

Chapitre 1.1 — L'origine du génotype des individus

Florilège de sujets de connaissances (exercice 1)

Remarque liminaire : Jusqu'en 2020, le premier chapitre du programme était assez similaire (la reproduction asexuée en moins), et l'exercice de restitution de connaissances à l'épreuve écrite était également assez similaire : les sujets antérieurs à 2021 peuvent donc servir d'entraînement.

L'enjeu de ce florilège est de vous rendre compte que la diversité des sujets sur cette partie est en fait très faible.

Si l'on ne prend pas en compte les sujets sur les anomalies lors de la méiose, il faudra uniquement que vous déterminiez :

- pour le brassage lors de la méiose, s'il ne faut traiter que du brassage interchromosomique, que du brassage intrachromosomique, ou des deux
- s'il faut traiter du brassage lors de la fécondation (diversité des descendants), ou non (diversité des gamètes)

Si certains sujets demandent de faire une comparaison avec la diversité génétique issue de la mitose, cela ne change pas qu'il faut parfaitement maîtriser les brassages génétiques liés à la méiose.

Partie 1 : (8 points) Génétique et évolution

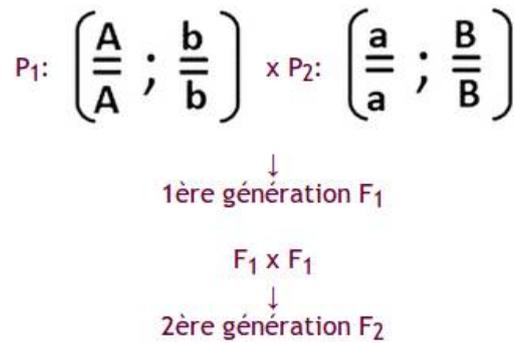
Montrez comment les différents mécanismes du brassage génétique au cours de la reproduction sexuée permettent de produire des génotypes qui diffèrent des génotypes parentaux à chaque génération.

Considérez la descendance sur deux générations, de deux parents homozygotes pour deux couples d'allèles indépendants.

Précisez les génotypes produits à chaque génération.

La réponse associera textes et schémas.

document de référence



Partie 1: Génétique et évolution (8 points)

La reproduction sexuée est source de diversité génétique.

Justifiez cette affirmation en considérant uniquement le brassage allélique induit par la méiose.

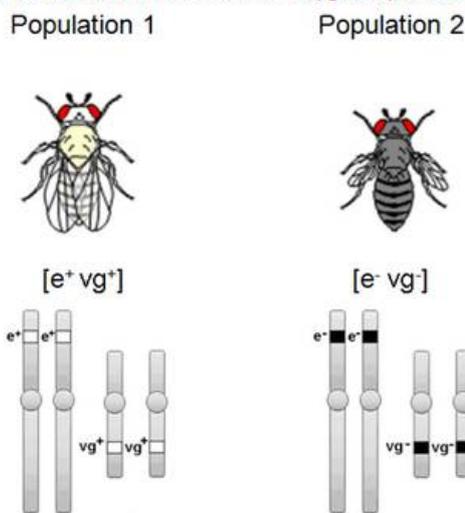
Votre raisonnement sera illustré par des schémas successifs en partant d'une cellule présentant deux paires de chromosomes :

- La première paire portera le gène A avec les allèles A et a ainsi que le gène B avec les allèles B et b; - La deuxième paire portera le gène E avec les allèles E et e.

L'exposé doit être structuré avec une introduction et une conclusion.

Partie 1 : (8 points) Génétique et évolution: diversité génétique

Des généticiens étudient le brassage génétique et sa contribution à la diversité génétique. Ils prennent comme modèle d'étude deux populations de Drosophiles constituées d'individus mâles et femelles homozygotes pour deux gènes indépendants.



Le gène *couleur du corps* présente deux allèles : e⁺ : corps clair, dominant; e⁻ : corps sombre, récessif.

Le gène *longueur des ailes* présente deux allèles : vg⁺ : ailes longues, dominant; vg⁻ : ailes courtes, récessif.

Des mâles de la population 1 sont placés avec des femelles de la population 2 dans le même flacon d'élevage. Leur croisement aboutit à la génération F1. Les individus issus de la première génération (F1) obtenue sont ensuite croisés avec des individus de la population 2. On obtient une deuxième génération (F2) dans laquelle les généticiens observent, pour les caractères étudiés, une diversité des combinaisons phénotypiques.

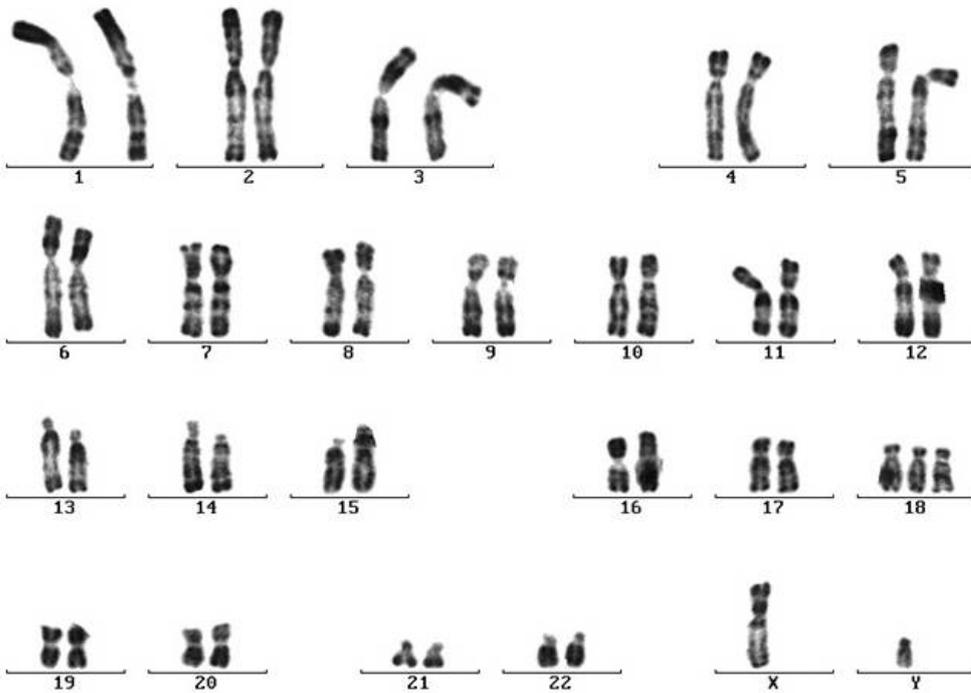
En s'appuyant sur cet exemple, proposez un texte illustré montrant par quels mécanismes la reproduction sexuée aboutit, ici, à la diversité phénotypique observée.

L'exposé doit être structuré avec une introduction et une conclusion et sera accompagné de schémas.

Partie 1 : (8 points) Génétique et évolution: étude d'un caryotype

A la suite des résultats d'une analyse de sang, un médecin a proposé à une femme enceinte la réalisation du caryotype de son fœtus.

document: caryotype du fœtus



d'après laboratoire de cytogénétique - biologie de la reproduction - C. E. C. O. S - génétique et biologie prénatale- biologie moléculaire du Centre Hospitalier Universitaire de REIMS - 4/12/1999.

QCM (2 points)

Question de synthèse (6 points)

Le QCM a permis d'identifier une anomalie majeure du caryotype. **Décrivez** un des mécanismes pouvant aboutir à cette anomalie.

L'exposé sera structuré avec une introduction, une conclusion et sera accompagné de schémas titrés et légendés de méiose et de fécondation. Le schéma concernant la méiose débutera par une cellule simplifiée comportant deux paires de chromosomes dont celle concernée par l'anomalie.

Feuille annexe à rendre avec la copie

Afin d'interpréter le caryotype, répondez au QCM. A partir des informations tirées du document, **cochez** la bonne réponse, pour chaque série de propositions.

1 - Ce caryotype est celui d'une cellule :

- d'un homme dont la formule chromosomique est $2n = 46$.
- d'une femme dont la formule chromosomique est $2n+1 = 47$.
- d'un femme dont la formule chromosomique est $2n = 46$.
- d'un homme dont la formule chromosomique est $2n+1 = 47$.

2 - Ce caryotype présente :

- une monosomie 21.
- une trisomie 18.
- une translocation du chromosome 2 sur le chromosome 18.
- une trisomie.

3 - Ce caryotype peut être issu de la fécondation :

- d'un gamète au caryotype normal par un gamète porteur deux chromosomes 21.
- de deux gamètes porteurs d'une mutation ponctuelle sur le chromosome 5.
- d'un ovocyte par deux spermatozoïdes.
- d'un gamète au caryotype normal par un gamète résultant d'une méiose dont la première division a présenté une anomalie.

Validation Recommencer

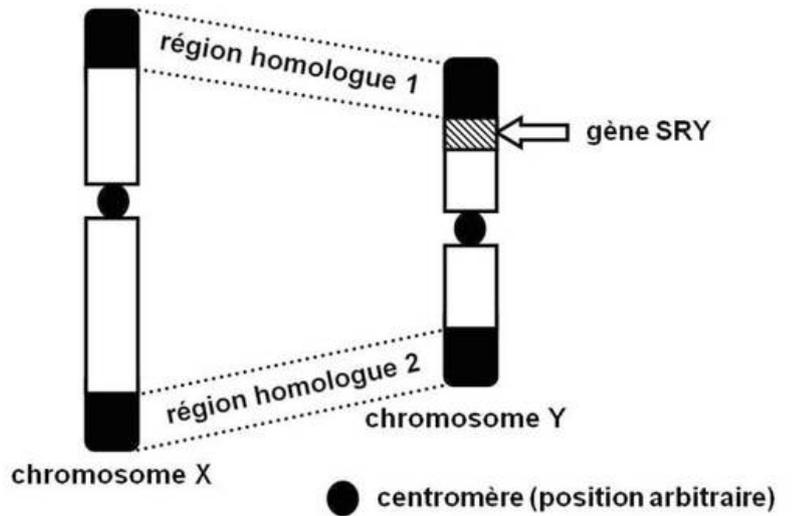
Partie 1 : (8 points) Génétique et évolution : des hommes sans chromosome Y

Céline et Erwan peinent à avoir leur premier enfant. Les résultats des examens prescrits pour comprendre la cause de cette difficulté montrent qu'Erwan présente une stérilité liée à une anomalie qui touche 1 homme sur 20 000 : - son caryotype présente deux chromosomes X et une absence de chromosome Y, - un des deux chromosomes X porte le gène SRY (Sex-determining Region of Y chromosome) dont le locus est, normalement situé sur le chromosome Y. La présence de ce gène explique qu'Erwan ait développé un phénotype sexuel masculin.

Le médecin explique par ailleurs que les chromosomes X et Y présentent, aux extrémités de leur bras, des régions homologues 1 et 2.

La présence du gène SRY sur un chromosome X proviendrait donc, en fait, d'un transfert par crossing-over entre les chromosomes X et Y, lors de la méiose.

Schéma des chromosomes sexuels



En tant que médecin, **expliquez** à ce couple :

- comment, dans le cas général de la méiose et la fécondation conduisent à un caryotype XY chez un homme.
- comment, dans de rares cas, un événement survenu au cours de la méiose, peut avoir pour conséquence la présence de deux chromosomes X, dont l'un porteur du gène SRY comme chez Erwan.

Votre exposé comportera une introduction, un développement structuré illustré de schémas explicatifs et une conclusion.

Partie 1: (8 points) Génétique et évolution: la diversification génétique des êtres vivants

La diversification génétique des êtres vivants s'explique notamment par la diversité des gamètes produits lors de la méiose. Au cours de celle-ci des accidents peuvent survenir contribuant aussi à cette diversité.

En vous appuyant sur l'exemple d'une méiose normale d'une cellule à $2n = 2$ chromosomes et d'un accident de méiose conduisant à une duplication d'un gène, **montrez** que ces mécanismes sont à l'origine de la diversité génétique des gamètes.

Remarque: la paire de chromosomes homologues sera porteuse d'un gène A (avec les allèles a1 et a2) et d'un gène B (avec les allèles b1 et b2).

Votre exposé sera structuré avec une introduction et une conclusion. Il sera accompagné de schémas.

bac S mars 2014 Nouméa

Partie 1 : (8 points) Génétique et évolution

Le caryotype est caractéristique de chaque espèce.

Expliquez comment la méiose et la fécondation participent à la stabilité du caryotype au cours de la reproduction sexée.

Votre exposé sera accompagné de schémas en choisissant le caryotype $2n = 4$.

La diversité génétique des individus issus de la reproduction sexuée est immense. Les allèles des gènes sont recombinaisonnés par brassages génétiques pendant la méiose chez les parents. La fécondation conduit ensuite à la formation de cellules-œufs à l'origine de la génération suivante au sein de laquelle chaque individu est génétiquement unique.

Expliquez comment la reproduction sexuée produit une diversité génétique en prenant le cas de la transmission de deux gènes localisés sur deux paires différentes de chromosomes. Votre explication s'appuiera sur la transmission d'un gène A (ayant deux allèles, A et a) et d'un gène B (ayant deux allèles B et b) d'un couple de parents à sa descendance.

Le cas des chromosomes sexuels est hors sujet.

Vous rédigez un texte argumenté. On attend que l'exposé soit étayé par des expériences, des observations, des exemples...

Montrez que selon la position des gènes sur les chromosomes, les génotypes des gamètes produits sont en proportion variable. **Illustrez** votre propos à l'aide de schémas en vous appuyant sur le cas d'individus hétérozygotes pour deux gènes donnés.

Vous rédigez un texte structuré. Votre argumentation s'appuiera sur des expériences et/ou des observations et/ou des exemples judicieusement choisis.

Expliquez comment l'analyse des résultats de croisements permet de connaître la position relative de deux gènes sur le ou les chromosomes.

Vous rédigez un texte structuré. Votre argumentation s'appuiera sur des expériences et/ou des observations et/ou des exemples judicieusement choisis.

Une cellule initiale qui subit de nombreuses divisions cellulaires forme un clone cellulaire. Dans un clone cellulaire certaines cellules peuvent présenter un patrimoine génétique différent de la cellule initiale.

Une cellule mère est à l'origine de 4 gamètes qui possèdent tous un patrimoine génétique différent.

Expliquez l'origine de la diversité génétique des cellules issues des divisions cellulaires.

Vous rédigez un texte argumenté. On attend que l'exposé soit étayé par des expériences, des observations, des exemples.

Quelles soient mitotiques ou méiotiques, les divisions cellulaires sont sources de diversité.

Expliquez comment les divisions cellulaires participent à la diversité génétique des êtres vivants.

Vous rédigez un texte argumenté. On attend que l'exposé soit étayé par des expériences, des observations, des exemples... éventuellement issus du document proposé.

Document : photographies des étapes de la mitose et de la méiose

La mitose : à partir d'une cellule initiale, deux cellules sont produites. Le patrimoine génétique des cellules issues de la mitose peut différer quand des erreurs lors de la réplication se produisent.

La méiose : à partir d'une cellule initiale, quatre cellules sont produites. Chaque cellule issue de la méiose possède un patrimoine génétique original.

Mitose et méiose sont deux modalités de division cellulaire chez les êtres vivants.

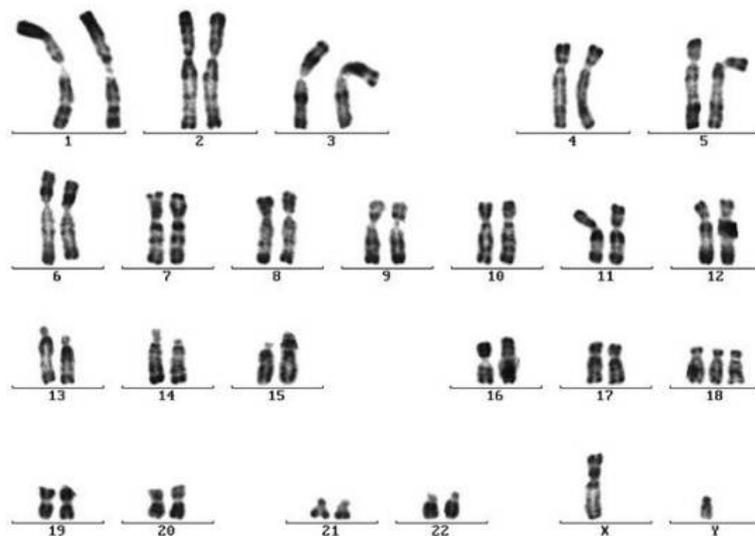
Montrez comment les modalités de la mitose et de la méiose ont des conséquences différentes sur les populations cellulaires qui en sont issues.

Vous rédigez un texte argumenté. On attend des arguments pour appuyer l'exposé comme des observations, des exemples...

Expliquez comment une anomalie qui survient pendant la méiose conduit à un nombre anormal de chromosomes dans toutes les cellules d'un embryon.

Vous rédigez un texte argumenté. Vous appuyez votre exposé et argumentez votre propos à partir éventuellement du document proposé, d'expériences, d'observations et/ou d'exemples judicieusement choisis.

Document : Caryotype d'une cellule de la peau (issue des divisions de la cellule œuf) d'un enfant à naître, établi lors d'un examen au cours de la grossesse.



Source : d'après laboratoire de cytogénétique - biologie de la reproduction - C. E. C. O. S - génétique et biologie prénatale- biologie moléculaire du Centre Hospitalier Universitaire de REIMS - 4/12/1999.

Montrez comment les crossing-over peuvent être source de diversité génétique.

Vous rédigez un texte argumenté. On attend des arguments pour appuyer l'exposé comme des expériences, des observations, des exemples...

Document : les familles multigéniques

La séquence en nucléotides de certains gènes d'un même organisme présentent de nombreuses ressemblances héritées d'un ancêtre commun.

Exemple des gènes des opsines chez l'Homme.



Gènes codant pour les opsines. Position des gènes sur le chromosome X