



# COURS PI

★ L'école sur-mesure ★

de la Maternelle au Bac, Établissement d'enseignement  
privé à distance, déclaré auprès du Rectorat de Paris

**Première - Module 1 - Génomique fonctionnelle :  
expression des gènes et santé**

## Sciences de la Vie et de la Terre

v.5.1



[www.cours-pi.com](http://www.cours-pi.com)

Paris & Montpellier



# EN ROUTE VERS LE BACCALAURÉAT

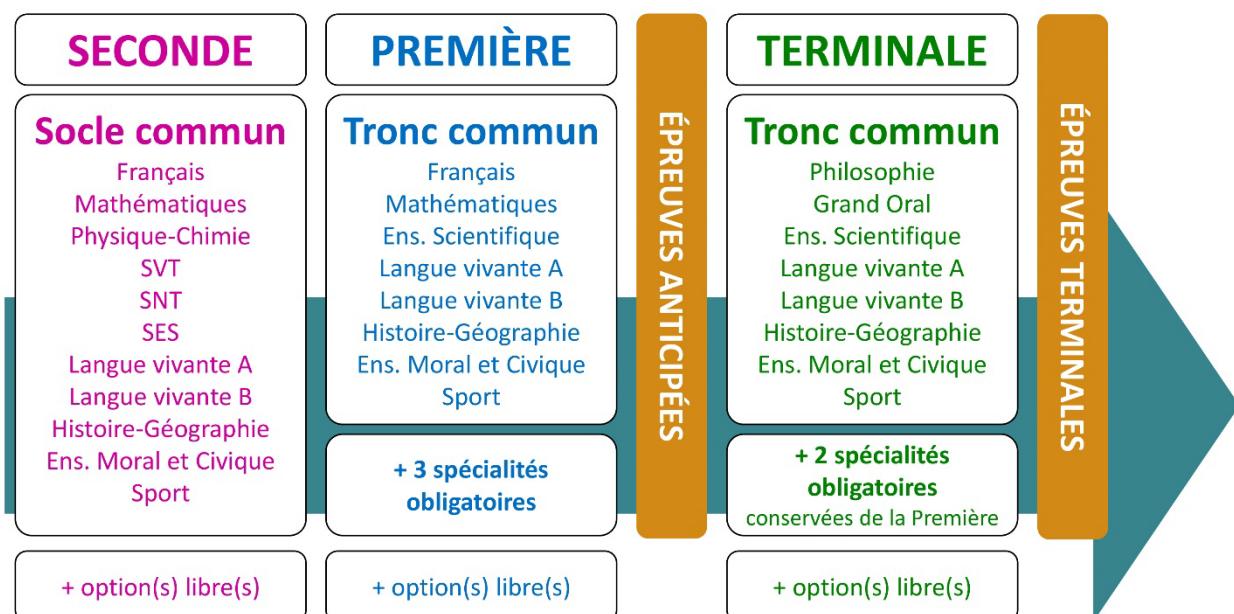
Comme vous le savez, la réforme du Baccalauréat est entrée en vigueur progressivement jusqu'à l'année 2021, date de délivrance des premiers diplômes de la nouvelle formule.

Dans le cadre de ce nouveau Baccalauréat, notre Etablissement, toujours attentif aux conséquences des réformes pour les élèves, s'est emparé de la question avec force énergie et conviction pendant plusieurs mois, animé par le souci constant de la réussite de nos lycéens dans leurs apprentissages d'une part, et par la pérennité de leur parcours d'autre part. Notre Etablissement a questionné la réforme, mobilisé l'ensemble de son atelier pédagogique, et déployé tout son savoir-faire afin de vous proposer un enseignement tourné continuellement vers l'excellence, ainsi qu'une scolarité tournée vers la réussite.

- Les Cours Pi s'engagent pour faire du parcours de chacun de ses élèves un tremplin vers l'avenir.
- Les Cours Pi s'engagent pour ne pas faire de ce nouveau Bac un diplôme au rabais.
- Les Cours Pi vous offrent écoute et conseil pour coconstruire une scolarité sur-mesure.

## LE BAC DANS LES GRANDES LIGNES

Ce nouveau Lycée, c'est un enseignement à la carte organisé à partir d'un large tronc commun en classe de Seconde et évoluant vers un parcours des plus spécialisés année après année.



## CE QUI A CHANGÉ

- Il n'y a plus de séries à proprement parler.
- Les élèves choisissent des spécialités : trois disciplines en classe de Première ; puis n'en conservent que deux en Terminale.
- Une nouvelle épreuve en fin de Terminale : le Grand Oral.
- Pour les lycéens en présentiel l'examen est un mix de contrôle continu et d'examen final laissant envisager un diplôme à plusieurs vitesses.
- Pour nos élèves, qui passeront les épreuves sur table, le Baccalauréat conserve sa valeur.

## CE QUI N'A PAS CHANGÉ

- Le Bac reste un examen accessible aux candidats libres avec examen final.
- Le système actuel de mentions est maintenu.
- Les épreuves anticipées de français, écrit et oral, tout comme celle de spécialité abandonnée se dérouleront comme aujourd'hui en fin de Première.



A l'occasion de la réforme du Lycée, nos manuels ont été retravaillés dans notre atelier pédagogique pour un accompagnement optimal à la compréhension. Sur la base des programmes officiels, nous avons choisi de créer de nombreuses rubriques :

- **Suggestions de lecture** pour s'ouvrir à la découverte de livres de choix sur la matière ou le sujet
- **Réfléchissons ensemble** pour guider l'élève dans la réflexion
- **Complément d'information** pour explorer des ressources complémentaires
- **L'essentiel** et **Le temps du bilan** pour souligner les points de cours à mémoriser au cours de l'année
- Et enfin... la rubrique **Les Clés du Bac by Cours Pi** qui vise à vous donner, et ce dès la seconde, toutes les cartes pour réussir votre examen : notions essentielles, méthodologie pas à pas, exercices types et fiches étape de résolution !

## SCIENCES DE LA VIE ET DE LA TERRE PREMIÈRE

### Module 1 – Génomique fonctionnelle : expression des gènes et santé

#### L'AUTEUR



**Sébastien RANALDI**

« Enseigner c'est reformuler ».

Titulaire d'un doctorat en biochimie, passionné de biologie et de science en général depuis toujours, il a choisi l'enseignement après 10 ans d'activité dans la recherche. Sa pratique de l'enseignement est tournée vers l'utilisation d'images simples pour illustrer des concepts qui semblent compliqués. Sébastien est aussi fan de basket, de mangas, et de musique.

#### PRÉSENTATION

La discipline Sciences de la Vie et de la Terre va non seulement permettre aux élèves de constituer leur socle de connaissances culturelles et notionnelles scientifiques, mais aussi de les préparer à analyser, commenter, et argumenter leurs raisonnements.

Ce sont ces compétences qui seront évaluées au baccalauréat et c'est à cela que va vous préparer par étapes, de façon très guidée tout au long des 3 thématiques au programme :

- La Terre, la vie et l'évolution du vivant
- Enjeux contemporains de la planète
- Le corps humain et la santé

Des thèmes passionnants que nous vous proposons de découvrir sans attendre !

## CONSEILS À L'ÉLÈVE

Vous disposez d'un support de Cours complet : **prenez le temps** de bien le lire, de le comprendre mais surtout de l'**assimiler**. Vous disposez pour cela d'exemples donnés dans le cours et d'exercices types corrigés. Vous pouvez rester un peu plus longtemps sur une unité mais travaillez régulièrement.

## LES DEVOIRS

Les devoirs constituent le moyen d'évaluer l'acquisition de **vos savoirs** (« Ai-je assimilé les notions correspondantes ? ») et de **vos savoir-faire** (« Est-ce que je sais expliquer, justifier, conclure ? »).

Placés à des endroits clés des apprentissages, ils permettent la vérification de la bonne assimilation des enseignements.

Aux *Cours Pi*, vous serez accompagnés par un **professeur selon chaque matière** tout au long de votre année d'étude. Référez-vous à votre « Carnet de Route » pour l'identifier et découvrir son parcours.

Avant de vous lancer dans un devoir, assurez-vous d'avoir **bien compris les consignes**.

**Si vous repérez des difficultés lors de sa réalisation**, n'hésitez pas à le mettre de côté et à revenir sur les leçons posant problème. **Le devoir n'est pas un examen**, il a pour objectif de s'assurer que, même quelques jours ou semaines après son étude, une notion est toujours comprise.

**Aux Cours Pi, chaque élève travaille à son rythme, parce que chaque élève est différent et que ce mode d'enseignement permet le « sur-mesure ».**

Nous vous engageons à respecter le moment indiqué pour faire les devoirs. Vous les identifierez par le bandeau suivant :



Vous pouvez maintenant faire et envoyer le devoir n°1



Il est **important de tenir compte des remarques, appréciations et conseils du professeur-correcteur**. Pour cela, il est très important d'envoyer les devoirs au fur et à mesure et non groupés. **C'est ainsi que vous progresserez !**

Donc, dès qu'un devoir est rédigé, envoyez-le aux *Cours Pi* par le biais que vous avez choisi :

- 1) Par **soumission en ligne** via votre espace personnel sur **PoulPi**, pour un envoi **gratuit, sécurisé** et plus **rapide**.
- 2) Par **voie postale** à *Cours Pi*, 9 rue Rebuffy, 34 000 Montpellier  
*Vous prendrez alors soin de joindre une grande enveloppe libellée à vos nom et adresse, et affranchie au tarif en vigueur pour qu'il vous soit retourné par votre professeur*

**N.B. :** quel que soit le mode d'envoi choisi, vous veillerez à **toujours joindre l'énoncé du devoir**; plusieurs énoncés étant disponibles pour le même devoir.

**N.B. :** si vous avez opté pour un envoi par voie postale et que vous avez à disposition un scanner, nous vous engageons à conserver une copie numérique du devoir envoyé. Les pertes de courrier par la Poste française sont très rares, mais sont toujours source de grand mécontentement pour l'élève voulant constater les fruits de son travail.

# SOUTIEN ET DISPONIBILITÉ

## ❖ VOTRE RESPONSABLE PÉDAGOGIQUE

Professeur des écoles, professeur de français, professeur de maths, professeur de langues : notre Direction Pédagogique est constituée de spécialistes capables de dissiper toute incompréhension.

Au-delà de cet accompagnement ponctuel, notre Etablissement a positionné ses Responsables pédagogiques comme des « super profs » capables de co-construire avec vous une scolarité sur-mesure.

En somme, le Responsable pédagogique est votre premier point de contact identifié, à même de vous guider et de répondre à vos différents questionnements.

Votre Responsable pédagogique est la personne en charge du suivi de la scolarité des élèves.

Il est tout naturellement votre premier référent : une question, un doute, une incompréhension ? Votre Responsable pédagogique est là pour vous écouter et vous orienter. Autant que nécessaire et sans aucun surcoût.

QUAND  
PUIS-JE  
LE  
JOINDRE ?

Du **lundi au vendredi** : horaires disponibles sur votre carnet de route et sur PoulPi.

QUEL  
EST  
SON  
RÔLE ?

**Orienter** les parents et les élèves.  
**Proposer** la mise en place d'un accompagnement individualisé de l'élève.  
**Faire évoluer** les outils pédagogiques.  
**Encadrer** et **coordonner** les différents professeurs.

## ❖ VOS PROFESSEURS CORRECTEURS

Notre Etablissement a choisi de s'entourer de professeurs diplômés et expérimentés, parce qu'eux seuls ont une parfaite connaissance de ce qu'est un élève et parce qu'eux seuls maîtrisent les attendus de leur discipline. En lien direct avec votre Responsable pédagogique, ils prendront en compte les spécificités de l'élève dans leur correction. Volontairement bienveillants, leur correction sera néanmoins juste, pour mieux progresser.

QUAND  
PUIS-JE  
LE  
JOINDRE ?

Une question sur sa correction ?  
• faites un mail ou téléphonez à votre correcteur et demandez-lui d'être recontacté en lui laissant **un message avec votre nom, celui de votre enfant et votre numéro**.  
• autrement pour une réponse en temps réel, appelez votre Responsable pédagogique.

## ❖ LE BUREAU DE LA SCOLARITÉ

Placé sous la direction d'Elena COZZANI, le Bureau de la Scolarité vous orientera et vous guidera dans vos démarches administratives. En connaissance parfaite du fonctionnement de l'Etablissement, ces référents administratifs sauront solutionner vos problématiques et, au besoin, vous rediriger vers le bon interlocuteur.

QUAND  
PUIS-JE  
LE  
JOINDRE ?

Du **lundi au vendredi** : horaires disponibles sur votre carnet de route et sur PoulPi.  
04.67.34.03.00  
[scolarite@cours-pi.com](mailto:scolarite@cours-pi.com)



# LE SOMMAIRE

Sciences de la Vie et de la Terre - Module 1 - Génomique fonctionnelle : expression des gènes et santé

<b>Introduction</b>	1
---------------------	---

<b>CHAPITRE 1. Le cycle cellulaire</b>	3
--	---

## Q COMPÉTENCES VISÉES

- Recenser, extraire et exploiter des informations permettant de caractériser les phases d'un cycle cellulaire eucaryote.
- Acquérir des connaissances fondamentales sur la formation des mutations.
- Recenser et exploiter des informations permettant de caractériser des mutations.
- Recenser et exploiter des informations sur la diversité allélique au sein des populations.
- Étudier des profils d'expression de cellules différenciées montrant leur équipement enzymatique.

<b>1. Les étapes du cycle cellulaire</b>	4
--	---

<b>Exercices</b>	7
------------------	---

<b>2. La duplication de l'ADN</b>	9
-----------------------------------	---

<b>Exercices</b>	14
------------------	----

<b>3. La mitose et la méiose</b>	16
----------------------------------	----

<b>Exercices</b>	20
------------------	----

<b>Le temps du bilan</b>	24
--------------------------	----

<b>Les Clés du Bac</b>	25
------------------------	----

<b>CHAPITRE 2. L'expression du patrimoine génétique</b>	31
---	----

## Q COMPÉTENCES VISÉES

- Repérer les différents niveaux d'étude du phénotype.
- Comprendre que les différents niveaux du phénotype sont liés (de l'échelle moléculaire à l'échelle macroscopique).
- Construire un schéma fonctionnel.
- Interpréter des résultats expérimentaux.
- Comprendre les 3 étapes de l'expression d'un gène.

<b>Première approche</b>	32
--------------------------	----

<b>1. La transcription</b>	33
----------------------------	----

<b>Exercices</b>	36
------------------	----

<b>2. La traduction</b>	38
-------------------------	----

<b>Exercices</b>	42
------------------	----

<b>3. Notion de phénotype</b>	46
-------------------------------	----

<b>Exercices</b>	48
------------------	----

<b>Le temps du bilan</b>	55
--------------------------	----

<b>Les Clés du Bac</b>	56
------------------------	----

## **CHAPITRE 3. Introduction à la notion de diversité allélique ..... 61**

### **Q COMPÉTENCES VISÉES**

- Observer la diversité génétique.
- Définir la diversité génétique.
- Aborder les mécanismes évolutifs : dérive génétique et sélection naturelle.

<b>Première approche .....</b>	<b>62</b>
<b>1. Les mutations : origines.....</b>	<b>64</b>
<b>Exercices.....</b>	<b>66</b>
<b>2. Les mutations : mécanismes de réparation.....</b>	<b>68</b>
<b>Exercices.....</b>	<b>71</b>
<b>3. Les mutations et la diversité allélique.....</b>	<b>74</b>
<b>Exercices.....</b>	<b>76</b>
<b>Le temps du bilan .....</b>	<b>77</b>
<b>Les Clés du Bac .....</b>	<b>78</b>

## **CHAPITRE 4. Introduction à l'enzymologie..... 81**

### **Q COMPÉTENCES VISÉES**

- Comprendre que les enzymes issus de l'expression génétique d'une cellule sont essentiels à la vie cellulaire et sont aussi des marqueurs de sa spécialisation.

<b>Première approche .....</b>	<b>82</b>
<b>1. Les enzymes .....</b>	<b>83</b>
<b>Exercices.....</b>	<b>86</b>
<b>2. Initiation à la cinétique enzymatique.....</b>	<b>89</b>
<b>Exercices.....</b>	<b>91</b>
<b>Le temps du bilan .....</b>	<b>94</b>
<b>Les Clés du Bac .....</b>	<b>95</b>

## **CORRIGÉS des exercices..... 101**



# SUGGESTIONS CULTURELLES

## ESSAIS

- **Le coup de la girafe : des savants dans la savane** Léo Grasset
- **Le hasard et la nécessité** Jacques Monod
- **La plus belle histoire du monde** Reeves, Simonnet, Coppens, de Rosnay
- **La raison du plus faible** Jean-Marie Pelt
- **La vie est belle : les surprises de l'évolution** Stephen Jay Gould
- **Le gène égoïste** Richard Dawkins
- **Eloge de la différence : la génétique et les hommes** Albert Jacquard
- **La logique du vivant** François Jacob
- **Atlas de la biologie** Günther Vogel et Hartmut Angermann
- **Sur les épaules de Darwin (tous les tomes)** Jean-Claude Ameisen

## BANDES DESSINÉES

- **Darwin (tous les tomes)** Fabio Bono et Christian Clot
- **La biologie en BD** Larry Gonick
- **La génétique en BD** Larry Gonick

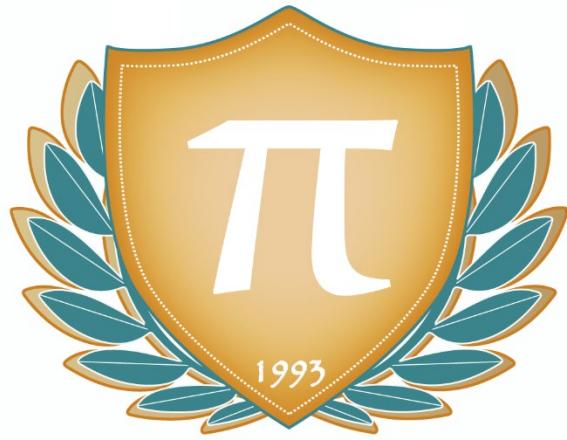
## PODCASTS

- **La tête au carré** France Inter
- **Podcastscience.fm** [www.podcastscience.fr](http://www.podcastscience.fr)
- **De cause à effet** France Culture

## DOCUMENTAIRES AUDIOVISUELS

- **La fabuleuse histoire de l'évolution (6 épisodes)** Satoshi Okabe
- **Cosmos : une odyssée à travers l'univers (13 épisodes)** Neil deGrasse Tyson
- **La fabuleuse histoire de la science (6 épisodes)**

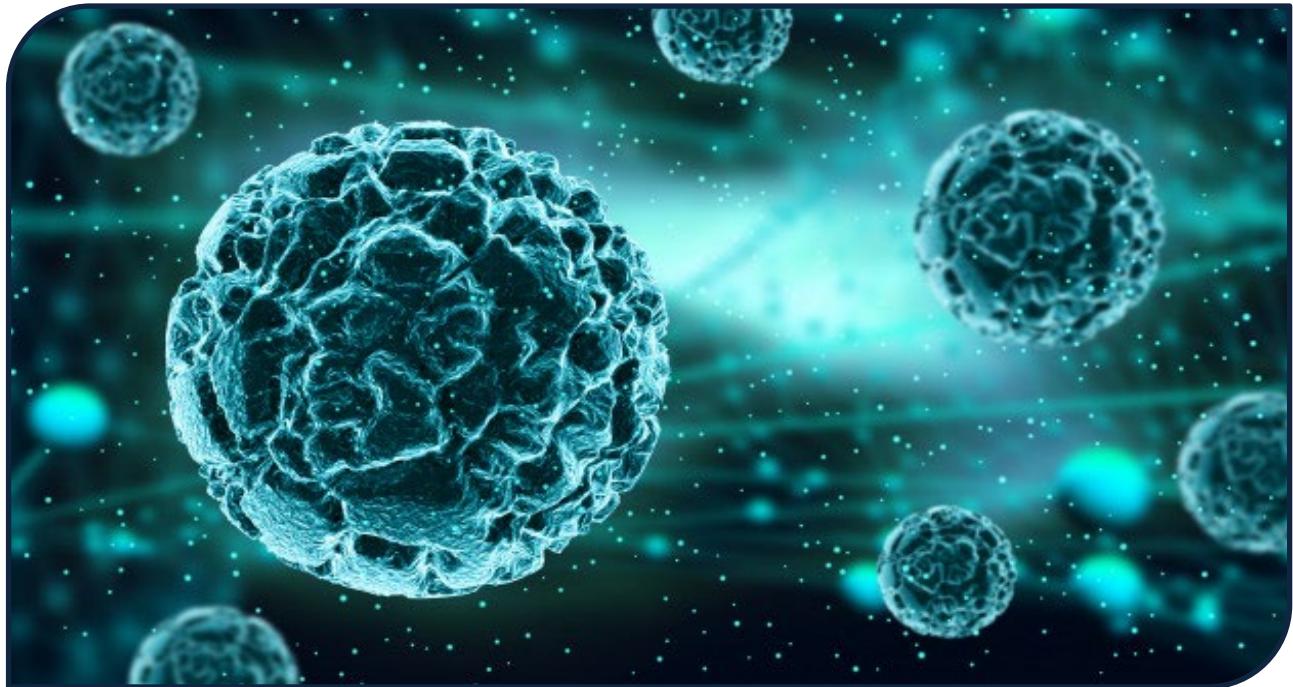






## INTRODUCTION

---



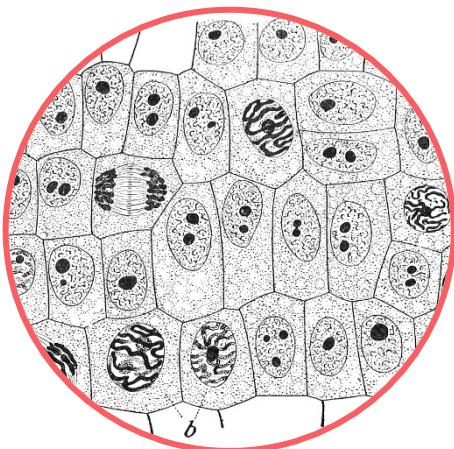
Le but de ce module est en quelque sorte d'étudier la vie d'une cellule.

Celle-ci doit grandir et se « reproduire » (axe 1 : le cycle cellulaire). Lors de son existence, un peu comme un joueur de Minecraft, elle va devoir construire un ensemble d'objets en fonction de ses besoins. Pour ce faire, comme vous, elle va utiliser des notices (axe 2 : l'expression du patrimoine génétique) et si ces notices contiennent des erreurs alors elle va se tromper et cela aura des conséquences plus ou moins importantes (axe 3 : introduction à la notion de diversité allélique). Enfin, les objets qu'elle construira n'auront pas tous les mêmes fonctions et les mêmes caractéristiques (axe 4 : introduction à l'enzymologie).



# CHAPITRE 1

## LE CYCLE CELLULAIRE



Dans ce chapitre nous étudierons la vie d'une cellule. Celle-ci doit grandir et se « reproduire ». Lors de son existence, un peu comme un joueur de Minecraft, elle va devoir construire un ensemble d'objets en fonction de ses besoins. Pour ce faire, comme vous, elle va utiliser des notices et si ces notices contiennent des erreurs, alors elle va se tromper et cela aura des conséquences plus ou moins importantes. Enfin, les objets qu'elle construira n'auront pas tous les mêmes fonctions et les mêmes caractéristiques.

### Q COMPÉTENCES VISÉES

- Recenser, extraire et exploiter des informations permettant de caractériser les phases d'un cycle cellulaire eucaryote.
- Acquérir des connaissances fondamentales sur la formation des mutations.
- Recenser et exploiter des informations permettant de caractériser des mutations.
- Recenser et exploiter des informations sur la diversité allélique au sein des populations.
- Étudier des profils d'expression de cellules différenciées montrant leur équipement enzymatique.



## LE CYCLE CELLULAIRE

### Les étapes du cycle cellulaire

Le cycle cellulaire est l'ensemble des modifications qu'une cellule subit entre sa formation par division à partir d'une cellule mère et le moment où cette cellule a fini de se diviser en deux cellules filles. La durée du cycle cellulaire varie d'une espèce à l'autre et d'un type cellulaire à l'autre. Des cellules humaines en culture se divisent environ toutes les 24 heures tandis qu'une levure bourgeonnante mettra seulement 90 minutes à faire le tour de son cycle.



### Première approche Division cellulaire

Etudiez les documents ci-dessous puis répondez aux questions.

#### Document 1 : texte

##### Cycle de division : dans le temps et l'espace / CNRS.

Afin de se diviser, la cellule réplique son génome et répartit une copie de chaque côté de son espace intérieur, qui deviendra les deux cellules filles. La coordination correcte des événements du cycle cellulaire les uns par rapport aux autres dans le temps et l'espace est cruciale afin de s'assurer qu'une seule copie de chaque chromosome soit transmise aux cellules filles. Une fois que la cellule s'engage à se diviser, elle commence par répliquer son ADN. Le moment auquel les origines de réPLICATION sont activées est régulé non seulement temporellement mais aussi spatialement. En effet, les origines de réPLICATION précoces et tardives se situent dans des parties différentes du noyau. Au cours de la réPLICATION la cohésion est établie entre les chromatides-sœurs. La mitose est une succession complexe d'événements précis et il est important que ces événements soient coordonnés les uns avec les autres, spatialement et temporellement. Les points de contrôle jouent un rôle primordial dans la coordination temporelle des événements de la mitose. L'exemple classique est le point de contrôle du fuseau mitotique.

#### Document 1 : vidéo <https://youtu.be/LhNrrwUNJz4>

##### Les principales étapes du cycle cellulaire / INSERM.

### "OUVREZ LES PORTES DU LABORATOIRE": CELLULES ET CELLULES SOUCHES



MOOC côté cours : Les principales étapes du cycle cellulaire

147 503 vues • 5 mai 2015

1,4 K

39

PARTAGER

ENREGISTRER

...



Inserm

147 k abonnés

S'ABONNER

1. D'après les documents ci-dessus que fait une cellule avant de se diviser ?

---

---

2. Qu'est-ce qui est crucial « afin de s'assurer qu'une seule copie de chaque chromosome soit transmise aux cellules filles » ?

---

---

3. Une fois que la cellule commence à se diviser, que fait-elle en premier ?

---

---

4. A l'aide de ces documents, définissez la mitose.

---

---

## CORRECTION

1. « La cellule réplique son génome et répartit une copie de chaque côté de son espace intérieur, qui deviendra les deux cellules filles ».
2. Il faut une « coordination correcte des événements du cycle cellulaire les uns par rapport aux autres dans le temps et l'espace ».
3. Elle commence par dupliquer son ADN.
4. Elle est définie comme étant « une succession complexe d'événements précis et il est important que ces événements soient coordonnés les uns avec les autres, spatialement et temporellement. »

Parmi les nombreux besoins d'un organisme, on trouve la multiplication de ses cellules. Cela lui permettra de se développer et de renouveler ses cellules sénescentes (trop âgées). Une cellule « appelée » à se diviser rentrera dans un processus nommé cycle cellulaire, processus qui conduira à l'obtention de deux cellules filles identiques à partir d'une cellule mère initiale.

Ce cycle cellulaire présente 2 étapes :

- L'interphase (en 3 phases : G1, S et G2).
- La mitose (en 6 phases : prophase, prométaphase, métaphase, anaphase, télophase et cytokinèse).

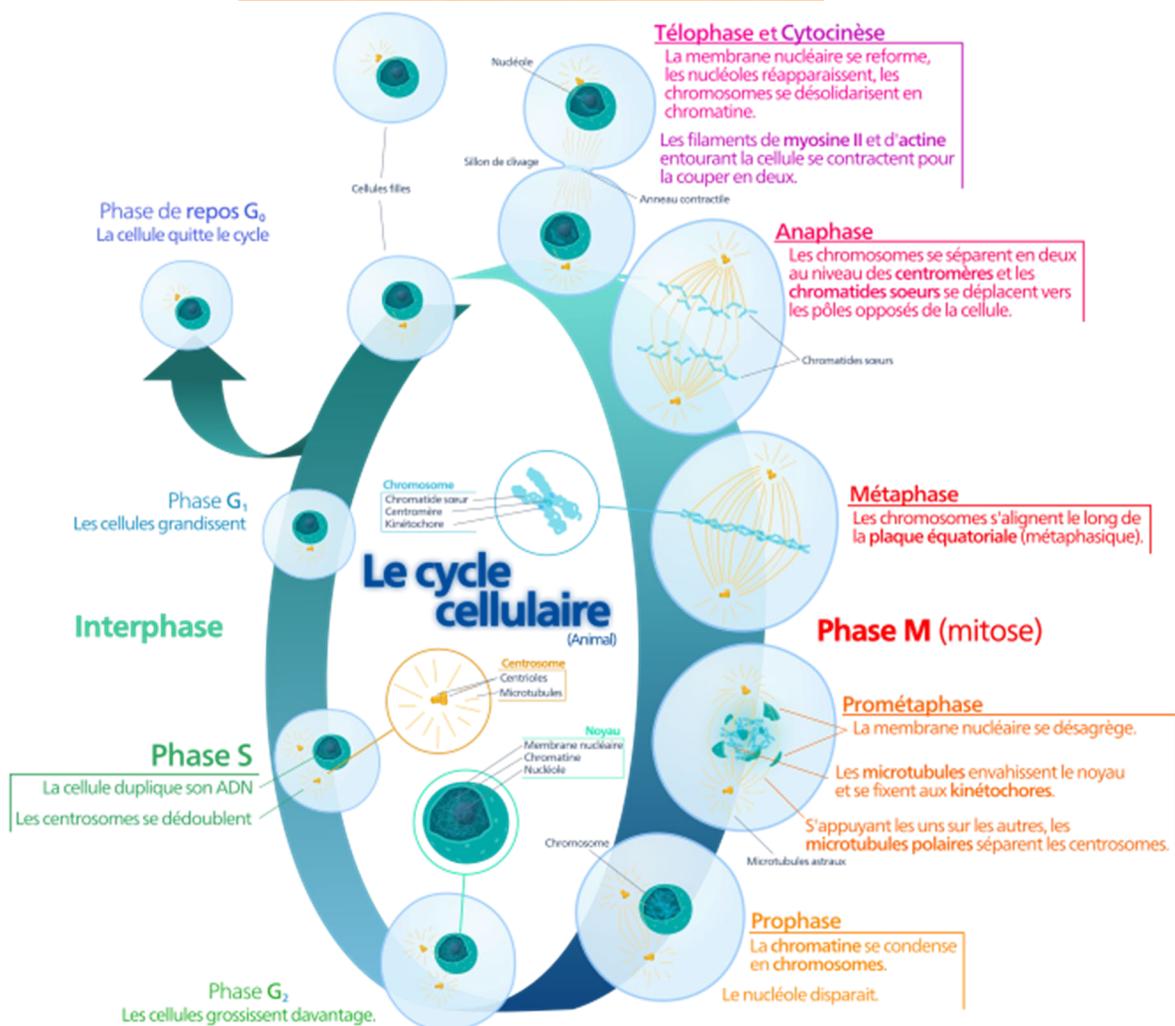
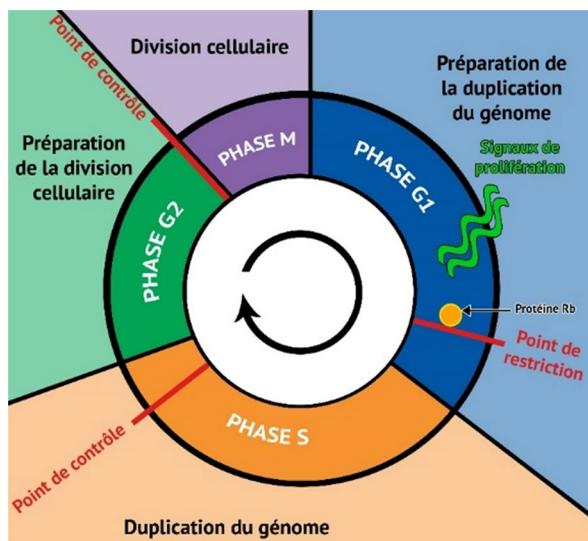
La durée du cycle cellulaire est très variable. Exemples : 30 min chez l'embryon de xénope ; 12 h pour les cellules intestinales ; 1 an pour les cellules hépatiques.

Dans une cellule humaine en culture, l'interphase dure en moyenne 23 h. Les durées des phases S (10-12 h) et M (mitose) (1 h) sont relativement constantes. Les durées des phases G2 et surtout G1 sont très variables.



## RÉFLÉCHISONS ENSEMBLE

A l'aide des documents ci-dessous, donner le rôle des différentes étapes d'un cycle cellulaire.



Rôle de la phase G<sub>1</sub> :

Rôle de la phase S :

Rôle de la phase G<sub>2</sub> :

Rôle de la phase M :

## CORRECTION

- Rôle de la phase G1 : Croissance de la cellule et préparation de la duplication de l'ADN.
- Rôle de la phase S : Duplication de l'ADN.
- Rôle de la phase G2 : Croissance de la cellule et préparation de la mitose.
- Rôle de la phase M : Mitose.

Abordons maintenant une série d'exercices, afin de vérifier vos connaissances. Les exercices ont été classés dans un ordre d'approfondissement croissant. Les réponses aux exercices se trouvent en fin de manuel.

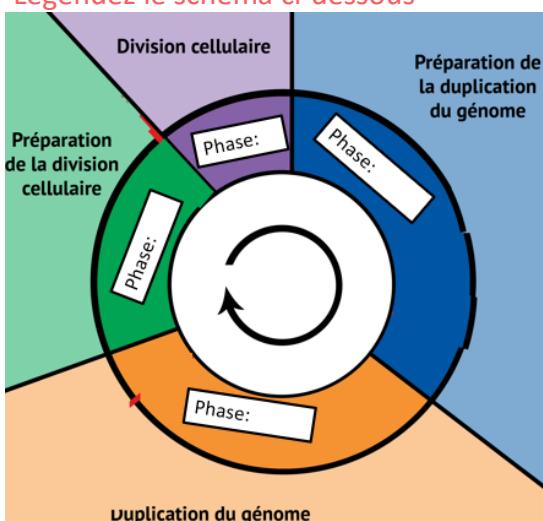
### EXERCICE 01

QCM (choisir la ou les bonnes réponses).

1. Concernant les cycles cellulaires, la phase G1 est :
  - a) Une phase de croissance cellulaire et de préparation à la mitose.
  - b) Une phase de croissance cellulaire et de préparation à la duplication.
  - c) En général la phase la plus courte du cycle.
  - d) En général la phase la plus longue du cycle.
2. Concernant les cycles cellulaires, la phase G2 est :
  - a) Une phase de croissance cellulaire et de préparation à la mitose.
  - b) Une phase de croissance cellulaire et de préparation à la duplication.
  - c) En général une phase de durée variable.
  - d) En général une phase de durée constante.
3. L'interphase se compose des phases suivantes :
  - a) Phase G1.
  - b) Phase S.
  - c) Phase G2.
  - d) Phase M.
4. L'ordre des phases durant un cycle cellulaire est :
  - a) G1-S-G2-M.
  - b) G1-M-G2-S.
  - c) G1-G2-S-M.
  - d) G1-G2-M-S.
5. Concernant les cycles cellulaires, la phase S est :
  - a) La phase durant laquelle a lieu la duplication de l'ADN.
  - b) La phase durant laquelle a lieu la division cellulaire.
  - c) En général une phase de durée variable.
  - d) En général une phase de durée constante.

### EXERCICE 02

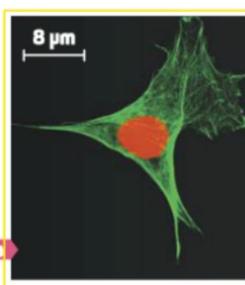
Légendez le schéma ci-dessous



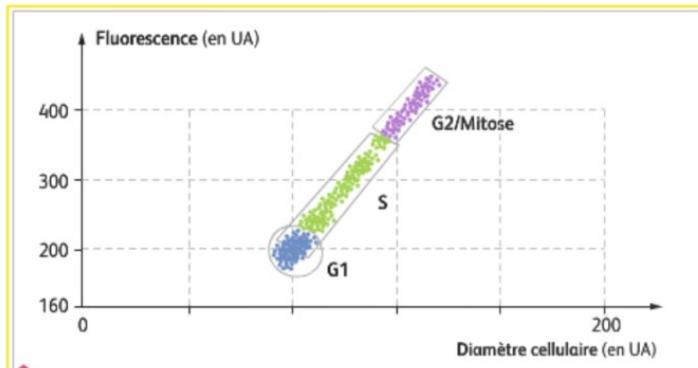
A partir de l'analyse des documents ci-dessous, décrire les mécanismes se déroulant durant les différentes phases de l'interphase

- Dans une culture de cellules, on peut déterminer à quel moment de l'interphase se trouvent les cellules en étudiant les caractéristiques de leur noyau. Pour cela, on étudie la quantité d'ADN présente à l'aide d'iode de propidium, marqueur fluorescent qui se fixe spécifiquement entre les bases azotées de chaque molécule d'ADN.

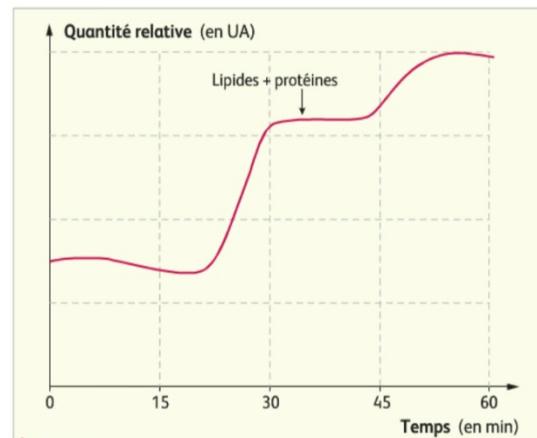
**Cellule en culture.** L'ADN est marqué en rouge par l'iode de propidium.



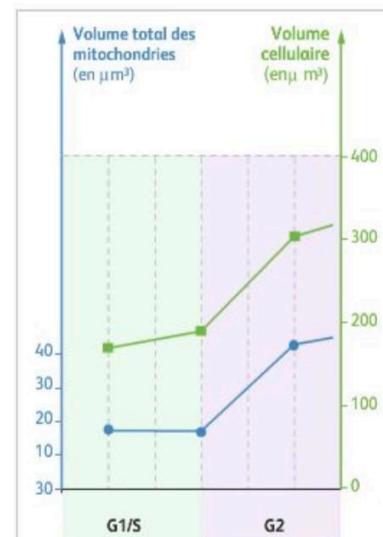
- Dans une culture de cellules humaines, toutes les cellules ne sont pas synchrones ; elles sont chacune à un moment différent du cycle. On les marque à l'iode de propidium puis on analyse la fluorescence et le diamètre de chacune. Les résultats sont reportés dans un graphique dans lequel chaque cellule est représentée par un point. La fluorescence mesurée est directement proportionnelle à la quantité d'ADN dans la cellule.



**b** Résultats expérimentaux du marquage à l'iode de propidium d'une culture cellulaire non synchronisée.



**b** Mesure de la quantité relative en lipides et protéines au cours de la phase G1 dans une cellule de levure de bière.



### Structure de l'ADN

#### Structure secondaire de l'ADN :

Le modèle de Watson et Crick : l'ADN est une molécule bicaténaire, c'est-à-dire formée de deux chaînes polynucléotidiques. Ces deux chaînes sont unies par des liaisons hydrogènes qui s'établissent entre une base purique (Adénine ou guanine) et une base pyrimidique (Cytosine ou thymine).

L'adénine s'associe toujours à la thymine (via 2 liaisons hydrogène) et la cytosine s'associe toujours à la guanine (via 3 liaisons hydrogène). On parle de la loi de complémentarité des bases.

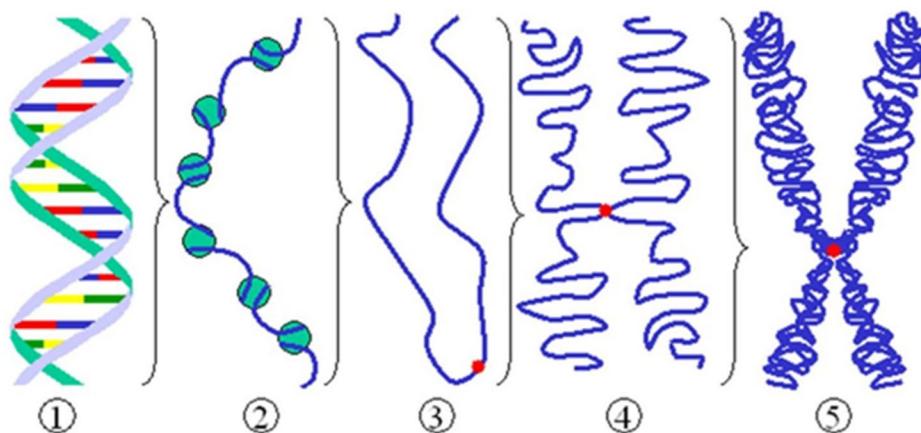
#### Condensation de l'ADN :

Chez les eucaryotes, l'ADN contenu dans le noyau des cellules est associé à des protéines, les histones, formant ainsi la chromatine. Cette association se fait selon un modèle bien défini, la fibre nucléosomique, considérée comme l'unité chromatinienne. Cette fibre nucléosomique est composée d'une succession de nucléosomes, autour desquels la molécule d'ADN s'enroule. Cette fibre nucléosomique va alors s'enrouler plus ou moins sur elle, on parlera de condensation. Il existe ainsi des états plus ou moins condensés de l'ADN, et ce niveau de condensation sera dépendant de l'étape du cycle cellulaire où l'on se trouve.



### RÉFLÉCHISONS ENSEMBLE

Reliez le bon schéma à la bonne description.



**A**  
Chromosome  
avec un  
centromère

**B**  
Chromosome  
encore plus  
condensé pendant  
la métaphase  
(duplication des  
cellules)

**C**  
Double brin  
d'ADN

**D**  
Chromosome  
condensé lors de la  
prophase (la  
séquence d'ADN est  
dupliquée)

**E**  
Brin de  
chromatine :  
ADN associé à  
l'histone dans des  
nucléotides



## COMPLÉMENT D'INFORMATION

### La découverte de la structure de l'ADN

« Voici 60 ans, le 25 avril 1953, Francis Crick et James Watson décrivaient, pour la première fois dans une étude, la structure de l'ADN (acide désoxyribonucléique), molécule en forme de double hélice renfermant le patrimoine génétique de toute forme de vie. C'est avec un article d'une seule page, publié dans la revue scientifique britannique Nature, que les deux jeunes chercheurs (Crick avait 36 ans et Watson seulement 25) allaient bouleverser le monde de la biologie et de la génétique.

À l'époque, on connaît déjà l'ADN et, même si certains scientifiques ont eu du mal à l'accepter, on sait qu'il est le support de l'hérédité. Des études ont également déjà précisé sa nature chimique : une association de nucléotides (phosphate - désoxyribose - base azotée), assemblés en longues chaînes.

Mais si les chercheurs ont une idée des briques qui composent l'ADN, ils ignorent ce qui les relie et la façon dont elles sont assemblées dans l'espace. C'est comme posséder une partie des pièces d'un montage de Meccano mais sans la notice.

**ADN** : une double hélice permettant la copie du matériel génétique. Watson et Crick furent les premiers à résoudre ce problème et proposer un modèle en trois dimensions pour l'ADN, une « structure à deux chaînes hélicoïdales enroulées chacune autour du même axe », écrivaient-ils, imaginant du même coup « un possible mécanisme de copie du matériel génétique ».

Théoriciens, les deux chercheurs avaient bénéficié des expériences de certains de leurs collègues, qui cherchaient à observer cette structure grâce à la diffraction de rayons X à travers des cristaux d'ADN purifié, en particulier Maurice Wilkins et Rosalind Franklin. C'est d'ailleurs avec Wilkins (Rosalind Franklin était morte entre-temps) qu'ils partageront en 1962 le prix Nobel de physiologie et de médecine pour leur découverte.

Francis Crick est décédé en juillet 2004, quelques mois avant Wilkins. Quant à James Watson, il vient de fêter son 85e anniversaire. »

[www.futura-sciences.com](http://www.futura-sciences.com)

## La duplication

### But de la réPLICATION :

L'ADN est le support de l'information génétique et cette information doit donc être transmise de la cellule mère aux deux cellules filles lors de la division cellulaire. Il est donc nécessaire, avant tout division cellulaire, de réaliser la duplication de l'ADN (aussi nommée réPLICATION).

Cette duplication, qui a lieu pour rappel lors de la phase S du cycle cellulaire, donnera ainsi naissance à deux molécules d'ADN identiques et fidèles au modèle initial.

### Mécanisme de la réPLICATION :

La réPLICATION de l'ADN est semi-conservative : elle aboutit à la formation de deux molécules d'ADN contenant chacune un brin ancien (= brin parent) et un brin nouveau (= brin fils = brin néoformé).

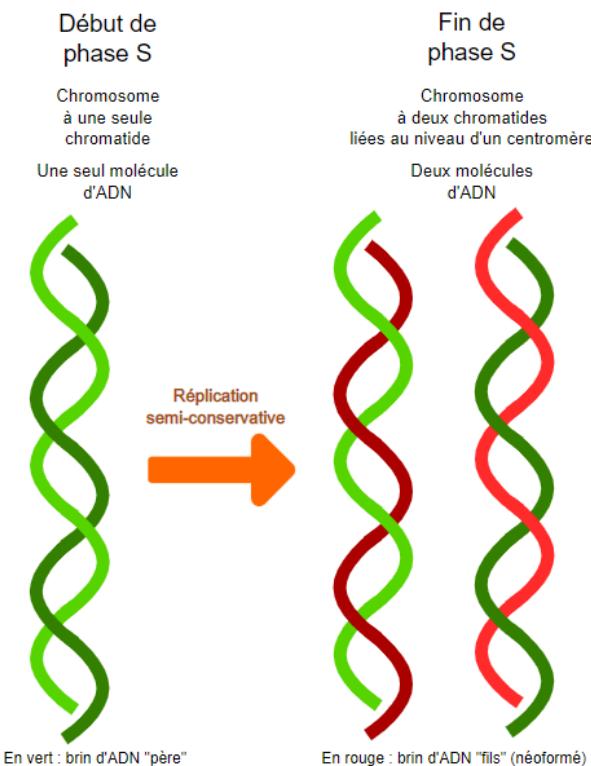
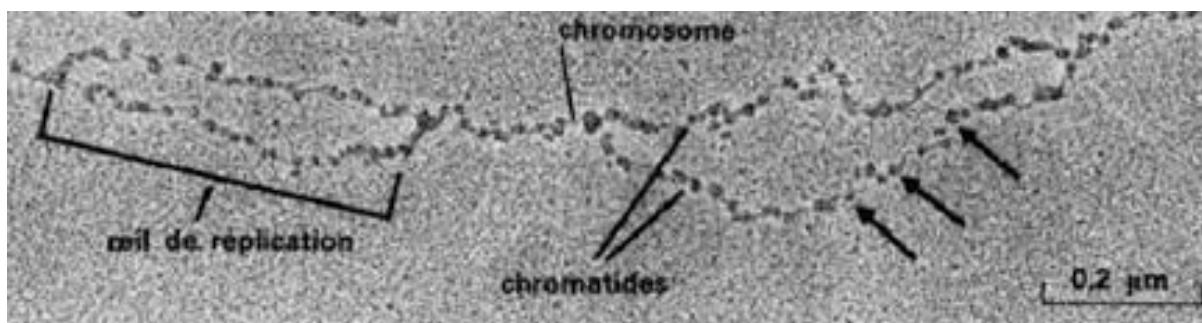


Schéma de la réPLICATION de l'ADN

Dans les cellules eucaryotes, la réPLICATION de l'ADN débute en plusieurs endroits de la molécule, formant ainsi des yeux de réPLICATION. Le processus est catalysé par l'ADN polymérase III.



Microphotographie d'un œil de réPLICATION



## RÉFLÉCHISONS ENSEMBLE

L'Expérience historique de Meselson et Stahl a permis de montrer que la réPLICATION est un mécanisme semi-conservatif. Le principe est le suivant :

- Des bactéries sont cultivées sur un milieu ne contenant que de l'azote lourd (N15, sachant que l'azote « naturel » est N14). Leur ADN est donc synthétisé avec des atomes d'azote lourd.
- Ces bactéries sont ensuite placées sur un milieu ne contenant que de l'azote léger N14. L'ADN maintenant synthétisé sera donc constitué d'azote N14, le seul présent dans le milieu. Les divisions des bactéries sont synchronisées.
- L'ADN des bactéries est extrait après la première, la deuxième et la troisième réPLICATIONS (rappelons-nous que les divisions ont été synchronisées donc toutes les bactéries sont au même stade de leur cycle cellulaire en même temps), placé dans une solution de chlorure de Césium et centrifugé. La position des ADN est repérée par une mesure de la densité optique.

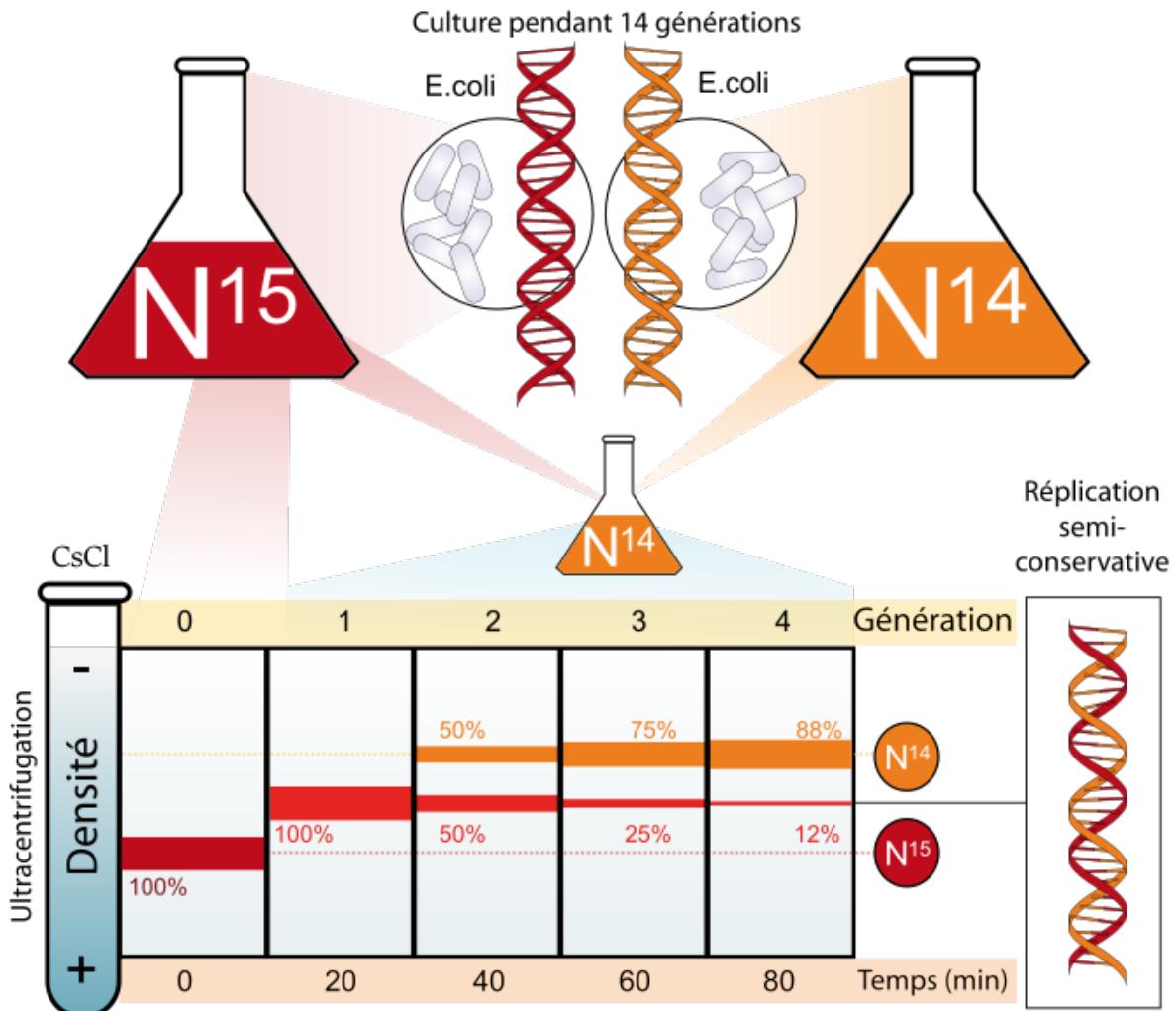
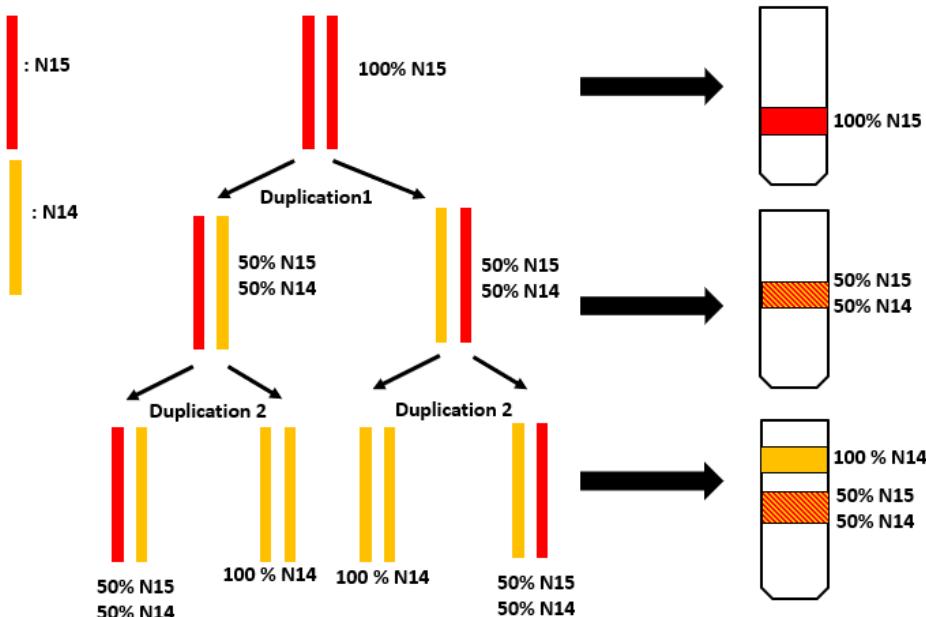


Schéma de l'expérience de Meselson et Stahl

En schématisant les chromosomes obtenus après les deux premières duplications, retrouvez les observations faites par Meselson et Stahl.

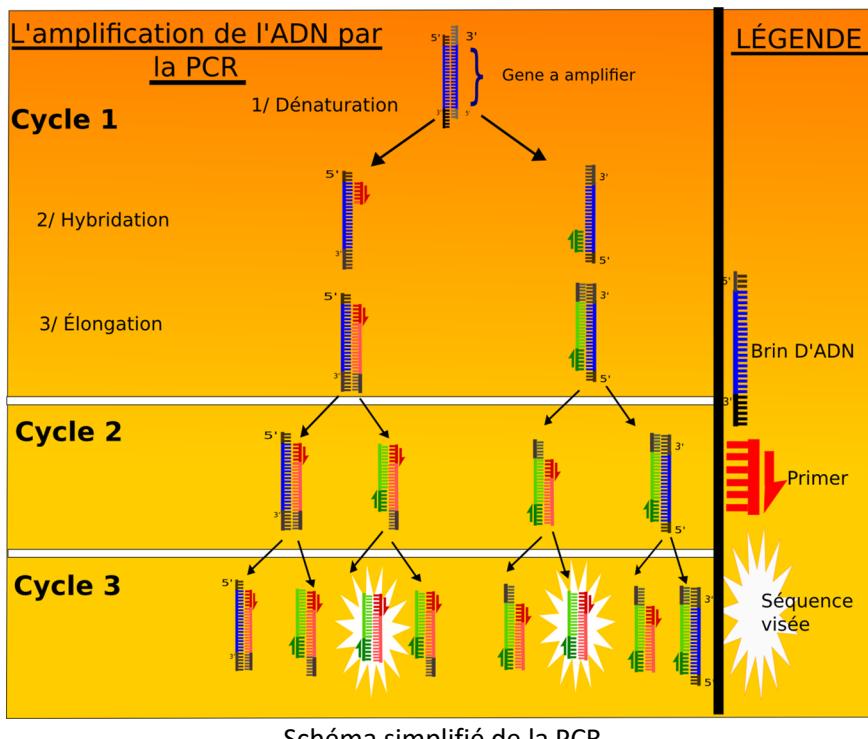
## CORRECTION



## COMPLÉMENT D'INFORMATION

### La PCR ou l'invention de la photocopieuse à ADN

La PCR (Polymerase chain reaction) fut mise au point en 1983 par l'américain Kary Mullis qui obtenu pour cela le prix Nobel de chimie en 1993. Cette technique consiste en un cycle de réactions enzymatiques à différentes températures qui permet d'amplifier une séquence d'ADN en copiant un fragment jusqu'à des milliards de fois en quelques heures.



Elle est désormais utilisée en biologie moléculaire, en criminologie et en médecine (avec le désormais « célèbre » test PCR du COVID19).

Pour aller plus loin : Kahn, A, L'amplification in vitro des fragments d'ADN par PCR (polymerase chain reaction) : un tournant en génétique, Med Sci (Paris), 1988, Vol. 4, N° 8 ; p.515-518.

Abordons maintenant une série d'exercices, afin de vérifier vos connaissances. Les exercices ont été classés dans un ordre d'approfondissement croissant. Les réponses aux exercices se trouvent en fin de manuel.

## EXERCICE

04

## Définir les termes suivants

1. Chromatide

---

2. Nucléotide

---

3. Chromatine

---

4. ADN condensé

---

5. Histone

---

## EXERCICE

05

## Etude de la longueur de l'ADN

Diamètre moyen d'une cellule humaine = 0,05 mm

Longueur moyenne d'une molécule d'ADN de chromosome = 6 cm

Largeur moyenne d'une molécule d'ADN = 0,000015 mm

Nombre de chromosomes dans une cellule humaine = 46

Estimation de la quantité totale de cellules chez un être humain =  $60 \times 10^{12}$  (soit 60 000 000 000 000)

Distance Terre/Soleil = 150 000 000 Km (équivalent à 1 UAI = Unité Astronomique)

1. Calculer en mètres, la distance que représentent les molécules d'ADN mises bout à bout, issues d'un noyau d'une seule cellule humaine.

---

---

---

2. Calculer en Kilomètres, la distance totale que représentent les molécules d'ADN mises bout à bout issues de l'ensemble des noyaux des cellules d'un être humain.

---

---

---

3. Convertir en Unité Astronomique (UAI) la distance calculée précédemment.

**EXERCICE****06****Définir les termes suivants**

Calculer la vitesse et la durée de la réPLICATION chez une bactérie (E. coli) et chez un eucaryote. La réPLICATION de l'ADN est très rapide chez les bactéries : 500 paires de bases (pb) par seconde. Or le chromosome d'une bactérie (Escherichia coli) contient 4.106 pb.

1. Calculer le temps approximatif nécessaire à la réPLICATION du chromosome bactérien.

2. Calculer le temps théoriquement nécessaire à la réPLICATION d'un grand chromosome humain (le n°1) dont la longueur de l'ADN (déroulé) est égale à 8cm. (Distance entre deux paires de bases successives : 0.34nm)  
Info : On a montré que chez les mammifères, la réPLICATION de l'ADN est plus lente que chez les bactéries : 50 pb/seconde.

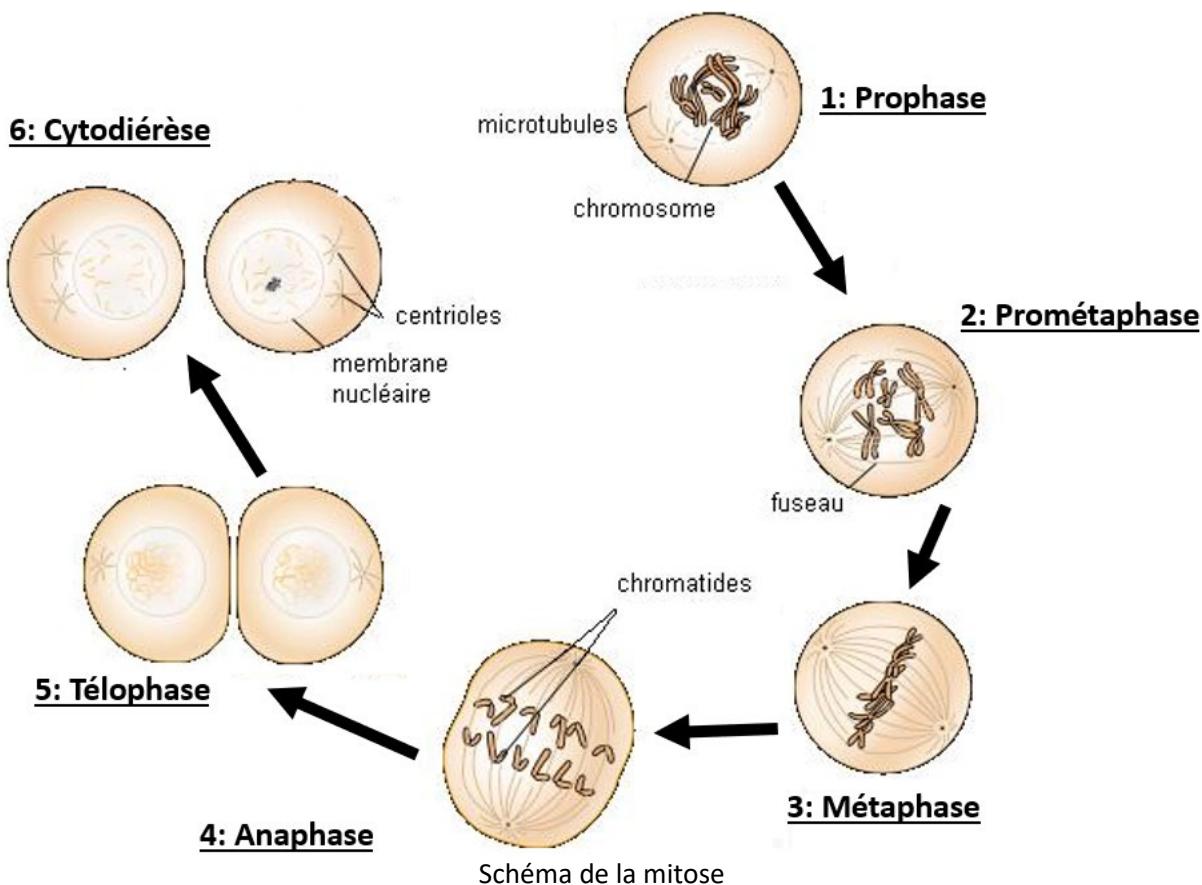
3. On a pu cependant déterminer que la durée réelle de la phase S pour une cellule humaine est égale à 6 heures. Montrer que ce résultat est incompatible avec celui obtenu dans la question b, si on admet que la réPLICATION d'une molécule d'ADN commence à un bout et se termine à l'autre bout du chromosome.

4. Lors de la réPLICATION, les deux brins d'une molécule d'ADN se séparent en de nombreuses régions appelées chacun « œil de réPLICATION ». Chaque « œil de réPLICATION » présente deux fourches de réPLICATION à partir desquelles se déroulera la polymérisation d'un nouveau brin d'ADN. A l'aide de la conclusion apportée lors de la question précédente, conclure sur l'intérêt de ses « yeux de réPLICATION ».

### La mitose :

La mitose est une division cellulaire permettant l'obtention de deux cellules filles strictement identiques à partir d'une cellule mère. Cette division, appelée aussi « reproduction conforme », se déroule en 6 étapes : prophase, prométaphase, métaphase, anaphase, télophase, cytodéïrèse.

Chez l'homme, d'un point de vue chromosomique, une cellule mère possédant 23 paires de chromosomes bichromatidiens (possédant deux chromatides) donnera, après mitose, deux cellules filles possédant 23 paires de chromosomes monochromatidiens (possédant un chromatide). Ainsi on divise par deux la quantité d'ADN mais surtout pas le nombre de chromosomes, cela constituerait sinon une perte d'information génétique.



### La méiose :

La méiose est une division cellulaire permettant l'obtention de quatre cellules filles génétiquement différentes. Elle se découpe en deux divisions.

La première division (division réductionnelle) de la méiose permet la réduction chromatique (réduction du nombre de chromosomes : passage de  $2n$  à  $n$ ) par séparation des chromosomes homologues.

Elle est constituée de 4 phases qui sont la prophase 1, la métaphase 1, l'anaphase 1 et la télophase 1.

La deuxième division (division équationnelle) permet la séparation des chromatides sœurs. Elle est aussi constituée de 4 phases qui sont la prophase 2, la métaphase 2, l'anaphase 2 et la télophase 2.

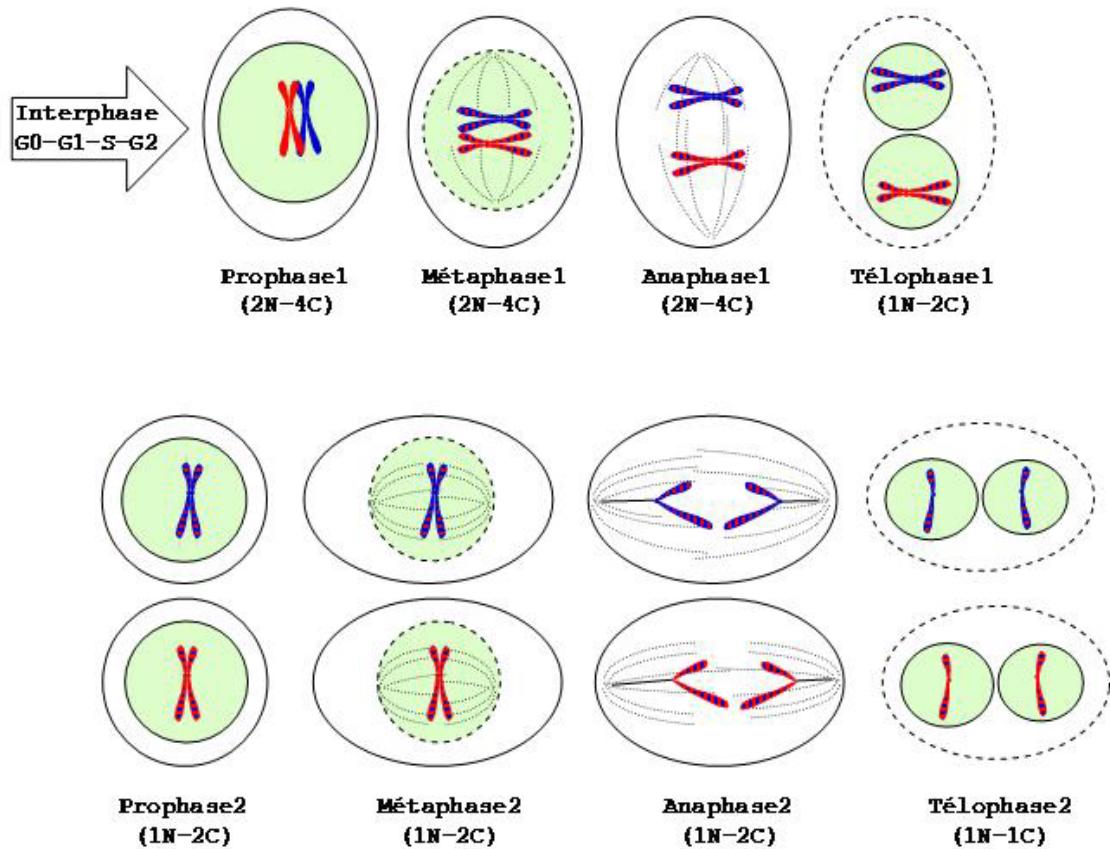
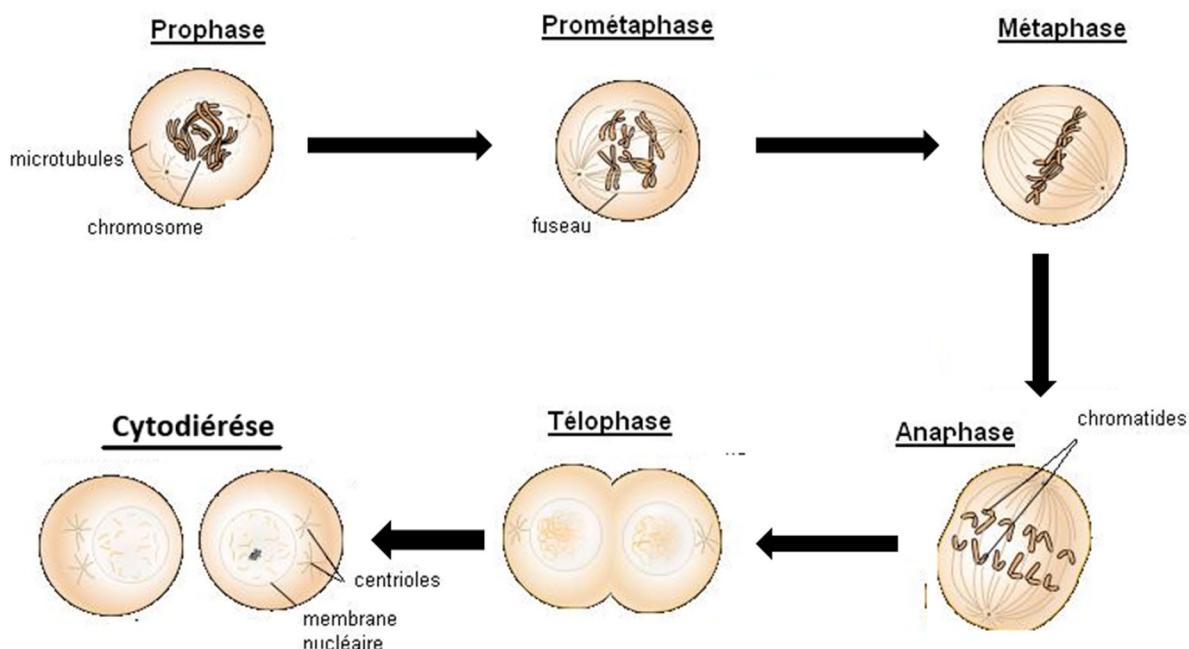


Schéma de la méiose



## RÉFLÉCHISONS ENSEMBLE

Afin de mieux comprendre la mitose décrire ses six phases schématisées ci-dessous.



**1. Prophase :**

---

---

---

---

**2. Prométaphase :**

---

---

---

---

**3. Métaphase :**

---

---

---

---

---

---

---

**4. Anaphase :**

---

---

**5. Télophase :**

---

---

---

---

---

**6. Cytodiérèse :**

---

---

---

---

- 1. Prophase :** on observe la condensation de la chromatine. Les chromosomes se compactent et deviennent visibles au microscope optique. On a également la mise en place du fuseau mitotique composé de microtubules. Il permettra le déplacement des chromosomes.
- 2. Prométaphase :** la prométaphase est surtout caractérisée par la rupture de l'enveloppe nucléaire. Cette rupture va permettre aux microtubules de rentrer en contact avec les chromosomes.
- 3. Métaphase :** en métaphase, tous les chromosomes sont attachés de façon bipolaire et disposés sur le plan équatorial pour former la plaque métaphasique. Les chromosomes oscillent autour d'une position équatoriale. Les chromosomes sont disposés ainsi et maintenus au niveau du fuseau mitotique.
- 4. Anaphase :** le but de l'anaphase est de séparer les chromatides sœurs de chaque chromosome et de déplacer les deux lots identiques de chromosomes vers les pôles du fuseau.
- 5. Télophase :** la télophase est caractérisée par l'arrivée des chromosomes fils aux pôles, par la reconstitution de l'enveloppe nucléaire, de la décondensation des chromosomes et de l'apparition de l'anneau contractile.
- 6. Cytodièse :** la cytodièse est la séparation des deux cellules filles par division du cytoplasme.



## COMPLÉMENT D'INFORMATION

### La révolution Dolly

Le 5 juillet 1996, le premier animal cloné naissait. Il s'agissait d'une brebis nommée Dolly. Cette avancée majeure est l'œuvre de deux chercheurs Ecossais : Ian Wilmut et Keith Campbell de l'institut de recherche Roslin.

Pour réaliser ce clonage, les chercheurs ont fusionné des cellules mammaires d'une brebis avec les ovocytes d'une autre brebis, dont le noyau a préalablement été ôté. Les embryons ainsi obtenus ont alors été transférés dans l'utérus de brebis porteuses. Un seul des embryons ainsi implantés a survécu Dolly.

Aussitôt la publication de cette réussite dans la revue scientifique Nature, les médias s'en emparent. En effet, les applications potentielles sont tout autant excitantes qu'inquiétantes. Depuis, de nombreux autres mammifères ont été ou vont être clonés : souris vache, cochons, chevaux, ...

#### Et Dolly ?

En janvier 2002, les chercheurs annoncent que Dolly présente des signes de vieillissement avancé et en 2003, Dolly est euthanasiée après qu'on lui ait diagnostiqué une maladie pulmonaire. Aujourd'hui conservée au musée royal d'Edimbourg, elle reste la brebis la plus célèbre au monde.



< Photo de Dolly (Musée royal d'Edimbourg)

Pour la petite histoire, le nom de Dolly a été choisi en « hommage » à la généreuse poitrine de la chanteuse Dolly Parton du fait que la "mère" de l'agneau est au final une cellule de mamelle de brebis adulte.

Abordons maintenant une série d'exercices, afin de vérifier vos connaissances. Les exercices ont été classés dans un ordre d'approfondissement croissant. Les réponses aux exercices se trouvent en fin de manuel.

## EXERCICE

07

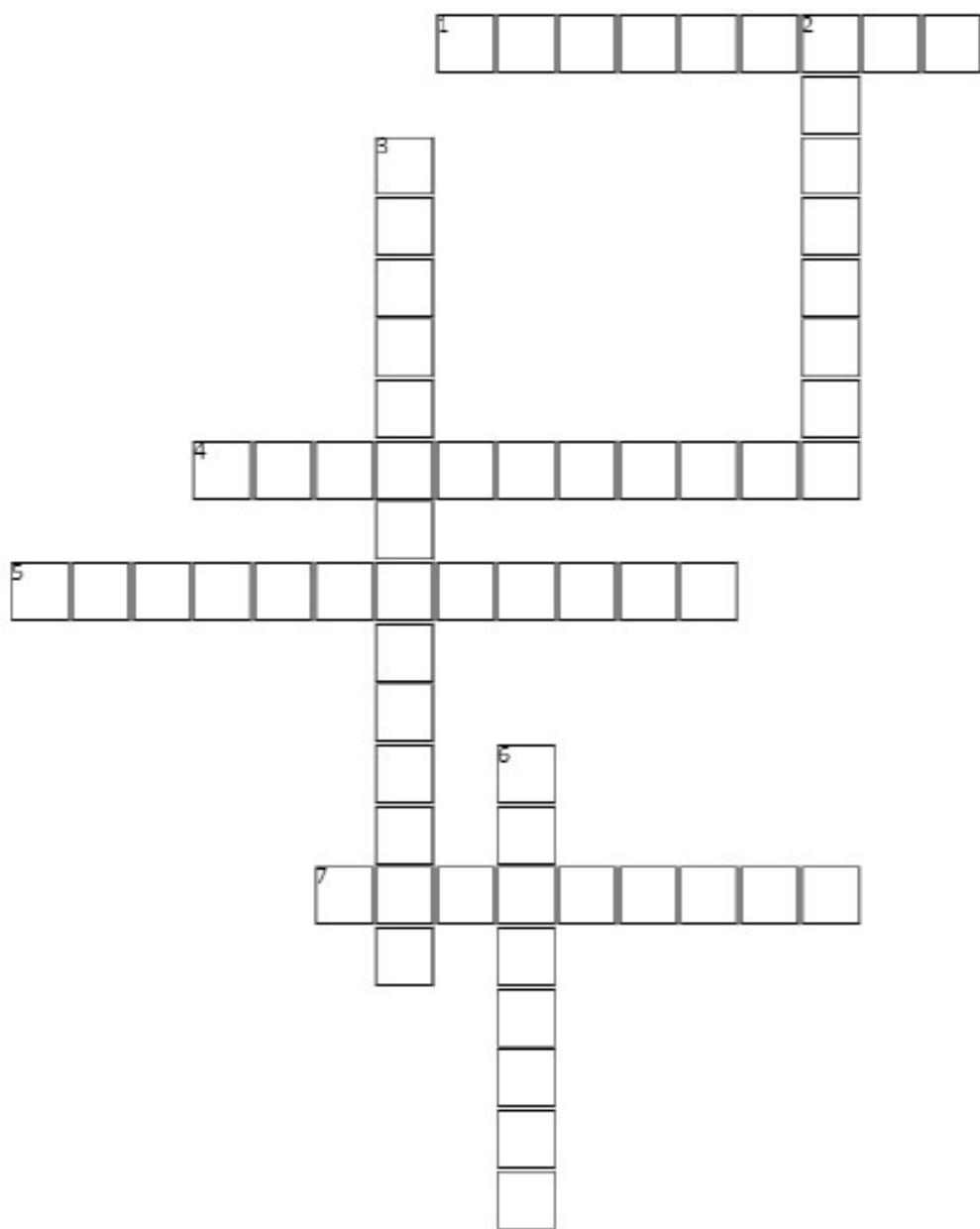
## Mots croisés pour définition.

## Horizontal

- 1: Les chromosomes s'alignent sur la plaque équatoriale
  - 4: Séparation du cytoplasme et obtention de deux cellules filles
  - 5: Les chromosomes sont condensés et fixés au fuseau mitotique
  - 7: Les deux enveloppes nucléaires se reforment

## Vertical

- 2: Les chromatides des chromosomes migrent vers un pôle de la cellule
  - 3: Est dis d'un chromosome possédant deux chromatides
  - 6: Les chromosomes commencent à se condenser



## EXERCICE

08

## Vrai/Faux

1. Lors de la mitose, les étapes suivantes se succèdent : prophase, prométaphase, métaphase, anaphase, télophase et cytodièrèse.
2. Les chromatides sœurs se séparent pendant la métaphase.
3. La chromatine commence à se décondenser en télophase.
4. Lors de la cytodièrèse, les cytoplasmes des cellules filles se séparent grâce à l'anneau contractile.
5. L'enveloppe nucléaire se reconstitue pendant la cytodièrèse.

Vrai

Faux

## EXERCICE

09

## Evolution de la quantité d'ADN au cours du cycle cellulaire

Dans une population de cellules en division, on mesure l'évolution de la quantité d'ADN au cours du temps. Les résultats figurent ci-dessous :

Temps (h)	0	3	5	8	9	11	16	18	20	23	25
Quantité d'ADN (pg)	5	6	7	3,5	3,5	3,5	4	5	6	7	7

1. Représenter graphiquement l'évolution de la quantité d'ADN en fonction du temps.

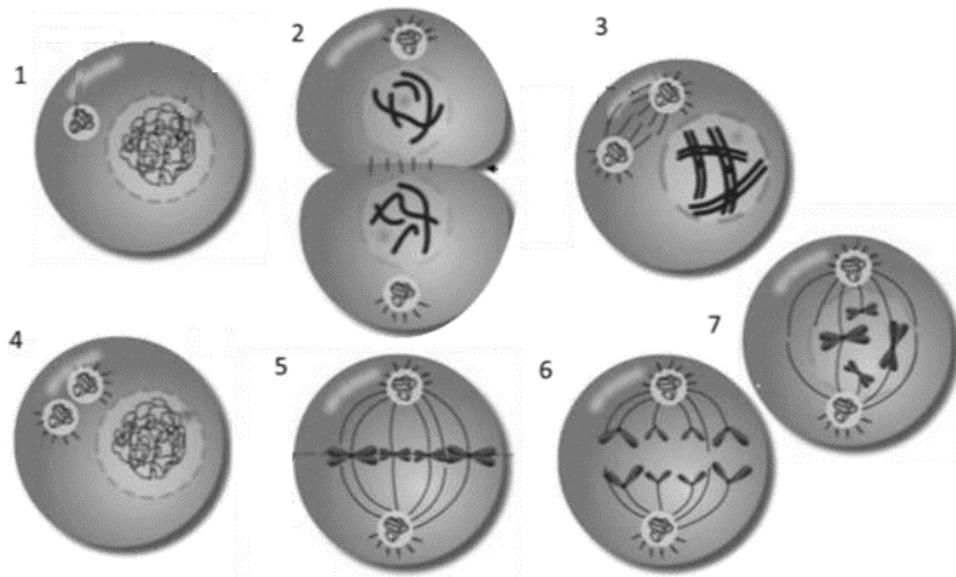
2. Situer sur votre graphique les différentes phases d'un cycle cellulaire.

## EXERCICE

10

## Evolution de la quantité d'ADN au cours du cycle cellulaire

Les schémas suivants représentent différentes étapes de la mitose d'une cellule. Rétablir l'ordre chronologique de la division cellulaire.



## EXERCICE

11

## Le caryotype

Le caryotype est une représentation ordonnée de l'ensemble des chromosomes d'une cellule somatique.

Pour réaliser un caryotype on va utiliser des cellules en métaphase de mitose, c'est-à-dire au moment où la chromatine est la plus condensée. Pour cela on va utiliser la colchicine, une molécule qui va dépolymériser le fuseau mitotique bloquant ainsi la cellule en métaphase et stoppant la mitose rendant l'observation des chromosomes possible. Les chromosomes seront alors colorés afin de pouvoir observer les bandes caractéristiques des chromosomes homologues. Il sera ainsi possible de les classer par paires.

Le caryotype humain comporte 46 chromosomes regroupés en 23 paires :

- 22 paires d'autosomes (rangés de 1 à 22 du plus grand au plus petit).
- Une paire de gonosomes (chromosomes sexuels) : XX pour une femme et XY pour un homme.

Afin de vous familiariser avec l'utilisation d'un caryotype, réalisez les activités suivantes :

1. Télécharger le logiciel « Caryotype » à l'adresse suivante :

<http://acces.ens-lyon.fr/acces/logiciels/applications/caryotype>

## LE LOGICIEL CARYOTYPE

### Travail sur les chromosomes et les cartes chromosomiques

Le logiciel Caryotype, dans cette première version, est destiné à combler des manques dans les possibilités offertes par Anagène. Il est fonctionnel pour travailler sur les chromosomes et les caryotypes en collège et en lycée.

Il permet de travailler :

- sur des représentations graphiques de la structure des chromosomes, et à cette occasion sur haploïdie-diploïdie, chromosomes à une ou 2 chromatides;
- sur des cartes génétiques des chromosomes, avec des outils de comparaison;
- sur des cartes de répartition géographiques d'espèces. Pour l'instant, le jeu de données concernent le blé (cartes chromosomiques du blé tendre et du blé dur) et l'Homme et le Chimpanzé (idéogrammes des chromosomes humains et des chromosomes du Chimpanzé).
- **Téléchargement du logiciel.**
- Petite notice d'utilisation [format odt](#), [format pdf](#).

L'installation se fait en décompactant le fichier zip dans le répertoire de son choix (de préférence C:\ ou un répertoire de Mes Documents). L'exécutable est Caryotypes.exe.

## 2. Exploration du caryotype humain.

### Exploration du caryotype humain

- Une fois le logiciel lancé, ouvrir le fichier ***Homme.XGnG***.
- Les schémas des chromosomes humains (1 de chaque type) s'affichent. Au départ, ils ne sont pas classés. On peut les classer en les déplaçant avec la souris (ou le doigt si l'écran est tactile) ou utiliser le classement automatique (  ). Si on dispose les chromosomes sur plusieurs lignes, on peut dépasser les limites de l'écran, la page s'agrandit alors en conséquence et on peut s'y déplacer en « déplaçant » le fond avec la souris.
- Le menu Affichage permet de choisir le nombre de chromatides. On peut obtenir le caryotype d'une femme (  ) ou d'un homme (  ) ou d'un individu au hasard (  ).
- Si on clique sur le bouton gamètes (  ) alors que les chromosomes de l'espèce sont présentés (page 1), tous les types de gamètes possibles (2 ici) s'affichent chacun dans une nouvelle page. Si on part d'une femelle ou d'un mâle, les gamètes sont alors identifiés comme femelle ou mâle.
- Le menu (  ) permet de fusionner le contenu de deux pages. Cela permet de simuler une fécondation. Les pages fusionnées ne sont pas supprimées, c'est une nouvelle page qui est créée. Le logiciel n'empêche pas les fusions qui n'ont pas de signification biologique mais le titre signale les bizarries détectées (comme la fusion de 2 gamètes de même sexe ou la fusion de 2 caryotypes diploïdes...).
- On peut supprimer une page (  ). Attention, cette suppression est définitive.

## 3. Comparaison du caryotype humain et de celui du Chimpanzé.

### Comparaison du caryotype humain et de celui du Chimpanzé

- Une fois le logiciel lancé, ouvrir le fichier ***Homme\_et\_Chimpanze.XGnG***.
- Deux pages s'ouvrent, une par espèce. Sur chaque page s'affichent les schémas des chromosomes de l'espèce (voir ci-dessus). On peut, comme précédemment choisir le nombre de chromatides, obtenir les caryotypes d'individus femelle (  ) ou mâle (  ) ou même des caryotypes de gamètes (  ), dans les mêmes conditions que celles décrites pour l'Homme, mais cela ne sera pas directement utile à la comparaison.
- Le menu (  ) utilisé à partir de la présentation des chromosomes d'une espèce permet de fusionner le contenu des deux pages de présentation des chromosomes. On peut ainsi placer côté à côté les chromosomes des deux espèces pour les comparer. Pour travailler sur un nombre plus restreint de chromosomes on peut en déplacer vers la page de comparaison en les déplaçant avec la souris jusqu'au-dessus du bouton  . Les chromosomes ainsi placé ne sont pas retirés de leur page d'origine. Il peuvent provenir de pages différentes.
- Pour supprimer un chromosome de la page de comparaison, le déplacer jusqu'au-dessus du bouton  .

## LE TEMPS DU BILAN

- Un cycle cellulaire se compose d'une interphase et d'une phase de division : la mitose.
- L'interphase se compose d'une phase G1 (phase de croissance cellulaire et de préparation de la phase S), d'une phase S (phase de duplication de l'ADN) et d'une phase G2 (phase de croissance cellulaire et de préparation de la phase M).
- La duplication de l'ADN est dite semi conservative, c'est-à-dire que chaque nouvelle molécule d'ADN est constituée d'un brin néoformé et d'un brin parent.
- La mitose, ou reproduction conforme, permet d'obtenir à partir d'une cellule mère deux cellules filles génétiquement identiques entre elles et à la cellule mère. Elle se déroule en 6 étapes : prophase, prométaphase, métaphase, anaphase, télophase et cytokinèse.
- Durant le cycle cellulaire la molécule d'ADN oscille entre des états condensés ou décondensés.



## CYCLE CELLULAIRE

Afin de mettre en pratique les connaissances que vous venez d'acquérir, voici des sujets d'E3C en lien avec ce chapitre. Cela va vous permettre de vérifier que votre maîtrise de ce chapitre est en adéquation avec les exigences de l'éducation nationale. Une correction, ou plus précisément un « guide méthodologique de réponse », vous est évidemment proposé dans ce manuscrit.



### Exercice 1 :

#### Des divisions cellulaires chez les eucaryotes

Le développement d'un organisme pluricellulaire est accompagné de nombreuses divisions cellulaires. Une cellule initiale qui subit une division donne deux cellules filles identiques.

#### **Expliquer les mécanismes aboutissant à la formation de deux cellules filles identiques.**

*Le document fourni est conçu comme une aide : il peut vous permettre d'illustrer votre exposé mais son analyse n'est pas attendue.*

*Vous rédigerez un exposé structuré. Vous pouvez vous appuyer sur des représentations graphiques judicieusement choisies. On attend des arguments pour illustrer l'exposé comme des expériences, des observations, des exemples ...*

#### [Document d'aide](#)

L'extrémité d'une jeune racine de jacinthe comporte une zone de croissance racinaire caractérisée par des divisions cellulaires actives. Taylor (1957) cultive ces racines pendant la durée d'un cycle cellulaire sur un milieu contenant de la thymidine tritiée (radioactive) puis les place dans un milieu dépourvu de thymidine tritiée pendant la durée d'un deuxième cycle cellulaire. À la fin de chaque cycle cellulaire, il réalise un caryotype et la thymidine radioactive est repérée à l'aide d'une autoradiographie (document ci-dessous).



Aspect des chromosomes après un cycle cellulaire

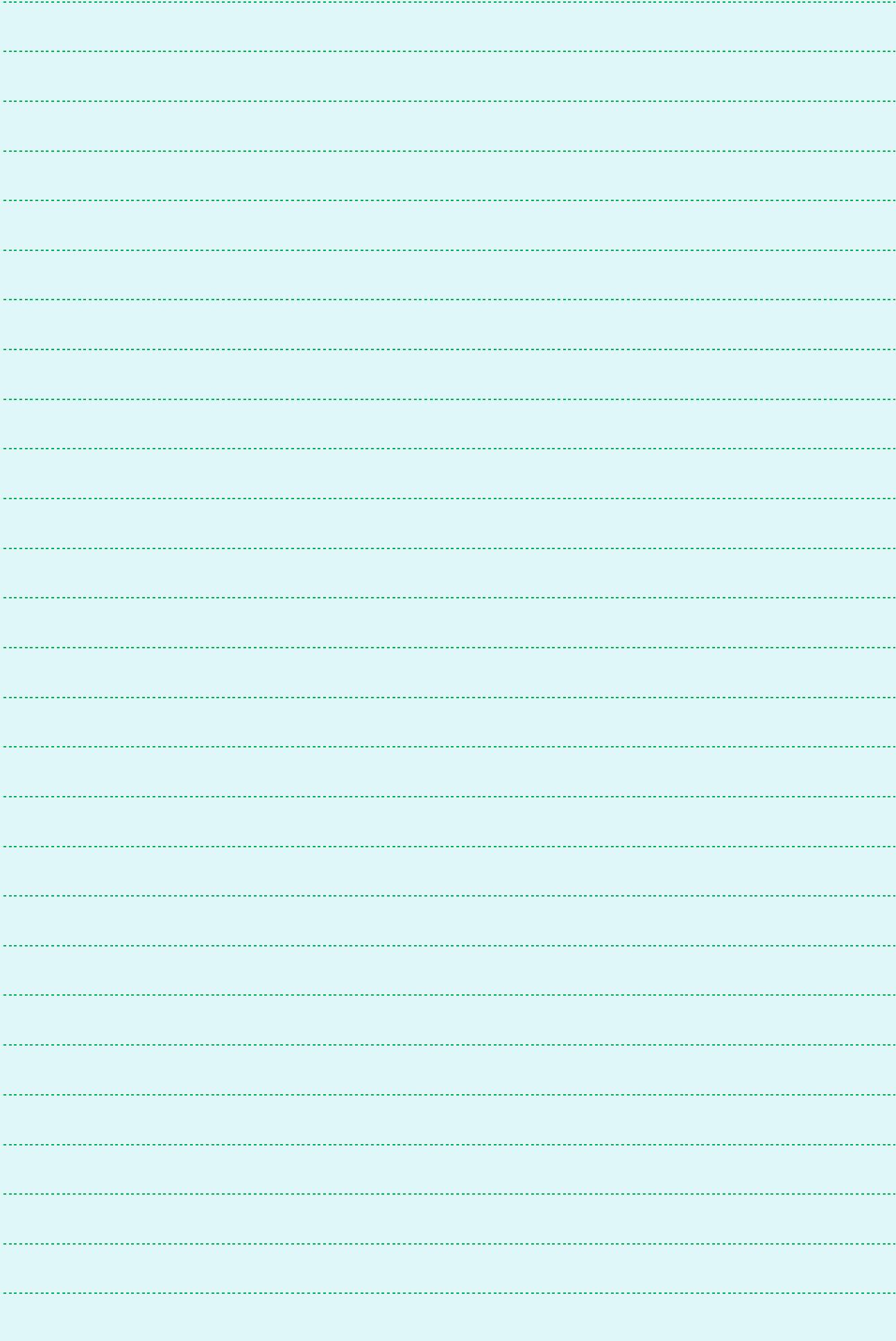


Aspect des chromosomes après deux cycles cellulaires

#### Observation de chromosomes métaphasiques de Jacinthe (X2400)

*D'après article original de J. H. Taylor, P. S. Woods, and W. L. Hugues (PNAS ; 1957).*

Les points noirs au niveau des chromosomes métaphasiques indiquent la présence de thymidine radioactive. Les points noirs se situent sur les deux chromatides après un cycle cellulaire et sur une seule après deux cycles.



## Exercice 2 : entourez la bonne réponse

J. Herbert Taylor et ses collaborateurs publient en 1956 un article sur les modalités de la duplication des chromosomes lors de la mitose.

La technique consiste à :

- Étape 1 : cultiver pendant **un cycle cellulaire** des cellules sur un milieu contenant des nucléotides radioactifs ;
- Étape 2 : cultiver les mêmes cellules pendant **un cycle cellulaire** sur un milieu ne contenant pas de nucléotides radioactifs
- Étape 3 : localiser précisément la radioactivité sur les chromatides des chromosomes en métaphase lors des divisions cellulaires.

### Question 1

Avant la mise en œuvre du protocole expérimental, c'est-à-dire avant l'étape 1 :

1. Les deux chromatides de chaque chromosome métaphasique sont non radioactives.
2. Une des deux chromatides de chaque chromosome métaphasique est radioactive.
3. Les deux chromatides de chaque chromosome métaphasique sont radioactives.
4. Les deux chromatides d'un des deux chromosomes d'une même paire sont radioactives.

### Question 2

Lors de l'étape 1, au moment de la métaphase de la première division cellulaire :

1. Les deux chromatides de chaque chromosome métaphasique sont non radioactives.
2. Une des deux chromatides de chaque chromosome métaphasique est radioactive.
3. Les deux chromatides de chaque chromosome métaphasique sont radioactives.
4. Les deux chromatides d'un des deux chromosomes d'une même paire sont radioactives.

### Question 3

Lors de l'étape 2, au moment de la métaphase de la deuxième division cellulaire :

1. Les deux chromatides de chaque chromosome métaphasique sont non radioactives.
2. Une des deux chromatides de chaque chromosome métaphasique est radioactive.
3. Les deux chromatides de chaque chromosome sont radioactives.
4. Les deux chromatides d'un des deux chromosomes d'une même paire sont radioactives.

## Exercice 3 : entourez la bonne réponse

### L'expérience de Meselson et Stahl

(D'après Meselson, M., & Stahl, F. W. (1958). The replication of DNA in Escherichia coli. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, 44(7), 671. <https://doi.org/10.1073/pnas.44.7.671>)

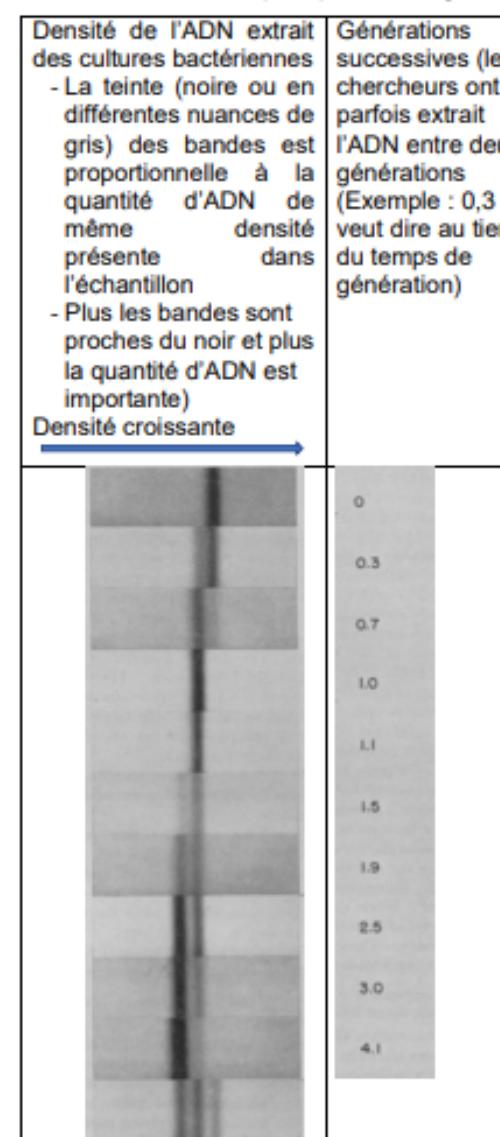
Dans leur expérience de 1958, Meselson et Stahl veulent identifier le mode de réPLICATION de l'ADN, car à l'époque, pour expliquer la duplication d'un ADN bicaTÉNAIRE, trois modèles avaient été proposés. Ces modèles se basent tous sur l'utilisation de la molécule d'ADN « mère » comme matrice pour sa réPLICATION, mais selon des modalités différentes :

**Le modèle conservatif** : à partir d'une molécule d'ADN bicaTÉNAIRE « mère », on forme une nouvelle molécule d'ADN bicaTÉNAIRE. On garde donc ici une molécule « mère », non modifiée (elle est donc conservée), tout en « créant » une nouvelle molécule (« fille »).

**Le modèle semi-conservatif** : on dissocie les deux brins de la molécule d'ADN bicaTÉNAIRE « mère ». Chaque brin sert donc de matrice à la synthèse d'un brin complémentaire, l'ensemble reformant une molécule d'ADN bicaTÉNAIRE. Chaque nouvelle molécule « fille » ne conserve donc que la moitié de la molécule « mère ».

**Le modèle dispersif** : on ne conserve aucun brin intact. La copie se réalise par fragments dispersés dans l'ensemble de l'ADN, permettant de former les deux molécules d'ADN bicaTÉNAIRES « filles ».

L'expérience : des bactéries cultivées depuis longtemps en présence de molécules azotées  $^{15}\text{N}$  (densité 1,721) sont repiquées sur un milieu contenant des molécules azotées  $^{14}\text{N}$  (densité 1,710) et permettant la synchronisation des divisions. Des fractions sont prélevées après différents temps correspondant à 1, 2, 3... divisions. L'ADN est ensuite séparé par centrifugation suivant sa densité.



Question 1. L'azote  $^{14}\text{N}$  introduit au début de l'expérience implique que l'ADN qui sera produit au cours des réplications successives sera :

1. Plus dense que l'ADN des cultures initiales
2. Moins dense que l'ADN des cultures initiales
3. De même densité que l'ADN des cultures initiales

Question 2. L'hypothèse d'un modèle conservatif peut être exclue :

1. Dès la première génération
2. Dès la seconde génération
3. Dès la troisième génération

Question 3. L'hypothèse d'une réplication dispersive peut être exclue :

1. Dès la première génération
2. Dès la seconde génération
3. Dès la troisième génération

Question 4. On peut apporter une preuve de la validité de l'hypothèse d'une réplication semi-conservative :

1. Dès la première génération
2. Dès la seconde génération
3. Dès la troisième génération

## CORRECTION

### Exercice 1 :

Attention ce sujet ne se limite pas à la présentation de la mitose, il concerne le cycle cellulaire en général. Le fait que le document traite de la duplication en est une confirmation.

**Conseil :** Même si l'analyse du document n'est pas obligatoire, il est vivement conseillé de l'utiliser.

### Introduction :

Elle doit présenter l'intérêt pour une cellule de se diviser. Par exemple on pourra parler de croissance ou de développement d'un organe. On pourra aussi évoquer le besoin de renouvellement cellulaire avec l'exemple de la peau par exemple.

Ensuite il faut expliquer que l'ensemble des étapes amenant à la division se nomme le cycle cellulaire. Qu'il est composé d'une interphase, avec notamment la duplication de l'ADN, et d'une mitose. Ceci permet ainsi de poser le plan suivant :      1 : interphase et duplication      2 : la mitose.

## Développement :

### 1 : Interphase et duplication

- Schéma de l'interphase pour présenter les différentes phases.
- Explication brève sur les phases G1 et G2.
- Explication de l'intérêt de la duplication.
- Présentation du mécanisme de la duplication avec schéma et analyse du document fourni dans le sujet.

Analyse du document : Il s'agit d'une variante de l'expérience de Meselson et Stahl. Ce document montre un ADN 100% radioactif (les deux chromatides présentent des points noirs sur le document) après la première division cellulaire qui a eu lieu en milieu de culture radioactif.

Puis suite à la deuxième division cellulaire qui, elle, a eu lieu en milieu non radioactif, il comporte une chromatide radioactive (présentant des points noirs sur le document) et une chromatide non radioactive (ne présentant pas de point noir sur le document).

Chaque chromosome est donc constitué d'un brin parents radioactif et d'un brin néoformé non radioactif. Cette expérience illustre le mode de réPLICATION semi conservatif de l'ADN.

### 2 : La mitose.

- Présentation de la mitose.
- Schéma des 6 étapes.

## Conclusion :

Elle résumera le déroulement du cycle cellulaire. Pour cela il serait bienvenu de réaliser un graphique présentant l'évolution de la quantité d'ADN en unités arbitraires (comme celui figurant dans ce manuscrit) lors d'un cycle cellulaire.

Si vous souhaitez ouvrir sur un sujet, l'évocation de la cancérogènes résultant d'erreurs non corrigées lors d'un cycle cellulaire pourrait-être une bonne idée.

## Exercice 2 :

Question 1 : réponse 1.

Question 2 : réponse 3.

Question 3 : réponse 2.

## Exercice 3 :

Question 1 : réponse 2

Question 2 : réponse 1

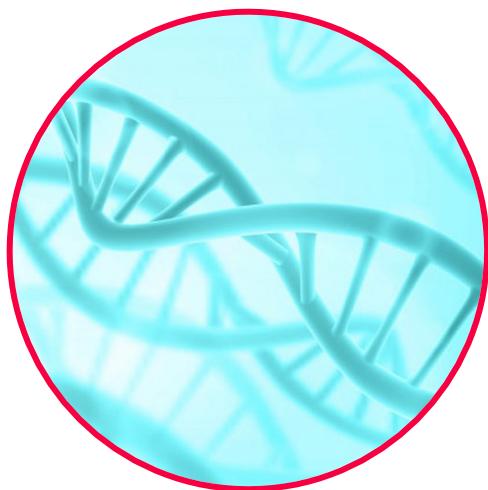
Question 3 : réponse 1

Question 4 : réponse 2



## CHAPITRE 2

# L'EXPRESSION DU PATRIMOINE GÉNÉTIQUE



Un individu possède environ 20 000 gènes présents qui ont chacun deux allèles. L'ensemble de cette information génétique s'appelle le génotype.

Quel est le rôle de l'information portée par un gène ? Comment l'information passe-t-elle de l'ADN à la protéine ? Comment expliquer le nombre élevé de protéines dans les cellules ?

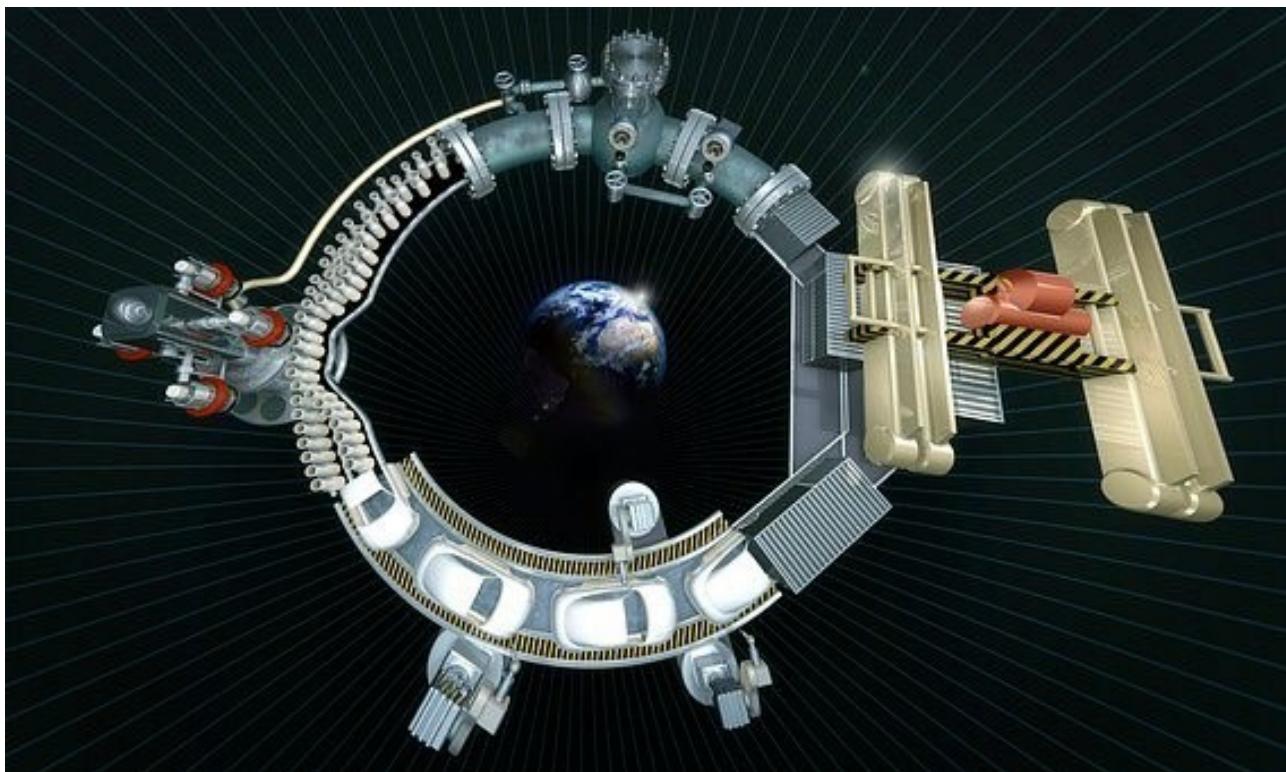
### Q COMPÉTENCES VISÉES

- Repérer les différents niveaux d'étude du phénotype.
- Comprendre que les différents niveaux du phénotype sont liés (de l'échelle moléculaire à l'échelle macroscopique).
- Construire un schéma fonctionnel
- Interpréter des résultats expérimentaux
- Comprendre les 3 étapes de l'expression d'un gène



## Première approche

Afin d'illustrer les différentes étapes de l'expression des gènes, on va prendre comme exemple le fonctionnement d'une chaîne de production. Imaginez une usine avec un bureau central contenant un livre ou se trouvent toutes les notices, et une zone de production à l'extérieur de ce bureau.



« Ce livre de notices étant extrêmement précieux, il ne doit pas sortir du bureau. Ainsi pour satisfaire une commande on va dans un premier temps photocopier la notice correspondant à l'objet commandé. Puis ce sont les notices ainsi photocopiées qui sortiront du bureau pour rejoindre la zone de production et permettre la fabrication de l'objet commandé. »

Maintenant pour retransposer cet exemple à l'expression des gènes il faut remplacer

- « Bureau » par « Noyau »
- « Extérieur du bureau » par « Cytoplasme »
- « Livre de recette » par « ADN »
- « Notice » par « gène »
- « Photocopier » par « transcrire »
- « Photocopies » par « ARN »
- « Zone de production » par « ribosomes »
- « Fabrication » par « traduction »
- « Objet commandé » par « protéine »

Compléter le texte suivant qui décrit le fonctionnement de l'usine en utilisant maintenant les termes associés à l'expression des gènes.

« L'ADN » étant extrêmement précieux, il ne doit pas sortir du « noyau ». Ainsi pour satisfaire une commande on va dans un premier temps ..... correspondant à .....  
.....

Puis ce sont les « ..... » ainsi ..... qui sortiront du ..... pour rejoindre ..... et permettre la ..... de .....

## CORRECTION

« L'ADN » étant extrêmement précieux, il ne doit pas sortir du « noyau ». Ainsi pour satisfaire une commande on va dans un premier temps « transcrire » « le gène » correspondant à « la protéine ». Puis ce sont les « ARN » ainsi « transcrits » qui sortiront du « noyau » pour rejoindre « les ribosomes » et permettre la « traduction » de « la protéine ».

01

# L'EXPRESSION DU PATRIMOINE GÉNÉTIQUE

## La transcription

L'ADN permet la transmission de l'information génétique au fil des générations de cellules. Il a aussi pour rôle capital d'être à l'origine de la biosynthèse des protéines dans le cytoplasme. Or l'ADN ne peut sortir du noyau. Il faut donc un intermédiaire capable de transmettre l'information et c'est l'ARN messager qui va remplir ce rôle. La transcription est le mécanisme qui permet le transfert d'une information contenue dans la molécule d'ADN à une molécule d'ARN.

Au cours de la transcription, qui a lieu dans le noyau, l'information génétique contenue dans l'ADN est copiée en une séquence complémentaire sur un brin d'ARNm.

Un seul des deux brins d'ADN, appelé brin matrice, sert de modèle pour la synthèse de la séquence complémentaire de codons sur l'ARNm. L'ARN polymérase est l'enzyme qui catalyse la transcription de l'ADN.

Au cours de la transcription, les nucléotides d'ADN s'associent aux nucléotides d'ARN dont les bases azotées sont complémentaires. C'est ainsi que la cytosine (C), la guanine (G) et la thymine (T) du brin matrice d'ADN s'apparent respectivement avec la guanine, la cytosine et l'adénine (A) dans le brin d'ARNm correspondant.

Toutefois, dans l'ARNm, c'est avec l'uracile (U) et non la thymine (T) que s'apparie l'adénine du brin matrice d'ADN.

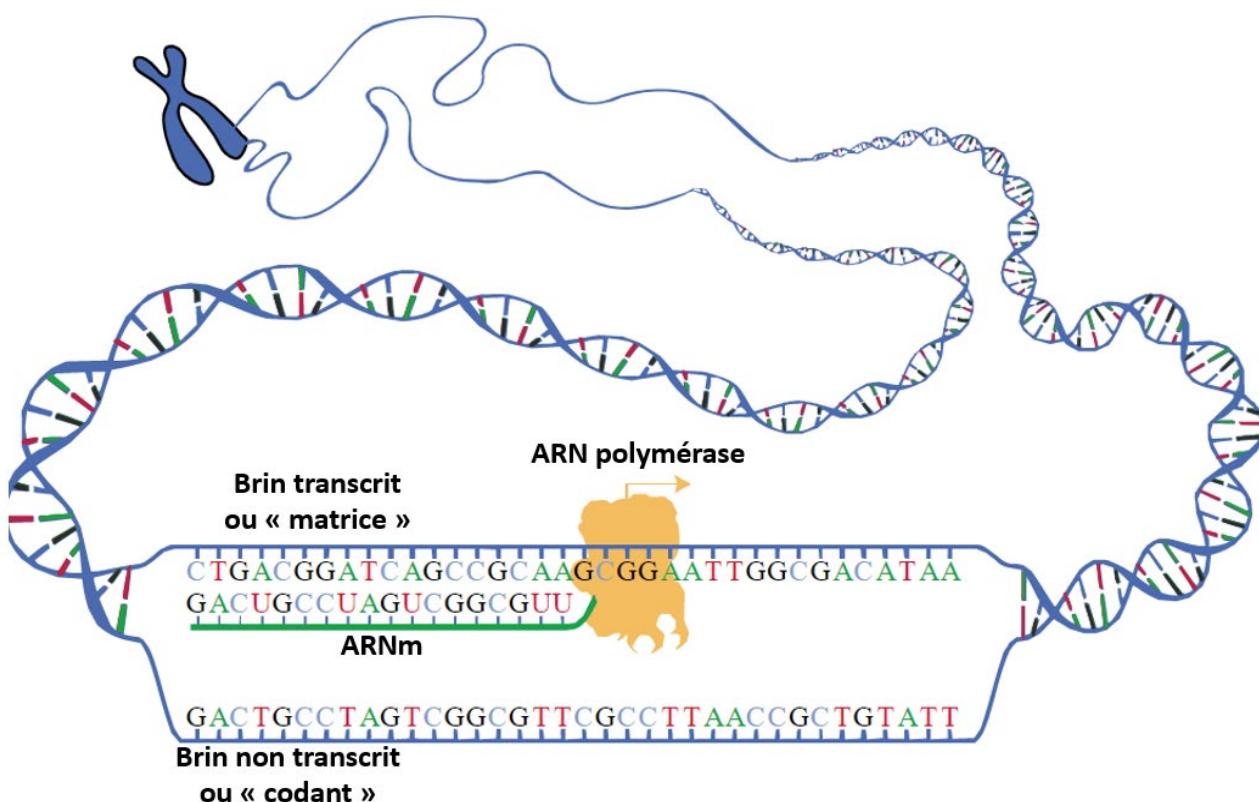


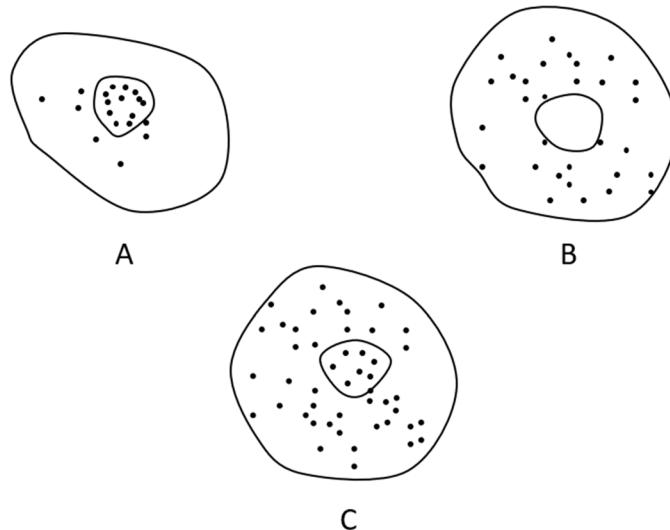
Schéma simplifié de la transcription



## RÉFLÉCHISONS ENSEMBLE

En 1951, Brachet réalise l'expérience résumée par le document ci-dessous :

### Synthèse de l'ARNm



Autoradiographie d'une cellule : (A) cultivée pendant 15min en présence d'un précurseur radioactif spécifique de l'ARN (tritium) ; (B) cultivée pendant 15min en présence d'un précurseur radioactif spécifique de l'ARN (tritium) puis 1h30 dans un milieu avec précurseur non marqué ; (C) cultivée pendant 12h en présence d'un précurseur radioactif spécifique de l'ARN (tritium)

Qu'a permis de démontrer cette expérience concernant la synthèse de l'ARN ?

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

### **Observation :**

- L'autoradiographie d'une cellule cultivée pendant 15min en présence d'un précurseur radioactif spécifique de l'ARN montre de la radioactivité concentrée dans le noyau de cette cellule. La synthèse de l'ARN se situe donc dans le noyau.
- L'autoradiographie d'une cellule cultivée pendant 15min en présence d'un précurseur radioactif spécifique de l'ARN puis cultivé pendant 1,5h en présence d'un précurseur non-radioactif montre que la radioactivité se situe dans le cytoplasme. Ainsi :
  - Les molécules nouvellement synthétisées (après les 15 premières minutes) et donc non radioactives se trouvent bien dans le noyau qui n'est plus radioactif.
  - Les molécules anciennement synthétisées (lors des 15 premières minutes) et donc radioactives se trouvent dans le cytoplasme puisque c'est là qu'on retrouve la radioactivité.
- L'autoradiographie d'une cellule cultivée pendant 12h en présence d'un précurseur radioactif spécifique de l'ARN montre de la radioactivité dans le noyau et le cytoplasme de cette cellule. Cela est en adéquation avec les deux observations précédentes. Les molécules en cours de synthèse sont dans le noyau et les anciennement synthétisées sont passées dans le cytoplasme d'où une radioactivité présente dans ces deux compartiments cellulaires.

### **Conclusion :**

Cette expérience démontre qu'il existe une molécule, l'ARN, synthétisée au niveau du noyau et qui migre dans le cytoplasme assez rapidement.



## **COMPLÉMENT D'INFORMATION**

### **Les petits ARN**

Si les ARN messager sont les plus connus car codant pour les protéines, il existe des petits ARN non codant. Parmi ceux-ci, deux sont impliqués dans le processus de traduction que nous verrons plus tard et portent le nom d'ARN traductionnelles. Il s'agit des ARNr qui entrent dans la composition des ribosomes et des ARNt qui permettent le transfert d'un acide aminé au sein de ces mêmes ribosomes.

Les autres petits ARN sont une grande famille avec de nombreux rôles dont l'épissage. Au milieu des années 90 on a découvert que certains de ces petits ARN étaient capables d'éteindre des gènes, c'est-à-dire d'empêcher leur expression.

Cela a ouvert la porte à de nombreuses applications. Ils peuvent par exemple servir de révélateur de la fonction des gènes (on éteint le gène et on observe les conséquences comme un électricien le ferait avec des fusibles) ou d'outil thérapeutique (on éteint un gène dangereux).

Abordons maintenant une série d'exercices, afin de vérifier vos connaissances. Les exercices ont été classés dans un ordre d'approfondissement croissant. Les réponses aux exercices se trouvent en fin de manuel.

## EXERCICE

12

Vrai ou Faux

1. L'enzyme responsable de la transcription est l'ADN polymérase.
2. L'enzyme responsable de la transcription est l'ARN polymérase.
3. La transcription consiste en la production d'ADN à partir d'ARN.
4. La transcription a lieu dans le cytoplasme de la cellule.
5. Le brin sur lequel se fixe l'enzyme responsable de la transcription est le brin « transcrit » ou brin « matrice ».

Vrai

Faux

## EXERCICE

13

Ecrire l'ARN obtenu à partir du brin transcrit suivant :

TAC TTG ATG AGG ACG GCG

---

---

---

---

## EXERCICE

14

Ecrire l'ARN obtenu à partir du brin non-transcrit suivant :

TAC TTG ATG AGG ACG GCG

---

---

---

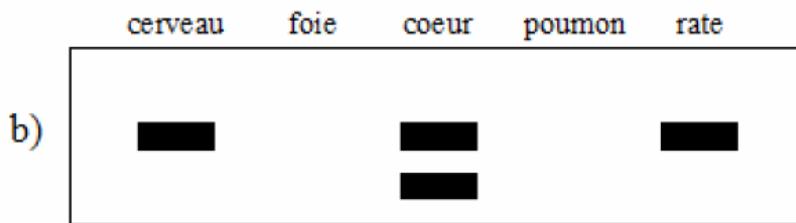
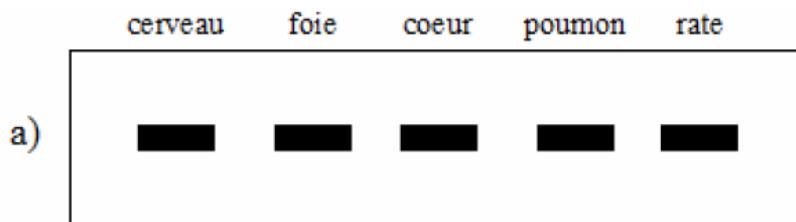
---

## EXERCICE

15

On étudie l'expression d'une protéine nommée « SVT » dans différentes lignées cellulaires. Pour cela, on réalise, après marquage, une autoradiographie pour rechercher dans différents organes la présence du gène de SVT (a) ou celle de l'ARNm (b).

À l'aide du document page suivante, répondez aux questions.



1. Qu'observe-t-on concernant la présence du gène dans les différents organes ? Cette observation est-elle logique ?
- 
- 
- 
- 
- 

2. Comparer la présence de l'ARNm dans les différents organes. Que peut-on en déduire ?
- 
- 
- 
- 
- 

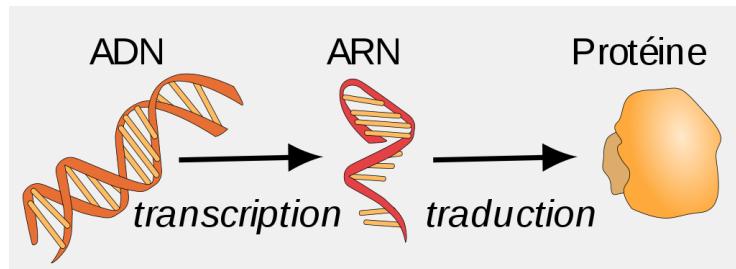
3. Comment peut-on interpréter la présence de deux marques au niveau du cœur ?
- 
- 
- 
- 
-



## L'EXPRESSION DU PATRIMOINE GÉNÉTIQUE

### La traduction

La traduction est le processus au cours duquel une molécule d'ARNm s'associe à des ribosomes et dirige la synthèse d'une protéine en convertissant la séquence de ses nucléotides en une séquence spécifique d'acides aminés.



### Le code génétique

L'ARNm porte les informations qui permettent l'assemblage des acides aminés dans un ordre bien précis, c'est-à-dire la séquence de la protéine. Ces informations sont dues à l'ordre d'assemblage des nucléotides au sein de l'ARNm. A chaque groupe de trois nucléotides correspond un acide aminé. Ce groupe de trois est appelé un codon. Le code génétique permet de retrouver la correspondance entre un codon et un acide aminé.



### RÉFLÉCHISONS ENSEMBLE

Répondez aux questions suivantes

1. Un codon est un triplet de nucléotides. Sachant qu'il existe 4 possibilités pour chacun des nucléotides combien de combinaisons existe-t-il ?
  

---

---

2. Nos protéines sont composées de 20 acides aminés différents. Comparer le nombre de codons possibles (calcul précédent) et ce nombre d'acides aminés. Que pouvez-vous conclure ?
  

---

---

---

---

3. Justifier ainsi la phrase suivante : « le code génétique est redondant mais non ambigu ».
  

---

---

---

---

- Il existe  $4 \times 4 \times 4 = 64$  combinaisons.
- 64 codons vs 20 acides aminés. Il existe plus de codons que d'acides aminés. Un même acide aminé est donc codé par plusieurs codons différents.
- « Redondant » :  
Définition : Redondance = « répéter plusieurs fois la même chose de façon différente ». Ainsi le code génétique est bien redondant puisqu'un même acide aminé est codé plusieurs fois de façon différente.

« Non ambigu » :

Définition : Ambigu = « Qui présente deux ou plusieurs sens possibles ; dont l'interprétation est incertaine. ». Ainsi le code génétique n'est pas ambigu puisqu'un codon ne code que pour un seul acide aminé et n'a donc qu'un seul sens.



## COMPLÉMENT D'INFORMATION

### Code quasi universel

« Depuis sa découverte dans les années 60, le code génétique est en général considéré comme commun à tous les organismes « du colibacille à l'éléphant », d'après l'aphorisme célèbre du généticien Jacques Monod. Même si des exceptions ont depuis été découvertes – chez les mitochondries et quelques organismes unicellulaires comme les ciliés –, il est encore largement admis que celles-ci ne constituent que des variations sur un thème universel.

Une étude publiée par Natalia Ivanova et ses collègues du Joint Genome Institute (JGI), un centre de séquençage situé près de San Francisco, suggère pourtant que ces modifications sont plus fréquentes que prévu. En analysant les métagénomes de près de 1800 échantillons issus de travaux précédents, les chercheurs ont montré qu'un nombre significatif de séquences correspondent à un code génétique modifié, notamment chez les bactéries d'eau douce ou issues du microbiote humain. [...]

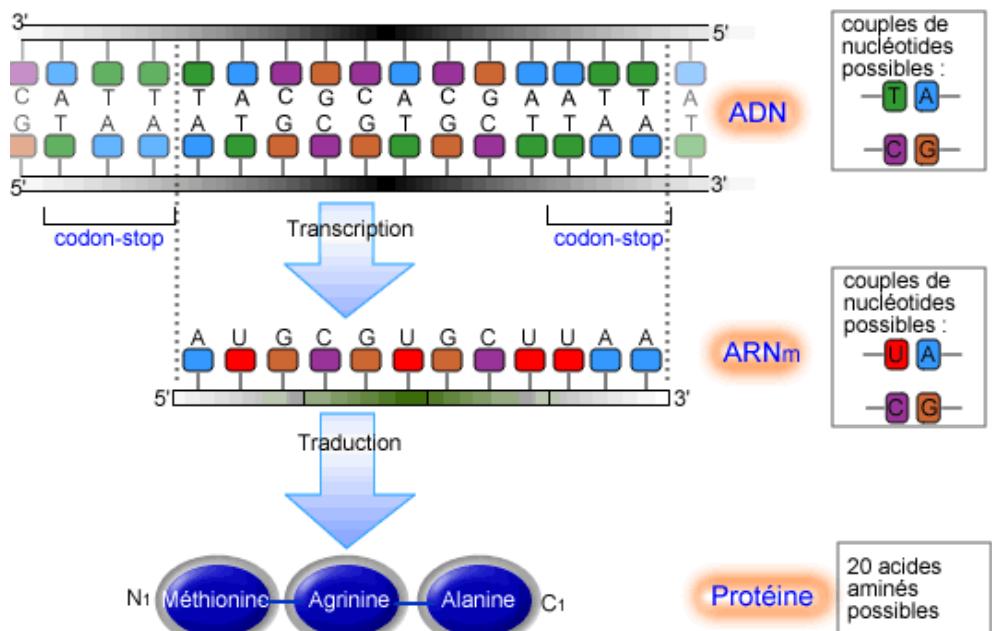
Les chercheurs ont aussi mis en évidence plusieurs de ces codages alternatifs chez des phages, ou virus de bactérie. Chez un phage issu d'un prélèvement lingual chez l'homme, ils ont montré l'existence d'une stratégie d'infection inédite : la « guerre des codons ». Le phage, qui réassigne le codon ambre, s'attaque à une bactérie réassignant le codon opale. En exprimant une protéine qui force l'interprétation d'opale comme un codon stop conventionnel, il perturbe l'expression des gènes de son hôte et favorise son propre codage alternatif ».

[www.pourlascience.fr/sd/genetique/des-micro-organismes-se-jouent-du-code-genetique-11927.php](http://www.pourlascience.fr/sd/genetique/des-micro-organismes-se-jouent-du-code-genetique-11927.php)

## Déroulement de la traduction

Lors de la traduction l'ARNm sera lu par des ribosomes, des structures composées d'ARN et de protéines. Pour rappel, une protéine est un polymère d'acides aminés (comparable à un collier de perles, sauf qu'à la place des perles on a des acides aminés).

Ces ribosomes vont lire les ARNm codon par codon (donc 3 nucléotides par 3 nucléotides) et associer à chaque codon l'acide aminé correspondant. La traduction commence au codon « start » et se termine lorsque le ribosome rencontre un codon « stop ». Si l'on compare à un système de ponctuation alors le codon « start » est la majuscule et les codons « stop » sont des points.



## RÉFLÉCHISONS ENSEMBLE

Passer d'ADN à protéine

A l'aide du tableau du code génétique, transcrire le double brin d'ADN suivant en ARN, puis le traduire en protéine :

A G A - T G G - T G C - A C C - T G A - C T C - C T T - A G C

		Deuxième lettre					
		U	C	A	G		
Première lettre	U	UUU Phénilalani UUC ne UUA Leusine UUG	UCU UCC UCA UCG	UAU Tyrosine UAC UAA Codons UAG Stop	UGU Cystéine UGC UGA Codon Stop UGG Tryptophane	U C A G	Troisième lettre
	C	CUU CUC CUA CUG	CCU CCC CCA CCG	CAU Histidine CAC CAA Glutamine CAG	CGU CGC CGA CGG	U C A G	
	A	AUU Isoleucine AUC AUA AUG Méthionine	ACU ACC ACA ACG	AAU Asparagine AAC AAA Lysine AAG	AGU Sérine AGC AGA AGG	U C A G	
	G	GUU GUC GUA GUG	GCU GCC GCA GCG	GAU Acide GAC Aspartique GAA Acide GAG Glutamique	GGU GGC GGA GGG	U C A G	

ARN :

Protéine :

**ARN : A G A - U G G - U G C - A C C - U G A - C U C - C U U - A G C G.**

**Protéine :** Méthionine – valine – histidine – thréonine - proline (attention on n'écrit pas le codon stop).



## COMPLÉMENT D'INFORMATION

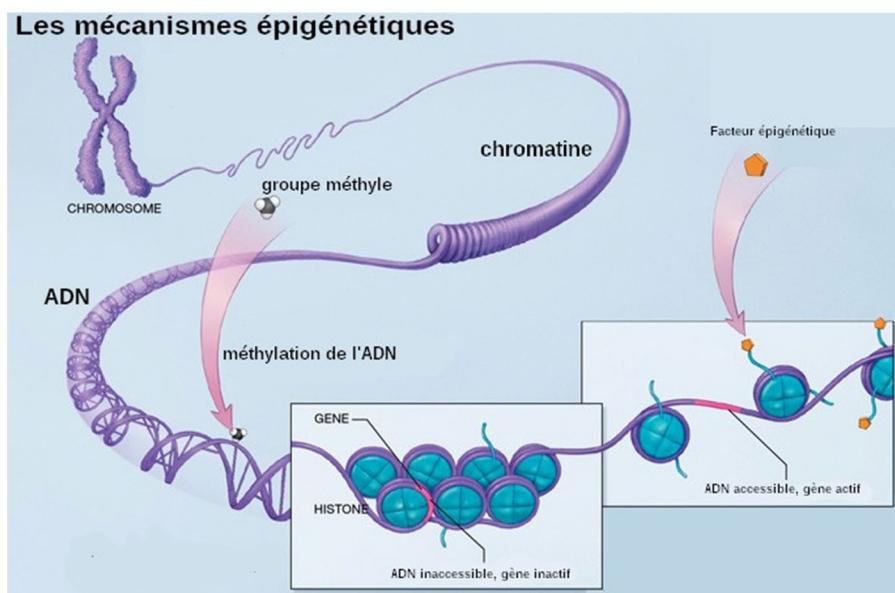
### L'épigénétique

Chacune de nos cellules contient la même information génétique. Et pourtant elles fonctionnent toutes différemment et ne produisent pas les mêmes protéines. La solution à ce paradoxe se nomme épigénétique.

Si la génétique s'intéresse aux gènes et aux protéines pour lesquels ils codent, l'épigénétique s'intéresse à la régulation de l'expression des gènes. C'est-à-dire qu'est-ce qui fait qu'un gène est exprimé ou non, et s'il est exprimé quel sera le taux d'expression et donc la quantité de protéines produites.

Cela permet notamment de comprendre certaines maladies dont on voyait bien qu'elles étaient génétiques mais pourtant on ne trouvait pas de mutations dans le gène. On comprend désormais que ces maladies ne sont pas liées à un gène défectueux mais à une utilisation défectueuse de ce gène.

Par exemple il existe des facteurs épigénétiques qui en influant sur la condensation de l'ADN vont rendre des gènes accessibles (décondensation) ou inaccessibles (condensation).



La prochaine étape est désormais la mise en place de thérapies se basant sur l'épigénétique avec la mise au point d'épidrogues (ou d'épimédicaments) ciblant les facteurs épigénétiques.

Abordons maintenant une série d'exercices, afin de vérifier vos connaissances. Les exercices ont été classés dans un ordre d'approfondissement croissant. Les réponses aux exercices se trouvent en fin de manuel.

## EXERCICE

16

QCM (Choisir la ou les bonnes réponses).

1. Lors de la traduction, les nucléotides de l'ARN sont lus ?
  - a) 2 par 2.
  - b) 3 par 3.
  - c) 4 par 4.
  - d) 5 par 5.
2. Le code génétique est ?
  - a) Redondant.
  - b) Non redondant.
  - c) Ambigu.
  - d) Non ambigu.
3. Concernant le code génétique
  - a) Un acide aminé peut être codé par plusieurs codons.
  - b) Un codon peut coder pour plusieurs acides aminés.
  - c) Un acide aminé ne peut pas être codé par plusieurs codons.
  - d) Un codon ne peut pas coder pour plusieurs acides aminés.
4. La traduction a lieu ?
  - a) Dans le cytoplasme.
  - b) Dans le noyau.
  - c) Pendant la mitose.
  - d) Pendant la duplication de l'ADN.
5. Un gène ?
  - a) Ne peut être traduit quand une seule protéine.
  - b) Peut être traduit en plusieurs protéines.
  - c) Est traduit en permanence.
  - d) Est traduit uniquement quand la protéine dont il code la production est nécessaire à la cellule.

## EXERCICE

17

A vous de traduire.

On a isolé le brin d'ADN non-transcrit suivant contenant le début du gène d'une protéine humaine de 302 acides aminés :                    5' CGT ATG ATC CAG CAA GTC AGT CGT TGT AAC AAC TCC 3'

1. Ecrire la séquence nucléotidique du fragment d'ARNm codant pour le début de la protéine.

---

---

---

2. Indiquer à partir de quelle base azotée commencera la traduction.

---

---

---

3. Ecrire, en utilisant le code génétique ci-dessous, la séquence d'acides aminés correspondant au début de la protéine.

		Deuxième lettre									
		U	C	A	G						
Première lettre	U	UUU	Phénilalanine	UCU	Sérine	UAU	Tyrosine	UGU	Cystéine	U	Troisième lettre
		UUC	ne	UCC		UAC		UGC		C	
		UUA		UCA		UAA	Codons Stop	UGA	Codon Stop	A	
		UUG	Leusine	UCG		UAG	Stop	UGG	Tryptophane	G	
	C	CUU		CCU	Proline	CAU	Histidine	CGU		U	
		CUC		CCC		CAC		CGC		C	
		CUA	Leusine	CCA		CAA	Glutamine	CGA	Arginine	A	
		CUG		CCG		CAG		CGG		G	
	A	AUU		ACU	Thréonine	AAU	Asparagine	AGU	Sérine	U	
		AUC	Isoleucine	ACC		AAC		AGC		C	
		AUA		ACA		AAA	Lysine	AGA		A	
		AUG	Méthionine	ACG		AAG		AGG	Arginine	G	
	G	GUU		GCU	Alanine	GAU	Acide	GGU		U	
		GUC		GCC		GAC	Aspartique	GGC		C	
		GUА		GCA		GAA	Acide	GGA		A	
		GUG		GCG		GAG	Glutamique	GGG		G	

4. On a isolé une protéine mutante dans laquelle la première sérine de la séquence est remplacée par une arginine. Quelles mutations nucléotidiques les plus probables rendent compte de ce changement d'acide aminé ?

## EXERCICE

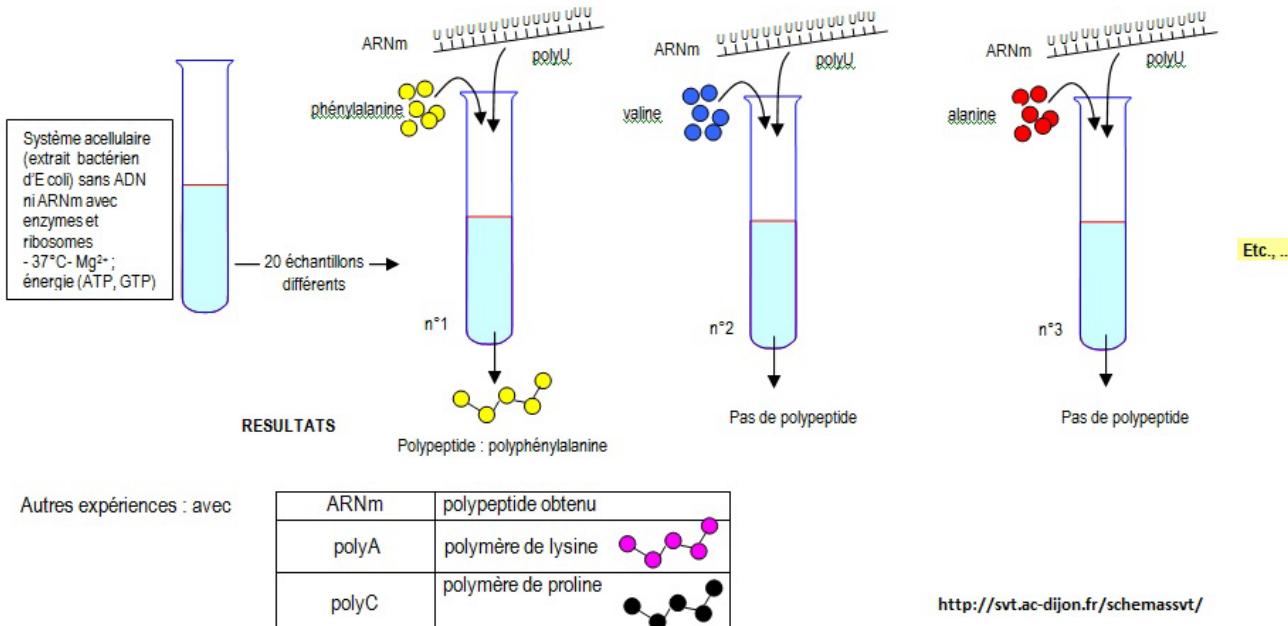
18

## Expérience de Nirenberg et Matthaei.

En 1961, M.W. Niremberg a réalisé l'expérience qui a permis de déchiffrer le code génétique. Pour cela il a travaillé sur ARN monotone, c'est-à-dire composé d'un seul type de nucléotide. Il a ainsi montré que la séquence UUU était spécifique à de la phenylalanine. Le protocole mis en place à l'époque est résumé ci-dessous.

## EXERCICES

Expérience de Nirenberg et Matthaei (1961)



Pour résumer, il a placé des ARN monotones dans des tubes contenant plusieurs acides aminés dont un seul est radioactif ainsi que toute la machinerie cellulaire nécessaire à la synthèse protéique. Le principe étant donc que si on observe une « forte » radioactivité dans un tube cela signifie que les acides aminés se sont assemblés entre eux. Il a obtenu les résultats présentés ci-dessous :

	Acide aminé radioactif					
	Phe	Gly	Ser	Lys	Pro	
Nucléotide de l'ARN	U	+	-	-	-	-
	A	-	-	-	+	-
	C	-	-	-	-	+
	G	-	+	-	-	-

+ : présence de radioactivité  
- : absence de radioactivité

1. A partir de ces résultats donner la traduction en acides aminés de quelques codons.

2. M.W. Niremberg a utilisé ensuite des ARNm formés de la répétition de deux types de nucléotides, par exemple AUUAUA.... Les polypeptides obtenus sont indiqués ci-dessous :

Paire de nucléotides constitutive de l'ARNm	Polypeptide obtenu
AU	Ile – Tyr – Ile
UA	Tyr – Ile – Tyr
CA	His – Thr – His...
UG	Cys – Val – Cys...

Retrouver à partir de cette seconde expérience, la traduction d'autres codons.

## Notion de phénotype

### Introduction à la notion de phénotype

Le phénotype se définit comme l'ensemble des caractères observables ou mesurables d'un individu. Il existe trois échelles permettant de décrire un phénotype, sachant que les caractères observés à une échelle vont, en partie, déterminer les caractères observés à l'échelle suivante. Ces trois échelles sont :

- Le phénotype moléculaire : déterminé lors de la synthèse des protéines. La structure de la protéine synthétisée va déterminer sa fonction.
- Le phénotype cellulaire : défini par l'aspect et/ou le fonctionnement de la cellule ayant intégré la protéine synthétisée (aspect, forme, taille, productions cellulaires...).
- Le phénotype macroscopique (ou clinique) : ce sont les conséquences visibles d'un caractère individuel ou d'une maladie (caractères morphologiques, anatomiques, état physiologique).



### RÉFLÉCHISONS ENSEMBLE

A l'aide des informations et des documents ci-dessus, décrire le phénotype de la drépanocytose à : l'échelle moléculaire, à l'échelle cellulaire, à l'échelle macroscopique.

La drépanocytose est une maladie génétique responsable d'une anomalie de l'hémoglobine contenue dans les hématies. L'hémoglobine est responsable du transport du dioxygène dans les tissus.

L'hémoglobine anormale (hémoglobine S) dans certaines conditions (froid, fièvre, déshydratation...) va former des polymères qui déforment l'hématie et la rendent rigide. Les hématies fragilisées sont détruites : Le taux d'hémoglobine diminue, définissant une anémie chronique. Les hématies rigides ne se déforment pas dans les petits vaisseaux et forment des bouchons à l'origine de crises vasculo-occlusives.

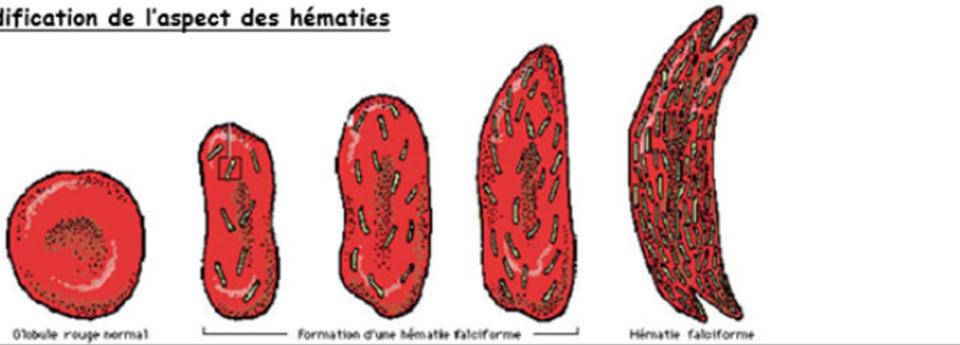
#### Document 1 : Structure de l'hémoglobine humaine

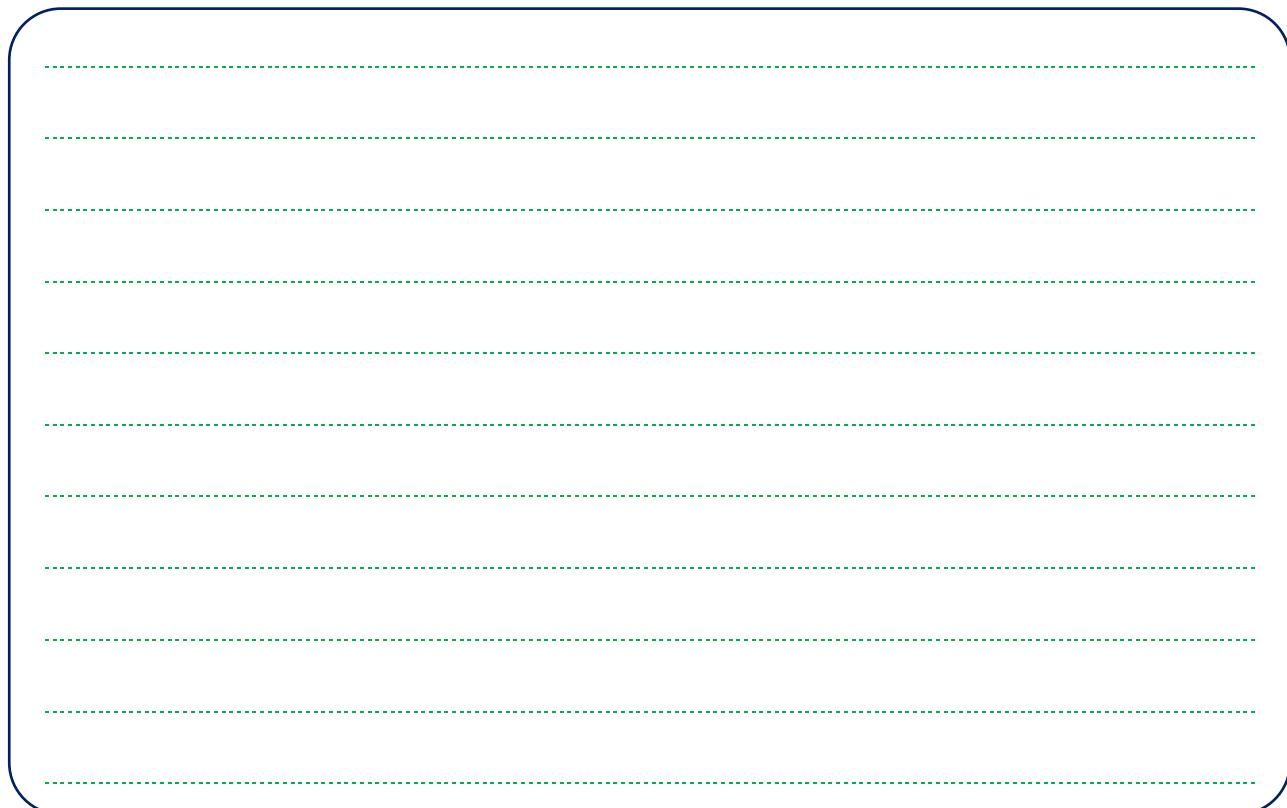
Chaque lettre correspond à un acide aminé.

#### Séquence primaire des sous unités $\beta$ de l'hémoglobine S et de l'hémoglobine normale

hémoglobine S	1 VHLTP <b>V</b> EKS <b>A</b> TALWGKVN <b>N</b> DEVG <b>G</b> ALGR <b>L</b> LV <b>V</b> Y <b>P</b> WT <b>Q</b> RFF <b>E</b> SG <b>D</b> L <b>S</b>	49
hémoglobine	1 VHL <b>T</b> P <b>E</b> EKS <b>A</b> TALWGKVN <b>N</b> DEVG <b>G</b> ALGR <b>L</b> LV <b>V</b> Y <b>P</b> WT <b>Q</b> RFF <b>E</b> SG <b>D</b> L <b>S</b>	49

#### Document 2 : Modification de l'aspect des hématies





À l'échelle moléculaire : Le phénotype moléculaire décrit la structure de la protéine synthétisée. Le document 1 nous montre qu'un acide aminé est modifié entre l'hémoglobine S et l'hémoglobine normale. Là où l'hémoglobine normale présente l'acide aminé E (Acide glutamique), l'hémoglobine S présente l'acide aminé V (Valine).

À l'échelle cellulaire : Le phénotype cellulaire décrit l'aspect et/ou fonctionnement de la cellule ayant intégré la protéine synthétisée (aspect, forme, taille, productions cellulaires...). Le document 2 montre un changement de forme entre l'hémoglobine normale qui est de phénotype « forme sphérique » et l'hémoglobine S qui est de phénotype « forme de fauille ».

À l'échelle macroscopique : l'échelle macroscopique correspond ici aux symptômes cliniques observables. C'est-à-dire « anémie chronique » et « crises vaso-occlusives ».

Abordons maintenant une série d'exercices, afin de vérifier vos connaissances. Les exercices ont été classés dans un ordre d'approfondissement croissant. Les réponses aux exercices se trouvent en fin de manuel.

## EXERCICE

19

Donnez la définition des mots suivants.

Phénotype cellulaire :

Phénotype moléculaire :

Phénotype macroscopique :

Phénotype morbide :

## EXERCICE

20

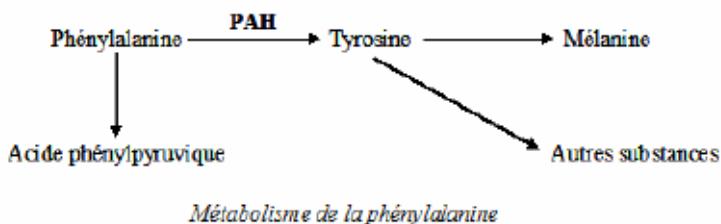
QCM (choisir la ou les bonnes réponses).

1. Un phénotype moléculaire donné ?
  - a) Dépend de l'expression d'un seul gène.
  - b) Peut dériver d'un phénotype cellulaire.
  - c) Ne correspond qu'à un seul génotype.
  - d) Peut influencer le phénotype macroscopique.
2. Le phénotype macroscopique peut correspondre ?
  - a) A la protéine synthétisée.
  - b) Au fonctionnement de la cellule.
  - c) A la quantité de produits accumulés dans le sang.
  - d) A la taille d'un individu.
3. Le phénotype cellulaire peut correspondre ?
  - a) A la protéine synthétisée.
  - b) Au fonctionnement de la cellule.
  - c) A la quantité de produits accumulés dans le sang.
  - d) A la taille d'un individu.
4. Le phénotype moléculaire correspond ?
  - a) A la protéine synthétisée.
  - b) Au fonctionnement de la cellule.
  - c) A la quantité de produits accumulés dans le sang.
  - d) A la taille d'un individu.
5. Un phénotype cellulaire donné ?
  - a) Dépend de l'expression d'un seul gène.
  - b) Peut dériver d'un phénotype moléculaire.
  - c) Ne correspond qu'à un seul génotype.
  - d) Peut influencer le phénotype macroscopique.

## La phénylcétonurie.

La phénylcétonurie est une maladie grave d'origine génétique. Les individus atteints par cette maladie, et non traités dès la naissance, montrent un retard mental lié à des anomalies du développement cérébral. La plupart d'entre eux meurent à l'âge de trente ans.

Cette maladie est due à la déficience en une enzyme hépatique, la *phénylalanine hydroxylase (PAH)*, qui intervient dans le métabolisme de la phénylalanine, un acide aminé apporté par l'alimentation, utilisé pour la synthèse de protéines ou d'autres substances (voir figure ci-dessous).



La phénylalanine est un acide aminé qui, à forte concentration dans l'organisme, est toxique pour les cellules nerveuses. Les analyses biochimiques ont permis de comparer la teneur de la phénylalanine dans le plasma et dans l'urine chez des individus sains et malades.

Individu	Plasma		Urine	
	Sain	Malade	Sain	Malade
Phénylalanine (mg/mL)	1,5	30	30	500

## Concentration de phénylalanine dans le sang et l'urine d'individus sains ou atteints de phénylcétonurie

1. Décrire les différentes échelles phénotypiques de cette pathologie.
- 
- 
- 
- 
- 
- 
- 
- 

2. Expliquer la relation entre les différents niveaux d'expression du phénotype.
- 
- 
- 
- 
- 
- 
-

## Complexité du phénotype

Le phénotype est l'expression du génotype (facteur interne) en interaction avec les facteurs environnementaux (facteurs externes).

### Lien phénotype - génotypique :

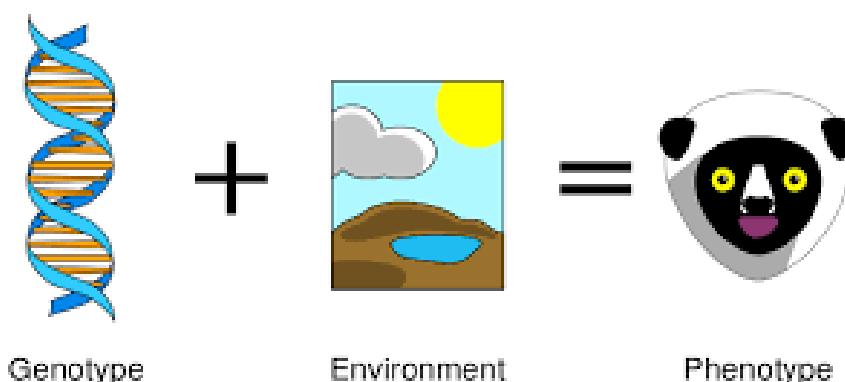
Un phénotype dépendra fort logiquement du génotype de l'organisme, c'est-à-dire de la version des gènes de l'individu. Cependant attention, un même génotype peut conduire à plusieurs phénotypes, et un même phénotype peut être issu de deux génotypes différents. Ainsi :

- Un phénotype peut se rencontrer chez un individu homozygote pour l'allèle dominant mais aussi chez l'individu hétérozygote. Ici un même phénotype est l'expression de deux génotypes.
- Il existe aussi des phénotypes polygéniques, c'est-à-dire qui dépendent de plusieurs gènes. Il suffit alors qu'un seul gène soit défectueux pour que le produit final n'apparaisse pas, ce qui conduit à de nombreux génotypes pour un même phénotype.

### Lien phénotype - environnement :

L'environnement (habitudes alimentaires, activité sportive, exposition au soleil, etc.) peut agir sur l'expression d'un génotype et donc sur le phénotype. L'environnement peut ainsi induire des mutations modulant l'activité d'une enzyme ou encore « corriger » les effets d'un génotype.

On peut citer comme exemple la phénylcétonurie. Cette pathologie est due à une accumulation de phénylalanine dans l'organisme à cause d'un déficit en une enzyme (la PAH) qui convertit la phénylalanine en tyrosine. Adopter un régime alimentaire pauvre en phénylalanine permet de limiter les effets de la maladie. Ainsi grâce à l'environnement, on obtient un phénotype sain même si le génotype est morbide.



Impact du génotype et de l'environnement sur les phénotypes

### RÉFLÉCHISONS ENSEMBLE

Détermination du sexe des tortues.



« GÉNÉTIQUE. Une majorité de reptiles ovipares (qui pondent des œufs), en particulier les tortues, ne sont pas initialement mâles ou femelles - ils ont besoin d'être déterminés sexuellement avant. Cette détermination sexuelle est dépendante de la température d'incubation des œufs dont ils vont éclore. Ce déterminisme est dit "thermosensible". Au-delà d'une température spécifique, maintenue pendant une certaine période de temps, l'animal devient un mâle plutôt qu'une femelle, ou inversement. C'est le cas chez la plupart des tortues : en dessous de 30°C d'incubation, des bébés mâles sortent de leurs œufs ; au-delà, ce sont des bébés femelles.

Chez les crocodiles, le phénomène est un peu plus complexe - le déterminisme masculin se faisant entre deux seuils de températures uniquement. Cette différenciation des gonades (organes sexuels, produisant les gamètes) selon la température est bien connue des scientifiques, mais jusqu'à aujourd'hui, sa traduction au niveau génétique était complètement inconnue. Des chercheurs de l'Université du Dakota, aux États-Unis, ont réussi à identifier le premier gène lié à ce déterminisme thermosensible, chez une tortue. La découverte a été publiée dans GENETICS. »

Extrait d'un article de Félix Gouty du 09/05/2016 pour « Science et Avenir »

1. De quoi dépend le sexe des tortues ?

---

---

2. Quelle est la température seuil à partir de laquelle le sexe changera ?

---

---

3. Quel aspect du phénotype illustre donc ce document ?

---

---

1. « Cette détermination sexuelle est dépendante de la température d'incubation des œufs dont ils vont éclore. Ce déterminisme est dit "thermosensible". »
2. 30°C. « ... en dessous de 30°C d'incubation, des bébés mâles sortent de leurs œufs ; au-delà, ce sont des bébés femelles. »
3. L'environnement (habitudes alimentaires, activité sportive, exposition au soleil, etc.) peut agir sur l'expression d'un génotype et donc sur le phénotype.

Abordons maintenant une série d'exercices, afin de vérifier vos connaissances. Les exercices ont été classés dans un ordre d'approfondissement croissant. Les réponses aux exercices se trouvent en fin de manuel.

## EXERCICE

22

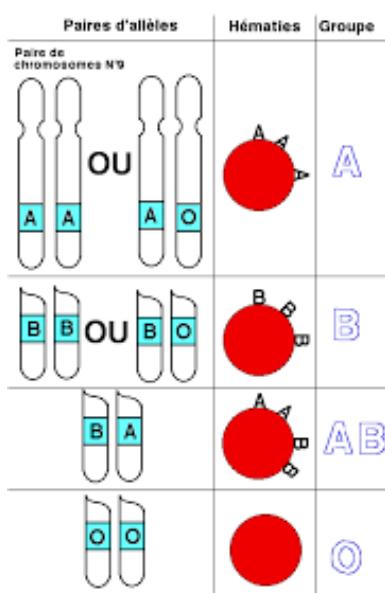
QCM (choisir la ou les bonnes réponses)

1. L'environnement ?
  - a) Peut détruire des gènes.
  - b) Peut détruire des allèles.
  - c) Peut moduler l'expression des gènes.
  - d) A toujours une action négative sur l'expression des gènes.
  
2. La réalisation d'un phénotype est toujours indépendante ?
  - a) De l'alimentation.
  - b) Du mode de vie.
  - c) Des protéines synthétisées.
  - d) Aucune des réponses précédentes n'est juste.
  
3. Le phénotype ?
  - a) N'est descriptible qu'à une échelle.
  - b) N'est pas toujours lié à l'activité d'un seul gène.
  - c) Peut montrer des relations fortes avec l'environnement.
  - d) Est qualifié d'alternatif lorsqu'on peut le définir à différentes échelles.
  
4. A propos du phénotype ?
  - a) Il peut se définir à différentes échelles.
  - b) Un même phénotype peut résulter de plusieurs génotypes.
  - c) Il peut dépendre de l'interaction de plusieurs gènes.
  - d) L'alimentation peut modifier le phénotype.
  
5. Le phénotype est ?
  - a) L'ensemble des caractères observables d'un individu.
  - b) Est déterminé uniquement par le génotype.
  - c) Ne dépend que de l'environnement.
  - d) Peut-être sain.

## EXERCICE

23

Groupe sanguin



Les groupes sanguins (A, B et O) correspondent à la présence de glycoprotéines à la surface membranaire des hématies. La synthèse de ces molécules se fait en plusieurs étapes faisant intervenir différentes enzymes.

Par souci de simplification, on s'intéressera uniquement aux deux dernières étapes.

- L'avant-dernière permet la synthèse d'une substance H. Elle dépend d'un gène existant sous deux formes alléliques : H (dominant et codant pour une enzyme fonctionnelle) et h (codant pour une enzyme non fonctionnelle).
  
- La dernière étape est dirigée par un gène existant sous trois formes : IA, IB et iO codant respectivement pour les groupes A, B et O, comme cela est résumé ci-dessous.

Pour synthétiser un marqueur, il faut avant tout produire la substance H sur laquelle viendra se fixer le marqueur A (et l'individu sera de groupe sanguin A) ou le marqueur B (et l'individu sera de groupe sanguin B). Si un individu produit la substance H et les deux marqueurs A et B, il sera de groupe sanguin AB. Un individu est de groupe O soit parce qu'il ne produit pas la substance H, soit parce qu'il produit la substance H mais qu'il possède seulement l'enzyme O.

- Deux parents de groupe AB ont un enfant de groupe O, comment cela est-il possible ?

- Quels génotypes seront responsables du phénotype [groupe O] ?

## EXERCICE

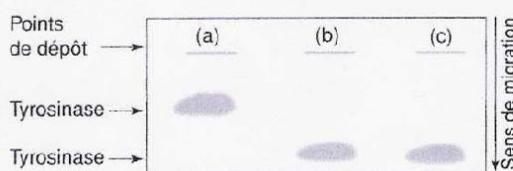
## 24

## Groupe Sanguin

**Document 1. La couleur du pelage des lapins**

Les lapins sauvages ont un pelage sombre (a).

Certains lapins, dits himalayens, ont une fourrure blanche sauf sur les extrémités (bouts des pattes et du museau, queue, oreilles) (b). Ces lapins, tonsus et placés à 15 °C pendant le temps de la repousse des poils, acquièrent la couleur des animaux sauvages (c).

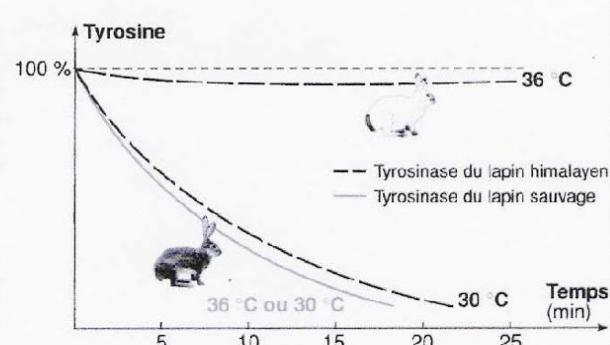
**Document 2. Caractérisation de la tyrosinase**

La couleur du pelage est due à la présence, dans le poil, d'un pigment sombre : la mélanine. En son absence, le poil est blanc. La chaîne de biosynthèse de la mélanine débute grâce à la tyrosinase, qui transforme la tyrosine en un produit converti par d'autres enzymes en mélanine.

On détecte la tyrosinase par électrophorèse des protéines de la peau des flancs des animaux présentés sur le document 1.

**Document 4. Le gène codant la tyrosinase**

Les enzymes des lapins sauvages et himalayens sont codées par le même gène. Les séquences des allèles sont identiques, à l'exception du codon 422 (CGC transformé en CAG).

**Document 3. L'activité enzymatique de la tyrosinase**

On teste *in vitro* la transformation de la tyrosine par la tyrosinase. Les mesures sont faites à 30 °C (température des extrémités) et 36 °C (température du reste du corps). Les résultats sont exprimés en pourcentage de la quantité de tyrosine initialement présente.

1. A quoi est due la couleur du pelage du lapin ?

---

---

---

---

2. Comment la température de l'environnement influe-t-elle sur le pelage du lapin sauvage et du lapin himalayen ?

---

---

---

---

3. Comment expliquer la différence de comportement de la tyrosinase vis-à-vis du froid entre le lapin sauvage et le lapin himalayen ?

---

---

---

---

---

---

---

---

## LE TEMPS DU BILAN

- L'expression d'un gène consiste en l'obtention d'une protéine à partir de ce gène et implique deux étapes : la transcription et la traduction.
- Au cours de la transcription, qui a lieu dans le noyau, l'information génétique contenue dans l'ADN est copiée en une séquence complémentaire sur un brin d'ARNm. Un seul des deux brins d'ADN, appelé brin matrice, sert de modèle pour la synthèse de la séquence complémentaire de codons sur l'ARNm. L'ARN polymérase est l'enzyme qui catalyse la transcription de l'ADN.
- La traduction est le processus au cours duquel une molécule d'ARNm s'associe à des ribosomes et dirige la synthèse d'une protéine en convertissant la séquence de ses nucléotides en une séquence spécifique d'acides aminés. L'ARNm est lu codon par codon, et ce « déchiffrage » est permis grâce au code génétique.
- Le phénotype se définit comme l'ensemble des caractères observables ou mesurables d'un individu. Il existe trois échelles permettant de décrire un phénotype : moléculaire, cellulaire et macroscopique (ou clinique).
- Le phénotype est l'expression du génotype (facteur interne) en interaction avec les facteurs environnementaux (facteurs externes).



## EXPRESSION DU PATRIMOINE GÉNÉTIQUE

Afin de mettre en pratique les connaissances que vous venez d'acquérir, voici des sujets d'E3C en lien avec ce chapitre. Cela va vous permettre de vérifier que votre maîtrise de ce chapitre est en adéquation avec les exigences de l'éducation nationale. Une correction, ou plus précisément un « guide méthodologique de réponse », vous est évidemment proposé dans ce manuscrit.



### Exercice 1 :

#### De l'ADN aux enzymes

*Les enzymes sont essentielles pour la réalisation d'un grand nombre de fonctions cellulaires : production d'énergie, production de matière, mouvement dans les cellules, etc...*

**Présenter les mécanismes permettant d'obtenir un enzyme fonctionnel à partir de l'information génétique codée par l'ADN.**

*Vous rédigerez un exposé structuré. Vous pouvez vous appuyer sur des représentations graphiques judicieusement choisies. On attend des arguments pour illustrer l'exposé comme des expériences, des observations, des exemples ...*

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

## Exercice 2 :

Conséquences phénotypiques de modifications au niveau de l'ADN

La modification de l'information génétique portée par un gène peut avoir des conséquences sur les molécules produites par une cellule. Ces modifications peuvent avoir des conséquences de l'échelle de la molécule à celle de l'organisme.

**Expliquer la relation entre des modifications de l'information génétique à l'échelle de l'ADN et les phénotypes de l'échelle cellulaire à celle de l'organisme.**

*Le document fourni est conçu comme une aide : il peut vous permettre d'illustrer votre exposé mais son analyse n'est pas attendue*

*Vous rédigerez un exposé structuré. Vous pouvez vous appuyer sur des représentations graphiques judicieusement choisies. On attend des arguments pour illustrer l'exposé comme des expériences, des observations, des exemples ...*

## Document d'aide

Le *Xeroderma pigmentosum* est une maladie génétique rare. Les personnes atteintes présentent le phénotype suivant : elles ont une très grande sensibilité aux rayons UV du soleil. Sans protection de la lumière solaire, elles développent d'abord des « coups de soleil » sévères qui ne cicatrisent que très lentement puis ensuite des lésions qui se manifestent par l'apparition de taches sombres sur la peau (les cellules touchées meurent).

La protéine Xpa est l'une des six protéines de réparation de l'ADN. Elle est normalement constituée de 214 acides aminés.

Chez les personnes atteintes de Xeroderma pigmentosum la protéine Xpa est constituée de seulement 57 acides aminés.

Les personnes atteintes de *Xeroderma pigmentosum* présentent des modifications du gène qui code pour la protéine Xpa.

Protéine XPa produite chez un individu non atteint de *Xeroderma pigmentosum*

50 51 52 53 54 55 56 57 58 59 60 61 62 ... 214  
... Cys - Gly - Lys - Glu - Phe - Met - Asp - Ser - Tyr - Leu - Met - Asn - His ... Met  
Acide aminé terminal

Protéine XPa produite chez un individu atteint de *Xeroderma pigmentosum*

50    51    52    53    54    55    56    57  
... Cys – Gly – Lys – Glu – Phe – Met – Asp – Ser

<http://acces.ens-lyon.fr/>

## CORRECTION

### **Exercice 1 :**

Ce sujet s'intéresse à l'expression des gènes c'est-à-dire à l'enchaînement transcription-traduction. Comme nous le verrons, il serait bon de nommer 1 ou 2 expériences « historiques » pour illustrer votre propos. L'utilisation de schéma est imposée par le sujet.

### **Introduction**

Cette introduction doit tout d'abord définir le vocabulaire. Qu'est-ce que l'ADN, qu'est-ce qu'un gène et qu'est-ce qu'une enzyme. Ensuite, vous devez préciser que la synthèse d'une enzyme à partir de l'ADN repose sur deux mécanismes que vous vous proposez de présenter : la transcription et la traduction. Cela vous permet de poser le plan suivant :

- 1. Transcription**
- 2. Traduction**

### **Développement**

#### **1. Transcription**

- Principe de la transcription.
- Localisation de la transcription. Faire référence à l'expérience historique de Brachet en 1951.
- Mécanisme de la transcription. Réaliser le schéma de la transcription faisant apparaître impérativement les brins transcrits et non transcrits.

#### **2. Traduction**

- Principe de la traduction.
- Localisation de la traduction.
- Définition du code génétique. Faire référence à l'expérience historique M.W. Nirenberg en 1961,
- Mécanisme de la traduction. Faire un schéma simple de transcription.

## Conclusion

Il faut dans un premier temps résumer le principe de l'expression d'un gène présenté dans le développement. Puis en guise d'ouverture, l'idéal serait peut-être d'aborder le fait qu'un gène s'exprimera différemment en fonction du tissu. On pourra par exemple expliquer que si les gènes des enzymes digestives sont présents dans toutes les cellules (puisque les cellules contiennent toutes la même information génétique), seules les cellules des organes digestifs expriment ce gène et produisent ces enzymes.

## Exercice 2 :

Ce sujet traite du lien entre ADN et Phénotype et de comment une mutation génétique va affecter ce phénotype. Le document présenté dans le sujet va permettre de ce fait d'illustrer ce dernier point. Attention le sujet mentionne uniquement les modifications génétiques. L'impact de l'environnement n'est donc pas à traiter mais pourra être mentionné dans la conclusion.

**Conseil :** Même si l'analyse du document n'est pas obligatoire, il est vivement conseillé de l'utiliser.

**Remarque :** ce sujet traite ici de l'axe 2 que vous venez de terminer mais aussi de l'axe 3.

## Introduction

Cette introduction doit définir ce qu'est l'information génétique et ce qu'est le phénotype. Ensuite, vous devez préciser que ce phénotype dépend du patrimoine génétique et donc de l'expression des gènes et que de ce fait des modifications de l'ADN peuvent impacter ce phénotype.

Vous vous proposez ainsi d'expliquer ce lien ce qui vous permet de poser le plan suivant :

1. Les modifications de l'ADN
2. Conséquences sur le phénotype

## Développement

### 1. Les modifications de l'ADN

- Définition d'une mutation.
- Les différents types de mutations et leurs conséquences. Proposer un tableau bilan.

### 2. Conséquences sur le phénotype

- Les différentes échelles du phénotype : moléculaire, cellulaire et macroscopique.
- Conséquences des mutations sur les différentes échelles du phénotype. Utilisation du document pour illustrer votre propos.
- Idéalement évoquer le cas de la drépanocytose ou de la mucoviscidose.

## Analyse du document :

Le document présente le Xeroderma Pigmentosum. Il explique que les sujets atteints de cette pathologie présentent des mutations génétiques. Puis on nous informe que la conséquence est la production d'une protéine plus courte. On a ainsi l'illustration du lien entre modification génétique et phénotype moléculaire. Puis, on nous dit que les cellules sont alors davantage sensibles aux U.V. On a ainsi le lien entre phénotype moléculaire et phénotype cellulaire. Puis enfin on nous dit, que les patients présentent des taches sombres après exposition au soleil. On a ainsi l'illustration du lien entre phénotype cellulaire et phénotype macroscopique.

## Conclusion

Proposer un résumé de votre développement. Puis idéalement ouvrir sur l'impact de l'environnement sur le phénotype qui s'ajoute aux facteurs génétiques.



Vous pouvez maintenant faire et envoyer le devoir n°1

