

SV-F-4 La diversification des génomes

Introduction

4.1. Diversité des mutations et diversification des génomes

a. Différentes mutations possibles.

- Des erreurs de réplication non réparées : un exemple.
- Mutations spontanées
- Des lésions de l'ADN provoquées par les ultraviolets : exemple des dimères de thymine.
- Bilan

b. Les mutations chromosomiques

- Rappel caryotype
- Modification du nombre de chromosome
 - Aneuploïdie (trisomie, monosomie)
 - Polyploïdie (lien avec SV-K-1)
- Modification de la structure des chromosomes
 - Délétions, inversions, duplication, translocation

c. Les mutations source de diversité allélique et génique.

- Notion de mutation silencieuse
- Mutation et diversité allélique

4.2. Brassage génétique et diversification des génomes.

a. Contribution de la reproduction sexuée au brassage génétique.

Méiose et diversité des combinaisons alléliques.

- Brassage intra chromosomique
- Brassage inter chromosomique

Fécondation et nouvelles combinaisons alléliques diploïdes.

b. Autogamie, allogamie et conséquences génétiques.

Autogamie et diminution de la fréquence des hétérozygotes

Hétérogamie et limitation de l'homozygotie

- Séparation des sexes
- Auto-incompatibilités gamétophytique et sporophytique

c. Les transferts horizontaux : une autre source de diversité.

Transferts de gènes chez les procaryotes

Transferts de gènes chez les eucaryotes

Conclusion

Quelques mots clés : génome, réplication, mutation, correction des erreurs par l'ADN polymérase, caryotype, mutation ponctuelle, tautomérisation d'une base, dimère de thymine, dépurination, désamination, aneuploïdie, polyploïdie, délétions, inversions, duplication, translocation, mutation silencieuse, fréquence génotypique, fréquence allélique, famille multigénique, méiose, mitose, chromosomes homologues, bivalent, crossing-over, chiasma, homogamie, hétérogamie, homozygote, hétérozygote, gonochorisme, dioécie (dioïque), monoécie (monoïque), auto-incompatibilité gamétophytique,

Quelques exemples de sujet : Les mutations ; La variabilité du génome ; La variabilité des génomes ; La diversification des génomes ; Stabilité et variabilité de l'information génétique ; Sexualité et brassage génétique ; Les brassages génétiques chez les eucaryotes ; Le brassage chromosomique chez les eucaryotes ; Stabilité et variabilité du patrimoine génétique au cours de la méiose ; comparaison mitose méiose ; Les conséquences génétiques de la méiose ; homozygotie, hétérozygotie ; La notion de transfert horizontale....

BCPST 2C SV-F-4- La diversification des génomes

SV-F-4 La diversification des génomes (BCPST 2)	
SV-F-4-1 Diversité des mutations et diversification des génomes	
La séquence des génomes est modifiée de manière aléatoire : - par des erreurs de réplication non réparées	- Relier les mutations de la séquence nucléotidique à leurs conséquences phénotypiques.
- par des lésions de l'ADN non réparées dont la fréquence est augmentée par des agents mutagènes. Certaines mutations modifient la structure des chromosomes (délétions, inversions, duplication, translocation) ou affectent leur nombre (polyploidie, aneuploidie). Les mutations géniques et chromosomiques peuvent être la source de nouveaux gènes et allèles.	- Analyser un caryotype et repérer les anomalies chromosomiques.
Précisions et limites : <i>Un seul exemple de lésion de l'ADN est traité (désamination, dépurination ou dimères de thymine). Les mécanismes de réparation sont hors-programme.</i>	
SV-F-4-2 Brassage génétique et diversification des génomes	
La sexualité modifie les génomes en brassant les allèles. Chez les Eucaryotes, la méiose contribue à la diversification des génomes. En unissant des génomes haploïdes, la fécondation crée de nouvelles combinaisons alléliques diploïdes. Les mécanismes favorisant l'allogamie augmentent la diversité des combinaisons alléliques.	- Relier les principaux événements cytogénétiques de la méiose avec leurs conséquences sur le brassage allélique. - Argumenter les processus de brassage génétique en s'appuyant sur le principe de quelques croisements simples mais différant par deux couples d'allèles pris chez les organismes diploïdes. - Comparer les conséquences génétiques de l'autogamie et de l'allogamie. - À partir de l'étude de différents croisements (lien partie « Reproduction ») : <ul style="list-style-type: none"> • identifier les caractères indépendants ou liés des gènes ; • déterminer les caractères récessif, dominant ou codominant des allèles ; • montrer la diversité génétique créée ; • illustrer des pratiques de sélection agronomique sur un exemple.
Précisions et limites : <i>Ni la nomenclature des différentes étapes de la prophase I de méiose ni les mécanismes moléculaires de la recombinaison homologue de la méiose ne sont au programme. Pour illustrer l'allogamie, un exemple de séparation des sexes dans l'espace et un exemple d'auto-incompatibilité gamétophytique sont traités. Les calculs de distance génétique sont hors programme.</i>	
Les hybridations interspécifiques sont une autre source de diversification des génomes. Chez les Bactéries (et dans une moindre mesure chez les Eucaryotes), des modifications du génome sont possibles par transferts horizontaux de matériel génétique. Les transferts horizontaux de gènes sont utilisés en génie génétique.	- Relier les modalités de transfert horizontal à leurs applications biotechnologiques. - Identifier un transfert horizontal (par comparaison d'arbres phylogénétiques)
Précisions et limites : <i>On se limite à une seule modalité de transfert horizontal de gènes chez les bactéries, sans aucun mécanisme moléculaire.</i>	
Liens : Diversification des génomes et sélection de Bovidé ou Fabacée (SV-A-1 et 2) Structure de l'ADN (SV-D-2-3)	

Brin d'ADN normal antisens	3'	TAC	CAC	GTA	GAC	TGA	GGA	CTC	CTC	TTC	AGA	5'
Brin d'ADN normal sens	5'	ATG	GTG	CAT	CTG	ACT	CCT	GAG	GAG	AAG	TCT	3'
ARN messenger normal	5'	AUG	GUG	CAU	CUG	ACU	CCU	GAG	GAG	AAG	UCU	3'
		Met	-Val	-His	-Leu	-Thr	-Pro	-Glu	-Glu	-Lys	-Ser-	

Gène *HBB* normal produisant de l'hémoglobine A

Brin d'ADN muté antisens	3'	TAC	CAC	GTA	GAC	TGA	GGA	CAC	CTC	TTC	AGA	5'
Brin d'ADN muté sens	5'	ATG	GTG	CAT	CTG	ACT	CCT	GAG	GAG	AAG	TCT	3'
ARN messenger muté	5'	AUG	GUG	CAU	CUG	ACU	CCU	GUG	GAG	AAG	UCU	3'
		Met	-Val	-His	-Leu	-Thr	-Pro	-Val	-Glu	-Lys	-Ser-	

Gène *HBB* muté produisant de l'hémoglobine S

Complément 1 : un exemple de mutation ponctuelle. Source : <https://fr.wikipedia.org/wiki/Dr%C3%A9panocytose>

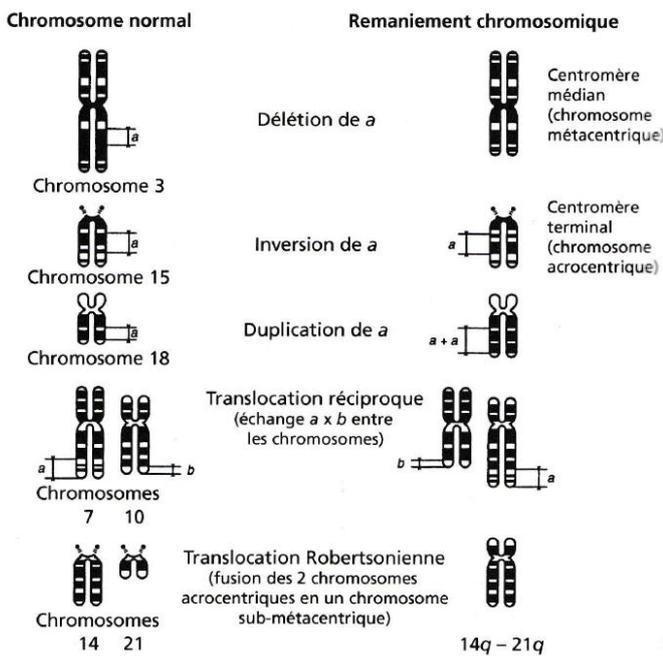
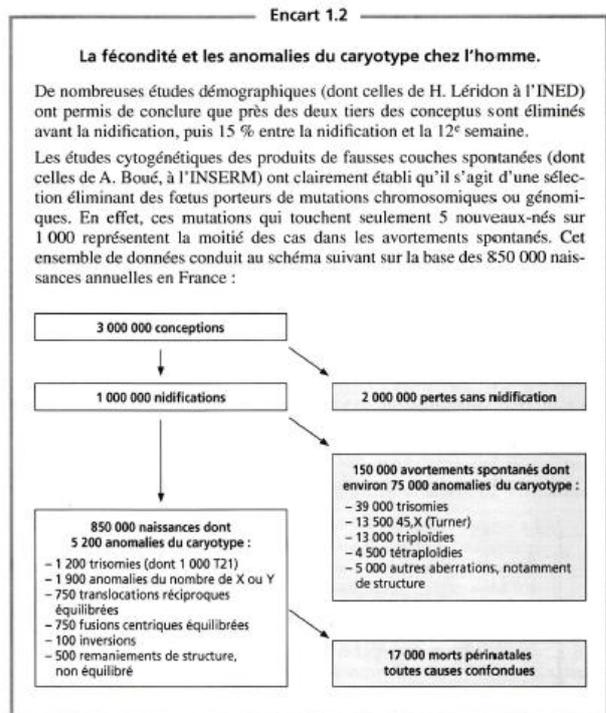


Figure 1.2 Quelques exemples de remaniements chromosomiques observés chez l'homme.



Complément 2 (extrait de J.L. Serre, génétique des populations. Dunod).

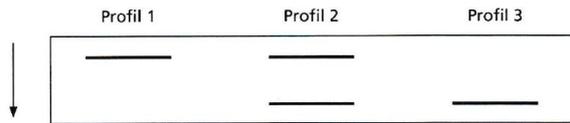
A gauche : quelques exemples de mutations chromosomiques.

A droite : mutations et fausses-couches dans l'espèce humaine

LE CODE GENETIQUE

		ARN messenger					
		Codon : deuxième base azotée					
ARN messenger	U	U	C	A	G	ARN messenger	
		Phe	Ser	Tyr	Cys		U
		Phe	Ser	Tyr	Cys		C
		Leu	Ser	STOP	STOP		A
	C	U	C	A	G	ARN messenger	
		Leu	Ser	STOP	Tyr		G
		Leu	Pro	His	Arg		U
		Leu	Pro	His	Arg		C
	A	U	C	A	G	ARN messenger	
		Leu	Pro	Gln	Arg		A
		Leu	Pro	Gln	Arg		G
		Ile	Thr	Asn	Ser		U
	G	U	C	A	G	ARN messenger	
		Ile	Thr	Asn	Ser		C
		Ile	Thr	Lys	Arg		A
		Met	Thr	Lys	Arg		G
G	U	C	A	G	ARN messenger		
	Val	Ala	Asp	Gly		U	
	Val	Ala	Asp	Gly		C	
	Val	Ala	Glu	Gly		A	
G	U	C	A	G	ARN messenger		
	Val	Ala	Glu	Gly		G	

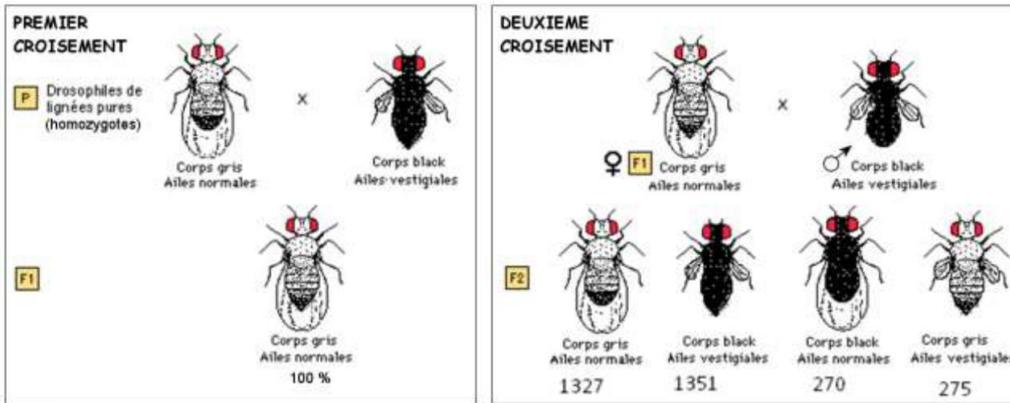
Complément 3 : code génétique (source : Wikipédia). Rappel : le code génétique n'est pas à mémoriser mais il faut savoir le commenter



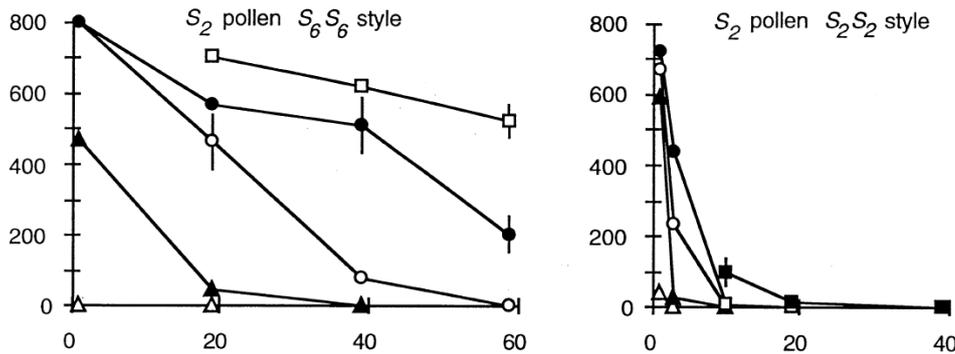
L'analyse de deux populations de Bourgogne, l'une située près d'une cave, l'autre dans un champ a donné les résultats suivants :

	Profil 1	Profil 2	Profil 3
Population Cave	140	200	60
Population Champ	60	140	200

Complément 4 : un exemple de calcul de fréquence allélique. Extrait de J.L. Serre, génétique des populations. Dunod.



Complément 5 : un exemple de suivi de caractères chez des drosophiles (extrait d'un sujet de Bac)



Complément 6 : nombre de tube pollinique (en ordonnée) en fonction de la distance en mm au stigmate (en abscisse) d'après Lusch et Clarke. 1997. Observation of pollen tube growth.

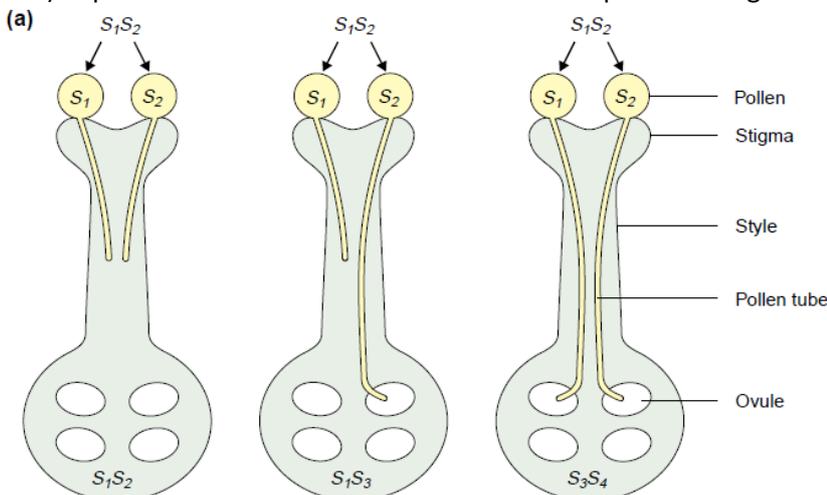
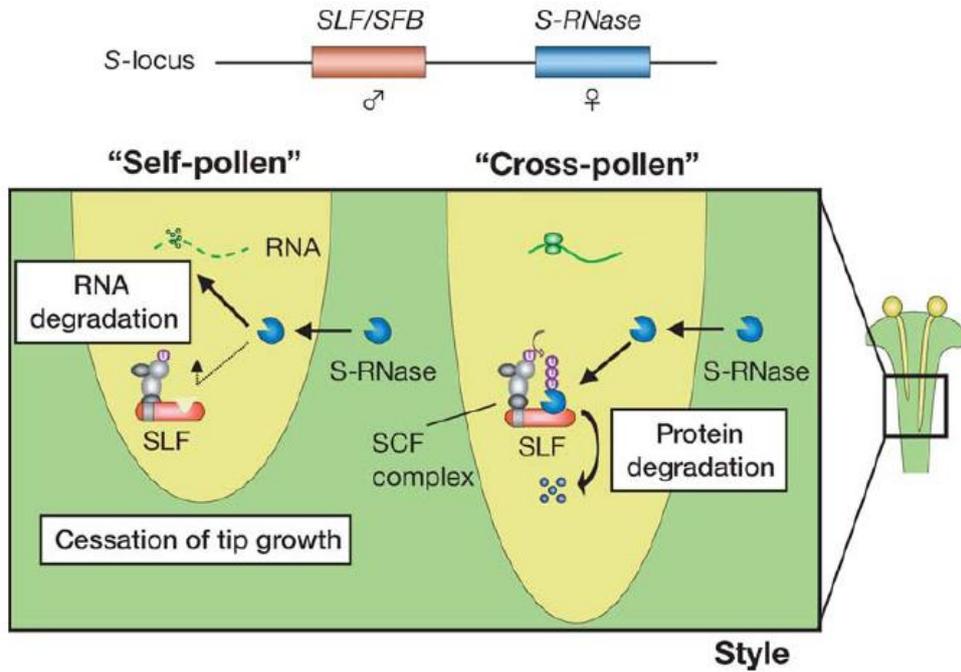


Figure 1 : principe de l'incompatibilité gamétophytique (modèle Tabac). Source : Hiscock, 2002, genome biology.



Complément 7 (rappel : hors programme) : un modèle moléculaire. Source : Source : Hiscock, 2002, genome biology

(c) Transduction

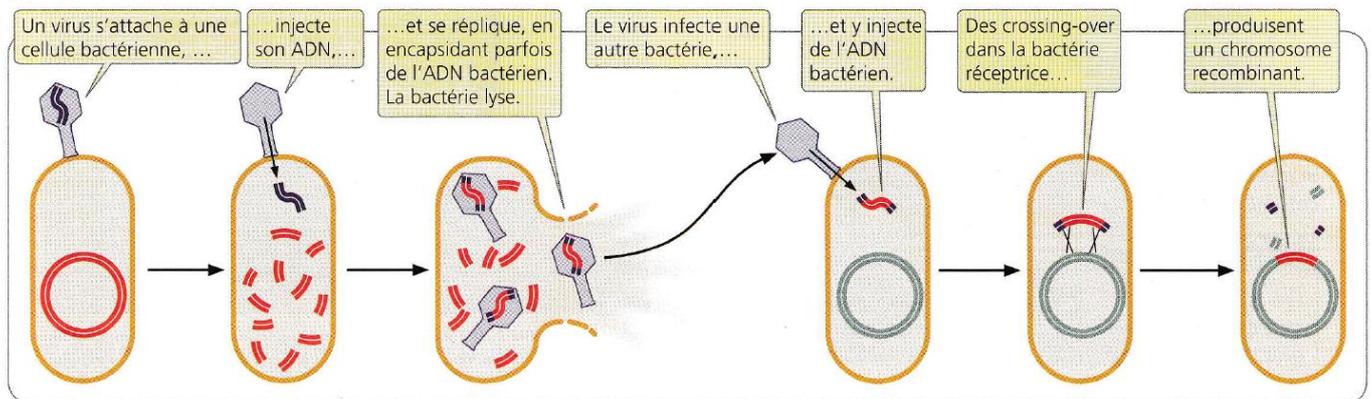
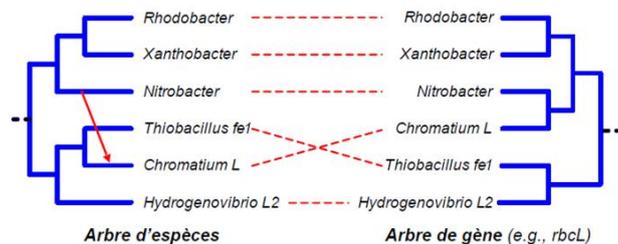


Figure 2 : un exemple de transfert horizontal : la transduction virale. Dans Pierce. L'essentiel de la génétique. De Boeck.

Nom : HGT-Detection

Méthode : utilisation du principe de réconciliation par des déplacements de sous-arbres (mouvements SPR) afin de transformer l'arbre d'espèce en l'arbre de gène.



Données en entrée :

- arbre phylogénétique d'espèces
- arbre phylogénétique du gène étudié (pour le même ensemble d'espèces)

Données en sortie: nombre minimal de déplacements de sous-arbres dans l'arbre d'espèces permettant de le transformer en l'arbre de gène (=> scénario de réconciliation)

Figure 3 en lien avec SV-K-2 : détection de transferts horizontaux par comparaison d'arbres.