

Chapitre 1 : Génotype et complexification du génome.

Introduction :

Tous les êtres vivants possèdent de l'ADN qui contient l'information génétique. Celle-ci permet de « coder » des protéines qui vont ensuite déterminer le phénotype, c'est-à-dire les caractéristiques des cellules et des organismes. Un gène est un petit bout d'information génétique capable de coder une protéine. L'ensemble des gènes d'un individu constitue ce qu'on appelle le génome. Les génomes peuvent varier énormément d'une espèce à l'autre : on parle de diversité spécifique (ou diversité des espèces). Les génomes sont à peu près identiques au sein d'une même espèce : des individus qui appartiennent à la même espèce ont à peu près les mêmes gènes.

Mais chaque gène peut avoir différentes versions : les allèles. L'ensemble des allèles d'un individu se nomme le génotype. Au sein d'une même espèce, les génotypes ne sont pas les mêmes : on parle de diversité génétique ou intraspécifique. C'est cette diversité génétique qui fait que nous sommes tous différents.

Pb- Comment sont obtenues les variations de génotype au sein d'un même individu ?

-Comment sont transmis les génotypes d'une génération à l'autre ?

-Comment la reproduction sexuée permet-elle de créer des génotypes inédits ?

-Quels sont les mécanismes permettant la complexification des génomes ?

I/ Stabilité et diversité des génotypes au sein d'un organisme.

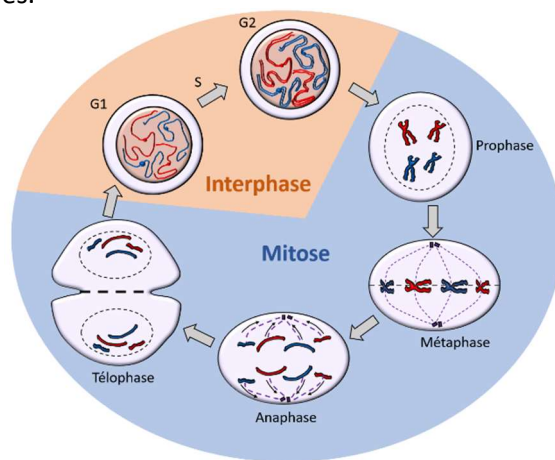
A) Stabilité des génotypes au sein d'un organisme.

Chaque individu créé par reproduction sexuée provient d'une seule cellule-œuf. Lorsqu'un individu est créé par reproduction végétative (chez les végétaux notamment), il provient d'un fragment tissulaire.

Ainsi, la construction d'un individu complet passe par une importante **multiplication cellulaire**, qui repose sur une succession de nombreux **cycles cellulaires**. Chaque cycle cellulaire comprend une **interphase** et une **mitose** (= division cellulaire) durant laquelle la cellule mère donne deux cellules filles.

En principe, chaque cycle cellulaire est qualifié de **conforme**, car il conserve l'intégrité de l'information génétique : Pendant l'interphase, le matériel génétique est dupliqué par le processus de la **réplication semi-conservative**¹. Ainsi, les chromosomes monochromatidiens deviennent des chromosomes bichromatidiens contenant chacun deux copies de l'information génétique. Ces deux chromatides sont ensuite séparés pendant l'anaphase de mitose, ce qui permet aux deux cellules filles d'avoir une copie complète chacune de l'information génétique.

La totalité des cellules issues de la multiplication d'une cellule unique ont donc théoriquement une **information génétique identique** : on qualifie donc ces cellules de **clone**.



Le cycle cellulaire

Ainsi, un organisme pluricellulaire est un clone cellulaire dont les cellules sont généralement attachées entre elles par ce qu'on appelle la **matrice extra-cellulaire**. A noter qu'il existe des tissus sans adhérence dans lesquels les cellules peuvent se détacher (par exemple, c'est le cas des cellules sanguines).

Chez les êtres vivants unicellulaires, les cellules issues d'une multiplication sont séparées et forment des individus indépendants.

B) Variabilité des génotypes au sein d'un organisme.

1) Les mutations : causes de la variabilité.

Il existe plusieurs types de mutations ponctuelles :

- La **substitution** : une paire de nucléotides est remplacée par une autre.

- La **délétion** : une paire de nucléotides est perdue donc tout le cadre de lecture est décalé.

- L'**addition** : une paire de nucléotides supplémentaire est insérée dans la molécule d'ADN donc le cadre de lecture est là aussi décalé.

Ces mutations ont généralement lieu au cours de la **réplication de l'ADN**, qui se déroule pendant la phase S de l'interphase. Pendant cette réplication, la molécule d'ADN est copiée sur le mode semi-conservatif, donc normalement à l'identique, grâce à l'ADN polymérase. En théorie, la copie est parfaite, mais dans les faits, cette enzyme fait des **erreurs**. Une grande partie est corrigée, mais certaines sont conservées (environ une tous les milliards de nucléotides). Si c'est le cas, alors une **mutation** apparaît.

Pour une cellule donnée, la survenue d'une mutation est très rare, d'autant que des systèmes de réparation existent. Mais à l'échelle de l'organisme, sur les milliers de milliards de cellules qui nous constituent, ce phénomène est en fait assez courant.

2) Les conséquences de la variabilité à l'échelle cellulaire.

Dans la plupart des cas, la mutation conduit à la mort cellulaire par **apoptose** (= mort cellulaire programmée). Mais si la cellule porteuse de mutation n'est pas éliminée, la mutation peut perdurer.

La mutation peut avoir lieu à différents endroits dans l'ADN :

- Si elle apparaît dans des portions non codantes (= en dehors des gènes) de l'ADN, alors il n'y aura pas de conséquence.

- Si elle apparaît dans une portion codante (= dans un gène), elle sera à l'origine d'un **nouvel allèle** pour le gène.

Lorsqu'une mutation a lieu dans une région codante, elle peut avoir différentes conséquences :

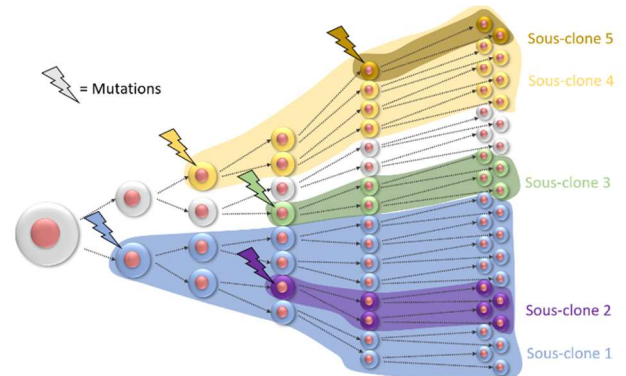
- Grâce à la redondance du code génétique, un codon muté peut donner le même acide aminé que le codon initial. Dans ce cas, on a une **mutation silencieuse** qui n'a aucune conséquence.

- Si l'acide aminé codé par le codon muté a les mêmes caractéristiques que l'acide aminé initial, alors les conséquences sont très limitées : on dit qu'on a une **mutation faux-sens conservatrice**.

- Si l'acide aminé codé par le codon muté a des caractéristiques différentes de l'acide aminé initial, alors les conséquences peuvent être plus importantes : on dit qu'on a une **mutation faux-sens non-conservatrice**.

- Si le codon muté entraîne l'apparition d'un codon stop, alors la traduction s'arrête là et cela entraîne en général une déficience de la protéine : on dit qu'on a une **mutation non-sens**.

Si une mutation non-sens ou faux-sens affecte une protéine essentielle à la survie cellulaire, il est probable que la cellule soit détruite. Mais si la cellule survit, alors la mutation sera pérennisée et transmise à toute la lignée cellulaire issue de la cellule mutée. On dit alors que la mutation sera à l'origine d'un **sous-clone cellulaire**, c'est-à-dire d'une population de cellules légèrement différentes génétiquement des autres cellules de l'organisme. Ainsi, aucun individu n'est véritablement un clone cellulaire mais plutôt un ensemble de sous-clones très proches génétiquement de la cellule mère initiale.



Création de sous-clones par mutations

3) les conséquences de la variabilité à l'échelle de l'individu.

Les conséquences dépendent du type cellulaire auquel appartient la cellule mutée.

- Si la mutation a lieu dans une **cellule germinale**, elle sera présente dans le gamète produit et si celui-ci participe à la formation d'une cellule œuf, cette dernière sera porteuse de la mutation. Après son développement ce seront toutes les cellules de l'individu issu des mitoses de cette cellule œuf qui porteront la mutation : cette néomutation devient alors **héréditaire**.

Notons qu'elle pourra être à l'origine d'un phénotype avantageux pour l'individu ou à l'inverse d'une maladie génétique héréditaire.

- Si la mutation a lieu dans une **cellule somatique** (une cellule n'appartenant pas à la lignée germinale), cette mutation ne sera présente que dans cette cellule ou dans tous les clones de cette cellule si elle est encore capable de se diviser. Cela n'affectera donc que l'individu porteur de cette/ces cellule(s) et la mutation disparaît à la mort de ce dernier. Une mutation somatique peut avoir des conséquences sur l'individu concerné :

- *Si la mutation a lieu au cours du développement embryonnaire, toutes les cellules qui descendent de la cellule mutée portent la mutation. On qualifie l'individu obtenu d'« **individu mosaïque** ».

- *Si la mutation touche une cellule somatique alors que l'individu est déjà né, elle peut altérer le contrôle du cycle cellulaire et être à l'origine de **cellules cancéreuses**.