

Epreuve - Matière : 102 - 7063 Session : 2025

CONSIGNES

- Remplir soigneusement, sur CHAQUE feuillet officiel, la zone d'identification en MAJUSCULES.
- Remplir soigneusement le cadre relatif au concours OU à l'examen qui vous concerne.
- Ne pas signer la composition et ne pas y apporter de signe distinctif pouvant indiquer sa provenance.
- Rédiger avec un stylo à encre foncée (bleue ou noire) et ne pas utiliser de stylo plume à encre claire.
- N'effectuer aucun collage ou découpage de sujets ou de feuillet officiel.
- Numéroté chaque PAGE (cadre en bas à droite de la page) sur le nombre total de pages que comporte la copie (y compris les pages vierges).
- Placer les feuilles dans le bon sens et dans l'ordre de numérotation des pages.

Les chromosomes eucaryotes

Ainsi qu'Edith Heard a obtenu en 2024 la médaille d'or du CNRS pour ses travaux de recherche sur l'inactivation du chromosome X, la recherche sur le concept de chromosome a rapidement progressé depuis plus d'un siècle. Flemming observait des bâtonnets dans des cellules eucaryotes, cellules possédant des organites ^{dont un noyau}, et Waldeyer les nomma chromosomes. Les chromosomes ne sont pas toujours visibles, leur nombre est variable selon les espèces et diffère selon le sexe. Une anomalie chromosomique a parfois des répercussions sur le phénotype d'un individu. Quel lien existe-t-il entre les chromosomes et le phénotype ? Comment expliquer que ces chromosomes puissent porter une information ?

Dirsky identifia l'ADN, l'acide désoxyribonucléique, comme composant des chromosomes, avec des protéines, dont les histones. C'est en s'intéressant à cette structure de l'ADN, et à sa dynamique, notamment sa condensation en bâtonnets visibles lors des divisions cellulaires, que l'on peut comprendre en quoi les chromosomes sont responsables de la diversité du vivant.

Dans ce sujet nous nous intéresserons aux chromosomes des eucaryotes et uniquement à ceux présents dans le noyau.

Dans un premier temps nous montrerons en quoi la composition et la structure particulière des chromosomes sont porteuses d'une information génétique responsable du phénotype. Le phénotype des individus présentant une stabilité mais aussi des variations au cours des générations, il conviendra d'étudier les transmissions des chromosomes lors des divisions cellulaires. Enfin, nous exposerons les modalités selon lesquelles les informations génétiques des chromosomes s'expriment et sont contrôlées.

I- Les chromosomes eucaryotes, porteurs d'une information génétique

I.1 Place des chromosomes dans la cellule

Les chromosomes sont visibles aux microscopes photoniques et optiques au moment de divisions cellulaires. Des zones méristématiques comme les apex racinaires ou caulinaires des plantes sont propices à leur observation.

L'enveloppe nucléaire est peu visible en raison de sa dislocation propre au processus de division cellulaire. La figure 1 présente un schéma de cellules avec des chromosomes visibles chez la drosophile, un insecte. Avant la division les chromosomes sont doubles et présentent deux chromatides, alors qu'un seul est présent avant. Les différentes phases de la mitose avec l'explicitation seront présentées en seconde partie.

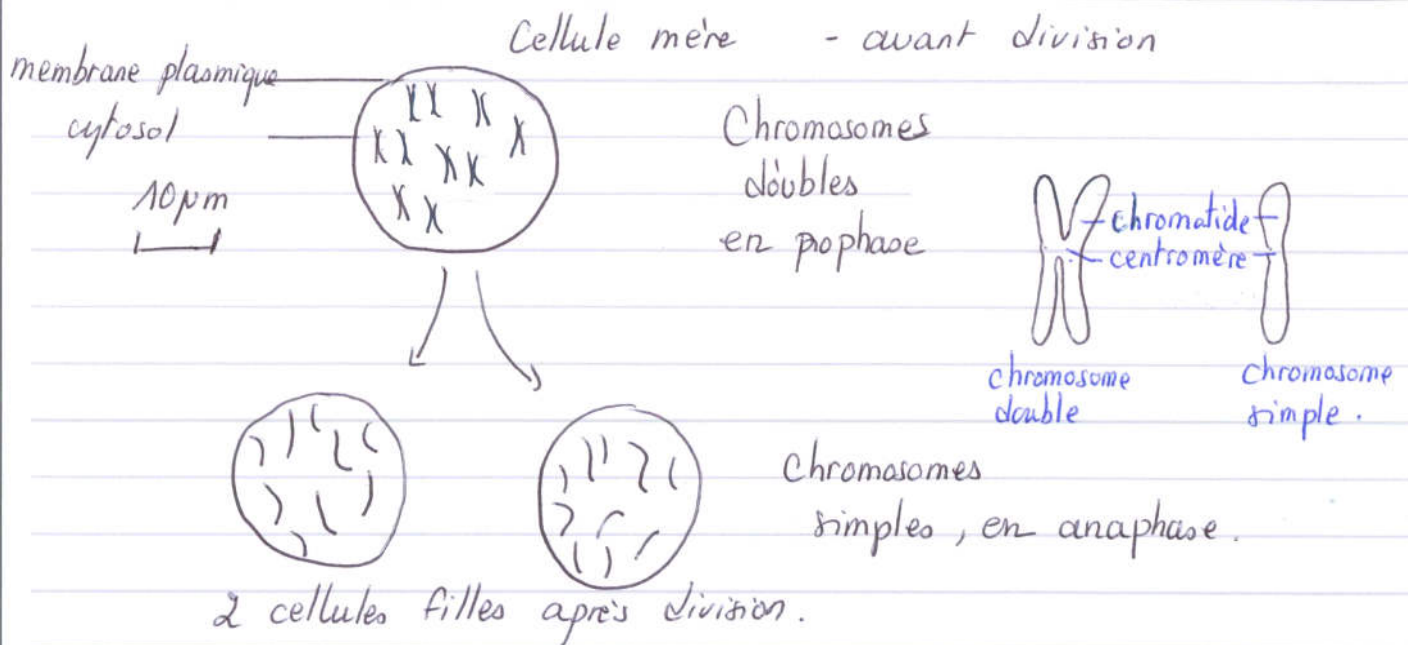


Figure 1: Schéma de l'aspect de chromosomes de drosophile lors d'une mitose.

I.2 Variabilité du nombre de chromosomes selon les espèces et au sein des espèces

Chez la drosophile on observe 10 chromosomes et plus précisément 2×5 chromosomes. La cellule est ainsi diploïde, avec des chromosomes homologues, portant les mêmes gènes, en double.

Chez l'eumycète, *Saccharomyces cerevisiae* on observe 16 chromosomes. Le tableau 1 présente quelques particularités et variations selon les espèces.

Espèce	Nombre de chromosomes	Nombre de gènes
Blé	6×7	
<i>Arabidopsis thaliana</i>	2×4	25 500
<i>Mus musculus</i>	21×2	21 000
<i>Homo sapiens</i>	23×2	23 000

Tableau 1: Nombre de chromosomes et de gènes de quelques espèces

Il n'y a pas de lien entre le nombre de chromosomes et la complexité des espèces.

De plus, des variations existent au niveau des chromosomes sexuels. Chez l'humain, la femme porte deux chromosomes X, et l'homme un chromosome X et un Y.

I.3 L'apport de l'étude des anomalies chromosomiques

Une corrélation est établie entre une anomalie des chromosomes et des anomalies phénotypiques. La reproductibilité des observations entre anomalies chromosomiques et phénotype permet d'identifier une relation de causalité. Par exemple, la présence de 3 chromosomes X ou la paire n°21 d'un humain est associée à un phénotype spécifique de la trisomie 21 ou syndrome de Down (problème de développement cérébral, longévité diminuée).

Les anomalies chromosomiques sont visibles sur un caryotype qui est une représentation ordonnée des chromosomes observés, photographiés, et rangés par homologues.

I.4 La composition des chromosomes

Il y a plus d'un siècle, Miescher identifia dans le noyau des cellules eucaryotes une nouvelle molécule organique qu'il nomma nucléine.

Nous savons maintenant qu'il s'agit d'une molécule d'ADN, de l'acide désoxynribonucléique, dont Watson et Crick ont identifié la structure grâce à l'étude des radiographies de R. Franklin.

Le modèle moléculaire de ce polymère est présenté sur la figure 2. On y voit des désoxyriboses associées à des bases azotées puriques (Adénine, Guanosine) et pyrimidiques (Thymine, Cytosine), liés par des phosphates.

La structure est une double hélice. Des liaisons faibles hydrogènes relient les bases azotées. Le groupement phosphate confère une charge négative à cette molécule.

14.87 / 20

Epreuve - Matière : 102-7063

Session : 2025

CONSIGNES

- Remplir soigneusement, sur CHAQUE feuillet officiel, la zone d'identification en MAJUSCULES.
- Remplir soigneusement le cadre relatif au concours OU à l'examen qui vous concerne.
- Ne pas signer la composition et ne pas y apporter de signe distinctif pouvant indiquer sa provenance.
- Rédiger avec un stylo à encre foncée (bleue ou noire) et ne pas utiliser de stylo plume à encre claire.
- N'effectuer aucun collage ou découpage de sujets ou de feuillet officiel.
- Numéroté chaque PAGE (cadre en bas à droite de la page) sur le nombre total de pages que comporte la copie (y compris les pages vierges).
- Placer les feuilles dans le bon sens et dans l'ordre de numérotation des pages.

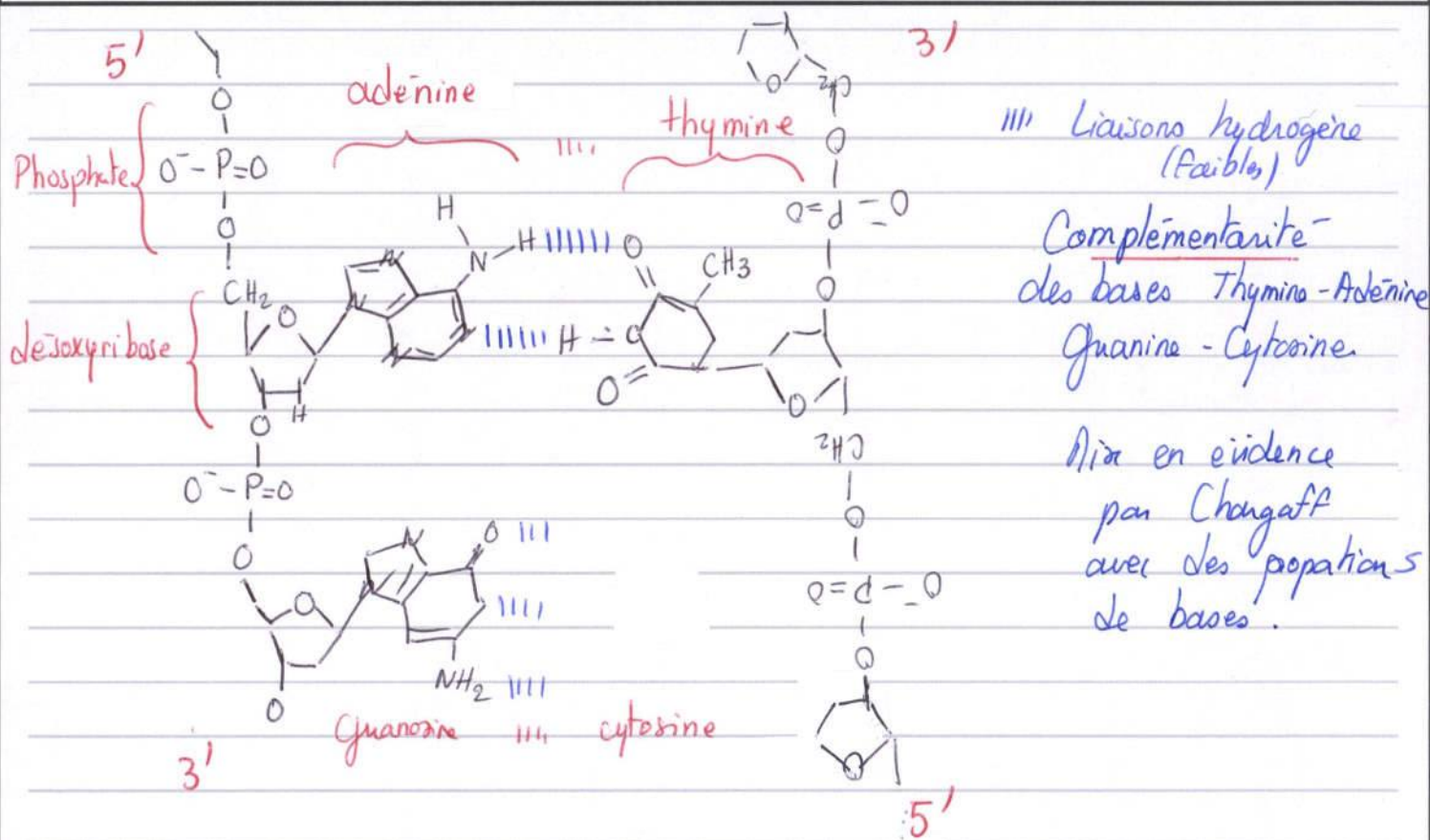


Figure 2a : Schéma très simplifié d'une molécule d'ADN

L'information génétique est en double exemplaire car les deux brins antiparallèles (5'→3' et 3'→5') sont complémentaires.

5. / 20.

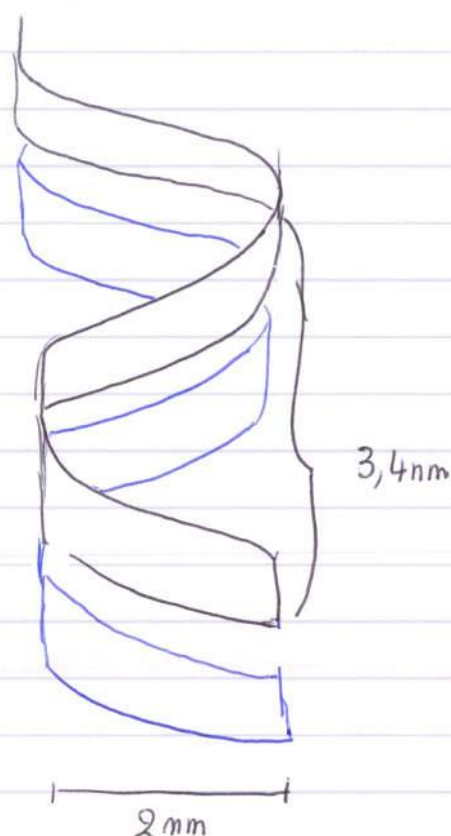


Figure 2b: Schéma de la double hélice d'ADN.

La charge négative permettra d'isoler des molécules d'ADN au cours d'électrophorèse sur gel.

Cette molécule d'ADN est enroulée autour de ^{protéines, les} molécules d'histones. Ce qui sera un premier compactage (H_2A, H_2B, H_3, H_4).
Ainsi, par les interactions, liisons faibles essentiellement, mais parfois aussi des liaisons covalentes, l'ADN associé à ces protéines peut passer d'une conformation d'euchromatine à la conformation de chromosome.

La figure 3 résume et schématise ces diverses conformations.

Les chromosomes simples sont formés d'une seule chromatide, et deux chromatides pour les doubles.

Chromatide : chromatine + protéines.

Euchromatine .

x 6

Hétérochromatine .

x 40

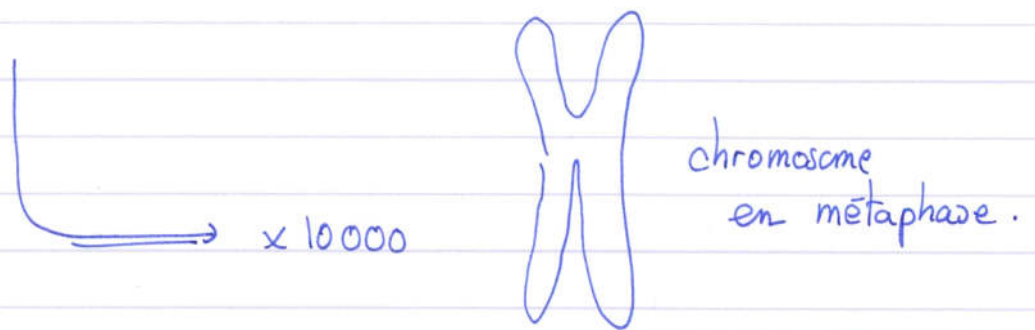


Figure 3 : Les différentes compactions de l'ADN
De l'euchromatine au chromosome.

Au cours de cette compaction la molécule d'ADN est de plus en plus protégée, mais aussi rendue inaccessible. C'est une conformation qui préservera l'information génétique lors des divisions cellulaires.

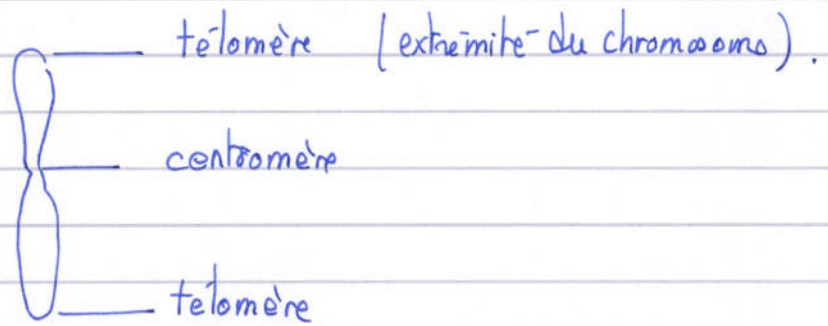
I.5. L'ADN et son information génétique.

Des expériences de transfert de gènes s'appuient sur l'information portée par l'ADN.

L'ADN est composé de séquences codantes et de séquences non codantes.

Un gène est une portion d'ADN qui permet la formation d'une protéine. Chez les eucaryotes la plus grande partie de l'ADN n'est pas codante et les gènes sont maculés.

On retrouve des séquences hautement répétées, courtes, qui se trouvent par exemple au niveau des centromères ou télomères des chromosomes.



Les séquences codantes sont constituées par une succession de nucléotides que l'on simplifiera par l'initiale de la base azotée. Leur transformation en protéine fera l'objet de la troisième partie.

* Clustered Regularly Interspaced Short Palindromic Repeats.

L'outil CRISPR-CAS 9^{*} développé par Doudna & Charpentier, utilise une enzyme qui permet de transférer une gène, une portion codante d'ADN, d'un individu à un autre, quelle que soit l'espèce.

Il y a universalité du code génétique.

Ainsi les chromosomes par leur structure et leur composition possèdent une information génétique bien protégée et de plus en double exemplaire.

Il convient maintenant de comprendre comment cette information est transmise, dupliquée, au cours du développement d'un individu.

Epreuve - Matière : 102 - 7063

Session : 2025

CONSIGNES

- Remplir soigneusement, sur CHAQUE feuillet officiel, la zone d'identification en MAJUSCULES.
- Remplir soigneusement le cadre relatif au concours OU à l'examen qui vous concerne.
- Ne pas signer la composition et ne pas y apporter de signe distinctif pouvant indiquer sa provenance.
- Rédiger avec un stylo à encre foncée (bleue ou noire) et ne pas utiliser de stylo plume à encre claire.
- N'effectuer aucun collage ou découpage de sujets ou de feuillet officiel.
- Numéroté chaque PAGE (cadre en bas à droite de la page) sur le nombre total de pages que comporte la copie (y compris les pages vierges).
- Placer les feuilles dans le bon sens et dans l'ordre de numérotation des pages.

II - Les chromosomes eucaryotes au cours des divisions cellulaires et de la fécondation

Aux microscopes électronique et photonique de haute résolution on peut observer des zones de divisions cellulaires.

D'une part les organismes pluricellulaires connaissent des divisions cellulaires lors de leur développement, (segmentation, gastrulation, organogénèse) mais aussi tout au long de leur vie lors du renouvellement cellulaire. Ces divisions produisent des clones, identiques génétiquement. Les unicellulaires produisent aussi des clones lors de leur reproduction asexuée. Nous nuancerons la notion de clones car des variations génétiques peuvent apparaître. Il peut s'agir de mutations.

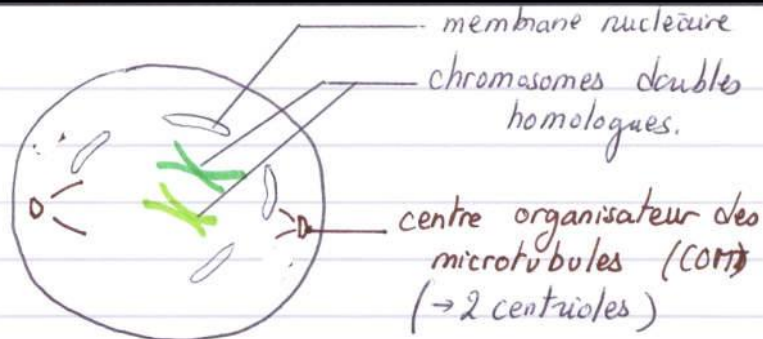
La reproduction sexuée produit aussi, chez les diploïdes, des cellules haploïdes à partir de cellules germinales souches, qui ne contiennent que la moitié des chromosomes.

II.1 Le devenir des chromosomes doubles lors de la mitose

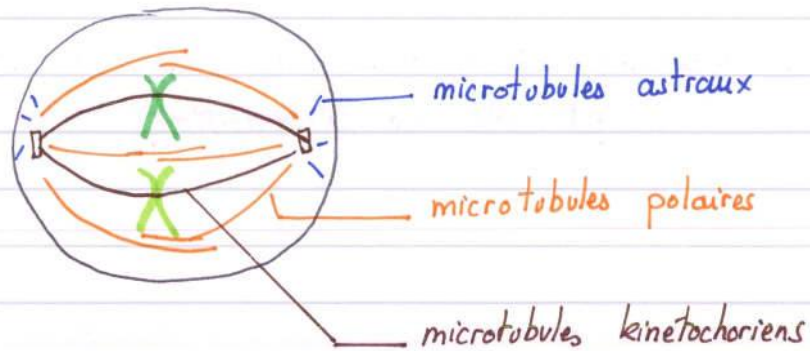
La mitose est une division cellulaire qui, à partir d'une cellule mère à n chromosome donne ~~une~~ deux cellules filles identiques à n chromosomes.

Son déroulement est schématisé sur la figure 4.

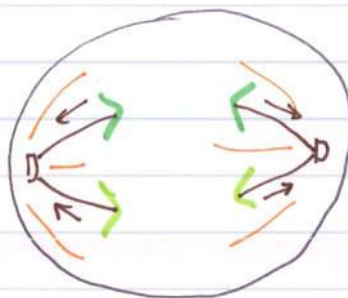
PROPHASE



METAPHASE



ANAPHASE



CYTODIERERESE

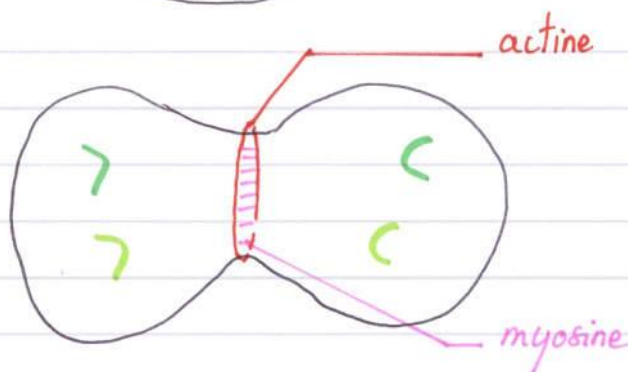


Figure 4 : Schématisation de la mitose

Les chromosomes, condensation de l'ADN autour de protéines, sont visibles dès la prophase.

Les microtubules, des protéines formées d'associations de chaînes de tubulines vont se polymériser et s'ancrer au niveau des kinétochores du centromère des chromosomes.

La dépolymérisation et le déplacement des chromosomes grâce aux protéines dineïnes et kinéïnes aboutit à l'anaphase.

Puis, chez les métazoaires l'actine et la myosine, deux protéines, permettent la séparation en deux cellules filles identiques. Chez les Plantae, ces deux protéines n'interviennent pas. L'ADN se secondense ensuite. (→ phragmosome. Formation lamelle centrale).

L'information génétique transmise est conforme.

Cela est en différent lors de la formation des cellules haploïdes au cours de la méiose.

II.2. Comportement des chromosomes lors de la méiose.

Oocytes II et spermatozoïdes sont issus de la gamétogenèse à partir des cellules souches germinales.

Schématiquement, figure 5, la méiose comporte deux phases, une phase ég. réductionnelle et une phase équationnelle. La phase équationnelle est similaire à la mitose.

Lors de la première phase réductionnelle les chromosomes s'apparient et forment un complexe synaptonémique. (figure 5)

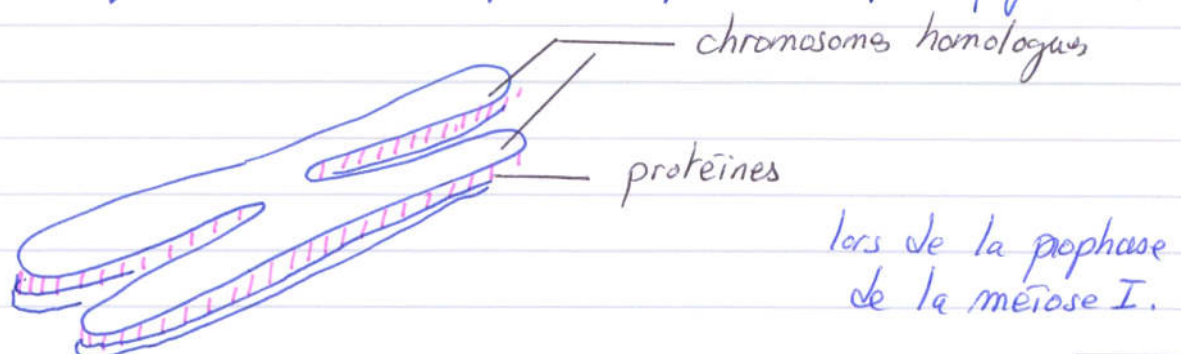


Figure 5: Appariement de deux chromosomes homologues

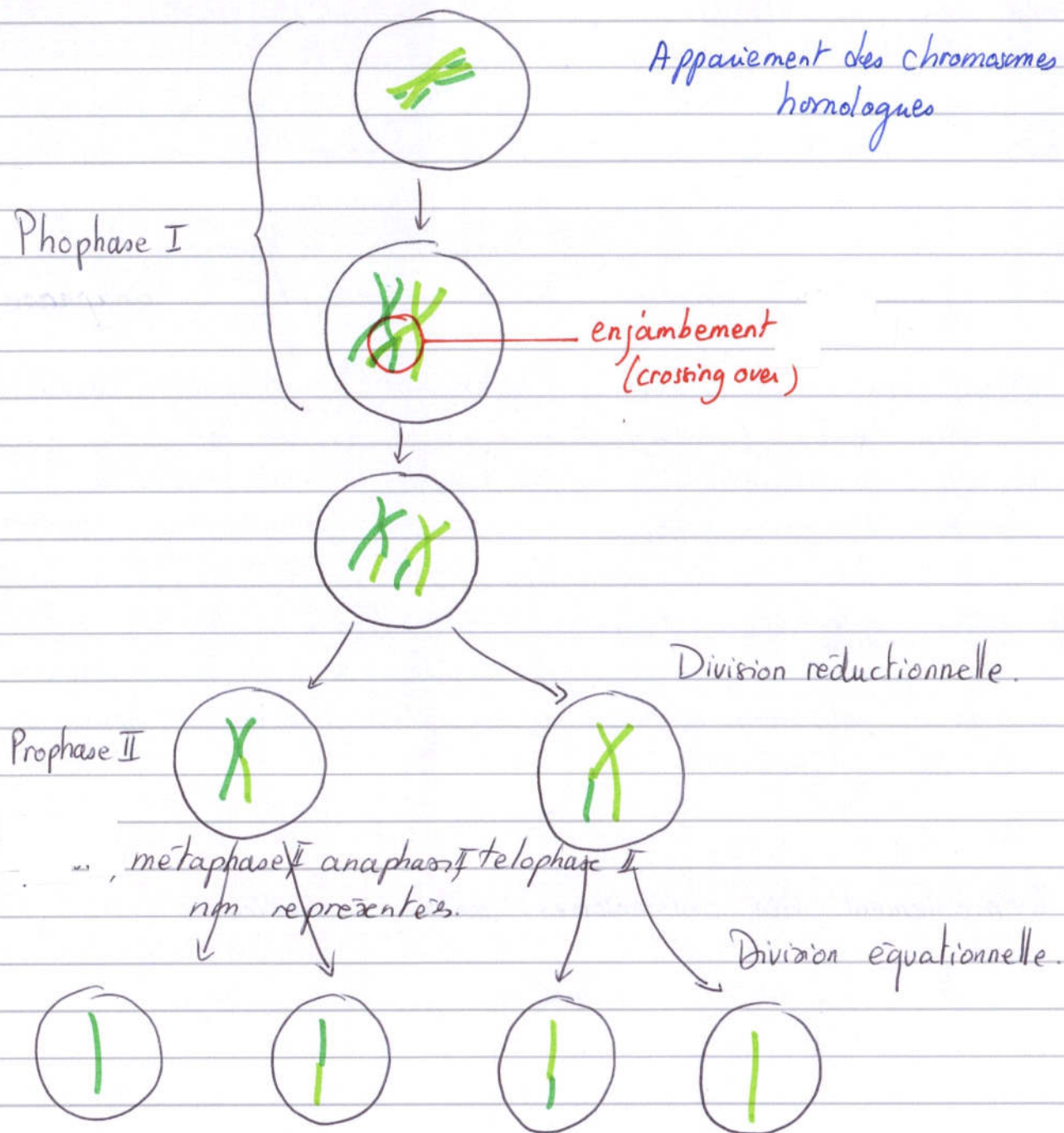


Figure 6: Schématisation de la méiose.

Lors de l'appariement en prophase I il peut y avoir des enjambements à l'origine d'échanges de morceaux de chromosomes. Cela engendre une diversité génétique des gamètes à l'origine de la diversité des individus.

Des anomalies peuvent aussi survenir.

Epreuve - Matière : 102-7063

Session : 2025

CONSIGNES

- Remplir soigneusement, sur CHAQUE feuillet officiel, la zone d'identification en MAJUSCULES.
- Remplir soigneusement le cadre relatif au concours OU à l'examen qui vous concerne.
- Ne pas signer la composition et ne pas y apporter de signe distinctif pouvant indiquer sa provenance.
- Rédiger avec un stylo à encre foncée (bleue ou noire) et ne pas utiliser de stylo plume à encre claire.
- N'effectuer aucun collage ou découpage de sujets ou de feuillet officiel.
- Numéroté chaque PAGE (cadre en bas à droite de la page) sur le nombre total de pages que comporte la copie (y compris les pages vierges).
- Placer les feuilles dans le bon sens et dans l'ordre de numérotation des pages.

II-3 Les anomalies de la méiose

Le crossing over peut être inégal engendrant des pertes de gènes. Parfois même la perte d'un morceau de chromosome comme cela est le cas pour la maladie du Cri du chat.

Les conséquences peuvent aussi être à l'origine de duplications de gènes, qui forment alors une famille multigénique comme pour les gènes de l'hémoglobine ou encore les gènes homéotique du développement Hox ou Pax.

Par ailleurs des erreurs peuvent se produire en anaphase I ou II avec une mauvaise dissociation engendrant des nullisomie (absence de chromosome), ou des trisomies.

↓
syndrome de Turner.

II-4 Les conséquences des mutations chromosomiques lors de la fécondation.

La fécondation permet de rétablir le nombre de chromosomes de l'espèce par mix en commun du patrimoine

généétique de chaque gamète.

Ainsi les anomalies, ou mutations chromosomiques peuvent être à l'origine de l'apparition de nouveaux caractères.

De plus des hybridations, fréquentes chez les Plantae mais moins chez les métazoaires, peuvent être source de polyploidisation à l'origine d'une diversification et même d'une spéciation (Figure 7)

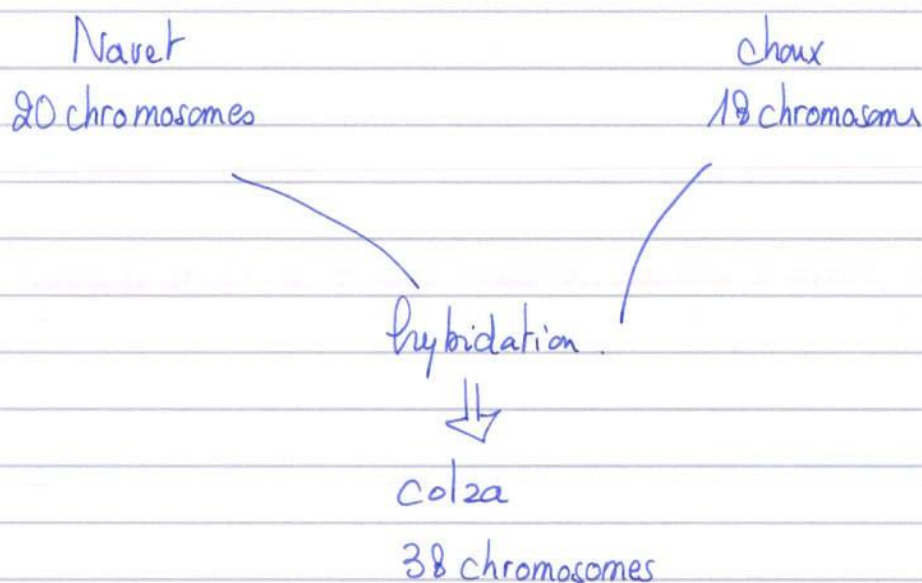
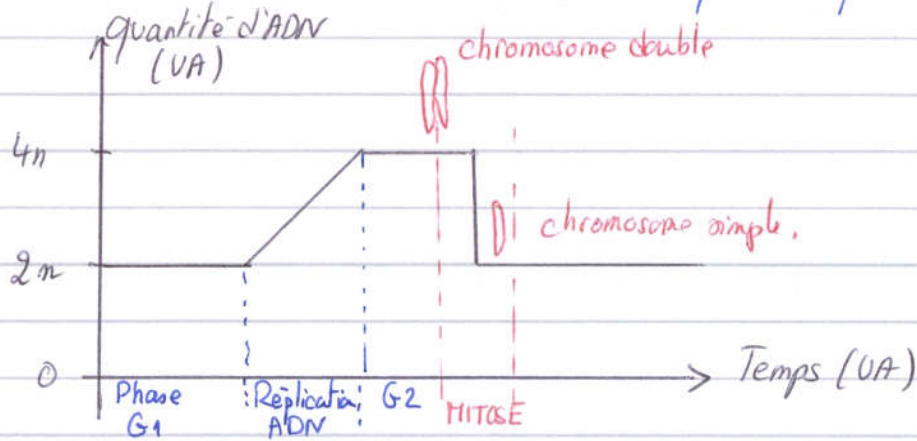


Figure 7: Hybridation entre deux espèces de Brassicacées différentes.

Les phases de mitoses et méïoses sont précédées d'une phase de répllication au cours de laquelle laquelle l'ADN simple brin forme un ADN double brin à l'origine des chromosomes doubles.

II.5. Réplication conforme ou non conforme de l'ADN.
 Le cycle cellulaire d'une cellule somatique est présenté comme suit:



La réplication est semi conservative.

Cela a été montré en 1958 par Meselson et Stahl sur l'étude d'*Escherichia coli* ^{un procaryote} en milieu azote ^{15}N puis ^{14}N , et sur *Bellevia romana* par Taylor qui a nourrit des cellules de ces racines avec de la thymidine tritiée (isotope ^3H). Les résultats observés en radiographie permettent de visualiser des grains d'argent précipités autour de la thymidine tritiée. La figure 8 présente l'expérience schématiquement.

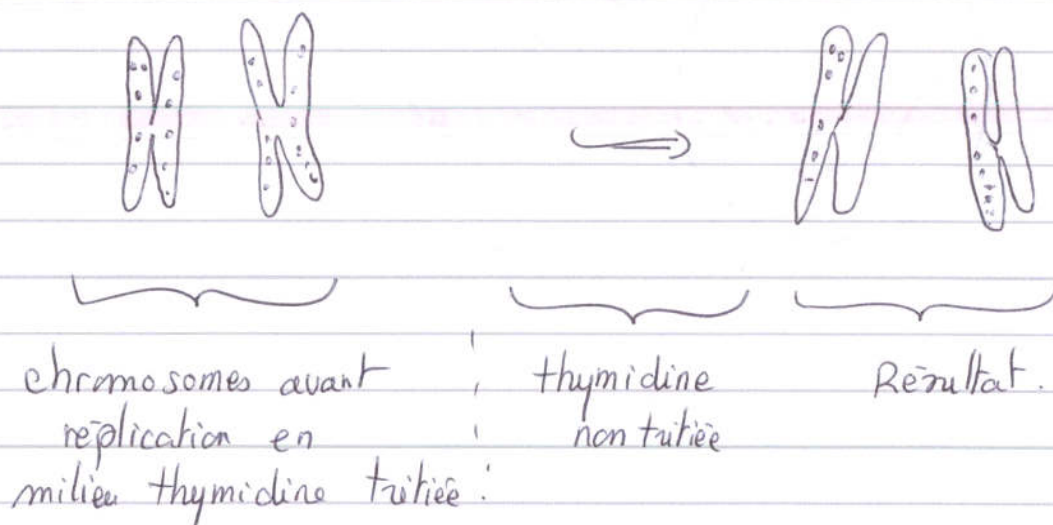


Figure 8 : Schéma de l'expérience de Taylor montrant la réplication semi-conservative.

Les particules d'argent ne sont présentes que sur une chromatide montrant que la copie n'a été faite qu'à partir d'un brin d'ADN.

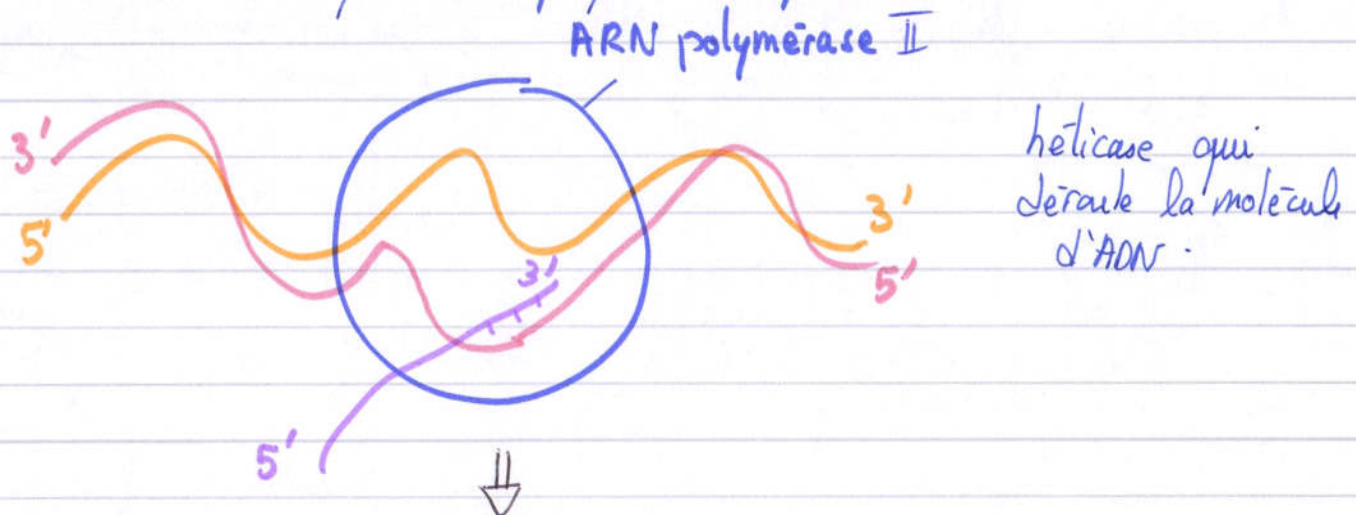
La réplication se fait par une ADN polymérase et peut générer des mutations, substitutions, délétions ou insertions, à l'origine d'une mauvaise transcription et traduction de l'information génétique.

Les chromosomes, par la succession de nucléotides portée par l'ADN qui les constitue, sont à l'origine du phénotype des individus.

III - L'expression de l'information génétique portée par les chromosomes des eucaryotes.

III-1. La transcription de l'information génétique.

Dans le noyau l'ARN polymérase II transcrit l'information génétique de l'ADN en ARN messager. Il s'agit d'un acide ribonucléique. Un polymère simple brin.



ARN pré-messager

↓ maturation.

ARN messager

Epreuve - Matière : 102-7063 Session : 2025

CONSIGNES

- Remplir soigneusement, sur CHAQUE feuillet officiel, la zone d'identification en MAJUSCULES.
- Remplir soigneusement le cadre relatif au concours OU à l'examen qui vous concerne.
- Ne pas signer la composition et ne pas y apporter de signe distinctif pouvant indiquer sa provenance.
- Rédiger avec un stylo à encre foncée (bleue ou noire) et ne pas utiliser de stylo plume à encre claire.
- N'effectuer aucun collage ou découpage de sujets ou de feuillet officiel.
- Numéroté chaque PAGE (cadre en bas à droite de la page) sur le nombre total de pages que comporte la copie (y compris les pages vierges).
- Placer les feuilles dans le bon sens et dans l'ordre de numérotation des pages.

Le brin transcrit mature dans le noyau. et des parties non codante du gène sont enlevés. Il peut y avoir un épissage alternatif où seule une partie des exons codant sont conservés.

5' ARN pré-messager :



maturation.

ARN messager

Cap 5'

CH₃-GMP-CH₃ PRONOTEUR EXON1 EXON2. A AA. Queue poly A -

III.2

Contrôle de l'accès à l'information génétique.

L'accès dépend de l'état de condensation de l'ADN. Ainsi le chromosome, par sa forte compaction n'autorise pas l'accès à la transcription des gènes.

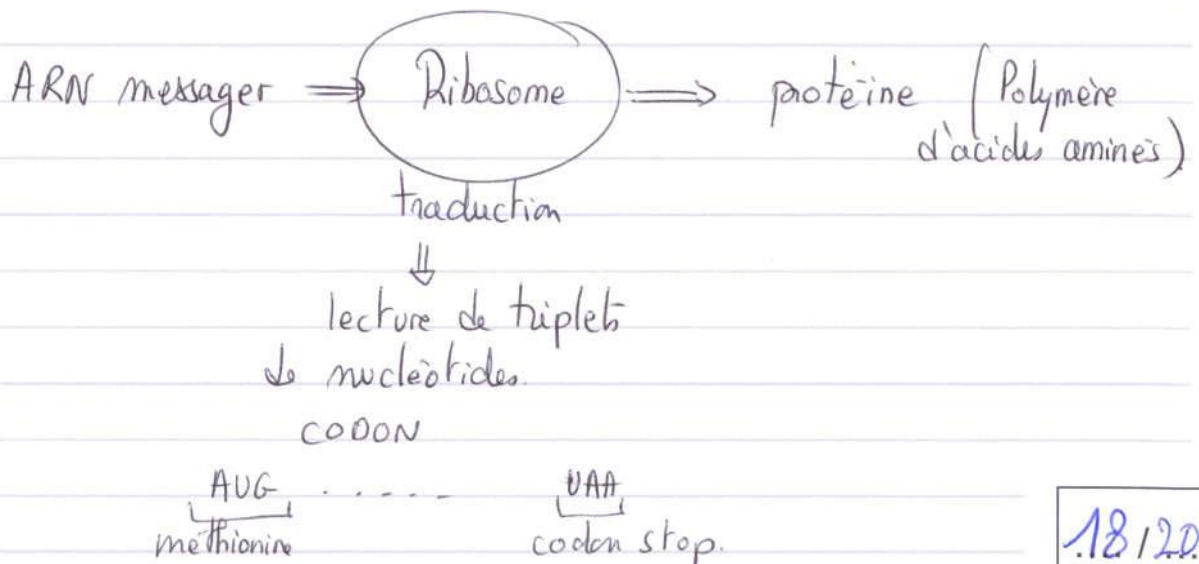
L'état de compaction dépend de la méthylation, de l'acétylation ou encore de la phosphorylation de l'ADN ou des histones.

La souris *AGOUTI* n'exprime le gène *A^y* Agouti Yellow viable, uniquement si l'ADN n'est pas méthylé.
Si ADN méthylé, → expression réprimée → formation d'eumélanine → couleur brun du pelage

ADN non méthylé → expression de *A^y*,
→ production de phéomélanine
↓
pelage jaune

Des contrôles épigénétiques avec modification de l'état de la chromatine sans modification des séquences de nucléotides s'observent chez les angiospermes avec notamment la répression du gène *FLC*, lors de la vernalisation entraînant ainsi la floraison. (à condition que d'autres expressions géniques soient possibles).

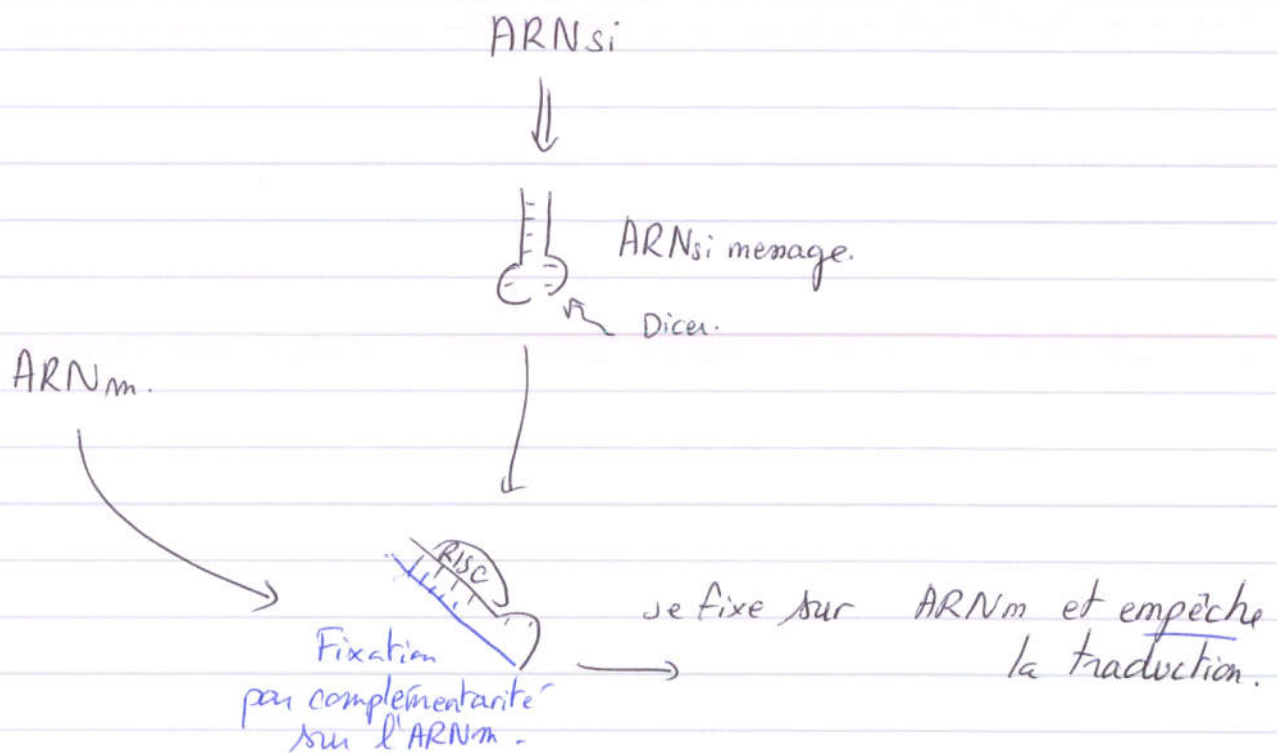
III.3 . Traduction de l'information génétique.



La traduction comme la transcription demande la coopération avec d'autres molécules, ribosomes, enzymes, et nécessite de l'énergie sous forme d'ATP.

II.4. Contrôle de la traduction.

Des ARN small interfèrent contrôle la traduction comme présenté ci-dessous.



CONCLUSION

Les chromosomes, ces bâtonnets constitués d'ADN et de protéines compactés près de 10 000 fois, sont observables lors des méioses et mitoses cellulaires. Cette structure compacte protège l'information génétique qu'ils contiennent sous forme de nucléotides.

Néanmoins lors des divisions cellulaires des mutations chromosomiques peuvent survenir et être responsables de dysfonctionnements et aussi de l'apparition de nouveaux caractères à l'origine de l'évolution des espèces, et de leur spéciation.

De plus, entre deux chromosomes de générations successives, l'ADN se décompacte, se réplique et est aussi à ce moment-là exposé à des mutations.

La traduction de l'information génétique en protéines fonctionnelles dépend non seulement de ces mutations ponctuelles de l'ADN, ou de mutations chromosomiques, mais aussi par des contrôles épigénétiques.

Alors que les chromosomes ^{des eucaryotes} ne possèdent qu'une faible partie codante de leur génome, on pourrait faire le lien avec le génome des bactéries, circulaire, plus petit, mais dont les gènes ne sont pas masqués et codants en plus forte proportion. La forme des chromosomes impacte-t-elle l'information qu'ils portent ?