



- ❖ Les êtres vivants sont divers et très nombreux : on parle d'une biodiversité.
- ❖ Les scientifiques ont créé une classification des êtres vivants en espèces en se basant sur des caractères communs.



- ❖ Les individus de la même espèce conservent à travers les générations les caractères propres à l'espèce. Cependant, ils présentent une importante diversité individuelle.
- ❖ Les caractères héréditaires, spécifiques ou individuels, résultent de l'expression d'un programme génétique qui se transmet des parents aux descendants au cours de la reproduction.

### Quelle est l'origine des caractères héréditaires et comment peut-on expliquer la diversité à l'intérieur de l'espèce ?

Chapitre 1 : Notions de caractères héréditaires, d'information génétique, de phénotype et de génotype.

Chapitre 2 : Localisation, nature et structure de l'information génétique

Chapitre 3 : Origines de la diversité.

Chapitre 4 : Du génotype au phénotype : expression de l'information génétique

Chapitre 5: Transmission d'un couple d'allèles chez les diploïdes.



1. Différentes variétés dans l'espèce courge



2. Deux races dans l'espèce poule

**Objectif:** Définir les notions d'espèce, de lignées, de caractères héréditaires, d'information génétique, de phénotype et de génotype.

**NOTION DE CARYOTYPE**

**Le caryotype** est l'ensemble des chromosomes présents dans les cellules. Il est caractéristique de l'espèce.

Les cellules somatiques sont diploïdes : elles contiennent  $2n$  chromosomes,  $n$  étant le nombre de paires de chromosomes. Chaque paire est formée de deux chromosomes homologues : l'un d'origine paternelle, l'autre d'origine maternelle.

Les cellules sexuelles ou gamètes sont haploïdes, elles contiennent  $n$  chromosomes.

Un individu diploïde reçoit donc, par les gamètes,  $n$  chromosomes paternels et  $n$  chromosomes maternels.

**CLASSIFICATION DU MONDE VIVANT**

Le monde vivant est divisé en règne animal et règne végétal; chaque règne est subdivisé en embranchements eux même subdivisés en classes comportant chacune des **espèces**.

**NOTION DE LIGNÉE**

**Une lignée** est un sous ensemble de l'espèce formé d'individus ayant des caractéristiques communes.

«La caractéristique la plus frappante de la Terre, c'est la vie et la caractéristique la plus frappante de la vie, c'est sa diversité ».David Tilman, écologue, chercheur à l'Université St-Paul (USA)



Les êtres vivants qui peuplent la terre sont nombreux et variés: bactéries, champignons, végétaux, animaux, êtres humains ; c'est la diversité des formes de vie sur Terre.

Malgré cette grande diversité d'êtres vivants, l'Homme les a regroupés en espèces selon certains critères.



Les espèces comprennent souvent des sous ensembles appelés lignées, variétés, races ou souches.



Malgré la grande diversité des êtres vivants, l'Homme les a regroupés en espèces selon certains critères.

**Comment identifier l'appartenance d'individus à une même espèce ?**

**Comment faire la distinction entre différentes lignées d'une espèce ?**

**Comment expliquer l'existence de ressemblances et de différences entre les individus d'une même espèce ?**

**I- LES CRITÈRES DE DÉTERMINATION DE L'ESPÈCE****Activité 1****Document 1 : Le critère de ressemblance**

Chaque être vivant animal, végétal ou microorganisme est appelé par un nom qui désigne son espèce : lion, tomate, blé, chien, chat...

La ressemblance désigne le rapport entre des individus présentant un certain nombre de caractères physiques, physiologiques, chromosomiques... communs.

**1a. La ressemblance morphologique**

La morphologie désigne la science qui décrit la forme et l'aspect visuel d'un être vivant.

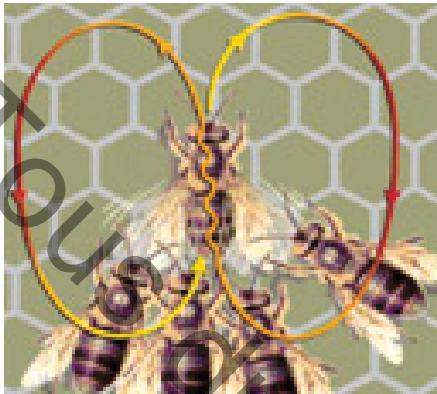
**1. Quelques espèces animales et végétales****1b. La ressemblance comportementale ou éthologique**

Le terme comportement désigne la manière d'agir ou de fonctionner de façon habituelle ou dans un but précis.

Toutes les espèces animales ont des stratégies de communication pour échanger des informations entre congénères.

Exemples :

- l'abeille exécute des mouvements (danse) dans la ruche pour indiquer aux autres abeilles de sa ruche où trouver de la nourriture (figure2).
- les castors frappent la surface de l'eau avec leur queue pour prévenir les autres castors d'un danger. (figure3).



2. Danse chez l'abeille



3. Le castor

- les oiseaux mâles chantent pour attirer les femelles.
- les loups mettent de l'urine sur les végétaux et les pierres pour délimiter leur territoire.

#### 1c. La ressemblance physiologique

La physiologie désigne le fonctionnement des organes.

Les individus appartenant à une même espèce présentent une ressemblance physiologique.

Exemples :

- chez les mammifères, le lait de chaque espèce se caractérise par une certaine composition, une certaine odeur et un certain goût.
- chez les mammifères, la glycémie normale varie selon les espèces.

#### 1d. La ressemblance chromosomique

Le nombre et la forme des chromosomes (caryotype) sont les mêmes pour tous les individus d'une espèce donnée.

Exemples :

espèce	drosophile	cheval	âne	poule	grenouille	oignon	homme
caryotype	2n=8	2n=64	2n=66	2n=32	2n=24	2n=16	2n=46
espèce	maïs	chat	tigre	tomate	chien	olivier	petit pois
caryotype	2n=20	2n=38	2n=38	2n=36	2n=78	2n=46	2n=14

#### 4. Nombre de chromosomes chez certaines espèces

#### Tâche 1 :

1) Utiliser les numéros du document 1a pour former des groupes avec ces photos.

Proposer un nom à chaque groupe.

2) À partir des données du document 1, préciser en quoi consiste le critère de ressemblance des individus de la même espèce.

**1e. Quelques cas particuliers :**

❖ Dans certaines espèces, malgré la présence de nombreux caractères communs entre les individus, il existe de fortes différences comme celles observées entre les individus des photos suivantes :



5. Coq et poule



6. Lucane mâle et femelle



7. Chien berger et chien caniche



❖ Cependant, on peut trouver une grande ressemblance entre des individus appartenant à des espèces différentes comme celle observée entre les individus des photos suivantes :



8. Chien et loup



9. Âne et cheval

**Tâche 1 :**

3) Utiliser les données du document 1e pour discuter le critère de définition de l'espèce suivant : "l'espèce se définit comme un ensemble d'êtres vivants qui se ressemblent".

4) Prévoir un deuxième critère pour définir l'espèce.

**Document 2 : Le critère d'interfécondité****2a. La ressemblance ne suffit pas pour définir l'espèce**

La grenouille verte vit à proximité de l'eau, alors que la rainette préfère grimper sur les arbres ou les arbustes où elle passe la belle saison. Toutes deux rejoignent l'eau au moment de la reproduction.

La période de reproduction de la grenouille verte se déroule au mois d'avril à mai alors que celle de la rainette se déroule au mois de juin.



9a. La grenouille verte



9b. La rainette

## 2b. Des hybrides stériles

Les photos suivantes correspondent à des hybrides stériles provenant du croisement entre deux parents appartenant à deux espèces différentes, c'est à dire n'ayant pas le même patrimoine héréditaire.

<b>10a. Le cama</b> est issu du croisement d'un chameau mâle et d'une lama femelle	<b>10b. Le jaglion</b> est issu du croisement d'un jaguar mâle et d'une lionne	<b>10c. Le bardot</b> est issu d'un croisement d'un cheval et d'une ânesse	<b>10d. Le mulet</b> est issu d'un croisement d'un âne et d'une jument	<b>10e. Le ligre</b> est issu du croisement d'un lion et d'une tigresse

### Tâche 2 :

- 1) a-Que suggère la ressemblance morphologique entre la grenouille verte et la rainette?  
b-Utiliser les données du document 2a pour déduire s'il s'agit de la même espèce ou d'espèces différentes.
- 2) Utiliser les données du document 2b pour discuter le critère de définition de l'espèce suivant : "l'espèce se définit comme un ensemble d'êtres vivants nés les uns des autres".
- 3) En intégrant les données des documents 1 et 2, donner une définition de l'espèce.

## II- DIVERSITÉ À L'INTÉRIEUR D'UNE ESPÈCE

### Activité 2

#### Document 3 : Notions de lignée, de race, de variété et de souche

##### 3a. Des souches de bactérie *Escherichia coli*

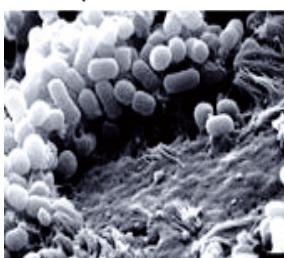
Certaines souches d'*Escherichia coli* (bactérie) causant des diarrhées chez l'Homme sont actuellement classées:

E. coli entérotoxigénique (ou ETEC) , E.coli entéroinvasive (ou EIEC) ,  
E. coli entéropathogène (ou EPEC), E. coli entérohémorragique (ou EHEC) et  
E. coli entéroaggrégative (ou EAggEC).

Les microphotographies suivantes correspondent à trois de ces souches observées au microscope optique à très fort grossissement (de l'ordre de 3000 fois)



11a. EHEC



11b. EPEC



11c. EAggEC

**3b. Des souches de drosophile**

12a. Drosophile de la souche "sauvage "ailes longues", "yeux rouges", "corps beige"



12b. Drosophile de la souche "ailes vestigiales"



12c. Drosophile de la souche "yeux blancs"



12d. Drosophile de la souche "corps ébène"

**3c. Des races de chat**

Le **Siamois** est un chat long, souple avec une tête étroite.

La tête est longue, triangulaire avec un museau fuselé, les yeux sont de taille moyenne, en amande, bridés et de couleur bleu, les oreilles sont très grandes, larges et pointues.

Le corps est de taille moyenne, gracieux, fin. Le pelage est court, doux, fin, brillant et resserré. La queue est longue, fine et s'effile progressivement.

Le **Persan** est un gros chat arrondi, au corps équilibré. La tête est massive, ronde avec un museau large et court, les yeux sont grands, ronds, brillants et écartés, les oreilles sont petites, arrondies, basses et écartées. Le corps est bas, arrondi, musclé, trapu avec une poitrine large et un dos plat.

Le pelage est long, épais, brillant et délicat, avec une collerette très épaisse. La queue est courte et droite.



13a. Le siamois



13b. Le persan



14a. Pêche



14c. Nectarine



14b. Pavie



14d. Brugnon

**3d. Des variétés de pêche**

La peau duveteuse et le noyau libre (non adhérent à la chair) distinguent la pêche proprement dite des autres variétés produites par l'espèce *Prunus persica* :

- la **pavie** à peau duveteuse et noyau adhérent
- la **nectarine** à peau lisse et noyau libre
- le **brugnon**, à peau lisse et noyau adhérent, est une nectarine à chair blanche.

**Tâche 3 :**

- 1) Préciser la relation entre lignée et espèce.
- 2) Définir : une lignée, une race, une variété et une souche.

### III-NOTION DE CARACTÈRES HÉRÉDITAIRES

#### Activité 3

Activités

#### Document 4 : Les caractères héréditaires

##### 4a. Des caractères se transmettent des parents aux descendants.



15. Les descendants et leurs parents présentent des caractères communs et des caractères différents

Chaque être vivant possède un certain nombre de caractères qu'il est susceptible de transmettre à sa descendance : ce sont des caractères héréditaires.

**Voici une liste de caractères existant chez l'être humain** : yeux marrons, colonne vertébrale déformée due à un cartable trop lourd , sang de groupe A , lobe inférieur des oreilles décollé à la naissance , corps présentant une symétrie bilatérale (côté gauche et côté droit identiques) , deux membres supérieurs, cheveux longs, cheveux roux à la naissance, peau bronzée, masse corporelle anormalement élevée par manque d'exercice physique , pieds et mains à cinq doigts, musculature développée par l'entraînement , station bipède.....

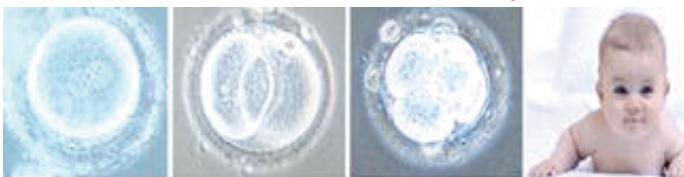
#### Tâche 4 :

- 1) Classer les caractères cités de l'espèce humaine en caractères héréditaires de l'espèce (ou spécifiques), en caractères héréditaires individuels et en caractères non héréditaires.
- 2) Proposer une hypothèse quant à l'origine des caractères héréditaires.

##### 4b. Origine des caractères héréditaires :



16a. La cellule œuf d'un chat donne toujours un chat



16b. La cellule œuf d'un être humain donne toujours un être humain

« Ce qui est extraordinaire, si l'on prend par exemple le cas des organismes à reproduction sexuée, c'est que la transmission de génération en génération se fait par l'intermédiaire d'une cellule unique qui est l'œuf, et qui vient de la fécondation d'un ovule par un spermatozoïde. Par conséquent, ce qui est transmis, ce ne sont pas les caractères propres de l'espèce, ce n'est pas la forme du visage, c'est quelque chose qui fera que la forme du visage de l'enfant issu de l'œuf sera telle ou telle.

On ne peut pas parler de la transmission du caractère « cheveux noirs » ou « cheveux blonds », mais de la transmission de quelque chose qui va imposer la nature et la couleur des cheveux. Un œuf n'a pas de cheveux, ce n'est donc pas le cheveu qui est transmis, c'est une potentialité, une information dirons-nous, qui, de l'œuf, va conduire à la formation des cheveux noirs, blonds, roux, etc.

Ce quelque chose qui est transmis, ce qu'on peut appeler une information, c'est ce qu'on appelle maintenant ou bien encore le programme génétique de chaque individu, de chaque espèce, et qui passe ainsi de génération en génération.

*Jean Tavlizki, 12clés pour la biologie-(présenté par Emile Noel)-Edition Belin, 1985*

#### Tâche 4 :

3) À partir du document 4b, préciser l'origine des caractères héréditaires.

## IV-NOTIONS DE PHÉNOTYPE ET DE GÉNOTYPE

### Activité 4

#### Document 5 Le phénotype expression du génotype

L'aspect apparent que possède un individu pour chaque caractère est appelé phénotype.

Exemples:

- le phénotype [bleu] pour le caractère « couleur des yeux ».
- le phénotype [A] pour le caractère "groupe sanguin"

Le phénotype résulte de l'expression d'un programme héréditaire (ou information génétique) se trouvant dans les cellules de l'individu. Pour les organismes diploïdes à reproduction sexuée, le programme génétique d'un individu est hérité à partir de 2 parents par l'intermédiaire de leurs cellules sexuelles donc par l'intermédiaire de la cellule œuf qui résulte de la fécondation.

Ainsi, un individu possède deux informations génétiques pour chaque caractère, l'une d'origine maternelle et l'autre d'origine paternelle ; ces 2 informations peuvent être identiques ou différentes. L'ensemble de deux informations, responsable de la réalisation du phénotype, est appelé génotype.

#### Tâche 5 :

Définir le phénotype et le génotype.

### NOTION D'ESPÈCE :

Chaque être vivant animal, végétal ou microorganisme est appelé par un nom qui désigne son espèce : Homme, Tomate, Blé, Mouton, Paramécie.

Une espèce se définit par 2 critères essentiels :

- **Le critère de ressemblance** : l'espèce regroupe les individus présentant entre eux des ressemblances morphologiques, physiologiques, chromosomiques et comportementales.
- **Le critère d'interfécondité** : les individus de la même espèce se reproduisent entre eux et donnent des individus fertiles alors que les individus de deux espèces différentes ne sont pas interféconds ou au mieux, s'ils sont très proches, ils se croisent mais donnent des hybrides stériles.

Le critère d'interfécondité est le critère de base qui permet de définir l'espèce. (activité 1)

### NOTION DE LIGNÉE :

Une **lignée** est un groupe d'individus appartenant à une même espèce et présentant en commun un ensemble de caractères transmis de façon stable au cours de plusieurs générations. Une espèce est généralement une mosaïque de lignées.

Chez les animaux, on parle de **races** ; chez les végétaux, on parle de **variétés** et chez les microorganismes et la drosophile, on parle de **souches**. (activité 2)

### NOTION DE CARACTÈRES HÉRÉDITAIRES :

Les **caractères héréditaires** sont les caractères qui se transmettent des parents aux descendants et ils sont de trois types :

- **les caractères spécifiques** ou caractères propres à l'espèce.
- **les caractères de la lignée** qui sont propres à la lignée.
- **les caractères individuels** qui distinguent chaque individu de l'autre individu de son espèce. (activité 3)

### NOTION DE PHÉNOTYPE ET DE GÉNOTYPE

Le **phénotype** est la manifestation d'un caractère héréditaire.

Un caractère héréditaire peut se manifester chez les individus par deux ou plusieurs phénotypes.

Le phénotype est le résultat de l'expression du génotype.

Le **génotype** d'un organisme diploïde pour un caractère déterminé est la combinaison des deux copies d'information génétique (l'une d'origine paternelle, l'autre d'origine maternelle) responsable de la réalisation d'un phénotype. (activité 4)

## I- RESTITUTION DES CONNAISSANCES

### Exercice 1 : questions aux choix multiples (QCM)

Pour les items suivants, il peut y avoir une ou deux réponse(s) correcte(s). Repérer pour chaque item la (ou les) lettre(s) correspondant à la (ou aux deux) réponse(s) correcte(s).

#### 1) L'espèce :

- a- comporte souvent des lignées différentes.
- b- peut être définie en se limitant au critère de ressemblance.
- c- peut être définie en se limitant au critère d'interfécondité.
- d- est formée d'individus de garnitures chromosomiques parfois différentes.

#### 2) Parmi les affirmations suivantes, celles qui sont correctes sont:

- a- la forme du nez est un caractère héréditaire.
- b- la musculature développée est un caractère héréditaire.
- c- les cellules d'un organisme provenant de la cellule œuf ont des informations génétiques différentes.
- d- le génotype résulte de l'expression du phénotype.

### Exercice 2

Définir les mots ou les groupes de mots suivants :

Espèce, individus interféconds, lignée, caractères héréditaires, caractères spécifiques, caractères de lignée, caractères individuels.

## II- MOBILISATION DES CONNAISSANCES

### Exercice 3

Pour les deux individus des photos 1 et 2 suivantes, indiquer des caractères héréditaires communs et des caractères modifiés par l'environnement ou par le mode de vie.



Photo 1: un boxeur africain

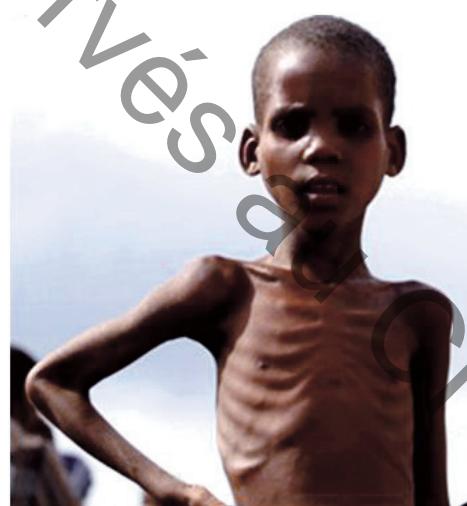


Photo 2: un enfant somalien

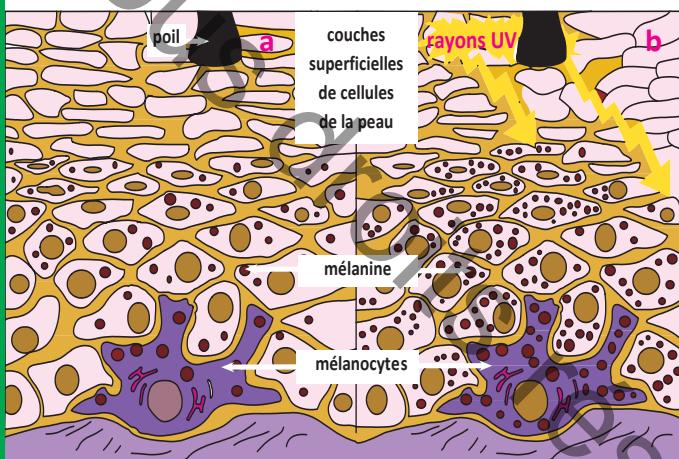
## PHÉNOTYPE ET ENVIRONNEMENT

Tout caractère dépend d'une information génétique. Mais la réalisation du phénomène dépend aussi de facteurs de l'environnement.

❖ 1<sup>er</sup> exemple

**La couleur de la peau** est liée à une substance appelée mélanine produite par certaines cellules de la peau : les mélanocytes.

En cas d'exposition au soleil, la production de mélanine est fortement augmentée dans les mélanocytes sous l'action des rayons ultraviolets ; les grains de mélanine migrent vers les cellules superficielles de la peau ; la peau prend alors **une couleur plus foncée** et devient bronzée.



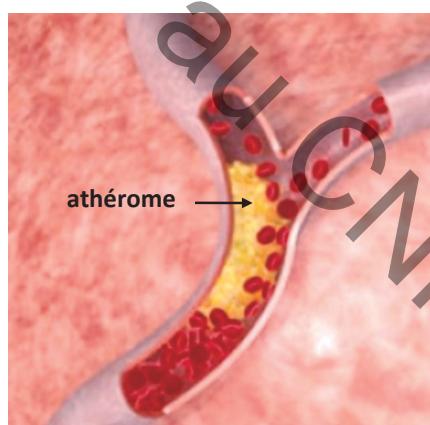
## 1. Mélanocytes avant exposition au soleil (a) et après l'exposition au soleil (b)

❖ 2<sup>e</sup> exemple

**Les maladies cardio-vasculaires** sont les maladies qui affectent le cœur et les vaisseaux sanguins. Ces maladies dépendent de prédispositions génétiques mais elles sont également déterminées par l'alimentation, la pratique ou non d'activité physique, le tabagisme, etc..... On parle alors de **phénomène multifactoriel**.

❖ La consommation excessive d'aliments énergétiques qui conduit à l'obésité est par exemple un facteur de risque de l'obstruction plus ou moins importante des artères par des plaques de graisse appelées athéromes. Cette affection des vaisseaux sanguins appelée athérosclérose, peut conduire à la mort.

❖ Le sport (en particulier la marche, la natation et le jogging) est efficace pour prévenir l'athérosclérose ou ralentir son évolution.



## 2. Athérome bouchant une artère



1. La cellule œuf d'un lapin donne toujours les caractères d'un lapin



2. La cellule œuf d'un être humain donne toujours les caractères d'un être humain

**Objectif:** Préciser la localisation, la nature et la structure de l'information génétique.

### L'ADN

L'ADN est un polynucléotide c'est à dire un polymère de nucléotides. Un nucléotide est constitué d'un groupement phosphate ( $H_3PO_4$ ) noté (P), d'un sucre en C5, le désoxyribose noté (D) et d'une base azotée parmi 4 : adénine (A), cytosine (C), guanine (G) et thymine (T). Il y a donc 4 nucléotides, selon la nature de la base azotée.

La molécule d'ADN est formée de deux chaînes polynucléotidiques ou deux brins associés par des liaisons transversales de faible énergie appelées liaison hydrogènes qui s'établissent entre 2 bases complémentaires (A avec T) et (C avec G).

### LE CARYOTYPE

**Le caryotype** est l'ensemble des chromosomes présents dans les cellules. Il est caractéristique de l'espèce.

Les cellules somatiques sont diploïdes : elles contiennent  $2n$  chromosomes,  $n$  étant le nombre de paires de chromosomes. Chaque paire est formée de deux chromosomes homologues : l'un d'origine paternelle, l'autre d'origine maternelle.

Les cellules sexuelles ou gamètes sont haploïdes, elles contiennent  $n$  chromosomes.

Un individu diploïde reçoit donc, par les gamètes,  $n$  chromosomes paternels et  $n$  chromosomes maternels.

### NOTION DE CELLULE OEUF

**La cellule œuf** est une cellule diploïde qui résulte de l'union de deux **gamètes haploïdes** ou fécondation ; cette cellule subit des mitoses pour donner un nouvel individu.

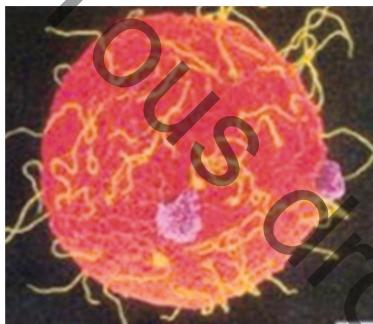
## LOCALISATION, NATURE ET STRUCTURE DE L'INFORMATION GÉNÉTIQUE

La cellule-œuf qui résulte de l'union d'un gamète mâle et d'un gamète femelle constitue la première cellule de l'individu.

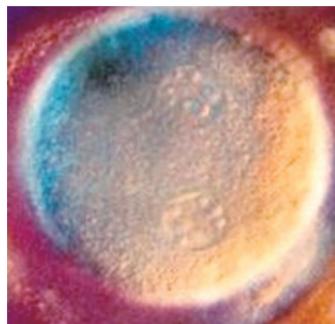
Cette cellule évolue et engendre un nouvel individu qui présente les caractères de ses parents ; il s'agit de caractères héréditaires.

L'œuf contient donc l'héritage parental c'est-à-dire les informations génétiques d'origine paternelle et d'origine maternelle.

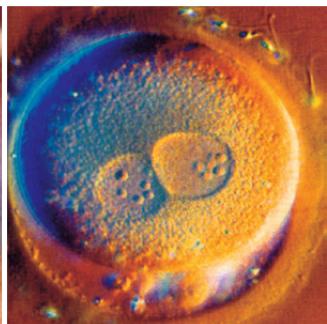
L'ensemble des informations génétiques qui donnent tous les caractères héréditaires d'un individu constitue le programme génétique.



Rencontre des deux gamètes mâle et femelle



Formation de la cellule œuf



Développement de l'embryon



Naissance d'un nouvel individu

L'ensemble des informations génétiques responsable du développement et de la réalisation de tous les caractères héréditaires d'un individu constitue le programme génétique.

**Où est localisée l'information génétique de la cellule ?**

**Quel est son support ?**

**Quelle est sa nature ?**

**Quelle est sa structure ?**

## Activité 1

## Document 1 : Localisation de l'information génétique

## 1a. Le développement d'un individu : développement planifié

Toutes les cellules œufs résultant de la fécondation apparaissent morphologiquement très semblables. Pourtant, elles conduisent à des individus originaux tant par leurs caractères spécifiques que par leurs caractères individuels. Une information génétique se conserve et elle est transmise de génération en génération.



## Tâche 1 :

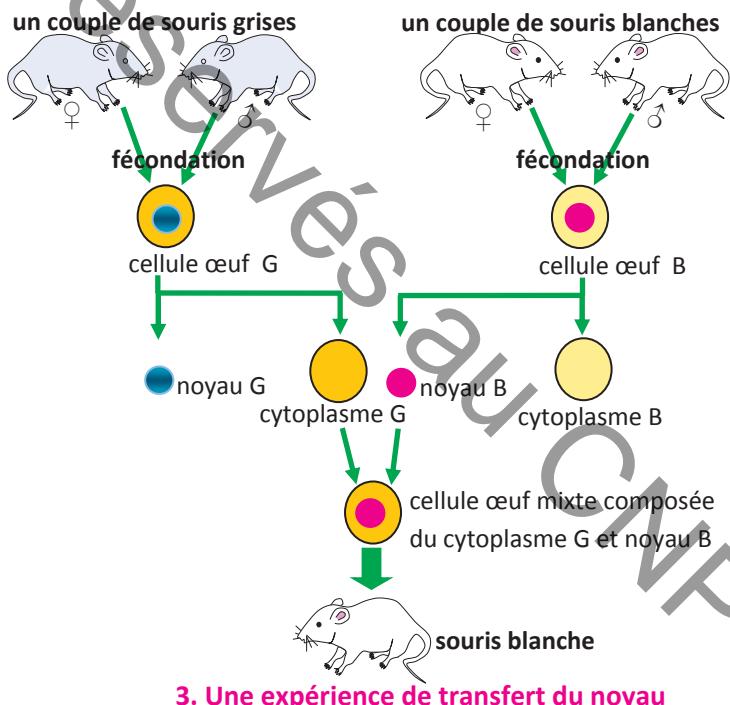
Formuler des hypothèses concernant la localisation de l'information génétique dans la cellule œuf.

## 1b. Une expérience de transfert de noyaux :

On prélève :

- une cellule œuf (notée G) issue de deux souris à pelage gris.
- une cellule œuf (notée B) issue de deux souris à pelage blanc.

On transfère, en s'aidant d'un microscope, le noyau de la cellule B dans le cytoplasme de la cellule G préalablement énucléée (privée de son noyau). La nouvelle cellule, composée du noyau de B et du cytoplasme de G, est ensuite réimplantée dans l'utérus d'une souris porteuse (souris grise). Après gestation, cette souris met bas un souriceau blanc.



## Tâche 1 :

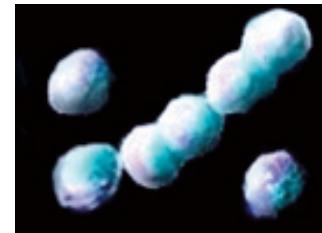
Exploiter le résultat de cette expérience en vue de déduire la localisation de l'information génétique.

## II- LE SUPPORT DE L'INFORMATION GÉNÉTIQUE:

### Activité 2 :

#### Document 2 : Expérience de Griffith

Le microbiologiste anglais Frederick Griffith travaille sur le pneumocoque (*Streptococcus pneumoniae*), une bactérie pouvant causer une pneumonie mortelle chez l'homme.



4. Des pneumocoques

Griffith observe que dans ces cultures, il apparaît parfois une souche de bactéries différente de la souche courante. Cette nouvelle souche forme sur les milieux de culture des colonies d'aspect rugueux (figure 5a) alors que la variété normale forme des colonies lisses et brillantes (figure 5b).

Il nomme **R** (pour *rough*) la variété aux colonies rugueuses et **S** (pour *smooth*) la variété normale.

Les bactéries de la variété R sont dépourvues d'une enveloppe de polysaccharides qui recouvre les bactéries normales de la variété S. Cette enveloppe, appelée capsule, protège la bactérie contre la phagocytose.



Les bactéries sont ensemencées sur un milieu nutritif solide. Chaque bactérie déposée se multiplie rapidement et forme un amas dense de bactéries identiques. Ce sont ces amas de bactéries que l'on appelle des colonies.



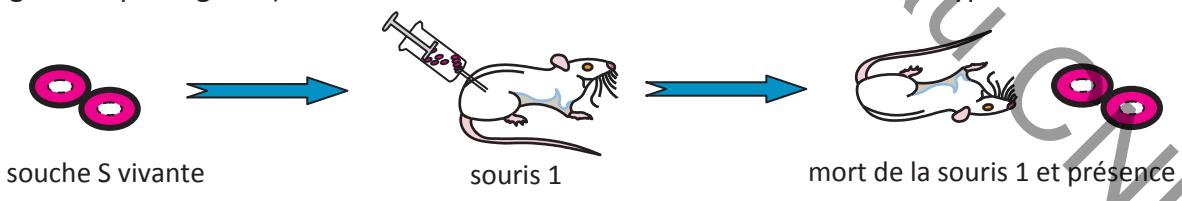
5a. Colonne rugueuse de type R (sans capsule)



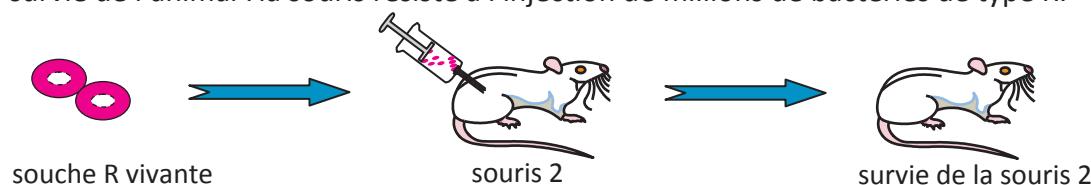
5b. Colonne lisse de type S (avec capsule)

#### Les expériences de Griffith

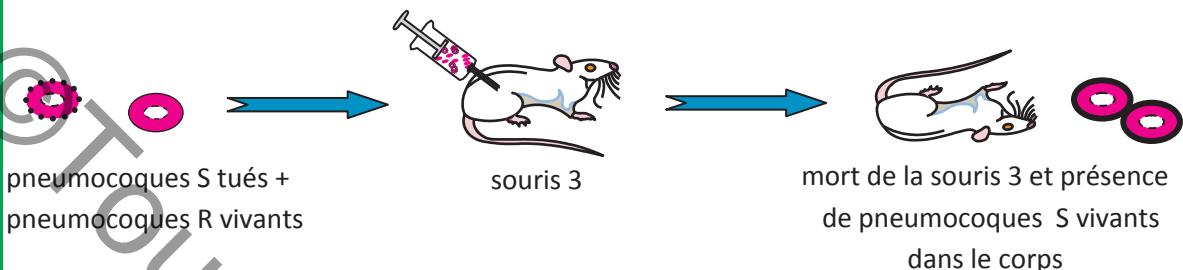
❖ **Expérience 1 :** L'injection à une souris 1 de quelques bactéries de type S provoque une septicémie mortelle chez la souris (infection générale et grave de l'organisme par des germes pathogènes). Le cadavre de l'animal renferme des bactéries de type S.



❖ **Expérience 2 :** L'injection à une souris 2 de quelques bactéries de type R provoque la survie de l'animal : la souris résiste à l'injection de millions de bactéries de type R.



❖ **Expérience 3 :** Griffith injecte à une souris 3 un mélange de bactéries S tuées par la chaleur et de bactéries R vivantes. Le mélange provoque la mort de la souris. Pourtant, l'injection des seules bactéries S tuées à la chaleur ne provoque rien. De plus, les souris tuées par le mélange R vivantes et S tuées contiennent des bactéries S bien vivantes.



### Tâche 2 :

- 1) Exploiter les données du document 2 et les résultats des expériences 1 et 2 pour :
  - a- expliquer la mort de la souris 1 et la survie de la souris 2.
  - b- justifier que le caractère virulence chez le pneumocoque est héréditaire.
- 2) Formuler une hypothèse pouvant expliquer l'apparition de bactéries S vivantes dans le corps de la souris 3.
- 3) Griffith propose l'explication suivante : « Il ya eu transformation des bactéries R en bactéries S virulentes ». Que veut dire Griffith par transformation bactérienne ?
- 4) Proposer une expérience pour vérifier l'explication proposée par Griffith.

### Document 3 : Nature du principe transformant

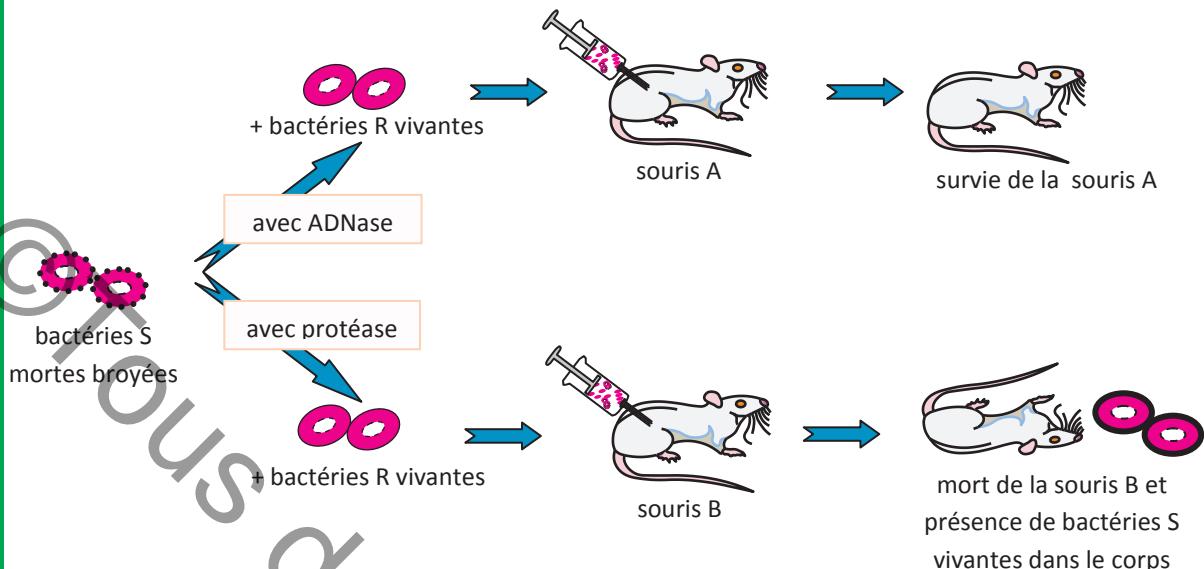
La même transformation de bactéries R vivantes en bactéries S vivantes a été réalisée *in vitro*, en mélangeant des cellules R avec un extrait de la cellule S. L'agent transformant est donc un agent chimique provenant de l'extrait cellulaire de S. Cet extrait peut être fractionné, ce qui permet de démontrer que l'agent transformant est de nature macromoléculaire. Deux hypothèses sont proposées :

- hypothèse 1 : le principe transformant est constitué de protéines.
- hypothèse 2 : le principe transformant est constitué d'acide désoxyribonucléique ou ADN.

Pour vérifier l'hypothèse de la nature chimique du principe transformant permettant la transformation des bactéries R en S, Avery Macleod et MacCarty (trois chercheurs américains) réalisent les expériences suivantes :

**Expériences :** Les bactéries S mortes étaient broyées et traitées avec une enzyme avant de les mélanger aux R vivantes.

- si l'enzyme utilisée était une protéase (enzyme qui digère les protéines), les bactéries R se transformaient en bactéries S virulentes.
- si l'enzyme utilisée était une ADNase (enzyme qui détruit l'ADN), alors la transformation des R en S ne se faisait pas. La souris survivait.



### Tâche 3 :

- 1) Analyser les résultats des expériences réalisées par Avery, Macleod et Mac Carty afin de préciser la nature chimique du principe transformant.
- 2) Conclure sur la nature chimique du support de l'information génétique.

## III- STRUCTURE DE LA MOLÉCULE D'ADN

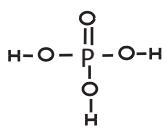
### Activité 3

#### Document 4 : Composition chimique de l'ADN

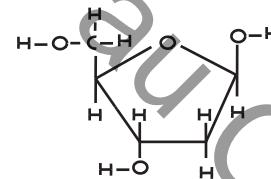
##### 4a. Composition chimique de l'ADN

❖ L'hydrolyse enzymatique totale de l'ADN permet de libérer différents constituants :

un acide phosphorique (P) :

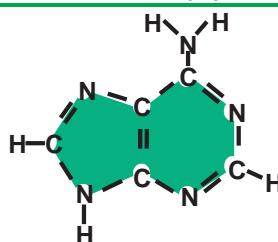
$$\text{H}_3\text{PO}_4$$


un sucre à 5 atomes de carbone : désoxyribose (D)

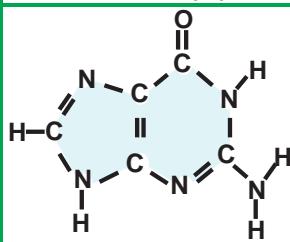


##### 4 bases azotées

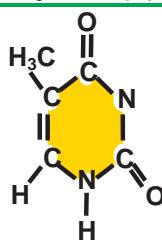
Adénine (A)



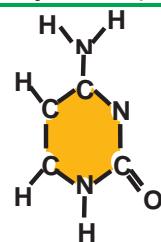
Guanine (G)



Thymine (T)

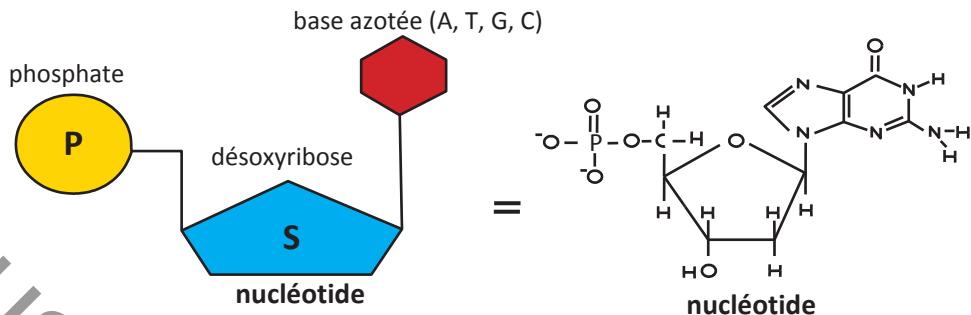


Cytosine (C)



❖ **L'hydrolyse partielle de l'ADN** permet de libérer des unités appelées nucléotides.

Chaque nucléotide est constitué d'un sucre à 5 atomes de carbone, le désoxyribose (D), d'un acide phosphorique et d'une base azotée parmi 4 (adénine « A » thymine « T », guanine « G » et cytosine « C »).



L'ADN est une molécule très longue, formée par la succession de différents nucléotides, c'est un polymère de nucléotides.

#### Tâche 4 :

- 1) Justifier le nom d'acide désoxyribonucléique donné à la molécule d'ADN.
- 2) Trouver les différentes sortes de nucléotides.

#### 4b. Quantité relative de chaque type de nucléotides chez différents êtres vivants

On mesure, chez différentes espèces, la quantité relative (en pourcentage) de chacune des 4 bases azotées (T, G, C et A) de l'ADN. Les résultats sont représentés par le tableau suivant :

	T (UA)	G (UA)	C (UA)	A (UA)
Homme	29,4	19,9	19,8	30,9
Bactérie	23,6	26,1	25,5	24,8
Cheval	29,3	20,5	20,3	28,9
Lézard	28,1	21,9	22,1	27,9
Truite	29,1	20,7	21,1	29,1

#### Tâche 4 :

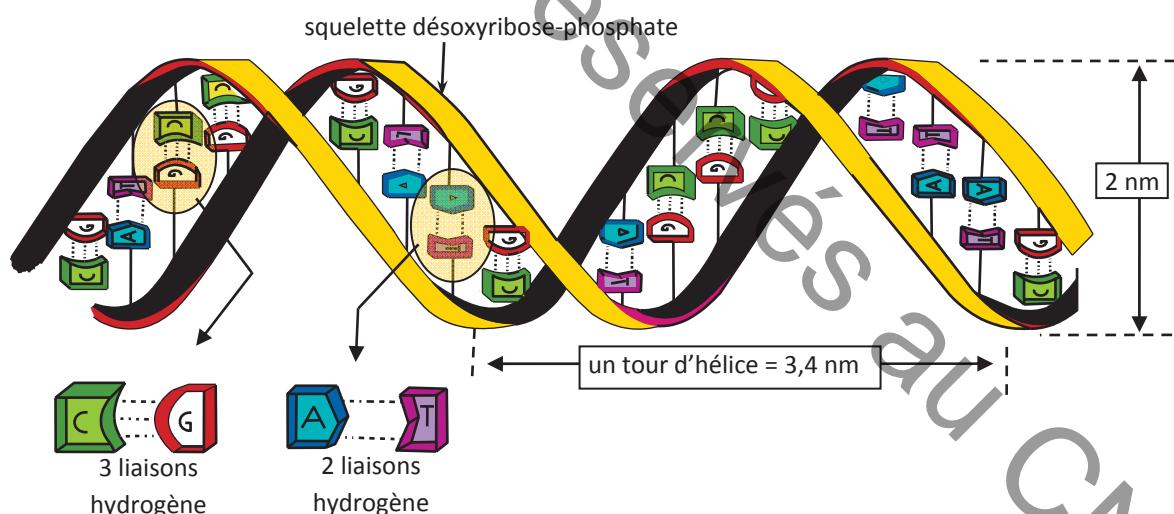
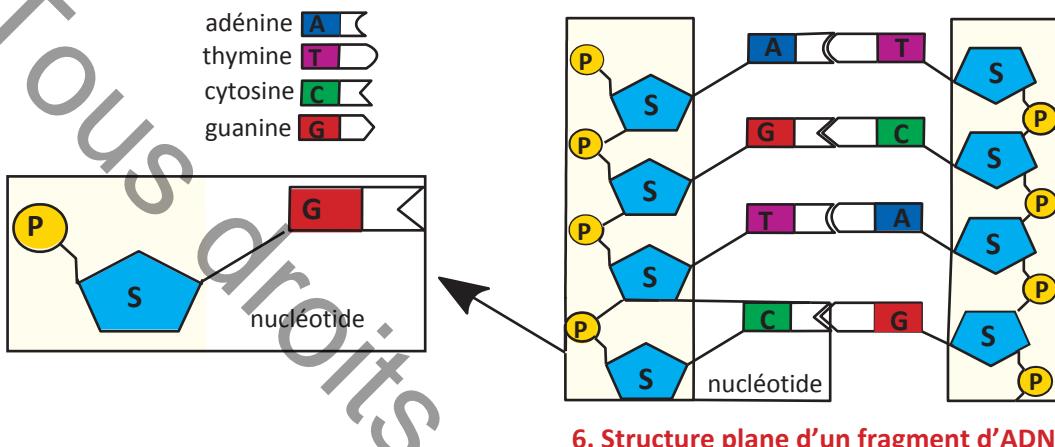
- 3) Exploiter les données du tableau pour établir une relation entre les pourcentages des bases azotées A et T d'une part et ceux des bases azotées G et C d'autre part.
- 4) Utiliser ce constat pour formuler une hypothèse sur la structure de la molécule d'ADN.
- 5) Calculer le rapport A+T/G+C chez les différentes espèces. Que peut-on en déduire ?

## 4c. Structure de la molécule d'ADN

❖ Deux chercheurs Watson et Crick ont montré que la molécule d'ADN est constituée de deux chaînes complémentaires enroulées l'une autour de l'autre formant une double hélice.

La figure 6 représente la structure plane d'un fragment d'une molécule d'ADN.

La figure 7 représente la structure en double hélice d'un fragment d'une molécule d'ADN.



## Tâche 4:

- 6) Indiquer le nombre de chaînes qui compose une molécule d'ADN.
- 7) En utilisant les données précédentes, expliquer comment les nucléotides sont organisés dans la molécule d'ADN. Montrer que cette organisation confirme l'hypothèse émise dans la question 4.

## IV- L'ADN, CONSTITUANT ESSENTIEL DES CHROMOSOMES :

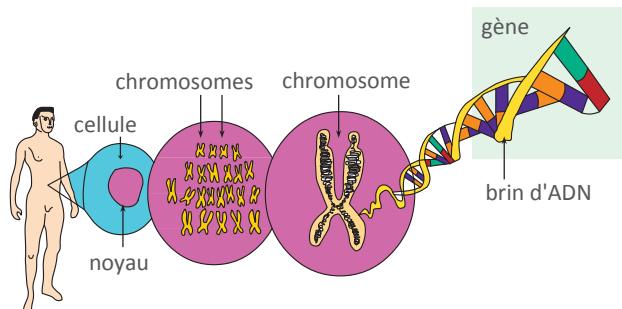
## Activité 4

## Document 5 : Notion de gène

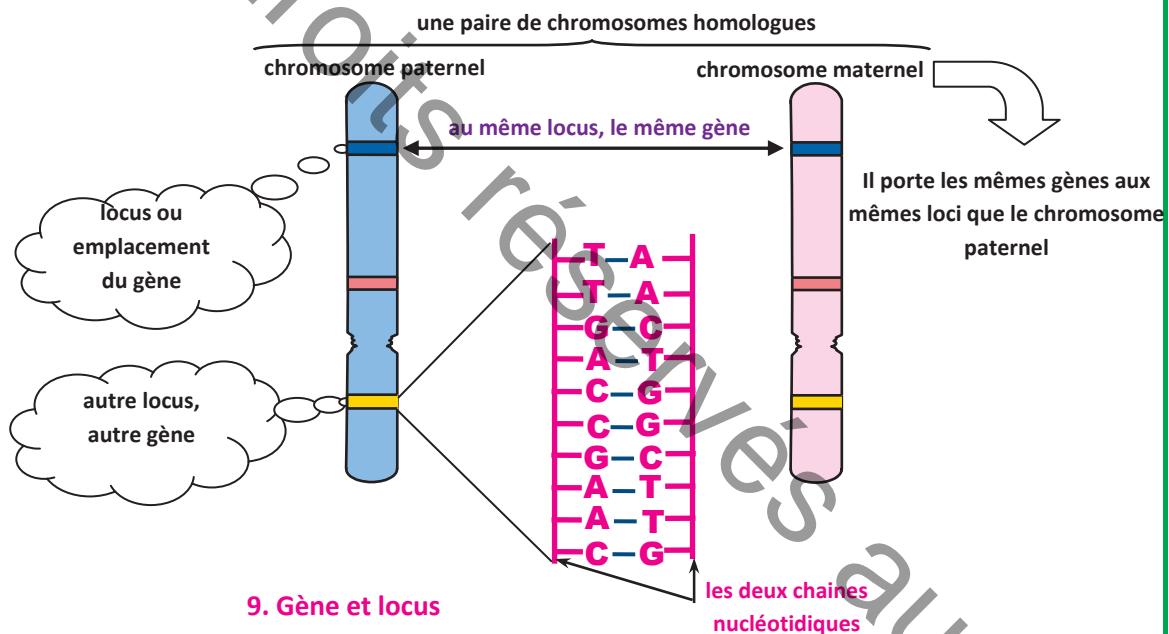
## 5a. Chromosome et gène

Notre corps est composé de milliards de cellules. Chaque cellule possède un noyau dans lequel se trouvent 23 paires de chromosomes. Chaque chromosome est formé par une longue molécule d'ADN qui porte des milliers d'informations héréditaires : ce sont les gènes. Chaque gène occupe sur le chromosome un emplacement bien déterminé appelé **locus**.

L'être humain possède environ 35 000 gènes, répartis sur les 23 paires de chromosomes.



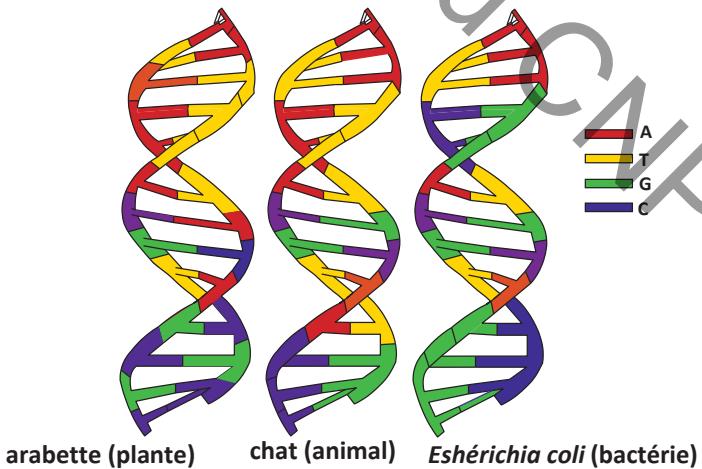
## 8. Chromosome et gène



## 5b. Le langage codé de l'ADN

## ❖ Une comparaison de différents fragments d'ADN

Trois courts fragments d'ADN (15 nucléotides de long), appartenant à trois espèces (arabette, chat et *Escherichia coli*) sont visualisés. Chaque nucléotide est représenté par une couleur.



## 10. Fragments d'ADN de trois espèces différentes

❖ **Comparaison d'un fragment de cinq gènes différents appartenant à l'espèce humaine**

Certains logiciels permettent d'afficher des séquences génétiques sous forme d'une succession de lettres (A, T, C, G) représentant les nucléotides constitutifs d'un fragment d'ADN. Une seule chaîne de la molécule d'ADN est représentée.

L'exemple représenté par la figure 11 est un extrait de la séquence de cinq gènes appartenant à une même espèce :

- le gène 1 permet la production d'un pigment de la rétine
- le gène 2 détermine le groupe sanguin
- le gène 3 contient l'information nécessaire à la fabrication de l'hémoglobine.
- le gène 4 permet la fabrication d'une enzyme intervenant dans la coloration de la peau.
- le gène 5 permet la production de l'hormone de croissance.

gène 1	ATGAATGGCACAGAAGGCCCTAACCTTACGTGCCCTTCCAATGCGACGGGTGTGGTACGCAGCCCCCTCGAGTACCCA
gène 2	ATGGCCGAGGTGTTGCGGACGCTGGCCGGAAAAACCAAAATGCCACGCACCTCGACCTATGATCCTTCTTAATAATGCTT
gène 3	ATGGTGACCTGACTCCTGAGGAGAAGTCTGCCGTTACTGCCCTGTGGGGCAAGGTGAACGTGGATGAAGTTGGTGGTGAG
gène 4	ATGCTCTGGCTGTTTGTACTGCTGCTGTGGAGTTCCAGACCTCGCTGGCCATTTCCCTAGAGCCTGTGCTCCTCT
gène 5	ATGGCTACAGGCTCCGGACGTCCCTGCTCCGGCTTGGCTCTGCCCTGGCTTCAGAGCGCAGTGCCTTC

**11. Comparaison d'un fragment de cinq gènes différents appartenant à l'espèce humaine**

**Tâche 5 :**

- 1) a- Préciser par quoi diffèrent les cinq gènes (figure 11).  
b- Exploiter les données fournis par le document 5 pour préciser en quoi consiste le message porté par chaque gène.
- 2) Justifier que l'ADN est un langage codé à 4 lettres.
- 3) Exploiter les informations fournies par le document 5 pour définir un gène et un locus.

## LOCALISATION DE L'INFORMATION GÉNÉTIQUE

Les caractères d'un individu résultent de la mise en œuvre d'un ensemble d'informations qui constitue le programme génétique.

- Les expériences de transplantation de noyau montrent que l'information génétique est localisée dans le noyau de la cellule œuf. Cette information génétique est héritée des parents par l'intermédiaire des cellules sexuelles.

- Ces expériences montrent aussi que toutes les cellules de l'individu, issues de la cellule œuf par mitoses, contiennent la totalité du programme génétique de la cellule œuf.

(activité 1)

## LE SUPPORT DE L'INFORMATION GÉNÉTIQUE :

- Les expériences de transformation bactérienne de Griffith complétées par les expériences d'Avery et ses collaborateurs, ont montré que le support chimique de l'information génétique est l'ADN.

- L'ADN, ou acide désoxyribonucléique, est la molécule essentielle des chromosomes.

(activité 2)

## STRUCTURE DE LA MOLÉCULE D'ADN :

L'ADN est un polynucléotide c'est à dire un polymère de nucléotides. Un nucléotide est constitué d'un groupement phosphate ( $H_3PO_4$ ) noté (P), d'un sucre en C5, le désoxyribose noté (D) et d'une base azotée parmi 4 : adénine (A), cytosine (C), guanine (G) et thymine (T). Il y a donc 4 nucléotides, selon la nature de la base azotée.

La molécule d'ADN est formée de deux chaînes (ou deux brins) polynucléotidiques associés par des liaisons transversales de faible énergie appelées liaisons hydrogène qui s'établissent entre 2 bases complémentaires (A avec T) et (C avec G).

Cette complémentarité explique que  $A=T$  et  $G=C$  quelque soit l'espèce. Par ailleurs, la succession des bases azotées, ou séquence, le long d'une chaîne est variable selon l'espèce, ce qui explique que le rapport  $A+T/G+C$  est différent de 1 et il est caractéristique de l'espèce.

Chez les bactéries, cellules procaryotes, le programme génétique est porté par un chromosome unique formé d'une longue molécule d'ADN libre dans le cytoplasme.

Chez les eucaryotes, le programme génétique est porté par un ensemble de chromosomes enfermés dans le noyau. Chaque chromosome est formé d'une longue molécule d'ADN enroulée sur des protéines appelées histones. (activité 3)

## NOTION DE GÈNE

L'information génétique qui détermine les divers caractères héréditaires d'un être vivant est représentée par l'ordre des bases azotées ou séquence de bases le long de la molécule d'ADN. Il s'agit d'un langage codé en séquence de bases.

Un gène est un segment d'ADN caractérisé par sa séquence : il s'agit d'une information codée responsable de la réalisation d'un caractère héréditaire.

Chaque gène occupe un emplacement constant, ou locus, sur un chromosome. (activité 4)

## I- RESTITUTION DES CONNAISSANCES

### Exercice 1 : questions aux choix multiples (QCM)

Pour chacun des items suivants, il peut y avoir une ou deux réponse(s) correcte(s). Repérer pour chaque item la (ou les) lettre(s) correspondant à la (ou aux deux) réponse(s) correcte(s).

1) La chaîne complémentaire de la séquence d'ADN CATGCCTTAGCGGCTACCACAT est :

- a- GTAGCCGAATGCCGATGGTGTA.
- b- GATCGGGTTAGCGGCTAGGAGAT.
- c- GTAGCGGAATGCCGATGGTGTA.
- d- CTACGCCAATGCGGCATCCTCTA.

2) Parmi les molécules qui entrent dans la constitution d'un nucléotide, on peut citer :

- a- un lipide.
- b- un acide aminé.
- c- une base azotée.
- d- un sucre, le désoxyribose.

3) L'ADN est une molécule :

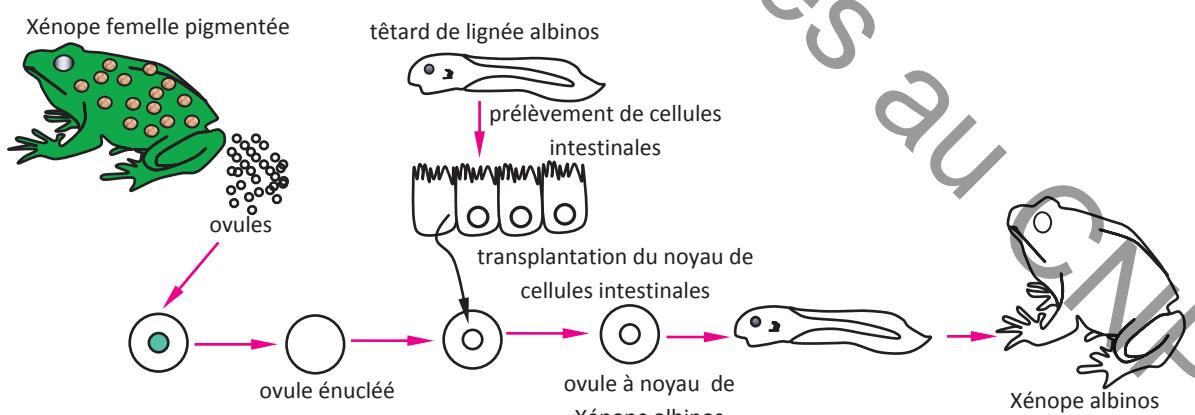
- a- qui porte l'information génétique.
- b- qui ne peut pas être transférée d'un organisme à un autre.
- c- constituée de deux chaînes de nucléotides complémentaires.
- d- composée de deux chaînes de nucléotides strictement identiques.

## II- MOBILISATION DES CONNAISSANCES

### Exercice 2 :

On réalise une transplantation de noyau. Le matériel biologique utilisé est un amphibiens : le Xénope. Il est habituellement pigmenté en brun-vert. Certains individus sont albinos, c'est-à-dire qu'ils sont dépigmentés (absence de coloration). Le caractère pigmenté ou non est héréditaire.

On réalise l'expérience schématisée ci-dessous.



1) Analyser les résultats obtenus en vue de déduire la localisation de l'information génétique.

2) Les résultats obtenus sont identiques si on remplace les cellules intestinales par des cellules cutanées. Préciser l'information qu'on peut tirer de ces résultats sur le programme génétique contenu dans les cellules d'un organisme vivant.

**Exercice 3 :**

- 1) Analyser et expliquer les résultats de la série suivante d'expériences réalisées par GRIFFITH :

Expérience 1	Expérience 2	Expérience 3	Expérience 4
 mort de la souris, on trouve des bactéries S dans le sang	 survie de la souris, pas de bactéries S dans le sang	 survie de la souris, pas de bactéries S dans le sang	 mort de la souris, on retrouve des bactéries S dans le sang

- 2) Sachant qu'une bactérie est essentiellement formée d'ADN et de protéines et qu'on peut réaliser la destruction des protéines ou de l'ADN, proposer des expériences qui permettent de préciser la nature chimique de la substance de S tuée responsable de la transformation de R vivant en S vivant.

- 3) En utilisant les informations tirées des questions précédentes, faire une interprétation schématique de la transformation bactérienne mise en évidence. Commenter le schéma.

**Exercice 4 :**

On a déterminé, chez différentes espèces les quantités de bases azotées : Adénine (A), Thymine (T), Cytosine (C) et Guanine (G) présentes dans l'ADN. Les résultats obtenus sont représentés dans le tableau ci-dessous.

Origine de l'ADN	A (UA)	T(UA)	G (UA)	C(UA)
Homme	30,9	29,4	19,9	19,8
Criquet	29,3	29,3	20,5	20,7
Blé	27,3	27,1	22,7	22,8
Colibacille	24,7	23,6	26	25,7

- 1) Calculer pour chaque espèce les rapports  $\frac{A}{T}$ ,  $\frac{G}{C}$ ,  $\frac{A+G}{T+C}$  et  $\frac{A+G}{T+C}$
- 2) En vous appuyant sur les connaissances acquises sur l'ADN, commenter les résultats de ce tableau.
- 3) On considère un fragment de molécule d'ADN humain renfermant 10 bases azotées.
- a- Déterminer pour ce fragment le nombre de bases A, T, C et G.
- b- Proposer un modèle possible, montrant la disposition des bases azotées dans le fragment d'ADN.

## LA TRANSGENÈSE MONTRE QUE L'ADN EST LE SUPPORT DE L'INFORMATION GÉNÉTIQUE

La transgénèse correspond au transfert, d'un être vivant à un autre, d'un fragment d'ADN porteur d'un gène. Le « donneur » et le « receveur » peuvent être de la même espèce, ou d'espèces différentes. L'organisme receveur est appelé **organisme génétiquement modifié (ou OGM)**

L'organisme receveur acquiert une propriété (exemple : la capacité à produire une substance insecticide) qui, auparavant, était propre à l'organisme donneur. Le transfert de gène était responsable de cette acquisition. On en déduit que **l'ADN du gène transféré est porteur de l'information** nécessaire.

Par ailleurs, le gène transféré peut être transmis au cours des divisions cellulaires à toutes les cellules de l'organisme receveur et dans ce cas, peut également être transmis à sa descendance.

Quelle que soit, l'espèce receveuse, le transfert d'un même gène aboutit toujours à l'acquisition de la même propriété pour le receveur. Ceci montre que l'information génétique contenue dans l'ADN y est inscrite dans un langage universel.

## LA THÉRAPIE GÉNIQUE

La thérapie génique consiste à modifier génétiquement des cellules d'un patient, pour soigner ou prévenir une maladie. Les protocoles utilisés varient en fonctions des indications et des objectifs thérapeutiques. Les cellules peuvent être modifiées **in vivo**, directement dans l'organisme du patient, ou **ex vivo**. Dans le second cas, des cellules souches sont prélevées chez le patient, modifiées en laboratoire, puis réinjectées.

➤ Ainsi, dans le cas d'une maladie monogénique qui affecte les cellules sanguines, des cellules souches hématopoïétiques (cellules à l'origine de l'ensemble des cellules sanguines) sont prélevées chez le patient. Ces cellules sont ensuite modifiées **ex vivo** : un vecteur est utilisé pour leur délivrer un transgène thérapeutique, puis elles sont placées en culture pendant quelques jours. Lorsque les cellules ainsi traitées commencent à exprimer le gène thérapeutique, elles sont réinjectées au patient par perfusion veineuse. Les cellules modifiées vont alors proliférer dans l'organisme du patient et, à priori, contribuer à le soigner.

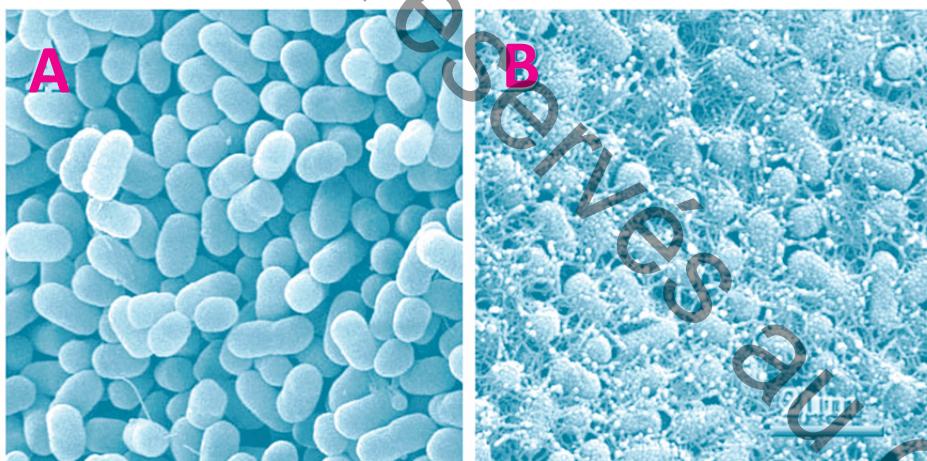
➤ Cependant, il n'est pas toujours possible de prélever les cellules à corriger : cette stratégie ne peut être utilisée lorsqu'il s'agit de modifier des cellules cardiaques ou des neurones. Des protocoles prévoient alors l'injection du vecteur (ADN circulaire généralement d'origine bactérienne où on a inséré le gène fonctionnel) contenant le transgène directement dans les organes cibles, **in vivo**. Par exemple, dans le cas de l'amaurose de Leber, une dégénérescence rétinienne responsable de la cécité, l'injection du vecteur contenant le transgène se fait directement dans la rétine.

Dans le domaine cardiovasculaire, les chercheurs tentent d'utiliser la thérapie génique pour favoriser la régénération des tissus vasculaires en cas d'ischémie artérielle.

Pour ce faire, ils utilisent des gènes codants pour des facteurs de croissance vasculaires.



1. Diversité dans l'espèce humaine



2. Des bactéries *Escherichia coli*

A: sensibles aux désinfectants chlorés

B: résistantes aux désinfectants chlorés grâce à la production d'une enveloppe de matière

**OBJECTIF** : Expliquer l'origine de la diversité des individus au sein de l'espèce.

## LA CELLULE EUCHARYTE ET LA CELLULE PROKARYOTE

- ❖ La cellule est l'unité structurale de tous les êtres vivants. Elle comporte un cytoplasme entouré d'une membrane cytoplasmique et un matériel génétique formé d'un ou de plusieurs chromosomes.
- ❖ La cellule eucaryote est caractérisée par la présence d'un noyau qui renferme un matériel génétique formé de plusieurs chromosomes séparés du cytoplasme par une enveloppe nucléaire. Le cytoplasme contient divers organites cytoplasmiques. C'est le cas des cellules animales et végétales.
- ❖ La cellule prokaryote n'a pas un véritable noyau ; son matériel génétique, formé d'un seul chromosome, baigne directement dans le cytoplasme. C'est le cas de la cellule bactérienne.

## LA MITOSE : MÉCANISME DE LA REPRODUCTION CONFORME

**La mitose** est le mécanisme de la division des cellules eucaryotes.

Une cellule eucaryote qui se divise par mitose donne naissance à deux cellules filles identiques entre elles et à la cellule initiale ou cellule mère qui leur a donné naissance (même aspect, mêmes organites, même nombre de chromosomes). Donc la mitose assure la conservation des caractéristiques des cellules à travers les générations cellulaires successives. La mitose est donc un mécanisme de la reproduction conforme.

**Deux événements fondamentaux assurent la reproduction conforme:**

- la duplication des chromosomes en interphase matérialisée par le passage de chromosomes simples à une chromatide à des chromosomes doubles à 2 chromatides. Les 2 chromatides de chaque chromosome sont identiques ; la molécule d'ADN constituant chaque chromatide possède la même séquence de nucléotide donc porte la même information génétique.
- un partage égal des chromosomes en anaphase de mitose : les chromatides de chaque chromosome se séparent. À la fin de la mitose, les deux cellules filles contiennent les mêmes chromosomes en nombre égal et elles contiennent la même quantité d'ADN que la cellule mère avant l'interphase et la même information génétique.

## LA REPRODUCTION SEXUÉE

**La reproduction sexuée** fait intervenir deux cellules reproductrices appelées gamètes : un gamète mâle et un gamète femelle dont l'union, lors de la fécondation, donne une cellule œuf à l'origine d'un nouvel individu.

## LES CHROMOSOMES ET L'ADN

- ❖ **Les chromosomes** sont des éléments permanents de la cellule.
- Dans une cellule eucaryote au repos, les chromosomes sont sous forme de filaments longs, fins et enchevêtrés et constituent la chromatine du noyau.
- Dans une cellule qui se divise les chromosomes s'individualisent car les filaments qui les constituent (l'ADN) subissent une condensation par spiralisation.

Le chromosome est formé de 2 "bras" ou **chromatides** réunies par le centromère, assurant sa fixation sur les fibres du fuseau de division.

❖ **Structure et composition chimique du chromosome**

Les chromosomes représentent la forme compactée de la molécule d'ADN, associée à des protéines particulières : les **histones**.

Les histones forment, avec la double hélice d'ADN un "collier de perles" dont chacune de ces perles est un nucléosome.

L'ADN est constitué de deux chaînes (ou brins), enroulées l'une autour de l'autre en une double hélice. L'ADN est un assemblage de nucléotides dont chacun est formé par l'association d'une base azotée (A, T, C et G), un sucre (le désoxyribose) et un acide phosphorique.

❖ **Le caryotype** est l'ensemble des chromosomes présents dans les cellules. Il est caractéristique de l'espèce.

Les cellules somatiques sont diploïdes : elles contiennent  $2n$  chromosomes,  $n$  étant le nombre de paires de chromosomes. Chaque paire est formée de deux chromosomes homologues : l'un d'origine paternelle, l'autre d'origine maternelle.

Les cellules sexuelles ou gamètes sont haploïdes, elles contiennent  $n$  chromosomes.

Un individu diploïde reçoit donc, par les gamètes,  $n$  chromosomes paternels et  $n$  chromosomes maternels.

## NOTIONS DE CARACTÈRES HÉRÉDITAIRES, DE PHÉNOTYPE, DE GÉNOTYPE ET DE GÈNE

❖ **Les caractères héréditaires** sont les caractères qui se transmettent d'une génération à la suivante par la reproduction (sexuée ou asexuée).

Un caractère se manifeste par deux ou plusieurs formes appelées **phénotypes**.

Le **génotype** est la combinaison des deux copies d'information génétique responsable de la réalisation d'un phénotype.

❖ **Le gène** est un segment d'ADN caractérisé par sa séquence et contrôlant un caractère. Il occupe un emplacement précis sur un chromosome appelé locus.

## ORIGINES DE LA DIVERSITÉ

La drosophile (*Drosophila melanogaster*) communément appelée mouche de vinaigre est une mouche de 3 à 4 mm de long que l'on trouve en abondance à l'état sauvage, sur les fruits mûrs. C'est une espèce très favorable aux études génétiques. Elle est d'un élevage très facile ; de plus, elle est très prolifique et son cycle de vie est très court permet d'obtenir de nombreuses générations au cours d'une année.

Parmi les caractéristiques de la souche sauvage (photo 1a et 1b) on cite : un corps gris des ailes longues, des yeux rouges.

Dans un élevage de drosophiles de souche sauvage, on constate l'apparition inattendue de drosophiles ayant un phénotype différent concernant la couleur du corps (exemple drosophile au corps ébène de la photo 3) ou la couleur des yeux (exemple drosophile aux yeux blancs de la photo 4) ou la taille des ailes (exemples drosophile à ailes vestigiales de la photo 2). Les drosophiles illustrées par les figures 2, 3 et 4 sont des mutants.

Ainsi la mutation par l'apparition de nouveaux phénotypes est à l'origine d'une diversité à l'intérieur de cette espèce.



1a. Drosophile mâle  
souche sauvage

1b. Drosophile femelle  
souche sauvage

2. Souche mutante  
aux ailes vestigiales

3. Souche mutante  
à corps ébène

4. Souche mutante  
aux yeux blancs

Dans une famille chaque descendant issu de la reproduction (qui est une reproduction sexuée) rassemble des traits empruntés à l'un et à l'autre de ses parents et n'est véritablement identique à aucun de ses frères et sœurs (sauf dans le cas de vrai jumeau). Il apparaît comme un être unique résultant de la mise en œuvre d'un programme génétique original.

Ainsi la reproduction sexuée par l'apparition de nouveaux phénotypes est à l'origine d'une diversité à l'intérieur de l'espèce.



❶ le père ❷ la grand-mère ❸ le grand-père ❹ la fille ❺ le fils ❻ la mère  
5. Un descendant n'est la réplique de personne ; c'est un être unique

Au sein d'une espèce, les mutations ainsi que la reproduction sexuée sont à l'origine de la diversité génétique des individus.

**Comment les mutations et la reproduction sexuée sont à l'origine de la diversité biologique?**

## A// LES MUTATIONS, SOURCES DE DIVERSITÉ

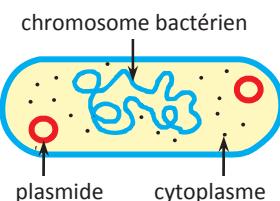
I- ÉTUDE D'UNE MUTATION CHEZ UNE BACTÉRIE : *Escherichia coli*

## Activité 1

Document 1 : *Escherichia coli*, espèce bactérienne très utilisée en génétique

Activités

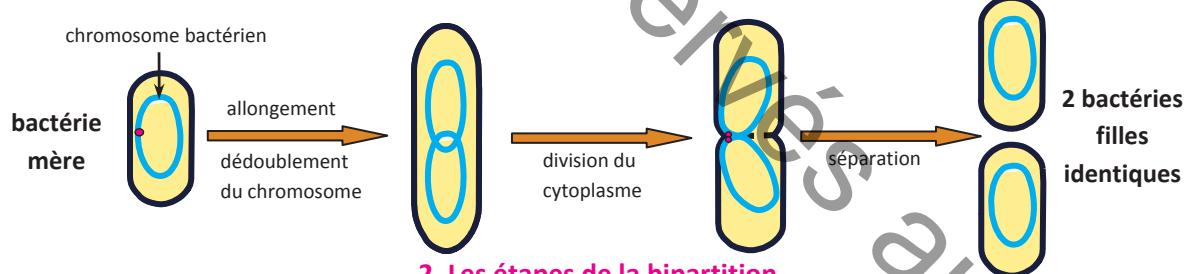
- *Escherichia coli*, appelée colibacille (*E. coli* en abrégé), est une bactérie qui existe dans l'intestin des mammifères y compris l'homme et qui est normalement inoffensive. *E. coli* est un microorganisme unicellulaire procaryote c'est à-dire que son matériel génétique baigne directement dans le cytoplasme ; ce matériel comprend un chromosome formé d'une longue molécule d'ADN et un ou plusieurs petite(s) molécule(s) d'ADN circulaire(s) extra-chromosomique(s) appelé(s) plasmide(s). Le chromosome ainsi que les plasmides portent des gènes qui contrôlent les caractères morphologiques et physiologiques de la bactérie.

1a. *Escherichia coli* observée au microscope électronique

## 1b. Schéma d'interprétation

- La reproduction est asexuée et s'effectue par division binaire ou bipartition. Au cours de la bipartition, le chromosome se dédouble grâce à la réplication de l'ADN ; la cellule s'allonge et se divise en deux cellules filles.

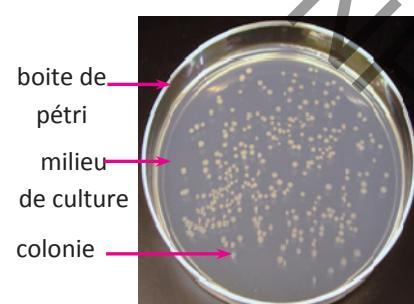
Etant donné que la réplication, qui précède la division, donne 2 molécules d'ADN identiques à la molécule initiale, la bipartition aboutit à 2 bactéries génétiquement identiques et identiques à la bactérie mère. Il s'agit d'une reproduction conforme.



## 2. Les étapes de la bipartition

- Chez *E. coli*, on utilise la méthode des cultures pour étudier la transmission de certains caractères physiologiques au cours des générations successives comme la « sensibilité ou la résistance à des antibiotiques» ou « la capacité ou non de métaboliser une substance ».

Les bactéries sont cultivées soit en milieu liquide (dans lequel elles se multiplient tout en restant en suspension dans le liquide) soit en milieu solide (sur lequel chaque bactérie se multiplie sur place pour former une colonie). Un milieu de culture comprend au moins de l'eau, une source de carbone qui est généralement le glucose, une source d'azote et des sels minéraux : c'est un milieu minimum. Pour la croissance de certaines souches, le milieu minimum est complété par des substances qu'elles ne peuvent pas fabriquer ; c'est un milieu complet.



## 3. Culture bactérienne

**Tâche 1 :**

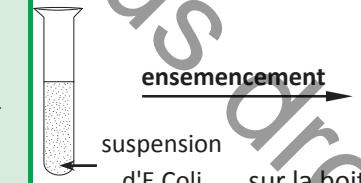
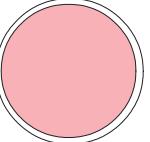
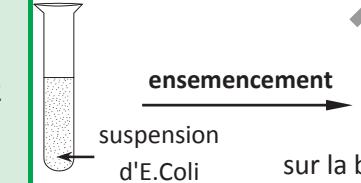
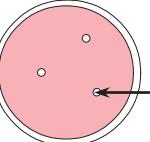
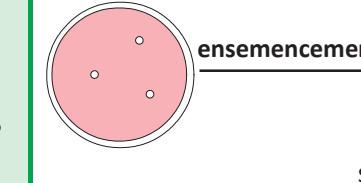
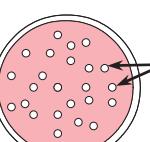
À partir des données du document 1 :

- 1) Justifier que la bipartition bactérienne est un mécanisme de la reproduction conforme.
- 2) Sachant qu'un clone est l'ensemble d'individus identiques issus d'un même parent initial, montrer que chaque colonie obtenue sur un milieu solide constitue un clone bactérien.

**Document 2 : Mise en évidence d'une mutation chez *Escherichia coli***

À partir d'une suspension d'une souche sauvage d'*E. coli* sensible à la streptomycine, On réalise des cultures sur un milieu nutritif solide contenant cet antibiotique dans des boîtes de pétri 1, 2 et 3.

Les conditions expérimentales et les résultats figurent dans le tableau suivant:

Expériences		Résultats
1		
2		
3		

**Tâche 2 :**

1)

- a- Préciser le caractère étudié dans les expériences du document 2.
  - b- Préciser le phénotype initial des bactéries mis en évidence par l'expérience 1.
  - c- Préciser le phénotype des bactéries mis en évidence par l'expérience 2.
  - d- Les bactéries obtenues dans l'expérience 2 ont un **phénotype inattendu** : ce sont des bactéries mutantes. Justifier que la mutation est une exception à la reproduction conforme.
  - e- Justifier que le résultat de l'expérience 3 montre que la mutation est héréditaire.
  - f- Justifier que la mutation est un événement rare, spontané et imprévisible.
  - g- En tenant compte du fait qu'un caractère héréditaire est déterminé par une information génétique, proposer une explication à **l'apparition du nouveau phénotype**.
- 2) Proposer une définition de la mutation d'après ce qui précède.

## II- LES MUTATIONS CHEZ LES ORGANISMES EUCHARYOTES

## Activité 2

## Document 3 : Des exemples de mutations chez les organismes eucaryotes

## 3a. Des mutations chez les végétaux :

- Mutation chez le pêcher qui affecte « la présence de duvet »

La **nectarine** est une variété de pêche issue d'une mutation naturelle du pêcher. La différence principale est l'absence de duvet sur la nectarine qui a une peau lisse et brillante



4a. Pêche à peau duveteuse



4b. Nectarine à peau lisse et luisante sans duvet

- Mutation chez le chou fleur qui affecte « la couleur de l'inflorescence »:

de l'inflorescence de couleur blanche aux inflorescences orangé, verte et violette.



5a. Inflorescence blanche de la chou fleur



5b. Mutants à inflorescence verte, orangée et violette

## 3b. Des mutations chez les animaux:

- Une mutation chez *Drosophila melanogaster* qui affecte « la couleur des yeux »

En 1910 : Thomas Hunt Morgan découvre, dans un élevage de mouches sauvages aux yeux rouges ; la première mutante, avec des yeux blancs.



6a. Drosophile sauvage aux yeux rouges



6b. Drosophile mutante aux yeux blancs

- Une mutation chez la perruche qui affecte « la couleur des plumes »

Le vert est la couleur de base de la perruche de type sauvage.

Les perruches bleues sont le résultat de la disparition du pigment responsable de la couleur jaune ; les parties du corps de l'oiseau qui auraient dû paraître jaunes sont blanches; celles qui auraient dû paraître vertes sont bleues.



7a. Perruche sauvage à plumes vertes



7b. Perruche mutante à plumes bleues

### 3c. Des mutations chez l'espèce humaine :

- Une mutation qui affecte « le nombre de doigts » ou « le nombre des orteils »

La polydactylie est une anomalie héréditaire caractérisée par la présence d'un ou de plusieurs doigts ou orteils supplémentaires.



8a. 6 doigts au lieu de 5



8b. 8 orteils au lieu de 5

- Une mutation qui affecte « la pigmentation de la peau, des cheveux et de yeux »

L'albinisme est une anomalie héréditaire caractérisée par une décoloration de la peau, des cheveux et des yeux.



9. Un enfant albinos issu de deux parents noirs

Ces exemples montrent que pour chaque « caractère considéré », la mutation crée un nouveau phénotype.

- Une mutation qui affecte le fonctionnement des muscles

La myopathie est une maladie génétique caractérisée par une faiblesse des muscles des cuisses et des bras. L'affection musculaire s'aggrave avec l'âge et finit par condamner le malade à la chaise roulante.



10. Une fille atteinte de myopathie

#### Tâche 4 :

Sachant qu'un caractère est déterminé par un gène qui occupe un emplacement précis sur un chromosome et que ce gène est caractérisé par une séquence de nucléotides (nombre, types et ordre), proposer une hypothèse qui explique l'apparition d'un nouveau phénotype.

## III- MUTATIONS GÉNIQUES ET NOTION D'ALLÈLES

## Activité 3

## Document 4 : Mutations géniques et création d'allèles

Activités

Le phénotype est l'expression d'une information génétique ou génotype.

Pour comprendre comment la mutation fait apparaître un nouveau phénotype, on étudie le caractère « synthèse de l'hémoglobine » dont le phénotype se définit à trois niveaux :

- à l'échelle de l'organisme : phénotype macroscopique.
- à l'échelle cellulaire : phénotype cellulaire
- à l'échelle moléculaire : phénotype moléculaire

Le **phénotype macroscopique** dépend du **phénotype cellulaire**, qui est lui-même induit par le **phénotype moléculaire**.

La drépanocytose est une maladie génétique caractérisée par la synthèse d'une hémoglobine anormale et par la présence d'hématies en forme de fauille chez le malade.

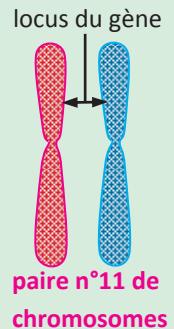
Le tableau suivant compare les phénotypes macroscopique, cellulaire et moléculaire ainsi que l'information génétique qui détermine ces phénotypes chez un individu sain et un individu malade.

	Personne saine	Personne malade
<b>Phénotype macroscopique : état général</b>	État normal	trouble de la santé : anémie pâleur, difficultés respiratoires liées à un manque d'oxygène capté par l'hémoglobine.
<b>Phénotype cellulaire : forme des hématies</b>	 Hématies normales	 Hématies en fauilles
<b>Phénotype moléculaire : structure de l'hémoglobine</b>	... <sup>4</sup> Thr - <sup>5</sup> Pro - <sup>6</sup> Glu - <sup>7</sup> Glu... séquence des acides amines de la protéine normale HbA	... <sup>4</sup> Thr - <sup>5</sup> Pro - <sup>6</sup> Val - <sup>7</sup> Glu... séquence des acides amines de la protéine anormale HbS
<b>Portion de la molécule d'ADN responsable de la synthèse de l'hémoglobine (gène du chromosome 11)</b>	...A C T C C T G <b>A</b> G G A G... ...T G A G G A C <b>T</b> C C T C... 13 14 15 16 17 18 19 20 21 22 23 24 séquence normale	... A C T C C T G <b>T</b> G G A G... ... T G A G G A C <b>A</b> C C T C... 13 14 15 16 17 18 19 20 21 22 23 24 séquence mutée

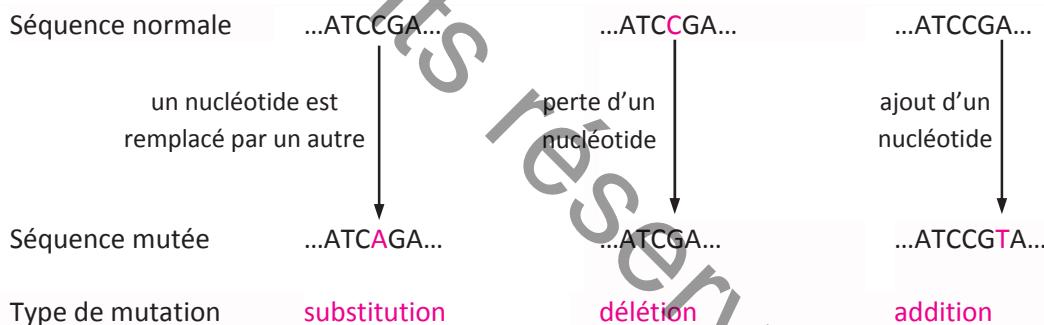
Le **gène responsable de la réalisation d'un caractère** est un segment d'ADN caractérisé par sa séquence de nucléotides c'est-à-dire l'ordre de succession des nucléotides le long de la molécule d'ADN. Cette séquence constitue une information codée (un message) conduisant à un phénotype déterminé. La **mutation génique** est un accident qui modifie la séquence (ou la structure) du gène. Si cette modification change l'information portée par ce gène, elle conduit à l'apparition d'un nouveau phénotype. Dans ce cas, la nouvelle séquence constitue une nouvelle version ou un nouvel allèle du gène.

**Tâche 4 :**

- Comparer la séquences des acides aminés de la protéine HbA de l'individu normal à celle de la protéine HbS de l'individu malade.
- Comparer la séquence des nucléotides de l'ADN responsable de la synthèse de l'hémoglobine normale HbA à celle qui est responsable de la synthèse de l'hémoglobine anormale HbS afin de déduire l'origine de la maladie.
- Si on appelle :
  - « A » l'allèle qui correspond à la séquence normale de nucléotides de l'ADN et qui est responsable du phénotype normal,
  - « s » l'allèle qui correspond à la séquence anormale de nucléotides de l'ADN et qui est responsable du phénotype atteint,
 représenter les allèles que peut posséder un individu sur la paire de chromosomes 11 sachant que le locus du gène qui contrôle la synthèse de l'hémoglobine se trouve sur le chromosome 11.

**Document 5: Les différents types de mutations géniques**

Il est possible de distinguer plusieurs types de mutations géniques (ponctuelles) affectant la molécule d'ADN :



Les  $\beta$  thalassémies sont des formes d'anémie héréditaire provoquant la réduction de l'efficacité et la durée de vie des globules rouges. Ces anomalies sont dues à d'autres mutations ponctuelles affectant le gène de la synthèse de l'hémoglobine.

Le tableau suivant compare les séquences des 70 premiers nucléotides de l'ADN correspondant à l'allèle normal et aux allèles responsables des thalassémies 1 et 2.

Séquence normale	ATGGTGACCTGACTCCTGAGGAGAACGCTGCCGTTACTGCCCTGTGGGGCAAGGTGAACGTGGATGAAG
Séquence mutée responsable de la $\beta$ thalassémie 1	ATGGTGACCTGACTCCTGGGAGAACGCTGCCGTTACTGCCCTGTGGGGCAAGGTGAACGTGGATGAAGT
Séquence mutée responsable de la $\beta$ thalassémie 2	ATGGTGACCTGACTCCTGAGGAGAACGCTGCCGTTACTGCCCTGTGGGGCAAGGTGAACGTGGATGAA

**Tâche 5 :**

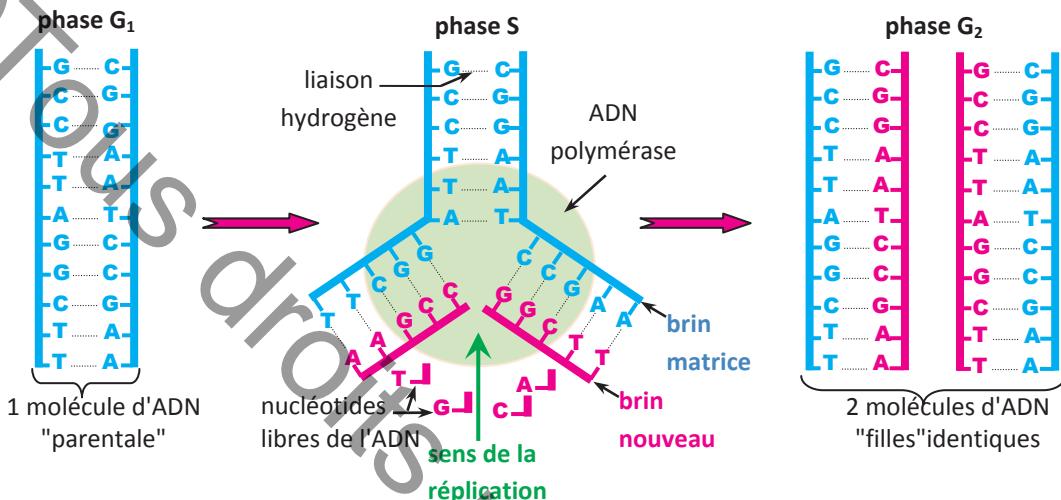
En se référant aux types de mutations ponctuelles, retrouver les types de mutations qui sont à l'origine de l'allèle responsable de la drépanocytose (document 4) et de ceux qui sont à l'origine des allèles responsables des deux formes de  $\beta$  thalassémie (document 5). Justifier la réponse.

## Activité 4

## Document 6 : Origine des mutations géniques

## ➤ La réPLICATION de l'ADN

Au cours de la réPLICATION de l'ADN qui précède une division cellulaire, un complexe d'enzymes dont la principale est l'ADN polymérase, permet d'obtenir, à partir d'une molécule parentale d'ADN, deux molécules filles identiques à la molécule initiale et possédant chacune un brin parental et un brin nouvellement formé.



11. Mécanisme de la réPLICATION de l'ADN : tout en se déplaçant le long de l'ADN et en séparant les deux brins, l'ADN polymérase positionne les nucléotides libres devant chacun des deux brins séparés, appelés brins matriciels, en respectant la complémentarité A-T et C-G; ensuite, elle assemble ces nucléotides pour former un nouveau brin complémentaire devant chaque brin matrice .

La réPLICATION de l'ADN se fait au cours de la phase S de l'interphase qui précède la mitose mais aussi au cours de celle qui précède les divisions cellulaires intervenant dans la formation des gamètes. L'interphase étant formée de 3 phases: une phase G<sub>1</sub>, une phase S et une phase G<sub>2</sub>.

## ➤ Des erreurs possibles lors de la réPLICATION de l'ADN

Pendant la réPLICATION de l'ADN, il peut y avoir des erreurs de positionnement des nucléotides.

La fréquence spontanée des mutations est très faible : en moyenne on détecte une erreur sur un million de copies d'un gène obtenu par réPLICATIONS successives.

Certains agents dits mutagènes sont des facteurs susceptibles d'augmenter la fréquence des mutations. Il peut s'agir :

- d'agents physiques tels que les radiations ionisantes : rayons X, rayons ultraviolets (UV) et rayons gamma ( $\gamma$ )
- d'agents chimiques tels que le benzène, l'acridine (colorant biologique).

## Tâche 6 :

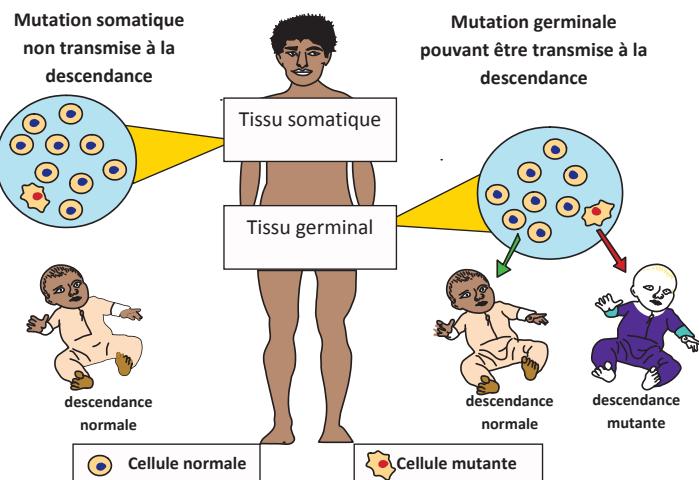
Exploiter le document 6 pour :

- 1) Déduire l'origine de la mutation génique.
- 2) Prévoir les types de cellules de l'individu qui peuvent être affectées par la mutation génique.

## Activité 5

### Document 7 : Transmission des mutations géniques

Les mutations qui affectent les cellules somatiques concernent l'individu mais ne sont pas transmises à sa descendance. ce n'est pas le cas des mutations qui affectent les cellules de la lignée germinale. En effet, si des cellules reproductrices mutées sont à l'origine d'une fécondation alors ce sont toutes les cellules du nouvel individu qui héritent la mutation.



13. Un exemple de mutation somatique :  
une pomme à moitié rouge apparue dans  
la récolte d'un même pommier

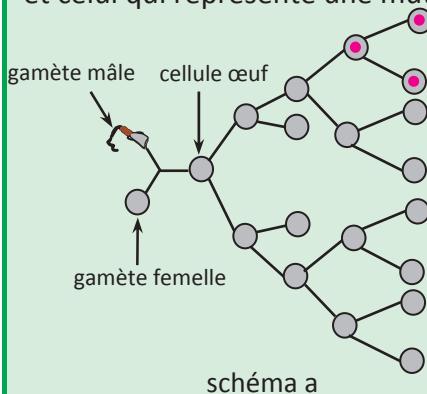
### 12. Mutation somatique et mutation germinale

Les cellules somatiques sont toutes les cellules de l'organisme sauf les cellules germinales qui sont à l'origine des gamètes. Les cellules somatiques sont diploïdes ( $2n$  chromosomes) et ont la même garniture chromosomique que la cellule œuf à l'origine de l'individu.

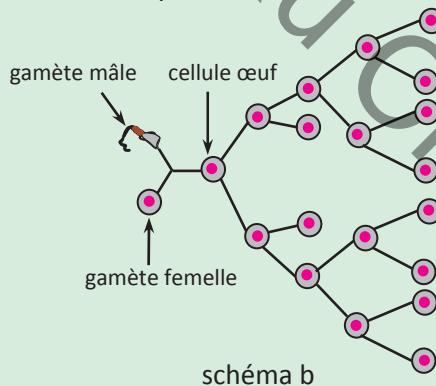
Les cellules germinales sont localisées dans des organes reproducteurs et elles évoluent en cellules sexuelles ou gamètes qui sont haploïdes ayant la moitié de la garniture chromosomique des cellules somatiques.

## Tâche 7 :

- 1) Identifier parmi les deux schémas a et b, celui qui représente une mutation somatique et celui qui représente une mutation germinale. Justifier la réponse



● mutation

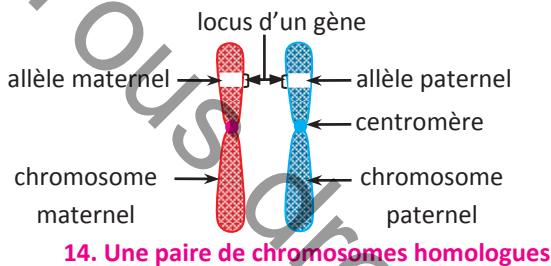


- 2) Justifier que la mutation apparue dans la récolte du pommier (figure 13) est une mutation somatique.

## Activité 6

## Document 8 : Du génotype au phénotype

Dans les cellules diploïdes ( $2n$  chromosomes), les chromosomes existent par paires, pour chaque paire un chromosome provient de la mère et l'autre provient du père, ces deux chromosomes sont dits homologues: ils ont la même longueur, la même position du centromère et portent les mêmes gènes aux mêmes loci. Chaque gène est présent en 2 exemplaires ou allèles identiques ou différents. Donc, deux chromosomes homologues portent les mêmes gènes mais pas forcément les mêmes allèles ; on les représente conventionnellement par deux couleurs différentes.



14. Une paire de chromosomes homologues

Exceptionnellement chez les animaux de sexe mâle, la paire de chromosomes sexuels est généralement formée de deux chromosomes de taille différente (X et Y) qui sont partiellement homologues car ils ont seulement quelques gènes en commun.

Dans les gamètes, cellules sexuelles haploïdes ( $n$  chromosomes) il n'y a qu'un seul chromosome de chaque paire donc qu'un seul allèle de chaque gène.

## Vocabulaire génétique :

- Le **génotype** d'un individu pour un caractère est la combinaison des allèles qu'il possède pour le gène contrôlant ce caractère; ce génotype détermine le  **phénotype**.
- Un individu est dit **homozygote** pour un gène si il possède 2 allèles identiques .
- Un individu est dit **hétérozygote** pour un gène si il possède 2 allèles différents.
- Un allèle est dit **récessif** s'il ne s'exprime pas dans le phénotype quand il est en présence de l'allèle dominant dans le génotype ; il ne s'exprime dans le phénotype que si l'il se trouve en double exemplaire dans le génotype (à l'état homozygote).
- Un allèle est dit **dominant** quand il s'exprime dans le phénotype en présence de l'allèle récessif.
- Deux allèles sont dits **codominants** lorsqu'ils s'expriment simultanément dans le phénotype.

## Conventions d'écriture

Allèle dominant : lettre majuscule A .

Allèle récessif : lettre minuscule a .

Codominance : les deux allèles sont représentés par des lettres majuscules.

Phénotype : lettre (s) entre crochets. Exemples: [A], [AB], [B], ....

Génotype : le couple d'allèles est placé de part et d'autre d'un double trait symbolisant la paire de chromosomes homologues. Exemples :  $\frac{A}{A}$ ,  $\frac{A}{a}$ ,  $\frac{a}{a}$

**Tâche 8 :**

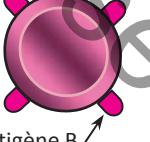
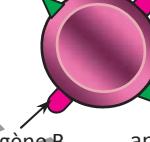
- Écrire les génotypes et les phénotypes possibles d'un individu concernant le caractère « synthèse de l'hémoglobine » évoqué dans le document 4 sachant que l'allèle « A » est dominant et l'allèle « s » est récessif.
- Écrire le génotype et le phénotype de chacune des souches sauvage et mutante des bactéries *E.coli* concernant le caractère comportement vis-à-vis de la streptomycine » évoqué dans le document 2, sachant que ce caractère est contrôlé par un gène noté « strep » occupant un locus sur le chromosome bactérien et que ce gène possède deux allèles notés «strep S» et «strep R».

**Activité 7****Document 9: Les mutations, sources de diversité****9a. Diversité des groupes sanguins du système ABO**

Le « groupe sanguin du système ABO » est un caractère héréditaire déterminé par un gène situé sur la paire de chromosomes n°9. Ce gène possède trois versions alléliques :

- l'allèle A permet la production de l'antigène A à la surface des hématies.
- l'allèle B permet la production de l'antigène B à la surface des hématies.
- l'allèle O ne permet pas la production d'antigène.

On a montré que les allèles B et O sont apparus par mutations de l'allèle A.

Paire de chromosomes n° 9	A A	A O	B B	B O	A B	O O
Antigènes membranaires des hématies	 antigène A	 antigène B	 antigène B antigène A	 ni antigène A ni antigène B		
Groupe sanguin	A	B	AB	O		

**15. Les groupes sanguins dans le système ABO et les génotypes correspondants****9b. Diversité des marqueurs tissulaires**

Les cellules nucléées de l'organisme portent des marqueurs membranaires qui définissent le groupe tissulaire de l'individu. Ces marqueurs constituent les protéines du « système HLA » ou antigènes de l'histocompatibilité. Ces antigènes résultent de l'expression d'un ensemble de gènes appelé **Complex Majeur d'Histocompatibilité** ou **CMH**.

Il existe trois principaux gènes du CMH ou gènes HLA : gène HLA-A, gène HLA-B et gène HLA-C; ces gènes sont polyalléliques : on a identifié 309 allèles du gène HLA-A (A1, A2, A3, ... A309), 563 du gène HLA-B (B1, B2, B3, ..., B563) et 163 du gène HLA-C (C1, C2, C3 ... C163). Ces allèles sont plus ou moins répandus dans les diverses populations mondiales.

**Tâche 9 :**

- Écrire les différents génotypes possibles et les phénotypes correspondants pour le caractère « groupe sanguin du système ABO » d'après les données du document 9a.
- Écrire des exemples de génotypes possibles pour le caractère « groupe tissulaire ».
- Déduire que les mutations géniques sont une source de diversité génétique des individus de l'espèce.

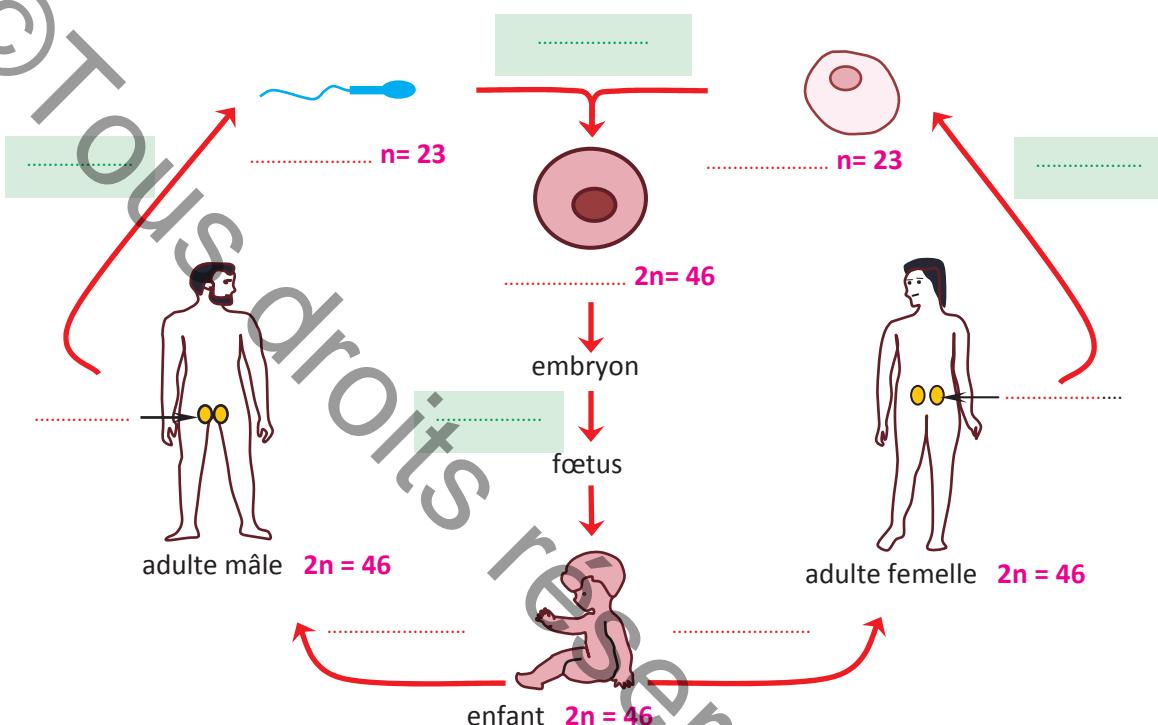
## B// LA REPRODUCTION SEXUÉE, SOURCE DE DIVERSITÉ

## I- LES CYCLES BIOLOGIQUES

## Activité 1

## Document 1 : Le cycle biologique des espèces diploïdes à reproduction sexuée

## 1a. Cycle de reproduction chez un mammifère : l'homme



## 1. Cycle de reproduction de l'espèce humaine

La reproduction sexuée fait intervenir deux cellules reproductrices (ou cellules sexuelles ou gamètes) qui se forment dans des organes reproducteurs :

- une cellule reproductrice femelle, ou **gamète femelle**, qui se forme dans l'**ovaire**.
- une cellule reproductrice mâle, ou **gamète mâle**, le spermatozoïde qui se forme dans le **testicule**.

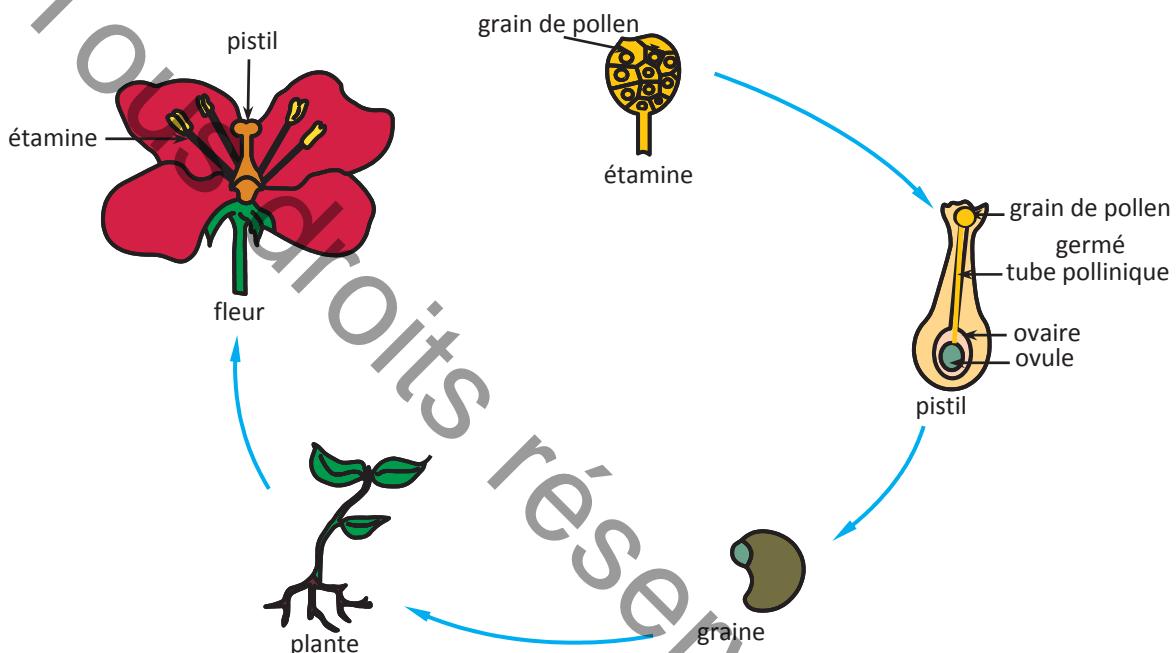
Les cellules sexuelles contiennent la moitié du nombre de chromosomes des autres cellules de l'organisme : elles sont haploïdes

La **fécondation** unit deux cellules sexuelles et aboutit à une **cellule œuf** ou zygote diploïde, première cellule d'un nouvel individu, qui se divise ensuite par **mitoses** et produit l'organisme multicellulaire diploïde dont les cellules ont le même nombre de chromosomes et la même information génétique que la cellule œuf.

A l'âge de maturité sexuelle, le nouvel individu devient capable de produire des gamètes haploïdes au niveau de ses organes reproducteurs au cours d'un phénomène appelé **gamétopénèse**.

**Tâche 1 :**

- 1) Exploiter le document 1 pour :
- compléter la légende de la figure 1 en utilisant les termes écrits en couleur.
  - montrer que ce cycle de développement se caractérise par deux phases : l'une haploïde et l'autre diploïde.
  - montrer que la formation des cellules reproductrices nécessite une division cellulaire spécifique différente de la mitose.

**b. Le cycle de reproduction d'une plante à fleurs****2. Cycle de reproduction d'une plante à fleurs**

La fleur représente l'organe de reproduction chez les plantes à fleurs. Les étamines produisent les grains de pollen qui contiennent les cellules reproductrices mâles haploïdes, tandis que le pistil abrite l'ovule qui contient la cellule reproductrice femelle haploïde. La fécondation peut se faire dans la même fleur, entre 2 fleurs de la même plante (auto fécondation) ou encore entre 2 fleurs de 2 plantes différentes (fécondation croisée). Lorsqu'un grain de pollen se dépose sur la partie terminale du pistil appelé stigmate, il germe en formant un long tube pollinique dans lequel se forment deux gamètes mâles. Quand l'extrémité du tube pollinique arrive au contact de l'ovule, les gamètes mâles pénètrent à l'intérieur pour atteindre le sac embryonnaire contenant sept cellules dont l'une est l'oosphère (gamète femelle). L'un des deux gamètes mâles féconde l'oosphère dont le développement donnera l'embryon, tandis que l'autre fusionne avec une grande cellule à deux noyaux qui fournira les réserves de la graine. L'embryon, diploïde, est la partie de la graine qui est à l'origine d'une nouvelle plante. Quand la graine germe, l'embryon se développe et donne une nouvelle plante qui produira des gamètes au cours de la floraison.

**Tâche 1 :**

- 2) Justifier que le cycle de développement chez les plantes comporte les mêmes phénomènes cellulaires et les mêmes phases que chez les animaux diploïdes.

## II- LES MÉCANISMES DE LA REPRODUCTION SEXUÉE

## Activité 2

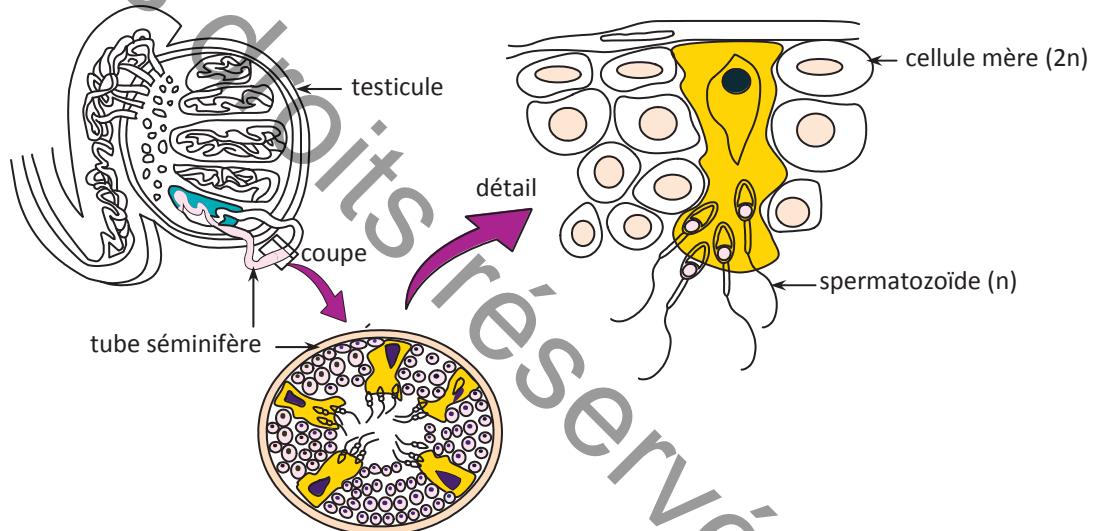
## Document 2 : La méiose, mécanisme cellulaire permettant le passage de la diploïdie à l'haploïdie

La formation des gamètes ou gamétogenèse s'effectue dans les organes reproducteurs qui contiennent des cellules germinales initialement diploïdes ou cellules souches.

On appelle méiose **le mécanisme cellulaire** qui permet d'obtenir des cellules haploïdes (à  $n$  chromosomes) à partir de cellules germinales diploïdes (à  $2n$  chromosomes).

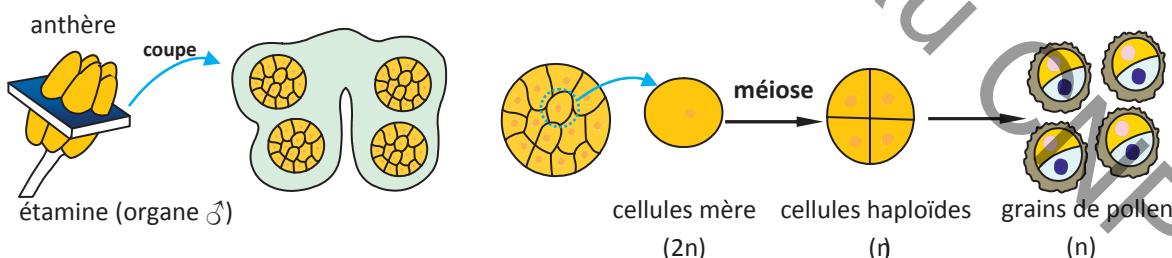
Pour comprendre comment la méiose assure la production de cellules haploïdes à partir de cellules diploïdes, on fait des observations microscopiques des tissus où se forment les cellules reproductrices en s'intéressant au comportement des chromosomes.

**Exemple 1:** Dans les tubes séminifères des testicules humains (organes reproducteurs mâles) se déroule la méiose à partir de cellules mère de spermatozoïdes.



3. Formation des spermatozoïdes

**Exemple 2 :** Dans l'anthère de l'étamine (pièce reproductrice mâle de la fleur) se déroule la méiose à partir de cellules mère de grains de pollen.



4. Formation des grains de pollen

Les microphotographies et les schémas d'interprétation suivants illustrent les phases du déroulement de la méiose au cours de la formation des grains de pollen dans l'anthère (organe reproducteur mâle de la fleur) chez une espèce végétale : le crémis.

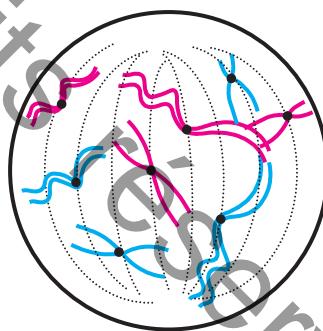
# ORIGINES DE LA DIVERSITÉ

Activités

Photos	Schémas d'interprétation	Photos	Schémas d'interprétation
	 a		 f
<b>Prophase 1 (début)</b>		<b>Prophase 2</b>	
	 b		 g
<b>Prophase 1 (fin)</b>		<b>Métaphase 2</b>	
	 c		 h
<b>Métaphase 1</b>		<b>Anaphase 2</b>	
	 d		 i
<b>Anaphase 1</b>		<b>Télophase 2</b>	
	 e	<p>Dans une cellule diploïde, les chromosomes existent par paires ; chaque paire étant formée de deux chromosomes homologues : l'un d'origine maternelle et l'autre d'origine paternelle que l'on représente conventionnellement par deux couleurs différentes car ils portent les mêmes gènes mais pas forcément les mêmes allèles.</p>	
<b>Télophase 1</b>			
<b>5. Comportement des chromosomes au cours des étapes (de a à i) de la méiose</b>			

**Tâche 2 :**

- 1) Déterminer le nombre de cellules dans chaque microphotographie afin de déduire le nombre de divisions cellulaires se produisant au cours de la méiose.
- 2) En comparant les garnitures chromosomiques des figures « a » et « i » montrer que la méiose assure le passage de la diploïdie à l'haploïdie.
- 3) La cellule germinale en prophase 1 contient  $2n$  chromosomes à deux chromatides :
  - préciser le moment de duplication des chromosomes à partir des connaissances requises
  - justifier la nécessité de cette duplication.
- 4) Déterminer le nombre de chromosomes et décrire leur état dans les cellules issues de chaque division (télophase 1 et télophase 2). Déduire à quelle division s'effectue le passage de la diploïdie à l'haploïdie.
- 5) Le schéma suivant illustre la fin de prophase d'une mitose chez le crépis.



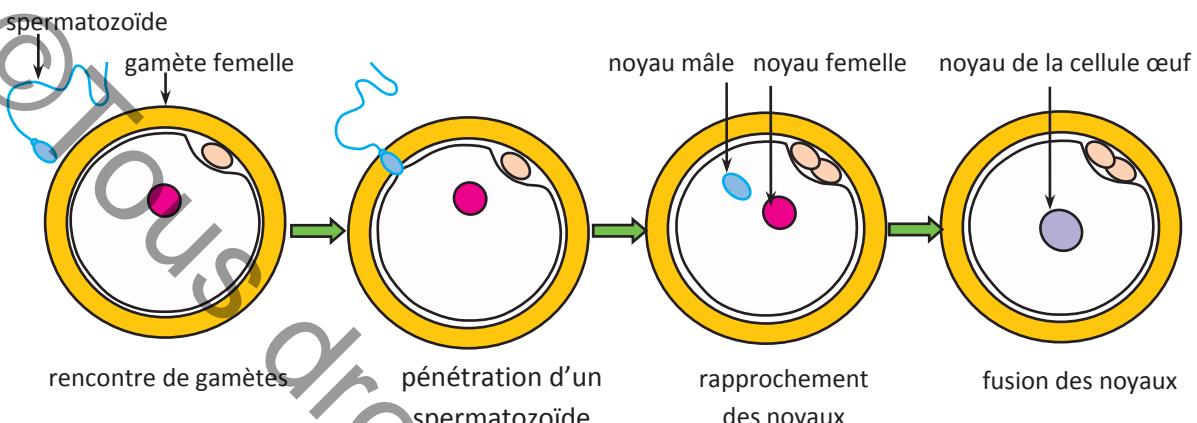
Comparer le comportement des chromosomes au cours de la prophase de mitose à celui qui se produit au cours de la prophase 1 de méiose (figure b) afin de déduire le phénomène fondamental permettant de distinguer une prophase 1 de méiose d'une prophase de mitose.

- 6) En comparant le comportement des chromosomes illustrés par les figures « c » et « d », déduire le mécanisme qui a permis le passage de la diploïdie à l'haploïdie.
- 7) On dit que le comportement des chromosomes au cours de la deuxième division de la méiose est comparable à celui qui se produit au cours d'une mitose. Préciser comment le comportement des chromosomes au cours de l'anaphase 2 confirme-t-il cette idée.
- 8) Schématiser le comportement des chromosomes au cours de la prophase 1, de la métaphase 1, de l'anaphase 1, de l'anaphase 2 et de la télophase 2 de la méiose d'une cellule germinale en considérant  $2n=4$ . Utiliser les conventions de représentation mentionnées ci-dessus.
- 9) Expliquer en quoi la prophase 1 et l'anaphase 1 sont deux étapes déterminantes pour le passage de la diploïdie à l'haploïdie.

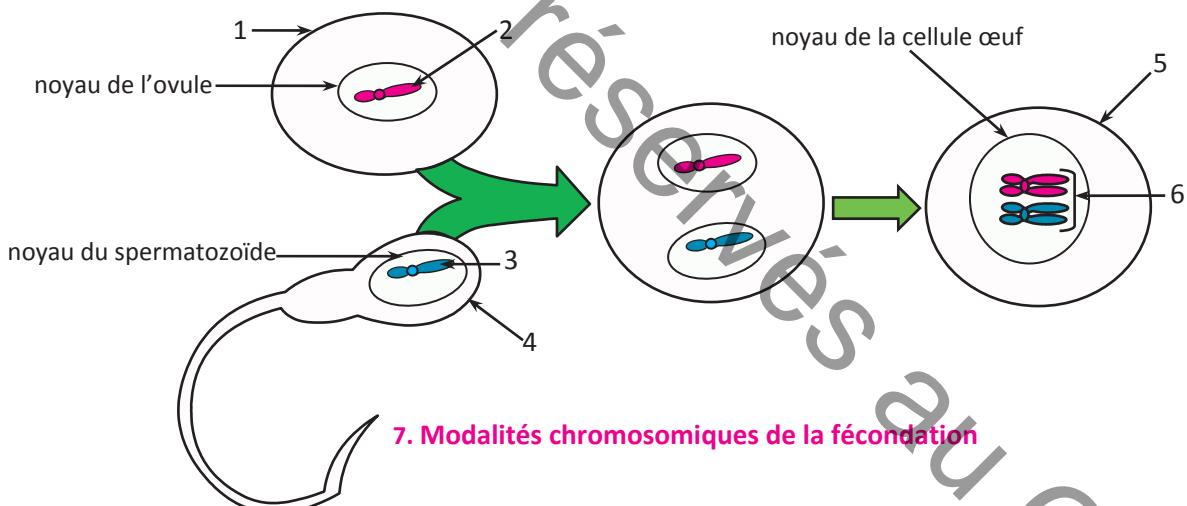
## Document 3 : La fécondation

La fécondation est l'union d'un gamète mâle et d'un gamète femelle pour former la cellule œuf, première cellule d'un nouvel individu.

Au cours de la fécondation, un seul spermatozoïde parvient à pénétrer à l'intérieur du gamète femelle. La fécondation est achevée lorsque la fusion des 2 noyaux a lieu.



### 6. Modalités cytologiques de la fécondation



### 7. Modalités chromosomiques de la fécondation

#### Tâche 3 :

Compléter la légende de la figure 7 et rédiger un bilan qui met en évidence les caractéristiques chromosomiques de la fécondation.

## III- LA REPRODUCTION SEXUÉE, SOURCE DE DIVERSITÉ

## Activité 3

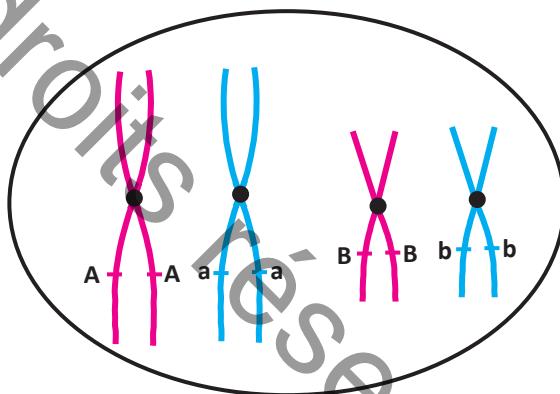
## Document 4 : Brassage interchromosomique au cours de la méiose

Si les descendants de deux parents, malgré leur ressemblance, sont des individus différents, c'est qu'ils ont des génotypes différents et que les cellules œufs dont ils dérivent proviennent de la fusion de gamètes génétiquement différents.

Rappelons que chaque gamète ne reçoit qu'un chromosome de chaque paire existant dans la cellule germinale initiale.

On cherche à expliquer l'origine de la diversité génétique des gamètes produits par chaque parent en s'intéressant au comportement des chromosomes au cours de la méiose.

La figure 8 représente une cellule germinale en prophase I de méiose contenant 2 paires de chromosomes homologues : la première paire porte un gène dont les allèles sont A et a et la deuxième paire porte un gène dont les allèles sont B et b.



8. Une cellule germinale en prophase 1

## Tâche 4 :

1)

- a- Préciser l'origine des deux chromosomes homologues de chaque paire.
- b- Représenter les combinaisons chromosomiques et alléliques possibles de part et d'autre du plan équatorial à l'anaphase I de la méiose.
- c- Représenter les combinaisons chromosomiques et alléliques possibles dans les gamètes.
- d- Justifier que les gamètes obtenus ont des informations génétiques différentes.
- e- Déduire le mécanisme du brassage interchromosomique ainsi mis en évidence c'est-à-dire le mécanisme responsable des différentes distributions des chromosomes paternels et maternels de la cellule mère dans les gamètes.

2)

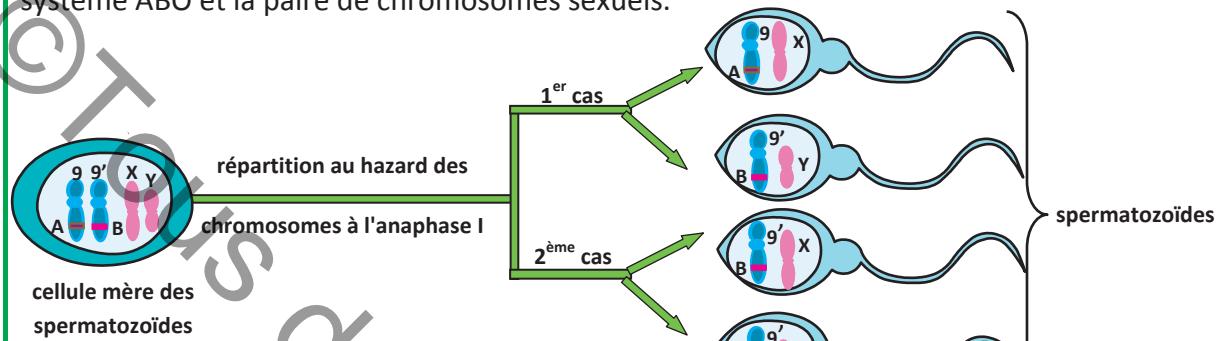
- a- Déterminer le nombre de types de gamètes possibles qu'on peut obtenir à partir d'une cellule mère à  $2n = 6$ , à partir d'une cellule mère à  $2n = 8$  et à partir d'une cellule mère de l'espèce humaine à  $2n = 46$ .
- b- Déduire le nombre de types de gamètes génétiquement différents produits au cours de la gamétogénèse pour une espèce à  $2n$  chromosomes d'une façon générale.

# ORIGINES DE LA DIVERSITÉ

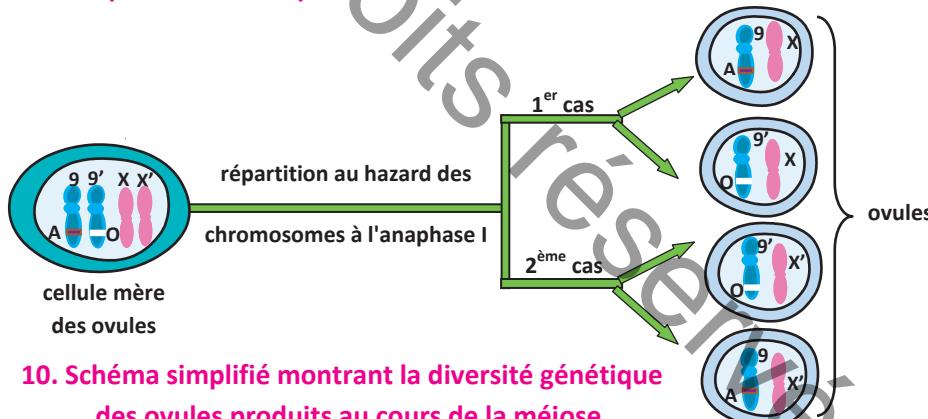
## Document 5 : Brassage génétique au cours de la fécondation

La fécondation correspond à la fusion d'un gamète mâle et d'un gamète femelle et donc à l'addition de leur chromosomes.

Soient les figures 9 et 10 qui représentent les gamètes génétiquement différents produits par deux parents humains en considérant 2 paires de chromosomes de la cellule mère des gamètes : la paire de chromosomes n°9 qui porte le gène du groupe sanguin dans le système ABO et la paire de chromosomes sexuels.



9. Schéma simplifié montrant la diversité génétique des spermatozoïdes produits au cours de la méiose



10. Schéma simplifié montrant la diversité génétique des ovules produits au cours de la méiose

### Tâche 5 :

1) Représenter le résultat de la rencontre des gamètes mâles et femelles dans un échiquier de croisement dans lequel on dispose horizontalement le contenu chromosomique de chacun des gamètes mâles possibles et verticalement celui des gamètes femelles possibles comme le montre la présentation ci contre.

- Comparer les garnitures chromosomiques des zygotes obtenus avec celles des parents.
- Déduire le mécanisme du nouveau brassage mis en évidence au cours de la fécondation.
- Preciser, dans ce cas, le nombre de combinaisons chromosomiques possibles dans les zygotes résultant de la fécondation.
- Représenter le nombre de combinaisons chromosomiques possibles dans les zygotes résultant de la fécondation par une formule mathématique faisant intervenir le nombre de chromosomes.

mâles femelles	gamète mâle		
gamète femelle	zygote nouvel individu		

**A// LES MUTATIONS, SOURCE DE DIVERSITÉ**

❖ La **mutation** est un phénomène spontané (naturel), accidentel, héréditaire et rare qui se manifeste par l'apparition d'un nouveau phénotype pour un caractère déterminé. Elle peut survenir chez tous les organismes : procaryotes et eucaryotes. (**activités 1 et 2**)

❖ La séquence des nucléotides d'un gène, c'est-à-dire l'ordre de succession de ces nucléotides sur la molécule d'ADN, constitue un message responsable de la réalisation d'un caractère héréditaire.

La modification, de la séquence d'ADN d'un gène, appelée **mutation génique**, peut modifier le message porté par ce gène et conduire à l'apparition d'un nouveau phénotype différent du phénotype initial (sauvage); cette nouvelle version du gène est appelée **allèle**.

La modification de la séquence d'ADN affecte un à quelques nucléotides du gène et peut se faire :

- soit par substitution, c'est à dire remplacement d'un nucléotide par un autre.
- soit par délétion, c'est à dire suppression d'un ou de quelques nucléotides.
- soit par insertion, c'est à dire addition d'un ou de quelques nucléotides. (**activité 3**)

❖ Au cours de la reproduction cellulaire, l'ADN doit subir une réplication pour que chaque nouvelle cellule reçoive une copie du génome complet de la cellule initiale. La **réplication de l'ADN** se fait avant la division de la cellule et elle est catalysée par une enzyme: l'ADN polymérase.

En général, la division cellulaire est une reproduction conforme qui conserve toutes les caractéristiques de la cellule mère chez les cellules filles puisque l'ADN est fidèlement copié au cours de la réplication.

La mutation génique, ou ponctuelle, peut survenir dans n'importe quel gène chez n'importe quel organisme ; elle est due à une erreur souvent spontanée de la réplication de l'ADN. La fréquence spontanée de ces mutations est faible :  $10^{-5}$  à  $10^{-8}$  par génération et par gène. Cette fréquence peut être augmentée par des facteurs physiques ou chimiques provoquant des lésions au niveau de la séquence de l'ADN appelés agents mutagènes. (**activité 4**)

❖ La **mutation génique est héréditaire** ; elle est transmise aux générations cellulaires issues de la cellule dans laquelle s'est produite la mutation :

- Chez la bactérie (cellule procaryote), la mutation se manifeste chez toutes les bactéries du clone issu de la bactérie mutée.
- Chez les animaux et les végétaux :
  - la mutation qui survient dans une cellule somatique n'est pas transmise à la descendance. Elle sera localisée dans les régions de l'individu où il y a eu la mutation.
  - la mutation qui survient dans une cellule germinale n'affecte pas l'individu mais c'est dans la descendance qu'on observera la manifestation de la mutation. (**activité 5**)

❖ Au cours de l'histoire de l'espèce, les mutations géniques créent de nouveaux allèles, c'est pour cela que les gènes d'une espèce existent sous différentes versions alléliques (au moins 2 allèles pour chaque gène) ; c'est cette diversité allélique qui est à l'origine de la diversité génétique c'est à dire de la diversité génotypique et phénotypique des individus dans l'espèce. Les mutations géniques créent donc une variabilité de l'information génétique ; elles sont ainsi une source de diversité des individus ou polymorphisme au sein de l'espèce. (**activité 6 et 7**).

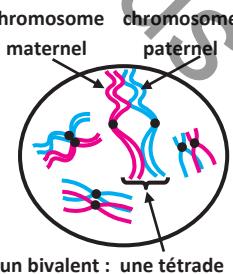
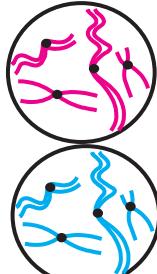
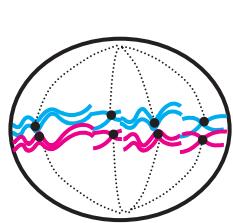
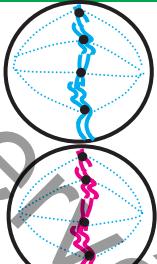
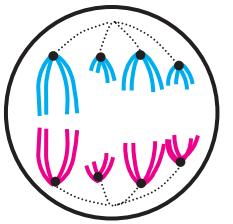
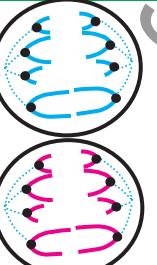
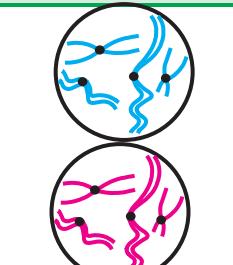
## B// LA REPRODUCTION SEXUÉE, SOURCE DE DIVERSITÉ

### I- LE CYCLE BIOLOGIQUE DES ESPÈCES DIPLOÏDES À REPRODUCTION SEXUÉE

La **reproduction sexuée** des organismes diploïdes est caractérisée par l'alternance d'une phase haploïde au cours de laquelle se forment les gamètes à  $n$  chromosomes chez les parents à  $2n$  chromosomes et d'une phase diploïde au cours de laquelle se développe l'individu à  $2n$  chromosomes suite à la fécondation. Méiose et fécondation sont les deux mécanismes fondamentaux et complémentaires de la reproduction sexuée qui assurent le maintien du caryotype au cours des générations. (activité 1)

### II- LES MÉCANISMES DE LA REPRODUCTION SEXUÉE

La **méiose**, qui se produit au cours de la gamétopénèse, permet la réduction chromatique de  $2n$  à  $n$  chromosomes grâce à deux divisions cellulaires successives précédées d'une duplication des  $2n$  chromosomes de la cellule mère par réPLICATION de l'ADN.

 chromosome maternel      chromosome paternel un bivalent : une tétrade	- Individualisation de $2n$ chromosomes dupliqués Appariement des chromosomes homologues : formation de $n$ bivalents (tétraides)	 2 cellules à $n$ chromosomes dupliqués.	
<b>Prophase 1</b> 	Disposition des $n$ bivalents dans le plan équatorial. Les centromères étant légèrement de part et d'autre de ce plan.	<b>Prophase 2</b> 	Disposition des $n$ chromosomes dupliqués sur le plan équatorial. Les centromères étant sur ce plan.
<b>Métagamèse 1</b> 	Séparation des chromosomes homologues de chaque bivalent sans clivage des centromères. Ascension polaire de 2 lots de $n$ chromosomes dupliqués.	<b>Métagamèse 2</b> 	Séparation des chromatides de chaque chromosome suite au clivage des centromères. Ascension polaire de 2 lots de $n$ chromosomes simples.
<b>Anaphase 1</b> 	Formation de 2 cellules haploïdes à $n$ chromosomes dupliqués.	<b>Anaphase 2</b> 	Formation de 4 cellules haploïdes à $n$ chromosomes simples.
<b>Télophase 1</b>		<b>Télophase 2</b>	

**La fécondation** réunit le patrimoine génétique apporté par le gamète mâle et celui apporté par le gamète femelle. Elle permet le retour à la diploïdie. Dans la cellule œuf, chaque gène est alors présent en 2 exemplaires, identiques ou non, l'un d'origine paternelle apporté par le gamète mâle et l'autre d'origine maternelle apporté par le gamète femelle. (activité 2)

### III- LA REPRODUCTION SEXUÉE, SOURCE DE DIVERSITÉ

#### Le brassage interchromosomique au cours de la méiose :

À l'anaphase I, la séparation des chromosomes homologues de chaque bivalent se fait au hasard et d'une façon indépendante de leur origine maternelle ou paternelle. Il en résulte que chaque cellule obtenue en fin de méiose contient un mélange de n chromosomes les uns paternels et les autres maternels.

Cette redistribution des chromosomes paternels et maternels à l'intérieur des gamètes est appelée brassage inter chromosomique.

Une cellule à  $2n$  chromosomes peut théoriquement produire  $2^n$  types de gamètes génétiquement différents et équiprobables.

#### Le brassage génétique au cours de la fécondation :

La fécondation, en unissant au hasard l'un des divers types de gamètes mâles possibles à l'un des divers types de gamètes femelles possibles, est à l'origine d'une diversité de combinaisons chromosomiques et alléliques à l'intérieur des zygotes. Elle est donc à l'origine de la diversité génotypique et phénotypique des individus d'où le polymorphisme observé au sein d'une famille et au sein de l'espèce.

Etant donné que le brassage interchromosomique à la méiose conduit à  $2^n$  types de gamètes génétiquement différents chez chaque parent, la fécondation conduit à  $2^{2n}$  individus possibles et génétiquement différents dont chacun est unique et original.

#### (activité 3)

#### C// CONCLUSION

Le polymorphisme génétique trouve ses origines dans les mutations qui créent de nouveaux allèles et dans la reproduction sexuée qui, par le brassage interchromosomique à la méiose complété par un brassage génétique à la fécondation, crée de nouvelles combinaisons chromosomiques et alléliques dans les zygotes d'où l'apparition de descendants uniques et originaux.

## I- RESTITUTION DES CONNAISSANCES

**Exercice 1 : questions aux choix multiples (QCM)**

Pour les items suivants, il peut y avoir une ou deux réponse(s) correcte(s). Repérer pour chaque item la (ou les) lettre(s) correspondant à la (ou aux deux) réponse(s) correcte(s).

**1) Chez un individu, lorsqu'une mutation affecte une cellule cutanée, cette mutation se retrouve dans :**

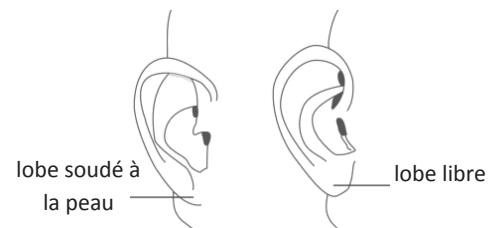
- a- la descendance de l'individu.
  - b- dans toutes les cellules somatiques de l'individu.**
  - c- dans les cellules de la lignée germinale de l'individu.
  - d- les cellules cutanées issues de la cellule affectée.
- 2) Une mutation génique par substitution est :**
- a- une mutation ponctuelle.
  - b- une addition d'une paire de nucléotides.**
  - c- une soustraction d'une paire de nucléotides.
  - d- un remplacement d'une paire de nucléotides par une autre.**

## II- MOBILISATION DES CONNAISSANCES

**Exercice 2 :**

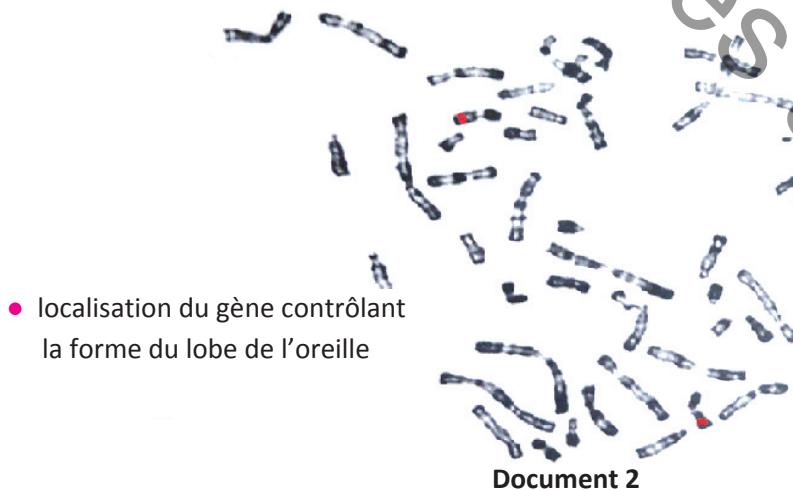
Le caractère « forme du lobe de l'oreille » est un caractère héréditaire déterminé par un gène. Ce lobe peut être libre ou collé à la peau (document 1)

**1) À partir du document 1, indiquer combien il peut exister de versions différentes pour le gène codant la forme du lobe de l'oreille.**



Document 1

**2) On peut utiliser une sonde moléculaire colorée pour marquer ce gène sur le chromosome qui le porte (le chromosome n°18). On obtient alors le document 2.**



Document 2

- localisation du gène contrôlant la forme du lobe de l'oreille

À partir du document 2, indiquer combien on trouve de versions d'un même gène sur les chromosomes d'une personne.

**Exercice 3 :**

L'alpha-antitrypsine ( $\alpha$ -aT) est une protéine du plasma sanguin. Cette protéine joue un rôle très important dans l'organisme car elle inactive une enzyme libérée par les globules blancs à leur mort. En l'absence de l'  $\alpha$ -aT, cette enzyme détruit le tissu pulmonaire ce qui engendre une maladie mortelle, l'emphysème pulmonaire.

1) Exploiter ces données pour :

- a- préciser le caractère mis en évidence
- b- identifier le phénotype macroscopique, les phénotypes cellulaires et les phénotypes moléculaires correspondant à ce caractère

2) On connaît 3 allèles pour le gène à l'origine de l'  $\alpha$ -aT : l'allèle M1, l'allèle M2 et l'allèle Null.

Le document 1 présente des extraits de la séquence nucléotidique de chacun de ces 3 allèles (du nucléotide n°475 au nucléotide n°487 et du nucléotide n° 634 au nucléotide n° 657).

Seule la séquence en nucléotides de l'un des deux brins formant la molécule d'ADN est donnée.

Allèle M1	GAT TAC GTG GAG A.../...CAG GTG ATG ACC ACC GTG AAG GTG CCT
Allèle M2	GAT TAC GTG GAG A.../...CAG GCG ACC ACC GTG AAG GTG CCT
Allèle Null	GAT TAC TGG AGA.../...AGG TGA CCA CCG TGA AGG TGC CT

**Document 1**

Le document 2 présente la relation entre les allèles portés par les chromosomes, la concentration en  $\alpha$ -aT et les conséquences au niveau pulmonaire.

Chromosomes	Concentration en $\alpha$ -AT	Observation au niveau pulmonaire
	++	Absence d'emphysème
	+	Absence d'emphysème
	-	Emphysème pulmonaire

- allèle M2
- allèle M1
- allèle Null
- + présence
- absence

**Document 2**

a- Comparer les séquences en nucléotides des allèles M1, M2 et Null afin d'identifier les types de mutations à l'origine de l'apparition de l'allèle M2 et de l'allèle Null.

b- Ecrire le génotype correspondant à chaque phénotype.

## I- RESTITUTION DES CONNAISSANCES

**Exercice 1 : questions aux choix multiples (QCM)**

Pour les items suivants, il peut y avoir une ou deux réponse(s) correcte(s). Repérer pour chaque item la (ou les) lettre(s) correspondant à la (ou aux deux) réponse(s) correcte(s).

**1) La méiose :**

- a- rétablit la diploïdie.
- b- se déroule dans les gonades chez les mammifères.
- c- intervient juste après la fécondation chez les mammifères.
- d- sépare au hasard les chromosomes homologues dans deux cellules distinctes.

**2) La fécondation :**

- a- se réalise au hasard.
- b- permet le passage de la diploïdie à l'haploïdie.
- c- correspond à la formation des gamètes.
- d- correspond à la fusion de deux gamètes.

**3) La division réductionnelle :**

- a- est la première division méiotique.
- b- est la deuxième division méiotique.
- c- aboutit à deux cellules à  $n$  chromosomes simples.
- d- est précédée d'une phase de réPLICATION de l'ADN.

**4) La division équationnelle :**

- a- est la première division méiotique.
- b- est la deuxième division méiotique.
- c- est précédée d'une phase de réPLICATION de l'ADN.
- d- aboutit à deux cellules à  $n$  chromosomes dupliqués.

**5) Après la méiose :**

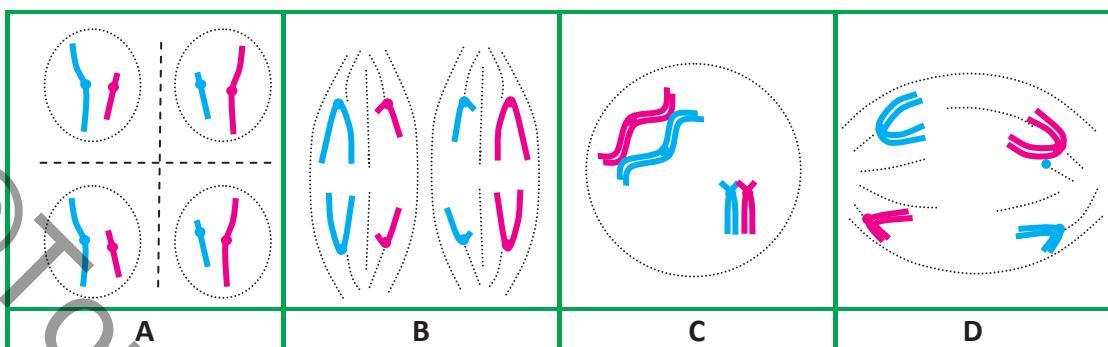
- a- chaque cellule formée contient toutes les paires de chromosomes homologues.
- b- chaque cellule formée contient un seul représentant de chaque paire de chromosomes homologues.
- c- l'information génétique est qualitativement la même que dans la cellule souche.
- d- l'information génétique contenue dans les cellules filles est quantitativement la même que dans la cellule souche.

**6) Le brassage interchromosomique :**

- a- se produit lors de la prophase I
- b- résulte de la séparation aléatoire des 2 chromosomes homologues de chaque paire
- c- aboutit à la formation de  $n^2$  types de gamètes génétiquement différents.
- d- est l'un des facteurs responsables du polymorphisme des descendants de la reproduction sexuée.

**Exercice 2 :**

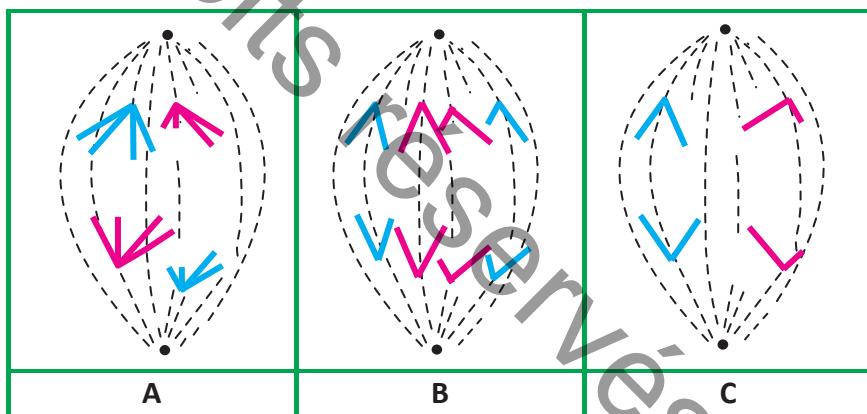
Les schémas A, B, C et D représentent, dans le désordre, certaines phases de la méiose.



- 1) Replacer ces schémas dans l'ordre chronologique en justifiant la réponse.
- 2) Citer les étapes qui sont déterminantes pour le passage de la diploïdie à l'haploïdie.

**Exercice 3 :**

Les figures A, B et C correspondent à une même phase de 3 types de division cellulaire se produisant à l'intérieur des organes reproducteurs. Pour simplifier, on considère la garniture chromosomique  $2n = 4$ .



- 1) Identifier la phase représentée dans les figures A, B et C.
- 2) Recopier puis compléter le tableau suivant en exploitant ces schémas et en faisant appel aux connaissances requises sur les divisions cellulaires.

Figure	A	B	C
Type de division cellulaire			
Phase			
Justification			

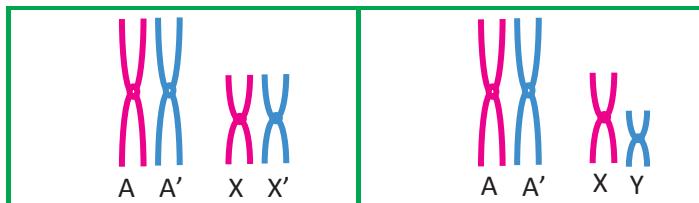
3)

- a- Identifier parmi les figures A, B et C, celle qui illustre un brassage interchromosomique.
- b- Représenter l'autre disposition possible pour la figure en question.
- c- Représenter les types de gamètes génétiquement différents qu'on peut obtenir à la fin de la méiose.

## II- RESTITUTION DES CONNAISSANCES

**Exercice 4 :**

Les deux figures du document 1 représentent chacune deux paires de chromosomes (une paire autosomale A A' et la paire sexuelle X X' ou X Y pris de caryotypes de femme et d'homme.



Document 1

- 1) En utilisant les chromosomes schématisés, représenter la garniture chromosomique (nombre et forme des chromosomes) des différents types de gamètes mâles et femelles. Remplir le tableau du document 2 en utilisant les lettres A, A', X et Y pour représenter les différents types de gamètes mâles et femelles, ainsi que les zygotes résultant de leurs rencontres.

gamètes ♂	triangle	triangle	triangle	triangle
gamètes ♀	circle	circle	circle	circle
	circle	circle	circle	circle
	circle	circle	circle	circle
	circle	circle	circle	circle

Document 2

- 3) Comparer les garnitures chromosomiques des zygotes du document 2 avec celles des parents du document 1.  
 4) Déduire l'importance des phénomènes chromosomiques des mécanismes de la reproduction sexuée mis en évidence par les réponses aux questions précédentes.

## LA MUTATION CHROMOSOMIQUE :

C'est une modification qui affecte le nombre de chromosomes du caryotype ou la structure de l'un d'entre eux :

- la modification de la structure du chromosome peut se faire par inversion d'un fragment de chromosome autour du centromère ou par translocation (déplacement d'un fragment d'un chromosome à un autre) ou par augmentation du nombre de gènes par duplication.
- la modification du nombre de chromosomes peut résulter d'un remaniement chromosomique par fusion, comme elle peut résulter d'une multiplication du nombre de chromosomes par le phénomène de la polyploidie.

Les mutations chromosomiques résultent d'un comportement anormal des chromosomes lors de la formation des cellules sexuelles (au cours de la méiose).

## LA TRISOMIE 21

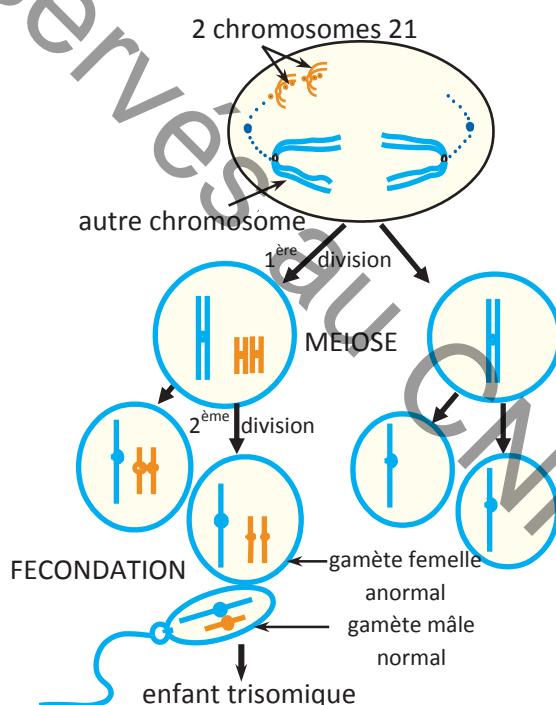
La trisomie 21 est une anomalie numérique du caryotype qui consiste en la présence de trois chromosomes 21 au lieu de deux. cette aberration chromosomique concerne au moyen un enfant sur 700 naissances. Les personnes atteintes ont des traits caractéristiques (yeux en amande, repli vertical de la paupière près du nez, visage plus large) et souvent des malformations internes. Les sujets présentent aussi un handicap mental plus ou moins important. L'ensemble de ces symptômes constitue le syndrome de Down.



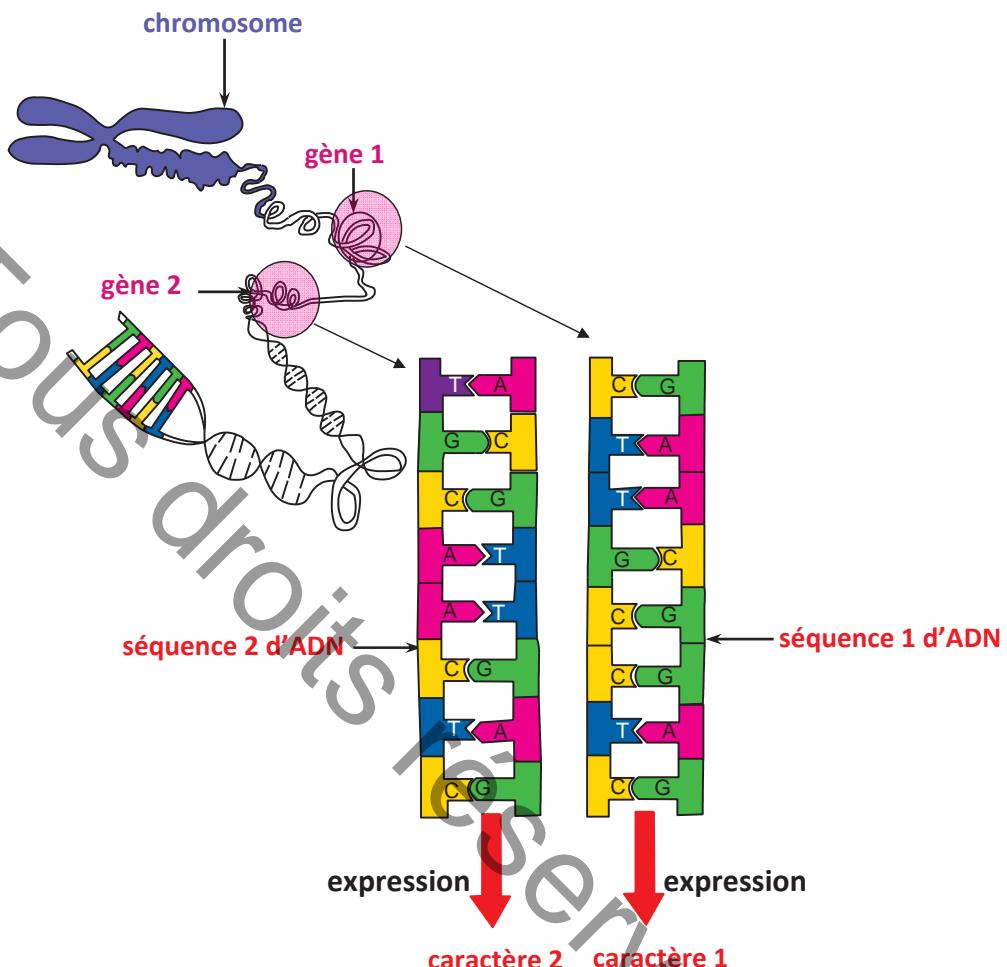
Garçon atteint de syndrome de Down

La trisomie 21 peut résulter de l'absence de la disjonction des chromosomes 21 à l'anaphase 1 ou de l'absence de la séparation des chromatides d'un chromosome 21 à l'anaphase 2 de la méiose, survenue chez l'un des parents.

De tels accidents de la méiose peuvent affecter n'importe quelle paire de chromosomes du caryotype mais la plupart des zygotes porteurs d'une anomalie chromosomique ne sont pas viables : c'est l'une des principales causes d'avortement spontané.



Origine de la trisomie 21 : dans ce cas elle est due à la non disjonction des 2 chromosomes homologues 21 au cours de l'anaphase 1 de la méiose se déroulant lors de la formation des gamètes femelles.



Un chromosome contient une molécule d'ADN qui porte une information génétique répartie en plusieurs séquences particulières de nucéotides ou gènes. L'expression de chaque séquence est responsable de la réalisation d'un caractère héréditaire.

**OBJECTIF :** Expliquer les étapes de l'expression de l'information génétique

# Chapitre 4 DU GÉNOTYPE AU PHÉNOTYPE : EXPRESSION DE L'INFORMATION GÉNÉTIQUE

## Prérequis

### LES PROTÉINES

**Les protéines** sont formées d'un grand nombre d'acides aminés associés par des liaisons peptidiques.

### L'ADN, SUPPORT DE L'INFORMATION GÉNÉTIQUE

**L'ADN** est un polynucléotide c'est à dire un polymère de nucléotides. Un nucléotide est constitué d'un groupement phosphate ( $H_3PO_4$ ) noté (P), d'un sucre en  $C_5$ , le désoxyribose noté (D) et d'une base azotée parmi 4 : adénine (A), cytosine (C), guanine (G) et thymine (T). Il y a donc 4 nucléotides, selon la nature de la base azotée.

La molécule d'ADN est formée de deux chaînes (ou deux brins) polynucléotidiques associés par des liaisons transversales de faible énergie appelées liaisons hydrogène qui s'établissent entre 2 bases complémentaires (A avec T) et (C avec G).

### LE GÈNE

**Un gène** est un segment d'ADN caractérisé par sa séquence de nucléotides : il s'agit d'une information codée responsable de la réalisation d'un caractère héréditaire.

### LES RIBOSOMES

**Le ribosome** est un organite cellulaire formé de deux parties (une grande sous unité et une petite sous-unité).

Les ribosomes se trouvent principalement sur la membrane du réticulum endoplasmique. Ils contribuent à la synthèse des protéines.

### LA MUTATION GÉNIQUE

**La mutation génique**, ou ponctuelle, est due à une erreur souvent spontanée de la réplication de l'ADN qui affecte un à quelques nucléotides du gène. Elle peut survenir dans n'importe quel gène et chez n'importe quel organisme.

Les mutations géniques créent de nouvelles versions pour chaque gène appelées **allèles**.

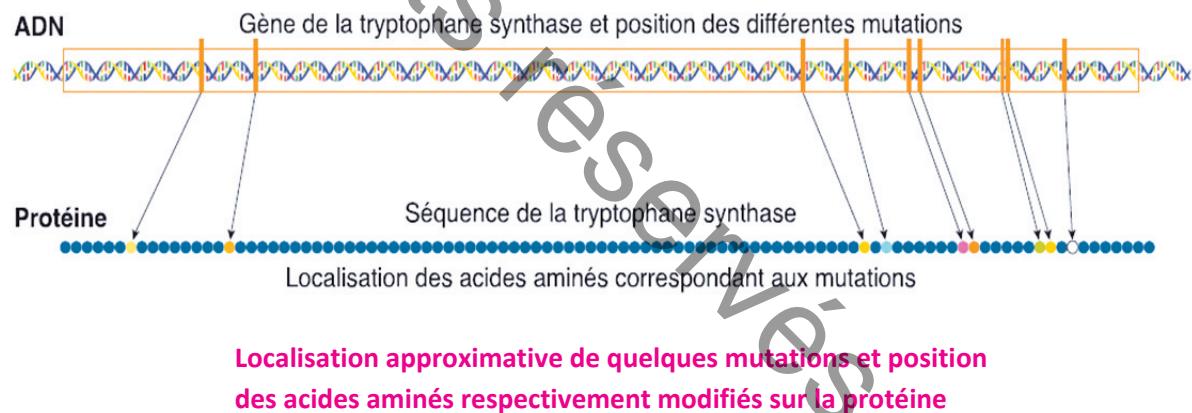
De nombreuses découvertes ont établi que des anomalies héréditaires reposent sur des défauts dans l'enchaînement des acides aminés de certaines protéines.

➤ Dès les années 1940, en travaillant sur des microorganismes, Beadle et Tatum démontrent que différentes mutations se traduisent par des déficiences enzymatiques différentes et avancent pour la première fois l'hypothèse devenue célèbre : « **un gène, une enzyme** ». **L'idée selon laquelle un gène est le plan de fabrication d'une protéine, c'est-à-dire qu'il détient l'information nécessaire à sa synthèse, était née.**

➤ De la même façon, Charle Yanofsky parvient à isoler seize mutants bactériens différent pour le gène responsable de la formation de l'enzyme tryptophane synthétase (ou synthase). Deux analyses sont menées simultanément :

- la localisation des mutations sur l'ADN
- le séquençage des acides aminés de l'enzyme pour chacun des mutants.

➤ En 1963, la correspondance entre la position des mutations sur l'ADN et la position des modifications correspondantes sur la séquence d'une protéine est établie pour la première fois (illustration ci-dessous)



La séquence d'acides aminés d'une protéine est imposée par la séquence de nucléotides d'un gène :

Gène expression Protéine  
(séquence de nucléotides de l'ADN) → (séquence d'acides aminés)

Comment un gène commande-t-il la synthèse d'une protéine ?

## I- NÉCESSITÉ DU TRANSFERT DE L'INFORMATION GÉNÉTIQUE DU NOYAU VERS LE CYTOPLASME

### Activité 1

#### Document 1 : Transfert de l'information génétique dans la cellule

**1a.** L'ADN est contenu dans le noyau des cellules et ne le quitte pas. Cependant, l'information qu'il détient doit pouvoir être utilisée dans le cytoplasme pour produire des protéines. Il y a donc transfert de l'information génétique du noyau vers le cytoplasme.

#### Tâche 1 :

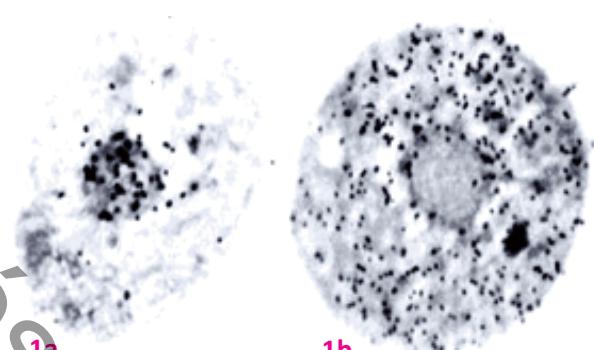
1) Proposer une hypothèse quant au mode de transfert de l'information génétique du noyau au cytoplasme.

#### 1b. L'acide ribonucléique (ARN), un messager entre le noyau et le cytoplasme

En 1951 Brachet démontre qu'il existe une relation entre l'activité de synthèse des protéines et la présence dans la cellule d'ARN, acide nucléique proche de l'ADN.

#### Expérience

Les photographies 1a et 1b montrent une cellule cultivée pendant 15 minutes sur un milieu contenant un précurseur radioactif de l'ARN (1a) et une autre cellule cultivée également pendant 15 minutes sur un milieu contenant un précurseur radioactif de l'ARN puis placée une heure et demie dans un milieu non radioactif (1b). Chaque tache noire repère un endroit où se trouve de l'ARN ayant incorporé le précurseur radioactif.



1a  
1b  
1. mise en évidence d'un intermédiaire entre le noyau et le cytoplasme

#### Tâche 1 :

2) Montrer que le résultat de cette expérience confirme l'hypothèse émise.

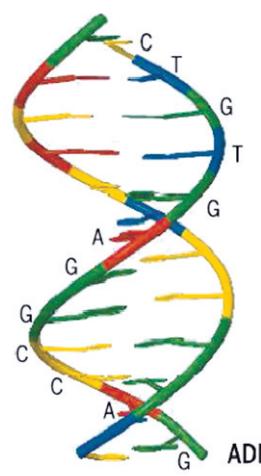
3) Proposer une hypothèse quant à la relation entre l'ARN et l'ADN d'après certaines données des documents 1a et 1b.

#### 1c. L'ARN messager : une copie de l'ADN

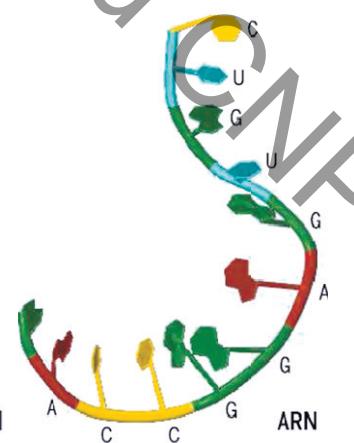
Chimiquement très proche de l'ADN, l'ARN s'en distingue par le sucre qui entre dans sa composition (ribose dans l'ARN, désoxyribose dans l'ADN). Par ailleurs, dans l'ARN, il n'y a pas de thymine mais de l'uracile.

La molécule d'ARN est formée d'un seul brin ; elle est dite monocaténaire. Alors que la molécule d'ADN est formée de 2 brins, elle est dite bicaténaire.

Il existe plusieurs types d'ARN ; l'ARN qui assure le transfert de l'information génétique du noyau vers le cytoplasme est qualifié d'ARN messager (ARNm).



2a. structure de l'ADN



2b. structure de l'ARNm

# DU GÉNOTYPE AU PHÉNOTYPE : EXPRESSION DE L'INFORMATION GÉNÉTIQUE

## Tâche 1 :

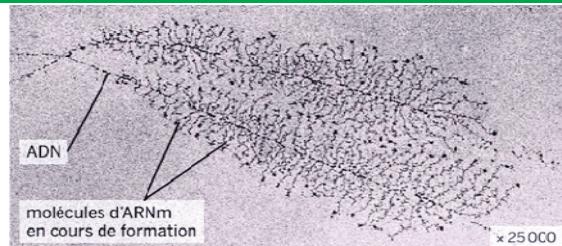
- 4) Comparer, sous forme d'un tableau, les molécules d'ADN et d'ARN.
- 5) La figure 2b représente la séquence de nucléotides d'un fragment d'ARN messager synthétisé dans le noyau au contact du fragment d'ADN représenté par la figure 2a. Proposer une hypothèse quant au mécanisme de la synthèse de l'ARN à partir de l'ADN (ou transcription).

## II- LA TRANSCRIPTION

### Activité 2 :

#### Document 2 : Le mécanisme de la transcription

La photographie 3a montre un gène en cours de transcription dans le noyau d'une cellule. À partir de la molécule d'ADN du gène se construisent progressivement des molécules d'ARN messagers : tous ces filaments formeront autant de copies identiques du gène transcrit.

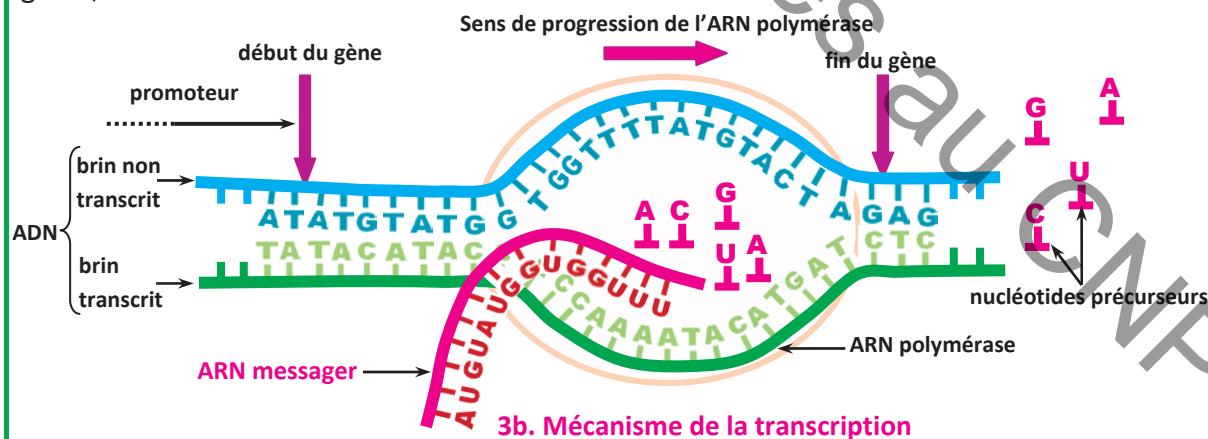


3a. Synthèse d'ARNm à partir de l'ADN

Dans le noyau des cellules eucaryotes, une enzyme l'ARN polymérase, reconnaît une séquence particulière appelée promoteur indiquant le début du gène. Cette enzyme se fixe sur le promoteur et assure à ce niveau la rupture des liaisons hydrogène existant entre les 2 brins d'ADN. Ceci correspond à l'initiation de la transcription.

L'ARN polymérase se déplace le long de l'ADN et, au fur et à mesure, elle fait l'assemblage ou polymérisation des nucléotides libres de l'ARN (ou ribonucléotides) en face de l'un des brins de l'ADN appelé brin transcrit en respectant la complémentarité ARN-ADN : l'Adénine en face de la Thymine, la Cytosine en face de la Guanine, l'Uracile en face de l'Adénine et la Guanine en face de la Cytosine. Ainsi, un ARNm s'allonge : c'est l'elongation.

La transcription s'arrête lorsque l'ARN polymérase rencontre un signal indiquant la fin du gène ; elle se détache et les deux brins d'ADN se réassocient.



## Tâche 2 :

- 1) Définir la transcription et citer ses principales étapes.
- 2) Écrire la séquence de nucléotides de l'ARNm obtenue à la fin de la transcription.
- 3) Comparer cette séquence de nucléotides de l'ARNm obtenue à celle de chacun des 2 brins de l'ADN du gène transcrit.

## III- LA TRADUCTION

### Activité 3

#### Document 3 : Le code génétique

**3a.** La transcription consiste à recopier le langage de l'ADN du gène en langage d' ARNm. Les deux langages étant similaires, constitués d'une séquence de nucléotides. Au contraire, lors du passage de l'ARNm à la protéine, l'information génétique est traduite dans un autre langage constitué par une séquence d'acides aminés.

#### Tâche 3 :

1) Formuler une hypothèse quant au mode de passage du langage de l'ARNm au langage des protéines.

**3b. À la recherche du code génétique :** Quatre types de nucléotides correspondant à 4 bases azotées (A, U, C et G) entrent dans la composition des divers ARNm. Vingt acides aminés entrent dans la composition de diverses protéines fabriquées par un être vivant. Lors de la synthèse d'une protéine, ces acides aminés sont enchaînés les uns à la suite des autres dans un ordre précis pour constituer la protéine.

- si à chaque base correspond un acide aminé, les 4 bases ne peuvent définir que 4 acides aminés ( $4^1$ ).
- si deux bases codent pour un acide aminé, les 4 bases ne peuvent définir que 16 acides aminés ( $4^2$ )
- si trois bases correspondent à un acide aminé, avec 4 bases on aura 64 triplets possibles pour spécifier 20 acides aminés ( $4^3$ ). Cette possibilité a été vérifiée expérimentalement et a permis de définir le code génétique.

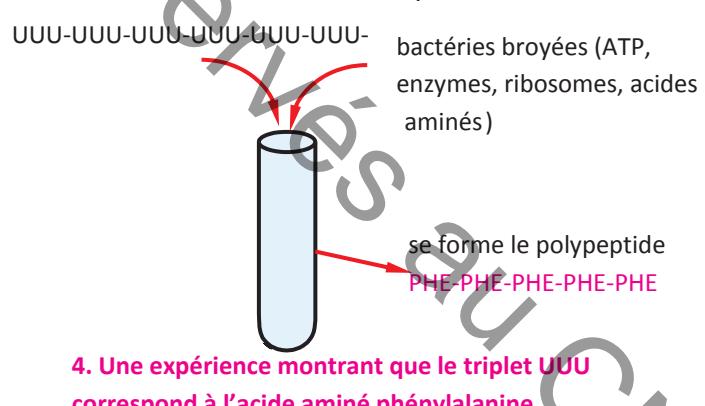
#### 3c. Signification du code génétique :

En 1961, dans un milieu contenant les 20 acides aminés ainsi que divers constituants cytoplasmiques, Nirenberg et Matthaei ajoutent un ARN de synthèse constitué par exemple, d'une succession de nucléotides à uracile (**poly U**). Ils recueillent alors dans le milieu un polypeptide uniquement constitué de **phénylalanine**. Avec un ARN poly A ou poly C, ils obtiennent respectivement un polypeptide uniquement constitué de lysine, ou de proline.

#### 3d. Le code génétique, un système de correspondance :

En 1965 le code génétique était entièrement décrypté. Il existe ainsi 64 associations possibles de trois nucléotides : à chacun de ces codon (sauf trois) correspond un acide aminé, toujours le même de la bactérie à l'homme (sauf quelques exceptions).

Un codon est un triplet de bases de l'ARNm qui détermine le positionnement d'un acide aminé dans un polypeptide. Le codon d'initiation correspond à l'acide amine méthionine. C'est le premier codon par lequel commence la traduction. Les codons stop ne correspondent à aucun acide aminé. Un codon stop détermine l'arrêt de la traduction, c'est-a-dire la fin de la synthèse d'un polypeptide.



4. Une expérience montrant que le triplet UUU correspond à l'acide aminé phénylalanine

		2 <sup>e</sup> nucléotide					
		U	C	A	G		
1 <sup>er</sup> nucléotide	U	UUU	UCU	UAU	UGU	U	
		UUC	phénylalnine	UAC	tyrosine	U	
	C	UUA	UCA	UAA	UGC	C	
		UUG	Ieucine	UAG	codon(s) stop	A	
	A	CUU	CCU	CAU	CGU	U	
		CUC	CCC	CAC	CGC	C	
		CUA	CCA	CAA	CGA	A	
		CUG	CCG	CAG	CGG	G	
	G	AUU	ACU	AAU	AGU	U	
		AUC	ACC	AAC	AGC	C	
		AUA	ACA	AAA	AGA	A	
		AUG	ACG	AAG	AGG	G	
	U	GUU	GCU	GAU	GGU	U	
		GUC	GCC	GAC	GGC	C	
		GUA	GCA	GAA	GGA	A	
		GUG	GCG	GAG	GGG	G	
3 <sup>e</sup> nucléotide							

## 5. Le code génétique

### 3e. Conversion de l'ARNm en enchaînement d'acides aminés

La figure 6 représente 4 extraits d'ARNm transcrits à partir de 4 gènes et les séquences en acides aminés correspondants :

- gène 1 : gène codant pour la globine B
- gène 2 : gène déterminant le groupe sanguin (allèle A).
- gène 3 : gène codant pour l'hormone de croissance
- gène 4 : gène codant pour une protéine déterminant la pigmentation de la peau.

Gène ①	
ARNm	AUG GUG CAC CUG ACU CCU ... CUG GCC CAC AAG UAU CAC UAA
Protéine	Met Val His Leu Thr Pro ... Leu Ala His Lys Tyr his
Gène ②	
ARNm	AUG GCC GAG GUG UUG CGG ... CAG GCG GUC CGG AAC CCG UGA
Protéine	Met Ala Glu Val Leu Arg ... Gln Ala Val Arg Asn Pro
Gène ③	
ARNm	AUG GCU ACA GGC UCC CGG ... GAG GGC AGC UGU GGC UUC UAG
Protéine	Met Ala Thr Gly Ser Arg ... Glu Gly Ser Cys Gly Phe
Gène ④	
ARNm	AUG CUC CUG GCU GUU UUG ... UUG UAU CAG CCA UUU AUA A
Protéine	Met Leu Leu Ala Val Leu ... Leu Tyr Gln Ser His Leu

## 6. Extraits d'ARNm et séquences en acides aminés correspondantes

## Tâche 3 :

- 2) Indiquer la taille d'un codon.
- 3) À partir du document 3e :
  - a- préciser comment se fait la lecture des codons lors de la traduction.
  - b- comparer le premier et le dernier codon traduit.
- 4) Dégager les propriétés du code génétique à partir des informations précédentes.

## Activité 4

### Document 4 : Les acteurs de la traduction

#### 4a. Les ribosomes, ateliers de synthèse des protéines

❖ Constatation :

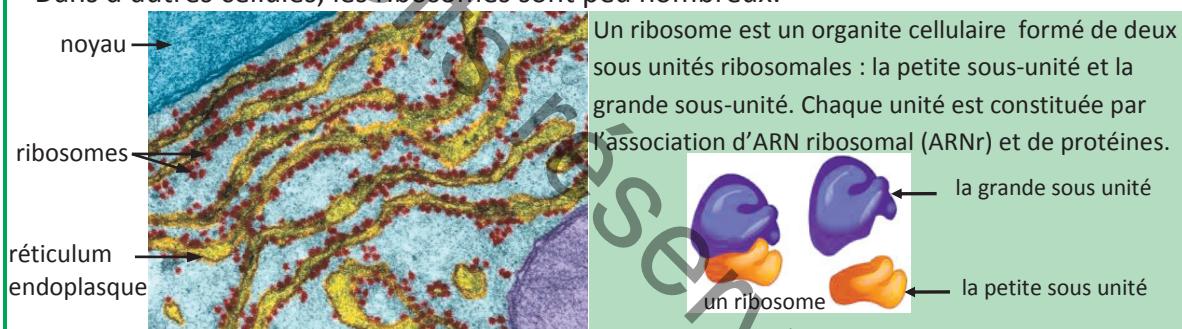
Dans l'organisme, certaines cellules ont une intense activité de synthèse de protéines :

Exemples :

- cellules des glandes digestives qui synthétisent des enzymes digestives.
- cellules des glandes endocrines qui synthétisent des hormones de nature protéique (insuline, glucagon ...).

On a remarqué que de telles cellules sont particulièrement riches en ribosomes.

Dans d'autres cellules, les ribosomes sont peu nombreux.

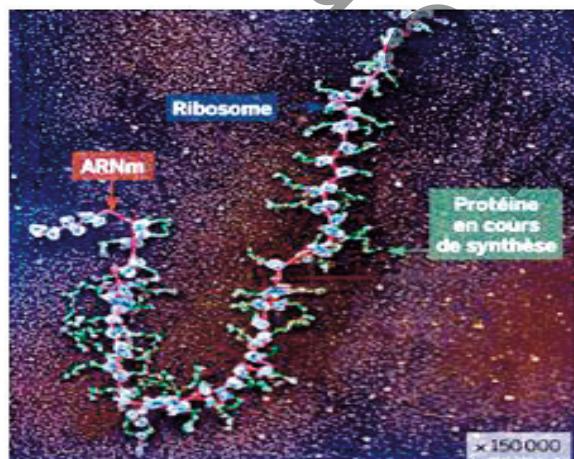


#### 7. Ribosomes associés au réticulum dans une cellule sécrétrice de protéines

❖ Expérience : On utilise des érythroblastes qui sont des cellules de la moelle rouge des os spécialisées dans la synthèse de l'hémoglobine et qui sont à l'origine des hématies. On cultive des érythroblastes sur un milieu nutritif contenant des acides aminés radioactifs (marqués au  $^{14}\text{C}$ ). Après quelques temps, on constate que la radioactivité se manifeste dans les ribosomes et dans la protéine synthétisée (l'hémoglobine).

❖ Observation :

Dans les cellules qui sont le siège d'une forte synthèse protéique, l'observation au microscopique électronique montre plusieurs ribosomes reliés par l'ARNm formant un polysome (figure 8).



#### 8. Un polysome montrant deux acteurs : l'ARNm et les ribosomes

## Tâche 4 :

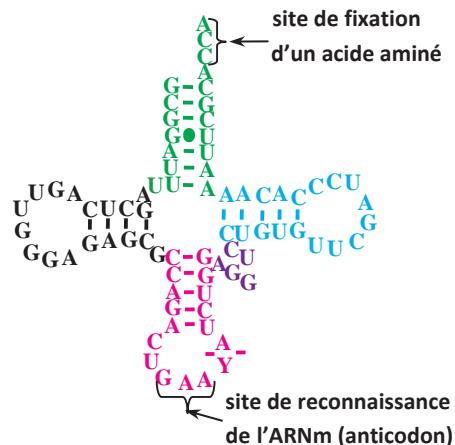
- 1) Proposer une hypothèse quant au rôle des ribosomes à partir des données fournies par la constatation.
- 2) Préciser si les résultats de l'expérience sont en accord avec l'hypothèse.
- 3) Indiquer l'intérêt de la présence de plusieurs ribosomes simultanément sur un même brin d'ARNm.
- 4) Que peut-on dire de la séquence en acides aminés des protéines formées au sein d'un même polysome ?

### 4b. Les ARN de transfert (ARNt), des adaptateurs indispensables

L'assemblage des acides aminés se fait au niveau de la molécule d'ARNm. Or, un acide aminé et un codon de l'ARNm correspondant sont incapables de se reconnaître ; « ils ne parlent pas le même langage et ont besoin d'un traducteur ».

C'est la molécule d'ARN de transfert ou ARNt qui assure la traduction.

L'ARNt est une petite molécule d'ARN repliée en feuille de trèfle. Il présente un site de fixation spécifique à un acide aminé et un anticodon, triplet de bases complémentaire au codon de l'ARNm correspondant à l'acide aminé qu'il porte. Un ARNt joue le rôle d'adaptateur, il adapte l'acide aminé qu'il porte au codon de l'ARNm qui lui correspond grâce à la complémentarité codon – anticodon.



### 9. Un ARN de transfert

## Tâche 4 :

- 5) Justifier la nécessité des molécules d'ARN de transfert pour la synthèse des protéines.

### 4c. Les autres acteurs moléculaires de la traduction

- ❖ **L'ATP** : adénosine triphosphate, molécule riche en énergie. Son hydrolyse libère de l'énergie chimique nécessaire à la synthèse protéique.
- ❖ **Les enzymes :**
  - la peptidyl transférase qui catalyse la formation des liaisons peptidiques.
  - L'ATPase catalyse l'hydrolyse de l'ATP.
- ❖ **Les acides aminés** : molécules précurseurs des protéines.

## Tâche 4 :

- 6) Énumérer tous les acteurs intervenant dans la traduction à partir des données fournies par les documents 3 et 4.

## Activité 5

### Document 5: Mécanisme de la traduction

La biosynthèse de la chaîne polypeptidique comporte 3 étapes : l'initiation, l'elongation et la terminaison.

❖ **L'initiation :** Elle consiste à mettre en place des différents acteurs de la synthèse au niveau du codon initiateur AUG de l'ARNm :

- fixation de la petite sous unité ribosomale et de l'ARNt-méthionine selon la complémentarité codon- anticodon.
- fixation de la grande sous unité ribosomale de telle sorte que l'ARNt-méthionine occupe le site P du ribosome alors que le site A, libre, se trouve en face du 2<sup>ème</sup> codon de l'ARNm

❖ **L'elongation :**

- Un ARNt chargé du 2<sup>ème</sup> acide aminé, se positionne au niveau du site A, libre, selon la complémentarité codon–anticodon. Il s'établit une liaison peptidique entre le 1<sup>er</sup> et le 2<sup>ème</sup> acide aminé.

- L'ARNt fixé au site P est libéré dans le cytoplasme.

- Le ribosome se déplace d'un codon le long de l'ARNm : c'est la translocation, ce qui permet à un ARNt chargé d'un nouvel acide aminé de se fixer dans le site A libre.

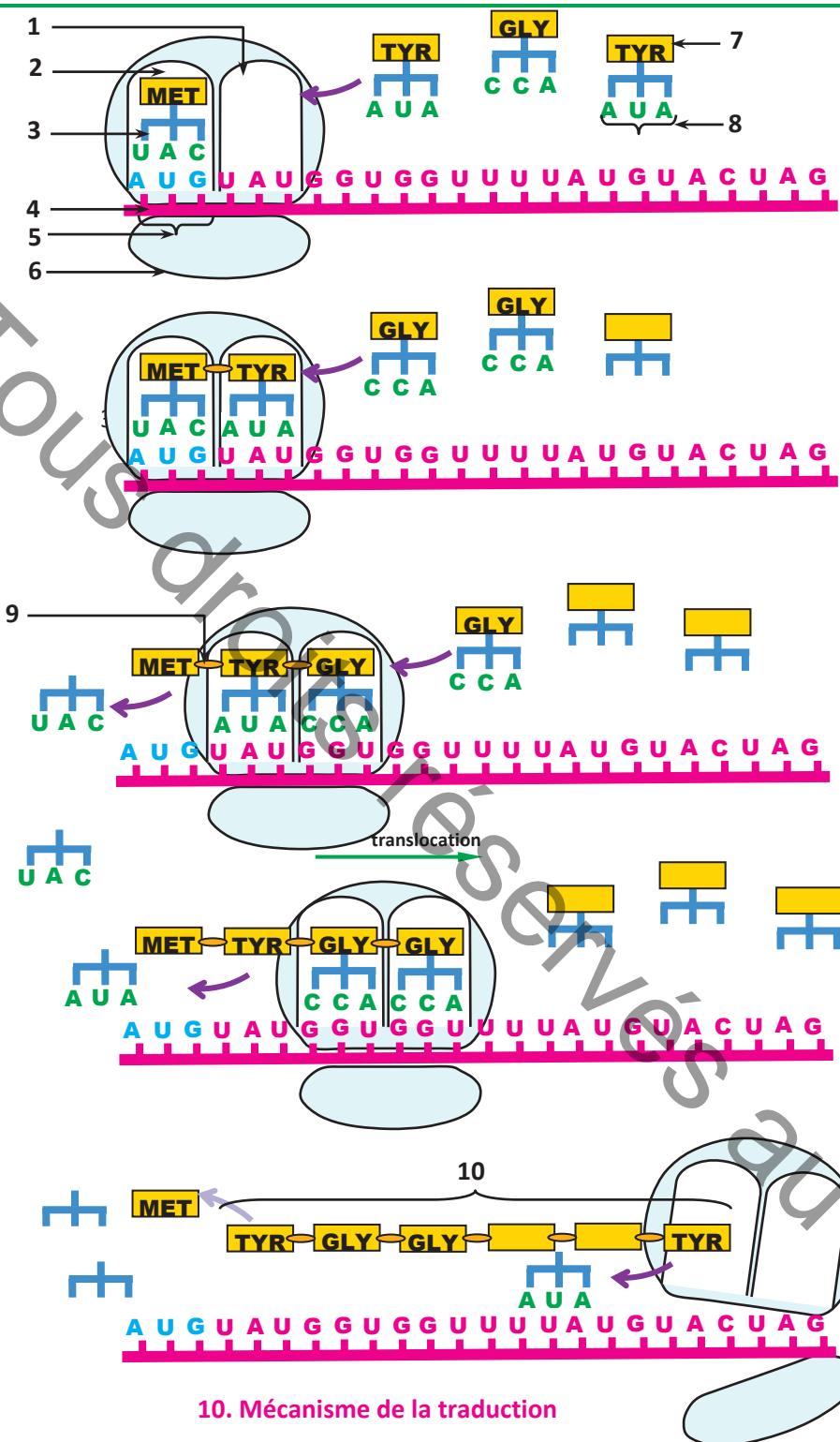
- La translocation se poursuit codon par codon de telle sorte que le site P contient un ARNt chargé d'un peptide en cours d'elongation et que le site A reçoit un ARNt chargé d'un nouvel acide aminé.

Au cours de la translocation du ribosome, une liaison peptidique s'établit à chaque fois entre l'acide aminé porté par l'ARNt se trouvant dans le site A et le dernier acide aminé du peptide en cours d'elongation porté par l'ARNt se trouvant dans le site P.

❖ **La terminaison :** la traduction s'arrête quand l'un des trois codons non sens survient au niveau du site A. Il s'effectue :

- une dissociation des acteurs de la synthèse,
- une libération de la chaîne polypeptidique synthétisée,
- un détachement de l'acide aminé initiateur méthionine.

# DU GÉNOTYPE AU PHÉNOTYPE : EXPRESSION DE L'INFORMATION GÉNÉTIQUE



Activités

## Tâche 5:

- 1) Nommer les éléments désignés par les chiffres de 1 à 10.
- 2) Identifier les étapes ①, ② et ③ du mécanisme de la traduction.
- 3) Ecrire, sur les ARNt, les anticodons et les acides aminés manquant et compléter la séquence en acides aminés de la chaîne peptidique synthétisée.

## I- LES DEUX ÉTAPES DE L'EXPRESSION D'UN GÈNE

Le passage de l'ADN d'un gène à la protéine correspondante se déroule en deux étapes : la transcription et la traduction. (activité 1)

### II- LA TRANSCRIPTION :

Elle correspond à la synthèse d'un ARN messager (ARNm) complémentaire au brin d'ADN transcrit. L'ARNm constitue une copie de l'information génétique.

❖ **L'ARN** ou acide ribonucléique est un polymère de 4 types de ribonucléotides ayant une structure monocaténaire.

Un ribonucléotide est une molécule formée d'un acide phosphorique noté (P), d'un sucre en C<sub>5</sub> : le ribose noté (R) et d'une base azotée qui peut être l'adénine (A), la cytosine (C), la guanine (G) ou l'uracile (U). (activité 1)

#### ❖ Mécanisme de la transcription

La transcription se déroule dans le noyau en trois étapes :

**L'initiation** : une enzyme, l'ARN polymérase, reconnaît une séquence particulière, appelée promoteur, indiquant le début du gène et assure la rupture des liaisons hydrogène qui unissent les deux brins de l'ADN. Un seul brin d'ADN est transcrit, c'est le brin transcrit. -

**L'elongation** : les ribonucléotides libres dans le noyau viennent se positionner en face des bases du brin à transcrire qui sert de modèle ou matrice, chaque base de l'ARNm se place en face de la base qui lui est complémentaire sur le brin d'ADN : l'Adénine en face de la Thymine, la Cytosine en face de la Guanine, l'Uracile en face de l'Adénine et la Guanine en face de la Cytosine. L'ARN polymérase, en progressant sur la chaîne d'ADN, permet l'assemblage des ribonucléotides dans un même sens.

**La fin de transcription** : la transcription s'arrête lorsque l'ARN polymérase rencontre un signal indiquant la fin du gène ; elle se détache et les deux brins d'ADN se réassocient. (activité 2)

L'ARNm synthétisé dans le noyau migre vers le cytoplasme en passant à travers les pores nuléaires.

### III- LA TRADUCTION :

C'est le passage de l'ARNm à la protéine ; il nécessite un système de correspondance entre la séquence des ribonucléotides de l'ARNm et la séquence en acides aminés de la protéine. Ce système de correspondance est appelé code génétique.

#### ❖ Le code génétique :

L'unité du code génétique est un triplet de bases de l'ARNm ou codon. Il existe 61 codons, parmi 64 possibles, qui dirigent la fixation des 20 acides aminés sur la chaîne polypeptidique en voie de formation

Les propriétés du code génétique sont :

- il est universel.
- il est dégénéré ou redondant : plusieurs codons de l'ARNm définissent le même acide aminé.
- il est non chevauchant : la lecture de l'ARNm se fait triplet par triplet séparément.
- 3 codons UAA, UAG, UGA ne définissent aucun acide aminé : ce sont des codons non sens ou codons stop qui indiquent l'arrêt de la synthèse peptidique.

#### ❖ Les acteurs de la traduction :

- **l'ARNm** : support de l'information génétique dont dépend l'assemblage des acides aminés dans un ordre bien déterminé.

## DU GÉNOTYPE AU PHÉNOTYPE : EXPRESSION DE L'INFORMATION GÉNÉTIQUE

- **les ribosomes** : petits organites cytoplasmiques (20nanomètres de diamètre) formé chacun de deux sous unités, grande sous unité et petite sous unité.

Les ribosomes représentent les ateliers d'assemblage des acides aminés.

- **l'ARN de transfert ou ARNt** : petite molécule d'ARN, repliée en feuille de trèfle. Il présente un site de fixation spécifique à un acide aminé et un anticodon, triplet de bases complémentaire au codon de l'ARNm correspondant à l'acide aminé qu'il porte. Un ARNt joue le rôle d'adaptateur, il adapte l'acide aminé qu'il porte au codon de l'ARNm qui lui correspond grâce à la complémentarité codon – anticodon.

- **les enzymes**.

- **l'ATP**.

- **les acides aminés**.

❖ **Le mécanisme de la traduction** : la biosynthèse de la chaîne polypeptidique comporte 3 étapes : l'initiation, l'élongation et la terminaison.

**L'initiation** : elle consiste à mettre en place des différents acteurs de la synthèse au niveau du codon initiateur AUG de l'ARNm :

- fixation de la petite sous unité ribosomale et de l'ARNt-méthionine selon la complémentarité codon- anticodon.

- fixation de la grande sous unité ribosomale de telle sorte que l'ARNt-méthionine occupe le site P du ribosome alors que le site A, libre, se trouve en face du 2<sup>ème</sup> codon de l'ARNm.

**L'élongation** :

- Un ARNt chargé du 2<sup>ème</sup> acide aminé, se positionne au niveau du site A, libre, selon la complémentarité codon-anticodon.

Il s'établit une liaison peptidique entre le 1<sup>er</sup> et le 2<sup>ème</sup> acide aminé.

L'ARNt fixé au site P est libéré dans le cytoplasme.

Le ribosome se déplace d'un codon le long de l'ARNm : c'est la translocation, ce qui permet à un ARNt chargé d'un nouvel acide aminé de se fixer dans le site A libre.

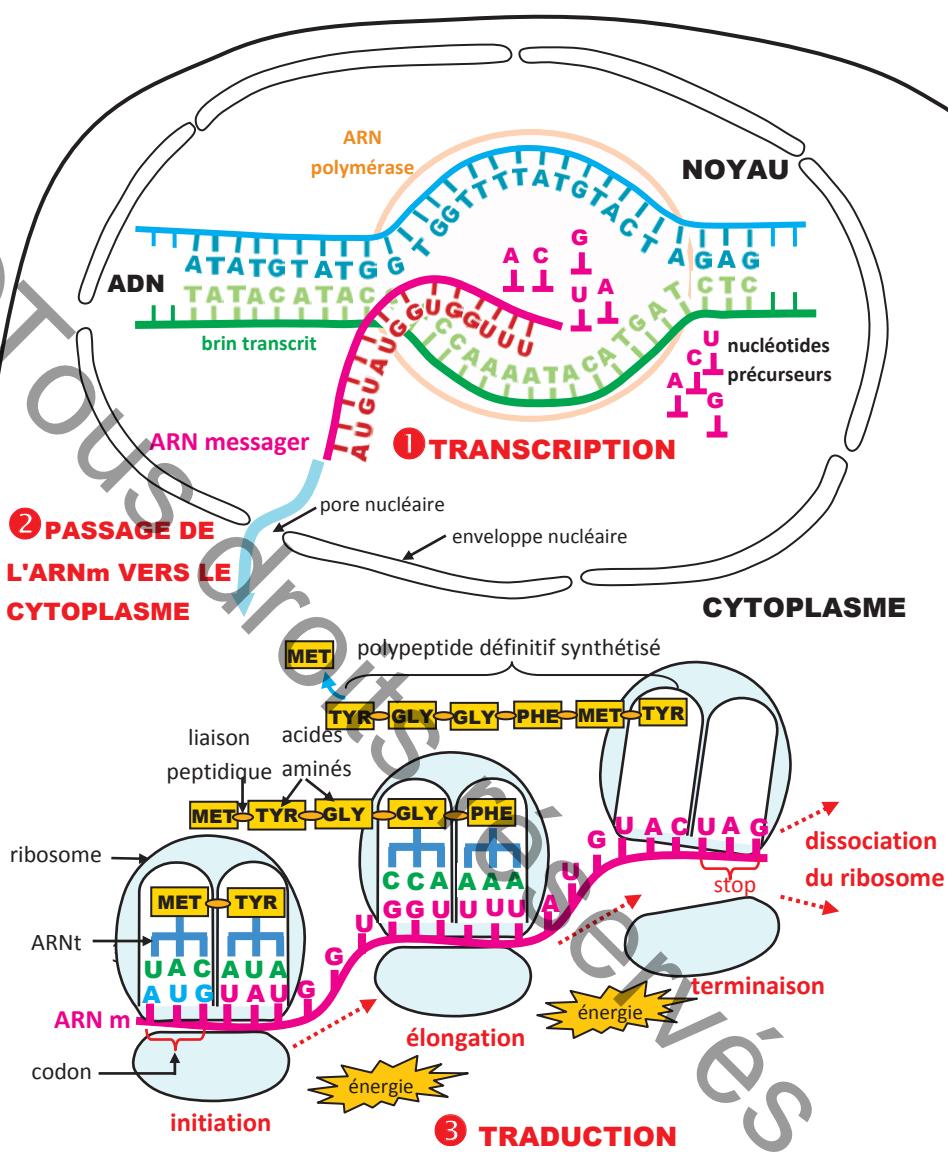
La translocation se poursuit codon par codon de telle sorte que le site P contient un ARNt chargé d'un peptide en cours d'élongation et que le site A reçoit un ARNt chargé d'un nouvel acide aminé.

Au cours de la translocation du ribosome une liaison peptidique s'établit à chaque fois entre l'acide aminé porté par l'ARNt se trouvant dans le site A et le dernier acide aminé du peptide en cours d'élongation porté par l'ARNt se trouvant dans le site P.

**La terminaison** :

La traduction s'arrête quand l'un des trois codons non sens survient au niveau du site A. Il s'effectue :

- une dissociation des acteurs de la synthèse,
- une libération de la chaîne polypeptidique synthétisée,
- un détachement de l'acide aminé initiateur méthionine.



Étapes de l'expression de l'information génétique dans la cellule

## I- RESTITUTION DES CONNAISSANCES

### Exercice 1 : questions aux choix multiples (QCM)

Pour chacun des items suivants, il peut y avoir une ou deux réponse(s) correcte(s). Repérer pour chaque item la (ou les) lettre(s) correspondant à la (ou aux deux) réponse(s) correcte(s).

1) Le codon désigne une séquence de trois nucléotides :

- a- de l'ARN messager.
- b- de l'ARN de transfert.
- c- du brin transcrit de l'ADN.
- d- du brin non transcrit de l'ADN.

2) L'anticodon désigne une séquence de trois nucléotides :

- a- du brin transcrit de l'ADN.
- b- de l'ARN ribosomal.
- c- de l'ARN de transfert.
- d- de l'ARN messager.

3) Un polypeptide est constitué de 21 acides aminés; le nombre de nucléotides formant l'ARNm à l'origine de sa traduction est :

- a- 21.
- b- 63.
- c- 69.
- d- 64.

4) Le code génétique a les propriétés suivantes :

- a- il est particulier aux cellules animales.
- b- il est universel.
- c- il est chevauchant.
- d- il est redondant.

### Exercice 2 :

Citer et localiser les 2 étapes de l'expression d'un gène dans la cellule eucaryote .

## II- MOBILISATION DES CONNAISSANCES

### Exercice 3:

Soit la séquence de nucléotides du début d'un gène représentée ci-dessous :

Sens de lecture →

**TAC - GAC -CAC - CTC - TCC - ACG - GAC ...** brin d'ADN transcrit

1) Utiliser le code génétique pour retrouver, tout en le justifiant, la séquence de la molécule polypeptidique résultant de l'expression de cette portion du gène.

2) "La modification de la séquence des acides aminés d'une protéine est due à une modification de la séquence des nucléotides de l'ADN correspondant. Cependant, le changement de la séquence d'ADN d'un gène n'entraîne pas toujours la modification de la séquence d'acides aminés de la protéine correspondante"

a- Expliquer cette affirmation tout en précisant la propriété du code génétique mise en évidence.

b- Citer les autres propriétés du code génétique.

## LA TRANSGENÈSE PERMET A L'HOMME D'OBtenir DES PROTÉINES

### ❖ Le transfert de gène chez la bactérie

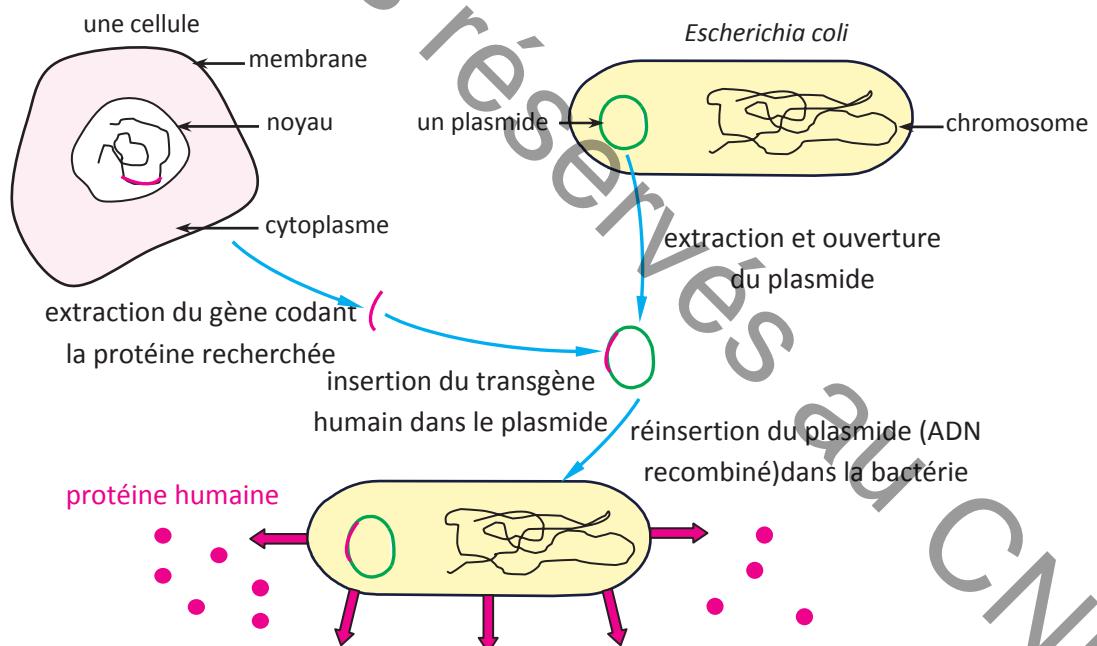
Le génie génétique (ou recombinaison génétique, ou transgénèse) est né vers 1974, avec la découverte d'enzymes capables de couper l'ADN en des endroits précis : les enzymes de restriction. D'autres enzymes, des ligases, permettent au contraire de "recoller" les morceaux.

Grâce au génie génétique, il est devenu possible d'extraire un gène humain codant pour une protéine déterminée puis de l'introduire dans l'ADN *Escherichia coli*; l'expression du gène dans la bactérie conduit à la synthèse rapide d'une grande quantité de la protéine en question.

### ❖ Exemples de protéines humaines fabriquées chez *Escherichia coli* :

- l'hormone hypophysaire de croissance (STH ou hormone somatotrope) pour lutter contre le nanisme.
- l'insuline pour traiter le diabète.
- le vaccin de l'hépatite B pour prévenir cette maladie.
- les facteurs de coagulation du sang pour arrêter les hémorragies chez les hémophiles.

### ❖ Etapes schématisées des techniques du génie génétique



La bactérie obtenue est un organisme génétiquement modifié (OGM). Elle synthétise la protéine humaine grâce au transgène présent dans son ADN recombiné. Des techniques basées sur le choc osmotique permettent de récupérer les protéines synthétisées.

### Étapes simplifiées de la transgénèse



Gregor Mendel ( 1822 – 1884), peut être considéré comme le père de la génétique expérimentale. Ses expériences sur le croisement du petit pois lui ont permis d'établir des lois universelles avant même la découverte des chromosomes.



Ce sont les travaux de Thomas Morgan, sur la drosophile, qui conduisent au développement de la théorie chromosomique de l'hérédité (en 1910). Les gènes sont alors localisés sur les chromosomes.

**OBJECTIF :** Résoudre le problème du monohybridisme.

## NOTIONS D'ESPÈCE ET DE LIGNÉE

**Notion d'espèce :** chaque être vivant animal, végétal ou microorganisme est appelé par un nom qui désigne son espèce : Homme, Tomate, Blé, Mouton, Paramécie. Une espèce se définit par 2 critères essentiels :

- critère de ressemblance : l'espèce regroupe les individus présentant entre eux des ressemblances morphologiques, physiologiques, chromosomiques et comportementales.
- critère d'interfécondité : les individus de la même espèce se reproduisent entre eux et donnent des individus fertiles alors que les individus de deux espèces différentes ne sont pas interféconds ou au mieux, s'ils sont très proches, donnent des hybrides stériles.

Le critère d'interfécondité est le critère de base qui permet de définir l'espèce.

**Notion de lignée :** Une lignée est un groupe d'individus appartenant à une même espèce et présentant en commun un ensemble de caractères transmis de façon stable au cours de plusieurs générations. Une espèce est généralement une mosaïque de lignées.

Chez les animaux, on parle de **races**, chez les végétaux, on parle de **variétés** et chez la drosophile, on parle de **souches**.

## NOTION DE CARACTÈRES HÉRÉDITAIRE

**Les caractères héréditaires** sont ceux qui sont transmis des parents aux descendants.

## VOCABULAIRE GÉNÉTIQUE

**Un gène** est un segment d'ADN caractérisé par sa séquence : il s'agit d'une information codée responsable de la réalisation d'un caractère héréditaire.

Le **locus** est l'emplacement précis occupé par un gène sur un chromosome.

Un gène peut exister sous plusieurs versions appelées **allèles**.

Le **génotype** d'un individu pour un caractère est la combinaison des allèles qu'il possède pour le gène contrôlant ce caractère; ce génotype détermine le **phénotype**.

Un individu est dit **homozygote** pour un gène s'il possède 2 allèles identiques.

Un individu est dit **hétérozygote** pour un gène s'il possède 2 allèles différents.

Un allèle est dit **récessif** s'il ne s'exprime pas dans le phénotype quand il est en présence de l'allèle **dominant** dans le génotype. Par conséquent, il ne s'exprime dans le phénotype que s'il se trouve en double exemplaire dans le génotype (à l'état homozygote).

Un allèle est dit **dominant** quand il s'exprime dans le phénotype en présence de l'allèle récessif.

Deux allèles sont dits **codominants** lorsqu'ils s'expriment simultanément dans le phénotype.

## CONVENTIONS D'ÉCRITURE

**Allèle dominant** : lettre majuscule A

**Allèle récessif** : lettre minuscule a

**Codominance** : les deux allèles sont représentés par des lettres majuscules.

**Phénotype** : lettre (s) entre crochets. Exemples : [A], [AB], [B], ....

**Génotype** : le couple d'allèles est placé de part et d'autre d'un double trait symbolisant la paire de chromosomes homologues. Exemples :  $\frac{A}{A}$ ,  $\frac{A}{a}$ ,  $\frac{a}{a}$ .

## TRANSMISSION D'UN COUPLE D'ALLELES CHEZ LES DIPLOÏDES

C  
Tous droits réservés au CNP  
Chez l'espèce souris, deux parents à pelage blanc donnent toujours des descendants à pelage blanc.



Deux parents à pelage gris donnent des descendants tous à pelage gris ou des descendants à pelage gris et des descendants à pelage blanc.



Chez la belle de nuit, lorsqu'on sème une graine issue d'une fleur rose on obtient une plante sur laquelle poussent des fleurs de couleurs différentes : roses, blanches et rouges.



Pour un caractère donné, les descendants issus de la reproduction sexuée peuvent être de même phénotype que leurs parents ou de phénotypes différents.

**Comment se fait la transmission d'un caractère héréditaire des parents aux descendants ?**

## I- LA MÉTHODOLOGIE DE LA GÉNÉTIQUE FORMELLE

## Activité 1

## Document 1 : Les travaux de Mendel

La génétique formelle, ou mendélienne, est l'une des branches de la génétique qui s'intéresse à la transmission des caractères héréditaires à travers les générations successives.

## 1a. Les caractères étudiés par Mendel

Mendel adopte comme modèle expérimental le petit pois (*Pisum sativum*), caractérisé par une production rapide d'un grand nombre de descendants.

Il choisit d'étudier la transmission de sept caractères dont chacun peut se retrouver sous deux formes possibles, facilement identifiables : forme et couleur de la graine, couleur de l'enveloppe, forme et couleur de la gousse, position des fleurs et longueur de la tige.

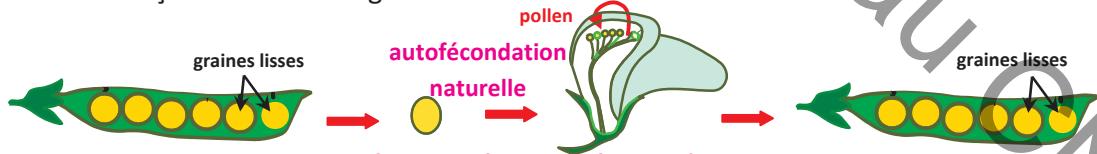
Exemple : le caractère, forme des pois existe sous deux aspects que Mendel appelle traits : trait lisse ou trait ridé. Chaque trait est lié à la présence d'un facteur héréditaire.

Graine		Fleur		Gousse		Tige	
Aspect	Couleur	Couleur	Forme	Couleur	Emplacement	Taille	
lisse	Jaune	blanc	plein	jaune	fleurs le long de la tige	longue (~ 3m)	
ridé	vert	violet	étroit	vert	fleurs en haut de la tige	courte (~ 30 cm)	
1	2	3	4	5	6	7	

## 1. Les caractères étudiés par Mendel

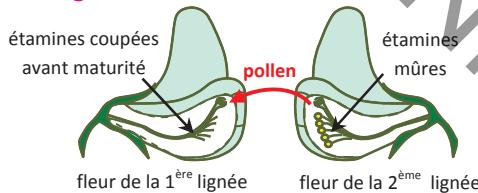
## 1b. La démarche de Mendel qui lui a permis de comprendre la transmission d'un caractère héréditaire.

❖ Mendel sélectionne des lignées pures pour chaque caractère grâce à l'autofécondation. Une lignée pure étant un ensemble d'individus ayant en commun un caractère qui est transmis de façon stable d'une génération à la suivante.



## 2. Sélection d'une lignée pure à graines lisses

❖ Mendel réalise des hybridations ou fécondations croisées entre plants de lignées pures différant par un seul caractère. Les descendants obtenus sont des hybrides. Le croisement se fait en déposant du pollen d'une fleur d'une plante de la 1<sup>ère</sup> lignée sur le pistil d'une fleur d'une plante de la 2<sup>ème</sup> lignée.



## 3. Fécondation croisée artificielle

# TRANSMISSION D'UN COUPLE D'ALLELES CHEZ LES DIPLOÏDES

## Activités

Dans l'exemple ci contre, il considère deux lignées pures : une lignée parentale à graines lisses (appelée P1) et l'autre à graines ridées (appelée P2). Il prend aussi le soin de réaliser des fécondations réciproques (pollen de P2 sur pistil de P1) et il trouve des résultats identiques.

❖ Les descendants obtenus par croisement de P1 et de P2 constituent une première génération notée F1. Cette génération est homogène comportant des graines toutes lisses.

❖ En croisant entre eux des individus de la F1 (autofécondation), on obtient une deuxième génération F2 hétérogène comportant des graines lisses et des graines ridées.

Mendel, étudie successivement des croisements de lignées pures qui diffèrent par un seul caractère (monohybridisme) puis par deux caractères (dihybridisme) et enfin par trois caractères (trihybridisme).

❖ A partir des résultats de ses travaux, Mendel déduit que :

- un caractère peut présenter 2 formes ou traits différents.
- un organisme hérite de ses parents 2 facteurs pour chaque caractère : un facteur paternel et un facteur maternel.
- le facteur dominant masque le facteur récessif. Mendel a noté le facteur dominant à l'aide d'une lettre majuscule et l'autre, le récessif, à l'aide de la même lettre minuscule.
- les deux facteurs se séparent au cours de la formation des gamètes et se rencontrent lors de la fécondation.

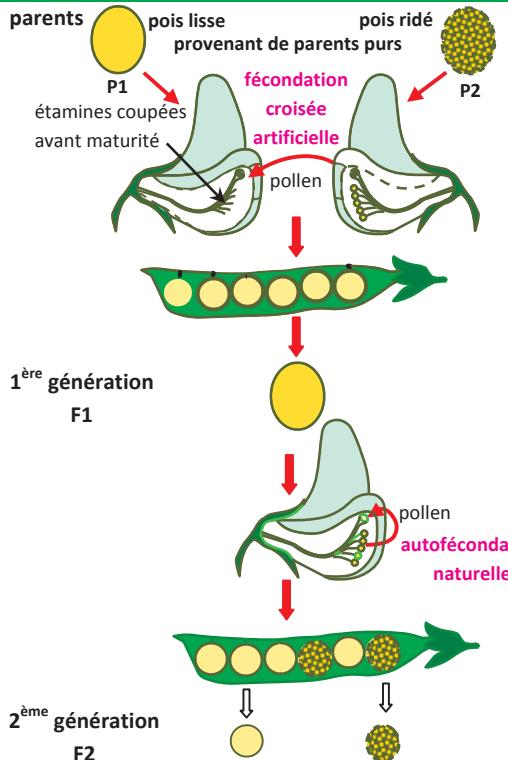
❖ Les expériences menées sur les pois permettent à Mendel de formuler les lois intervenant dans l'hérédité.

### • Première loi de Mendel : la loi d'uniformité des hybrides de la première génération :

Lorsqu'on croise deux lignées pures distinctes par un seul caractère, tous les descendants de la première génération F1, appelés hybrides, sont identiques.

### • Deuxième loi de Mendel : loi de la pureté des gamètes :

Les deux facteurs hérités par les hybrides se séparent au cours de la formation des gamètes ; un gamète reçoit un seul facteur : il est pur.



4. Protocole expérimental mis au point par Mendel

On sait actuellement que :

- les traits désignés par Mendel sont les phénotypes d'un caractère.
- les 2 facteurs héréditaires sont les 2 allèles d'un gène.
- les individus de lignée pure possèdent un seul type d'allèle.
- les hybrides possèdent les 2 types d'allèles du gène.
- chez l'hybride les 2 allèles se séparent au cours de la méiose.

**Tâche 1 :**

- 1) Préciser comment on obtient une lignée pure pour un caractère déterminé.
- 2) Définir les termes suivants : autofécondation, hybridation et hybride.
- 3) Faire correspondre à chaque terme : hybride et lignée pure l'un des termes suivants : homozygote et hétérozygote, en utilisant les connaissances requises.
- 4) Justifier que l'étude de la transmission de la « forme des graines » est un cas de monohybridisme.
- 5) Enumérer les étapes de la méthode adoptée par Mendel pour comprendre la transmission d'un caractère héréditaire à travers les générations.

**II- ÉTUDE DE LA TRANSMISSION D'UN COUPLE D'ALLÈLES : LE MONOHYBRIDISME****Activité 2****Document 2 : Localisation chromosomique des couples d'allèles**

Chez les végétaux, le caryotype d'une cellule diploïde comporte n paires de chromosomes homologues (2n chromosomes).

Chez les animaux, le caryotype d'une cellule diploïde comporte n-1 paires d'autosomes et une paire de chromosomes sexuels, généralement

XX chez la femelle et XY chez le mâle.

❖ **Un gène est dit autosomal** lorsqu'il est porté par une paire d'autosomes ; dans ce cas toute cellule diploïde d'un individu mâle ou femelle a deux allèles pour chaque gène qui sont hérités des deux parents par le biais de la reproduction sexuée ; les deux allèles peuvent être identiques ou différents.

**Conventions d'écriture :**

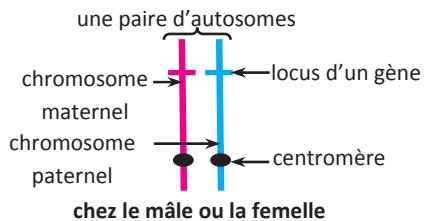
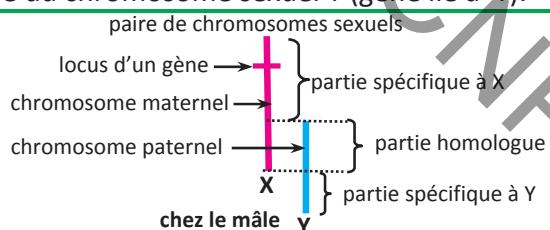
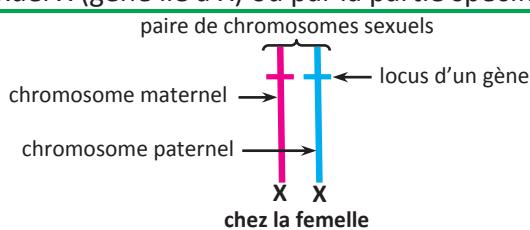
**allèle dominant** : lettre majuscule A ou abréviation du phénotype récessif affecté par l'exposant +. Exemple : vg<sup>+</sup> pour désigner l'allèle responsable du phénotype ailes longues chez la drosophile. **Allèle récessif** : lettre minuscule a ou abréviation du phénotype récessif. Exemple : vg pour désigner l'allèle responsable du phénotype ailes vestigiales chez la drosophile.

**codominance** : les deux allèles sont représentés par des lettres majuscules.

**phénotype** : lettre (s) entre crochets. Exemples : [A], [AB], [B], ....

**génotype** : le couple d'allèles est placé de part et d'autre d'un double trait symbolisant la paire de chromosomes homologues. Exemples :  $\frac{A}{A}$ ,  $\frac{A}{a}$ ,  $\frac{a}{a}$

❖ **Un gène est dit lié au sexe** lorsqu'il est porté par la partie spécifique du chromosome sexuel X (gène lié à X) ou par la partie spécifique du chromosome sexuel Y (gène lié à Y).

**5. Représentation conventionnelle des chromosomes, des loci et des allèles.****6. Représentation conventionnelle des chromosomes des loci et des allèles dans le cas d'un gène porté par X**

**Conventions d'écriture** : on utilise la même convention d'écriture. Toutefois, au niveau du génotype on symbolise les chromosomes sexuels affectés en indice (ou en exposant) par les allèles qu'ils portent.

# TRANSMISSION D'UN COUPLE D'ALLELES CHEZ LES DIPLOÏDES

## Tâche 2 :

Soit un caractère contrôlé par un couple d'allèles (A, a) tel que « A » domine « a ». Ecrire les génotypes et les phénotypes possibles d'un mâle et d'une femelle :

- dans le cas où le gène est porté par un autosome.
- dans le cas où le gène est porté par le chromosome sexuel.

## Activité 3

### Document 3 : Étude du mode de transmission de la « couleur du pelage » chez la souris

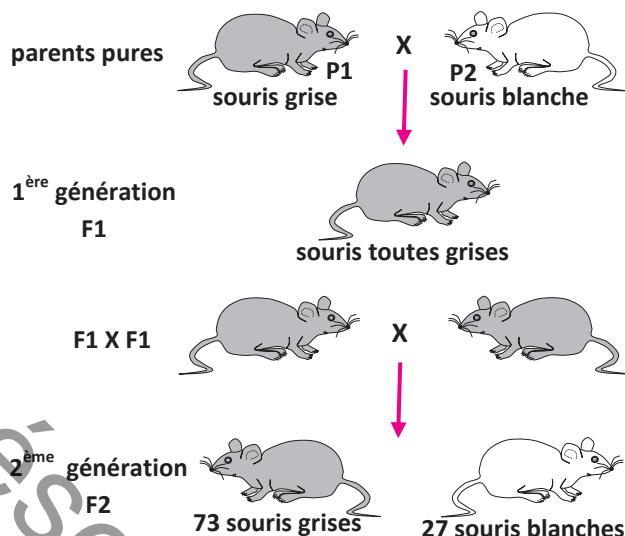
Dans une population de souris, le caractère « couleur du pelage » se manifeste par deux phénotypes : pelage gris (phénotype sauvage) et pelage blanc (phénotype muté).

On réalise les croisements suivants :

➤ **le premier croisement** entre un mâle à pelage gris et une femelle à pelage blanc donne une première génération F1 formée de souris à pelage gris (autant de mâles que de femelles).

➤ **le deuxième croisement** entre des souris de F1 donne une génération F2 formée par :

- 73 souris à pelage gris (autant de mâles que de femelles).
- 27 souris à pelage blanc (autant de mâles que de femelles).



## Tâche 3 :

À partir des résultats fournis par le document 3 et en exploitant les informations fournies par les documents 1 et 2,

- 1) Préciser le caractère étudié et les phénotypes correspondants.
- 2) Préciser, en le justifiant, la nature du premier croisement.
- 3) Montrer que la composition statistique de la descendance du premier croisement vérifie la première loi de Mendel.
- 4) Comparer les phénotypes des descendants de F<sub>1</sub> à ceux des parents. En déduire la relation de dominance entre les 2 allèles du gène.
- 5) Proposer des symboles pour désigner l'allèle responsable de la détermination de chaque phénotype.
- 6) Sachant que le croisement d'un mâle à pelage blanc et une femelle à pelage gris, qui est un croisement réciproque du premier croisement, donne les mêmes résultats que celui-ci, émettre une hypothèse sur la localisation du gène. Ecrire les phénotypes et les génotypes des parents ainsi que le génotype de leurs gamètes tout en précisant leurs proportions.
- 7) Écrire le phénotype et le génotype des individus de la F<sub>1</sub>.
- 8) Calculer le pourcentage des différents phénotypes obtenus en F<sub>2</sub>.
- 9) Écrire les génotypes des gamètes des parents hybrides du deuxième croisement (individus de la F<sub>1</sub>) et leurs proportions. Montrer que la deuxième loi de Mendel est vérifiée.

- 10) Etablir l'échiquier de croisement. (tableau de rencontre des gamètes) pour retrouver les génotypes et déduire les proportions phénotypiques des descendants de la F2.
- 11) Comparer les résultats théoriques trouvés aux résultats statistiques pour vérifier que l'interprétation génotypique et phénotypique des deux croisements est correcte.
- 12) Faire une interprétation chromosomique des deux croisements.
- 13) Pour préciser le génotype d'une souris grise prise au hasard, on la croise avec une souris de phénotype récessif blanc qui sert de testeur. Ce croisement est appelé test cross. Montrer que la descendance du test cross dépend du génotype de la souris grise appelée individu testé.

#### Document 4 : Étude de la transmission du caractère couleur de la fleur chez la belle de nuit

Un horticulteur a réussi à sélectionner deux lignées pures de belle de nuit qui diffèrent par la couleur des fleurs, l'une possède des fleurs rouges (phénotype sauvage), l'autre des fleurs blanches (phénotype mutant). Il effectue les croisements suivants :

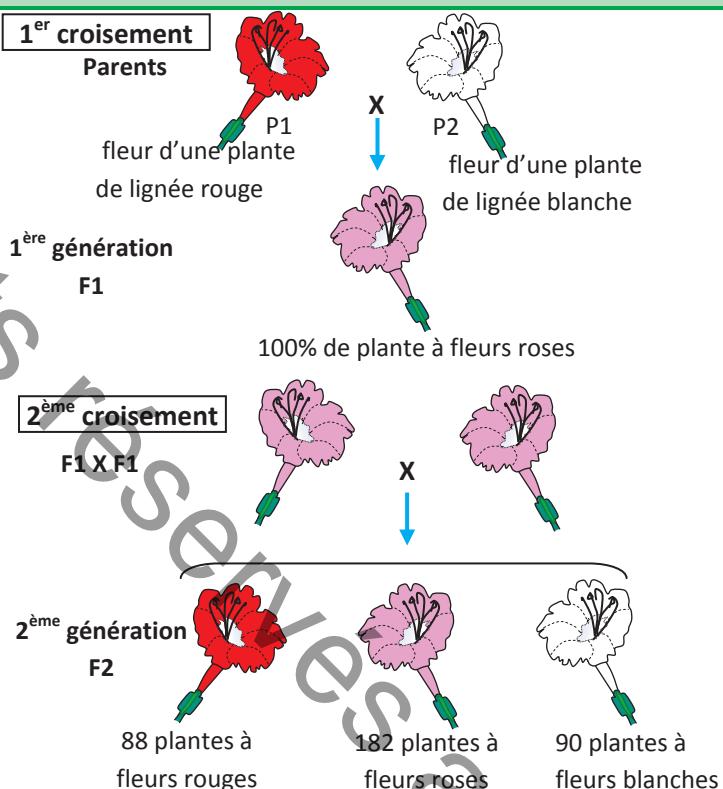
➤ **le premier croisement**

entre les 2 lignées différentes donne une première génération F1 formée de plantes à fleurs roses.

➤ **le deuxième croisement**

entre les individus de F1 donne une génération F2 composée de :

- 88 plantes à fleurs rouges
- 182 plantes à fleurs roses
- 90 plantes à fleurs blanches.



#### Tâche 4 :

À partir des résultats fournis par le document 4 et en exploitant les informations fournies par les documents 1 et 2,

- 1) Préciser le caractère étudié et les phénotypes correspondants.
- 2) Préciser, en le justifiant, la nature du premier croisement.
- 3) Montrer que la composition statistique de la descendance du premier croisement vérifie la première loi de Mendel.
- 4) Comparer les phénotypes des descendants de F1 à ceux des parents. En déduire la relation de dominance entre les 2 allèles du gène. Accorder un symbole à chacun des allèles.
- 5) Faire une interprétation génotypique et phénotypique des 2 croisements et vérifier que les résultats théoriques sont conformes aux résultats expérimentaux.
- 6) Faire une interprétation chromosomique des deux croisements.

# TRANSMISSION D'UN COUPLE D'ALLELES CHEZ LES DIPLOÏDES

## Activité 4

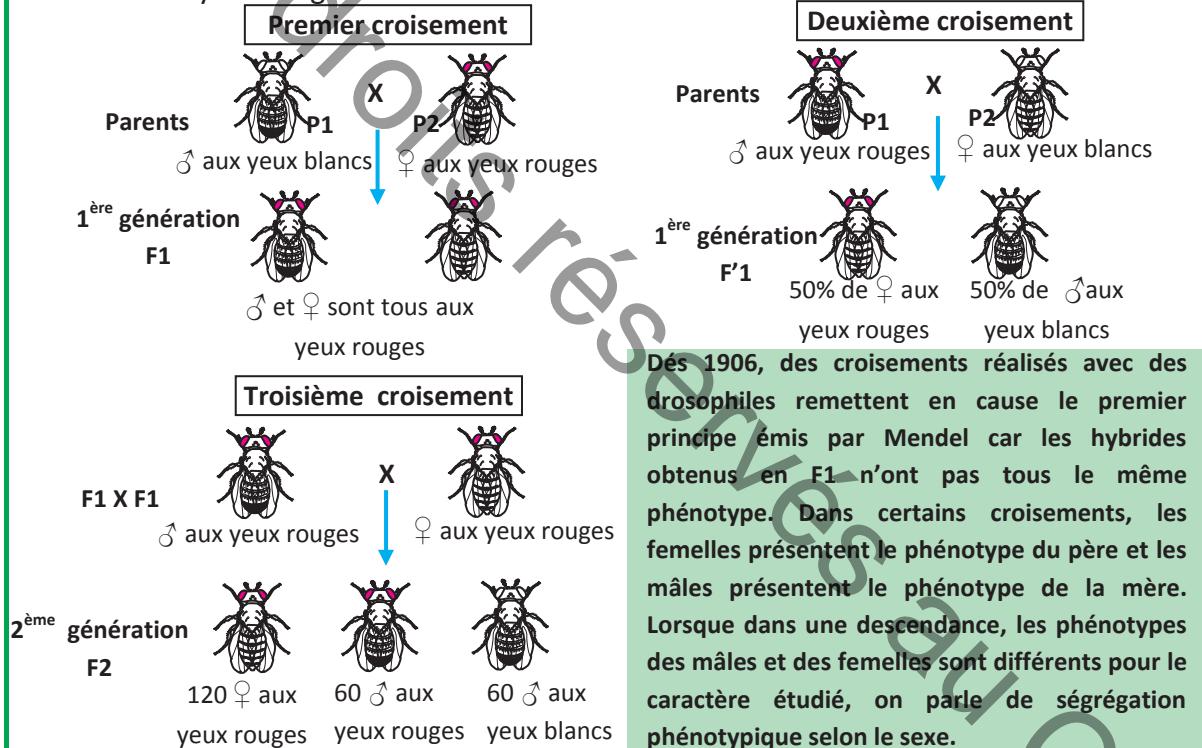
### Document 5 : Etude du mode de transmission de la « couleur des yeux » chez la drosophile

Le caractère « couleur des yeux » se présente dans une population de drosophiles sous deux phénotypes : des yeux rouges (phénotype sauvage) et des yeux blancs (phénotype muté). On réalise les trois croisements suivants :

**Premier croisement** : on croise des drosophiles mâles aux yeux blancs avec des femelles aux yeux rouges ; on obtient une première génération F1 comportant des descendants aux yeux rouges.

**Deuxième croisement, réciproque du premier croisement** : on croise des drosophiles mâles aux yeux rouges avec des femelles aux yeux blancs ; on obtient une génération F'1 comportant 50% de femelles aux yeux rouges et 50% de mâles aux yeux blancs.

**Troisième croisement** : on croise des drosophiles mâles et femelles de la F1 ; la F2 issue de ce croisement comprend : 120 femelles aux yeux rouges, 60 mâles aux yeux blancs et 60 mâles aux yeux rouges.



Dès 1906, des croisements réalisés avec des drosophiles remettent en cause le premier principe émis par Mendel car les hybrides obtenus en F1 n'ont pas tous le même phénotype. Dans certains croisements, les femelles présentent le phénotype du père et les mâles présentent le phénotype de la mère. Lorsque dans une descendance, les phénotypes des mâles et des femelles sont différents pour le caractère étudié, on parle de ségrégation phénotypique selon le sexe.

## Tâche 5 :

- 1) Préciser le caractère étudié et les phénotypes correspondants.
- 2) Préciser, en le justifiant, s'il s'agit d'un cas de dominance absolue ou d'un cas de codominance entre les allèles du gène étudié et accorder un symbole à chacun des allèles.
- 3) Émettre une hypothèse sur la localisation du gène permettant d'expliquer la différence entre les résultats des deux premiers croisements.
- 4) Faire une interprétation génotypique et phénotypique des trois croisements dans le cadre de l'hypothèse émise ; vérifier que les résultats théoriques sont conformes aux résultats expérimentaux et conclure.
- 5) Faire une interprétation chromosomique du 2<sup>ème</sup> croisement et du 3<sup>ème</sup> croisement.

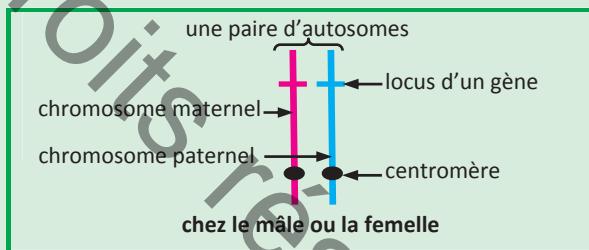
Les cellules diploïdes contiennent  $n$  paires de chromosomes homologues, chaque paire étant formée d'un chromosome paternel et d'un chromosome maternel. Les chromosomes de chaque paire portent les mêmes gènes aux mêmes emplacements (même loci) mais pas forcément les mêmes allèles.

Chez les animaux, le caryotype d'une cellule diploïde comporte  $n-1$  paires d'autosomes et une paire de chromosomes sexuels, généralement XX chez la femelle et XY chez le mâle.

Le monohybridisme est l'étude de la transmission d'un seul caractère donc d'un seul couple d'allèles à travers les générations successives.

### LE MONOHYBRIDISME AUTOSOMAL :

Un gène est dit autosomal lorsqu'il est porté par une paire d'autosomes ; dans ce cas toute cellule diploïde d'un individu mâle ou femelle a deux allèles pour chaque gène qui sont hérités des deux parents par le biais de la reproduction sexuée ; les deux allèles peuvent être identiques ou différents.



Représentation conventionnelle des chromosomes, des loci et des allèles

#### Conventions d'écriture

**Allèle dominant** : lettre majuscule **A** ou abréviation du phénotype récessif affecté par l'exposant **+**. Exemple : **vg<sup>+</sup>** pour désigner l'allèle responsable du phénotype ailes longues chez la drosophile

**Allèle récessif** : lettre minuscule **a** ou abréviation du phénotype récessif. Exemple : **vg** pour désigner l'allèle responsable du phénotype ailes vestigiales chez la drosophile.

**Codominance** : les deux allèles sont représentés par des lettres majuscules.

**Phénotype** : lettre (s) entre crochets. Exemples : [A], [AB], [B], ....

**Génotype** : le couple d'allèles est placé de part et d'autre d'un double trait symbolisant la paire de chromosomes homologues. Exemples :  $\frac{A}{A}$ ,  $\frac{A}{a}$ ,  $\frac{a}{a}$

#### Générations :

P : parents ; F1 : première génération ; F2 : deuxième génération.

# TRANSMISSION D'UN COUPLE D'ALLELES CHEZ LES DIPLOÏDES

Bilan

		Dominance absolue : un couple d'allèles (A,a) / A > a	Codominance : un couple d'allèles (A,B) / A=B																		
		interprétation																			
1 <sup>er</sup> croisement : hybridation entre 2 parents P de lignées pures ≠	phénotypes des P génotypes des P génotypes et pourcentage des gamètes génotype et pourcentage de F1 phénotype et pourcentage de F1	$\begin{array}{ccc} P1 : [A] & \times & P2 : [a] \\ \frac{A}{A} & & \frac{a}{a} \\ \downarrow & & \downarrow \\ 100 \% \frac{A}{-} & & 100 \% \frac{a}{-} \end{array}$ <p style="text-align: center;"><b>méiose</b></p> $\begin{array}{ccc} & & \\ \downarrow & & \downarrow \\ 100 \% \frac{A}{a} & & \end{array}$ <p style="text-align: center;"><b>fécondation</b></p> $100 \% [A]$	$\begin{array}{ccc} P1 : [A] & \times & P2 : [B] \\ \frac{A}{A} & & \frac{B}{B} \\ \downarrow & & \downarrow \\ 100 \% \frac{A}{-} & & 100 \% \frac{B}{-} \end{array}$ <p style="text-align: center;"><b>méiose</b></p> $\begin{array}{ccc} & & \\ \downarrow & & \downarrow \\ 100 \% \frac{A}{B} & & \end{array}$ <p style="text-align: center;"><b>fécondation</b></p> $100 \% [AB]$																		
2 <sup>ème</sup> croisement des hybrides : F1 x F1	Phénotypes et génotypes des parents (F1) Génotypes et pourcentages des gamètes de F1 Echiquier de croisement Résultats statistiques de F2	$\begin{array}{ccc} F1 : [A] & \times & F1 : [A] \\ \frac{A}{a} & & \frac{A}{a} \\ \downarrow & & \downarrow \\ 50 \% \frac{A}{-} & 50 \% \frac{a}{-} & 50 \% \frac{A}{-} 50 \% \frac{a}{-} \end{array}$ <p style="text-align: center;"><b>méiose</b></p> $\begin{array}{ccc} & & \\ \downarrow & & \downarrow \\ 50 \% \frac{A}{-} & 50 \% \frac{B}{-} & 50 \% \frac{A}{-} 50 \% \frac{B}{-} \end{array}$ <p style="text-align: center;"><b>fécondation</b></p> <table border="1" style="margin-left: auto; margin-right: auto;"> <tr> <td><math>\gamma^{\text{♀}}</math></td><td><math>\frac{1}{2} A</math></td><td><math>\frac{1}{2} a</math></td></tr> <tr> <td><math>\gamma^{\text{♂}}</math></td><td> <math>\frac{1}{4} \frac{A}{A} [A]</math>  <math>\frac{1}{4} \frac{A}{a} [A]</math> </td><td> <math>\frac{1}{4} \frac{A}{a} [A]</math>  <math>\frac{1}{4} \frac{a}{a} [A]</math> </td></tr> <tr> <td></td><td></td><td></td></tr> </table>	$\gamma^{\text{♀}}$	$\frac{1}{2} A$	$\frac{1}{2} a$	$\gamma^{\text{♂}}$	$\frac{1}{4} \frac{A}{A} [A]$ $\frac{1}{4} \frac{A}{a} [A]$	$\frac{1}{4} \frac{A}{a} [A]$ $\frac{1}{4} \frac{a}{a} [A]$				$\begin{array}{ccc} F1 : [AB] & \times & F1 : [AB] \\ \frac{A}{B} & & \frac{A}{B} \\ \downarrow & & \downarrow \\ 50 \% \frac{A}{-} & 50 \% \frac{B}{-} & 50 \% \frac{A}{-} 50 \% \frac{B}{-} \end{array}$ <p style="text-align: center;"><b>méiose</b></p> $\begin{array}{ccc} & & \\ \downarrow & & \downarrow \\ 50 \% \frac{A}{-} & 50 \% \frac{B}{-} & 50 \% \frac{A}{-} 50 \% \frac{B}{-} \end{array}$ <p style="text-align: center;"><b>fécondation</b></p> <table border="1" style="margin-left: auto; margin-right: auto;"> <tr> <td><math>\gamma^{\text{♀}}</math></td><td><math>\frac{1}{2} A</math></td><td><math>\frac{1}{2} B</math></td></tr> <tr> <td><math>\gamma^{\text{♂}}</math></td><td> <math>\frac{1}{4} \frac{A}{A} [A]</math>  <math>\frac{1}{4} \frac{A}{B} [A]</math> </td><td> <math>\frac{1}{4} \frac{A}{B} [A]</math>  <math>\frac{1}{4} \frac{B}{B} [A]</math> </td></tr> <tr> <td></td><td></td><td></td></tr> </table> <p style="text-align: center;"><b>75 % [A] + 25 % [AB] + 25 % [B]</b></p>	$\gamma^{\text{♀}}$	$\frac{1}{2} A$	$\frac{1}{2} B$	$\gamma^{\text{♂}}$	$\frac{1}{4} \frac{A}{A} [A]$ $\frac{1}{4} \frac{A}{B} [A]$	$\frac{1}{4} \frac{A}{B} [A]$ $\frac{1}{4} \frac{B}{B} [A]$			
$\gamma^{\text{♀}}$	$\frac{1}{2} A$	$\frac{1}{2} a$																			
$\gamma^{\text{♂}}$	$\frac{1}{4} \frac{A}{A} [A]$ $\frac{1}{4} \frac{A}{a} [A]$	$\frac{1}{4} \frac{A}{a} [A]$ $\frac{1}{4} \frac{a}{a} [A]$																			
$\gamma^{\text{♀}}$	$\frac{1}{2} A$	$\frac{1}{2} B$																			
$\gamma^{\text{♂}}$	$\frac{1}{4} \frac{A}{A} [A]$ $\frac{1}{4} \frac{A}{B} [A]$	$\frac{1}{4} \frac{A}{B} [A]$ $\frac{1}{4} \frac{B}{B} [A]$																			

- Un individu est dit de lignée pure quand il possède un seul type d'allèles et il produit un seul type de gamètes.
- Un individu est dit homozygote quand il possède 2 allèles identiques du gène, il est de lignée pure.
- Un individu est dit hybride ou hétérozygote quand il possède 2 allèles différents du gène provenant chacun d'un parent.

- Le phénotype des hybrides de la  $F_1$  est :
    - celui de l'un des parents dans le cas d'une dominance absolue.
    - intermédiaire entre les 2 phénotypes parentaux dans le cas d'une codominance.
  - Chaque individu hétérozygote produit deux types de gamètes équiprobables.
  - La deuxième loi de Mendel explique l'hétérogénéité de  $F_2$  ; celle-ci comprend :
    - $\frac{3}{4}$  de phénotype dominant +  $\frac{1}{4}$  de phénotype récessif dans le cas de dominance absolue
    - $\frac{1}{4}$  du 1<sup>er</sup> phénotype parental +  $\frac{1}{2}$  de phénotype intermédiaire +  $\frac{1}{4}$  du 2<sup>ème</sup> phénotype parental dans le cas de codominance.
  - Dans le cas de dominance absolue, un individu de phénotype dominant peut être homozygote ou hétérozygote et un individu de phénotype récessif ne peut être qu'homozygote.
  - Dans le cas de codominance, un individu de phénotype parental est obligatoirement homozygote et un individu de phénotype intermédiaire est obligatoirement hétérozygote.
  - Dans le cas de monohybridisme autosomal, il y a autant de mâles que de femelles pour chaque phénotype obtenu dans une descendance.

## Test cross et back cross:

Le test cross ou croisement test est utilisé pour préciser le génotype inconnu d'un individu de phénotype dominant ; il consiste à croiser cet individu (le testé) avec un individu de phénotype récessif (le testeur).

les proportions phénotypiques de la descendance d'un test cross reflètent exactement les proportions des génotypes des gamètes formés par l'individu à tester.

Le back cross ou croisement en retour est un cas particulier du test cross : c'est le croisement d'un hybride (de la F<sub>1</sub>) avec le parent récessif. La descendance présente les proportions phénotypiques (1/2, 1/2) : 1/2 de phénotype dominant + 1/2 de phénotype récessif.

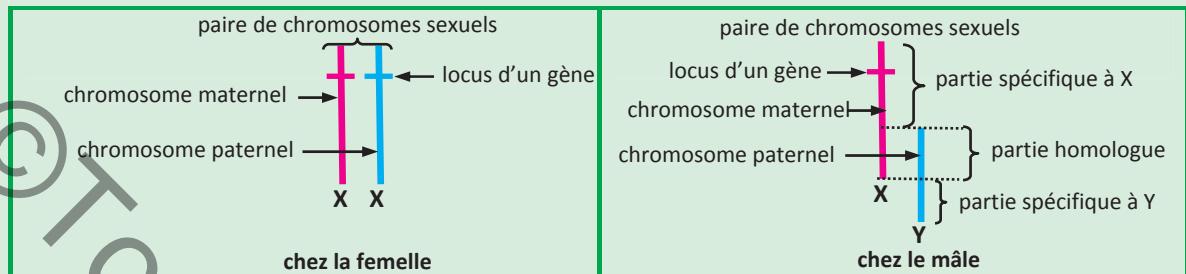
<b>croisement d'un hybride avec un testeur</b>	Phénotypes des parents génotypes des parents Génotypes et pourcentages des gamètes Echiquier de croisement Résultats statistiques	<div style="display: flex; align-items: center; justify-content: space-between;"> <div style="flex: 1;"> <math>P1 : [A] \times P2 : [a]</math> </div> <div style="flex: 1; text-align: center;"> <p><math>\frac{A}{a}</math></p> <p><math>\frac{a}{a}</math></p> <p><b>méiose</b></p> <p>50 % <u>A</u>    50 % <u>a</u>    100 % <u>a</u></p> </div> </div> <p><b>fécondation</b></p> <table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse; text-align: center;"> <thead> <tr> <th colspan="2" rowspan="2"></th><th><math>\gamma^{\text{♀}}</math></th><th><math>\frac{1}{2} A</math></th><th><math>\frac{1}{2} a</math></th></tr> <tr> <th><math>\gamma^{\text{♂}}</math></th><th><math>\frac{1}{2} A</math></th><th><math>\frac{1}{2} a</math></th></tr> </thead> <tbody> <tr> <th><math>\frac{1}{2} a</math></th><td></td><td><math>\frac{1}{2} \frac{A}{a}</math> [A]</td><td><math>\frac{1}{2} \frac{a}{a}</math> [a]</td><td></td></tr> </tbody> </table> <p><math>50 \% [A] \frac{A}{a} + 50 \% [a]</math></p>			$\gamma^{\text{♀}}$	$\frac{1}{2} A$	$\frac{1}{2} a$	$\gamma^{\text{♂}}$	$\frac{1}{2} A$	$\frac{1}{2} a$	$\frac{1}{2} a$		$\frac{1}{2} \frac{A}{a}$ [A]	$\frac{1}{2} \frac{a}{a}$ [a]	
		$\gamma^{\text{♀}}$			$\frac{1}{2} A$	$\frac{1}{2} a$									
		$\gamma^{\text{♂}}$	$\frac{1}{2} A$	$\frac{1}{2} a$											
$\frac{1}{2} a$		$\frac{1}{2} \frac{A}{a}$ [A]	$\frac{1}{2} \frac{a}{a}$ [a]												

### (Activité 1, 2 et 3)

# TRANSMISSION D'UN COUPLE D'ALLELES CHEZ LES DIPLOÏDES

## MONOHYBRIDISME LIE AU SEXE, CAS D'UN GENE PORTE PAR X :

Un gène est dit lié au sexe lorsqu'il est porté par la partie spécifique du chromosome sexuel X (gène lié à X) ou par la partie spécifique du chromosome sexuel Y (gène lié à Y).



Représentation conventionnelle des chromosomes, des loci et des allèles dans le cas d'un gène porté par X

**Conventions d'écriture :** on utilise la même convention d'écriture que dans le cas d'un gène autosomal. Toutefois, au niveau du génotype on symbolise les chromosomes sexuels affectés en indice (ou en exposant) par les allèles qu'ils portent.

On considère un monohybridisme à dominance absolue. Soit le couple d'allèles (A, a), avec A > a

	Croisement parental	Croisement réciproque						
Phénotypes des parents	P1 ♀ [A] X P2 ♂ [a]	P1 ♂ [A] X P2 ♀ [a]						
Génotypes des parents	$\frac{X_A}{X_A}$	$\frac{X_A}{Y}$						
Génotypes et pourcentage des gamètes	100 % $X_A$ 50 % $X_a$ 50 % $Y$	50 % $X_A$ 50 % $Y$ 100 % $X_a$						
Echiquier de croisement	<p style="text-align: center;"><b>méiose</b></p> <p style="text-align: center;"><b>fécondation</b></p> <table border="1" style="margin-left: auto; margin-right: auto;"> <tr> <td><math>\gamma^\circ</math></td> <td><math>\frac{1}{2} X_a</math></td> <td><math>\frac{1}{2} Y</math></td> </tr> <tr> <td><math>X_A</math></td> <td><math>\frac{1}{2} \frac{X_A}{X_a} [A]</math></td> <td><math>\frac{1}{2} \frac{X_A}{Y} [A]</math></td> </tr> </table>		$\gamma^\circ$	$\frac{1}{2} X_a$	$\frac{1}{2} Y$	$X_A$	$\frac{1}{2} \frac{X_A}{X_a} [A]$	$\frac{1}{2} \frac{X_A}{Y} [A]$
$\gamma^\circ$	$\frac{1}{2} X_a$	$\frac{1}{2} Y$						
$X_A$	$\frac{1}{2} \frac{X_A}{X_a} [A]$	$\frac{1}{2} \frac{X_A}{Y} [A]$						
Résultats statistiques de $F_1$	<p>50% ♀ [A] + 50% ♂ [A] <math>\longrightarrow</math> 100% [A] : Génération homogène</p>	<p>50% ♀ [A] + 50% ♂ [a] <math>\longrightarrow</math> Génération hétérogène ; il y a ségrégation phénotypique selon le sexe.</p>						

➤ Le parent femelle est homogamétique ; 100% de ses gamètes contiennent un chromosome X.

➤ Le parent mâle est hétérogamétique : 50% des gamètes portent le chromosome X et 50% contiennent le chromosome Y.

➤ Les descendants femelles reçoivent un chromosome X de chaque parent ; elles ont deux allèles du gène. Elles peuvent être homozygotes ou hétérozygotes. Leur phénotype dépend des allèles qu'elles possèdent et du type de dominance.

Dans le cas de codominance, seules les femelles possèdent le phénotype intermédiaire.

➤ Les descendants mâles reçoivent l'un des chromosomes X maternels et le chromosome Y paternel ; ils possèdent toujours un seul allèle du gène qui s'exprime dans leur phénotype.

➤ Les deux croisements réciproques donnent des résultats différents : dans un cas  $F_1$  est homogène, dans l'autre cas  $F_1$  est hétérogène avec une ségrégation phénotypique selon le sexe. La première loi de Mendel n'est pas vérifiée.

(Activité 1, 2 et 4)

## I- RESTITUTION DES CONNAISSANCES

**Exercice 1 : questions aux choix multiples (QCM)**

Pour chacun des items suivants, il peut y avoir une ou deux réponse(s) correcte(s). Repérer pour chaque item la (ou les) lettre(s) correspondant à la (ou aux deux) réponse(s) correcte(s).

**1) Le croisement de deux parents de phénotypes différents pour un caractère donné engendre une génération homogène ayant le phénotype de l'un des deux parents. Ceci montre que :**

- a- c'est un cas de monohybridisme à dominance intermédiaire.
- b- c'est un cas de monohybridisme à dominance absolue.
- c- chaque parent est de lignée pure.
- d- un seul parent est de lignée pure.

**2) Le croisement de deux parents fournit 75% d'individus de phénotype dominant et 25% d'individus de phénotype récessif. Cette répartition phénotypique dans la descendance montre :**

- a- que les deux parents croisés sont homozygotes.
- b- que les deux parents croisés sont hétérozygotes.
- c- qu'il s'agit d'un monohybridisme autosomal à dominance absolue.
- d- qu'il s'agit d'un test cross.

**3) Le croisement d'un parent homozygote de phénotype récessif avec un parent hétérozygote donne une descendance composée de :**

- a- 100% d'individus de phénotype dominant.
- b- 50% d'individus de phénotype dominant et 50% d'individus de phénotype récessif.
- c- 75% d'individus de phénotype dominant et 25% d'individus de phénotype récessif.
- d- 25% d'individus de phénotype dominant et 75% d'individus de phénotype récessif.

**4) Dans le cas d'un monohybridisme lié à X :**

- a- la 1<sup>ère</sup> loi de Mendel n'est pas toujours applicable.
- b- les croisements réciproques donnent les mêmes résultats.
- c- les croisements réciproques donnent des résultats différents.
- d- il y a autant de mâles que de femelles pour chaque phénotype obtenu dans une descendance.

**Exercice 2**

Un croisement est effectué entre un plant de pois nain et un plant de pois géant.

On considère le couple d'allèles (G, g) avec G détermine le phénotype géant et g détermine le phénotype nain (G domine g)

$\gamma\delta$	$\gamma\varphi$	G	g
		g	

Le tableau ci contre représente l'échiquier de rencontre des gamètes.

- 1) Déterminer si les parents sont homozygotes ou hétérozygotes.
- 2) Compléter le tableau de la génération obtenue et déterminer les pourcentages de plants géants purs, de plants hétérozygotes géants et de plants nains.
- 3) À l'aide d'un tableau, donner les résultats d'un croisement entre deux plants de pois géants hétérozygotes .

## II-MOBILISATION DES CONNAISSANCES

**Exercice 3 :**

Dans une culture de courges les fruits peuvent être jaunes, verts ou jaunes rayés de vert. Le tableau suivant présente certains croisements réalisés et les résultats obtenus :

Croisements	Parents	Descendance
1	Courges à fruits rayés X Courges à fruits verts	266 courges à fruits rayés + 242 courges à fruits verts
	Courges à fruits rayés X Courges à fruits rayés	268 courges à fruits rayés + 135 courges à fruits verts + 128 courges à fruits jaunes
2	Courges à fruits rayés X Courges à fruits rayés	268 courges à fruits rayés + 135 courges à fruits verts + 128 courges à fruits jaunes

Faire une interprétation génétique des résultats de cette série d'essais.

**Exercice 4 :**

Chez le petit pois, les graines peuvent être jaunes ou vertes.

**1<sup>er</sup> croisement :** on croise entre elles 2 graines jaunes notées P1 et P2, on obtient une génération nommée F1 composée de graines toutes jaunes.

On isole à partir de F1 deux graines notées N1 et N2

**2<sup>ème</sup> croisement :** la graine N1 donne, par auto fécondation (N1xN1), une génération notée F2 formée de graines toutes jaunes

**3<sup>ème</sup> croisement :** la graine N2 donne, par autofécondation(N2xN2), une génération notée F'2, qui comprend 55 graines vertes et 158 graines jaunes.

Interpréter génétiquement ces résultats.

**Exercice 5 :**

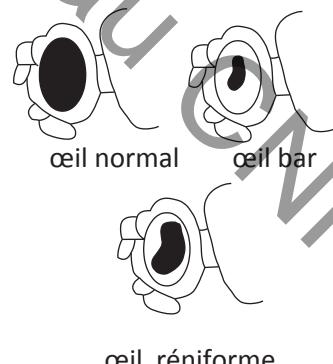
On croise des drosophiles femelles aux yeux normaux avec des mâles aux yeux réduits à une mince barre verticale « Bar ». La **F1** comprend des femelles aux yeux réniformes et des mâles aux yeux normaux.

**1)** **a-** Analyser ces résultats et déduire le mode de transmission du gène contrôlant le caractère étudié.  
**b-** faire une interprétation génétique de ce croisement.

**2)** La **F2** issue du croisement **F1**X **F1** comprend, en nombre égal :

- des femelles aux yeux normaux
- des femelles aux yeux réniformes
- des mâles aux yeux normaux
- des mâles aux yeux « Bar ».

Faire une interprétation chromosomique de ce croisement.



### 1) Existence de certaines difficultés

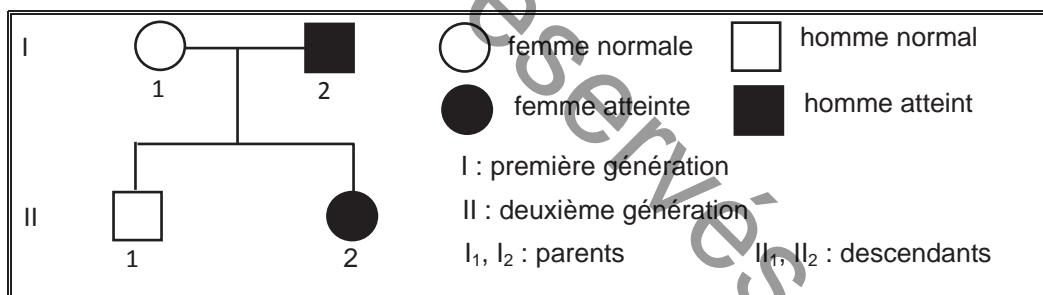
L'étude de la transmission des caractères héréditaires dans l'espèce humaine se heurte à certaines difficultés :

- ❖ l'impossibilité de diriger les croisements (l'homme n'est pas un matériel expérimental).
- ❖ la longue durée qui sépare les générations successives ainsi que le nombre limité de naissances rendent impossible l'application des lois statistiques.
- ❖ la complexité du caryotype.

La génétique humaine était autrefois centrée sur la transmission des caractères morphologiques (couleur des yeux et des cheveux, forme du nez et du menton, etc.) Actuellement, elle a pour objet principal l'étude de la transmission des maladies héréditaires et des anomalies chromosomiques et se préoccupe d'évaluer les facteurs de risque.

### 2) Le monohybridisme chez l'espèce humaine

L'étude de la transmission d'un caractère héréditaire se base sur l'analyse d'un arbre généalogique ou pédigrée.



Représentation conventionnelle d'un arbre généalogique dans le cas de la transmission d'une maladie génique

# Bibliographie

## Manuels scolaires

- Manuel scolaire : Sciences naturelles 4<sup>ème</sup> année Sciences expérimentales CNP.
- Manuel scolaire : Sciences de la vie et de la terre 4<sup>ème</sup> année Sciences expérimentales CNP.
- Manuel scolaire : Sciences de la vie et de la terre 3<sup>ème</sup> Sciences expérimentales CNP.
- Manuel scolaire : Sciences naturelles 3<sup>ème</sup> Sciences expérimentales CNP.
- Manuel scolaire : biologie terminal D collection Tavernier édition Bordas 1989.
- Manuel scolaire : biologie 3<sup>ème</sup> « Eric Perilleux » édition Nathan
- Manuel scolaire : biologie/géologie terminal S collection Calamand édition Hachette
- Manuel scolaire : Sciences de la vie et de la terre 1<sup>ère</sup> S collection CLaude Rizeaux - Denis Baude édition Bordas 2011
- Manuel scolaire : Sciences de la vie et de la terre 1<sup>ère</sup> S collection Claude Rizeaux - Denis Baude (**enseignement spécialisé**) édition Bordas 2012
- Manuel scolaire : Sciences de la vie et de la terre 1<sup>ère</sup> S collection Claude Rizeaux - Denis Baude (**enseignement spécifique**) édition Bordas 2012
- Manuel scolaire : Sciences de la vie et de la terre 3<sup>ème</sup> Bréal - Rosni édition 2008
- Manuel scolaire : Sciences de la vie et de la terre 2<sup>de</sup> collection CLaude Rizeaux - Denis Baude édition Bordas 2010
- Manuel scolaire : Sciences de la vie et de la terre T<sup>erm</sup> S Claude Rizeaux (enseignement de spécialité) édition Tavernier 2002
- Le système immunitaire : PETER PARHAM traduction de l'anglais par Christo Atamassov éditeur De Boeck révision scientifique de Masson.

## Sites internet

- <http://www.poly-prepas.com>
- <http://www.chups.jussieu.fr>
- <http://www.uvp5.univparis5.fr>
- <http://www.bristol.ac.uk>
- <http://www.lyc-aronval-brive.ac-limoges.fr>
- <http://svt.ac-dijon.fr/schemassvt/>
- <http://emmanuel.beaumont.free.fr>
- <http://tsspesvt.over-blog.com/>
- <http://musibiol.net/biologie/cours/glycemie/index.htm>
- [http://www.ac-creteil.fr/biotechnologies/doc\\_glucosebalance.htm](http://www.ac-creteil.fr/biotechnologies/doc_glucosebalance.htm)
- <http://www.medisite.fr>
- [http://www.doctissimo.fr/html/sante/analyses/ana\\_meta\\_sucres02.htm](http://www.doctissimo.fr/html/sante/analyses/ana_meta_sucres02.htm)
- <http://www.tparents.org/library/unification/books/evoltheo/EvolTheo-01.htm>

## -A-

**Albinisme** : Absence totale de la mélanine dans la peau, les poils et les yeux.

**Allèle** : l'une des informations génétiques relative à un même caractère.

**Allergie** : réaction anormale et excessive du système immunitaire. **Anticorps** : protéine secrétée par des plasmocytes en réponse à l'introduction d'un antigène dans l'organisme. Un anticorps est spécifique d'un antigène donné.

**Antigène** : élément reconnu comme étranger à l'organisme et déclenchant une réponse immunitaire spécifique visant à l'éliminer.

**Agglutinine** : anticorps plasmatique qui réagit avec des antigènes de surface en les agglutinant.

**Agglutinogène** : antigène membranaire des hématies de nature glycoprotéique qui réagit de façon spécifique avec une agglutinine.

**Autosome** : chromosome non sexuel. Le caryotype humain comporte 22 paires d'autosomes communs chez l'homme et la femme.

## -B-

**Bactérie** : type de micro-organisme unicellulaire procaryote.

**Brassage interchromosomique** : création de nouvelles combinaisons haploïdes de chromosomes dans les gamètes qui a pour origine la ségrégation indépendante des chromosomes homologues à l'anaphase I de la méiose.

## -C-

**Caryotype** : ensemble des chromosomes d'une cellule, caractérisé par le nombre et la forme des chromosomes.

**Cellule-œuf** : cellule diploïde résultant de la fécondation, cette cellule subit des mitoses

successives aboutissant à un nouvel individu.

**Chromatide** : élément constitutif d'un chromosome. Un chromosome peut contenir une chromatide ou deux chromatides réunies par un centromère après reproduction conforme de l'information génétique.

**Chromosome** : structure cellulaire constitué essentiellement d'ADN ; ils portent les gènes, support de l'information génétique, transmis des cellules mères aux cellules filles au cours des divisions cellulaires.

**CMH** : complexe majeur d'histocompatibilité : ensemble de 4 gènes portés, chez l'homme, par la paire de chromosome n°6 et codant pour les protéines d'histocompatibilité (marqueurs du CMH ou molécules HLA).

**Complexe hypothalamo-hypophysaire (CHH)** : ensemble formé par l'hypothalamus et l'hypophyse. Au sein du CHH, l'hypothalamus exerce une influence sur l'hypophyse par l'intermédiaire de neurohormones.

**Complexe immun** : complexe résultant de la fixation d'anticorps spécifiques sur un antigène.

**Complément** : ensemble d'une vingtaine de protéines du sérum sanguin. Il se fixe sur la membrane des cellules étrangères ou infectées et provoque leur lyse par éclatement.

## -D-

**Division cellulaire** : processus complexe assurant la répartition de l'information génétique d'une cellule mère dans deux cellules fille.

## -E-

**Effecteur** : molécule ou cellule différenciée ou organe assurant

une réponse physiologique

**Excrétion urinaire** : rejet d'une substance, au niveau des reins. Les produits ainsi excrétés se retrouvent dans l'urine.

**Endocrine** : se dit d'une cellule ou d'une glande secrétant des hormones dans le sang.

**Epitope ou déterminant anigénique** : motif moléculaire d'un antigène capable de déclencher une réponse immunitaire spécifique.

**Exocytose** : fusion de vésicules avec la membrane plasmique permettant la libération, à l'extérieur de la cellule, des substances contenues dans ces vésicules

## -F-

**Fécondation** : fusion d'un gamète femelle et d'un gamète mâle à n chromosomes chacun conduisant à une cellule-œuf à 2n chromosomes.

**Filtration rénale** : passage de certains éléments du plasma des capillaires sanguins dans les tubes urinifère.

## -G-

**Gène** : unité de l'information génétique désignant une portion de molécule d'ADN codant pour une protéine.

**Glande** : ensemble de cellules spécialisées dans la production de différentes substances.

**Génome** : totalité des gènes d'une cellule ou d'un organisme.

**Génotype** : la combinaison des allèles possédés par un individu pour un ou plusieurs caractères.

**Gamète** : cellule sexuel à n chromosomes.

**Greffé** : transfert d'un tissu ou d'un organe d'un 1<sup>er</sup> individu, le donneur, à un 2<sup>ème</sup> individu, le receveur.

**Greffon** : partie de l'organisme d'un individu implantée dans le corps du même individu ou d'un autre individu.

**Groupes sanguins** :

classification de sang reposant sur la présence ou l'absence de substances antigéniques héritées à la surface des globules rouges.

**-H-**

**Hémoglobine** : protéine contenue dans l'hématie et intervenant dans le transport des gaz respiratoires dans l'organisme.

**Hétérozygote** : se dit d'une cellule ou d'un organisme diploïde dont le génotype comporte 2 allèles différents pour un caractère (ou plus).

**Histamine** : substance responsable des réactions allergiques produite par des mastocytes.

**Homozygote** : se dit d'une cellule ou d'un organisme diploïde dont le génotype comporte 2 allèles identiques pour un caractère (ou plus).

**Hormone** : messager chimique, sécrété dans le sang par une cellule endocrine, distribué ainsi dans tout l'organisme, et modifiant le fonctionnement de cellules cibles possédant les récepteurs spécifiques de cette hormone

**Hybridation** : croisement entre deux individus de lignées pures pour un ou plusieurs caractères.

**Hybride** : terme qui s'emploie pour designer les individus hétérozygotes issus d'un croisement de deux lignées pures parentales.

**-I-**

**Immunisé** : se dit d'un individu qui a produit des anticorps ou des lymphocytes T protecteurs contre des antigènes.

**Immunocompétence** : capacité des cellules immunitaires reconnaître le non-soi, grâce à la présence à la surface, de récepteurs membranaires spécifiques.

**Information génétique** : information portée par l'ADN.

qui se transmet de génération en génération. Elle est responsable du développement de l'individu et de la réalisation de ses caractères.

**Interleukine (IL)** : catégorie de protéines produites par certaines cellules du système immunitaire et qui agissent, à distance, sur d'autres cellules de ce même système.

**-L-**

**Lymphe** : liquide extracellulaire, canalisé ou non.

**Lymphocyte** : globule blanc intervenant dans les réactions immunitaires spécifiques.

**-M-**

**Méiose** : ensemble de deux divisions cellulaires partant d'une cellule germinale diploïde et conduisant à la formation de cellules à n chromosomes.

**-N-**

**Néphron** : unité structurale et fonctionnelle du rein au niveau de laquelle est élaborée l'urine.

**-P-**

**Phagocyte** : cellule capable d'ingérer des particules, des cellules ou des débris cellulaires.

**Programme génétique** : ensemble des informations qui permettent le développement planifié de la cellule-œuf et la réalisation des caractères de l'individu.

**Phénotype** : ensemble des caractéristiques macroscopique ou microscopique d'un organisme qui résultent de l'expression du génotype.

**Perforines** : molécules produites par les lymphocytes T cytotoxiques capables de percer la membrane de cellules cible.

**-R-**

**Recepteur** : se dit d'un organisme qui reçoit un organe, un tissu ou du sang, d'un autre organisme (ou de lui-même).

**Reproduction conforme** :

Processus au cours duquel une division cellulaire permet la reproduction à l'identique de l'information génétique de la cellule mère dans les cellules filles.

**Récepteur** : protéine spécifique permettant la fixation d'un neurotransmetteur, d'une hormone, d'un antigène, etc. un récepteur peut être membranaire, cytoplasmique ou nucléaire.

**Régulation** : mécanisme physiologique par lequel un paramètre du milieu intérieur est maintenu à une valeur sensiblement constante.

**-S-**

**Séropositif** : se dit d'un individu dont le sérum contient des anticorps spécifiques d'un antigène.

**Sérum** : plasma débarrassé du fibrinogène.

**Sida** : syndrome d'immunodéficience acquise. Ensemble de symptômes consécutifs à la destruction massive des lymphocytes T4 par le VIH. C'est le dernier stade de l'infection par ce virus caractérisé par des maladies opportunistes liées à la déficience du système immunitaire.

**T**

**Transcriptase inverse ou réverse** :

enzyme que possèdent les rétrovirus, ou virus à ARN, et qui leur permet de transformer leur ARN en ADN, ce qui est l'inverse de la transcription.

**Toxine** : poison soluble produit par un être vivant. Les toxines sont responsables de la plupart des effets toxiques sur l'organisme.

**-U-**

**Urine** : liquide organique, formé dans les reins, à partir de substances contenues dans le plasma.