

RESTITUTION DE CONNAISSANCES (8 POINTS)

Innovations génétiques

La connaissance du génome des espèces montre une grande complexité tant du point de vue du polymorphisme que de la multitude des gènes.

Présentez les différents types d'innovations génétiques et montrez qu'elles permettent d'expliquer la complexité du génome.

La réponse sera structurée et illustrée d'un schéma d'innovation génétique à l'échelle de l'ADN.

Maintien du caryotype et trisomie 21

Méiose et fécondation participent à la stabilité du caryotype des individus de l'espèce. Pourtant, certains individus présentent un caryotype anormal : leurs cellules possèdent trois chromosomes 21.

Après avoir expliqué comment la méiose et la fécondation assurent la stabilité du caryotype, vous présenterez les perturbations du déroulement de la méiose qui conduisent à une trisomie 21.

Il sera tenu compte de la qualité de l'introduction, du développement structuré et de la conclusion. Le texte sera accompagné de schémas dans lesquels la formule chromosomique de la cellule sera $2n = 4$.

Brassage génétique au cours de la méiose

« La reproduction sexuée est une « machine à faire du différent »... »

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

Vous vous limiterez à trois gènes situés sur deux paires de chromosomes, en utilisant les couples d'allèles A, a ; B, b ; D, d. Votre exposé sera structuré et illustré de schémas judicieusement choisis, annotés et commentés.

Brassage intrachromosomique, fécondation et diversité des génotypes

On s'intéresse à la diversité des génotypes des descendants d'un couple. On considère deux couples d'allèles (A/a) et (B/b) situés sur la même paire de chromosomes non sexuels. Un des membres du couple a pour génotype (AB/ab) et l'autre membre a pour génotype (AB/ab).

Expliquez comment le brassage intrachromosomique au cours de la méiose, puis de la fécondation, permet d'obtenir une diversité des génotypes des descendants du couple.

Votre réponse sera organisée par une introduction, un développement structuré et une conclusion. Des schémas de cellules illustrant le brassage intrachromosomique et un tableau de croisement sont attendus.

Déterminisme génétique d'une différence phénotypique

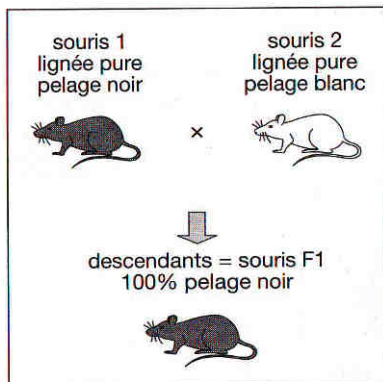
On formule l'hypothèse que chez la souris la couleur du pelage est gouvernée par un seul gène.

► Validez ou invalidez l'hypothèse proposée en la confrontant aux résultats des deux croisements.

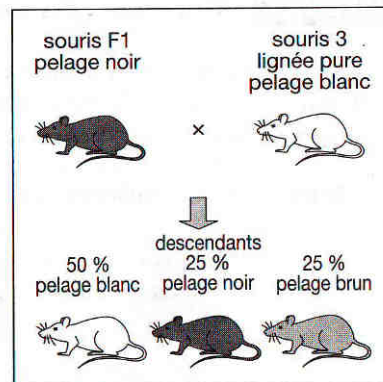
Document

Résultats de croisements de souris

a. Croisement n° 1



b. Croisement n° 2



Famille multigénique

Cinq gènes *Esr* pourraient intervenir dans le développement du grain de maïs.

► À partir de l'exploitation du *document*, trouvez des arguments pour montrer que ces gènes appartiennent à une famille multigénique.

Document

Le génome du maïs contient 5 gènes *Esr* (*Esr* 1 à *Esr* 5) qui codent les 5 séquences d'acides aminés présentées ci-dessous.
 La séquence *Esr* 1 est prise comme séquence de référence.

```

1      10      20      30      40      50      60      70      80
Esr1 MASRMGVAI VSLFVCLAA STSVNANVWQ TDDIPVNSN -MVRHSNMR QQQGGF IGH RPPLASFNRA SNQDGRKRT>>
Esr2 -----V----- --EDAFYST- KLGVNG---- A--S----- -K-LDSE--P>>
Esr3 -----M---Y-IVV P-----A- ---K-G--R- -----E----->>
Esr4 ----->>
Esr5 --L-L----- -EVVYHRIPL SILQMSKLF MKMMEVEHLL VHPNR->>
  
```

Chaque lettre correspond à un acide aminé.

Les acides aminés identiques à ceux de la protéine *Esr* 1 sont indiqués par des petits tirets « - ».

Les acides aminés absents dans une séquence sont indiqués par des grands tirets « - ».

Le signe « >> » marque la fin de la séquence protéique.

Pour plus de clarté, les séquences sont présentées par groupes de 10 acides aminés.

D'après Opsahl-Ferstad et coll. (1997)