

# Sujet de synthèse

## ***“La diversité allélique***

*Un allèle est une portion d’ADN localisée sur un chromosome à un endroit donné (locus). Pour un même locus, il existe une diversité des allèles. On étudiera les différents aspects de cette diversité tant du point de vue de son origine, de sa variation dans le temps que de son importance biologique.”*

# Corrigé commenté

## L'introduction

### ❖ Propositions

Voici quelques idées d'accroches pour introduire le sujet « La diversité allélique ». Il s'agit de placer les choses dans leur contexte, de définir les termes du sujet et de poser les limites. La problématique et l'annonce du plan doivent figurer clairement en fin d'introduction (voir le paragraphe "Le développement" ci-dessous pour des idées de problématiques et leurs plans associés).

- En France, 8% des hommes sont atteints de daltonisme. Cette perception altérée des couleurs est induite par la mutation récessive d'un gène porté par le chromosome X. Ainsi, les femmes hétérozygotes pour le gène ne sont pas atteintes de daltonisme, tandis que les hommes, n'ayant qu'une copie du gène, sont forcément atteints dès lors qu'ils possèdent cet allèle muté. Cet exemple traduit plusieurs aspects de la diversité allélique : le fait qu'il peut exister plusieurs allèles pour un même gène, et que cela peut avoir des conséquences variables, qui dépendent de plusieurs paramètres (ici notamment le sexe, et la récessivité de la mutation).
- En observant nos congénères, on peut repérer de nombreuses variations phénotypiques. La couleur de peau, des yeux, des cheveux, la taille, etc. sont autant de caractères pouvant varier d'un individu à un autre. Ces variations sont dues à des facteurs environnementaux, mais aussi à l'information génétique dont l'ADN est le support. La variabilité des phénotypes s'explique en partie par la diversité des combinaisons de gènes mais également par la diversité des versions d'un même gène, la diversité allélique.
- Dans sa théorie de la pangenèse, Darwin propose l'hypothèse de "gemmules" comme supports de l'information génétique. Plus tard, avec les travaux de Gregor Mendel sur le pois, et ceux de Thomas Morgan sur la drosophile, on parle de facteurs d'hérédité. Le mot "gène" est proposé par le biologiste Danois Wilhem Johannsen en 1909, en même temps que les mots "génotype", "phénotype". C'est grâce à cette notion de gène que l'on a pu ensuite

comprendre qu'il existait, pour un locus donné, différentes versions d'un gène donné. C'est ce qu'on appelle la diversité allélique.

## ❖ Commentaires

Cette année, un paragraphe explicatif associé au libellé du sujet venait apporter des précisions quant aux définitions des termes et aux limites du sujet, il faut le lire attentivement et en tenir compte scrupuleusement. Pour ce qui est des définitions, la **diversité allélique** correspond aux différentes versions d'un gène, donc à la diversité d'allèles **pour un locus donné**, alors que la diversité de l'ensemble des allèles de **tous les gènes** d'un génome est appelée **diversité génotypique**. Il n'est donc pas question ici de traiter des mécanismes de brassage lors de la méiose ni des mutations chromosomiques. D'après le jury, « pour un nombre important de candidats, cette limitation n'a pas été identifiée. De plus, une confusion est souvent revenue entre diversité génotypique et allélique. »

## Le développement

Voici deux exemples de problématiques et leurs plans associés. Le premier détaille le contenu de chaque sous-partie sous forme de mots clés et le deuxième est moins détaillé car il reprend les mêmes idées mais organisées différemment pour répondre à une problématique différente.

### ❖ Proposition n°1 (détaillée)

**Problématique** : Quelle est l'origine de la diversité allélique et ses conséquences à différentes échelles ?

#### I. Origine de la diversité allélique et conséquences à l'échelle individuelle

- A. Mise en évidence de la diversité allélique (ex. : électrophorèses d'ADN et groupes sanguins)
- B. Les causes des mutations
  - 1) Des modifications de la séquence nucléotidique : *erreurs syn- ou post-répliquatives, types d'erreurs, erreurs conduisant à des mutations*
  - 2) Des événements rares et aléatoires : *fidélité de l'ADN polymérase et mécanismes de réparation ; expérience de Luria-Delbrück*
  - 3) Les facteurs favorisant l'apparition de mutations : *causes endogènes (ex. : désamination, tautomérie) et agents mutagènes (ex. : UV, BET)*
- C. Les liens entre génotype et phénotype
  - 1) Les conséquences ou non sur le phénotype : *mutations neutres, faux sens,*

*non sens, silencieuses, dans le degré d'expression*

- 2) Les relations entre allèles : *cellule haploïde/diploïde, homozygote/hétérozygote pour un gène donné, relations de dominance, codominance, récessivité*
- 3) Exploitation technologique : *mutants KO pour étude fonctionnelle*

**Transition :** *Les mutations, événements rares, spontanés et aléatoires, permettent la formation de nouveaux allèles puisque la séquence nucléotidique est modifiée. Sous certaines conditions, cette mutation sera transmise aux générations suivantes. Quelles sont les modalités de transmission ? Comment la diversité allélique évolue-t-elle au cours des générations ?*

## II. Les conséquences sur la population

- A. La transmission de génération en génération
  - 1) Mise en évidence (*ex. : maladie génétique monogénique sur un arbre généalogique, comme la mucoviscidose*)
  - 2) La reproduction sexuée : *méiose et fécondation, mécanismes favorisant l'hétérozygotie (spatial : anatomie florale, temporel : protogynie/protandrie)*
  - 3) Reproduction asexuée et maintien de la diversité allélique
- B. L'évolution de la fréquence allélique : *conditions d'applications du modèle d'Hardy-Weinberg, résultats, discussion modèle/réalité*

**Transition :** *Il arrive que la fréquence allélique varie au cours des générations : la population n'est pas à l'équilibre de Hardy-Weinberg pour le locus d'intérêt. Cela signifie que les conditions d'applications ne sont pas respectées : il est possible, entre autres, que l'allèle soit soumis à des forces évolutives telles que la sélection ou la dérive génétique.*

## III. L'influence des forces évolutives

- A. La sélection réduit ou maintient la diversité allélique
  - 1) Le principe de la sélection naturelle : *principe et exemple*
  - 2) L'influence du mode de sélection : *directionnelle (réduction)/balancée (maintien)*
- B. La dérive génétique tend à réduire la diversité allélique
  - 1) Mise en évidence : *expérience de Buri*
  - 2) Le principe de la dérive génétique : *échantillonnage aléatoire, influence de la taille de la population*

- 3) Les conséquences de la dérive génétique : *fixation ou disparition d'un allèle dans la population, réduction de la diversité allélique*
- C. La spéciation
  - 1) L'évolution des fréquences alléliques peut conduire à une spéciation : *définition et principe de la spéciation*
  - 2) Exploitation de la diversité allélique pour l'étude de l'histoire évolutive (phylogénie)
  - 3) Exploitation de la diversité allélique comme indicateur de biodiversité

## ❖ Proposition n°2 (simplifiée)

**Problématique** : Quelle est l'importance de la diversité allélique dans le vivant ?  
Comment varie-t-elle et quelles sont les causes de ces variations ?

### I. Origine de la diversité allélique

- A. Mise en évidence de la diversité allélique
- B. Mutations spontanées : mise en évidence, diversité, contrôle
- C. La sélection naturelle peut réduire ou augmenter la diversité allélique

### II. Importance biologique de la diversité allélique

- A. Modèle de Hardy-Weinberg
- B. La diversité allélique peut impacter la *fitness* des êtres vivants
  - 1) Conséquences potentielles et étude des mutations à l'échelle moléculaire
  - 2) Variation de *fitness* individuelle (lien du génotype au phénotype)
- C. Nouveaux allèles et spéciations

### III. Variations temporelles de la diversité allélique

- A. Transmission de la diversité au cours des générations
- B. Apparition de nouveaux allèles et migration
- C. Dérive génétique et diminution de la diversité allélique
- D. Reconstructions phylogénétiques par analyse de la diversité allélique sur de grandes échelles de temps

## ❖ Exemples de schémas pertinents





