

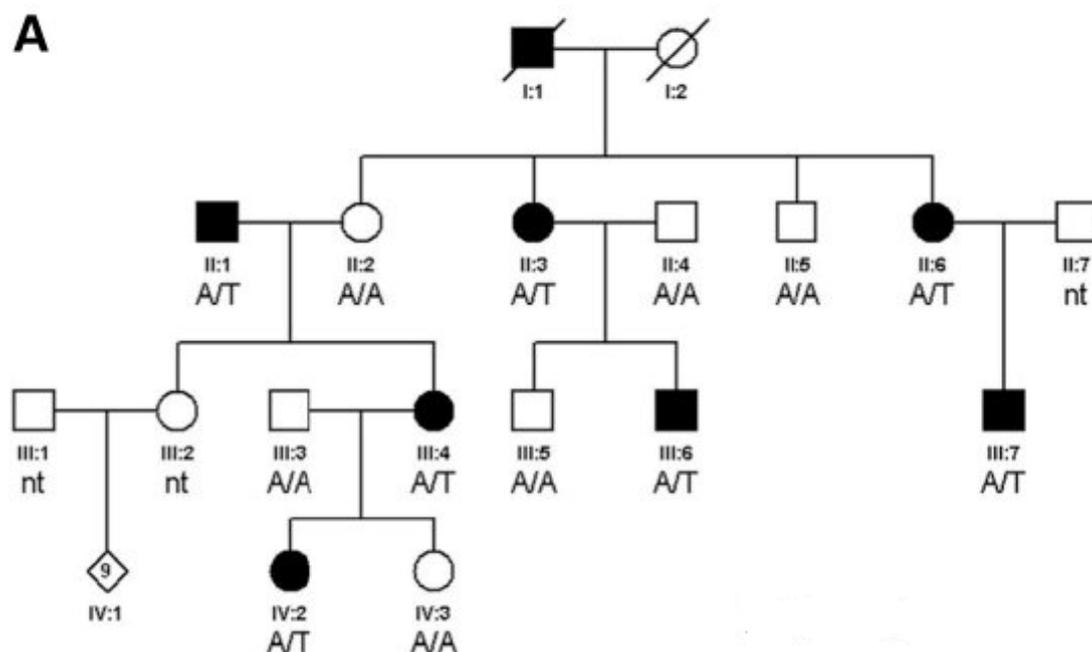
A l'aide des 4 documents vous expliquerez le cas de la main de M.X puis en visionnant la vidéo vous ferez une relation avec l'évolution.

Document 1

Photo des mains de M.X appartenant à la famille A (III-6) à gauche et celle de M.Y (à droite)

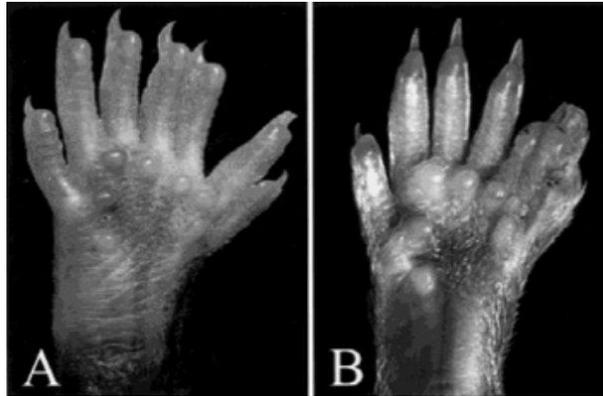


Arbre généalogique de M.X (III-6)



Document 2

Ce phénotype est aussi connu chez la souris, l'étude de certains aspects du développement des membres chez l'embryon de souris a permis d'élucider les mécanismes à l'origine de l'anomalie des doigts.



Vue ventrale de membres postérieurs de souris hétérozygote Hx montrant une polydactylie

Donnée 1 : Développement embryonnaire d'une patte avant de souris. Les valeurs en bas de chaque image indiquent le nombre de jours après le début de la gestation.

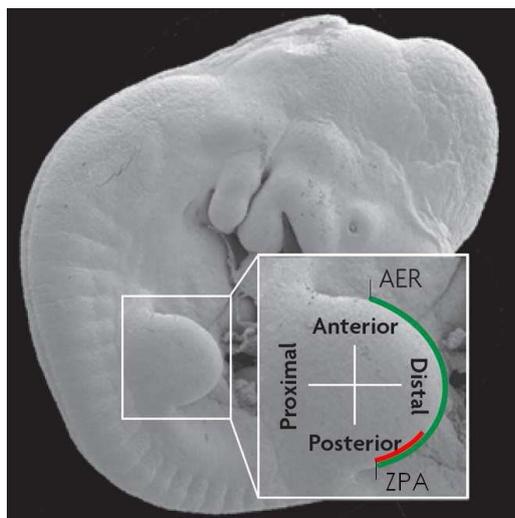
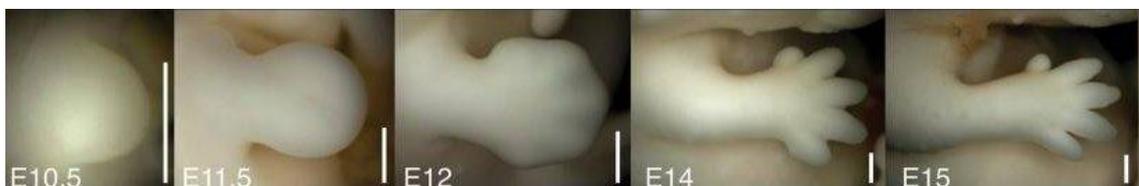
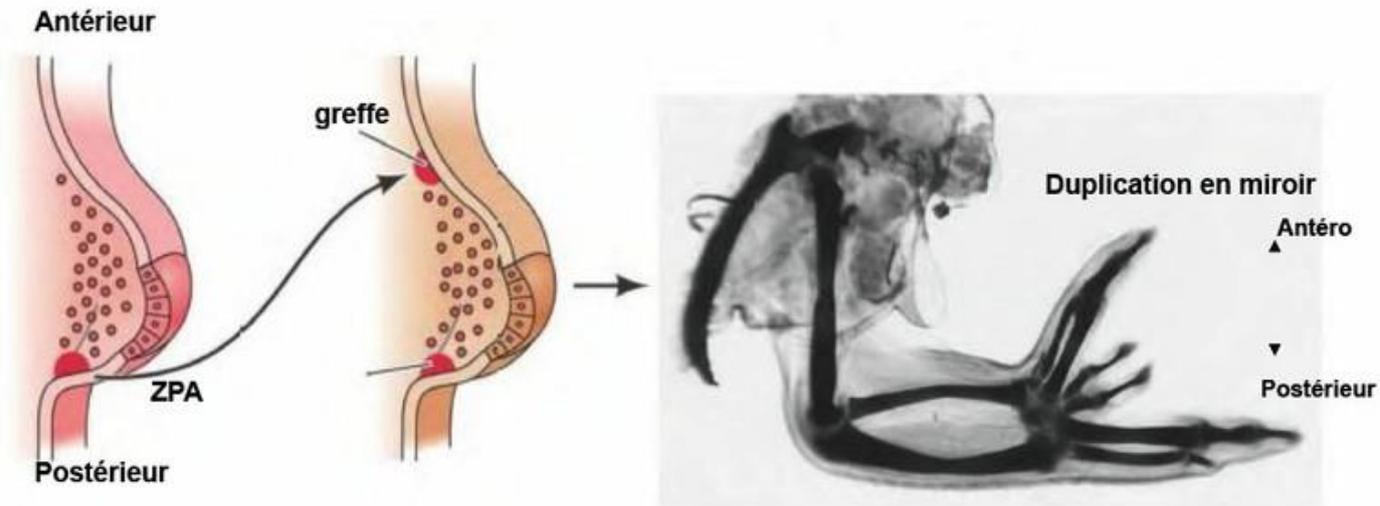


Image d'un embryon de souris à 10,5j de gestation. Le zoom montre le bourgeon d'un membre avant avec ses deux axes principaux de développement.

REMARQUE : Les études expérimentales ont montré l'importance d'une zone située dans la **région postérieure** du bourgeon du membre pour l'induction du pattern des doigts. Cette zone est appelée **ZPA** (zone d'activité polarisante). Elle induit la formation de doigts par l'intermédiaire d'une molécule de signalisation, la protéine sonic hedgehog (Shh) qu'ont produite ses cellules.

Donnée 2 :

Expérience de greffe chez le poulet



N.B. : les 3 doigts supplémentaires ne proviennent pas du greffon mais du bourgeon sur lequel on a réalisé la greffe.

Donnée 3 :



La figure montre l'aspect d'un embryon de souris mutant avec *Shh* délété par rapport à un embryon normal.

Document 3

Donnée 3 : Les chercheurs ont établi les caractéristiques de l'expression du gène *Shh* dans le bourgeon du membre (lieu et moment d'expression). Pour cela ils ont mis en évidence l'ARNm spécifique de ce gène par la méthode de l'hybridation. (La présence de l'ARNm se traduit par une coloration violette)

Dans tous les clichés qui suivent, la région proximale du membre est à gauche, la région antérieure vers le haut (et donc la région postérieure vers le bas).

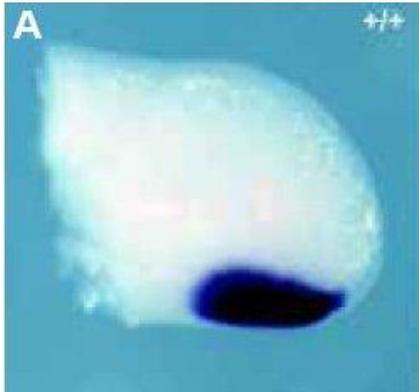


Photo du bourgeon à 9.5 jours
12 jours

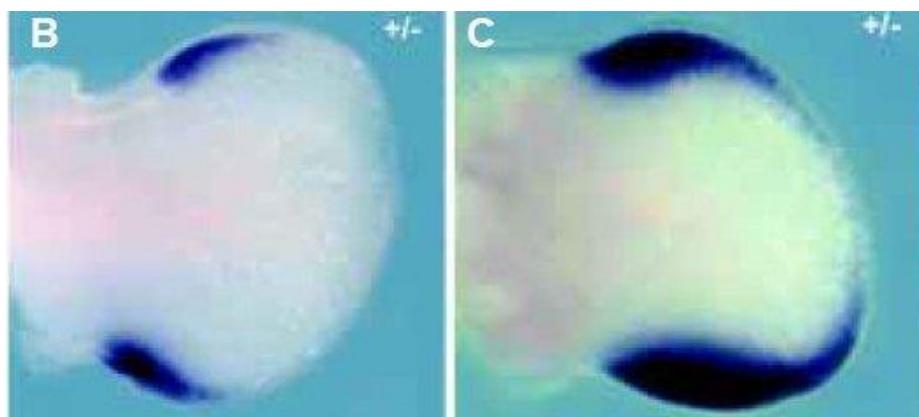


Photo du bourgeon à

Donnée 4 : comparaison séquence gène **Shh** entre souris « normale » et souris polydactyle

SHH-ZRS-Mus.edi (attention le fichier contient les données de 2 gènes : ne prendre que celui de *Shh*)

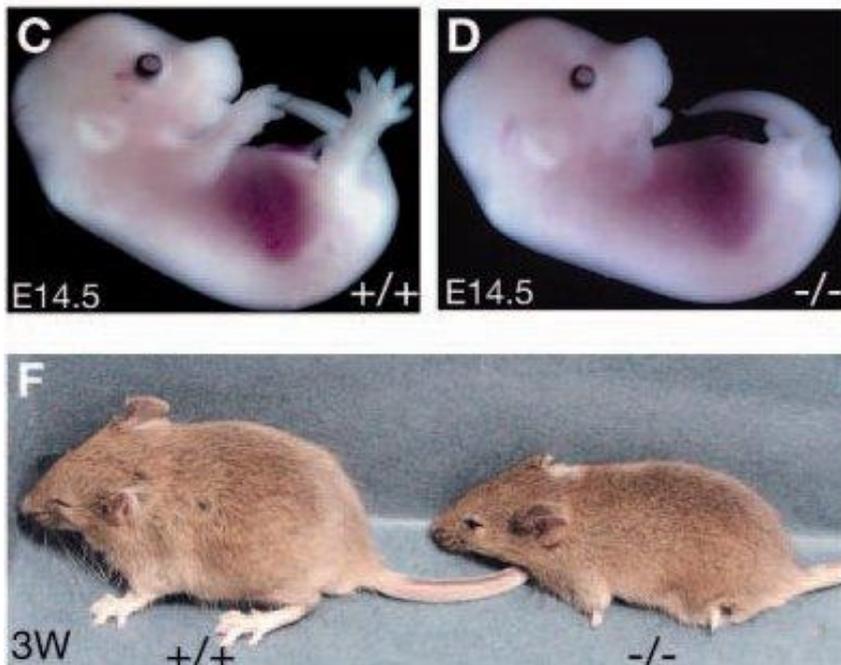
Donnée 5 :



*Expression du gène *Shh* dans le bourgeon du membre au jour 11,5 chez l'embryon de souris. B : bourgeon d'un membre avant d'un embryon de souris polydactyle. C : bourgeon d'un membre arrière d'un embryon de souris polydactyle*

Document 4

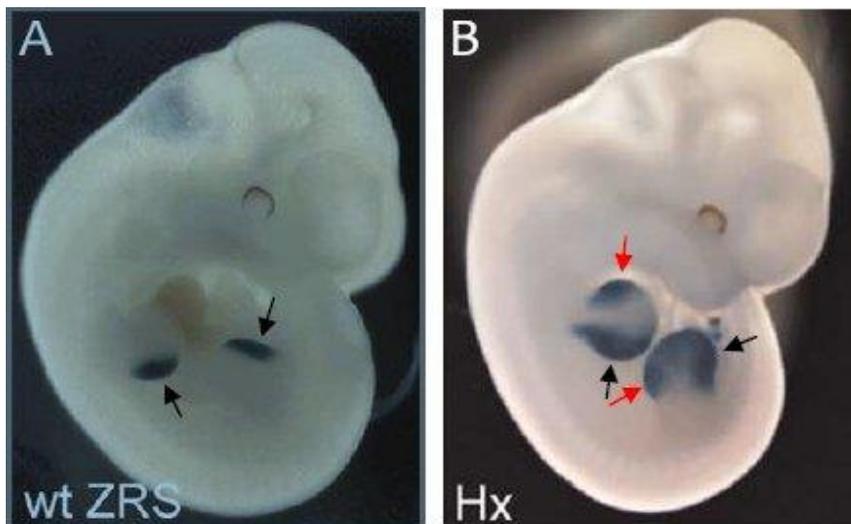
Donnée 6 : Chez la souris normale, on a mis en évidence une séquence, dite **ZRS**, qui contrôle l'expression du gène Shh dans le membre. Cette séquence est située à un million de paires de bases en amont du site de transcription de Shh. L'importance de la séquence ZRS au cours du développement a été testée par des expériences où on a **déléte** spécifiquement cette zone tout en gardant la séquence transcrite de Shh. Les figures suivantes permettent d'analyser les résultats de ces expériences



En C et D, développement des embryons normal (à gauche) et de l'embryon chez lequel ZRS a été déléte à 14,5 jours de gestation. En F, souriceaux agés de 3 semaines.

Donnée 7 : Comparaison séquence génétique du gène ZRS chez une souris normale et une souris polydactyle : SHH-ZRS-Mus.edi

Donnée 8 : Expérience de Transgénèse : Les chercheurs ont réalisé **deux constructions génétiques**. La **première** est constituée par la séquence **ZRS normale** associée au promoteur du gène Shh. La **deuxième** construction est identique à la première sauf que la séquence ZRS mutée remplace la séquence ZRS normale. Les chercheurs ont ensuite introduit à l'aide d'un micromanipulateur ces constructions dans des œufs de souris. Ils ont ensuite sacrifié les embryons à 11,5 jour de gestation. Ils ont réalisé des coupes dans ces embryons et les ont traités avec la substance « X-gal » qui permet de former un produit bleu. Les zones **bleues** de l'embryon indiquent donc les endroits où **le gène rapporteur a été exprimé sous l'action de la séquence régulatrice ZRS**.



Expression de « X-Gal » dans un embryon transgénique de 11,5 jours. A : sous contrôle de la séquence ZRS normale. B : sous le contrôle de la séquence ZRS mutée. Cette expression est observée sur un membre avant et un membre arrière. Les flèches noires indiquent la région postérieure des bourgeons des membres. Les flèches rouges la région antérieure.

Donnée 9 : Séquence génétique Shh, ZRS... chez l'Homme : SHH-ZRS-Humains.edi

Séquence génétique de la famille : Famille polydactilie 1

Vidéo : [Gènes Homéotiques et Evolution](#)

