

IV – Les accidents de la méiose et leur portée évolutive

Au cours de la méiose des anomalies peuvent survenir ; quelles sont elles et quelles sont leurs conséquences ?



1- Des anomalies de la disjonction des chromosomes homologues

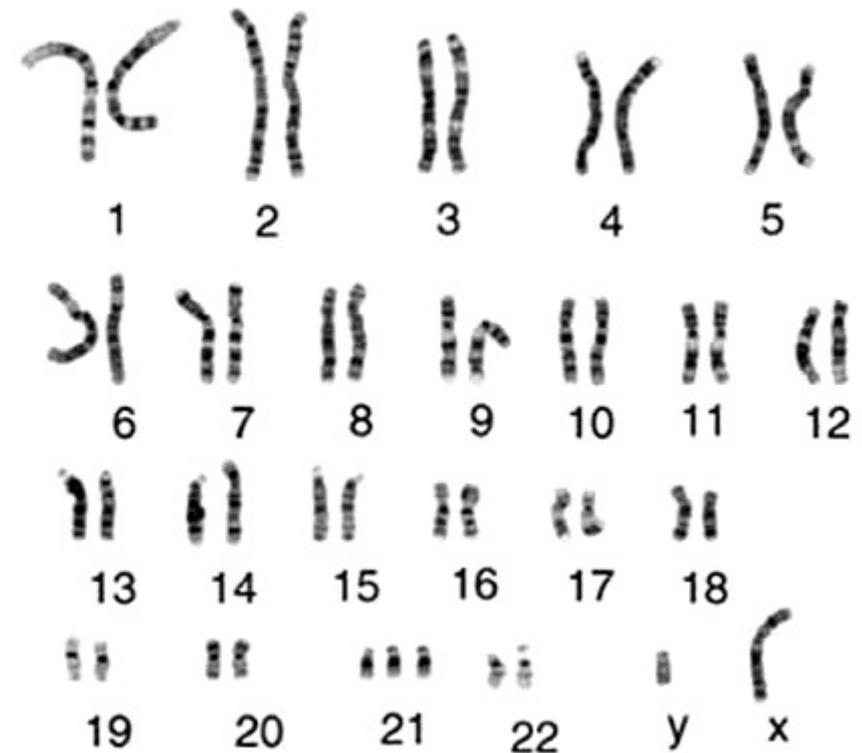
Des anomalies peuvent survenir au cours de la migration des chromosomes homologues ou des chromatides lors des anaphases I ou II. Lorsque 2 chromosomes ou 2 chromatides ne se séparent pas correctement, on parle de « **non disjonction** ».

Cela conduit à un nombre anormal de chromosomes dans certains gamètes. Lors de la fécondation, le zygote obtenu possédera un caryotype anormal. Dans l'espèce humaine, on connaît plusieurs syndromes dus à des anomalies du nombre des chromosomes : trisomie 21, syndrome de Klinefelter XXY, syndrome de Turner XO

Trisomie 21

- La **trisomie 21**, également appelée **syndrome** de Down, concerne en moyenne un enfant sur 700 naissances. Les personnes atteintes ont des traits caractéristiques (yeux en amande, repli vertical de la paupière près du nez, visage plus large) et souvent des malformations internes. Les sujets présentent aussi un handicap mental plus ou moins important. Une éducation adaptée peut néanmoins permettre une intégration à la société. L'analyse du caryotype associé à ces symptômes révèle l'existence de trois chromosomes 21 (voir page 12).

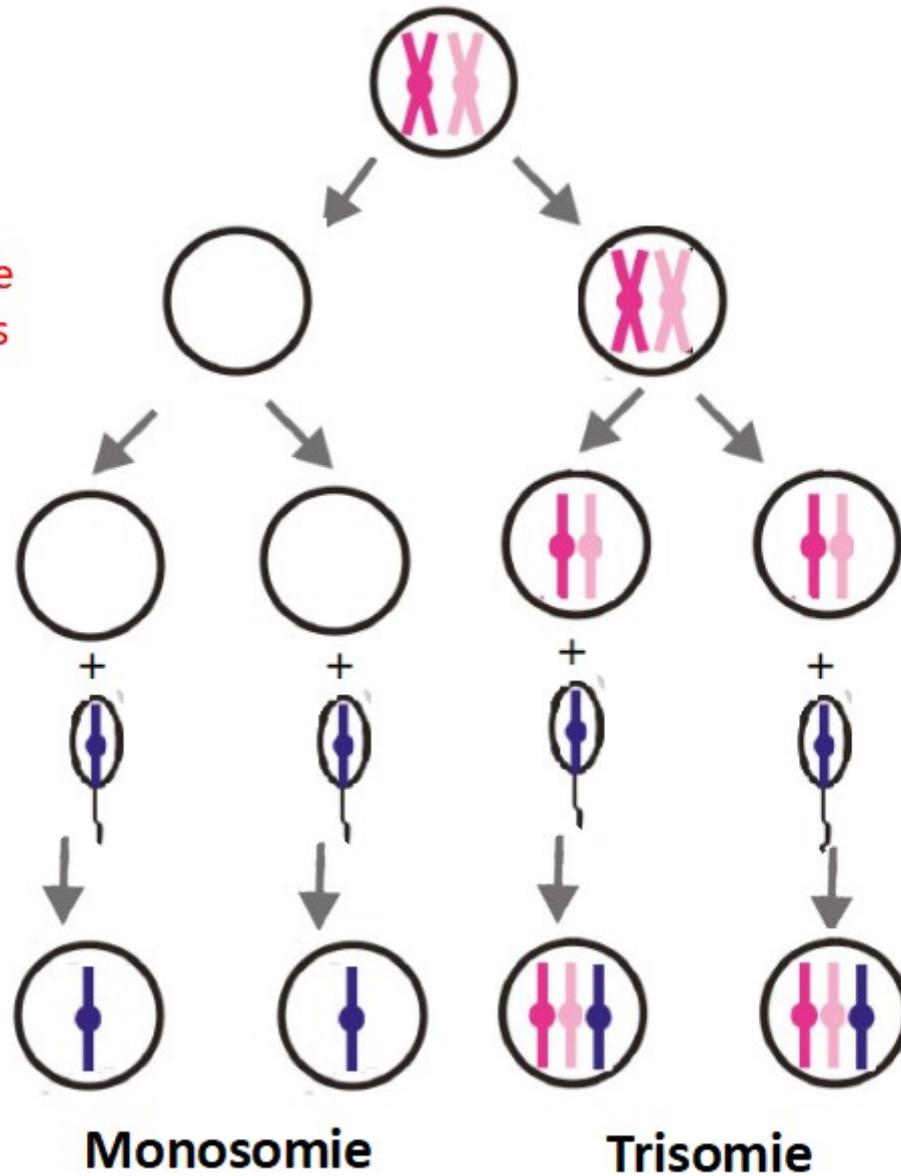
- Une anomalie du nombre de chromosomes provient d'une mauvaise disjonction des chromosomes au cours de la méiose, survenue chez l'un des parents (*schéma ci-contre*). Ce type d'accident peut affecter n'importe quelle paire de chromosomes mais la plupart des zygotes porteurs d'une anomalie chromosomique ne sont pas viables : c'est une des principales causes d'avortement spontané (« fausse couche »).



Comment expliquer La trisomie ($2n = 47$) ou la monosomie ($2n = 45$) Cas n° 1

Méiose

Division réductionnelle
Anomalie de
disjonction d'une paire
d'homologue au cours
de la méiose I
Division équationnelle



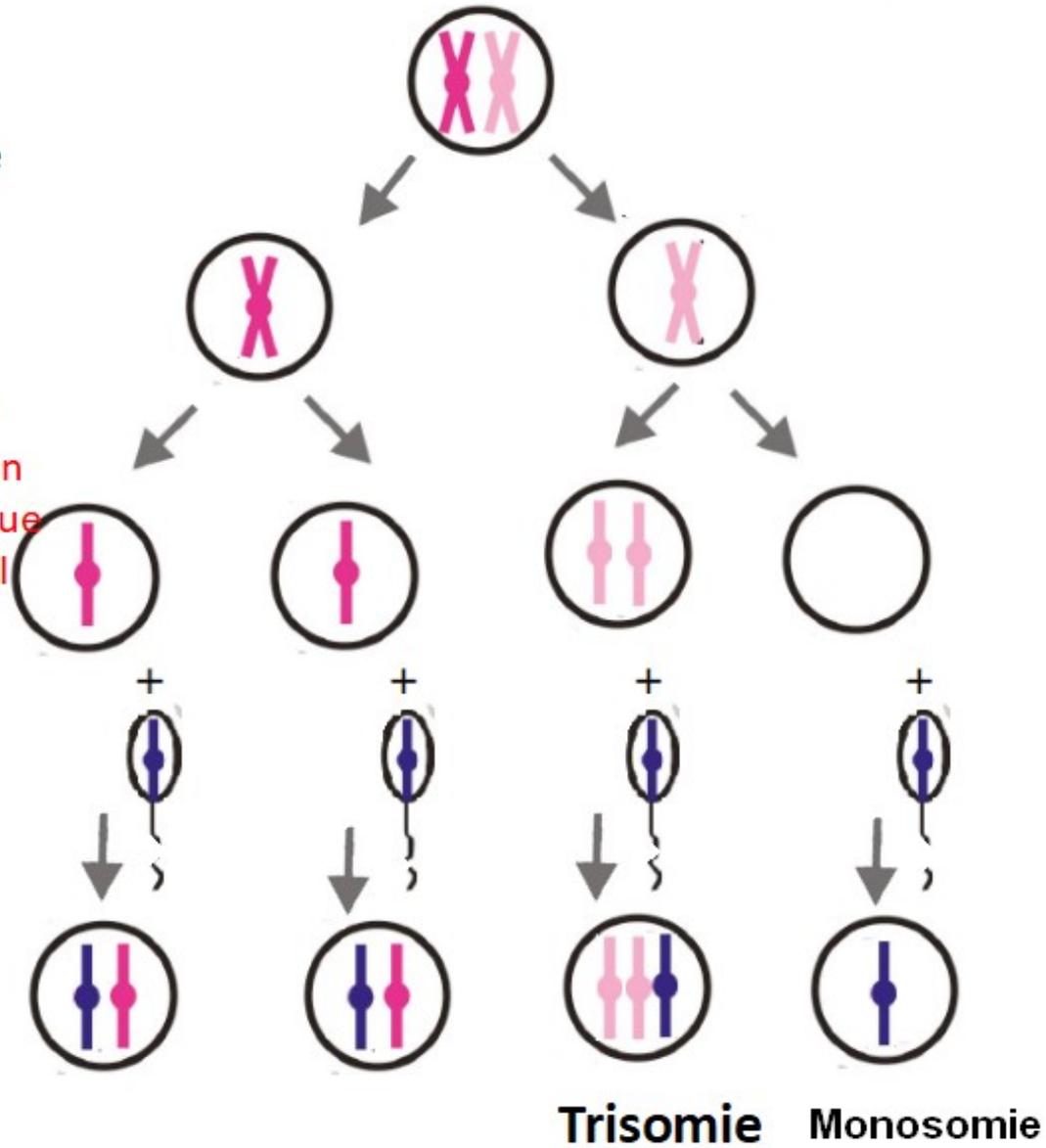
Comment expliquer La trisomie (2n = 47) ou la monosomie (2n = 45) Cas n° 2

Méiose

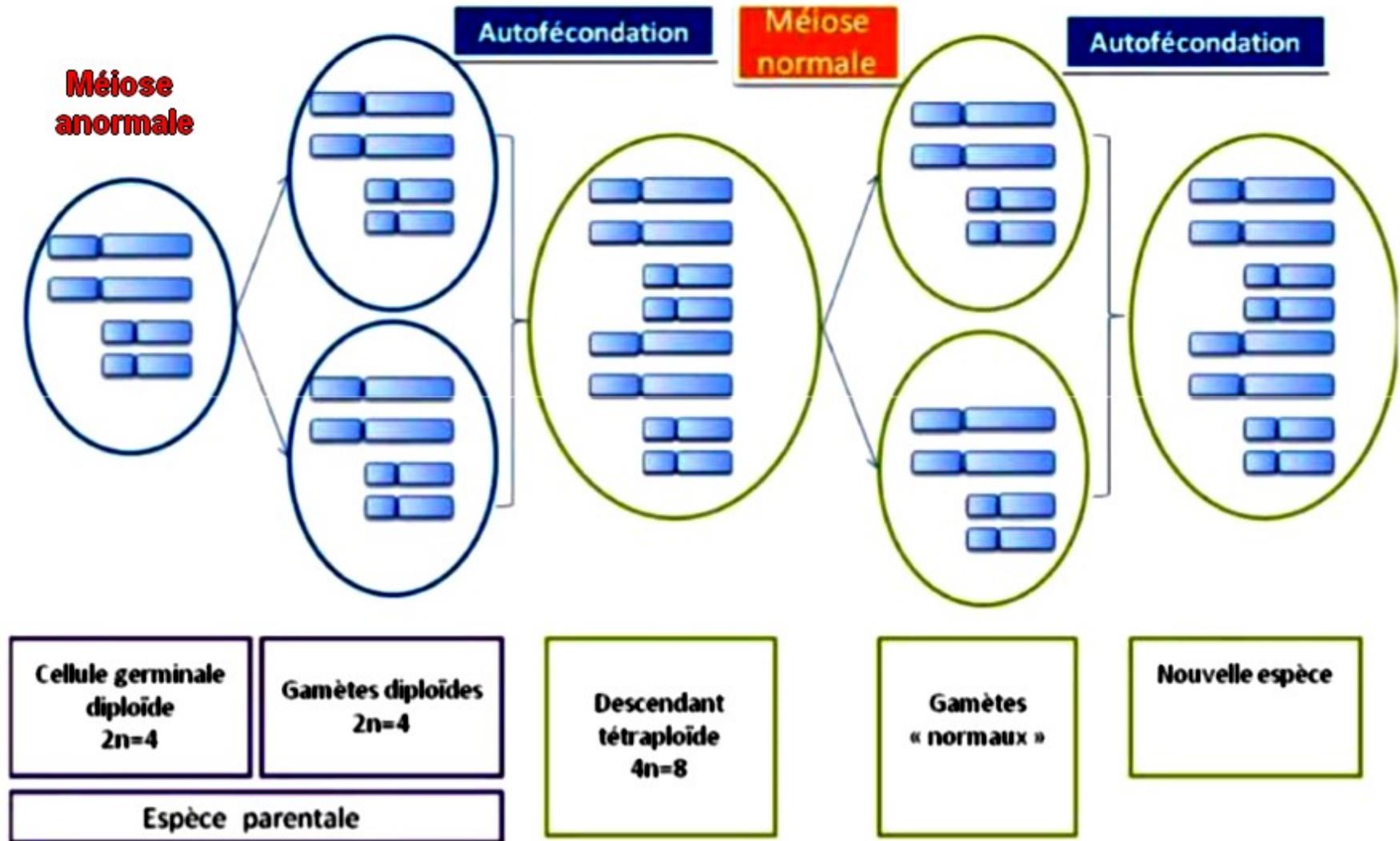
Division réductionnelle

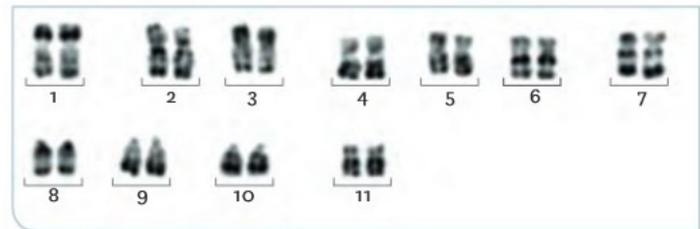
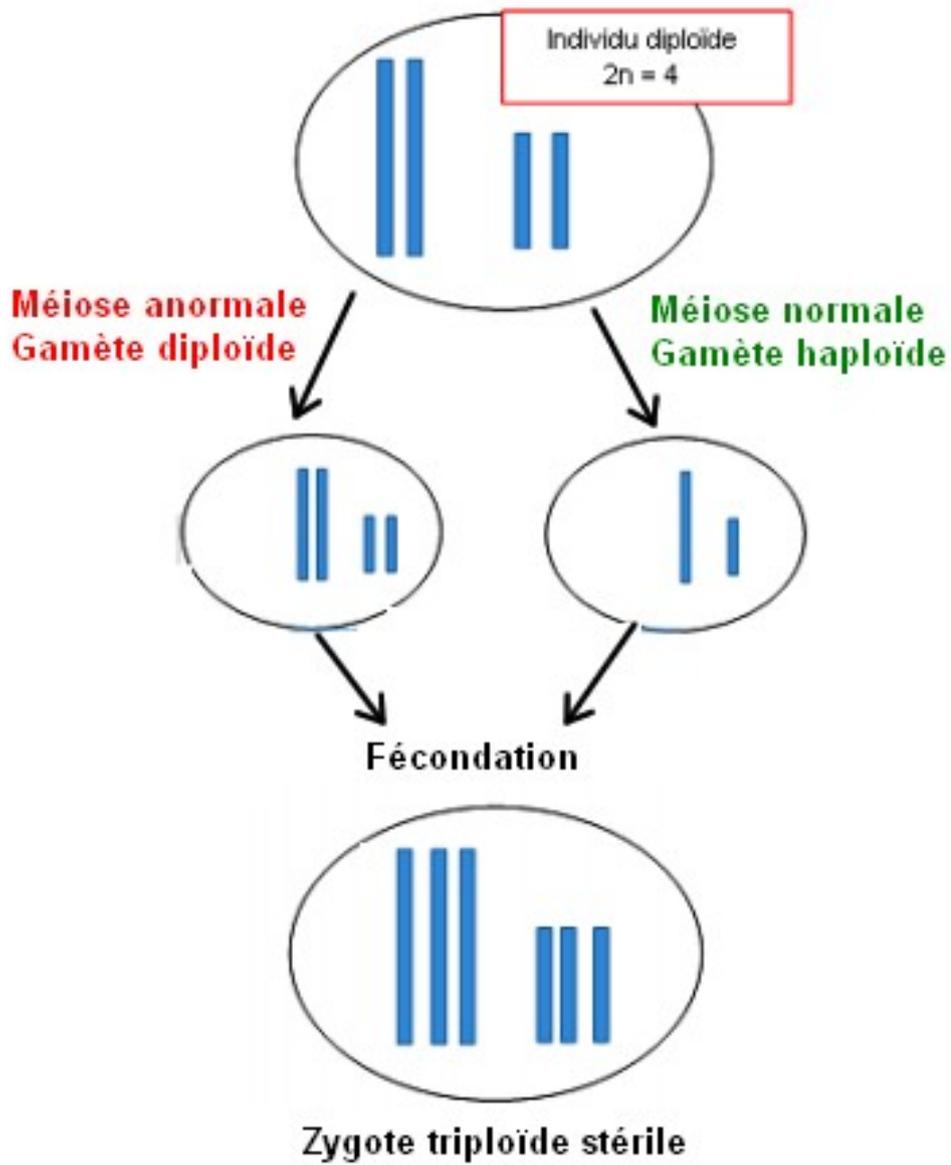
Division équationnelle
Anomalie de disjonction
d'une paire d'homologue
au cours de la méiose II

Fécondation

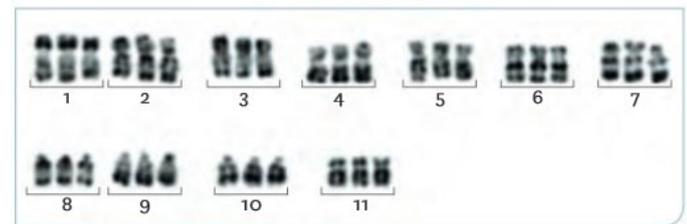


Chez les végétaux, on connaît des cas d'autopolyploïdisation : suite à une méiose anormale, les chromosomes homologues ne se disjoignent pas. Par autofécondation, on peut obtenir une nouvelle espèce polyploïde fertile. Les espèces polyploïdes sont généralement plus productives.





Banane cultivée «Cavendish»

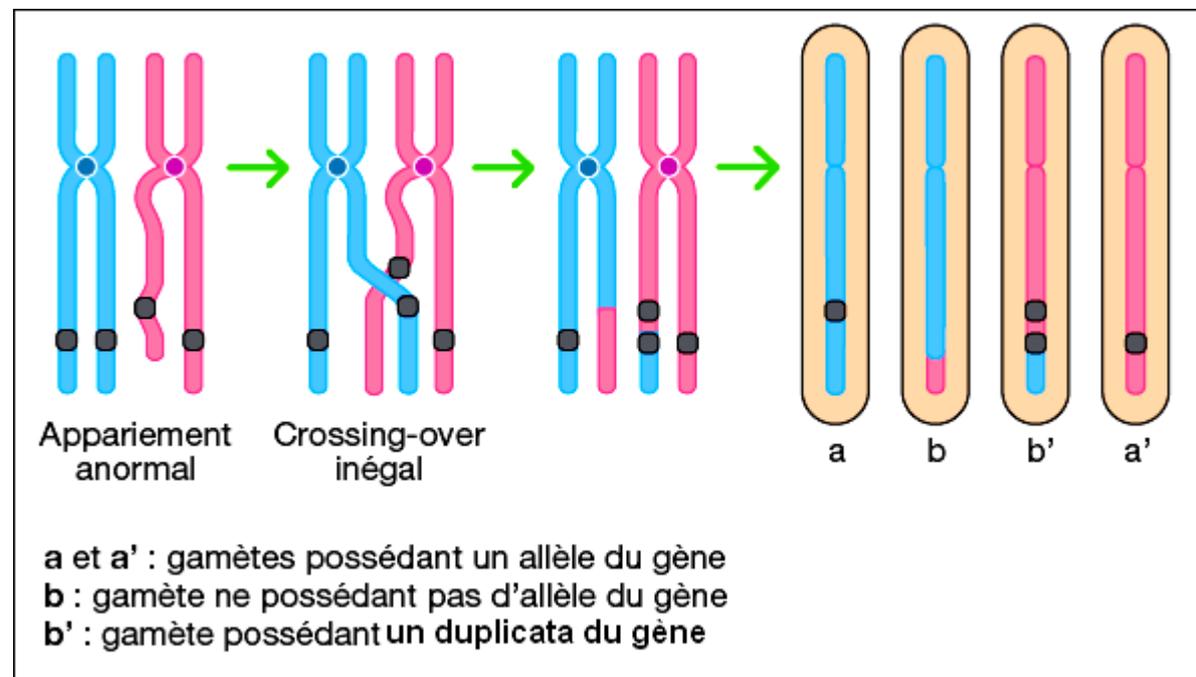


2- La duplication de gènes : l'origine des familles multigéniques

a - Les crossing over inégaux, une source d'enrichissement du génome

La très grande majorité des crossing over (prophase 1) correspondent normalement à des échanges de portions parfaitement homologues de chromatides.

Néanmoins, on observe parfois des appariements incorrects des chromosomes. Le crossing-over est alors inégal. Une des chromatides possède une partie de matériel génétique supplémentaire (en double) alors que l'autre en perd une partie. Ce mécanisme est à l'origine de la duplication des gènes et conduit à la diversification du génome. Le zygote qui hérite du chromosome dupliqué possède en effet un exemplaire supplémentaire du gène.



b – Duplication de gènes et familles multigéniques

Les copies ainsi dupliquées peuvent rester sur le même chromosome ou être transposées sur un autre chromosome.

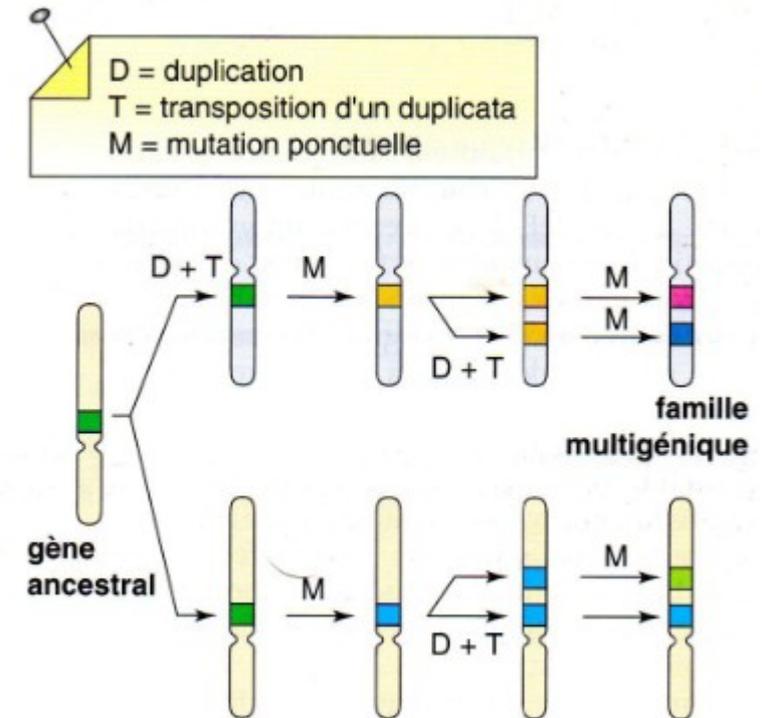
Au cours du temps, **ces copies vont subir des mutations** et évoluer indépendamment. Plus le temps passe, plus la quantité de mutations accumulées est importante. Ainsi, plus leurs séquences sont éloignées, plus la duplication entre les 2 gènes est ancienne.

Ce phénomène contribue à la formation de nouveaux gènes. Il ne s'agit pas d'allèles du même gène : en effet ces séquences occupent des loci différents.

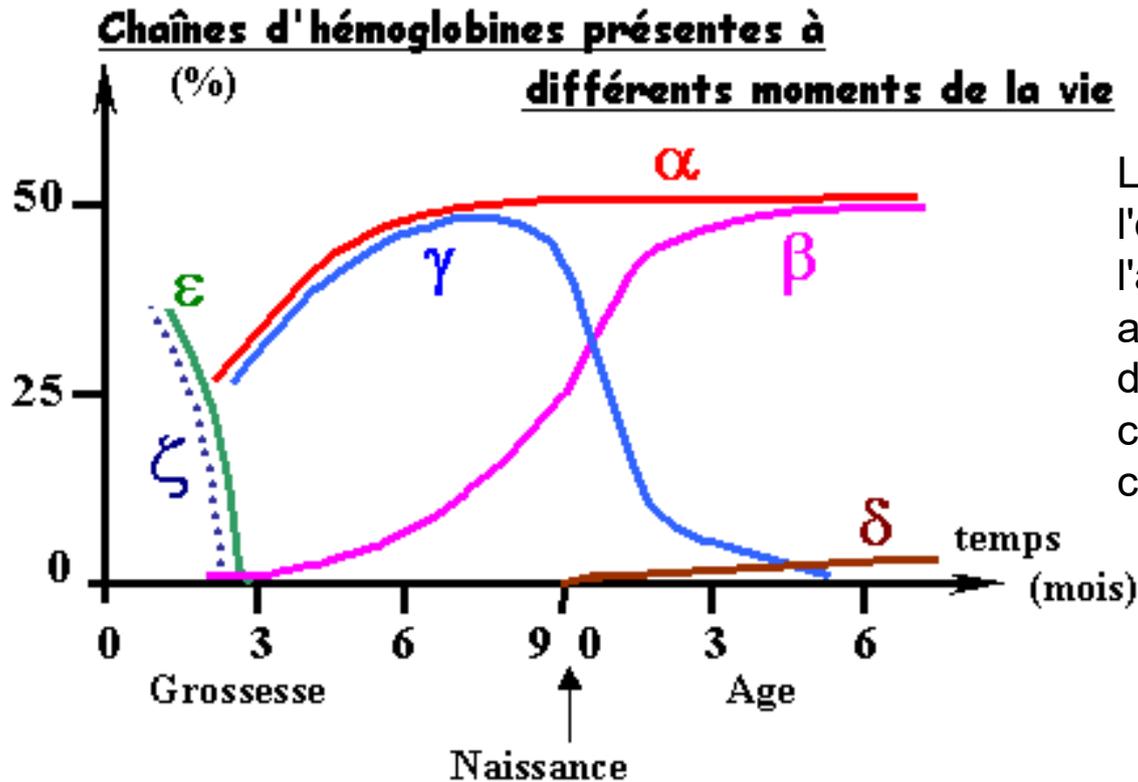
Ces gènes codent pour des protéines proches mais qui peuvent avoir des rôles différents tout en restant très apparentées (entre 20% et 99% de séquences communes).

De nouveaux caractères peuvent donc apparaître.

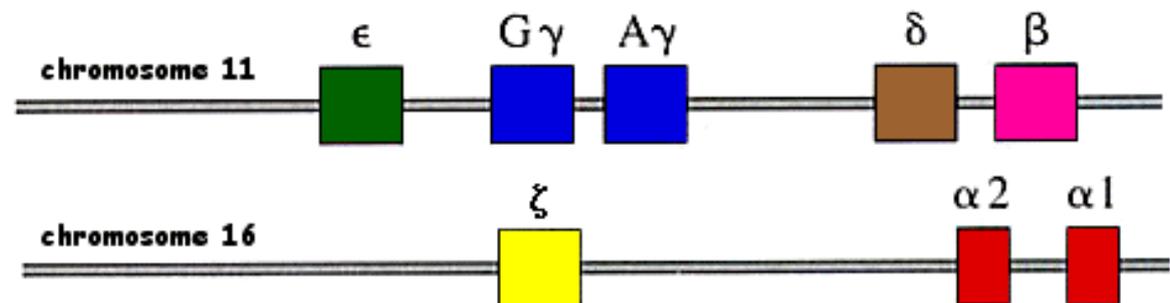
Les gènes dupliqués forment une **famille multigénique** (ex : gènes de Globine, gènes d'opsines...).



Exemple 1 : Famille multigénique des globines



L'hémoglobine qui assure le transport de l'oxygène sanguin est constituée par l'association de petites molécules protéiques appelées globines. Il existe 6 globines différentes codées chacune par un gène. Tous ces gènes dérivent d'un gène ancestral commun et forment une famille multigénique.



FAMILLES DES GENES DE GLOBINES HUMAINES

Comparaison avec Anagène de quelques globines (séquences protéiques)

Comparaison avec alignement

1 5 10 15 20 25

! ! ! ! | ! ! ! ! | ! ! ! ! | ! ! ! ! | ! ! ! ! | ! ! ! !

Traitement < > 0

Identités < > 0

beta < > 0

gammaG < > 0

gammaA < > 0

alpha2 < > 0

alpha1 < > 0

myoglobine < > 0

delta < > 0

Sélection : 0/9 lignes

Alignement multiple de séquences peptidiques

```

: : : : * * * * . *
MetValHisLeuThrProGluGluLysSerAlaValThrAlaLeuTrpGlyLysVal_____AsnValAspGluValGly
- Gly- Phe- Glu- Asp- AlaThrIle- Ser- - - - - _____ - - GluAspAla-
- Gly- Phe- Glu- Asp- AlaThrIle- Ser- - - - - _____ - - GluAspAla-
_ MetVal- Ser- AlaAsp- ThrAsn- Lys- Ala- - - - - GlyAlaHisAlaGly- Tyr-
_ MetVal- Ser- AlaAsp- ThrAsn- Lys- Ala- - - - - GlyAlaHisAlaGly- Tyr-
_ MetGly- SerAspGly- TrpGlnLeu- LeuAsnVal- - - - - GluAlaAspIleProGlyHis-
- - - - - - - - - - Thr- - Asn- - - - - _____ - - - - Ala- -
  
```

Matrice des ressemblances entre les diverses globines

Globines	Myoglobine	Alpha 1	Alpha 2	Gamma 1	Gamma 2	Béta	Delta
Myoglobine	100	27,5	27,5	23,8	23,8	24,5	25,2
Alpha 1		100	100	40,1	40,1	42,9	42,2
Alpha 2			100	40,1	40,1	42,9	42,2
Gamma 1				100	99,3	72,8	71,4
Gamma 2					100	73,5	72,1
Béta						100	93,2
Delta							100

Comparaison de quelques globines avec phylogène.

	myoglobine	gammaA	gammaG	delta	beta	alpha1	alpha2
myoglobine	0	75	75	74.3	75	72.9	72.9
gammaA		0	0.714	27.9	26.4	57.9	57.9
gammaG			0	27.1	25.7	57.9	57.9
delta				0	7.14	55.7	55.7
beta					0	55	55
alpha1						0	0
alpha2							0

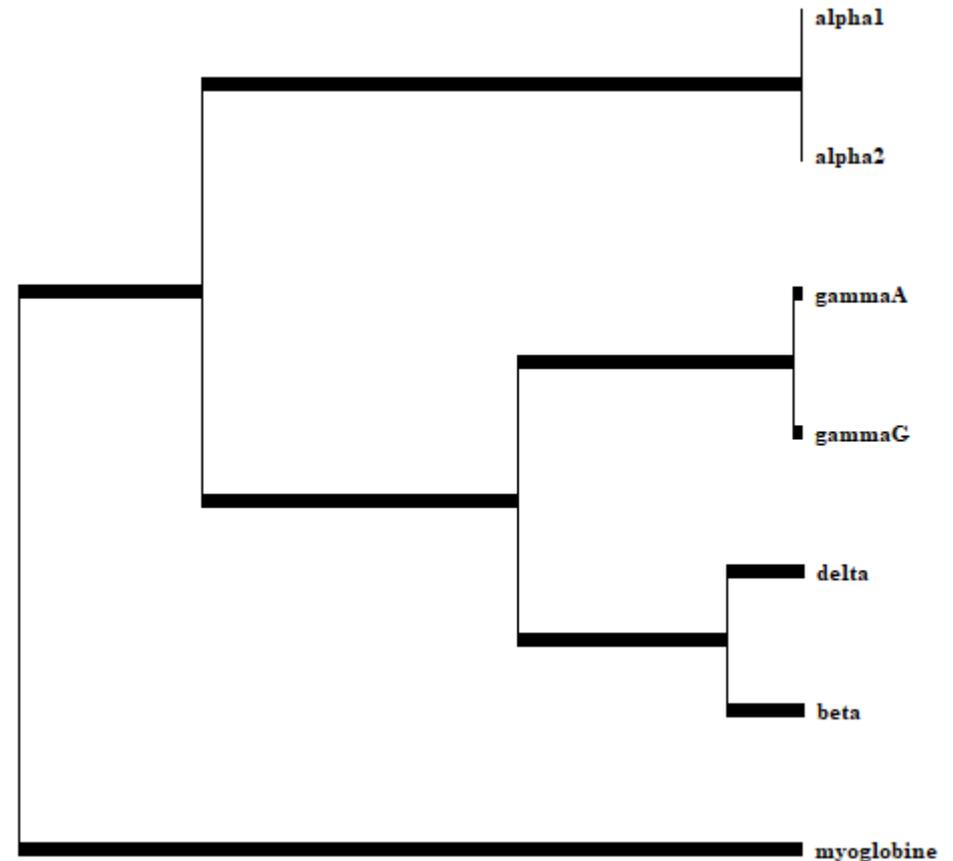
Matrice des distances

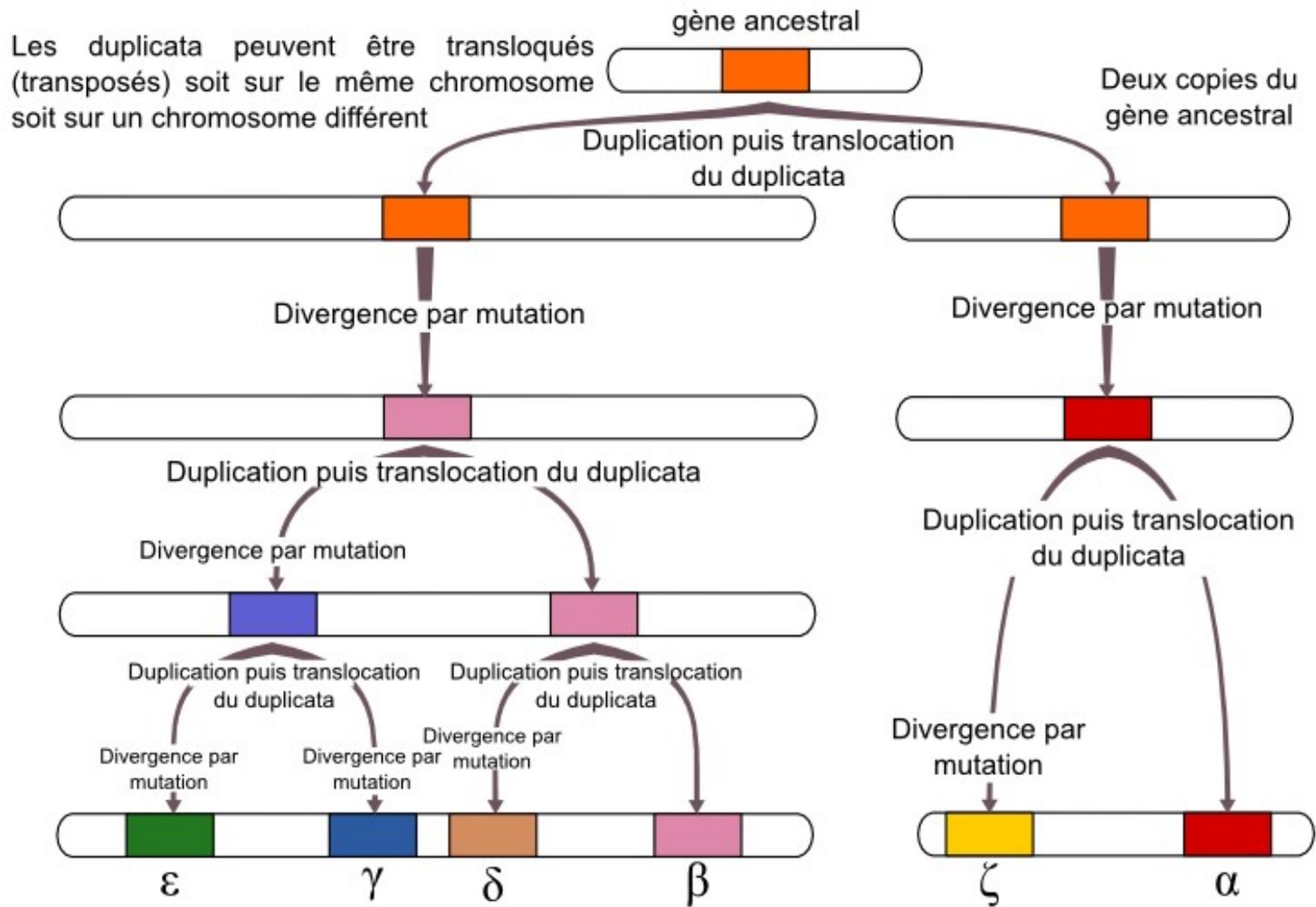
Les chiffres indiqués nous renseignent sur les différences entre les diverses molécules.

Par exemple, le gène ancestral à l'origine de la myoglobine et des autres globines s'est dupliqué très tôt car la myoglobine est la molécule qui présente le plus de différences avec les autres molécules.

Cette duplication a donné un second gène qui est à l'origine des autres globines.

Arbre de parenté

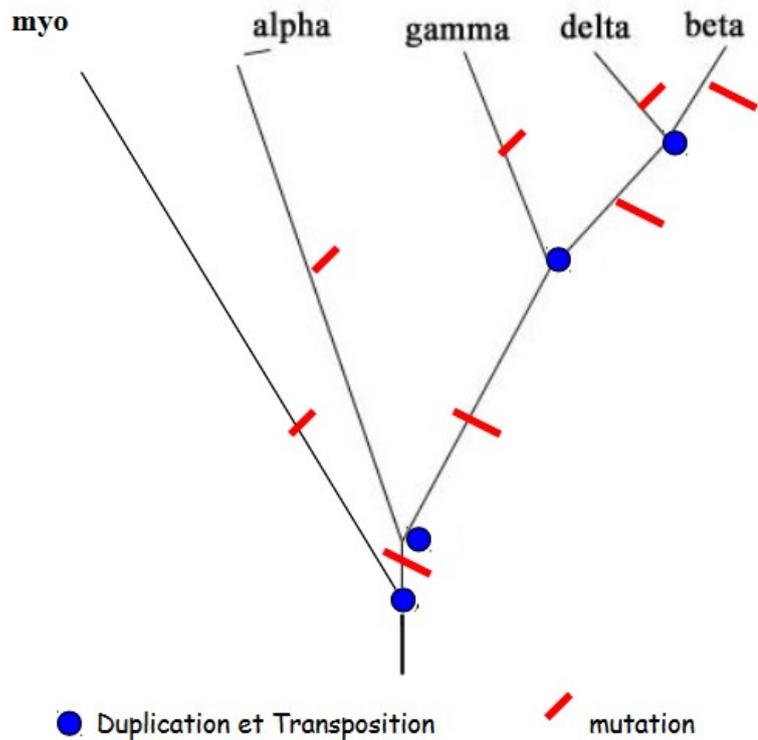




Une famille multigénique : Les globines

Les différences entre les gènes, qui ont évolué indépendamment les uns des autres, s'accumulent au cours du temps

Histoire évolutive de quelques gènes de globine



Ainsi, par exemple, la duplication à l'origine de la globine alpha s'est produite avant l'apparition des poissons à mâchoires il y a 450 Ma

Connaissant les globines présentes chez différents vertébrés et les âges d'apparition des groupes, on peut estimer à quelles époques ont eu lieu les duplications.

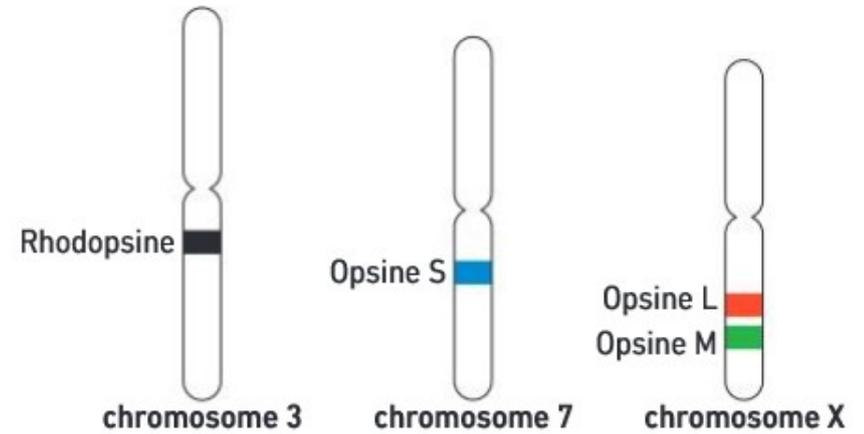
Caractéristiques		Types de globines présentes	Date d'apparition du groupe (en Ma)
Groupes de vertébrés			
	Poissons sans mâchoire (Agnathes) Ex : <i>Lamproie</i>	Myoglobine	500
	Poissons cartilagineux et osseux Ex : <i>Carpe</i>	Myoglobine Globine α	450
	Amphibiens Ex : <i>Grenouille</i>	Myoglobine Globine α et β	370
	Reptiles Ex : <i>Crocodile</i>	Myoglobine Globine α , β et γ	300
	Mammifères Ex : <i>Souris</i>	Myoglobine Globine α , β , γ et δ	200

Exemple 2 : Famille multigénique des opsines

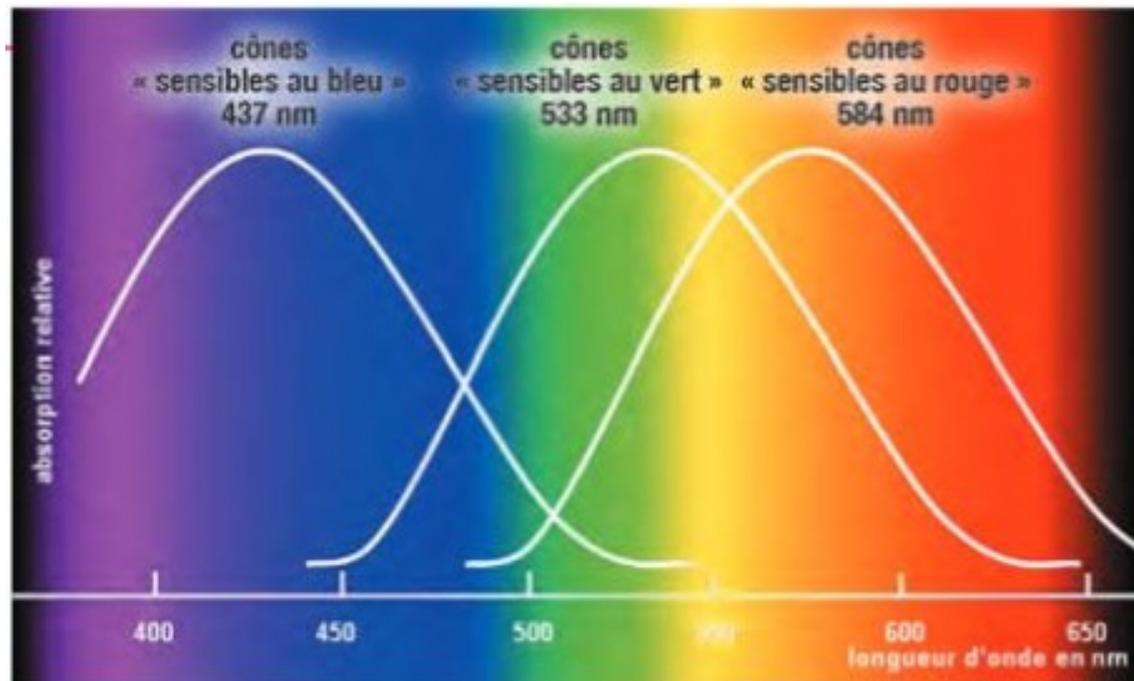
La rétine des vertébrés comporte deux types de cellules photoréceptrices :

- les cônes, cellules possédant une opsine, pigment sensible à une longueur d'onde spécifique du spectre de la lumière ;
- les bâtonnets, cellules possédant de la rhodopsine, très sensible à la lumière mais ne permettant pas de distinguer les couleurs.

L'Homme et d'autres primates possèdent trois types de cônes, se différenciant par l'opsine qu'ils contiennent : l'opsine S sensible au bleu, l'opsine M sensible au vert et l'opsine L sensible au rouge. Cette vision, dite trichromatique, permet de percevoir une très grande diversité de nuances colorées.



Localisation chromosomique des gènes des opsines et de la rhodopsine dans l'espèce humaine.

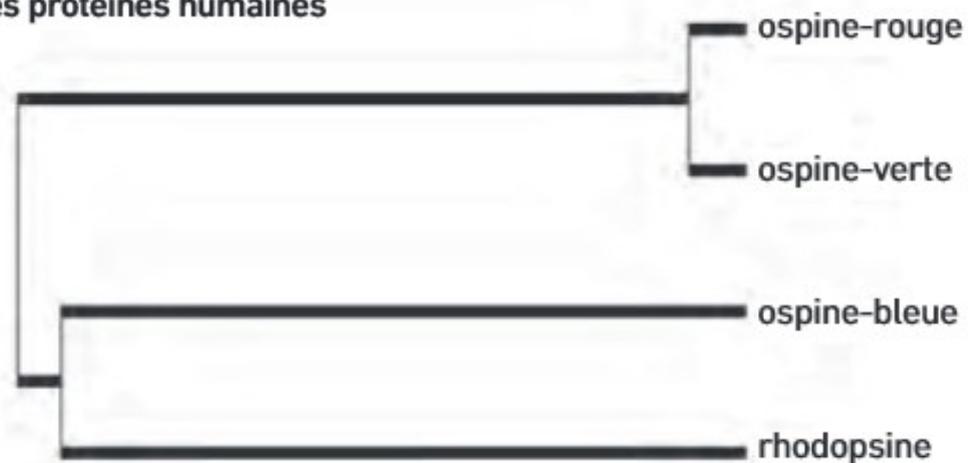


Des variations minimales (un seul nucléotide) dans les séquences des gènes codant pour les opsines peuvent induire des déplacements dans le spectre d'absorption du pigment.

Afin de déterminer dans quelle mesure ces gènes sont apparentés, on a comparé deux à deux les séquences d'acides aminés de la rhodopsine et des différentes opsines de l'espèce humaine.

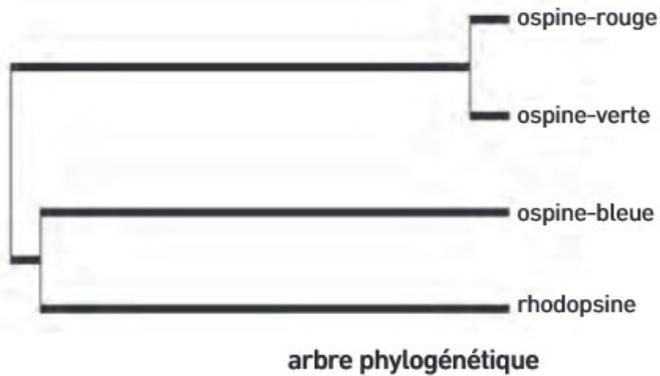
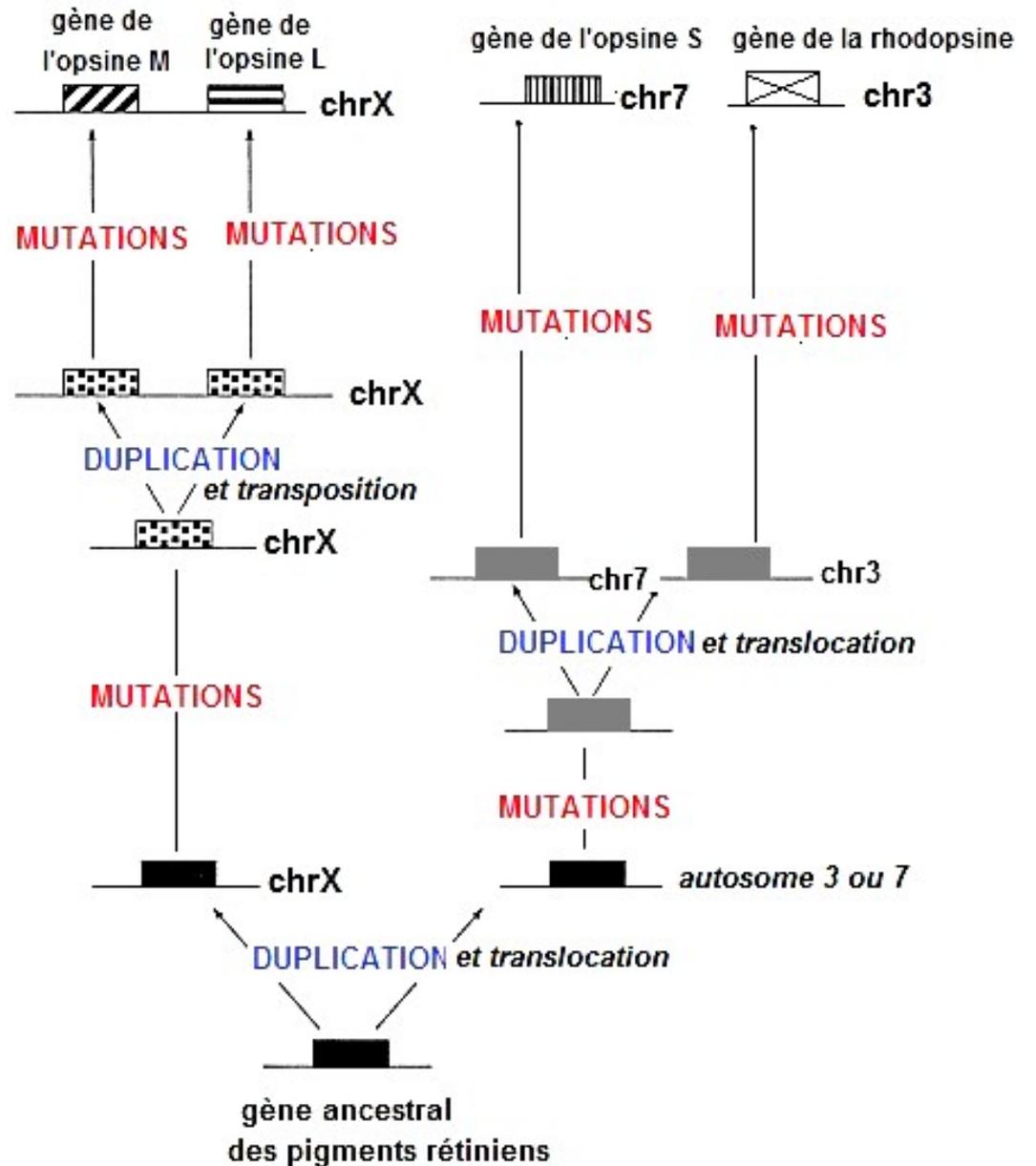
	opsine-bleue	rhodopsine	opsine-rouge	opsine-verte
opsine-bleue	0	53.8	58.2	57
rhodopsine		0	57.3	56.1
opsine-rouge			0	4.39
opsine-verte				0

Matrice des distances entre les différentes protéines humaines

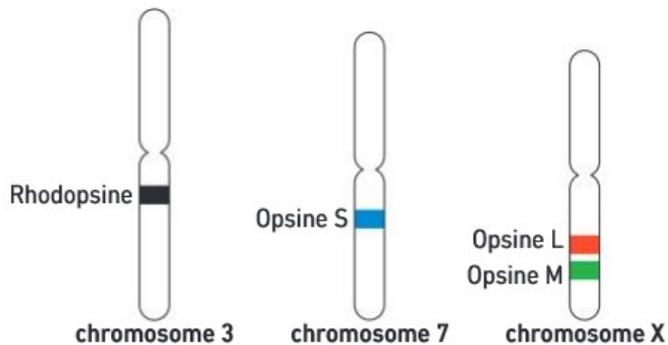


arbre phylogénétique

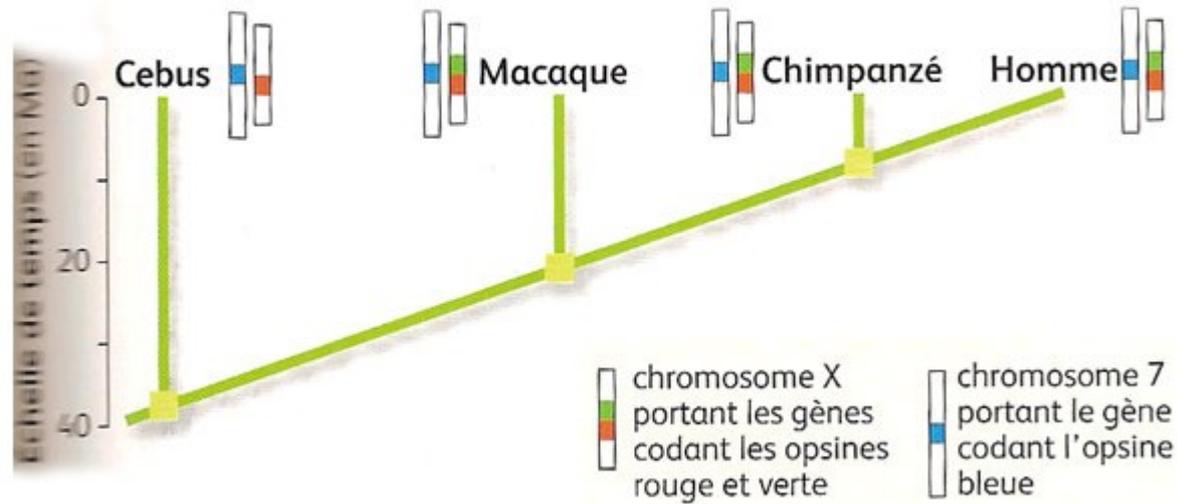
Histoire des gènes des opsines



L'analyse de la matrice des distances et de l'arbre phylogénétique permet de reconstituer l'histoire de la famille des opsines.



Localisation chromosomique des gènes des opsines et de la rhodopsine dans l'espèce humaine.



La phylogénie des primates permet de montrer que la duplication qui a séparé le gène de l'opsine bleue et celui de l'opsine rouge est antérieure à 40 Ma car tous les primates possèdent les deux opsines. La duplication à l'origine de l'opsine verte s'est effectuée entre – 40 et – 23 Ma.

Exemple 3 : Famille multigénique des hormones hypophysaires

L'hypophyse, petite glande située à la base du cerveau des vertébrés, est responsable de la production de nombreuses hormones. Trois d'entre elles sont codées par trois gènes situés sur le chromosome 20.

- **L'hormone antidiurétique (ADH)** limite les pertes d'eau en activant une réabsorption de l'eau au niveau du rein (A), réduisant la quantité d'urine produite.
- **La vasotocine (AVT)** intervient dans le contrôle de la pression sanguine en provoquant la contraction des muscles de la paroi des artères (B).
- **L'ocytocine (OT)** provoque la contraction des muscles des voies génitales femelles. Elle déclenche les contractions de l'utérus (C) lors de la mise bas chez les mammifères.



- Ces trois hormones sont des **peptides*** formés de neuf acides aminés seulement.

	1	5	10
Vasotocine.pro	Cys	Tyr	Ile
Ocytocine.pro	Cys	Tyr	Ile
ADH.pro	Cys	Tyr	Phe

Vasotocine.pro	Gln	Asn	Cys	Pro	Arg	Gly
Ocytocine.pro	Gln	Asn	Cys	Pro	Leu	Gly
ADH.pro	Gln	Asn	Cys	Pro	Arg	Gly

	1	10	20
Vasotocine.adn	TGCTACATCCAGAACTGCCCCCGGGT		
Ocytocine.adn	TGCTACATCCAGAACTGCCCCCTGGGA		
ADH.adn	TGCTACTTCCAGAACTGCCCCGAGGGC		

- D** Séquences d'acides aminés des trois hormones et séquences de nucléotides des trois gènes qui les codent.

	Hormones			Âge du plus ancien fossile connu (en Ma)
	ADH	AVT	OT	
Poissons à nageoires rayonnées	-	+	-	420
Amphibiens	-	+	+	360
Sauropsidés	-	+	+	320
Mammifères	+	+	+	220

- E** Hormones présentes chez différents groupes de vertébrés (+ : hormone présente, - : hormone absente) et âge des plus anciens fossiles connus.

Les gènes codant pour les trois hormones dérivent par duplications d'un gène ancestral commun ; une première duplication s'est produite chez l'ancêtre commun des amphibiens, des reptiles, des oiseaux et des mammifères puis une seconde chez l'ancêtre commun exclusif aux mammifères.

Au cours de leur évolution, ces gènes ont acquis de nouvelles fonctions différentes de la fonction initiale..

Synthèse

Des anomalies peuvent survenir au cours de la méiose :

- la non disjonction des chromosomes ou des chromatides homologues est à l'origine d'anomalies du caryotype et de maladies génétiques

- Mais, paradoxalement, cette non disjonction peut aussi être une source d'évolution et permettre la création de nouvelles espèces (ex : polyploïdisation chez les végétaux).

- un crossing over inégal aboutit parfois à la duplication d'un gène. Cette copie du gène évolue séparément du gène initial. Elle se transpose sur un autre locus et subit des mutations. Ces gènes apparentés issus d'un gène ancestral constituent une famille multigénique. Leur pourcentage d'identité est supérieur à 20%. Plus deux gènes se ressemblent, plus la duplication dont ils sont issus est récente.

Ce mécanisme de Duplication/Transposition/Mutations enrichit le génome des espèces et est source de diversification du vivant. En effet, les nouveaux gènes créés peuvent permettre l'évolution lorsqu'ils sont associés à l'acquisition de nouveaux caractères et de nouvelles fonctions (ex : globines, opsines, hormones hypophysaires..)