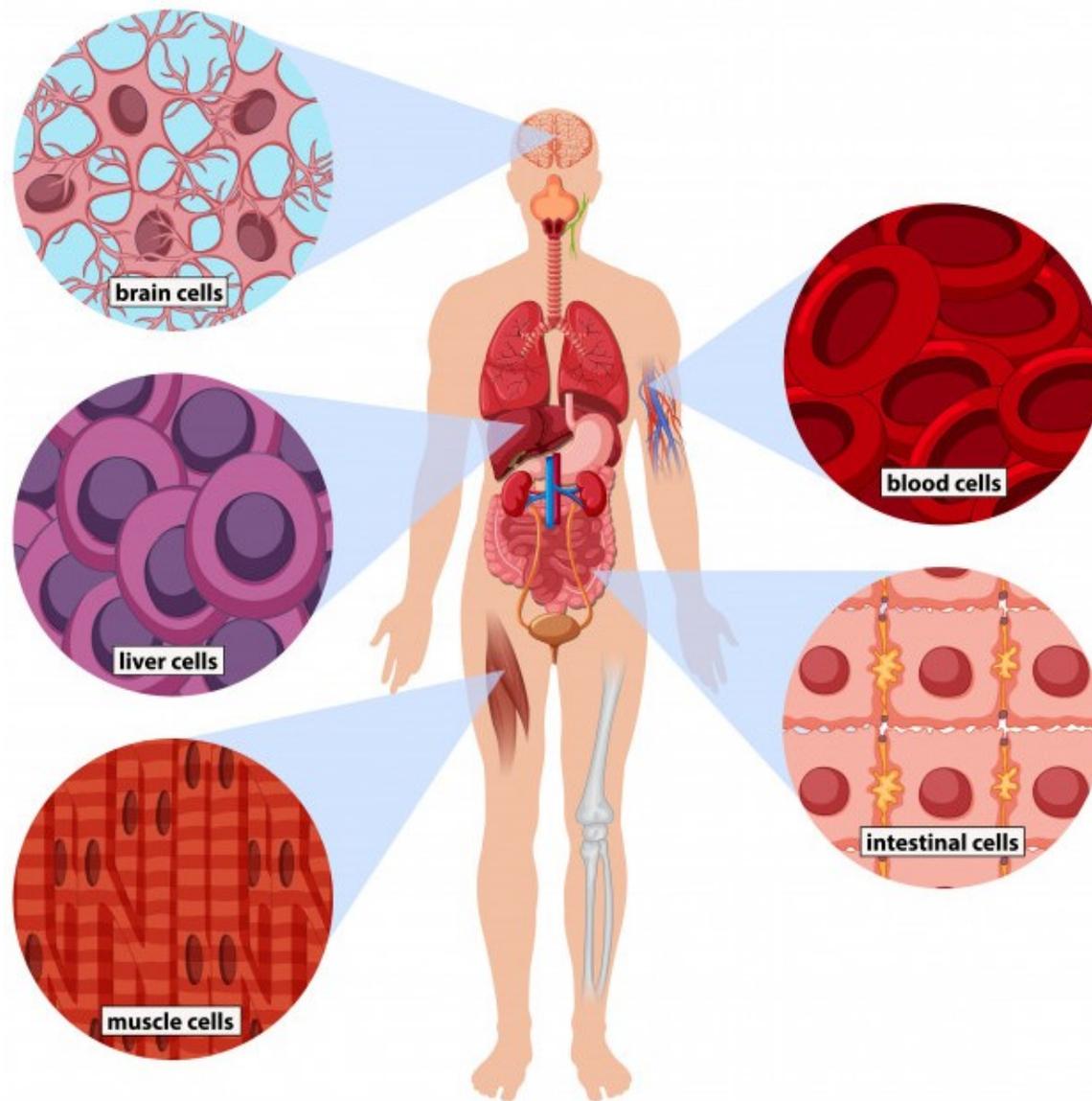


Chapitre 1 : L'origine du génotype de nos cellules

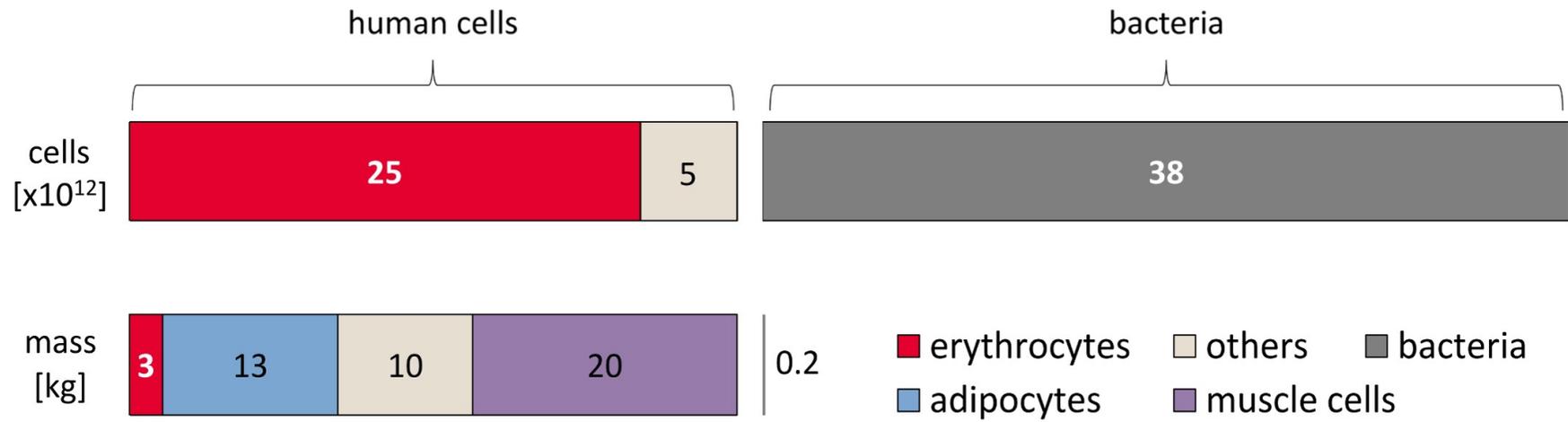
30 000 milliard de cellules chez un adulte de 70kg



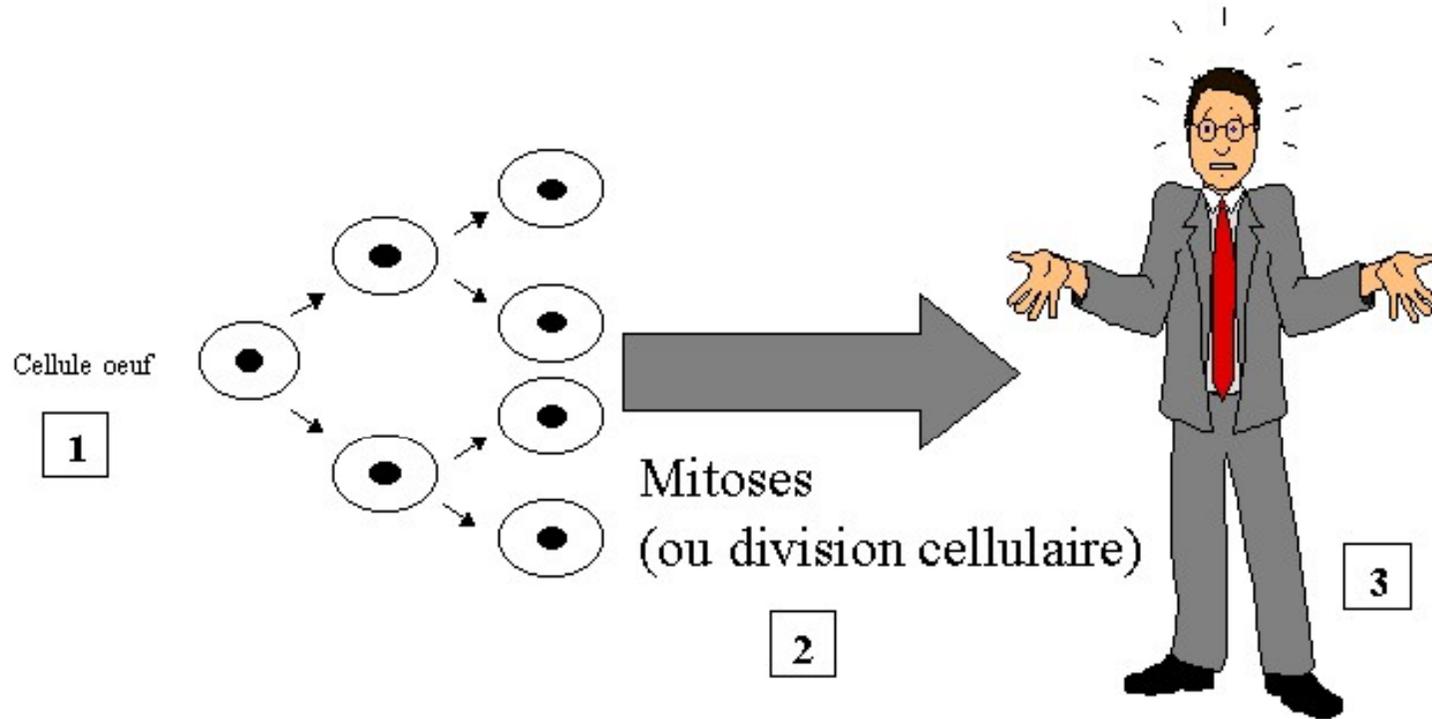
+30 000 milliards de
cellules!

+ de 300 types
cellulaires

Nombre et masse des cellules humaines

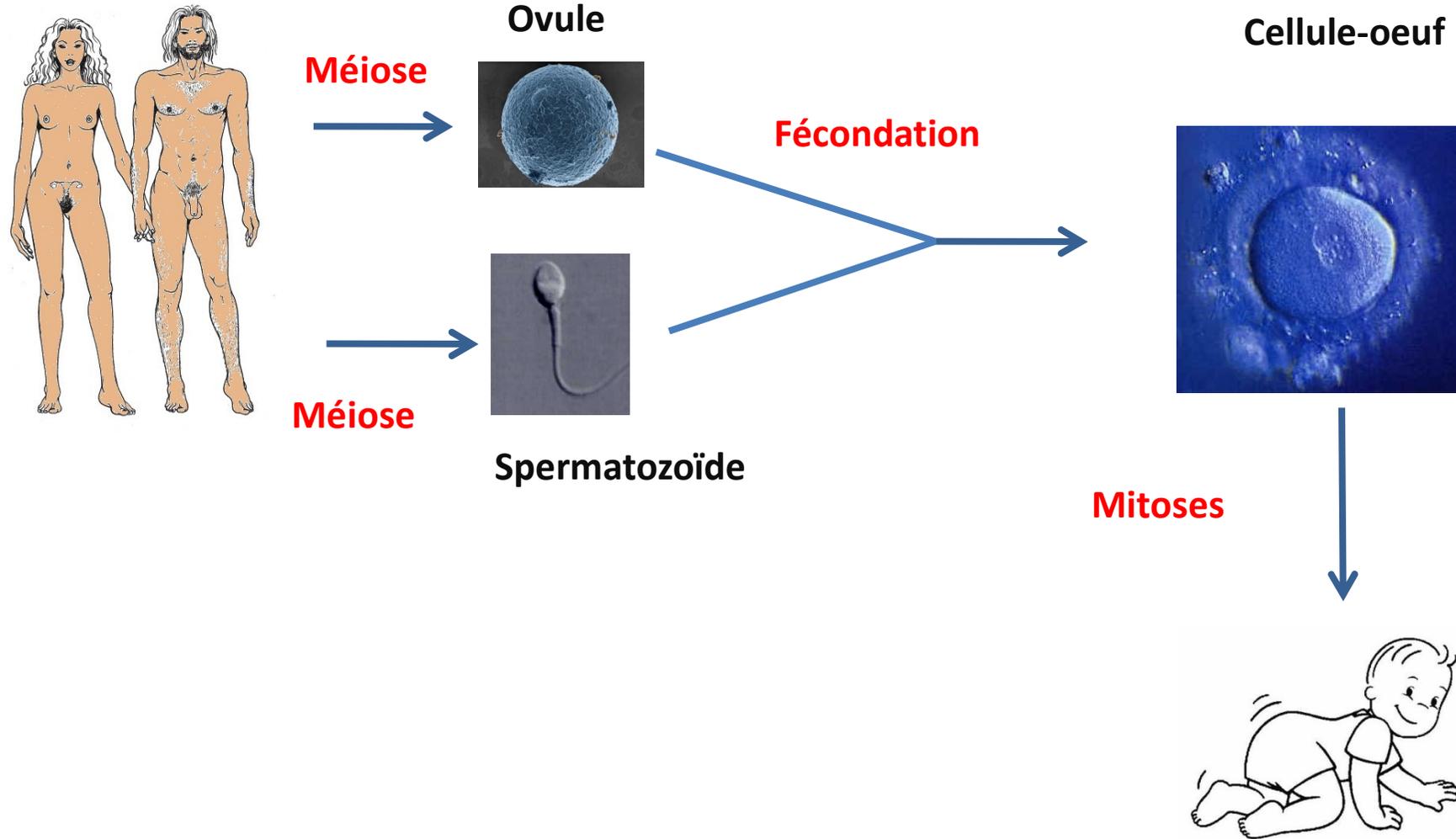


De la cellule œuf à l'organisme



Tc
pr

Le cycle biologique de l'homme, à l'échelle de l'individu.



Quelques définitions

Génome ?

Caryotype ?

Génotype ?

Phénotype ?

Des caryotypes différents



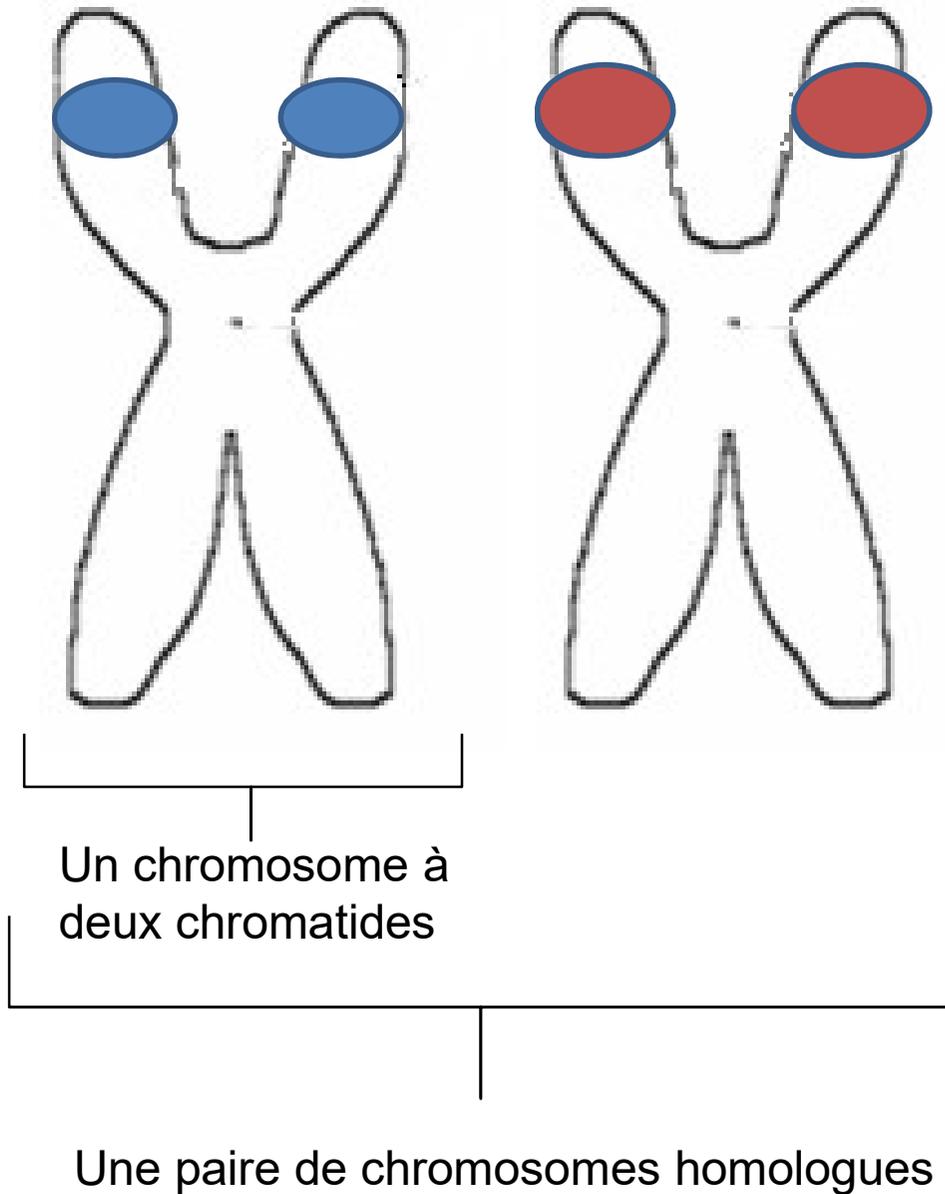
A Le caryotype ordonné d'une femme.



B Le caryotype ordonné d'un homme.



Quelques rappels



Même gène au même locus sur deux chromosomes homologues

Les deux chromosomes homologues peuvent porter des allèles différents

Chapitre 1 : L'origine du génotype de nos cellules

*De quels mécanismes résulte
le génotype de nos cellules?*

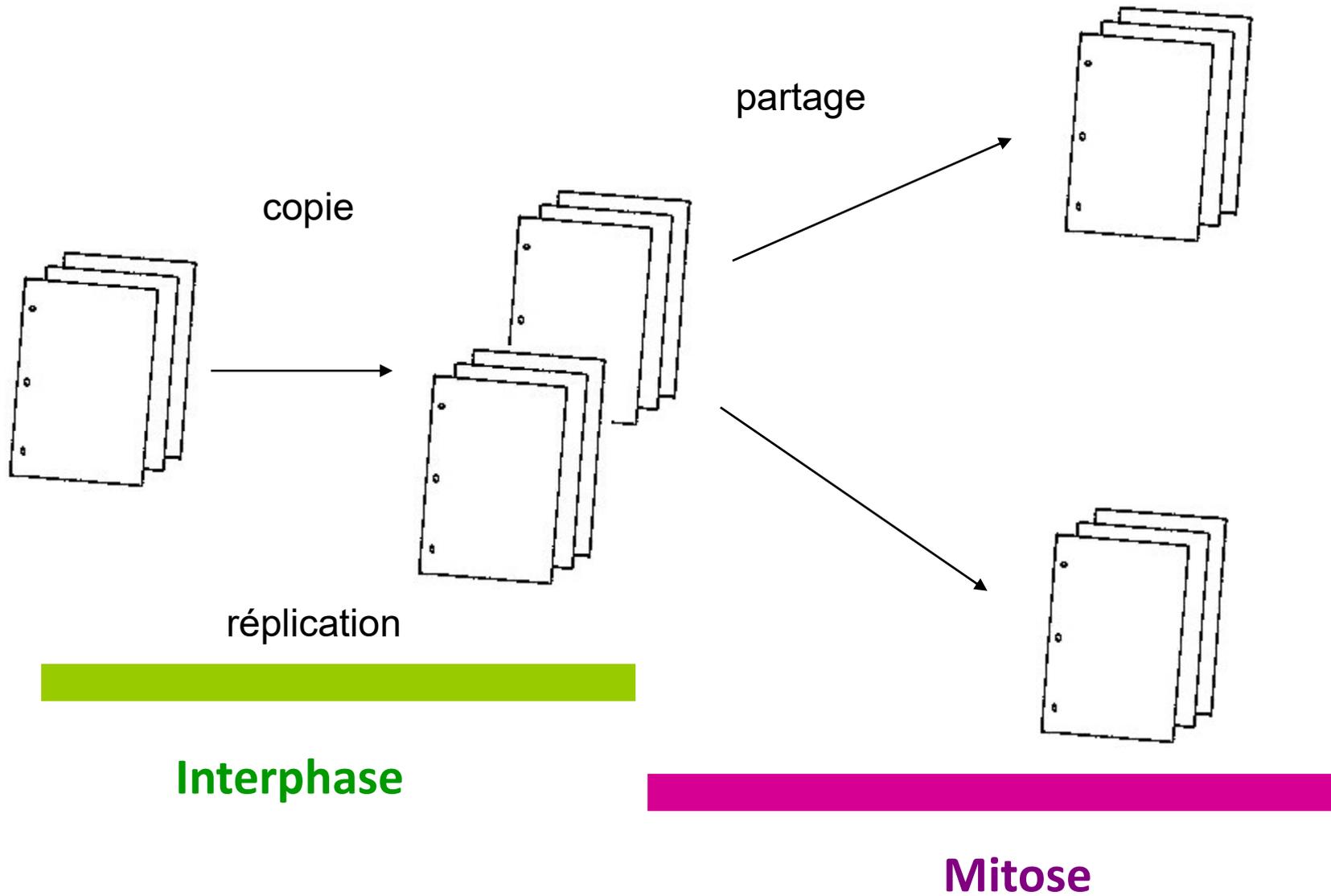
Chapitre 1 : L'origine du génotype de nos cellules

I. Nos cellules sont issues de mitoses successives de la cellule-œuf

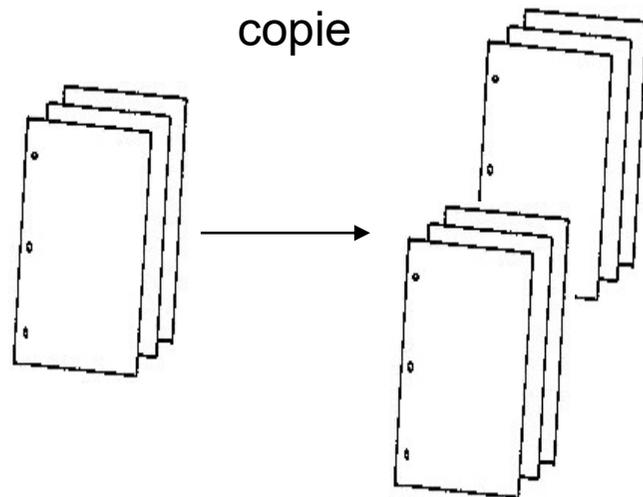
A) La mitose, une reproduction conforme qui conserve le génotype

(rappel du cours de première)

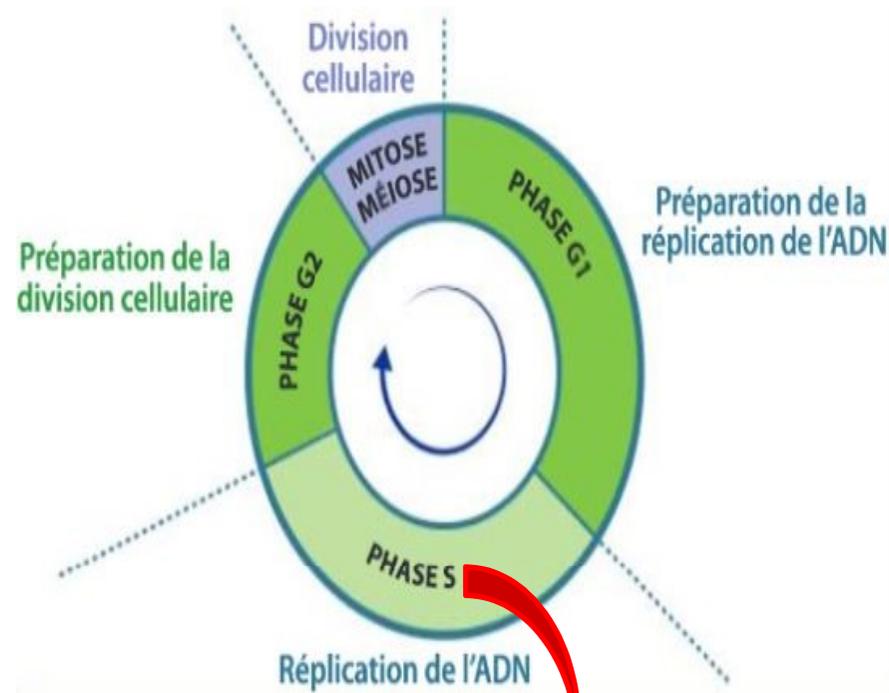
Conservation du patrimoine génétique au cours du cycle cellulaire



La RSC, une copie de l'information génétique



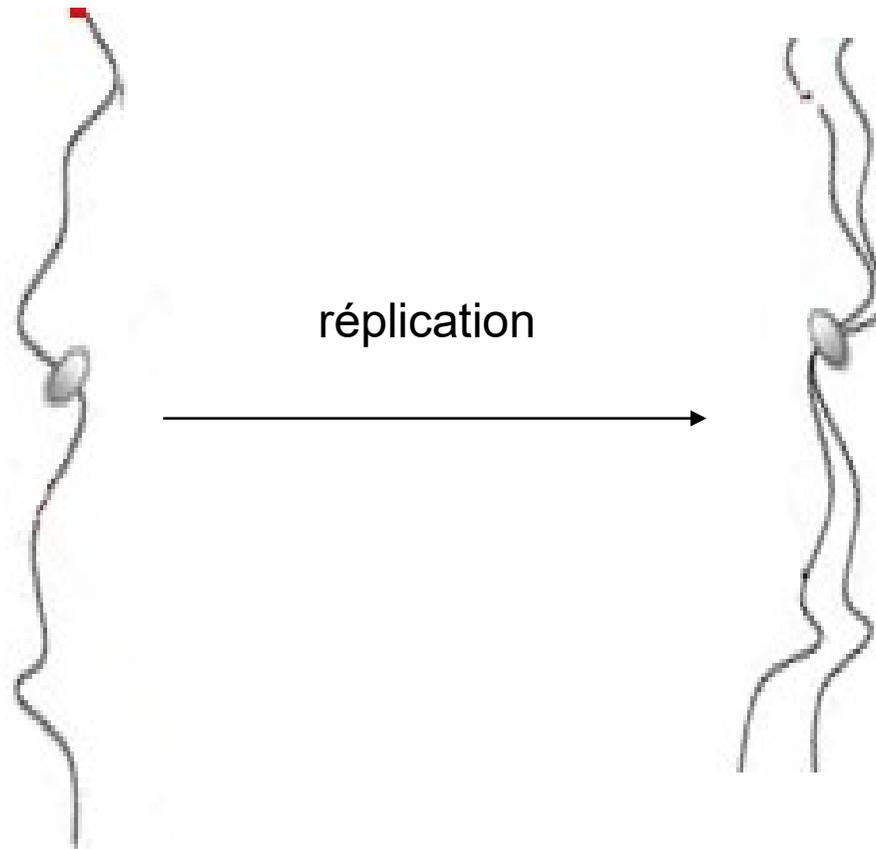
Interphase



S = synthèse d'ADN

Réplication de l'ADN = copie de l'information génétique de la cellule sous la forme d'une 2^{ème} chromatide

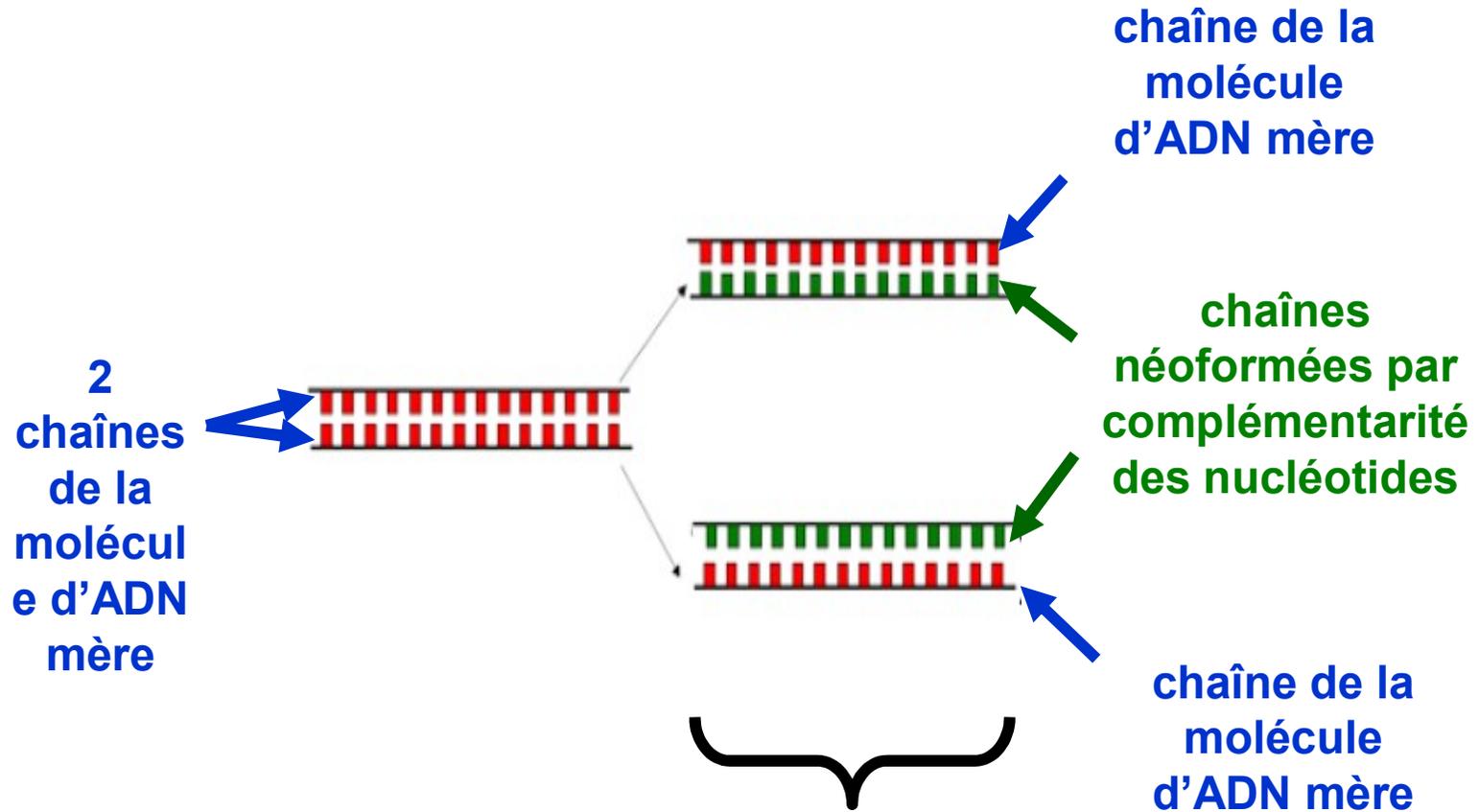
La réplication



Un chromosome
décondensé
constitué d'une
seule chromatide

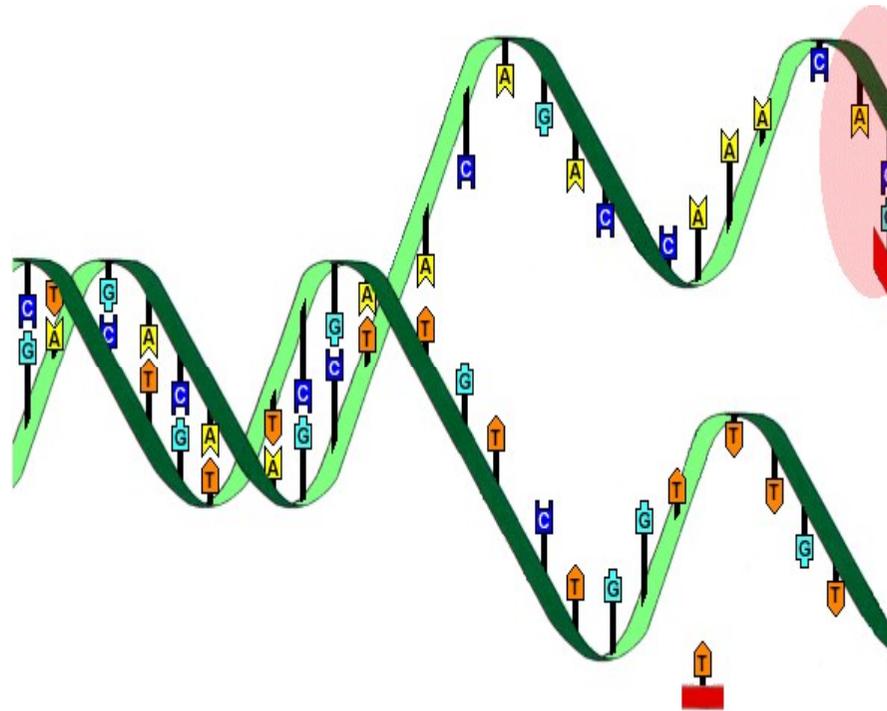
Un chromosome
décondensé
constitué de deux
chromatides
IDENTIQUES

La répliation **semi conservative**



**2 molécules filles
identiques entre elles
et à la molécule mère**

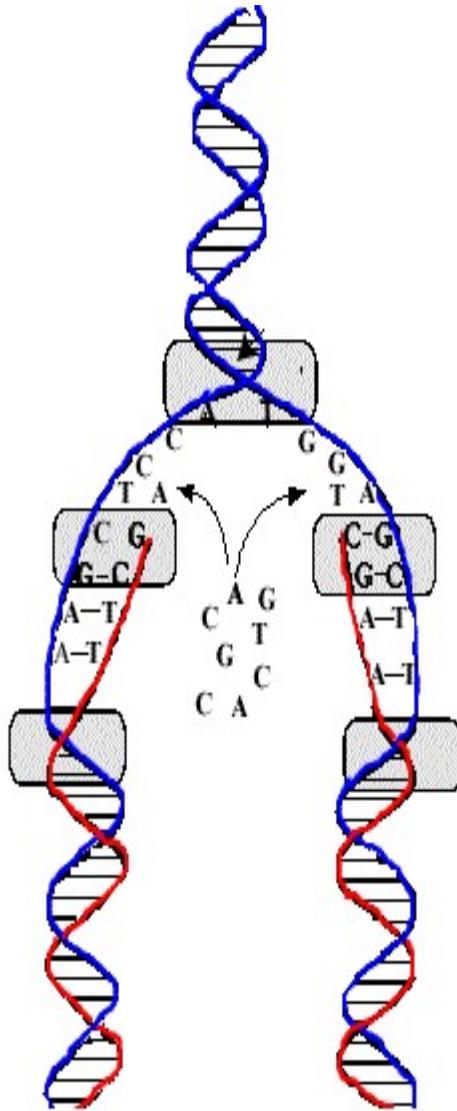
La réplication semi conservative



ADN
polymérase

La réplication semi conservative

Chromosome à 1 chromatide



Chromosome à 2 chromatides



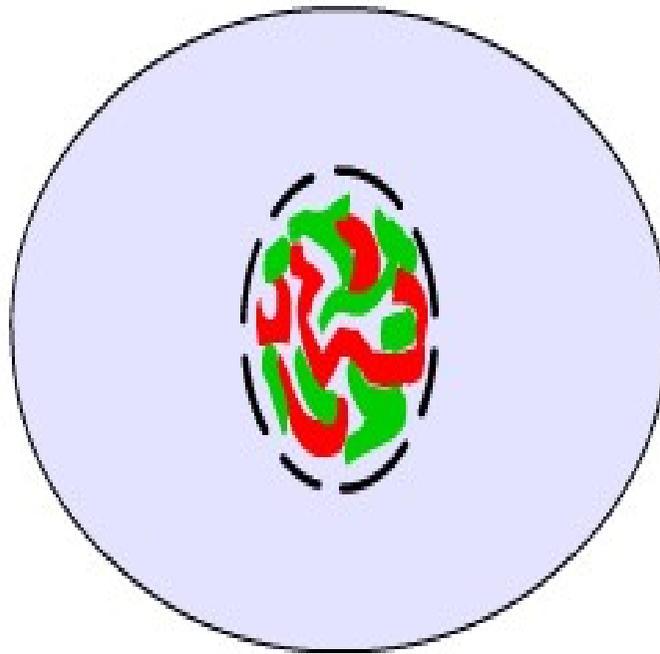
La mitose

($2n=4$)

●
Légendes

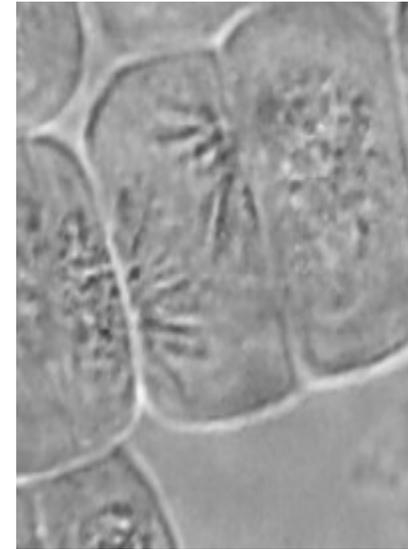
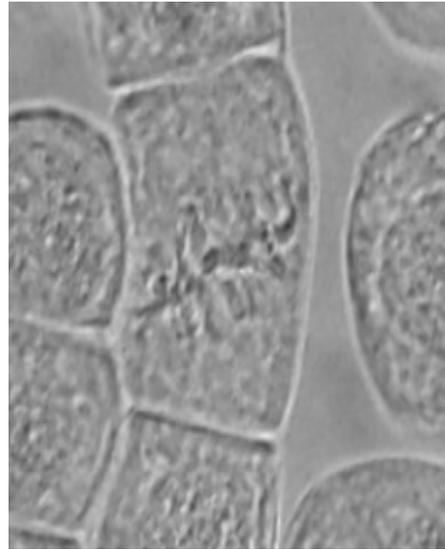
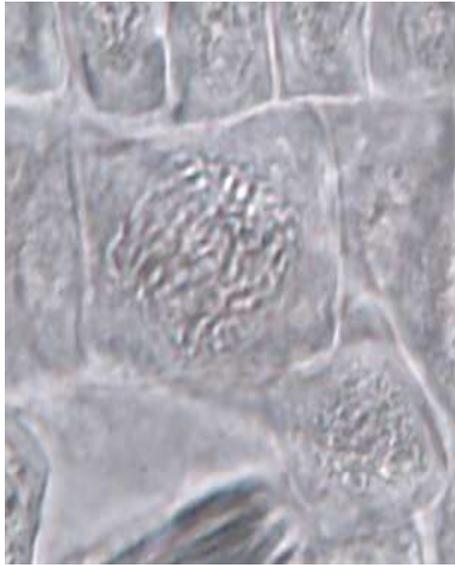


Interphase

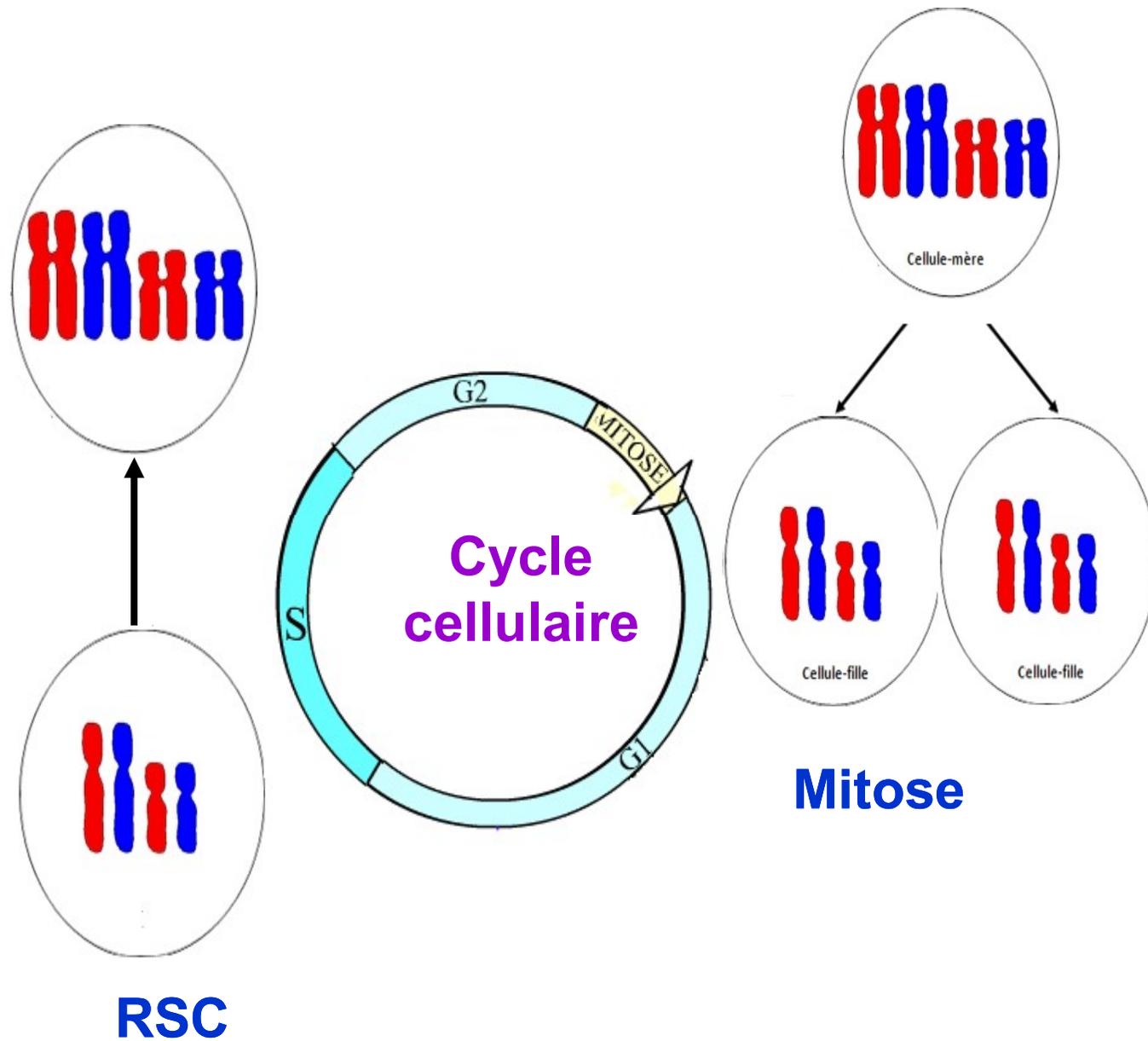


Bf

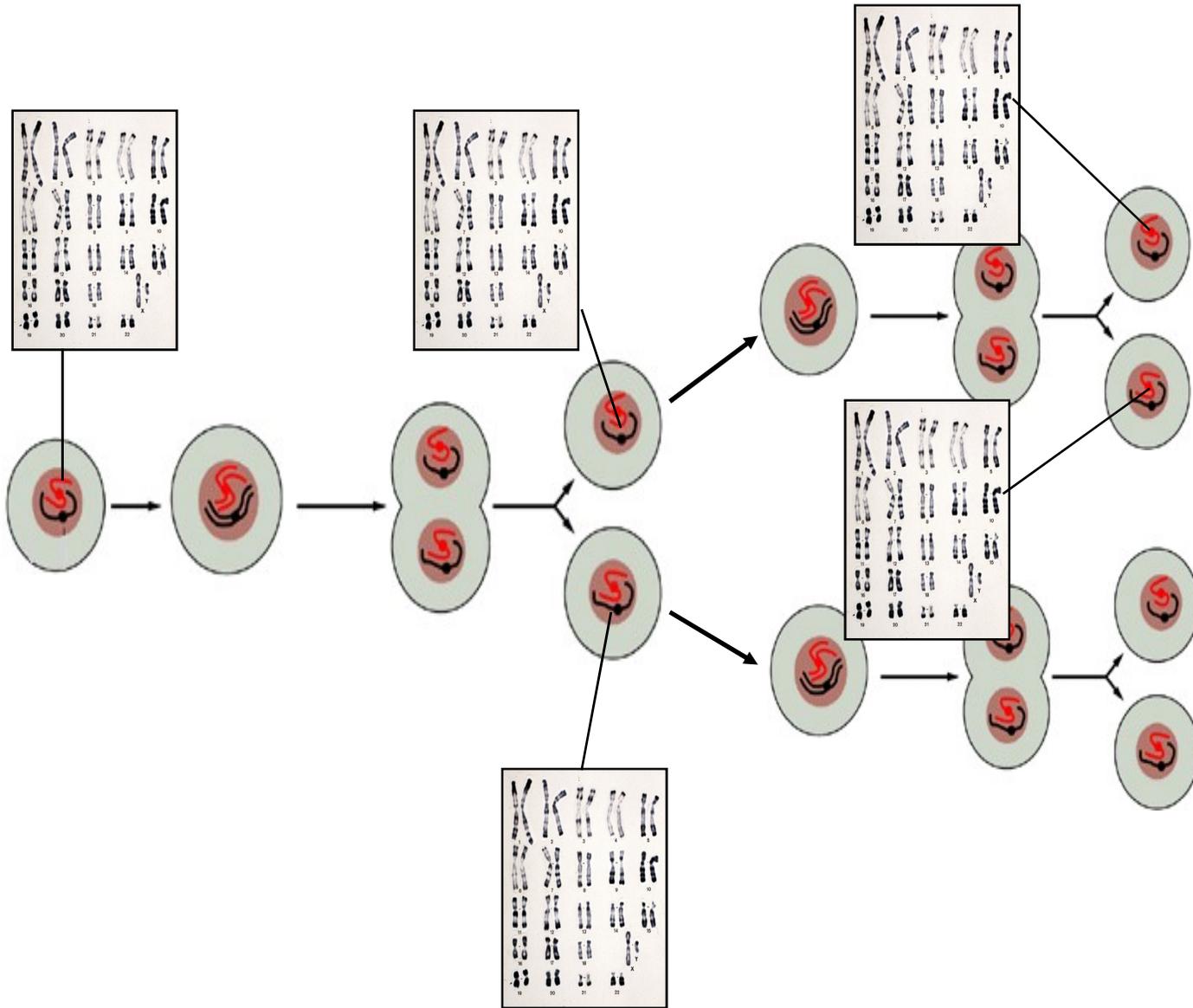
La mitose observée dans des cellules de racines de jacinthe



RSC et mitose sont 2 mécanismes complémentaires



Conservation du caryotype (et du patrimoine génétique) au cours de la mitose



Chapitre 1 : L'origine du génotype de nos cellules

I. Nos cellules sont issues de mitoses successives de la cellule-œuf

A) La mitose, une reproduction conforme qui conserve le génotype

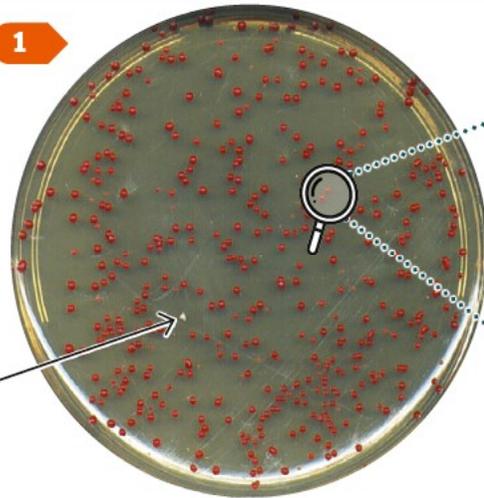
(rappel du cours de première)

B) La notion de clone cellulaire

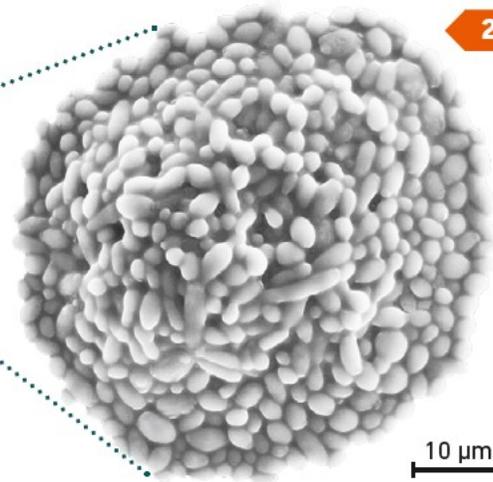
Un exemple de clone

1 Résultats obtenus après 7 jours de culture à 30 °C. Une colonie issue d'une cellule mutante a un phénotype différent des autres : elle constitue un sous-clone.

Colonie issue d'une cellule mutante.

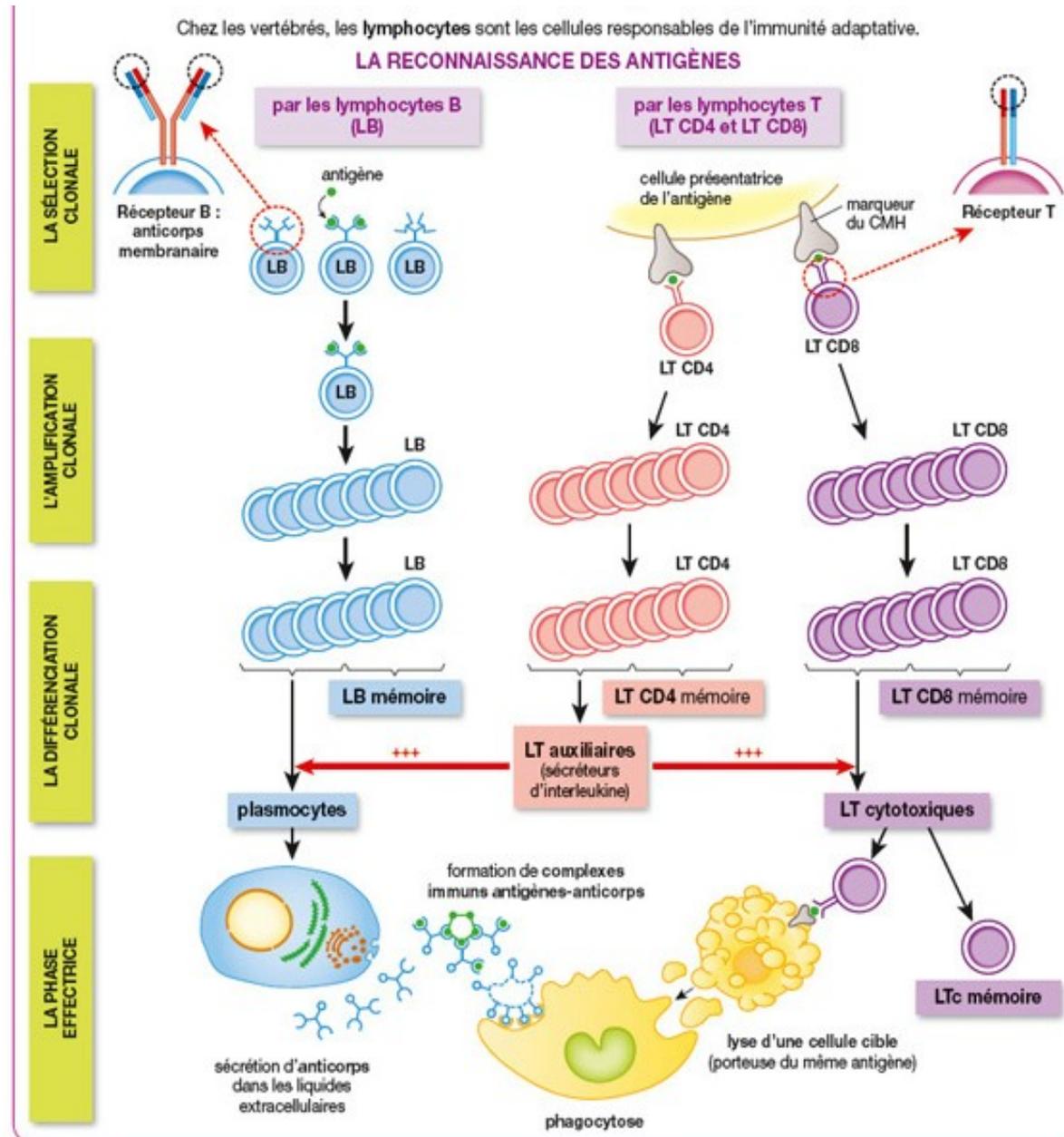


2 Observation d'une portion de colonie au microscope électronique à balayage. Chaque colonie contient des milliers de cellules indépendantes, formées par le clonage d'une des cellules déposées 7 jours auparavant.

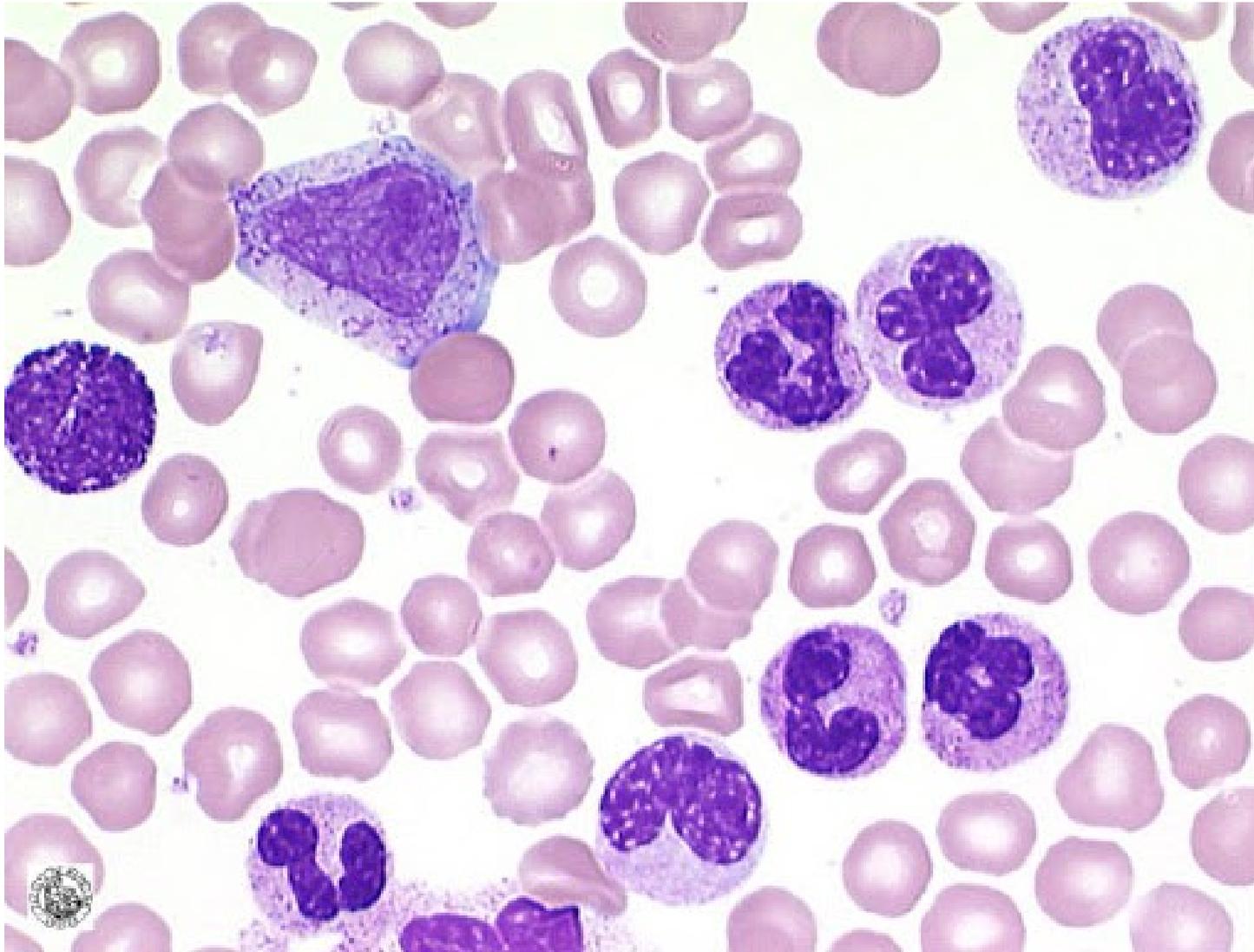


10 μ m

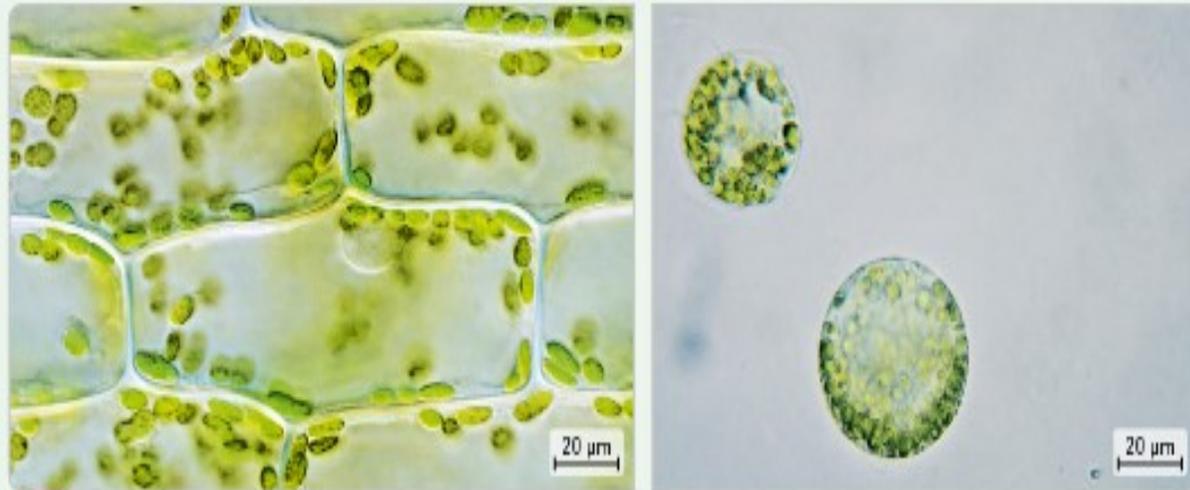
Un exemple de clone



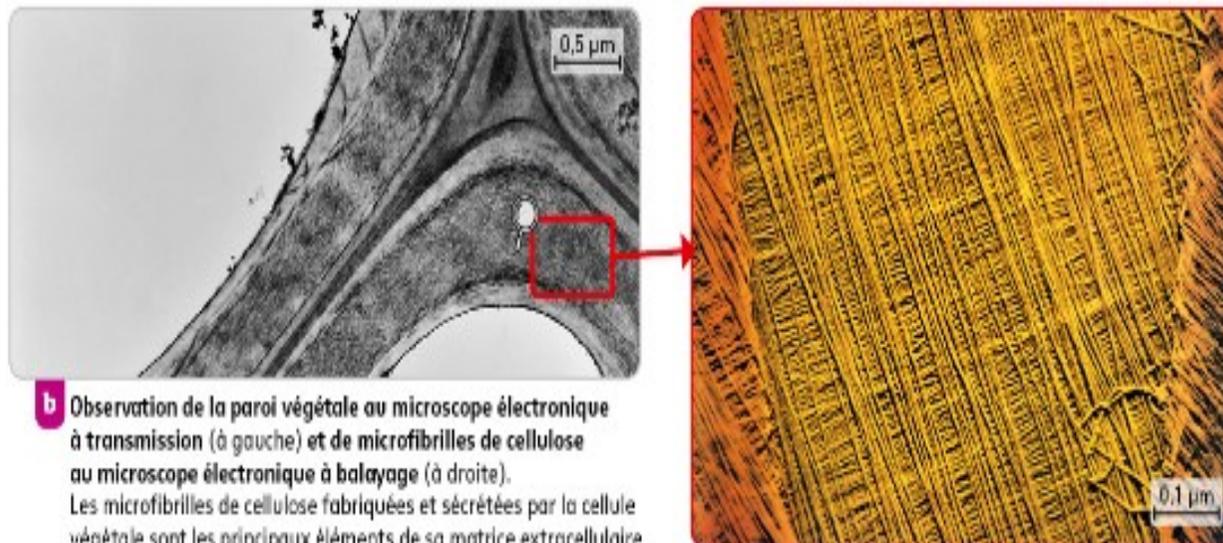
Des cellules physiquement indépendantes



Les cellules spécialisées adhèrent entre elles grâce à une matrice extra cellulaire



a Jeune feuille d'élodée observée au microscope optique (à gauche) et protoplastes (à droite).



b Observation de la paroi végétale au microscope électronique à transmission (à gauche) et de microfibrilles de cellulose au microscope électronique à balayage (à droite). Les microfibrilles de cellulose fabriquées et sécrétées par la cellule végétale sont les principaux éléments de sa matrice extracellulaire constituant ainsi une paroi rigide autour de la cellule.

Chapitre 1 : L'origine du génotype de nos cellules

I. Nos cellules sont issues de mitoses successives de la cellule-œuf

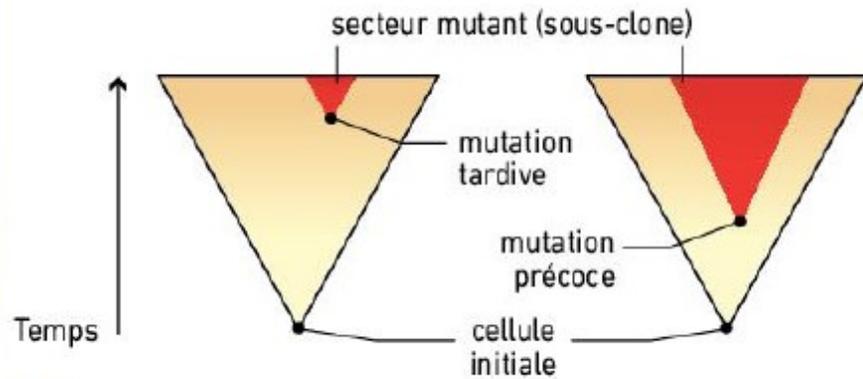
A) La mitose, une reproduction conforme qui conserve le génotype

(rappel du cours de première)

B) La notion de clone cellulaire

C) L'impact des mutations

La formation d'un sous-clone par mutation



A L'importance quantitative d'un sous-clone dépend de la précocité de la mutation qui en est à l'origine.



B Secteur mutant constitué d'un sous-clone dans un pétale de tulipe.



▲ Photographie de Enzo Viola, un golden retriever

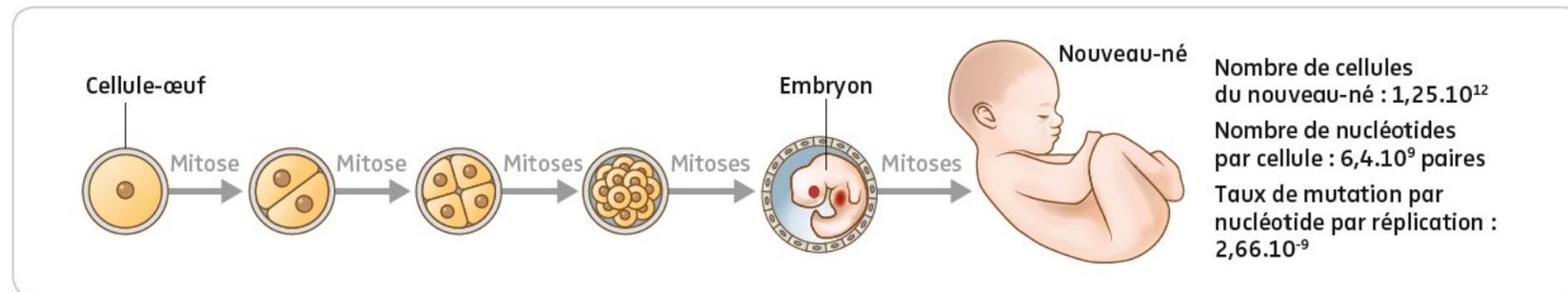
Estimer le nombre de mutations

Calculer le nombre de mutations apparues durant le développement

Le développement embryonnaire s'effectue grâce à de nombreuses mitoses. L'ensemble des cellules formées, qui s'assemblent en tissus au cours du développement, peut donc être considéré comme un clone. Il est possible d'estimer le nombre théorique de mutations apparues dans chaque cellule d'un nouveau-né par rapport à la cellule-œuf en calculant le nombre de mitoses qui ont été nécessaires à leur formation.

Mémo

> En mathématiques, l'équation $2^x = n$ se résout de la façon suivante :
 $x = \log_2(n)$.



3 La formation d'un clone cellulaire humain.

→ Méthode n° 2

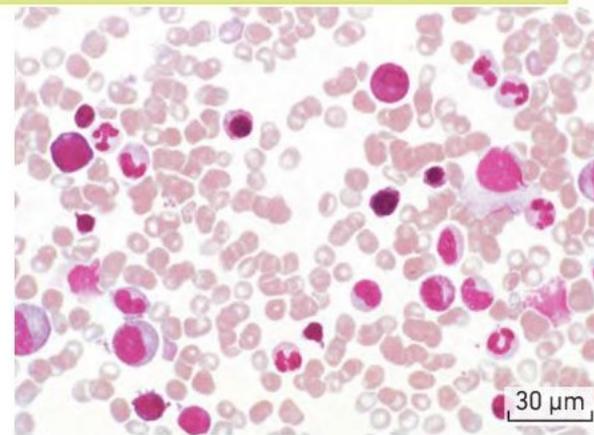
À la maison : lire la méthode 2 p 431

La diversité génétique d'un clone

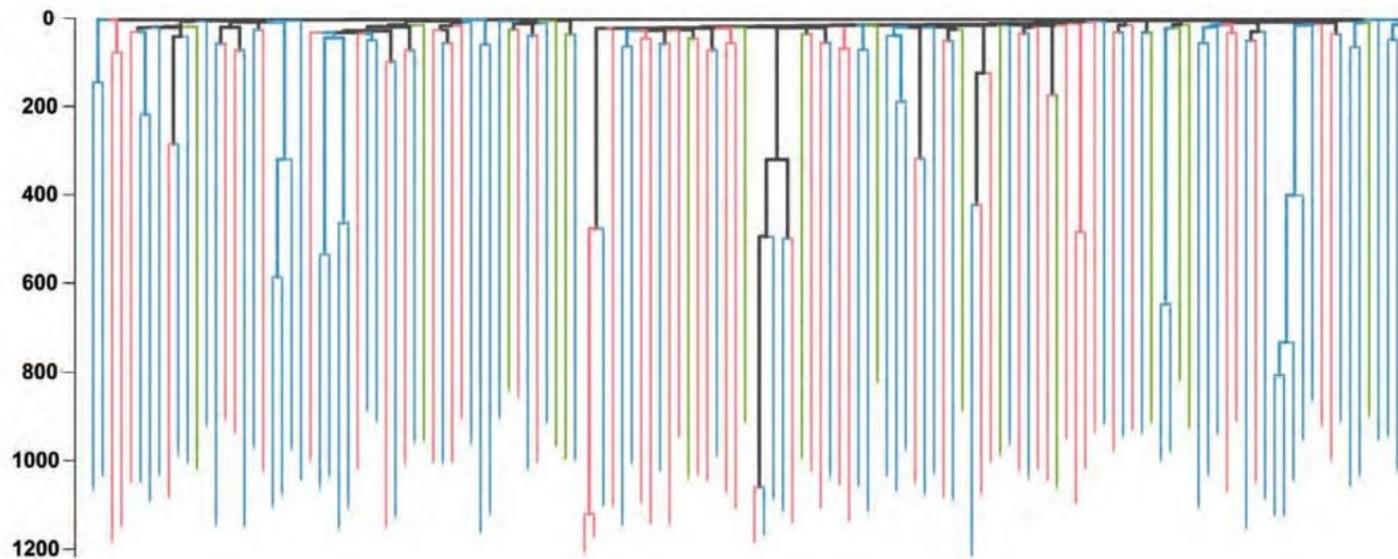
3 La diversité génétique d'un clone cellulaire

La moelle osseuse contient des cellules souches qui se multiplient activement tout au long de la vie pour former les cellules du sang (A). Des chercheurs ont étudié la diversité génétique de ces clones cellulaires : en comparant 140 cellules sanguines d'un homme de 59 ans, ils ont identifié 129 582 mutations les différenciant les unes des autres.

En se fondant sur le partage des mutations, les chercheurs ont pu reconstituer un arbre de parenté (B) : les cellules prélevées sont représentées par l'extrémité des branches. Chaque nœud correspond à une division qui a produit deux lignées de cellules. La longueur des branches est proportionnelle au nombre de mutations qui se sont accumulées au cours du temps.

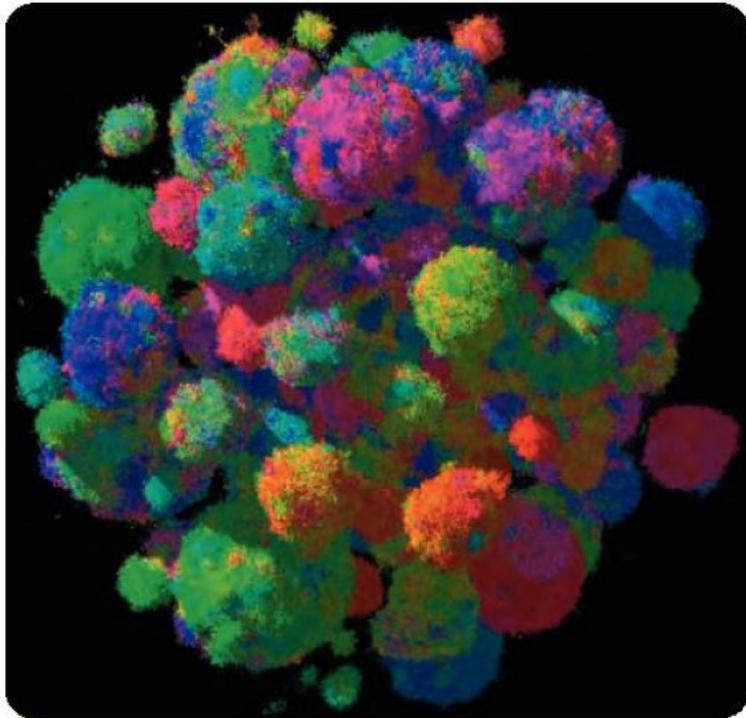


A Frottis de cellules de la moelle osseuse (microscopie optique).

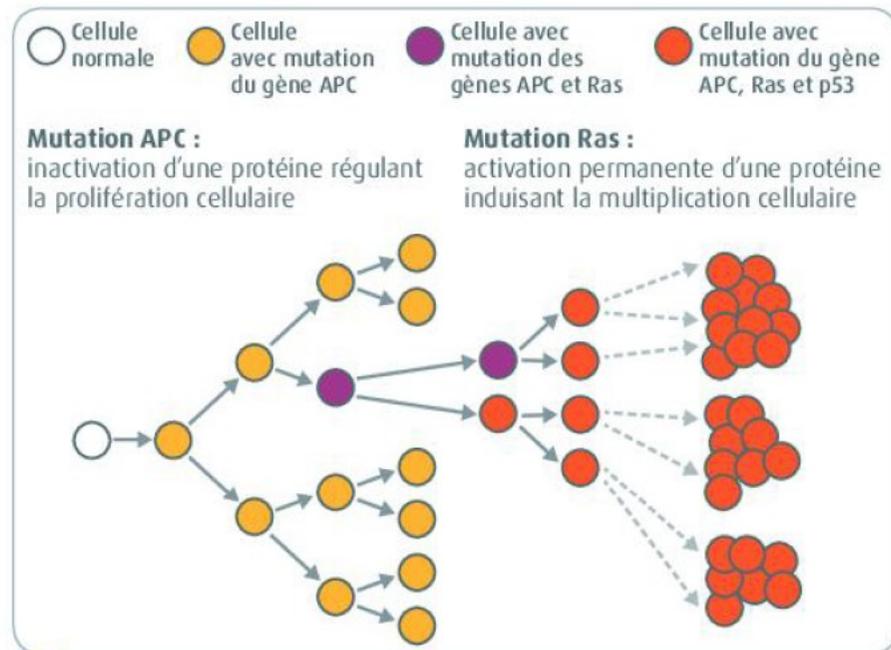


B Diversité et parenté de 140 cellules sanguines (d'après H. Lee-Six & al. Population dynamics of normal human blood inferred from somatic mutations – Nature, 2018).

L'accumulation de mutations dans un clone tumoral



2 Modélisation d'une tumeur montrant l'hétérogénéité génétique des cellules tumorales. Chaque point de couleur représente une cellule. Plus les couleurs sont proches, plus les génomes des cellules sont similaires. Les cellules d'une tumeur présentent toutes de nombreuses mutations.



3 L'origine de l'hétérogénéité des cellules tumorales. Suite à des mutations comme celle du gène p53 (voir doc. 1), les cellules tumorales accumulent plus rapidement des mutations que les cellules normales. Certaines sont sans effet sur le phénotype. D'autres entraînent une modification de l'activité de la protéine codée par le gène muté. Si cette modification d'activité favorise la prolifération cellulaire, le sous-clone aura un avantage sélectif : il formera plus de cellules filles. Ce processus est présenté ci-dessus de façon schématique.

Chapitre 1 : L'origine du génotype de nos cellules

I. Nos cellules sont issues de mitoses successives de la cellule-œuf

A) La mitose, une reproduction conforme qui conserve le génotype

(rappel du cours de première)

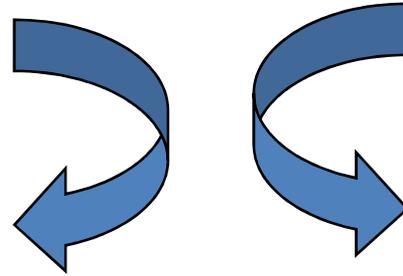
B) La notion de clone cellulaire

C) L'impact des mutations

II] L'alternance méiose/ fécondation permet l'assemblage du génotype de la cellule-œuf.

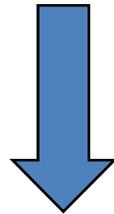
A) La méiose, division cellulaire permettant la formation des gamètes *(rappel du cours de première)*

Méiose



Première division
Réductionnelle

Deuxième division
Equationnelle



Sépare les chromosomes
de chaque paire

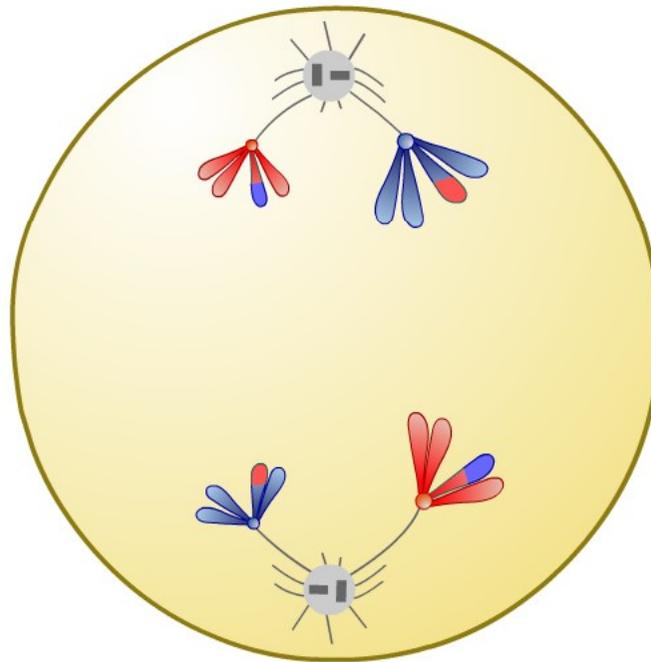
Sépare les chromatides
de chaque chromosome

La méiose

$2n = 4$




Légendes



Bf



Chapitre 1 : L'origine du génotype de nos cellules

A) La mitose, une reproduction conforme qui conserve le génotype

(rappel du cours de première)

B) La notion de clone cellulaire

C) L'impact des mutations

II] L'alternance méiose/ fécondation permet l'assemblage du génotype de la cellule-œuf.

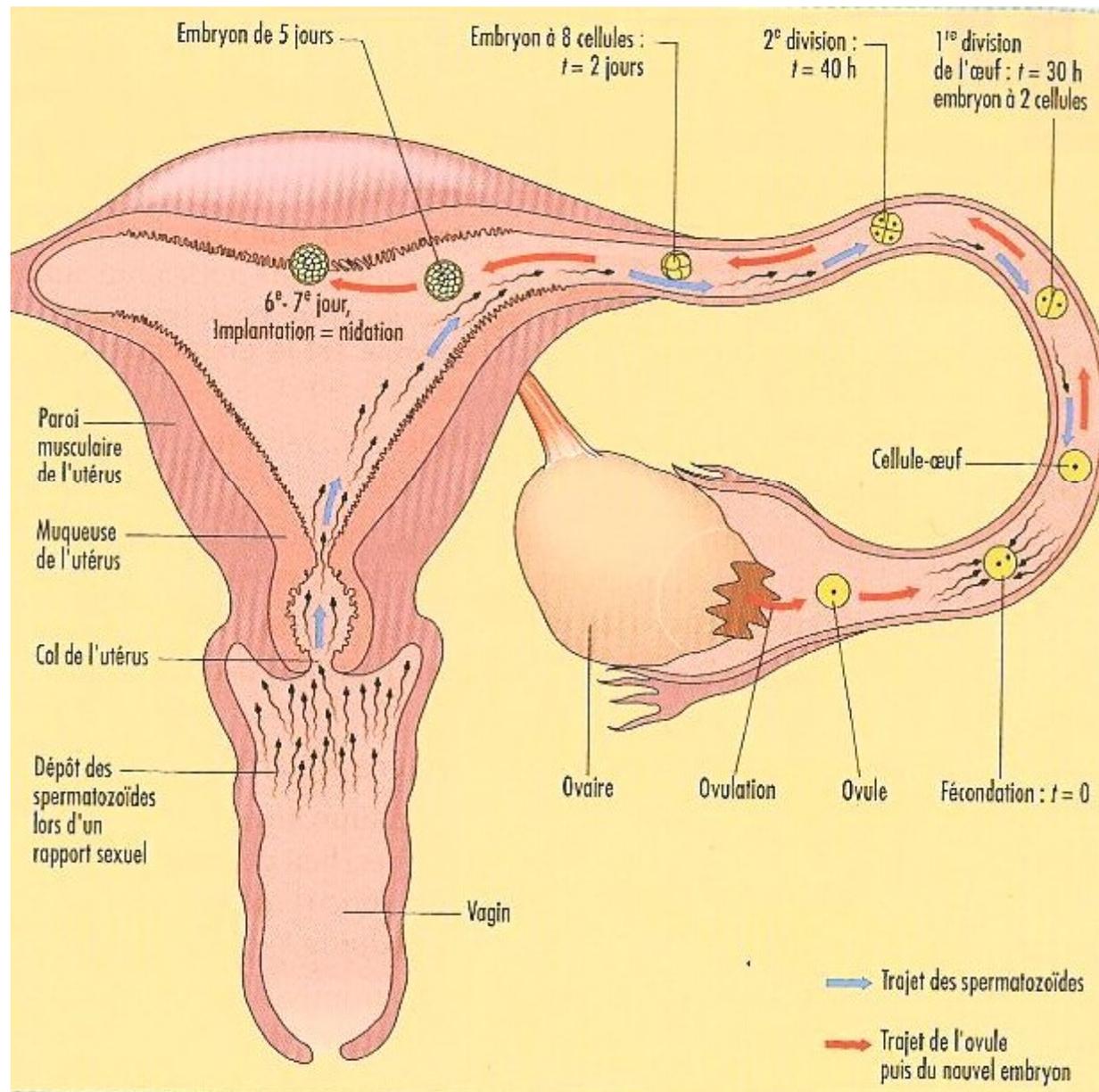
A) La méiose, division cellulaire permettant la formation des gamètes *(rappel du cours de première)*

B) La fécondation, union de deux gamètes formant une cellule-œuf

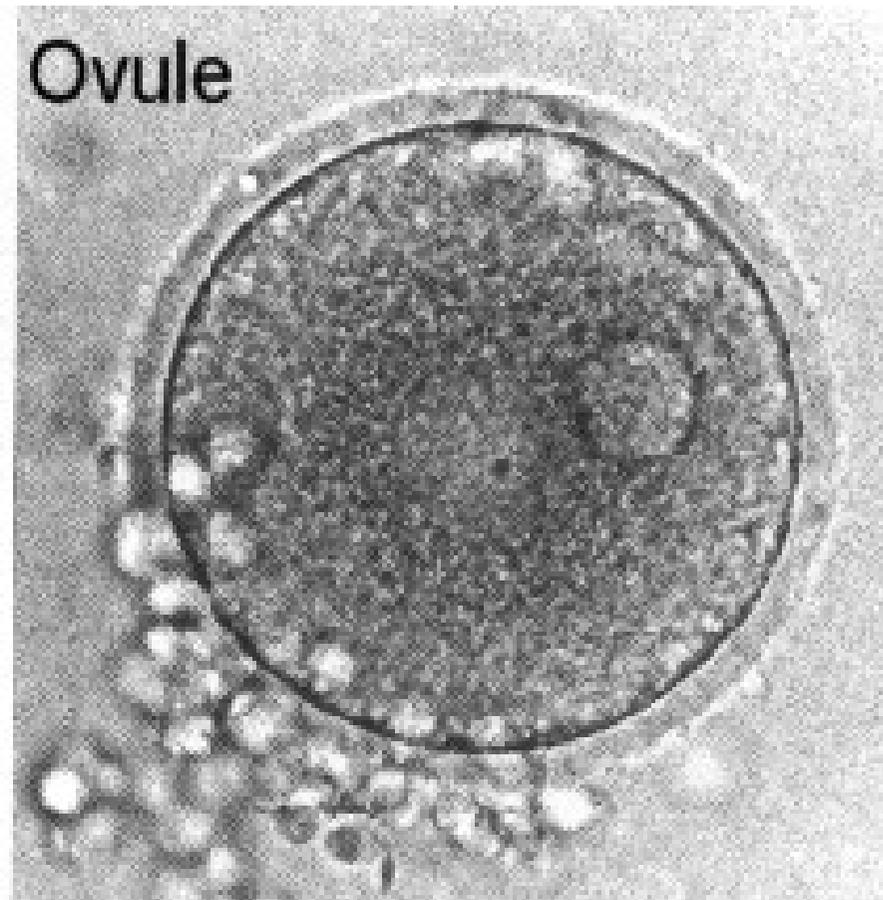
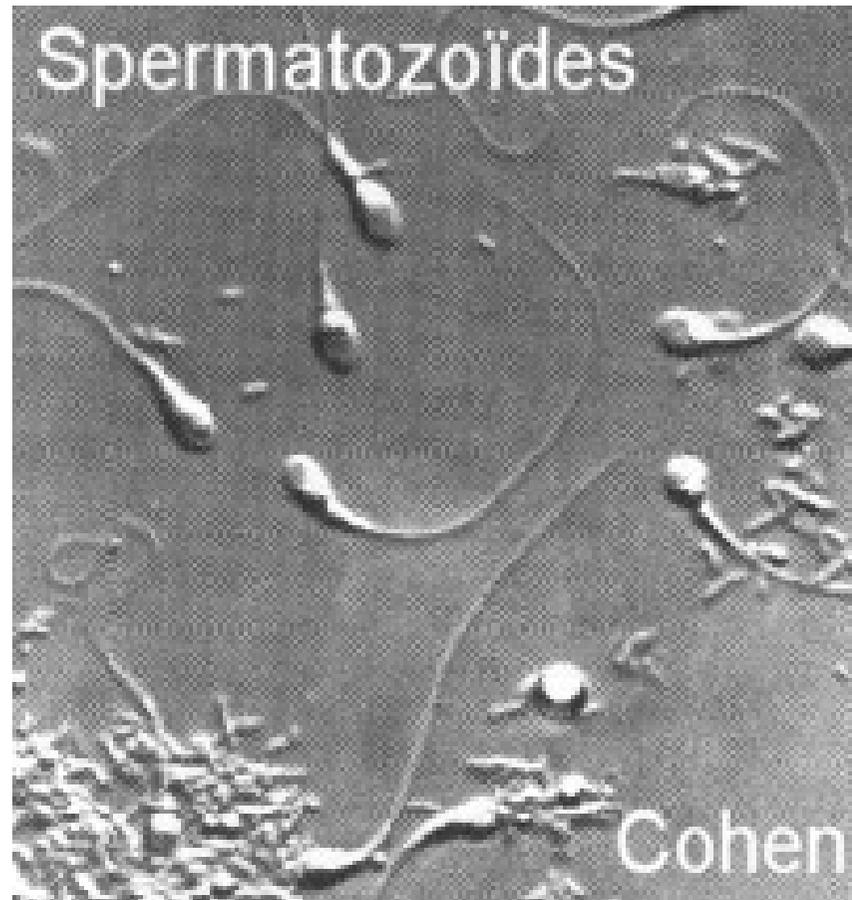
Fécondation

Union de deux noyaux haploïdes pour former
une cellule œuf diploïde.

La fécondation et le début de grossesse



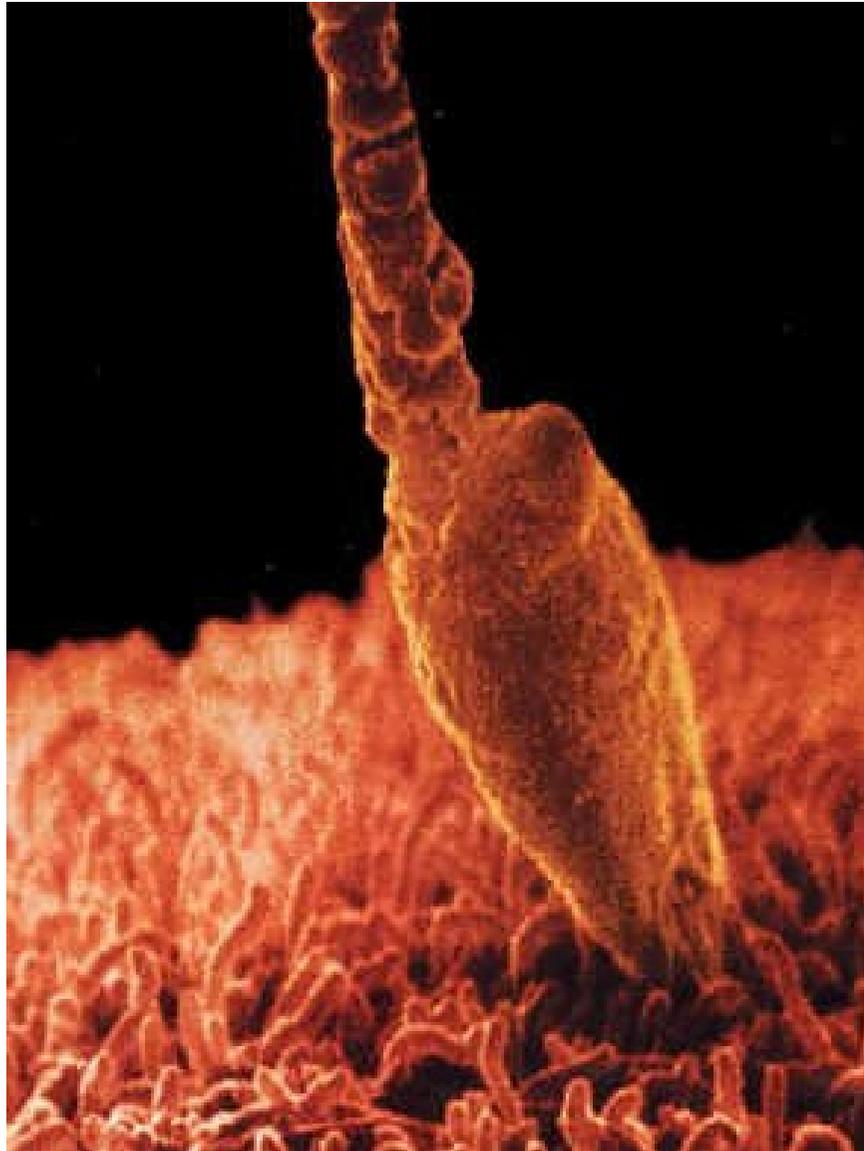
Gamètes humains



Spermatozoïdes au contact de la cellule



Fécondation (détail)



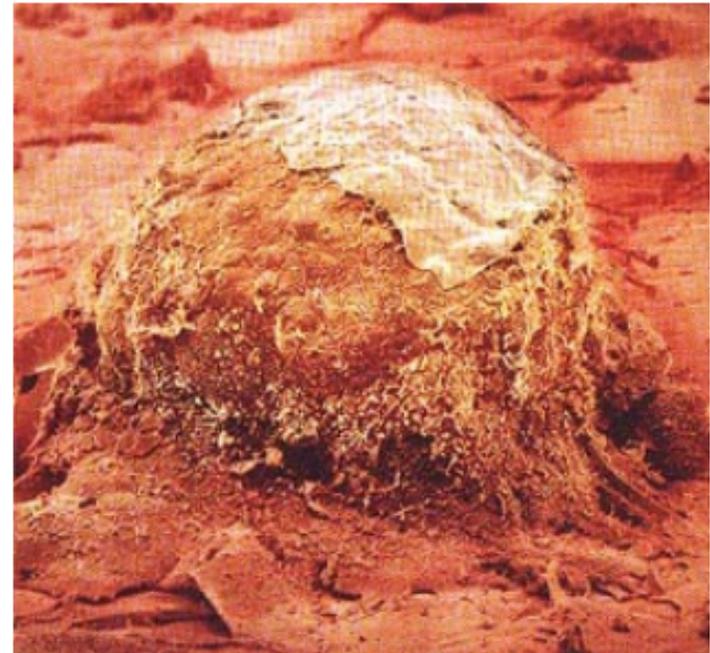
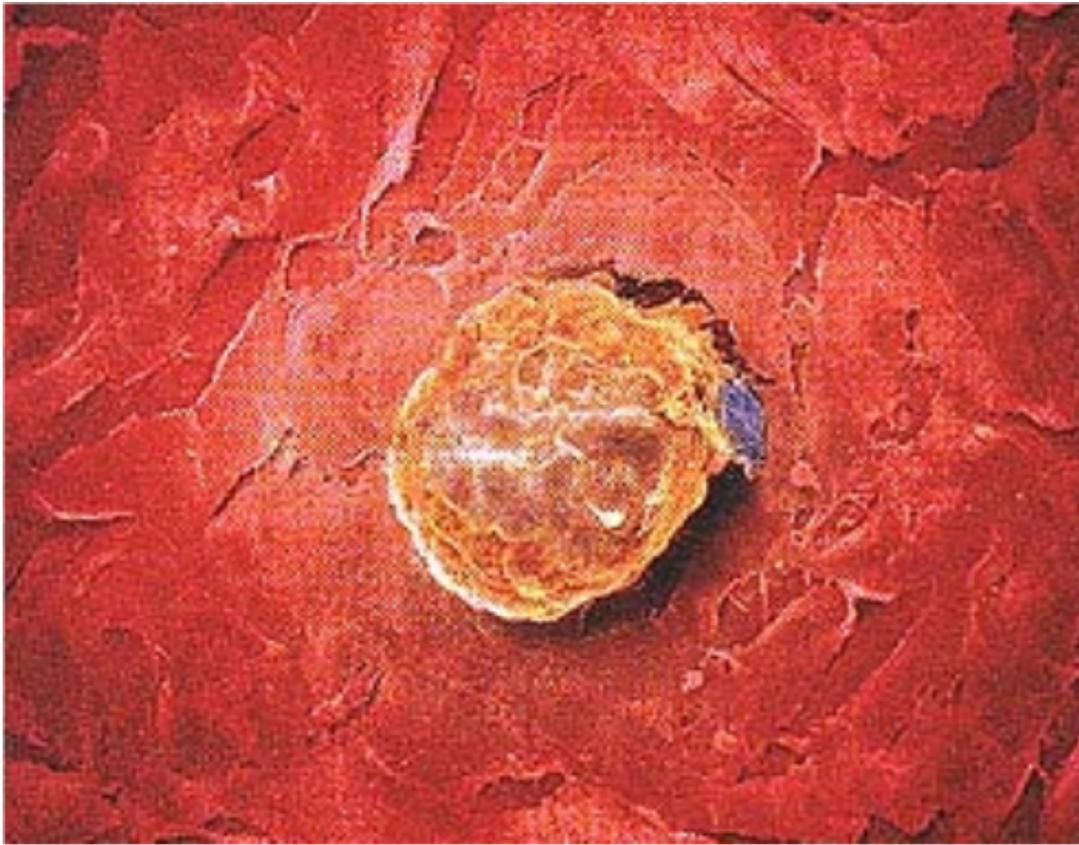
Fécondation (détail)



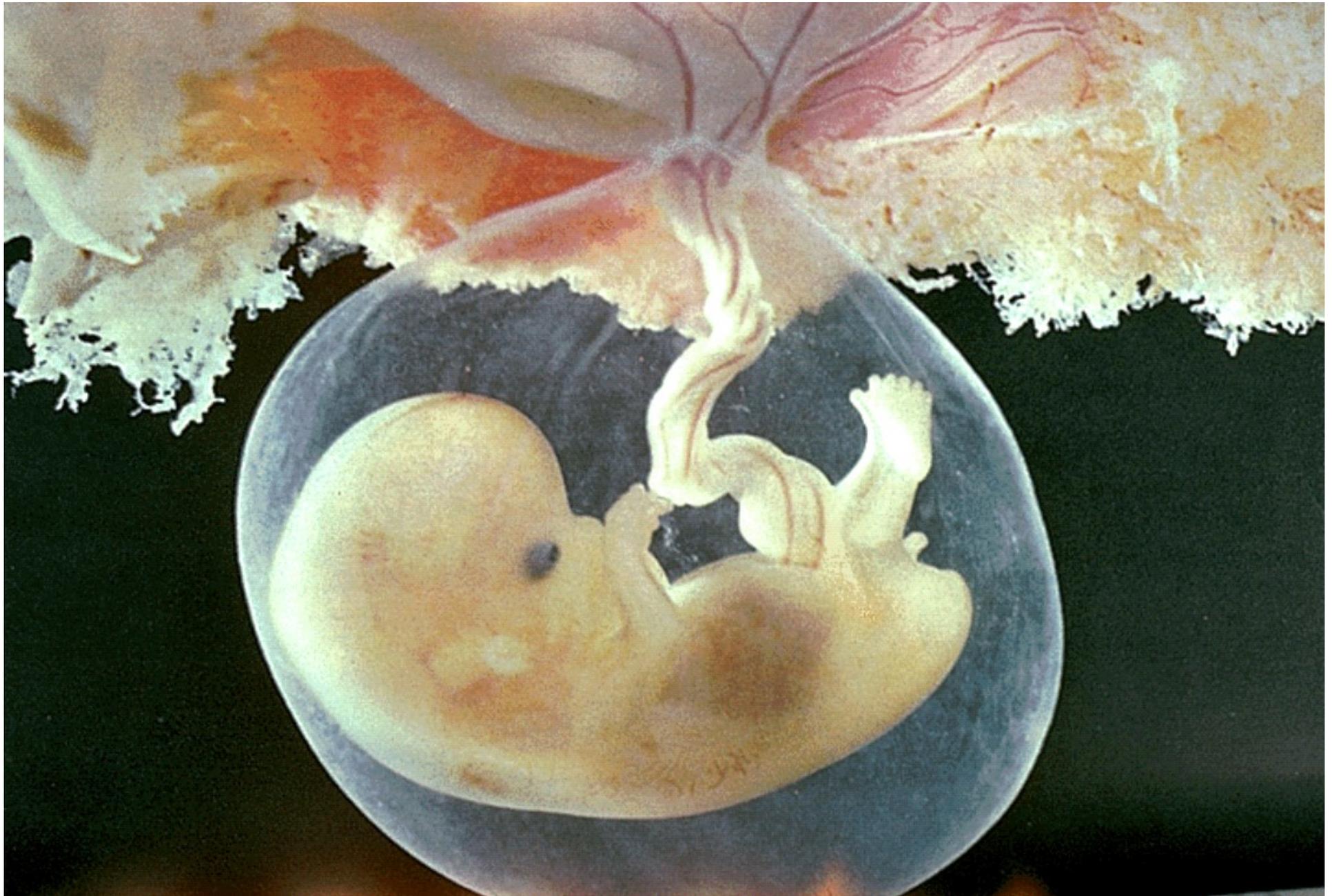
Division de l'embryon



De l'embryon au fœtus



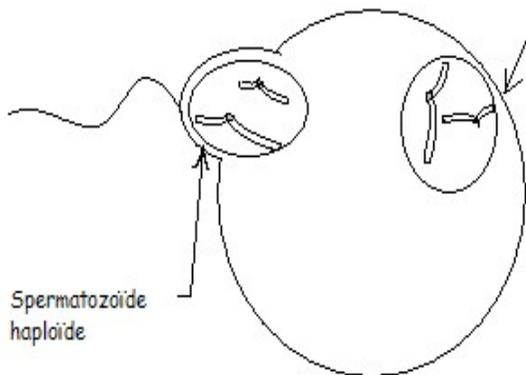
De l'embryon au fœtus



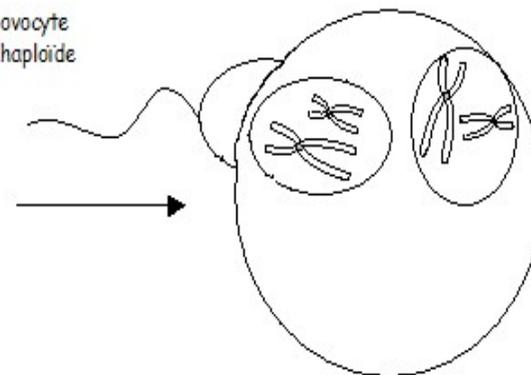
La fécondation



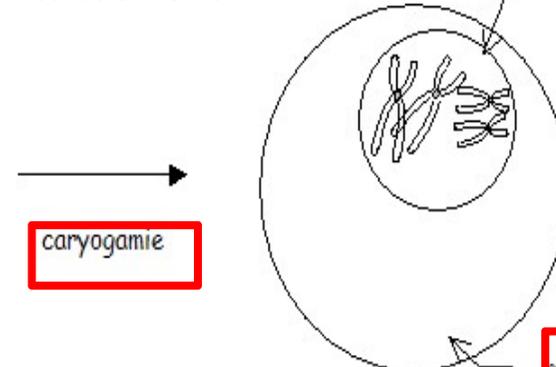
fusion de 2 gamètes haploïdes



Réplication

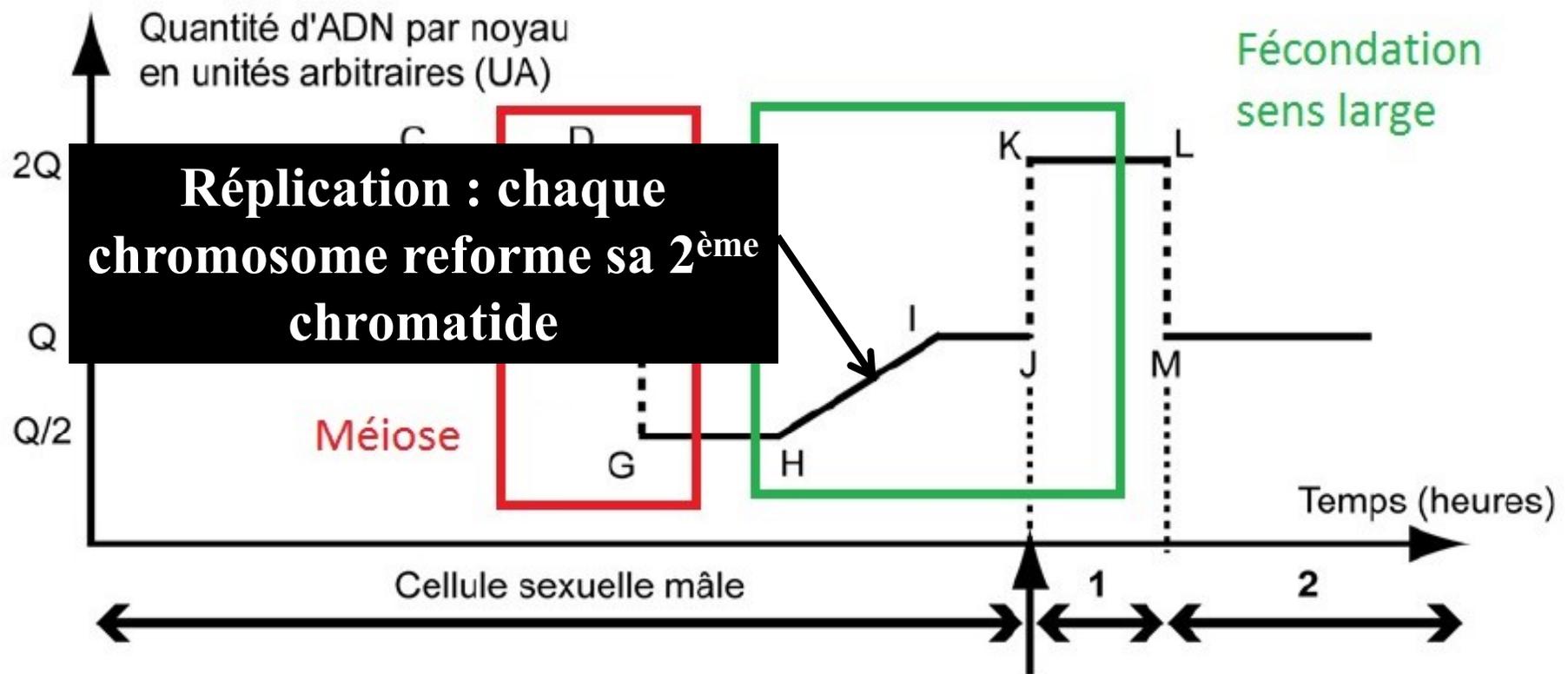


Les 2 noyaux se rapprochent et fusionnement



caryogamie

passage de la phase haploïde à la phase diploïde.



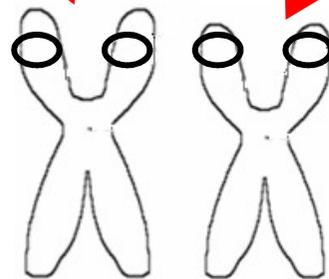
1 : cellule oeuf

2 : cellule embryonnaire

H : entrée de la tête du spermatozoïde dans le cytoplasme du gamète femelle

Segment HI du graphique : réplication d'ADN dans chaque noyau, avant leur fusion

Origine des chromosomes d'un paire



Gène du
groupe
sanguin

Paire de chromosomes homologues

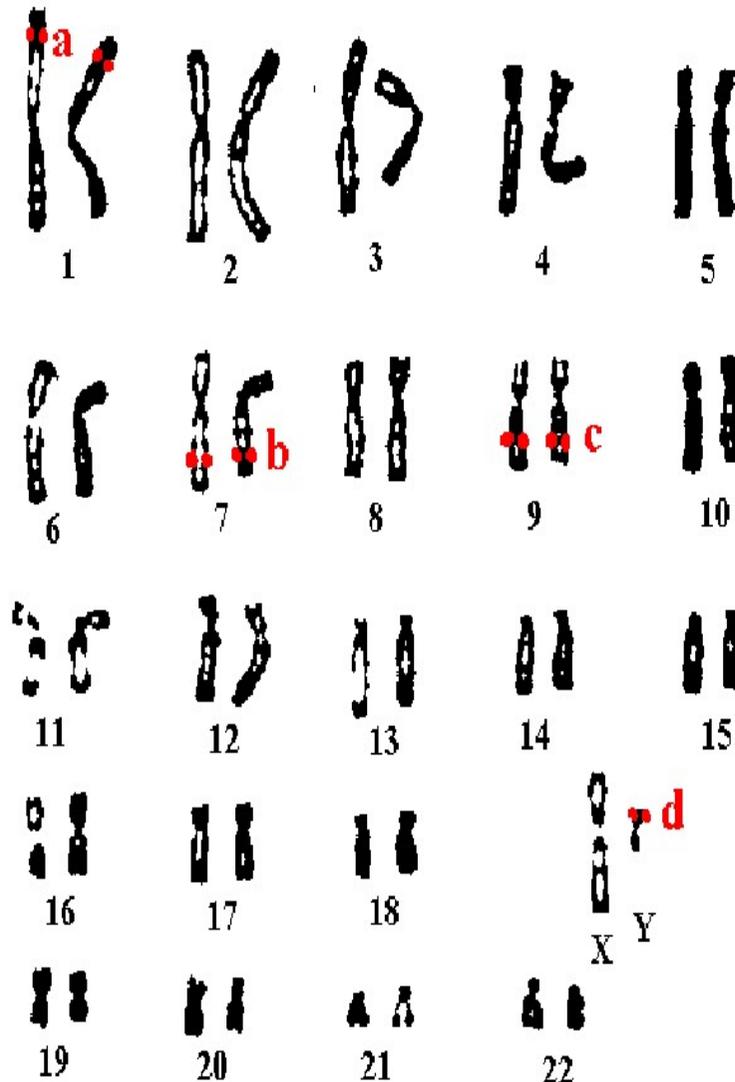
Gènes, allèles et caryotype...

a : Gène qui détermine le rhésus du groupe sanguin

b : Gène qui, défectueux est à l'origine de la mucoviscidose

c : Gène qui détermine le groupe sanguin ABO

c : Gène qui détermine le sexe masculin



Caryotype humain classé
(Homme)

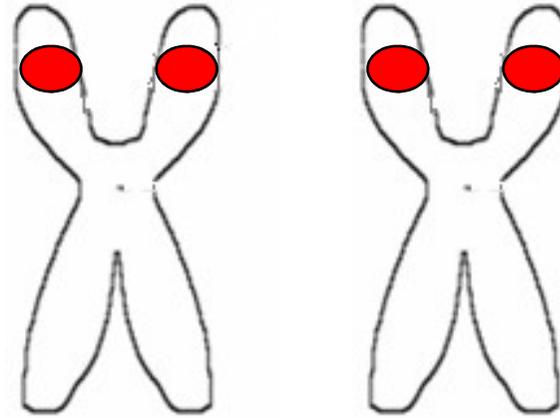
Une mutation dans la lignée germinale crée un nouvel allèle

A screenshot of a sequence alignment tool. The top part shows a scale from 240 to 270. Below it, a table lists tracks: 'Traitement', 'Identités', 'acod.adn', 'bcod.adn', and 'ocod.adn'. The 'acod.adn' track shows the sequence 'TGGAAGGATGTCCTCGTGGT' followed by a gap and then 'ACCCCTTGGCTGGCTCC'. A red box highlights the gap, with a label 'délétion' below it. The 'ocod.adn' track is empty. The bottom left shows 'Sélection : 0/5 lignes'.

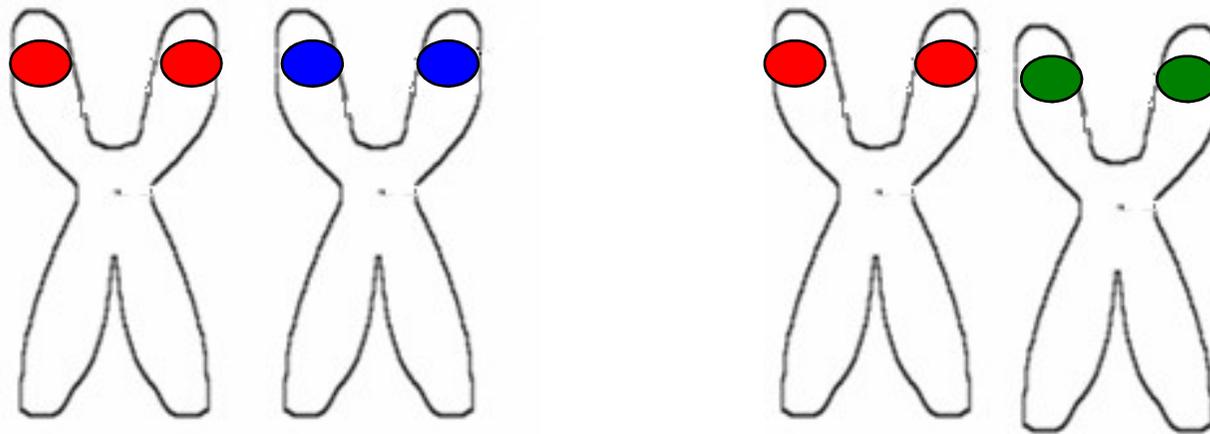
A screenshot of a sequence alignment tool. The top part shows a scale from 790 to 800. Below it, a table lists tracks: 'Identités', 'acod.adn', 'bcod.adn', and 'ocod.adn'. The 'acod.adn' track shows the sequence 'TAACCTGGGGGGTTCT'. Two red boxes highlight the 'A' and 'C' positions, with a label 'substitutions' below them. The 'ocod.adn' track is empty.

- Création de différentes versions d'un même gène (allèles A, B et O)
=> diversité génétique des populations.

Homozygote et hétérozygote

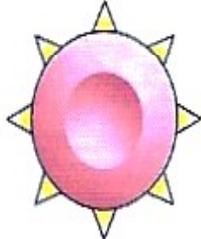
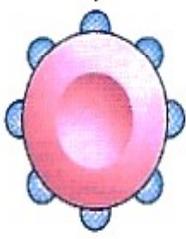
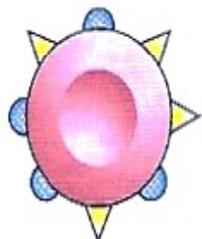


**Individu homozygote pour le gène
responsable des groupes sanguins**



**Individu hétérozygote pour le gène
responsable des groupes sanguins**

Exemple des groupes sanguins

	Groupe A	Groupe B	Groupe AB	Groupe O
Hématies	marqueur A 	marqueur B 		
Fréquence*	44 %	10 %	4 %	42 %

* La fréquence est donnée pour la population française.

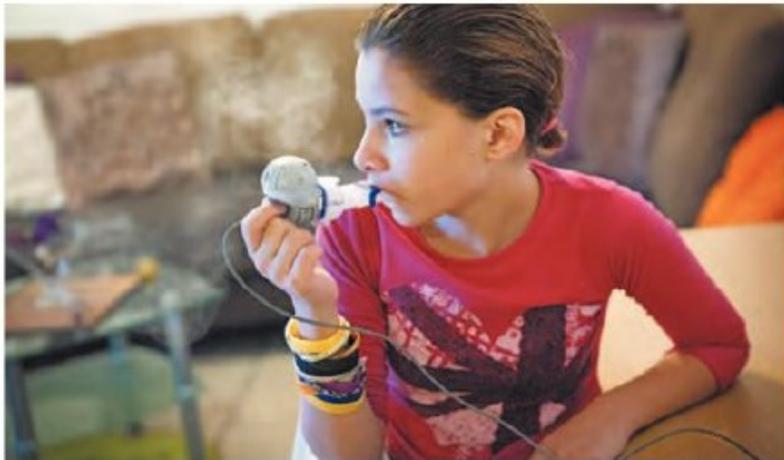
La notion de dominance

3

Un seul allèle fonctionnel peut parfois suffire

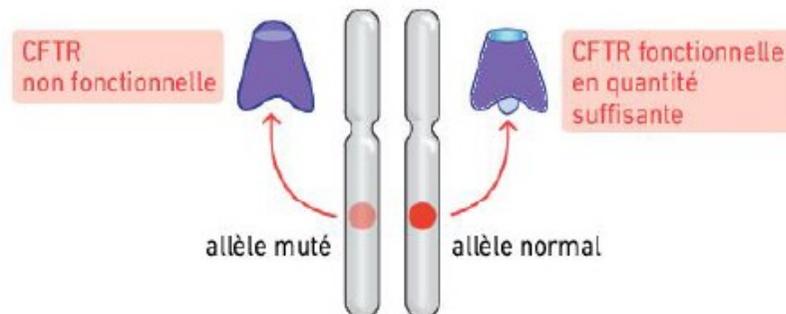
La mucoviscidose est une maladie génétique se caractérisant par la production d'un mucus anormalement visqueux, provoquant de graves troubles respiratoires et digestifs.

Le gène CFTR, situé sur le chromosome 7, dirige dans les tissus pulmonaires et digestifs la synthèse d'une



protéine, elle aussi nommée CFTR. Une fois produite, celle-ci s'implante dans la membrane plasmique et permet la sortie d'ions chlorure (Cl^-) nécessaires à la fluidification du mucus élaboré par ces cellules.

L'allèle muté le plus fréquent conduit à la production d'une protéine CFTR non fonctionnelle. Néanmoins, chez les individus hétérozygotes, la quantité de protéine CFTR produite à partir du seul allèle normal permet une sortie suffisante des ions chlorure.



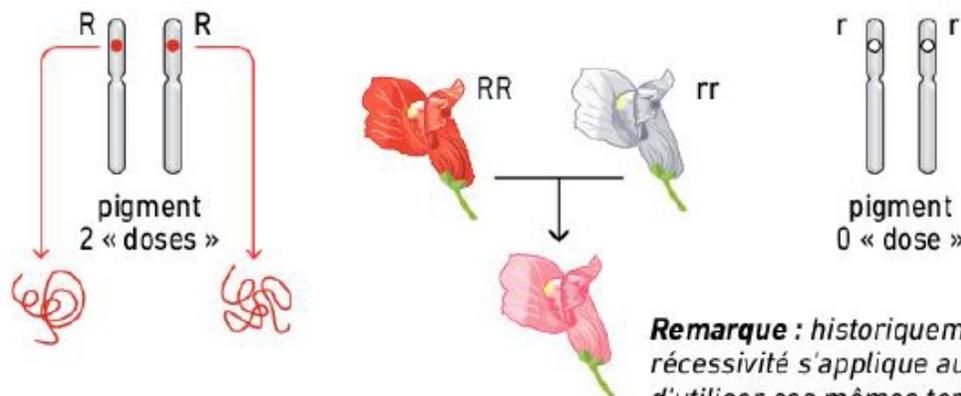
■ La mucoviscidose, une maladie récessive.

Codominance

2 La dominance, une notion relative

Lorsque le phénotype correspond à un seul allèle, il est qualifié de **dominant***. Le phénotype est **récessif*** si la présence des deux allèles est nécessaire pour que le trait de caractère soit exprimé. Si les deux allèles interviennent conjointement dans le phénotype, on parle alors de codominance*.

Chez le muflier, la couleur des fleurs est gouvernée par un seul gène. L'allèle R conduit à la production d'un pigment rouge, alors que l'allèle r ne permet pas la synthèse de pigment. Le phénotype dépend donc de l'expression du seul allèle R. Cependant, on observe un phénotype intermédiaire chez les plantes hétérozygotes (photographie), car la quantité de pigment produite est alors inférieure à celle produite par les homozygotes possédant deux allèles R. Ce phénotype est assimilable à un cas de codominance.



Muflier hétérozygote pour le gène déterminant la couleur des fleurs.

Remarque : historiquement, la notion de dominance et de récessivité s'applique au phénotype. Aujourd'hui, il est d'usage d'utiliser ces mêmes termes pour qualifier les allèles.

Conventions d'écriture du phénotype et du génotype

phénotype



S'écrit entre []

génotype



S'écrit entre ()

Cellule diploïde



Les deux allèles sont séparés par deux barres obliques ou 2 traits de fraction symbolisant 2 chr. homologues

Cellule haploïde
(gamète)



L'allèle est écrit avant une barre oblique symbolisant 1 chr. de la paire