

## CORRIGE TP7 QUELQUES ANOMALIES DE LA MEIOSE ET LEURS CONSEQUENCES

### B) Expliquer la formation d'une famille multigénique à partir de documents et du logiciel PHYLOGENE

*A partir du logiciel PHYLOGENE (voir consignes page3) et des documents suivants :*

*Précisez le mécanisme à l'origine d'une duplication de gènes à partir d'un gène unique  
Montrer que les gènes de la globine forment une famille multigénique et proposer une explication schématique permettant d'aboutir à la formation de ces gènes chez L'Homme à partir d'un gène ancestral commun (captures d'écran ou impression possible avec PHYLOGENE).*

*Précisez le mécanisme à l'origine d'une duplication de gènes à partir d'un gène unique*

#### Document 4 :

Au cours de la prophase 1 de méiose, un crossing over inégal peut donner naissance à un gamète avec 2 fois le même gène (2 locus différents) → duplication du gène A

*Montrer que les gènes de la globine forment une famille multigénique et proposer une explication schématique permettant d'aboutir à la formation de ces gènes chez L'Homme à partir d'un gène ancestral commun (captures d'écran ou impression possible avec PHYLOGENE).*

**Compétence travaillée ici :** savoir exploiter des documents afin de répondre à un problème posé.

Il faut donc partir des documents (« ce que je vois »), puis les relier les uns aux autres éventuellement (mise en relation) pour pouvoir répondre à la question (« ce que je déduis»). On peut apporter des connaissances dans le strict but de répondre au problème (du genre : je sais qu'un gène code pour une protéine...)

#### Document 1 :

Les globines sont des protéines qui fixent et permettent le transport du dioxygène dans le sang ou les muscles

Dans une molécule d'hémoglobine: il y a 4 globines identiques 2 à 2 et leur nature varie au cours de la vie

#### Document 2 :

6 gènes répartis sur 2 chromosomes permettent la synthèse des 6 globines humaines

#### Document 3 :

A partir d'un gène ancestral, une **duplication** (crossing over inégal) donne 2 nouveaux gènes identiques au départ: le duplicata reste sur le même chromosome (**transposition**) ou est **transloqué** sur un autre chromosome. Puis au cours du temps, le duplicata **mute** ce qui donne 2 gènes différents. Puis le mécanisme duplication; transposition (ou translocation); mutation se répète et on aboutit à l'apparition de plusieurs gènes issus d'un même gène ancestral = FAMILLE MULTIGENIQUE.

Il reste à vérifier que les gènes codant pour les différentes globines chez les vertébrés forment bien une famille multigénique c'est à dire présentent un % non négligeable de similitudes ce qui signifie qu'ils dériveraient d'un gène ancestral commun

On utilise le logiciel PHYLOGENE qui va nous aider à faire le schéma de l'histoire évolutive de cette famille de gènes.

## Matrice des distances (% de différences) entre les différentes globines

	alpha1	zeta	gammaA	epsilon	delta	beta	myoglobine
alpha1	0	39.3	57.9	60.7	55.7	55	72.9
zeta		0	59.3	59.3	60.7	62.1	71.4
gammaA			0	19.3	28.6	26.4	75.7
epsilon				0	27.1	23.6	76.4
delta					0	6.43	74.3
beta						0	74.3
myoglobine							0

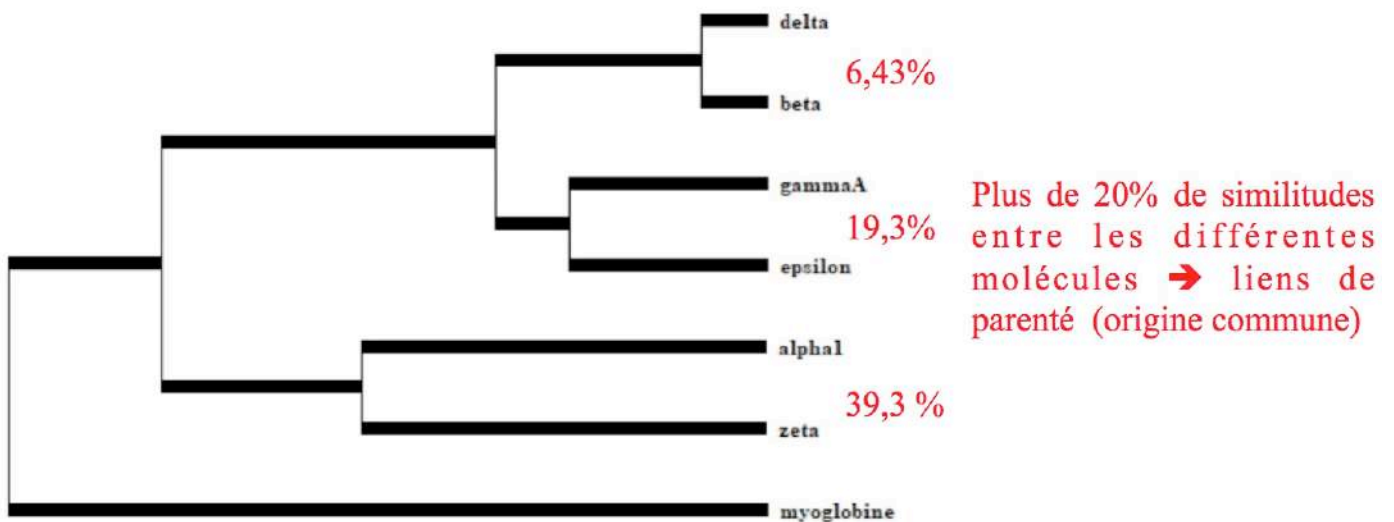
Moins il y a de différences (mutations des gènes) entre 2 globines, plus elles sont apparentées

Par exemple: beta et delta ont plus de 93% de ressemblances : le faible % de différences traduit une parenté très étroite.

Au contraire, la myoglobine a plus de 70% de différences avec les autres globines: ce serait la plus ancienne

L'arbre de parenté construit à partir de la matrice permet de mieux comprendre

## Arbre qui traduit les liens de parenté entre les différentes globines



la longueur des branches traduit le nombre de mutations en % qui distinguent les différentes séquences

A partir de cet arbre et des documents 2 et 3, on peut faire le schéma de l'histoire évolutive de cette famille de gènes codant pour les globines

	alpha1	zeta	gammaA	epsilon	delta	beta	myoglobine
alpha1	0	39.3	57.9	60.7	55.7	55	72.9
zeta		0	59.3	59.3	60.7	62.1	71.4
gammaA			0	19.3	28.6	26.4	75.7
epsilon				0	27.1	23.6	76.4
delta					0	6.43	74.3
beta						0	74.3
myoglobine							0

Groupes de Vertébrés	Type de globine présente	Date d'apparition du groupe (MA = Millions d'années)
Poissons sans mâchoire	Myoglobine	500
Poissons à mâchoires	Myoglobine, globines $\alpha$ et $\beta$	450
Amphibiens	Myoglobine, globines $\alpha$ , $\beta$ et $\zeta$	370
Reptiles	Myoglobine, globines $\alpha$ , $\beta$ , $\zeta$ et $\gamma$	300
Mammifères (sauf primates)	Myoglobine, globines $\alpha$ , $\beta$ , $\zeta$ , $\gamma$ et $\epsilon$	200
Primates (dont l'Homme)	Myoglobine, globines $\alpha$ , $\beta$ , $\gamma$ , $\delta$ , $\epsilon$ et $\zeta$	40

Gène codant pour la **myoglobine** : localisé sur le **chromosome 22**

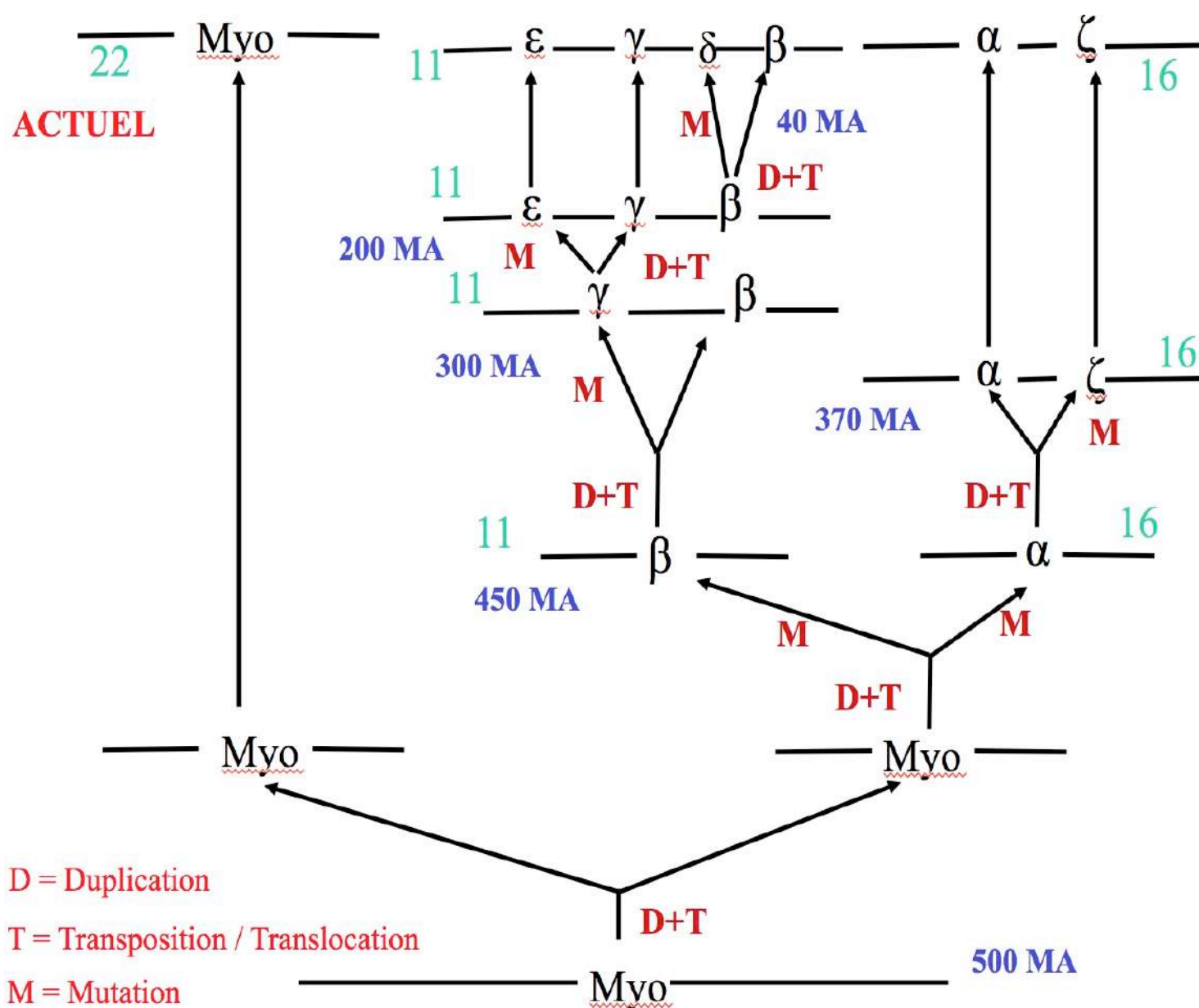
### Chromosome 11

$\epsilon$	$\gamma$	$\delta$	$\beta$
------------	----------	----------	---------

### Chromosome 16

$\alpha$	$\zeta$
----------	---------

## Histoire évolutive de la formation de la famille multigénique des globines



## CORRIGE TP7 QUELQUES ANOMALIES DE LA MEIOSE ET LEURS CONSEQUENCES

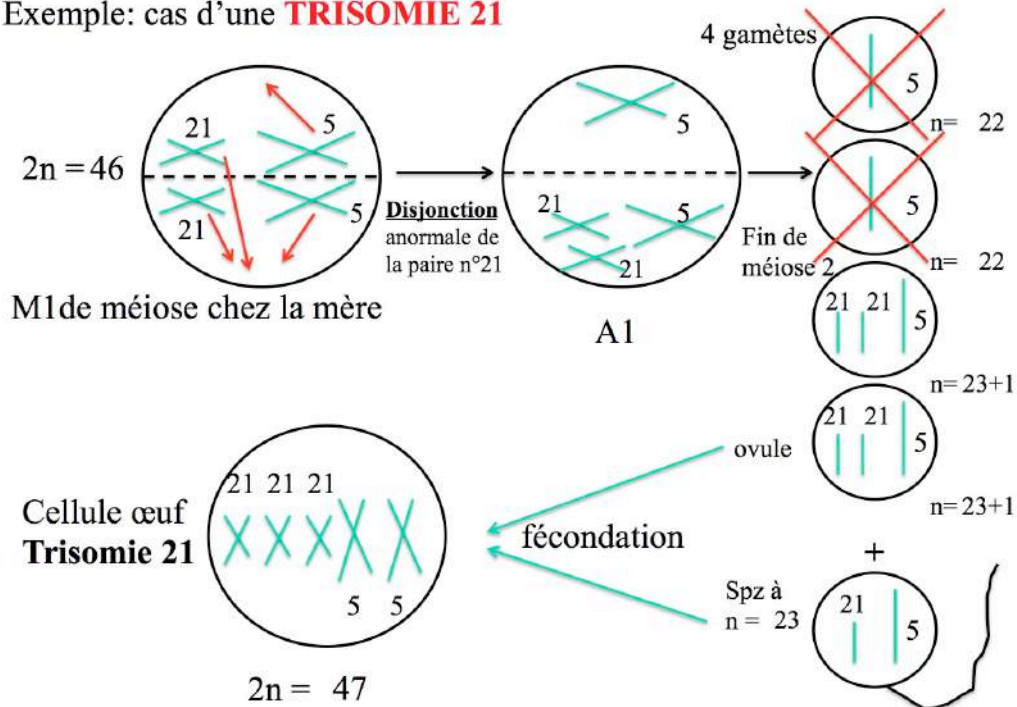
### Objectifs :

A) Expliquer par des schémas une origine possible de la trisomie 21 ou du syndrome de Turner

*A partir des documents suivants, réalisez des schémas légendés de méiose et de fécondation permettant d'expliquer une origine possible de la naissance d'enfants atteints de trisomie 21 OU du syndrome de Turner.*

*Il faudra représenter bien sûr la paire de chromosomes subissant des anomalies de méiose et également une autre paire (par exemple la paire n°5) ayant un comportement normal.*

Exemple: cas d'une **TRISOMIE 21**



Exemple: cas d'une **MONOSOMIE: Turner X0**

