

Ch. B3. La diversification des génomes

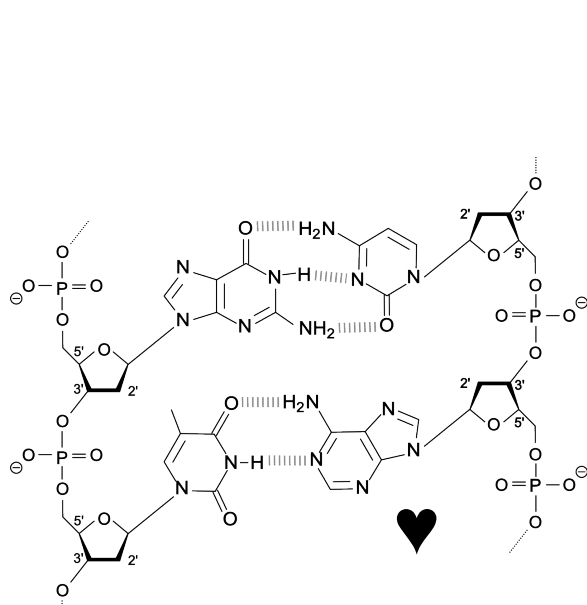
Partie du programme traitée : SV-F-4 La diversification des génomes

I. Mutations et diversification des génomes

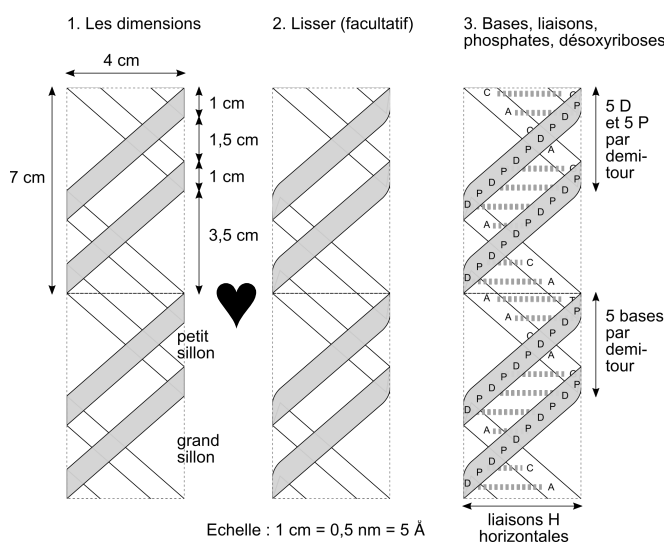
1. Les mutations géniques
 - a) Notion de mutation
 - b) Erreurs de réplication
 - c) Agents mutagènes et réparation de l'ADN
2. Les mutations chromosomiques et caryotypiques

II. Brassages génétiques et diversification des génomes

1. La reproduction sexuée diversifie les génomes
 - a) Prophase I et brassage intrachromosomique
 - b) Anaphases I/II et brassage interchromosomique
 - c) Fécondation et brassages
2. Hybridations interspécifiques et allopolyploïdisation
3. Les transferts horizontaux



Document 1: Rappel : la structure de l'ADN.



Document 2: Dessiner l'ADN correctement en devoir ou en colle : ce n'est pas si compliqué ! Mesures données pour un format « copie » et à adapter pour un format « colle. »

¹ Production personnelle.

2

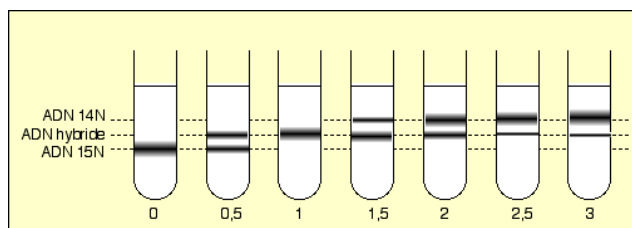
1 Joseph Démaret-Nicolas, *Joseph Nicolas – SVT – BCPST2 – Lycée Chaptal - Paris*, s. d., consulté le 29 septembre 2024, <http://josephnicolassvt.fr/>.

2 Joseph Démaret-Nicolas, « Joseph Nicolas – SVT – BCPST2 – Lycée Chaptal - Paris », consulté le 29 septembre 2024, <http://josephnicolassvt.fr/>.

A. Hypothèses. Dans le tableau ci-contre sont représentées les trois hypothèses au début des années 50 concernant la réplication de l'ADN, le modèle semi-conservatif étant le plus probable. A l'issue d'une réplication (génération 1) ou de deux réplications (génération 2), on représente la molécule d'ADN préexistante par un trait continu, et les molécules néoformées par un trait discontinu.

	modèle conservatif	modèle semi-conservatif	modèle dispersif
génération 0			
génération 1			
génération 2			

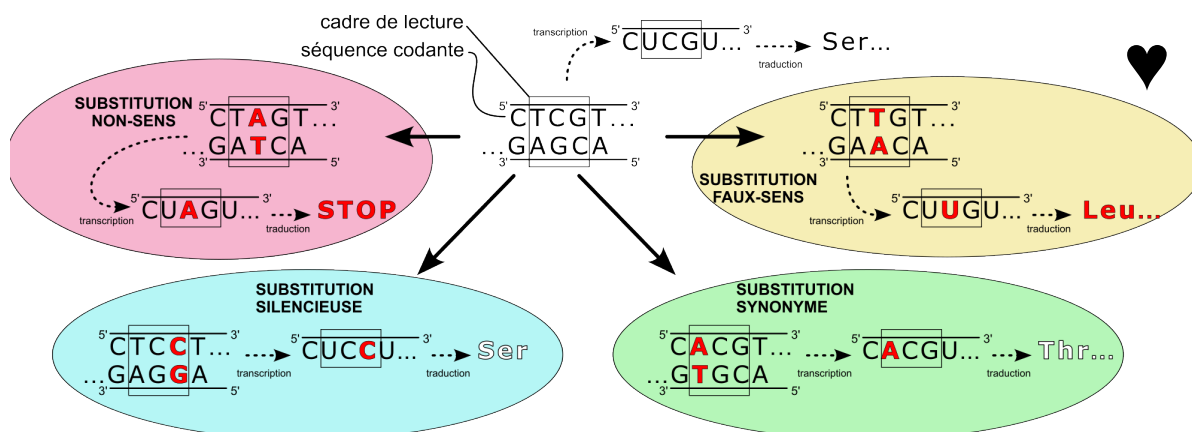
B. Protocole. Meselson et Stahl ont cultivé des bactéries pendant des dizaines de générations sur un milieu riche en ^{15}N , un isotope lourd de l'azote. Avant réplication (génération 0 $\rightarrow$ 1), ils transfèrent les bactéries sur un milieu riche en ^{14}N , l'isotope courant, plus léger. A la génération 1 et à la génération 2, l'ADN est extrait, et centrifugé. Il descend d'autant plus qu'il est lourd. Une position intermédiaire correspond à un ADN mixte, composé de ^{15}N et de ^{14}N .



C. Résultat. A la génération 1, l'ADN est hybride, ce qui invalide le modèle conservatif. A la génération 2, la moitié de l'ADN est hybride et l'autre léger, ce qui invalide le modèle dispersif, et valide le modèle semi-conservatif.

Document 3. L'expérience de Matthew Meselson et Franklin Stahl (1958), ayant permis de démontrer que la réplication de l'ADN était semi-conservative.

3 et 4



Document 4. Les quatre types de substitutions ponctuelles pouvant affecter la séquence codante d'un gène. Pour rappel, la sérine est polaire, tout comme la thréonine, alors que la leucine est apolaire.

5

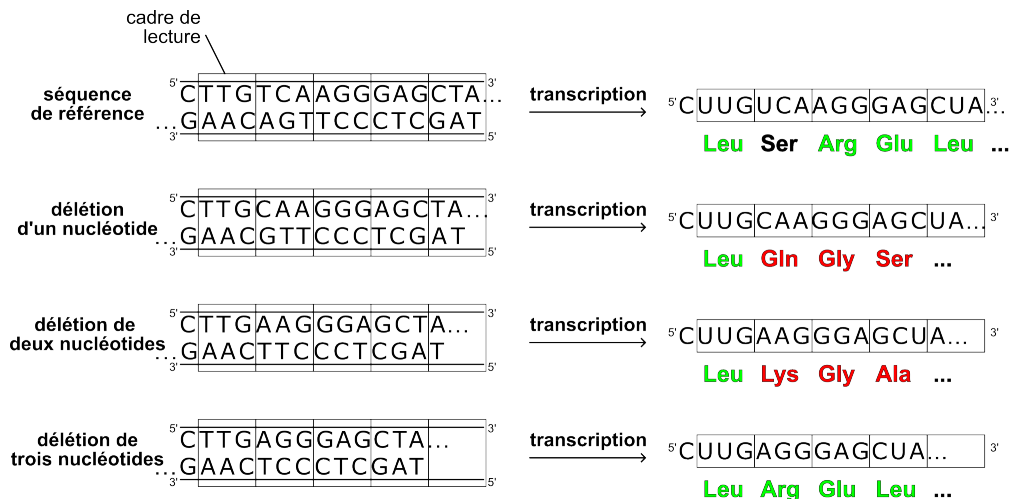
3 Roger Prat, « Expérience de Meselson et Stahl », Planet-Vie, 30 avril 2002, <https://planet-vie.ens.fr/thematiques/manipulations-en-laboratoire/experience-de-meselson-et-stahl>.

4 Joseph Démaret-Nicolas, « Joseph Nicolas – SVT – BCPST2 – Lycée Chaptal - Paris », consulté le 29 septembre 2024, <http://josephnicolassvt.fr/>.

5 Démaret-Nicolas, Joseph Nicolas – SVT – BCPST2 – Lycée Chaptal - Paris.

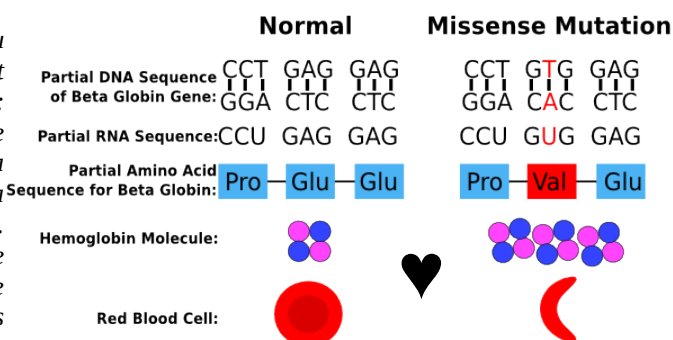
Document 5.

Conséquences d'une délétion d'un, deux ou trois nucléotides sur la séquence d'un peptide, en lien avec le cadre de lecture.

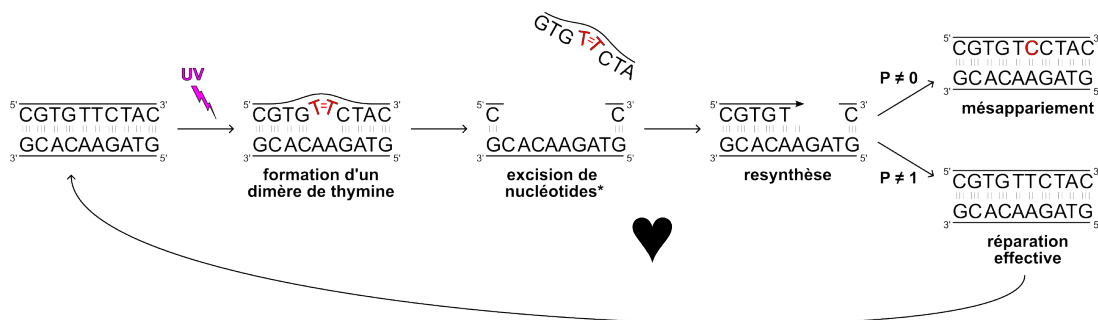


6

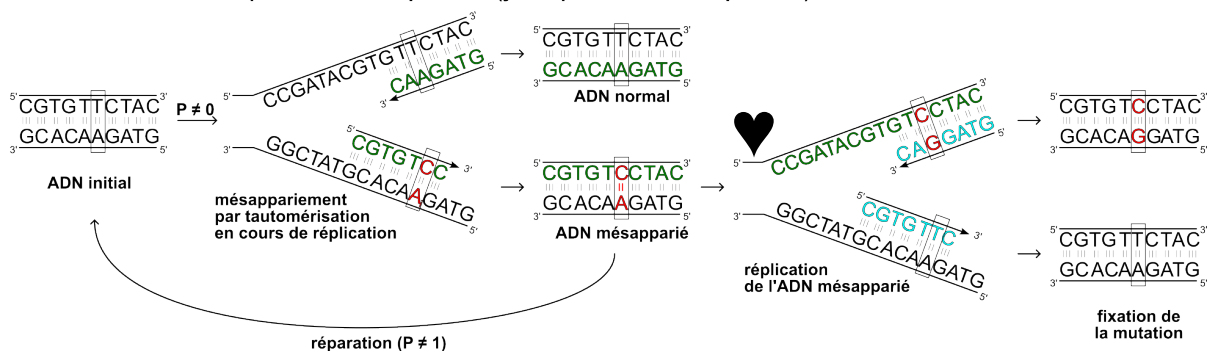
Document 6: Etiologie de la drépanocytose, ou anémie falciforme. Deux génotypes différents sont présentés pour le gène de la globine β . Gauche : génotype normal, et production d'une protéine normale. Droite : substitution faux-sens, causant la substitution de glu (acide) par val (apolaire), et la polymérisation de l'hémoglobine, formant des fibres. La conséquence en est une hématie en forme de faucille (ou falciforme), qui transporte plus mal le dioxygène et provoque des problèmes circulatoires graves. Source inconnue.



1. Formation et réparation des dimères de thymine induits par les ultraviolets



2. Fixation d'une mutations par erreurs de réplication (y compris erreurs de réparation)

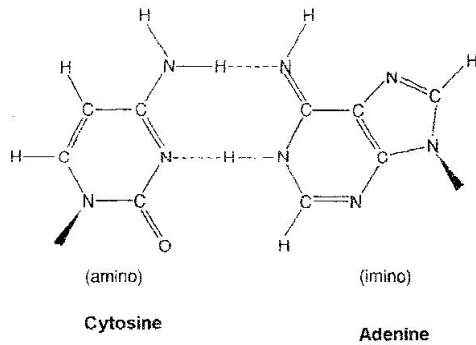


Document 7. Haut : lien entre agent mutagène (ici, les rayonnements ultraviolets) et la formation de mésappariements ; * la réparation par excision de nucléotides concerne en réalité chez les eucaryotes une trentaine de nucléotides (schéma simplifié pour plus de clarté). Bas : fixation d'une mutation par erreur de réplication suite à un mésappariement. P représente la probabilité d'occurrence de l'événement considéré.

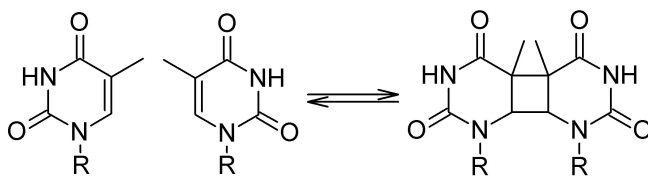
7

6 Démaret-Nicolas, Joseph Nicolas – SVT – BCPST2 – Lycée Chaptal - Paris.

7 Démaret-Nicolas, Joseph Nicolas – SVT – BCPST2 – Lycée Chaptal - Paris.

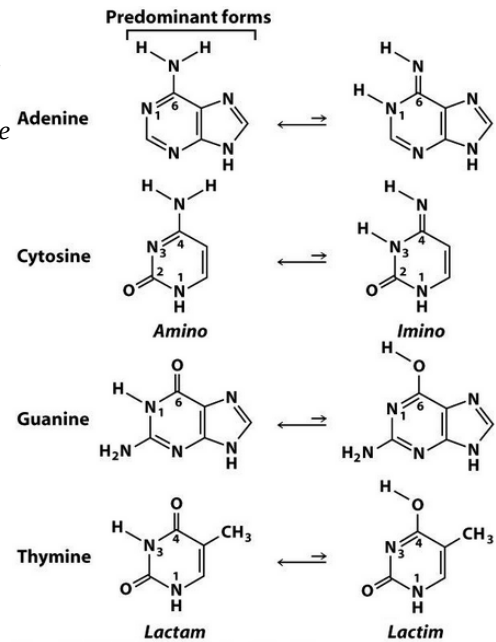


Document 8: Formation d'une paire aberrante C-A par tautomérisation de l'adénine.

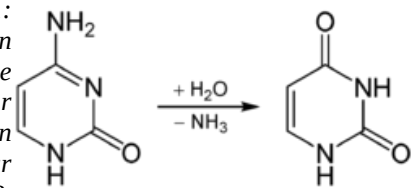


Document 10: Dimérisation de deux thymine sous l'effet du rayonnement UV

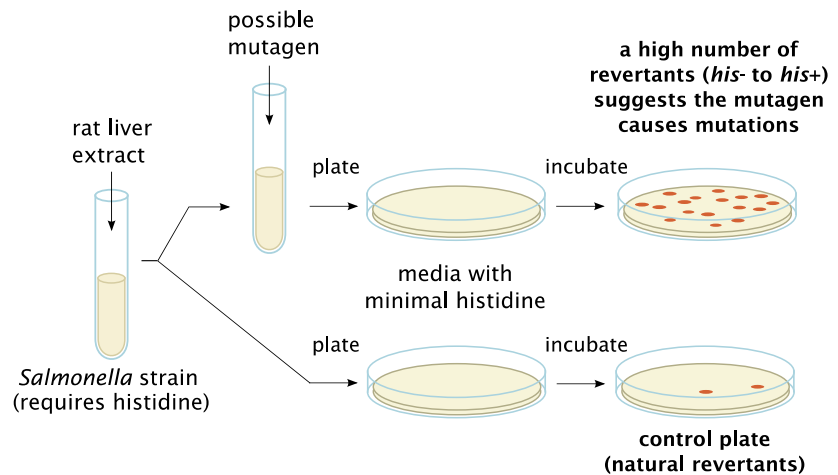
Document 9: Des formes tautomères existent pour chacune des quatre bases azotées de l'ADN. Source inconnue.



Document 11: Désamination d'une cytosine en uracile par addition nucléophile sur le carbone 3.



Document 12. Le test d'Ames, permettant d'évaluer le pouvoir mutagène d'une substance. Rat liver extract : milieu nutritif. *Salmonella* est la bactérie étudiée. Il s'agit d'une souche possédant une mutation qui les rend incapables de synthétiser l'histidine (génotype *his*⁻). On quantifie le pouvoir mutagène d'une substance en évaluant le nombre de mutants révertants (qui ont muté vers le génotype *his*⁺) par culture sur un milieu sans histidine, avec ou sans agent mutagène.



10

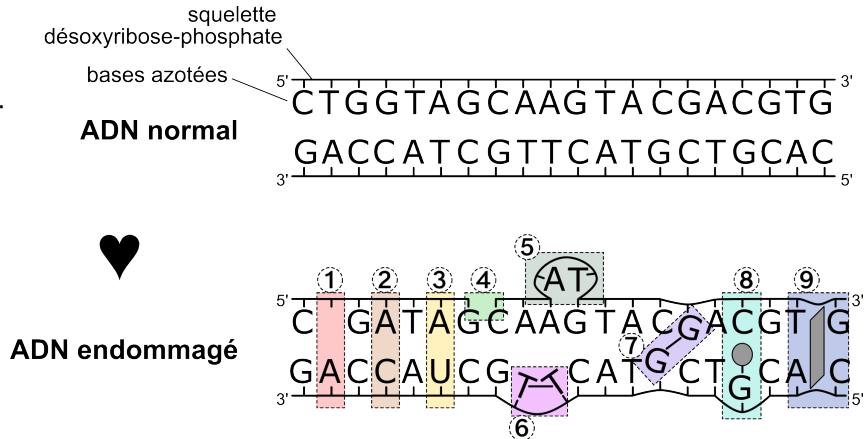
8 « Wikimedia Commons », consulté le 29 août 2024, <https://commons.wikimedia.org/wiki/Accueil>.

9 « Wikimedia Commons ».

10 « Wikimedia Commons ».

Document 13. Les principaux types de lésions de l'ADN, suite à l'action d'agents ou de processus mutagènes.

1. site abasique ; 2. mésappariement ; 3. base aberrante ; 4. cassure (ici, simple brin) ; 5. addition simple brin (ou substitution simple brin, selon le point de vue) ; 6. liaison intrabrin ; 7. liaison interbrin ; 8. adduit ; 9. agent intercalant.

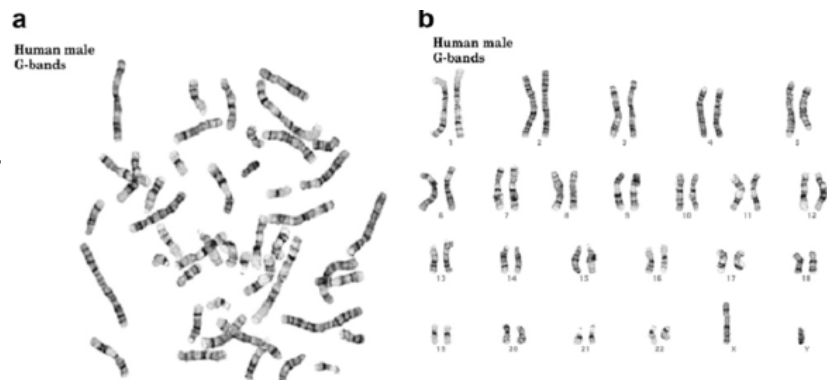


11

type de lésion	origine	mode(s) de réparation*
site abasique	rayonnement ionisant	base excision repair (BER)
mésappariement	erreur de réplication, tautomérisation	ADN-pol III (en cours de réplication), mismatch repair (MMR) (après réplication)
base aberrante	espèces réactives de l'oxygène	base excision repair (BER)
cassure simple brin	rayonnement ionisant	single-strand break repair (SSBR)
cassure double brin	rayonnement ionisant	non-homologous end joining (NHEJ), recombinaison homologue
addition/délétion simple brin	erreur de réplication	mismatch repair (MMR)
liaison intrabrin	rayonnement ultraviolet	photolyase (rupture directe de la liaison), nucleotide excision repair (NER)
liaison interbrin	agents alkylants, espèces réactives de l'oxygène	nucleotide excision repair (NER) et recombinaison homologue
adduit	agents alkylants, espèces réactives de l'oxygène, diverses toxines	alkylation damage repair (ADR)
agent intercalant		non réparés en tant que tel, mais perturbent la réplication

Document 14. Les types de lésion (voir doc précédent), leur origine et leur mode de réparation. *Les mécanismes de réparation sont hors programme, mais gagneraient à être connus pour les ENS.

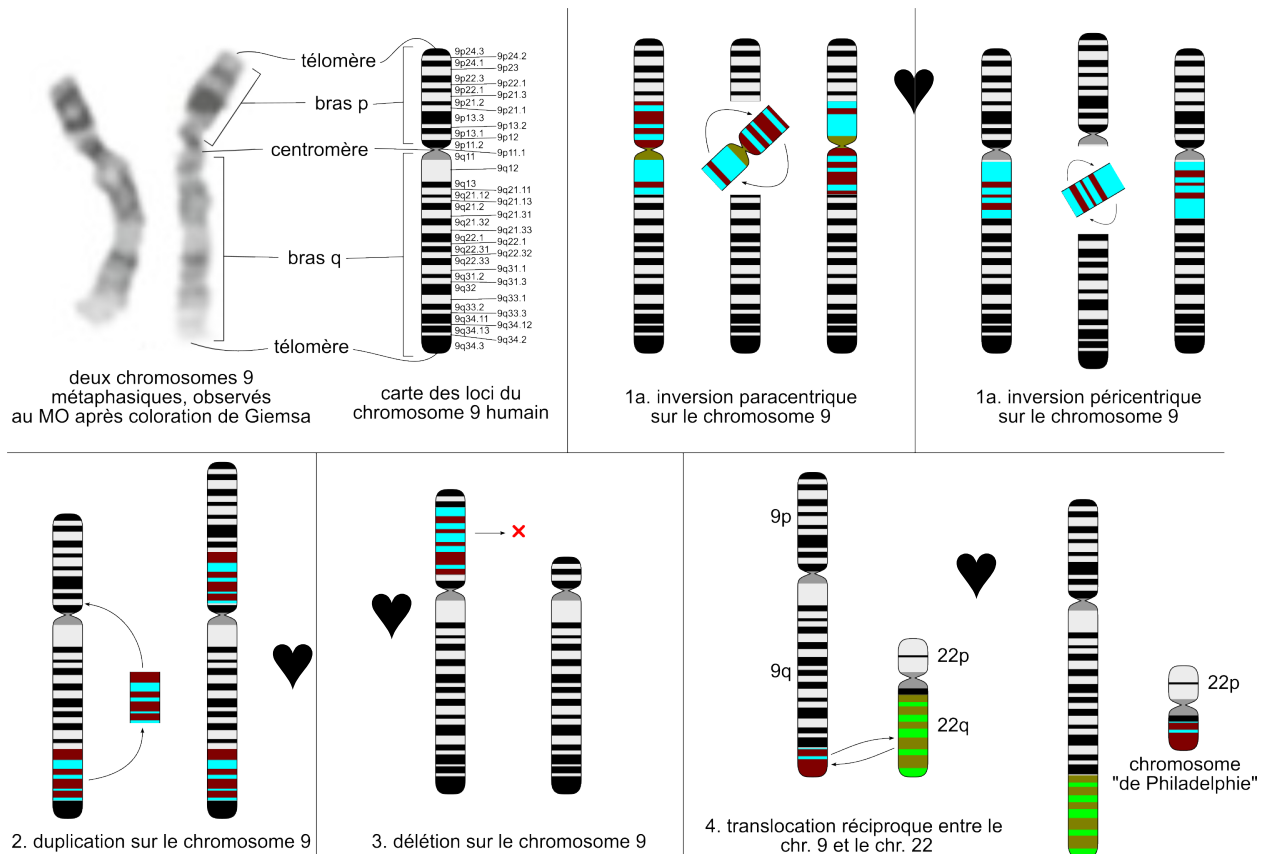
Document 15. Un caryotype humain masculin, après coloration au Giemsa, laissant apparaître les bandes G. Gauche : image brute ; droite : chromosomes découpés sur l'image brute, et ordonnés.



12

11 Démaret-Nicolas, Joseph Nicolas – SVT – BCPST2 – Lycée Chaptal - Paris.

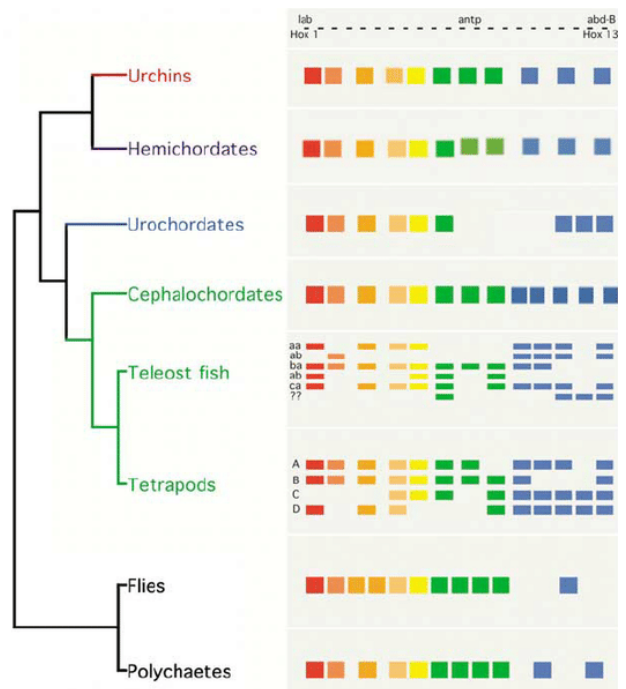
12 Mehrrsan Javan Roshthkhari et Seyed Kamaledin Setarehdan, « A novel algorithm for straightening highly curved images of human chromosome », *Pattern Recognition Letters* 29 (juillet 2008): 1208-17, <https://doi.org/10.1016/j.patrec.2008.01.029>.



Document 16. Structure d'un chromosome et identification de mutations chromosomiques. En haut à gauche : structure du chromosome 9 humain, et identification des différents loci. Le chromosome 9 est utilisé comme exemple pour diverses mutations chromosomiques (inversions, duplication, délétion, translocation). La translocation réciproque avec le chromosome 22, à l'origine du chromosome de Philadelphie, correspond à une maladie génétique liée à une forte incidence de leucémies.

13

Document 17. Le(s) complexe(s) Hox chez divers animaux, en parallèle de leur phylogénie. Elle met en évidence plusieurs événements de duplication de l'ensemble du complexe (une douzaine de gènes). Chez l'humain, les quatre complexes A, B, C et D sont respectivement présents sur les chromosomes 2, 7, 12 et 17, et comptent pour 100 à 150 kb. Document à compléter.

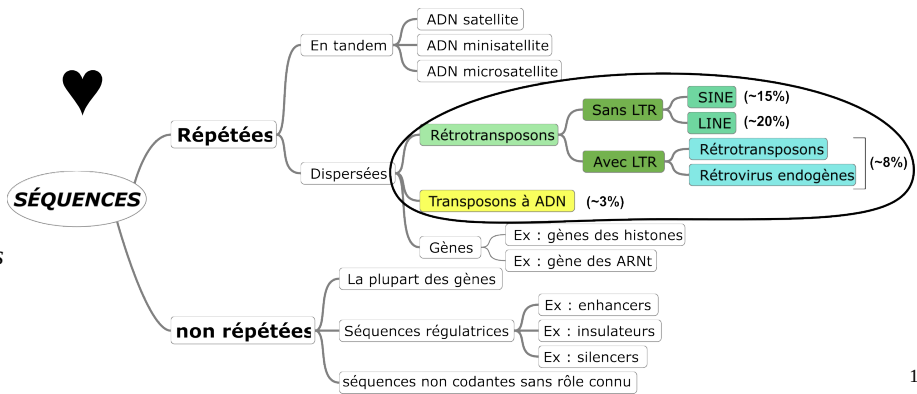


14

13 Démaret-Nicolas, Joseph Nicolas – SVT – BCPST2 – Lycée Chaptal - Paris.

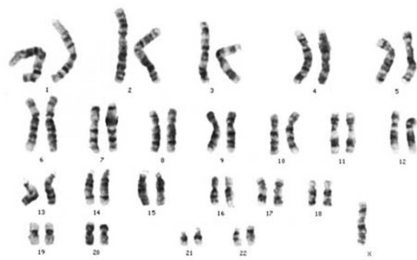
14 « Figure 6 Expression of Hox Genes in Deuterostomes – the Hox Gene... », ResearchGate, consulté le 24 octobre 2025, https://www.researchgate.net/figure/Expression-of-Hox-genes-in-deuterostomes-the-Hox-gene-cluster-is-duplicated-in_fig2_6916939.

Document 18. Rappel : les séquences répétées chez les Eucaryotes (ici : exemple de l'humain), et l'importance des séquences virales dans le génome des mammifères (donc, des séquences transmises de façon horizontale). On notera les transposons (pouvant expliquer les translocations) et les rétrotransposons (pouvant expliquer les duplications).



15

Document 19:
Caryotype d'une personne atteinte du syndrome de Turner (aneuploïdie liée aux chromosomes sexuels).



16

PM → F1↓	$vg^- b^-$	fréquence et phénotype théoriques
$vg^+ b^+$	$\frac{vg^+ b^+}{vg^- b^-}$	50 % [VG+, B+]
$vg^- b^-$	$\frac{vg^- b^-}{vg^- b^-}$	50 % [VG-, B-]

Hypothèse 1 : gènes liés

PM → F1↓	$vg^- b^-$	fréquence et phénotype théoriques
$vg^+ b^+$	$\frac{vg^+ b^+}{vg^- b^-}$	25 % [VG+, B+]
$vg^+ b^-$	$\frac{vg^+ b^-}{vg^- b^-}$	25 % [VG+, B-]
$vg^- b^+$	$\frac{vg^- b^+}{vg^- b^-}$	25 % [VG-, B+]
$vg^- b^-$	$\frac{vg^- b^-}{vg^- b^-}$	25 % [VG-, B-]

Hypothèse 2 : gènes indépendants



phénotype	fréquence mesurée
[VG+, B+]	41,5 %
[VG-, B-]	41,5 %
[VG+, B-]	8,5 %
[VG-, B+]	8,5 %

Résultat expérimental

17

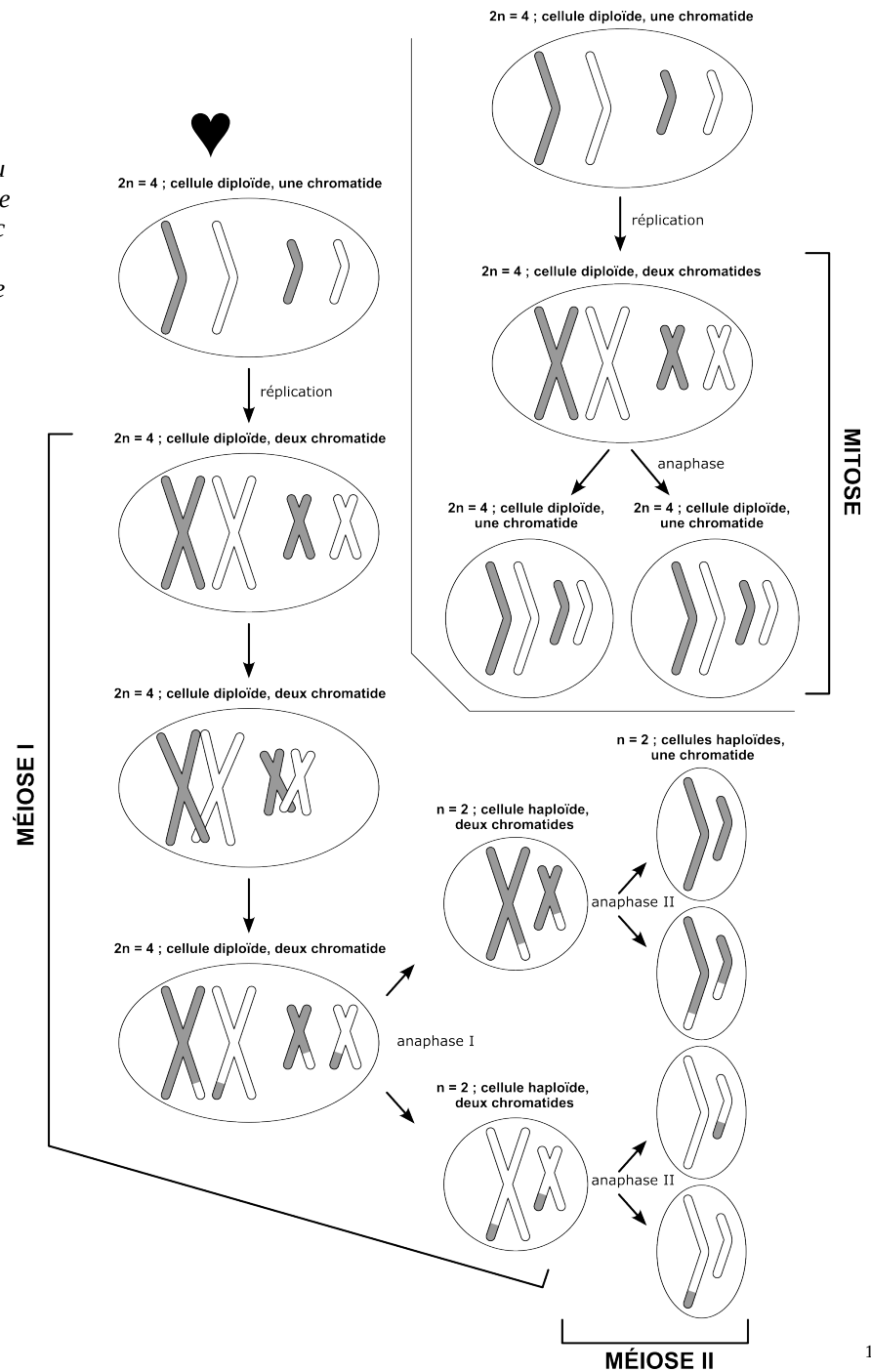
Document 20: Hypothèses et résultats de croisements chez *Drosophila melanogaster*. On considère deux gènes, possédant chacun deux allèles. On présente ici les résultats d'un test-cross, c'est-à-dire un croisement entre une souche homozygote sauvage, et un double hétérozygote.

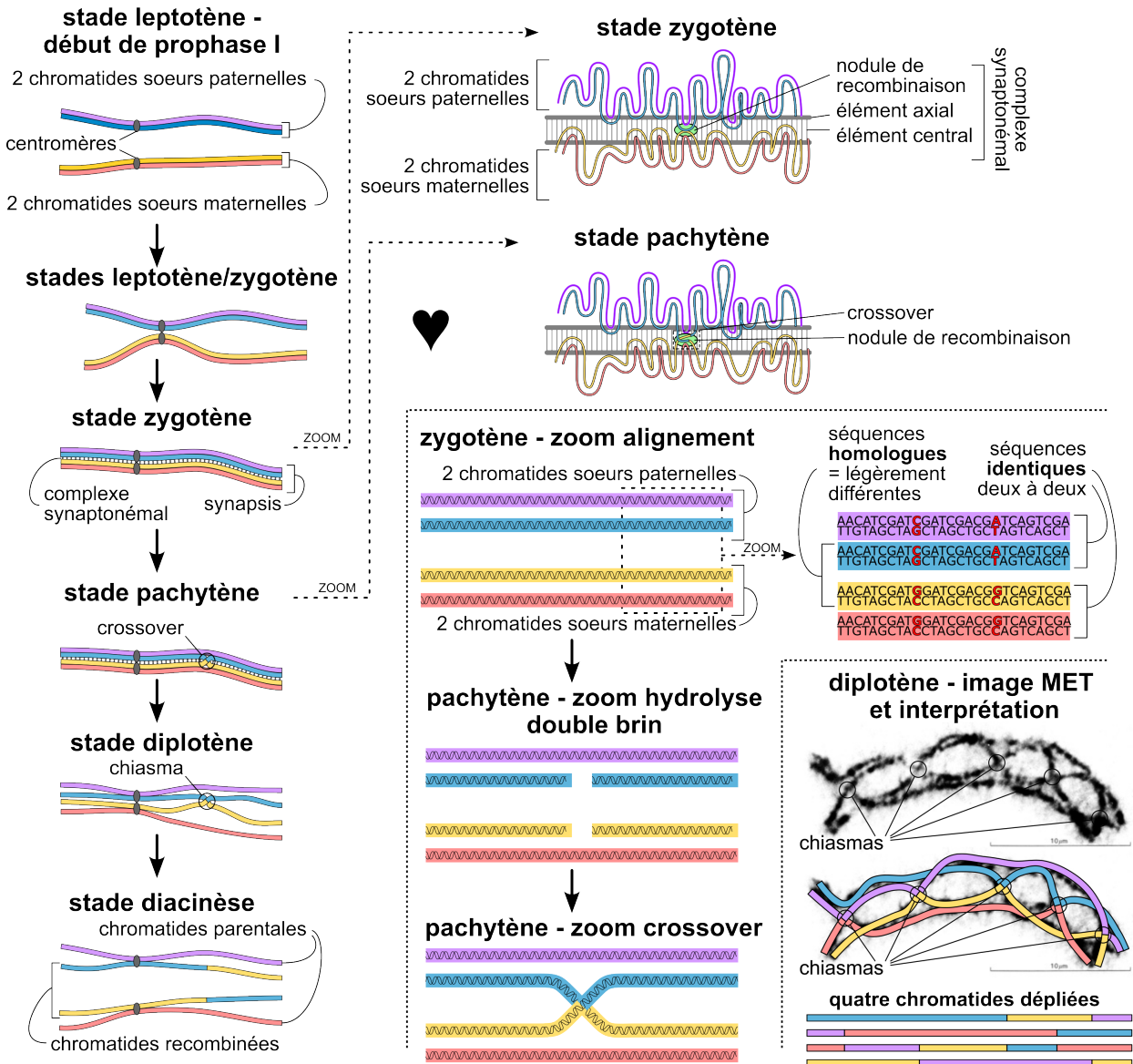
15 Démaret-Nicolas, Joseph Nicolas – SVT – BCPST2 – Lycée Chaptal - Paris.

16 « Wikimedia Commons ».

17 Démaret-Nicolas.

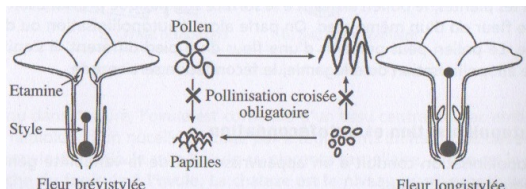
Document 21. Comparaison mitose-méiose, du point de vue de la diversification des génomes. Les deux couleurs désignent l'origine paternelle ou maternelle des deux chromosome initiaux de chaque paire, et donc un état potentiellement hétérozygote. Noter l'absence de diversification pour la mitose, contrairement à la méiose.





Document 22. Les 5 étapes de la prophase de la méiose I. Stade leptotène : condensation de la chromatine ; stade zygotène : appariement des chromosomes homologues et formation du synapsis et du complexe synaptonémal ; stade pachytène : crossover (= recombinaison homologue proprement dite) par activité du nodule de recombinaison ; stade diplotène : condensation, fin du synapsis, apparition des chiasmata ; stade diacynèse : disparition de l'enveloppe nucléaire, condensation maximale, transition vers la métaphase.

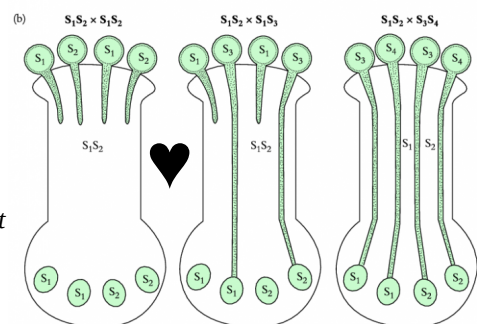
19



Document 23: Deux morphotypes de la fleur, du pollen et du stigmate chez la primevère (*Primula sp.*), empêchant l'autofécondation.

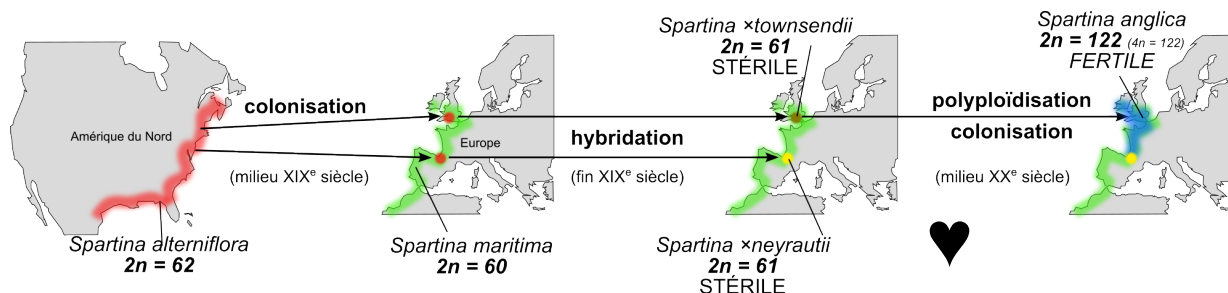
20

Document 24: Mise en évidence de l'auto-incompatibilité gamétophytique chez les angiospermes. S_1 , S_2 , S_3 et S_4 désignent 4 allèles du gène S . Source inconnue.

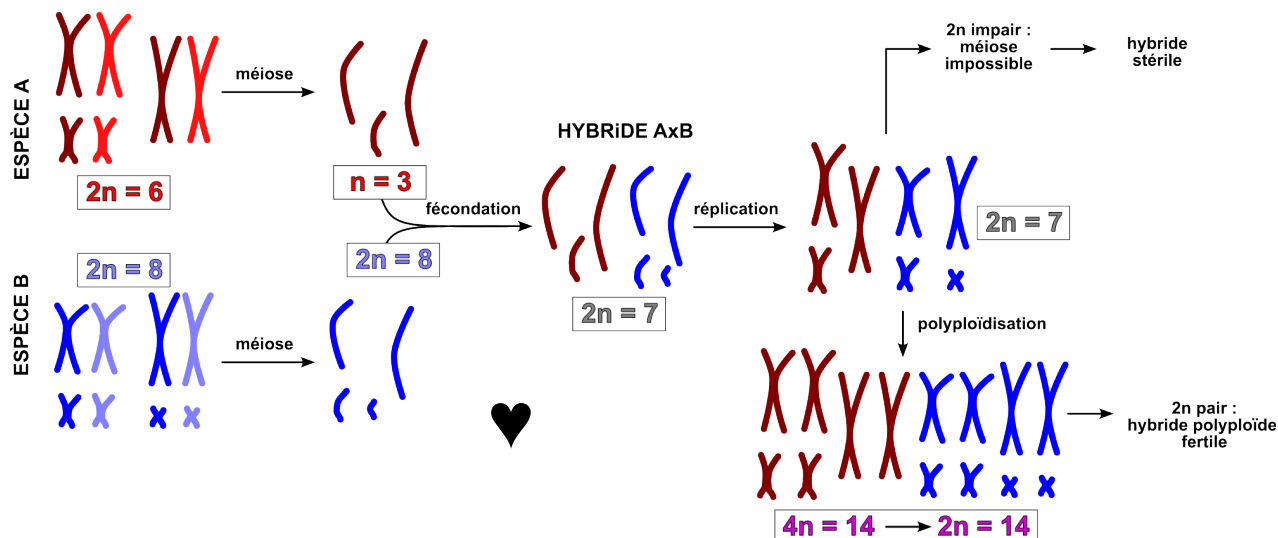


19 Démaret-Nicolas.

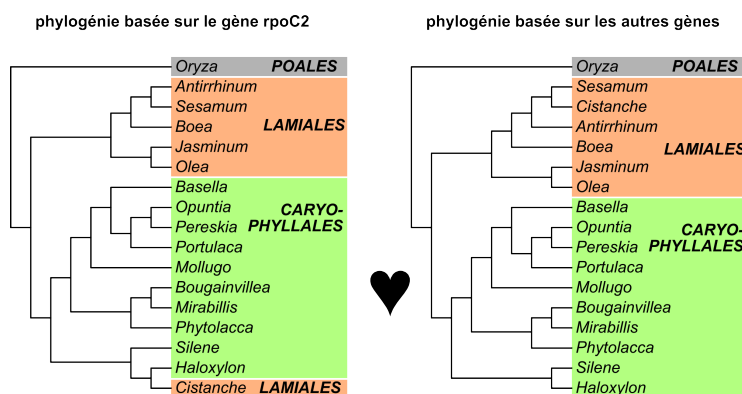
20 Jean-Jacques Bernard et al., *Manuel de Biologie Physiologie Classes de BCPST 1e et 2e années* (Ellipses, 2006).



21



22

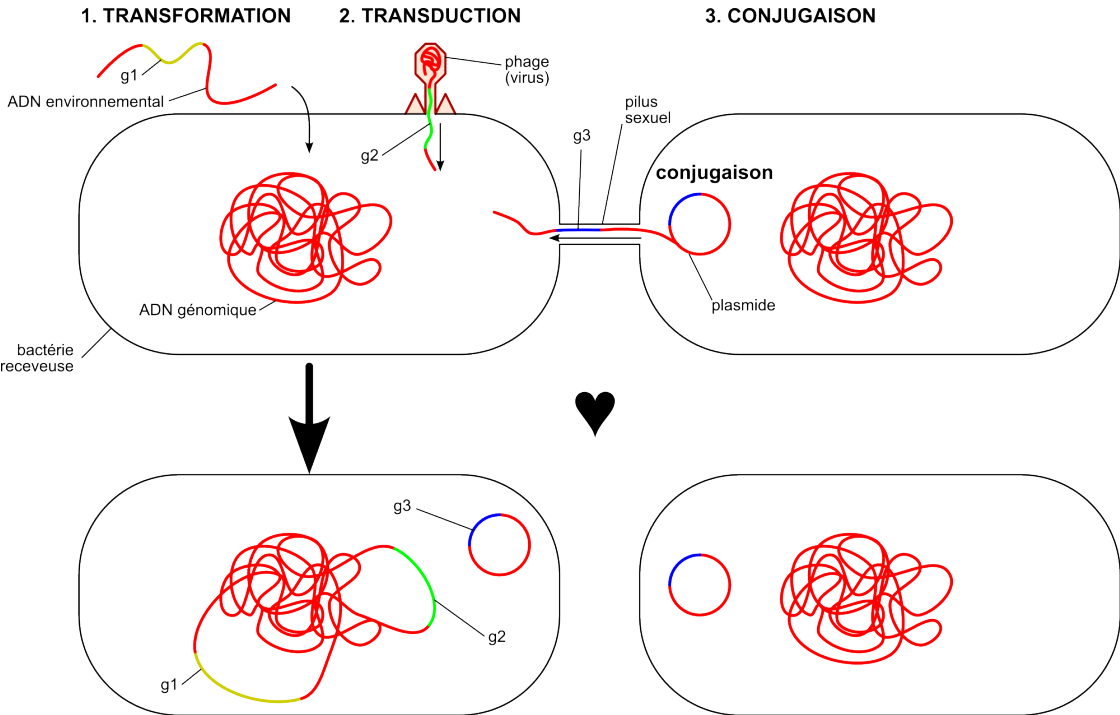


Document 28. Inflorescences de *Cistanche*, au pied de spécimens de *Haloxylon*.

21 Démaret-Nicolas.

22 Démaret-Nicolas.

23 Démaret-Nicolas.



Document 29. Les trois principaux modes de transferts horizontaux chez les Bactéries. g1, g2, g3 : gènes transférés, qui le sont soit par intégration dans le génome principal (g1 et g2) sous forme de plasmide (g3).

24

Annexe à compléter : ne pas confondre la mitose et la méiose. On présente dans le tableau ci-dessous quelques caractéristiques importantes de la mitose et de la méiose, qui permettront d’éviter les écueils courants.

	Mitose	Méiose
♥ Etapes		
Nombre de cellules produites		
Cellules filles génétiquement identiques		
L’anaphase sépare...		
chrom. homologues appariés		
Crossing-over		
Brassages		
Chez tous les Eucaryotes		
Chez les Eubactéries		

Bibliographie :

- Bernard, Jean-Jacques, Jean-Michel Duprez, Maxime Huille, et Paul Nougier. *Manuel de Biologie Physiologie Classes de BCPST 1e et 2e années*. Ellipses, 2006.
- Démaret-Nicolas, Joseph. *Joseph Nicolas – SVT – BCPST2 – Lycée Chaptal - Paris*. s. d. Consulté le 29 septembre 2024. <http://josephnicolassvt.fr/>.
- Javan Roshtkhari, Mehrsan, et Seyed Kamaledin Setarehdan. « A novel algorithm for straightening highly curved images of human chromosome ». *Pattern Recognition Letters* 29 (juillet 2008): 1208-17. <https://doi.org/10.1016/j.patrec.2008.01.029>.
- Li, Xi, Ti-Cao Zhang, Qin Qiao, et al. « Complete Chloroplast Genome Sequence of Holoparasite Cistanche Deserticola (Orobanchaceae) Reveals Gene Loss and Horizontal Gene Transfer from Its Host Haloxylon Ammodendron (Chenopodiaceae) ». *PLOS ONE* 8, n° 3 (2013): e58747. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0058747>.
- Prat, Roger. « Expérience de Meselson et Stahl ». Planet-Vie, 30 avril 2002. <https://planet-vie.ens.fr/thematiques/manipulations-en-laboratoire/experience-de-meselson-et-stahl>.
- ResearchGate. « Figure 6 Expression of Hox Genes in Deuterostomes – the Hox Gene... » Consulté le 24 octobre 2025. https://www.researchgate.net/figure/Expression-of-Hox-genes-in-deuterostomes-the-Hox-gene-cluster-is-duplicated-in_fig2_6916939.
- « Wikimedia Commons ». Consulté le 29 août 2024. <https://commons.wikimedia.org/wiki/Accueil>.