

Résumé du cours sur le chapitre 3 : multiplication cellulaire et transmission de l'information génétique

A l'issue de la reproduction sexuée, une cellule-œuf commence à se multiplier pour donner un embryon. Chaque être humain ainsi formé est unique: il partage des caractères en commun avec ses parents et ses frères et sœurs, mais il n'en est pas une copie. C'est un individu unique ! C'est ce qu'on appelle la diversité génétique.

I] La reproduction sexuée crée une grande diversité génétique grâce au hasard et des informations sont transmises des parents aux enfants

Le nouveau-né possède le même caryotype que celui de la cellule-œuf. Car la cellule-œuf provient de la fusion de deux cellules reproductrices (un spermatozoïde + un ovule). Nous avons vu que dans un gamète (ovule ou spermatozoïde), il y avait que 23 chromosomes (c'est son caryotype), et non 46 comme dans toutes les autres cellules du corps (x : cellules de la peau).

De plus nous avons vu que le processus qui permet de remplacer des cellules en fin de vie (ou endommagées) est la multiplication cellulaire (= division cellulaire = mitose).

II] La formation d'individus uniques

Le caryotype de l'espèce humaine reste identique d'une génération à la suivante (soit 46 chromosomes). Pourtant, les enfants d'un couple ne sont pas identiques à leurs parents ni identiques entre eux (à part les vrais jumeaux). Leur équipement génétique (= génotype) est donc différent.

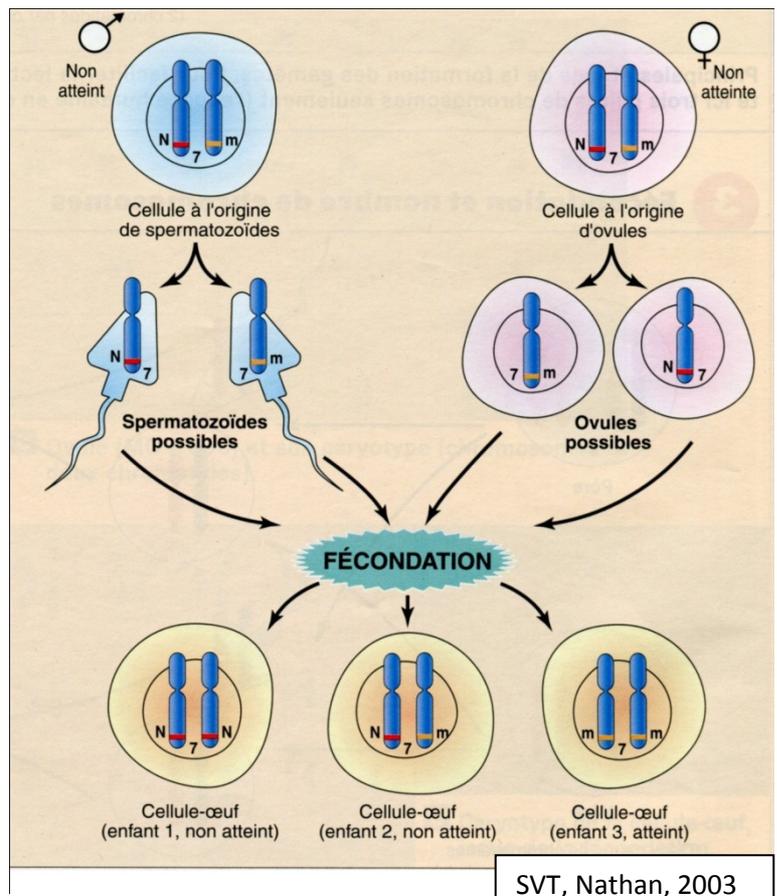
Activité 1: comprendre l'origine d'une maladie génétique.

La mucoviscidose est une maladie génétique qui atteint 1 enfant sur 2500 en France. Son principal symptôme est une sécrétion abondante de mucus qui endommage les voies pulmonaires et digestives, entraînant de graves difficultés respiratoires et alimentaires.

Les garçons sont autant atteints que les filles: le gène responsable de la maladie est porté par chaque chromosome de la paire n°7. Ce gène existe sous plusieurs versions (=allèles): un allèle N (normal, qui n'entraîne pas la maladie) et un allèle m (responsable de la maladie).

1°) **Expliquer** comment deux parents sains peuvent donner naissance à un enfant atteint de mucoviscidose. Vous détaillerez les chromosomes (et les allèles) transmis par le père et la mère dans le schéma.

Réponse: deux parents "sains" mais porteurs d'un allèle "défectueux" peuvent le transmettre (lors de la reproduction) à leur descendant. Ceci étant possible uniquement si, lors de la répartition des chromosomes, le chromosome porteur de l'anomalie génétique (le gène défectueux) est transmis à la fois par le père et la mère. (Voir le schéma ci-contre pour comprendre ; sur ce schéma, l'allèle défectueux est l'allèle « m » et le sain est le « N »).



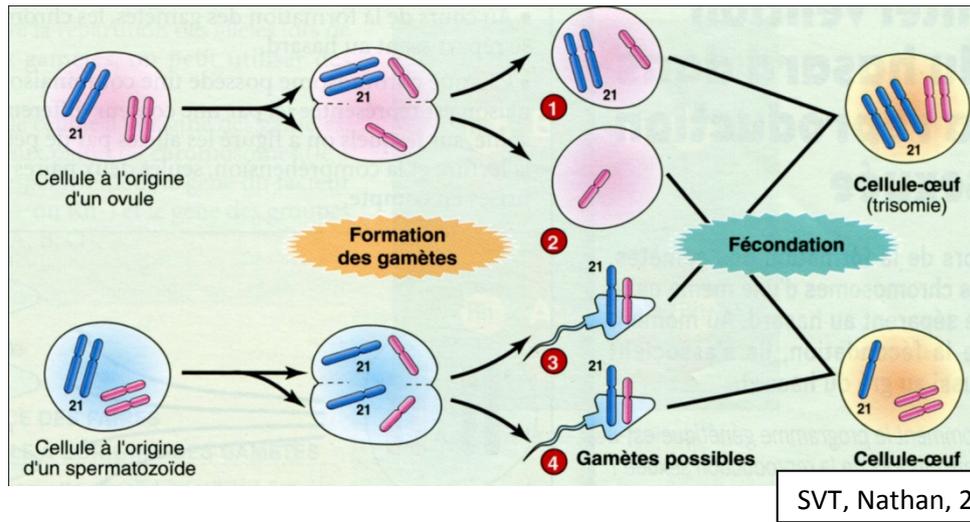
2°) **Rappeler** pourquoi la mucoviscidose est une maladie génétique. Puis **indiquer** les allèles portés par les chromosomes d'un enfant malade en les dessinant sur le schéma distribué par le professeur.

Réponse: la mucoviscidose est une maladie génétique car elle est liée à un gène défectueux porté par le chromosome n°7. Ce gène code pour la protéine CFTR impliquée dans la création de mucus qui permet d'humidifier l'intérieur des poumons. Or le gène défectueux code pour une quantité trop importante de mucus qui crée les symptômes. Schéma: voir celui page précédente, dernière ligne.

3°) A partir du schéma ci-dessous, expliquer l'origine de la trisomie 21. Préciser ensuite si la cellule-œuf du bas (réunion des gamètes 2 et 4) est viable (c'est-à-dire si elle pourra créer un futur bébé). D'après vous, existe-t-il d'autres possibilités de former des cellules-œufs à partir des gamètes numérotés de 1 à 4? Si oui lesquelles.

Réponse: le schéma montre que la trisomie 21 est un nombre anormal de chromosomes présent dans le noyau des cellules au niveau de la paire n°21 (3 au lieu de chromosomes). Cette anomalie est causée par un problème dans le transfert (et d'union) des chromosomes des gamètes provenant du père et de la mère (spermatozoïde et ovule). Un chromosome surnuméraire (de la paire 21) ici provenant de l'ovule va s'ajouter à ceux provenant du père causant un problème chromosomique.

Il serait possible de créer $2 \times 2 = 4$ cellules-œufs possibles qui toutes seront anormales (2 cellules-œuf "trisomiques" et 2 cellules-œufs non viables car elles posséderont un chromosome de moins que la normale). Ici la cellule-œuf du bas est viable mais donnera un enfant trisomique.



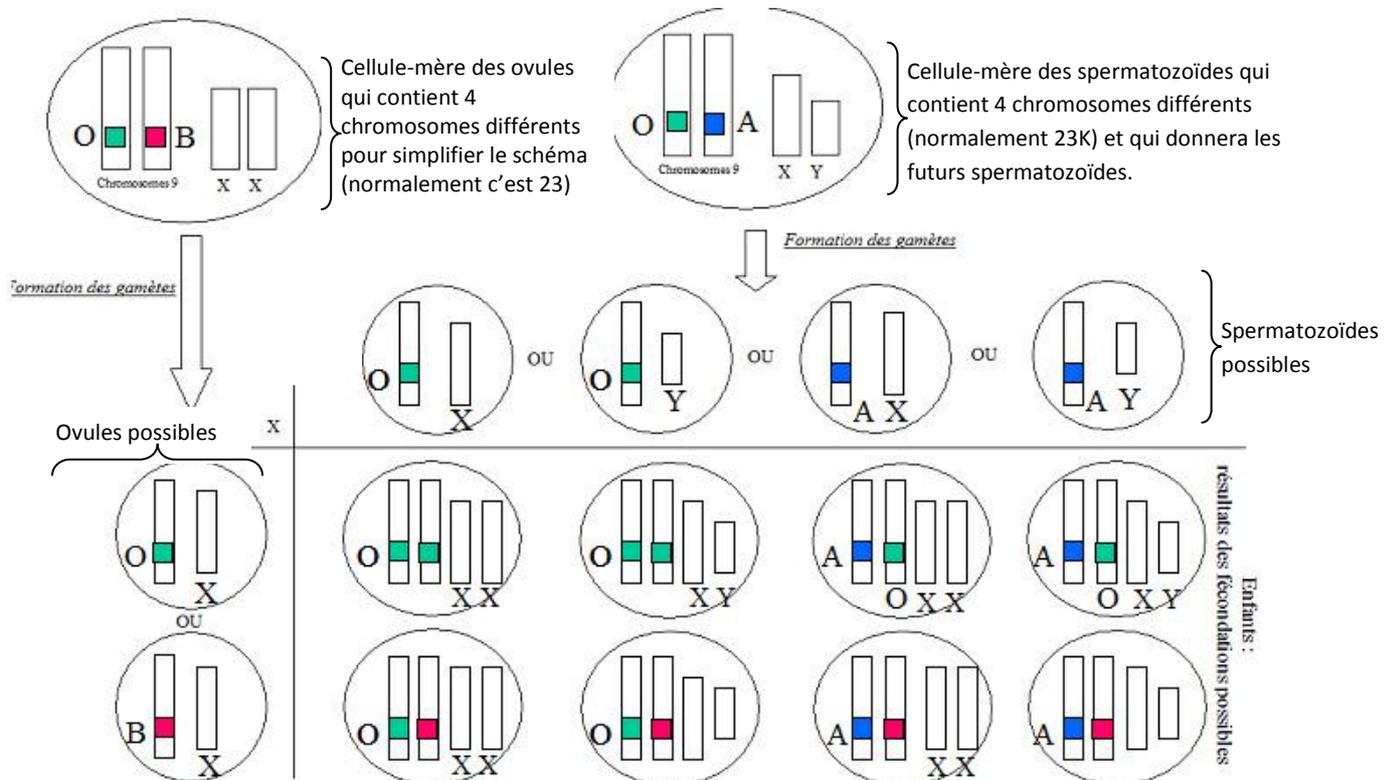
Nous savons maintenant qu'au cours de la formation des cellules reproductrices, les chromosomes sont transmis au hasard dans les futurs gamètes (ovules et spermatozoïdes). Il existe donc un nombre très important de combinaisons possibles de gamètes suivant la répartition des chromosomes (cette répartition se fait au hasard, ne l'oublions pas). Il est donc évident que les nouveau-nés issus de la reproduction sexuée seront génétiquement très différents. Mais jusqu'à quel point?

III Les conséquences génétiques de la fécondation

Lorsque les organes reproducteurs (testicules chez l'Homme et ovaires chez la femme) créent des cellules reproductrices celles-ci peuvent être très différentes au niveau de leur composition chromosomique (= nombre de chromosomes et allèles portés par ces chromosomes).

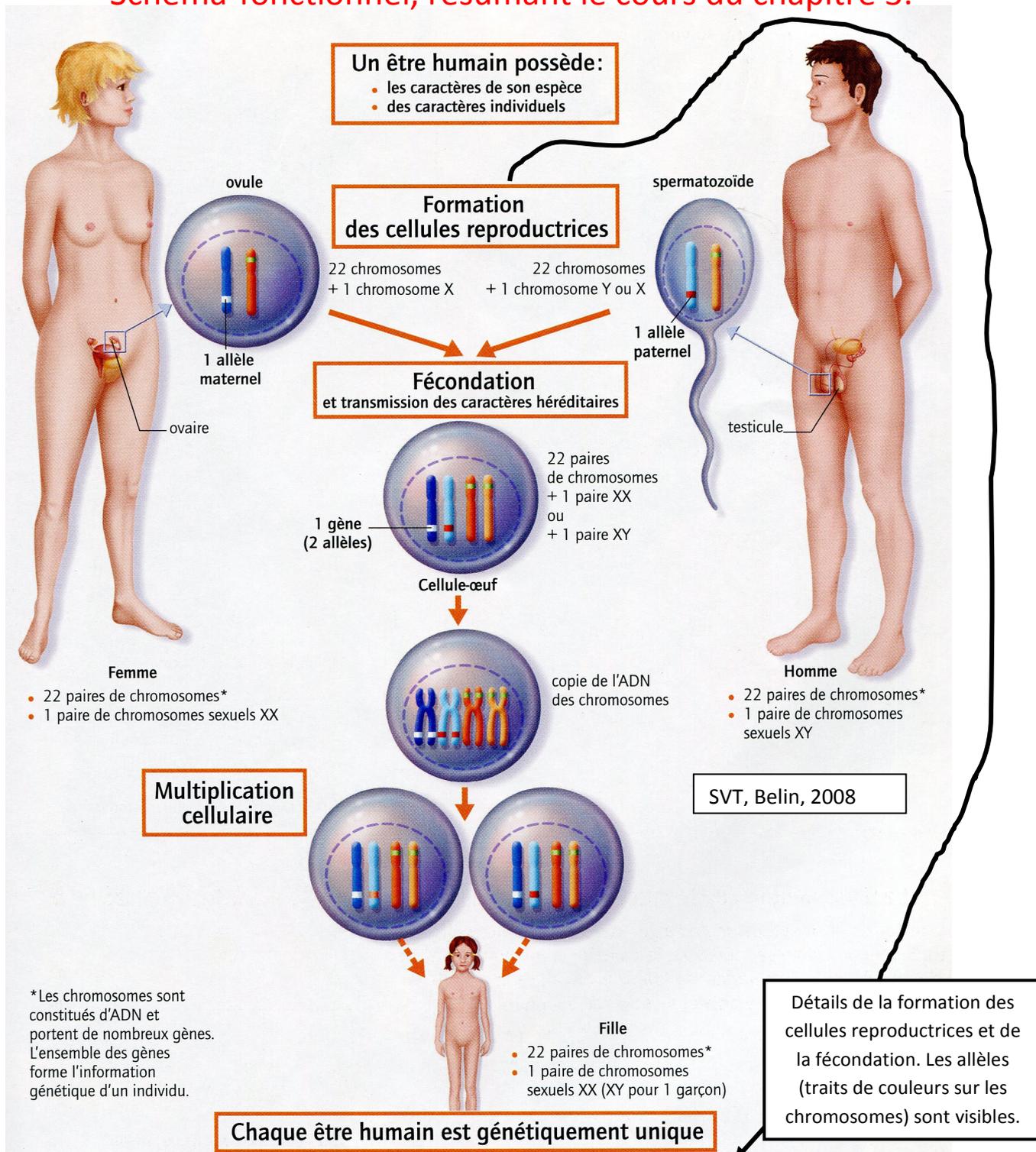
La fécondation permet de réunir les 23 chromosomes provenant du gamète de l'homme et les 23 chromosomes provenant du gamète de la femme pour reconstituer le nombre de chromosome « normal » de l'espèce (=46K).

Lors de la création des gamètes les chromosomes peuvent se répartir, au hasard, de différente façon (voir "I" de ce cours). Le hasard permet donc de créer différentes combinaisons chromosomiques, qui sont autant de possibilité de créer, au final, des cellules-œufs différentes (et donc des individus différents). Voir ci-dessous.



Le tableau ci-dessus (appelé échiquier de croisement) montre les résultats des différents croisements possibles entre les spermatozoïdes et les ovules. Ce tableau vous montre donc, pour 2 chromosomes différents chez l'homme et chez la femme, toutes les combinaisons de cellule-œufs possibles, toutes dues au hasard.

Schéma-fonctionnel, résumant le cours du chapitre 3.



*Les chromosomes sont constitués d'ADN et portent de nombreux gènes. L'ensemble des gènes forme l'information génétique d'un individu.

