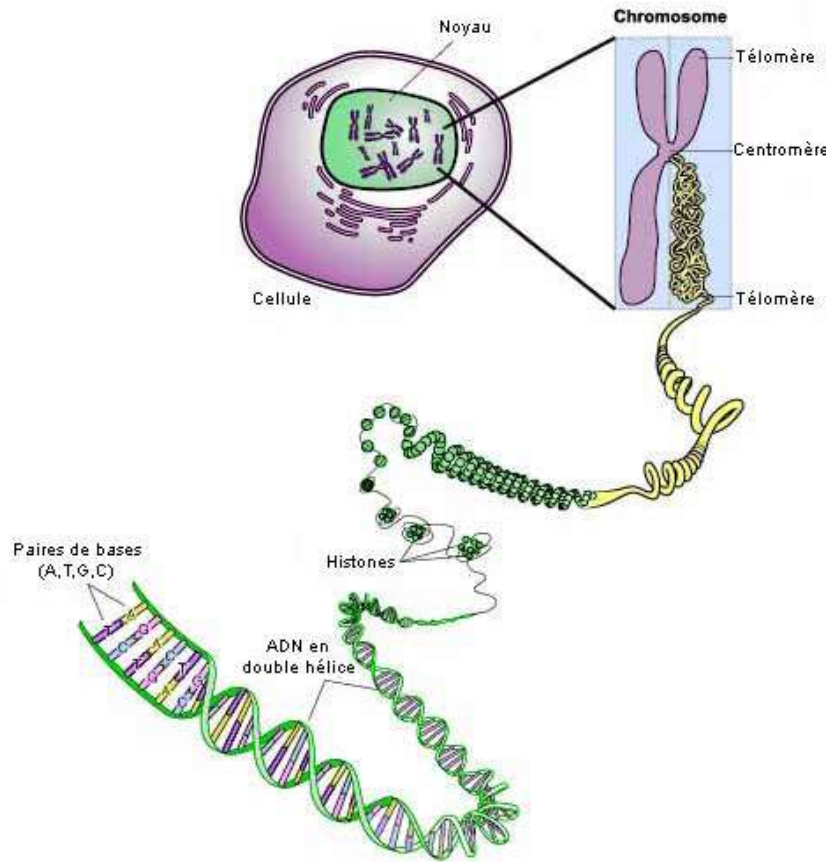


DU GÉNOTYPE AU PHÉNOTYPE, APPLICATIONS BIOTECHNOLOGIQUES

Chapitre 1 : De l'information génétique aux caractéristiques de l'individu

L'ADN est formé de deux chaînes complémentaires de nucléotides (A, T, C, G).
La structure de l'ADN est universelle (= la même chez tous les êtres vivants)



- Qu'est-ce qu'un gène :

Un gène est un fragment d'ADN, se trouvant à un endroit précis sur un chromosome précis.

Diagram of human chromosomes 1 through 22, X, and Y, with various genes and traits labeled: 1: Groupe sanguin rhésus 2: Pigment visuel des bâtonnets 3: Marqueurs de notre identité biologique 4: Prédisposition au diabète 5: Mucus des bronches (Mucoviscidose) 6: Groupe sanguin ABO 7: Chaîne bêta de l'hémoglobine 8: Substance nécessaire à la coloration de la peau 9: Chaîne alpha de l'hémoglobine 10: Enzyme du pancréas 11: Collagène 12: Hormone de croissance 13: Différenciation de la glande génitale en testicule 14: Vision des couleurs (Daltonisme) 15: Maintien des fibres musculaires (Myopathie) 16: Coagulation du sang (Hémophilie) 17: Y 18: X 19: X 20: X 21: X 22: X	Un gène est présent en 2 exemplaires dans le noyau d'une cellule, car il est présent au même endroit sur les 2 chromosomes d'une paire de chromosome.
--	--

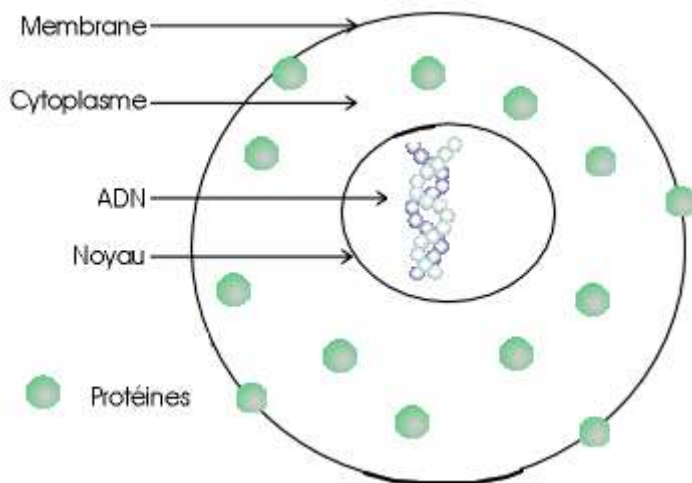
Un gène est un segment de la molécule d'ADN qui dicte la synthèse d'une protéine.

Un gène peut exister sous différentes versions : les **allèles**.

	Exemple : Il y a 3 allèles différents pour le gène couleur des yeux : - L'allèle vert - L'allèle bleu - L'allèle brun
---	---

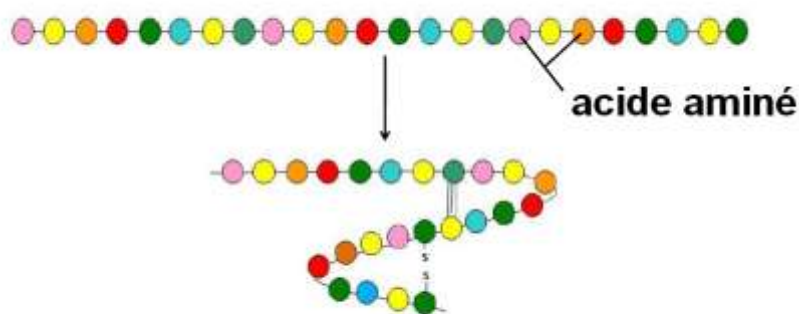
- Les protéines :

Les protéines, constituants essentiels des cellules, sont des grosses molécules formées d'acides aminés.



Acide aminé : petite molécule formant les protéines, il en existe 20 différents.

La protéine formée d'acides aminés peut se replier.



Ce repliement est très précis et permet à la protéine de fonctionner.

I] Le phénotype se voit à différentes échelles du Vivant

Phénotype = Ensemble des caractères observables d'un individu.

Génotype = Ensemble des gènes d'un individu.

Le phénotype est dirigé par les gènes de la personne, **le phénotype dépend donc du génotype.**

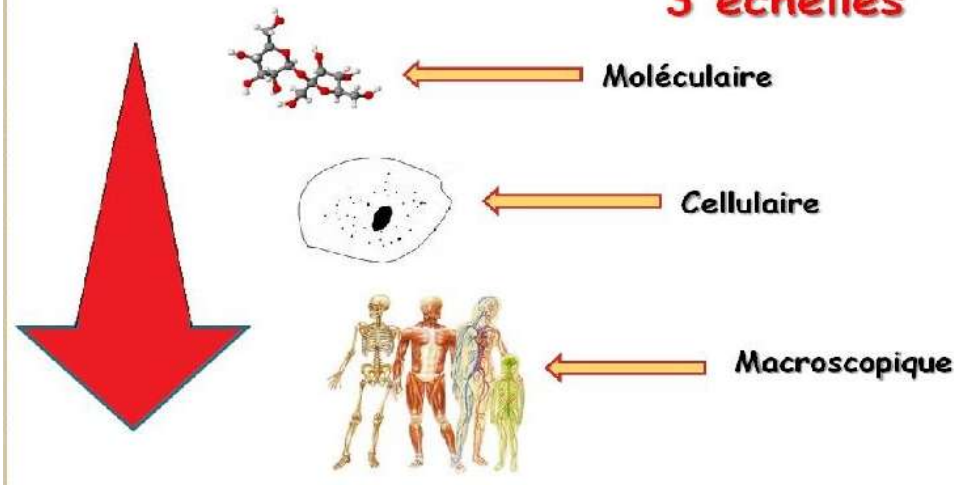
Le phénotype est visible à différentes échelles :

- phénotype macroscopique au niveau de l'organisme, visible.
- phénotype cellulaire : caractéristique de la cellule.
- phénotype moléculaire : caractéristique des PROTEINES.

Le phénotype:

Ensemble des caractères observables d'un individu.

3 échelles



Les phénotypes moléculaire, cellulaire et macroscopiques sont étroitement liés.

En effet, le phénotype moléculaire conditionne le phénotype cellulaire et comme les organismes sont constitués de cellules, le phénotype cellulaire a des conséquences sur l'organisme.

Les caractères constituant le phénotype d'un individu sont liés à la présence de protéines.

S'il y a une modification de la protéine, il y a une modification du phénotype.

Exemple de différentes maladies génétiques :

	Albinisme	Drépanocytose	Mucoviscidose
Phénotype macroscopique	Absence de coloration de la peau, des cheveux et des yeux	Risque d'occlusion des vaisseaux par les globules rouges	Problèmes respiratoires
Phénotype cellulaire	Les cellules ne produisent pas de mélanine (responsable de la couleur)	Globule rouge en forme de faucille	Les cellules produisent un mucus trop épais
Phénotype moléculaire	Absence de la protéine permettant la synthèse de mélanine	Hémoglobine anormale	Protéine non fonctionnelle

II] La relation entre gènes et protéines

Un gène est un segment de la molécule d'ADN codant pour une protéine. **La séquence des nucléotides dans le gène dicte la séquence des acides aminés dans la protéine grâce au code génétique.**

Le code génétique comme l'ADN est universel (le même chez tous les êtres vivants)

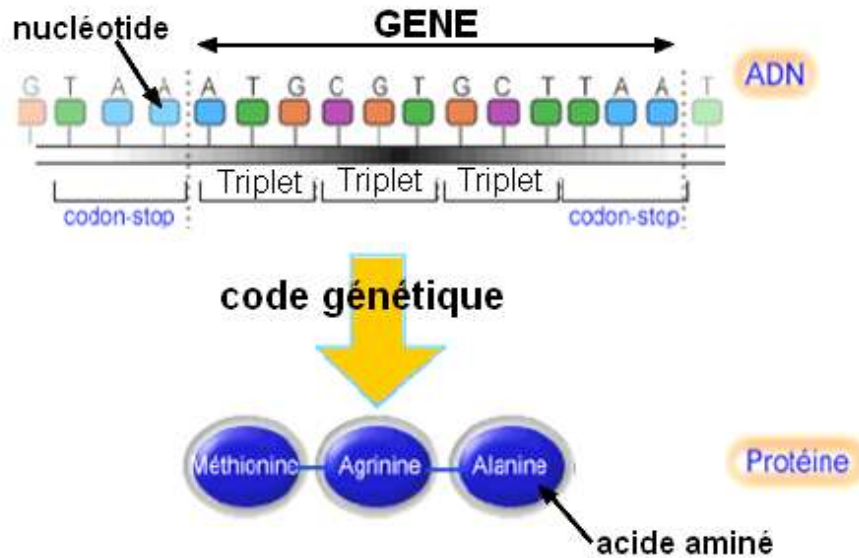
Le code génétique qui est un système de correspondance entre les triplets de nucléotides et les acides aminés.

3 nucléotides (= triplet) code pour un acide aminé

3 triplets ne correspondent à aucun acide aminé ce sont les codons stop qui indique la fin du gène et l'arrêt de la production de la protéine.

Ce changement dans la séquence nucléotidique du gène va entraîner un changement dans la séquence d'acides aminés de la protéine. Ce qui va entraîner une modification du phénotype.

Mutation = changement de la séquence nucléotidique



Exemple : relation entre gènes et protéine – l'albinisme

Fragment du gène de la tyrosinase, protéine enzymatique permettant la synthèse de la mélanine								
Numéro des triplets		80	81	82	83	84	85	
Chez un individu sain :	...	TGC	CAA	CGA	TCC	TAT	CTT	...
Chez un individu albinos :	...	TGC	CAA	CAA	TCC	TAT	CTT	...

Code génétique					
1ère position	2ème position				3ème position
	T	C	A	G	
T	PHE	SER	TYR	CYS	T
	PHE	SER	TYR	CYS	C
	LEU	SER	STOP	STOP	A
	LEU	SER	STOP	TRP	G
C	LEU	PRO	HIS	ARG	T
	LEU	PRO	HIS	ARG	C
	LEU	PRO	GLN	ARG	A
	LEU	PRO	GLN	ARG	G
A	ILE	THR	ASN	SER	T
	ILE	THR	ASN	SER	C
	ILE	THR	LYS	ARG	A
	MET	THR	LYS	ARG	G
G	VAL	ALA	ASP	GLY	T
	VAL	ALA	ASP	GLY	C
	VAL	ALA	GLU	GLY	A
	VAL	ALA	GLU	GLY	G

Dans le cas de l'albinisme, le gène de la tyrosinase est muté : CAA au lieu de CGA
Donc au niveau de la protéine : l'acide aminé ARG et remplacé par GLN (voir tableau)
La protéine va être modifiée, le phénotype va être différent : il n'y aura plus de synthèse de mélanine.

III] La transgénèse : les OGM et la thérapie génique

**Transgénèse : « trans » de transfert, « génèse » comme gène
= transfert de gène**

Transgénèse : transfert d'un gène d'intérêt, apportant un nouveau caractère, dans un organisme appelé alors Organisme Génétiquement Modifié (OGM).

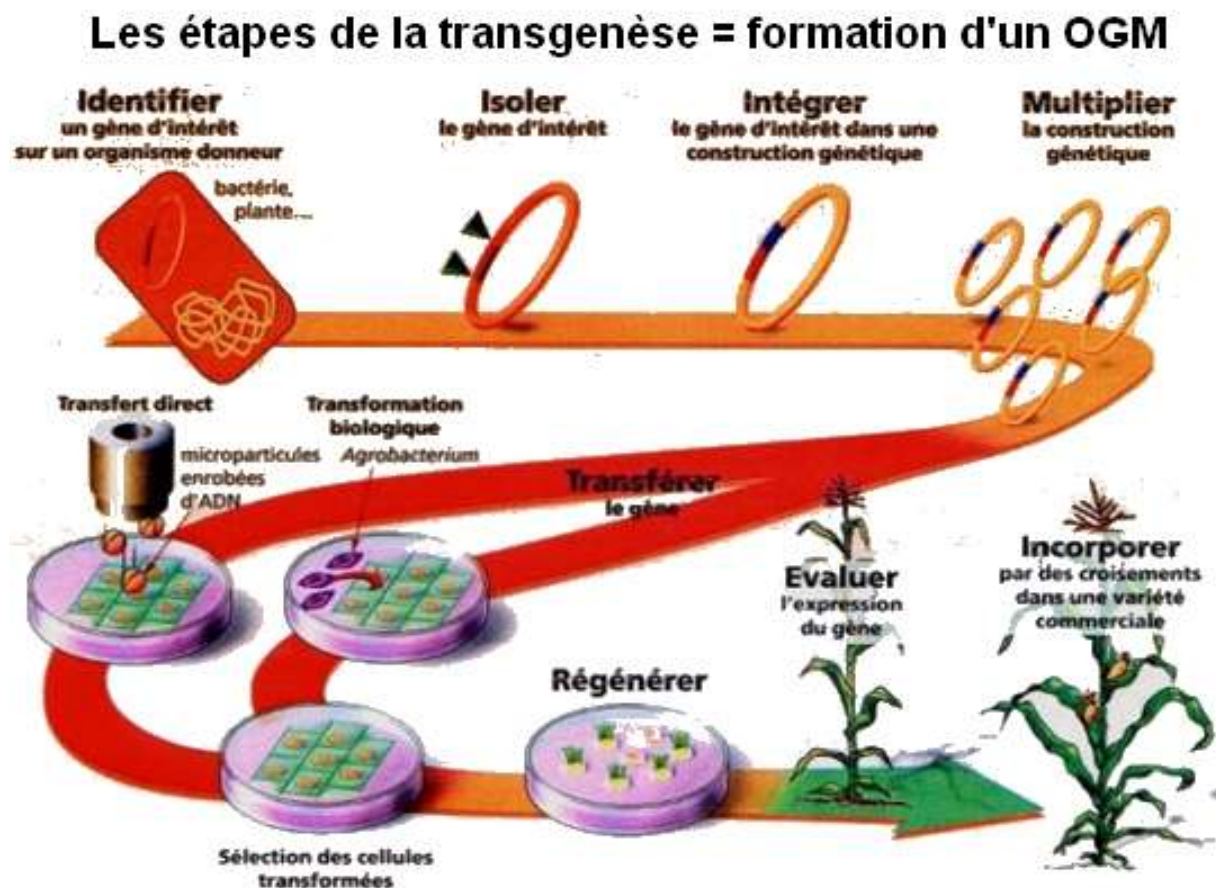
Suite aux expériences de transgénèse :

- Il y a introductions de nouveaux gènes : le génotype est modifié
- Les caractères de l'organisme sont modifiés : son phénotype est modifié.

Organisme génétiquement modifié (OGM) : organisme vivant dont on a modifié le matériel génétique par introduction d'un ou plusieurs gènes étrangers afin de lui conférer une ou des caractéristiques nouvelles transmissibles à la descendance.

Comme il est possible de transférer un gène d'un organisme (comme un homme) à un autre (comme une bactérie ou une plante) ceci signifie que le message du gène est compréhensible par tous les êtres vivants et donc que la **structure de l'ADN et le code génétique sont UNIVERSELS, ce qui met en évidence une profonde unité du Vivant (ancêtre commun).**

- Principe de l'obtention d'un OGM : la transgénèse



Organisme donneur du gène
qui nous intéresse

Exemple : Bactérie

Transfert du gène d'intérêt

Expl : gène de résistance à
la pyrale

Organisme receveur du gène
qui nous intéresse

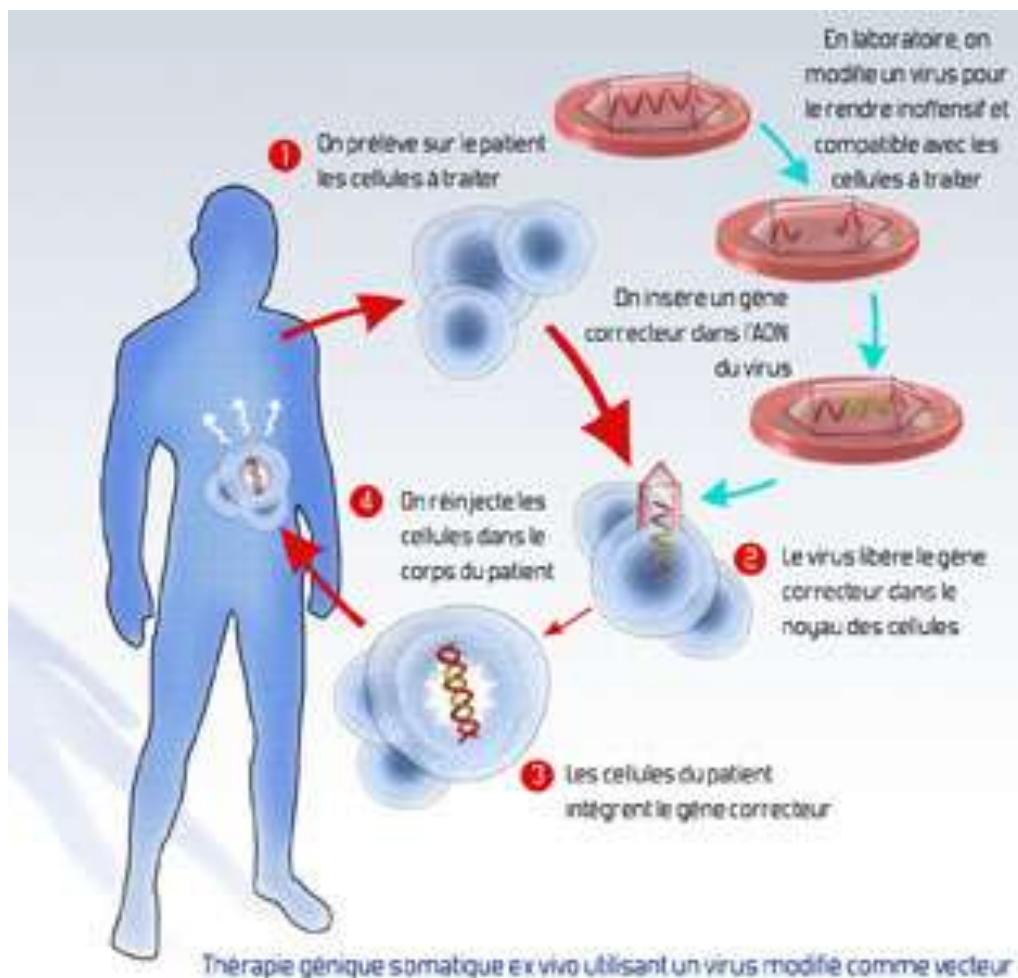
Exemple : Maïs



Expression d'un nouveau
caractère = production d'une
nouvelle molécule,
intéressante pour l'Homme

Exemple : Maïs OGM
résistant à la pyrale

- Principe de la thérapie génique : il s'agit de transgénèse car on insère un nouveau gène dans une cellule pour modifier son génotype et donc son phénotype.



Conclusion :

Le phénotype dépend du génotype, car la structure des protéines est dictée par les gènes.