

# **Chapitre 2**

**Diversité et Stabilité  
génétique  
des individus.**

**Transmission de l'information  
génétique**

# I- Diversité des phénotypes des individus

Problématique : Comment expliquer la diversité des phénotypes au sein d'une espèce ?

## Activité 1 – Phénotype et génotype des groupes sanguins

Sous les ongles de la victime, du sang a pu être récupéré. **les Experts Bordeaux** doivent déterminer à quel groupe sanguin appartient le sang retrouvé.

### Consigne :

Vous êtes l'expert en charge de la détermination des groupes sanguins. **Après avoir réalisé le protocole et complété la fiche TP, vous indiquerez qui est le coupable du crime.**

### Doc 1 :

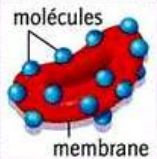
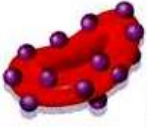
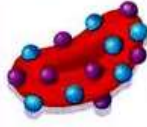

Il existe 4 groupe sanguins déterminés par les molécules présentes à la surface des globules rouges (cellules sanguines). Il existe deux types de molécules : les molécules A et les molécules B. Il existe dans les laboratoires des produits contenant d'autres molécules capables de se fixer sur ces molécules de surface des globules rouges.

Le produit anti-A possède des molécules capables de se fixer spécifiquement sur les molécules A.

Le produit anti-B possède des molécules capables de se fixer spécifiquement sur les molécules B.

Lorsque ces molécules se fixent aux molécules à la surface des globules rouges, cela a pour conséquence d'agglutiner les globules rouges, c'est ce que l'on appelle **une réaction d'agglutination**. C'est cette réaction qui est utilisée dans le test d'agglutination que vous allez réaliser.

### Doc 2

Groupes sanguins	Groupe <b>A</b>	Groupe <b>B</b>	Groupe <b>AB</b>	Groupe <b>O</b>
Hématies (les molécules ne sont pas à l'échelle)				
Fréquence des groupes sanguins dans la population	44%	10%	4%	42%

**Les différents groupes sanguins et leur fréquence en France.** Les groupes sanguins A, B, AB et O correspondent chacun à une version différente du caractère héréditaire « groupe sanguin ».

## Activité 2–Phénotype et génotype des groupes sanguins (suite)

Après les analyses de sang, **Les Experts Bordeaux**, ont déterminé que le sang récupéré était du groupe A. C'est donc **Philippe** le coupable.

Les policiers décident d'interpeler le suspect chez lui, mais arrivé sur place, il a disparu !!

Ils se rendent alors chez ses parents qui sont interrogés. Les policiers sont assez surpris de découvrir que la mère de Philippe est du groupe B, que son père est du groupe A, que son frère est du groupe O et que sa sœur est du groupe AB.



**Doc. 1** Des phénotypes différents. Quatre **phénotypes** « groupe sanguin » existent : les groupes A, B, AB et O.

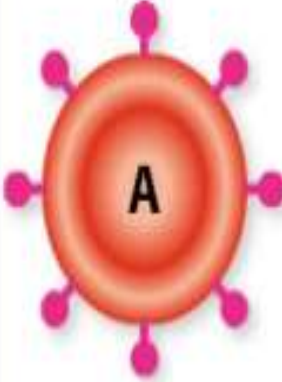
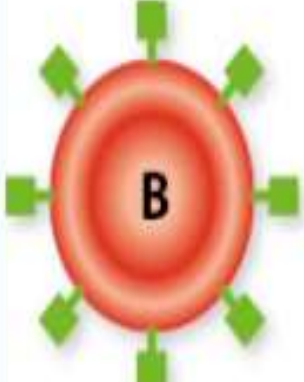


× 1 000



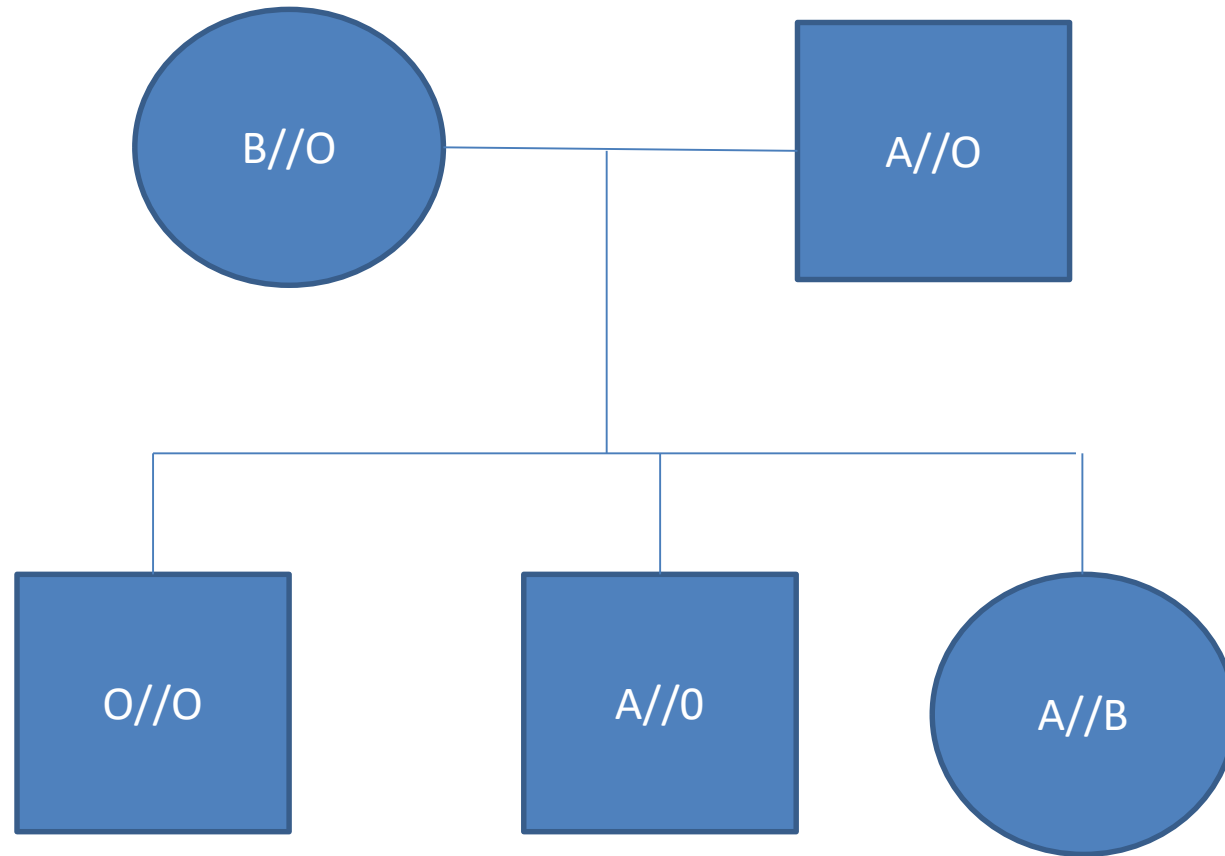
localisation du gène « groupe sanguin » sur la paire de chromosomes n° 9

Les groupes sanguins sont déterminés par la présence à la surface des hématies (ou globules rouges) de molécules marqueurs. Ces molécules sont fabriquées grâce à l'information génétique portée par un gène du chromosome 9. Ce gène existe en trois versions : allèle A, allèle B et allèle O. Chaque individu possède dans son génome deux chromosomes 9, donc deux versions du gène « groupe sanguin ». Lorsque les allèles A ou B sont présents simultanément, ils s'expriment tous les deux : ils sont dits dominants.

**Doc. 2** Chromosomes, gènes et **allèles** impliqués dans le phénotype des groupes sanguins.

Phénotype	Groupe A	Groupe B	Groupe AB	Groupe O
Hématie				
Proportion dans la population française	44 %	10 %	4 %	42 %

**Doc. 3** Marqueurs des groupes sanguins présents à la surface des hématies.



**Philippe**



		Bonne maîtrise	Maîtrise Satisfaisante	Maîtrise fragile
Lire et exploiter des données présentées sous différentes formes	J'ai localisé le gène impliqué dans le groupe sanguin.	😊	😐	😞
	J'ai indiqué les différents allèles possibles pour le gène du groupe sanguin.	😊	😐	😞
	J'ai indiqué les différents phénotypes possibles pour le groupe sanguin.	😊	😐	😞
	J'ai précisé le ou les génotypes possibles pour chaque phénotype « groupe sanguin ».	😊	😐	😞
S'exprimer en utilisant la langue française à l'écrit	<p>Mon <b>texte</b> :</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- est clair,</li> <li>- est bien présenté</li> <li>- répond logiquement à la consigne.</li> </ul>	😊	😐	😞
Représenter des données sous la forme d'un arbre généalogique	<p>Mon <b>arbre généalogique</b> est :</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Suffisamment grand et soigné</li> <li>- Répond aux conventions de la fiche technique</li> <li>- Pour chaque membre de la famille de Philippe j'ai indiqué les allèles du groupe sanguin qu'il possède sur ses chromosomes 9.</li> </ul>	😊	😐	😞

## Bilan

Dans une cellule, un gène existe en **2 exemplaires** occupant la même position sur chacun des 2 chromosomes d'une paire (sauf pour la paire XY chez le mâle).

Les cellules possèdent, pour un même gène, soit 2 fois le même allèle, soit 2 allèles différents.

Dans ce dernier cas, les 2 allèles peuvent s'exprimer (**co-dominants**) ou l'un peut s'exprimer (**dominant**) et pas l'autre (**récessif**).

**La diversité des phénotypes observés est le résultat de la diversité des allèles pour chaque gène.**

**Génotype : ensemble des gènes d'un individu**

**Phénotype : ensemble des caractères d'un individu**

Pour représenter le génotype et le phénotype :

Génotype : nom de l'allèle // nom de l'allèle  
... //...

Phénotype : [ ... ]

Exemple : A//O [ A ]

1

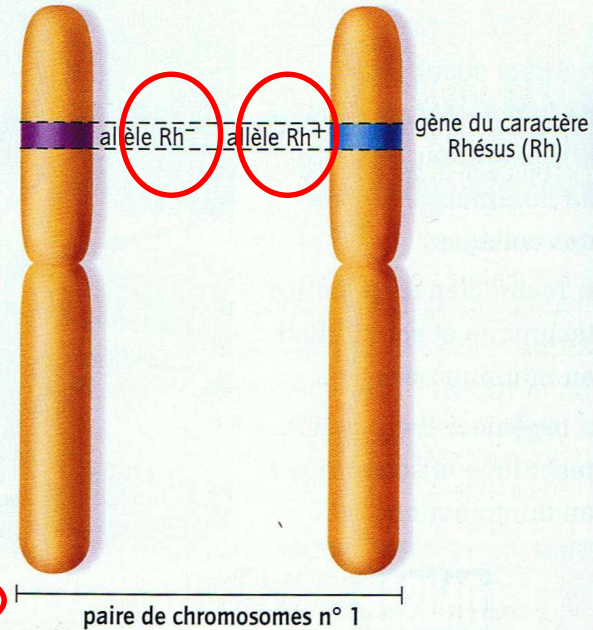
## 5 Le caractère « Rhésus »

Raisonnement et interprétation d'un schéma

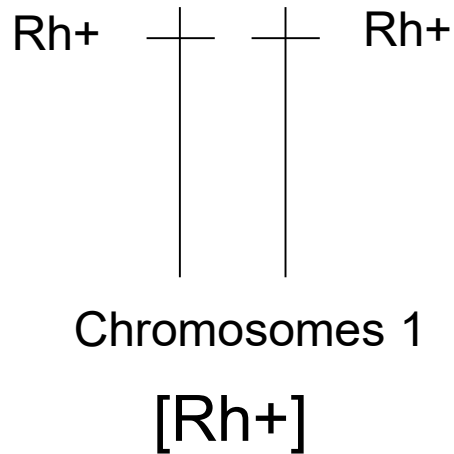
En plus d'appartenir à l'un des 4 groupes sanguins A, B, AB ou O, chaque individu possède un caractère appelé « Rhésus ».

Ce caractère est déterminé par un gène localisé sur la paire de chromosomes n° 1. Il existe, pour ce gène, deux allèles : l'allèle Rhésus + (Rh+) et l'allèle Rhésus - (Rh-).

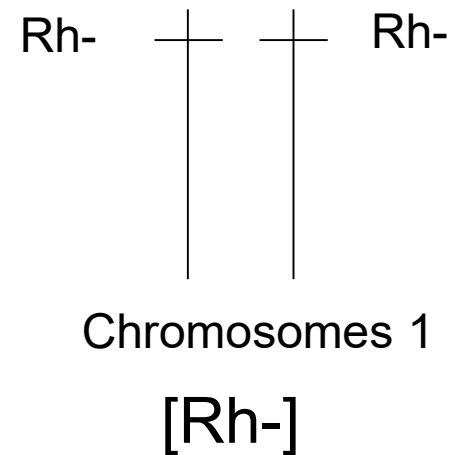
- Rappelez la définition d'un allèle.
- Identifiez les allèles présents sur la paire de chromosomes n° 1 schématisée ci-contre et déduisez-en l'allèle dominant.
- Représentez schématiquement toutes les autres combinaisons d'allèles possibles et indiquez, pour chacune d'entre elles, le Rhésus de la personne.



### Autres combinaisons d'allèles possibles :



OU



## 2

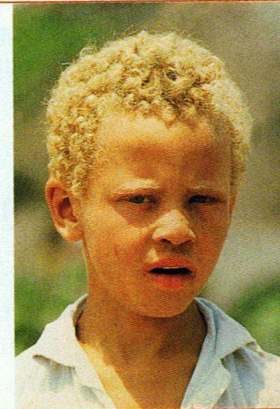
## L'albinisme

La couleur de la peau est due à un pigment, la mélanine, présent en quantité plus ou moins grande. Certains individus possèdent une peau, des sourcils, des cils, des cheveux dépigmentés, c'est-à-dire blancs. Ces sujets ne fabriquent pas de mélanine : ils sont atteints d'albinisme.

L'albinisme est une anomalie rare, due à la modification d'un gène impliqué dans la fabrication du pigment. On note A et a les deux formes, ou allèles, sous lesquels se présente le gène : A est l'allèle normal, a est l'allèle anormal. L'allèle A est dominant.

a. Schématisez la paire de chromosomes porteuse du gène dans le cas d'un individu albinos.

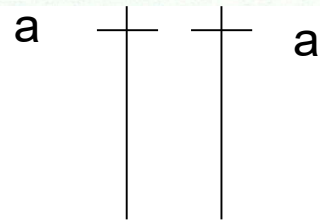
b. Donnez les allèles possibles pour un individu normalement pigmenté.



Un enfant albinos.

OBJECTIF : Réaliser et raisonner

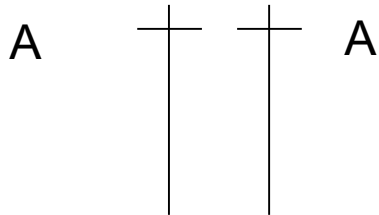
Individu albinos :



Chromosomes 9

[a]

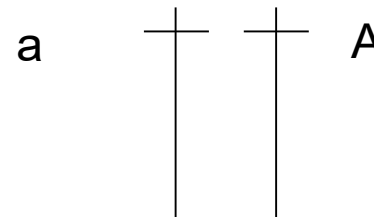
Individu non albinos, normalement pigmenté :



Chromosomes 9

[A]

OU



Chromosomes 9

[A]

### 3 Le daltonisme

Le daltonisme est un défaut de vision des couleurs. Cette anomalie est plus fréquente chez les garçons que chez les filles.

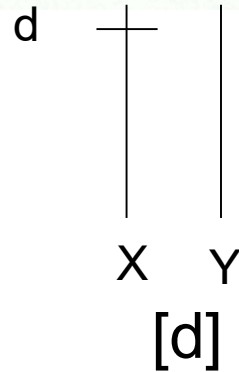
Le gène impliqué dans la vision des couleurs est situé sur le chromosome X et présente deux allèles : l'allèle N commande la vision normale, l'allèle d commande le daltonisme et ne s'exprime pas en présence du premier (l'allèle N est donc dominant).

a. Schématisez les deux chromosomes sexuels d'un homme daltonien, puis ceux d'un homme à vision normale.

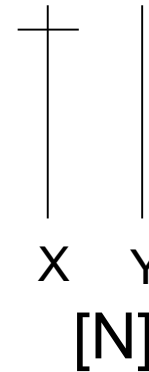
b. Schématisez les deux chromosomes sexuels d'une femme daltonienne, puis ceux d'une femme à vision normale (plusieurs cas sont possibles).

OBJECTIF : Réaliser et raisonner

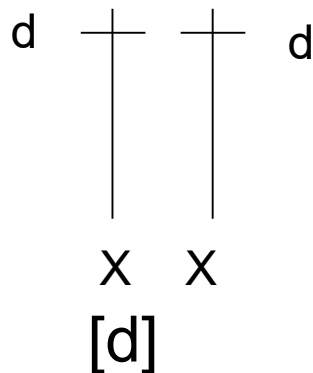
Homme daltonien



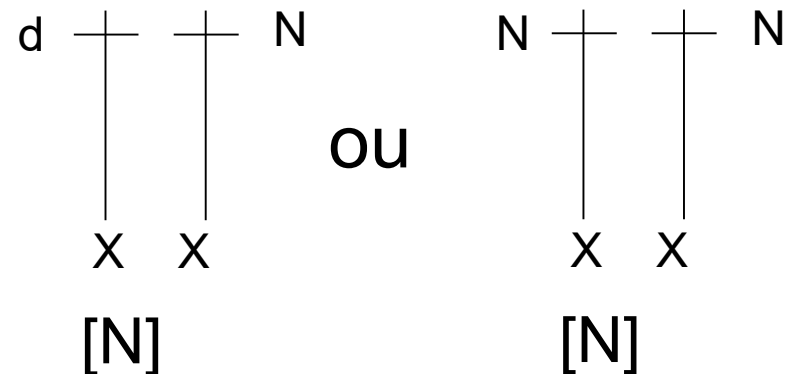
Homme non daltonien (vision normale)



Femme daltonienne :



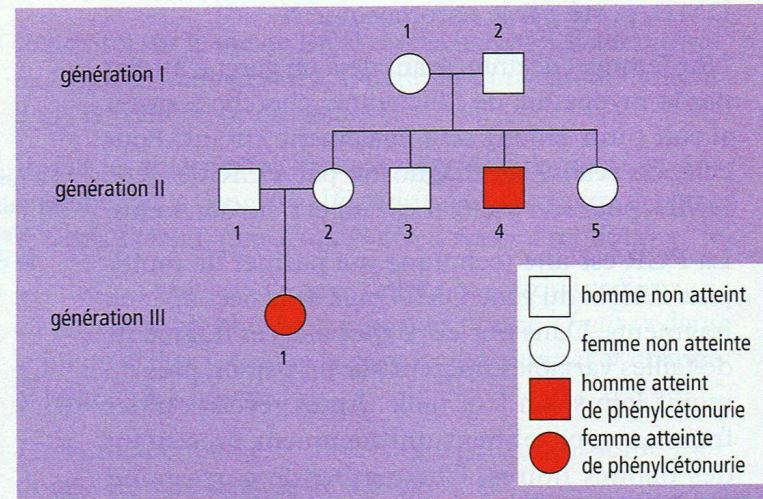
Femme non daltonienne (vision normale) :



## 4 La phénylcétonurie

Dans la famille D. certains individus sont atteints d'une maladie héréditaire grave : la phénylcétonurie. Cette maladie se manifeste par des troubles mentaux si l'enfant n'est pas soigné. Elle est liée à l'accumulation dans le sang d'une substance alimentaire : la phénylalanine qui, à fortes doses, est toxique pour les cellules nerveuses.

Chez les individus non atteints, la phénylalanine est dégradée par une substance produite par un gène appelé PAH, porté par la paire de chromosomes n° 12. Chez les individus atteints de phénylcétonurie, ce gène est défectueux. Il existe dans la population deux allèles du gène PAH : l'allèle normal PAH<sup>+</sup> et l'allèle défectueux PAH<sup>-</sup>.



Doc. L'arbre généalogique de la famille D. sur trois générations

### Questions

- 1) Sachant que, chez un individu atteint de phénylcétonurie, les deux allèles du gène PAH sont identiques, représente les chromosomes n° 12 en indiquant les allèles du gène PAH pour les individus II-4 et III-1.
- 2) Représente les chromosomes n° 12 des parents de II-4, sachant qu'ils possèdent deux allèles différents.
- 3) Explique pourquoi les parents de II-4 ont un taux de phénylalanine dans le sang supérieur à la normale.

1) PAH- // PAH- : puisqu'ils sont malades et possèdent deux fois le même allèle (PAH- est l'allèle défectueux).

2) PAH+ // PAH- : puisqu'ils possèdent deux allèles différents.

3) Les parents de II-4, possèdent les deux allèles PAH- et PAH+. PAH+ entraîne un taux de phénylalanine normal dans le sang et PAH- un taux plus élevé. Les parents de II-4 possèdent un taux de phénylalanine supérieur à la normale car les deux allèles sont co-dominants. Ils s'expriment tous les deux.

## II- Origine de la diversité des génotypes

Problématique : Comment expliquer la diversité des allèles et donc des génotypes ?

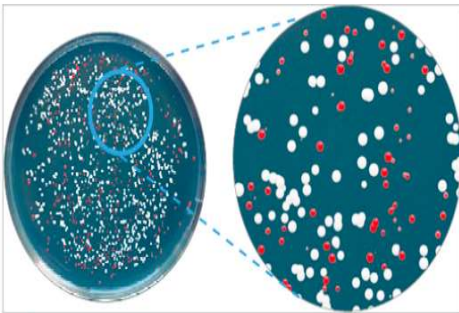
### **Activité 3**





#### Doc. 4 Des drosophiles très différentes.

En 1910, Thomas Morgan, biologiste américain, croise des drosophiles (mouche du vinaigre) aux yeux rouges sur un grand nombre de générations. L'élevage révèle la présence peu fréquente d'une mouche aux yeux blancs. Il appelle « **mutation** » l'apparition d'un caractère nouveau.



#### Doc. 5 Cultures de levures en boîte de Pétri.

Les levures sont des champignons unicellulaires formant des colonies. Le phénotype « couleur » de la levure est déterminé par un gène qui existe sous les allèles « rouge » et « blanc ».

#### Comprendre le protocole

- A** On met en culture, sur un milieu nutritif, des cellules d'une souche de levure de phénotype « couleur rouge ».
- B** Les cellules sont soumises à un rayonnement ultraviolet de durée croissante : 0, 30 et 90 secondes.
- C** On compte le nombre de colonies « rouges » et « blanches ».

# Activité 3 : Origine de la diversité de génotypes

## Document 1 p.238

Doc. 1

Archangel dans le film X-Men : Apocalypse.



Archangel est un superhéros membre des X-Men. Il possède des ailes suite à une mutation génétique.

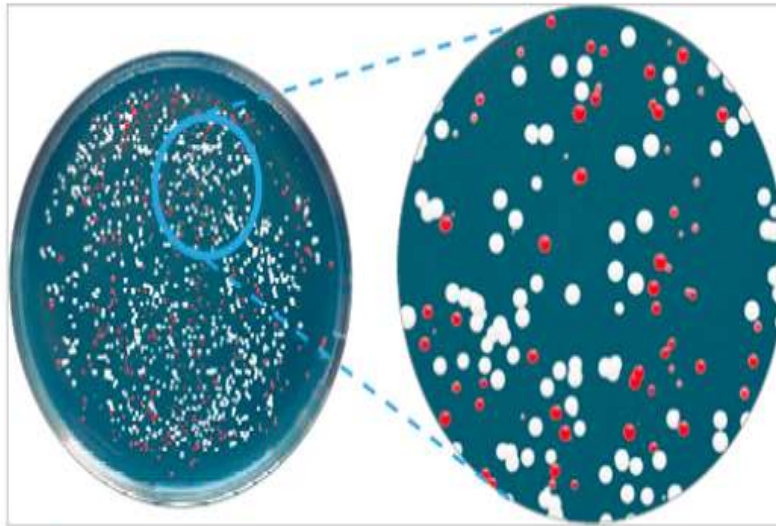
## Activité 3 : Origine de la diversité de génotypes



### Doc. 4 Des drosophiles très différentes.

En 1910, Thomas Morgan, biologiste américain, croise des drosophiles (mouche du vinaigre) aux yeux rouges sur un grand nombre de générations. L'élevage révèle la présence peu fréquente d'une mouche aux yeux blancs. Il appelle « **mutation** » l'apparition d'un caractère nouveau.

- Une mutation a lieu sur le gène de la couleur des yeux
- > modification de l'information génétique
- > apparition d'un nouvel allèle
- > apparition d'un nouveau caractère



**Doc. 5** Cultures de levures en boîte de Pétri.

Les levures sont des champignons unicellulaires formant des colonies. Le phénotype « couleur » de la levure est déterminé par un gène qui existe sous les allèles « rouge » et « blanc ».

**Comprendre le protocole**

- A** On met en culture, sur un milieu nutritif, des cellules d'une souche de levure de phénotype « couleur rouge ».
- B** Les cellules sont soumises à un rayonnement ultraviolet de durée croissante : 0, 30 et 90 secondes.
- C** On compte le nombre de colonies « rouges » et « blanches ».

## J'apprends la méthode

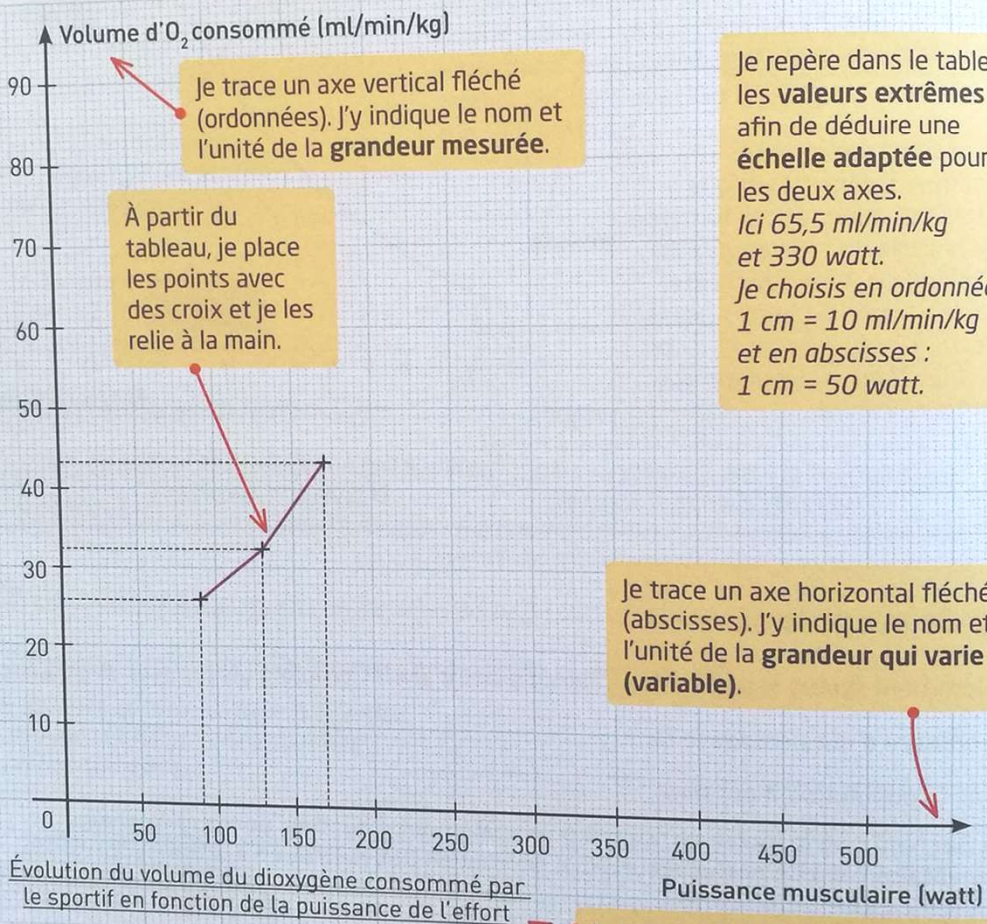
### Exemple

Un jeune joueur de rugby réalise des exercices d'intensité croissante ; les données sont regroupées dans le tableau ci-contre.

Puissance musculaire* (en watt)	90	130	170	210	250	290	330
Volume d'O <sub>2</sub> consommé (en ml/min/kg)	26	32,4	43,1	52,7	62,5	65,5	65,5

\* La puissance est l'énergie consommée par seconde.

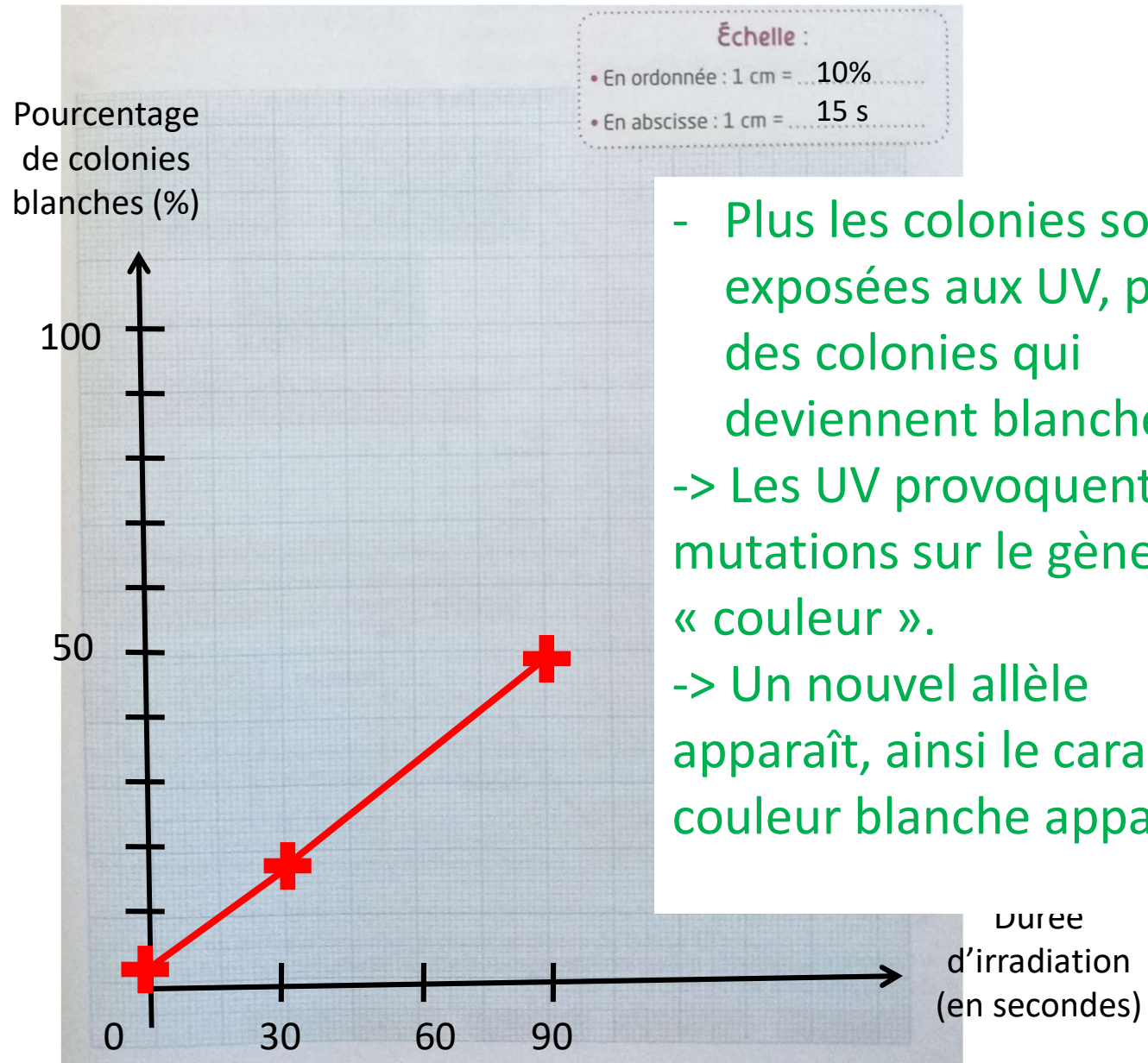
Construis la courbe de la fréquence cardiaque en fonction de la puissance musculaire.



## Je m'entraîne

★ Sur le graphique ci-dessus, place les autres points à partir des données du tableau. Termine de relier ces points à la main au crayon à papier.

## Evolution du pourcentage de colonies blanches en fonction de la durée d'irradiation



- Plus les colonies sont exposées aux UV, plus il y a des colonies qui deviennent blanches.
- > Les UV provoquent des mutations sur le gène « couleur ».
- > Un nouvel allèle apparaît, ainsi le caractère couleur blanche apparaît.

4) Les mutations modifient l'information génétique et permettent l'apparition de nouveaux allèles.

Les mutations apparaissent au hasard ou sous l'action de l'environnement.

Pour que les X-mens existent, il faudrait un nombre très très important de mutations pour former tous leurs nouveaux caractères, cela n'est pas possible.

Les mutations sont des modifications rares et spontanées de l'information génétique, elles entraînent l'apparition de nouveaux allèles et donc de nouveaux caractères.

Ces mutations peuvent être dues au hasard ou à l'action d'un facteur de l'environnement.

- **Mutation** : modification de l'information génétique portée par un gène.



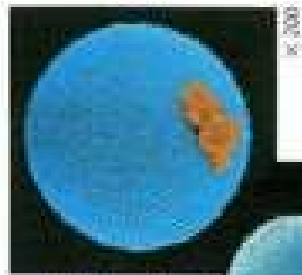
### **III - Stabilité de l'information génétique au cours de la division cellulaire**

**Activité 4 :**

## Activité 4 – Stabilité de l'information génétique au cours des divisions cellulaires

Les Experts Bordeaux ont de nouveau analysé les vêtements de la victime. Ils ont retrouvé différentes cellules (provenant de cheveux, de peau et de chair sous les ongles de la victime). Toutes ces cellules contiennent la même information génétique, celle du coupable, Philippe.





Cellule-œuf.



Stade 2 cellules.



Stade 4 cellules.



Stade 8 cellules.

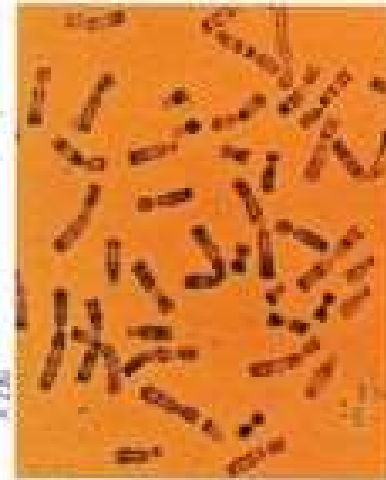


Nouveau-né.



Le caryotype de toutes les cellules issues par mitoses de la cellule-œuf.

Le caryotype de la cellule-œuf.



De la cellule-œuf aux 50 milliards de cellules du nouveau-né, les chromosomes se transmettent de division cellulaire en division cellulaire. Le caryotype ci-contre peut s'observer dans chacune des cellules du nouveau-né, puis de l'enfant et de l'adulte.

1. noyau cellulaire non en division.

# Quels mécanismes permettent à toutes les cellules d'un individu de posséder la même information génétique?

*La réponse devra être construite sous la forme d'un texte illustré par un graphique qui te permettra de montrer la manière dont la cellule se prépare à la division.*

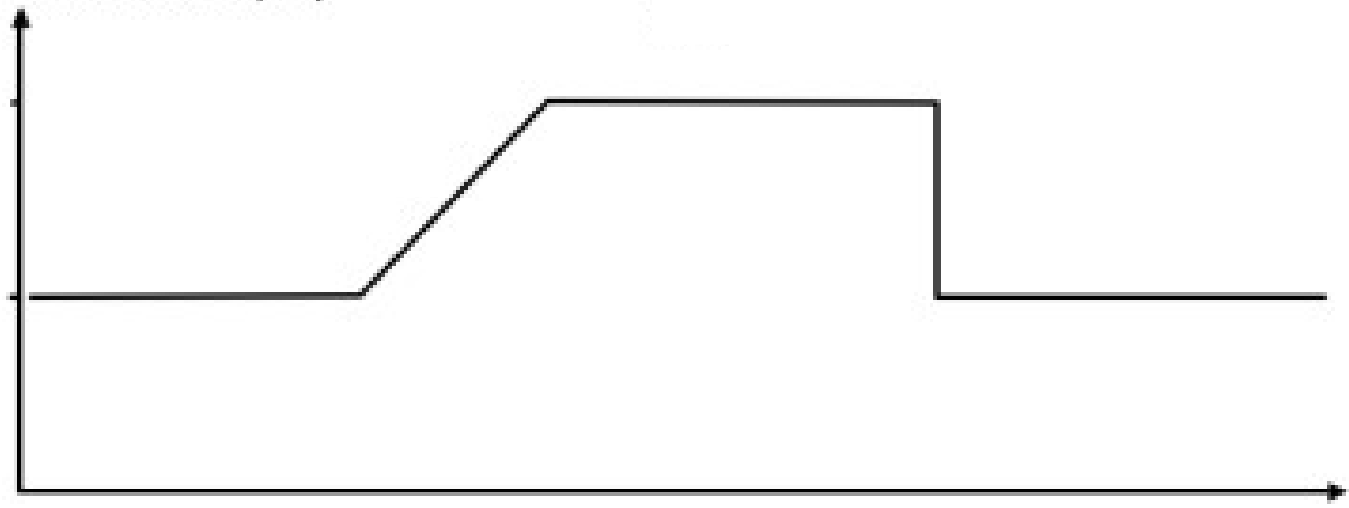
*Puis conclure en complétant le schéma explicatif (utiliser des couleurs) montrant les mécanismes permettant la division cellulaire pour une cellule comportant deux paires de chromosomes.*

<b>Temps (en heure)</b>	0	1	3	5	7	9	11	13	15
<b>Nombre de chromosomes par cellule</b>	46	46	46	46	46	46	46	46	46
<b>Quantité d'ADN par cellule (en picogramme)</b>	6.6	6.6	6.6	8	13	13.2	13.2	6.6	6.6

A partir du tableau de l'activité, construire le graphique représentant:

**La quantité d'ADN par cellule en fonction du temps.**

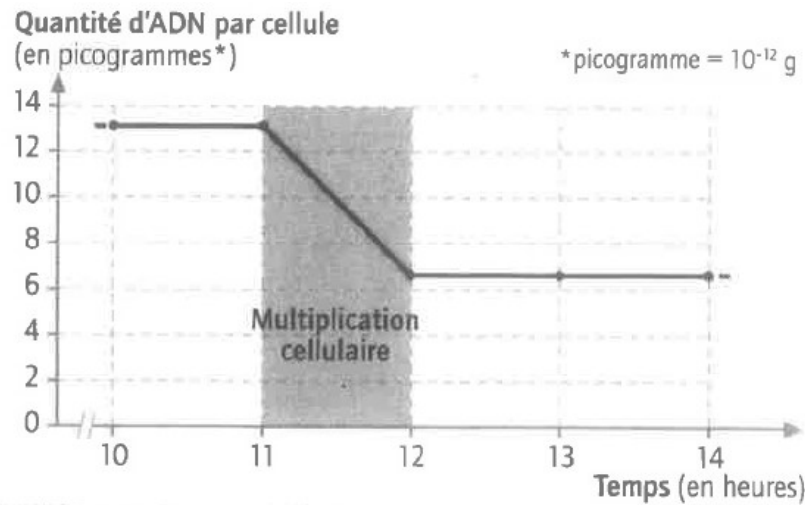
Quantité d'ADN (UA)



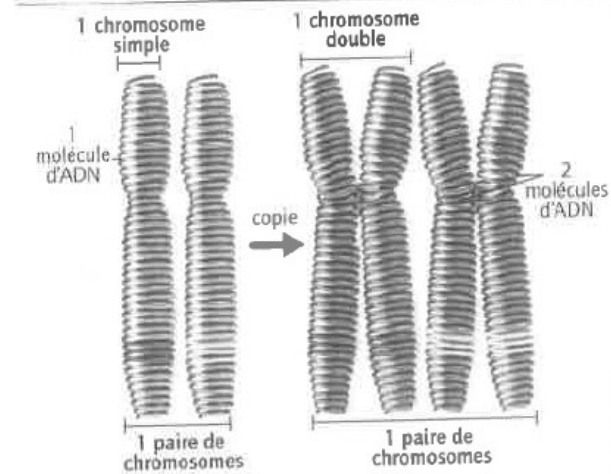
Temps (en h)

Temps (en heure)	0	1	3	5	7	9	11	13	15
Nombre de chromosomes par cellule	46	46	46	46	46	46	46	46	46
Quantité d'ADN par cellule (en picogramme)	6.6	6.6	6.6	8	13	13.2	13.2	6.6	6.6

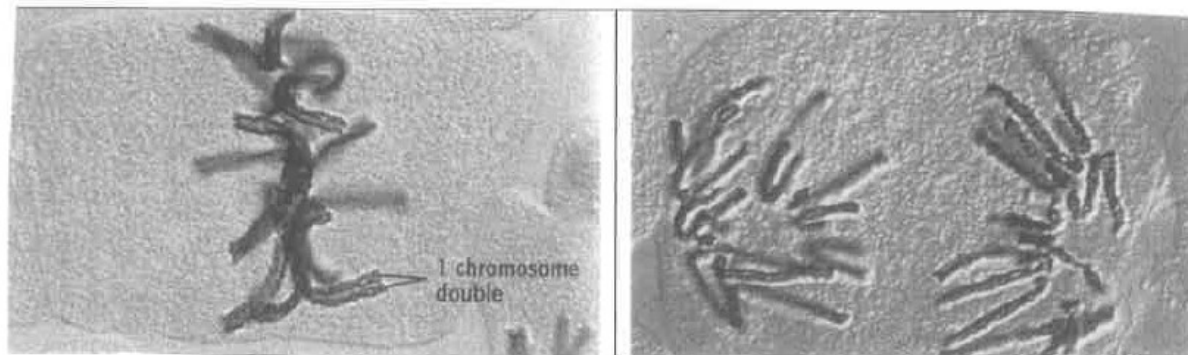
**Tableau présentant le nombre de chromosomes et la quantité d'ADN dans une cellule au cours du temps.**



**Graphique de la quantité d'ADN dans une cellule au cours du temps.**



**Schéma de chromosomes**



**Photographies de cellules à deux moments différents de la division cellulaire**

## Correction Activité 4 :

### Graphique et tableau :

- La quantité d'ADN double dans une cellule avant la division
- Le nombre de chromosome ne change pas

### Document 2 : Schéma des chromosomes :

- Avant de se diviser, la cellule va copier chacun de ces chromosomes (la quantité d'ADN est donc doublée).
- Chaque chromosome simple va devenir un chromosome double

### Document 1 : Graphique :

- La quantité d'ADN est divisée en deux, c'est le moment de la division/multiplication cellulaire.

### Document 3 :

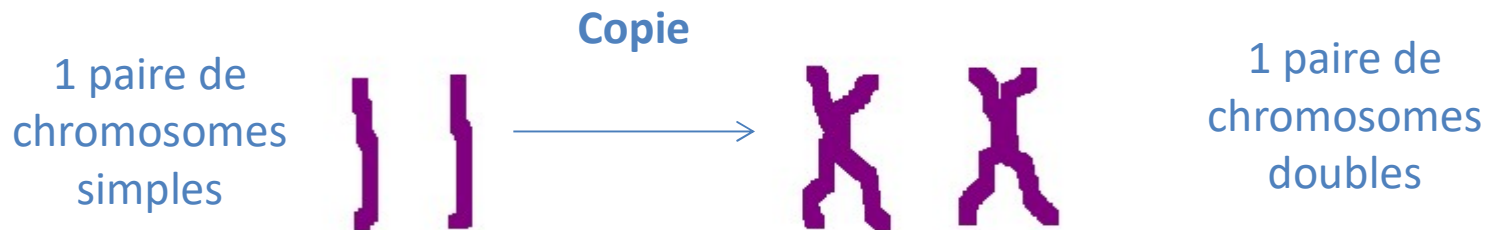
- Chaque chromosome double va se séparer en deux chromosomes simples.

C'est de cette façon que la cellule va pouvoir donner la même information génétique aux deux nouvelles cellules issues de sa division.



**La mitose** est une division cellulaire permettant de créer deux cellules filles génétiquement identiques à la cellule initiale (cellule mère).

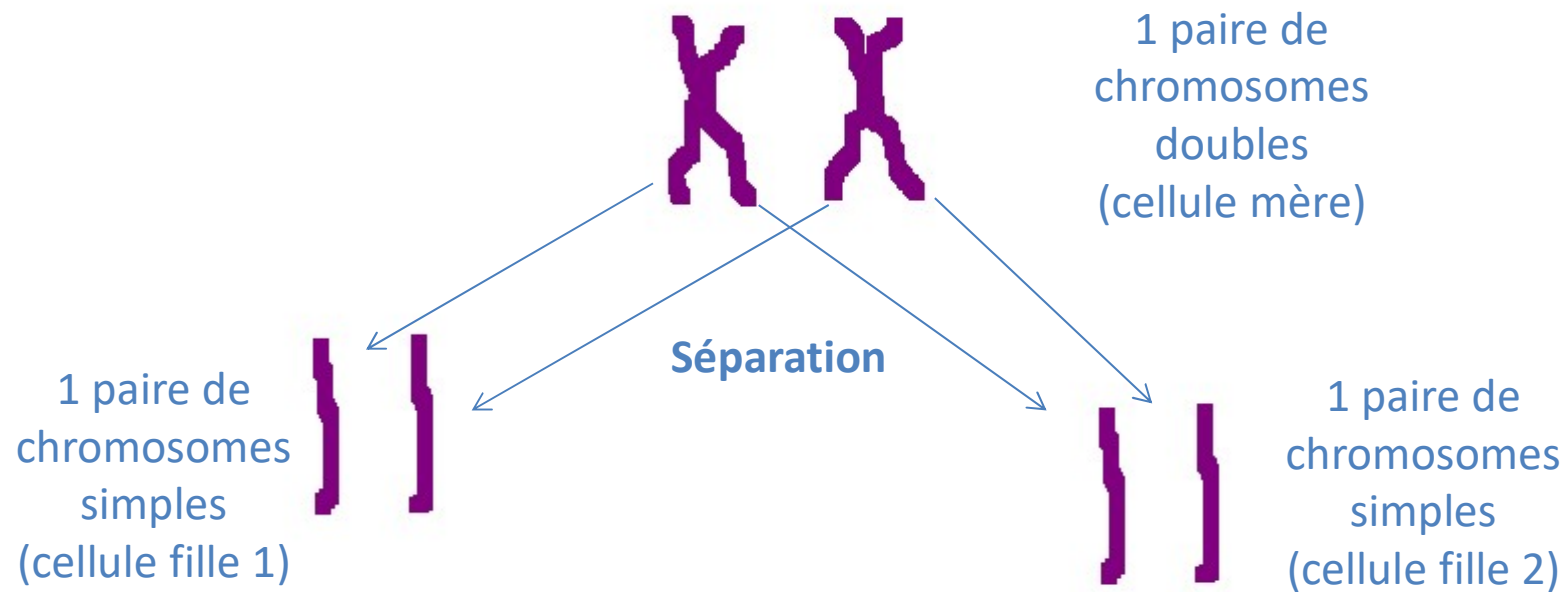
La division d'une cellule est préparée par la copie de chacun de ses 46 chromosomes. Les chromosomes « simples » se transforment en chromosomes « doubles ».

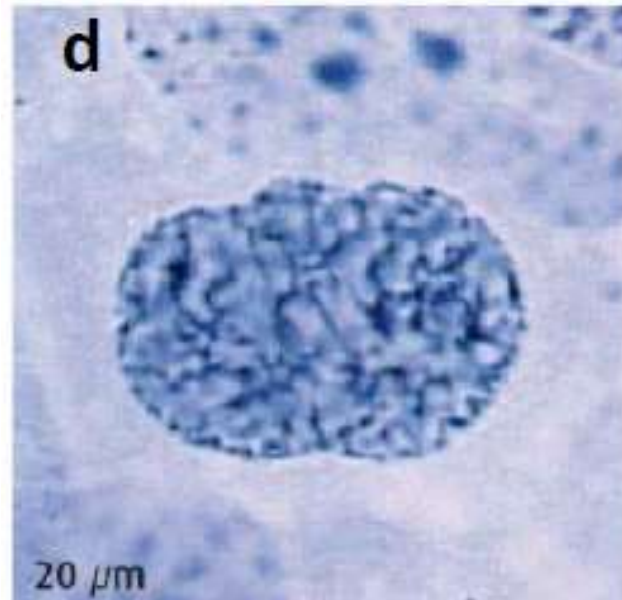
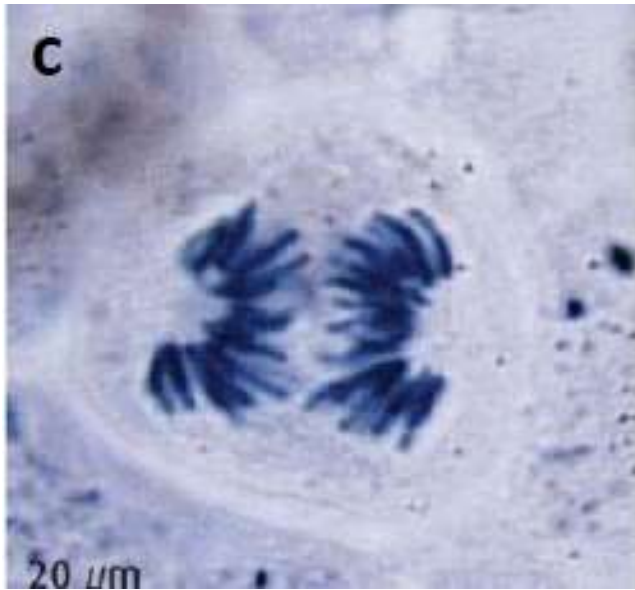
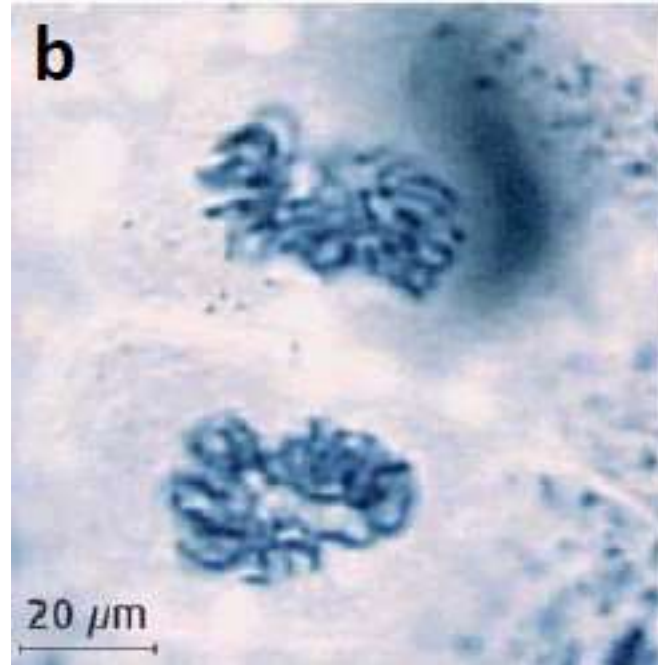


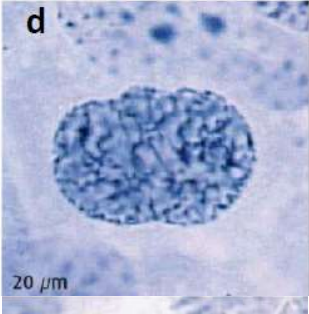



Chromosome simple = chromatide

La quantité d'ADN dans le noyau est donc doublée avant chaque division cellulaire.

La division d'une cellule se caractérise par la séparation des chromosomes doubles de la cellule mère. Chacune des deux cellules filles reçoit 23 paires de chromosomes simples (soit 46 chromosomes) identiques à ceux de la cellule initiale.



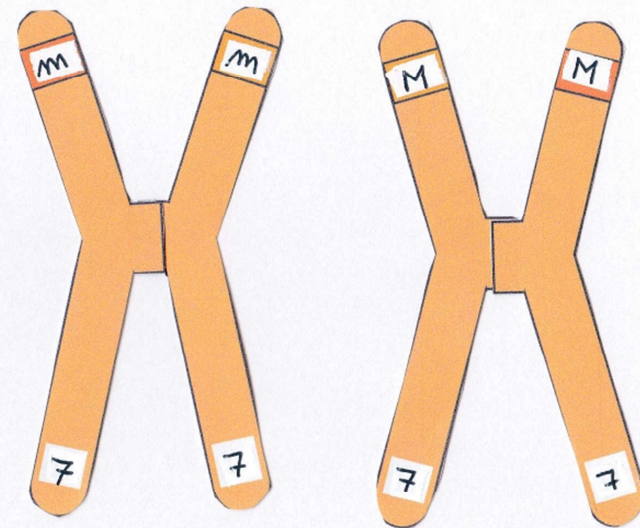
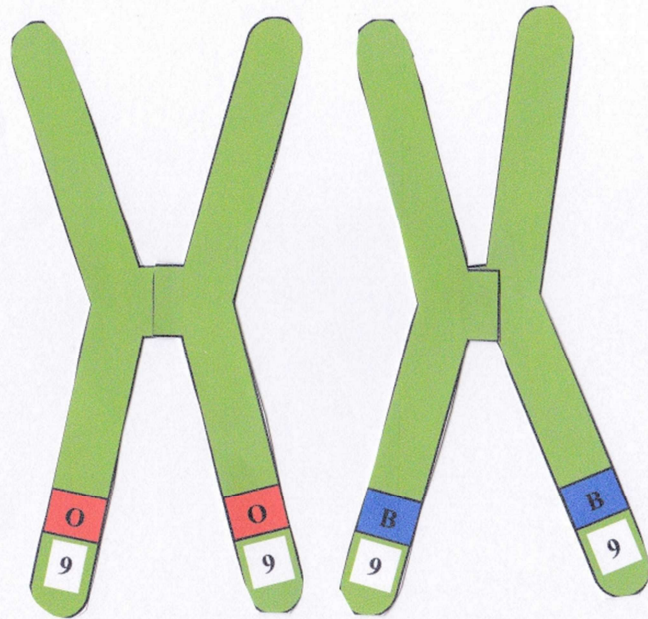


		Chromosomes visibles
 <p>d</p> <p>20 μm</p>	<p>Cellule mère avant la division.</p>	<p>Non</p>
 <p>a</p> <p>20 μm</p>	<p>L'ADN se copie. Les chromosomes simples deviennent doubles.</p>	<p>Oui</p>
 <p>c</p> <p>20 μm</p>	<p>Les chromosomes doubles se séparent en deux chromosomes simples, la cellule mère se divise.</p>	<p>Oui</p>
 <p>b</p> <p>20 μm</p>	<p>Deux cellules filles sont formées avec chacune 46 chromosomes simples.</p>	<p>Oui</p>

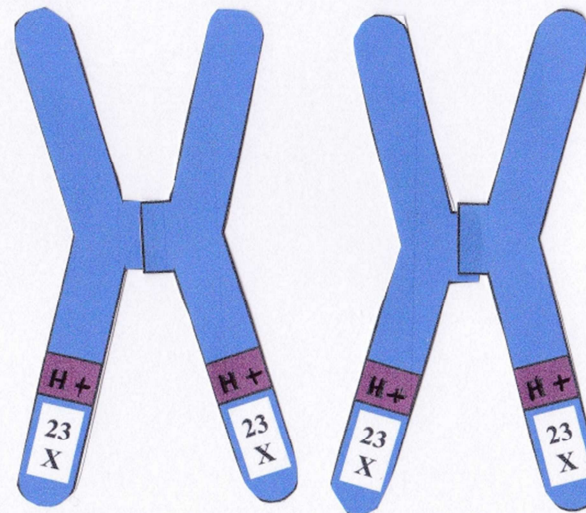
**Correction de l'exercice sur la division cellulaire**

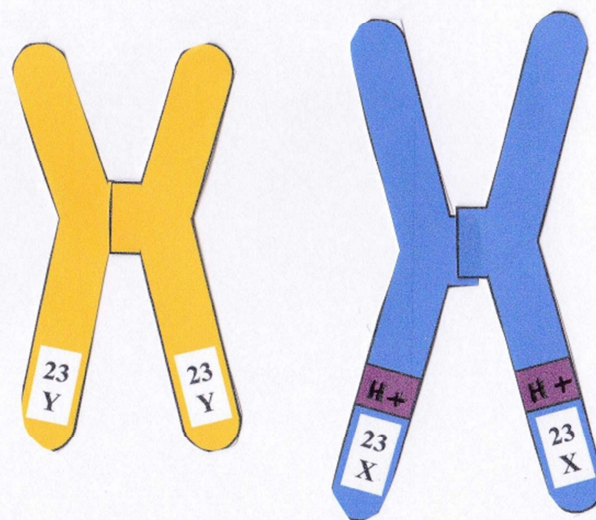
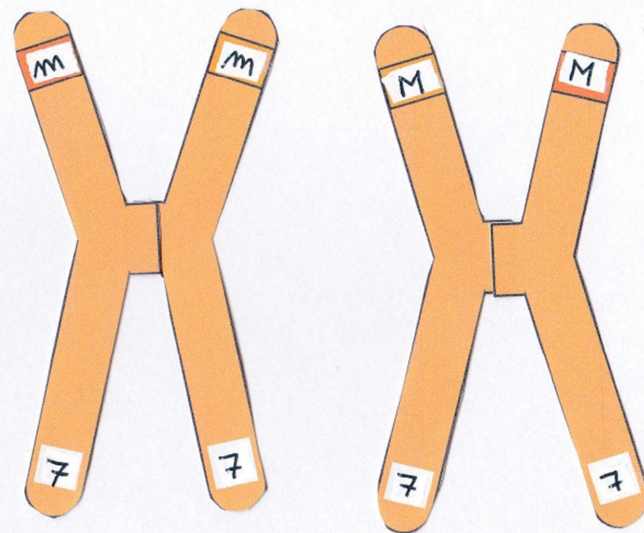
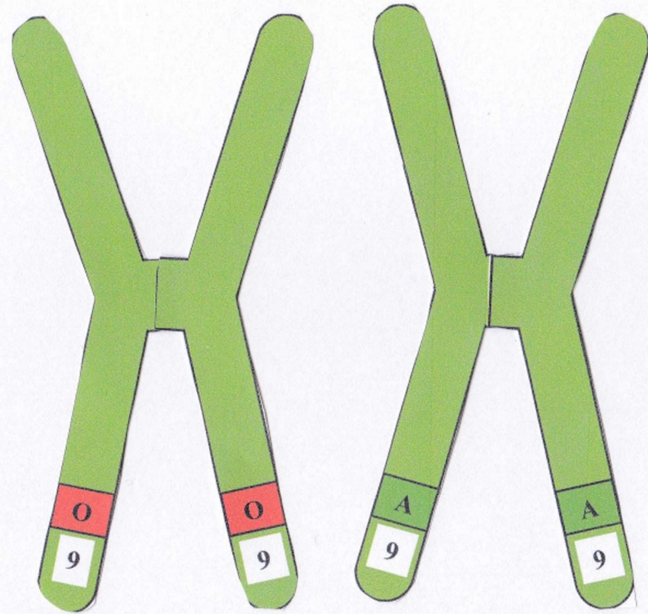
## IV - Diversité des individus au cours des générations

### Activité 5



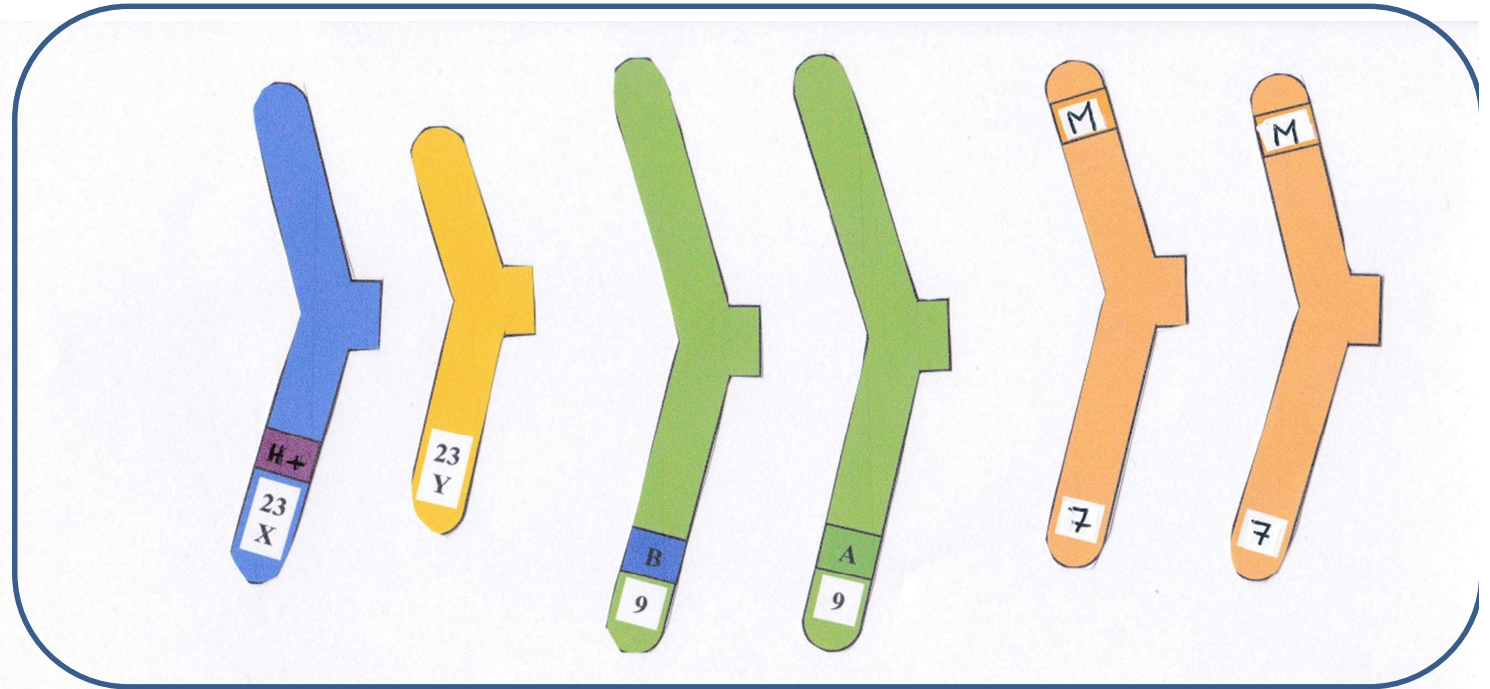
Mère de Philippe



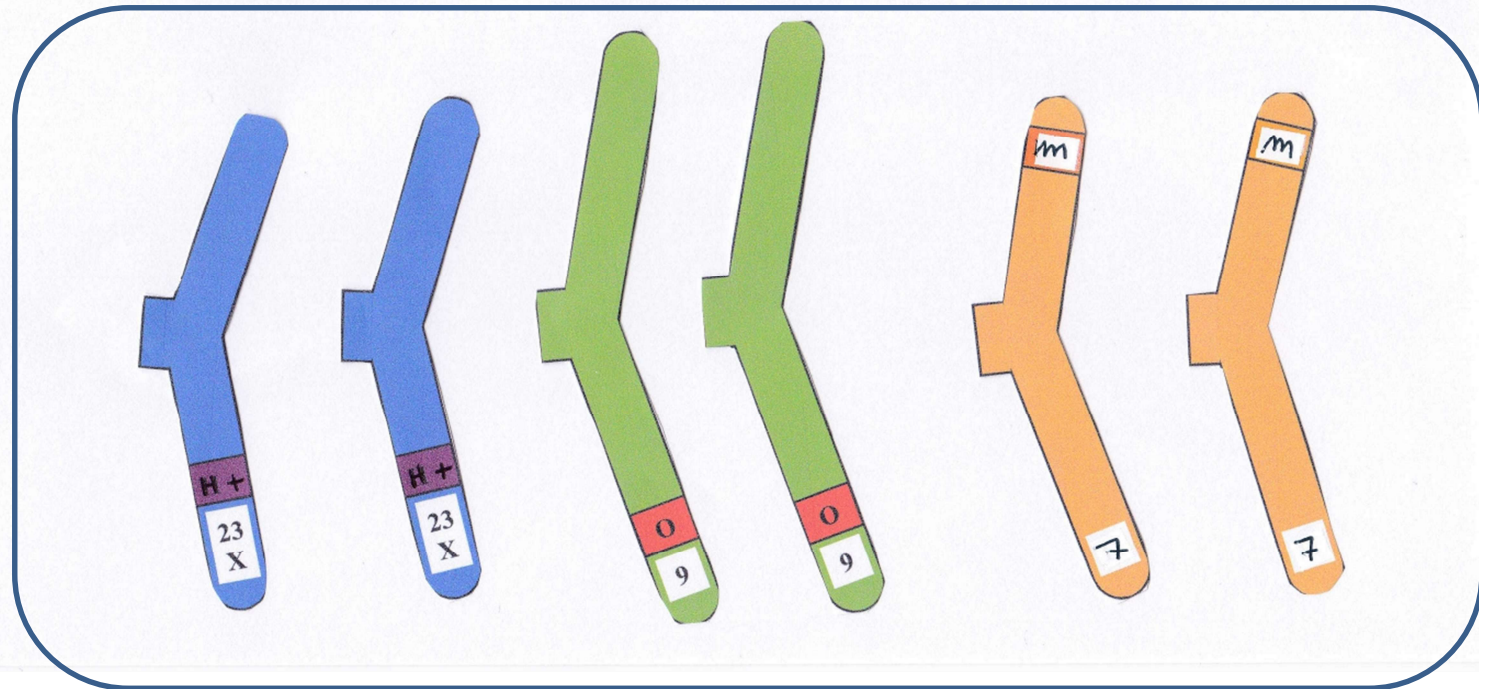


Père de Philippe

Cellule-œuf 1

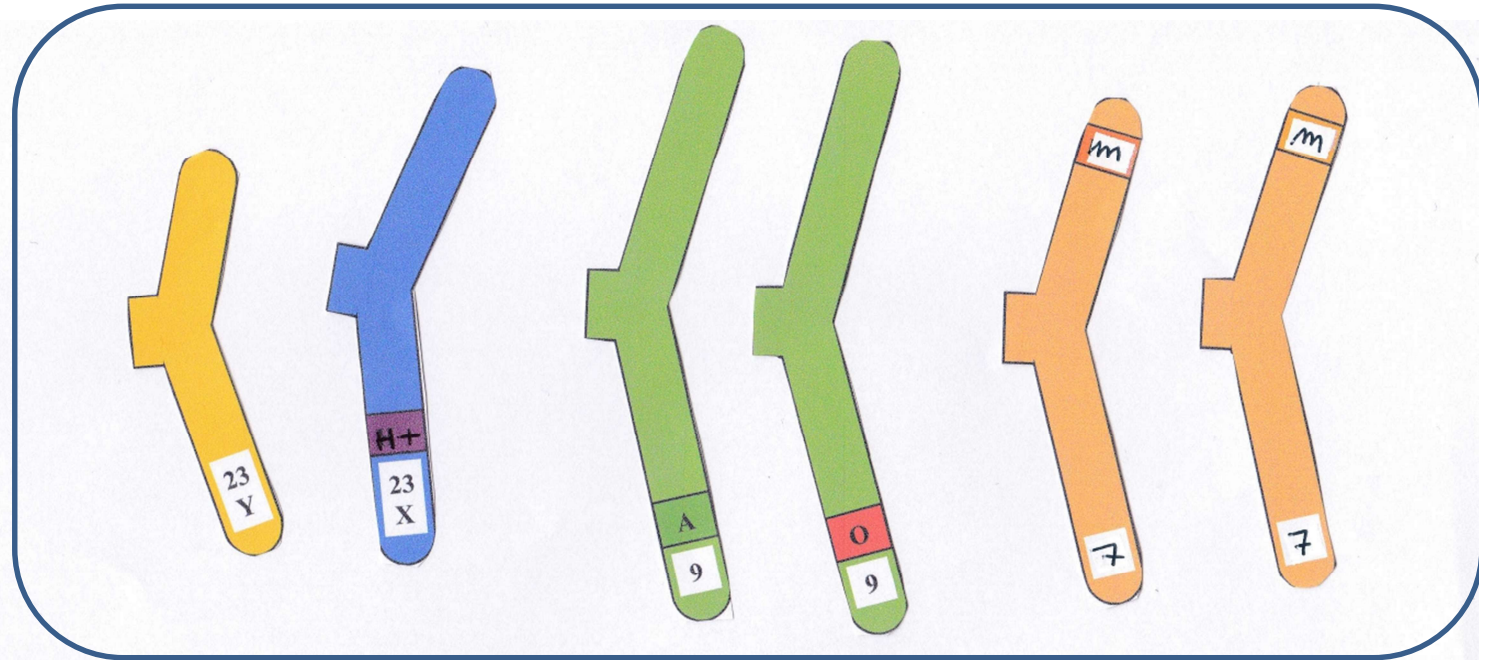


Cellule-œuf 3

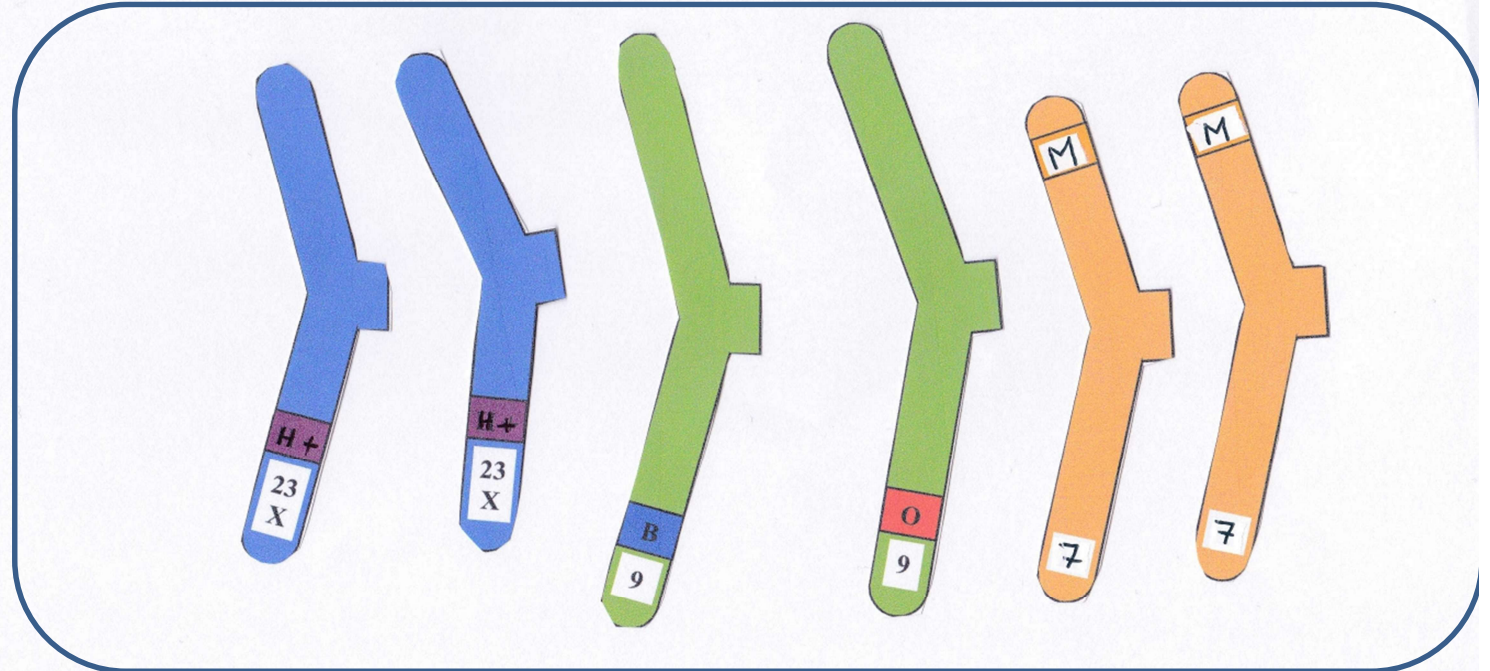




Cellule-œuf 2



Cellule-œuf 4





Philippe est atteint de mucoviscidose, il est hospitalisé dans le service de pneumologie.

CRIME SCENE DO NOT CROSS



**Premières observations :**

- Blessure à la gorge (morsure ?).
- Présence de chair sous les ongles.



**AFFAIRE  
CLASSÉE**



## a) L'information génétique dans les gamètes

La méiose se déroule dans les gonades (testicules et ovaires) et aboutit à la fabrication de cellules reproductrices (gamètes : ovules et spermatozoïdes).

Elle se compose de deux divisions cellulaires successives qui permettent de diminuer de moitié le nombre de chromosomes. Les gamètes ne possèdent donc que la moitié des chromosomes de l'espèce (soit 23 au lieu de 46 chez l'Homme).

La méiose permet de créer une grande diversité génétique de cellules reproductrices.

Chaque cellule reproductrice formée (spermatozoïde et ovule) est génétiquement unique.

## **b) Fécondation et information génétique**

La méiose permet de créer des cellules reproductrices toutes différentes et la fécondation rétablit le nombre normal de chromosomes de l'espèce.

Tous les spermatozoïdes et ovules ont un programme génétique unique et la fécondation, en réunissant au hasard les gamètes, assure un brassage des allèles et forme une cellule-œuf unique.

Chaque individu possède donc un génotype unique.

**V - Universalité de l'information génétique au service de la Science.**

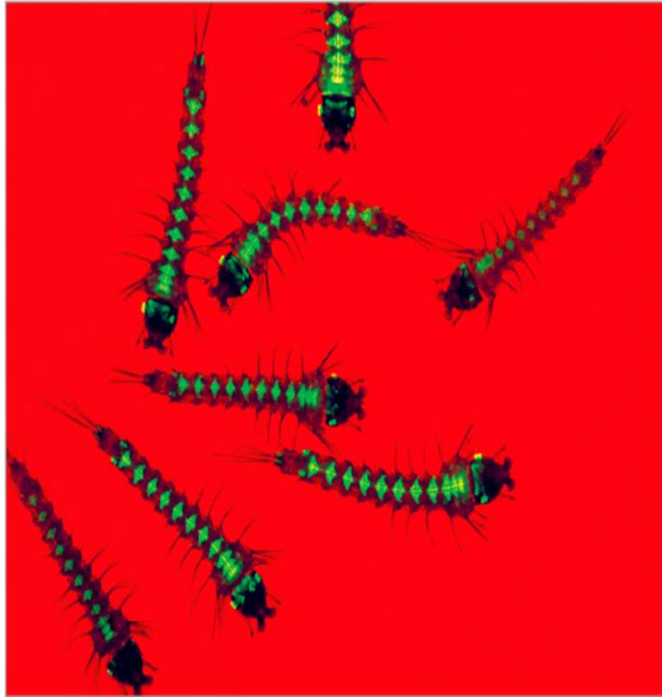
**Activité 6 : La transgénèse**



**Doc. 3** Méduse *Aequorea victoria*.

Ces méduses sont fluorescentes quand elles sont éclairées par des rayons UV car elles possèdent naturellement dans leurs cellules une **protéine** : la GFP (*Green Fluorescent Protein*).





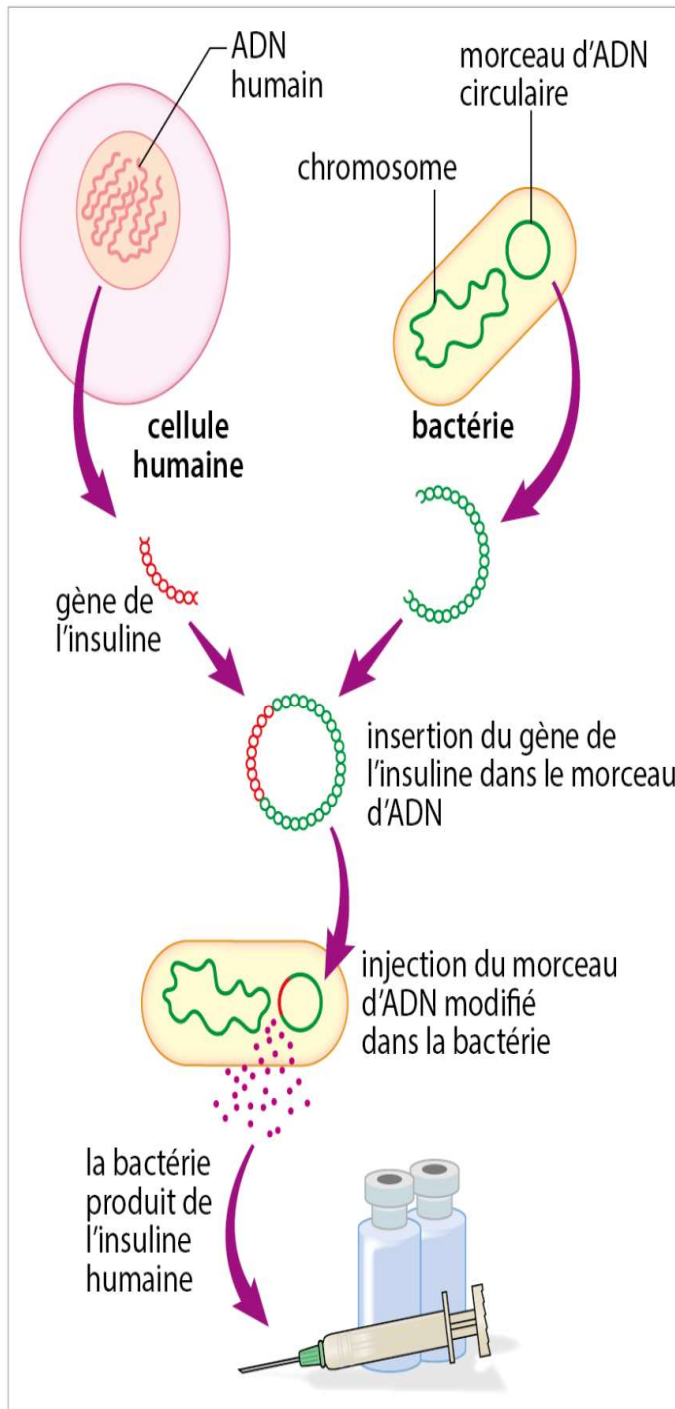
#### Doc. 4

### Moustiques fluorescents obtenus par transgénèse du gène de la GFP.

Ces moustiques  
ne sont normalement  
pas fluorescents  
avant l'opération  
de transgénèse.

#### Interpréter une expérience

- A** Des chercheurs ont localisé chez une méduse *Aequorea victoria* la portion d'ADN, appelée **gène** GFP, responsable de son caractère fluorescent.
- B** Ils ont intégré le gène GFP dans le génome d'une cellule-œuf de moustique.
- C** Les moustiques obtenus présentent une fluorescence verte.



**Doc. 5** La production d'insuline humaine par des bactéries. L'insuline humaine est une hormone qui fait défaut aux personnes diabétiques. Celles-ci doivent s'en injecter quotidiennement.

### Les définitions

- **Gène** : portion de chromosome constituée d'ADN déterminant un phénotype et contenant l'information permettant de fabriquer une protéine.
- **Protéine** : molécule constituée d'acides aminés et synthétisée par la cellule grâce à l'information génétique portée par les gènes.
- **Transgénèse** : technique consistant à transférer un gène d'une espèce à une autre.

2) Le gène de la production d'insuline humaine est transféré dans le génome de la bactérie. Ce gène est fonctionnel chez la bactérie, ainsi il entraîne la fabrication de l'insuline par la bactérie.

3) Un gène prélevé dans le génome d'une espèce peut être transféré et être fonctionnel dans le génome d'une autre espèce. Donc la molécule d'ADN (qui constitue le gène) peut être transférée d'une espèce à une autre, elle est donc universelle.

La transgénèse est une technique consistant à transférer un gène d'une espèce à une autre. Cela forme des organismes génétiquement modifiés (OGM). Cela montre que la molécule d'ADN est écrite dans un langage UNIVERSEL.