

Transfert de l'information génétique au cours de la reproduction sexuée Les lois statistiques de la transmission des caractères héréditaires chez les diploïdes - La génétique humaine

Introduction:

La reproduction est l'ensemble des processus par lesquels une espèce se perpétue dans le temps. Cette reproduction assure une diversité génétique au sein des populations. Elle peut être sexuée ou asexuée. La reproduction asexuée désigne tous les moyens de multiplication où n'interviennent ni gamète ni fécondation.

La reproduction sexuée est caractérisée par deux phénomènes essentiels:

- La méiose : Le processus permettant la formation de gamètes haploïdes à partir d'une cellule mère diploïde.
- La fécondation : Le processus permettant la fusion des gamètes haploïdes pour donner un œuf diploïde.

- **Quel est le mécanisme de la méiose? et quelles sont ses étapes?**
- **Quel est le rôle de la méiose et de la fécondation dans la transmission des caractères héréditaires ?**
- **Comment la reproduction sexuée assure-t-elle la diversité génétique et le maintient du caryotype au sein d'une même espèce ?**
- **Quelles sont les lois qui régissent la transmission des caractères héréditaires d'une génération à l'autre ?**

Introduction: (Voir document 1)

Au cours de la reproduction sexuée, la fécondation aboutit à la formation d'une cellule œuf diploïde à partir de laquelle seront formées toutes les cellules des différents organes. Les gamètes sont donc des cellules haploïdes, issus de cellules diploïdes par méiose.

- Comment se déroule la méiose ?
- Quel est le rôle de la méiose dans le transfert des caractères héréditaires?
- Comment la fécondation et la méiose assurent-elles la diversité génétique et le maintien du caryotype au sein d'une même espèce?

I – Les étapes de la méiose

① Mise en évidence de la réduction chromatique:

a) Réalisation du caryotype (Carte chromosomique): (Voir document 1)

Document 1: Réalisation de la carte chromosomique (Caryotype).

Pour réaliser un caryotype on suit les étapes suivantes:

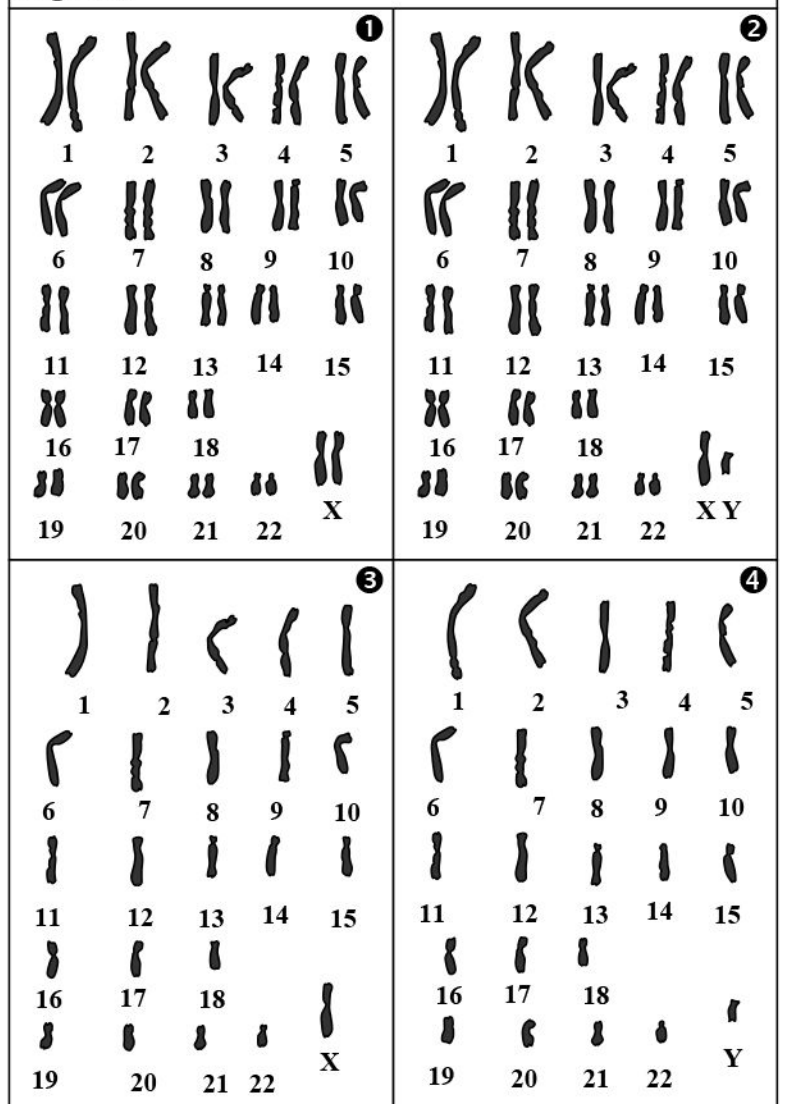
- ⇒ On dispose de cellules dans un milieu qui favorise la division.
- ⇒ On traite les cellules avec la colchicine; une substance qui empêche la formation du fuseau de division. Ainsi les chromosomes restent éparpillés dans le cytoplasme.
- ⇒ On fait éclater les cellules avec un choc osmotique.
- ⇒ Les chromosomes sont alors photographiés, découpés et rangés selon des critères déterminés (Taille, morphologie, emplacement du centromère...).
- ⇒ On attribue à chaque paire de chromosome un numéro conventionnel.

Les documents obtenus sont des caryotypes.

La figure 1 présente des caryotypes effectués chez l'Homme: ①= cellule somatique femelle, ②= cellule somatique mâle, ③= gamète mâle et femelle, ④= gamète mâle.

La figure 2 présente le nombre de chromosomes de quelques espèces vivantes (animales et végétales).

Figure 1



Document 1: (Suite).

Figure 2	Nombre de chromosomes	Espèce
	46	Homme
	8	Drosophile
	64	Cobaye
	16	Pigeon
	24	Escargot
	36	Ver de terre
	38	Porc
	42	Blé
	38	Chat
	16	Oignon
	48	Chimpanzé
	78	Chien
	60	Vache
	42	Rat
	36	Tomate
	54	Mouton
	64	Cheval
	78	Poule
	24	Grenouille
	22	Hamster
	10	Mouche
	38	Zèbre
	40	Souris
	48	Lièvre
	16	Levure

A partir de l'exploitation des données de ce document :

- 1) Donnez une définition du caryotype.
- 2) Décrivez et comparez les caryotypes de différentes cellules et en donnez les formules chromosomiques.

- 1) Le caryotype est une représentation photographique ou dessinée, ordonnée de l'ensemble des chromosomes présents dans la cellule d'une espèce donnée. Ces chromosomes sont classés selon leur longueur et la position de leurs centromères.
- 2) Le nombre de chromosomes varie selon les espèces. La taille et la forme des chromosomes varient au sein de la même cellule d'une même espèce.

Le caryotype permet de relever des informations sur les chromosomes d'une espèce.

Le caryotype d'une cellule somatique humaine fait apparaître 46 chromosomes, ils sont regroupés en 23 paires. Chaque paire est formée d'un chromosome d'origine paternelle et d'un chromosome d'origine maternelle. Ce sont des chromosomes homologues (semblables par la taille et la position du centromère)

On distingue 22 paires d'autosomes, rangés de 1 à 22 du plus grand au plus petit, et une paire de gonosomes (chromosomes sexuels) qui peuvent être dissemblables.

La cellule dans ce cas est qualifiée de cellule diploïde. Sa formule chromosomique est :

- ⇒ Chez l'homme : $2n = 46$, ou $2n = 44A + XY$.
- ⇒ Chez la femme : $2n = 46$, ou $2n = 44A + XX$.

Les gamètes sont à $n = 23$ chromosomes, et sont donc des cellules haploïdes. Les formules chromosomiques des gamètes sont:

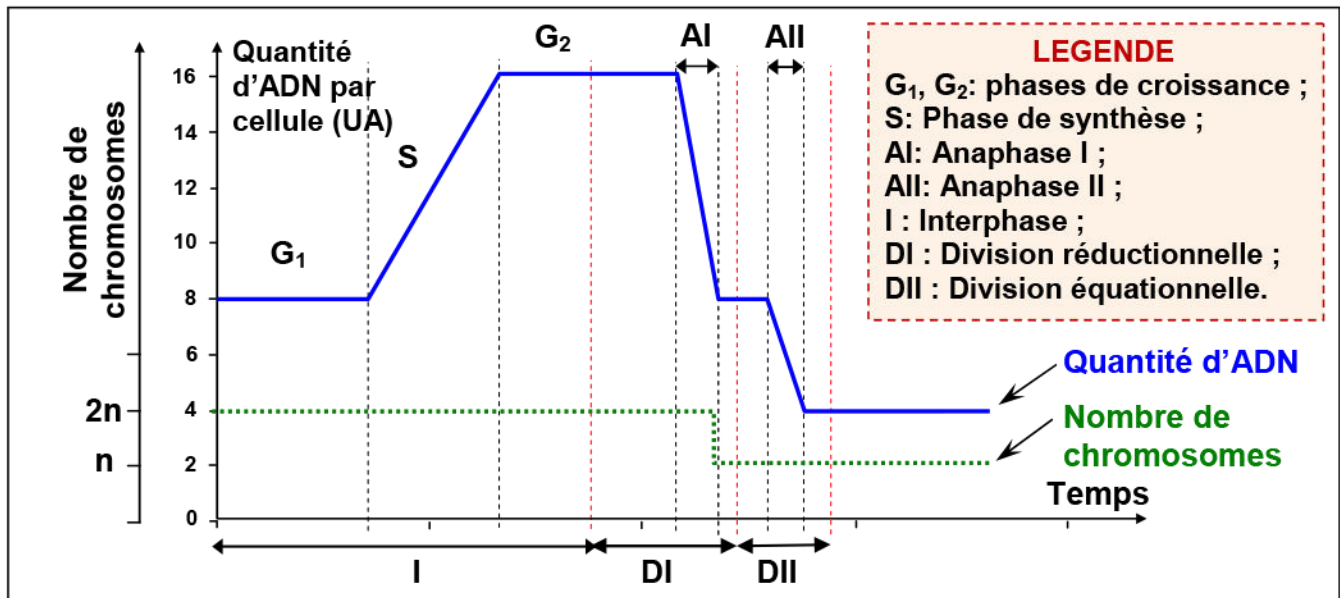
- ⇒ Pour les gamètes mâles : $n = 22 A + X$ ou $n = 22 A + Y$.
- ⇒ Pour les gamètes femelles : $n = 22 A + X$.

La gamétogénèse produit donc des cellules haploïdes, les gamètes, à partir de cellules-souches diploïdes : il y a eu réduction du nombre de chromosomes ; on parle de réduction chromatique. Cette phase importante de la gamétogénèse permettant le passage de la diploïdie à l'haploïdie s'appelle la méiose.

b) Evolution de la quantité d'ADN dans une cellule au cours de la méiose: (Voir document 2)

Document 2: Evolution de la quantité d'ADN au cours de la méiose.

On effectue le dosage de la quantité d'ADN contenue dans le noyau d'une cellule mère des gamètes au cours de la méiose. Les résultats obtenus sont représentés par le graphique ci-dessous.



- 1) A partir de l'analyse du graphe, indiquer le nombre de divisions réalisées par une cellule qui entre en méiose et le nombre de cellules obtenues en fin de méiose à partir d'une cellule.
- 2) Justifiez pourquoi on nomme la première division « division réductionnelle » et la deuxième « division équationnelle »
- 3) Dédurre une définition de la méiose.

1) La courbe montre plusieurs phases caractéristiques:

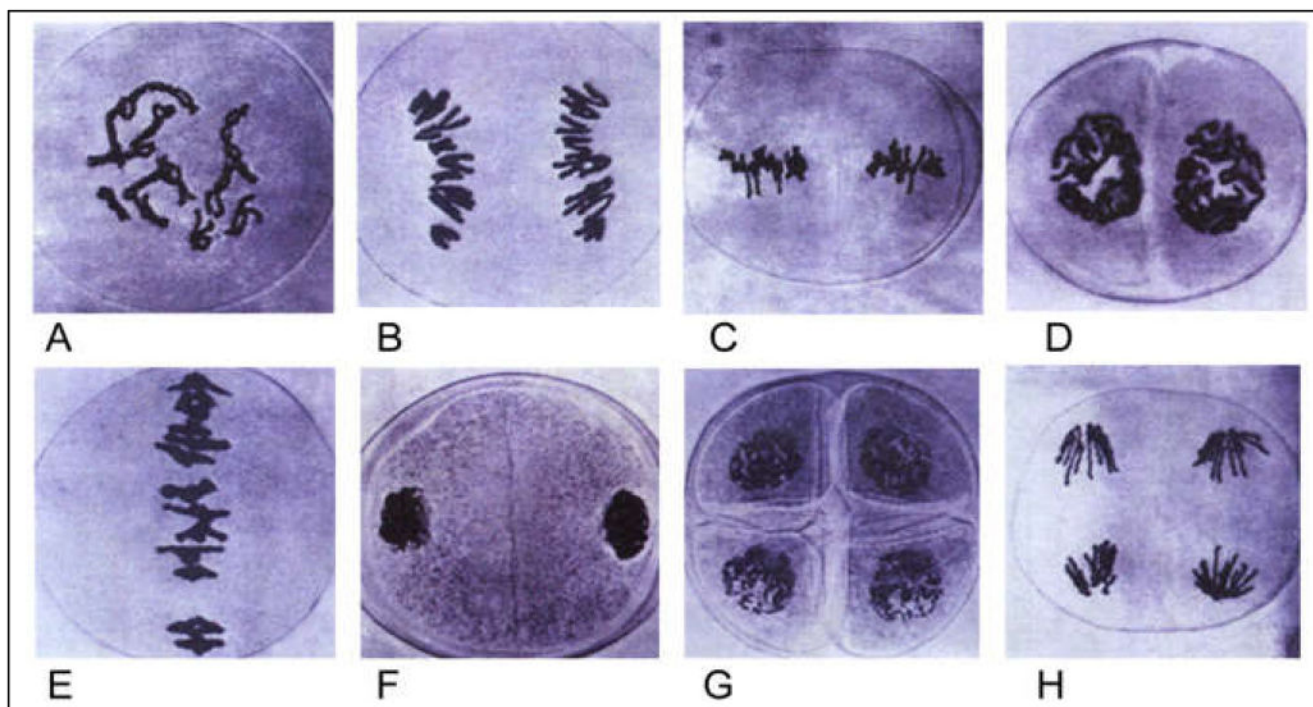
- ⇒ La phase G₁, correspond à la première phase de croissance où la quantité de l'ADN reste constante à une valeur q.
- ⇒ La phase S, correspond à la phase de réplication de l'ADN, la quantité d'ADN passe de la valeur q à une valeur 2q.
- ⇒ La phase G₂ qui correspond à la deuxième phase de croissance quantité de l'ADN reste constante à 2q.
- ⇒ La méiose qui est une succession de deux divisions cellulaires, la première division (DI) fait passer la quantité d'ADN de 2q à q, puis la 2^{ème} division (DII), permet un passage de la quantité d'ADN de q à q/2.

La méiose qui est donc une succession de deux divisions cellulaires aboutissant à la formation de 4 cellules haploïdes à partir d'une cellule diploïde.

- 2) La première division est dite réductionnelle, parce qu'elle fait passer le nombre de chromosomes de la valeur 2n à une valeur n. Elle assure ainsi le passage de la diploïdie à l'haploïdie. La deuxième division est dite équationnelle, parce que le nombre de chromosomes ne varie pas, il reste haploïde.
- 3) La méiose est une division qui affecte les cellules de la lignée germinale. Elle consiste en deux divisions successives à une seule phase de réplication d'ADN.

Document 3: Observation microscopique des cellules au cours de la méiose.

La figure ci-dessous présente des photographies d'observations microscopiques de cellules, prises lors du déroulement d'une méiose.



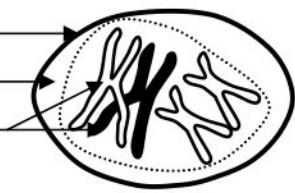
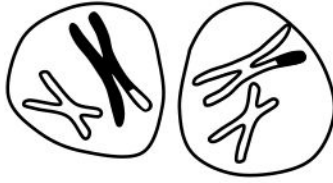
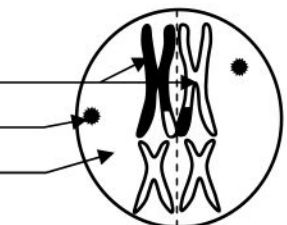
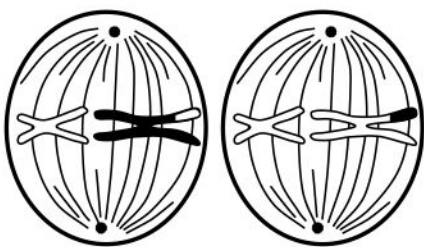
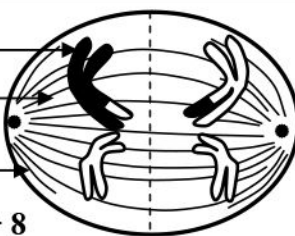
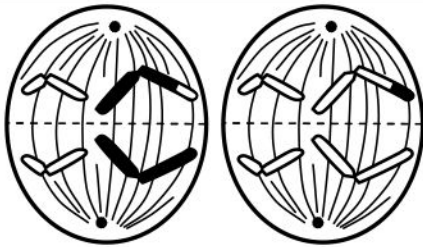
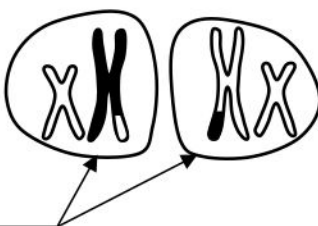
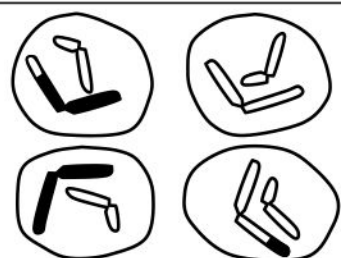
Décrire l'état de chaque cellule puis donner le nom des étapes en les classant chronologiquement.

Photos	Ordre	Commentaires
A	1	Prophase I : Une seule cellule présentant des chromosomes homologues dupliqués qui s'apparient.
E	2	Métaphase I : Une seule cellule présentant des chromosomes dupliqués, regroupés à l'équateur de la cellule.
B	3	Anaphase I : Une seule cellule présentant deux lots séparés de chromosomes dupliqués.
F	4	Télophase I : Deux cellules qui présentent, chacune, un lot de chromatine.
D	5	Prophase II : Deux cellules dont les chromosomes ne sont pas nettement individualisés.
C	6	Métaphase II : Deux cellules qui présentent, chacune, des chromosomes dupliqués disposés à l'équateur.
H	7	Anaphase II : Deux cellules avec, pour chacune d'elles, un lot de chromosomes simples à chaque pôle.
G	8	Télophase II : Quatre cellules qui présentent, chacune, un lot de chromatine.

③ Les principales étapes de la méiose:

Document 4 : Les principales étapes de la méiose.

Le tableau suivant illustre les étapes de la méiose (Pour simplifier, deux paires de chromosomes uniquement ont été représentés). Décrire ces étapes.

DI = La division réductionnelle	DII = La division équationnelle
<p>Membrane cytoplasmique 1 →</p> <p>Cytoplasme 2 →</p> <p>Chromosomes homologues 3 →</p>  <p>① Prophase I</p> <p>Disparition de l'enveloppe nucléaire ; Formation du fuseau achromatique ; Condensation et appariement des chromosomes homologues ; Formant des bivalents ou tétrades ;</p>	 <p>⑤ Prophase II</p> <p>Est courte car les chromosomes sont déjà condensés et répliqués. Disparition de l'enveloppe nucléaire Formation du fuseau achromatique</p>
<p>Tétrades 4 →</p> <p>Aster 5 →</p> <p>Cytoplasme 6 →</p>  <p>② Métaphase I</p> <p>Les paires de chromosomes homologues sont disposés sur le plan équatorial de la cellule de telle manière que les centromères sont de part et d'autre du plan équatorial</p>	 <p>⑥ Métaphase II</p> <p>Les chromosomes s'alignent une nouvelle fois à l'équateur de la cellule</p>
<p>Chromosome (avec deux chromatides) 7 →</p> <p>Fibres chromosomiques 8 →</p> <p>Fibres polaires 9 →</p> <p>Fuseau achromatique = 9 + 8</p>  <p>③ Anaphase I</p> <p>Séparation et migration des chromosomes homologues vers chacun des deux pôles de la cellule.</p>	 <p>⑦ Anaphase II</p> <p>Les chromatides de chaque chromosome se séparent et se dirigent chacune vers un pôle de la cellule</p>
 <p>Deux cellules filles 10 →</p> <p>④ Télophase I</p> <p>Formation de deux cellules haploïdes (chaque chromosome à deux chromatides). Disparition du fuseau achromatique.</p>	 <p>⑧ Télophase II</p> <p>Cytodiérèse et formation de 4 cellules haploïdes Reformation de l'enveloppe nucléaire Disparition du fuseau achromatique</p>

La méiose est un processus qui permet de passer d'une cellule diploïde ($2n$) à des cellules haploïdes. Elle est constituée de deux divisions cellulaires successives :

a) La première division: division réductionnelle.

⇒ **La prophase I**: l'enveloppe nucléaire disparaît et les chromosomes dédoublés en deux chromatides se condensent. Les chromosomes homologues se rapprochent alors deux à deux qui s'associent sur toute leur longueur et établissent ainsi n paires de chromosomes homologues.

Chaque chromosome de chaque paire est constitué de deux chromatides. Donc chaque paire de chromosomes homologues est formée de quatre chromatides, formant ainsi des tétrades.

Au cours de la prophase I, des échanges de portions de chromatides se produisent entre les chromosomes homologues d'une même paire: c'est le crossing-over ou brassage intra chromosomique (Voir document 5).

Document 5 : Rôle du Crossing-over dans le brassage intra-chromosomique

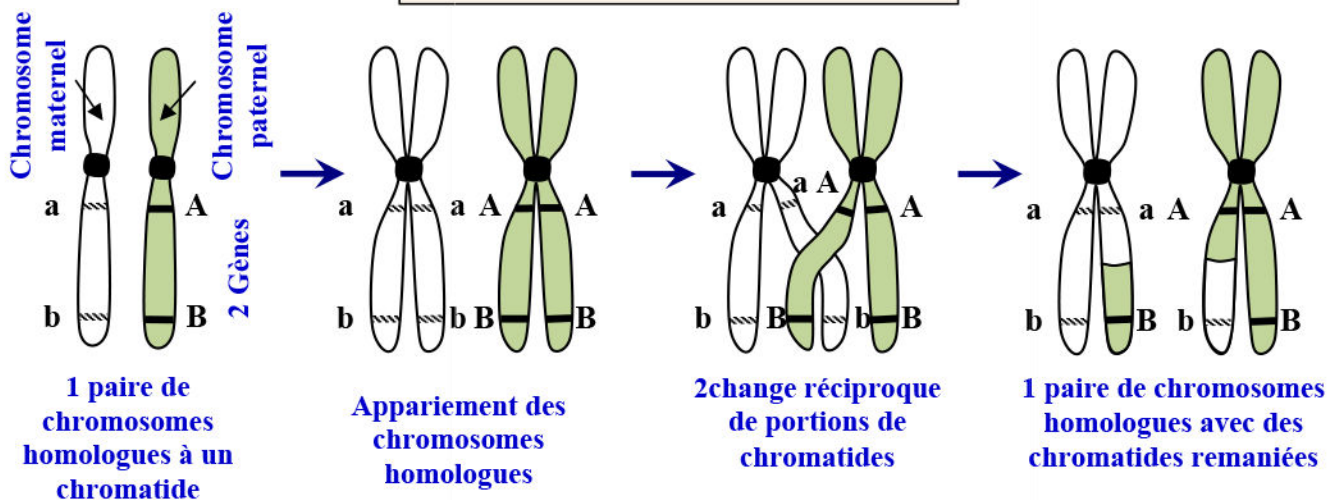
La figure 1 de ce document, présente une électronographie des chromosomes au cours de la prophase I de la méiose. La figure 2 présente un schéma d'interprétation d'un phénomène survenant au cours de cette phase. Définir ce phénomène et déterminer son rôle dans le brassage chromosomique.

Figure 1



Figure 2

Les étapes du Crossing-over



Dans des cellules en prophase I de méiose, on observe les chromosomes homologues étroitement appariés: leurs chromatides s'enchevêtrent et forment des figures (en forme de X) appelées chiasmas. Au niveau des chiasmas, des échanges de fragments de chromatides peuvent se produire entre chromosomes homologues: c'est le phénomène de crossing-over (ou enjambement). De nouvelles combinaisons d'allèles apparaissent alors sur les chromatides remaniés: on parle de brassage intra-chromosomique.

Remarque: les crossing-over se produisent au cours de toutes les méioses sauf chez la drosophile mâle.

- ⇒ **La métaphase I:** la condensation des chromosomes est maximale, les tétrades se placent au niveau de l'équateur de la cellule constituant la plaque équatoriale. Les centromères sont disposés de part et d'autre de cette plaque.
- ⇒ **L'anaphase I:** les deux chromosomes homologues de chaque paire se séparent sans scission de leur centromère. Un lot haploïde de chromosomes à deux chromatides migre vers un pôle de la cellule et un autre vers le pôle opposé. On parle d'ascension polaire ou de migration polaire.
- ⇒ **La télophase I:** deux cellules filles se forment par partage du cytoplasme de la cellule mère, contenant chacune n chromosomes à deux chromatides.²

b) La deuxième division: division équationnelle.

- ⇒ **La prophase II:** commence directement après la télophase I. Elle est courte car les chromosomes sont déjà condensés et répliqués. Elle se caractérise par la formation dans chaque cellule haploïde, du fuseau achromatique.
- ⇒ **La métaphase II:** Les chromosomes se placent au niveau de l'équateur de la cellule constituant la plaque équatoriale.
- ⇒ **L'anaphase II:** Les deux chromatides de chaque chromosome se séparent par scission du centromère. Chacun des deux chromatides constitue un chromosome fils qui migre vers un pôle de la cellule. Deux lots de chromosomes à un chromatide sont formés à chaque pôle.
- ⇒ **La télophase II:** les chromosomes de chaque lot se rassemblent dans un pôle, et il ya séparation des cellules en 4 cellules de n chromosomes à un chromatide.

II – Rôle de la méiose et la fécondation dans le brassage chromosomique.

① Rôle de la méiose:

Au cours de prophase I de la méiose, les chromosomes homologues se séparent aléatoirement, il en résulte plusieurs combinaisons chromosomiques au niveau des cellules filles. On parle de brassage qui peut être interchromosomique et intrachromosomique.

a) Brassage interchromosomique: (Voir document 6)

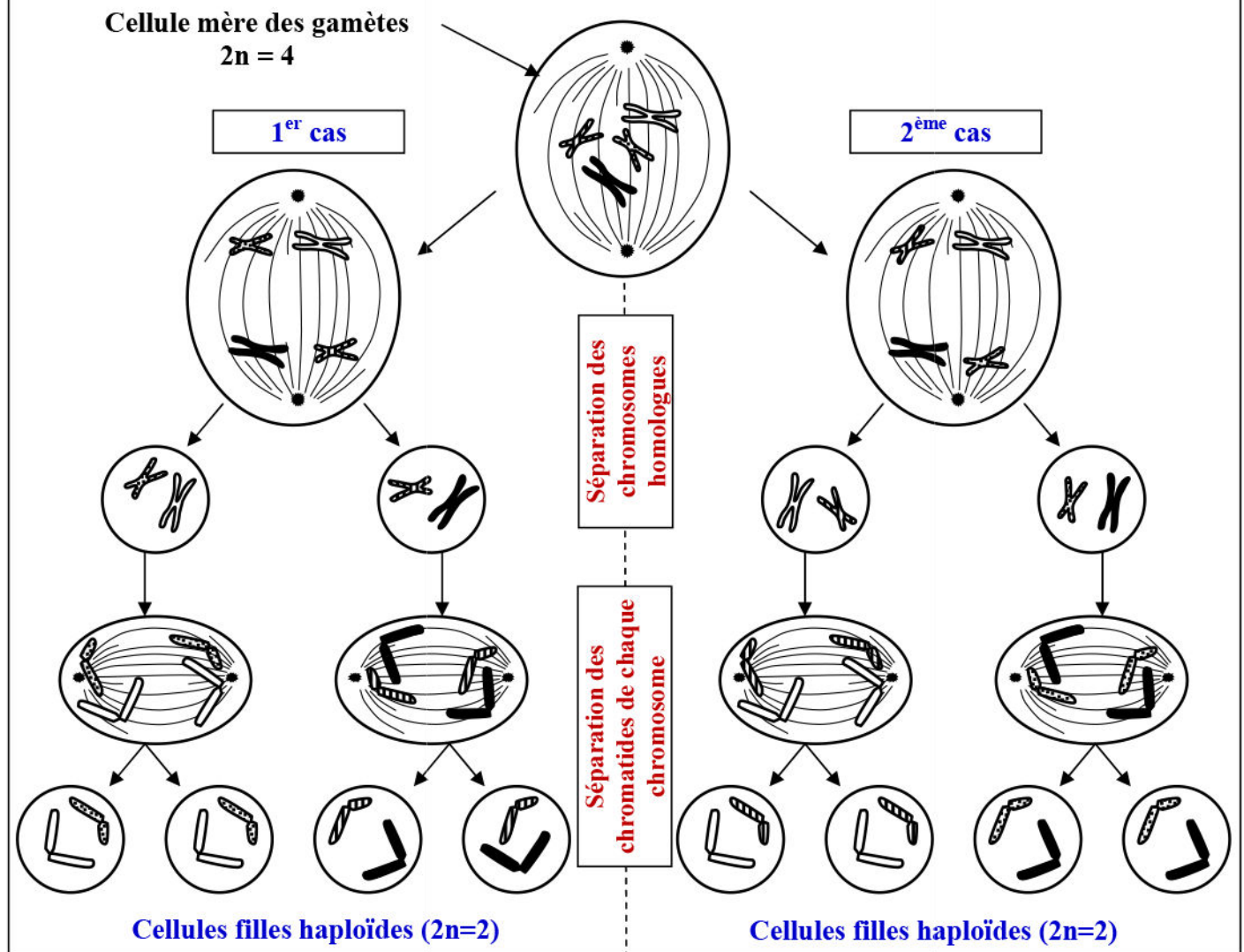
Lors de l'anaphase I de la méiose, chaque chromosome d'une paire de chromosomes homologues peut migrer aléatoirement et de façon indépendante pour chaque paire, vers l'un ou l'autre pôle de la cellule. Il y a ainsi un brassage des chromosomes homologues dans les cellules filles: on parle de brassage interchromosomique

Pour 2 paires de chromosomes (Aa) et (Bb) on obtient 4 types équiprobables (25%) de gamètes (AB), (ab), (Ab), (aB).

Ainsi, par brassage interchromosomique, n paires de chromosomes homologues conduisent à 2^n génotypes de gamètes différents, c'est-à-dire 4.

(L'Homme possède 23 paires de chromosomes ce qui donne 2^{23} combinaisons de gamètes (8388608) en considérant uniquement le brassage interchromosomique).

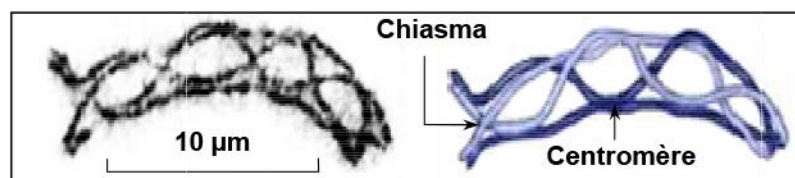
Document 6: rôle du brassage interchromosomique dans la diversité des gamètes



Le brassage interchromosomique augmente considérablement la diversité des gamètes produits.

b) Brassage intrachromosomique: (Voir document 7)

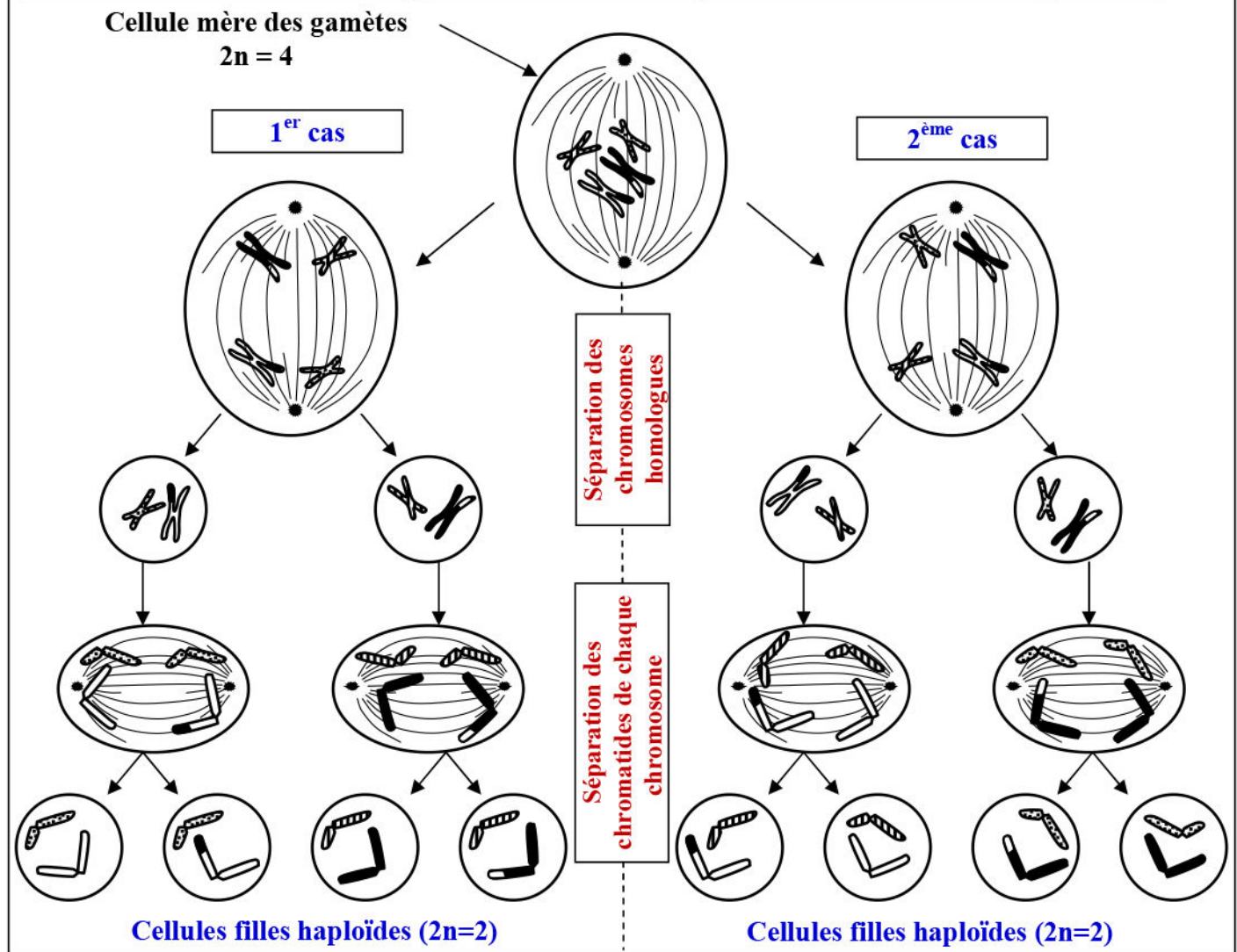
Lors de la prophase I de la méiose, les chromosomes homologues de chaque paire sont étroitement appariés. On observe en effet des enjambements entre leurs chromatides qui se croisent en formant des chiasmas.



Au niveau des chiasmas se produisent des échanges des portions de chromatides qui aboutissent à des échanges d'allèles du même gène. On dit qu'il y a eu recombinaison homologue et formation de chromatides recombinés différentes de celles des parents appelées chromatides parentales.

Les emplacements de ces échanges varient d'une méiose à une autre et sont aléatoires, ce qui entraîne la formation de nouvelles associations des allèles au niveau des chromatides et augmente considérablement la diversité des gamètes produits.

Document 7: rôle du brassage intrachromosomique dans la diversité des gamètes



Remarque:

Les deux brassages s'ajoutent, en effet le brassage interchromosomique s'exerce sur des chromosomes remaniés au préalable par le brassage intrachromosomique ce qui aboutit à la formation de gamètes d'une diversité potentiellement infinie.

② Rôle de la fécondation: (Voir document 8)

Lors de la fécondation, les matériels génétiques haploïdes de deux gamètes s'associent au cours de la fécondation, pour constituer le matériel génétique diploïde du zygote.
La fécondation entraîne la diversité des individus.

D'après le document 8, en ne considérant que le brassage interchromosomique, chaque parent produit 4 types de gamète. Donc la fécondation produit ($2^n \times 2^n = 2^{n+n}$) c'est-à-dire 16 cas de zygote différents.

Chez l'Homme, sans prendre en considération le brassage intrachromosomique, le nombre de zygotes différents produits est : $2^{23} \times 2^{23} = 2^{46} = 7.10^{13}$

Document 8 : Rôle de la fécondation dans le brassage chromosomique.

La fécondation correspond à la réunion des gamètes de deux individus, de la même espèce, de sexe opposé. Elle permet le rétablissement de la diploïdie. Le tableau suivant et un échiquier de croisement, indiquant les combinaisons possible pour le cas de $2n=4$.

<div>Gamètes mâles</div> <div>Gamètes femelles</div>				

Conclusion:

- ★ La méiose caractérisant la gamétogénèse, associée à la fécondation contribue à la formation d'individus uniques et différents les uns des autres.
- ★ Ces 2 processus sont indispensables au maintien du nombre de chromosomes spécifique de génération en génération.
- ★ La reproduction sexuée ne crée pas de nouveaux gènes mais elle invente un nouveau programme génétique héréditaire en créant de nouvelles combinaisons de gènes.