

## 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

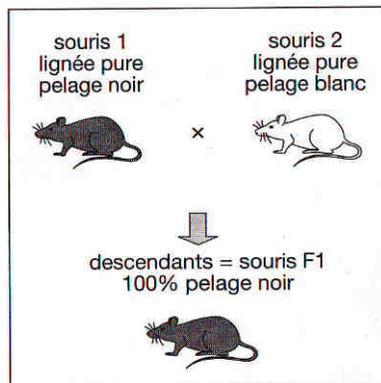
On formule l'hypothèse que chez la souris la couleur du pelage est gouvernée par un seul gène.

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

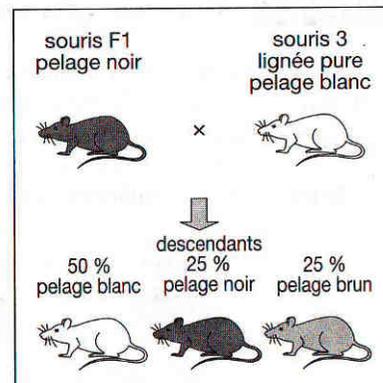
## Document

## 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 SNQDGDRKRT>>
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)