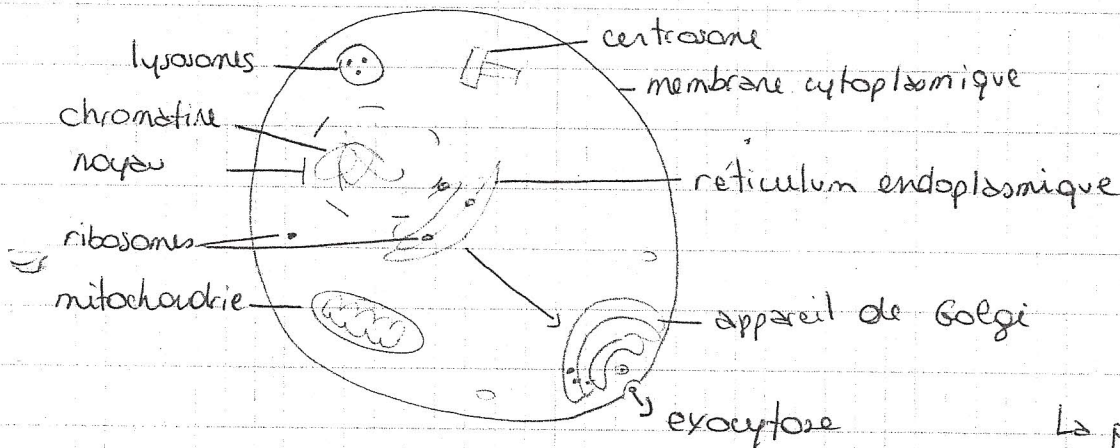


Biologie :

1. CELLULE



La protéine va se plier au moyen de liaisons.

Rôles :

- réticulum endoplasmique : permet la fabrication de protéines
- ribosomes : responsables de la synthèse des protéines
- appareil de Golgi : fabrication des protéines synthétisées par les ribosomes
- mitochondrie : siège de la respiration cellulaire
- lysosome : détruit les organites défectueux
- centrosome : important lors de la division cellulaire

2. CHROMATINE

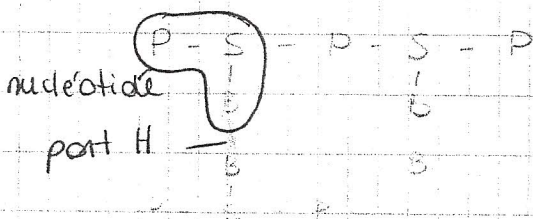
Se condense pour prendre la forme de 23 paires de chromosomes homologues lors de la division.

→ 22 paires d'autosomes
→ 1 paire de chromosomes sexuels

→ ♀ XX

→ ♂ XY

3. ADN → polynucléotide



P = phosphate

S = désoxyribose

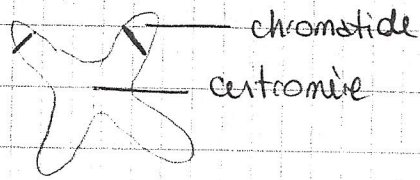
B = base

- Adénine
- Guanine
- Cytosine
- Thymine

A - T

C - G

4. CHROMOSOMES

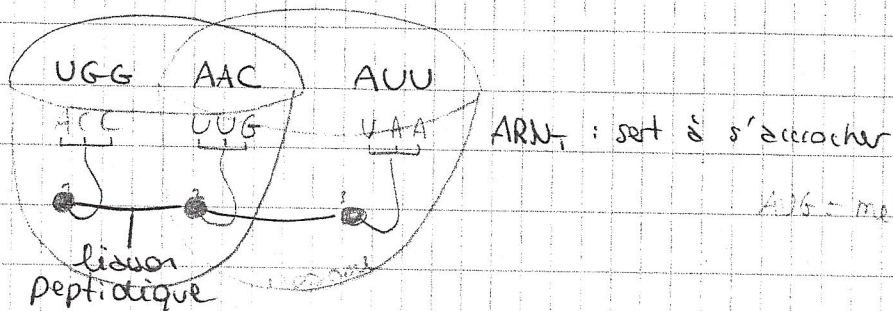
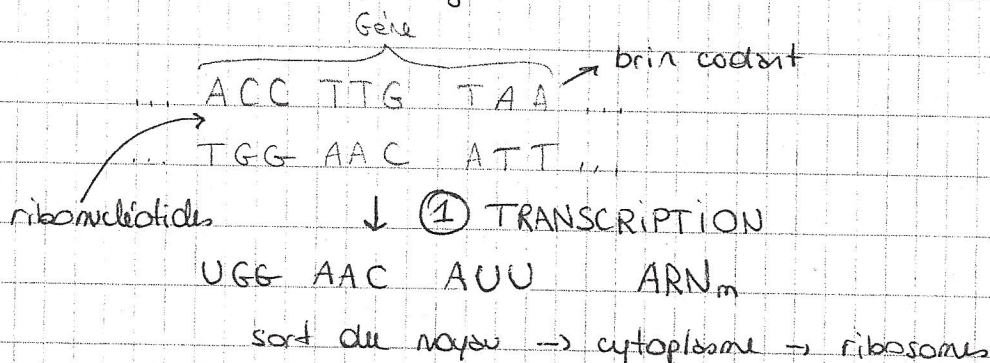


5. GÈNES

Morceau d'ADN qui porte l'information spécifique (précise).

6. PROTÉINE

Succession d'acides aminés à partir de la transcription et de la traduction du gène de l'ADN.



64 combinaisons possibles de lettres prises par 3.

64 codon et 20 aa ≠

→ Les aa viennent de notre alimentation. Les protéines sont déclinées dans les cellules et sont cassées en aa par les lysosomes (enzymes).

Elles vont former nos propres protéines en s'accrochant à l'ARN_t.

CODON STOP: le ribosome se détache et libère la chaîne d'aa formant la protéine.

7. RÔLE DES PROTÉINES

1. Structure (ex: collagène)
2. Transport (ex: hémoglobine)
3. Hormonal (ex: insuline)

4. Défense de l'organisme (ex: anticorps)
5. Construction / destruction \rightarrow catabolisme / anabolisme (ex: enzymes)
6. Transport de l'info (ex: neurotransmetteur)
7. Construction musculaire (ex: actine - myosine)
8. Toxine

8. MITOSE

Division de la cellule diploïde en 2 cellules diploïdes ($2n$)
 en 4 étapes précédées d'une interphase (augmentation du volume de la cellule mère)

\rightarrow remplacement des \varnothing mortes, croissance, cicatrisation

1. PROPHASE



La chromatine va se condenser pour donner des chromosomes

2. MÉTAPHASE



Les chromosomes s'organisent en plaques équatoriale et formation du fuseau mitotique

3. ANAPHASE



Clivage des centromères et ascension polaire des chromatides

4. TÉLOPHASE



Formation du sillon \rightarrow 2 noyaux

9. MÉIOSE

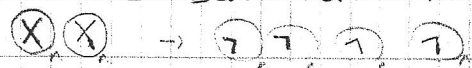
Division d'une \varnothing diploïde en 4 \varnothing haploïdes (n).

\rightarrow produire des \varnothing sexuelles (gamètes)

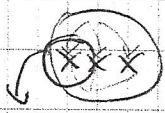
① MÉIOSE RÉDUCT (I)



② MÉIOSE ÉQUATION (II)



MÉTAPHASE



Les chromosomes homologues restent ensemble

\times crossing-over

Biologie : Génétique

Génétique: science qui étudie la transmission du caractère (hérédité) d'un couple à ses descendants.

gène: caractère héréditaire

gamète: cellule reproductrice

génotype: ensemble des caractères (gènes)

phénotype: apparence extérieure d'un individu (résultat de l'expression des gènes).

Mendel: moine qui a fait des expériences sur des pois.

hybridation: croisement d'espèces différentes

hybride: individu issu d'un croisement

monohybridisme: croisement dans lequel les parents de lignée pure présentent chacun un trait différent du même caractère.

allèle: forme différente que peut prendre un gène

hétérozygote: individu possédant 2 allèles différents pour un caractère.

homozygote: individu possédant 2 allèles identiques pour un caractère.

polygénie: caractère qui dépend de plusieurs gènes.

locus: endroit précis du chromosome où se trouve le gène.

Loi de Mendel:

1. Loi d'uniformité des hybrides de 1^{ère} génération
2. Loi de ségrégation ou de pureté des gamètes.
3. Disjonction des allèles se fait indépendamment l'une de l'autre

Monohybridisme

♀ \ ♂	B	b
B	BB	Bb
b	Bb	bb

Genotypes:

- $\frac{1}{4}$ BB
- $\frac{1}{2}$ Bb
- $\frac{1}{4}$ bb

Phénotypes:

- $\frac{3}{4}$ Bruns
- $\frac{1}{4}$ bleus

Di hybridisme

$$GgUu \times GgUu \rightarrow GU, Gu, gU, gu$$

♀ \ ♂	GU	Gu	gU	gu
GU	GGUU	GGUu	GgUU	GgUu
Gu	GgUU	GGUu	GgUu	Gguu
gU	GgUu	GgUu	ggUU	ggUu
gu	GgUu	Gguu	ggUu	gguu

Genotypes:

- $\frac{9}{16}$: 2 allèles dominant,
- $\frac{3}{16}$: 1 allèle dominant, l'autre récessif
- $\frac{3}{16}$: 1 allèle dominant, l'autre récessif
- $\frac{1}{16}$: doublement récessif

Tri hybridisme

$$RRuuRdRd \times iiVvmm$$

\downarrow
 $(RuRd) \times (Vm)$
 $RiVuRdm \times RiVuRdm$

	Rd	m
Rd	RR	Rdm
m	Rdm	mm

$\rightarrow \frac{3}{4} Rd$

$$p(\text{fruits } i/v/Rd) = \frac{1}{4} \cdot \frac{1}{4} \cdot \frac{3}{4} = \frac{3}{64}$$

- $\frac{1}{4}$
- $\frac{1}{4}$
- $\frac{3}{4}$

Bio

Groupe sanguin + influence de l'environnement

Groupe sanguin: polyallélie

Système ABO

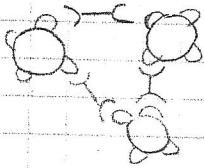
- 44% de O
- 45% de A
- 8% de B
- 3% de AB

agglutination: formation de paquets de globules rouges accrochés ensemble par les agglutinines correspondant à leurs agglutinogènes.

exemples:

- groupe A: agglutination avec agglutinine anti-A
- groupe B: agglutination avec agglutinine anti-B
- groupe AB: agglutination avec anti-A et anti-B
- groupe O: pas d'agglutination avec de agglutinines

dessin:



groupes sanguins

G. sang	Agglutinogènes (GR)	Agglutinines (plasma)
O		anti-A) — C anti-B] — E
A		anti-B] — E
B		anti-A) — C
AB		—

transfusion



Tout individu du groupe sanguin O est donneur universel
 Tout individu du groupe sanguin AB est receveur universel

Détermination génétique des groupes sanguins

- Trois formes alléliques déterminent la présence ou non d'un agglutino-gène
 - l'allèle A → agglutino-gène A
 - l'allèle B → " B
 - l'allèle O → pas d'agglutino-gène
- A, B co-dominance
- O récessif
- génotypes:

- AB

$A \oplus B$ → hétérozygote

- O

$O \oplus O$ → homozygote



- A

$A \oplus A$ ou $A \oplus O$

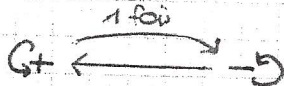
- B

$B \oplus B$ ou $B \oplus O$

Le Rhésus

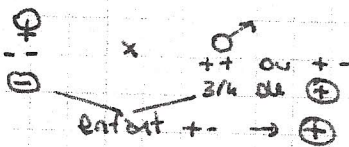
	GR	Plasma	Rhésus (Rh)
+		—	présence d'antigène Rh
-		/ mais J-E → s'il y a eut sensibilisation (1 ^{er} contact avec ⊕)	absence d'antigène Rh

transfusion



Ainsi, O⁻ est le donneur universel

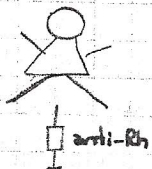
Incompatibilité foeto-maternelle



1^{er} enfant \oplus → Ok! mais à l'accouchement, le sang du bébé entre dans la circulation de la maman → synthèse anti-Rh J-E

2^{ème} enfant \oplus → 4,5 mois → Ok

→ J-E de la maman passe par le placenta dans la syst. circulatoire du bébé → agglutination



→ agglutiner les GR du bébé passé dans le sang et la maman n'en fabriquera pas (J-E)!

Influence du milieu sur le phénotype

Le phénotype dépend du milieu et des gènes.

Chez les êtres humains, l'alimentation a un effet sur la taille, l'exercice physique sur la silhouette, le soleil, l'exposition, ...

norme de réaction: pour un même génotype, on peut obtenir plusieurs phénotypes selon le milieu.

agents mutagènes de l'environnement: métaux, pollution, tabac, UV, ...

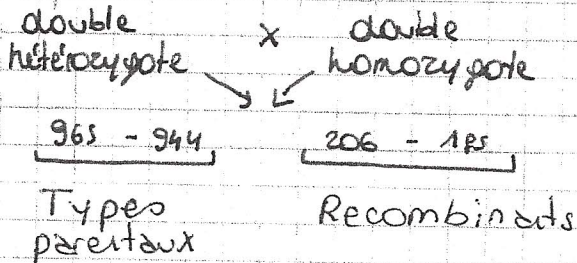
Recombinaison entre gènes liés

Gènes liés

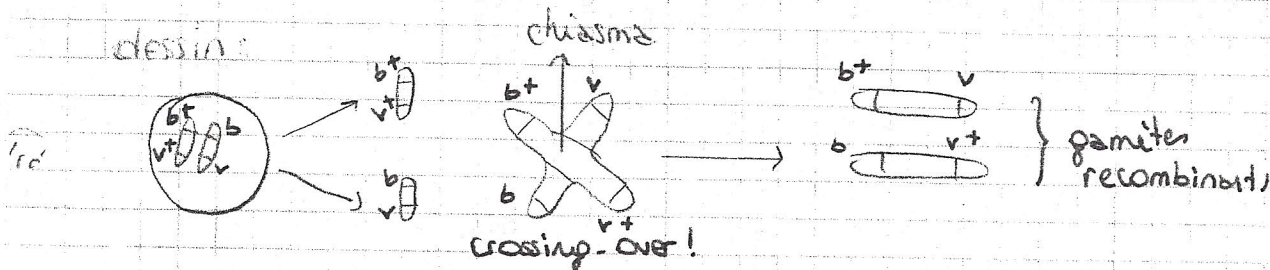
avantages:

- un seul accouplement produit des centaines d'individus.
- ne possède que 4 paires de chromosomes.

exemple:



fréquence de recombinaison: $\frac{\text{nbre de recombinants}}{\text{nbre d'individus}} \times 100$



→ méiose sans crossing-over entre gènes non liés: 1/4 de chaque type de phénotypes

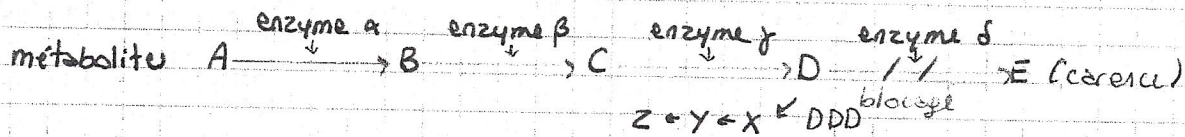
→ méiose sans crossing-over entre gènes liés: 1/2 phénotypes paternels, 1/2 phénotypes maternels

→ méiose avec crossing-over entre gènes liés: beaucoup de phénotypes parentaux et peu d'hybrides

BIO : Les maladies génétiques

maladies génétiques: maladies métaboliques dues à une mutation, une altération d'un gène qui code pour la synthèse d'une protéine à fonction enzymatique particulière.

déficience de la protéine:



conséquences:

- absence du produit E dans l'organisme
- accumulation du métabolite D (souvent toxique)
- développement d'une voie métabolique secondaire entraînant la production de produits toxiques (X, Y, Z)

peu de mutations géniques:

- Substitution: remplacement d'un couple de nucléotides par un autre.
ex: GAG \rightarrow GUG \Rightarrow modification de la protéine
- Inversion: retournement d'un triplet
ex: UGG \rightarrow GGU
- Délétion: perte d'un couple de nucléotides
ex: ~~ACC~~ - ACG \rightarrow CA - CG...
- Insertion: introduction d'un couple supplémentaire de nucléotides
ex: ACC - ACG \rightarrow \textcircled{A} CC - CAC - G

hérédité liée au sexe

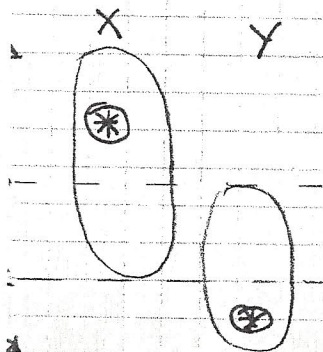
46 chromosomes = 23 paires

\rightarrow 22 paires d'autosomes

1 paire hétérosome

homme: Xx

femme: XX



$\textcircled{*}$ maladie

\rightarrow elle va se transmettre obligatoirement de père en fils!

PREUVE de la théorie chromosomique

Le cas d'hérédité liée au sexe sur Y sont rares car la partie propre au Y est courte (le reste compensé sur X).

Si l'homme reçoit de sa mère un allèle exprimant un caractère sur le chromosome X entre a et b, il va lui aussi exprimer ce caractère car il n'y a pas d'allèle sur Y pour compenser l'expression du premier.

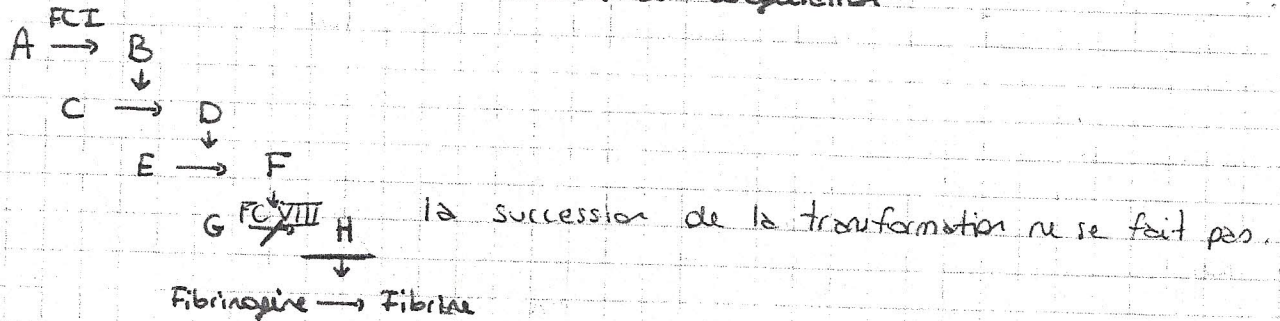
Transmission de l'hémophilie

Il s'agit d'une anomalie de la coagulation sanguine qui n'affecte pratiquement que les sujets masculins. On distingue l'hémophilie due à un défaut du facteur de coagulation VIII. Dans le plasma, il existe une protéine (fibrinogène). Suite à une blessure, les réactions enzymatiques vont transformer le fibrinogène en fibrine.

fibrine: (fillet) empêche les GR de sortir → arrête de saigner.

normalement:

FC = facteur de coagulation



Le gène de l'hémophilie est porté par une paire de chromosomes sexuels car les hommes sont touchés et les femmes sont porteuses. L'allèle est récessif car sinon les femmes seraient elles aussi touchées par l'allèle dominant.

exemple de dihybridisme

$X_h Y \times X_N X_h$

♀ \ ♂	X_h	Y
X_N	$X_N X_h$	$X_N Y$
X_h	$X_h X_h$	$X_h Y$

pour qu'une fille soit hémophile, le père doit être hémophile et la mère porteuse.

Transmission du daltonisme

Il s'agit d'une anomalie de la vision des couleurs. Comme l'hémophilie, le gène responsable est lié au chromosome X et est récessif.

Différents modes de transmission des maladies héréditaires

- transmission autosomique dominant (ex: chorée de Huntington, maladie de Parkinson).
 - autant de garçons que de filles
 - 2 parents sains ne peuvent avoir un enfant malade
- transmission autosomique récessif (ex: mucopolysaccharose, albinisme, ...)
 - 2 parents sains peuvent avoir un enfant malade
- transmission gonosomique récessif (ex: hémophilie, daltonisme, ...)
 - souvent garçons touchés

Mutations et anomalie du nombre de chromosomes

Mutations: transformation au niveau non pas du gène mais au niveau du chromosome.

- délétion: perd un segment
- duplication: doublement d'un morceau d'un chromosome
- inversion: lorsqu'un segment de chromosome est situé dans le sens inverse du sens "normal".
- translocation: déplacement d'un morceau d'un chromosome sur un autre chromosome.

nombre diploïde: $46 = 2n$ (2.23)

polyploïde: $3n, 4n$ ou $5n$

aneuploïdie: anomalie caractérisée par le fait qu'un individu possède soit 1 ou plusieurs chromosomes en plus du nombre diploïde, soit un chromosome en moins.

- en excès: trisomie
- en défaut: monosomie

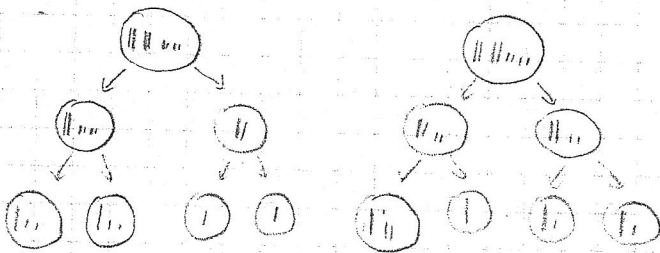
Trisomie 21: aneuploïdie au niveau des chromosomes autosomiques.

Frappe un nouveau-né sur 700

→ Traits faciaux caractéristiques, petite taille, malformations cardiaques, déficit intellectuel, ... prédisposition à la leucémie et à la maladie d'Alzheimer

origine: mauvaise disjonction des chromosomes homologues lors de la méiose.

2 possibilités:



La répartition inégale des chromosomes a lieu dans la plupart des cas lors de l'ovogénèse. Cela est dû à vieillissement des ovules de la mère alors que les spermatozoïdes du homme sont renouvelés.

- Le syndrome de Down n'est pas une maladie héréditaire. Il s'agit d'une maladie génétique:
 - cela touche les père
 - c'est aléatoire: n se transmet pas de mère en fils/fille.