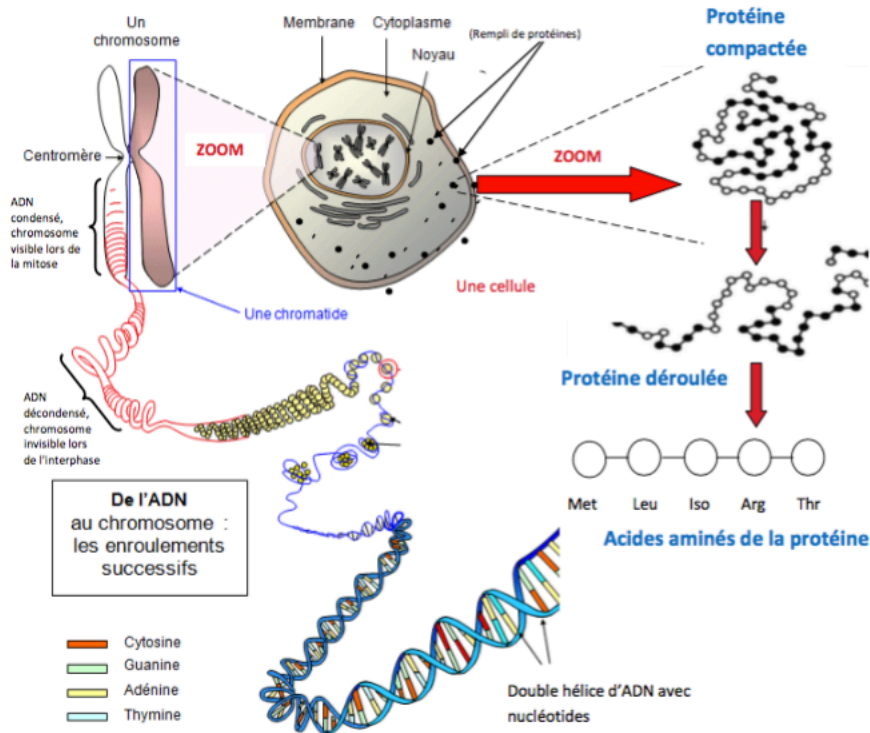


Fiche de révisions

Notions clés de génétique - Sciences de la Vie et de la Terre

Schéma clé - Relation ADN, gène, chromosome



Chaque individu d'une espèce donnée peut être définie par ses caractères visibles à toutes les échelles d'observation (caractères morpho-anatomiques (=macroscopiques) à l'échelle des organes, caractères cellulaires et caractères moléculaires). L'ensemble de ces caractères constitue son **phénotype**.

Les caractères protéiques déterminent les autres caractères moléculaires (grâce aux enzymes, catalyseurs indispensables à toutes les réactions de l'organisme). Les caractères moléculaires déterminent les caractères cellulaires qui déterminent à leur tour les caractères morpho-anatomiques.

Ce phénotype est en partie issu de l'expression coordonnée dans le temps et dans l'espace de l'**information génétique** contenue initialement dans la cellule œuf puis dans toutes les cellules nucléées qui en sont issues. Cette information est constituée d'un ensemble de **gènes portés par les chromosomes**.

Un **gène** est un fragment d'une molécule d'ADN complémentaire d'une molécule d'ARNm codant un ensemble de protéines. Pour les membres d'une même espèce, les gènes sont les mêmes ainsi que leur position (ou locus) sur les chromosomes. L'ensemble des gènes présents sur les chromosomes d'un individu constitue le **génotype** de cet individu.

On appelle **génom**, l'ensemble des molécules d'ADN contenues dans un organisme. Le séquençage des génomes ou de certaines parties du génome permet de comparer les êtres vivants entre eux, au sein d'une même espèce ou entre espèces différentes.

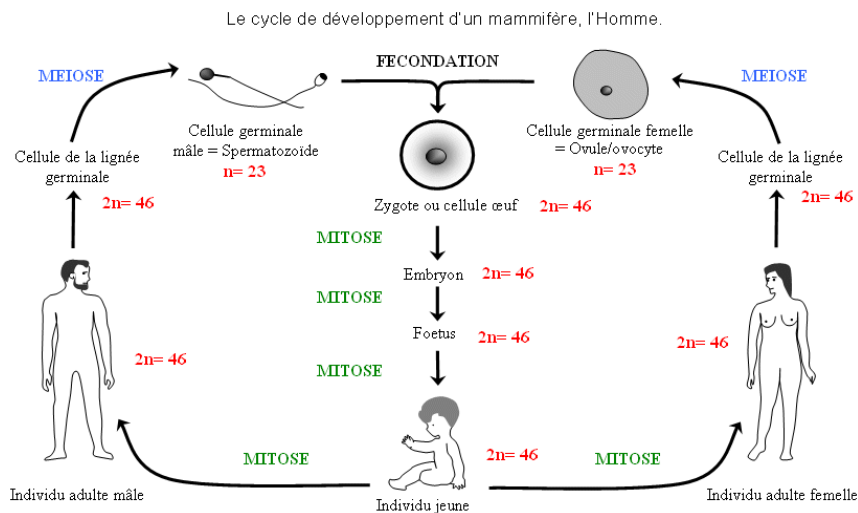
Maintien du caryotype et cycle de développement

On appelle **cycle de développement** d'une espèce la succession des événements allant de la création d'un individu à la création d'un de ses descendants. Dans les espèces à reproduction sexuée, deux individus de sexe opposé sont souvent nécessaires pour la formation d'un nouvel individu. **Chaque individu de l'espèce présente un nombre de chromosomes identiques : ce nombre est donc maintenu constant de génération en génération.** Le caryotype correspond ainsi au nombre de chromosomes au sein d'une cellule. Le caryotype est spécifique d'une espèce

Cela est permis par l'alternance d'une phase diploïde et d'une phase haploïde. **La reproduction sexuée repose sur l'alternance entre une méiose pour fabriquer les gamètes (passage de la phase diploïde à la phase haploïde) et la fécondation correspondant à la fusion des gamètes (passage de la phase haploïde à la phase diploïde).**



Ne pas confondre reproduction sexuée et fécondation (qui est une « étape » de la reproduction sexuée).



Haploïde / Diploïde

Chez les espèces où l'individu est constitué de cellules **haploïdes** (contenant n chromosomes tous différents), chaque gène est donc présent en un seul exemplaire dans les cellules d'un individu. Chaque individu ne présente qu'un allèle pour un gène donné. Le phénotype correspond donc strictement au génotype.

Cellule haploïde => n chromosomes

(par exemple pour les gamètes chez l'Homme => n = 23 chromosomes)

Par contre, chez les espèces où l'individu est constitué de cellules **diploïdes** (contenant 2n chromosomes), chaque gène est présent en deux exemplaires dans la plupart des cellules d'un individu. Chaque individu présente deux allèles pour un gène donné. Ces deux allèles peuvent être différents ou identiques.

Les deux chromosomes d'une même paire sont appelés chromosomes homologues (l'un provient du père et l'autre de la mère).

Cellule diploïde => 2n chromosomes

(par exemple toutes les cellules à l'exception des gamètes chez l'Homme => $2n = 46$ chromosomes)

Attention : Les cellules germinales sont bien des cellules diploïdes, ce sont les cellules à l'origine des cellules qui subiront la méiose permettant l'obtention des gamètes.

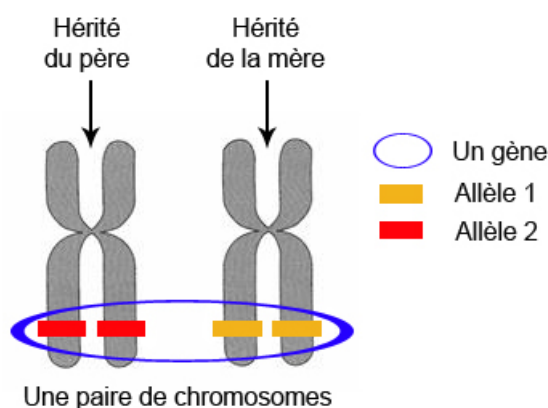
Un être humain a 22 paires de chromosomes homologues (les **autosomes**) et, si c'est une femme, deux chromosomes X, si c'est un homme, un chromosome X et un chromosome Y. Cette paire, les **chromosomes sexuels**, contient des instructions qui déterminent le sexe masculin ou le sexe féminin (un homme a les chromosomes sexuels X et Y, une femme a deux chromosomes sexuels X).

Gènes et allèles

Une espèce peut être caractérisée par ses gènes. Un **gène** peut se définir à la fois par la ou les protéines qu'il peut coder et par sa position sur un chromosome donné (locus). Dans une population, un gène peut exister sous plusieurs formes versions appelées **allèles**.

Par contre, chez les espèces om l'individu est constitué de cellules **diploïdes** (contenant 2n chromosomes), chaque gène est présent en deux exemplaires dans la plupart des cellules d'un individu.

- Si ces deux exemplaires sont identiques, l'individu est dit **homozygote pour le gène considéré**
- Si ces deux exemplaires sont différents, l'individu est dit **hétérozygote pour le gène considéré**



ATTENTION !!!

Sur un même chromosome, les deux chromatides sont strictement identiques (la réplication de l'ADN étant conforme) => Par conséquent les allèles sont toujours identiques sur un MEME CHROMOSOME.

Ils peuvent en revanche être différents sur les chromosomes d'une même paire (chromosomes homologues)

Lorsqu'il existe de nombreux allèles pour un même gène dans une population, on parle de **polyallélisme**. De plus, lorsqu'un gène présente plusieurs allèles (au moins deux) ayant tous une fréquence supérieure à 1% dans la population, on dit qu'il y a un **polymorphisme génique** pour ce gène dans cette population

Allèle dominant / Allèle récessif

Dans le cas d'individus hétérozygotes, le phénotype ne correspond pas toujours au génotype. Il dépend des relations de **dominance-récessivité** ou de **codominance** existant entre les deux allèles du gène considéré.

- ⇒ Lorsque l'allèle peut être présent en un seul exemplaire pour donner le phénotype : il est dit **dominant** par rapport à l'allèle qui est alors dit **récessif**.

Par convention, le **phénotype se note entre crochets et le génotype entre parenthèse avec une double barre de fraction**.

Par exemple, dans le cadre du gène groupe sanguin, il existe trois allèles : A, B et O. Les allèles A et B sont dominants par rapport à O qui est récessif. Ainsi on a les relations suivantes entre génotype et phénotype :

Génotypes possibles	(A//A) ou (A//O)	(B//B) ou (B//O)	(A//B)	(O//O)
Phénotype	[A]	[B]	[AB]	[O]

Les mutations

Les différents allèles d'un même gène sont issus de la modification de la séquence nucléotidique d'un gène ancestral unique. Ces modifications de l'ADN sont appelées **mutations**.

La plus petite unité de mutation est le nucléotide. Lorsqu'une mutation affecte un seul nucléotide, on parle de **mutation ponctuelle**. Lorsque plus d'un nucléotide est affecté, on parle de mutations larges qui peuvent concerner un très grand nombre de nucléotides voisins.

Dans les deux cas, il existe trois grands types de modifications :

- ⇒ Les **substitutions** : un ou plusieurs nucléotides sont remplacés par d'autres. Nous pouvons identifier différents types de mutations par substitution selon les conséquences => mutation silencieuse (si l'acide aminé est inchangé), mutation faux-sens (modification de l'acide aminé) ou non-sens (changement en codon stop).
- ⇒ Les **délétions** : un ou plusieurs nucléotides sont supprimés de la séquence
- ⇒ Les **additions** : un ou plusieurs nucléotides sont ajoutés

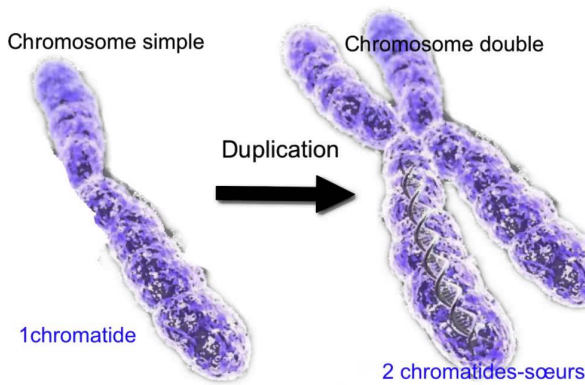
Les mutations peuvent être transmises à la descendance à partir du moment où **elles touchent des cellules germinales**.

Chromosome double / Chromosome simple

Un chromosome est le support de l'information génétique. Il est constitué d'ADN condensé autour de protéines (les histones). Selon le moment du cycle cellulaire, **un chromosome peut être double ou simple**.

- ⇒ Un chromosome double est constitué **de deux chromatides** (c'est à dire deux « bras », contenant chacun une molécule d'ADN).

⇒ Un chromosome simple est constitué d'une seule chromatide (c'est à dire un bras, contenant une molécule d'ADN).

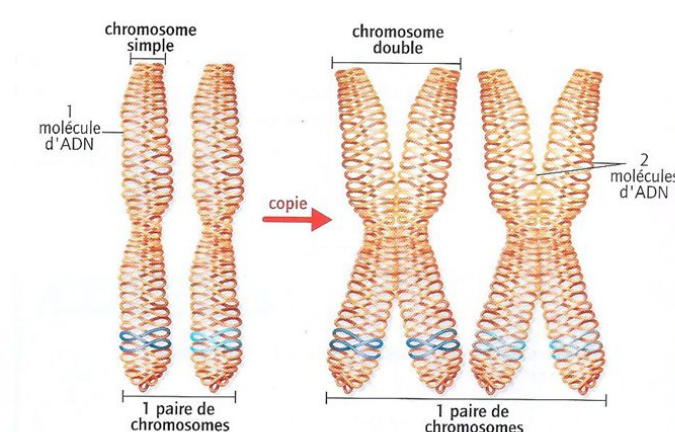
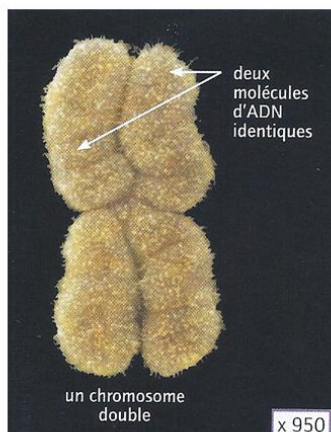


La duplication de l'ADN permettant de passer de chromosome simple à chromosome double est la **réplication** qui se déroule pendant la phase S de l'interphase grâce à l'action de l'ADN polymérase.

Cette réplication est dite semi-conservative, cela signifie que **l'information génétique sera identique sur chaque chromatide**. Par conséquent les allèles sont identiques, en l'absence de phénomène de crossing-over.

⇒ **Remarque : Il est important de bien comprendre qu'il s'agit d'UN chromosome (qu'il soit double ou simple). Il est donc indispensable de ne pas confondre chromosome simple / chromosome double (un seul chromosome ayant donc les mêmes allèles sur chaque chromatide) et paire de chromosomes homologues (deux chromosomes pouvant ainsi avoir des allèles différents)**

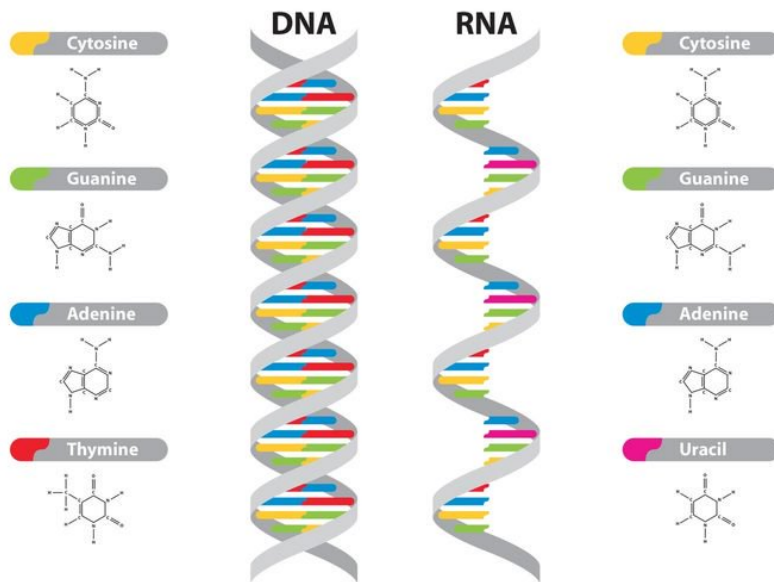
⇒ **Pour ne pas confondre, je vous conseille de compter le nombre de centromères pour avoir le nombre de chromosomes (ainsi qu'il soit double ou simple, il y a toujours un seul centromère => donc un chromosome).**



Double brin / Simple brin

A une plus petite échelle, chaque chromatide est constituée d'une molécule d'ADN. La molécule d'ADN est une molécule bicaténaire, c'est à dire constitué de **deux brins**. Ainsi pour l'ADN => Une molécule d'ADN = deux brins complémentaires.

L'ARN est une molécule monocaténaire, c'est à dire constitué d'un **simple brin**. Ainsi pour l'ARN => Une molécule d'ARN = un seul brin complémentaire.



Le passage de l'ADN en ARN est la transcription, étape de la synthèse protéique, qui se déroule dans le noyau grâce à l'action de l'ARN polymérase.

Méiose / Mitose / Fécondation

Ces différentes étapes sont caractéristiques de la reproduction sexuée lors d'un cycle de développement.

La méiose est un ensemble de deux divisions qui assure le passage de la phase diploïde à la phase haploïde. Elle affecte les cellules germinales souches des mammifères (dans les gonades).

- ⇒ La première division méiotique est dite **réductionnelle** car elle réduit par deux le nombre de chromosomes entre la cellule mère et les deux cellules filles, en séparant les chromosomes homologues : on dit qu'il y a **disjonction indépendante et équitable des chromosomes homologues en anaphase I**.
- ⇒ La deuxième division est dite **équationnelle** car elle maintient le nombre de chromosomes entre la cellule mère et ses cellules filles en ne séparant que les chromatides de chaque chromosome : on dit qu'il y a **disjonction indépendante et équitable des chromatides en anaphase II**. La deuxième division méiotique se rapproche donc d'une mitose.



La méiose ne peut pas être confondue avec la mitose (même si elles sont toutes les deux précédées d'une réplification de l'ADN). A la différence de la méiose, la mitose conserve le nombre de chromosomes (les cellules restent donc diploïdes, c'est à dire à 2n chromosomes); Dans le cadre de la mitose, **c'est le nombre de chromatides qui est divisé par deux** (il y a donc bien une division par deux de la quantité d'ADN).



La fécondation est la fusion entre deux cellules haploïdes issues de la méiose (les gamètes chez les mammifères). Cette fusion met en commun les chromosomes de chaque cellule haploïde : **la fécondation rétablit la diploïdie**.

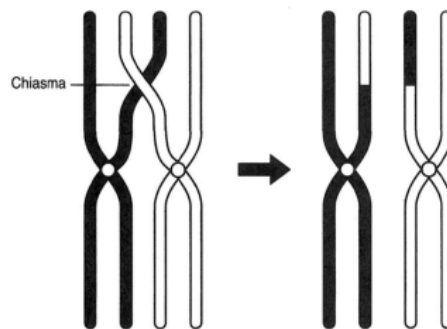
La **succession de méiose ($2n \rightarrow n$) et de fécondation ($n \rightarrow 2n$) permet donc de maintenir constant le nombre de chromosomes de génération en génération.**

Brassage intrachromosomique / Brassage interchromosomique

On appelle **brassage génétique** le processus à l'origine de la variabilité des combinaisons alléliques qu'un individu peut transmettre à sa descendance. Ce brassage se produit donc à la fois au cours du passage de la phase diploïde à la phase haploïde (autrement dit, au cours de la méiose) et au cours de la fécondation.

Le brassage intrachromosomique concerne un ensemble de gènes situés sur un même chromosome (= gènes liés). Ce brassage est la conséquence d'échanges entre chromatides de chromosomes homologues lors de la prophase I de la méiose. Ces échanges sont appelés **crossing-over**.

En effet en prophase I, les **chromosomes homologues s'apparient** (ils viennent au contact l'un de l'autre). Des **chiasmata** (=enchevêtrements de chromatides) peuvent se former et produire des recombinaisons entre segments homologues des chromatides.



Remarque : A l'issue du crossing-over, les deux chromatides du chromosome affecté ne sont donc plus identiques.

La première division de méiose assure la **séparation des chromosomes homologues**. Cette ségrégation des différentes paires de chromosomes est indépendante. Or les chromosomes homologues ne sont pas identiques : ils portent des allèles différents pour de nombreux locus. La ségrégation aléatoire des chromosomes homologues en anaphase I conduit alors à la formation de cellules haploïdes (gamètes) présentant des combinaisons alléliques différentes : on dit qu'il y a brassage interchromosomique.