

TD Les anomalies lors de la méiose

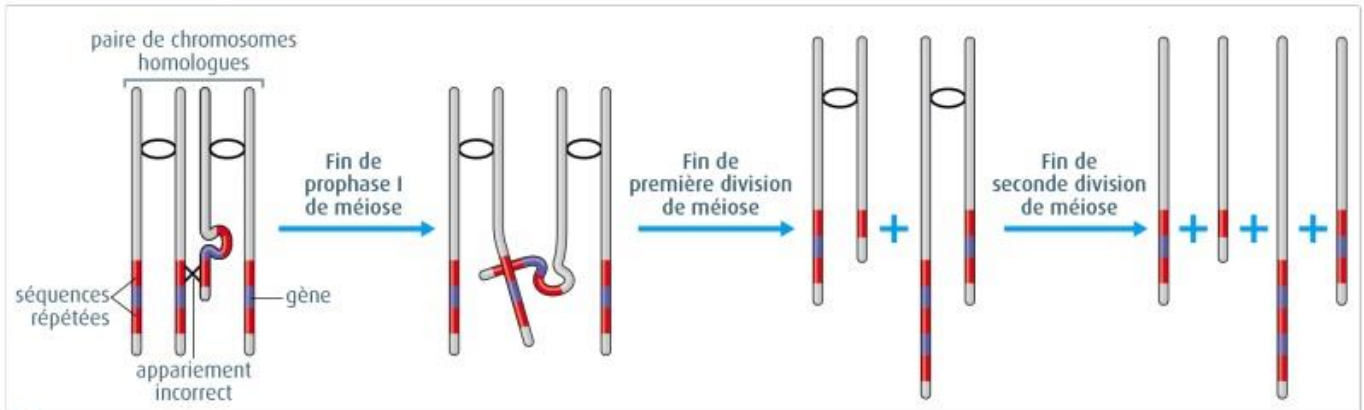


ACTIVITÉS

- 1 **DOC 1.** Déterminez les conséquences du crossing-over inégal sur le génotype des gamètes produits. Indiquez quel élément favorise sa survenue.
- 2 **DOC. 2 ET 3.** Discutez des conséquences des anomalies de la méiose pour l'espèce et pour l'individu.
- 3 **DOC. 4.** Indiquez les anomalies de la méiose responsables des caryotypes, et le caryotype des gamètes

produits. Que se passera-t-il si ces gamètes sont impliqués dans une fécondation avec des gamètes normaux ?

4°) Comment expliquez-vous les anomalies observées sur les caryotypes 1 et 2 du document 4 ? (schémas explicatifs exigés).



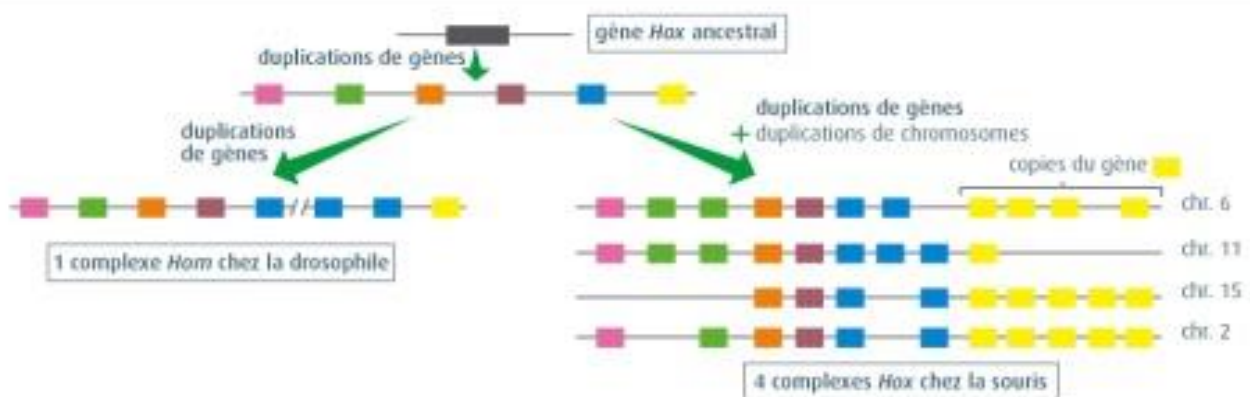
1 Les crossing-over inégaux. Dans certaines conditions, en prophase I de méiose, un appariement incorrect peut survenir, à l'origine d'un crossing-over qualifié d'inégal.



Interview de Raquel Tavares, enseignante-chercheuse en génétique.

Chez l'Homme, près de 38% des gènes sont dupliqués. Les gènes issus d'une duplication forment une famille multigénique. Après la duplication, l'une des deux copies peut conserver sa fonction initiale, tandis que l'autre accumule des mutations et soit devient non-fonctionnelle, soit acquiert une nouvelle fonction. Les deux copies peuvent aussi subir des mutations et permettre, ensemble, le maintien de la fonction initiale. On retrouve ces différentes situations dans la famille multigénique des gènes *Hox*, qui jouent

un rôle clé lors du développement embryonnaire des animaux. Ces gènes présentent des séquences extrêmement conservées au sein du règne animal et sont regroupés en complexes. Plusieurs séries de duplications survenues au cours de l'évolution sont sans doute à l'origine des complexes *Hox* des différents animaux. Chacun de ces complexes participe au contrôle du développement d'embryons d'espèces aussi différentes que, par exemple, la souris et la drosophile.



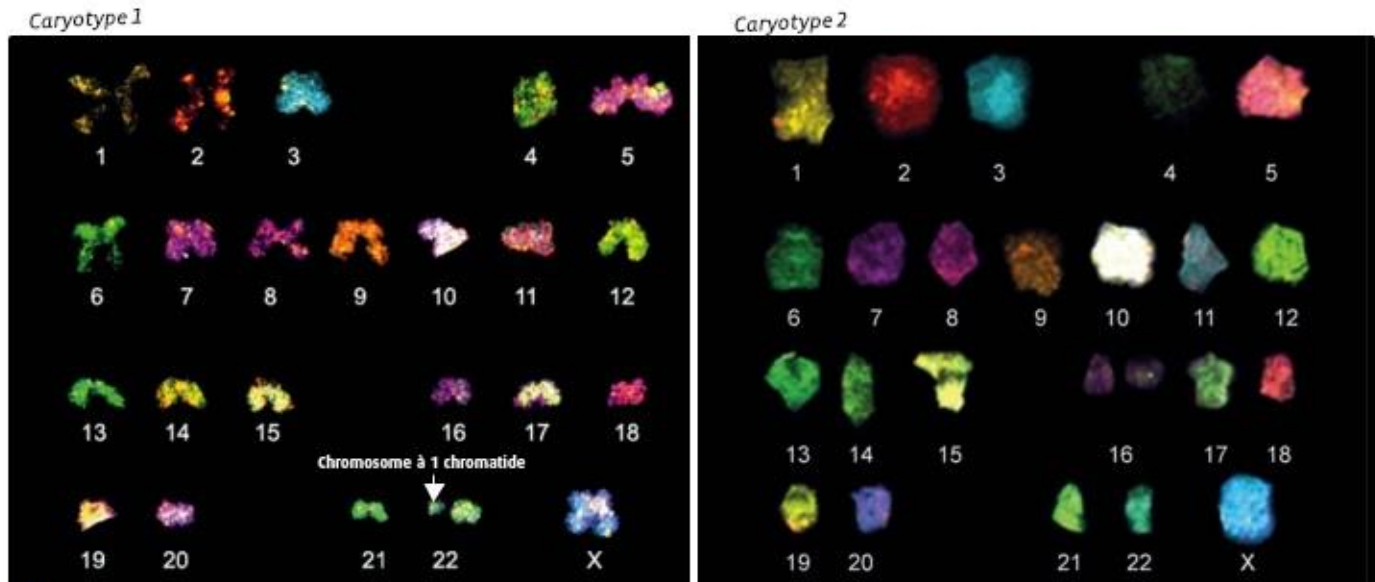
Scénario d'évolution de la famille multigénique des gènes *Hox*.



2 Les conséquences des crossing-over inégaux pour l'évolution des génomes.

Anomalie chromosomique	Phénotype	Prévalence en France
Trisomie 21	Retard cognitif	1/800 naissances
Trisomie 13	Malformations cérébrales et viscérales, retard psychomoteur très important, faible espérance de vie	1/10 000 naissances
Un seul chromosome sexuel (X0)	Syndrome de Turner: sexe féminin, petite taille, absence de puberté, infertilité	1/ 5 000 naissances

3 Des anomalies du caryotype. En 1958, en observant des caryotypes d'enfants présentant un retard cognitif, un médecin français, J. Lejeune, découvre la présence d'un chromosome surnuméraire au niveau de la 21^e paire. Ainsi, pour la première fois, est établi un lien entre une anomalie du caryotype et une pathologie, que l'on rebaptise alors « trisomie 21 ». De nombreuses anomalies du nombre de chromosomes, ou aneuploïdies, ont été identifiées depuis.



4 Deux caryotypes d'ovocytes humains en métaphase II de méiose. Sauf indication contraire, tous les chromosomes ont deux chromatides.