

## Activité 4: 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 ?**

### Le syndrome d'Edwards

Le syndrome d'Edwards est un syndrome mortel à 90% pour un fœtus. Les atteintes sont très variables et très variées, notamment cardiaques, selon les sujets.



**Montrer, en réalisant des schémas, que des anomalies pouvant survenir en première ou seconde division de méiose peuvent être à l'origine du syndrome d'Edwards.**

### 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.

L'hémoglobine est une protéine, présente dans les hématies, impliquée dans le transport du dioxygène, et constituée chez l'adulte de 4 chaînes de globines: 2 chaînes alpha  $\alpha$  et deux chaînes bêta  $\beta$ .

Dans l'espèce humaine on distingue 11 gènes distincts codant pour différentes globines; ces gènes sont regroupés sur deux paires de chromosomes différentes (paire 11 et paire 16).

#### Chromosome 16 : Groupe de type alpha



#### Chromosome 11 : Groupe de type bêta



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.

**Utilisez les fonctionnalités du logiciel Génigène pour comparer les séquences nucléotidiques des globines alpha, beta, et gamma. Compléter le tableau (matrice de distance, en % de similitudes ou de différences).**

	Alpha $\alpha$	Bêta $\beta$	Gamma $\gamma$
Alpha $\alpha$			
Bêta $\beta$			
Gamma $\gamma$			

**Comment expliquer les différences et les similitudes entre les différents gènes codant les différentes globines chez l'homme ?**

La duplication génique est un mécanisme génétique complexe (crossing-over inégal ou translocation entre chromosomes non homologues) qui conduit à la formation de 2 gènes identiques à partir d'un gène ancestral. Au moins l'une des deux copies (duplicatas) du gène est ensuite transposée (déplacée) à un autre locus, sur le même chromosome ou sur un autre chromosome. 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.

**Montrez, en réalisant un schéma légendé et commenté, que des anomalies lors de la méiose peuvent être à l'origine de la famille multigénique des globines.**