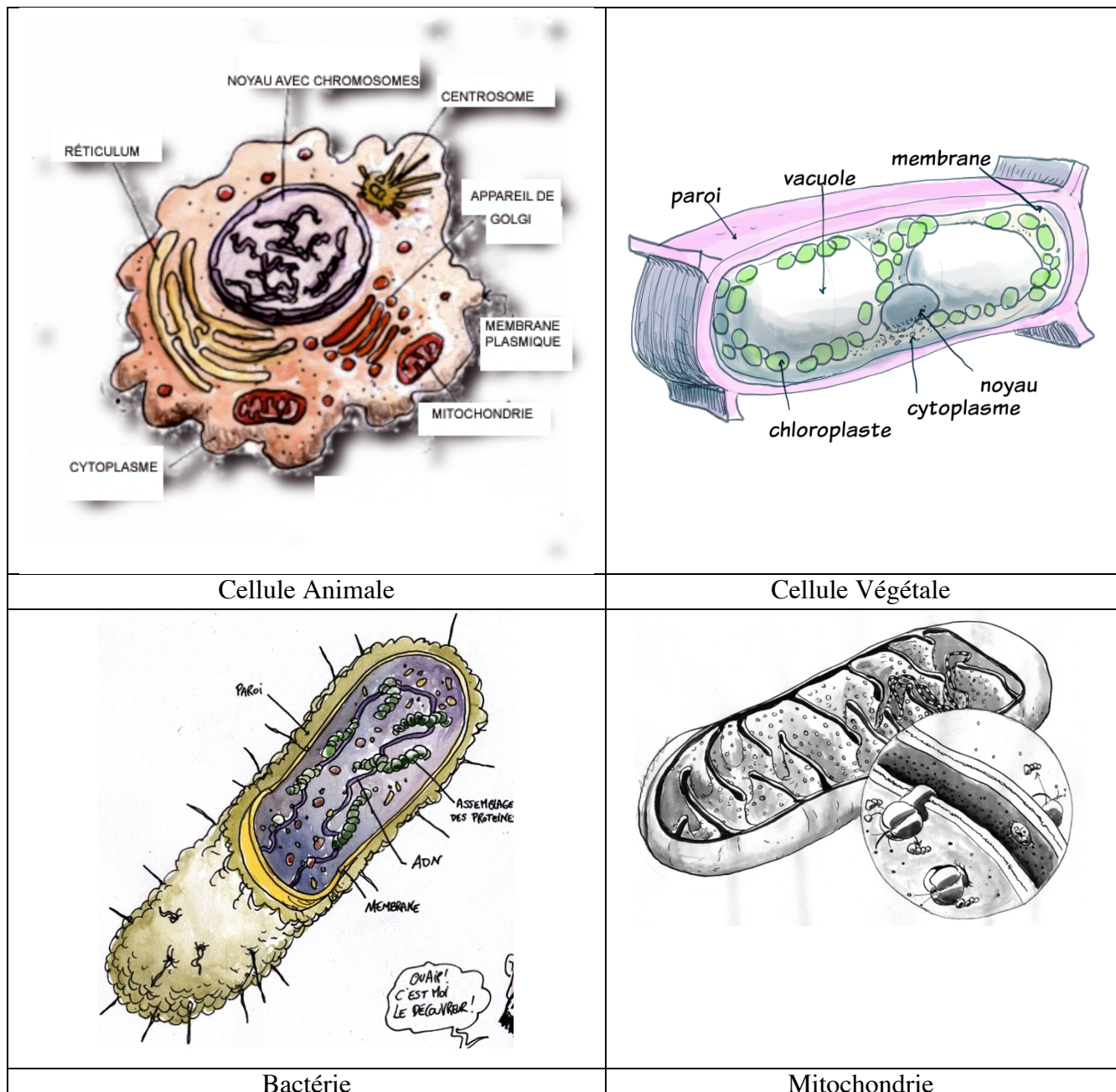


II - Rappels : Sur la cellule et les êtres vivants

1. Rappels : Les animaux et les végétaux sont constitués par des **cellules**. La cellule correspond à l'unité de base du vivant sous sa forme la plus simple.

- Elle entretient différentes relations avec son milieu extérieur et son milieu intérieur :
- Elle prélève dans le milieu extérieur les éléments nutritifs pour les transformer en fonction de son code génétique.
- Elle produit donc des substances qui peuvent agir sur le milieu extérieur (exemple : Les cellules musculaires qui consomment des nutriments pour permettre la mobilité).
- Ces transformations permettent aux vivants de croître, de se régénérer et de se reproduire.
- Les processus cellulaires doivent fonctionner de façon harmonieuse pour assurer l'équilibre dynamique du vivant afin qu'il conserve sa propre structure et se multiplie.
- Les activités cellulaires sont rendues possibles par certaines structures présentes à l'intérieur des cellules, les organites. Ceux-ci renferment, en effet, diverses composantes essentielles au bon fonctionnement cellulaire : les ribosomes, les mitochondries, les centrioles, l'appareil de Golgi, le réticulum endoplasmique et les lysosomes, le tout étant orchestré par le noyau.



Le vivant est divisé en 6 grands règnes :

- **Règne Animal (dont l'être humain)**
- **Règne Végétal**
- **Règne des champignons**
- **Règne des Bactéries**
- **Règne des Protistes (des parasites)**
- **Règne des Archées**

Et à la limite on va trouver **Les Virus qui ne font pas partie du vivant**

Une espèce est une unité d'êtres vivants qui partagent des similitudes de telle sorte que les individus sont fertiles entre eux ainsi que leur descendance.

Les animaux et les végétaux appartenant à la même espèce se ressemblent, sont capables de se reproduire entre eux et leurs descendants sont fertiles contrairement aux croisements inter-espèces.

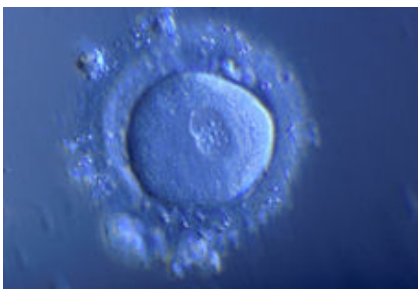
Ainsi, le mulot et la mule sont des hybrides stériles de la famille des équidés engendré par un âne (*Equus asinus*) et une jument (*Equus caballus*) ou le bardot ou bardeau qui est un équidé hybride obtenu par croisement entre une ânesse et un cheval entier (mâle non castré). Qui sont stériles.

Autre espèce très courante d'hybridation naturelle : le Lavandin, il est le croisement hybride naturel entre *Lavandula angustifolia* (lavande officinale) et *Lavandula latifolia* (lavande aspic). Elle ne se reproduit pas de manière sexuée, uniquement par bouturage ou marcottage.

2. Nous allons nous concentrer sur l'être humain :

Homo sapiens sapiens, est une espèce de **primates** originaire d'Afrique qui s'est aujourd'hui répandue et naturalisée sur l'ensemble de la planète. Il appartient à la famille des **hominidés** et est le seul représentant actuel du genre. Tous les êtres humains sont issus de la même espèce quelles que soient les variations adaptatives aux différents climats de base, il n'existe donc qu'une seule race : la race humaine. Toutes les autres espèces sont éteintes. Les plus anciens fossiles connus sont datés d'environ 300 000 ans. De récentes recherches scientifiques montrent que l'homme actuel possède également une partie du patrimoine génétique de Neandertal.

L'embryon humain résulte de la fécondation entre un gamète mâle *spermatozoïde* et un gamète femelle *ovule* qui se produit dans les heures suivant un rapport sexuel.



Spermatozoïdes se préparant à entrer dans l'ovule

Leur taille est très variable : de quelques micromètres pour les globules rouges à plusieurs mètres de long pour les neurones des baleines... Mais même très longues, elles restent invisibles à notre œil à cause de leur finesse (excepté les ovules des ovipares qu'on appelle aussi "œufs" : l'ovule de l'autruche, c'est le jaune de son œuf qui mesure dix bons centimètres de diamètre).

Leur contenu est toujours le même : une membrane souple, un noyau

Certains caractères sont transmis par les parents, ce sont les caractères **héréditaires** ou **innés**.

D'autres sont récupérés tout au long de la vie par l'individu, ils sont dits **acquis**.

Les cellules d'un individu sont très diverses parce que très spécialisées : cellules digestives, cardiaque, nerveuses, musculaires...



Embryon au stade de la morula

pour contenir les chromosomes, un cytoplasme rempli d'organites utiles au fonctionnement de la cellule : Mitochondries pour la respiration, Réticulum et appareil de Golgi pour la fabrication des protéines, Lysosomes pour la digestion, (...)

3. Intéressons-nous au noyau des cellules :

Le noyau est au cœur des cellules "eucaryotes" l'organite le plus visible. C'est aussi le plus important puisque c'est lui qui détient les clés de la vie de la cellule : les gènes. Ceux-ci sont disposés sous formes de longues molécules d'ADN. (Acide Désoxyribo Nucléique)

Une bonne partie de ces gènes sont inactifs dans la plupart des cellules (pense-t-on), mais selon les besoins, certains peuvent être mis en "action" : l'ADN est alors détortillé puis "lu" par des enzymes qui tricotent au passage une copie de ce gène : l'ARN messenger. C'est lui qui se rendra dans le cytoplasme et permettra d'exécuter l'ordre génétique : fabriquer une protéine (le plus souvent).

L'ADN est la molécule de l'information génétique. Elle est formée de deux longues chaînes de NUCLEOTIDES reliées entre elles par les bases azotées de ces nucléotides. Ces bases s'apparient toujours de la même façon : Adénine -Thymine et Guanine-Cytosine. (A-T et C-G). Ce qui fait qu'un ADN est une longue succession de A, de T, de C et de G. Comme ils s'associent deux par deux d'un brin à l'autre, on parle de "paires de bases". Notre ADN à nous en est constitué de 3 milliards.

L'ADN est la molécule qui détient le secret des gènes. Un gène est une portion d'ADN dont la succession de bases azotées peut être traduite en protéine. Notre génome (ensemble des gènes) comporte environ 30 000 gènes.

4. Comment se transmettent les gènes ? Pour le savoir l'expérience de Gregor Mendel sur les plants de pois jaunes et verts montre que les caractères héréditaires se transmettent de façon discrète, à partir d'unités séparées qui se recombinent mais ne se mélangent pas. Les résultats obtenus montrent que ces unités se répartissent par paires.

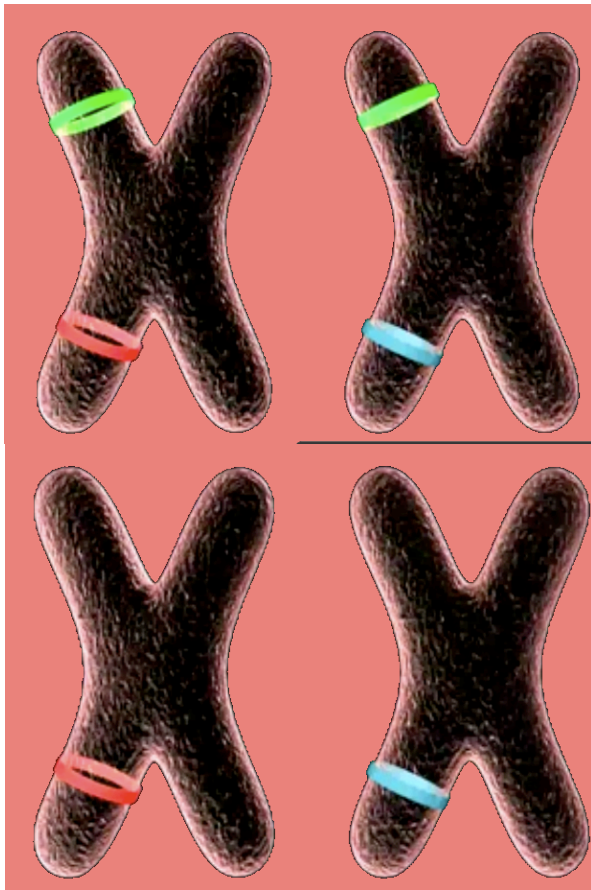
5. : Transmission des gènes et caryotypes

a. Une cellule somatique humaine est diploïde et comporte donc 23 paires de chromosomes :

- 22 paires d'autosomes numérotées de 1 à 22
- 1 paire de chromosomes sexuels (gonosomes) :
 - o XX pour le sexe féminin
 - o XY pour le sexe masculin.

Contrairement à un gamète qui est haploïde et ne comporte que la moitié du patrimoine génétique : seulement 23 chromosomes :

- 22 autosomes numérotées de 1 à 22
- 1 chromosomes sexuel (gonosome) X ou Y pour les spermatozoïdes et seulement X pour les ovules

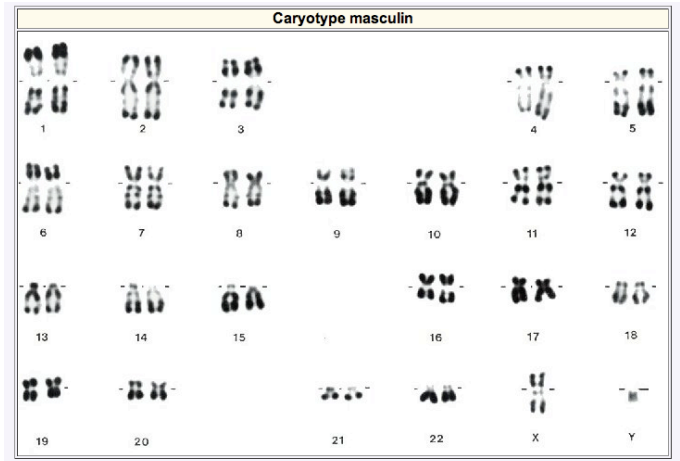
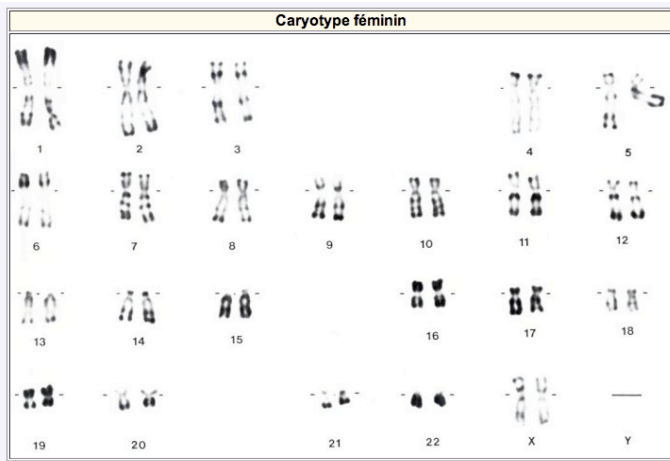


Voici 2 chromosomes et les gènes qui codent les caractères observables de l'individu que l'on appelle allèles. L'ensemble des caractères est le phénotype

Pour un individu homozygote, les 2 allèles codent pour le même phénotype

Pour un individu hétérozygote, Un des 2 allèles s'exprime, l'autre reste muet ils ont des valeurs différentes

Ci-dessous : caryotypes humains (masculin et féminin). Le caryotype est l'arrangement standard de l'ensemble des chromosomes d'une cellule, à partir d'une prise de vue microscopique. Ils sont photographiés, disposés par paires et classés par taille, et position du centromère.



b. Exemples de transmission des caractères génétiques

Tableau de probabilité génétique pour la transmission des gènes exemple des groupes sanguins

Il existe dans le sang, sur les globules rouges, deux protéines de forme différentes, qui peuvent être présentes ou non. La protéine de type A et la protéine de type B. Leur présence ou leur absence détermine les groupes sanguins :

Si la A est présente, le groupe sanguin sera A

Si la B est présente, le groupe sanguin sera B

Si les deux sont présentes, le groupe sanguin sera AB

Si aucune n'est présente, le groupe sanguin sera o (en fait zéro pour absence)

L'allèle ou « variété » qui détermine le A et celui qui détermine le B sont codominants donc si on en a un de chaque on aura la présence des deux protéines, donc le groupe AB

L'allèle qui détermine l'absence de protéine est récessif, donc en face d'un allèle A, il donnera le groupe A et en face d'un allèle B, il donnera un B. Il faut qu'il soit seul pour s'affirmer.

On a donc les 4 possibilités de tableaux d'hérédité suivants pour un père B (donc BB ou Bo) et une mère A (donc AA ou Ao)

Cas 1

père→	B	B
mère↓		
A	AB	AB
A	AB	AB

Cas 2

père→	B	o
mère↓		
A	AB	Ao
A	AB	Ao

Cas 3

père→	B	B
mère↓		
A	AB	AB
o	Bo	Bo

Cas 4

Père→	B	o
mère↓		
A	AB	Ao
o	Bo	oo

Les probabilités sont donc :

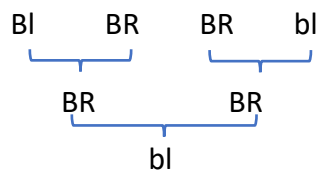
- 9/16 (56,25%) d'avoir le groupe AB
- 3/16 (18,75%) d'avoir le groupe A
- 3/16 (18,75%) d'avoir le groupe B
- 1/16 (06,25%) d'avoir le groupe o

c. Comment un caractère peut-il « sauter » une génération ?

Dans le cas de la couleur des cheveux on a le cas des cheveux blonds :

Si on a le grand-père qui est blond (bl) et la grand-mère brune (BR), le père est donc brun (BR) et du côté de la mère si la grand-mère était blonde (bl) et le grand-père brun (BR) la mère est brune (BR) mais le fils peut être blond (Bl)

On a donc l'arbre suivant :



Ce qui s'explique par le tableau suivant : père = BRbl & mère blBR

père→	BR	bl
mère↓		
bl	BRbl	blbl

BR	BRBR	BRbi
----	------	------

Il y a bien 25% de chance pour que le fils soit blond et 75% qu'il soit brun

d. Cas de la couleur des yeux

Les scientifiques ont construit un modèle utilisant deux gènes-EYCL3 et EYCL1 (effectue ensemble une paire) par lesquels l'hérédité de couleur d'œil (brun, bleu, et vert) peut être expliquée.

EYCL3 : En outre appelé en tant que gène *bey2*, est situé sur le chromosome 15. Ce gène a les allèles bruns et bleus.

EYCL1 : On le connaît autrement comme gène de *gey*. Il a les allèles verts et bleus.

Résultats obtenus

Yeux de Brown : Puisque le brun est une couleur foncée, même si une personne est hétérozygote (a un allèle bleu et un brun ou un allèle brun et un vert) la personne obtient la couleur brune dans les yeux. Environ 55% de gens dans le monde ont les yeux bruns.

Yeux verts : Selon le gène de *gey*, le vert est comparé plus dominant que le bleu. Quand il y a un allèle vert sur le chromosome 19 et l'autre allèle est bleu, il a comme conséquence la couleur d'œil vert. Les gens avec les yeux verts sont en grande partie vus du nord et en Europe centrale.

Yeux bleus : Les yeux atteignent une couleur bleue seulement quand tous les quatre allèles sont bleus.

Ainsi, le modèle ci-dessus prouve que **le brun est dominant** au-dessus de vert et du bleu, **vert est dominant au-dessus du bleu** et en conclusion, **le bleu est récessif**.

Couleurs curieuses d'œil

Couleur d'œil rouge : Les personnes avec la couleur rouge ou violette souffrent d'un albinisme appelé de condition.

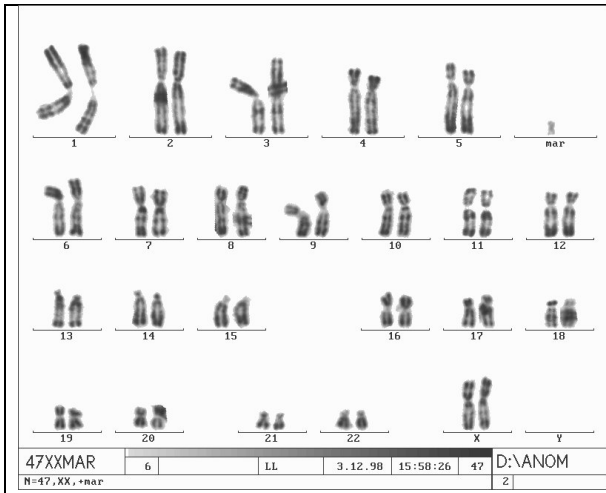
Génétiquement, la mutation des gènes est responsable des caractéristiques particulières de l'albinisme.

6. Les anomalies génétiques

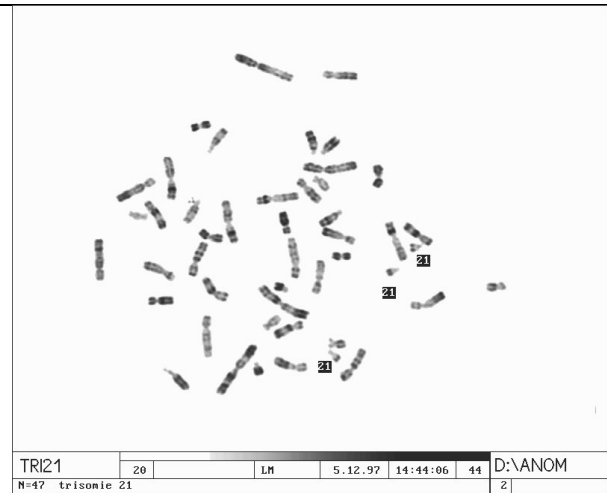
Les anomalies chromosomiques sont révélées par l'établissement du caryotype après prélèvement de cellules. Ces cellules sont mises en culture et bloquées en métaphase de la mitose. A ce stade, les chromosomes sont bien visibles et parfaitement identifiables.

Les maladies les plus fréquentes sont des trisomies, monosomies ou cassures de chromosomes suivies de réarrangement (délétion, translocation, inversion, duplication...). La très grande majorité des trisomies sont létales (entraînent la mort), souvent très tôt au cours du développement embryonnaire : elle se traduisent alors par des fausses couches spontanées.

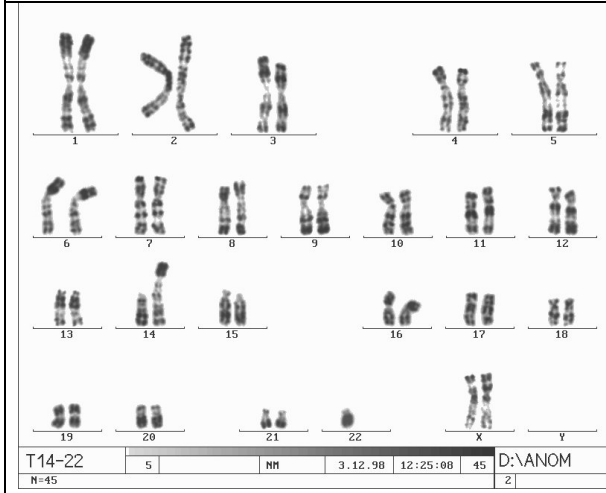
Caryotypes d'anomalies génétiques :



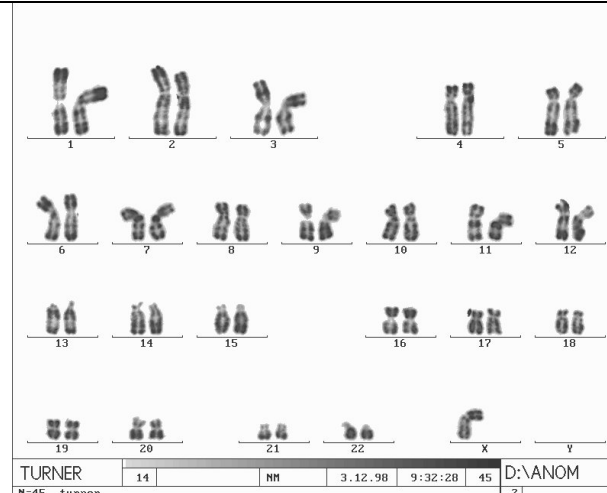
Anomalie chromosome surnuméraire



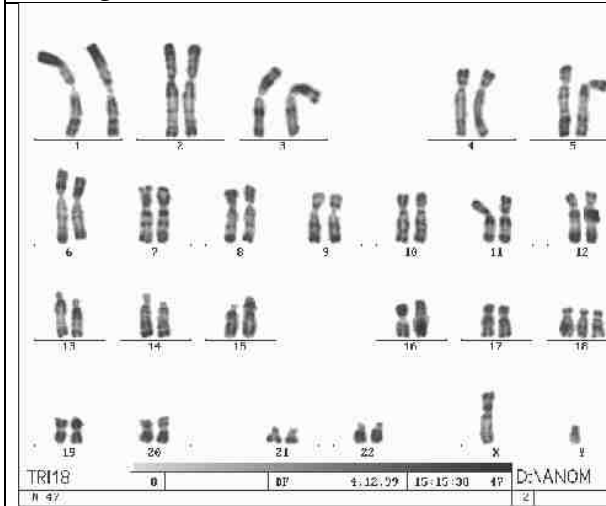
Anomalie : trisomie 21



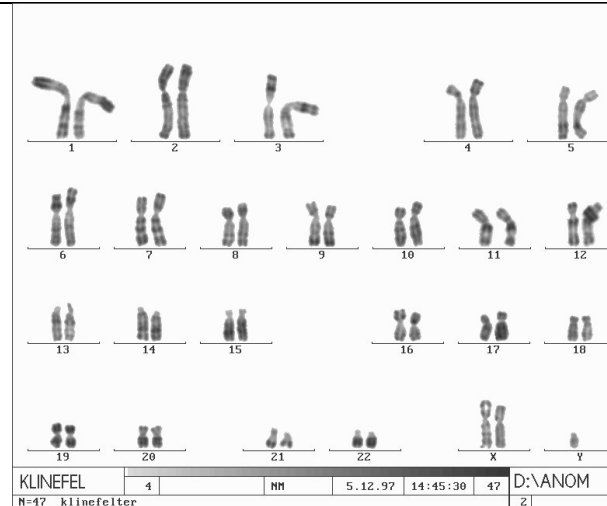
Echange d'un bout entre le 14 et le 22



Présence d'un seul chromosome X



Anomalie : Trisomie 18



Présence d'un chromosome X surnuméraire