

### 1) L'ADN, support universel de l'information génétique (2<sup>nde</sup>)

L'ADN est une molécule supportant l'information génétique, quasiment présente à l'identique dans toutes les cellules d'un même organisme. La **transgénèse** consiste à transférer un fragment d'ADN contenant un **gène** d'une cellule donneuse vers une cellule receveuse : cette dernière acquiert alors les **caractères** liés au gène.

On obtient ainsi des **OGM** (Organismes Génétiquement Modifiés) utilisables en médecine (thérapie génique) ou en agriculture. La transgénèse peut s'opérer entre individus d'espèces différentes (même entre l'Homme et une espèce bactérienne !), l'ADN est donc **universel** par sa structure et par son fonctionnement, ce qui est un argument fort en faveur d'une **origine commune à tous les êtres vivants**.

### 2) Structure de l'information génétique dans la cellule (2<sup>nde</sup> et 1<sup>ère</sup> S)

Dans la cellule, l'information génétique peut être décrite à différentes échelles :

- **Chromosomes** : Ils ne sont visibles qu'au moment d'une division cellulaire, ils ont alors une forme dite **condensée**. En dehors, c'est-à-dire en cours d'**interphase**, ce sont des filaments **décondensés** présents sous forme de **chromatine** dans le noyau des cellules. Un chromosome peut posséder **une ou deux chromatide(s)** selon la phase du cycle cellulaire, **chaque chromatide étant constituée d'une molécule d'ADN**.

On peut étudier le nombre et la forme des chromosomes d'un individu en réalisant un **caryotype**, photographie prise lors de la mitose, sur laquelle ils sont colorés, rangés par paires et par ordre de taille pour être mieux visualisés. Le caryotype est **identique** :

- **pour tous les individus d'une même espèce (sauf anomalies) ;**
- **pour toutes les cellules d'un organisme (sauf anomalies).**

Son **maintien** au cours de la **reproduction sexuée** est lié à la séparation des paires de chromosomes lors de la **formation des cellules reproductrices** ou gamètes (qui possèdent donc un seul chromosome de chaque paire) et à la reconstitution des paires lors de la **fécondation** (fusion des gamètes pour donner une cellule-œuf).

- **ADN et nucléotides** : L'ADN, c'est l'**acide désoxyribonucléique**, une **macromolécule** constituée de 2 brins qui sont **2 chaînes moléculaires enroulées en double hélice**. Chaque brin est un polymère de **nucléotides** parmi 4 possibles : **nucléotide à A (adénine) complémentaire d'un nucléotide à T (thymine) ; et nucléotide à C (cytosine) complémentaire d'un nucléotide à G (guanine)**. La **séquence** (suite ordonnée des nucléotides) des 2 brins d'une molécule d'ADN est complémentaire, ce qui permet leur cohésion.

- **Gène** : Seule une petite partie de l'ADN d'une cellule porte des gènes. Un **gène** est une séquence d'ADN déterminant un caractère (à l'échelle de la cellule ou de l'organisme), par exemple en spécifiant la synthèse d'une protéine. Chaque gène est caractérisé par son **locus** (emplacement sur l'ADN) et par sa **fonction** (ce qu'il code). Le **génome** est l'ensemble des gènes d'une cellule, d'un individu ou d'une espèce considérée. Tous les individus appartenant à une même espèce possèdent le même génome, mais leurs gènes peuvent présenter des séquences différentes constituant différents **allèles** (versions d'un gène).

### 3) Mitose et reproduction conforme de la cellule

Toutes les cellules d'un organisme (à l'exception des cellules reproductrices) possèdent la même information génétique que la cellule-œuf dont elles proviennent par divisions successives appelées **mitoses**.

- Lors de la **phase S** (synthèse d'ADN) qui a lieu durant l'**interphase** précédant une mitose, les chromosomes se **dupliquent** : le nombre de leurs chromatides passent d'un à deux, doublant la quantité d'ADN de la cellule. Cette duplication de l'ADN se fait par **réplication semi-conservative** : chaque brin ancien sert de matrice à la formation d'un nouveau brin par polymérisation de nucléotides en respectant leur **complémentarité**. A l'issue de cette synthèse, les deux chromatides de chaque chromosome sont identiques entre elles (mêmes séquences donc mêmes allèles) à l'exception de mutations, qui se produisent rarement car il existe un système de correction des erreurs.

- Durant une **mitose**, les chromosomes sont sous forme condensée et l'enveloppe du noyau disparaît : les étapes de **prophase, métaphase, anaphase et télophase** se succèdent, au cours desquelles les chromosomes **s'alignent à l'équateur de la cellule** avant de se séparer pour que **chacune de leurs chromatides migre vers un pôle différent**. Chaque pôle constituant un nouveau noyau et la division cellulaire se produisant au niveau de l'équateur, **chaque cellule fille hérite d'une information génétique identique en quantité et en qualité**.

#### 4) Expression des gènes

Selon la fonction qu'une cellule occupe, et selon les stimulations qu'elle reçoit, tel ou tel gène s'exprime avec plus ou moins d'intensité : l'expression est génétique est **modulée**, elle se fait en interaction avec l'**environnement**.

Quand un **gène** s'exprime, une **protéine** est produite, qui est fonction de sa séquence. La séquence de nucléotides d'ADN est d'abord **transcrite** en séquence de nucléotides d'un **ARN messager (ARNm)** qui peut ensuite subir une **maturation**, notamment l'**épissage**. Cet ARN est synthétisé par complémentarité des nucléotides sur l'un des brins de l'ADN car c'est aussi un polynucléotide, identique à l'exception du fait qu'il est **monobrin** et que les nucléotides à T sont remplacés par des nucléotides à U (uracile). L'ARNm, mobile, est **traduit** en protéines dans le cytoplasme par des **ribosomes**. A chaque **codon (= triplet)** constitué d'une suite de 3 nucléotides consécutifs correspond un **acide aminé** selon un système de correspondance universel appelé **code génétique**. Une protéine se polymérise par liaison des acides aminés les uns à la suite des autres, au fur et à mesure de la lecture de la séquence d'ARN par un ribosome. Un **codon STOP** signale la fin de la traduction et la libération de la protéine produite.

#### 5) Génotype et phénotype

- Le **génotype** correspond à l'ensemble des allèles d'une cellule, ou d'un individu considéré.

- Le **phénotype** est l'ensemble des caractères observables d'un individu ou d'un organe (**phénotype macroscopique**), d'une cellule (**phénotype cellulaire**) ou l'ensemble des protéines qui s'y trouvent (**phénotype moléculaire**). Le phénotype d'un individu dépend ainsi des protéines qu'il fabrique dans ses cellules, en fonction de son **génotype** et sous l'**influence de l'environnement**.

Les **protéines** sont des macromolécules formées d'un enchaînement d'**acides aminés** de 20 types possibles. Le **nombre et la séquence des acides aminés** constituant une protéine déterminent sa **forme dans l'espace** et ainsi sa **fonction biologique** : une protéine peut avoir un rôle dans la structure de la cellule, ou dans sa fonction (par ex, les enzymes sont des protéines ayant une fonction de catalyseurs biologiques des réactions du métabolisme).

La plupart des eucaryotes possèdent leurs chromosomes par **paires**, chaque gène est donc possédé en **double exemplaire**, pouvant être sous la même forme allélique ou non : un individu est **homozygote** pour un gène considéré s'il possède 2 allèles identiques pour ce gène. Sinon, il est **hétérozygote**.

Un allèle est **dominant** si son expression l'emporte sur celle d'un autre, qualifié alors de **récessif**. Deux allèles sont **codominants** si leur expression aboutit à un caractère intermédiaire.

#### 6) Modifications de l'information génétique et variabilité de l'ADN

Une **mutation spontanée** est une modification (rare) de la séquence nucléotidique de l'ADN. Si un gène est ainsi modifié, la nouvelle variation de séquence constitue un nouvel allèle. Elle peut avoir deux conséquences possibles :

- Si elle touche une **cellule germinale** (cellule reproductrice), elle peut être transmise à la descendance ;
- Si elle touche une **cellule somatique** (du corps), elle peut perturber le fonctionnement de la cellule, voire contribuer à sa transformation en **cellule cancéreuse**.

La fréquence à laquelle les mutations se produisent est augmentée par des **agents mutagènes physiques** (ex. rayonnements UV) ou **chimiques**, qui provoquent des réactions avec les nucléotides et favorisent les **erreurs d'appariements de bases**. Les cellules possèdent des **systèmes de réparation** des nucléotides anormaux.

En fonction de leur effet sur la séquence de l'ADN, les mutations peuvent être de 3 types : **substitution** (remplacement d'un nucléotide par un autre), **délétion** (perte d'un nucléotide) ou **insertion** (gain d'un nucléotide). Si elles affectent des gènes, ces deux derniers types de mutations ont souvent des conséquences plus marquées car elles modifient tous les codons situés en *aval* et altèrent donc profondément la séquence protéique.

En fonction de leur conséquence sur la séquence de la protéine synthétisée, les mutations affectant les gènes peuvent être de 3 types : **silencieuse** si le codon modifié code le même acide aminé (le code génétique, contenant 64 possibilités de codons pour 20 acides aminés, est redondant), **faux-sens** si le codon modifié code pour un acide aminé différent, **non-sens** si le codon est modifié en codon STOP.

Le génome peut subir d'autres innovations génétiques, telles les  **duplications de gènes** (ex. opsines chez les Primates).

#### 7) La biodiversité, produit et étape de l'évolution

Au sein de la biosphère, il y a une **biodiversité des écosystèmes**, au sein desquels il y a une **biodiversité des espèces**. Au sein de chaque espèce, il y a une **biodiversité des individus** de par la biodiversité génétique. Il y a une **évolution naturelle** au sein des populations. De nouveaux allèles apparaissent, pouvant, en fonction de l'environnement, conférer des avantages ou des désavantages à la survie des individus qui les portent :

- Avec la **sélection naturelle**, les individus porteurs des allèles les plus favorables à leur survie et à leur reproduction sont les plus aptes à les transmettre à la génération suivante : ainsi la fréquence allélique des allèles favorables augmente... Les populations d'individus et donc l'espèce évoluent donc au gré des modifications progressives de l'environnement.

- Les allèles ne conférant ni avantage ni désavantage marqué (mutations dites **neutres**) peuvent disparaître ou au contraire se généraliser dans une population voire une espèce par le biais du hasard, la composition allélique d'une génération ne correspondant pas toujours à la statistique attendue. Ce phénomène, particulièrement efficace dans les **populations de petite taille**, s'appelle la **dérive génétique**.