

Thème 1 La Terre, la vie et l'organisation du vivant

Transmission, variation et expression du patrimoine génétique

Chap.VIII L'expression du patrimoine génétique

La molécule d'ADN d'un chromosome est le support de très nombreux gènes.

L'ADN contient un message codé sous forme d'une séquence de nucléotides. Ce message codé est déchiffré par la cellule.

Comment l'information génétique s'exprime-t-elle dans la cellule ? Quelles sont les étapes qui permettent l'expression de cette information ?

I L'information contenue dans les gènes contrôle la synthèse des protéines

I-1 Les protéines sont des molécules séquencées

Une protéine est constituée par une séquence d'acides aminés. Cette séquence en acides aminés est appelée aussi chaîne polypeptidique ou polypeptide. Ces acides aminés sont reliés entre eux par des liaisons covalentes appelées liaisons peptidiques.

La séquence précise en acides aminés détermine la forme caractéristique de la protéine qui lui confère ses propriétés. Une modification de la séquence des acides aminés peut donc modifier la fonction de la protéine.

Les protéines sont essentielles aux cellules :

- certaines permettent la réalisation des réactions : ce sont les enzymes (voir chapitre IX).
- d'autres reçoivent des signaux comme les récepteurs membranaires qui sont des protéines insérées par exemple dans la membrane plasmique.
- d'autres interviennent dans la communication entre cellules comme certaines hormones

I-2 La correspondance ADN/Protéine

La comparaison des séquences nucléotidiques des différents allèles d'un gène et des séquences en acides aminés des protéines qu'ils codent, montre qu'une modification de la séquence en nucléotides peut entraîner une modification de la séquence en acides aminés.

La séquence en nucléotides de l'ADN détermine l'enchaînement de la séquence en acides aminés de la protéine.

Chez les eucaryotes, les protéines sont synthétisées dans le cytoplasme mais l'ADN se trouve dans le noyau.

Comment se fait le lien entre les protéines et l'ADN ?

II L'ARNm: une molécule messagère entre l'ADN et la protéine

II-1 L'ARNm un intermédiaire mobile entre l'ADN et la protéine.

- Des observations à l'aide d'un microscope électronique et par des techniques d'autoradiographie montrent que **l'ARN est synthétisé dans le noyau, quitte ce dernier par les pores de l'enveloppe nucléaire et se retrouve dans le cytoplasme.**
- Composition de l'ARNm

L'ARNm est un acide nucléique constitué d'un seul brin. On dit qu'il est monocaténaire (une seule chaîne de nucléotides). L'ARN est constitué de **4 nucléotides**. Chaque nucléotide correspond à l'association de trois molécules :

- un groupement phosphate
- un ribose (glucide)
- et une base azotée : soit l'**adénine A**, soit l'**uracile U**, soit la **cytosine C**, soit la **guanine G**.

II-2 La synthèse de l'ARNm : la transcription

La synthèse de l'ARNm se fait en deux étapes : il y a d'abord synthèse d'un ARN prémessager puis ensuite, par un processus appelé maturation, l'ARNm est produit.

- La transcription correspond à la synthèse, dans le noyau, d'une molécule d'**ARN pré-messager (ARNpm)**.
- **La transcription est catalysée par une enzyme, l'ARN polymérase.** La fixation de l'ARN polymérase sur l'ADN ouvre la double hélice de l'ADN.
- Un des brins de l'ADN, appelé **brin transcrit** (ou brin codant), sert de modèle pour la synthèse d'un ARN prémessager. Le brin transcrit est alors copié en ARNpm. L'ARNpm est complémentaire du brin transcrit grâce à la complémentarité des bases :

Adénine → Uracile ; Thymine → Adénine ; Guanine → Cytosine ; Cytosine → Guanine.

II-3 La maturation de l'ARNpm en ARNm dans le noyau => pour aller plus loin

L'ARNpm n'est pas utilisé tel quel pour la synthèse protéique. Il doit subir des modifications au sein du noyau : on parle de maturation de l'ARNpm.

Chez les Eucaryotes, les gènes sont morcelés. Ils sont constitués d'une alternance d'exons (parties codantes du gène) et d'introns (parties non codantes du gène). Les introns et les exons sont intégralement recopiés dans l'ARN pm. L'ARN pm subit une maturation c'est à dire que l'ARN pm va être découpé (on parle d'épissage) et les exons restants sont ensuite réunis bout à bout. Cette nouvelle molécule constituée uniquement d'exons est appelée l'ARN messenger (ARNm). Cet ARN messenger contient donc un message génétique.

Toutefois selon le contexte cellulaire ou environnemental, le découpage de l'ARNpm peut se faire selon des modalités différentes. Ainsi, les découpages et les différentes associations d'exons possibles permettent d'obtenir des ARNm différents. C'est ce mécanisme de maturation alternative qui démultiplie les capacités codantes d'un gène: ainsi, un même ARNpm peut être à l'origine de protéines différentes c'est-à-dire assurant des fonctions différentes. Autrement dit, un même gène peut être à l'origine de protéines assurant des fonctions différentes. L'orientation vers une fonction ou une autre dépend de la différenciation de la cellule.

A la fin de la transcription, qui s'est déroulée dans le noyau, l'ARNm migre à travers les pores nucléaires de l'enveloppe du noyau et passe dans le cytoplasme.

Remarque : bien retenir globalement qu'un des deux brins de l'ADN, le brin transcrit, permet la synthèse d'un ARNm.

Comment l'ARNm permet il la synthèse de la protéine ?

III La traduction de l'ARNm en protéine

III-1 La nécessité d'un code génétique

- Deux langages différents
L'ADN est un langage à 4 lettres : A, T, C, G. Les protéines sont déterminées par un langage à 20 lettres (20 acides aminés). **Chaque triplet d'un brin de l'ADN désigne un acide aminé. La correspondance entre la séquence des nucléotides d'une molécule d'ADN et celle des acides aminés se fait par l'intermédiaire de la molécule d'ARNm.**
- La correspondance entre les deux séquences, l'une des nucléotides de l'ARNm et l'autre d'acides aminés, est appelée **code génétique**.
- Le code génétique est basé sur la lecture de triplets successifs de nucléotides de l'ARNm ; il y a $4^3 = 64$ combinaisons possibles avec trois nucléotides.
- A chaque triplet de nucléotides de l'ARNm, appelé **codon**, correspond un acide aminé. Trois codons sont responsables de l'arrêt de la synthèse protéique (codon stop ou non-sens). Un codon dit d'initiation signale le début de la synthèse de la protéine.

III-2 Caractéristiques du code génétique

Le code génétique est :

- **universel** : le langage est identique pour presque tous les êtres vivants. *Cependant, les généticiens ont découvert quelques variantes à ce code (aussi bien chez les Procarvototes que chez les Eucaryotes). Chez certains être vivants par exemple, il existe 1 à 2 acides aminés en plus des 20 acides aminés standards.*
- **redondant** : plusieurs codons correspondent à un même acide aminé.
- **non chevauchant** : la lecture d'un codon étant effectuée, aucun des nucléotides de ce codon n'est utilisé pour former le codon suivant.

Le code génétique est un système de correspondance entre l'ARNm et les protéines. La cellule est capable de décoder la séquence nucléotidique de l'ARNm qui est lui-même une copie transcrite d'un brin d'ADN.

L'information portée par une molécule d'ARN messenger (le message génétique) est ainsi convertie en une information fonctionnelle (la séquence des acides aminés de la protéine)

III-3 Les étapes de la traduction => pour aller plus loin

Elles se déroulent dans le cytoplasme. La lecture de l'ARNm par les ribosomes permet la traduction de la séquence des nucléotides en séquence d'acides aminés. L'assemblage des acides aminés pour former une chaîne polypeptidique se déroule dans le cytoplasme. Il fait intervenir l'ARNm qui contient l'information génétique codée nécessaire à l'incorporation de chaque acide aminé à la bonne place. D'autres ARN, appelés ARN de transfert ou ARNt sont chargés d'apporter les acides aminés correspondant à chaque codon. La traduction débute au niveau d'un codon d'initiation. Puis à chaque codon suivant correspond un acide aminé. L'arrêt de la traduction se fait au niveau d'un codon stop: la chaîne polypeptidique est alors libérée.

IV Relations entre phénotypes, génotype et environnement

IV-1 les notions de génotype et de phénotype

➤ La notion de génotype

Le génotype correspond aux **combinaisons d'allèles** possibles que peut posséder un organisme. Pour une cellule diploïde on le note (\equiv) où les deux barres représentent les deux chromosomes homologues d'une paire.

Par exemple, pour un gène donné avec deux allèles possibles a^+ et a , un organisme peut posséder :

- soit les deux allèles a^+ son génotype est alors ($a^+//a^+$), soit les deux allèles a et son génotype est alors ($a//a$). Dans ce cas, lorsqu'un organisme possède les deux mêmes allèles, on dit qu'il est homozygote pour ce gène.
- soit un allèle a^+ et un allèle a et son génotype est alors ($a^+//a$). Dans ce cas, lorsqu'un organisme possède deux allèles différents, on dit qu'il est hétérozygote pour ce gène.

➤ La notion de phénotype

On désigne par phénotype l'ensemble des caractéristiques d'un individu (par exemple la couleur des yeux, la couleur du pelage d'un chat, le groupe sanguin etc.).

Le phénotype peut être décrit à plusieurs échelles d'observation :

- au niveau macroscopique (par exemple le chat a un pelage noir)
- à l'échelle cellulaire (par exemple si le chat possède des cellules capables de synthétiser un pigment noir)
- à l'échelle moléculaire (par exemple si le chat possède une protéine comme une enzyme qui permet la synthèse de ce pigment noir).

Autrement dit, le phénotype macroscopique dépend du phénotype cellulaire qui dépend lui-même du phénotype moléculaire.

Le phénotype est noté entre crochets []. Par exemple [pelage noir] pour le phénotype macroscopique du chat.

- Le phénotype moléculaire dépend du génotype

Une mutation allélique peut être à l'origine d'une protéine différente ou de l'absence d'une protéine. **La séquence en acides aminés est déterminée par la séquence nucléotidique de l'allèle du gène correspondant.**

Le phénotype moléculaire est l'ensemble des protéines qui se trouvent dans une cellule.

La diversité des phénotypes moléculaires dépend de la diversité des protéines

IV-2 La réalisation du phénotype dépend de plusieurs facteurs

Influence de l'environnement

- sur le génotype

L'environnement peut influencer l'expression des gènes: on dit que l'expression de l'information génétique est régulée.

- sur les phénotypes

L'environnement peut n'avoir aucun effet sur certains phénotypes, comme sur celui des groupes sanguins [A], [B], [AB] et [O].

Dans d'autres cas, l'environnement contribue à la réalisation d'un phénotype en agissant au niveau du phénotype moléculaire.

Régulation de l'expression des gènes par des facteurs internes

L'activité des gènes de la cellule est régulée par l'influence de facteurs internes à l'organisme.

=> voir l'essentiel par l'image p.77 du livre.