

# Cours 7 : Complexité de la relation génotype / phénotype

## C) Complexité de la relation génotype / phénotype.

Le phénotype d'un individu correspond à l'ensemble de ses caractéristiques. Il peut être décrit à trois échelles distinctes :

- Le phénotype macroscopique correspond à l'ensemble des caractéristiques générales d'un individu, à l'échelle de l'organisme.
- Le phénotype cellulaire correspond à l'ensemble des caractéristiques des cellules d'un individu.
- Le phénotype moléculaire correspond à l'ensemble des caractéristiques de l'ensemble des protéines d'un individu.

Comme le montre l'exemple de la drépanocytose, le phénotype macroscopique d'un individu est contrôlé par son phénotype cellulaire, lui-même déterminé par son phénotype moléculaire.

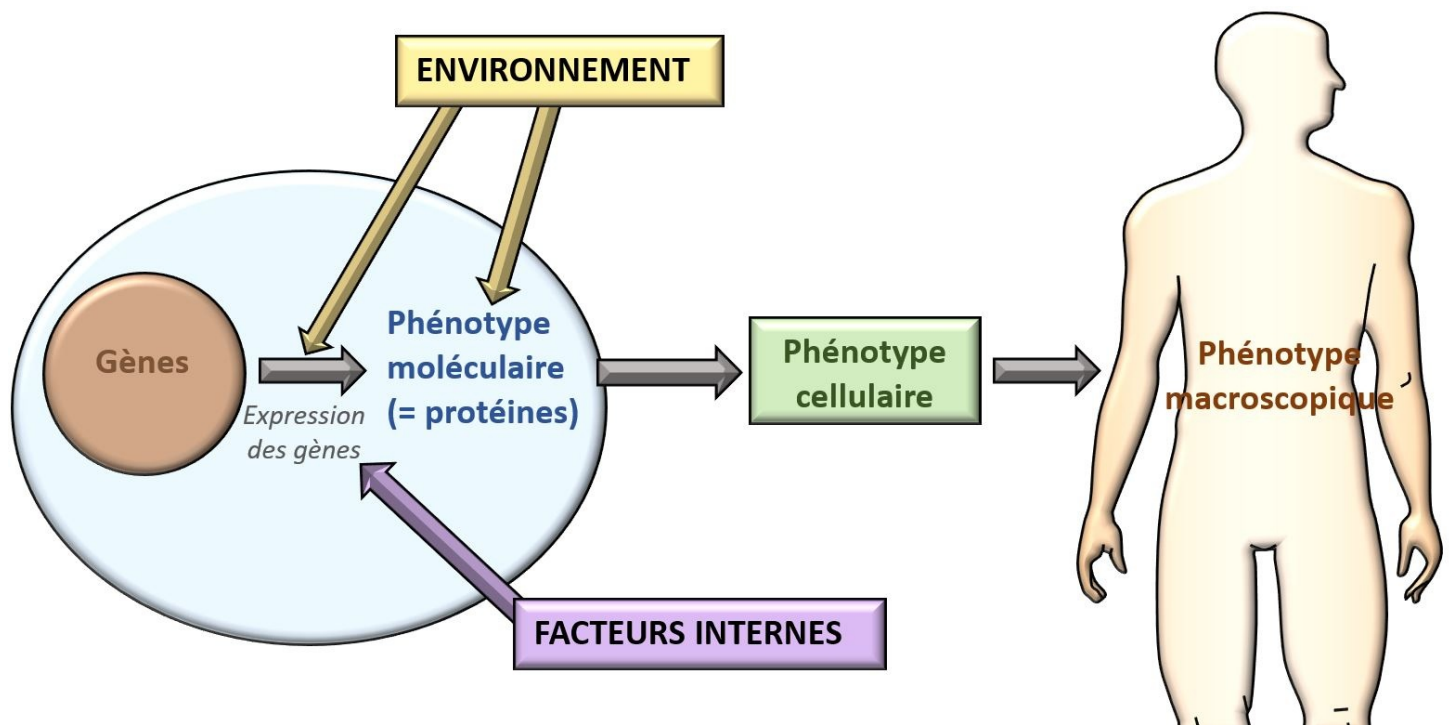
Le phénotype moléculaire est déterminé par le patrimoine génétique de l'individu : chaque gène détermine une protéine. Une mutation sur un gène peut être responsable de l'absence ou la modification d'une protéine. Mais il dépend aussi de la façon dont les gènes sont exprimés : On dit qu'un gène s'exprime lorsqu'il commande effectivement la synthèse d'une protéine. Pour qu'un gène s'exprime, il faut qu'il soit transcrit puis que les ARN formés soient traduits dans le cytoplasme.

Or, l'expression des gènes est régulée : par exemple il existe des protéines, les facteurs de transcription, qui se fixent sur des séquences en amont du gène et qui permettent la fixation de l'ARN polymérase sur le site d'initiation. La présence ou non de ces facteurs de transcription contrôle donc la transcription du gène.

Ce contrôle de l'expression des gènes dépend de deux choses :

- Les facteurs internes mis en place pendant le développement embryonnaire : les gènes ne vont pas s'exprimer de la même façon selon les organes et la position des cellules dans l'organisme.
- L'environnement : L'expression des gènes dépend de facteurs environnementaux indépendants de l'information génétique. Par exemple, les rayons UV activent l'expression d'une enzyme, la tyrosinase, qui permet la synthèse de mélanine (responsable du bronzage).

De plus, les propriétés de certaines protéines (donc le phénotype moléculaire) peuvent varier suivant les caractéristiques de l'environnement (par exemple, l'agrégation des protéines anormales chez l'individu atteint de drépanocytose est favorisée par une faible oxygénation du sang).



Legende de l'image a remplir ici

