

TP 4 – Des comportements différents des chromosomes lors de la méiose

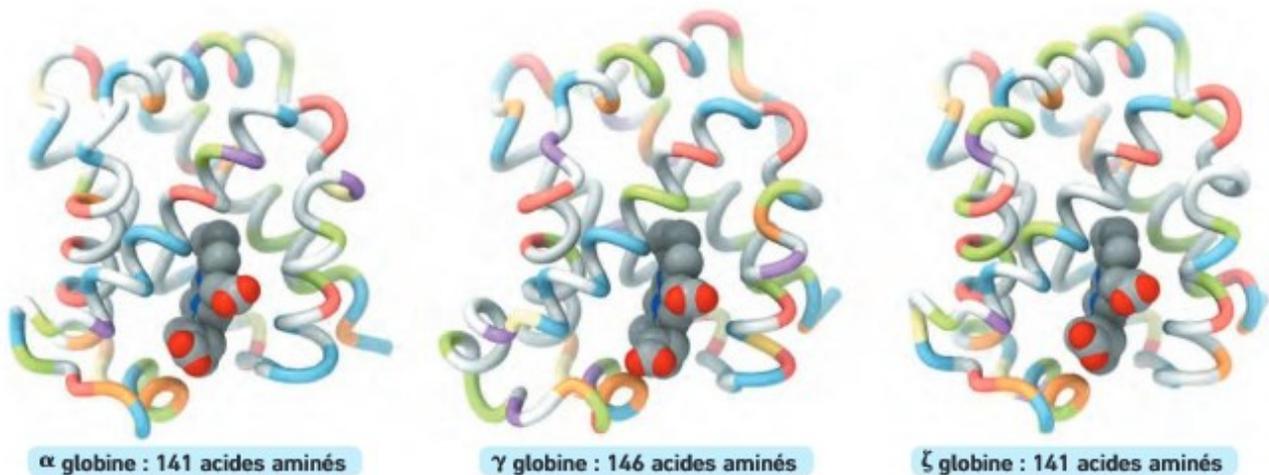
Des anomalies du nombre des chromosomes

Expliquez l'origine des anomalies du nombre des chromosomes dans le cas de l'espèce humaine et précisez leurs conséquences. Vous réaliserez un schéma explicatif pour le syndrome de Down. Documents pour le syndrome de Down: Exercice 5 p 59 + documents 1, 2 et 3 p 52.

Des accidents chromosomiques, sources de diversité génétique

1. A l'aide des documents et de vos connaissances, proposez des hypothèses permettant d'expliquer la grande diversité de gènes observés parmi les globines.

Les globines sont des protéines qui, groupées par quatre, constituent la molécule d'hémoglobine*. Dans l'espèce humaine, chaque individu produit plusieurs globines différentes dont l'association forme diverses molécules d'hémoglobine.



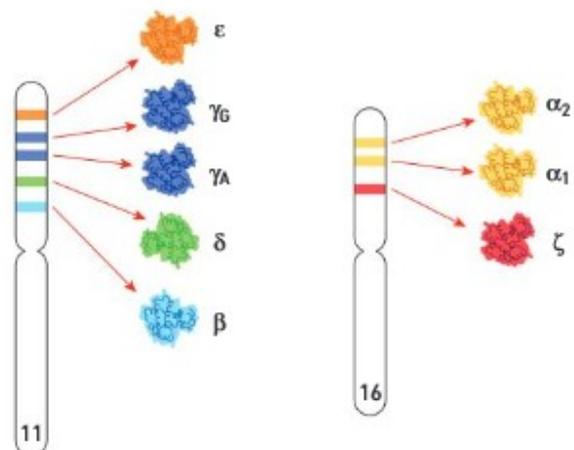
Modélisation 3D de trois globines humaines produites à différents moments de la vie (représentation du squelette carboné, coloration des acides aminés, représentation du cofacteur hème fixant le dioxygène en sphères).

Les globines ont pour fonction de constituer les molécules d'hémoglobine qui assurent le transport du dioxygène sanguin. Mais toutes ne sont pas produites simultanément : la constitution des molécules d'hémoglobine d'un individu change au cours de la vie, en relation avec les différentes modalités de l'approvisionnement en dioxygène .

Il existe six principaux types de globines, codées par des gènes distincts (il ne s'agit donc pas d'allèles différents d'un même gène). Les gènes codant les globines sont répartis sur les chromosomes 16 et 11, certains étant présents en deux exemplaires.

Hémoglobines et leurs structures	
Vie embryonnaire	Hémoglobine Gower 1 <ul style="list-style-type: none"> • 2 globines ξ (zêta) • 2 globines ε (epsilon)
Vie fœtale	Hémoglobine F <ul style="list-style-type: none"> • 2 globines α (alpha) • 2 globines β (gamma)
Après la naissance	97 % d'hémoglobine A1 <ul style="list-style-type: none"> • 2 globines α (alpha) • 2 globines β (bêta) 3 % d'hémoglobine A2 <ul style="list-style-type: none"> • 2 globines α (alpha) • 2 globines δ (delta)

Constitution des différentes molécules d'hémoglobine produites au cours de la vie d'un individu.

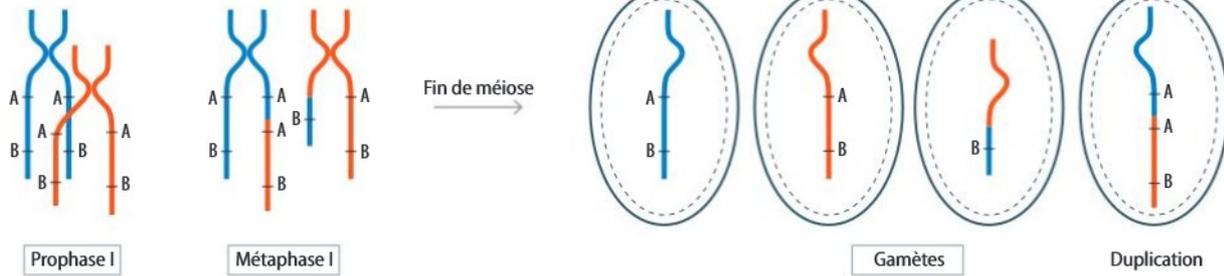


Localisation chromosomique des gènes codant les différentes globines humaines.

Un enjambement inégal lors de la méiose

Des erreurs lors de la méiose peuvent aboutir à la duplication de régions chromosomiques. Un enjambement inégal à la prophase I de la méiose,

par exemple, peut donner un chromosome portant une perte de portion de chromatides et un autre avec une duplication d'un gène particulier.



A et B sont des emplacements de gènes

2. Utilisez les fonctionnalités du logiciel Anagène pour comparer les séquences protéiques des globines alpha, bêta, delta, gamma et de la myoglobine et présentez les résultats de vos comparaisons dans 1 tableau.

3. Établir un arbre phylogénique des globines en utilisant le logiciel Phylogène. Vous comparerez les globines alpha, bêta, gamma, delta et la myoglobine. Recopiez l'arbre obtenu.

4. Que pouvez-vous en déduire concernant les liens entre les gènes étudiés ? Placez les duplications sur l'arbre. Comment expliquer les différences obtenues entre les gènes ?

5. À l'aide du document ci-dessous, justifiez l'importance de ce phénomène au cours de l'évolution et retracez l'histoire des gènes des globines.

Globines présentes dans différents groupes de vertébrés et date d'apparition de ces groupes.

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

Protocole

Phylogène

Fichier,
Ouvrir, fichier de molécules, emplacement de la molécule recherchée, globines.aln, ouvrir
Sélectionner les molécules souhaitées dans le tableau en bas de l'écran
Cliquez sur matrice des distances pour afficher le tableau des différences entre les molécules
Cliquez sur arbre pour afficher l'arbre phylogénique des globines.

Anagène

Fichier,
Ouvrir, emplacement de la molécule souhaitée, globines.edi, ouvrir.
Sélectionner les molécules souhaitées en cliquant devant leur nom
Traiter, comparer les séquences, alignement avec discontinuité, ok
Les comparaisons se font par rapport à la séquence affichée en haut de la fenêtre de comparaison ;
Cliquez devant le nom de la séquence à comparer puis sur l'icône i : le % de ressemblances s'affiche.
Pour mettre une séquence en haut de la liste, sélectionner cette séquence et cliquer sur la flèche



Protocole

Phylogène

Fichier,
Ouvrir, fichier de molécules, emplacement de la molécule recherchée, globines.aln, ouvrir
Sélectionner les molécules souhaitées dans le tableau en bas de l'écran
Cliquez sur matrice des distances pour afficher le tableau des différences entre les molécules
Cliquez sur arbre pour afficher l'arbre phylogénique des globines.

Anagène

Fichier,
Ouvrir, emplacement de la molécule souhaitée, globines.edi, ouvrir.
Sélectionner les molécules souhaitées en cliquant devant leur nom
Traiter, comparer les séquences, alignement avec discontinuité, ok
Les comparaisons se font par rapport à la séquence affichée en haut de la fenêtre de comparaison ;
Cliquez devant le nom de la séquence à comparer puis sur l'icône i : le % de ressemblances s'affiche.
Pour mettre une séquence en haut de la liste, sélectionner cette séquence et cliquer sur la flèche

