

# DU GÉNOTYPE AU PHÉNOTYPE, APPLICATIONS BIOTECHNOLOGIQUES

## Chapitre 2 : Les relations entre le phénotype et le génotype sont complexes

**Mutation = modification de la séquence des nucléotides de l'ADN.**

Les mutations d'un gène sont à l'origine de nouvelles versions du gène c'est-à-dire de nouveaux allèles.

Allèle = version d'un gène qui a pour origine une mutation

### II Mutations des gènes et allèles : conséquences sur les protéines

Les relations entre génotype et phénotype peuvent être simples : la présence d'un gène va conduire à la production d'une protéine qui provoquera un phénotype.

Mais ces relations sont généralement plus complexes, pour deux raisons :

1. Chaque gène existe en double exemplaire dans une cellule. Ces deux exemplaires peuvent correspondre à deux allèles différents ou au même allèle. **Le phénotype sera fonction de la combinaison des deux allèles présents.**

**Un allèle peut être dominant (toujours exprimé) ou récessif (exprimé seulement quand il est en double exemplaire).**

**Deux allèles peuvent être "co-dominants", dans ce cas ils s'expriment tout les deux.**

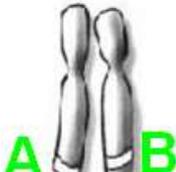
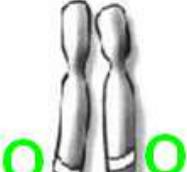
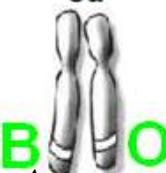
(Voir exemple des groupes sanguins ci-après)

2. De nombreux phénotypes MACROSCOPIQUES sont le résultat de **l'expression de plusieurs gènes**. La mutation d'un seul de ces gènes peut modifier le phénotype.

(Voir exemple production de la mélanine – la couleur de la peau)

**UN MEME PHENOTYPE MACROSCOPIQUE PEUT DONC CORRESPONDRE A PLUSIEURS GENOTYPES.**

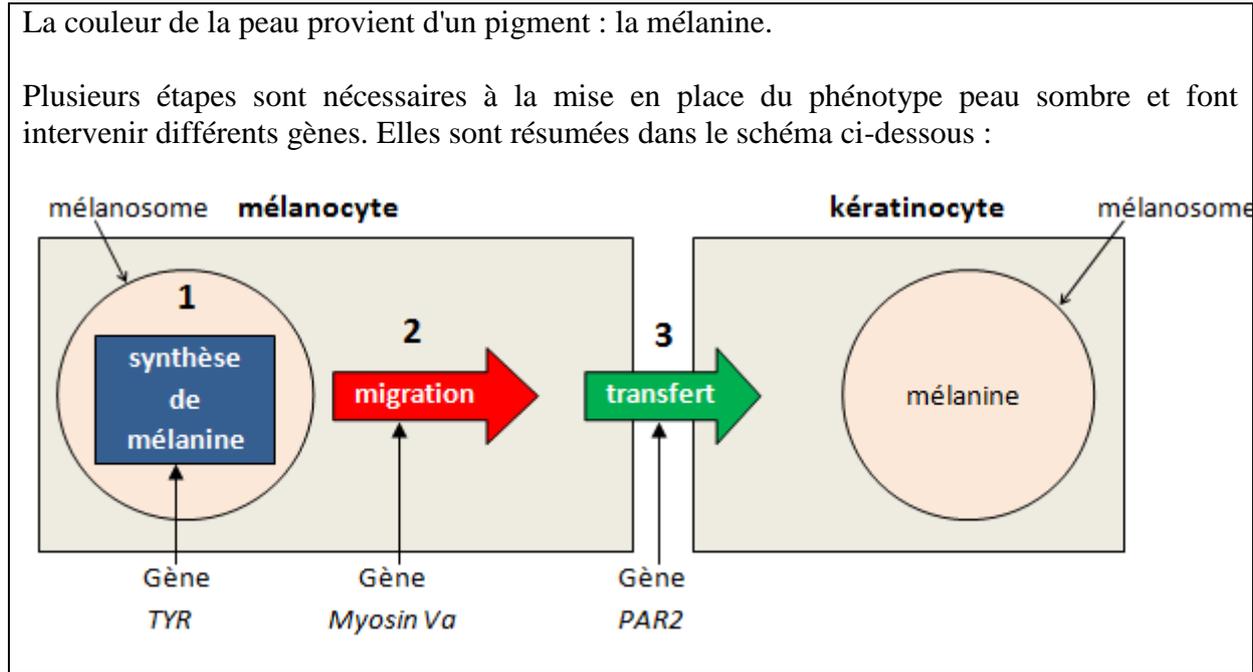
- **Exemple : Le groupe sanguin**

Groupe sanguin	A	B	AB	O
Allèles portés par la paire de chromosomes 9 :				
	ou 	ou 	Co-dominant	Récessif

Dominant

Le phénotype "groupe B" peut résulter de 2 génotypes différents : (B, B) et (B,O).  
Donc un même phénotype peut être le résultat de plusieurs génotypes

- **Exemple : Production de la mélanine – la couleur de la peau**



Le phénotype peau foncée est lié à la présence de mélanine. La mise en place de phénotype fait intervenir 3 étapes commandées par 3 gènes différents. Si l'un de ces 3 gènes est muté le phénotype sera de type albinos (= clair au lieu de sombre).

### II] Du génotype au phénotype, relations avec l'environnement

Le phénotype ne dépend pas que du génotype (= des gènes). **Les conditions environnementales peuvent modifier l'expression des gènes et donc modifier le phénotype.**

- **Exemple :**

	<b>Drépanocytose</b>	<b>Phénylcétonurie</b>	<b>Cancer</b>
<b>Phénotype macroscopique</b>	Risque d'obstruction des artères par les globules rouges qui ont une forme anormale.	La phénylalanine (acide aminé d'origine alimentaire) n'est pas transformée en une autre molécule. La phénylalanine est toxique pour les neurones, son accumulation va entraîner des retards mentaux.	Les personnes ayant des prédispositions génétiques à un type de cancer, voient leur risque de développer ce cancer augmenté.
<b>Influence de l'environnement sur le phénotype</b>	Les risques d'obstruction des vaisseaux sont diminués avec des mesures d'hygiène simples : boire beaucoup d'eau, faire des sports peu intenses, faire attention à la fièvre et au froid.	Un régime alimentaire sans phénylalanine prescrit dès la naissance permet d'éviter les retards mentaux liés à la maladie	Le développement de la maladie résulte de l'interaction des allèles prédisposant au cancer avec les facteurs de l'environnement (tabac, soleil, alimentation)

### III] Médecine prédictive et diagnostique prénatal

- Diagnostic préimplantatoire, diagnostique prénatal et médecine prédictive

Le diagnostic préimplantatoire (DPI) et le diagnostic prénatal (DPN) permettent de détecter une anomalie génétique avant la naissance de l'embryon.

Le DPN a lieu quand la grossesse a déjà débuté (amniocentèse ou choriocentèse), en cas de maladie génétique grave du fœtus, le couple peut demander une interruption thérapeutique de grossesse.

Le DPI se fait dans le cadre d'une fécondation in vitro, les embryons obtenus in vitro sont analysés et seuls les embryons sains sont implantés. L'avantage du DPI est d'éviter une interruption thérapeutique de grossesse.

**La médecine prédictive, le diagnostique préimplantatoire (DPI) et le diagnostique prénatal (DPN) ont pour but de détecter la présence de certains allèles chez un individu.**

Ces tests permettent :

- D'adapter le mode de vie et d'éviter le développement d'une maladie comme dans le cas de la phénylcétonurie
- Dans le cas du DPN et du DPI : de détecter la transmission d'une maladie grave chez le fœtus (mucoviscidose).

- Des problèmes éthiques

Ces tests génétiques posent des problèmes éthiques :

- Faut-il savoir que l'on possède un allèle de prédisposition génétique à une maladie ? Quelles sont les conséquences psychologiques ? Doit-on annoncer à une personne qu'elle risque de développer une maladie génétique, alors qu'il n'y a pas de traitement pour cette maladie ?
- Dans quel cadre utiliser ces résultats ? Risque de dérive dans le cadre de l'emploi, de l'assurance ou des prêts bancaires. Il y a un risque d'exclusion de la personne atteinte qui ne pourra plus souscrire un prêt...
- Certaines maladies ne se développeront pas, car leur apparition dépend de l'interaction des allèles avec l'environnement (prédisposition au cancer), doit-on dépister ?

### **CONCLUSION :**

**Un phénotype macroscopique dépend de l'interaction de plusieurs gènes entre eux et avec les facteurs de l'environnement.**