

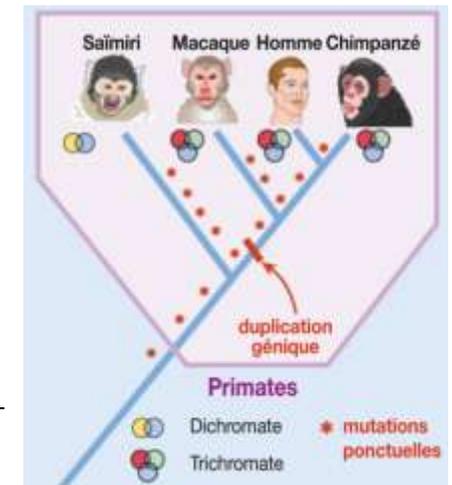
## TP4 - Quelques anomalies de la méiose et leurs conséquences

La méiose contribue à la formation de nombreux gamètes différents au moyen d'une séparation des chromosomes et des chromatides de la cellule mère. Néanmoins, la disjonction et le remaniement des chromosomes ne se font pas toujours de façon correcte. Parfois, le matériel génétique est dupliqué et cela peut avoir différents types de conséquences : il conduit parfois à la formation de nouveaux gènes ou à des anomalies du caryotype.

**Problème posé :** Quelles sont les différentes anomalies survenant au cours de la méiose et leurs conséquences ?

**Matériel :**

- PC équipé du logiciel ANAGENE 2 et Phylogène 2011
- Documents A à D



Propositions d'activités	Capacités & Critères de réussite
<p><b>Activité 1 : Des accidents chromosomiques, sources de diversité génétique ?</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>➤ A l'aide du <u>document A</u> et de vos connaissances, proposez des hypothèses permettant d'expliquer la grande diversité de gènes observés parmi les globines.</li> <li>➤ Utilisez les fonctionnalités du <u>logiciel ANAGENE</u> pour comparer les séquences protéiques et nucléotidiques des globines.</li> <li>➤ Récapitulez les résultats de vos comparaisons dans 2 tableaux.</li> <li>➤ Décrivez et comparez succinctement les résultats obtenus. Que pouvez-vous en déduire concernant les liens entre les gènes étudiés et comment expliquer les différences obtenues ? A quelle étape de la méiose l'anomalie s'est-elle produite (<u>Document B</u>) ?</li> <li>➤ Déterminez les relations de parenté entre les gènes de globine en utilisant le <u>logiciel PHYLOGENE</u>. Complétez les données obtenues par l'analyse du <u>document C</u>.</li> </ul> <p><b>Activité 2 : Des anomalies de répartition des chromosomes</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>➤ A l'aide du <u>document D</u> et de vos connaissances sur la méiose et la fécondation, déterminez les origines possibles de la trisomie 21. Vous argumenterez votre propos de schémas légendés.</li> <li>➤ Rangez le matériel utilisé</li> </ul>	<p><b>Proposer une démarche de résolution</b></p> <p><b>Manipuler un logiciel</b> Savoir trouver les fichiers à analyser, comparer les séquences (avec discontinuité)</p> <p><b>Communiquer à l'écrit</b> Réaliser 2 tableaux, titrés, choix des colonnes et lignes</p> <p><b>Raisonner, argumenter</b> Cohérence entre l'interprétation et les résultats</p> <p><b>Manipuler un logiciel</b> Utiliser Phylogène, savoir choisir les éléments à comparer, être capable de copier-coller l'arbre dans son compte rendu</p> <p><b>Extraire et organiser des informations</b> Schéma montrant les différentes étapes où une anomalie peut se produire, légendé, titré, choix des couleurs</p> <p><b>Gérer et organiser le poste de travail</b></p>

## TP4 - Des accidents au cours de la méiose et leurs conséquences

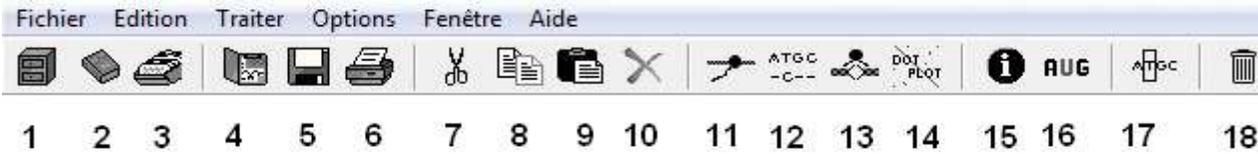
*Fiche réponse – candidat*

NOM : Prénom :	Classe :
-------------------	----------

**A rendre à l'issue de l'épreuve – Utiliser le verso si nécessaire**

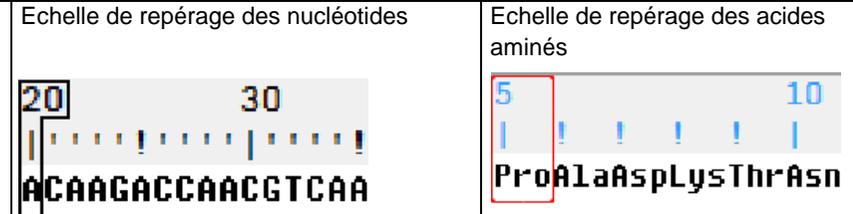
## COMPARAISON - CONVERSION AVEC ANAGENE Version 2

### Les icônes de la barre d'outils



- |                            |                             |                                   |
|----------------------------|-----------------------------|-----------------------------------|
| 1. Banque de séquences     | 8. Copier                   | 14. Graphique de ressemblance     |
| 2. Thèmes d'étude          | 9. Coller                   | 15. Information sur ligne pointée |
| 3. Programmes et documents | 10. Effacer                 | 16. Code génétique                |
| 4. Voir le classeur        | 11. Convertir les séquences | 17. Grand curseur                 |
| 5. Enregistrer             | 12. Comparer les séquences  | 18. Fermer toutes les fenêtres    |
| 6. Imprimer                | 13. Action enzymatique      |                                   |
| 7. Couper                  |                             |                                   |

### Numérotation des éléments d'une séquence



Cliquer sur l'échelle pour passer de l'échelle des nucléotides à celle des acides aminés.

#### GLOBINES

- 1- Sélectionnez **Fichier > Thèmes d'étude > Terminale S**
- 2- Choisir Stabilité et évolution ... > Innovations génétiques - **Duplication**
- 3- Choisir **Gènes de globines**
- 4- **Sélectionnez le thème « protéique » puis OK**
- 5- **Répétez l'opération pour sélectionner les séquences « nucléiques » au point 4.**

**NOTE : Restreindre votre analyse aux gènes : alpha1, bêta, gamma A, delta, epsilon et myoglobine.**

### Editer une séquence

**Sélectionner** cette séquence dans l'un des répertoires d'Anagène :

- Banque de séquences
- Thèmes d'étude
- Programmes et documents ou par «Fichier / Ouvrir / sauve»

### Convertir une séquence

Menu «traiter / convertir ces séquences». Pour **traiter** une séquence, elle doit être au préalable sélectionnée.

### Informations sur la ou les séquence(s) sélectionnée(s)



Menu «informations / sur la ligne pointée» pour obtenir des informations sur la sélection : soit d'une ligne, soit de toutes les lignes en cliquant d'abord devant « traitement ».

*Attention : les pourcentages obtenus portent soit sur des différences soit sur des ressemblances.*

### Créer des séquences

Menu «Fichier / créer». **Choisir** le type de séquence et le **nommer**. **Taper** ou **choisir** dans la fenêtre d'«édition de séquences», votre séquence.

### Sélectionner une séquence



Cliquer sur le bouton de sélection. La séquence sélectionnée s'inscrit sur fond blanc. On peut **sélectionner** plusieurs séquences. La flèche rouge indique la ligne pointée, sur laquelle il est possible d'obtenir des informations et que l'on peut **déplacer** à l'aide des flèches grises, haut - bas.

### Comparer des séquences

**ATTENTION : pour comparer, la séquence de référence est toujours celle qui est placée en premier.**

Menu «traiter / comparer les séquences» ou «convertir ces séquences».

Pour **traiter** une séquence, elle doit être au préalable sélectionnée.

La comparaison des séquences ne peut se faire que sur des séquences de même nature. Les flèches grises haut-bas permettent de placer la séquence de référence.

Deux comparaisons possibles :

- La comparaison par alignement permet de comparer avec discontinuité, en éliminant les décalages résultant de délétion(s) ou d'insertion(s), les valeurs affichées sont des ressemblances (identités),
- La comparaison simple permet de comparer point par point des séquences sans aucun alignement, les valeurs affichées sont des différences.

**NB : Si les séquences n'ont pas la même taille, vous devez comparer en utilisant un alignement avec discontinuité**

**NB2 : La probabilité que 2 séquences soient identiques est de l'ordre de 5%. Au-delà de 25%, on considère que les séquences sont apparentées.**

# FICHE TECHNIQUE PHYLOGENE 2011

## BARRE D'OUTILS



## GLOBINES

- 1- Sélectionnez la collection **Homininés** > OK
- 2- Fichier > Ouvrir > **Fichier de molécules**
- 3- Choisir « **Famille Multigéniques** »
- 4- Choisir « **Famille-globines** »
- 5- Ouvrir le fichier « **globines.aln** »

- 1 – Choisir une collection.
- 2 – Observer.
- 3 – Comparer.
- 4 – Construire une matrice de caractères.
- 5 – Afficher le tableau de référence de la collection choisie.
- 6 – Polarisiser et coder les états de caractères de la matrice.
- 7 – Classer dans des groupes emboîtés.

- 8 – Établir des parentés.
- 9 – Ouvrir un fichier de séquences.
- 10 – Imprimer.
- 11 – Copier.
- 11 – Enregistrer.
- 13 – Ouvrir un fichier
- 14 – Options

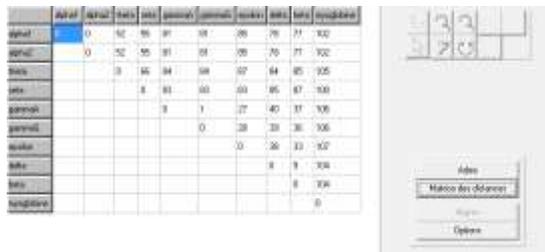
## Réaliser une étude moléculaire

- 1- La fenêtre Etude moléculaire comprend un cadre (en bas) avec un alignement des séquences.
- 2- Sélectionnez les séquences en rapport avec votre travail



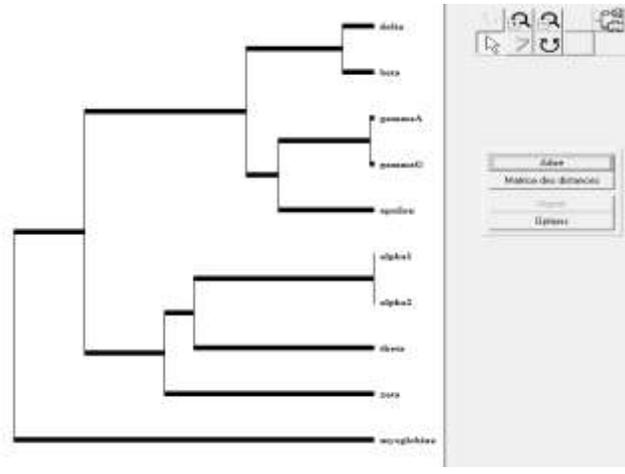
## Obtenir une matrice des distances

- 3- Après avoir sélectionné les différentes molécules, cliquez sur « Matrice de distance ».
- 4- Dans l'onglet « distances » choisir calcul en « pourcentage » et « délétions comptées ».
- 5- Cliquer à nouveau sur « matrice des distances ». La matrice obtenue représente le % de différences des séquences polypeptidiques prises deux à deux.
- 6- Vérifiez si les données correspondent à celles analysées sur Phylogène et sur Anagène



## Obtenir un arbre phylogénétique

- 7- Cliquez sur le bouton « Arbre ». La longueur des branches traduit le nombre de mutations ponctuelles en % qui distinguent les différentes séquences.
- 8- Observer le résultat



## Faire pivoter les branches de l'arbre

- 9- Pour déplacer les branches de l'arbre, sélectionnez l'outil « Pivoter »
- 10- Cliquez sur la branche à déplacer

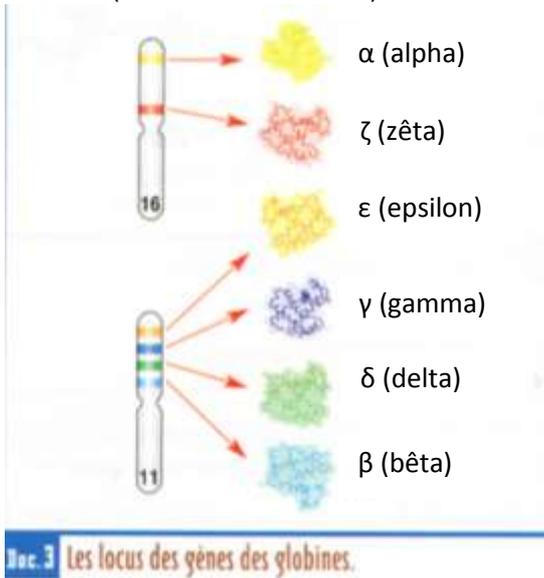


## Copier l'arbre et le mettre en page

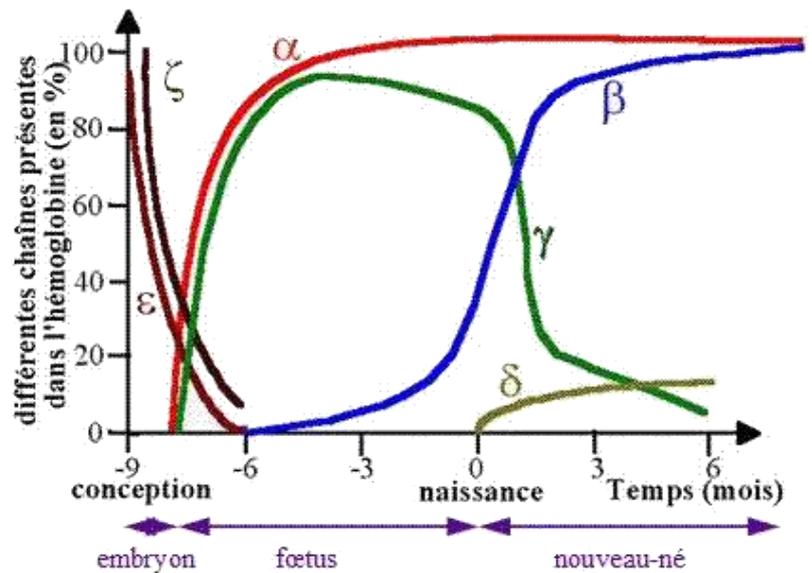
- 11- Cliquez sur Edition > Copier
- 12- Choisissez l'orientation (Rotation à 90° si vous le souhaitez)
- 13- Cliquez sur tout sélectionner
- 14- Soit enregistrez dans un fichier image pour le réutiliser plus tard
- 15- Soit cliquez sur « Imp écran » et collez l'impression d'écran dans le fichier de votre choix (feuille réponse Word par ex). Dans ce cas, vous devrez rogner (menu Image > Rogner) pour éliminer les parties non nécessaires.

## Document A : Les globines dans l'espèce humaine

- La molécule d'hémoglobine assure le transport du dioxygène sanguin, au sein des hématies (globules rouges). Chaque hémoglobine est constituée de 2 types de globines différentes. Chez l'adulte par exemple, l'hémoglobine A1 est composée de 2 globines alpha et de 2 globines bêta (voir tableau ci-contre).
- Ceci permet à l'humain de produire différentes hémoglobines au cours de la vie (voir graphique) et ainsi de s'adapter aux conditions du milieu. Les hémoglobines fœtales sont par exemple plus spécifiques du dioxygène pour lutter contre la fixation du dioxygène par les hémoglobines maternelles.
- Il existe donc 6 globines différentes qui ont pu être séquencées et dont les différents loci ont été déterminés (voir schéma ci-dessous).



<b>Vie embryonnaire</b>	• 2 chaînes ζ (zêta) + 2 chaînes ε (epsilon)
<b>Vie fœtale</b>	• Hémoglobine F : 2 chaînes α (alpha) + 2 chaînes γ (gamma)
<b>Après la naissance</b>	• Hémoglobine A1 (97 %) : 2 chaînes α (alpha) + 2 chaînes β (bêta)  • Hémoglobine A2 (3 %) : 2 chaînes α (alpha) + 2 chaînes δ (delta)



Comment expliquer une telle diversité de globines dans l'espèce humaine ?

## Document B : Les globines dans l'espèce humaine

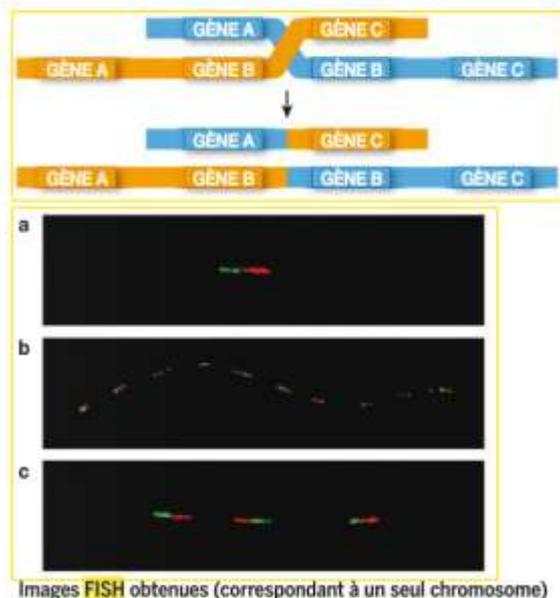
### B Des accidents chromosomiques sources de diversité génétique

• Au cours de la prophase I de méiose, il peut arriver qu'un échange se produise entre deux portions non parfaitement homologues des chromosomes appariés. On parle de **crossing-over inégal** (schéma ci-contre). À la suite de cet accident, un chromosome possède une portion de chromosome en double, alors que son homologue a perdu une partie de l'information qu'il portait. Un gamète peut donc hériter d'un chromosome porteur de deux exemplaires d'un même gène.

• Pour déterminer le nombre de copies du gène **AMY1** (responsable de la production d'une **enzyme**, l'amylase, impliquée dans la digestion de l'amidon), des chercheurs ont mis en contact l'ADN de sujets avec deux sondes fluorescentes reconnaissant spécifiquement le gène **AMY1**. Cette technique a été appliquée au Chimpanzé ainsi qu'à diverses populations humaines se distinguant par un taux de sécrétion plus ou moins important de l'amylase :

- a : Chimpanzé (qui se nourrit de fruits, de feuilles, d'insectes).
- b : Individu d'une population ayant une alimentation riche en céréales ou tubercules.
- c : Individu d'une population au mode de vie de type chasseur-cueilleur.

(D'après G.H. Perry, 2007)



**Doc. 3** Origine et mise en évidence d'une duplication génique.

**Document C : Types de globines présentes chez les groupes de Vertébrés actuels et date d'apparition des groupes estimée d'après le plus ancien fossile connu.**

Caractéristiques		Types de globines présentes	Date d'apparition du groupe (en Ma)
Groupes de vertébrés			
	<b>Poissons sans mâchoire (Agnathes)</b> <i>Ex : Lamproie</i>	Myoglobine	500
	<b>Poissons cartilagineux et osseux</b> <i>Ex : Carpe</i>	Myoglobine Globine $\alpha$	450
	<b>Amphibiens</b> <i>Ex : Grenouille</i>	Myoglobine Globine $\alpha$ et $\beta$	370
	<b>Reptiles</b> <i>Ex : Crocodile</i>	Myoglobine Globine $\alpha$ , $\beta$ et $\gamma$	300
	<b>Mammifères</b> <i>Ex : Souris</i>	Myoglobine Globine $\alpha$ , $\beta$ , $\gamma$ et $\delta$	200

**Document D : Des anomalies de répartition de chromosomes et leurs conséquences.**

- La **trisomie 21**, également appelée **syndrome** de Down, concerne en moyenne un enfant sur 700 naissances. Les personnes atteintes ont des traits caractéristiques (yeux en amande, repli vertical de la paupière près du nez, visage plus large) et souvent des malformations internes. Les sujets présentent aussi un handicap mental plus ou moins important. Une éducation adaptée peut néanmoins permettre une intégration à la société. L'analyse du caryotype associé à ces symptômes révèle l'existence de trois chromosomes 21 (voir page 12).

- Une anomalie du nombre de chromosomes provient d'une mauvaise disjonction des chromosomes au cours de la méiose, survenue chez l'un des parents (*schéma ci-contre*). Ce type d'accident peut affecter n'importe quelle paire de chromosomes mais la plupart des zygotes porteurs d'une anomalie chromosomique ne sont pas viables : c'est une des principales causes d'avortement spontané (« fausse couche »).

