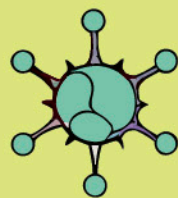


Sophie Riquer



Initiation à la

Biologie Humaine

**Préparez vos
études médicales
dès la Terminale**





Chapitre 1

Les fils conducteurs de la biologie

Avant de commencer toute étude précise, ce premier chapitre explore **les grands fils conducteurs** de la biologie, depuis l'organisation des tissus jusqu'aux mécanismes d'hérédité, en passant par l'indissociable lien entre structure et fonction et le maintien de l'homéostasie. Comprendre ces principes fondamentaux permet de mieux appréhender le fonctionnement du vivant et les avancées médicales qui en découlent.

Comment une simple cellule peut-elle donner naissance à un organisme aussi complexe que le corps humain ? Quels principes gouvernent l'équilibre de nos fonctions vitales ? Et comment l'information biologique se transmet-elle à travers les générations ?

1. La structure de la vie

Dans le corps humain comme dans n'importe quel organisme, aussi petit qu'il soit, la vie prend une forme organisée et structurée de façon très précise.

1. De la molécule au corps humain

Le plus petit niveau de structure est le niveau appelé **niveau chimique**. Les **atomes**, particules de matière élémentaires, se combinent pour former des **molécules**. Deux atomes d'hydrogène et un atome d'oxygène forment, par exemple, une molécule d'eau. Les molécules simples peuvent s'assembler ensuite en une **molécule complexe** : les nucléotides constitueront l'ADN et un enchaînement de glucoses formera du glycogène.

Qu'elles soient simples ou complexes, les molécules s'associent pour former des structures précises : les **organites** qui composent les **cellules**. Cette organisation fonde la plus petite unité fonctionnelle et structurale du vivant, on parle alors de **niveau cellulaire**.

Et quand l'organisation dépasse la cellule unique ?

L'**Homme** est un organisme **pluricellulaire** chez qui les cellules semblables, qui assurent la même fonction, forment des **tissus**. Au **niveau tissulaire**, on compte **quatre grands types** de tissus : épithélial, conjonctif, musculaire et nerveux.

Un ensemble de tissus (au moins deux) qui exercent une fonction précise dans l'organisme est appelé **organe**. C'est ce **niveau des organes** qui permet l'accomplissement de **processus physiologiques** complexes. Comme par exemple, la captation et l'intégration de messages externes très élaborés dans l'œil.

Lorsqu'un groupe d'organes accomplit une fonction commune, on dit qu'ils forment un **système**. Par exemple, le système respiratoire comprend

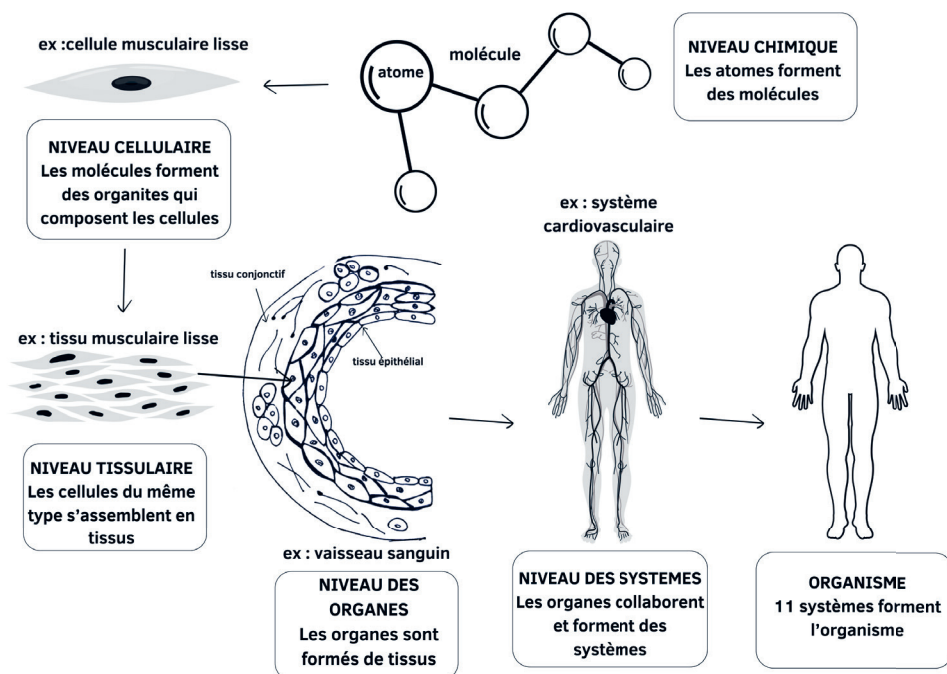


Fig 1.1 De l'atome à l'organisme

plusieurs organes : nez, pharynx, larynx, trachée, bronches, bronchioles, poumons et alvéoles. Chaque organe joue un rôle spécifique, et leur coordination assure un processus vital : l'oxygénation du corps et l'élimination du dioxyde de carbone. Sans l'un des composants, le fonctionnement global est compromis, ce qui montre l'importance de l'interdépendance des éléments dans un système.

En tout, les **11 systèmes** de l'être humain créent donc son **organisme**.

→ **Planche 1** Les systèmes de l'organisme p. 29



ZOOM

1

La différence entre système et appareil

En anatomie, on distingue l'appareil, qui est un ensemble d'organes bien délimités, souvent reliés entre eux, du système, qui est un ensemble de structures non délimitées et diffuses dans l'organisme. Ces deux termes sont toutefois très souvent abusivement utilisés comme synonymes.

Pour être exact :

- ✓ Un **système** regroupe des organes ayant une **structure analogue** (même type de tissu ou origine embryologique). Exemple : le système nerveux, qui comprend uniquement des structures faites de tissu nerveux (cerveau, moelle épinière, nerfs).
- ✓ Un **appareil** rassemble plusieurs organes qui concourent à une **même fonction** globale, en associant des tissus de nature différente. Exemple : l'appareil respiratoire, qui comprend à la fois les voies aériennes (tissu épithélial et cartilagineux), les poumons (tissu conjonctif et vasculaire) et le diaphragme (tissu musculaire), tous impliqués dans la respiration.

Lorsqu'un appareil est défectueux, l'organisation du système est modifiée.

Un **même organe** peut même appartenir à **plusieurs appareils**. Le **pancréas, par exemple**, joue à la fois un rôle dans la **digestion** (appareil digestif) et dans la **régulation hormonale** (appareil endocrinien).

Un **système** peut contribuer à **plusieurs fonctions**. En effet, le système circulatoire ne se limite pas au transport sanguin, mais contribue également à la respiration cellulaire, à l'immunité, à la régulation hormonale et à l'homéostasie générale du corps.

En résumé, les organes qui se ressemblent forment un système, et les organes qui travaillent ensemble pour une fonction commune constituent un appareil.

2. La science des tissus : comprendre l'histologie

L'**histologie** est la branche de la biologie qui étudie la **structure** et l'**organisation** des **tissus**. Grâce aux techniques modernes de microscopie, elle permet de comprendre les tissus normaux et de repérer des anomalies, utiles notamment dans le diagnostic de maladies comme le cancer. En étudiant la dynamique cellulaire, elle contribue ainsi aux avancées en diagnostic, en thérapie et en recherche biomédicale.

Quatre tissus primaires s'enchevêtrent pour former la trame de l'organisme.

→ Planche 2 Les tissus de l'organisme p. 30

✓ Le tissu épithélial assure protection, absorption, filtration, sécrétion

Il se présente sous deux formes : l'**épithélium de revêtement** qui tapisse les surfaces libres de l'organisme (peau et muqueuses) et l'**épithélium glandulaire**, qui forme des glandes.

Chaque type d'épithélium de revêtement porte deux noms.

Le premier indique le nombre relatif de couches dont il est constitué : il peut être simple, lorsqu'il ne comporte qu'une couche, et stratifié lorsqu'il en comporte plusieurs. Le second nom décrit la forme de ses cellules : des cellules aplaties forment un épithélium pavimenteux (ou squameux), des cellules aussi hautes que larges composent un épithélium cubique et des cellules plus hautes que larges déterminent un épithélium prismatique.

Les épithéliums glandulaires, constituant des glandes, sécrètent des produits qui peuvent être déversés dans la circulation interne du corps,

c'est-à-dire des hormones. On parle alors de **glandes endocrines** (thyroïde, surrénales, hypophyse). D'autres glandes déversent leurs produits vers l'extérieur du corps : ce sont les **glandes exocrines** (glandes sudoripares, sébacées, foie, pancréas).

✓ **Le tissu conjonctif, le plus abondant et le plus répandu, est aussi le plus substantiel de l'organisme.**

Il **lie** les parties du corps, le **protège** et les **soutient**. Il est composé de nombreux types cellulaires et d'une quantité variable de **matrice extra-cellulaire** (MEC) : matière non vivante située à l'extérieur des cellules et sécrétée par elles.

Cette **MEC** est composée d'**eau**, de **fibres**, et de **protéines d'adhérence**. Selon l'abondance des différents constituants, la MEC peut être liquide, gélatineuse, ferme ou très dure. C'est ce qui va déterminer la **consistance** du tissu conjonctif et sa fonction.

Du plus **rigide** au moins rigide, on trouve : le tissu **osseux**, le tissu **cartilagineux**, le tissu **conjonctif dense** constituant les **ligaments** et **tendons**, le tissu **conjonctif lâche** qui emballe et protège les **organes**, crée des zones de **filtration** ou de **production** de cellules, ou encore qui constitue le tissu **adipeux** et le **sang**.

✓ **Le tissu musculaire se raccourcit pour produire un mouvement**

Tous les muscles n'ont pas exactement la même histologie, il existe **trois types** de tissus musculaires.

Le tissu musculaire **squelettique** forme les muscles attachés au squelette et répondant à la **commande volontaire**. Le tissu musculaire **cardiaque**, doué de **contraction autonome** constitue le cœur. Enfin, le tissu musculaire **lisse** se retrouve dans les **parois des organes creux** comme l'estomac, la vessie, l'utérus et les vaisseaux sanguins.

✓ **Le tissu nerveux assure la fonction de relation**

Il est composé des **cellules nerveuses** et **gliales**. Il constitue l'encéphale, la moelle épinière et les nerfs.

Comment relier l'étude des tissus du corps humain et la compréhension de son fonctionnement ?

2. La relation entre structure et fonction

La **structure** d'une molécule, d'un organe, d'un appareil est toujours reliée à sa **fonction**. On ne peut étudier l'aspect structural sans considérer fatalement l'aspect fonctionnel.

1. Anatomie et physiologie sont indissociables

L'**anatomie** constitue l'étude de la **structure** et de la **forme** du corps humain et de ses composants ainsi que les **relations** que ces derniers entretiennent entre eux. L'anatomie s'est d'abord étudiée par la **dissection** avant l'invention de **méthodes d'exploration** moins invasives (radiographie, endoscopie, scanner, IRM...). L'anatomie peut également être décrite au **niveau microscopique**. Dans ce cas, l'anatomie des cellules est nommée **cytologie**.

La **physiologie** est plutôt l'étude du **fonctionnement** du corps humain et de ses composants.

Dans la réalité, on ne peut étudier le fonctionnement du corps sans en connaître la constitution et inversement. Les appareils et systèmes sont organisés de façon à former une unité cohérente où l'ensemble fonctionne comme un tout. Chaque composante du corps, même la plus petite unité cellulaire, réalise une tâche qui n'est pas déconnectée du reste du tissu, de l'organe, de l'appareil qu'elle compose. Cette **tâche** est déterminée par sa **position** dans l'organisme, depuis son origine embryonnaire jusqu'à sa différenciation. Les cellules, tissus, organes échangent entre eux des **signaux** déterminés souvent par leur position anatomique, permettant de régler le fonctionnement de chaque partie pour l'harmonie de l'organisme qu'elle compose.

2. Le vocabulaire de l'anatomie

L'apprentissage de l'anatomie requiert la connaissance de **termes très spécialisés** relatifs à l'**orientation** des organes ou leur **position** dans le corps. Nous allons en expliquer les bases.

→ **Planche 3** Le vocabulaire de l'anatomie p. 31

● La position anatomique

Elle constitue la **posture de référence** : une position standard de l'individu pour laquelle on décrirait une fois pour toutes la place et l'orientation de tous les organes.

Dans cette position, le corps est **debout**, **pieds joints**, les **bras pendent** de chaque côté avec les **maines ouvertes**, les **paumes** tournées vers l'**avant**.

Elle permet d'exprimer l'emplacement et l'orientation d'éléments anatomiques par **convention** internationale.

● Plans et coupes anatomiques

Pour examiner les structures internes du corps, il est nécessaire de réaliser une coupe le long d'une surface imaginaire appelée **plan**.

À partir de cette position, se déterminent **trois types de plans** qui se croisent à angle droit dans l'espace tridimensionnel du corps humain :

- ✓ **Le plan sagittal**, un plan vertical qui divise le corps en deux parties, droite et gauche.
- ✓ **Le plan frontal (ou coronal)**, également vertical, qui sépare le corps en une partie antérieure (ventrale) et une partie postérieure (dorsale).
- ✓ **Le plan transverse (ou axial ou horizontal)**, qui coupe le corps horizontalement en une partie supérieure et une partie inférieure.

● L'orientation anatomique

En anatomie, la description de la position d'un organe par rapport à un autre ne se fait pas à l'aide de termes du langage courant comme « en haut », « en bas », « à droite » ou « à gauche ». Ces expressions, trop imprécises, sont remplacées par un **vocabulaire spécifique** permettant une **localisation** plus **rigoureuse** et **universelle** du corps humain, indépendamment de la position du patient. Cela permet d'éviter toute confusion et de communiquer entre professionnels en médecine, en imagerie médicale et en chirurgie.

Par exemple, on dit que la tête est **supérieure** au thorax, le nombril est **antérieur** par rapport à la colonne vertébrale, le cœur est **médial** par rapport aux poumons ou encore que le poignet est **distal** par rapport au coude.

● Les cavités du corps

Le corps, en son intérieur, est fait d'**espaces délimités** qui protègent, séparent et maintiennent les organes en place grâce à des membranes spécifiques.

- ✓ La **cavité dorsale** contient la majeure partie du **système nerveux**.
- ✓ La **cavité thoracique** héberge les principaux organes des systèmes **respiratoire** et **circulatoire**.
- ✓ La **cavité abdominale** regroupe la plupart des **organes digestifs**.
- ✓ La **cavité pelvienne** abrite principalement les **organes reproducteurs**.

Cette organisation des cavités corporelles permet d'assurer une **protection optimale** des organes tout en facilitant leur **fonctionnement** et leurs **interactions**.

Cavité dorsale ou postérieure	Cavité crânienne (encéphale)	
	Cavité vertébrale (moelle épinière)	
Cavité ventrale ou antérieure	Cavité thoracique (cœur et poumons)	Deux cavités pleurales (poumons)
		Cavité péricardique (cœur)
		Médiastin (région située entre les 2 poumons)
	Cavité abdomino-pelvienne	Cavité abdominale (organes digestifs : estomac, intestin grêle, gros intestin, foie, vésicule biliaire, rate)
		Cavité pelvienne (organes reproducteurs)

Fig 1.2 Les cavités de l'organisme

3. Quand la forme dicte la fonction : le cas des enzymes

Les **enzymes** sont des **protéines** essentielles qui **accélèrent** les **réactions chimiques** dans le corps, parfois jusqu'à un million de fois plus vite : ce sont des **catalyseurs biologiques**.

Cela signifie qu'elles accélèrent les réactions qui pourraient se produire naturellement dans le corps, mais de façon très lente, en **diminuant l'énergie d'activation**, ce qui permet aux réactions de se produire plus rapidement et à température ou pH compatibles avec la vie.

→ **Planche 4** Les enzymes p. 32

L'enzyme facilite la réaction en **stabilisant l'état de transition** de la réaction, rapprochant les réactifs de manière optimale et en créant un **environnement chimique favorable** à la transformation du substrat.

Par exemple, sans enzyme, la digestion de l'amidon serait extrêmement lente ou devrait se faire à pH acide et haute température. Mais grâce à l'amylase, cette réaction se fait rapidement, car l'amylase réduit l'énergie nécessaire pour casser les liaisons chimiques de l'amidon.

● Le rôle des enzymes dans le corps

Dans notre organisme, presque **un quart des gènes** code pour des enzymes, ce qui montre leur importance. Elles interviennent dans toutes les réactions chimiques essentielles à la vie.

L'activité **catalytique** d'une enzyme nécessite sa fixation sur un **substrat** formant ainsi un **complexe enzyme-substrat**. Ce complexe n'est que **transitoire** : il se dissocie une fois la réaction réalisée en libérant l'enzyme et les **produits** formés.

On peut modéliser la réaction par cette équation :



S (Substrat) : molécule qui va être transformée

E (Enzyme) : protéine qui accélère la réaction

P (Produits) : molécules obtenues après transformation

Les enzymes catalysent deux grands types de **réactions** biochimiques :

- ✓ Le **catabolisme** : dégradation des molécules (exemple : digestion)
- ✓ L'**anabolisme** : fabrication de nouvelles molécules (exemple : production de protéines)

● Comment fonctionnent les enzymes ?

La plupart des enzymes sont des **protéines**, constituées d'une **chaîne d'acides aminés** reliés entre eux. Ces acides aminés possèdent des propriétés variées qui leur permettent d'interagir. Malgré la distance qui les sépare dans la chaîne, ils peuvent se **lier entre eux** grâce à différents types de liaisons (hydrogène, ioniques, ponts disulfures). Ces interactions provoquent le **repliement de la chaîne**, donnant ainsi à l'enzyme sa **forme tridimensionnelle** unique.

Au cœur de cette structure se trouve une **zone clé** : le **site actif**. C'est ici que le substrat vient **s'emboîter temporairement**, un peu comme une clé

dans une serrure. Dans cet espace, les acides aminés impliqués dans la catalyse se positionnent **de manière optimale** pour faciliter la réaction chimique.

Ainsi, la **composition et l'organisation** des acides aminés du site actif déterminent **les propriétés chimiques et la fonction de l'enzyme**. En d'autres termes, c'est leur présence et leur disposition qui rendent la réaction enzymatique possible.

● Qu'est-ce que la cinétique enzymatique ?

La vitesse d'une réaction enzymatique dépend de la concentration en substrat.

Au début, plus il y a de substrat, plus la réaction est rapide. Mais **au bout d'un moment, l'enzyme est saturée** : elle travaille à **pleine capacité**. C'est ce qu'on appelle **V_{max}** (vitesse maximale). À **V_{max}**, toutes les enzymes sont occupées et **ajouter plus de substrat ne change plus la vitesse**.

● Pourquoi les enzymes sont-elles si efficaces ?

Elles accélèrent les réactions chimiques **sans être consommées**, ce qui fait qu'elles agissent en **très petite quantité** et peuvent être **réutilisées** plusieurs fois.

Elles sont **spécifiques** à un substrat, c'est-à-dire qu'une enzyme ne fonctionne que sur une **molécule précise**. Par exemple, les amylases décomposent uniquement l'amidon et les protéases décomposent uniquement les protéines.

Leur **action** est également **spécifique** : une enzyme catalyse **un seul type de réaction chimique**, quel que soit le substrat. Les **déshydrogénases** catalysent les réactions de déshydrogénation alors que les **hydrolases** catalysent les réactions d'hydrolyse.

● Pourquoi dit-on que la forme d'une enzyme dicte sa fonction ?

Une **enzyme** ne reconnaît qu'un seul **substrat**.

Par ailleurs, les enzymes qui ont la **même fonction** ont une **structure similaire**, même si elles appartiennent à des espèces différentes. Des enzymes ayant des rôles différents ont des formes différentes.

De plus, les enzymes fonctionnent **dans une gamme de pH spécifique**. Chaque enzyme a un **pH optimal**, c'est-à-dire un niveau de pH où elle est la plus efficace. Si le **pH est trop acide ou trop basique**, l'enzyme peut perdre sa forme et ne plus fonctionner. Par exemple, la **pepsine**

(enzyme digestive de l'estomac) a un **pH optimal autour de 2**, alors que l'**amylase salivaire** fonctionne mieux autour d'un **pH de 7** (neutre).

Autre fait important, une **température trop basse** ralentit l'activité enzymatique car les molécules bougent moins vite. Une **température optimale** (généralement autour de **37°C chez l'humain**) permet une activité maximale. Une **température trop élevée** (au-delà de **50-60°C**) peut **dénaturer l'enzyme** : sa structure se déforme et elle devient inactive.

Ainsi, tous ces indices prouvent que la structure des enzymes détermine leur fonction et leur spécificité.

Comment l'organisme humain réussit-il à maintenir une organisation et une cohérence parfaites, alors qu'il est constitué d'une immense variété de molécules et d'un nombre considérable de cellules ?

3. L'homéostasie

1. Qu'est-ce que l'équilibre du corps ?

Notre corps est constitué de milliards de cellules qui sont presque toujours en activité. Pourtant, les dysfonctionnements y sont rares, ce qui est remarquable.

Cette capacité de l'organisme à maintenir une certaine **stabilité interne** malgré les variations de l'environnement s'appelle l'**homéostasie**. Contrairement à ce que son étymologie pourrait suggérer, il ne s'agit pas d'un état immobile, mais d'un **équilibre dynamique** où les conditions internes varient légèrement tout en restant dans des **limites** précises.

Un organisme en état d'homéostasie fonctionne correctement et satisfait tous ses besoins. Pour cela, il **ajuste** en permanence plusieurs **paramètres essentiels** : il régule la concentration des nutriments dans le sang, l'activité cardiaque, la pression artérielle, l'élimination des déchets et la température corporelle afin de maintenir un état **stable**.

2. Les boucles de régulation

Tous les systèmes de régulation ou **homéostats** fonctionnent de la même façon. Le facteur à contrôler s'appelle **variable**. Ce peut-être le taux de glucose, la pression artérielle ou la température corporelle.

Chaque homéostat comporte au moins **trois éléments** : un **récepteur**, un **centre de régulation** et un **effecteur**.

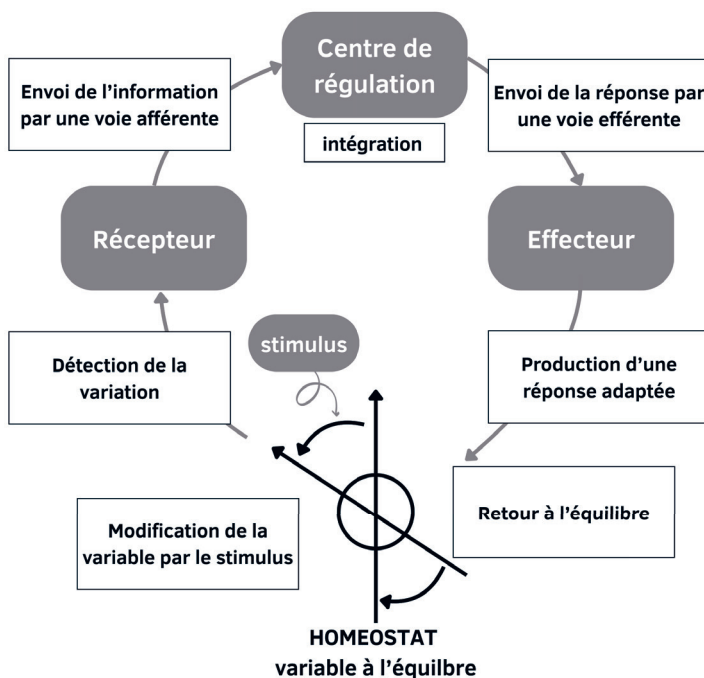


Fig 1.3 Les éléments d'une boucle de régulation

- **Le récepteur capte les changements de l'environnement et y réagit**

Des **changements** du milieu intérieur ou extérieur sont perçus comme un **stimulus** par des **récepteurs** situés dans différentes parties du corps regroupés en organes ou non. Par exemple, des **barorécepteurs** surveillent la pression sortant du cœur dans la crosse de l'aorte, ou contrôlent la **pression sanguine** envoyée au cerveau dans le sinus carotidien. Lorsque cette pression est trop forte ou diminue, un message est envoyé au centre nerveux concerné : le **bulbe rachidien** par une voie que l'on qualifie d'**afférente**.

- **Le centre de régulation fixe la valeur de référence à laquelle la variable doit être maintenue**

Selon le message reçu, le **centre** de régulation détermine la **réponse** ou la réaction appropriée et envoie un **message** via une **voie efférente** vers

l'effecteur. Pour poursuivre sur notre exemple, quand la pression artérielle est trop élevée, dans le bulbe rachidien, deux structures sont impliquées :

- ✓ **Le centre cardio-inhibiteur** est activé pour ralentir la fréquence cardiaque via la voie effectrice parasympathique.
- ✓ **Le centre vasomoteur** est inhibé pour provoquer une vasodilatation (dilatation des vaisseaux sanguins) via la voie effectrice sympathique.

● L'effecteur apporte une réponse au stimulus

La majorité des **rétroactions** portées par les effecteurs sont des rétro-inhibitions. C'est-à-dire que les réponses données visent à diminuer ou mettre fin au stimulus de départ. Dans notre exemple :

- ✓ Le **système nerveux parasympathique** est activé via le **nerf vague (X)**, qui libère de l'**acétylcholine** au niveau du **nœud sinusal** du cœur. Ceci entraîne une **diminution de la fréquence cardiaque (bradycardie)**, ce qui réduit le débit cardiaque et donc la pression artérielle.
- ✓ La stimulation du système sympathique est diminuée, ce qui réduit la libération de **noradrénaline** provoquant une **vasodilatation des artères et des artérioles**, entraînant une diminution de la résistance vasculaire. De plus, la **force de contraction du cœur** diminue, réduisant ainsi le volume de sang éjecté (diminution du **volume d'éjection systolique**).

L'ensemble de ces mécanismes entraîne une **diminution** progressive de la **pression artérielle** jusqu'à ce qu'elle revienne à un niveau **normal**. Une fois la pression rétablie, la fréquence des signaux envoyés par les barorécepteurs diminue, permettant au système cardiovasculaire de **stabiliser** son activité.

Il existe cependant quelques rares mécanismes de **rétroactivation** qui régissent des phénomènes moins fréquents qui ne nécessitent pas d'ajustement constant. Dans ce cas, le stimulus initial est amplifié par le centre régulateur. On peut citer la **coagulation** sanguine et l'**accouchement** comme exemple de ces rétroactions positives.

Comment se fait la communication entre les organes pour réaliser ces boucles de régulation ?

3. Les voies de communication entre organes

Pour maintenir l'homéostat interne, une **communication** entre les différents systèmes de l'organisme est indispensable. Cette communication est

principalement assurée par le **système nerveux** via des **messages électriques** et le **système endocrinien** via les **hormones**.

● La voie nerveuse : une communication rapide et ciblée

Le **système nerveux** est responsable de la transmission rapide d'informations grâce à des **signaux électriques**, appelés **potentiels d'action**, qui circulent le long des neurones. Cette régulation est **précise** et **quasi instantanée** sur des fonctions comme la **régulation de la fréquence cardiaque** en réponse à un effort ou une émotion ou encore le **contrôle de la température corporelle**, par l'activation de la transpiration en cas de chaleur.

● La voie hormonale : une communication lente mais durable

Ce mode de communication est **plus lent**, mais ses effets sont **plus durables** et assurent une régulation sur le long terme.

→ Planche 5 La communication hormonale p. 33

Un **stimulus** déclenche la sécrétion d'une **hormone** par une **glande endocrine** (ex. : pancréas, thyroïde, surrénales). L'hormone est libérée dans la circulation **sanguine** et atteint les **cellules cibles**, qui possèdent des **récepteurs spécifiques** et modifie son **activité** en réponse à l'hormone. Le système endocrinien garantit ainsi une **régulation à moyen et long terme** des grandes fonctions de l'organisme, comme la croissance, la reproduction ou l'équilibre énergétique.

● Comment se coordonnent messages nerveux et hormones ?

Le système nerveux et le système endocrinien ne fonctionnent pas indépendamment : ils sont étroitement liés.

- ✓ L'**hypothalamus**, une région du cerveau, agit comme un pont entre ces deux systèmes. Il reçoit des informations nerveuses et régule la sécrétion hormonale de l'**hypophyse**, qui contrôle plusieurs glandes endocrines.
- ✓ Certaines hormones, comme l'**adrénaline**, sont libérées par des glandes endocrines (glandes surrénales) mais sous l'influence du système nerveux.
- ✓ Le stress ou une émotion peuvent ainsi déclencher des réponses physiologiques impliquant à la fois des **réactions nerveuses immédiates** et des **modifications hormonales plus durables**.



ZOOM

2

Les hormones du corps humain

Une **hormone** est une molécule produite par une **cellule spécialisée** (cellule endocrine) constitutive le plus souvent d'une **glande**. Cette molécule peut agir sur la cellule **elle-même** (voie **autocrine**) ou sur une cellule **proche** (voie **paracrine**) ou être transportée sur de plus **grandes distances** dans le corps par voie sanguine (voie **endocrine**) vers d'autres tissus. Dans certains cas, des hormones peuvent être sécrétées par des neurones dans la voie sanguine, on parle alors de **neurohormones** transportées par voie **neurocrine**.

Dans tous les cas, les hormones agissent sur des **cellules cibles**, qui possèdent des **récepteurs spécifiques** sur leur membrane. La forme des récepteurs cibles est complémentaire de la forme de la molécule hormonale. Sa fixation entraîne une **réponse biologique** du tissu cible.

Les hormones sont des **molécules diverses** chimiquement : amines, peptides, protéines et stéroïdes.

Qu'est-ce qui permet à chaque nouvelle génération d'avoir un corps qui fonctionne aussi bien que celui de ses parents ?

4. L'hérédité, ou la transmission au fil des générations

L'hérédité désigne le processus par lequel les caractères biologiques sont transmis d'une génération à l'autre. Ce phénomène est fondamental pour la continuité des espèces et l'évolution.

1. Des lois qui évoluent

Si des règles claires encadrent la génétique, les découvertes récentes mettent en lumière des exceptions et des nuances, prouvant que ces lois sont plus souples qu'il n'y paraît.

● Une transmission selon des lois

Les **lois de Mendel**, formulées au XIX^e siècle, restent des **principes fondamentaux** en génétique, mais elles sont aujourd'hui comprises à la lumière des avancées scientifiques sur les mécanismes cellulaires et moléculaires.

- ✓ La première loi, appelée **loi de la ségrégation**, repose sur le fait que lors de la méiose, les **deux copies** d'un gène, appelées **allèles**, se **séparent**. Chaque **gamète** formé ne contient donc qu'**un seul allèle**, qui sera ensuite combiné de manière **aléatoire** avec celui de l'autre parent lors de la **fécondation**. Ce principe est essentiel pour expliquer la transmission des maladies génétiques récessives, comme la mucoviscidose, et pour prédire la répartition des génotypes dans les croisements.
- ✓ La deuxième loi, ou **loi de l'assortiment indépendant**, indique que les gènes situés sur des **chromosomes différents** ou **très éloignés** sur un même chromosome se répartissent **de manière indépendante** lors de la formation des gamètes (brassage interchromosomique). Cela permet de comprendre pourquoi **certains caractères** héréditaires ne sont **pas liés**. Toutefois, on sait aujourd'hui que certains gènes sont situés très proches l'un de l'autre sur un même chromosome et ont tendance à être transmis ensemble, sauf si un phénomène de **recombinaison génétique** vient modifier cette association (brassage intrachromosomique).
- ✓ Enfin, la troisième loi, dite **loi de dominance**, montre que certains allèles sont **dominants** et masquent l'expression des allèles **récessifs**. Cela signifie qu'un individu possédant un allèle dominant et un allèle récessif exprimera le caractère associé à l'allèle dominant. Cette loi est utilisée pour comprendre la transmission de maladies génétiques dominantes, comme la maladie de Huntington, et pour prédire l'apparence des caractères hérités. On sait aussi aujourd'hui que la dominance dépend du type d'interaction entre les protéines produites par les gènes. Ainsi, bien que les lois de Mendel restent des bases essentielles en génétique, elles sont désormais analysées avec plus de précision grâce aux connaissances modernes.

Aujourd'hui, on peut aussi évoquer l'**hérédité cytoplasmique** qui ne suit pas les lois de Mendel : les **mitochondries** contenues dans l'ovocyte contiennent des gènes qui sont transmis à la cellule-œuf, puis aux cellules de l'embryon par divisions. Des observations récentes prouvent qu'il y a également de rares cas où le spermatozoïde apporte parfois quelques mitochondries.

● Quand les mutations ajoutent de la variation

On peut considérer les **mutations** comme des variations ou des **exceptions** aux lois de Mendel, car elles modifient directement l'information génétique et **influencent** la **transmission** des caractères héréditaires.

Les lois de Mendel supposent que les allèles transmis restent inchangés de génération en génération. Or, une **mutation** correspond à une **modification** de la **séquence** d'ADN, qui peut affecter un gène de différentes manières. Si une mutation apparaît dans un **gamète**, elle peut être **transmise** à la descendance et introduire une nouvelle version d'un gène, appelée **allèle mutant**. Cela peut entraîner des variations dans l'expression des caractères héréditaires et parfois remettre en question la dominance ou la récessivité d'un allèle.

Les mutations peuvent aussi influencer la façon dont les gènes sont transmis, même quand on s'attend à ce qu'ils se répartissent indépendamment. Par exemple, si une mutation apparaît sur un gène qui se trouve déjà sur le même chromosome qu'un autre gène, cela peut changer la fréquence à laquelle ces deux gènes sont transmis ensemble, et donc perturber la répartition indépendante des caractères. En plus, certaines mutations peuvent modifier la recombinaison génétique, c'est-à-dire la façon dont les gènes liés peuvent être séparés lors de la formation des cellules reproductrices.

Enfin, certaines mutations remettent en question la loi de la ségrégation. Par exemple, dans certains cas de **non-disjonction chromosomique** lors de la méiose (comme dans la trisomie 21), les chromosomes homologues ne se séparent pas correctement, ce qui entraîne une répartition anormale des allèles dans les gamètes.

L'ADN est-il le seul support de la transmission du phénotype entre générations ?

2. L'hérédité n'est pas qu'une affaire d'ADN

L'hérédité biologique ne se résume **pas uniquement** à la transmission des informations génétiques inscrites dans l'ADN.

L'**épigénétique**, qui regroupe les modifications réversibles de l'expression des gènes sans altération de la séquence nucléotidique, joue un rôle

essentiel dans la diversité des phénotypes. Des **facteurs environnementaux** comme l'alimentation, le stress ou l'exposition à certaines substances peuvent modifier l'activité des gènes par des mécanismes tels que la méthylation de l'ADN ou les modifications des histones, influençant ainsi le développement, le vieillissement ou même la susceptibilité à certaines maladies.

Par ailleurs, la **notion de phénotype étendu**, introduite par Richard Dawkins, souligne que la **variabilité humaine** ne se limite pas aux caractéristiques biologiques d'un individu, mais s'étend aux **comportements**, aux **productions culturelles** et aux **transformations de l'environnement**. L'éducation, les interactions sociales et les innovations technologiques façonnent aussi l'expression des potentialités génétiques, rendant la diversité humaine bien plus complexe qu'une simple transmission mendélienne des gènes.

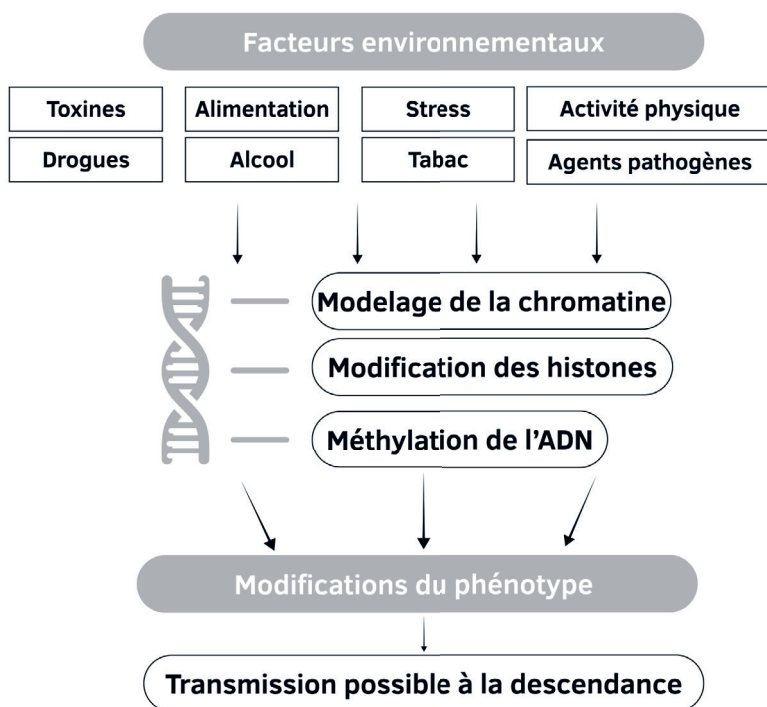


Fig 1.4 Les connaissances actuelles sur l'épigénétique



ZOOM

3

La petite histoire de l'hérédité

→ Planche 6 L'histoire de l'hérédité p. 34

Avant l'avènement de la science moderne, l'hérédité était perçue à travers l'**observation des ressemblances familiales** et des pratiques agricoles. Le moine autrichien **Gregor Mendel (1822-1884)** est le premier à poser les bases scientifiques de l'hérédité grâce à ses expériences sur les **pois**. Mendel démontre que l'hérédité repose sur des **unités distinctes** (plus tard appelées gènes) et que certains caractères sont **dominants** ou **récessifs**. Il réfute la théorie du mélange et pose les bases de la **transmission génétique par allèles**.

Avec l'essor de la biologie moléculaire, dans la première moitié du xx^e siècle, la compréhension de l'hérédité s'affine considérablement. **Thomas Hunt Morgan**, démontre que les gènes sont portés par les **chromosomes**. **James Watson et Francis Crick**, grâce aux travaux de **Rosalind Franklin**, découvrent la structure en **double hélice** de l'ADN, confirmant qu'il est le support physique de l'hérédité.

Marshall Nirenberg, Har Gobind Khorana, et **Robert Holley** reçoivent le **Prix Nobel de Physiologie ou Médecine** en 1968 pour leurs découvertes sur l'interprétation du code génétique et la synthèse des protéines.

En 2003, le **projet Génome humain** aboutit au séquençage complet de l'ADN humain, ouvrant la voie à des avancées en **médecine génétique** et en **thérapie génique**.

Aujourd'hui, des techniques comme le **CRISPR-Cas9** permettent d'éditer l'ADN et modifient notre rapport à l'hérédité.



Gardons l'essentiel

La **biologie** repose sur une **organisation** hiérarchique du vivant, de la **molécule** à l'**organisme**, chaque niveau étant structuré pour remplir une **fonction** précise.

La **structure** et la **fonction** sont **indissociables** : la forme d'une **cellule**, d'un **organe** ou d'une **enzyme** conditionne son **rôle** dans l'organisme.

L'**homéostasie** permet le maintien d'un **équilibre** interne dynamique grâce à des mécanismes de **régulation** intégrant communication **nerveuse** et **hormonale**.

L'**hérédité** assure la **transmission** des caractères d'une génération à l'autre via l'**ADN**.

La **diversité** des phénotypes résulte ainsi de l'interaction entre patrimoine **génétique**, modifications **épigénétiques** et **facteurs extérieurs**.



système tégumentaire

- enveloppe externe
- protection des tissus
- synthèse de vitamine D
- Récepteurs sensoriels et glandes



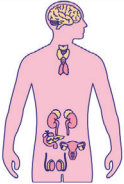
système osseux

- protection et soutien des organes
- ancrage des muscles
- fabrication des cellules sanguines
- réserve de calcium



système musculaire

- mouvement, posture
- expression faciales
- production de chaleur



système endocrinien

- glandes qui sécrètent des hormones
- régulation de la croissance, de la reproduction, du métabolisme



système nerveux

- régulation rapide
- centre nerveux et nerfs périphériques
- réaction aux stimuli



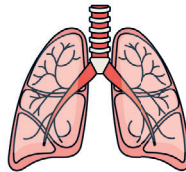
système cardiovasculaire

- transport des gaz, nutriments et déchets
- cœur, sang et vaisseaux



système lymphatique

- draine le liquide interstitiel
- lymphes et nœuds lymphatiques
- élimine les déchets
- rôle dans l'immunité



système respiratoire

- réapprovisionnement en gaz du sang
- alvéoles pulmonaires, voies aériennes, bronches



système digestif

- dégradation des aliments en nutriments
- rejet des excréments



système urinaire

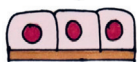
- élimination des déchets azotés
- équilibre hydrique, électrolytique et acidobasique



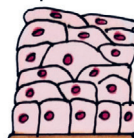
système génital de l'homme et de la femme

- production des gamètes
- fécondation
- développement du fœtus
- accouchement, allaitement

Epithéliums de revêtement

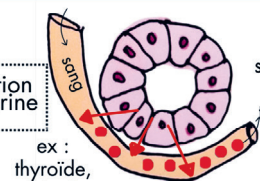
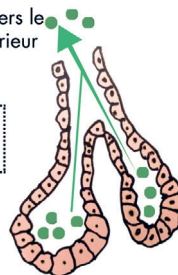
simple
pavimenteuxex : alvéoles
pulmonairessimple
cubiqueex : tubules
rénauxsimple
prismatiqueex : muqueuse
gastriquesimple
pseudostratifié

ex : trachée

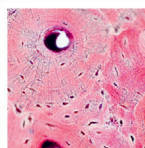
stratifié
squameux

ex : œsophage

épithéliums glandulaires

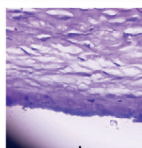
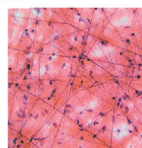
sécrétion
endocrineex :
thyroïde,
surrénales,
hypophysesécrétion dans
le sang et
transport vers
les cellules
ciblessécrétion vers le
milieu extérieursécrétion
exocrineex : glandes
sudoripares,
sébacées, foie,
pancréas

tissus conjonctifs

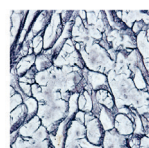


Os (x70)

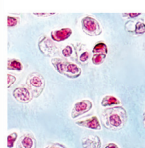
tissu osseux

Disque intervertébral
(x200)cartilage
fibreux

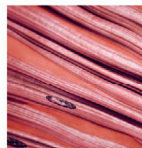
Lamina (x400)

tissu conjonctif
aréolaire

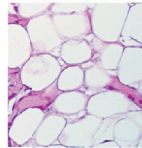
Rate (x350)

tissu conjonctif
réticulaire

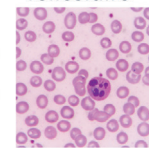
Trachée (x300)

cartilage
hyalin

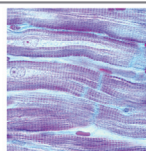
Tendon (x1200)

tissu
conjonctif
denseTissu sous-cutané
(x600)

tissu adipeux

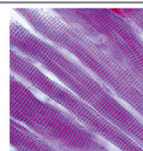
Frottis de sang
(x1200)

sang



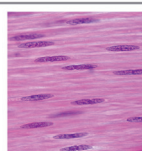
Myocarde (x300)

cardiaque



Muscle (x300)

strié squelettique

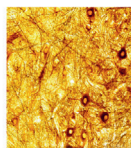


Estomac (x600)

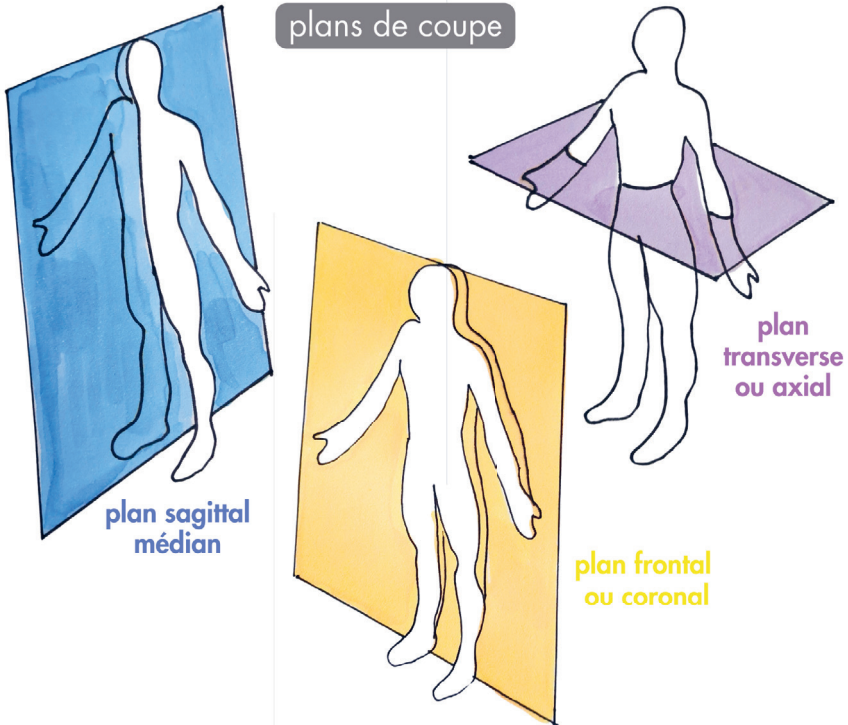
lisse

tissus
musculaires

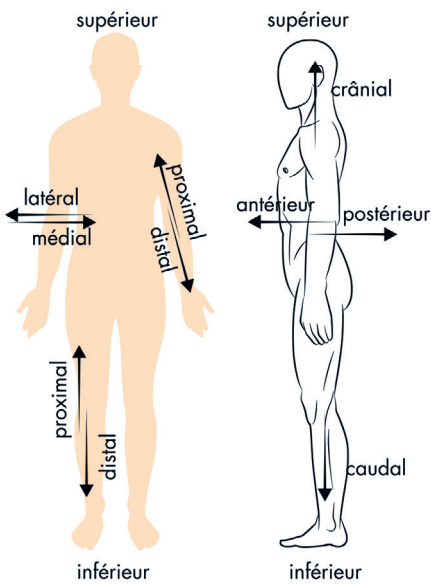
tissu nerveux

Moelle épinière
(x1200)neurones
et cellules gliales

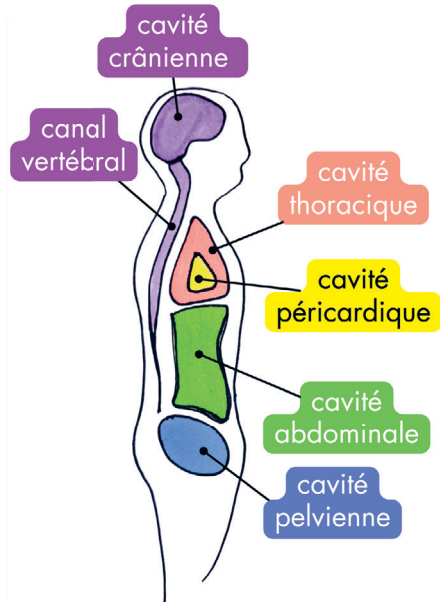
plans de coupe



orientations anatomiques



cavités du corps



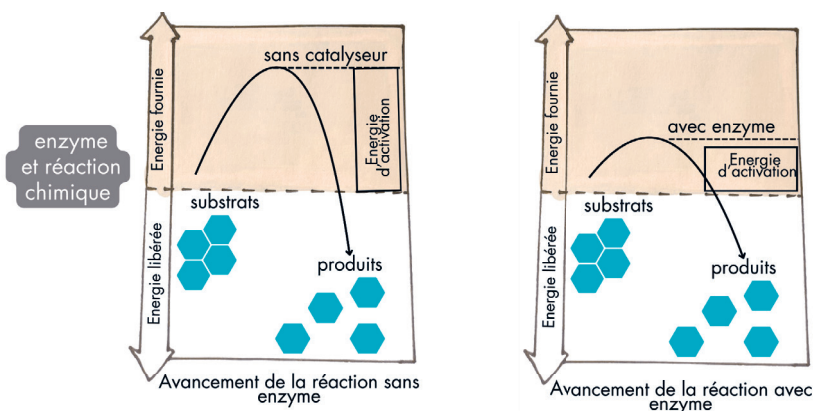
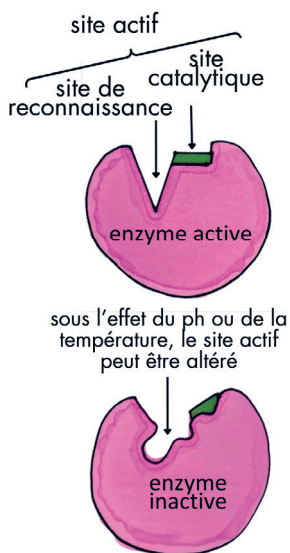
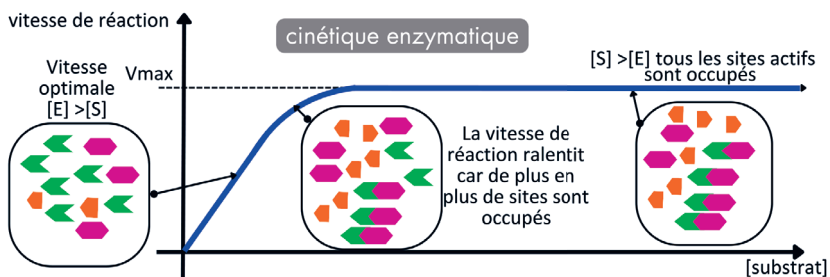
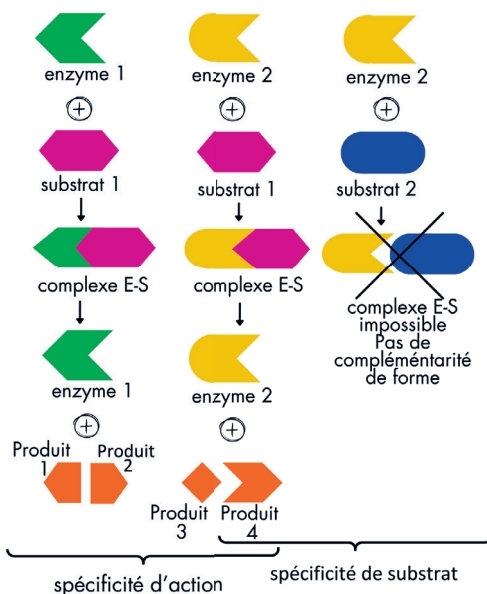


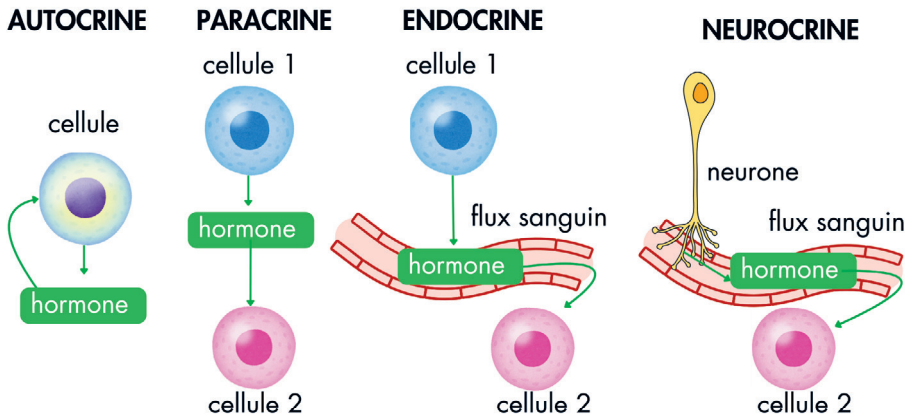
schéma d'une enzyme



spécificité des enzymes



la communication hormonale



les principales hormones du corps humain

