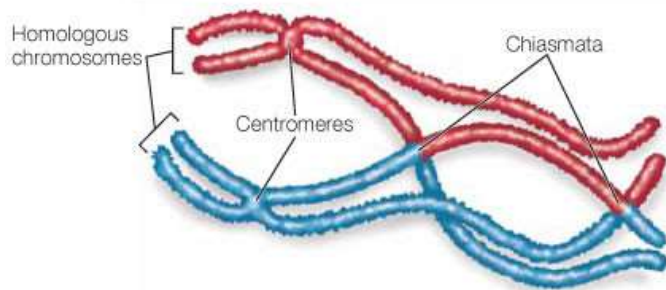
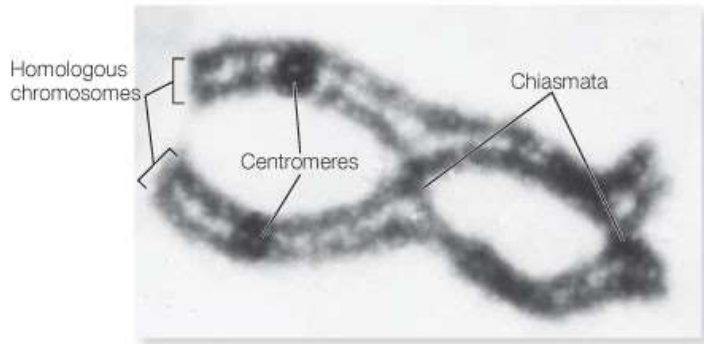




# Partie 3 : La biodiversité et sa dynamique

## Chapitre III : La diversification des génomes

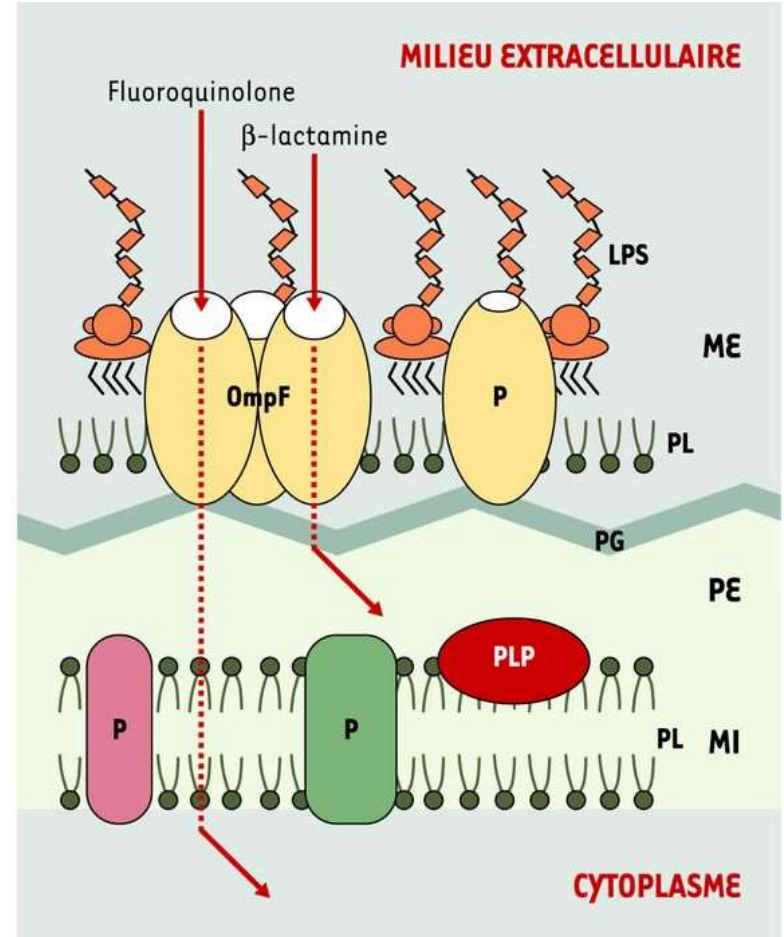


# La résistance aux antibiotiques chez les eubactéries



Un exemple d'antibiogramme

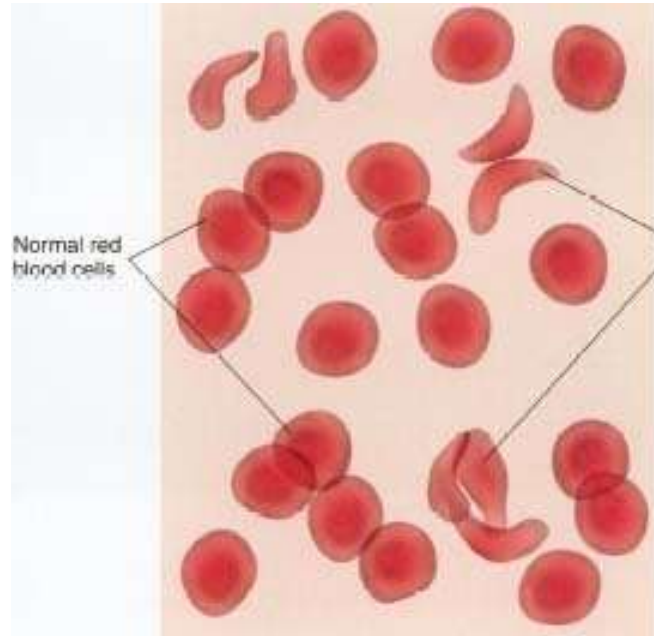
[http://geniebio.ac-aix-marseille.fr/zimages/spip.php?article172&id\\_document=503](http://geniebio.ac-aix-marseille.fr/zimages/spip.php?article172&id_document=503)



Résistance aux antibiotiques par mutations sur une porine

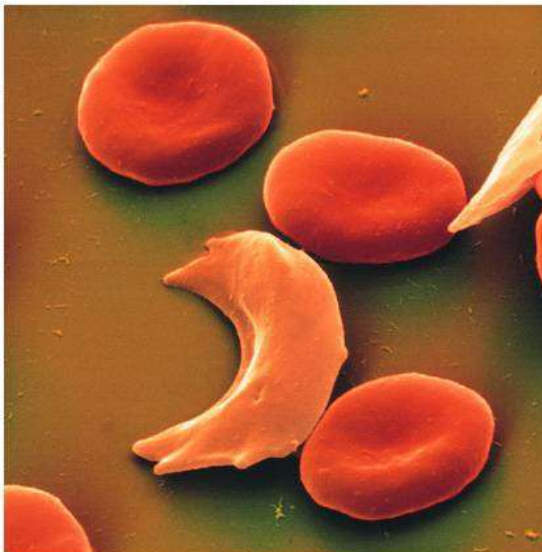
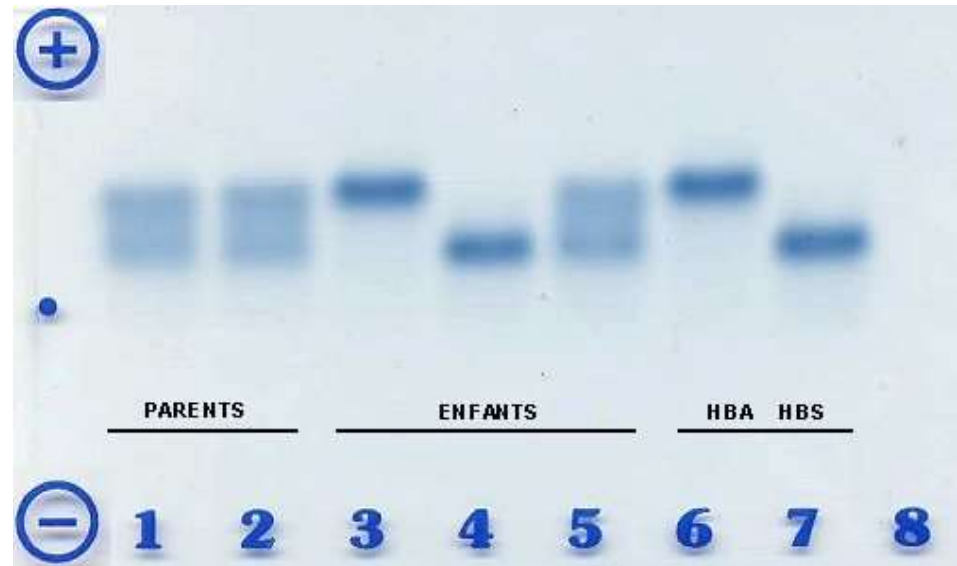
<http://www.erudit.org/revue/ms/2004/v20/n3/007856ar.html>

# L'anémie falciforme : une maladie héréditaire



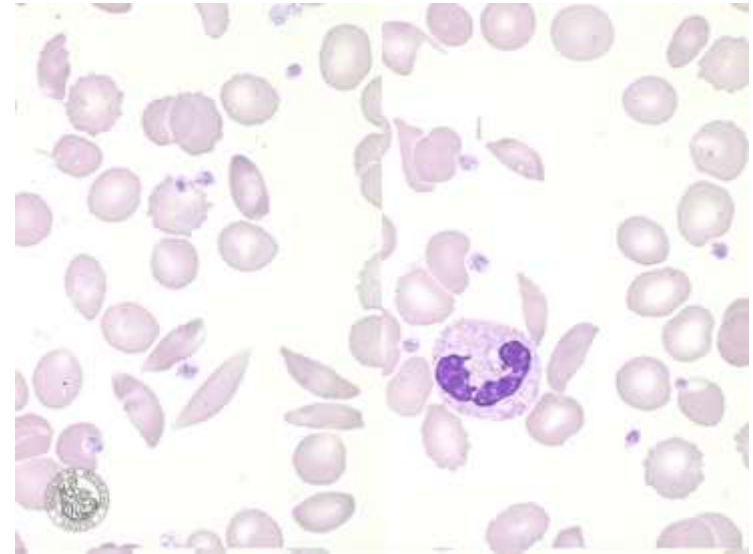
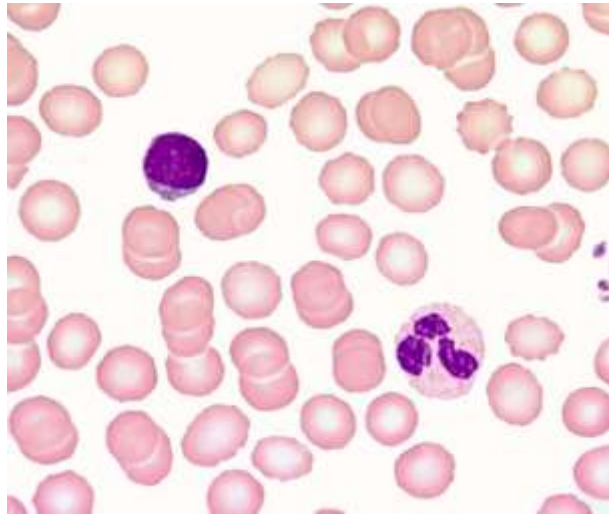
Anémie falciforme :  
hématies en forme de  
faucille

## Électrophorèse HbA/ HbS



HbA : hémoglobine normale  
HbS : hémoglobine drépanocytaire

# A l'origine de l'anémie falciforme : une mutation faux-sens



## Drépanocytose (anémie falciforme)

B-globine normale (A)

ADN  
GGA CTC CTC  
CCT GAG GAG

ARN  
CCU GAG GAG

protéine normale  
Pro<sub>5</sub>Glu<sub>6</sub>Glu<sub>7</sub>

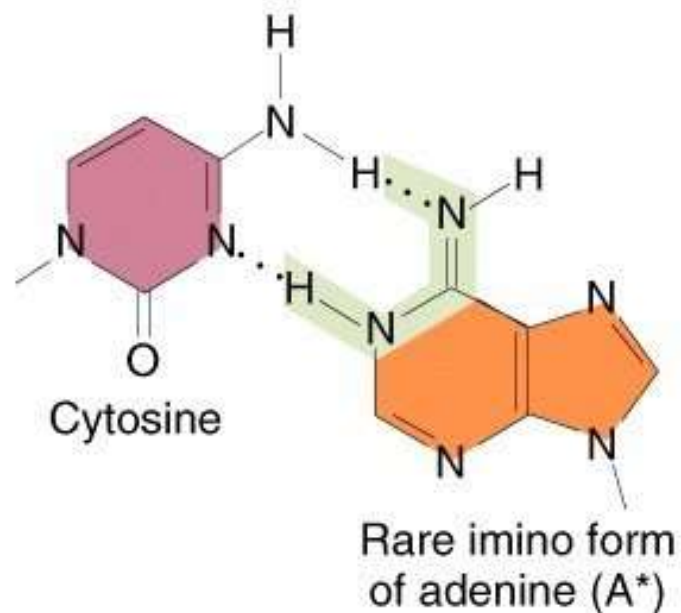
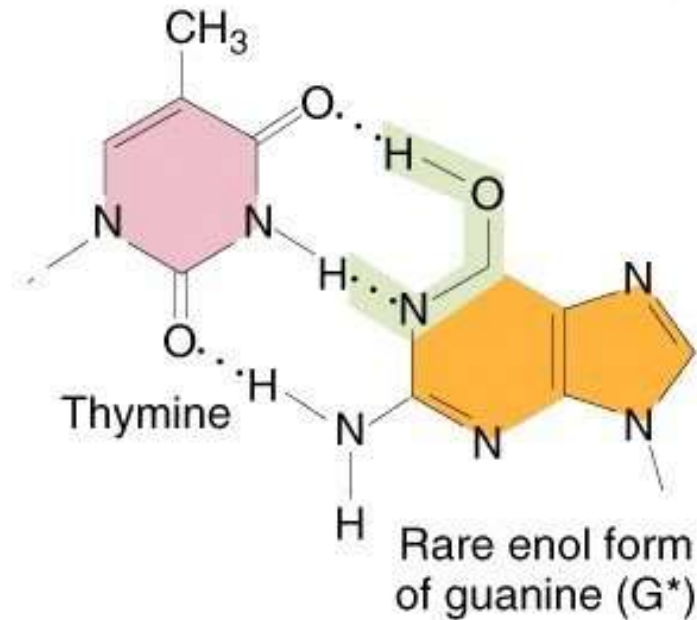
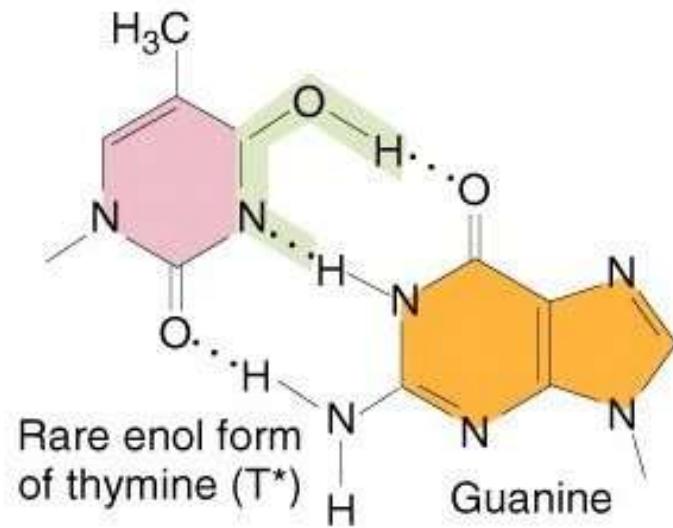
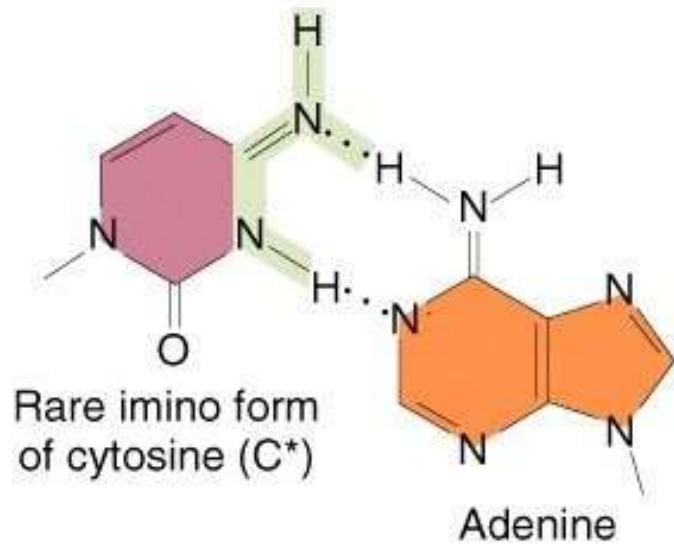


B-globine drépanocytaire(S)

ADN  
GGA CAC CTC  
CCT GTG GAG

ARN  
CCU GUG GAG

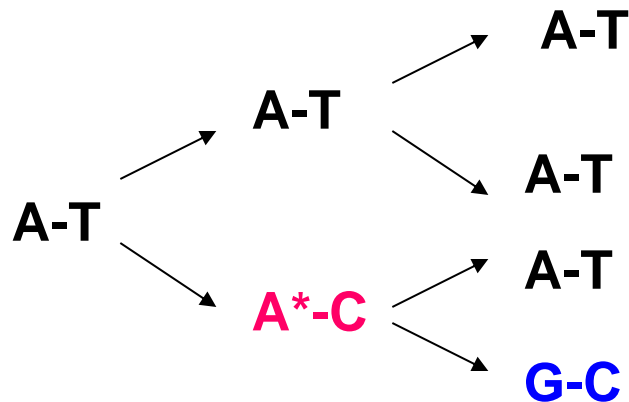
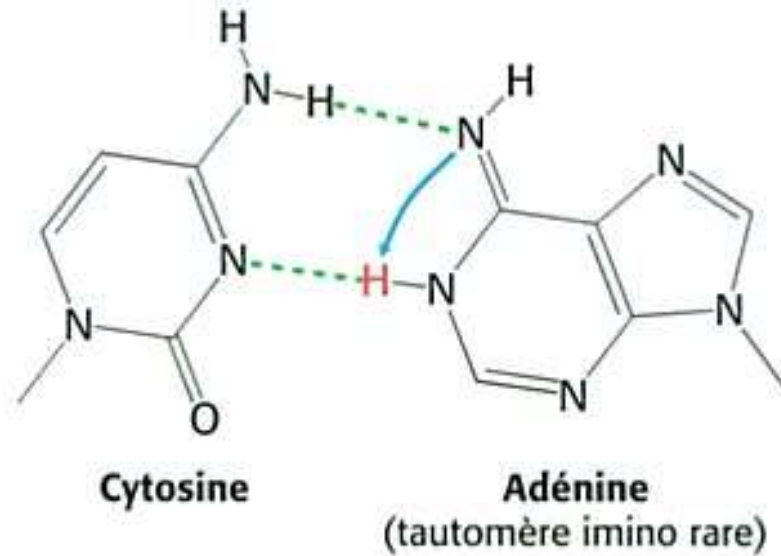
protéine mutée  
Pro<sub>5</sub>Val<sub>6</sub>Glu<sub>7</sub>



**Des formes tautomères à l'origine de mésappariements**

# Document 1. Modifications de l'ADN lors de sa réplication.

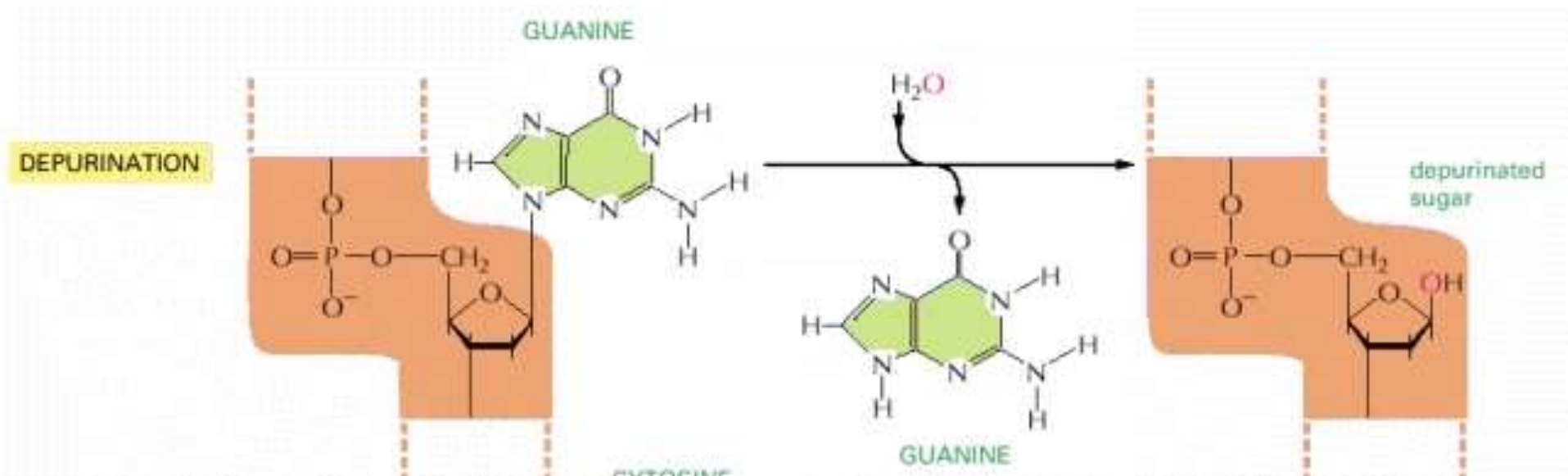
Appariement du tautomère de l'adénine avec la cytosine au lieu de la thymine



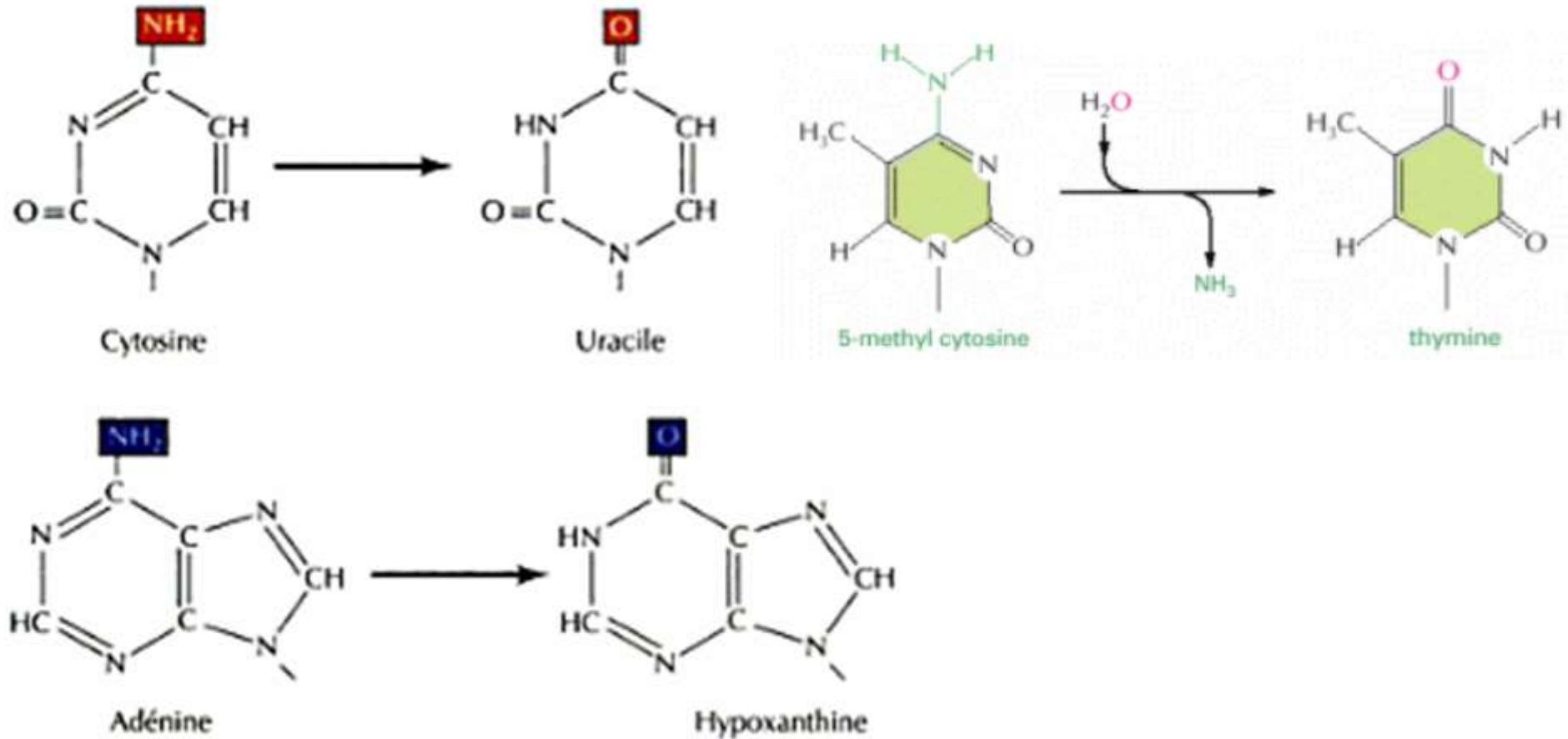
L'appariement du tautomère rare d'adénine (A\*) avec la cytosine conduit à une paire GC à la génération suivante : **substitution** de type **transition** (AT-GC)

# Document 2. Dépurination.

Sous l'effet de l'agitation thermique du milieu.



# Document 3. Désamination.



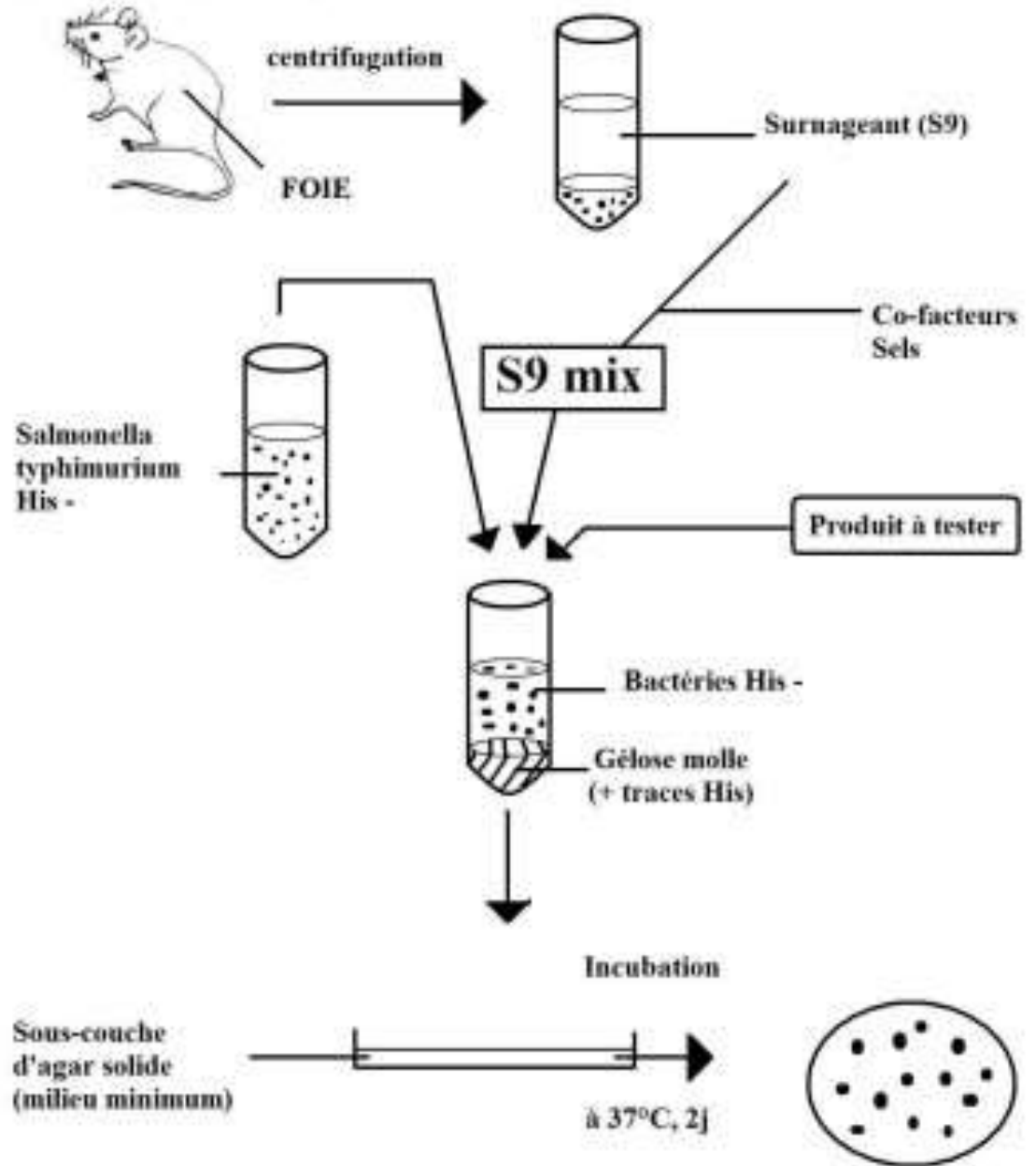


Agents mutagènes		Modifications induites	Effets ultérieurs (en absence de correction)
Mutagènes chimiques	Acide nitreux (HNO <sub>2</sub> )	Désamination de la cytosine en uracile U	Appariement UA au lieu de CG
		Désamination de l'adénine en hypoxanthine H	Appariement HC au lieu de AT
		Dépuration de l'ADN (élimination de bases puriques)	Sites apuriques
Mutagènes physiques	Rayons X	Cassures « double brin » de l'ADN	Pertes de segments d'ADN Expression du génome entravée
	Rayons UV (B et C)	Dimères de thymine : 2 thymines adjacentes appariées (figure 9.8)	Déformation de l'ADN Expression du génome entravée

## Document 4. Quelques agents mutagènes et leurs effets.

(PEYCRU P. et coll., " Biologie 1<sup>ère</sup> année BCPST ", Dunod Ed., 2007).

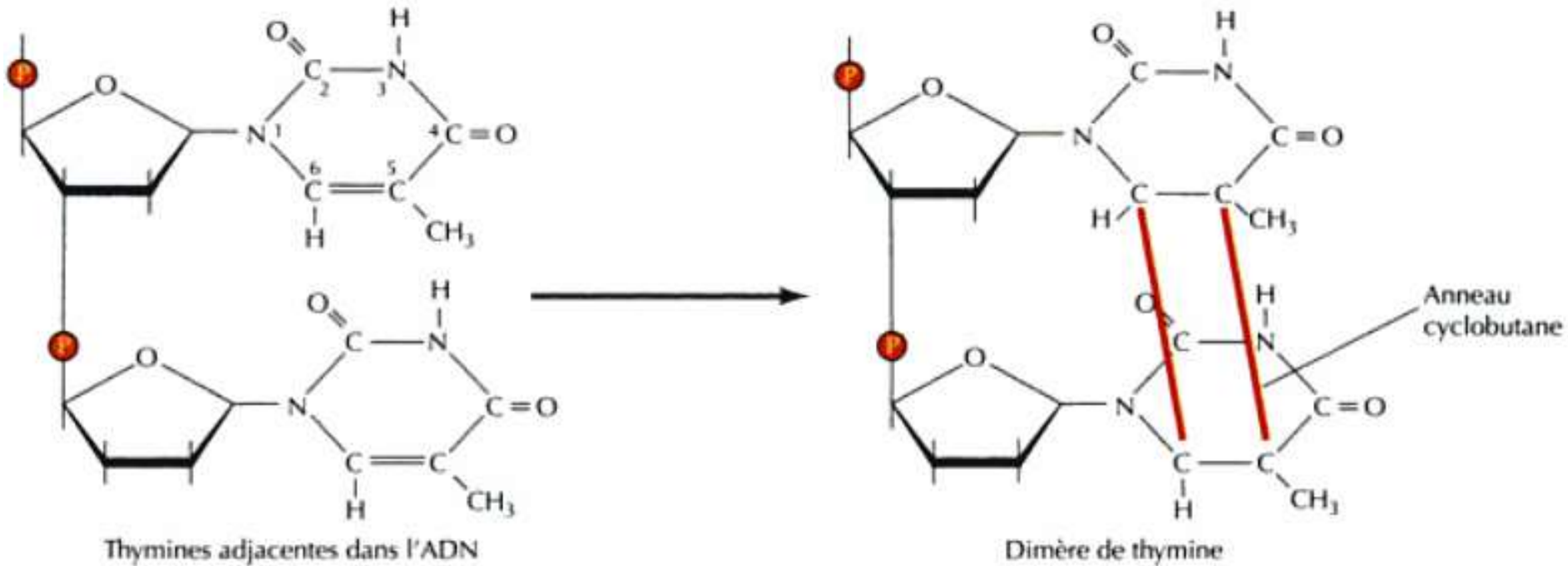
Inducteurs d'enzymes hépatiques  
(Phénobarbital, Aroclor)



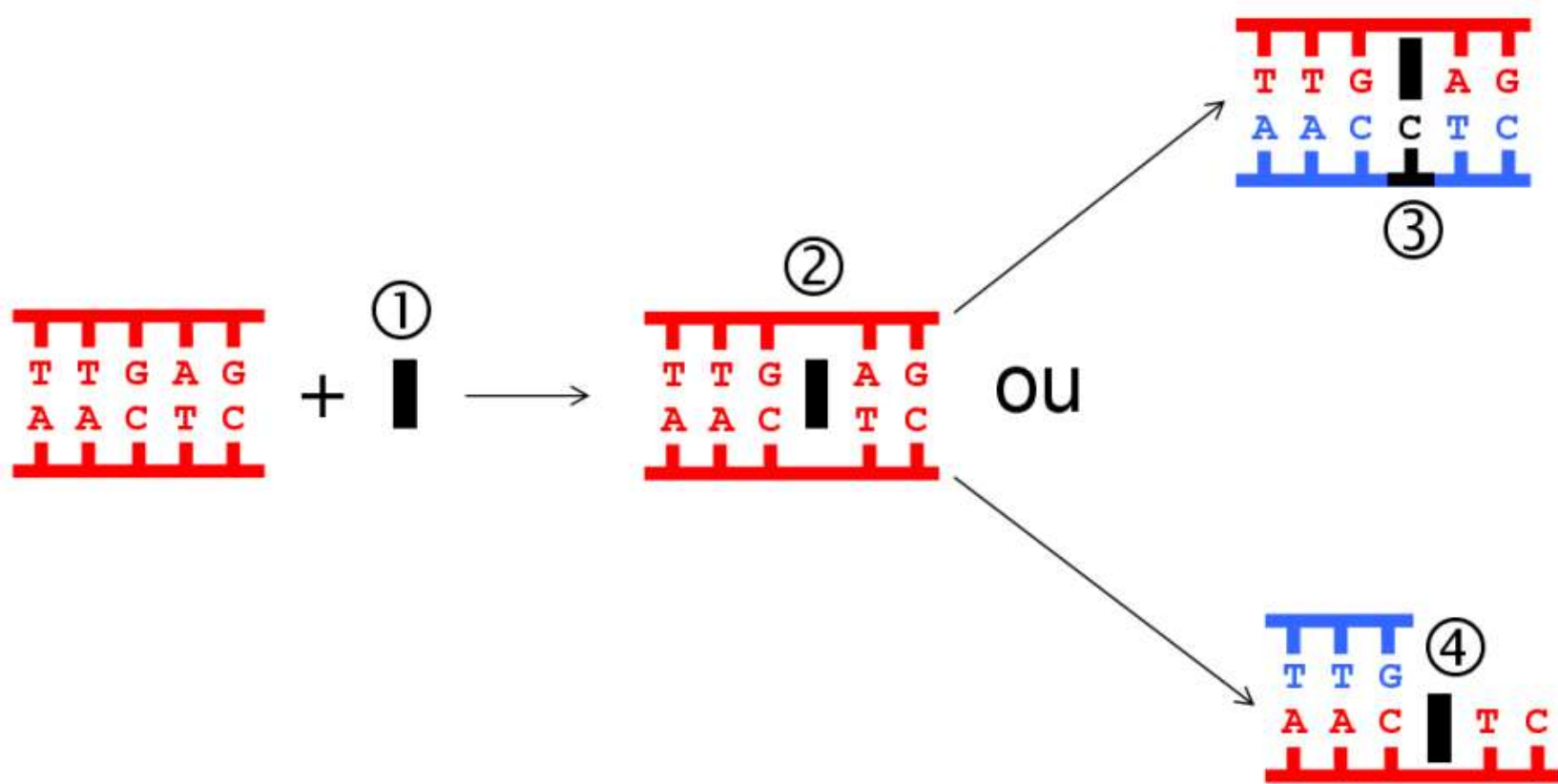
Colonies de bactéries révertantes His +

# Principe du test d'Ames

Absorption de lumière UV

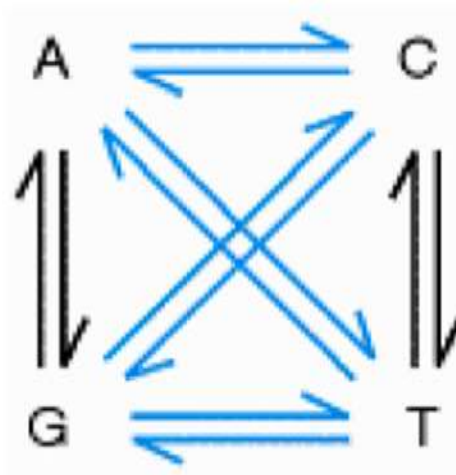
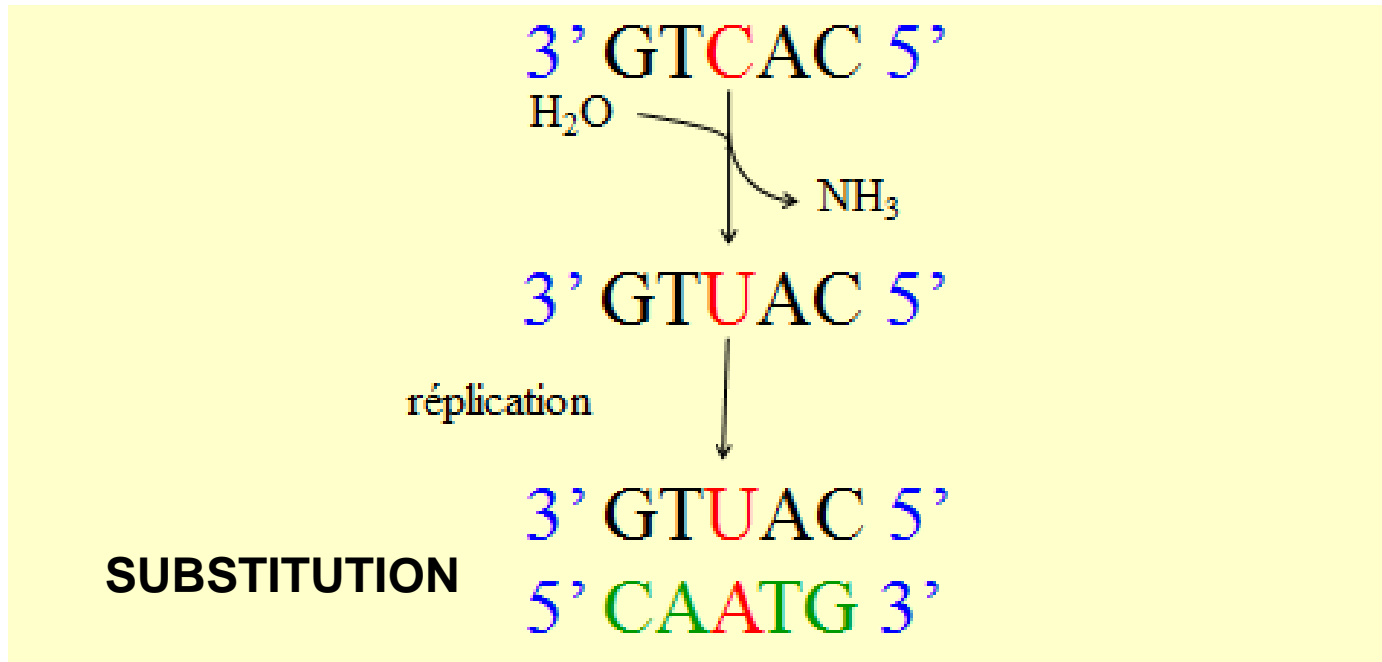


Document 5. Formation d'un dimère de thymine.



# Effet d'un agent intercalant

# Effet de la réplication d'une cytosine désaminée



Noir: transitions  
Bleu: transversions

3' GTCTAC 5'

dimérisation  
de pyrimidines



3' GT C-T AC 5'

réplication



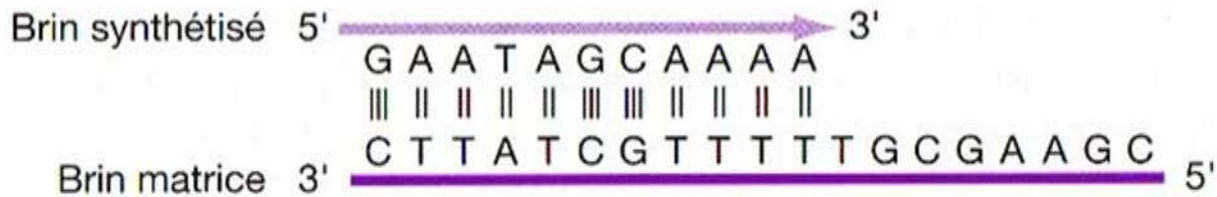
3' GT C-T AC 5'

5' CA 3'

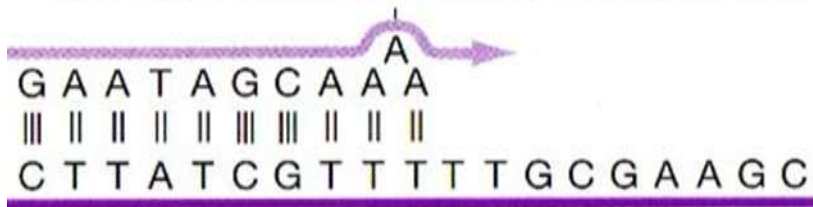


**une délétion de nucléotides  
(blocage de l'ADN polymérase)**

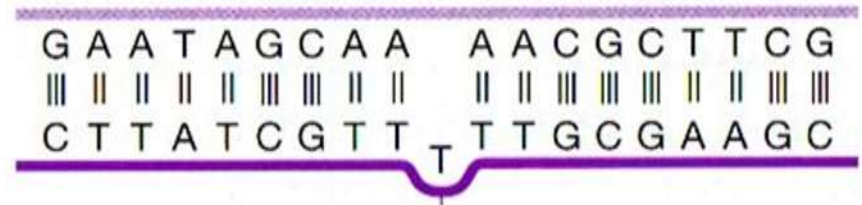
Exemple de délétion



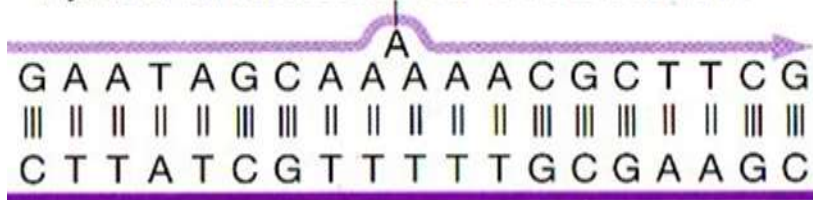
### Glissement du brin néoformé



### ou glissement du brin matrice

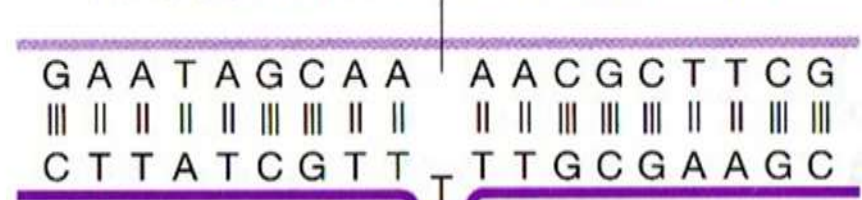


Ajout d'un nucléotide sur le nouveau brin



Insertion

Perte d'un nucléotide sur le nouveau brin



Délétion

**Document 6. Insertion ou délétion de nucléotides par glissement du cadre de lecture lors de la réplication.**

# Document 8. Diversité des mutations ponctuelles, conséquences sur la fonction du polypeptide codé.

<b>Type de mutation</b>	<b>Substitution</b> remplacement d'un nucléotide par un autre		<b>Addition/ Délétion</b> ajout/ départ d'un ou plusieurs nucléotides
	<b>Transition</b> substitution pur par pur / pyr par pyr.	<b>Transversion</b> substitution pyr par pur / pur par pyr	
<b>Conséquences lors de la traduction</b>	<b>Remplacement d'un codon par un autre codon</b>		<b>Décalage cadre de lecture</b>
<b>Conséquences au niveau de la protéine</b>	<b>Mutation silencieuse</b> codon remplacé par un codon synonyme	la protéine est la même	<b>Mutation par décalage du cadre de lecture</b> tous les AA sont modifiés à partir de la mutation : la protéine est complètement différente (tronquée si apparition d'un codon stop)
	<b>Mutation faux-sens</b> codon remplacé par un codon non synonyme	un seul AA différent, conséquences variables sur la fonction de la protéine .	
	<b>Mutation non-sens</b> Codon remplacé par un codon stop	protéine tronquée généralement non fonctionnelle.	



		DEUXIÈME BASE				
		U	C	A	G	
PREMIÈRE BASE	U	UUU	UCU	UAU	UGU	U
		UUC		UAC		UGC
		UUA	UCA	UAA Arrêt	UGA Arrêt	A
		UUG	UCG	UAG Arrêt	UGG Trp	G
	C	CUU	CCU	CAU	CGU	U
		CUC		CAC		CGC
		CUA	CCA	CAA	CGA	A
		CUG	CCG	CAG	CGG	G
	A	AUU	ACU	AAU	AGU	U
		AUC		AAC		AGC
		AUA	ACA	AAA	AGA	A
		AUG Met ou départ	ACG	AAG	AGG	G
	G	GUU	GCU	GAU	GGU	U
		GUC		GAC		GGC
		GUA	GCA	GAA	GGA	A
		GUG	GCG	GAG	GGG	G

- **Unité de base : le codon**
- **Universel**
- **Non chevauchant**
- **Non ponctué**
- **Redondant (=« dégénéré »)**
- **Pas ambigu**
- **3 codons stop : UAG UGA UAA**
- **1 codon initiateur : AUG**

## Le code génétique.

(CAMPBELL N., " Biologie ", ERPI Ed., 1995).



Mâle



Femelle

Phénotype sauvage chez *Drosophila melanogaster*

---

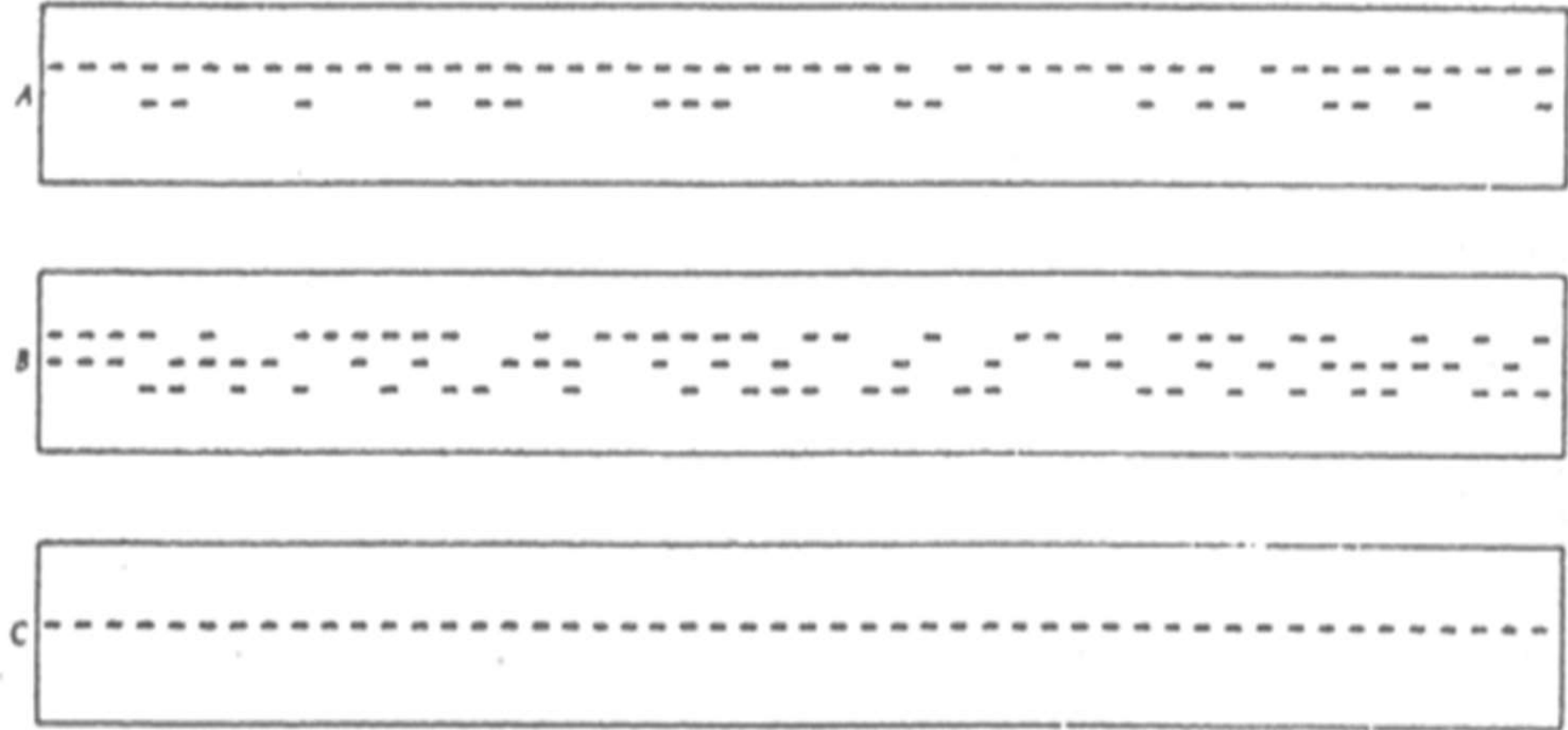


Phénotype muté : yeux blancs

Phénotype muté  
Ailes vestigiales



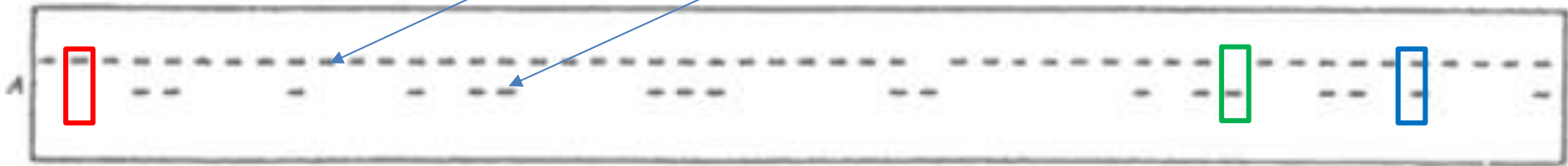
# Mise en évidence du polymorphisme allélique



Electrophorèse de trois enzymes différentes (A, B et C) monomériques, réalisées sur une population de 50 individus.

# Résultats pour l'enzyme A : Deux allèles présents dans la population étudiée

Enzyme codée par  $G_{A1}$   
Enzyme codée par  $G_{A2}$



Individu homozygote  $G_{A1} // G_{A1}$

Individu homozygote  $G_{A2} // G_{A2}$

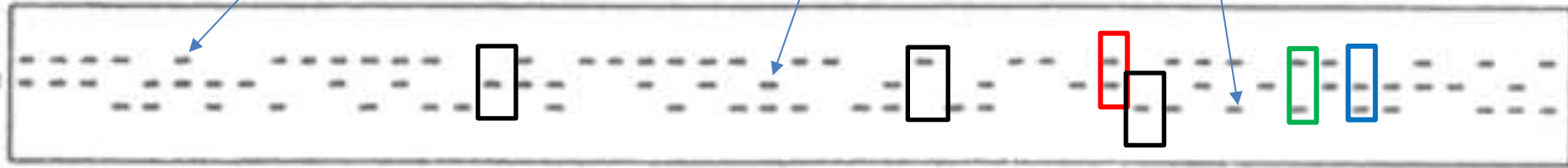
Individu hétérozygote  $G_{A1} // G_{A2}$

# Résultats pour l'enzyme B : Trois allèles présents dans la population étudiée

Enzyme codée par  $G_{B1}$

Enzyme codée par  $G_{B3}$

Enzyme codée par  $G_{B2}$



Individu homozygote  $G_{B1} // G_{B1}$

Individu homozygote  $G_{B2} // G_{B2}$

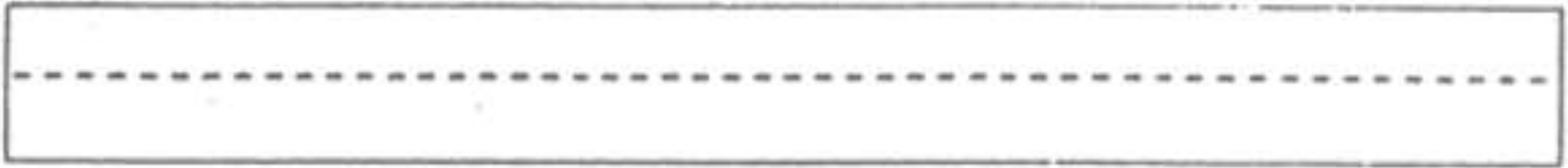
Individu homozygote  $G_{B3} // G_{B3}$

Individu hétérozygote  $G_{B1} // G_{B2}$

Individu hétérozygote  $G_{B1} // G_{B3}$

Individu hétérozygote  $G_{B2} // G_{B3}$

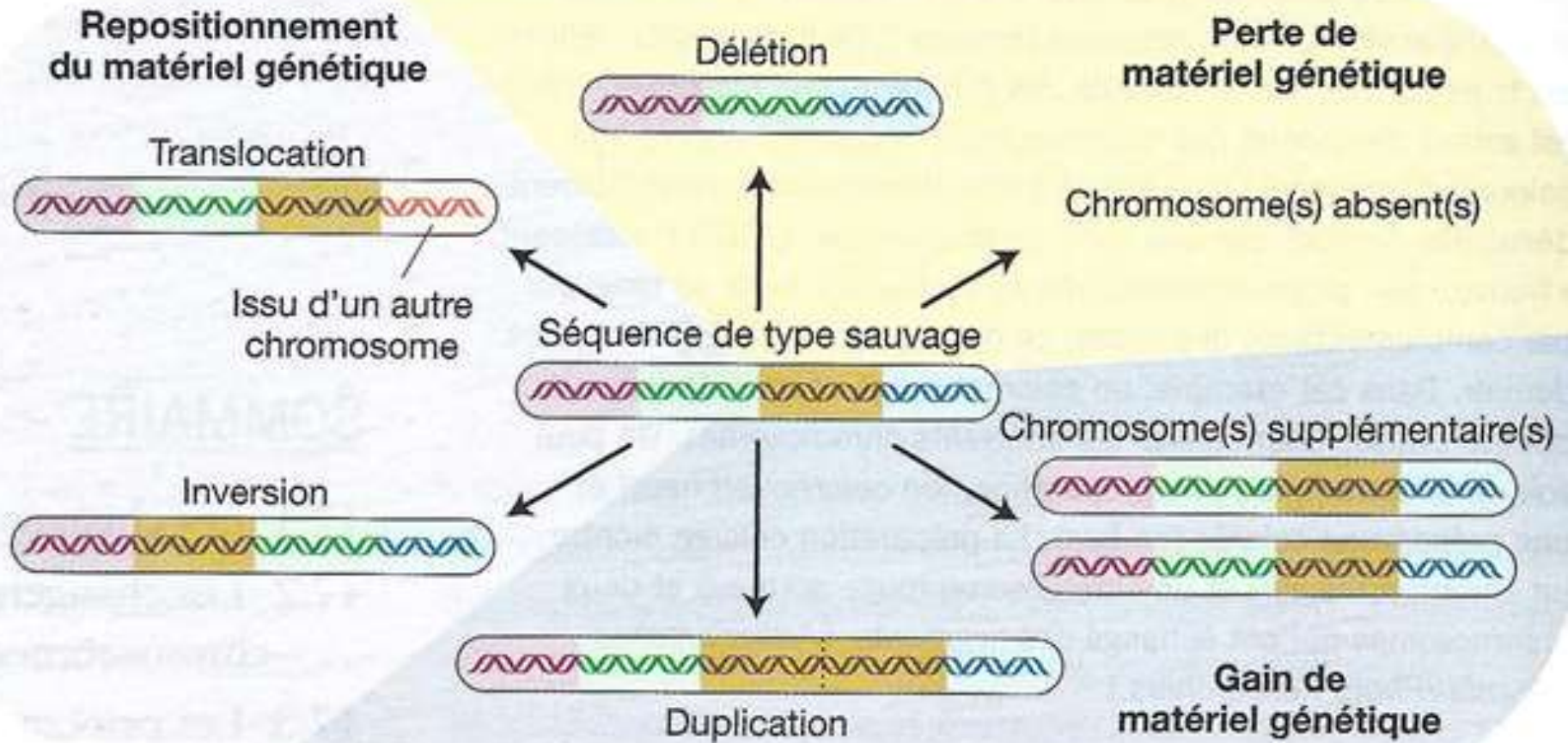
**Résultats pour l'enzyme C :**  
**Un seul allèle présent**  
**dans la population étudiée**



Tous les individus sont homozygotes  $G_C//G_C$

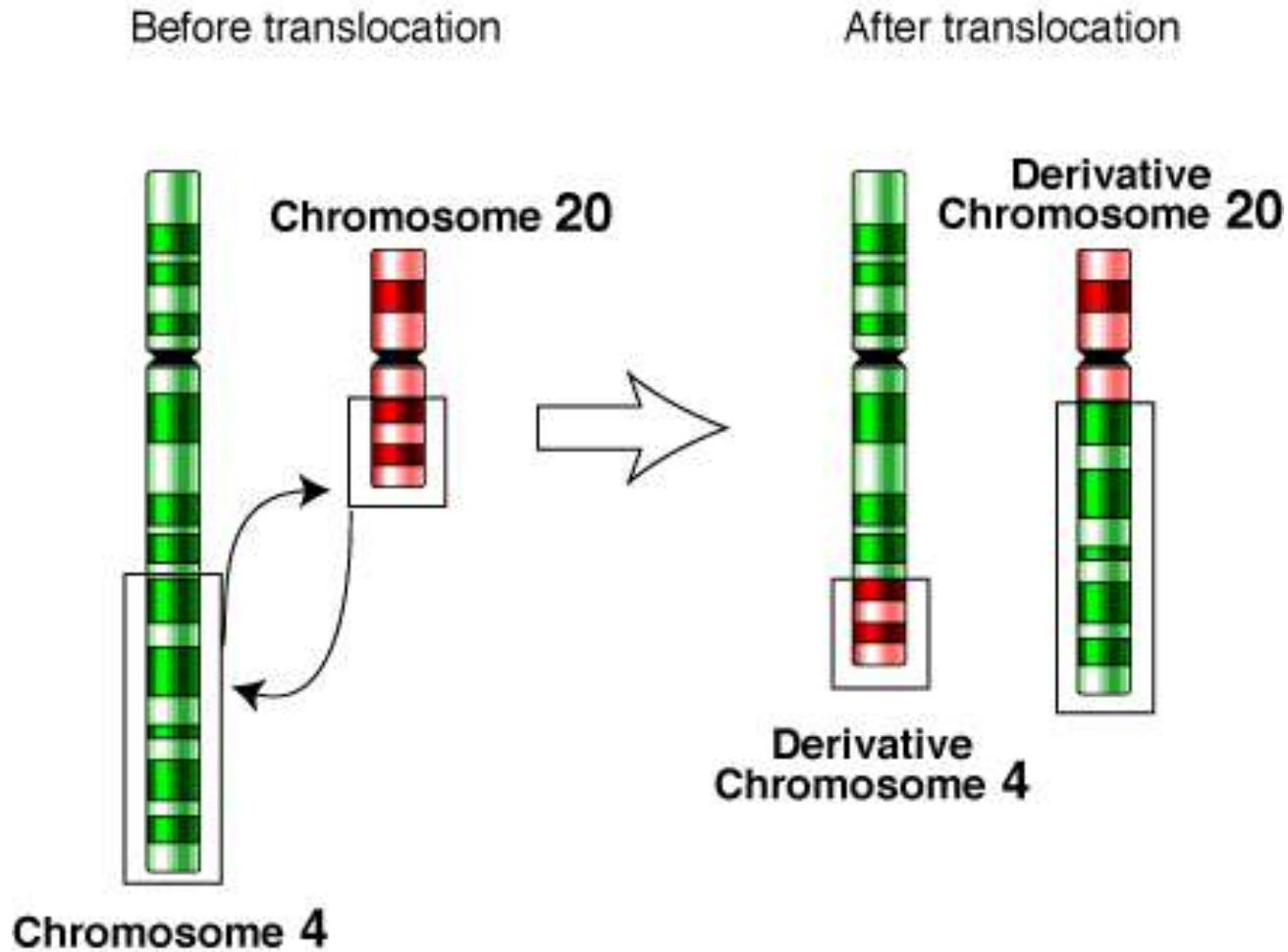


**Observation cytologique d'échanges entre chromosomes homologues**



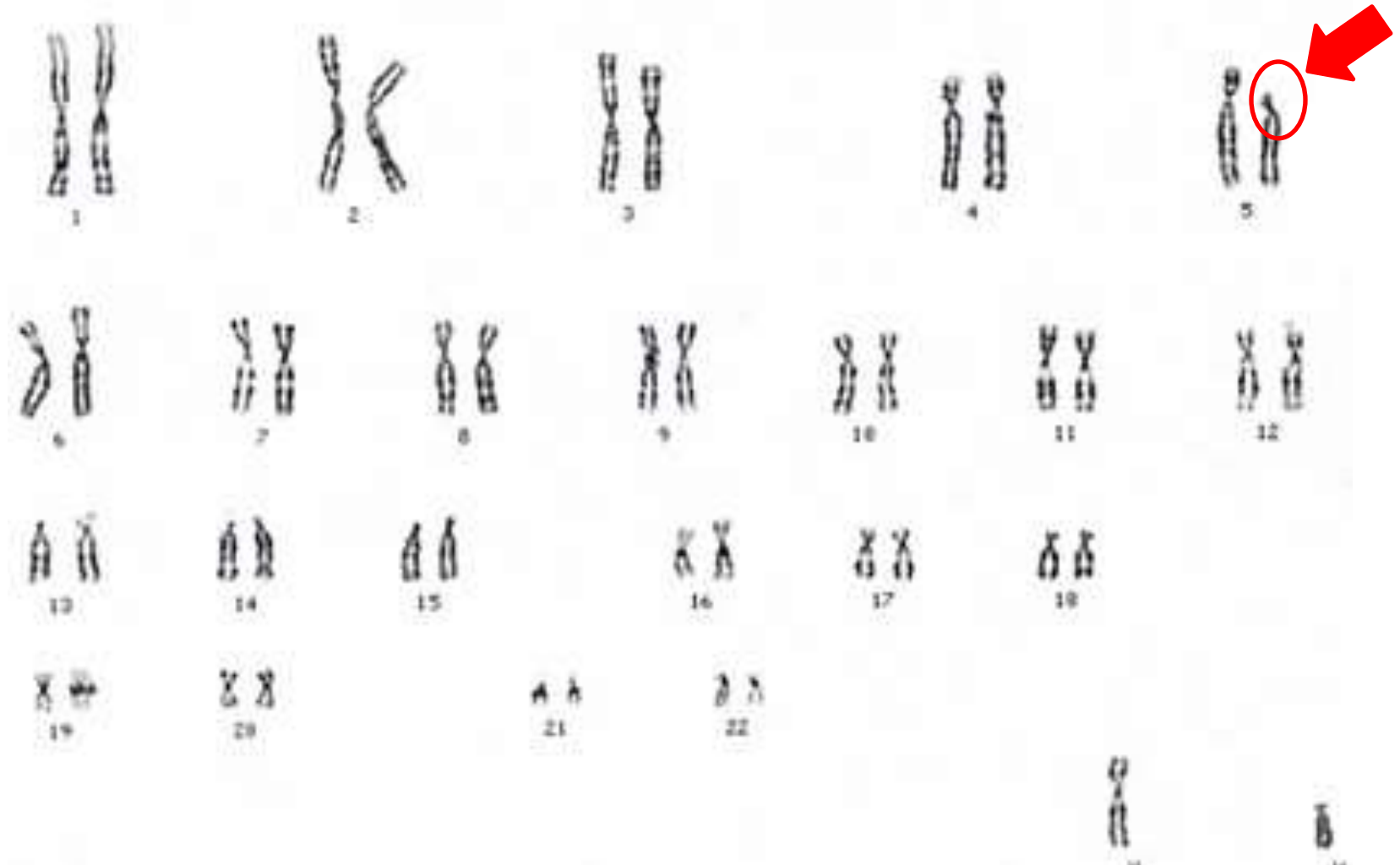
**Document 9. Mutations chromosomiques par modification de la structure d'un chromosome.**





Un exemple de translocation équilibrée :  
ni perte, ni gain.

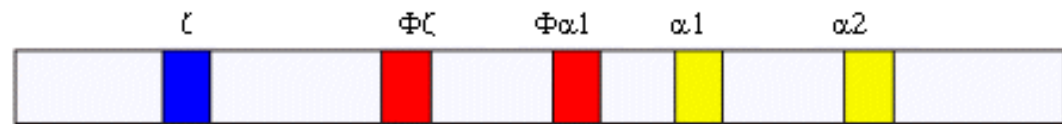
# Un exemple de délétion



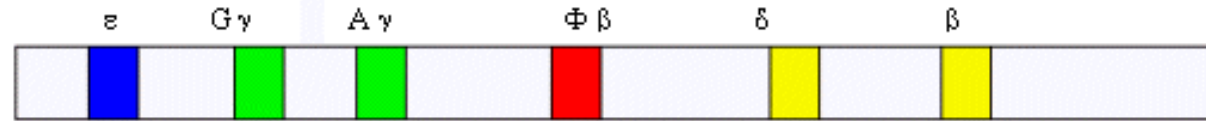
Caryotype d'un individu porteur d'une anomalie chromosomique responsable de la maladie du cri du chat.

# Les duplications, à l'origine de la famille multigénique des gènes de globine

Chromosome 16 : Groupe de type alpha

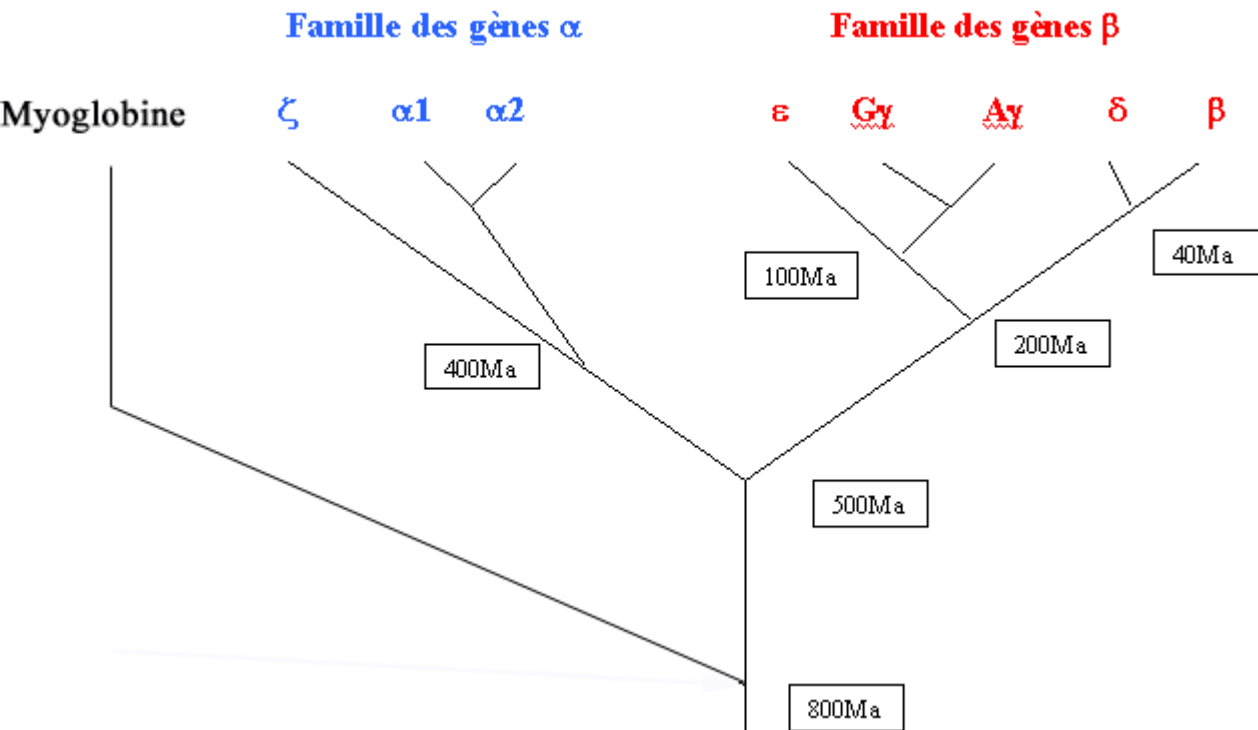


Chromosome 11 : Groupe de type bêta



Localisation des gènes de globines.

<http://acces.ens-lyon.fr/biotic/evolut/mecanismes/globines/html/synthese.htm>

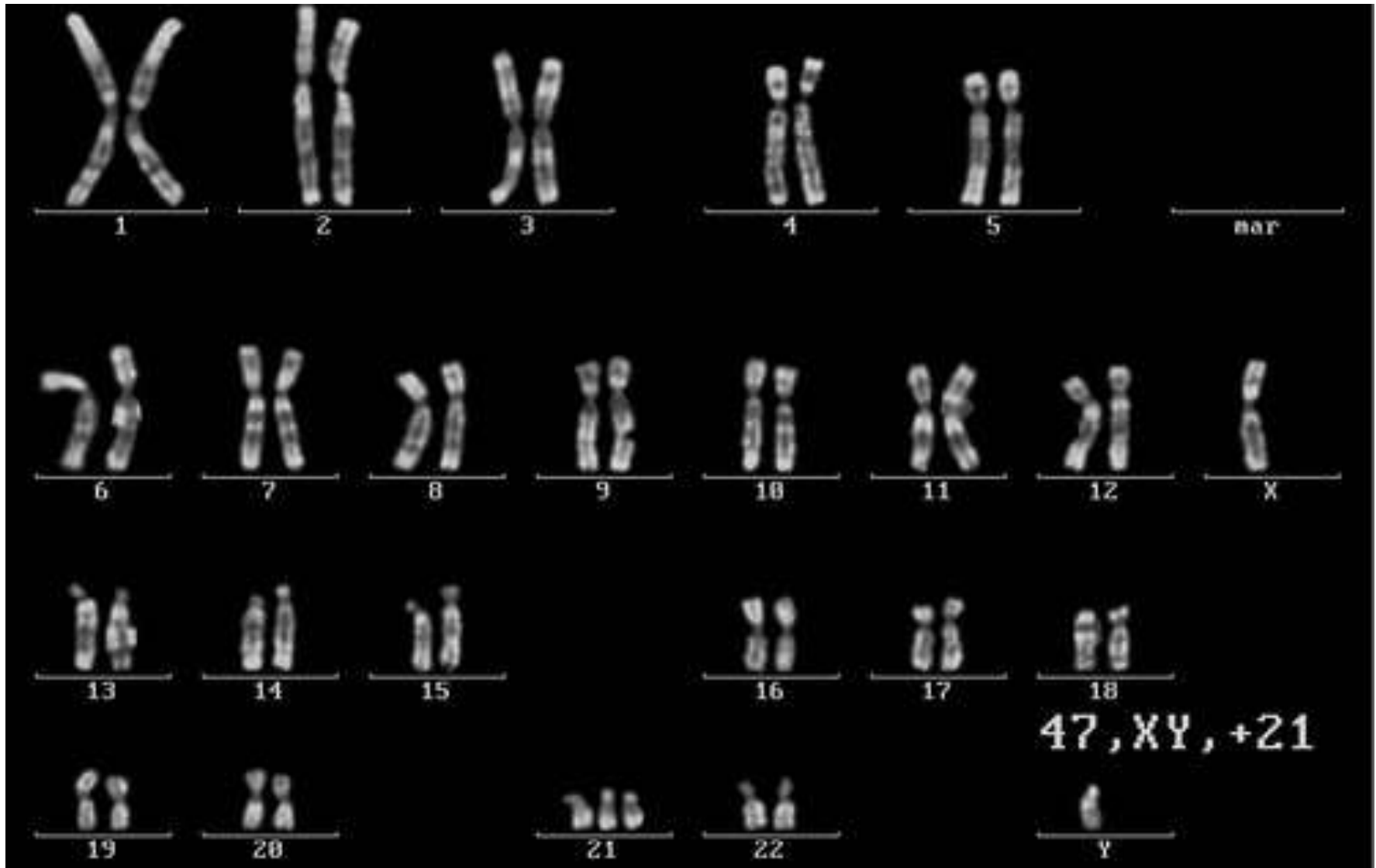


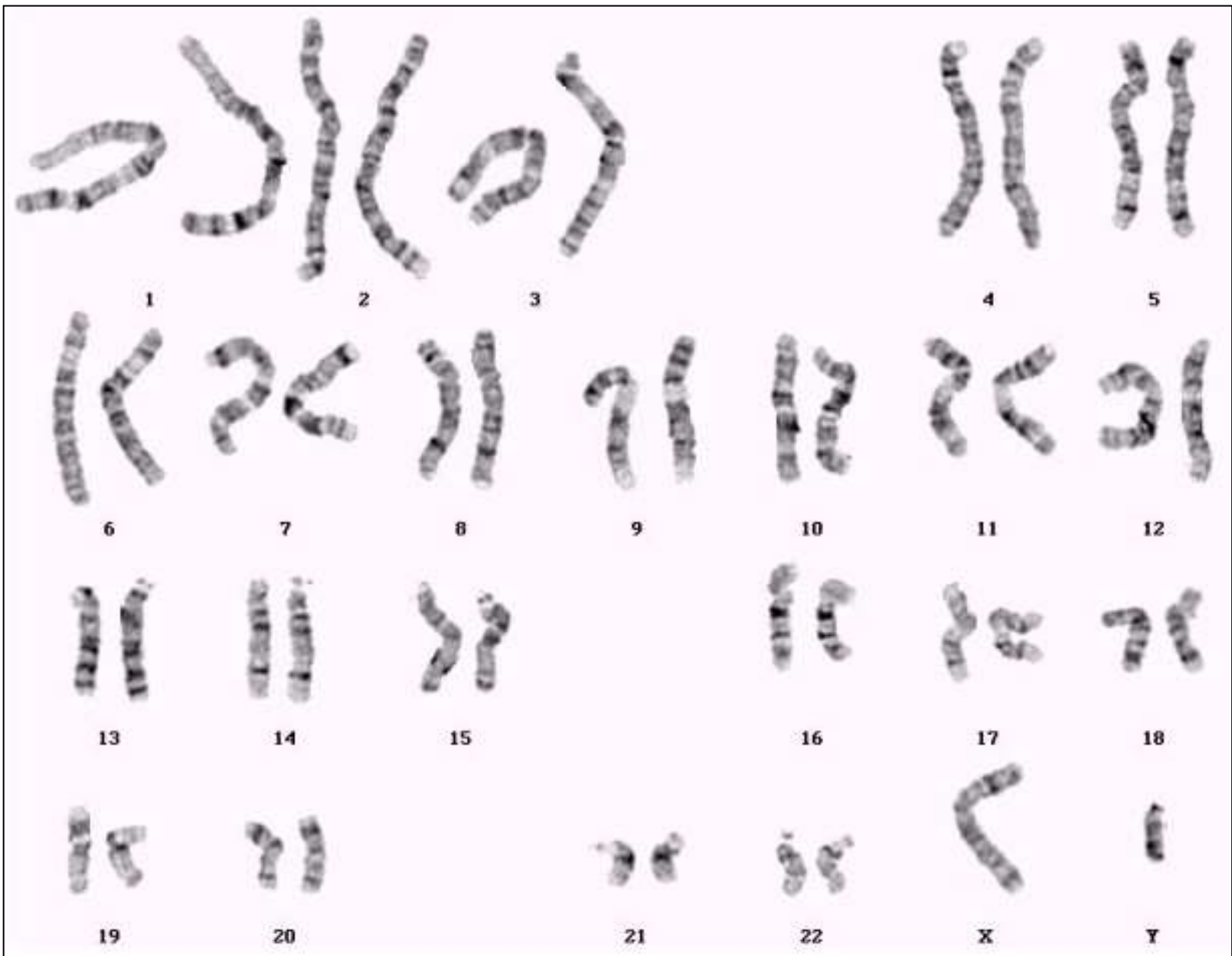
Arbre montrant l'évolution des gènes de globines, déduite des comparaisons de séquences nucléotidiques.

D'après Jacques Barrère, Lycée Paul Louis Courier, Tours)

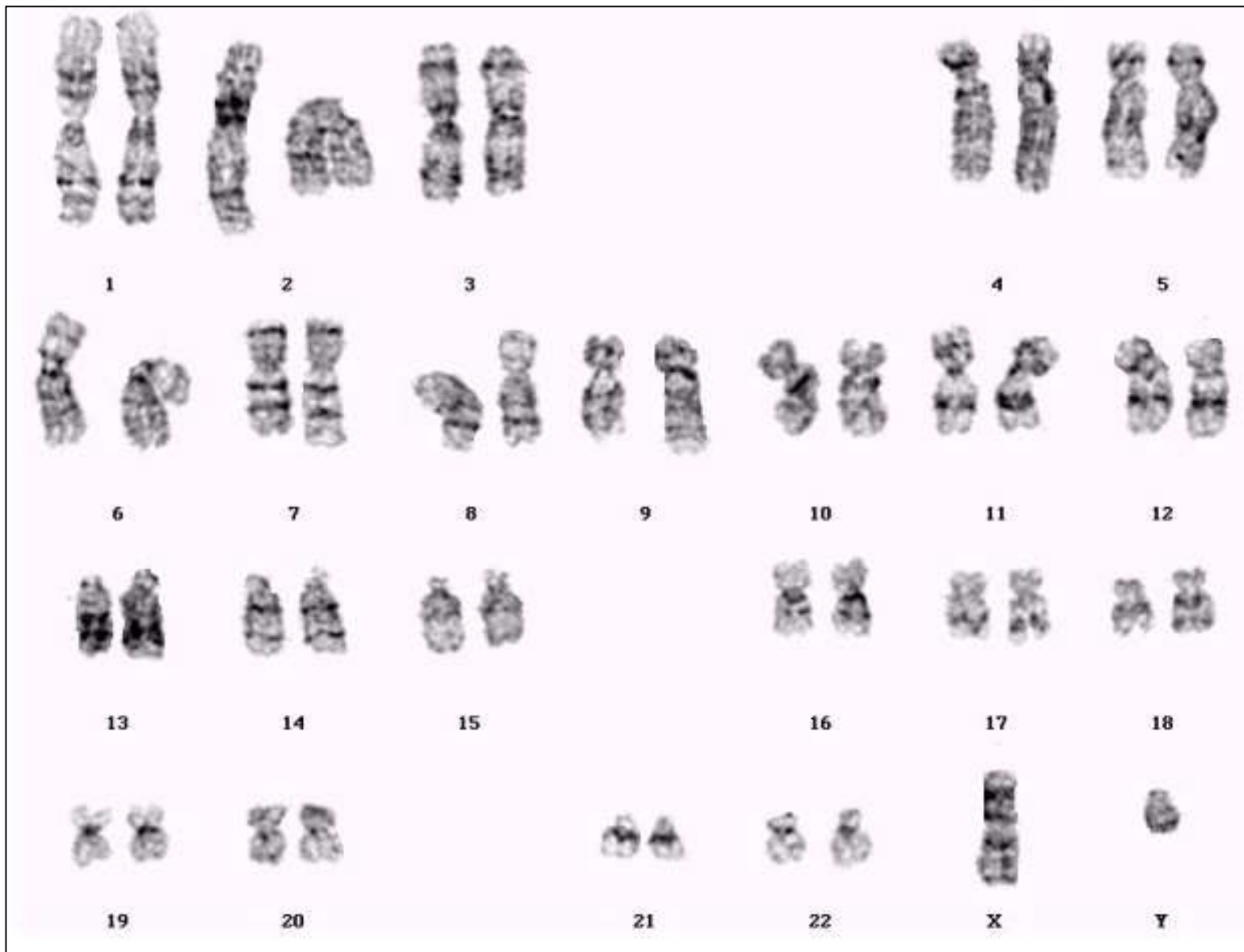


# Les mutations chromosomiques : un exemple d'aneuploïdie chez l'Homme

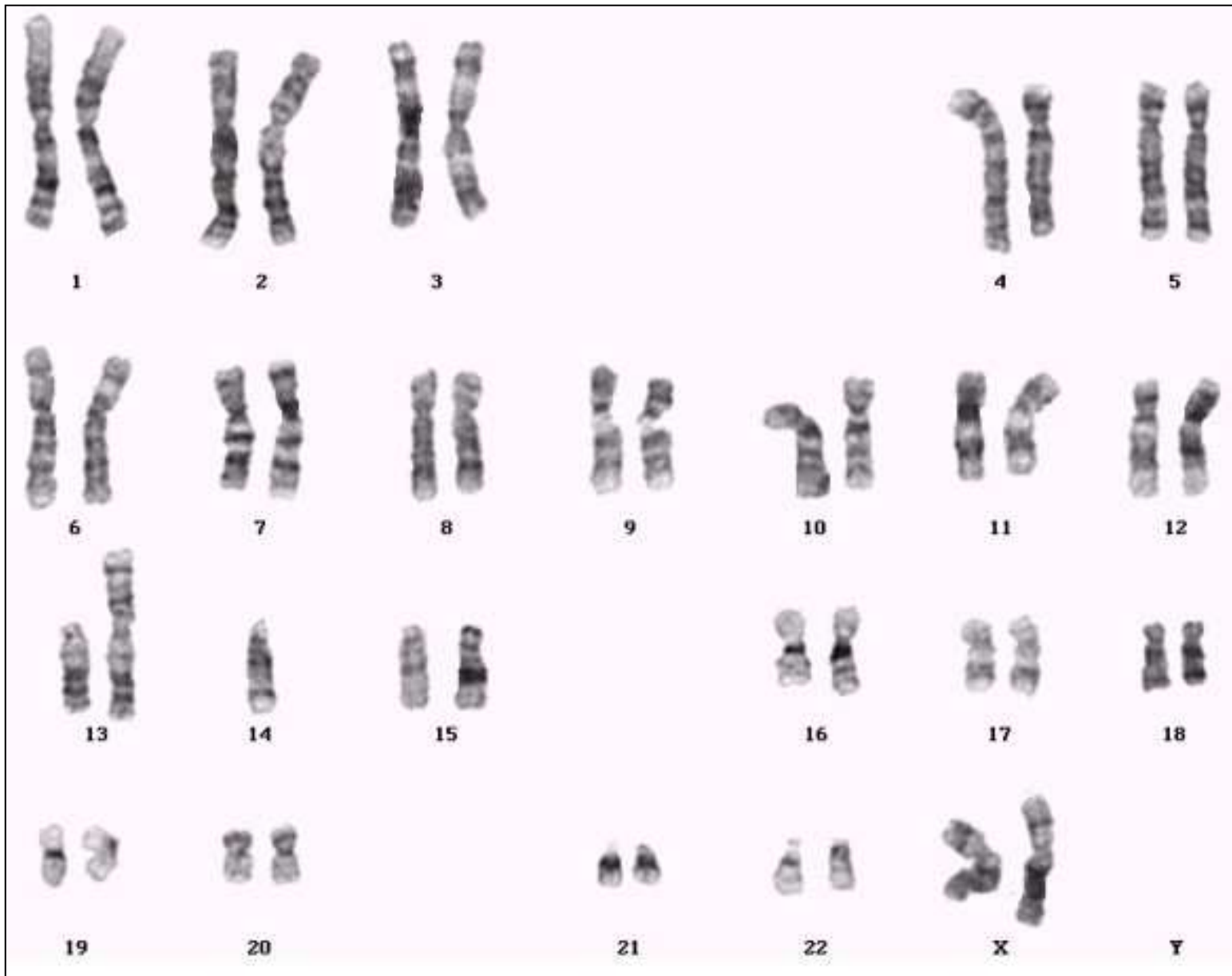




1. Caryotype normal XY

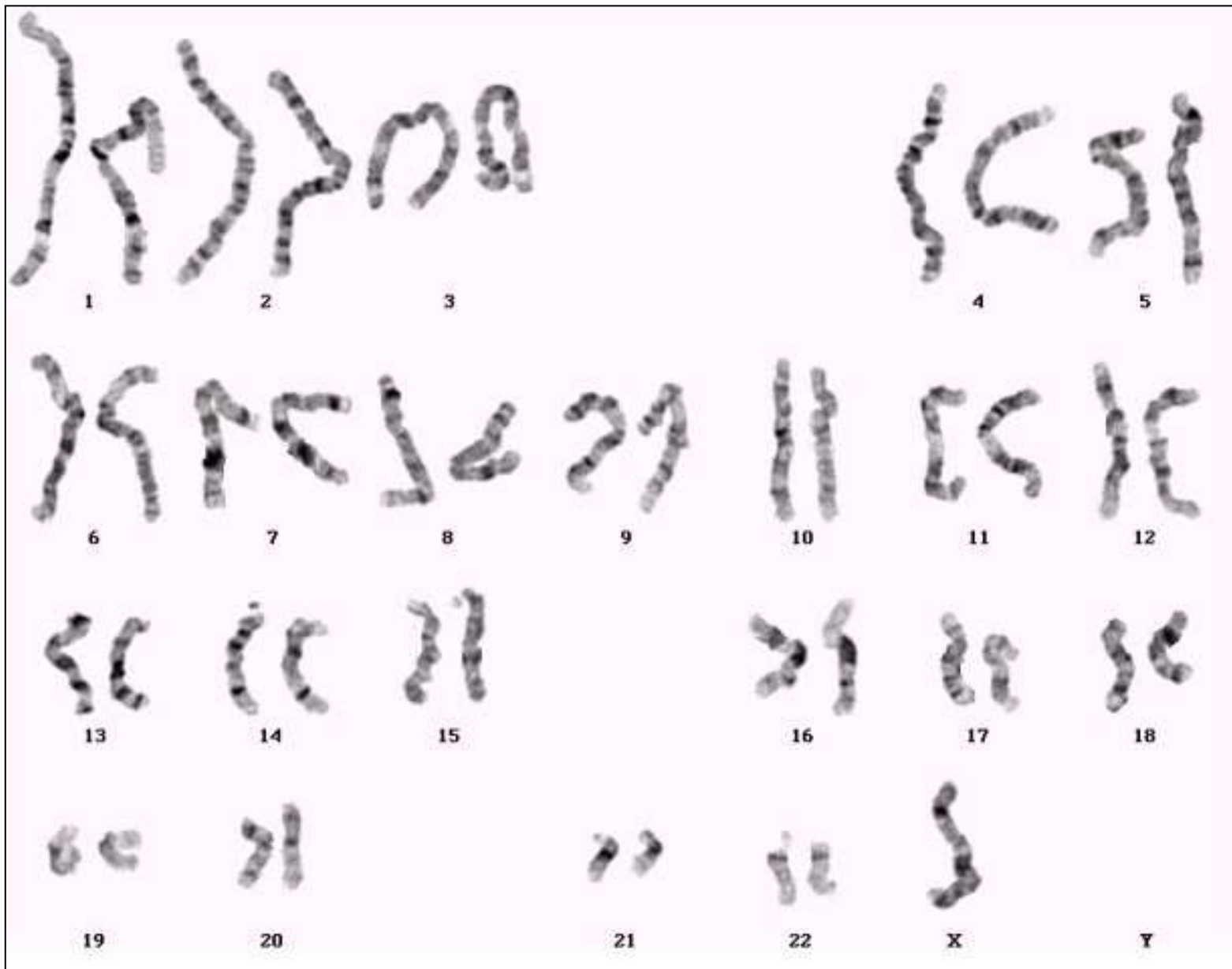


2. Caryotype 46,XY,del(18), délétion partielle du 18

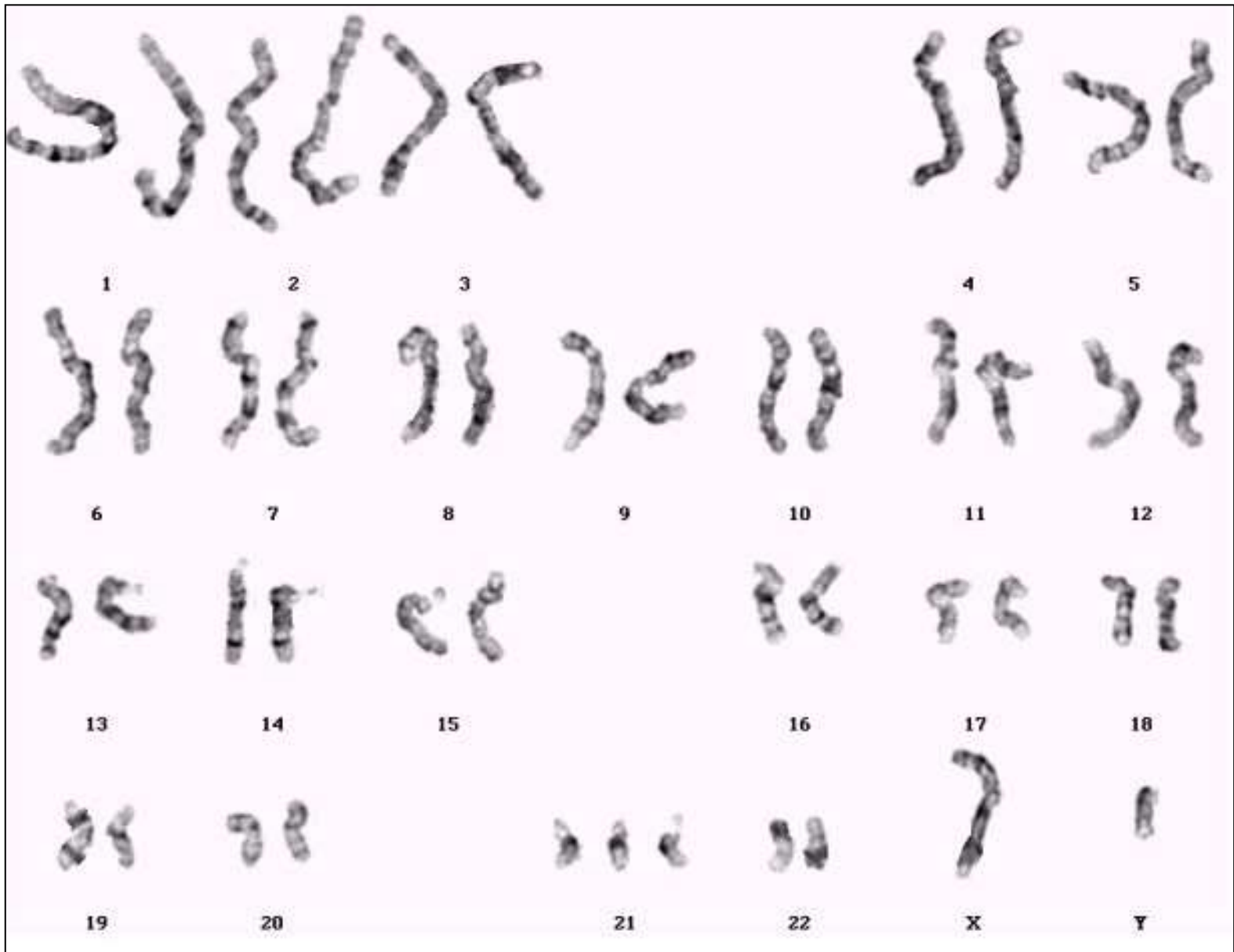


3. Caryotype 45,XX,der(13;14)translocation

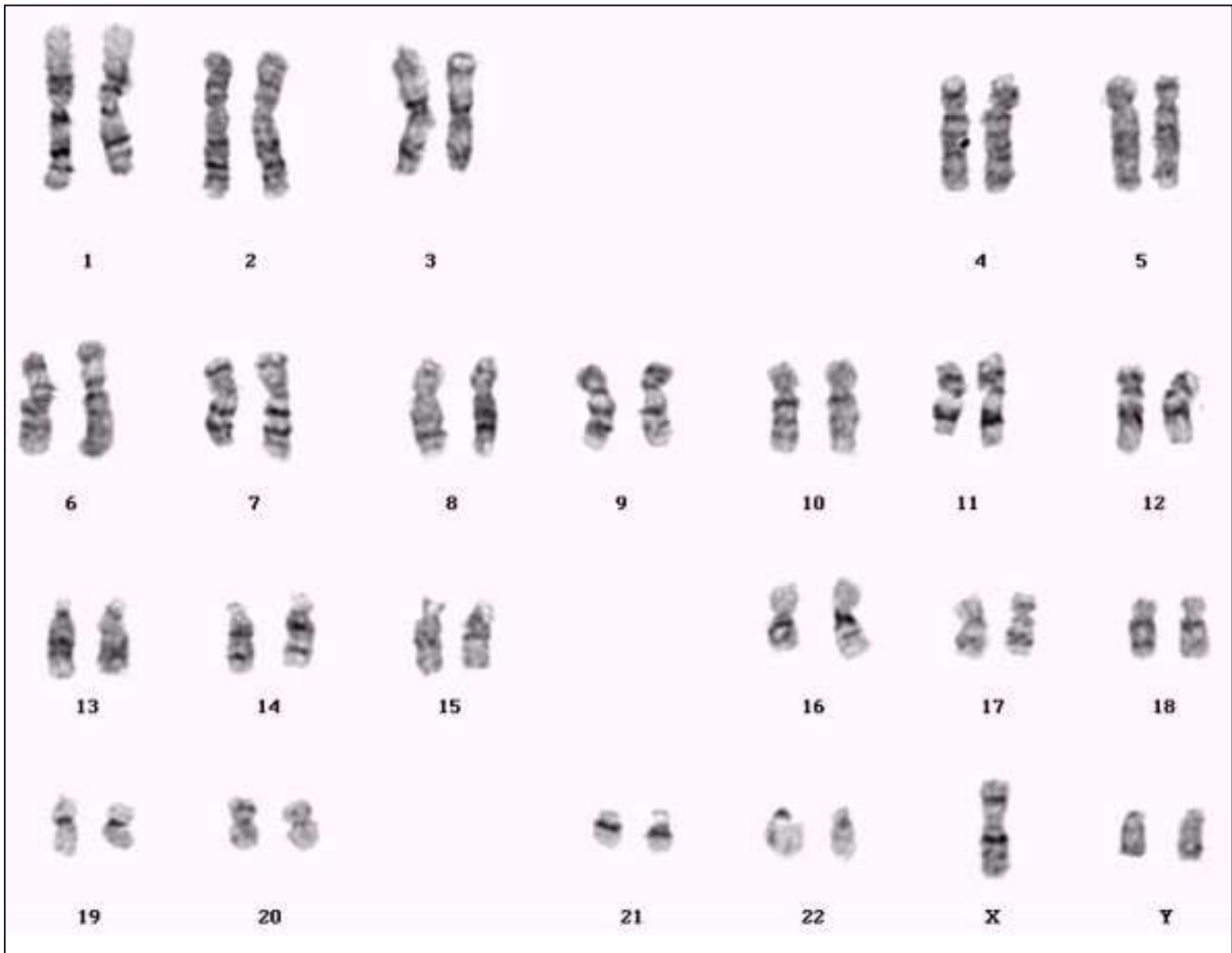




4. Caryotype 45,X, monosomie X



5. Caryotype 47,XY,+21, trisomie 21



6. Caryotype 47,XYY, 2 chromosomes Y



Trisomie 21 par translocation (14;21)



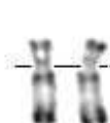
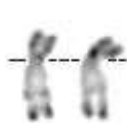
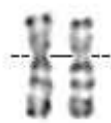
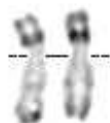
1

2

3

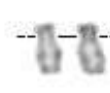
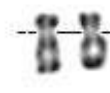
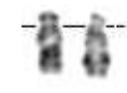
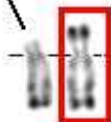
4

5



14 normal

chromosome 21 transloqué sur un chromosome 14



13

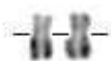
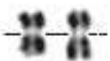
14

15

16

17

18



19

20

21

22

X

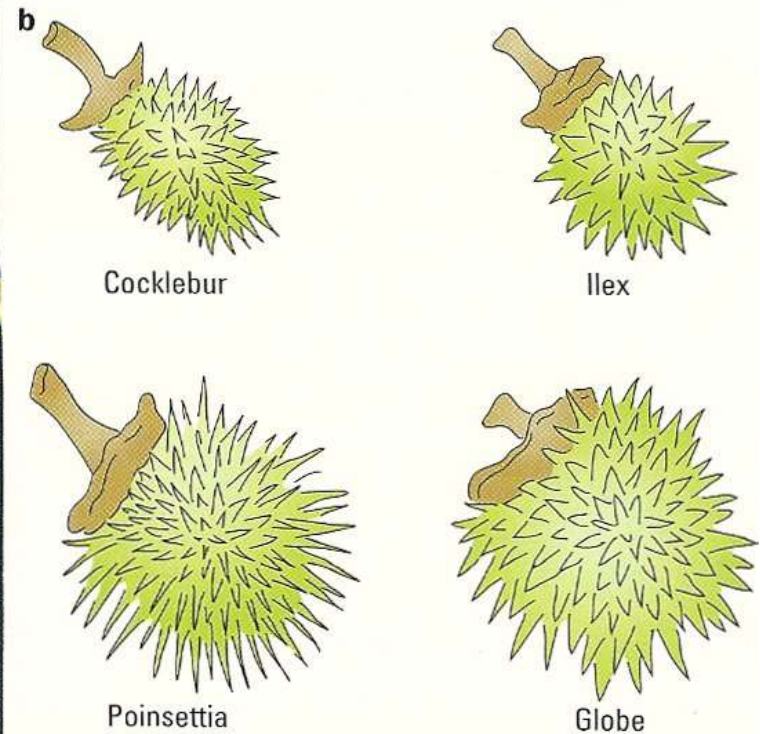
Y

<b>ANOMALIE (NOMBRE DE CHROMOSOMES)</b>	<b>FREQUENCE</b>	<b>PHENOTYPE ASSOCIE</b>
<b>Aneuploïdies autosomiques</b>		
Trisomie 21 (47)	1 / 700	<i>Syndrome de Down ou Mongolisme</i>
Trisomie 18 (47)	1 / 10 000	<i>Syndrome d'Edwards</i>
Trisomie 13 (47)	1 / 20 000	<i>Syndrome de Patau</i>
<b>Aneuploïdies gonosomiques</b>		
Trisomie XXY (47)	1 homme / 1 000	<i>Syndrome de Klinefelter</i> : phénotype masculin avec testicules de petite taille, l'absence de développement des spermatozoïdes, une puberté tardive avec des caractères sexuels secondaires diminués (mais la taille du pénis est normale) ; le physique est habituellement fin et allongé avec parfois un développement des seins (gynécomastie), un retard mental dans 25 p. 100 des cas mais, beaucoup plus souvent, des troubles du comportement.
Monosomie X (45)	1 femme / 2 500	<i>Syndrome de Turner</i> : phénotype féminin, petite taille, impuberisme, éventuelles surdité, cardiopathies, stérilité.
Trisomie XYY (47)	1 homme /1000	Habituellement asymptomatique: phénotype masculin
Trisomie XXX (47)	1 femme /1000	Habituellement asymptomatique: phénotype féminin

Quelques anomalies du caryotype dues à la méiose

# L'aneuploïdie chez le Datura

Quelques données. La trisomie est également fréquente chez les plantes qui la supportent beaucoup mieux. Le datura est une plante de la famille des solanacées (comme la pomme de terre et la tomate) qui possède 12 paires de chromosomes et qui peut présenter 12 trisomies possibles. Chacune se distingue des autres et des diploïdes normaux par des changements particuliers de caractères, comme la forme et la taille des fruits.



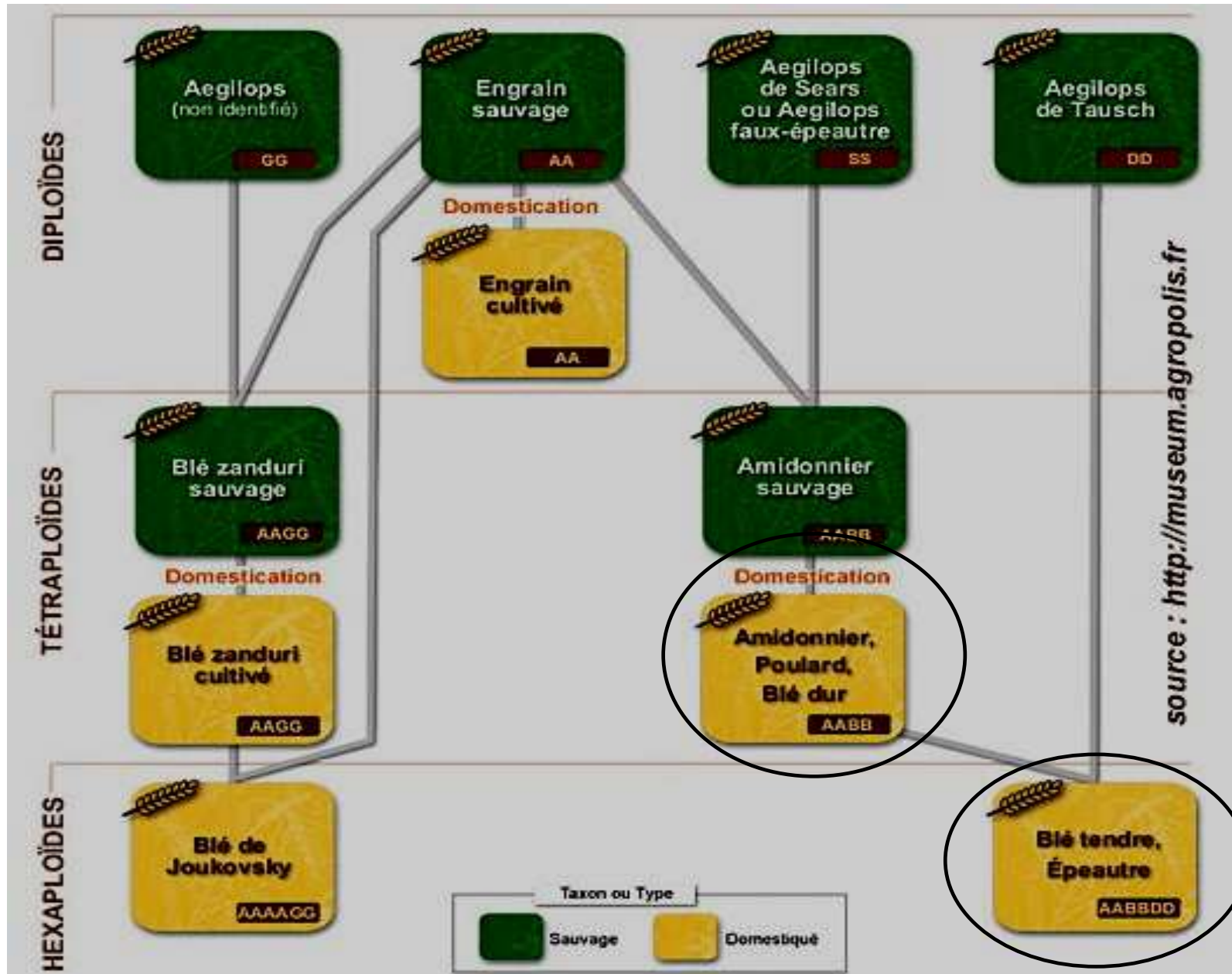
**La trisomie chez une plante à fleur, le datura :** a. le fruit de la plante normale ; b. quelques exemples de fruits trisomiques.

# Les mutations chromosomiques :

## la polyploïdie



# Cas de polyploïdie chez les Végétaux



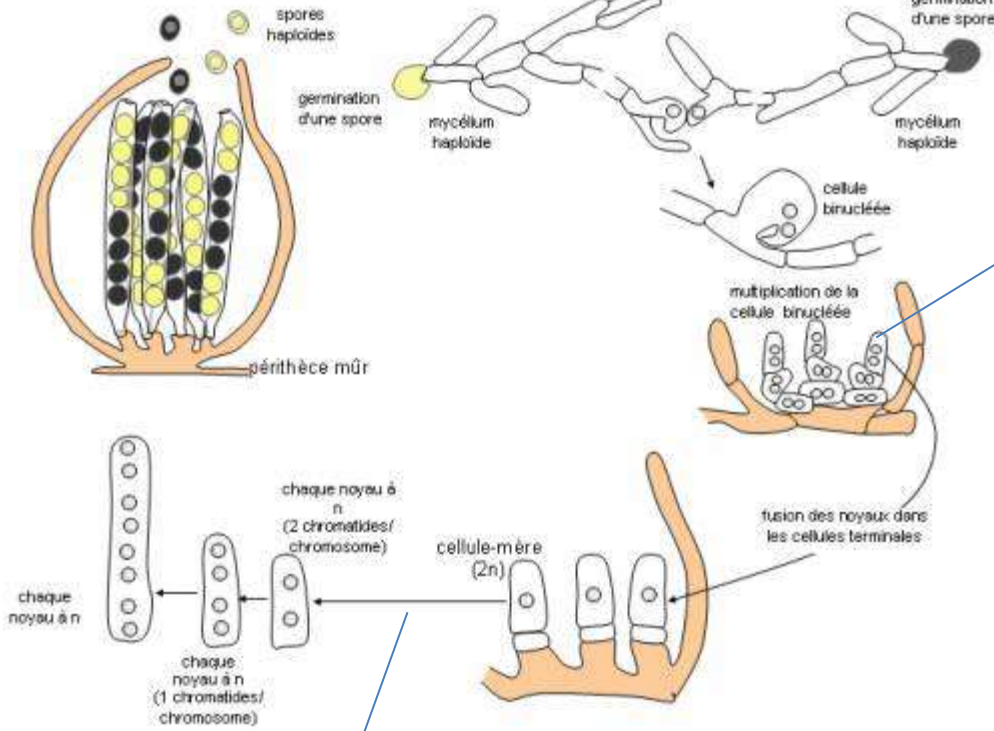


## Plasmogamie

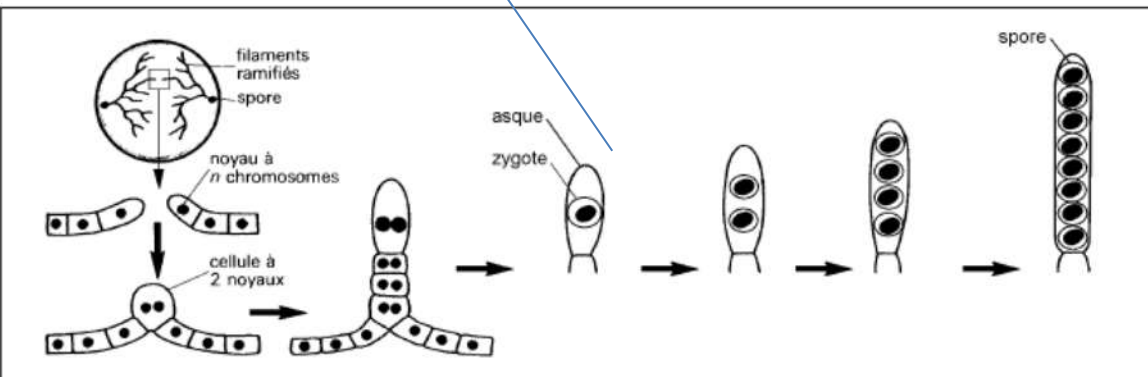
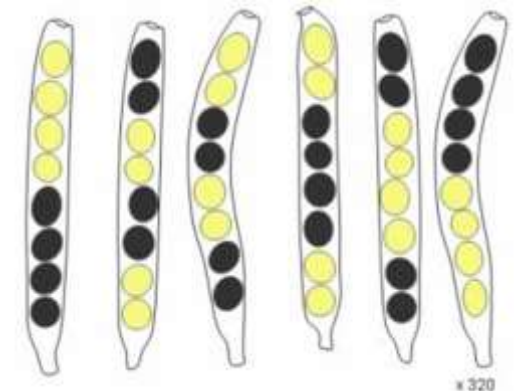
# Document 11.

## Cycle de *Sordaria*, organisme haploïde

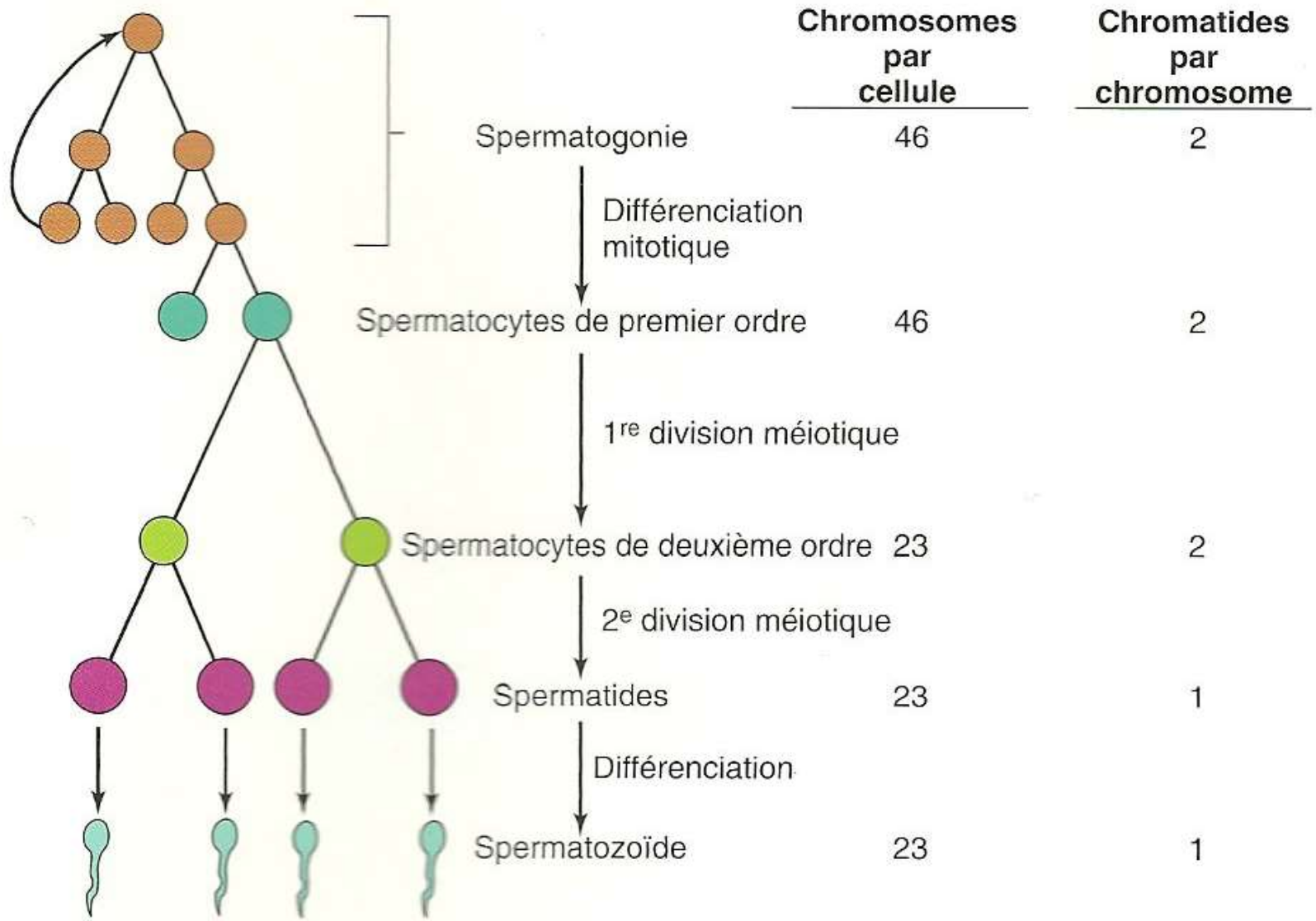
### Mycélium secondaire



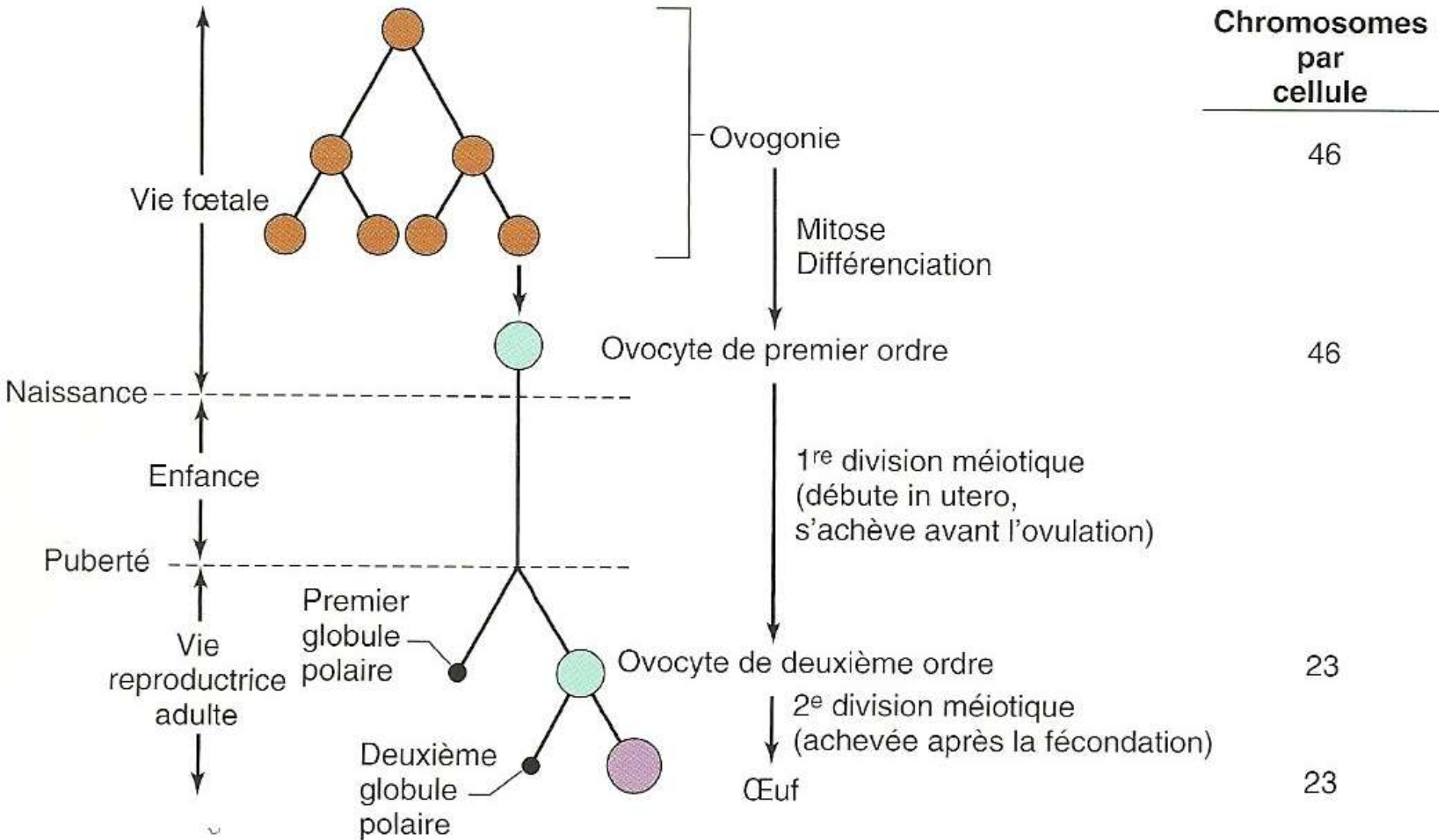
## Caryogamie et méiose



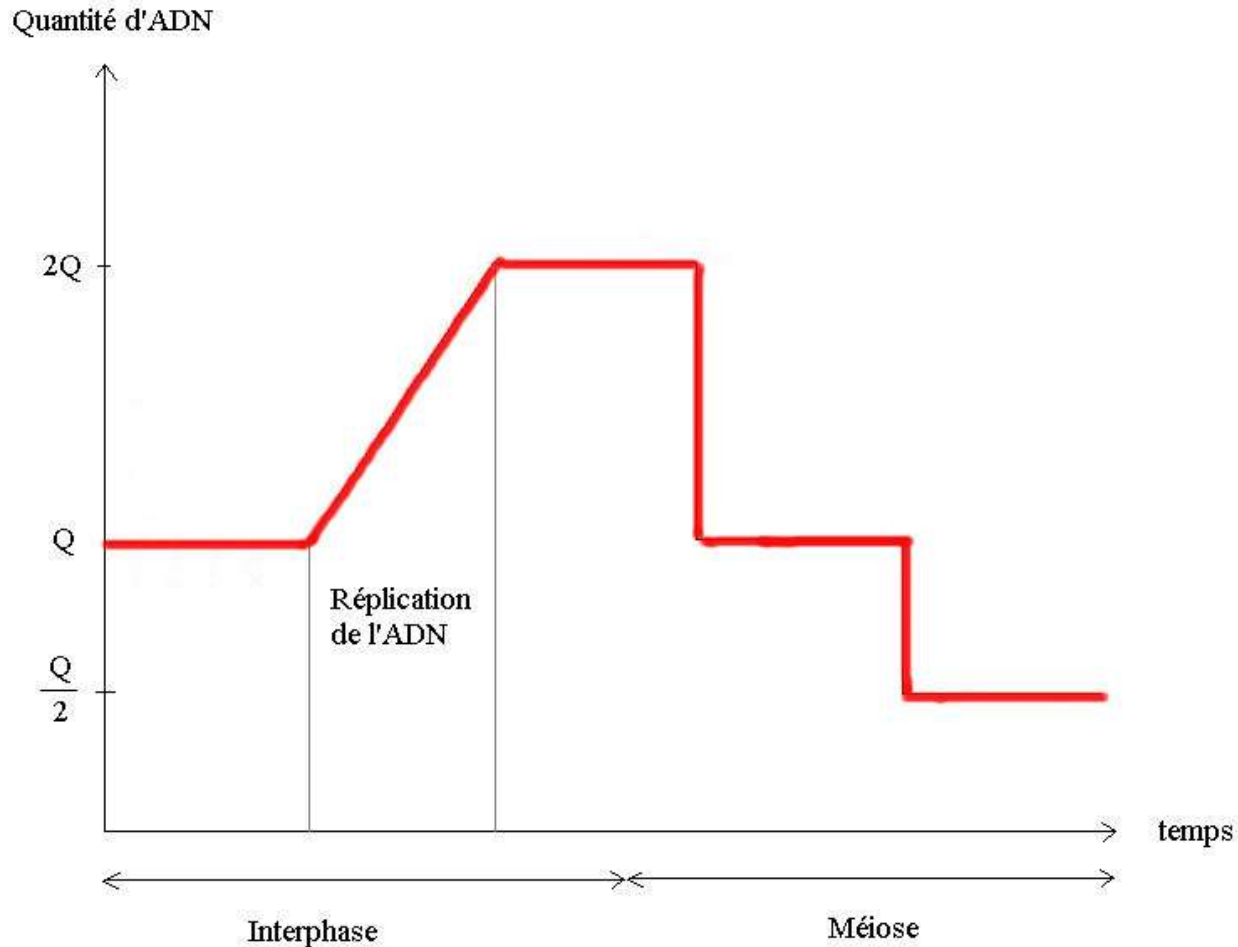
# Document 12. La méiose dans la gamétogenèse chez les animaux (la spermatogenèse).



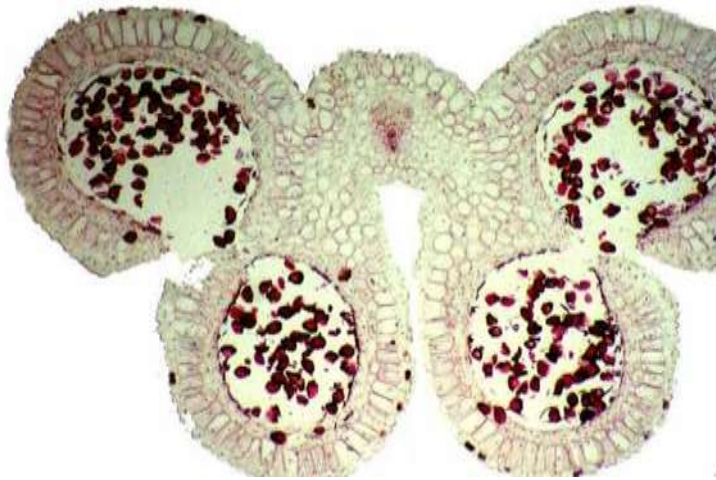
# Document 12. La méiose dans la gamétogenèse chez les animaux (l'ovogenèse).



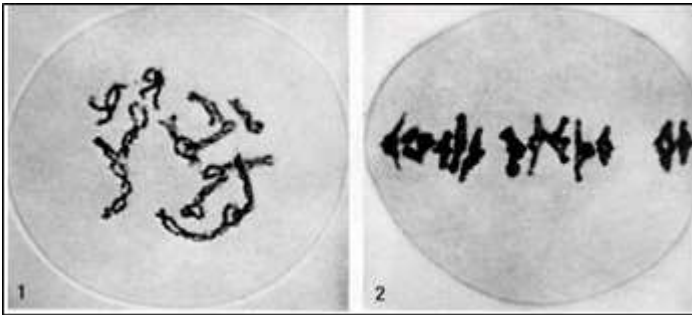
# Document 13. Evolution de la quantité d'ADN au cours de la méiose.



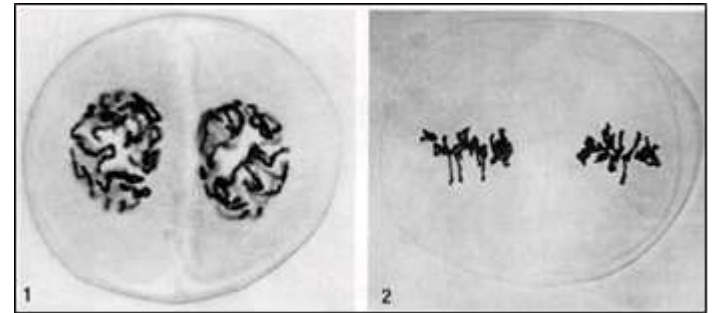
# Les étapes de la méiose



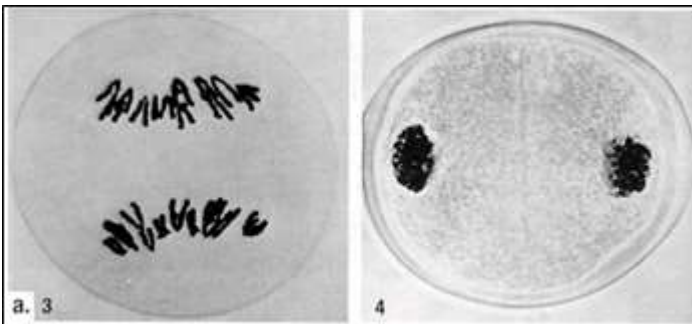
La méiose dans les anthères de Lis



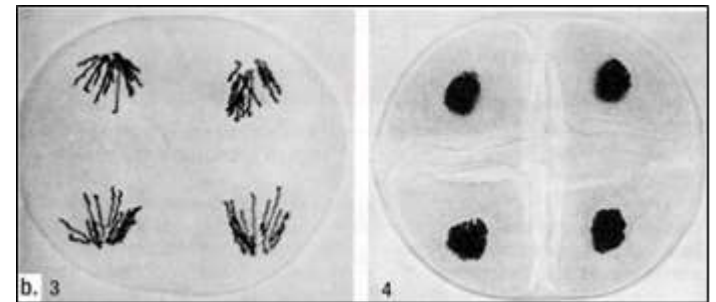
**Prophase et métaphase I**



**Prophase et métaphase II**

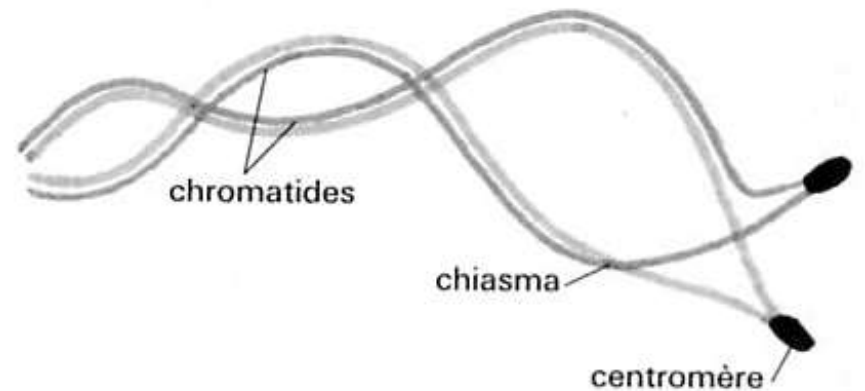
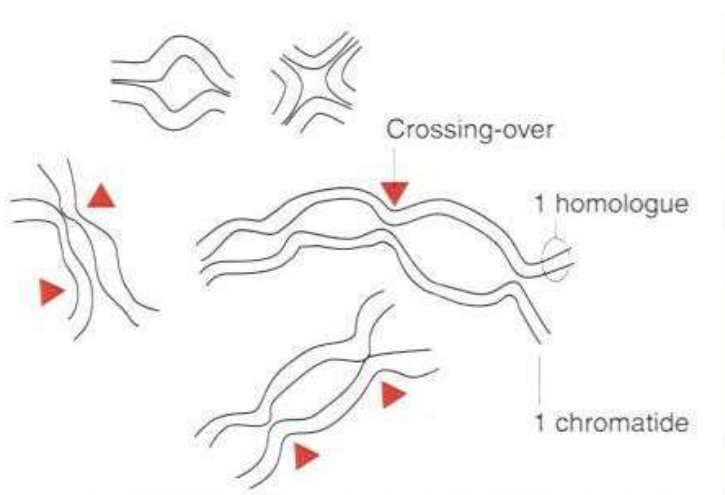
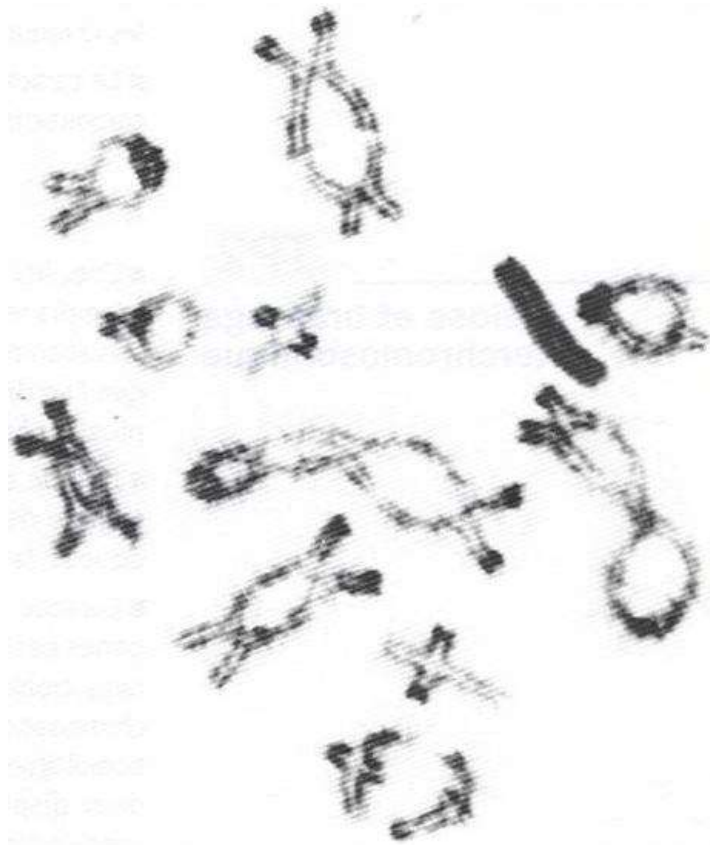


**Anaphase et télophase I**

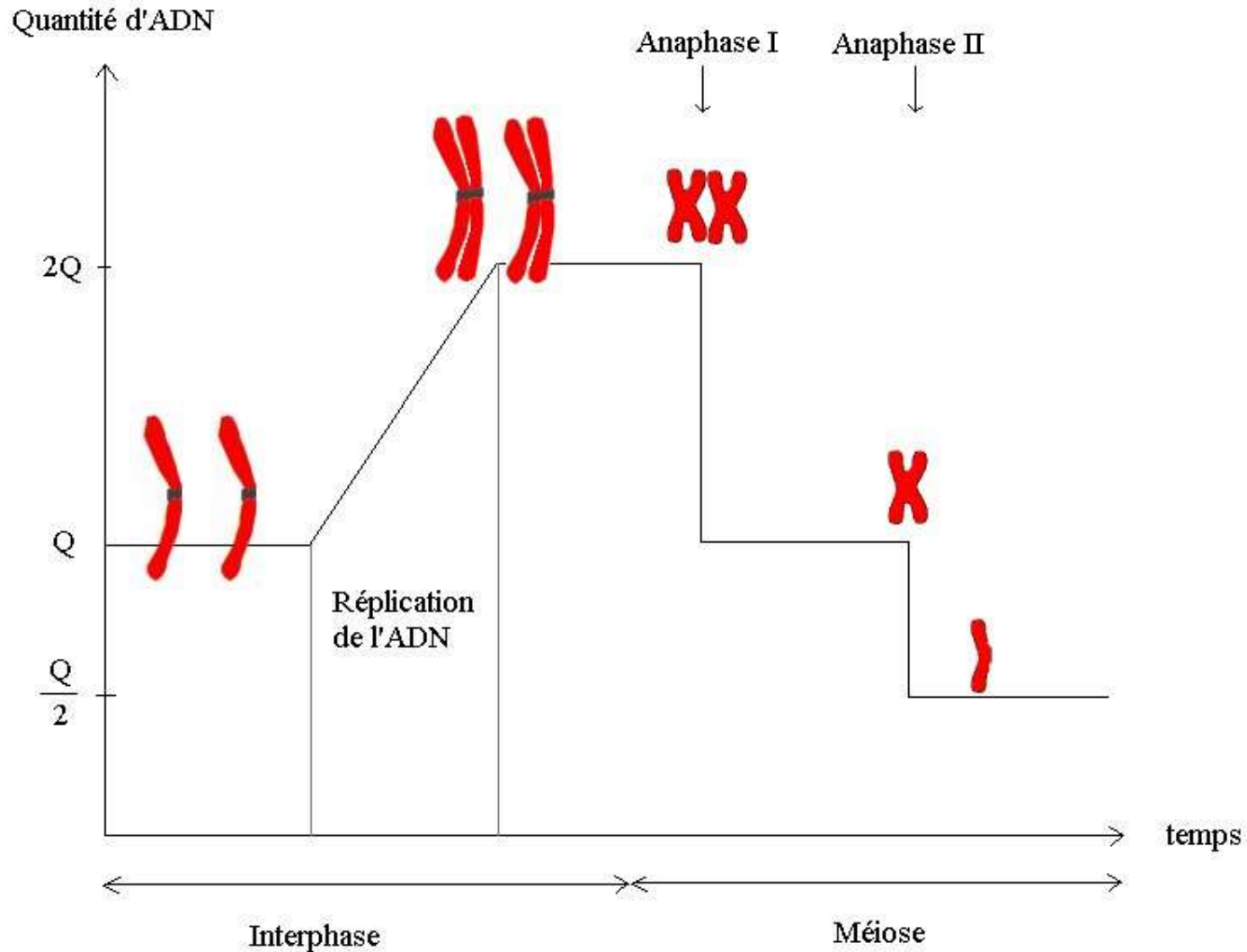


**Anaphase et télophase II**

# L'appariement des chromosomes homologues en prophase I

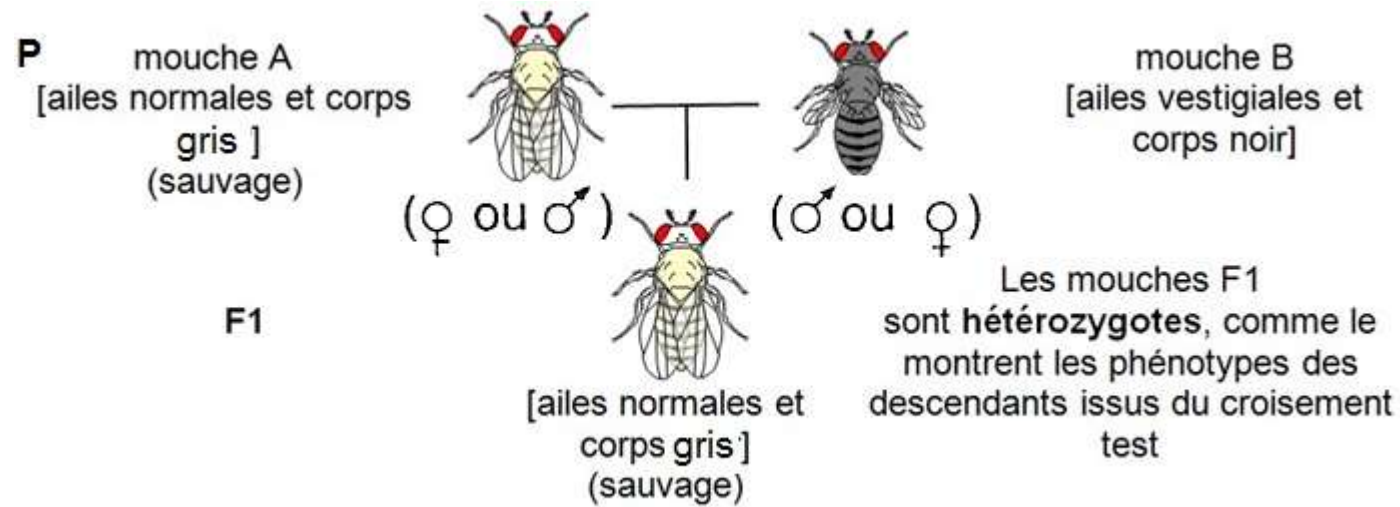



# Document 13. Evolution de la quantité d'ADN au cours de la méiose.




# Analyse d'un 1<sup>er</sup> cas de dihybridisme chez la Drosophile

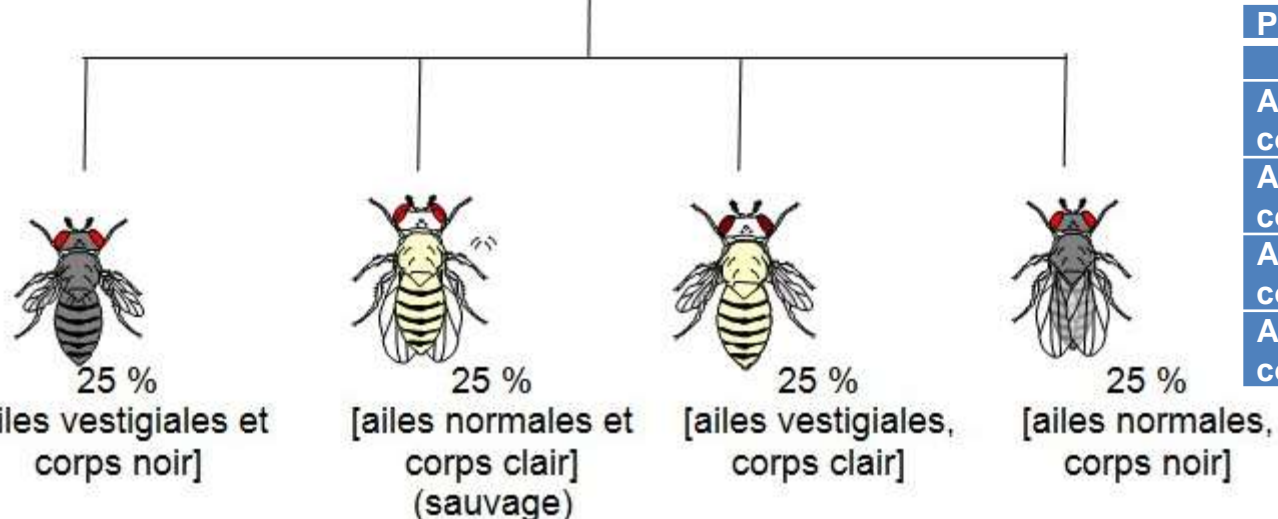
## Premier croisement



femelle F1 [ailes normales et corps clair] (sauvage) 

mâle [ailes vestigiales et corps noir] 

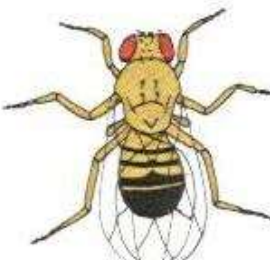


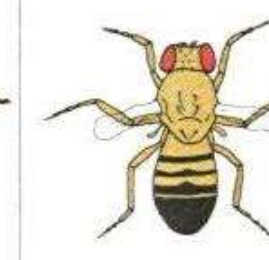
## Deuxième croisement

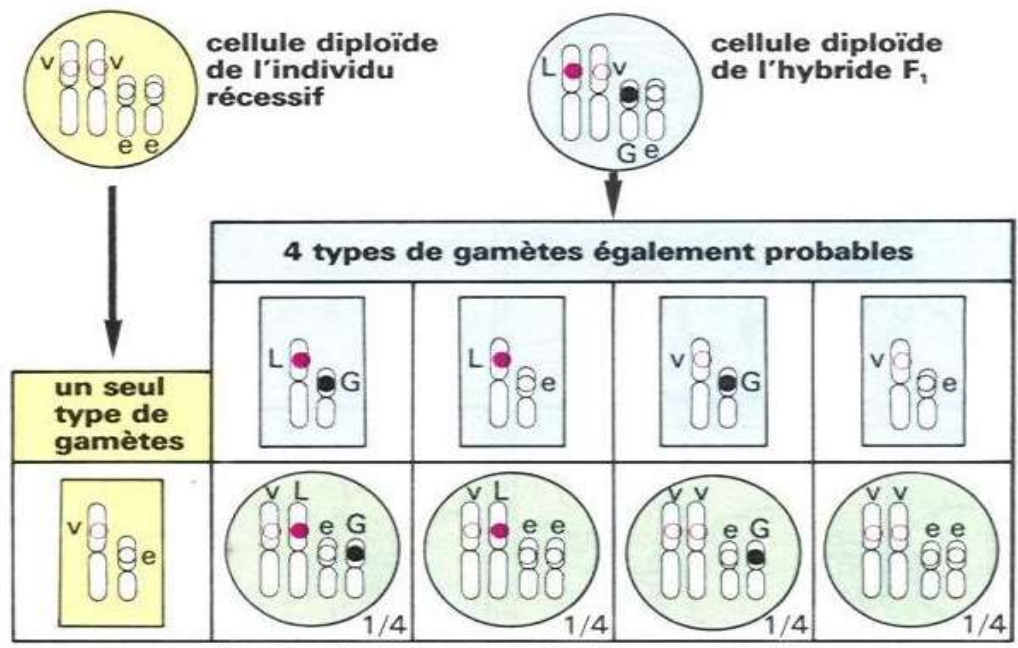


Phénotypes :	Mâles	Femelles
Ailes normales corps gris	72	80
Ailes normales corps noir	69	73
Ailes vestigiales corps gris	73	75
Ailes vestigiales corps noir	70	68



# Analyse d'un 1<sup>er</sup> cas de dihybridisme chez la Drosophile

Quatre combinaisons géniques équiprobables pour les gamètes de l'hybride F <sub>1</sub>					
	25 % G, L	25 % e, v	25 % e, L	25 % G, v	Gamètes
Phénotypes et fréquences observés dans la F <sub>2</sub>	 25 %	 25 %	 25 %	 25 %	100 % e,v une seule combinaison génique pour les gamètes du parent double récessif
Génotypes	$\frac{G, L}{e, v}$	$\frac{e, v}{e, v}$	$\frac{e, L}{e, v}$	$\frac{G, v}{e, v}$	

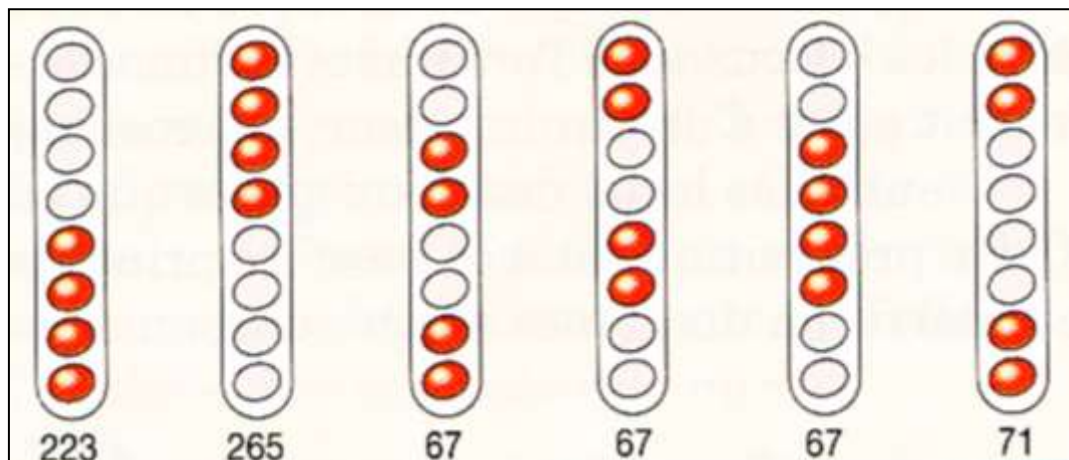
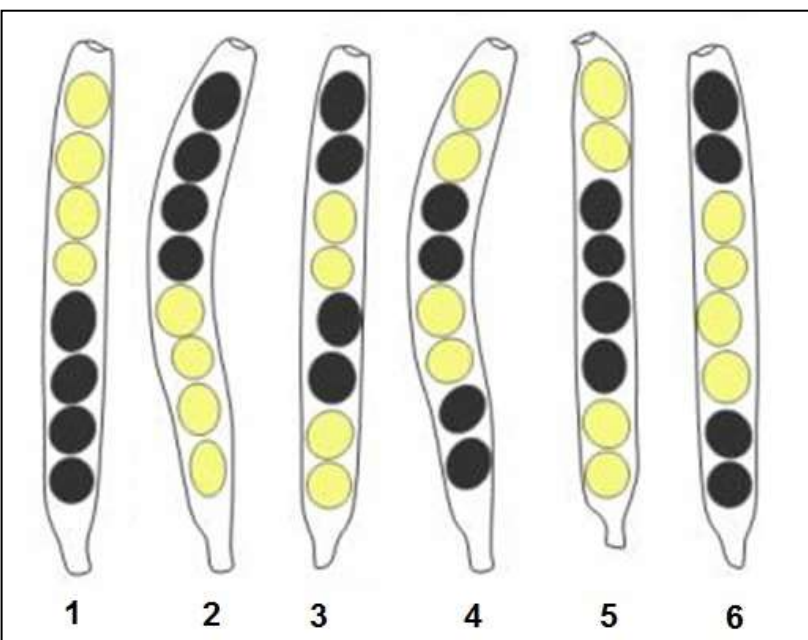


4 types de descendants également probables (50% de types parentaux et 50% de types recombinés)

# Document 15. Résultats d'un croisement (souche à spores noires x souche à spores blanches) et dénombrement d'asques chez *Sordaria*.

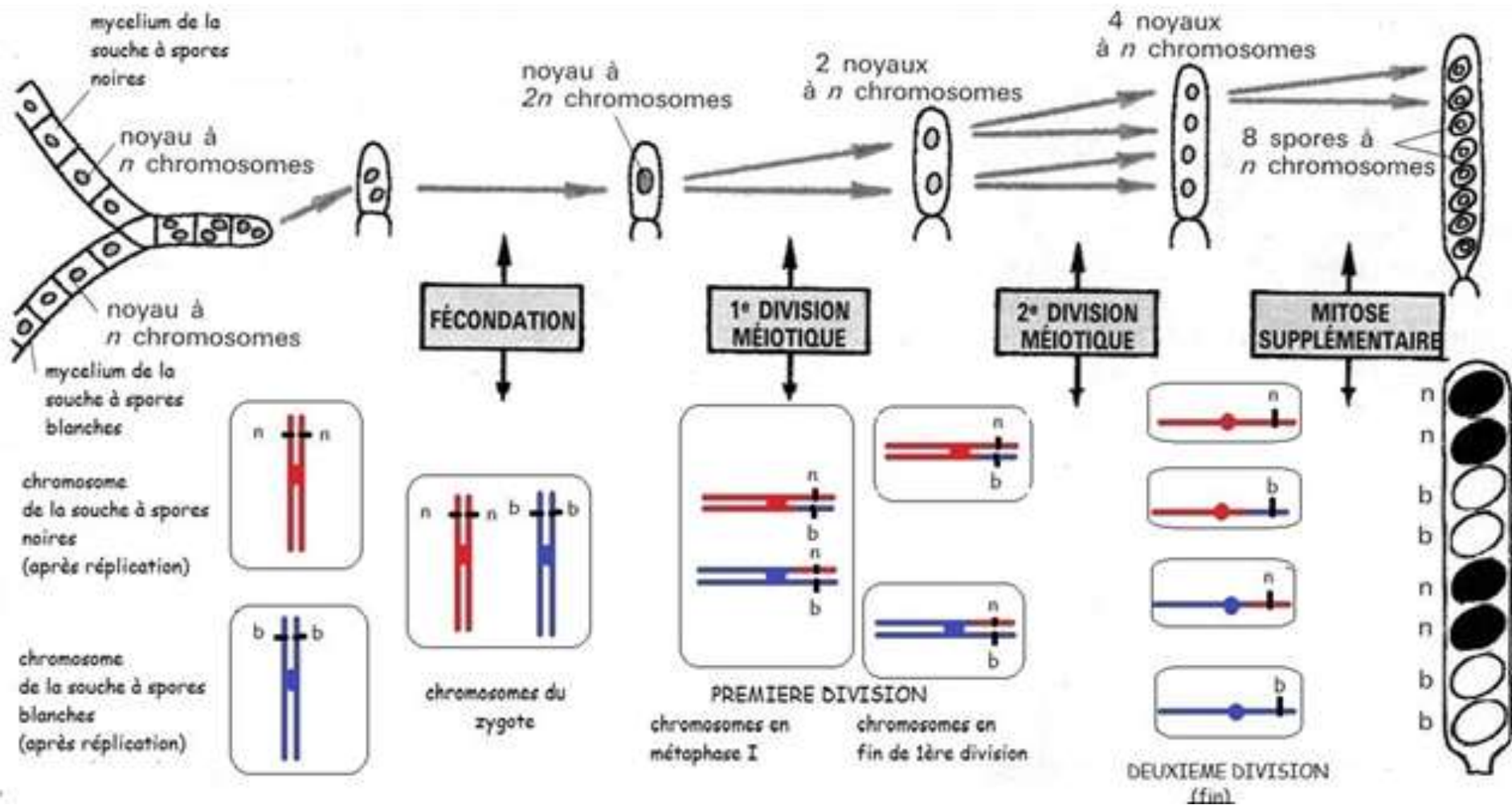
Hypothèses :

- un gène code pour la couleur de la paroi des spores,
- le gène possède deux allèles : n et b.

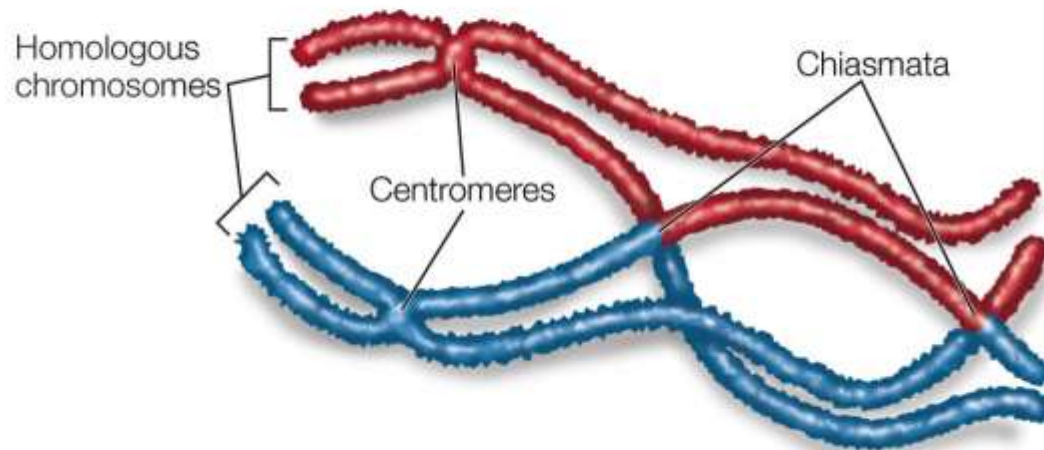
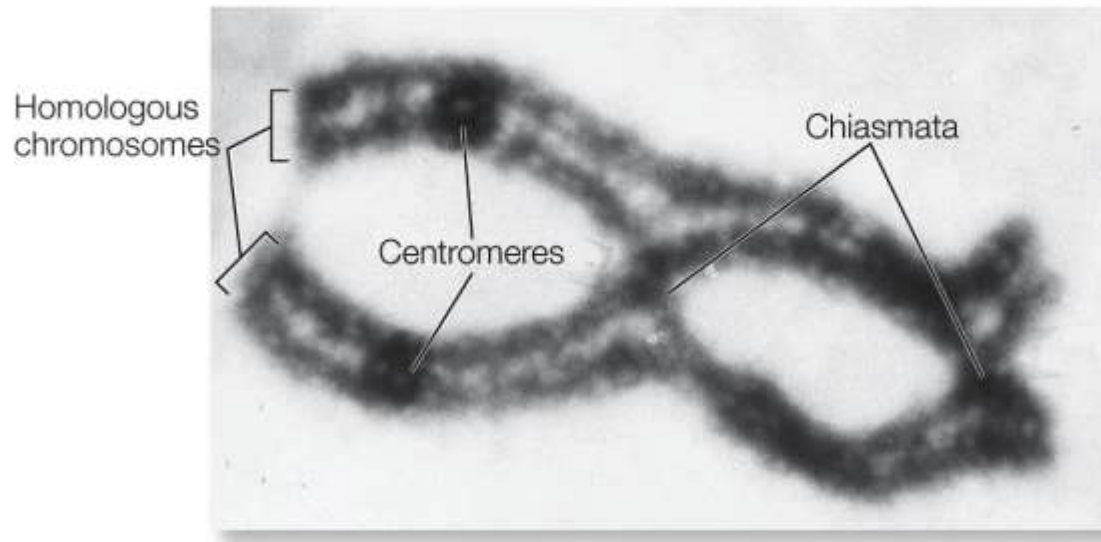


Les asques 1 et 2 s'expliquent par une migration aléatoire des deux chromosomes portant les allèles spores noires/spores blanches.

**Et les autres???**



**Document 16. Interprétation des asques de type 2/2/2/2 et 2/4/2 : un brassage intrachromosomique.**



**LIFE 8e, Figure 9.17**

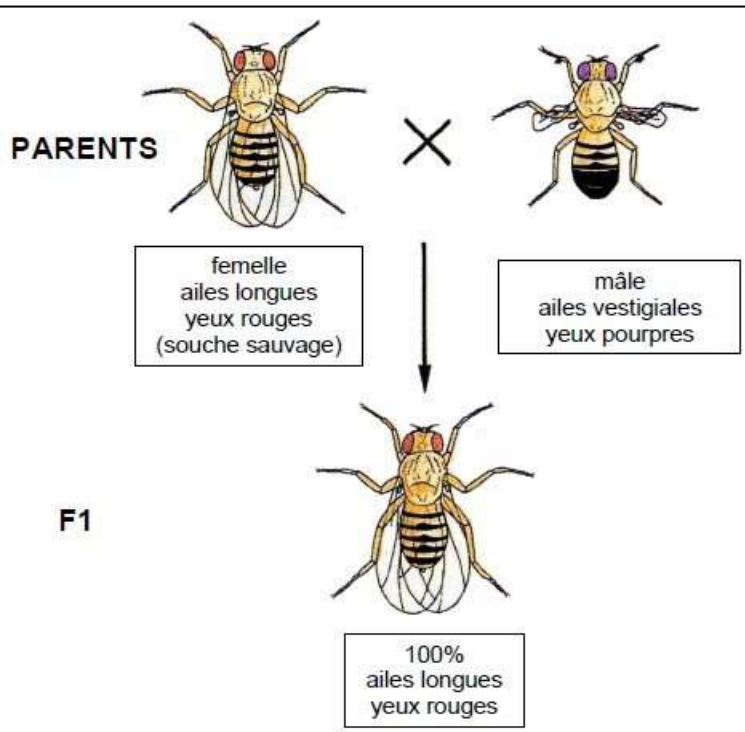
LIFE: THE SCIENCE OF BIOLOGY, Eighth Edition © 2007 Sinauer Associates, Inc. and W. H. Freeman & Co.

# Document 17. Crossing-over et chiasma.

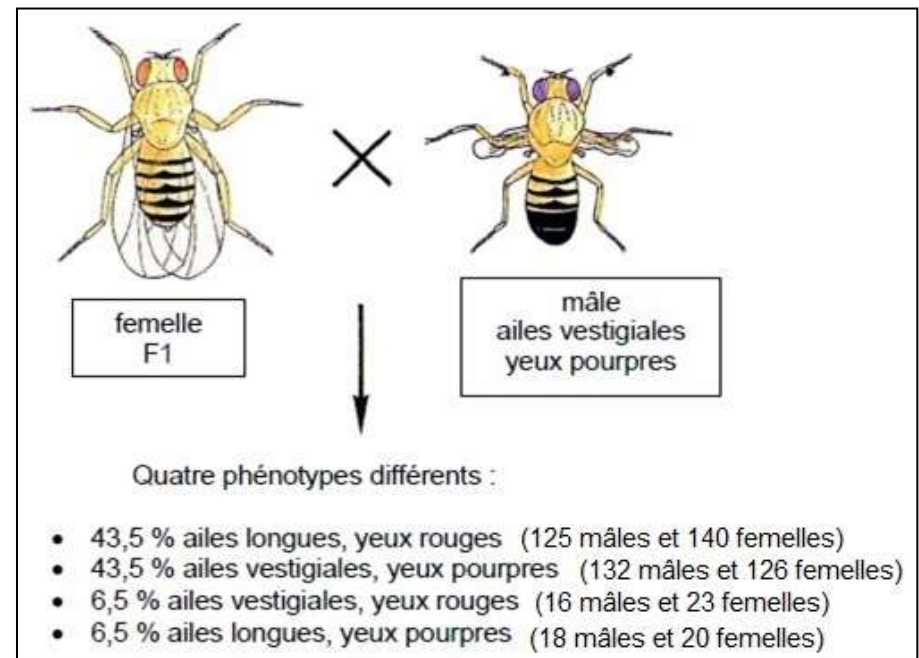
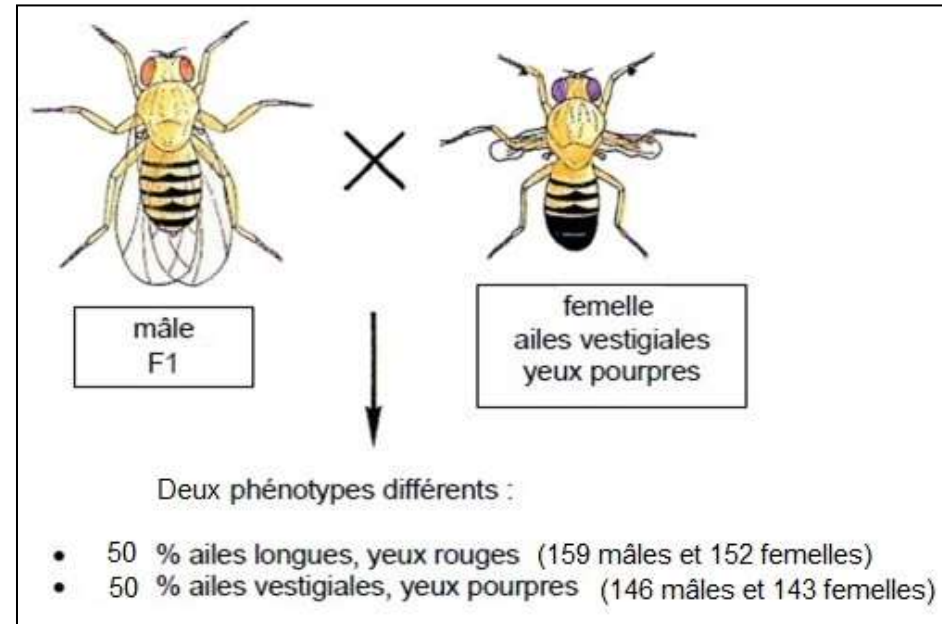
# Analyse d'un 2<sup>e</sup> cas de dihybridisme chez la Drosophile

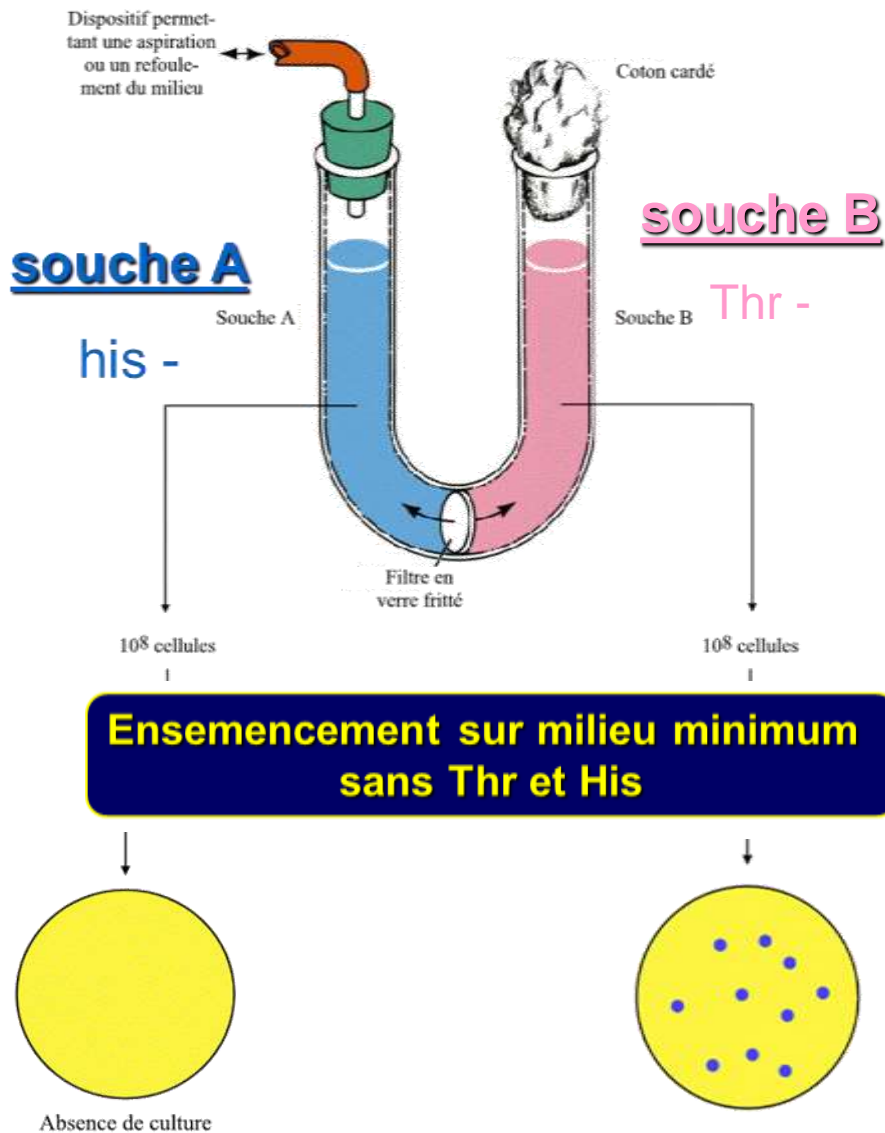
Deuxième croisement →

Premier croisement :



Troisième croisement →





## Document 19. Mise en évidence de la transduction virale par Lederberg et Zinder.

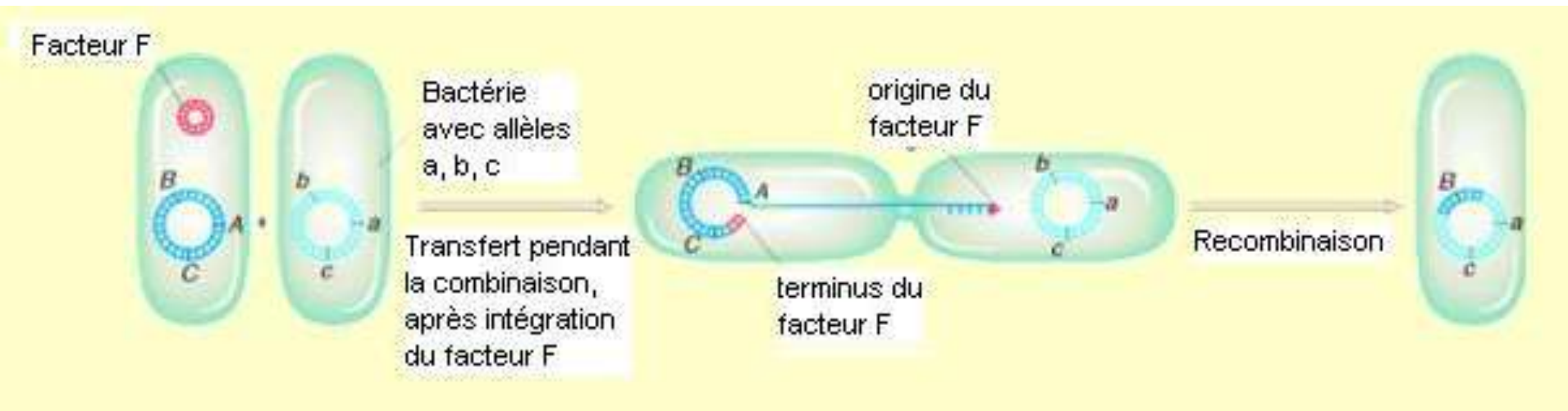
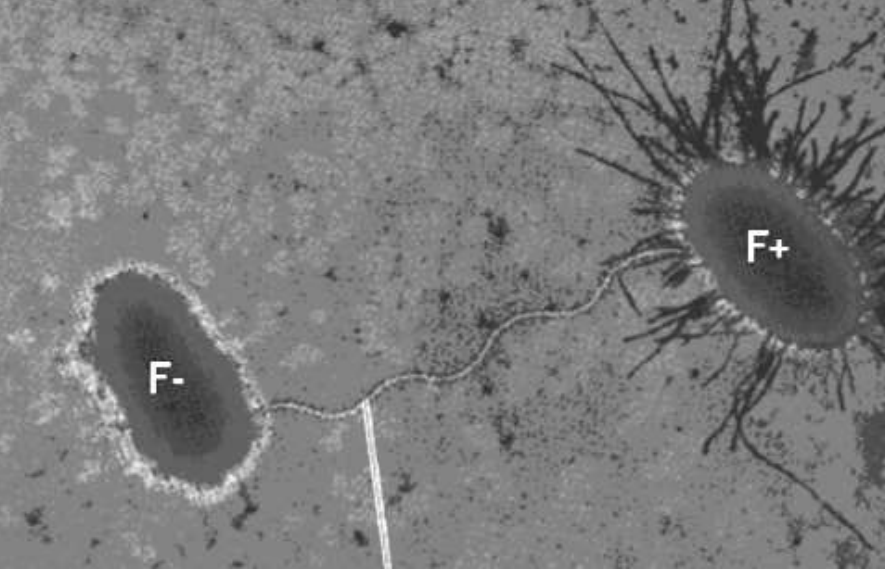
un tube en U séparé à la base par une **membrane en verre poreuse** (0.2µm)

**empêche un contact direct entre les souches**

**laisse passer les phages et l'ADN libre qui est détruit par DNase**

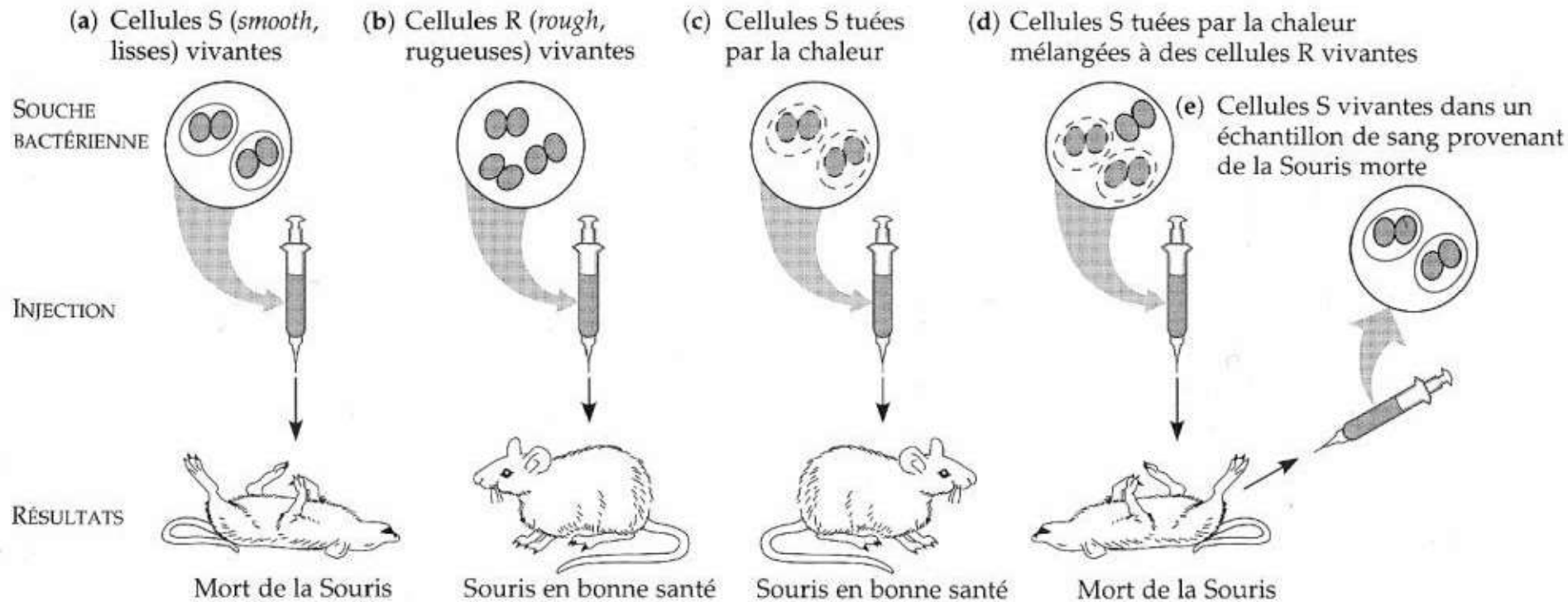
Les souches A et B sont placées chacune dans une branche du tube, puis le milieu est aspiré et refoulé plusieurs fois

**Ce n'est pas une mutation, ni de la conjugaison, ni de la transformation car DNase n'empêche pas le phénomène**  
 ⇒ il s'agit d'un bactériophage ici le P22



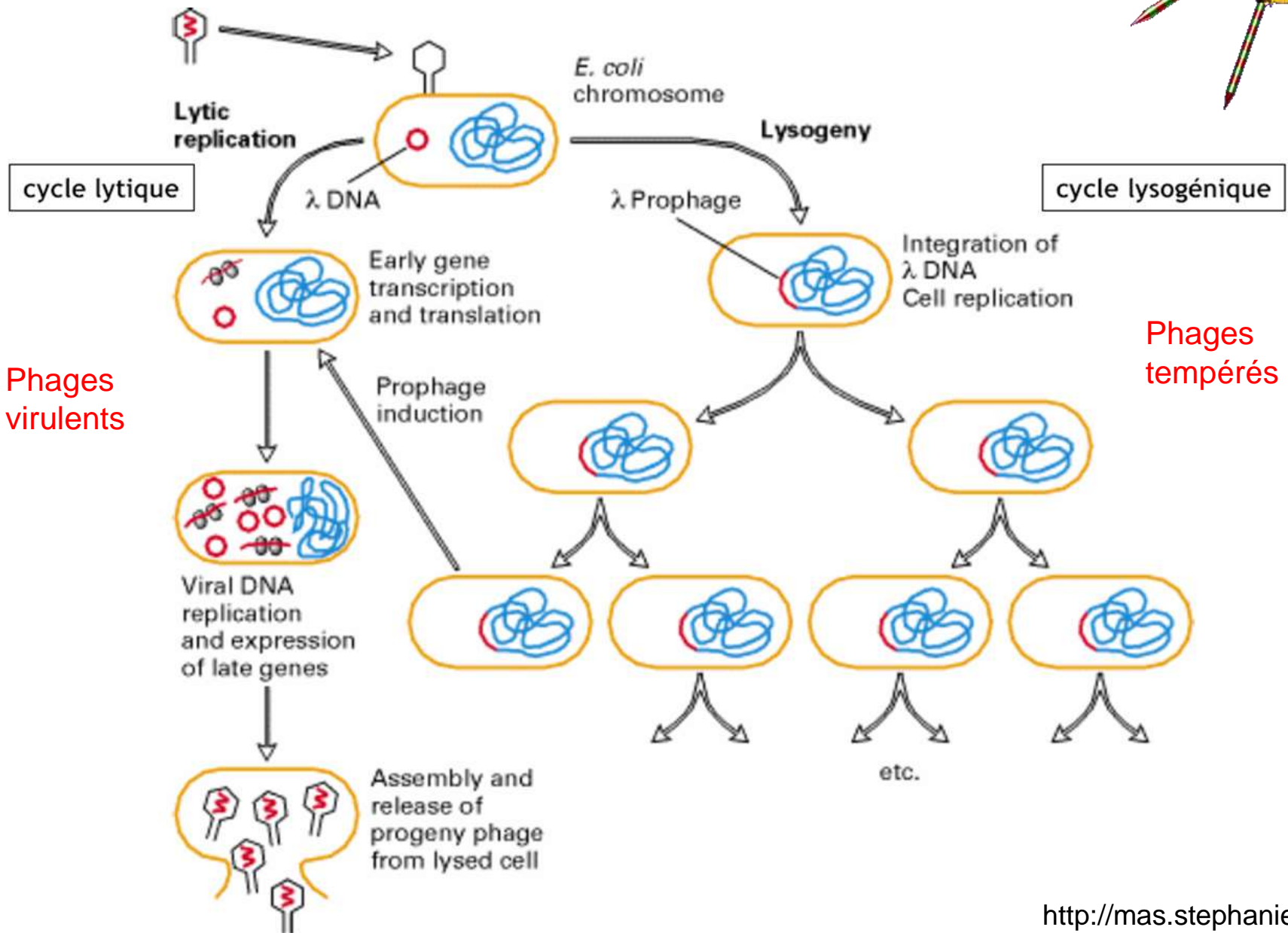
# Document 20. Conjugaison bactérienne.

# Rappel: Expérience de Griffith : mise en évidence d'un transfert horizontal de gène

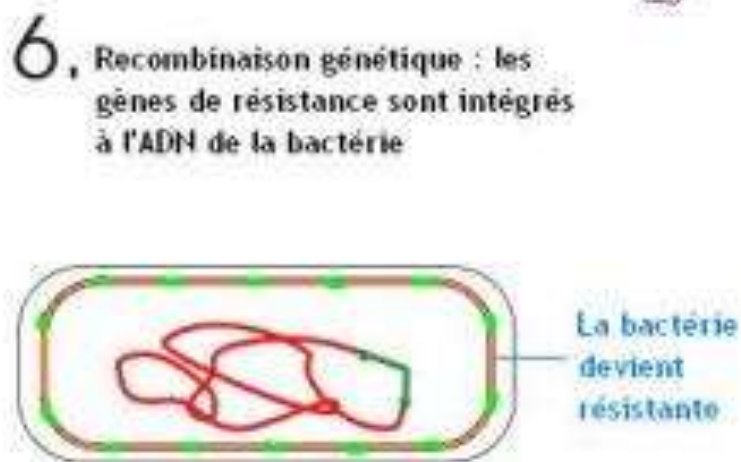
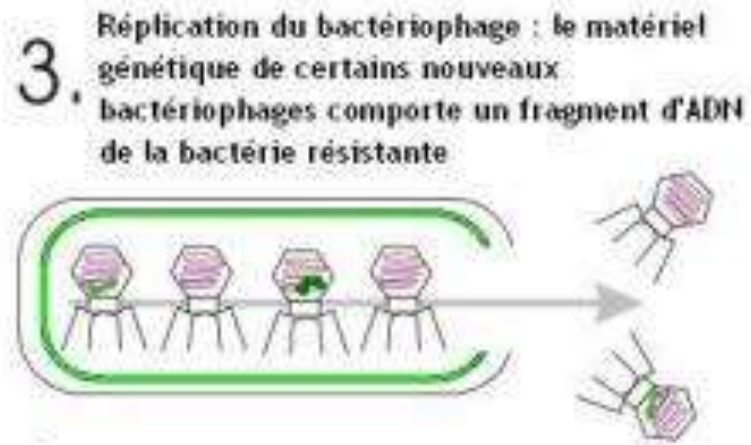
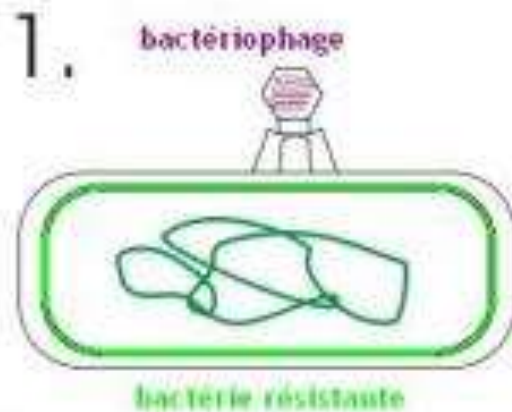




# Les cycles viraux lytique et lysogénique



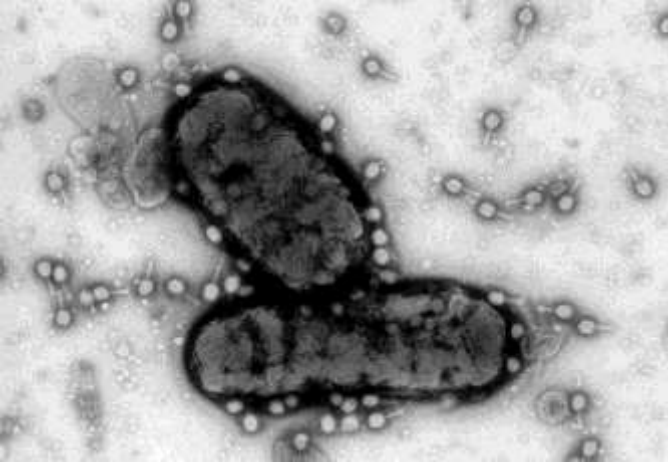
# Transduction bactérienne



■ ADN comportant des gènes de résistance

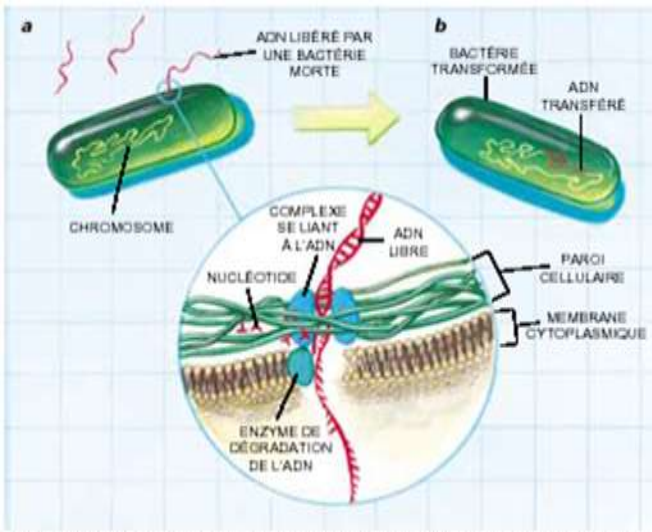
■ ADN de la bactérie sensible

■ ADN viral du bactériophage



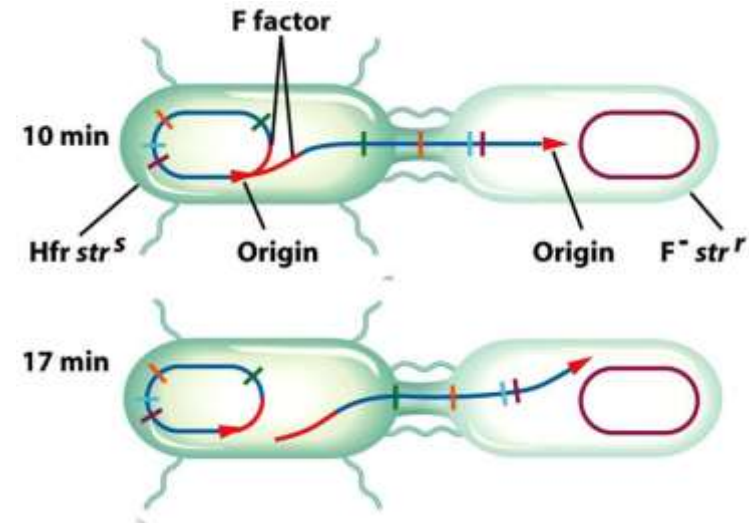
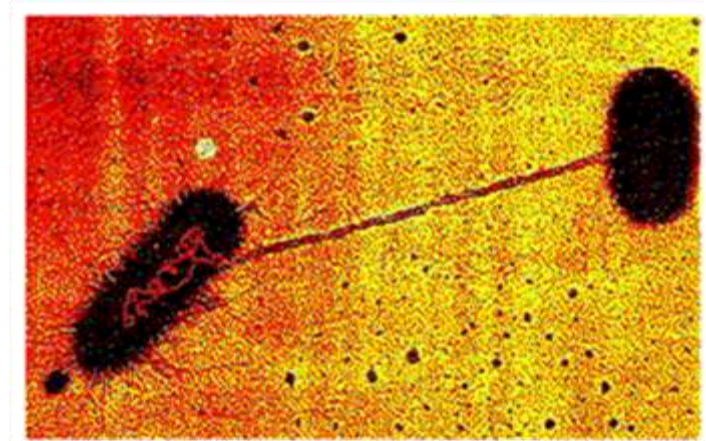
## Document 20. La transduction.

# Transferts horizontaux de gènes chez les eubactéries

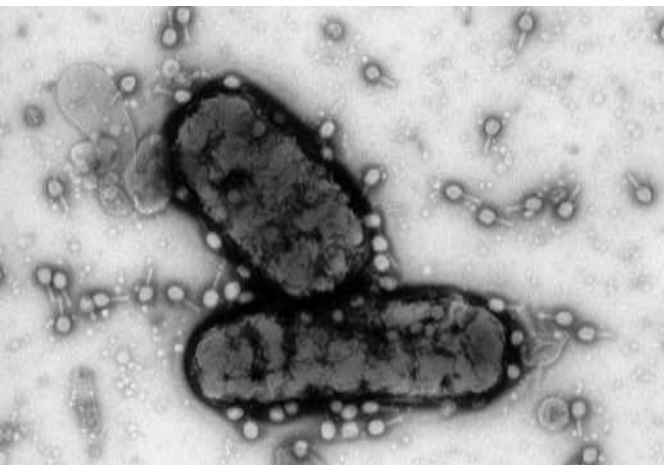


Transformation

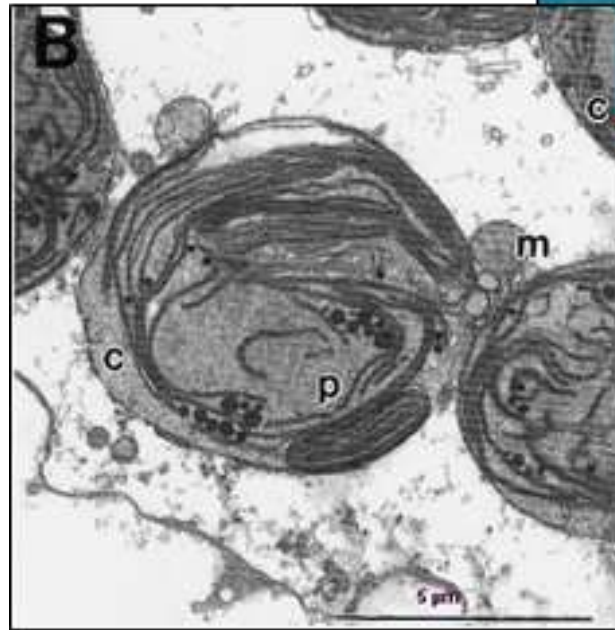
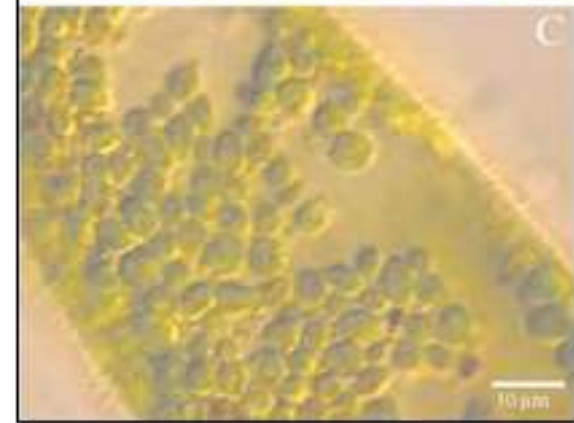
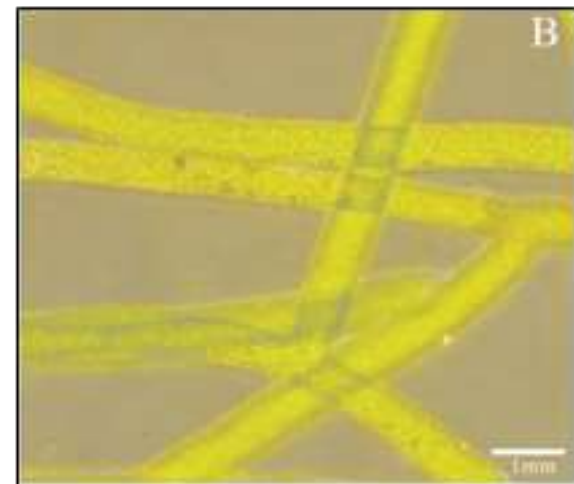
3. AU COURS D'UN MÉCANISME DE TRANSFORMATION (a), une bactérie récupère de l'ADN libre dans son environnement par une bactérie morte. Des complexes présents à la surface de la bactérie fixent l'ADN (*cartouche inférieure*), et des enzymes découpent un des deux brins en nucléotides ; simultanément, l'autre brin est intégré au chromosome de la bactérie et le brin complémentaire est synthétisé *in situ* (b). Bien que la transformation (illustrée ici pour une bactérie à Gram positif) se produise aussi dans les bactéries à Gram négatif, ce mécanisme reste rare.



Conjugaison



Transduction



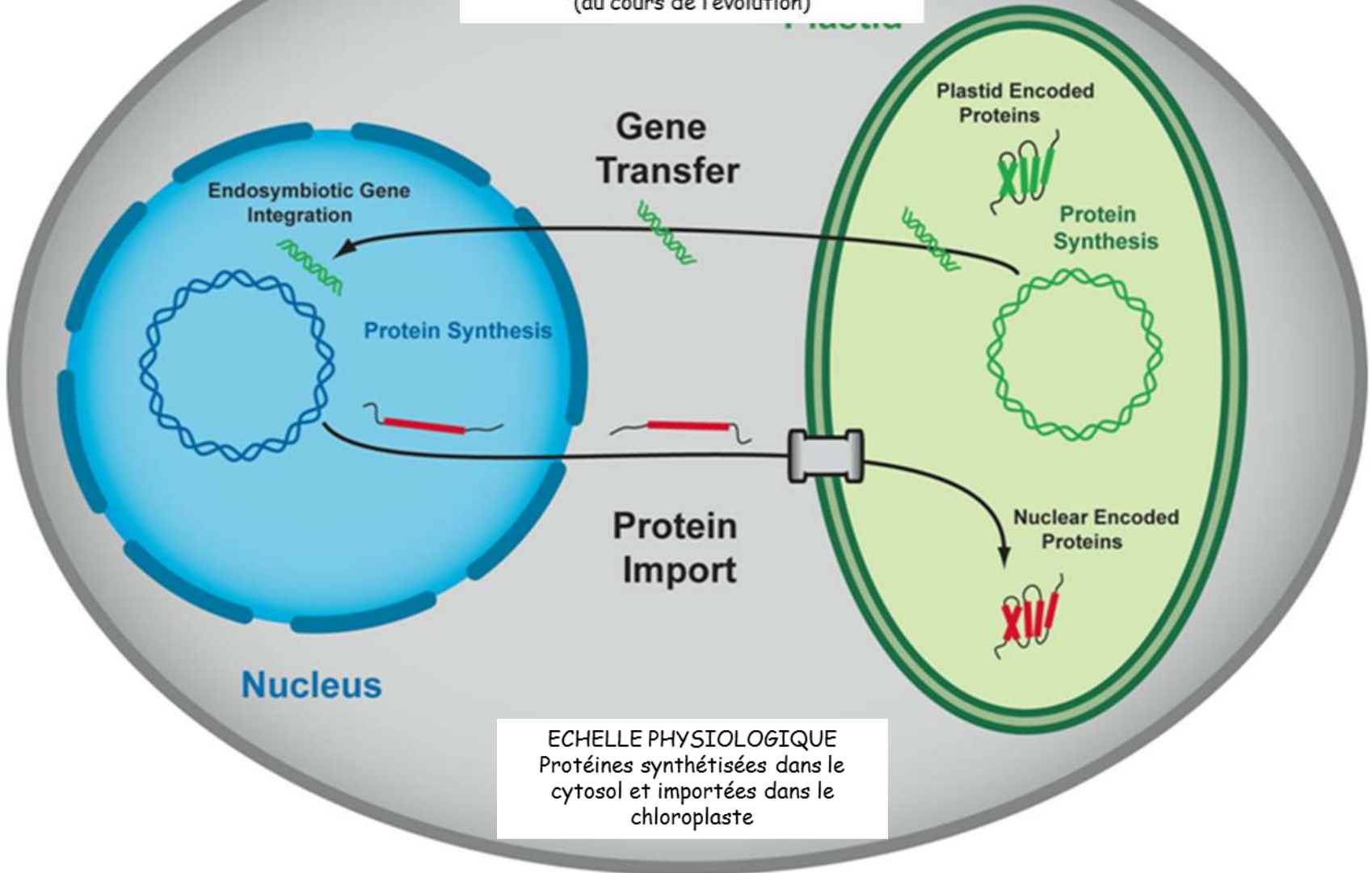
Cellule épithéliale de l'appareil digestif du mollusque montrant nettement un chloroplaste (MET)

Chloroplastes au sein d'un filament de l'algue *Vaucheria*

## *Elysia chlorotica* et les chloroplastes de *Vaucheria litorea*

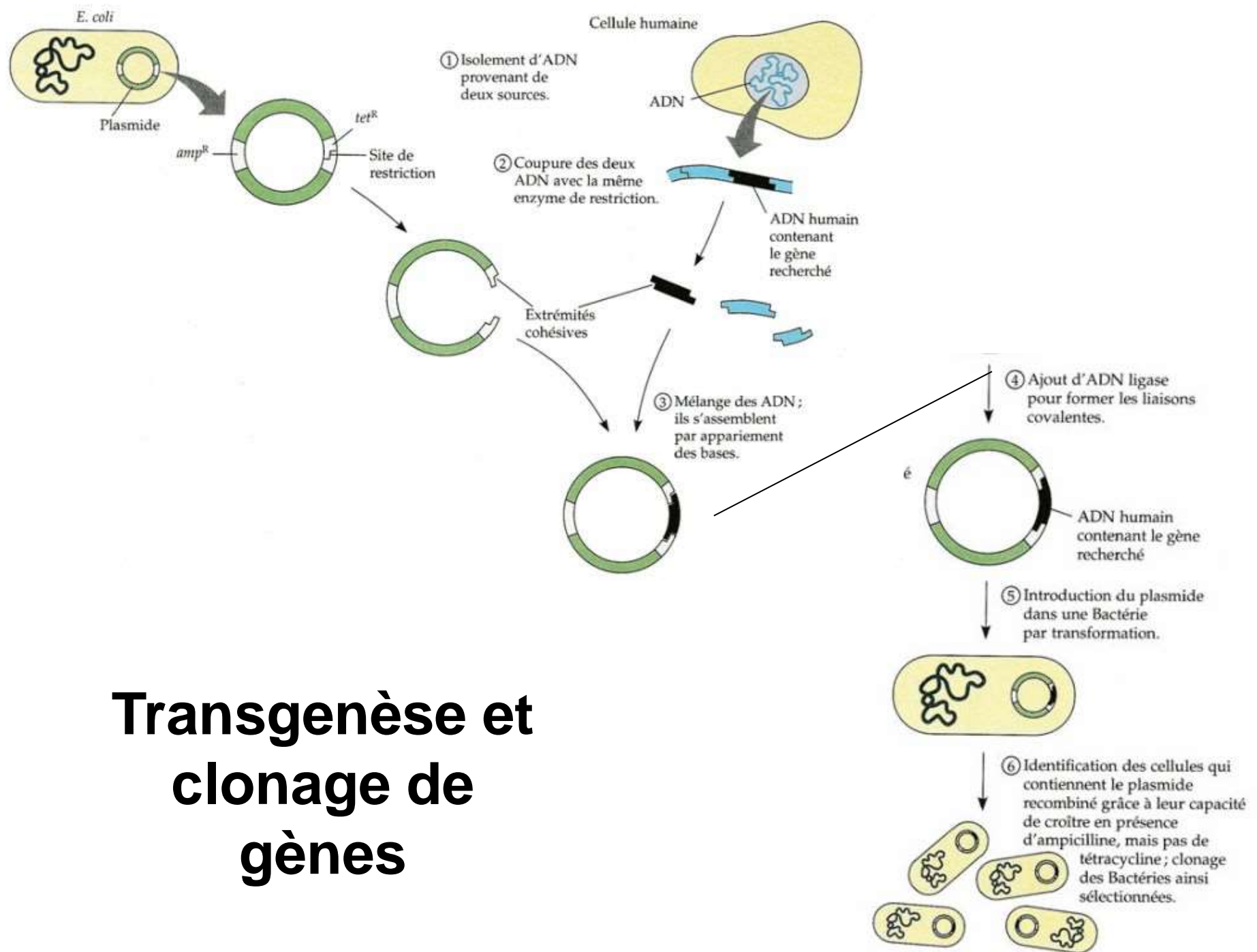
Source "mollusk/algal symbiosis: Zoology 2001"; [Solar-powered sea slugs](http://www.solar-powered-sea-slugs.com). Plant physiology 2000 ; <http://acces.ens-lyon.fr/evolution/evolution/accompagnement-pedagogique/accompagnement-au-lycee/terminale-2012/diversification-genetique-des-etres-vivants/symbiose-et-transfert-horizontal-des-genes/documents>

ECHELLE PHYLOGENETIQUE  
Transferts de 600 à 800 gènes du génome chloroplastique et intégration dans le génome nucléaire (au cours de l'évolution)



ECHELLE PHYSIOLOGIQUE  
Protéines synthétisées dans le cytosol et importées dans le chloroplaste

Un cas particulier de transfert horizontal de gènes lors de l'endosymbiose



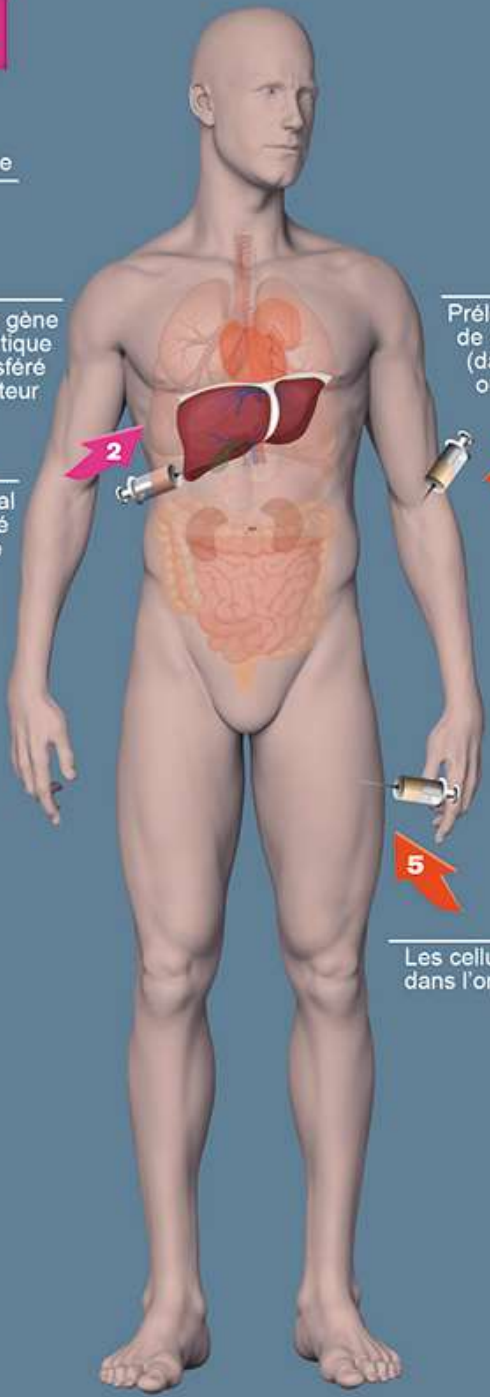
# Transgénèse et clonage de gènes

Modification des cellules *IN VIVO*

Modification des cellules *EX VIVO*



Le vecteur viral est directement injecté dans l'organe cible



Prélèvement de cellules souches (dans le sang ou la moelle osseuse)



3 Le vecteur viral pénètre dans les cellules prélevées chez le patient



4 Les cellules se multiplient et expriment le gène thérapeutique

5 Les cellules sont réinjectées dans l'organisme du patient

# Les deux principales stratégies de thérapie génique