BIOLOGIE: 2ème PARTIE

STABILITE, VARIABILITE ET EVOLUTION

CHAPITRE 1 : LES INNOVATIONS GENETIQUES

INTRODUCTION

Un génome est l'ensemble des gènes d'un individu d'une espèce.
L'étude des génomes permet de mettre en évidence deux types d'innovation génétique : d'une part de nouveauX allèles d'un gène peuvent apparaître ; les multiples allèles de chaque gène se répartissent dans les populations d'une espèce données et sont à l'origine de leur polymorphisme génétique et phénotypique ; d'autre part de nouveaux gènes peuvent être créés conduisant dans certains cas à l'acquisition de nouvelles fonctions, de nouveaux caractères ou de nouveaux plans d'organisation. L'accumulation de mutations dans l'ADN au cours de l'évolution constitue l'un des moteurs de ses innovations génétiques.
- Comment naît le poly-allélisme ou polymorphisme ? Ou : Comment s'explique la diversité phénotypique ?
- Comment sont créeS les nouveaux gènes ? Ou : Comment le génome a-t-il pu évoluer ?

I- LES MUTATIONS A L'ORIGINE DU POLYMORPHISME GENIQUE

A] POLYALLELISME ET POLYMORPHISME

Au sein d'une même espèce se manifeste une grande stabilité dans l'organisation du génome :
- quantité d'ADN constante
- nombre de chromosome invariable
- place précise des gènes sur les chromosomes (le locus)

Cependant on constate une variabilité d'un individu à l'autre dans la séquence des nucléotides au sein du génome car presque tous les gènes existent sous la forme de plusieurs allèles. On parle de polyallélisme (exemple : allèles A, B et O du gène β globine). C'est le polyallélisme qui est la source de la variabilité individuelle. Au sein d'une population donnée les allèles d'un gène possèdent au moins deux allèles dont la fréquence est supérieur ou égale à 1% le gène est dit polymorphe (exemple le gène HLA).

B] L'ORIGINE DU POLYALLELISME

Les allèles actuellement présents dans une population résultent de l'accumulation au fil des générations des mutations génétiques. **Une mutation est une modification accidentelle, rare et aléatoire d'un ou plusieurs nucléotides d'un gène**. Ces mutations sont survenues au cours de l'histoire de l'espèce voir des espèces ancestrales. Attention seules les mutations affectant les cellules germinales sont susceptibles d'être transmises à la descendance.

C] LES PRINCIPAUX TYPES DE MUTATION

Il existe trois classes de mutations ponctuelles
- La mutation par substitution : elle consiste en un remplacement d'un nucléotide par un autre.
- La mutation par addition : elle consiste par l'addition d'un ou plusieurs nucléotides qui viennent s'incérer dans la séquence du gène.
- La mutation par délétion : elle consiste en une perte d'un ou plusieurs nucléotides.

D] LES CONSEQUENCES PHENOTYPIQUES DES MUTATIONS PONCTUELLES

Les conséquences sont variables.

1) Les mutations muettes ou silencieuses

Par suite de la redondance du code génétique (plusieurs codons qui codent pour un même acide aminé), la substitution d'un nucléotide par un autre peut aboutir à un codon synonyme et n'entraîner aucune modification de la séquence en acides aminés. C'est une mutation sans conséquence phénotypique car la protéine reste fonctionnelle.

2) Les mutations faux-sens

Un acide aminé est remplacé par un autre les conséquences sont alors variés :
- Si la mutation ne concerne pas une région active de la protéine, la structure et la fonction de la protéine peuvent ne pas être modifiées il n'y aura donc pas ou peu de conséquences sur le fonctionnement cellulaire et sur le phénotype de l'individu. On parle de mutation conservatrice.
- Si la mutation entraîne le remplacement d'un acide aminé essentiel par un autre la structure et le fonctionnement de la protéine seront modifiées entraînant des conséquences sur le phénotype (exemple : la drépanocytose).

3) Les mutations non-sens

C'est la transformation d'un triplet de nucléotides pour un acide aminé en un codon stop. Dans ce cas, la protéine synthétisée est incomplète souvent non fonctionnelle et cela entraîne des conséquences au niveau du phénotype (exemple la Thalassémie).

4) Les mutations décalentes

On peut l'obtenir par insertion et délétion ce qui entraîne un décalage du cadre de lecture et généralement la mise en place d'une séquence d'acides aminés modifiée à partir de l'insertion ou de la délétion ; le plus souvent le peptide codé par ses allèles est non fonctionnel.

Les mutations créent de nouveaux allèles mais pas de nouveaux gènes or le génome des espèces s'est modifié au cours des temps (gènes de plus en plus nombreux). Quels mécanismes ont permis la création de nouveaux gènes ?

II- LES DUPLICATIONS CREENT DE NOUVEAUX GENES

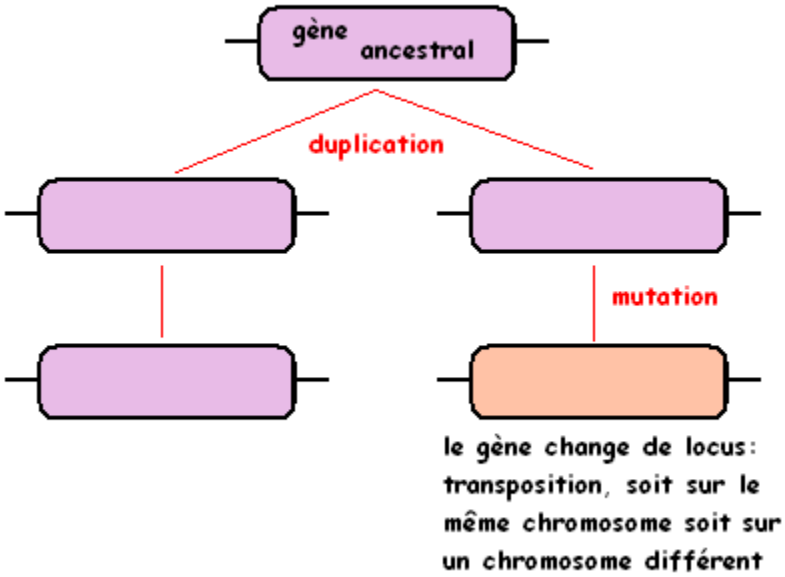
A] LA NOTION DE FAMILLE MULTIGENIQUE

Au sein d'une même espèce on constate fréquemment l'existence de groupes de protéines et donc de gènes qui présentent de fortes similitudes ; ces protéines et gènes sont qualifiés d'homologues, en effet cette similitude lorsqu'elle est supérieur à 20% ne peut être due au hasard, ces gènes et ces protéines proviennent de l'évolution d'un même gène ancestral unique, ils forment une famille multigénique. Les similitudes entre gènes s'interprètent comme le résultat d'une ou plusieurs duplication(s) (copie du gène). Ces copies peuvent rester proches sur le même chromosome (Kr) mais à des loci (pluriel de locus) différents ou être transposées sur les chromosomes différents.

B] LES DUPLICATIONS, SOURCE D'INNOVATION GENETIQUE

La duplication est source d'innovation génétique car chacun des duplicatas subit ensuite des mutations aléatoires et indépendantes et divergent de plus en plus les uns des autres au cours du temps par suite de l'accumulation des mutations. L'analyse des séquences de nucléotides des gènes d'une famille multigénique permet de retracer l'histoire de ses gènes, en effet le degré de similitude entre deux gènes traduit le temps écoulé depuis la duplication du gène à l'origine des deux copies.

Schéma récapitulatif :



C] LE DEVENIR DU DUPLICATA

Les mutations que les gènes subissent peuvent avoir de nombreuses conséquences :

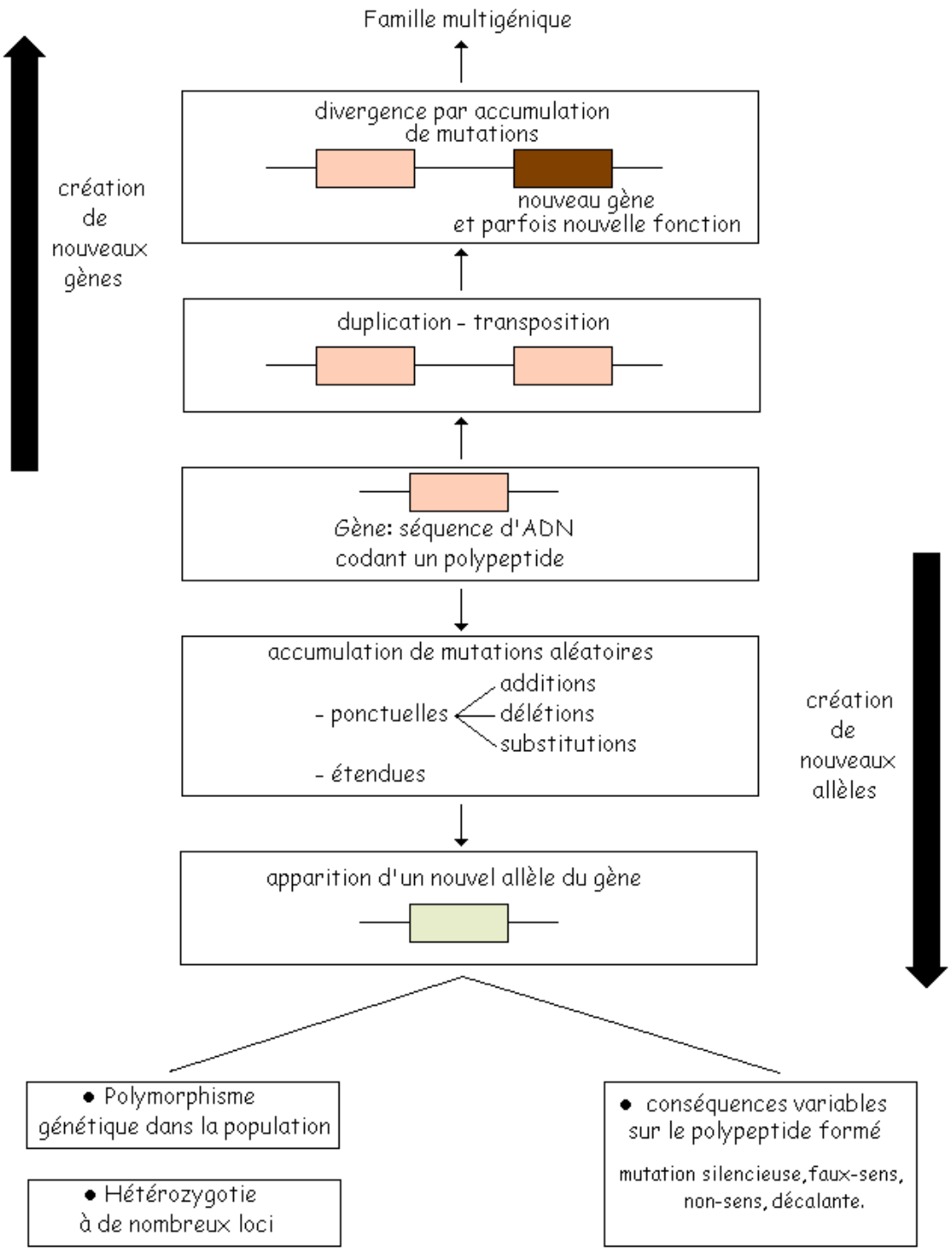
- Les mutations peuvent aboutir à des pseudos gènes non fonctionnels (suite à l'apparition d'un codon stop).

- Elles peuvent s'accumuler sans affecter la fonction des polypeptides codés ce qui entraîne au niveau de l'espèce des protéines différentes réalisant la même fonction : protéines homologues (exemple : les globines).
- Elles peuvent s'accumuler et faire diverger les copies au point de modifier la fonction de l'une des copies d'où l'acquisition de nouvelles fonctions au sein de l'espèce.

CONCLUSION

Le génome d'une espèce évolue au fil du temps accumulant des innovations génétiques à l'origine du polymorphisme actuel. Les innovations génétiques aléatoires et rares créent de nouveaux allèles de gène préexistant ou de nouveaux gènes. Les copies d'un gène ancestral peuvent évoluer de façon indépendante accumulant les mutations engendrant des familles multigéniques.

Les familles multigéniques



CHAPITRE 2 : MEIOSE, FÉCONDATION ET STABILITÉ DE L'ESPÈCE

INTRODUCTION :

L'information génétique est portée par les chromosomes contenus dans le noyau de chaque cellule eucaryote. Leur nombre est caractéristique de l'espèce. Le maintien de ce bagage chromosomique transmis de génération en génération par la reproduction sexuée est assuré par les deux processus complémentaires : la méiose et la fécondation.

- Quelles sont les étapes essentielles des cycles biologiques d'un mammifère et d'un champignon Sordaria ?
- Comment se réalise le passage de la diploïdie à l'haploïdie ?
- Comment se réalise le passage de l'haploïdie à la diploïdie ?
- Quelle est l'origine des anomalies chromosomiques les plus courantes ?

Haploïde : se dit d'une cellule ou d'un organisme qui ne contient qu'un seul exemplaire de chaque type de chromosome, soit n chromosomes.
Diploïde : qualifie une cellule ou un être vivant dont les chromosomes peuvent être associés par paires d'homologues, le nombre de chromosomes est alors noté 2n.

I- LE CYCLE DE DEVELOPPEMENT ET LA STABILITE DE L'ESPECE

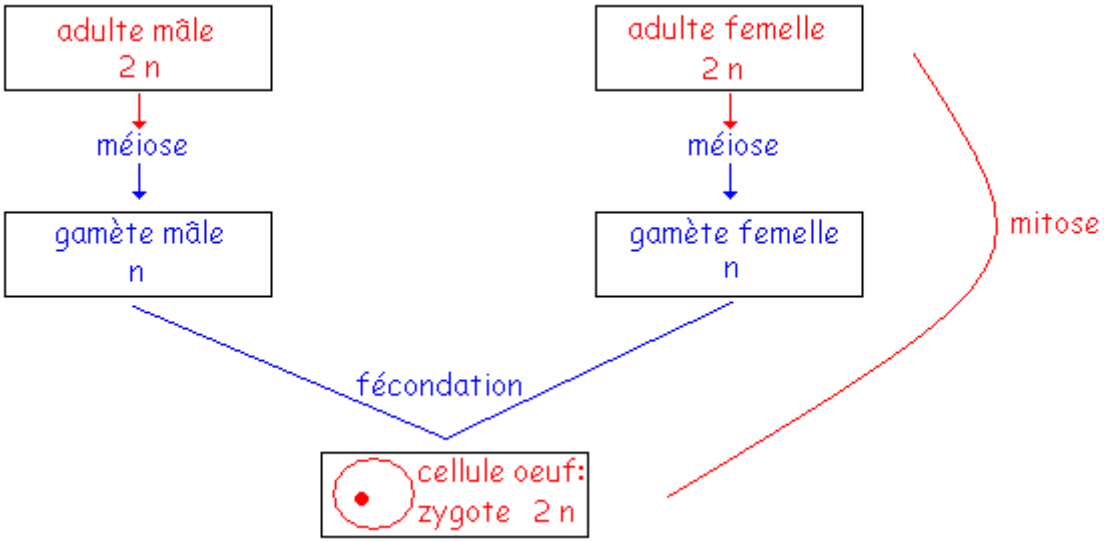
A] LES CYCLES DE DEVELOPPEMENT DE DEUX CATEGORIES D'ETRES VIVANTS

1) Un être vivant diploïde : l'Homme

La fécondation constitue le point de départ d'un nouvel organisme, elle implique la rencontre de deux gamètes ; cellules haploïdes. Les individus pluricellulaires diploïdes possèdent des cellules à 2n chromosomes : les cellules somatiques (soit toutes les cellules sauf les gamètes). Lors du cycle de développement, deux phases alternent :
- la phase haploïde (limitée aux gamètes)
- la phase diploïde

La phase diploïde est supérieure à la phase haploïde c'est un cycle diploïphasique. Cette alternance régulière permet de maintenir constant le nombre de chromosomes de générations en générations.

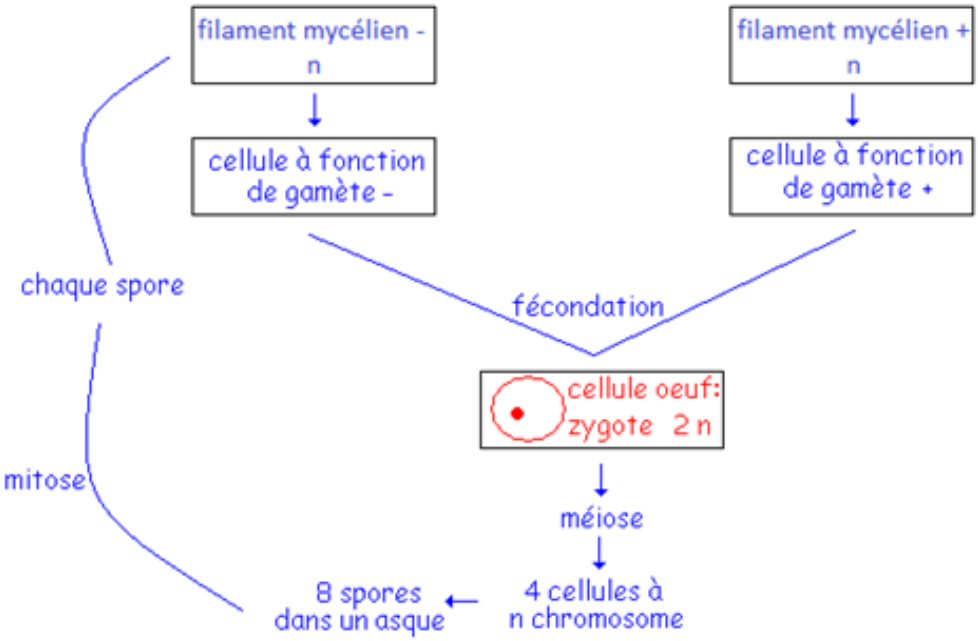
Cycle de développement de l'Homme



2) Un être vivant haploïde : Sordaria

C'est un champignon haploïde à n chromosomes où n=7. Ce champignon est une moisissure formée de filaments ramifiés : le mycélium. Il peut y avoir une fusion de deux filaments mycéliens qui donnent naissance à un organe massif en forme de bouteille : le périthèce. Certaines cellules du périthèce vont avoir leurs noyaux qui fusionnent : fécondation : obtention de cellules œufs avec noyau à 2n chromosomes. L'union des noyaux est la caryogamie. Ces noyaux à 2n chromosomes subissent tout de suite la méiose : suite de deux divisions et obtention de quatre cellules à n chromosomes. Chaque cellule subit ensuite la mitose : donc on a huit cellules à n chromosomes. Les cellules peuvent alors germer. Ici la phase haploïde est supérieur à la phase diploïde on parle de cycle haploïphasique.

Cycle de développement de l'Homme



B] POINTS COMMUNS ET DIFFERENCES ENTRE LES DEUX CYCLES DE DEVELOPPEMENTS

Points communs	Différences
- méiose passage de 2n à n chromosomes - fécondation passage de deux cellules à n à une cellule à 2n chromosomes - alternance phase haploïde phase diploïde - présence du zygote - cellule reproductrice à n chromosomes	- place de la méiose et de la fécondation : diploïde : méiose avant fécondation haploïde : méiose après fécondation - dominance : phase haploïde chez les haploïdes phase diploïde chez les diploïdes

Méiose et fécondation sont deux mécanismes fondamentaux et compensatoires du cycle du développement permettant de maintenir constant le nombre de chromosomes.

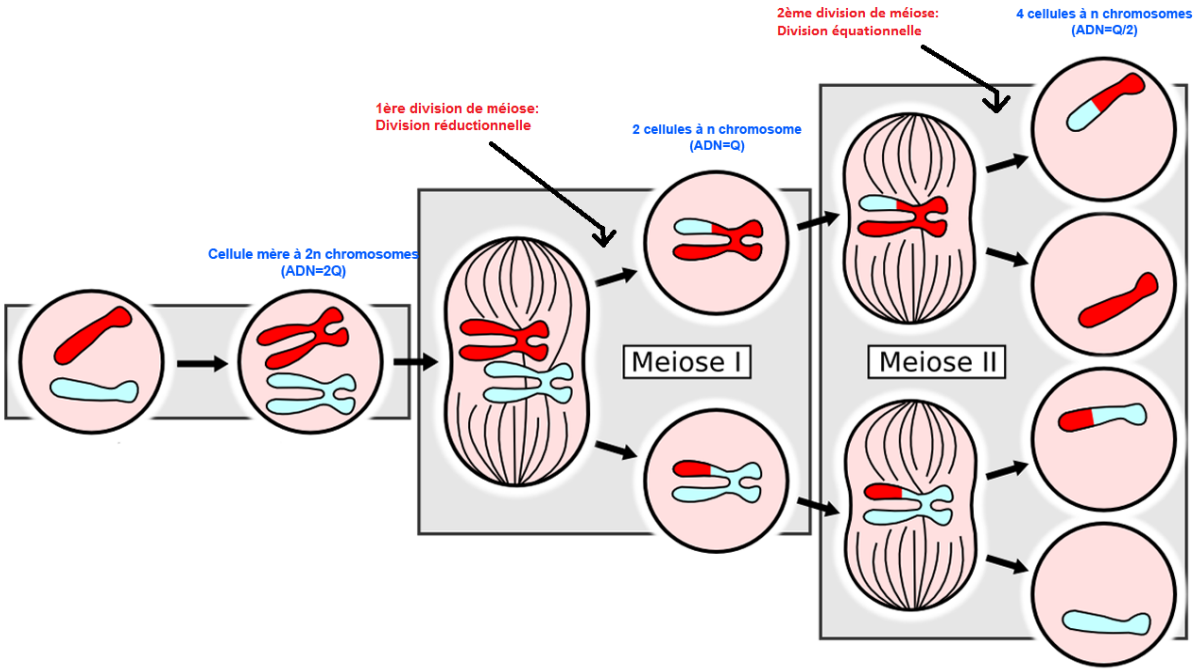
II- LA MEIOSE : PASSAGE DE LA DIPLOÏDIE A L'HAPLOÏDIE

RAPPEL

Dans une cellule à 2n chromosomes, les chromosomes sont rangés par paires car ils ont un aspect identique, on dit qu'ils sont homologues mais attention deux chromosomes homologues portent la même suite de gènes mais pas forcement les mêmes allèles.

I] DEFINITION DE LA MEIOSE

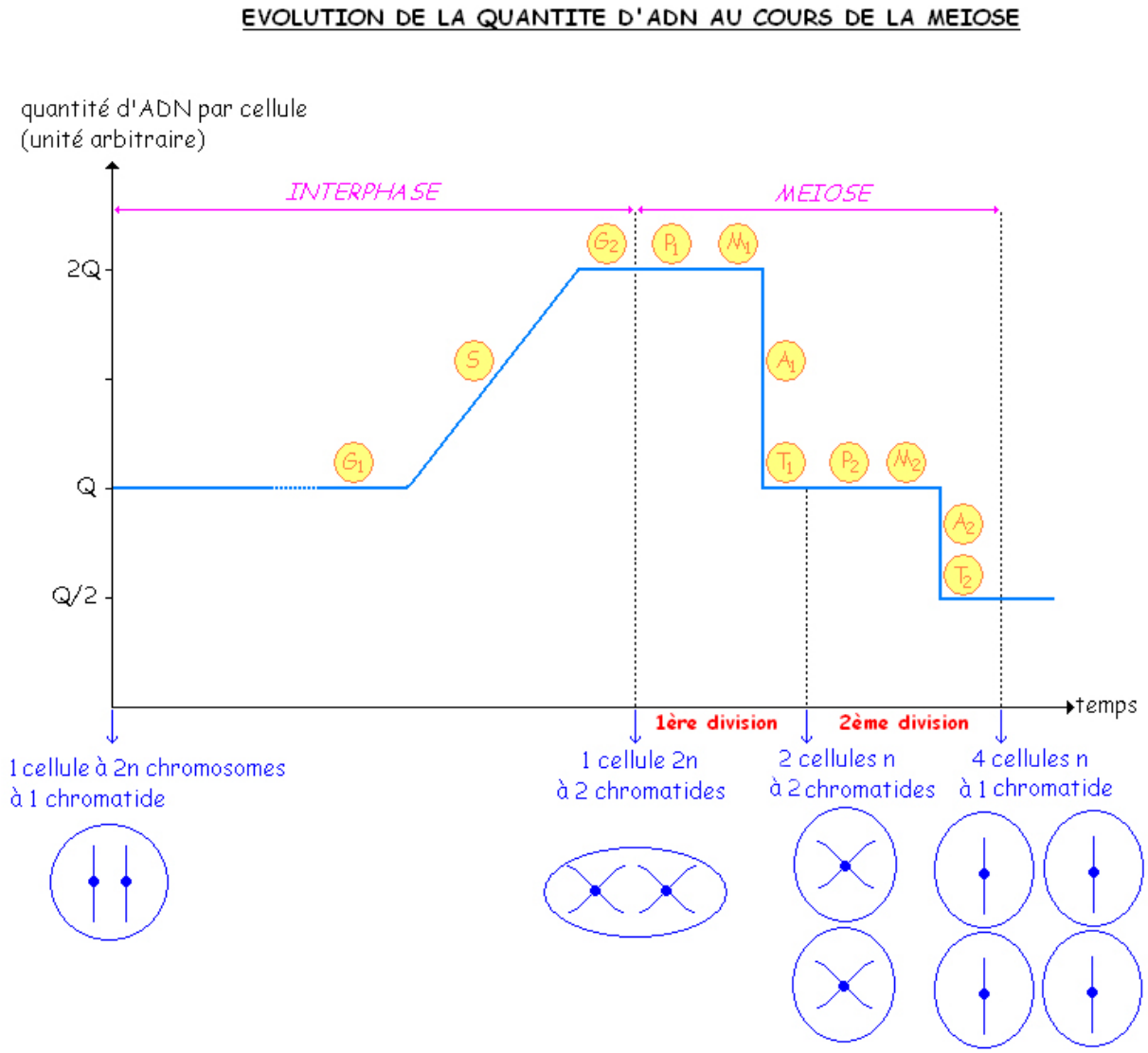
La méiose est une suite de deux divisions cellulaires entraînant le passage d'une cellule mère à 2n chromosomes à quatre cellules filles à n chromosomes.



Conséquences cellulaires de la méiose : passage d'une à quatre cellules.
Conséquences chromosomiques de la méiose : passage de 2n à n chromosomes.
Conséquences sur les allèles : les allèles de chaque gène se séparent.

B] PLACE DE LA DUPLICATION DES CHROMATIDES LORS DE LA MEIOSE

La méiose est précédée d'une phase de réplication de l'ADN. Avant la duplication, les chromosomes ne possèdent qu'une chromatide.

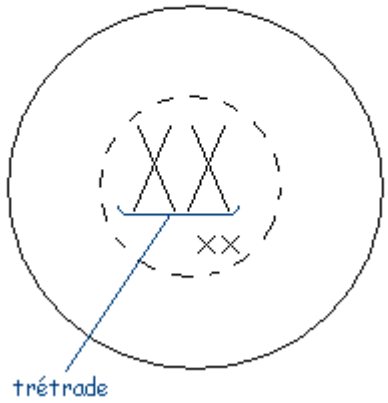


C] DEROULEMENT DE LA MEIOSE

1) La 1ère division méiotique : la division réductionnelle

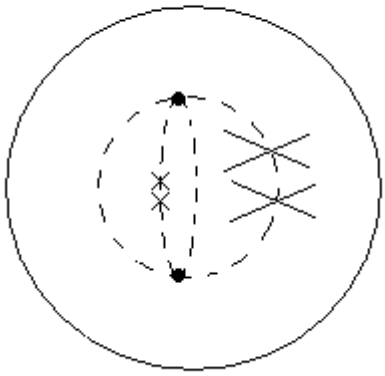
La première division méiotique correspond au passage d'une cellule à deux cellules. Elle correspond également au passage de 2n chromosomes à n chromosome car les chromosomes homologues se disjoignent. Elle comporte quatre phases

PROPHASE 1



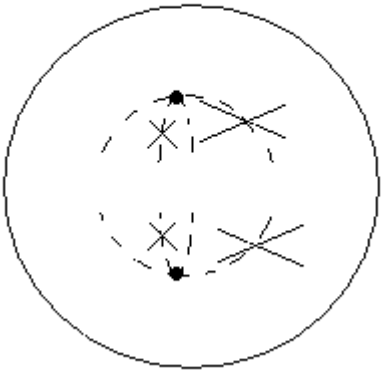
- condensation des chromosomes
- appariement des chromosomes (par paires) homologues formant des ensembles de 4 chromatides appelé tétrade
-formation de bivalent
- 2n chromosomes à 2 chromatides

METAPHASE 1



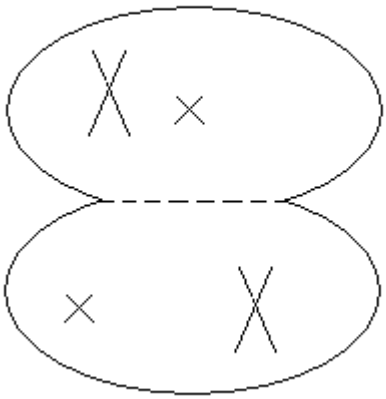
- placement des chromosomes homologues face à face à l'équateur de la cellule (alignement des bivalents)

ANAPHASE 1



- séparation es chromosomes homologues migration vers l'un des pôle de la cellule
- passage de 2n chromosomes à n chromosomes donc les allèles se séparent

TELOPHASE 1

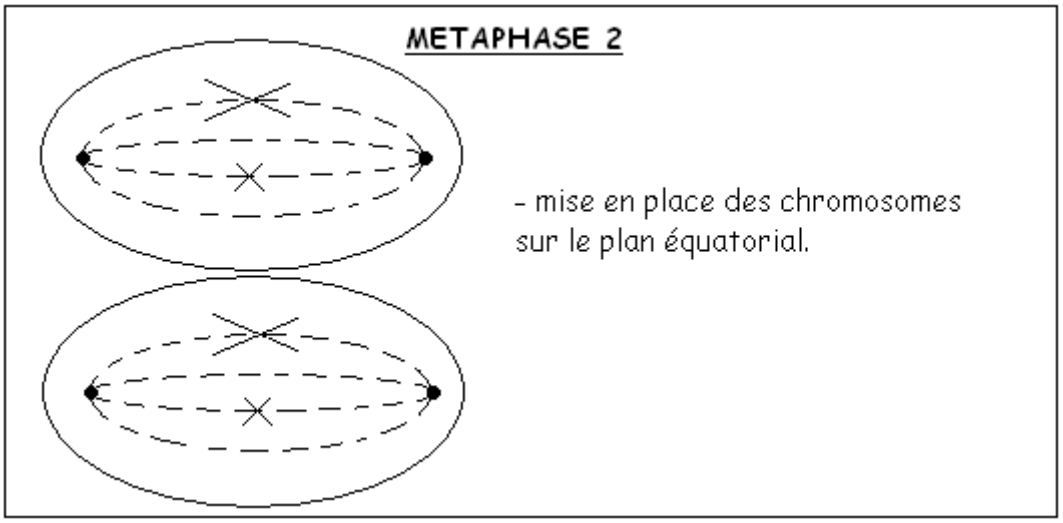


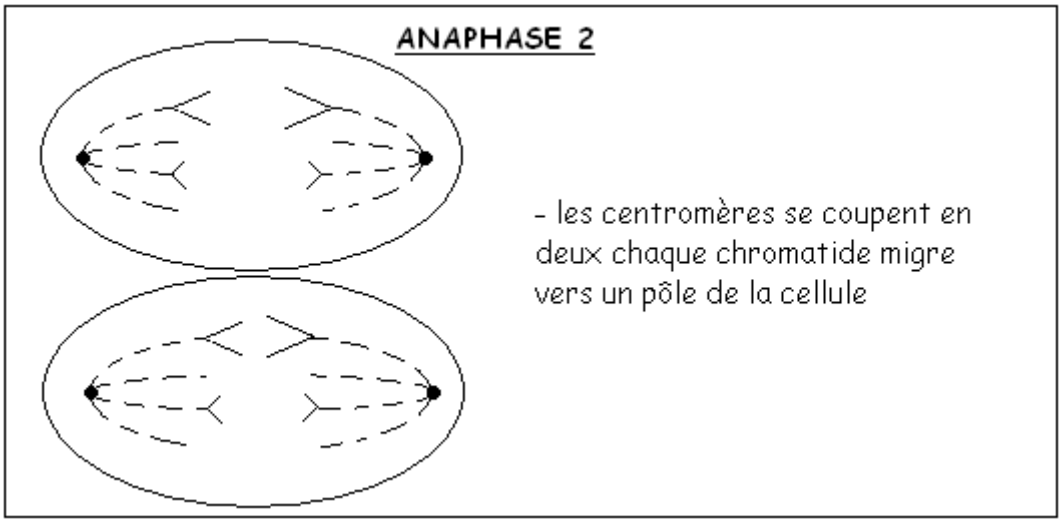
- première division cytoplasmique
- deux cellules à n chromosomes à deux chromatides
- cellule haploïde avec quantité d'ADN = Q

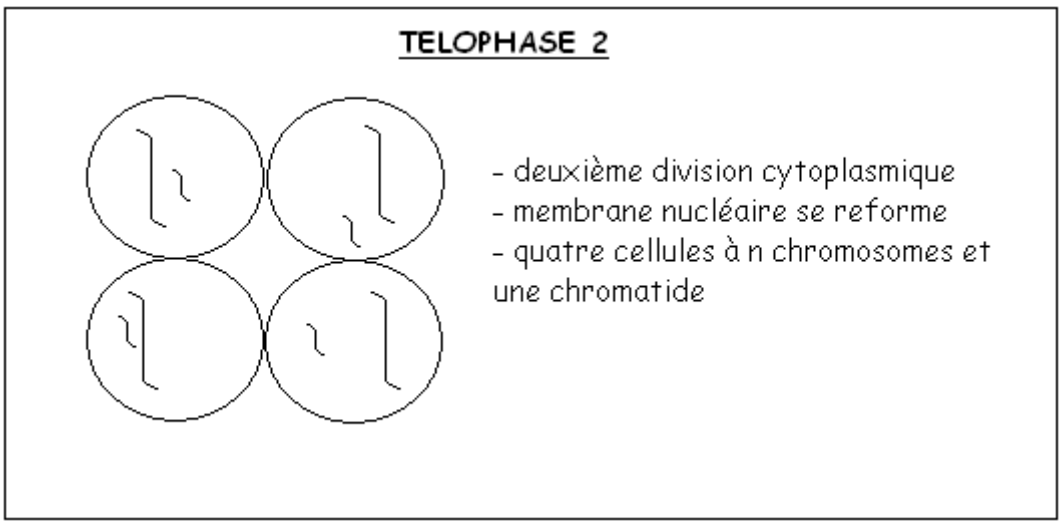
Chez l'homme il y a 2^{23} possibilités de gamète. Les cellules obtenues après la séparation des allèles en anaphase 1 ne seront pas génétiquement identiques : brassage inter-chromosomique.

2) La 2ème division méiotique : division équationnelle

La deuxième division méiotique correspond au passage de deux à quatre cellules avec maintient de cellules à n chromosome et une chromatide.
En prophase 2 il y a une condensation des chromosomes formés.







III- LA FECONDATION OU LE PASSAGE DE L'HAPLOÏDIE A LA DIPLOÏDIE

A] DEFINITION

La fécondation correspond à la fusion de deux gamètes haploïdes qui mettent en commun leur n chromosomes. Il y a fusion des noyaux des cellules : c'est la caryogamie. Cette fécondation permet de rétablir la diploïdie de la cellule œuf.

- Conséquences cellulaires : 1 gamète mâle + 1 gamète femelle = 1 cellule œuf
- Conséquences chromosomique : n + n = 2n
- Conséquences génétiques : union des allèles de chaque gène venant des deux parents.

IV- LES ANOMALIES DE LA MÉOISE

A] LES ABERATIONS DU NOMBRE DE CHROMOSOMES

→ Les trisomies

Les trisomies 13 ; 18 et 21 sont les plus répandues.

- La trisomie 21

Il y a 3 chromosomes 21 au lieu de 2 ce qui entraîne une modification du caryotype qui a donc 17 chromosomes au lieu de 46.

- La trisomie 13

Modification phénotypique : malformation du cerveau, de la face, des yeux et du nez. Ils sont spina bifida c'est-à-dire qu'ils ont de grave malformation à la moelle épinière : le tube nerveux ne se forme pas. Leur espérance de vie est d'environ 1 an.

- La trisomie 18

On constate une hypotonicité puis une hypertonicité de plus l'enfant boit mal. Malformation phénotypique au niveau des mains, du sternum, des poumons, des intestins… Ainsi que de nombreuses malformations sexuelles et cardiaques. Leur espérance de vie est d'environ 3 mois.

- Les autres trisomies entraînent de telles anomalies du développement que l'embryon ne survie pas il y a donc avortement spontané.
- Les trisomies sexuelles (voir page 116)

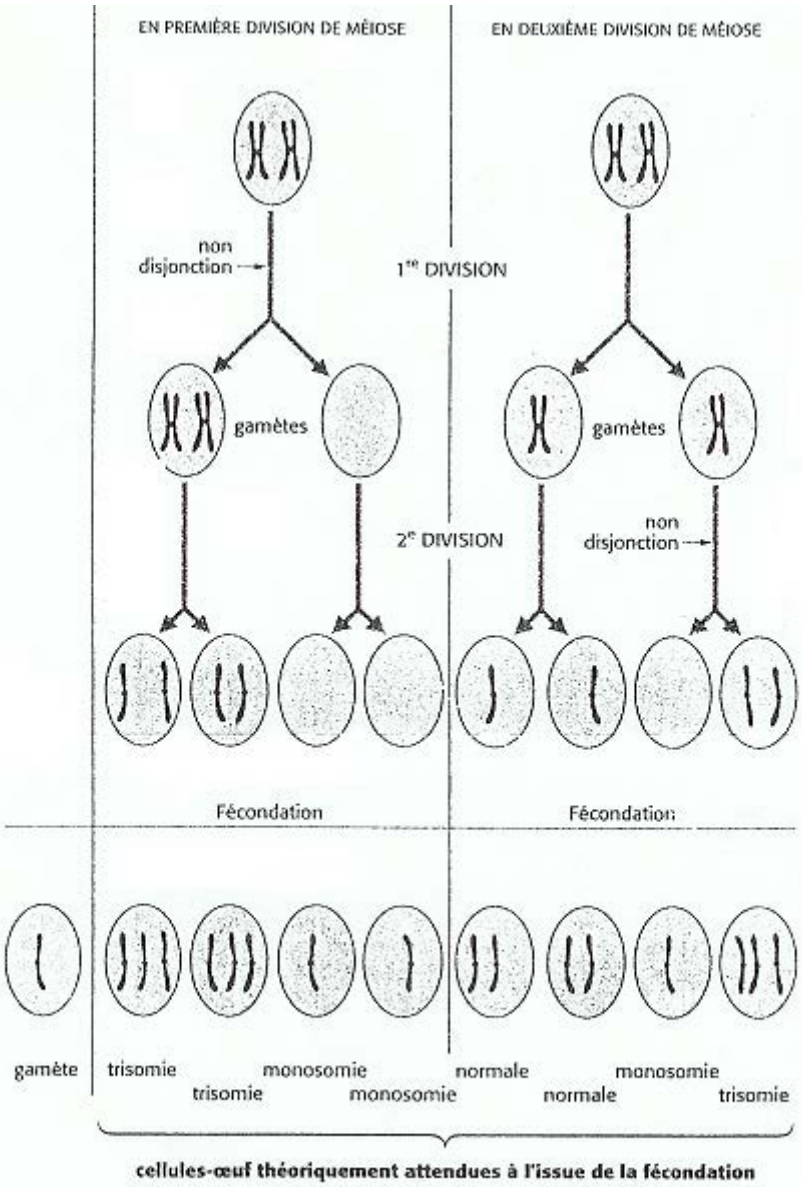
→ Les monosomies

Voir page 116

Phénotype : femme de petite taille, stérile, absence de caractères sexuels secondaires.

B] L'ORIGINE DES ANOMALIES CHROMOSOMIQUES

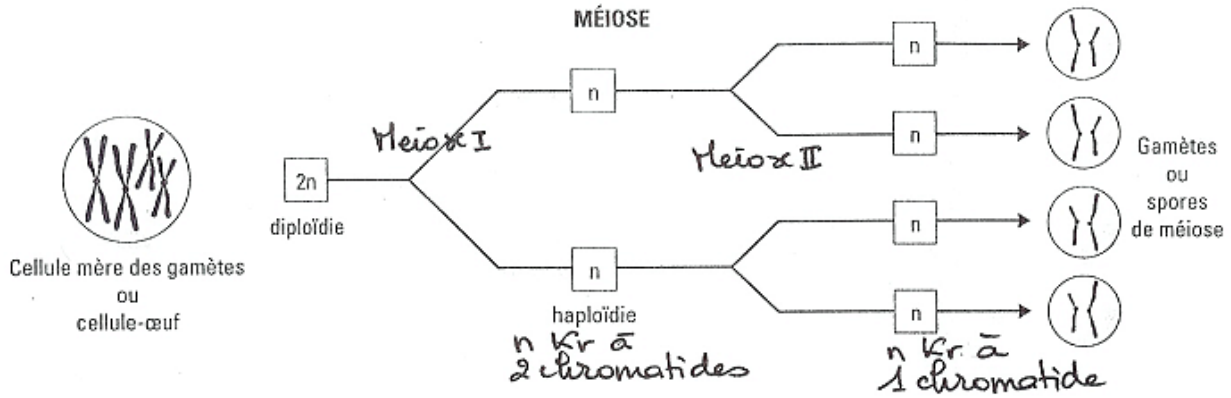
Les anomalies chromosomiques sont des « accidents » qui surviennent au cours de la méiose.

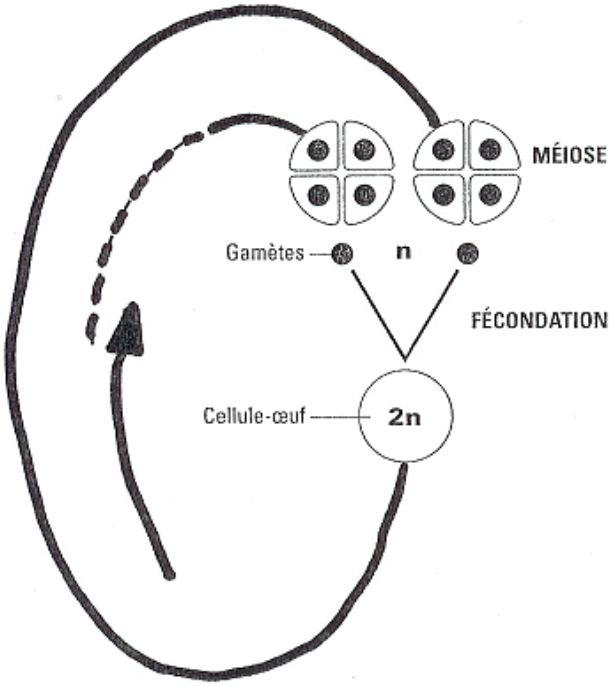


Anomalies du nombre de chromosomes par non disjonction en première ou seconde division de méiose.

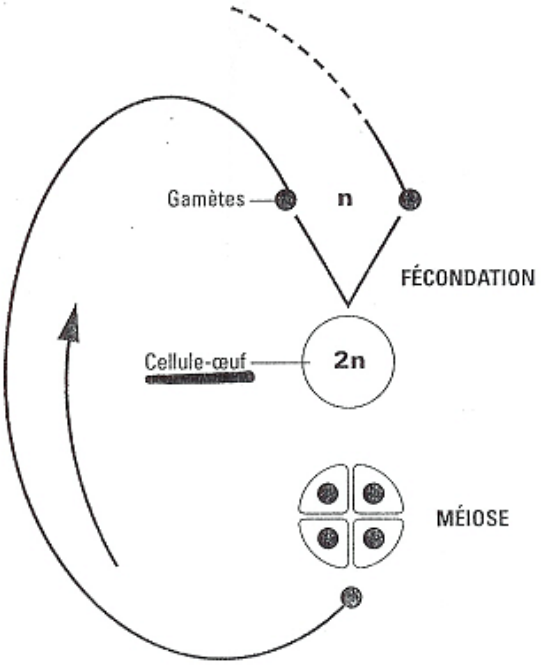
CONCLUSION

MEIOSE, FECONDATION ET MAINTIENT DU NOMBRE DE CHROMOSOMES DE L'ESPECE



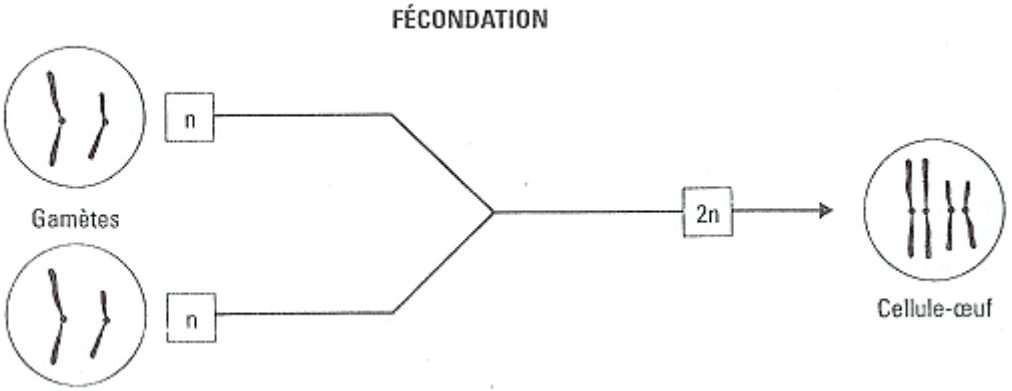


Cycle diplophasique (mammifères)



Cycle haplophasique (champignon)

Phase diploïde (2n) — Phase haploïde (n)



CHAPITRE 3 : MEIOSE, FECONDATION ET BRASSAGE GENETIQUE

INTRODUCTION

Un organisme ressemble à ses parents tout en présentant des différences, chacun d'eux lui a transmis un exemplaire de chaque gène caractéristique de l'espèce. Ces gènes sont porteurs d'informations originales correspondant à des particularités de l'un ou l'autre des parents. L'originalité du nouvel organisme résulte de la combinaison d'allèles.
Comment méiose et fécondation contribuent-elles à la diversité génétique de l'individu ?
- Comment expliquer la variété des combinaisons d'allèles que présentent les individus d'une même espèce ?
- Comment la méiose participe t elle à la variabilité des combinaisons d'allèles ?
- Comment la fécondation participe t elle à la variabilité alléliques ?

I- LA SEPARATION DES ALLELES PARENTAUX LORS DE LA MEIOSE

A] LE PROCESSUS

La première division de méiose chez tous les individus qu'ils soient haploïdes ou diploïdes induit la séparation des chromosomes homologues donc la séparation des deux allèles parentaux correspondant à chaque gène. Alors que la deuxième division de méiose induit la disjonction des allèles.

B] L'ANALYSE DE LA DISJONCTION DES ALLELES

1) Chez les individus haploïdes : exemple Sordaria

Les spores issues de la méiose et des mycéliums qui en dérivent par division mitotique sont des cellules ou des files de cellules haploïdes qui contiennent chacune un seul exemplaire de chaque gène donc un seul allèle.
Le phénotype observé traduit alors directement l'information génétique lorsqu'elle s'exprime.

2) Chez les organismes diploïdes

Les gamètes sont les seules cellules haploïdes toutes les autres cellules possèdent deux chromosomes homologues pour chaque paire donc deux allèles pour chaque gène. Or, 30% des gènes sont polymorphes. Chacun des deux parents est ainsi souvent hétérozygote pour de nombreux gène c'est-à-dire que les deux allèles de ces gènes sont le plus souvent différents.
Lorsque l'individu est hétérozygote il est fréquent que l'un des allèles seulement s'exprime dans le phénotype (c'est l'allèle dominant). L'observation du phénotype seul ne révèle pas forcément le génotype (voir fiche analyse génétique et test cross).
Lorsque l'individu est homozygote son phénotype est celui déterminé par l'unique version du gène qu'il possède.
Il se peut que le phénotype d'un individu corresponde à l'expression des deux allèles on parle de codominance. L'étude du devenir des allèles au cours de la reproduction sexuée

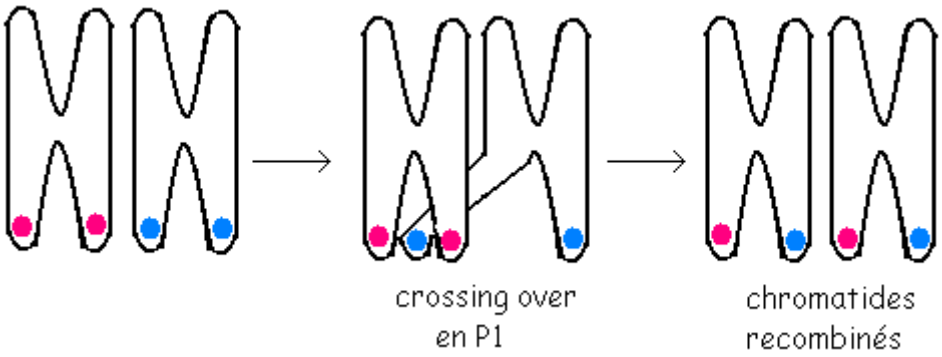
dépend du nombre de gènes étudiés. Dès que l'on considère au moins deux gènes l'analyse génétique se fait en tenant compte du caractère liés ou indépendants de ces gènes.

II- LA MEIOSE INDUIT LE BRASSAGE GENETIQUE

A] LE BRASSAGE INTRACHROMOSOMIQUE

1) Définition

Le brassage intrachromosomique crée de nouvelles combinaisons d'allèles sur chaque chromosome. Lors de la P1, les chromosomes homologues sont étroitement appariés. On observe alors des enjambements de chromosomes qui se croisent formant des chiasmas. A leur niveau peuvent se produire des échanges de portions de chromosomes homologues entre les deux chromosomes. Ce phénomène appelé: recombinaison homologue par crossing-over aboutit à un échange d'allèles entre les deux chromosomes et donc à une nouvelle



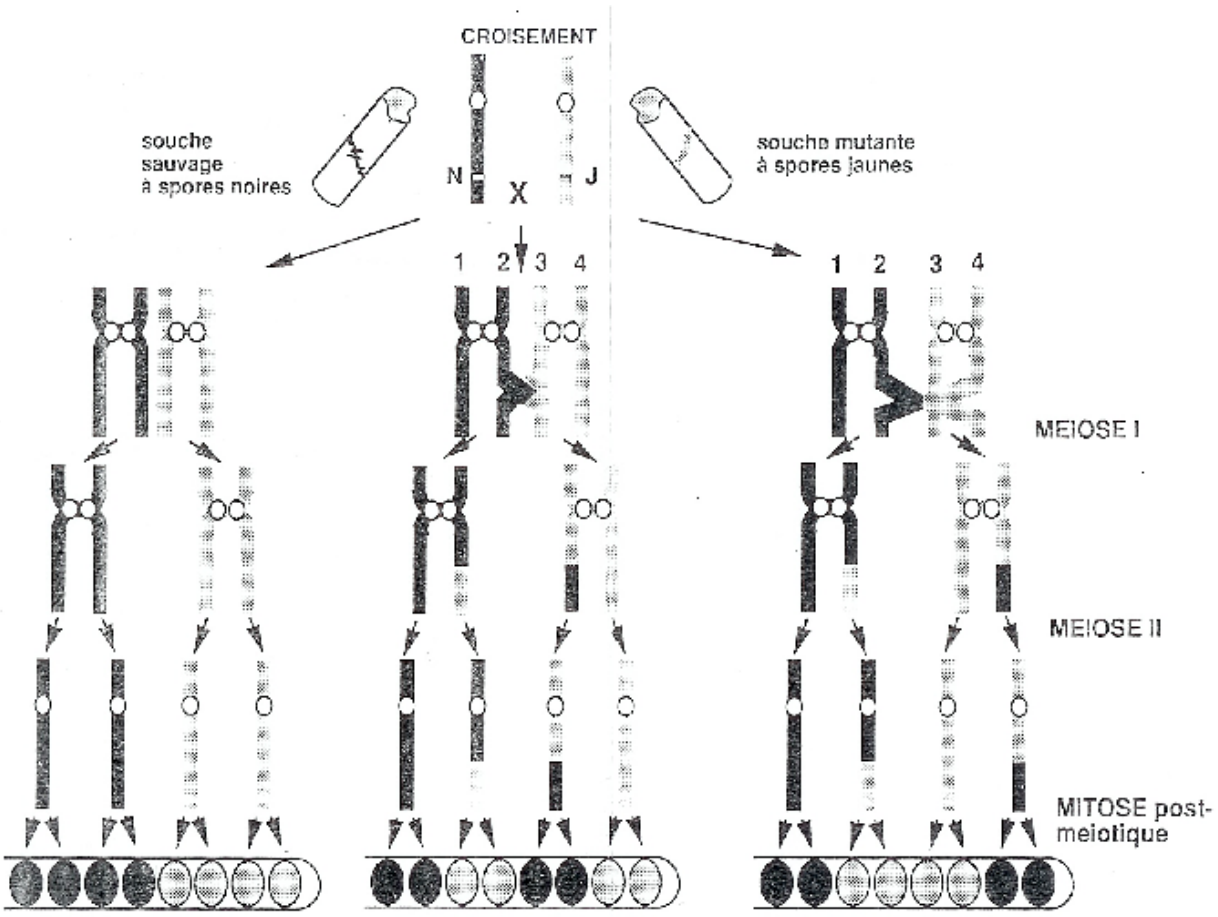
combinaison d'allèles.

2) Le brassage intrachromosomique chez les organismes diploïdes

Chez un organisme diploïde, la recombinaison par crossing over est mise en évidence grâce à l'étude de croisements entre deux individus différant par deux caractères gouvernés par deux gènes liés.
Chez un individu hétérozygote pour ces deux gènes, la méiose produit deux types de gamètes :
- gamète parental: même combinaison alléliques que les gamètes parents ;
- gamète recombiné: nouvelles combinaisons alléliques.

3) Le brassage intrachromosomique chez les organismes haploïdes : Sordaria

La disposition des spores dans certains asques 2/4/2 et 2/2/2/2 peut s'expliquer par des cassures suivies d'échanges de portions de chromosomes entre chromosomes homologues. Le crossing over pour un gène donné n'a lieu que pour certaines méioses ce qui explique que les gamètes de type parental soient majoritaires.
Attention, la fréquence des crossing over est d'autant plus importante que les gènes étudiés sont situés sur des loci éloignés.

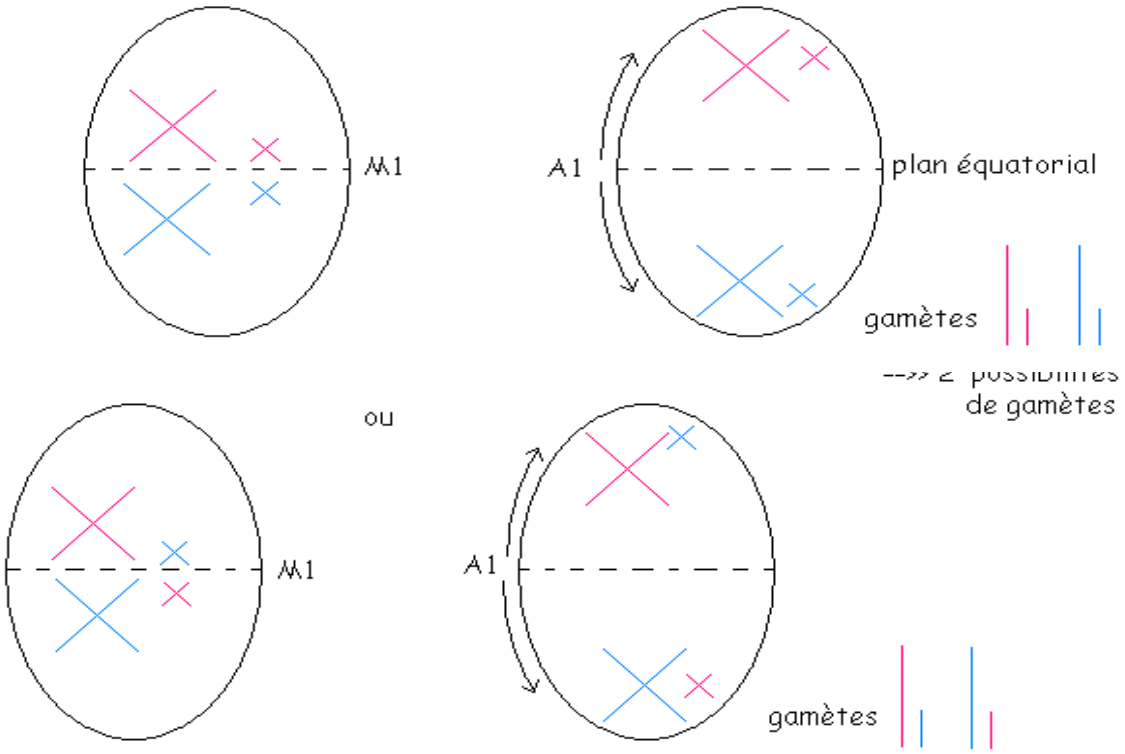

CROISEMENT
souche
sauvage
à spores noires
souche mutante
à spores jaunes
N
X
J
1 2 3 4
1 2 3 4
MEIOSE I
MEIOSE II
MITOSE post-
meiotique

B] LE BRASSAGE INTERCHROMOSOMIQUE

Lors de la méiose 1, les deux chromosomes homologues d'une même paire se positionnent de part et d'autre du plan équatorial de manière aléatoire et indépendante pour chaque paire. Cette disposition conditionne le sens de migration des chromosomes lors de leur séparation en A1 et donc tous les types de combinaisons d'allèles dans les gamètes obtenus.

Le brassage interchromosomique abouti à 2^n combinaisons alléliques dans les gamètes soit chez l'Homme 2^{23} possibilités (en réalité beaucoup plus car il faut ajouter le brassage intrachromosomique).

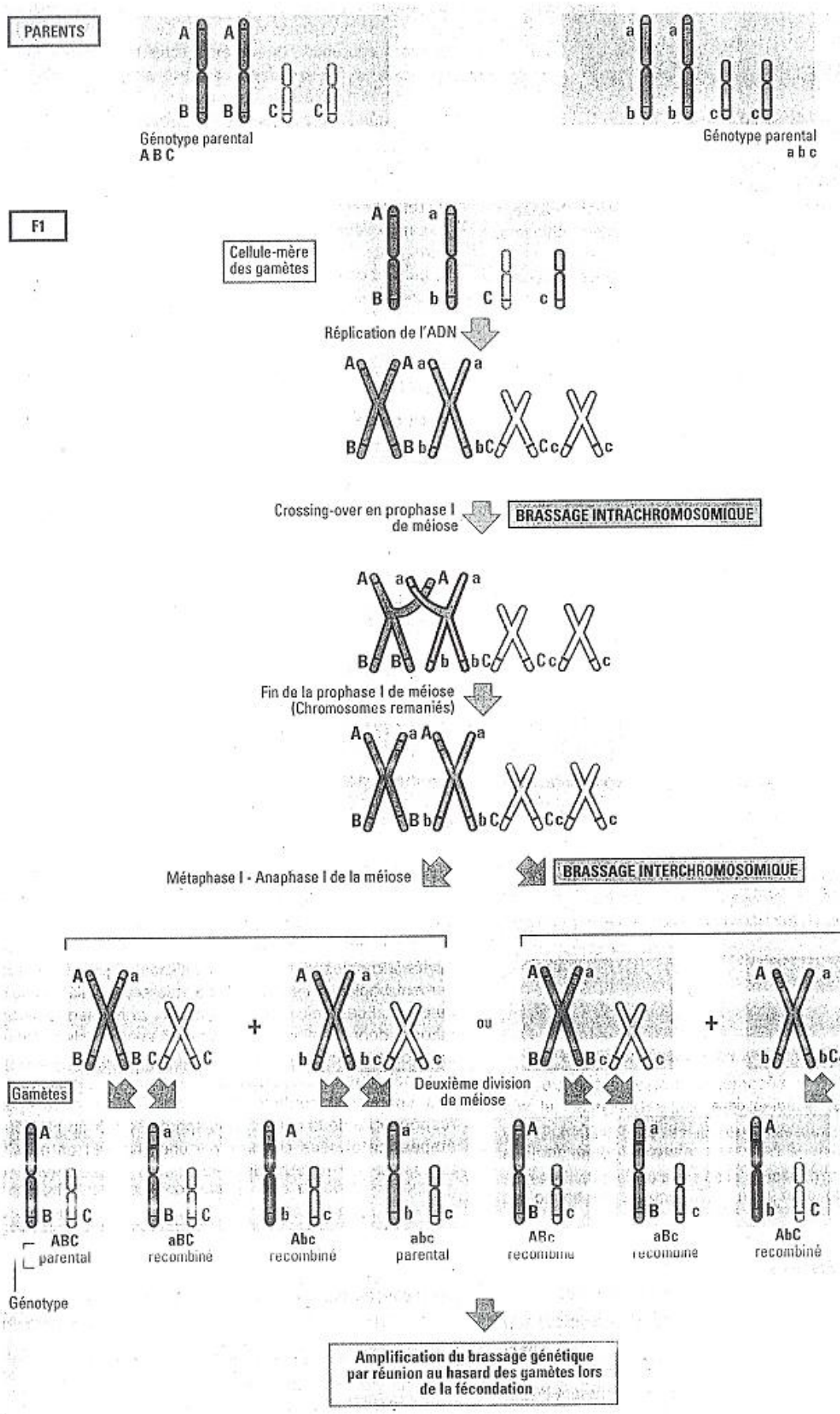
Chez les diploïdes, ce brassage est mis en évidence grâce à l'étude de croisements entre individus différant par deux gènes situés sur deux chromosomes différents: gènes indépendants. Un organisme hétérozygote produit quatre types de gamètes avec la même fréquence: gamètes parentaux = gamètes recombinés.



III- LA FECONDATION AMPLIFIE LE BRASSAGE GENETIQUE

La diploïdie rétablie par la fécondation résulte de la combinaison aléatoire de gamètes génétiquement très différents les uns des autres. Elle accentue donc la diversité génétique entre les organismes en multipliant le nombre de combinaisons alléliques possibles.
Dans une espèce à reproduction sexuée, l'unicité génétique de chaque individu tient au très grand nombre de combinaisons alléliques diploïdes possibles et au fait que ces combinaisons soient obtenues de façon aléatoire.
En effet $2^n=X$ qui est le nombre de gamètes produits par la méiose.
Or la fécondation donne X^2 possibilités.

LE BRASSAGE GENETIQUE



La fécondation est la rencontre au hasard de 2 gamètes qui ont subi ces brassages .Une grande variété de combinaison est donc possible pour le génotype de la cellule œuf .

Tableau des résultats théoriques en génétique chez un organisme diploïde

Ce tableau s'entend pour des parents homozygotes au départ.
Allèle A domine allèle a, allèle B domine allèle b.

		brassage interchromosomique	brassage intrachromosomique
	Monohybridisme	**Dihybridisme**	**Dihybridisme**
	Un seul gène	Deux gènes indépendants	Deux gènes liés (2 dominants liés , 2 récessifs liés)
Parents [phénotype]	[A] X [a]	[A, B] X [a , b]	[AB] X [ab]
F1: P1 XP2	100% hétérozygotes [A]	100 % hétérozygotes [A , B]	100%hétérozygotes [AB]
Résultats de F1 X F1	75 % [A] = 3/4 25 % [a] = 1/4	9/16 [A, B] 3/16 [a, B] 3/16 [A, b] 1/16 [a, b]	**Pas de crossing-over:** 75 % [AB] 25 % [ab] idem mono H **Avec crossing-over:** Phénotypes parentaux plus abondants que phénotypes recombinés.
Test cross : F1 hétérozygote X Parent récessif	50 % [A] = 1/2 50 % [a] = 1/2	25 % [A, B] = 1/4 25 % [A, b] = 1/4 25 % [a, B] = 1/4 25 % [a, b] = 1/4	**Pas de crossing -over:** 50 % [AB] 50 % [ab] **Avec crossing-over:** Phénotypes parentaux plus abondants que phénotypes recombinés

Attention ! si allèles A et a sont codominants

- en F1 : 100 % d'individus à phénotype intermédiaire entre A et a [Aa, B]

les % changent pour les autres croisements.

CHAPITRE 4 : INNOVATIONS GENETIQUES ET EVOLUTION DES ESPECES

INTRODUCTION

Afin qu'une innovation génétique soit transmise à sa descendance il faut qu'elle touche les cellules germinales. Pourtant ce n'est pas suffisant car si l'innovation génétique conduit à un phénotype morbide, non viable ou qui entraîne une baisse de fécondité l'allèle ne sera pas transmis à la génération suivante et ne se fixera pas au sein d'une population.
Trois grandes conséquences peuvent être envisagées : les innovations évolutives peuvent être soit favorables, soit défavorables soit neutres pour la survie de l'espèce.
- Pourquoi les innovations génétiques peuvent-elles conférer un avantage sélectif ?
- Pourquoi certaines mutations sont-elles qualifiées de neutres ?
- Pourquoi certaines mutations peuvent-elles avoir des conséquences sur le développement des individus ?

I- CONSERVATION DES INNOVATIONS EVOLUTIVES CONFERANT UN AVANTAGE SELECTIF

La sélection naturelle s'exerce sur une diversité de phénotype génétiquement déterminée. Elle est fondée sur l'aptitude des individus, d'un phénotype donné, à laisser plus de descendants que les autres. La fréquence de l'allèle impliqué dans le phénotype augmente dans la population au fil du temps (voir exemple page 148). Favorisant à chaque génération les individus les mieux adaptés aux conditions du milieu ; la sélection naturelle fait évoluer la population de façon orientée (non aléatoire). Cette évolution dans l'exemple de la phalène est rapide : un faible nombre de générations suffit pour que varie la structure génétique d'une population.
La sélection naturelle privilégie des innovations génétiques (mutations favorables) et en élimine d'autres (mutations défavorables). Mais ces qualifications sont relatives puisqu'un changement de milieu peut inverser le sens de l'évolution.

II- CONSERVATION DE MUTATIONS DITES « NEUTRES » NE CONFERANT AUCUN AVANTAGE SELECTIF PARTICULIER

A] DEFINITION

L'identification de facteurs sélectifs dans le milieu n'est pas toujours évidente, de nombreuses mutations ne sont ni favorables ni défavorables pour la survie de l'espèce : elles sont dites neutres. La neutralité de la mutation dépend de la contrainte fonctionnelle exercée sur la protéine ou région de protéine qu'elle affecte.

B] LES ALLELES NEUTRES SOUMIS LA DERIVE GENETIQUE

Les fréquences des allèles neutres évoluent dans la population au cours du temps et

contrairement à la sélection naturelle le résultat n'est pas prévisible : les mutations peuvent se répandre (même si elles sont non avantageuses) ou être éliminées. On parle de dérive génétique (ou génique). Au bout d'un certain nombre de générations, l'allèle neutre tend soit à envahir complètement la population soit à disparaître de la collection d'allèles.

C] L'HORLOGE MOLECULAIRE

L'existence de molécules homologues chez différentes espèces témoigne de l'accumulation de mutations neutres pour la plupart sur de très longues périodes de temps. Chaque mutation caractéristique d'une lignée correspond généralement à une mutation neutre fixée au cours de l'histoire évolutive. Pour une molécule donnée le taux de mutations ne dépend pas des conditions du milieu : il est constant pour une lignée et entre lignées différentes on parle alors d'horloge moléculaire.

III- DES MUTATIONS AFFECTANTS LES GENES DE DEVELOPPEMENT PEUVENT AVOIR DES CONSEQUENCES IMPORTANTES

A] LES CONSEQUENCES DE MUTATIONS DE GENES DU DEVELOPPEMENT

Des mutations sur les gènes du développement sont susceptibles d'avoir des conséquences phénotypiques très importantes si elles ne sont ni létales (c'est-à-dire qui entraîne la mort) ni éliminées par la sélection naturelle. En effet ces gènes du développement sont des gènes architectes de l'organisme (ou gènes homéotiques) : ils codent pour des protéines qui orchestrent le développement de l'individu ; de telles mutations, très rares, peuvent être corrélées à des modifications du plan d'organisation et donc être impliquées dans l'évolution de l'espèce.

B] LES HETEROCHRONIES

Ce sont des modifications de la durée et de la vitesse du développement embryonnaire ou de la croissance au cours de l'évolution. Ceci entraîne l'acquisition des caractères fondamentaux de la lignée humaine.

CONCLUSION

Dans un milieu donné les individus possédant des avantages sélectifs ont davantage de descendants. Si une mutation confère un avantage elle se fixe dans la population, c'est le mécanisme de sélection naturelle : le milieu, la nature sélectionne ainsi certains individus au sein des populations. D'autres mutations dites neutres peuvent aussi se fixer dans la population. Certaines mutations portant sur les gènes du développement peuvent avoir des conséquences importantes provoquant l'apparition rapide de nouvelles espèces à partir d'espèces ancestrales.