

Notions de biologie et de génétique

Évolutions des modifications		
Document de base	ME	11/7/2019
Compléments : tableaux, reproduction des cellules...	ME	19/11/2024

Notion de biologie et de génétique

Table des matières

1	Introduction	4
2	Les bases nucléiques (ou bases azotées).....	4
2.1	Base purique.....	5
2.2	Base pyrimidique	5
2.3	Appariement des bases nucléiques (en paire de base) :	5
3	Les nucléotides	5
4	Les protéines.....	6
5	Les cellules vivantes.....	6
5.1	Les cellules procaryotes	7
5.2	Les cellules eucaryotes	7
5.3	La reproduction des cellules eucaryotes	7
5.4	La gamétogénèse	10
5.5	La fécondation.....	10
5.6	Les chromosomes.....	12
5.6.1	Exemple de caryotype mâle humain.....	13
5.6.2	Le génome humain.....	14
5.6.3	Exemples de coordonnées chromosomiques.....	16
6	L'ADN.....	17
6.1	Composition de l'ADN.....	18
6.2	Représentation schématisée :	18
7	L'ARN	19
7.1	Origine de l'ARN.....	19
7.2	Les fonctions de l'ARN.....	20
7.1	Principales différences entre l'ADN et l'AR.....	21
8	Code génétique	21
9	Les gènes et les allèles	22
10	Conclusion.....	22
11	Le navigateur génomique	23
	Lexique	25

Notion de biologie et de génétique

Quelques rappels de base en chimie

L'atome de base H d'hydrogène possède un noyau (composé d'un proton et d'un neutron) autour duquel gravite un électron.

L'atome d'oxygène O est constitué d'un noyau composé de 8 protons et de 8 neutrons) autour duquel gravite 8 électrons.

Plus généralement le tableau de périodique des éléments de Mendeleïev est le suivant :

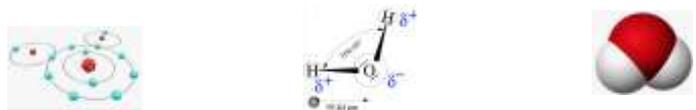
Tableau périodique des éléments

Le tableau périodique des éléments est divisé en périodes (numérotées 1 à 7) et groupes (numérotés 1 à 18). Une légende pour l'élément Fer (Fe) indique :
 - États d'oxydation : +2, +3
 - Nom de l'élément : **fer** (tableau ou tableau à 101,3 MPa)
 - Numéro atomique : 26
 - Symbole chimique : **Fe**
 - Configuration électronique : [Ar] 3d⁶ 4s²
 - Masse atomique relative (sur celle de l'atome le plus stable) : 55,845(2) u

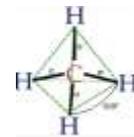
Des légendes supplémentaires indiquent les numéros des éléments pour les groupes de lanthanides (57-71) et actinides (89-103).

Les molécules sont constituées de plusieurs atomes associés :

L'eau : H₂O



Le méthane (gaz) : CH₄



Le benzène (hydrocarbure aromatique) : C₆H₆

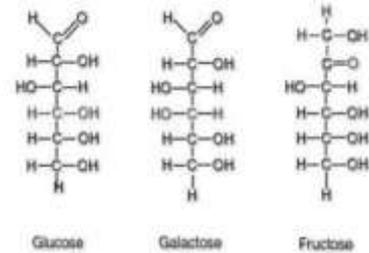


Equation de la **photosynthèse** des plantes (la base de la vie sur terre): $6CO_2 + 6H_2O \xrightarrow{\text{lumière}} C_6H_{12}O_6 + 6O_2$
 Le gaz carbonique et l'eau produisent sous l'effet de la lumière du glucose et dégagent de l'oxygène.
 (la réaction inverse correspond à la respiration).

Les **glucides** (ex : carbonhydrates) sont des composés organiques comprenant un groupe carbonyle (aldéhyde ou cétone) et au moins 2 groupes hydroxyle (-OH) et ils se répartissent en :

Notion de biologie et de génétique

- **oses** comme le glucose $C_6H_{12}O_6$ qui est un sucre dont les isomères (agencement différents des atomes) constituent : le saccharose et le lactose ; ils participent aux réactions du métabolisme cellulaire.
- **osides** qui sont des polymères d'oses



Les **lipides** sont des molécules hydrophobes (repousse l'eau) ou amphiphiles (possède à la fois un groupe hydrophobe et un groupe hydrophile), ils comprennent : les graisses, les cires, les stérols, les vitamines liposolubles, le mono-, di- et tri-glycérides ou le phospholipides... et constituent la matière grasse des êtres vivants.

1 Introduction

- Chaque personne humaine est formée de 70 000 milliards de cellules. Dans chaque cellule, il y a un noyau qui contient nos chromosomes.
- Nous avons 23 paires de chromosomes : 22 paires dites « autosomes » (communes aux hommes et aux femmes) et une paire sexuelle : X-X pour les femmes, X-Y pour les hommes. Chaque paire est constituée d'un chromosome issu de la mère et d'un autre du père. Et les gènes sont donc en deux copies.
- Nos 23 paires de chromosomes sont composés par l'ADN : ce filament en forme de double hélice porte les gènes. Un gène est donc une fraction de l'ADN. L'ADN est composé de 4 éléments chimiques qui constituent le code de notre patrimoine génétique. Ce code est composé des 4 éléments suivants : A (adénine), T (thymine), C (cytosine), G (guanine).
- Sur cet ADN donc dans les chromosomes se trouvent nos gènes : ils forment notre patrimoine génétique, unique à chacun et transmis par nos parents. C'est le mode d'emploi de tout l'organisme. Il dicte son fonctionnement et son apparence.
- L'espèce humaine possède environ 20 000 gènes : c'est le génome. Les gènes indiquent à chaque cellule son rôle dans l'organisme. A partir de l'information qu'ils contiennent, elles synthétisent des protéines indispensables à la vie : c'est la traduction du code génétique. Nous produisons des dizaines de protéines différentes. Le fonctionnement de notre corps repose sur ces protéines. Par exemple, la myosine est une protéine qui sert à la contraction des muscles. La mélanine protège la peau et lui donne sa couleur.
- Quand un gène ou un chromosome est modifié ou supprimé : les protéines concernées sont mal ou pas du tout produites. Par exemple, quand la myosine est mal produite à cause d'un gène muté, la personne développe une maladie génétique appelée une myopathie, qui entraîne un dysfonctionnement des muscles.
- Quand le mode d'emploi de l'organisme (chromosome ou ADN) comporte des erreurs qui provoquent une mauvaise synthèse des protéines et donc des dysfonctionnements, c'est une maladie génétique héréditaire.

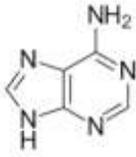
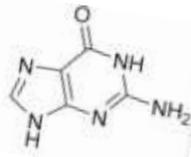
2 Les bases nucléiques (ou bases azotées)

Les **bases nucléiques** entrent dans la constitution des **nucléotides**, composants de base (ou monomères) des **acides nucléiques**...

Notion de biologie et de génétique

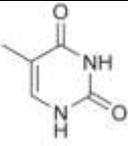
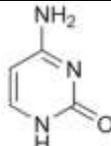
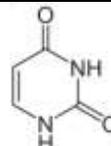
2.1 Base purique

Ce sont des bases azotées à 2 atomes de carbone qui constituent les deux nucléotides différents de l'ADN et de l'ARN.

(A)dénine : $C_5H_5N_5$	(G)uanine : $C_5H_5N_5O$
	

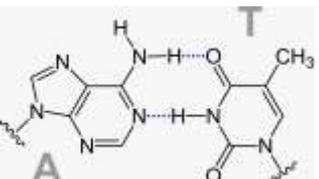
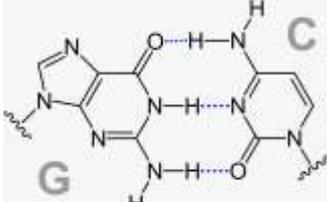
2.2 Base pyrimidique

Ce sont des bases azotées à 1 seul atome de carbone, entrant dans la composition des nucléotides, des acides nucléiques et de nombreuses enzymes.

(T)hymine : $C_5H_6N_2O_2$	(C)ytosine : $C_4H_5N_3O$	(U)racile $C_4H_4N_2O_2$
		

2.3 Appariement des bases nucléiques (en paire de base) :

Les bases nucléiques d'un brin d'ADN peuvent interagir avec les bases nucléiques d'un autre brin d'ADN à travers des liaisons hydrogène.

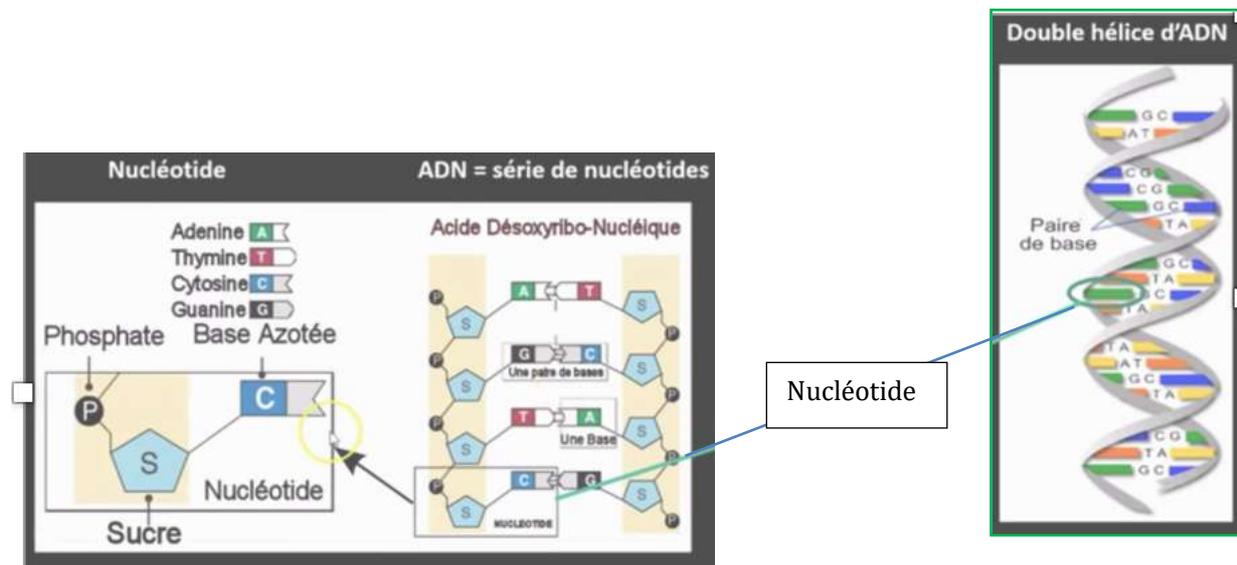
Pont par 2 liaisons hydrogène entre une adénine et une thymine	Pont par 3 liaisons hydrogène entre une guanine et une cytosine
	

3 Les nucléotides

Les **nucléotides** sont des molécules organiques composées :

- d'une base nucléique (ou azotée) de type : **puriques** (Adénine et Guanine) ou **pyrimidiques** (Thymine, Cytosine ou Uracile) fixée à l'atome de carbone du désoxyribose,
- d'un **ose** à 5 atomes de carbone (pentose, ribose ou désoxyribose) dont l'association forme un nucléoside et
- de un à trois groupes de phosphate.

Notion de biologie et de génétique



Ces molécules de petites tailles sont hydrophiles et très actives. Leur hydrolyse en **nucléoside** monophosphate est **exergonique** et permet la polymérisation des nucléotides.

4 Les protéines

Les **protéines** Les protéines sont les molécules les plus complexes et les plus variées des êtres vivants. Un être humain fabriquerait au total quelque chose comme 100 000 sortes différentes de protéines.

Ce sont des macromolécules biologiques (donc organiques) formées de plusieurs chaînes polypeptidiques, chacune étant constituée de l'enchaînement de résidus d'acides aminés (il en existe une vingtaine : thréonine, isoleucine, lysine, valine,...) liés entre eux par des liaisons peptidiques.

Une protéine peut en contenir des centaines voire des milliers ; pour une protéine donnée la séquence d'acide aminée est toujours la même (suivant un plan de fabrication) :

N1><Méthionine><Agrinine><Alanine><C1

La synthèse des protéines à partir de l'ADN se fait dans le compartiment cytoplasmique (et non pas dans le noyau). La séquence d'un allèle doit être copiée sur la portion d'un gène (étape de **Transcription**) et la copie doit être exportée vers le cytoplasme où elle sera utilisée pour la fabrication de la protéine (étape de **Traduction**).

Elles ont le rôle de structuration de la membrane plasmique et de communication entre les cellules (neurotransmetteur, hormones, réaction chimique, enzyme...). Elles sont essentielles pour l'organisme et permettent de fabriquer les muscles, cheveux, ongles, peau... mais aussi les hormones, les enzymes, les anticorps...

On les trouve dans les aliments d'origine animale (viandes, poisson, œufs, fromage, lait) ainsi que ceux d'origine végétale (céréales, légumineuses, oléagineux).

5 Les cellules vivantes

Les chromosomes sont soit directement dans le cytoplasme des cellules procaryotes (bactéries), soit dans le noyau des cellules eucaryotes (chaque humain est constitué de 70.000 milliards de cellules eucaryotes).

Notion de biologie et de génétique

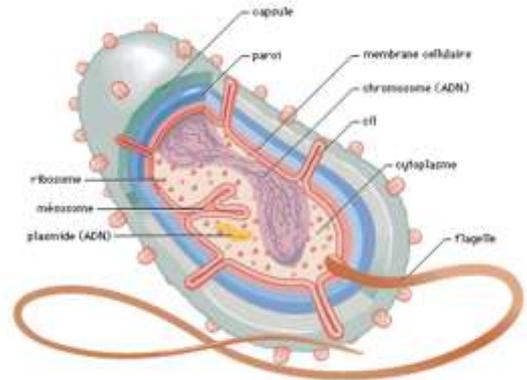
5.1 Les cellules procaryotes

Les **cellules procaryotes** ne sont pas constituées en compartiments : Tout y est mélangé, l'ADN se trouve directement dans le cytoplasme.

Ce sont des bactéries ou des archées comme par exemple :

- **Escherichia coli (E. coli)** : bactérie intestinale commune chez les mammifères, utilisée en biologie moléculaire pour la recherche.
- **Staphylococcus aureus** : bactérie présente sur la peau et les muqueuses, responsable d'infections cutanées et d'autres maladies.
- **Bacillus subtilis** : bactérie du sol, souvent utilisée comme modèle en microbiologie.
- **Mycobacterium tuberculosis** : agent responsable de la tuberculose.
- **Cyanobactéries (comme Anabaena ou Oscillatoria)** : bactéries photosynthétiques, importantes pour la production d'oxygène.
- **Methanobrevibacter smithii** : archée présente dans le tube digestif humain, joue un rôle positif dans la digestion.

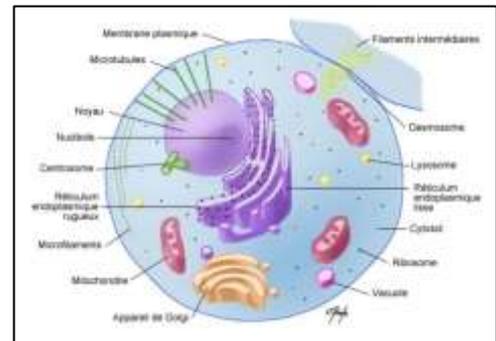
La division cellulaire se fait par scissiparité : le seul chromosome se réplique puis la cellule se divise.



5.2 Les cellules eucaryotes

Chaque **cellule eucaryote** comprend une membrane plasmique contenant un cytoplasme (formé d'une solution aqueuse : le cytosol) dans lequel se trouvent :

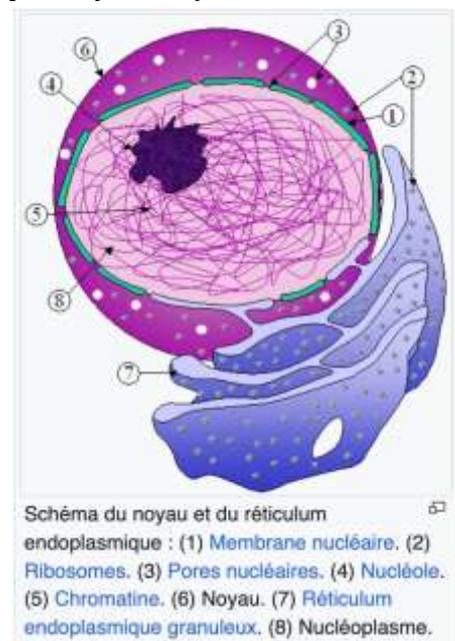
- des **biomolécules** (protéine, acides nucléiques),
- des **mitochondries** (qui possède l'énergie pour vivre),
- un **appareil de Golgi** (régulateur de la fonction cellulaire qui agit sur les protéines et les lipides)
- le **réticulum endoplasmique** (qui permet la fabrication des protéines),
- les **chloroplastes** chez les plantes (qui permet de faire la photosynthèse),
- un **noyau** comprenant :
 - une **membrane nucléaire**
 - un **nucléole** (zone de synthèse des ARN ribosomiques),
 - des **chromatines** (chromosomes, ADN, histones).



5.3 La reproduction des cellules eucaryotes

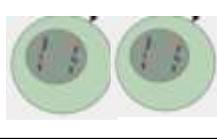
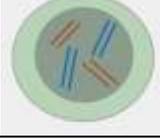
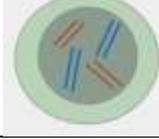
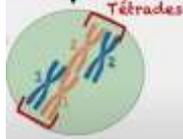
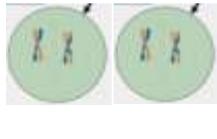
La division cellulaire des eucaryotes se fait suivant 2 modes :

- La **mitose** : elle réalise une **multiplication asexuée** permettant la croissance ou la régénération d'un organe ou d'un tissu sans partenaire extérieur mais aussi la reproduction des bactéries, des levures, hydres, étoiles de mer et certaines plantes...
- La **méiose** : elle permet une **reproduction sexuée**, c'est un processus de double division cellulaire qui se déroule dans les cellules **diploïdes** (ayant des paires de

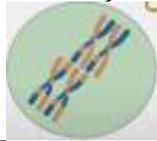
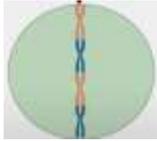
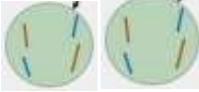
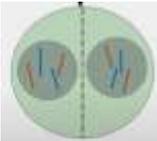
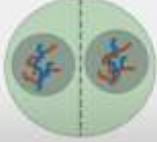
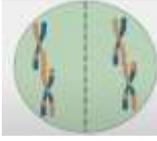
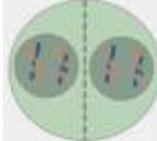
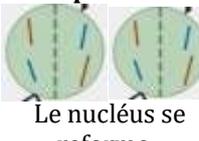
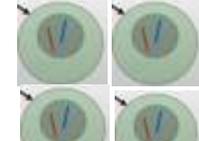


Notion de biologie et de génétique

chromosomes ($2n$) de la ligne germinale pour former des cellules **haploïdes** (ou gamètes ayant un exemplaire unique de chaque chromosome constitué d'une seule molécule d'ADN). Ces gamètes mâles ou femelles dont la fusion correspond à la fécondation des mammifères, des oiseaux, reptiles, plantes à fleurs qui crée une cellule-œuf (ou **zygote**) comprenant pour les humains 46 chromosomes

Phases	Caractéristiques	Reproduction asexuée (Mitose)	Reproduction sexuée (Méiose)	
		Cellule somatique (corps multicellulaire)	Cellule germinale (Cellules de reproduction ou gamètes)	
			Méiose 1	Méiose 2
Initiale	Cellule Diploïde (Paire de chromosomes = $2n$)			
Interphase	G1 Croissance de la cellule Apparition des chromatines Exemple à 4 brins			
	S Synthèse et réplication de l'ADN L'exemple devient à 8 brins			
	G2 Préparation à la mitose			
Prophase	<p>Disparition du nucléus (membrane nucléaire)</p> <p>Permet alors la condensation de la chromatine en chromosomes qui deviennent visibles. (Orange issue de la mère, bleue issue du père)</p> <div data-bbox="406 1771 783 2078" style="border: 1px solid blue; border-radius: 50%; padding: 10px; margin: 10px auto; width: fit-content;">  <p>4 chromatides = tétrades</p> </div>	   <p>Appariement des chromosomes homologues (=synapsis)</p>  <p>Formation de tétrades :</p>  <p>Puis recombinaison</p>	<p>Prophase N°2</p> 	

Notion de biologie et de génétique

				généétique : (=crossing-over) 	
Métaphase		Les chromosomes ou les tétrades s'alignent sur la plaque équatoriale.	 Chromosomes	 Tétrades	Métaphase N°2 :  Chromosomes
Anaphase		Les chromatides sœurs se séparent et les chromosomes homologues migrent vers les pôles opposés	 Chromatides	 Chromosomes	Anaphase N°2  Chromatides
Télophase		Les cellules se séparent en deux = cytokinèse Deux noyaux identiques se reforment et le nucléus réapparaît pour protéger l'ADN	  Les chromatines se désordonnent :  Division du cytoplasme pour former 2 cellules filles diploïdes à 4 brins d'ADN identiques à la cellule mère :	  Voir prophase N°2	Télophase N°2 Formation de 2 cellules haploïdes :  Le nucléus se reforme :  Les chromatines se désordonnent : 
Finale		Résultat	 <i>2 cellules diploïdes identiques</i>	 <i>4 cellules haploïdes ou gamètes différentes</i>	

<https://www.google.com/search?q=meiose&sourceid=chrome&ie=UTF-8#fpstate=ive&vld=cid:e40093c8.vid:oH-10JFex71st:0>

On peut voir sur une vidéo l'évolution de ces cellules sur le site suivant :

<https://www.youtube.com/watch?v=tjxGrUPI26w>

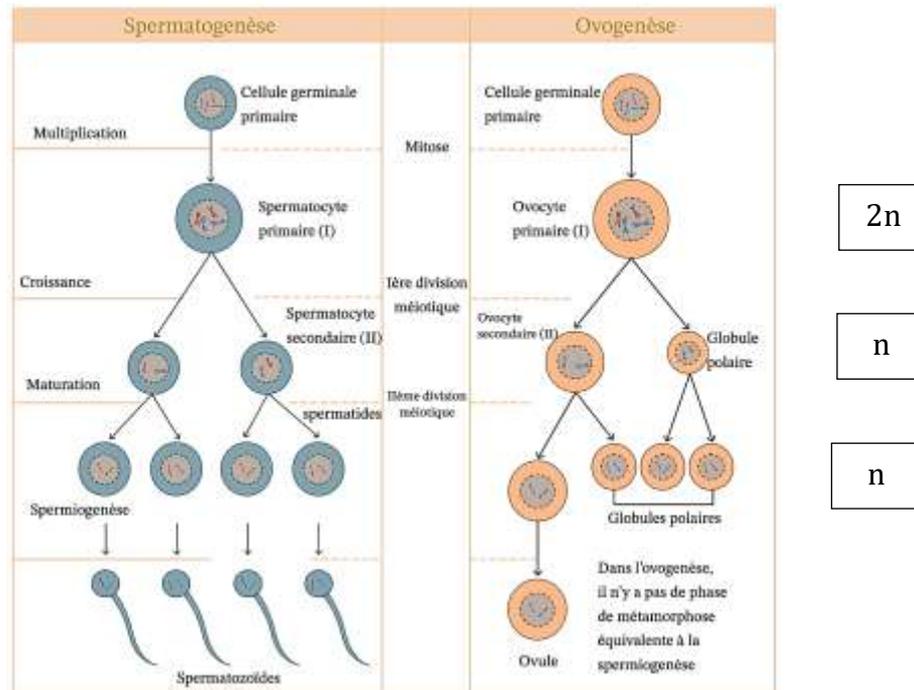
Notion de biologie et de génétique

5.4 La gamétogénèse

La **gamétogénèse** est le processus biologique par lequel les cellules germinales primordiales se transforment en **gamètes matures**, qui sont des cellules haploïdes prêtes pour la reproduction.

La spermatogénèse : se déroule chez l'homme, dans les testicules et produit quatre spermatozoïdes fonctionnels à partir d'une cellule diploïde par division méiotique.

L'ovogenèse : a lieu chez la femme, dans les ovaires et mène à la production d'un ovule à partir d'une cellule diploïde par division méiotique. Une seule cellule haploïde fonctionnelle est produite (ovule), accompagnée de 3 corps polaires (globules polaire) non fonctionnels qui se dégraderont.



Les cellules germinales diploïde se divisent pour augmenter leur nombre et deviennent des cellules germinales primaires en augmentant leur taille ; après la méiose qui réduit le nombre de chromosomes deviennent des cellules haploïdes qui se transforment en gamètes fonctionnels (spermatozoïdes ou ovules).

Une cellule haploïde est donc une cellule qui ne possède qu'un seul lot de chromosomes n

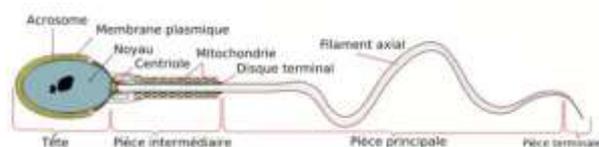
Les gamètes sont donc les cellules reproductrices d'un organisme, qui contiennent la moitié du matériel génétique d'une cellule normale.

5.5 La fécondation

La production de spermatozoïdes commence dans le testicule par la division de cellules souches qui se divisent en spermatocytes et qui rejoignent le tube séminifère.

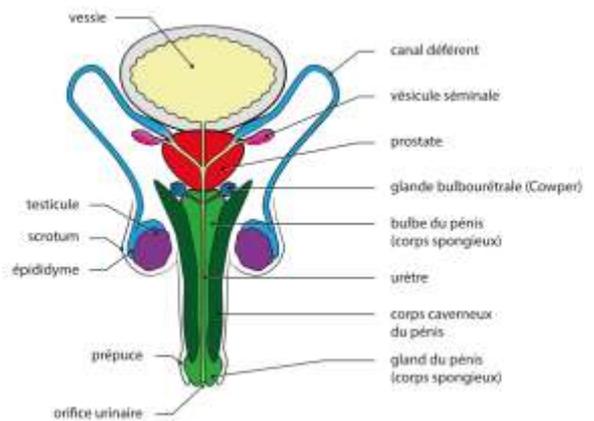
Après les divisions successives (méiose) pour obtenir les cellules filles haploïdes, il apparaît dans chacune de ces cellules :

- une tête qui regroupe le noyau,
- l'**acrosome** riche en enzyme
- une pièce intermédiaire qui regroupe les mitochondries source d'énergie autour de filaments contractiles,
- une longue queue ou flagelle dont les mouvements pourront propulser le spermatozoïde la vitesse de 2 à 4 mm/m



Notion de biologie et de génétique

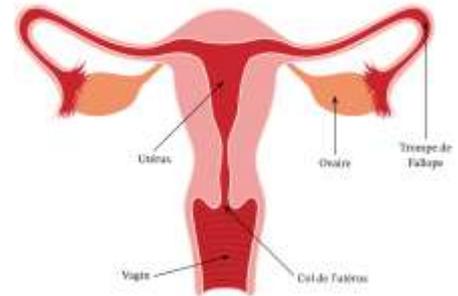
Le spermatozoïde gagne les vésicules séminales et ne devient fonctionnel qu'au contact des sécrétions séminale et prostatique au moment de l'éjaculation (qui contient à chaque fois de 60 à 300 millions de spermatozoïdes). Les cellules interstitielles du testicule ou **cellules de Leydig** produisent la principale hormone mâle, la **testostérone** sous contrôle de l'hormone hypophysaire. La testostérone est nécessaire à la **spermatogenèse** (production des spermatozoïdes) et au développement des organes génitaux, donc à la **fertilité**.



Les ovaires sont les organes reproducteurs féminins à partir desquels les ovules et les hormones sont libérés.

L'ovulation est la partie du cycle menstruel où un ovule est libéré par un ovaire ; il se déplace alors le long d'une **trompe de Fallope** (grâce aux cellules épithéliales ciliées et au mucus produit dans la muqueuse des trompes) en direction de l'utérus.

La muqueuse de l'utérus, appelée endomètre, est très vascularisée. Quand une femme a ses règles (suivant un cycle de 28 jours), la muqueuse utérine produite quitte le vagin accompagné de sang. La sécrétion hormonale permet une ovulation entre la puberté et la ménopause (arrêt du cycle ovarien qui se situe entre 45 et 55 ans).



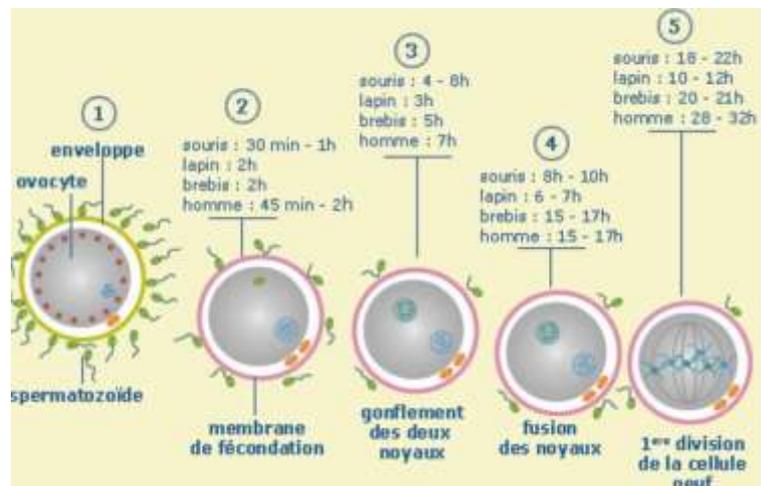
L'ovocyte secondaire est contenu dans un follicule appelé follicule de De Graaf. Lorsque l'ovulation a lieu et que l'ovocyte secondaire a été produit, le **follicule de De Graaf** éclate et il est libéré dans la trompe de Fallope. Le follicule de De Graaf se transforme en une structure appelée corps jaune.

- Si l'ovocyte secondaire est fécondé, le corps jaune libère des hormones pour contrôler le début de la grossesse.
- Si l'ovocyte secondaire n'est pas fécondé, le corps jaune se dégrade, ce qui entraîne une diminution de la sécrétion d'hormones et déclenche le début de la menstruation

Lorsqu'un spermatozoïde féconde un ovule (souvent au niveau de la trompe de Fallope), il forme alors une cellule appelée **zygote**. Après que ce zygote se soit divisé, il devient un embryon. L'utérus fournit non seulement un endroit pour que cet embryon s'implante, mais aussi un abri pour que l'embryon en croissance se développe pendant les 9 mois de la grossesse.

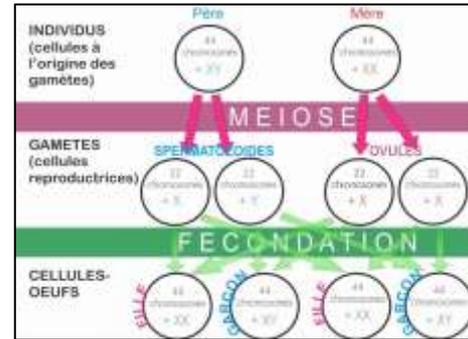
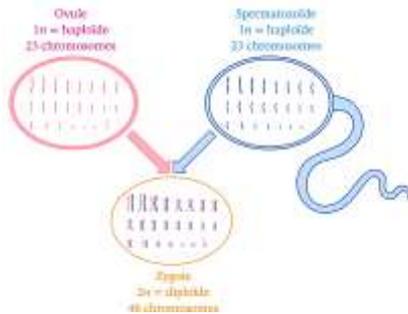


Un spermatozoïde rencontrant un ovule.



Notion de biologie et de génétique

Bilan des chromosomes suite à la fécondation :



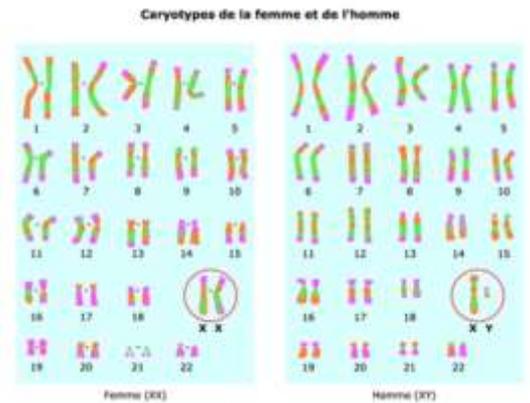
A noter : si le noyau d'une cellule est une « boîte » qui contient les chromosomes (en vrac) ; le caryotype est une carte représentant l'organisation ordonnée des chromosomes (identifiés lors de la division cellulaire ou métaphase), classés par paire, selon leur taille, la position de leur centromère et leur bande chromosomique.

5.6 Les chromosomes

Les chromosomes représentés par les **caryotypes** sont composés d'une molécule d'ADN double brins qui portent les gènes (possédant les informations génétiques). Ces gènes correspondent à un fragment d'ADN du chromosome et chacun codera pour la fabrication d'une protéine qui sera responsable d'une fonction définissant un caractère.

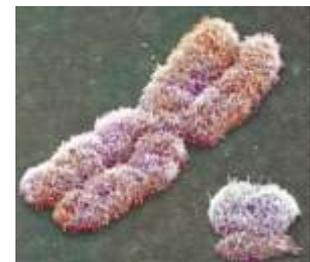
Pour les humains, chaque **noyau** comprend 23 paires de **chromosomes** (soit $2n=46$):

- 22 paires dites **autosomes** et
- 1 paire **sexuelle** appelée **gonosome** :
 - XX pour les femmes et
 - XY pour les hommes (voir ci-contre)
 -



A noter :

- le chromosome X contient 150 millions de nucléotides et 900 gènes
- le chromosome Y contient 60 millions de nucléotides et 55 gènes (c'est le petit sur la photo)



Nombre de chromosomes suivant les espèces :

Catégorie	Espèce	Nombre de chromosomes	Remarques
Humains et mammifères	Humain (<i>Homo sapiens</i>)	46 (23 paires)	Espèce humaine.
	Chimpanzé (<i>Pan troglodytes</i>)	48 (24 paires)	Proche parent de l'humain.
	Chien (<i>Canis lupus familiaris</i>)	78 (39 paires)	Animal domestique courant.
	Chat (<i>Felis catus</i>)	38 (19 paires)	Animal domestique.
	Souris (<i>Mus musculus</i>)	40 (20 paires)	Modèle en laboratoire.
Oiseaux	Pigeon (<i>Columba livia</i>)	80 (40 paires)	
	Poulet (<i>Gallus gallus</i>)	78 (39 paires)	
Reptiles et amphibiens	Crocodile (<i>Crocodylus spp.</i>)	30 à 40	Selon l'espèce.
	Grenouille (<i>Rana temporaria</i>)	26 (13 paires)	

Notion de biologie et de génétique

Poissons	Poisson-zèbre (<i>Danio rerio</i>)	50 (25 paires)	Modèle génétique important.
	Saumon atlantique (<i>Salmo salar</i>)	72 (36 paires)	
Plantes	Blé (<i>Triticum aestivum</i>)	42	Hexaploïde (6n).
	Riz (<i>Oryza sativa</i>)	24 (12 paires)	
	Maïs (<i>Zea mays</i>)	20 (10 paires)	
Insectes	Mouche du vinaigre (<i>Drosophila melanogaster</i>)	8 (4 paires)	Utilisée en génétique.
	Abeille (<i>Apis mellifera</i>)	16 (mâles) (haploïdes), 32 (femelles) (diploïdes)	Haplodiploïdie (spécificité des sexes).
Autres curiosités	Fougère (<i>Ophioglossum reticulatum</i>)	1260	Record du plus grand nombre connu.

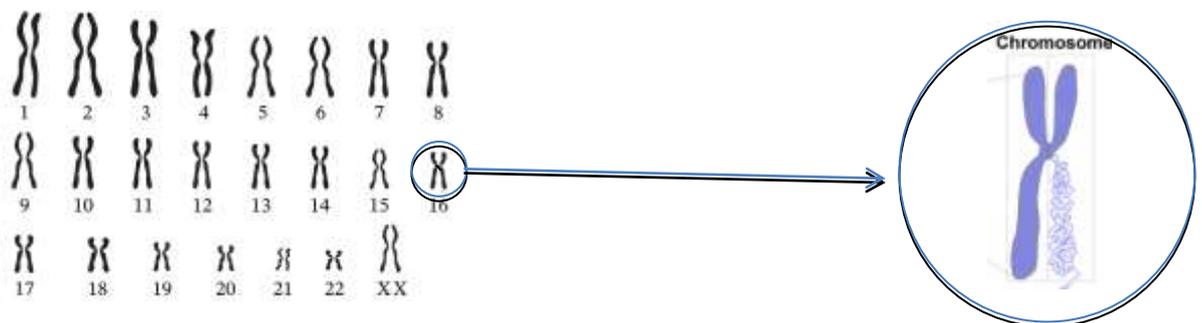
Quelques anomalies liées au nombre de chromosomes :

- 1 chromosome supplémentaire, on parle de trisomie. La trisomie peut toucher n'importe laquelle des 23 paires de chromosomes, mais les plus fréquentes sont la [trisomie 21](#), la trisomie 13 et la trisomie 18 ;
- 2 chromosomes supplémentaires, c'est une tétrasomie ;
- En cas d'absence d'un chromosome, on parle de monosomie.

Caractéristiques phénotypiques :

	Caryotype	Apparence sexuelle	Gonades	Observations cliniques et fréquence
	46, XX	féminine	ovaires fonctionnels	fertilité
	47, XXX	féminine	ovaires fonctionnels	fertilité, une femme sur 500
	45, X0	féminine	différenciation puis régression des ovaires	syndrome de Turner, stérilité, une femme sur 2 700
	46, XY	masculine	testicules fonctionnels	fertilité
	47, XXY	masculine	testicules petits sans cellules germinales	syndrome de Klinefelter, stérilité, un homme sur 700
	47, XYY	masculine	testicules fonctionnels	fertilité, un homme sur 500
	46, XX	masculine	testicules non fonctionnels	stérilité, un homme sur 20 000
	47, XY	féminine	gonades présentant à la fois l'aspect d'ovaires et de testicules	stérilité, une femme sur 10 000

5.6.1 Exemple de caryotype mâle humain

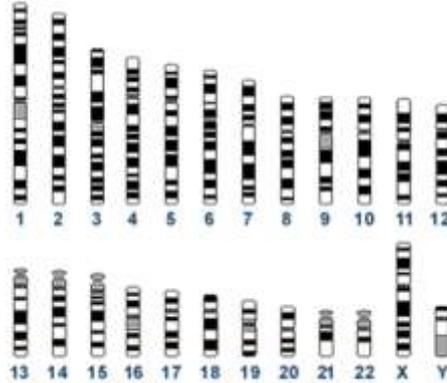


Caryotype de femme

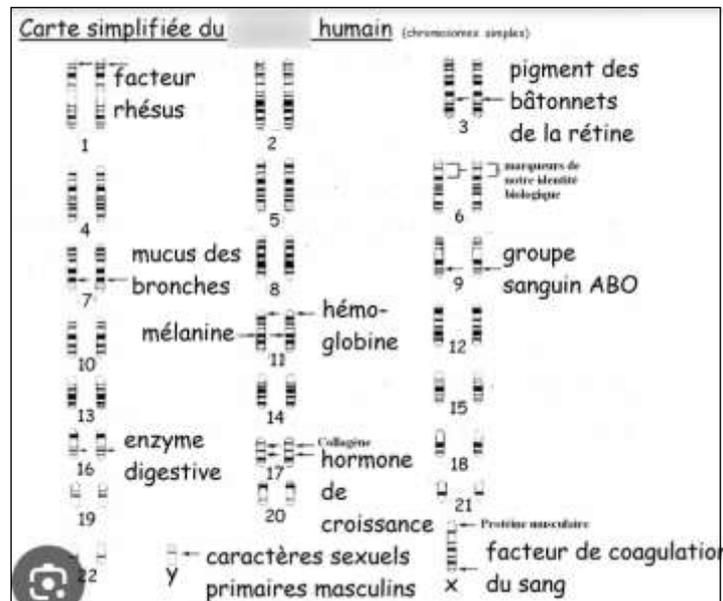
Notion de biologie et de génétique

5.6.2 Le génome humain

Le génome humain est constitué d'une séquence de 3,2 milliards de bases réparties sur 24 chromosomes différents (sachant que le génome d'une personne n'a que 22 paires de chromosome autosome + 1 paire sexuelle soit un total de 23) :

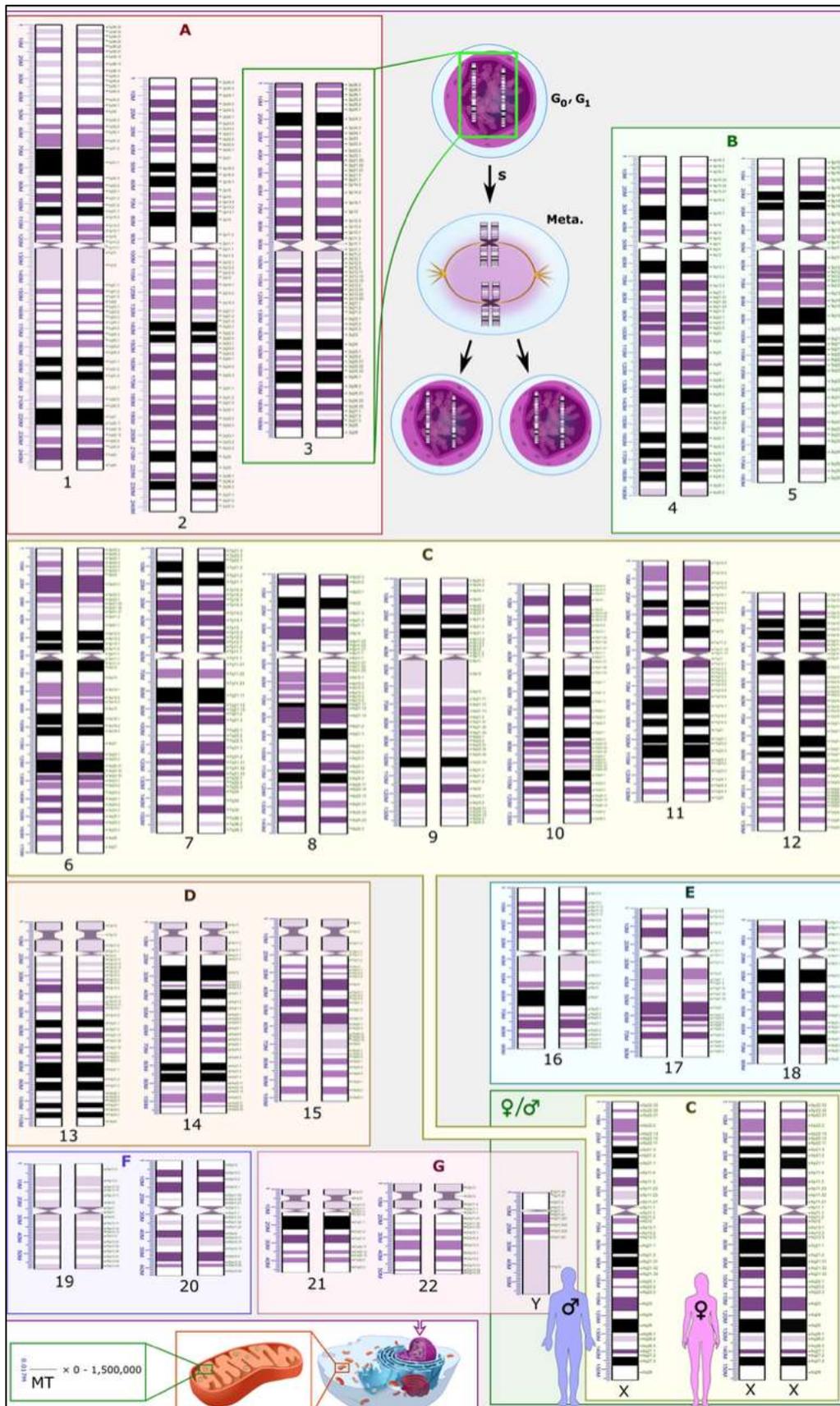


Chaque chromosome est constitué d'une molécule d'ADN à double brin.



Voir le détail des chromosomes ci-après :

Notion de biologie et de génétique



Notion de biologie et de génétique

Dans chaque paire, les deux chromosomes sont homologues : ils ont la même taille, la même forme, et portent les mêmes gènes aux mêmes **loci** (emplacements sur le chromosome).

Cependant, ils ne sont pas identiques en séquence exacte, car un chromosome vient du père et l'autre de la mère. Cela introduit des variations dans les **allèles** (versions des gènes)

Chacun de ces 23 chromosomes, a son propre ensemble de gènes et d'associations avec des pathologies spécifiques, mais leur structure générale et leur rôle dans le maintien des fonctions cellulaires sont partagés.

Chromosome 1 : Le plus grand des chromosomes, il contient environ 2 000 gènes, impliqués dans des fonctions variées comme le métabolisme et le développement cellulaire. Des mutations sur ce chromosome peuvent causer des troubles tels que la maladie d'Alzheimer précoce ou certains cancers

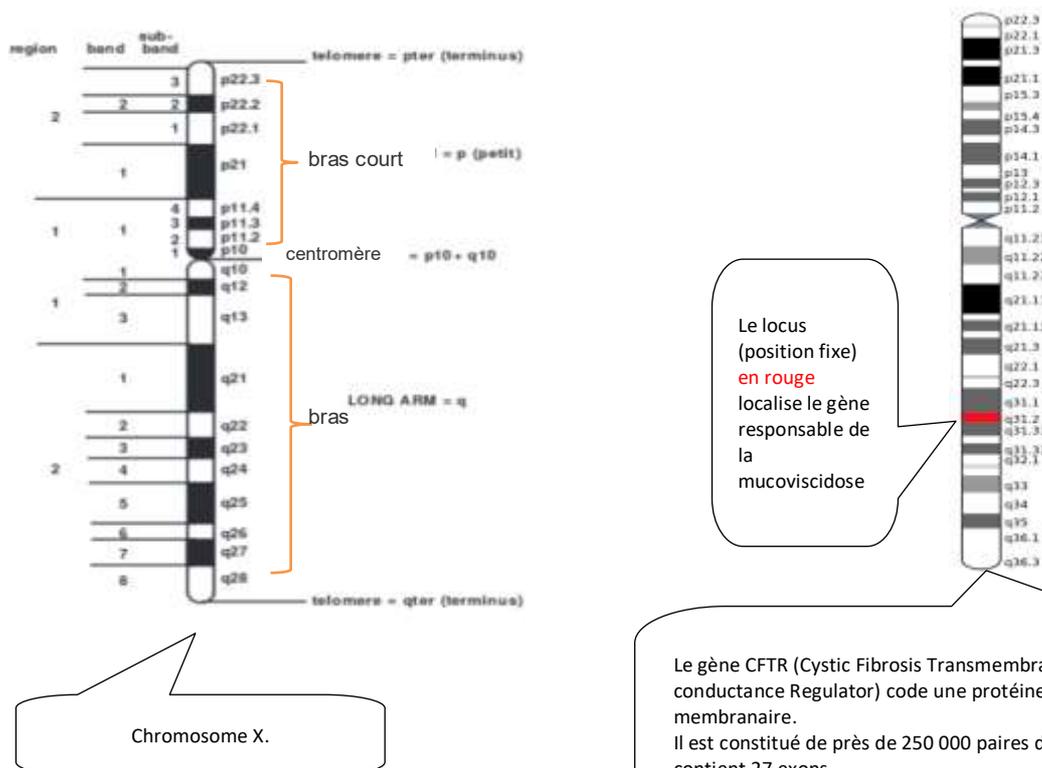
Chromosome 2 : Renferme des gènes importants liés au système immunitaire et au développement neurologique. La fusion de deux chromosomes ancestraux explique sa grande taille par rapport aux chromosomes équivalents chez d'autres primates

...

Chromosome 21 : Petit mais crucial, il est célèbre pour son implication dans la trisomie 21 (syndrome de Down). Ses gènes influencent la croissance, le développement du cerveau, et les fonctions cardiovasculaires

Chromosome 22 : Petit et riche en gènes liés au développement du cerveau, des troubles tels que le syndrome de DiGeorge y sont associés. Il joue également un rôle clé dans certaines leucémies

5.6.3 Exemples de coordonnées chromosomiques

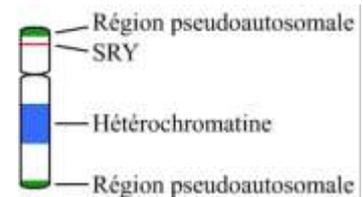


Le **chromosome X** contient environ 155 millions de

Notion de biologie et de génétique

paires de bases d'ADN et entre 800 à 1100 gènes dont certains sont impliqués dans le développement neural, les fonctions immunitaires et la coagulation du sang (gènes liés à l'hémophilie)

Le **chromosome Y** contient environ 58 millions de paires de bases d'ADN et environ 200 gènes fonctionnels. Ces gènes incluent le **SRY** (Sex-determining Region Y), un facteur crucial pour le développement des testicules et la différenciation sexuelle masculine. Ce gène initie la production d'hormones masculines nécessaires au développement des caractéristiques sexuelles primaires et secondaires.



Le chromosome Y est composé de deux bras, court (p) et long (q), avec des régions pseudo-autosomiques (PAR) à ses extrémités qui permettent la recombinaison avec le chromosome X pendant la méiose

Un chromosome est composé d'un **bras court (p)** et d'un **bras long (q)**, séparés par un **centromère**. Grâce aux colorations réalisées en cytogénétique, on distingue des régions contenant des bandes qui elles-mêmes contiennent des sous-bandes.

Les numéros des régions, des bandes et des sous-bandes sont attribués dans l'ordre croissant, depuis le centromère vers les extrémités appelées télomères (voir schéma ci dessus).

Ainsi, pour localiser une zone d'intérêt dans le génome en coordonnées chromosomiques, on s'aide de la nomenclature suivante: {chromosome}{bras}{région}{bande}.{sous-bande}

Par exemple, le gène **CFTR** impliqué dans la mucoviscidose se trouve dans la zone **7q31.2**. C'est à dire sur :

- le bras long du chromosome 7,
- la 3^{ème} région,
- la bande 1,
- la sous-bande 2 .

La résolution d'une sous bande est de l'ordre de 2 millions de base.

Ces coordonnées permettent uniquement de cibler des grandes zones du génome et sont principalement utilisées dans la détection de grandes mutations par les cytogénéticiens, à l'aide de techniques comme le [caryotype](#), la [FISH](#) ou la [CGH array](#).

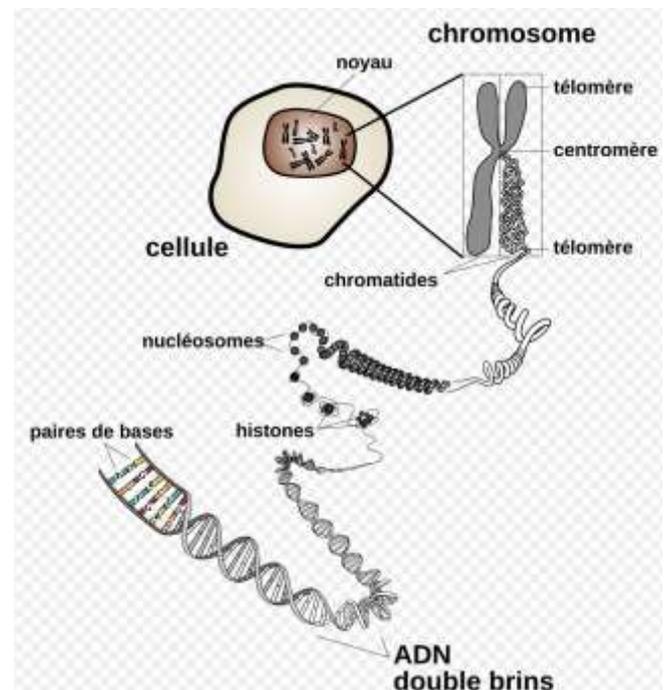
NB : un gène est toujours présent en 2 exemplaires appelé **allèle**

6 L'ADN

Chaque **chromosome** est constitué d'une macromolécule d'**ADN** (Acide Désoxyribonucléique) support d'information génétique qui comprend un filament en forme de double hélice « antiparallèle » (portant 25 000 gènes pour l'humain).

Un gène est une unité de base d'hérédité qui détermine un caractère ; c'est un fragment du locus (position fixe sur un chromosome) d'une séquence d'ADN.

Un gène commence par une séquence de nucléotides (ou promoteur) dont le rôle est de permettre l'initiation mais surtout la régulation de la transcription de l'ADN en ARN et se termine par une séquence terminatrice (Termineur) qui marque la fin de la transcription.



Notion de biologie et de génétique

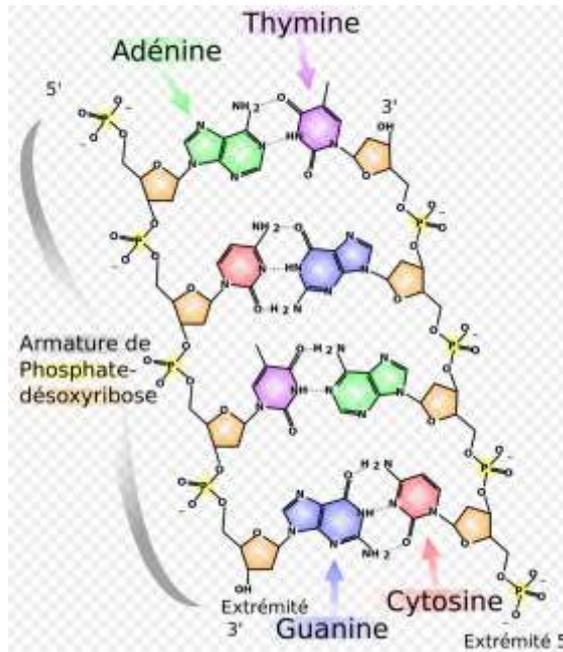
L'ARN ainsi produite est soit traduite en protéine (ARN messenger) soit directement fonctionnelle (le cas de l'ARN ribosomique ou les ARN de transfert)

L'ARN messenger ou l'**ARNm** est une copie transitoire d'une portion de l'ADN correspondant à un ou plusieurs gènes ; il est utilisé comme intermédiaire par les cellules pour la synthèse des protéines

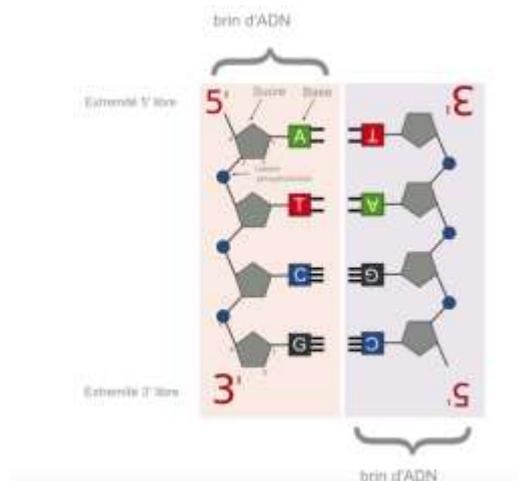
6.1 Composition de l'ADN

L'ADN est composé des 4 éléments chimiques (A,T,G,C), support de notre patrimoine héréditaire.

Détail de la chaîne :



6.2 Représentation schématisée :



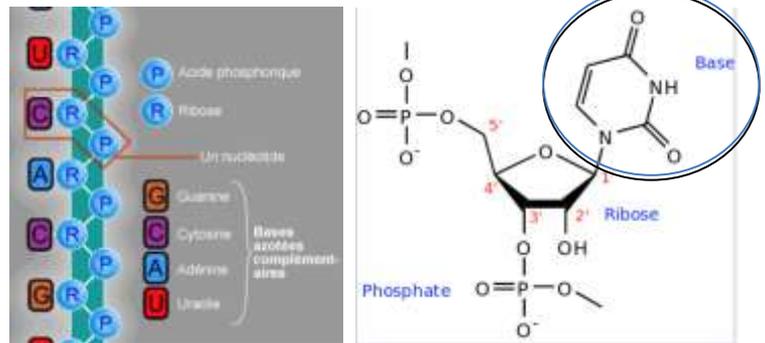
Chaque personne possède une séquence d'ADN qui lui est propre, il existe cependant un « génome humain » type appelé « genome assembly » dont la séquence est mise à jour par le GRC (Genome Reference Consortium). La dernière version est la GRCh38 (voir ci dessous) disponible sur NCBI. Il est conservé dans un fichier texte dont le format standard est le Fasta.

Notion de biologie et de génétique

7 L'ARN

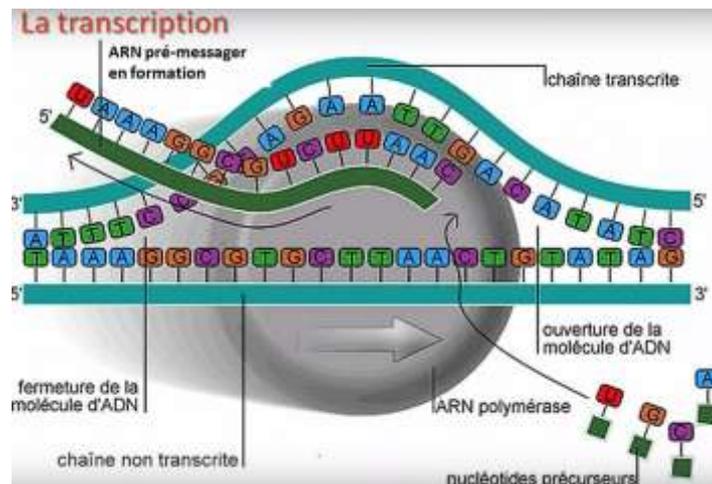
L'ARN (acide ribonucléique) est un acide nucléique c'est à dire une molécule biologique constituée d'un enchainement de nucléotides. Chaque nucléotide étant constitué d'une base azotée (ou base nucléique): A, C, G et U (l'Uracile qui remplace la Thymine de l'ADN), d'un pentose: le ribose ($C_5H_{10}O_5$) dont les atomes de carbones sont numérotés de 1' à 5', et d'un groupe de phosphate.

La base nucléique est reliée par un atome d'azote au carbone 1' du ribose. Les nucléotides sont liés les uns aux autres par des groupes phosphate par l'intermédiaire de liaisons phosphodiester au niveau des carbones 3' et 5'.

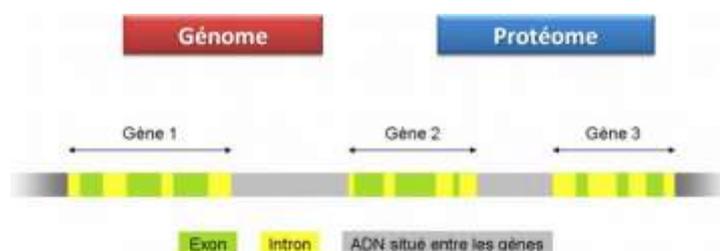


7.1 Origine de l'ARN

Les ARN sont issus de la transcription d'un des 2 brins de l'ADN par une enzyme (l'ARN polymérase) qui se fixe sur une séquence de nucléotide particulière (séquence d'initiation ou promoteur), elle écarte les 2 bras de la molécule d'ADN. La synthèse de l'ARN pré-messager va se faire par complémentarité; les nucléotides libres du noyau vont se positionner face aux nucléotides du brin transcrit, puis seront reliés entre eux grâce à l'enzyme polymérase pour former l'ARN pré-messager. L'enzyme se décroche dans une séquence « stop » ce qui arrête la transcription et l'ARN pré-messager sera libéré au sein du noyau.



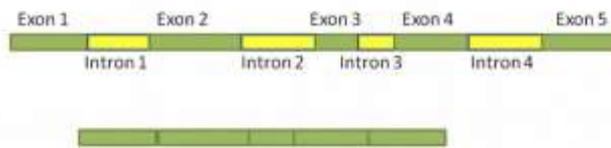
L'ARN pré-messager peut subir une maturation dans le noyau avant d'être exporté dans le cytoplasme et devenir l'ARN messager. Les séquences codantes d'un gène « **Exon** » sont séparées par des séquences non codantes « **Intron** ».



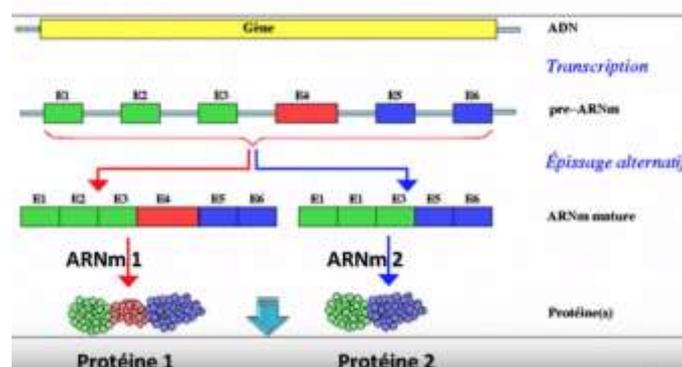
Lors de la maturation les introns sont éliminés et les exons sont reliés entre eux (appelé **épissage**).

Notion de biologie et de génétique

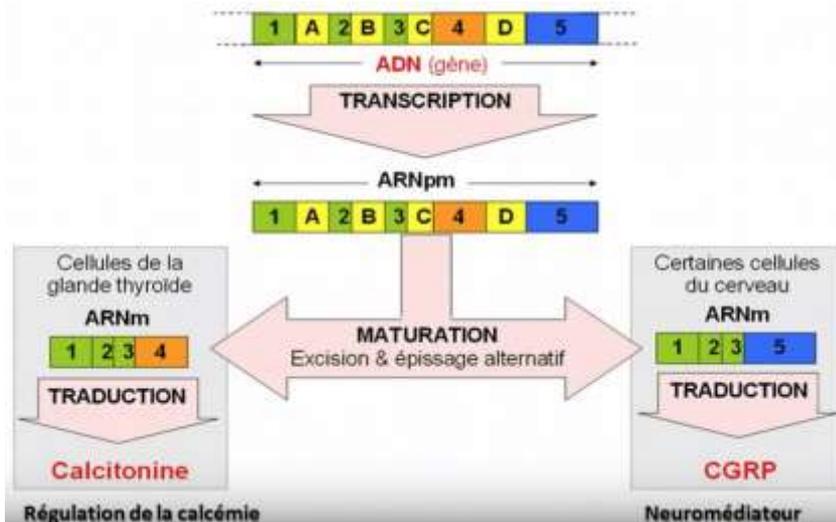
= Une modification post-transcriptionnelle.



Épissage alternatif : c'est le cas dans l'épissage où certains exons sont excisés (non pris) ce qui provoque des ARN messagers matures différents et donc génère des protéines différentes.



Exemple à partir d'un même gène, création de deux hormones différentes :



C'est ce qui explique que dans :

- le Génome (ensemble du matériel génétique) il y a de 20 à 30 000 gènes
- le Protéome (protéine fabriquée) il y a de 100 000 à 1 million de combinaisons de protéines

7.2 Les fonctions de l'ARN

- les ARN messagers (ARNm) serviront de matrice pour la synthèse des protéines ;
- les ARN ribosomiques (ARNr) entrent dans la composition des ribosomes, avec les protéines ribosomiques ;

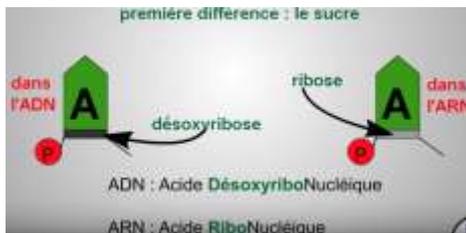
Notion de biologie et de génétique

- les ARN de transfert (ARNt) portent des acides aminés et permettent leur incorporation dans les protéines ;
- les ARN interférents (ARNsi, ARNmi...) régulent l'expression des gènes en ciblant la dégradation des ARN messagers spécifiques ou en inhibant la traduction des protéines.

7.1 Principales différences entre l'ADN et l'AR

L'ADN est bi-caténaire (possède 2 brins) tandis que l'ARN est monocaténaire (1 brin).

La principale différence entre ADN et ARN est la présence d'un atome d'oxygène supplémentaire sur chacun des nucléotides de l'ARN. Cet ajout apporte une plus grande flexibilité à l'ARN, lui permet de se replier sur lui-même pour former des hélices. Enfin dans l'ARN la thymine est remplacée par l'uracile.



8 Code génétique

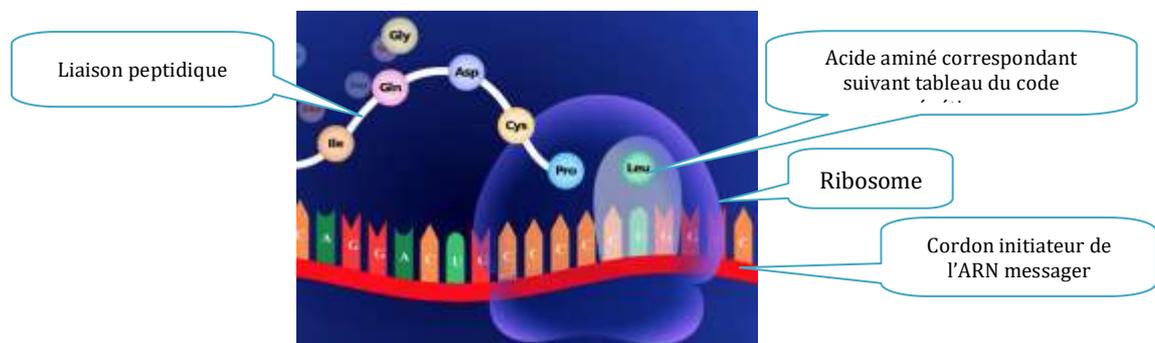
Permet de traduire la séquence de l'ARN messager à la séquence de la protéine.

Le code génétique donne la correspondance entre le triplet de nucléotide (le codon) de l'ARN messager et un acide aminé parmi les 20 possibles de la protéine.

1re base	2e base				3e base
	U	C	A	G	
U	Phe Leu	Ser	Tyr Stop Stop	Cys Stop Trp	U C A G
C	Leu	Pro	His Gln	Arg	U C A G
A	Ile Met	Thr	Asn Lys	Ser Arg	U C A G
G	Val	Ala	Asp Glu	Gly	U C A G

L'ARN messager qui se trouve dans le noyau le quitte par les pores nucléaires pour atteindre le cytoplasme où se trouvent les outils de traduction (les ribosomes). La synthèse des protéines commence par la fixation d'un ribosome sur le codon initiateur de l'ARN messager.

Les ribosomes (comme une tête de lecture) vont lire successivement chaque triplet de nucléotide de l'ARN messager et ils vont mettre en place les acides aminés correspondants suivant les règles du code génétique...



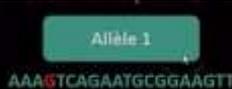
Notion de biologie et de génétique

Après le codon stop, le ribosome se dissocie de l'ARN messager et la chaîne polypeptidique (correspondant à une protéine) est libérée dans le cytoplasme.

9 Les gènes et les allèles

Un gène (unité de base d'hérédité) est une séquence de nucléotide et se trouve situé à une position précise sur un chromosome. Il indique à chaque cellule son rôle dans l'organisme et quelle protéine elle doit synthétiser.

Comme les chromosomes, chaque gène est présent en double dans nos cellules. Ces deux copies d'un même gène s'appellent des allèles. Elles sont le plus souvent différentes : une d'origine paternelle et une d'origine maternelle. Un allèle (abréviation d'alléломorphe) est donc une version différente d'un même gène qui peut être des variations différentes de sa séquence nucléotidique. Les allèles d'une paire de chromosomes homologues peuvent être identiques, c'est l'homozygotie, ou différents c'est l'hétérozygotie.

Allèles = version d'un même gène (différence entre les séquences = mutations)				
 <p>Gène</p> <p>Ex : Couleur des yeux</p>	 <p>Allèle 1</p> <p>AAATCAGAAATGCGGAAGTT</p>	Caractère 1		
	 <p>Allèle 2</p> <p>AAATTCAGAAATGCGTAAGTT</p>	Caractère 2		
	 <p>Allèle 3</p> <p>AAATTCAGCATGCGGAAGTT</p>	Caractère 3		

10 Conclusion

ADN = support universel de l'information génétique (code les caractères)

ADN = 2 brins enroulés en double hélice, chaque brin étant une succession de nucléotides

Gènes = séquence de nucléotides, information codée (code génétique)

Chaque séquence = information différente = caractère différent

Allèles = versions possibles d'un même gène, si l'ADN d'un individu d'une même espèce ont des mutations. Caractère variable selon l'Allèle.

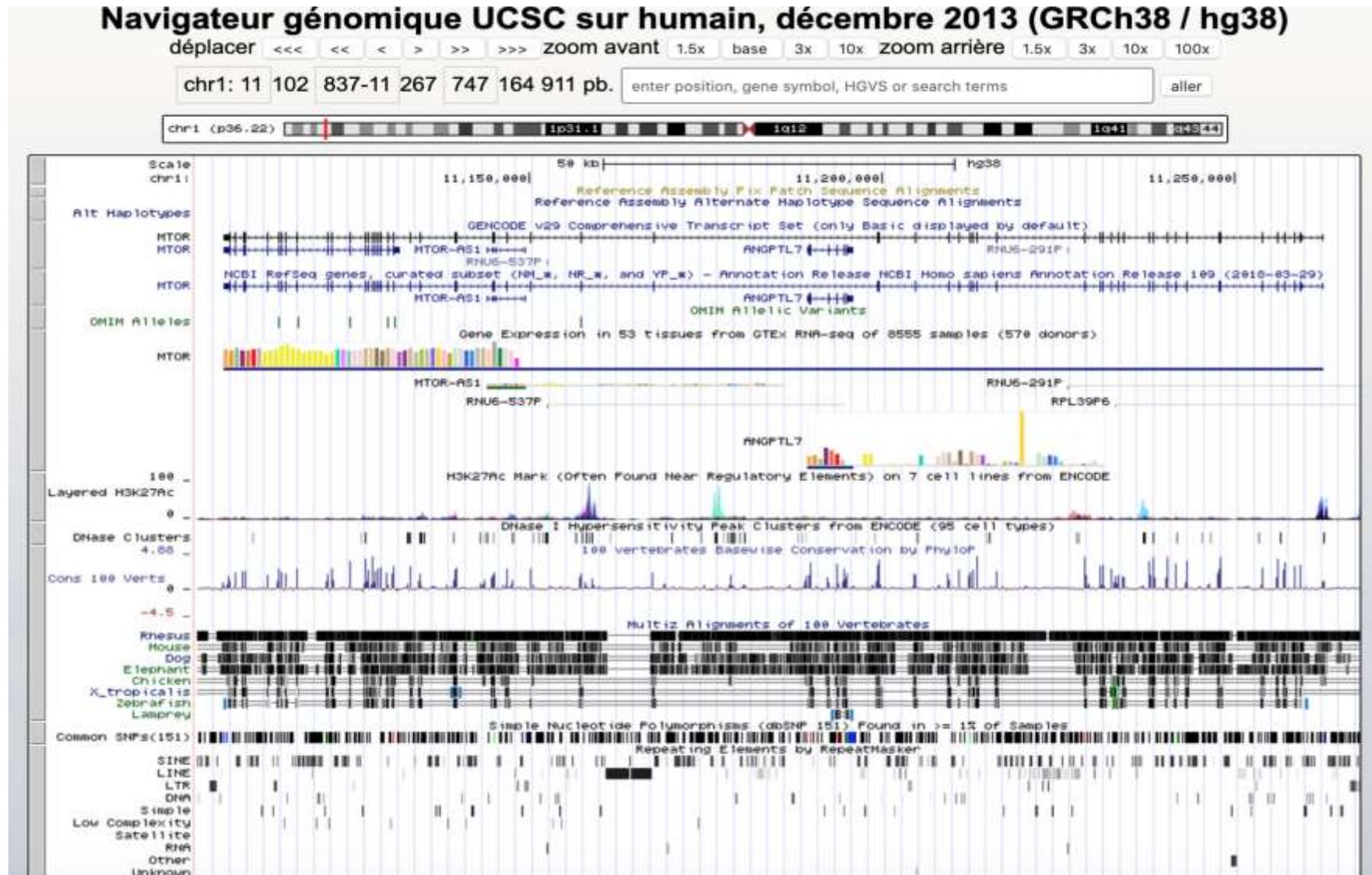
Bibliographie de références :

Frédérique Blasselle

<http://blablasvt.blogspot.fr>

http://genome.ucsc.edu/cgi-bin/hgTracks?db=hg38&lastVirtModeType=default&lastVirtModeExtraState=&virtModeType=default&virtMode=0&nonVirtPosition=&position=chr1%3A11102837%2D11267747&hgid=739127821_1J3vfGAIrKVHkXuOpcmKDOKEDfX3

https://www.supagro.fr/ress-tice/ue1-ue2_auto/Bases_Biologie_Moleculaire_v2/co/_gc_plan_presentation.html



Lexique

A		L	
acrosome	11	loci	17
allèles	17	M	
autosomes	12	méiose	7
C		ménopause	11
caryotypes	12	mitose	7
cellules de Leydig	11	N	
chromatides	9	nucléotides	4
chromatine	8	nucléus	8
crossing-over	8	O	
D		oses	4
diploïdes	7	ovogenèse	10
E		P	
embryon	11	photosynthèse	3
eucaryote	7	procaryotes	7
F		S	
fertilité	11	spermatogenèse	10, 11
follicule de De Graaf	11	T	
G		testostérone	11
gamètes	10	tétrades	8
gamétogenèse	10	trompe de Fallope	11
génom	14	Z	
gonosome	12	zygote	8, 11
H			
haploïdes	8		