

Variabilité génétique (complément de cours)

Si tous les individus d'une même espèce ont en commun le même nombre de chromosomes, chacun est unique dans sa séquence d'ADN. Cette variabilité génétique a pour origine principale :

- les mutations,
- la méiose par le brassage chromosomique (interchromosomique et intrachromosomique)
- la fécondation (hasard)

1- Mutation

Il existe deux groupes de mutation :

- Les mutations qui touchent le gène : Mutations ponctuelles
- Les mutations qui touchent chromosomiques : elles sont de nombre et de structure

Les causes des mutations génétiques sont généralement mal connues. Les mutations génétiques peuvent être causées par des facteurs environnementaux, comme la pollution atmosphérique ou les radiations, par des toxines ...mais peuvent également survenir spontanément d'une génération à l'autre sans cause apparente.

1-1- Mutation ponctuelle

Chaque individu est génétiquement unique. Ses gènes sont répartis le long de chromosomes contenus dans le noyau. Les mutations sont des modifications permanentes de la séquence de l'ADN. **Des mutations** peuvent conduire à l'apparition de différentes versions des gènes : **les allèles**.

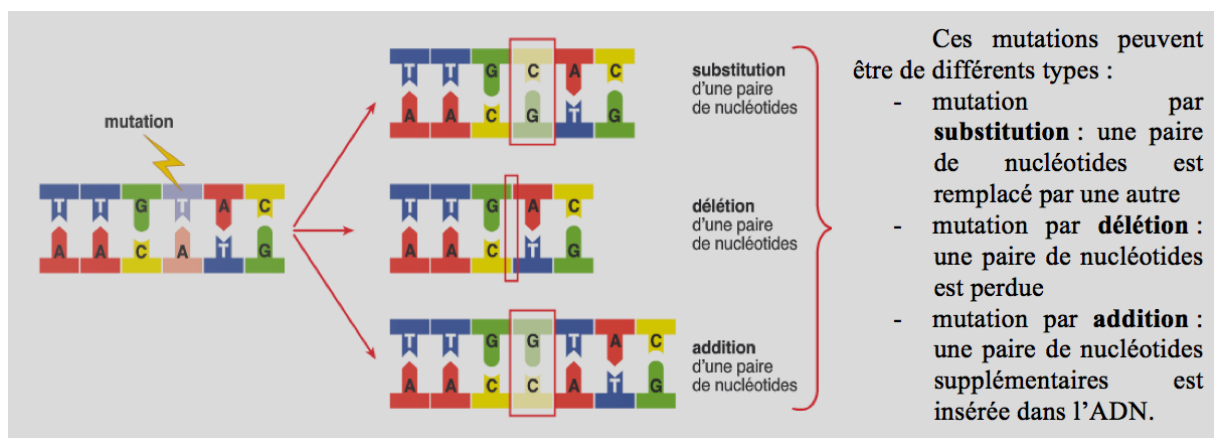
On distingue 3 types de mutations ponctuelles qui touchent les gènes :

Mutation par substitution : Changement d'un nucléotide (d'une base) par un autre nucléotide.

Mutation par addition : Insertion d'un nucléotide supplémentaire

Mutation par délétion : Perte d'un ou plusieurs nucléotides.

Les deux dernières catégories de mutation sont des mutations qui décalent le cadre de lecture de la molécule d'ADN et d'ARNm.



1-2- **Mutation chromosomiques** : Il existe deux types, celles qui concernent le nombre et celles qui concernent la structure des chromosomes ; elles correspondent à des cassures ou des remaniements de chromosome. Ces mutations chromosomiques sont visibles au niveau du caryotype.

2- Méiose : Le brassage génétique et sa contribution à la diversité génétique

Un individu diploïde possède deux copies de chaque gène, qui peuvent être des allèles identiques ou différents. Les différents brassages au cours de la reproduction sexuée expliquent en partie la diversité génétique des individus.

Un organisme diploïde a la possibilité de produire une multitude de gamètes haploïdes génétiquement différents

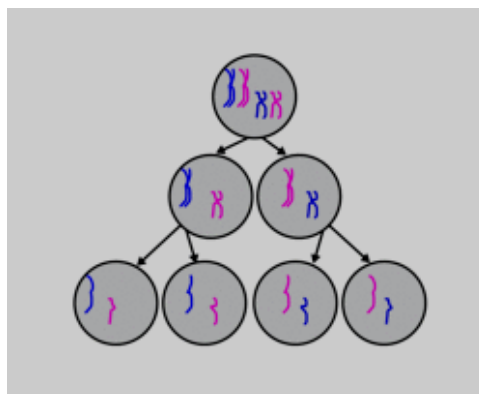
La reproduction sexuée d'organismes diploïdes implique la formation de gamètes haploïdes (cellules reproductrices), contenant chacun la moitié de l'information génétique de l'individu qui les produit. L'être humain ou un animal, comme tout organisme eucaryote diploïde, possède dans chacune de ses cellules deux copies de chaque gène : un allèle paternel et un allèle maternel. Chaque individu (hormis les jumeaux « vrais » dits monozygotes) est unique par la combinaison de ses allèles, mais contient le nombre de chromosomes spécifique à son espèce. Cela est dû à un brassage des allèles lors de la formation des gamètes et à une recombinaison des chromosomes lors de la **méiose**.

La division cellulaire est précédée par une copie à l'identique du matériel génétique (réplication de l'ADN). Chaque chromosome passe alors d'une chromatide à deux chromatides sœurs.

Variation de la quantité de matériel chromosomique lors de la méiose

La méiose est une double division cellulaire. La première division de méiose se déroule en plusieurs étapes.

- Au cours de la prophase I, les chromosomes se condensent, puis les chromosomes homologues (de la même paire) se disposent côte à côte (ils s'apparient).
- En métaphase I : les chromosomes se disposent sur le plan équatorial de la cellule. Chaque chromosome à 2 chromatides d'une paire d'homologues, migre de façon aléatoire vers l'un des pôles de la cellule,
- lors de l'anaphase I : les chromosomes d'origines paternelle ou maternelle se répartissent au hasard. C'est le **brassage interchromosomique**.
- À la télophase I, deux cellules contenant la moitié de l'information génétique (un chromosome de chaque paire) sont formées.



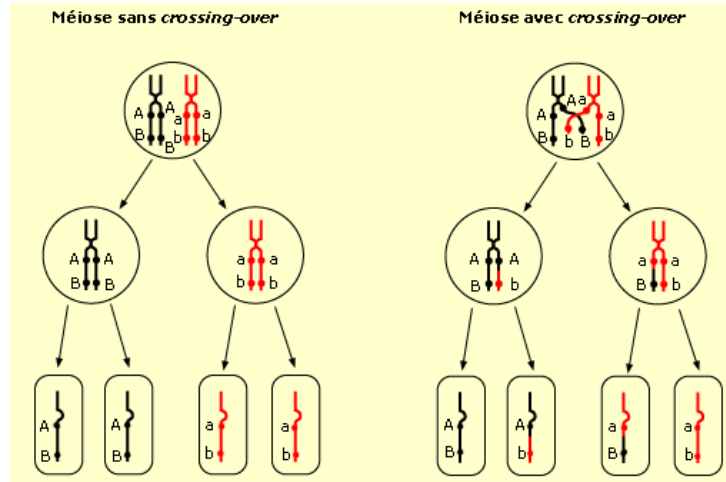
Une méiose normale : à partir d'une cellule mère, formation de quatre cellules filles

Répartition des chromosomes homologues au hasard au cours de la première division de méiose.

Les deux cellules vont alors subir la seconde division de méiose, qui ressemble à une mitose. Au cours de la méiose, une cellule donnera donc quatre cellules différentes, contenant la moitié de l'information génétique initiale (soit une copie de chaque gène).

Les chromosomes homologues sont si étroitement accolés lors de la première division de méiose que des échanges peuvent se produire entre chromatides : c'est le **brassage intrachromosomique**.

Au hasard (mais au niveau de zones préférentielles dites *hot spot*), les chromatides chevauchantes se coupent, puis le bras coupé se ressoude avec l'autre chromatide. **C'est le crossing-over**.



Le brassage intrachromosomique

Ainsi, à partir d'une cellule mère de gamètes mâles, on obtient quatre spermatozoïdes génétiquement différents. Pour les gamètes femelles, les divisions sont inégales, seule une cellule garde tout le cytoplasme à chaque fois ; l'autre (le globule polaire) ne contient que des chromosomes et va dégénérer. Si dans les gamètes mâles, la méiose est achevée, pour les gamètes femelles, la méiose est arrêtée en cours de processus et s'achèvera après la fécondation (jusqu'à la fécondation, on parle alors d'ovocyte et non d'ovule).

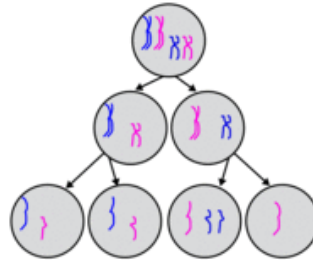
Des anomalies peuvent toutefois survenir au cours de la méiose :

- 1- lors des *crossing-over*, des morceaux de chromatides peuvent être échangés de façon inégale : les gamètes qui résultent de ces divisions peuvent soit ne plus porter certains gènes (on parle de délétion de gènes), soit les avoir en deux copies (on parle de duplication de gènes).

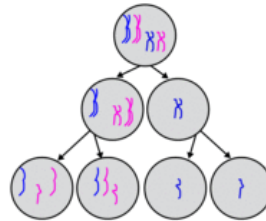
Si la fécondation implique un gamète portant ces anomalies, l'embryon, voire l'individu, peut ne pas survivre ou présenter des malformations dues à cette anomalie génétique.

Autre type d'anomalie :

- 2- lors de la méiose, deux chromosomes (méiose 1) ou deux chromatides peuvent migrer vers le même pôle de la cellule. Dans ce cas, certains gamètes auront un chromosome en moins, d'autres auront un chromosome surnuméraire. Ces gamètes peuvent être féconds, mais la cellule-œuf ne contiendra pas le nombre de chromosomes spécifique de l'espèce : s'il est viable, l'individu sera atteint d'une anomalie chromosomique, comme une monosomie (45 chromosomes au lieu de 46), ou une trisomie (47 chromosomes).



Mauvaise répartition des chromatides sœurs : la moitié seulement des cellules filles aura le nombre correct de chromosomes



Mauvaise répartition des chromosomes homologues en méiose 1 : la moitié des cellules filles aura un chromosome surnuméraire, l'autre moitié aura un chromosome en moins.

3- Fécondation

La fécondation permet à deux cellules haploïdes de former un zygote diploïde génétiquement unique

Le hasard a permis la distribution des chromosomes lors du brassage interchromosomique (théoriquement 2^{23} possibilités de gamètes différents). La diversité des combinaisons a été augmentée par le brassage intrachromosomique. Chaque gamète contient donc une combinaison unique et nouvelle d'allèles.

De tous les gamètes produits chez chaque parent, un seul sera impliqué dans la fécondation. La probabilité que, dans une fratrie, deux individus non jumeaux soient génétiquement identiques est quasiment nulle ($(2^{23})^2$ soit 70 000 milliards de possibilités de zygotes différents, sans compter le brassage intrachromosomique).

L'ovocyte est entouré par une couche de cellules (granulosa). Lors de la rencontre de deux gamètes, il y a d'abord une reconnaissance de l'ovocyte par le spermatozoïde, ce qui permet la fécondation entre deux gamètes de la même espèce.

Des modifications au sein des deux cellules sont provoquées par cette rencontre : les membranes des deux cellules fusionnent, l'entrée d'un autre spermatozoïde est empêchée, la méiose reprend et s'achève dans l'ovocyte, le second globule polaire est éjecté, les noyaux mâle et femelle fusionnent : la cellule œuf ou zygote est formée et la première division (mitose) commence: *l'embryon va poursuivre son développement.*

Toutefois, seule une fraction des zygotes est viable et peut poursuivre son développement. Ainsi une anomalie chromosomique peut empêcher le bon déroulement des divisions de l'embryon et conduire à un avortement spontané.