

SOUS-CONCEPT 2 : LES MECANISMES DE L'EVOLUTION

I. La conservation des innovations génétiques

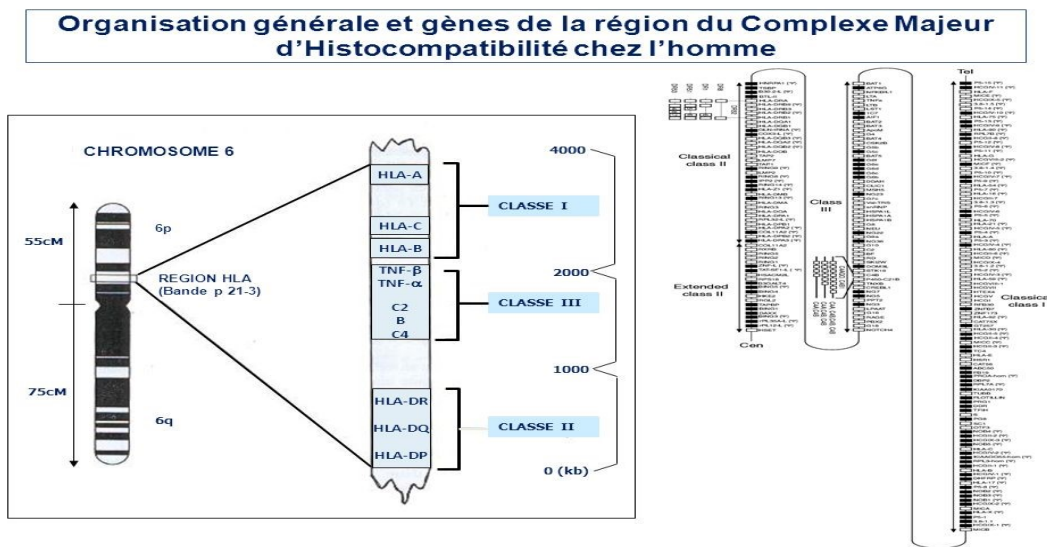
Activité : Polymorphisme génétique et diversité des individus.

Tous les individus d'une même espèce partagent le même génome : celui-ci est caractérisé par le nombre de chromosomes, leur structure, l'emplacement de l'ensemble des gènes nécessaires à l'édification et au fonctionnement de l'organisme.

Cependant la séquence d'ADN correspondant à un gène peut être différente d'un individu à un autre. Pour un même gène, il existe au sein de l'espèce plusieurs versions : ce sont des allèles.

La présence de plusieurs allèles d'un gène constitue le polyallélisme. Les différents allèles d'un même gène occupent toujours le même emplacement, appelé locus, sur un chromosome.

Etude du document 1 : Les gènes du système HLA.



Document 1 : Les gènes du système HLA.

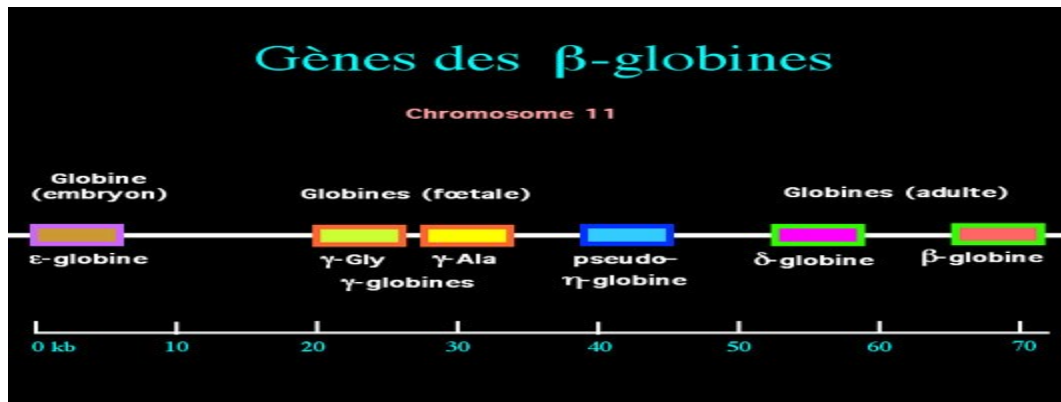
Pourquoi dit-on que les gènes du système HLA sont très polymorphes ?

Par convention, on dit que, dans une population, un gène est polymorphe lorsqu'il existe au moins deux allèles avec une fréquence supérieure ou égale à 1%.

Les gènes du système HLA sont qualifiés de très polymorphes car il existe de nombreux allèles pour chacun de ces gènes et beaucoup de ces allèles sont largement répandus dans les populations humaines.

Prenons un autre exemple : le gène de la b-globine.

SOUS-CONCEPT 2 : LES MECANISMES DE L'EVOLUTION



Document : le gène de la β-globine

Etude du document 2 : Ce document montre l'existence de nombreux allèles d'un même gène. En plus, on constate que les différents allèles sont différents entre eux par un ou plusieurs nucléotides. Ces différences sont dues aux mutations ponctuelles.

Consigne :

- a. Définis : un allèle, le polyallélisme, un locus, un gène polymorphe.

Activité 2 : Les mutations géniques créent de nouveaux allèles

Les différents allèles d'un même gène présentent de grandes similitudes, souvent, quelques nucléotides diffèrent. Cette observation est à mettre en relation avec la relative instabilité de la molécule d'ADN : c'est par mutation d'un allèle préexistant que se crée un nouvel allèle.

Une mutation est une modification de la séquence de nucléotides de l'ADN. On appelle mutation ponctuelle une mutation qui ne concerne qu'une paire de nucléotides. La mutation est un phénomène rare, spontanée et aléatoire.

L'ADN est une molécule qui a la propriété de se répliquer à l'identique. Pourtant, elle n'est pas immuable et possède une relative instabilité. Les causes de cette variabilité sont multiples :

- **Des erreurs de réplication** : La séparation des deux brins de la molécule initiale d'ADN ainsi que l'accrochage des nucléotides les uns aux autres dépendent d'un complexe enzymatique, l'ADN polymérase. Cette enzyme est douée d'une fonction de correction des erreurs : elle contrôle systématiquement la complémentarité du dernier nucléotide mis en place. Cependant, l'ADN polymérase n'est pas fiable à 100%. On estime que, lors de la réplication, l'ADN polymérase « se trompe » en moyenne une fois pour 100000 nucléotides. Mais l'ADN polymérase vérifie le bon appariement des nouveaux nucléotides ajoutés et remplace ceux qui ne correspondent pas. La fiabilité finale est estimée à une erreur pour 10 millions de nucléotides répliqués. (on peut citer l'acridine comme produit chimique entraînant des erreurs de réplication. L'acridine est une matière première pour la production des colorants et quelques médicaments).
- **Les effets des rayonnements** :
 - ✓ Les rayons X (radiologie) et les rayons gamma (radioactivité) ont une action directe sur l'ADN. Ces rayons peuvent entraîner trois événements : rupture de l'un des brins ; perte d'un nucléotide ; déformation de la molécule. Ces rayons entraînent également la production de radicaux libres. Les radicaux libres sont des molécules instables qui, lorsqu'elles ne sont pas neutralisées par des antioxydants (vitamines, enzymes, minéraux), endommagent de manière irréversible les principaux constituants des cellules de

SOUS-CONCEPT 2 : LES MECANISMES DE L'EVOLUTION

l'organisme (membranes lipidiques, protéines et ADN) et sont à l'origine de maladies et cancers.

- ✓ Les rayons ultraviolets ou UV émis par le soleil ou les lampes à bronzer sont préférentiellement absorbés par les nucléotides de l'ADN. Les UV provoquent, comme les rayons X, la formation de radicaux libres. Exemple : les UV-B ont pour effet de stimuler la formation de liaisons covalentes entre nucléotides adjacents (formation de dimères T=T ou T=C par exemple). Ces dimères entraînent une modification importante de la structure de l'ADN.

Remarque : Les agents mutagènes augmentent la fréquence des mutations mais n'orientent pas leur nature. Autrement dit, un facteur environnemental n'a pas pour effet de mettre en place une mutation orientée qui adapterait l'organisme à son environnement.

Les différentes classes de mutations ponctuelles sont fréquentes :

- **Les substitutions :** les substitutions de nucléotides où la mutation entraîne le remplacement, à un site précis du gène d'une paire de nucléotides par une autre. Suivant leurs effets, on peut reconnaître :
 - **Une mutation faux-sens :** substitution d'un AA par un autre dans la chaîne polypeptidique. Certaines de ces mutations sont conservatrices dans la mesure où elles ne modifient pas les propriétés du polypeptide. D'autres au contraire sont non conservatrices et entraînent un changement plus ou moins important de la fonction et des propriétés du polypeptide (changement qualitatif de fonction, augmentation du taux de synthèse, ...).
 - **Une mutation silencieuse :** aucun effet car le nouveau codon correspond au même AA que l'ancien. Ceci est dû à la redondance du code génétique.
 - **Une mutation non-sens :** le nouveau codon formé à la suite de la substitution est un codon non-sens = codon STOP (ici UAG) qui introduit une ponctuation. Au cours de la traduction, il y a arrêt anticipé et le polypeptide coupé, instable est généralement non fonctionnel.
- **Les délétions et insertions (additions) :** La délétion est la perte d'un petit nombre de paires de nucléotides. L'insertion ou l'addition est l'acquisition de nucléotides supplémentaires.

Les délétions et insertions entraînent le plus souvent un décalage du cadre de lecture de l'allèle à partir du lieu de mutation. On parle de mutations décalantes. Le polypeptide synthétisé devient alors structuralement très différent du polypeptide normal ou n'est plus synthétisé si le décalage fait apparaître un codon STOP.

Ces différents cas sont illustrés par différentes mutations ponctuelles du gène de la b-globine :

- Une substitution d'un nucléotide qui a pour effet le remplacement de l'AA7, l'acide glutamique par la lysine se traduit par une maladie peu grave, l'hémoglobinoase C ;
- Une autre substitution localisée au même triplet mais qui a pour conséquence le remplacement de l'acide glutamique par la valine modifie la fonction de la protéine, ce qui se traduit par une maladie grave, la drépanocytose ;
- Une délétion, ou une addition, d'un seul nucléotide se traduit par la production de chaînes courtées de b-globine, à l'origine d'anémie sévères, les thalassémies.

Remarques :

SOUS-CONCEPT 2 : LES MECANISMES DE L'EVOLUTION

- De nombreuses mutations sont néfastes pour l'individu car les protéines obtenues sont non fonctionnelles. Certaines, en faisant apparaître des protéines aux propriétés nouvelles, sont bénéfiques et jouent un rôle important dans l'évolution des espèces.
- Les gènes de développement : très souvent, la protéine codée par un gène du développement possède une région (dénommé « homéodomaine ») qui a la propriété de pouvoir se lier de manière précise à l'ADN. Un gène de développement peut ainsi contrôler « en cascade » la transcription de nombreux autres gènes. De ce fait, un seul gène peut déclencher ou empêcher la formation d'un organe entier ou même être à l'origine d'une modification du plan d'organisation d'un être vivant (membre des Tétrapodes, caractères liés à la bipédie). Une mutation ponctuelle sur un gène de développement peut avoir pour conséquence phénotypiques une modification profonde du plan d'organisation.
- Les mutations ponctuelles ne sont pas les seules modifications spontanées des séquences d'ADN. Il peut en effet se produire des mutations étendues.

Aly Almoha Maïga/Professeur de SVT

SOUS-CONCEPT 2 : LES MECANISMES DE L'EVOLUTION

Réparation de l'ADN et mutations

À la fin de l'interphase, on estime qu'il subsiste dans l'ADN une « erreur » pour 1 000 000 000 de nucléotides insérés alors qu'il s'en produit environ une pour 100 000 pendant la réplication. On cherche à comprendre comment l'ADN est réparé et quelles sont les conséquences résultant d'une non-réparation.

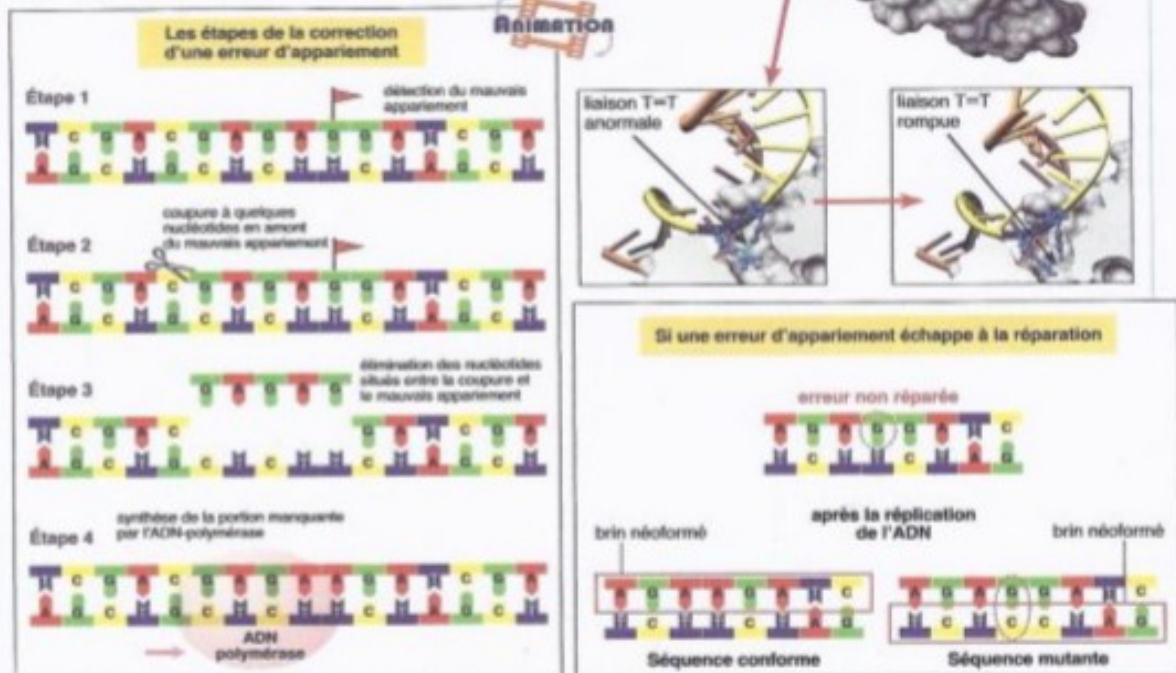
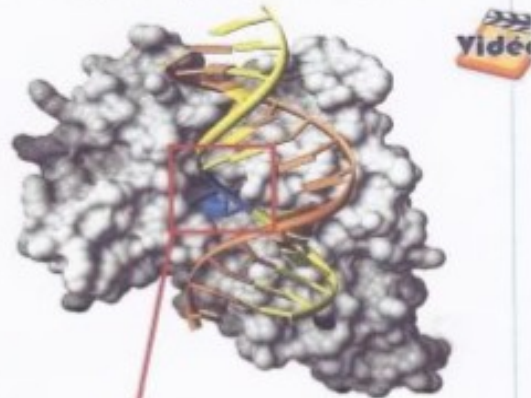
A Des systèmes de réparation de l'ADN

Les cellules sont équipées de « systèmes de réparation », capables de détecter des anomalies de l'ADN et de les corriger. Ces systèmes sont constitués d'enzymes appelées **endonucléases**. On en connaît une centaine chez la bactérie *Escherichia coli* et 130 chez l'Homme.

Ces systèmes sont indispensables car certaines des anomalies de l'ADN (comme la formation de dimères de thymine) empêchent la réplication de l'ADN (la cellule touchée ne peut plus se reproduire) ou entraînent même rapidement la mort de la cellule. Des défaillances de l'un de ces systèmes enzymatiques de réparation de l'ADN sont responsables de maladies graves comme le *Xeroderma pigmentosum* (voir page 75) ou certaines formes de cancer du colon.

Par ailleurs, même si ces enzymes sont très efficaces, leur fiabilité n'est pas totale.

Une enzyme de réparation de l'ADN en action



Doc. 1 Des enzymes réparatrices qui limitent les cas de mutations.

(BORDAS 2012)

À la fin de l'interphase, on constate que le nombre d'erreurs présentes dans une molécule d'ADN est beaucoup plus faible (une pour un milliard de nucléotides environ) que le nombre d'erreurs effectuées au cours de la réplication. On explique cela par le fait que les cellules possèdent plusieurs systèmes enzymatiques capables de vérifier l'ADN et de réparer les erreurs. Ces enzymes exercent leur action pendant la réplication ou après celle-ci. Le mécanisme simplifié est le suivant : - l'erreur est repérée et signalée par une enzyme qui parcourt l'ADN ; - une autre enzyme coupe un court fragment du brin d'ADN comportant l'erreur ; - l'ADN polymérase remplace les nucléotides manquants par complémentarité avec le second.

SOUS-CONCEPT 2 : LES MECANISMES DE L'EVOLUTION

Dans les conditions générales, une cellule mutée meurt à plus ou moins brève échéance. Par contre si la cellule reste vivante, elle sera, par divisions successives, à l'origine d'un clone cellulaire et pourra engendrer un cancer. La principale distinction à faire concernant le devenir d'une mutation est de savoir si elle affecte un tissu somatique ou un tissu germinale.

Lorsqu'une mutation affecte un gène d'une cellule d'un organe non reproducteur, elle est dite somatique. Cette mutation peut avoir des effets sur le phénotype des cellules affectées et sur le phénotype de l'organisme mais elles ne sont pas transmissibles à la descendance.

Par contre, les mutations qui touchent les cellules à l'origine des gamètes, appelées mutations germinales, peuvent se transmettre si les gamètes qui les portent participent à la genèse des descendants. Les mutations germinales sont à l'origine de nouveaux allèles.

Remarque : Chez les Végétaux, une cellule somatique peut être à l'origine d'une plante entière. Les cellules somatiques qui subissent des mutations peuvent donc les transmettre.

Consigne :

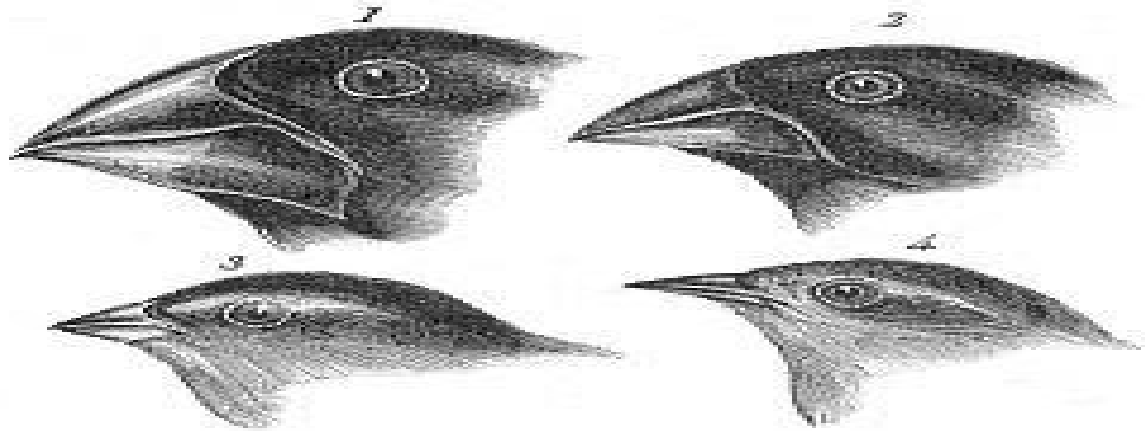
- a. En quoi les allèles diffèrent-ils ?
- b. Quelle est l'origine des mutations ?
- c. Quels les principaux types de mutations ponctuelles et leurs conséquences phénotypiques ?
- d. Existe-t-il des mécanismes de réparation de l'ADN ?
- e. Quel est le devenir des mutations ?*

SOUS-CONCEPT 2 : LES MECANISMES DE L'EVOLUTION

II. La spéciation

Activité 1 : L'isolement géographique

Les pinsons de Galápagos fournissent un exemple de spéciation d'origine essentiellement géographique. Il y a isolement géographique lorsque des populations sont séparées par des montagnes, des glaciers, des bras de mer...



1. *Geospiza magnirostris*
3. *Geospiza parvula*

2. *Geospiza fortis*
4. *Certhidea olivacea*

Finches from Galapagos Archipelago

Cette gravure est extraite du journal de voyage de Darwin. Elle représente les pinsons des Galápagos. Pour expliquer leurs ressemblances, mais aussi leurs différences d'une île à l'autre, Darwin écrit : « On est vraiment tenté de penser qu'une espèce originelle a subi diverses modifications... »

L'espèce constitue l'unité de base de toute classification des êtres vivants. Mais si la notion d'espèce s'impose d'elle-même quand il s'agit de distinguer un chat d'un chien ou un crabe d'un oursin, il est difficile d'en donner une définition rigoureuse.

« L'espèce est une collection de tous les corps organisés, nés les uns des autres ou des parents communs et de ceux qui leur ressemblent autant qu'ils se ressemblent entre eux »

Cette définition donnée par **Cuvier (1769-1832)** fut adoptée pendant très longtemps. Elle retenait deux critères, celui de **ressemblances morphologique** et celui de l'**interfécondité**. Cependant, on connaît des populations d'animaux morphologiquement identiques qui sont interstériles. Depuis l'époque de Cuvier, le triomphe de la notion d'évolution et les progrès de la génétique ont imposé aux biologistes une nouvelle définition de l'espèce. Le critère morphologique, qui paraissait au premier abord le plus évident, fut abandonné au profit du critère de reproduction et la notion de population naturelle a supplanté celle de collection. Actuellement la définition biologique de l'espèce la plus généralement admise est celle de l'ornithologue E. Mayr.

SOUS-CONCEPT 2 : LES MECANISMES DE L'EVOLUTION

Consigne :

- a. Définis spéciation et donne la définition biologique de l'espèce la plus généralement admise selon les critères de reproduction et de la population naturelle.
- b. Quelles sont les conséquences de la spéciation d'origine géographique ?

Activité 2 : Les mécanismes régissant la spéciation

Les barrières biologiques

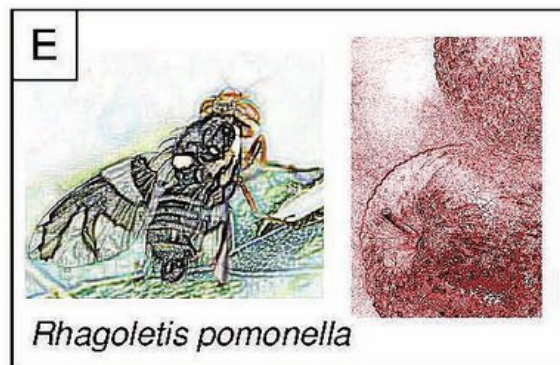
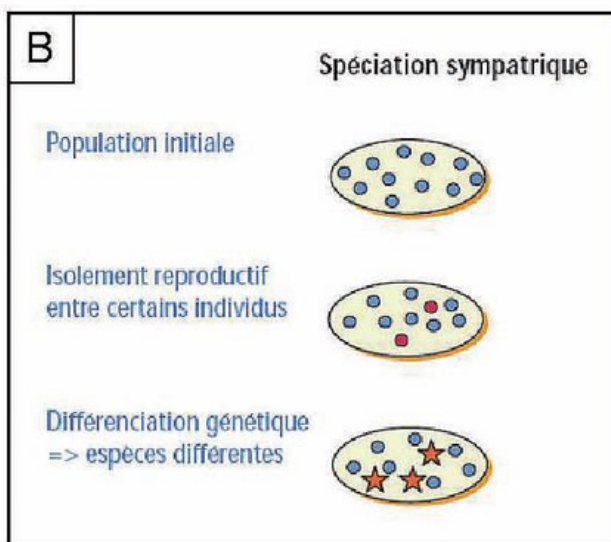
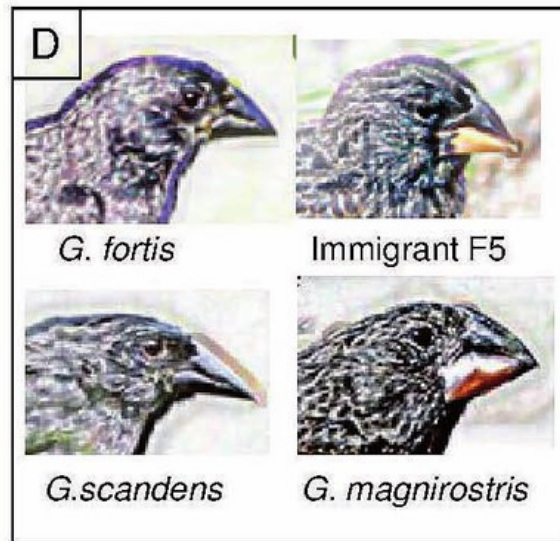
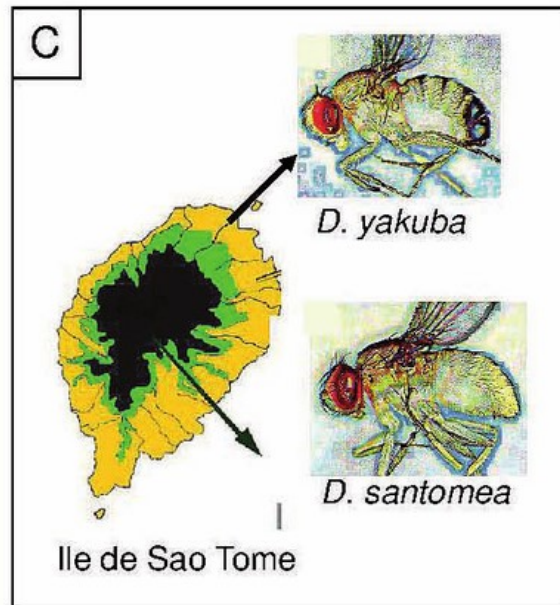
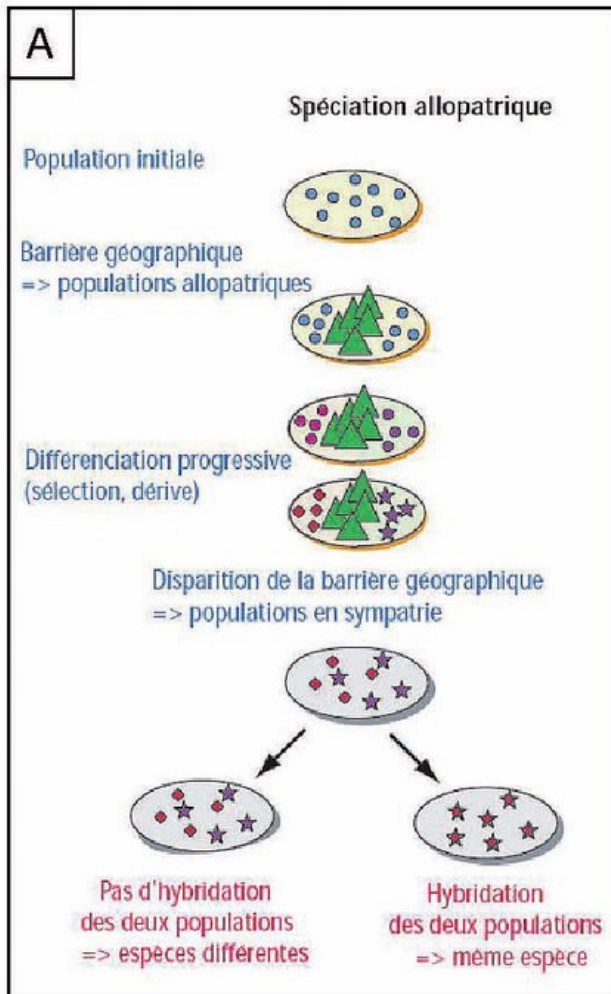
L'un des principaux critères de distinction des espèces réside dans l'incapacité au croisement, la spéciation consiste essentiellement en l'apparition de barrières reproductives entre les individus. L'isolement reproductif est maintenu par plusieurs sortes de barrières biologiques que l'on nomme mécanismes d'isolement. Certains mécanismes empêchent les croisements, d'autres réduisent la fertilité des descendants hybrides.

Dans la première catégorie on peut citer :

- L'isolement mécanique (l'accouplement est impossible par suite de différences de taille ou de forme des organes génitaux) ;
- L'isolement éthologique (l'attraction sexuelle entre les partenaires est inexistante) ;
- L'isolement génétique (pas de « reconnaissance » entre les gamètes mâles et les gamètes femelles) ;
- L'isolement saisonnier (la période d'accouplement survient à des moments différents) ;
- L'isolement écologique.

SOUS-CONCEPT 2 : LES MECANISMES DE L'EVOLUTION

Exemples des modes de spéciation



SOUS-CONCEPT 2 : LES MECANISMES DE L'EVOLUTION

Contexte 1 : évolutive de la nouvelle espèce de drosophile que nous avons découverte en avril 1998 dans la forêt de montagne de l'île de Sao Tomé dans le golfe de Guinée, au large des côtes du Gabon et du Cameroun, *Drosophila santomea* nous donne un exemple de spéciation péripatrique (figure 2C). Cette espèce endémique des forêts de brouillard se rencontre à partir de 1 200 mètres jusqu'au sommet de l'île (2 024 mètres) et est absente des altitudes basses cultivées où l'on trouve, en revanche, son espèce sœur *D. yakuba* (Lachaise et al. 2000). ...

Contexte 2 : mode de spéciation sympatrique décrit la formation de deux espèces au sein d'une même population, c'est-à-dire sur la même aire de distribution géographique (figure 2B). ...

Contexte 3 : des mouches Téphritidés du genre *Rhagoletis* est classiquement cité pour illustrer ce mode de spéciation (figure 2E). Ces mouches se développent sur l'aubépine. ...

Contexte 4 : les très célèbres Pinsons des Galápagos étudiés par Darwin en 1835 lors de son voyage sur le Beagle, Grant et Grant (2009) ont démontré un mécanisme complexe de mise en place d'isolement reproductif (figure 2D). L'histoire commence avec l'arrivée sur l'île de Daphne Major en 1981 d'un mâle *Geospiza fortis* montrant un certain degré d'hybridation avec l'espèce *Geospiza scandens*, et présentant un bec de grande taille et un chant peu commun, caractères de sélection sexuelle. ...

Consigne :

- a. Cite et explique les mécanismes qui sont à l'origine de la spéciation