

## 1-3 Stabilité et variabilité des génomes et évolution (6 semaines)

### - Sciences de la vie et Sciences de la terre -

Cette partie du programme permet le réinvestissement de connaissances et compétences acquises en classes de seconde et surtout en première S : nature du programme génétique, notion de mutation, de parenté, rôles respectifs des gènes et de l'environnement dans la réalisation du phénotype, relations entre gènes et protéines, diversité allélique au sein d'une espèce et conséquences phénotypiques.

La notion de variabilité du génome est connue ; l'origine des innovations génétiques - formation de nouveaux allèles et de nouveaux gènes- est précisée et complétée.

Le polymorphisme des gènes et les familles de gènes au sein d'une espèce- doivent être compris comme le résultat d'une accumulation des innovations génétiques au cours des générations successives. Des liens entre génétique et mécanismes de l'évolution deviennent compréhensibles : trois exemples sont abordés.

Dans les cycles de développement des espèces à reproduction sexuée, deux événements fondamentaux, méiose et fécondation, sont toujours présents : ils assurent en même temps la stabilité des espèces et le brassage des allèles des gènes.

#### **L'apport de l'étude des génomes : les innovations génétiques**

Depuis la classe de seconde, l'élève sait que les mutations modifient la séquence de la molécule l'ADN, et sont responsables de l'apparition de nouveaux allèles. Trois types de mutations sont à connaître : substitution, addition et délétion.

On a expliqué également en première S les relations entre le phénotype d'un individu et son génotype. En classe terminale il s'agit d'orienter l'étude sur *les populations* au sein des espèces. La notion de polymorphisme génique, au delà de celle de polyallélisme implique la prise de conscience que pour beaucoup de gènes de l'espèce, il existe plusieurs allèles répandus dans les populations. On rappelle qu'un gène est qualifié de polymorphe si au moins deux de ses allèles sont présents dans l'espèce à une fréquence supérieure ou égale à 1%.

L'objectif principal de cette partie est d'aboutir à l'idée que le polymorphisme actuel est le résultat de mutations survenues dans le passé au sein des populations de l'espèce.

Seuls les *principes* des innovations génétiques sont à connaître : duplication du gène ancestral, divergence plus ou moins grande de copies. Il est important de savoir que les duplications d'un gène peuvent suivre une évolution indépendante, enrichissant ainsi le génome et rendant compte de fonctions nouvelles. Il est nécessaire d'insister sur le caractère aléatoire de ces innovations, leur relative rareté dans les conditions naturelles et l'existence de facteurs variés pouvant augmenter leur fréquence.

#### Limites (ne sont pas exigibles)

- Les mécanismes à l'origine des mutations et les modes d'actions des agents mutagènes.
- Les mécanismes à l'origine des duplications de gènes dans les familles multigéniques.
- La connaissance des codons du code génétique.
- La connaissance d'un exemple précis.
- L'ADN extragénique.
- Les mécanismes de correction des mutations.

## **Méiose et fécondation participent à la stabilité de l'espèce**

A partir de deux exemples de cycle de reproduction (celui d'un mammifère, celui d'un champignon ascomycète), on montre la signification biologique de deux phénomènes : méiose et fécondation permettent le maintien de la garniture chromosomique de l'espèce (stabilité de l'espèce).

Par l'exemple « champignon ascomycète », la méiose est dissociée de celle de processus générateur des gamètes.

A partir de documents, les événements chromosomiques de la méiose sont reconnus, les conséquences de perturbations dans le déroulement de ces événements conduisant à des anomalies du nombre de chromosomes sont comprises. Ces événements doivent pouvoir être schématisés.

Limites (ne sont pas exigibles) :

- *La spermatogenèse et l'ovogenèse.*
- *L'étude et la construction de cycles autres que ceux d'un mammifère et d'un champignon ascomycète.*
- *Les mécanismes cellulaires et moléculaires de la fécondation.*
- *Les différentes étapes de la prophase de la première division de méiose.*
- *La connaissance d'exemples d'anomalies du nombre et de la forme (translocation) des chromosomes (l'élève doit savoir repérer l'existence d'une anomalie simple et typique, mais il n'a pas à retenir d'exemple précis, ni à savoir les reconnaître et les nommer).*

## **Méiose et fécondation sont à l'origine du brassage génétique**

La relation entre polyallélisme de l'espèce et fréquence de l'hétérozygotie évoquée dans le programme est naturellement une simplification, qui n'est acceptable qu'au sein d'une population panmictique se reproduisant selon une modalité « classique » de reproduction biparentale.

L'étude du contenu des asques (cas d'un couple d'allèles) d'un champignon ascomycète a pour objectif de montrer les rôles de la méiose dans la ségrégation des allèles à la première ou deuxième division de la méiose, les échanges entre chromatides homologues, et le positionnement aléatoire des chromosomes et chromatides. En se limitant à l'étude d'un couple d'allèle, on met en évidence le brassage du matériel chromosomique, mais on ne peut parler de brassage génétique, notion qui est abordée avec des exemples de diplontes.

Chez un organisme diploïde (cas de deux couples d'allèles), il faut faire comprendre que les brassages génétiques conduisent à l'unicité génétique des individus. L'expression « méiose et fécondation à l'origine de la variabilité génétique » utilisée dans le programme doit donc bien être comprise à l'échelle de l'individu. Ces deux phénomènes cellulaires sont cause de la diversité génétique des individus et non de la diversité allélique au sein de la population. Les élèves doivent pouvoir réaliser une représentation schématique des événements principaux conduisant à la réalisation d'un génotype alors que le génotype des parents est connu.

L'analyse de résultats de croisements expérimentaux (1<sup>ère</sup> génération et test-cross) permet de discuter :

- du nombre de gènes impliqués dans le déterminisme de la différence phénotypique étudiée,
- de la localisation chromosomique des gènes impliqués.

Limites (ne sont pas exigibles)

- *Les mécanismes de crossing-over.*
- *Les calculs de distance génique et la localisation relative de plusieurs gènes à partir de calculs de pourcentage de recombinaison.*
- *Les termes de post-réduction et de pré-réduction.*

- *La connaissance de la transmission d'exemples de caractères héréditaires (la compréhension d'un exemple fourni est demandé, la mémorisation d'aucun exemple étudié dans l'année n'est exigée).*
- *Les prévisions en génétique humaine.*
- *L'étude de l'hérédité liée au sexe.*

### **Étude de trois exemples de relations entre mécanismes de l'évolution et génétique**

Cette partie du programme est une ouverture intellectuelle. Elle a pour but d'envisager des hypothèses explicatives de l'évolution des espèces. La complexité des relations possibles entre mécanismes de l'évolution et génétique est telle qu'il est impossible d'en donner une vision d'ensemble ou des mécanismes explicatifs.

C'est pourquoi, à l'aide de trois exemples ponctuels, il s'agit seulement d'illustrer le fait que des innovations génétiques se traduisent au cours du temps par des modifications du patrimoine génétique des espèces. Cette partie du programme a un statut particulier et ne peut à elle seule être l'objet d'une question au baccalauréat.

Afin de mieux comprendre cette partie du programme, il convient de lire le texte correspondant du B.O.E.N. avec les modifications typographiques suivantes :

<b>NOTIONS ET CONTENUS</b>
----------------------------

**Etude de trois exemples de relations entre mécanismes de l'évolution et génétique.**

Parmi les innovations génétiques seules celles qui affectent les cellules germinales d'un individu peuvent avoir un impact évolutif.

- Les mutations qui confèrent un avantage sélectif aux individus qui en sont porteurs ont une probabilité plus grande de se répandre dans la population.
- Des mutations génétiques peuvent se répandre dans la population sans conférer d'avantage sélectif particulier (mutations dites neutres).

*Limites :*

*Les mécanismes de la dérive génique ne sont pas au programme.*

- Des mutations affectant les gènes de développement (notamment les gènes homéotiques) peuvent avoir des répercussions sur la chronologie et la durée relative de la mise en place des caractères morphologiques. De telles mutations peuvent avoir des conséquences importantes.

Ainsi, les innovations génétiques peuvent être favorables, défavorables ou neutres pour la survie de l'espèce.

## ACTIVITES ENVISAGEABLES

Étude de l'exemple du paludisme et de la fréquence de l'allèle  $\beta$  S de la globine ou du mélanisme de la phalène du bouleau.

Comparaison de molécules homologues de différentes espèces, ayant les mêmes propriétés.  
Exemple : les hémoglobines de mammifères.

Comparaison des caractères crâniens du fœtus de Chimpanzé et du fœtus humain.  
Comparaison de la durée du développement embryonnaire du système nerveux central de l'Homme et du Chimpanzé.

N.B. : la phrase "Acquisition plus tardive du caractère opposable du pouce chez le Chimpanzé que chez l'Homme" ne fait pas partie du programme.

Les innovations génétiques, qui affectent aussi bien des gènes de structure que des gènes du développement, apparaissent chez des individus ; seules celles qui affectent les cellules germinales peuvent être transmises à leur descendance. Mais ce sont les populations et les espèces qui évoluent. Au cours des générations successives, les fréquences des allèles des gènes au sein des populations sont modifiées :

- les individus porteurs d'allèles qui, dans des conditions de milieu données, leur donnent une probabilité plus grande de parvenir à la maturité sexuelle et de contribuer à la reproduction de l'espèce, ont plus de descendance. La fréquence des allèles dont ils sont porteurs augmente dans la population : on parle de sélection naturelle ;
- lorsque la mutation est neutre (aucun avantage ni désavantage particulier n'est conféré aux individus qui les portent), il est possible malgré tout qu'elle se répande dans la population.
- des mutations concernant les gènes du développement pourraient avoir des conséquences phénotypiques plus importantes que celles qui affectent les gènes de structure. Elles pourraient ainsi rendre compte de l'apparition de nouveaux plans d'organisation et donc d'une évolution des espèces. L'hétérochronie (ontogenèse modifiée dans sa durée ou sa vitesse d'évolution) peut affecter le développement des caractères de l'espèce.

N.B. Des exemples des conséquences de mutations, relatifs aux trois cas de figure énumérés, sont proposés dans la colonne ACTIVITES ENVISAGEABLES. Aucun de ces exemples n'est imposé et ils n'auront pas à être retenus en tant que tels.

Le premier cas de figure permet d'illustrer le fait qu'une mutation dans une espèce donnée peut avoir des conséquences sur l'individu et sur la population dans sa totalité : il indique la notion de sélection naturelle. Ce type de mutation peut être expliqué avec le paludisme ou le mélanisme de la phalène du bouleau.

Le deuxième cas de figure permet d'illustrer le fait qu'une mutation d'un gène de structure, envisagée dans le cadre de l'évolution des espèces et de la phylogénie, peut ne pas être déterminante, mais accompagner et tracer l'évolution. Cet exemple de mutation peut être expliqué avec la comparaison des hémoglobines de mammifères.

Le troisième cas de figure permet d'illustrer le fait qu'une mutation peut affecter des gènes du développement (notamment des gènes homéotiques). De telles mutations (« petite cause ») peuvent induire des décalages (ralentissements ou accélérations) de certaines phases du développement chez de nombreux vertébrés et invertébrés, et peuvent avoir par exemple pour conséquence l'apparition d'un nouveau plan d'organisation comme le passage de la nageoire à la patte chez les tétrapodes (« grand effet »). On appelle hétérochronie ces modifications de

durée et de vitesse d'ontogenèse au cours de l'évolution. Ce mécanisme, qui peut contrôler l'apparition de caractères fondamentaux de l'espèce, peut être expliqué avec l'exemple du blocage du trou occipital à la base du crâne chez l'Homme qui impose une bipédie permanente, alors que la bascule vers l'arrière chez le Chimpanzé âgé de un an accompagne la quadrupédie des adultes (cf. programme : comparaison des caractères crâniens du fœtus de Chimpanzé et du fœtus humain). Il en est de même avec l'exemple de l'allongement de la durée du développement embryonnaire du système nerveux central chez l'Homme par rapport au Chimpanzé, pouvant être lié à une multiplication des cellules nerveuses conférant à l'Homme un développement plus important du cerveau.

Les phénomènes d'hétérochronie ont probablement joué un grand rôle dans l'évolution humaine. Ils se manifestent par une accélération ou un retard dans le développement embryonnaire ou dans la croissance. Ainsi, l'Homme pourrait être le "descendant néoténique" d'un animal qui aurait conservé à l'âge adulte des traits que l'on trouve aussi chez les hominins actuels (Chimpanzé, Bonobo), mais seulement lorsque ceux-ci sont jeunes. Ces caractéristiques sont modifiées lors du passage à l'état adulte (bipédie, front haut et bombé, yeux volumineux par rapport au reste de la face, membres supérieurs courts par rapport aux membres inférieurs...). Des mutations finalement assez limitées sur le plan de la quantité de matériel génétique concernée, mais ayant des conséquences majeures sur le développement, ont pu être transmises d'un coup à la descendance.

Limites (ne sont pas exigibles) :

- *Les mécanismes et les effets de la dérive génique.*
- *Les modèles formels de la génétique des populations.*