

Origine des génotypes des individus

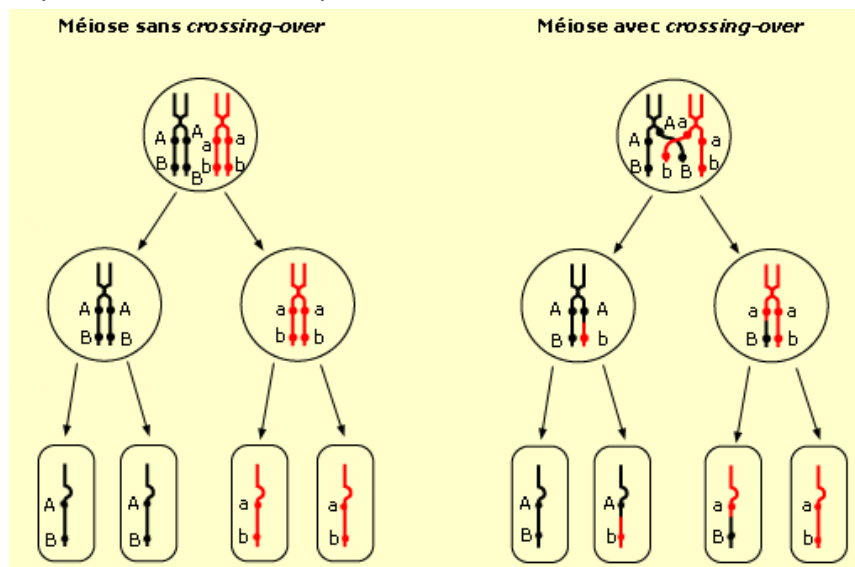
I. La reproduction sexuée, source de diversité génétique

A) La méiose : un brassage génétique

La reproduction sexuée repose sur deux mécanismes fondamentaux qui permettent de générer une grande diversité génétique au sein des populations : la méiose et la fécondation. La méiose est une division cellulaire particulière qui intervient dans la formation des gamètes, c'est-à-dire les cellules sexuelles (spermatozoïdes et ovules). Elle se déroule en deux divisions successives et permet de réduire de moitié le nombre de chromosomes, passant d'une cellule diploïde (à deux exemplaires de chaque chromosome) à des cellules haploïdes (à un seul exemplaire). Au cours de cette méiose, deux types de brassages génétiques se produisent.

Le premier est le brassage interchromosomique, qui a lieu durant la première division de méiose. Lors de cette étape, les chromosomes homologues – c'est-à-dire les paires de chromosomes semblables provenant chacun d'un des deux parents – se répartissent de manière aléatoire dans les cellules filles. Cette répartition indépendante des chromosomes fait que chaque gamète reçoit une combinaison unique d'allèles situés sur des chromosomes différents.

Représentation schématique :



Le second brassage est intrachromosomique. Il intervient au cours de la prophase I de la méiose, lorsque les chromosomes homologues s'apparient et échangent des segments de chromatides. Ce phénomène, appelé crossing-over ou enjambement, modifie les associations d'allèles portés par un même chromosome, ce qui accroît encore la diversité des combinaisons génétiques possibles dans les gamètes.

B) La fécondation : une combinaison aléatoire

À la suite de la méiose, la fécondation joue un rôle tout aussi important dans la diversification génétique. Elle correspond à la rencontre, aléatoire elle aussi, de deux gamètes haploïdes provenant d'individus différents. Ce processus rétablit le nombre diploïde de chromosomes dans la cellule-œuf formée, le zygote. Comme chaque gamète porte une combinaison unique d'allèles, leur union produit un nouvel individu au génotype original, issu d'un brassage génétique à double niveau : d'abord lors de la méiose, ensuite lors de la fécondation.

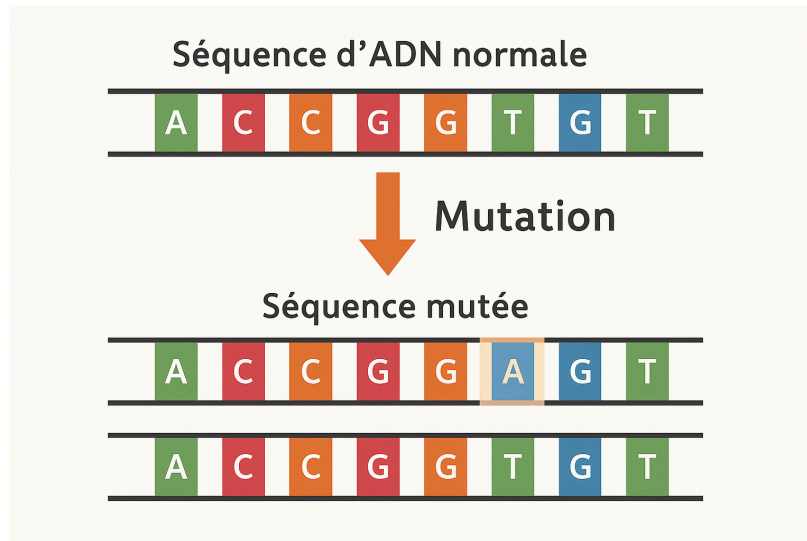
Ainsi, la reproduction sexuée permet l'apparition d'une immense variété de génotypes. Cette diversité constitue un réservoir de combinaisons génétiques qui confère aux espèces la capacité de s'adapter à leur environnement et favorise l'évolution biologique.

II. Mutations et apparition de nouveaux allèles

A) Nature des mutations

Outre la reproduction sexuée, les mutations génétiques jouent un rôle fondamental dans la diversification des génotypes au sein des populations. Une mutation correspond à une modification de la séquence d'ADN. Cette modification peut concerner un seul nucléotide — on parle alors de mutation ponctuelle — ou affecter des portions plus importantes de l'ADN. Les mutations ponctuelles peuvent prendre plusieurs formes : une substitution (remplacement d'un nucléotide par un autre), une insertion (ajout d'un ou plusieurs nucléotides) ou une délétion (perte d'un ou plusieurs nucléotides). Dans certains cas, ces mutations touchent des régions codantes de l'ADN, c'est-à-dire des gènes, et peuvent ainsi modifier les protéines produites, ce qui entraîne parfois une modification du phénotype de l'individu.

Représentation schématique :



B) Origine des mutations

L'origine des mutations peut être variée. Certaines apparaissent spontanément lors de la réplication de l'ADN, en raison d'erreurs aléatoires de copie par l'ADN polymérase. D'autres mutations sont induites par des facteurs extérieurs appelés agents mutagènes. Ces derniers incluent notamment des rayonnements comme les ultraviolets ou les rayons X, ainsi que des substances chimiques présentes dans l'environnement ou dans certains produits industriels. Lorsqu'ils interagissent avec l'ADN, ces agents peuvent altérer sa structure et augmenter la fréquence des mutations.

C) Conséquences des mutations

Toutes les mutations ne sont pas transmises à la descendance. Seules celles qui surviennent dans les cellules germinales — les cellules à l'origine des gamètes — peuvent être héritées par les générations suivantes. Lorsqu'une mutation se fixe dans le génome d'un individu et qu'elle est transmise à sa descendance, elle donne naissance à un nouvel allèle. Ainsi, à partir d'un gène ancestral, l'accumulation progressive de mutations dans les populations au fil du temps permet la création de multiples versions de ce gène, c'est-à-dire une diversité allélique.

Les mutations, bien qu'aléatoires, sont donc un moteur essentiel de la diversité génétique. En produisant de nouveaux allèles, elles enrichissent le patrimoine génétique des populations. Certaines de ces mutations peuvent être neutres, d'autres délétères, et certaines encore avantageuses dans un contexte environnemental donné. Ces dernières sont susceptibles d'être sélectionnées et de se répandre dans une population, contribuant ainsi à l'évolution des espèces.

III. Anomalies chromosomiques et diversification génétique

A) Anomalies de la méiose

En plus des mutations ponctuelles ou génétiques, des modifications plus importantes, touchant l'organisation ou le nombre de chromosomes, peuvent également contribuer à la diversification des génotypes. Ces anomalies chromosomiques se produisent le plus souvent au cours de la méiose, lorsque la répartition des chromosomes dans les gamètes ne se fait pas correctement. L'un des événements les plus fréquents est la non-disjonction, c'est-à-dire l'échec de séparation des chromosomes homologues lors de la première division méiotique, ou des chromatides sœurs lors de la seconde. En conséquence, certains gamètes peuvent contenir un chromosome en trop ou en moins.

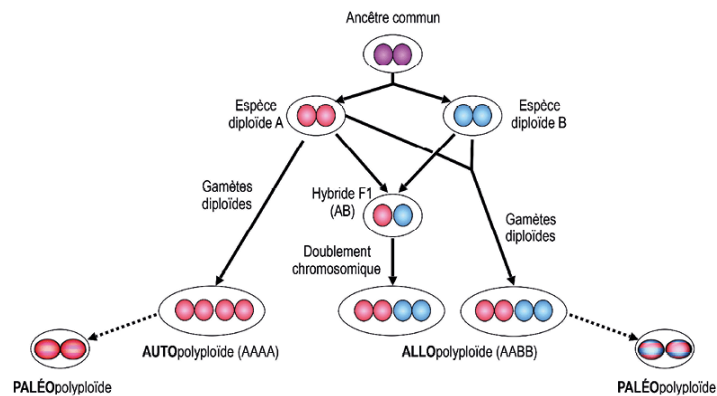
Lorsque de tels gamètes participent à la fécondation, le zygote qui en résulte présente un caryotype anormal. Par exemple, dans le cas de la trisomie 21, l'individu possède trois exemplaires du chromosome 21 au lieu de deux. Ces anomalies peuvent entraîner des syndromes aux conséquences plus ou moins graves sur le développement et la santé de l'individu. D'un point de vue génétique, elles introduisent une nouvelle configuration chromosomique, donc un nouveau génotype.

B) Hybridation et polyploïdie

Chez certaines espèces, en particulier chez les végétaux, des phénomènes encore plus marquants peuvent survenir, comme l'hybridation suivie de polyploïdie. L'hybridation correspond à un croisement entre deux individus d'espèces différentes. En général, les hybrides ainsi obtenus sont stériles car leurs chromosomes ne s'apparient pas correctement lors de la méiose. Cependant, si une erreur survient et double l'ensemble du génome — un phénomène appelé polyploïdie — un individu fertile peut apparaître, possédant plusieurs exemplaires de chaque chromosome. Cela donne naissance à une nouvelle espèce capable de se reproduire, avec un patrimoine génétique unique, résultat d'une combinaison d'hybridation et de duplication chromosomique.

Ces événements, bien que plus rares que les mutations ponctuelles, jouent un rôle important dans la dynamique évolutive des populations. Les anomalies chromosomiques modifient profondément le contenu génétique des individus et peuvent, dans certains cas, conduire à des innovations majeures, notamment la formation de nouvelles espèces. Elles constituent donc une autre source possible de diversification des génotypes dans le monde vivant.

Représentation schématique :



IV. Transmission des allèles et étude des génotypes

A) Généalogies et modes de transmission

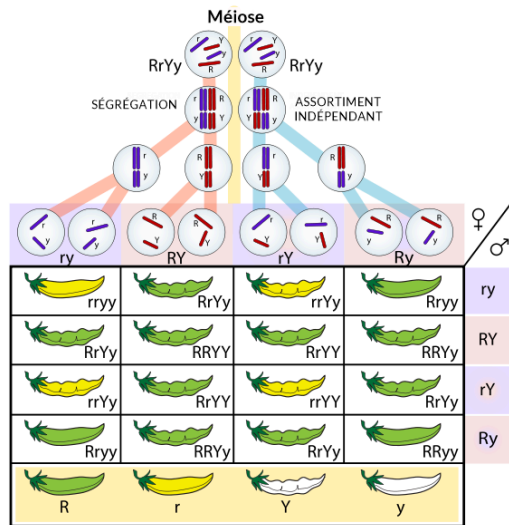
La diversité des génotypes au sein d'une population ne repose pas uniquement sur leur apparition, mais aussi sur la manière dont les allèles sont transmis d'une génération à l'autre. L'étude des arbres généalogiques permet d'analyser cette transmission en observant la répartition de certains caractères ou maladies dans une famille sur plusieurs générations. Ces arbres, qui retracent les liens de parenté entre les individus, permettent de déduire si un caractère est porté par un allèle dominant ou récessif, et s'il est situé sur un autosome ou sur un chromosome sexuel. Par exemple, une maladie présente à chaque génération et touchant aussi bien les hommes que les femmes est souvent due à un allèle dominant porté par un autosome.

B) Lois de Mendel et probabilités

L'analyse génétique repose aussi sur les lois formulées au XIX^e siècle par Gregor Mendel, à partir de ses expériences sur les croisements de pois. Sa première loi, dite loi d'uniformité, montre que le croisement de deux lignées pures aux allèles différents donne une première génération (F1) d'individus tous semblables, exprimant l'allèle dominant. Sa deuxième loi, ou loi de ségrégation, établit que lors de la formation des gamètes, les deux allèles d'un même gène se séparent et que chaque gamète ne reçoit qu'un seul allèle. Cela explique la réapparition du caractère récessif à la génération suivante (F2), selon des proportions prévisibles.

La modélisation des croisements à l'aide de tableaux de croisement, appelés tableaux de Punnett, permet de prévoir les combinaisons d'allèles possibles chez les descendants, et donc d'estimer les génotypes et phénotypes attendus. L'utilisation des probabilités est essentielle, car la transmission des allèles est soumise à des lois statistiques.

Tableau de croisement mendélien:



Ainsi, même si un croisement donne une probabilité de 25 % d'obtenir un certain génotype, il n'est pas garanti que cette proportion se réalise exactement sur un petit nombre de descendants.

L'ensemble de ces outils — analyse généalogique, lois de Mendel, tableaux de croisement et calculs de probabilités — permet de comprendre et de prédire la transmission des caractères héréditaires au sein des familles. Ils révèlent aussi les règles qui président à la conservation ou à la modification des génotypes d'une génération à l'autre.

Il est important de noter que pour obtenir des connaissances approfondies, il est nécessaire de faire appel à un professeur.
Ceci conclut ce cours.