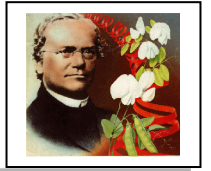


Histoire de la génétique

MENDEL ET LA CONNAISSANCE DE LA GÉNÉTIQUE



Les mots clés de la leçon à connaître :

Monohybridisme, dihybridisme, lignée pure, dominant, récessif, hérédité par mélange, hérédité particulaire.

Connaissances exigibles

Les travaux de Mendel reposent sur une analyse quantitative d'expériences d'hybridation chez les plantes.

Novateurs dans leur méthodologie, ces travaux visaient à obtenir des hybrides stables.

Dans un contexte scientifique où les gènes n'étaient pas connus, ils ont apporté une rupture conceptuelle :

- réfutation de la notion d'hérédité par mélange,
- introduction du concept d'hérédité particulaire avec ségrégation indépendante des facteurs héréditaires.

La compréhension des travaux de Mendel repose sur la connaissance des principes de la reproduction sexuée des végétaux.

LA THÉORIE CHROMOSOMIQUE DE L'HÉRÉDITÉ

Les mots clés de la leçon à connaître :

Lois de Mendel, loi de pureté des gamètes, loi de ségrégation, fécondation, chromosomes, méiose, mutation, chromosomes sexuels, hérédité liée au sexe, gènes liés, allèles, crossing-over, cartes génétiques.

Connaissances exigibles

- La théorie chromosomique de l'hérédité propose de situer sur les chromosomes les éléments mendéliens devenus par la suite les gènes.
- Elle est basée au départ sur des expériences d'hybridations comparables à celles de Mendel, mais aussi sur des connaissances cytologiques nouvelles et sur l'étude de la transmission des mutations.
- De nombreuses preuves ont permis de la valider : l'hérédité liée au chromosome X, l'égalité entre le nombre de groupes de gènes liés et le nombre de paires de chromosomes, la recombinaison entre les gènes liés et la correspondance entre crossing-over génétiques et cytologiques.
- Les gènes sont ordonnés linéairement sur les chromosomes : on peut calculer la distance relative à laquelle ils se trouvent les uns des autres et établir des cartes génétiques fournissant une base d'information.
- Le gène situé à un locus sur le chromosome est une unité de fonction, de mutation et de recombinaison.

DE L'AVÈNEMENT DE LA BIOLOGIE MOLÉCULAIRE A LA TRANSGÉNÈSE

Les mots clés de la leçon à connaître :

ADN, gène, nucléotide, transcription, ARN, traduction, séquence d'acides aminés, code génétique, site de restriction, ADN ligase, plasmides, vecteurs, virus bactériophages, séquençage, introns, exons, polymorphisme, OGM, transgénèse.

Connaissances exigibles

- A la fin des années 60, les principaux concepts de biologie moléculaire sont en place : relation gène-protéine, structure et répllication de l'ADN, modalités de l'expression des gènes en protéines, code génétique.
- A partir de 1970, grâce à la découverte d'outils moléculaire dont les enzymes de restriction, on isole et on clone les gènes pour les étudier ; c'est le début du génie génétique.
- Le clonage et le séquençage des gènes font évoluer les notions de gène et de polymorphisme.
- La transgénèse, qui permet de construire des OGM grâce à des plasmides vecteurs de gènes d'intérêt exprimant des protéines recombinantes, ouvre la voie à de nouvelles biotechnologies dont les enjeux sont la production de plantes cultivables améliorées et la production de médicaments et de vaccins.

LA GÉNÉTIQUE HUMAINE ET LES BIOTECHNOLOGIES

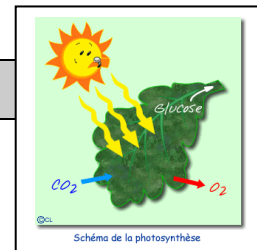
Les mots clés de la leçon à connaître :

Maladies monogéniques, allèle morbide, translocation, thérapie génique.

Connaissances exigibles

- Par l'examen d'arbres généalogiques, on détermine le mode de transmission dominant ou récessif, l'origine autosomique ou gonosomique d'une maladie héréditaire et on évalue son risque de survenue chez un fœtus ou un individu.
- Les techniques du génie génétique sont appliqués à l'analyse de l'ADN humain pour diagnostiquer et dépister les anomalies génique, mais cela soulève des problèmes éthiques.
- De nombreux essais de transgénèse pour corriger un défaut génétique dans les cellules somatiques humaines sont en cours. Malgré d'importantes difficultés, la mise au point de thérapies géniques pour les maladies liées à des anomalies géniques reste un enjeu pour l'avenir.

Diversité et complémentarité des métabolismes



LES VÉGÉTAUX CHLOROPHYLLIENS SONT DES PRODUCTEURS PRIMAIRES

Les mots clés de la leçon à connaître :

Autotrophie, hétérotrophie, végétaux chlorophylliens, producteurs primaires, producteurs secondaires, chaîne alimentaire, réseau trophique, décomposeurs, photosynthèse, épiderme, parenchyme chlorophyllien, chloroplastes, ostiole, stomate.

Connaissances exigibles

- Seuls les végétaux chlorophylliens sont capables de produire de la matière organique à partir de matières premières minérales (eau, ions minéraux, et dioxyde de carbone) et en utilisant la lumière comme source d'énergie : ce sont des producteurs primaires autotrophes.
- Au sein des écosystèmes, la matière organique végétale est utilisée par tous les êtres vivants afin de produire leur propre matière organique. Ces derniers sont qualifiés de producteurs secondaires. Cette nécessité pour eux d'utiliser de la matière organique déjà fabriquée se nomme l'hétérotrophie.
- Dans un écosystème à l'équilibre, la production de matière organique est quantitativement équivalente à sa consommation - décomposition.
- Les producteurs primaires de l'écosystème utilisent directement le dioxyde de carbone comme source de carbone. Lors de la photosynthèse, le carbone est réduit et s'intègre dans des molécules glucidiques. En outre, les processus photosynthétiques s'accompagnent d'une libération de dioxygène dans le milieu extérieur.
- Pour les plantes terrestres, les échanges gazeux caractéristiques de la photosynthèse (consommation de dioxyde de carbone et rejet de dioxygène) s'effectuent essentiellement par l'intermédiaire des stomates. Ces structures microscopiques mettent en relation l'atmosphère interne des feuilles et l'air ambiant.
- Les cellules chlorophylliennes du parenchyme, riches en chloroplastes, sont le siège de la photosynthèse. Directement approvisionnées en dioxyde de carbone d'une part, en eau et en sels minéraux par la sève brute d'autre part, les cellules du parenchyme chlorophyllien sont de véritables usines photosynthétiques.

DU CARBONE MINÉRAL AUX COMPOSANTS DU VIVANT

Les mots clés de la leçon à connaître :

Photosynthèse, stroma, chloroplaste, thylakoïdes, chlorophylle, caroténoïdes, spectre d'absorption, spectre d'action, phase photochimique, phase non photochimique, ATP, saccharose, tubes criblés, cellulose.

Connaissances exigibles

- Les chloroplastes sont les organites cytoplasmiques responsables de la photosynthèse. Grâce à leurs pigments photosynthétiques groupés en photosystèmes, ils sont spécialisés dans la capture, puis la conversion de l'énergie lumineuse en énergie chimique.
- Le mécanisme de la photosynthèse comporte 2 phases complémentaires /
 - . au niveau des thylakoïdes, une phase photochimique aboutit à la synthèse d'ATP, de composés réduits RH₂ et à la libération de dioxygène.
 - . au niveau du stroma, une phase non photochimique utilise ATP et RH₂ pour assurer l'incorporation du dioxyde de carbone dans la matière organique et aboutir à la production de glucides.
- Temporairement stockés sous forme d'amidon dans les chloroplastes, les produits de la photosynthèse permettent ensuite la synthèse par les cellules chlorophylliennes de tous les composés organiques des êtres vivants. Parmi ces composés, le saccharose joue un rôle fondamental. Exporté dans toute la plante, il est à l'origine de la formation des réserves.

L'ATP EST UNE MOLÉCULE INDISPENSABLE A LA VIE CELLULAIRE

Les mots clés de la leçon à connaître :

Glycogène, ATP, cyclose, fibres musculaires, myofibrilles, hydrolyse, phosphorylation, muscles striés, sarcomères, myofilaments, actine, myosine.

Connaissances exigibles pour le contrôle :

- De nombreuses manifestations de la vie cellulaire sont consommatrices d'énergie : déplacements des organites cytoplasmiques, contraction des fibres musculaires, synthèses de molécules, échanges au travers de la membrane... d'énergie.
- Toutes ces activités cellulaires nécessitent la présence de l'ATP (adénosine triphosphate), véritable intermédiaire énergétique. L'hydrolyse de l'ATP est une réaction exoénergétique couplée aux différentes réactions endoénergétiques cellulaires.
- Au sein des cellules, l'ATP est régénéré par phosphorylation aussi vite qu'il est détruit par hydrolyse. La synthèse d'ATP à partir d'ADP et de P_i nécessite un apport énergétique donc un couplage avec une réaction exoénergétique. L'ATP est donc bien un véritable intermédiaire énergétique et non pas une réserve d'énergie.
- La contraction musculaire est un mécanisme qui consomme beaucoup d'énergie donc d'ATP. La fibre musculaire, très spécialisée, est caractérisée par l'abondance de myofibrilles contractiles dans son cytoplasme. Ces myofibrilles sont constituées de 2 types de filaments qui se chevauchent : des myofilaments épais de myosine et les myofilaments fins d'actine. Ces filaments sont regroupés en unités constitutives ou sarcomères. La consommation d'ATP intervient à leur niveau.
- Lors de la contraction, les myofilaments de myosine et d'actine glissent les uns par rapport aux autres ce qui raccourcit les sarcomères et par la même, la fibre musculaire. Ce glissement requiert la répétition cyclique d'interactions moléculaires : attachements des têtes de myosine sur l'actine, pivotement qui assure le coulissage puis détachement. L'hydrolyse de la molécule d'ATP fournit l'énergie nécessaire à ces interactions moléculaires.
- La cyclose, mouvement d'ensemble du cytoplasme des cellules végétales, nécessite elle aussi l'intervention de l'ATP sur un complexe actine-myosine.

RESPIRATION ET FERMENTATION SONT SOURCES D'ATP

Les mots clés de la leçon à connaître :

Respiration, oxydation, mitochondrie, glycolyse, déshydrogénation, pyruvate, chaînes respiratoires, oxydoréduction, fermentation, éthanol, rendement énergétique, chloroplaste.

Connaissances exigibles pour le contrôle :

- La respiration, oxydation complète d'une molécule de glucose, est la principale source d'ATP de l'ensemble des cellules eucaryotes.
- La première étape de dégradation du glucose est la glycolyse aboutissant à la formation de 2 molécules d'ATP et de composés réduits $R'H_2$. Elle se déroule dans le hyaloplasme et produit 2 molécules de pyruvate par molécule de glucose.
- La deuxième étape dégrade entièrement le pyruvate dans la matrice des mitochondries. Des composés réduits $R'H_2$ et 2 nouvelles molécules d'ATP sont produits alors que tous les atomes de carbone sont extraits sous forme de dioxyde de carbone libéré.
- La troisième étape a lieu dans les crêtes de la membrane interne des mitochondries. Elle correspond à l'oxydation par le dioxygène des composés réduits $R'H_2$ produits dans les précédentes étapes. Une synthèse importante d'ATP est couplée à cette oxydation.
- En cas d'absence ou de pénurie de dioxygène, le pyruvate produit par glycolyse peut être transformé en éthanol et dioxyde de carbone par fermentation alcoolique chez les levures et la plupart des cellules végétales. Même si, par fermentation, la molécule de glucose ne permet de produire que 2 molécules d'ATP, ce mécanisme de fermentation alcoolique assure la survie des cellules en conditions anaérobies.
- Au sein d'une cellule eucaryote, la phase photochimique de la photosynthèse (seulement chez les cellules autotrophes), la respiration cellulaire et la fermentation alcoolique forment l'ensemble des sources de l'ATP nécessaire à la vie cellulaire.

