

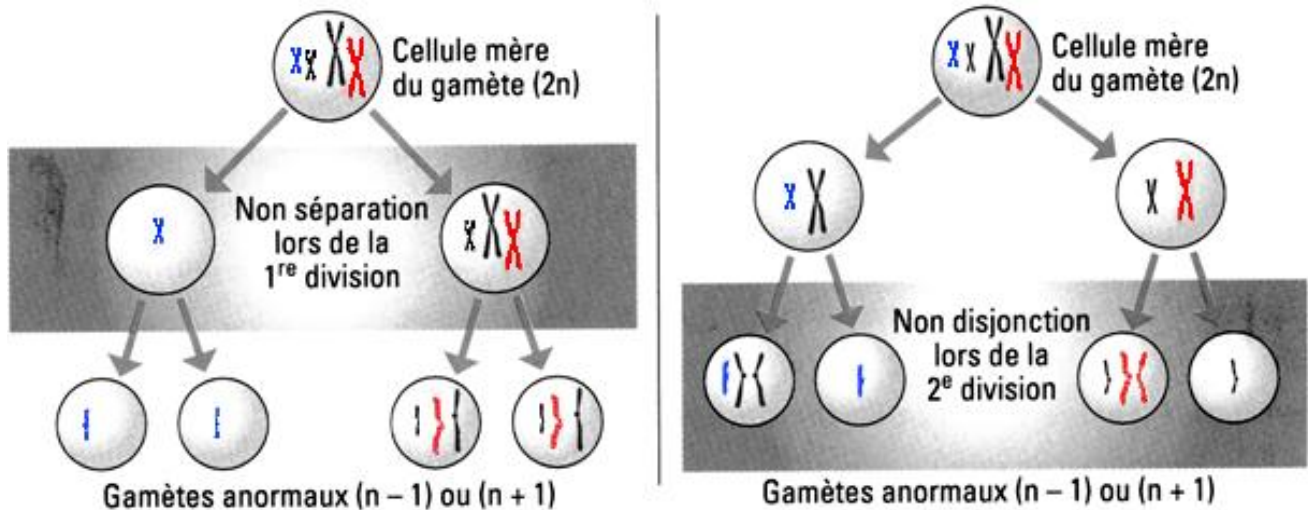
I-DES ERREURS DE MEIOSE, SOURCES D'ANOMALIES DU CARYOTYPE

Le **caryotype humain** comporte 46 chromosomes, soit 22 paires d'**autosomes** et une paire de **gonosomes** : XX dans le sexe féminin et X Y dans le sexe masculin. Le caryotype normal s'écrit : 46XX ou 46XY.
(Les paires autosomes sont homologues -mêmes gènes aux mêmes loci-de même que les gonosomes XX , X et Y ne sont homologues que dans deux régions limitées entre lesquelles ils peuvent néanmoins échanger des fragments de chromatides).

➔ Méiose anormale : non disjonction des homologues ou des chromatides sœurs

Dans l'espèce humaine, un **accident** au moment de la **disjonction des paires de chromosomes** ou **des chromatides** lors de la méiose, conduit à la formation de **gamètes aneuploïdes**, c'est-à-dire possédant un nombre anormal de chromosomes. En effet, la **migration simultanée** de deux **homologues vers un même pôle** (non disjonction des chromosomes à la première division) ou la **migration simultanée** de deux **chromatides sœurs vers un même pôle** (non disjonction des chromatides à la deuxième division de la méiose) aboutit à la formation de gamètes possédant **soit deux** des chromosomes de cette paire, **soit aucun** (= soit un **chromosome surnuméraire**, soit un **chromosome en moins**).

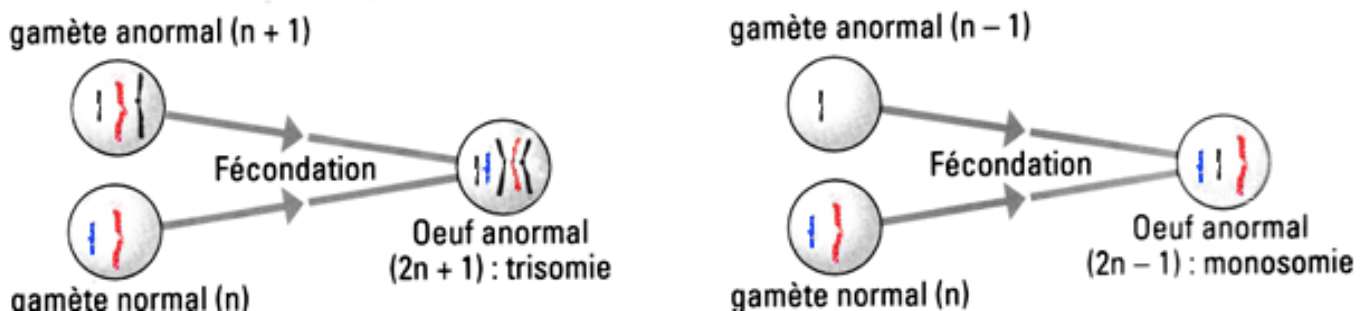
MEIOSES ANORMALES



➔ La fécondation d'un gamète de caryotype anormal avec un gamète de caryotype normal, donne alors une **cellule œuf** **trisomique** ou **monosomique** (avec trois chromosomes ou un seul à la place d'une paire)

Bien que ces accidents de méiose affectent tous les chromosomes, le plus souvent ces anomalies sont **létales** (mortelles), ou conduisent à des pathologies graves. C'est la raison pour laquelle, on ne connaît qu'un **seul cas de monosomie** : X seul au lieu de XX = **syndrome de Turner** (45 X) et **quelques trisomie**, dont la **trisomie 21** ou **syndrome de Down** et des trisomies sur les gonosomes, comme le **syndrome de klinefelter** 47 XXY (voir exercice 10 p36 Bordas).

Fécondations avec gamètes anormaux



II-DES ERREURS DE MEIOSE, SOURCES D'ENRICHISSEMENT DU GENOME

Au cours de la prophase I de méiose, les chromosomes homologues échangent des **fragments de chromatides**. Pour que l'échange ait lieu, les deux chromosomes de chaque paire se rapprochent et se brisent au même niveau de la séquence génétique pour ensuite échanger les fragments homologues. Certains appariements illicites peuvent cependant survenir au cours de la fabrication des gamètes.

1- Les **crossing-over inégaux** à l'origine de la **duplication des gènes** :

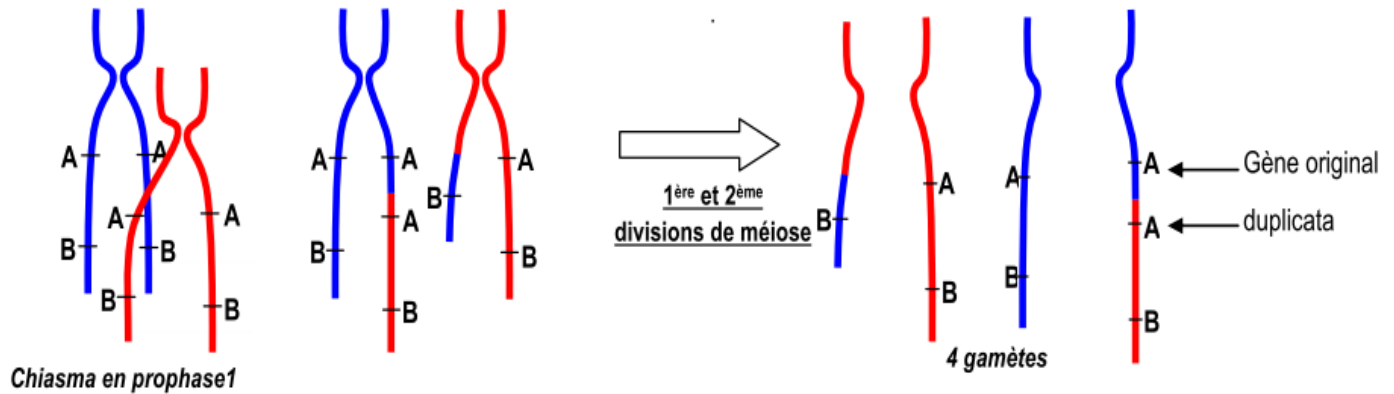
Parfois des **appariements incorrects** entre les chromosomes homologues se produisent en Prophase I de méiose.

Les chromosomes subissent alors des **crossing over inégaux**, à l'issue desquels, une des chromatides sœurs peut présenter **un gène en plus, l'autre un gène en moins, le gène est dit dupliqué** (schéma).

Dans ce cas, à la fin de la méiose, un gamète peut hériter de **deux gènes identiques sur le même chromosome** ¹

Remarque1- Il peut arriver aussi exceptionnellement, que des fragments de chromosomes soient échangés entre deux chromosomes non homologues. Dans ce cas, à la fin de la méiose, un gamète peut hériter de **deux gènes identiques sur deux chromosomes différents**

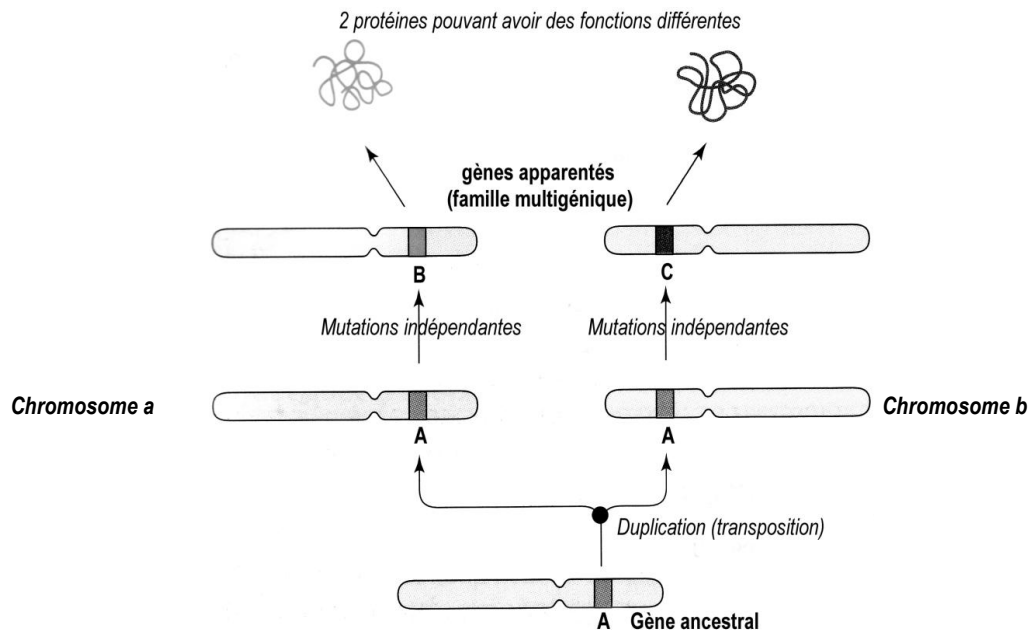
LES CROSSING OVER INEGAUX PEUVENT ENTRAINER LA DUPLICATION D'UN GENE SUR UN CHROMOSOME



Ces accidents permettent la **duplication d'un gène**, en effet, le zygote obtenu à partir de tels gamètes présentera dans son génome **2 exemplaires identiques** du même gène gène : **l'original et le duplicata**.

Remarque1- Il peut arriver aussi exceptionnellement, que des fragments de chromosomes soient échangés entre deux chromosomes non homologues. Dans ce cas, à la fin de la méiose, un gamète peut hériter de **deux gènes identiques sur deux chromosomes différents**

Des mutations touchent aléatoirement tous les gènes. Au cours du temps les copies accumulent des mutations et **divergent de plus en plus du gène original**. Parfois, au bout de milliers de générations, les mutations d'un duplicata, lui permettent de **coder une nouvelle protéine ayant une nouvelle fonction**². Le duplicata est alors devenu un **nouveau gène**, à l'origine d'un **nouveau caractère phénotypique**. Les deux gènes apparentés forment une **famille multigénique** (schéma ci-dessous)



ENRICHISSEMENT DU GENOME PAR DUPLICATIONS GENIQUES (D'après Bordas 2002)

Lorsque des gènes (ou des protéines) présentent plus de **20% de similitudes**, les scientifiques considèrent que cela ne peut pas être dû au hasard et que ces gènes apparentés dérivent d'un **gène ancestral commun**.

On peut citer la famille multigénique des **gènes des globines**, et celle des gènes des **opsines** (1S) pigments des cônes de la rétine permettant la vision des couleurs.

Au cours de l'évolution, les duplications ont donc eu pour conséquences de créer de nouveaux gènes. Ce sont des **innovations génétiques**, elles permettent la diversification du génome grâce à des erreurs survenant au cours de la méiose.

Chez l'Homme, on estime que près de 38% des gènes sont dupliqués