



Matériel pour ce TP :

Un ordinateur par binôme avec

- Internet
- Documents d'accompagnement installés sur le réseau
- Anagène
- Rastop
- Séquences opsines pour Anagène et Rastop

Constat : Concernant les sources d'innovation génétique, vous savez déjà que les mutations sont à l'origine de nouveaux allèles et que les brassages ayant lieu au cours de la méiose sont à l'origine de nouveaux génotypes. Mais certains accidents ayant lieu lors de la méiose, parfois source de troubles, peuvent également contribuer à la diversité génétique.



Problème : Quels accidents peuvent survenir au cours de la méiose et avec quelles conséquences ?
En quoi peuvent-ils participer à l'évolution ?

TP3 – Les anomalies de la méiose et leurs conséquences

COMPETENCE	Capacité testée
Pratiquer des démarches scientifiques	Interpréter des résultats et tirer des conclusions

Activité 1 : Des anomalies de la méiose modifiant le caryotype

I/ Aneuploïdie et conséquences sur l'individu

L'aneuploïdie caractérise une cellule qui ne possède pas le nombre normal de chromosomes. Cette mutation peut être viable ou non. Les aneuploïdies sont connues chez les animaux et chez les végétaux.

1. **Lisez** le document 1.
2. En considérant 2 paires de chromosomes (chacune de couleur et de taille différente), **complétez** le schéma distribué afin d'**expliquer** comment se constitue le caryotype de l'individu A. Le schéma est à **légender** et doit être accompagné d'un court **texte explicatif**.

II/ Mutations chromosomiques et conséquences évolutives

1. **Lisez** le document 2 pour prendre connaissance de ce que l'on appelle les mutations chromosomiques (fusion, fission, translocation réciproque, inversion, etc.), événements ayant généralement lieu lors de la méiose.
2. A partir de la banque de données « Cintenyl » disponible en ligne, **comparez** quelques chromosomes de l'Homme et du Chimpanzé : **choisissez** un numéro de chromosome, **observez** le résultat de leur comparaison et **recherchez** des différences relevant de mutations chromosomiques.
3. A partir de vos observations à la question 2 et du document 3, **dites** en quoi les mutations chromosomiques peuvent avoir un rôle majeur dans l'évolution.

Activité 2 : Des anomalies de la méiose augmentant le nombre de gènes

L'intégralité de l'activité 2 sera évaluée et notée.

A/ Mécanisme à l'origine d'une duplication de gènes

1. **Lisez** le document 4
2. **Schématisez** la paire de chromosome du document 4B avec les gènes qu'elle portera après séparation. **Rappelez**, dans le titre de votre schéma, la phase au cours de laquelle ce phénomène peut se produire.

B/ Conséquence évolutive : les familles multigéniques – L'exemple des opsines

1. Les opsines : présentation
Lisez le document 5 et **repérez (nom et localisation)** les gènes responsables de la synthèse des opsines chez l'Homme
2. Comparaison de la structure 3D des différentes opsines
 - a. **Ouvrez** les molécules d'opsine avec le logiciel Rastop et **mettez-les en forme** (« Colorer par chaîne » et « Ruban »).
 - b. En observant la structure de ces trois protéines, que remarquez-vous ?
Ces 3 protéines sont issues de l'expression de trois gènes différents, mais au regard de l'observation que vous venez de faire, quelle hypothèse peut-on émettre sur la séquence de ces gènes ?
3. Comparaison de la séquence nucléotidique des différents gènes des opsines
 - a. **Ouvrez** les séquences nucléotidiques des 3 gènes d'opsine avec le logiciel Anagène.
 - b. **Comparez les gènes des opsines deux à deux** et **notez leur pourcentage de similitude** (pour le trouver, cliquez sur le « i » après chaque comparaison).
 - Pour des séquences nucléotidiques, on considère qu'une parenté (c'est-à-dire l'existence d'une séquence au départ à l'origine des autres) existe quand le pourcentage d'identité (de similitude) entre deux séquences est supérieur ou égal à 20 %. Que pouvez-vous alors conclure ici concernant les 3 gènes des opsines ?
 - Plus la similitude est grande, plus la parenté est importante et plus les gènes se sont "séparés" récemment par duplication. Rappelez quel mécanisme est à l'origine de la duplication de gènes ? Concernant les gènes des opsines, quels sont ceux qui se sont séparés le plus récemment ?
 - Ces séquences ne sont pourtant pas identiques à 100% bien que venant du même gène au départ. Comment expliquer les différences ? Et comment expliquer le fait qu'il y ait plus de différences entre certains gènes ?
4. Histoire évolutive de la famille des opsines au sein des Primates
Lisez le document 6. Que nous apportent les informations fournies par ce document quant à la présence de ces opsines chez les Primates ? Qu'a permis l'apparition de nouvelles opsines ?

C/ Bilan de l'activité 2

Résumez en 2 lignes le mécanisme génétique à l'origine des 3 gènes des opsines et sa conséquence évolutive, et **accompagnez** ce résumé du document distribué que vous aurez **complété**.