

Chapitre 3 : L'expression du patrimoine génétique

Les allèles des gènes présents dans les populations humaines sont apparus suite à des mutations d'allèles préexistant.

Ces mutations, transmises, sont donc forcément apparues chez un ancêtre dans ses **cellules germinales**, dont les descendants, peuvent être qualifiés de « mutants ».

Les conséquences d'une mutation sur les caractéristiques d'un organisme vivant peuvent être négligeables ou lourdes.

Ce chapitre vise à étudier **comment les gènes contrôlent le fonctionnement des cellules et interviennent dans la mise en place des caractéristiques d'un être vivant.**

I- Du génotype au Phénotype

A- Phénotype et échelles d'observation du vivant

Cf TP drépanocytose – PREZI

Le phénotype est l'ensemble des **caractéristiques observables d'un individu**. Souvent on restreint le terme de phénotype à une seule caractéristique par exemple la couleur de la peau. Le phénotype d'un individu sera alors, couleur noire, blanche, café au lait etc.

Les phénotypes liés à la **morphologie** (organisation externe), à l'**anatomie** (organisation interne) et à la **physiologie** (fonctionnement de l'organisme) sont observables à l'œil nu ou à l'aide d'examens cliniques. On parle de **phénotypes macroscopiques**.

Les phénotypes macroscopiques sont toujours la conséquence de la structure des cellules et de leur fonctionnement, ce qui correspond au **phénotype cellulaire**.

Les caractéristiques cellulaires dépendent des caractéristiques des molécules qu'elles fabriquent, il s'agit du **phénotype moléculaire**.

B- Le Phénotype, conséquence du génotype

L'exemple de la drépanocytose montre que le phénotype macroscopique, via le phénotype cellulaire, dépend fondamentalement du **phénotype moléculaire**, c'est-à-dire des **protéines fabriquées grâce aux gènes**.

Ainsi le phénotype de l'hémoglobine (phénotype moléculaire) dépend du type de chaîne bêta fabriquée par les cellules mères des globules rouges.

Le phénotype moléculaire dépend des **allèles des gènes qu'un individu possède**.

La combinaison des allèles qui nous caractérise, héritée pour moitié de notre père, pour moitié de notre mère, est désignée sous le terme de « **génotype** ».

Ainsi un patient drépanocytaire possède comme génotype : 2 allèles bêta S pour le gène qui code la chaîne bêta de l'hémoglobine.

Convention d'écriture

On représente le génotype en écrivant les deux allèles **séparés par une fraction et souvent entre parenthèse**. Ex : β^S/β^S génotype d'Alexandre, pour le gène qui code la chaîne bêta de l'hémoglobine (mais il serait par exemple A/O pour le gène qui détermine le groupe sanguin ABO).

Dominance et récessivité

Lorsqu'un seul des deux allèles semble s'exprimer au niveau du phénotype **macroscopique**, on dit que cet allèle est **dominant**, et celui qui ne s'exprime pas est dit **récessif**.

Ex : ($\beta A / \beta S$) = génotype des parents d'Alexandre -> l'allèle βA est dominant, l'allèle βS est récessif

Quand les deux allèles s'expriment, ils sont **codominants**.

Dans la réalité il y a des nuances ; Ainsi le cas du footballeur ($\beta A / \beta S$) qui a ressenti des crises de douleurs à la montagne lors d'un entraînement intensif témoigne du fait qu'un allèle récessif peut parfois s'exprimer sous certaines conditions.

Individu homozygote/ hétérozygote

Un individu qui possède **deux allèles identiques** pour un gène est **homozygote** pour ce gène, un individu qui possède **deux allèles différents** pour un gène est **hétérozygote** pour ce gène.

Nous sommes hétérozygotes pour 30% de nos gènes environ.

Exercice : entourer dans le texte suivant ce qui correspond au phénotype moléculaire en rouge et ce qui correspond au génotype en bleu.

La synthèse de la chaîne β est assurée par un seul gène, situé chez l'Homme sur le chromosome 11.

L'individu drépanocytaire possède deux allèles βS de ce gène, alors que l'individu non drépanocytaire possède deux allèles βA de ce gène.

Les allèles βS et βA ont la même séquence de nucléotides sauf en un seul endroit (DOCUMENT 3). C'est cette seule différence qui détermine le remplacement de l'acide glutamique de la chaîne βA par la valine dans la chaîne βS .

Hémoglobine A

Allèle (fragment)

```
--- CTGACTCCTGAGGAGAAG ---  
  |||||  
--- GACTGAGGACTCCTCTTC ---
```

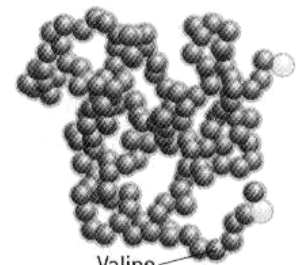


Acide glutamique

Hémoglobine S

Allèle (fragment)

```
--- CTGACTCCTGTGGAGAAG ---  
  |||||  
--- GACTGAGGACACCTCTTC ---
```



Valine

La synthèse de la chaîne β est assurée par un seul gène, situé chez l'Homme sur le chromosome 11.

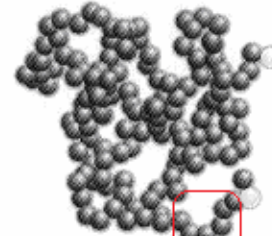
L'individu drépanocytaire possède deux allèles β^S de ce gène, alors que l'individu non drépanocytaire possède deux allèles β^A de ce gène.

Les allèles β^S et β^A ont la même séquence de nucléotides sauf en un seul endroit (DOCUMENT 3). C'est cette seule différence qui détermine le remplacement de l'acide glutamique de la chaîne β^A par la valine dans la chaîne β^S .

Hémoglobine A

Allèle (fragment)

```
--- CTGACTCCTGAGGAGAAG ---  
      |||||  
--- GACTGAGGACTCCTCTTC ---
```

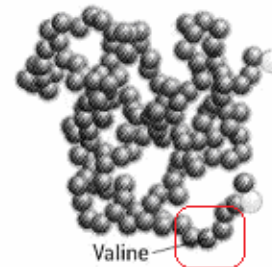


Acide glutamique

Hémoglobine S

Allèle (fragment)

```
--- CTGACTCCTGTGGAGAAG ---  
      |||||  
--- GACTGAGGACACCTCTTC ---
```

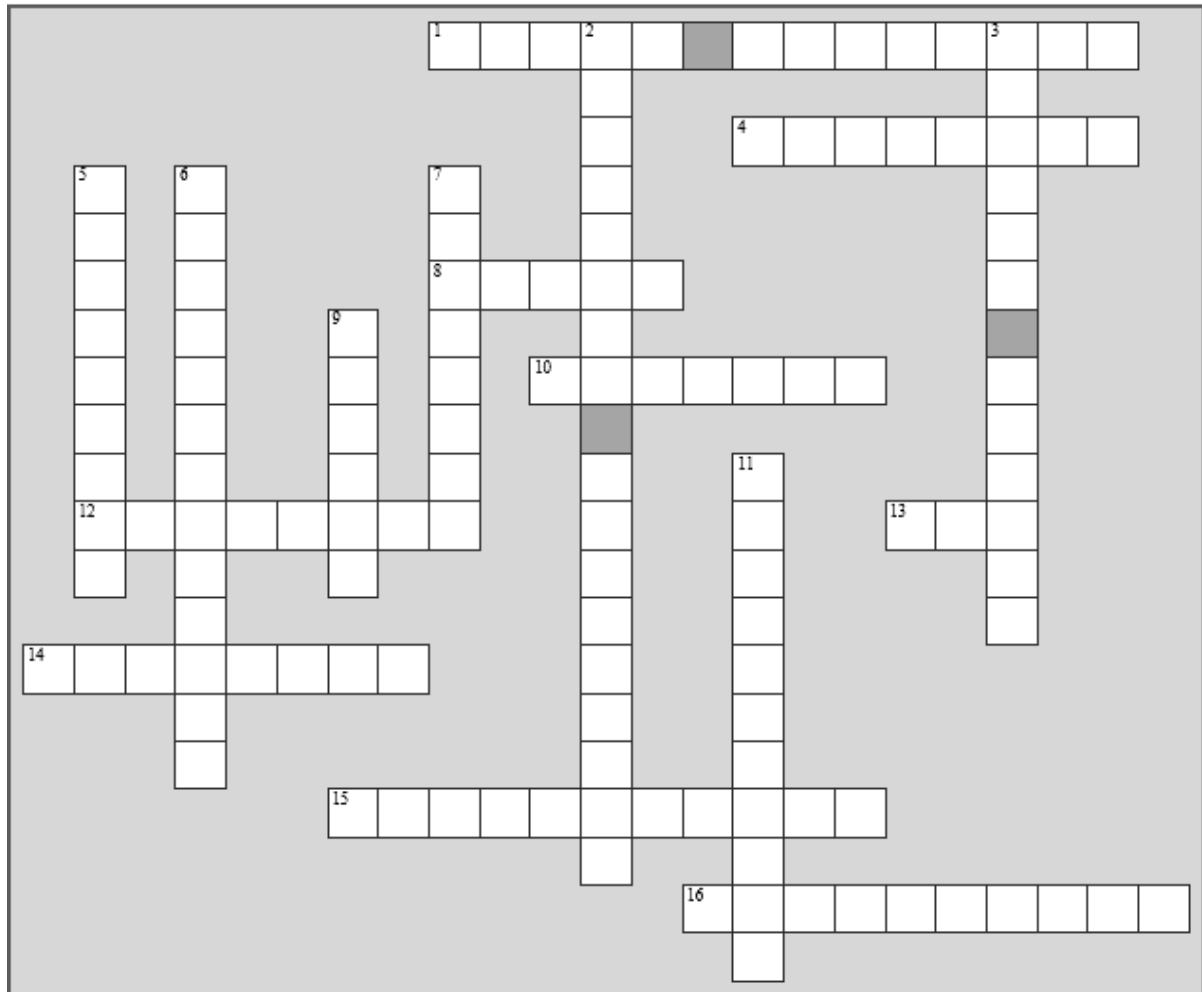


Valine

En résumé, la **séquence de nucléotides d'un allèle** d'un gène correspond au **plan de fabrication d'une protéine** (ou 'polypeptide'); elle détermine la **séquence** (ordre d'enchaînement) **des acides aminés de la protéine produite**.

Remarque : la synthèse des lipides et glucides constitutifs des cellules dépend aussi des gènes : certaines protéines dites « enzymes » catalysent des réactions chimiques aboutissant à leur synthèse (voir diaporama bilan mutagenèse des levures).

Génotype-Phénotype



TRANSVERSAL

1. C'est la caractéristique qui permet aux différentes protéines du corps d'être fonctionnelles
4. Modification dans l'ADN
8. Il est délimité par une membrane et contient l'ADN chez les êtres dits « eucaryotes »
10. Unité structurale des êtres vivants
12. Ensemble de molécules élémentaires liées les unes aux autres en grand nombre : l'amidon en est un du glucose, l'ADN en est un des nucléotides ...
13. Support moléculaire des gènes, une molécule par chromosome
14. Enchaînement linéaire d'éléments
15. Défini à ce niveau d'observation, le phénotype renvoie aux caractéristiques des protéines produites par les cellules.
16. Le phénotype, défini à ce niveau, dépend directement du phénotype moléculaire.

VERTICAL

2. Elle protège la cellule et sélectionne les substances qui y entrent et en sortent
3. Unités moléculaires constitutives des protéines, il en existe une vingtaine
5. Ensemble des caractéristiques d'un individu. Il se définit aux différentes échelles d'observation du vivant : macroscopique, cellulaire, moléculaire.
6. L'ADN et les protéines font partie de cette catégorie car elles sont constituées par des chaînes, elles-mêmes constituées par la liaison de plus petites molécules
7. Ensemble des allèles d'un individu.
9. Toutes les molécules en sont constituées
11. Unités moléculaires qui s'enchaînent pour constituer un bin de la molécule d'ADN

Quels mots clés du cours ont été oubliés dans le mots croisés ? Retrouvez-les et donnez-en une définition.

Séquences d'un même gène qui diffèrent par un très faible nombre de nucléotides.

Ensemble des gènes caractéristiques d'une espèce.

L'un est apporté par le spermatozoïde, l'autre par l'ovule, ils portent les mêmes gènes mais pas forcément les mêmes allèles.

Molécules architecturales des cellules, elles ont bien d'autres rôles et sont assemblées grâce à la lecture des informations génétiques dans le cytoplasme.