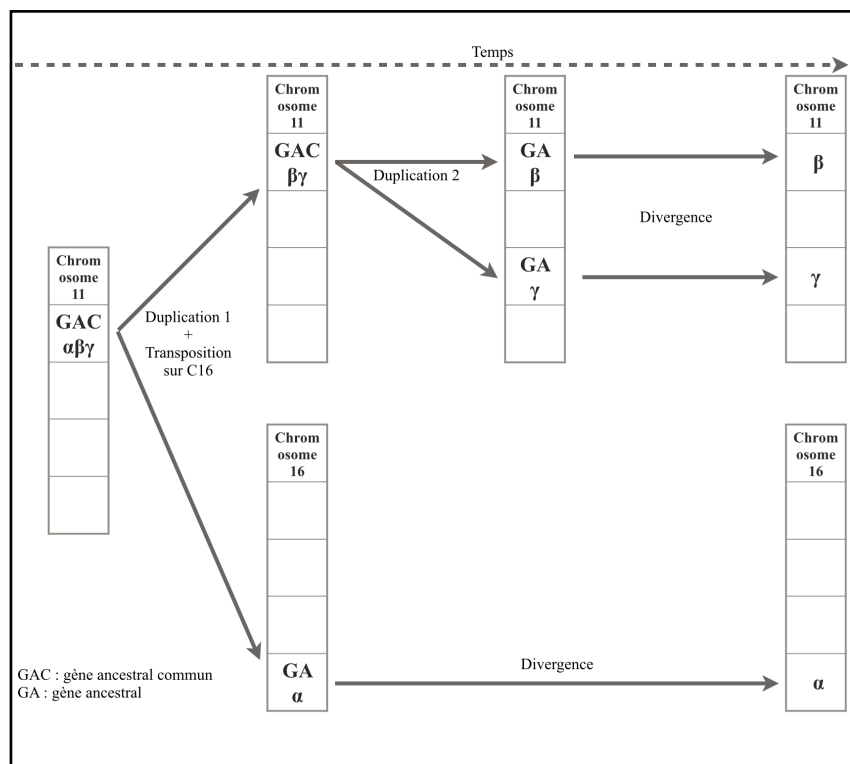
Au cours de l'évolution, les génomes se sont complexifiés: les bactéries possèdent un génome simple (1000 à 2000 gènes sur un chromosome); les eucaryotes possèdent plusieurs milliers de gènes sur plusieurs chromosomes.

On observe des similitudes importantes entre les différentes globines (le pourcentage de similitudes entre ces trois gènes est supérieur à 30%); de telles similitudes ne peuvent être dues au hasard, elles témoignent d'une origine commune à ces trois gènes qui seraient tous les trois issus d'un gène ancestral commun. On observe aussi des différences entre ces trois gènes qui peuvent s'expliquer par l'accumulation de mutations au cours du temps.

Matrice de distances (% de similitudes)			
	Alpha $\alpha$	Bêta $\beta$	Gamma $\gamma$
Alpha $\alpha$	100 %	31,7 %	33,2 %
Bêta $\beta$		100 %	55,6 %
Gamma $\gamma$			100 %

La duplication génique est un mécanisme génétique complexe (Document 1 page 28) qui conduit à la formation de 2 gènes identiques à partir d'un gène ancestral. L'une des deux copies (duplicatas) du gène se trouve automatiquement transposée (déplacée) à un autre locus sur la même paire de chromosomes (suite à un crossing over inégal entre deux homologues), ou à un autre locus sur une autre paire de chromosomes (suite à une recombinaison ou translocation entre deux chromosomes non homologues). Chaque duplicata subit alors des mutations aléatoires indépendamment des autres duplicatas du gène. En considérant le taux de mutation constant, le nombre de mutations accumulées par chaque duplicata dépend du temps écoulé depuis la duplication (notion d'horloge moléculaire).

Le degré de similitude renseigne donc sur le degré de parenté entre les gènes: plus le degré de similitude est élevé, plus la divergence a été courte, plus le gène ancestral commun exclusif et sa duplication sont récents, et plus les gènes sont apparentés.



Pour obtenir trois gènes constituant une famille dite multigénique à partir d'un gène ancestral, il faut envisager deux événements de duplications. Ces trois gènes étant répartis sur deux paires de chromosomes homologues différentes, il faut donc envisager que l'une des duplications ait impliqué une transposition sur une paire de chromosomes homologues différentes de celle portant le gène ancestral commun aux trois globines.

Les globines  $\beta$  et  $\gamma$  sont plus similaires entre elles qu'elles ne le sont de  $\alpha$ ; la divergence (accumulation de mutations au cours du temps) a donc été plus courte entre  $\beta$  et  $\gamma$  que entre  $\beta$  et  $\alpha$  ou  $\gamma$  et  $\alpha$ . Les globines  $\beta$  et  $\gamma$  sont donc issues d'une duplication d'un gène ancestral commun qui leur est exclusif (qu'elles ne partagent pas avec  $\alpha$ ) et qui est plus récent que le gène ancestral commun aux trois globines.

La globine  $\alpha$  présente globalement autant de similitudes avec  $\gamma$  que avec  $\beta$  (en moyenne 32,5%). Les divergences entre  $\alpha$  et  $\gamma$  d'une part, et  $\alpha$  et  $\beta$  d'autre part ont donc été de même durée, et ont donc débuté à partir de la duplication du gène ancestral commun aux trois globines.

Le fait que les lamproies (« poissons » sans mâchoires qui appartiennent à un groupe de vertébrés très ancien qui existait déjà il y a 450Ma) ne possèdent qu'un seul type de globine  $\alpha$  et un seul gène, permet de situer temporellement la première duplication qui doit donc être postérieure à 450 Ma

**Conclusion:** Des anomalies au cours de la méiose peuvent modifier le caryotype ou le génome:

- La disjonction trop tardive d'une paire de chromosomes homologues en anaphase 1 qui migrent alors vers le même pôle cellulaire, ou la disjonction trop tardive de deux chromatides sœurs en anaphase 2 qui migrent alors vers le même pôle cellulaire, entraîne la formation de gamètes anormaux (disomique ou aneusomique pour le chromosome considéré). Si un tel gamète participe à la fécondation, le zygote formé possèdera un caryotype "anormal" (trisomique ou monosomique). *[C'est un processus de diversification très rapide qui se déroule sur une génération d'individu]*
- Un crossing over inégal entre deux homologues, ou une recombinaison ou translocation entre deux chromosomes non homologues lors de la méiose provoque la duplication de gènes ce qui conduit après divergence (accumulation de mutations au cours du temps) à la création de nouveaux gènes et donc modifie le génome. *[C'est un processus relativement beaucoup plus long que le précédent qui se déroule sur un très grand nombre de générations parallèlement à l'évolution des espèces]*