Chapitre 1

De l'information génétique au phénotype – Applications

Questions

1. Indiquer ce qu'est un gène.

2. Décrire la structure de la molécule d'ADN.

3. Indiquer ce que sont les allèles d'un gène.

4. Indiquer ce qu'est le génotype.

5. Indiquer ce qu'est le phénotype.

6. Citer les différentes échelles d'observation du phénotype.

7. Expliquer les relations existant entre les différentes échelles d'observation du phénotype.

8. Expliquer ce qu'est un polypeptide, une protéine.

9. Expliquer ce qu'est le code génétique.

10. Expliquer ce qu'est un triplet de nucléotides.

11. Expliquer comment se fait la correspondance entre les vingt acides aminés trouvés sur la terre et les soixante-quatre codons possibles.

12. Expliquer ce qu'est une mutation.

13. Expliquer les conséquences d'une mutation sur le phénotype.

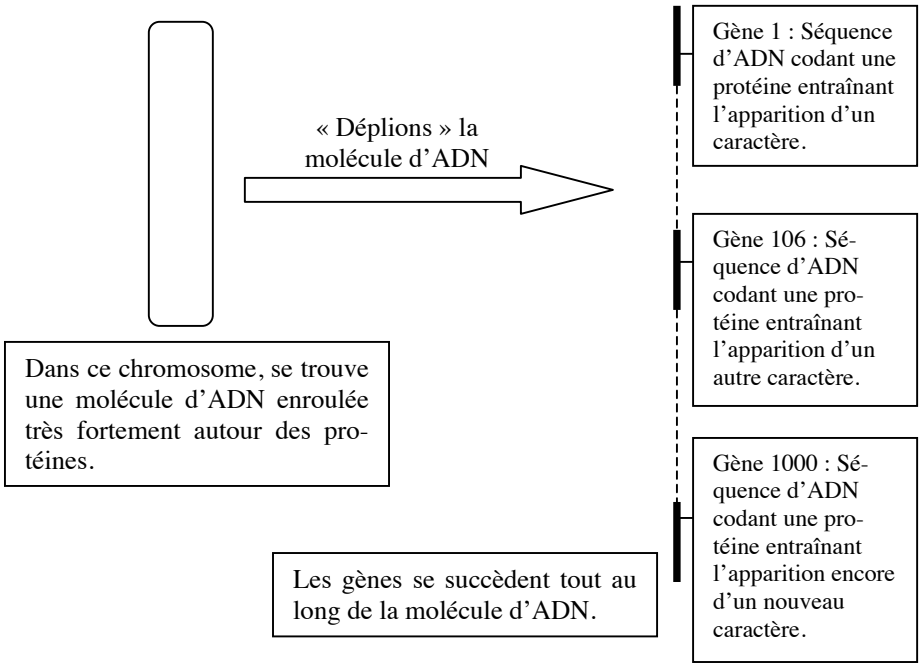
14. Expliquer ce qu'est la transgenèse.

15. Indiquer la propriété de l'ADN permettant la transgenèse.

16. Décrire un exemple de transgenèse.

Réponses

1. Un gène est une portion d'ADN codant une protéine qui intervient dans l'apparition d'un caractère. Dans un chromosome, se trouve une molécule d'ADN. Il existe en moyenne mille gènes dans un chromosome, c'est à dire que le long de la molécule d'ADN qui compose ce chromosome se succèdent mille gènes. Tous les individus d'une même espèce possèdent le même gène à un même endroit du chromosome.



2. La molécule d'ADN est formée de deux brins, liés entre eux par des liaisons faibles et enroulés en double hélice. Chaque brin est formé d'une succession de nucléotides. Chaque nucléotide est composé d'un sucre (le désoxyribose), d'un groupement phosphate et d'une base azotée. Il existe quatre bases azotées ; il existe donc quatre types de nucléotides en fonction de la base azotée : l'adénine, la guanine, la cytosine et la thymine. Les deux brins sont liés au niveau des bases complémentaires. L'adénine se lie avec la thymine de l'autre brin ; la cytosine se lie avec la guanine de l'autre brin. Les deux brins d'une molécule d'ADN sont donc complémentaires.

3. Il existe diverses versions d'un gène : ce sont les allèles. Les séquences nucléiques des allèles sont légèrement différentes mais elles se trouvent au même endroit du chromosome. Les allèles codent des protéines légèrement différentes mais qui ont la même fonction : ces protéines entraînent l'apparition de variations d'un même caractère.

4. Le génotype d'une personne correspond aux deux allèles de chaque gène étudié. Il s'écrit conventionnellement entre parenthèse, avec deux barres symbolisant les deux chromosomes. L'allèle dominant est généralement placé en haut.

5. Le phénotype est l'ensemble des caractères observables. L'écriture conventionnelle du phénotype correspond au caractère observable écrit entre crochet.

6. Le phénotype peut être observé à l'échelle macroscopique (de l'individu), à l'échelle cellulaire (les aspects et le fonctionnement des cellules) et à l'échelle moléculaire (les molécules produites et leur fonctionnement).

7. La protéine synthétisée à partir du gène correspond à l'échelle moléculaire du phénotype. Cette protéine par ses propriétés a un certain rôle dans la cellule, lui conférant une forme ou une fonction particulière : ceci correspond à l'échelle cellulaire du phénotype. Enfin, ces cellules sont assemblées en plusieurs tissus qui forment un organe aux propriétés particulières : il s'agit de l'échelle macroscopique.

8. Un polypeptide, une protéine sont des molécules organiques composées d'une succession d'acides aminés. Chaque protéine est formée d'une succession particulière d'acides aminés.

9. Le code génétique est le système de correspondance existant entre la séquence d'ADN d'un gène et la séquence d'acides aminés de la protéine synthétisée à partir de ce gène. Trois nucléotides de l'ADN correspondent à un acide aminé de la protéine synthétisée.

10. Un triplet de nucléotides est formé par trois nucléotides placés successivement dans l'ADN. Il correspond à un acide aminé précis. Il faut savoir retrouver, à l'aide d'un tableau du code génétique, à quel acide aminé correspond un triplet précis. Par exemple, GTG code la valine, CCA code la proline.

11. Il existe vingt types d'acides aminés et il existe soixante-quatre triplets possibles. Donc, plusieurs triplets de nucléotides codent un même acide aminé. On parle de la redondance du code génétique. De pus, certains triplets codent aucun acide aminé, la traduction s'arrête alors ; ils sont situés en fin de gène.

12. Une mutation est une modification d'une ou de plusieurs bases azotées de l'ADN d'un gène ; la séquence du gène est alors modifiée : un nouvel allèle du gène apparaît.
Attention, seul l'ADN peut muter ; c'est pourquoi on parle de mutation d'un gène, d'un allèle. Par contre, il ne faut pas dire d'une protéine qu'elle est mutée ; on dit d'une protéine issue d'un allèle muté qu'elle est modifiée.

13. Une mutation au niveau d'un gène entraîne une modification de la séquence des bases azotées de ce gène ce qui peut entraîner une modification de la séquence des acides aminés de la protéine codée par cette séquence d'ADN. Ce changement d'acides aminés modifie la structure tridimensionnelle de la protéine (= sa forme dans l'espace), ce qui peut entraîner des modifications de ses propriétés, de son fonctionnement. Ceci peut alors entraîner une modification d'un caractère et donc du phénotype macroscopique. (Figure page suivante).

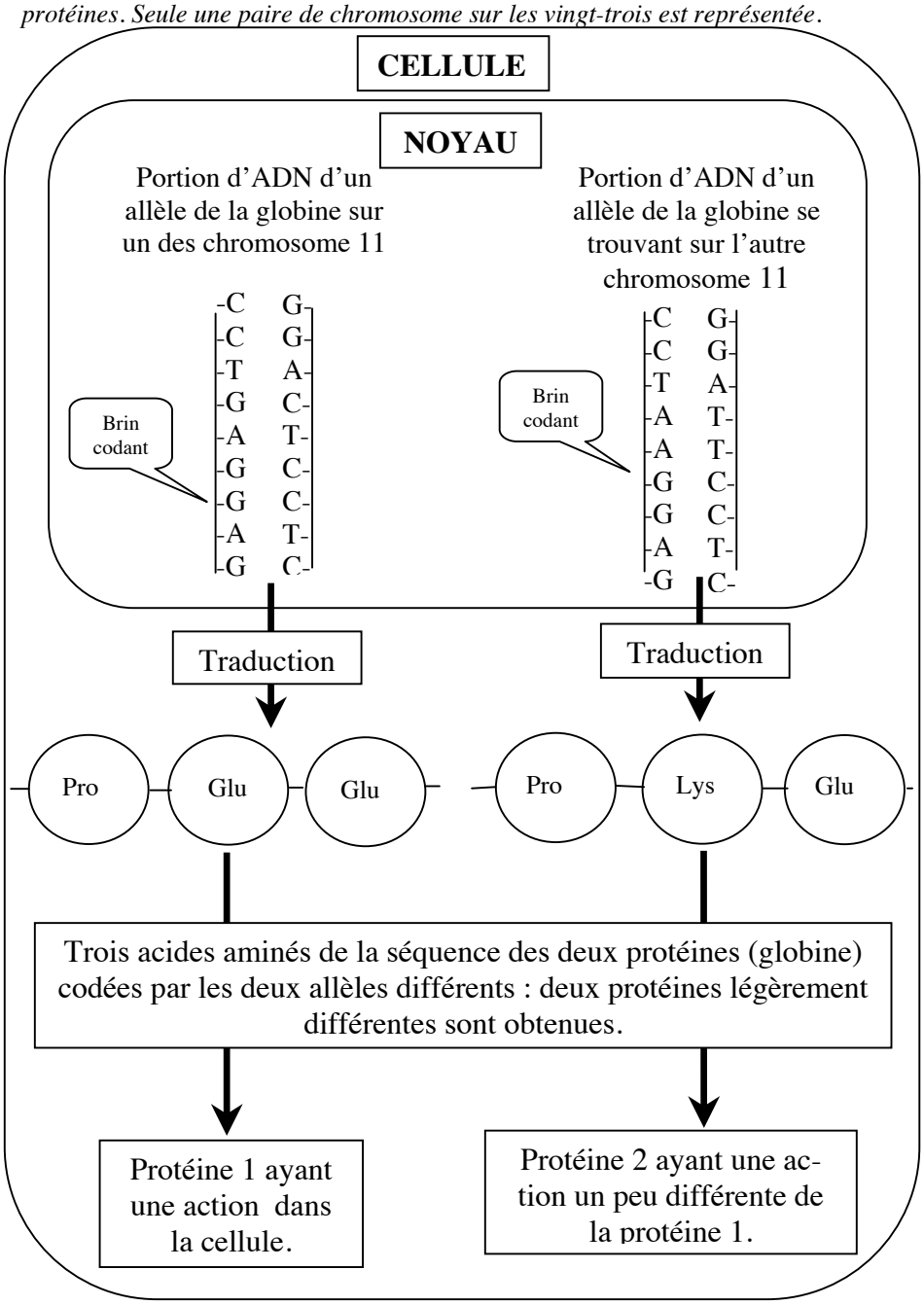
14. La transgenèse est une technique qui consiste à injecter dans l'ADN d'une cellule d'une espèce, un gène d'une autre espèce conférant à l'espèce receveuse une propriété nouvelle.

15. Si un gène d'une espèce peut être intégré puis traduit par les cellules d'une autre espèce, alors l'ADN et le code génétique sont universels. Pour tous les êtres vivants, un triplet de nucléotides correspond au même acide aminé.

16. Dans le génome d'une bactérie, on insère le gène codant pour l'insuline humaine. Les bactéries génétiquement modifiées (OGM) produisent en plus de leurs propres protéines, de l'insuline humaine. Celle-ci est récupérée pour être donnée aux diabétiques insulino-dépendants.

De la séquence de l'ADN à la séquence de la protéine chez un individu hétérozygote pour le gène de la globine

NB : Seul un des deux brins codant de l'ADN (= brin codant) est traduit en protéines. Seule une paire de chromosome sur les vingt-trois est représentée.



Chapitre 2

Complexité des relations entre génotype et phénotype – Applications

Questions

1. Indiquer le nombre d'allèles possédés par un individu pour un gène.

2. Expliquer ce qu'est un individu homozygote et hétérozygote pour un gène.

3. Expliquer ce qu'est un allèle dominant, un allèle récessif, deux allèles codominants.

4. Expliquer pourquoi un phénotype peut correspondre à plusieurs génotypes, en tenant compte des phénomènes de récessivité et de dominance.

5. Expliquer ce qu'est un caractère polygénique.

6. Indiquer ce qu'est une enzyme.

7. Expliquer comment peut s'établir un caractère polygénique.

8. Expliquer pourquoi dans le cas d'un caractère polygénique, la mutation d'un gène seulement, peut altérer le phénotype.

9. Indiquer pour un exemple comment les facteurs de l'environnement influencent le phénotype.

10. Expliquer ce qu'est un allèle de prédisposition à une maladie.

11. Citer des facteurs (autre que celui de la présence d'un allèle de prédisposition pour une maladie) qui augmentent le risque de développement d'une maladie.

12. Expliquer ce qu'est la médecine prédictive.

13. Expliquer ce qu'est un diagnostic prénatal.

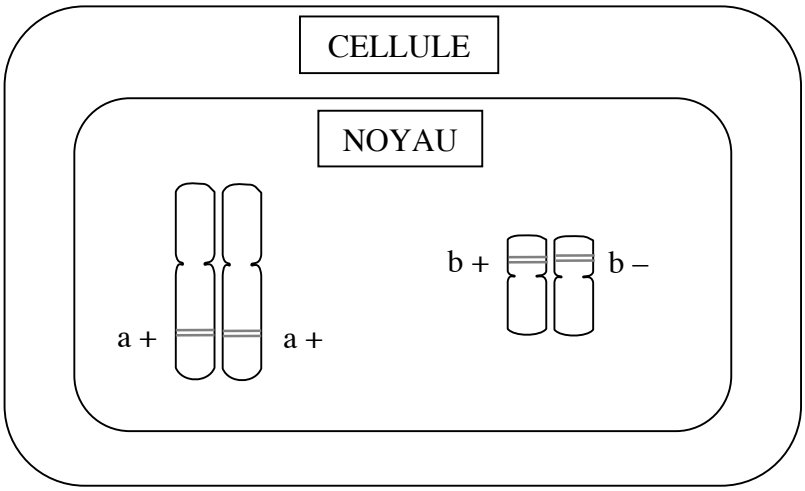
Réponses

1. Un individu a deux allèles pour un gène, un sur chacun des chromosomes homologues.

2. Un individu qui a les deux mêmes allèles d'un gène est homozygote pour ce gène ; si les deux allèles d'un même gène sont différents, la personne est hétérozygote pour ce gène.

Schéma illustrant les notions d'homozygotie et d'hétérozygotie

NB : Seules deux des 23 paires de chromosomes d'une cellule humaine sont représentées.



L'individu est homozygote pour le gène *a* car il possède les deux allèles *a+* et hétérozygote pour le gène *b*, car il possède l'allèle *b+* et l'allèle *b–*.

3. Un allèle dominant est un allèle qui s'exprime dans le phénotype même s'il existe en un seul exemplaire.
Un allèle récessif ne s'exprime dans le phénotype que s'il est en deux exemplaires, lorsque l'individu est homozygote pour cet al-

lèle. Par exemple, une personne de groupe sanguin A peut avoir comme génotype soit (A//A) sot (A//O) car l'allèle A est dominant sur l'allèle O et inversement, l'allèle O est récessif par rapport à l'allèle A.
Deux allèles codominants s'expriment tous les deux, en même temps dans le phénotype. Par exemple, une personne de groupe sanguin AB a comme génotype (A//B), les allèles A et B étant codominants.

4. Un individu possédant un allèle récessif et un allèle dominant pour un gène a le même phénotype qu'une personne possédant les deux allèles dominants pour ce gène. Ainsi un phénotype peut correspondre à plusieurs génotypes. Reprendre l'exemple d'une personne de groupe sanguin A.

5. Un caractère polygénique est un caractère résultant de l'expression de plusieurs gènes.

6. Une enzyme est une protéine qui facilite la réalisation d'une réaction cellulaire. Elle catalyse une réaction de transformation de molécules.

7. Un produit initial est transformé par une enzyme codée par le gène n° 1 ; le produit obtenu est transformé par une enzyme codée par le gène n° 2 puis il y a à nouveau transformation de cette substance par une enzyme codée par le gène n° 3, etc. Ce produit obtenu peut entraîner l'apparition d'un caractère qui est polygénique puisque plusieurs gènes interviennent pour qu'il s'établisse dans le phénotype.

8. Si un des gènes impliqués dans l'établissement d'un caractère polygénique est muté, l'enzyme codée par ce gène n'est pas fonctionnelle ; la réaction qu'elle catalyse ne se fait pas et donc la suite des réactions est stoppée ; le caractère ne s'exprime pas : le phénotype est altéré.

9. Dans le cas du phénotype drépanocytaire, les molécules d'hémoglobine anormale HbS se polymérisent lorsqu'il y a diminution de la teneur en dioxygène du sang, déshydratation et/ou augmentation de la température du corps. Donc, si un individu hétérozygote pour le gène de la globine fait attention, il a le même phénotype qu'un individu sain. C'est pourquoi on peut dire qu'à un phénotype peut correspondre plusieurs génotypes.