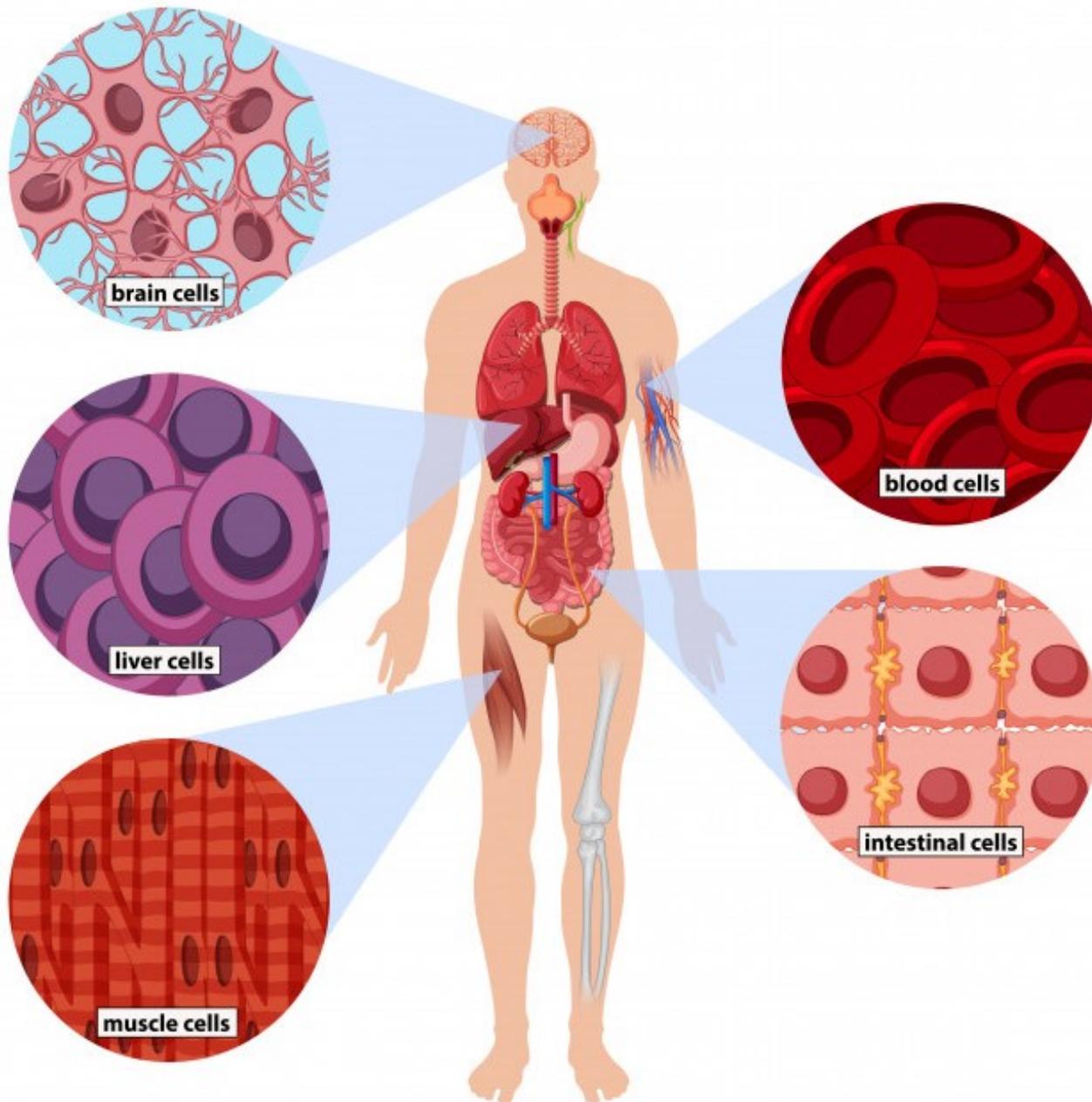


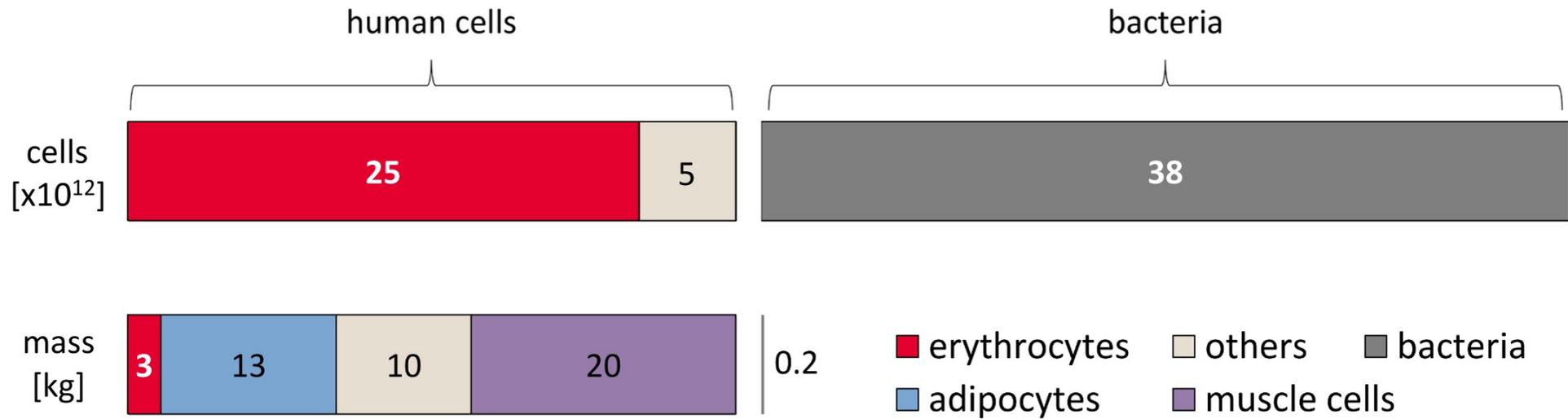
# 30 000 milliard de cellules chez un adulte de 70kg



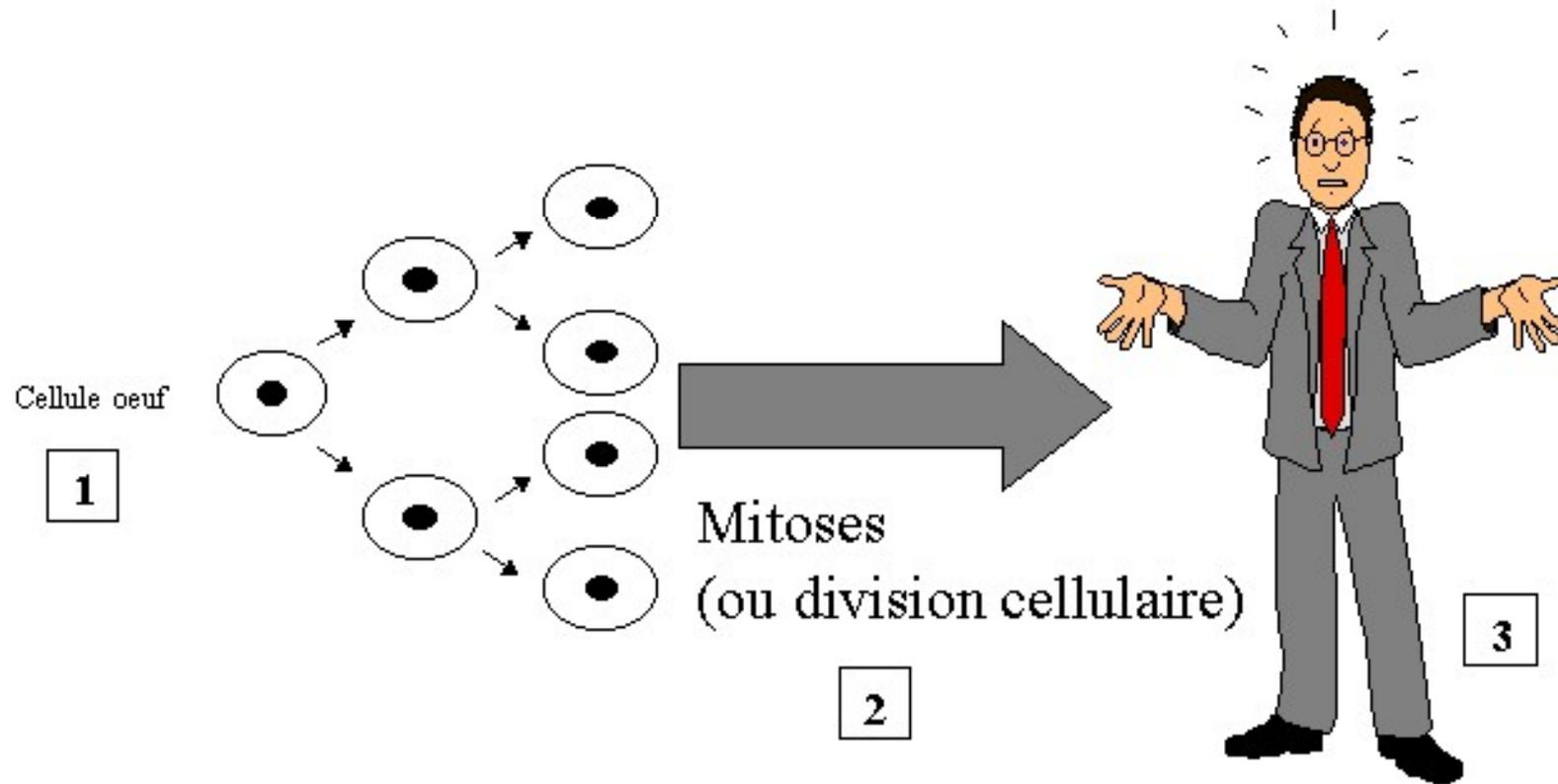
+30 000 milliards de cellules!

+ de 300 types cellulaires

# Nombre et masse des cellules humaines

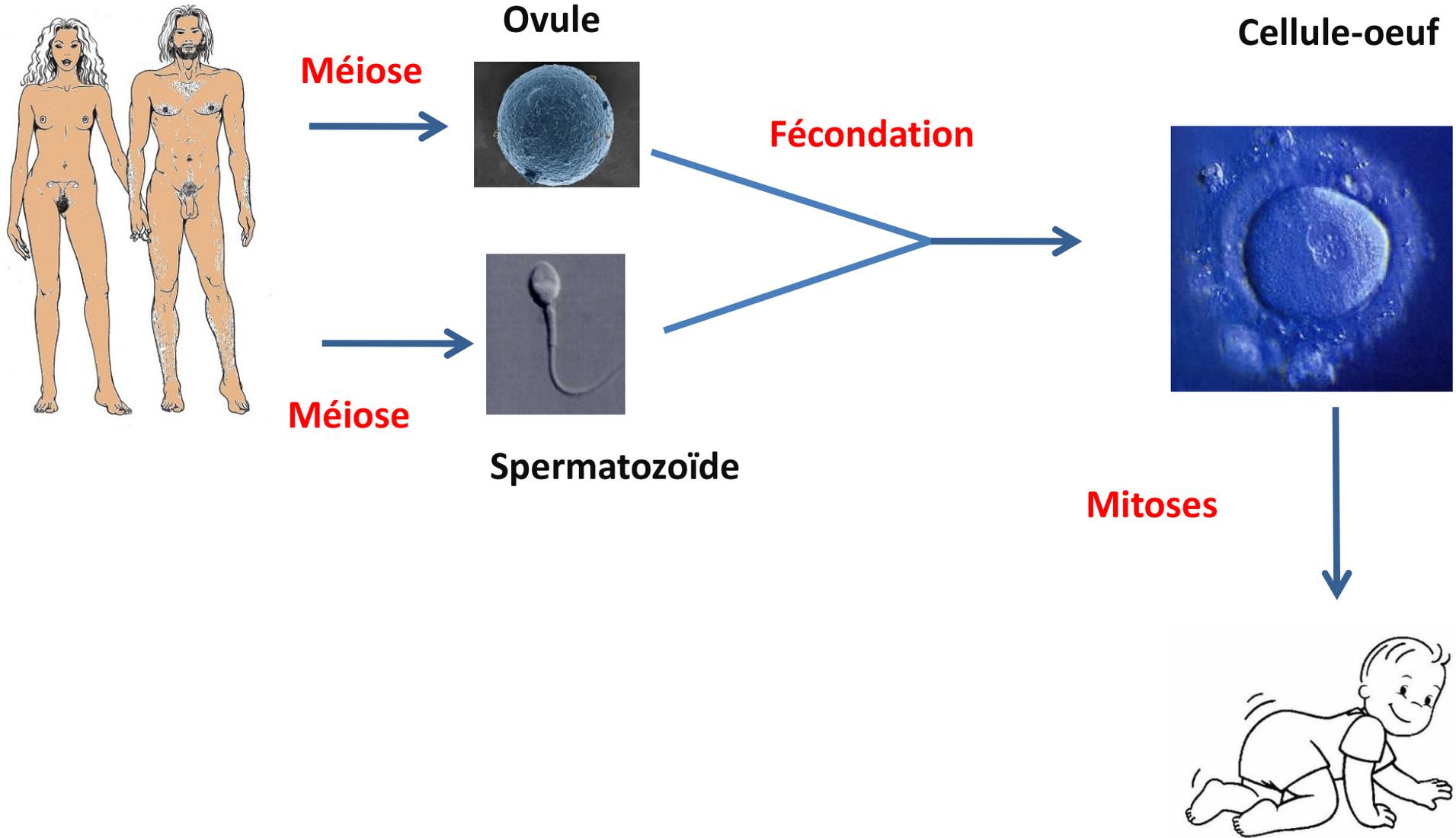


# De la cellule œuf à l'organisme



T  
p

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



# Quelques définitions

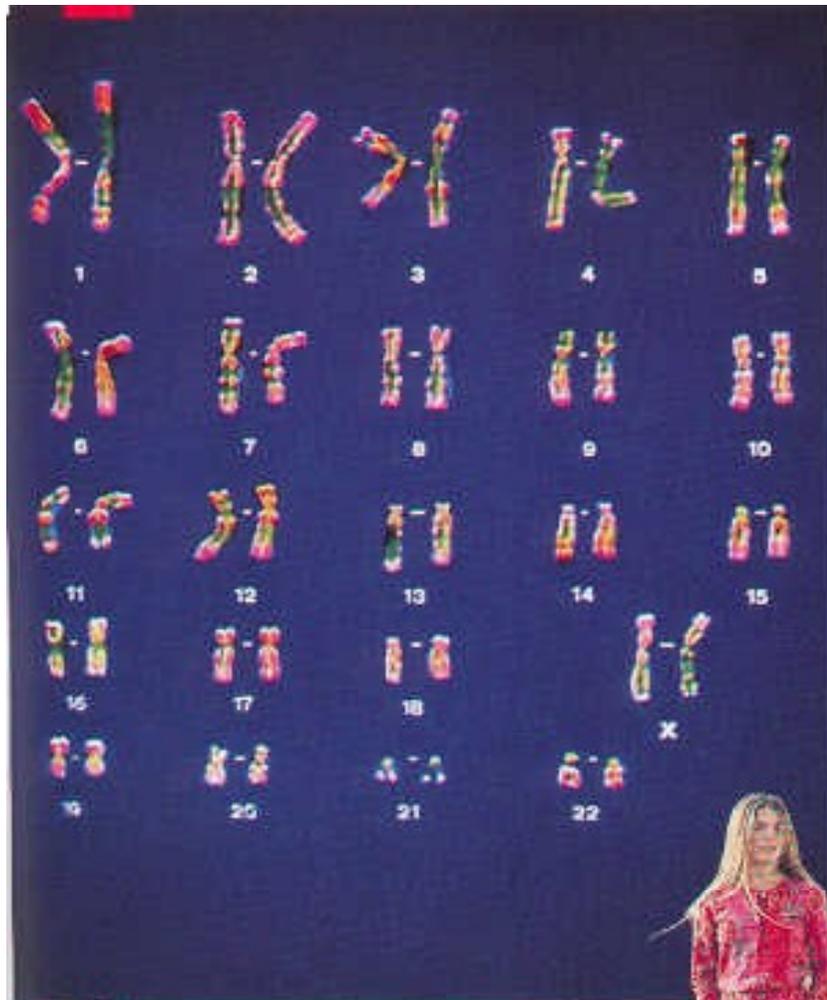
Génome ?

Caryotype ?

Génotype ?

Phénotype ?

# Des caryotypes différents



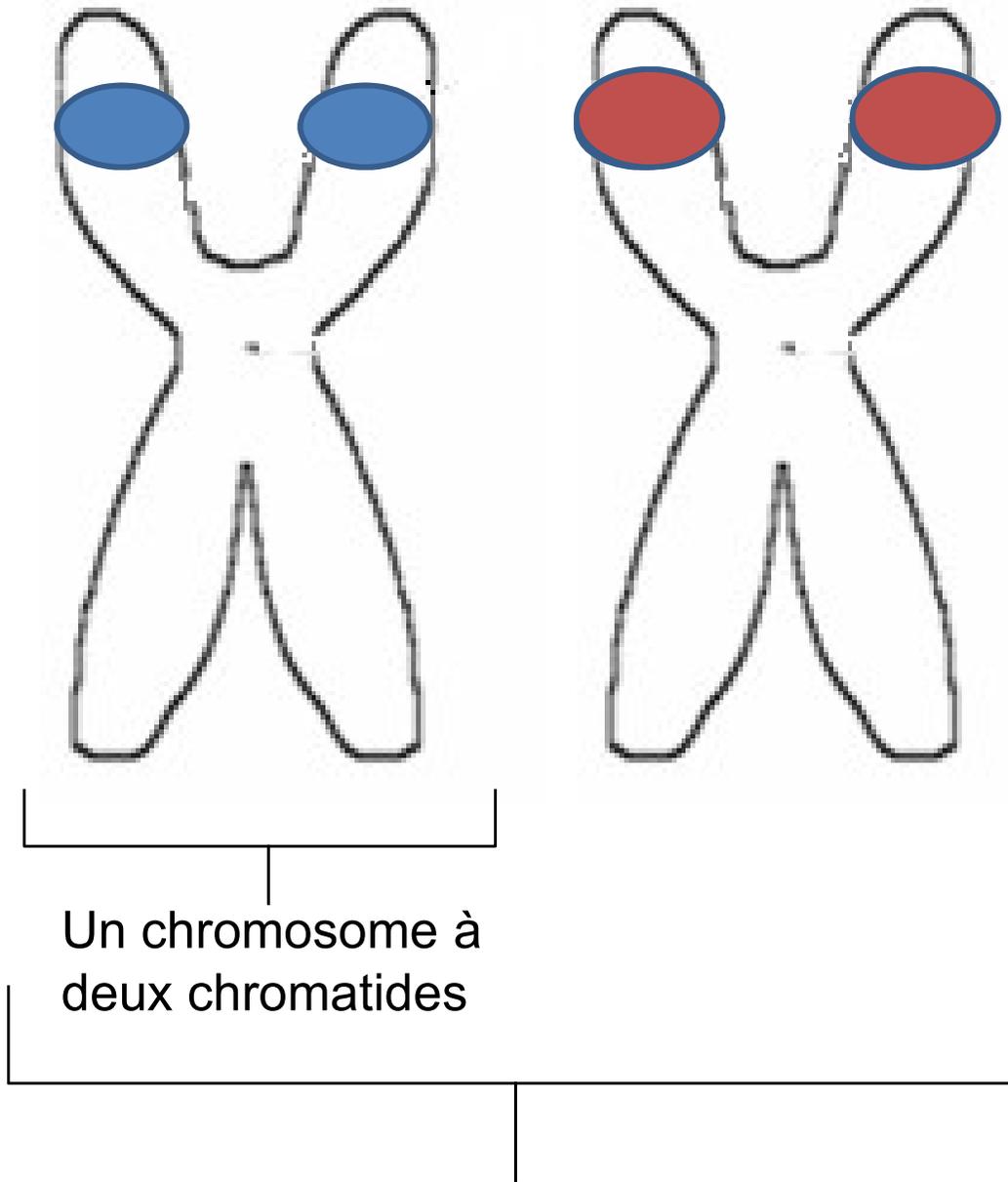
**A** Le caryotype ordonné d'une femme.



**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

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

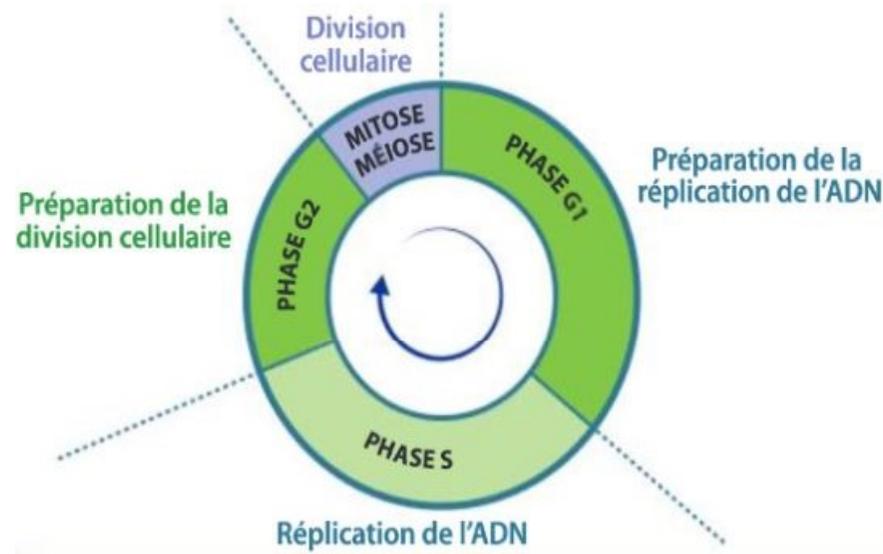
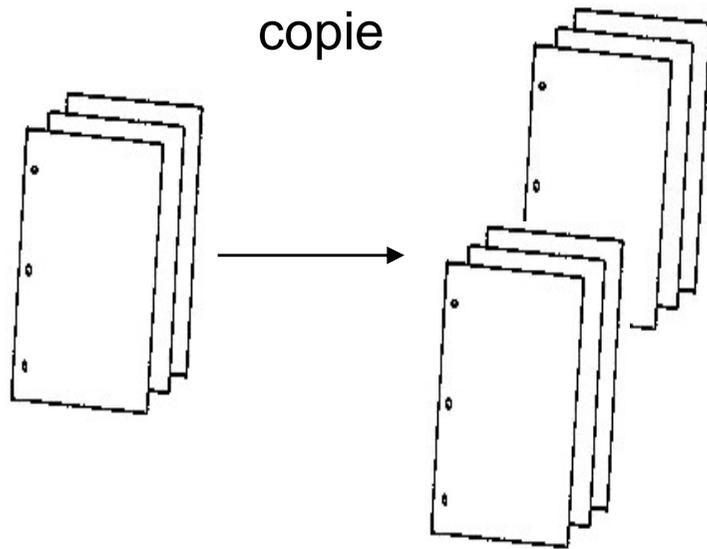
# Chapitre 1 : L'origine du génotype de nos cellules

## 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)

# La RSC, une copie de l'information génétique



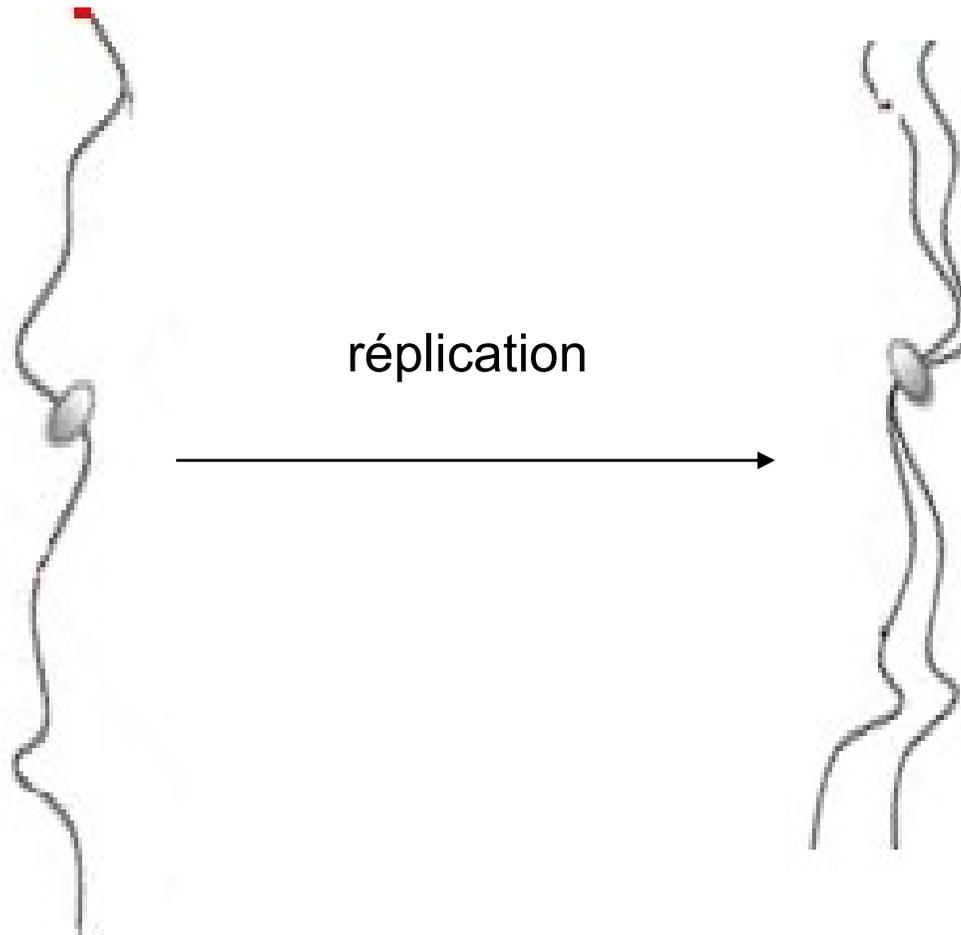
Interphase

**S = synthèse d'ADN**



**Réplication de l'ADN = copie de l'information génétique de la cellule sous la forme d'une 2<sup>ème</sup> chromatide**

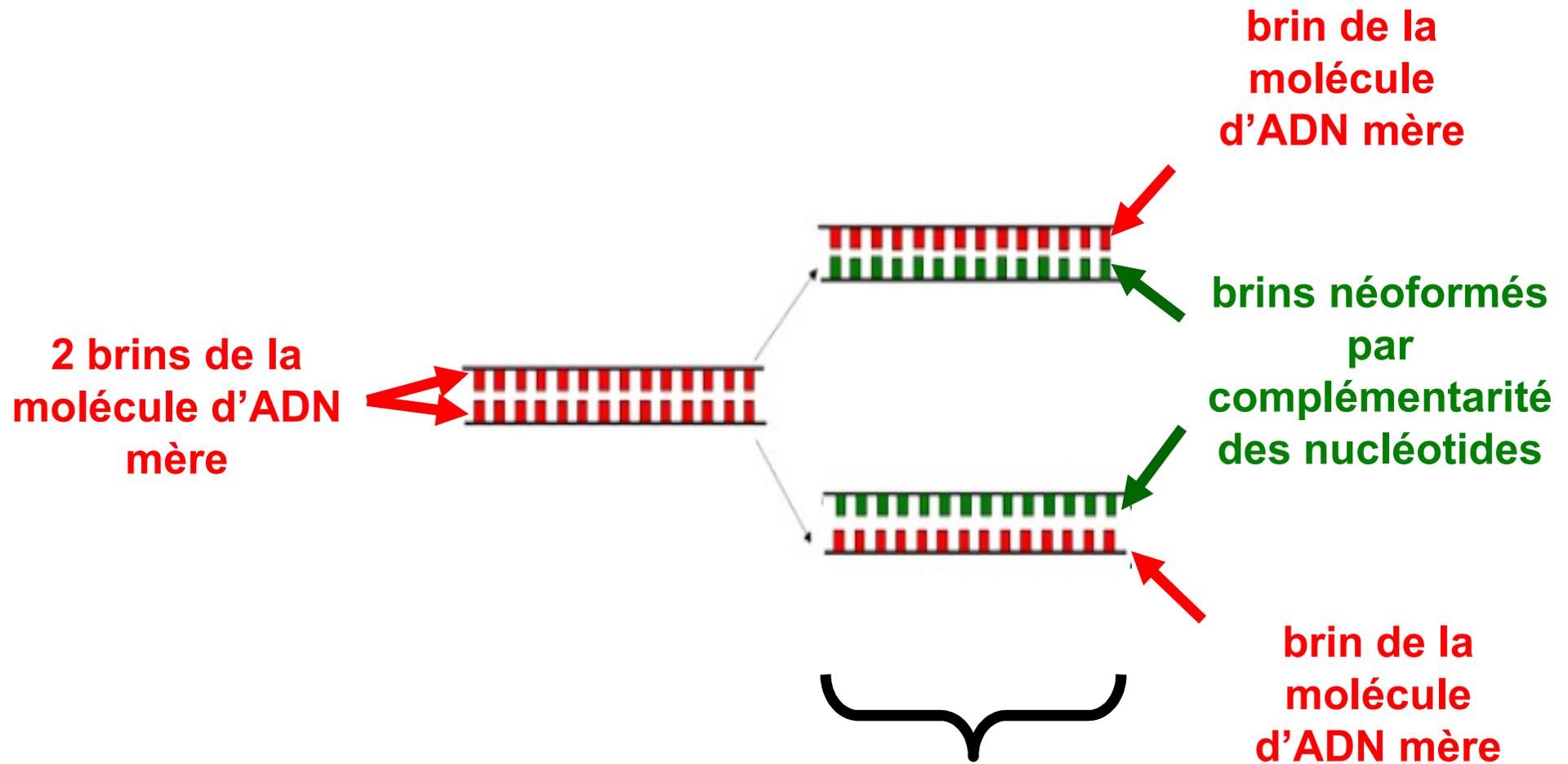
# La réplication



Un chromosome  
décondensé  
constitué d'une  
seule chromatide

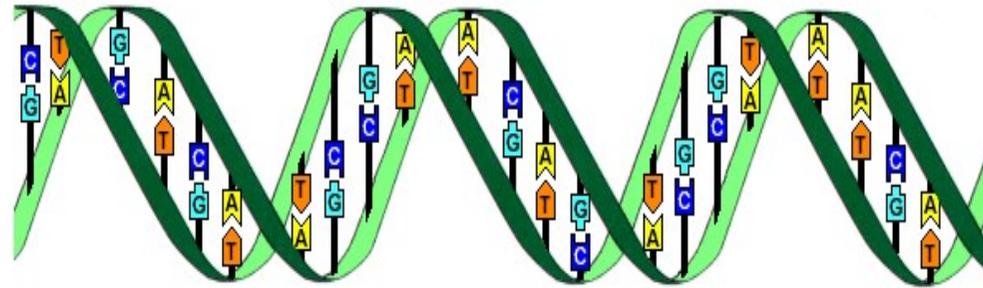
Un chromosome  
décondensé  
constitué de deux  
chromatides  
**IDENTIQUES**

# La réplication **semi conservative**



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

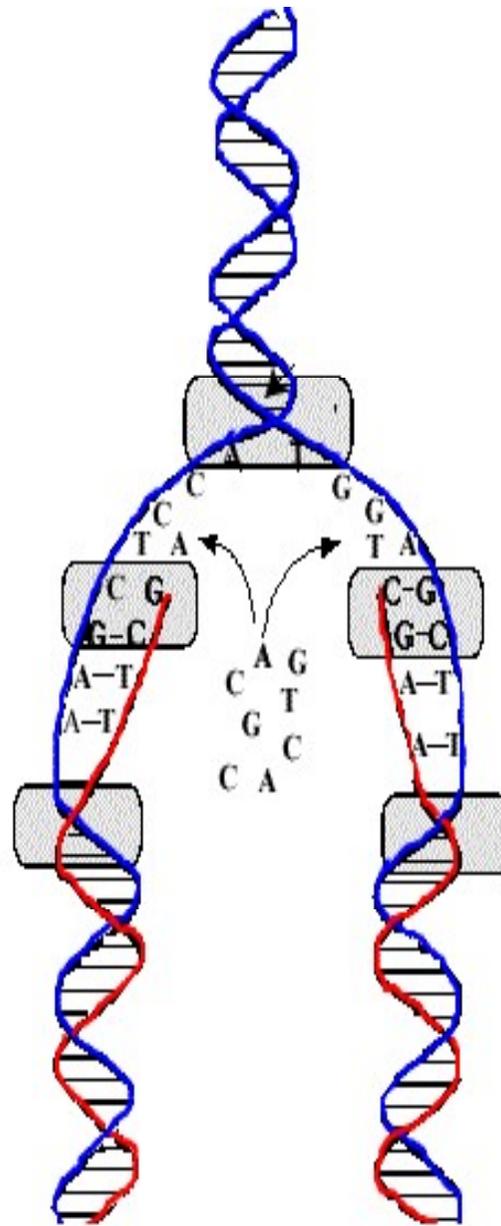
# La réplication semi conservative



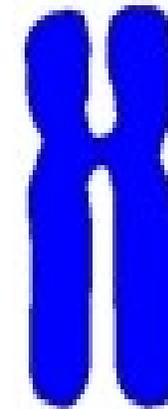
**ADN**  
**polymérase**

# La réplication semi conservative

Chromosome à 1 chromatide



Chromosome à 2 chromatides



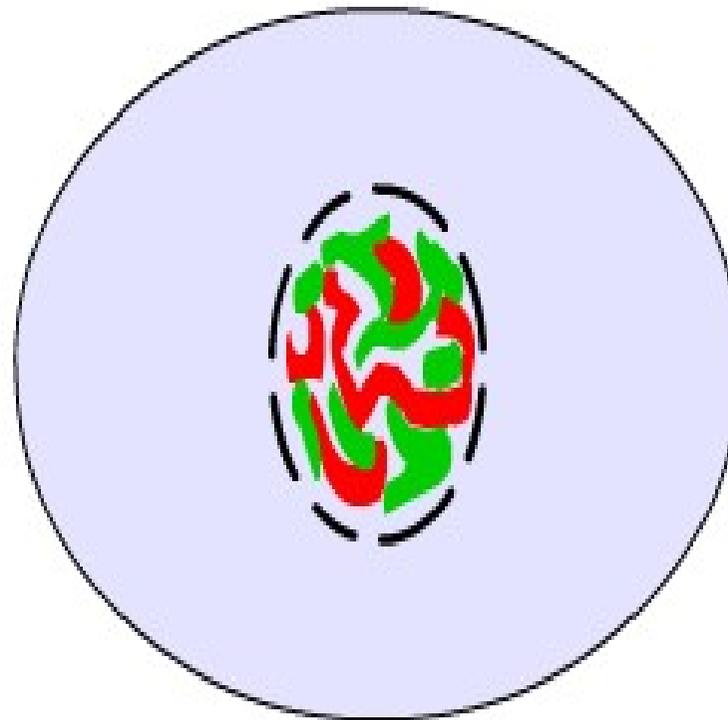
# La mitose

( $2n=4$ )

●  
Légendes

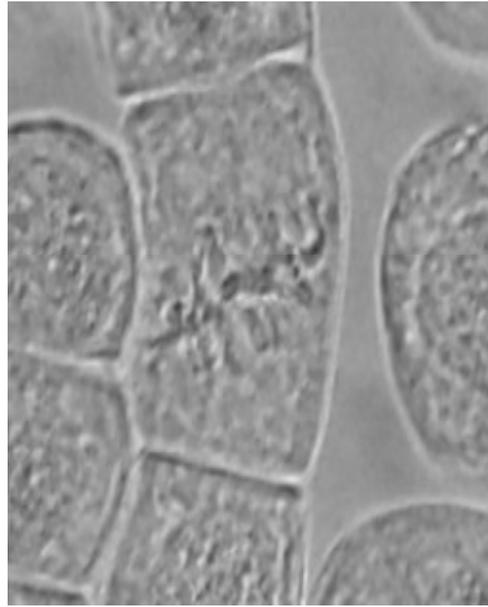


Interphase

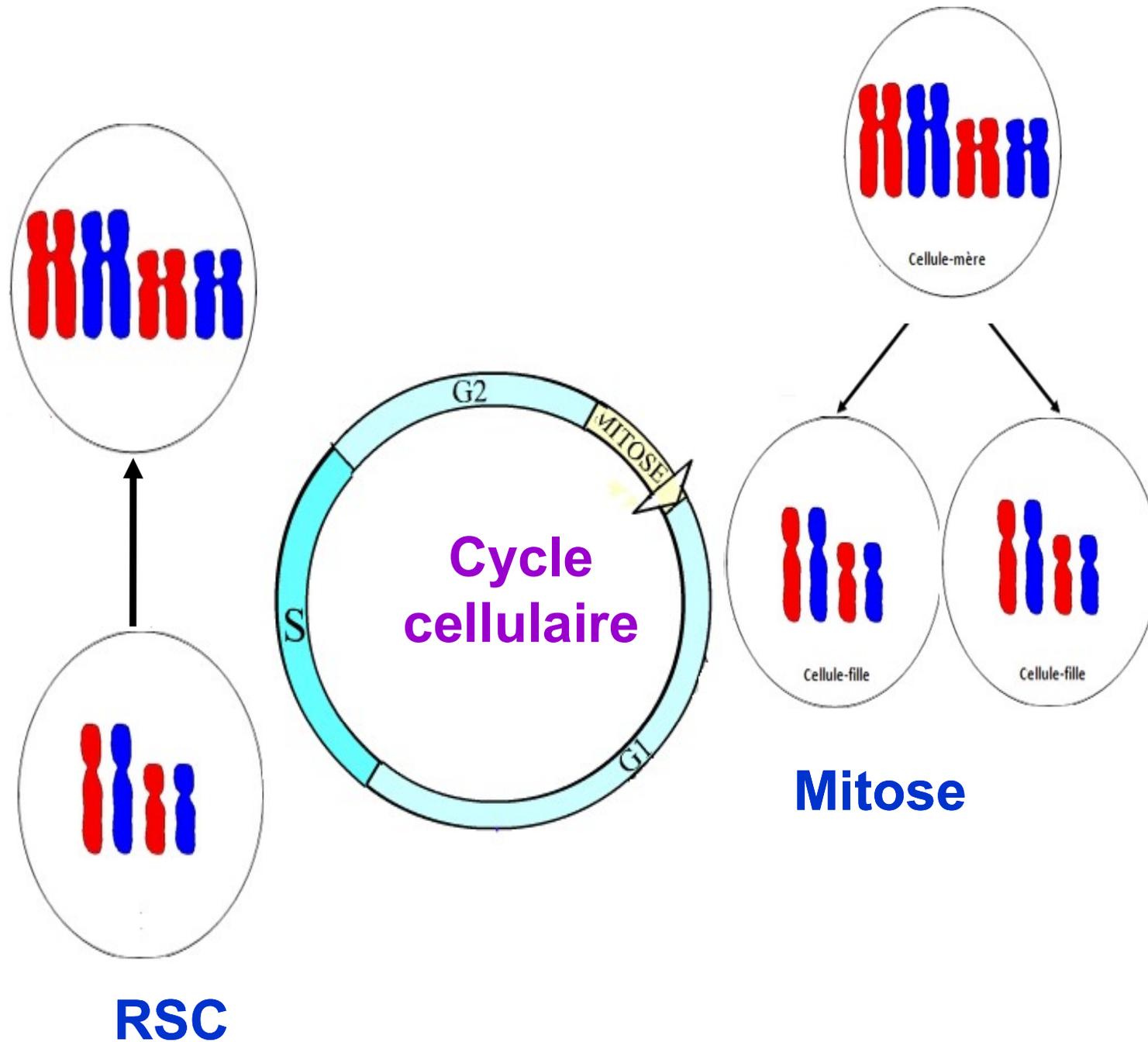


Bf

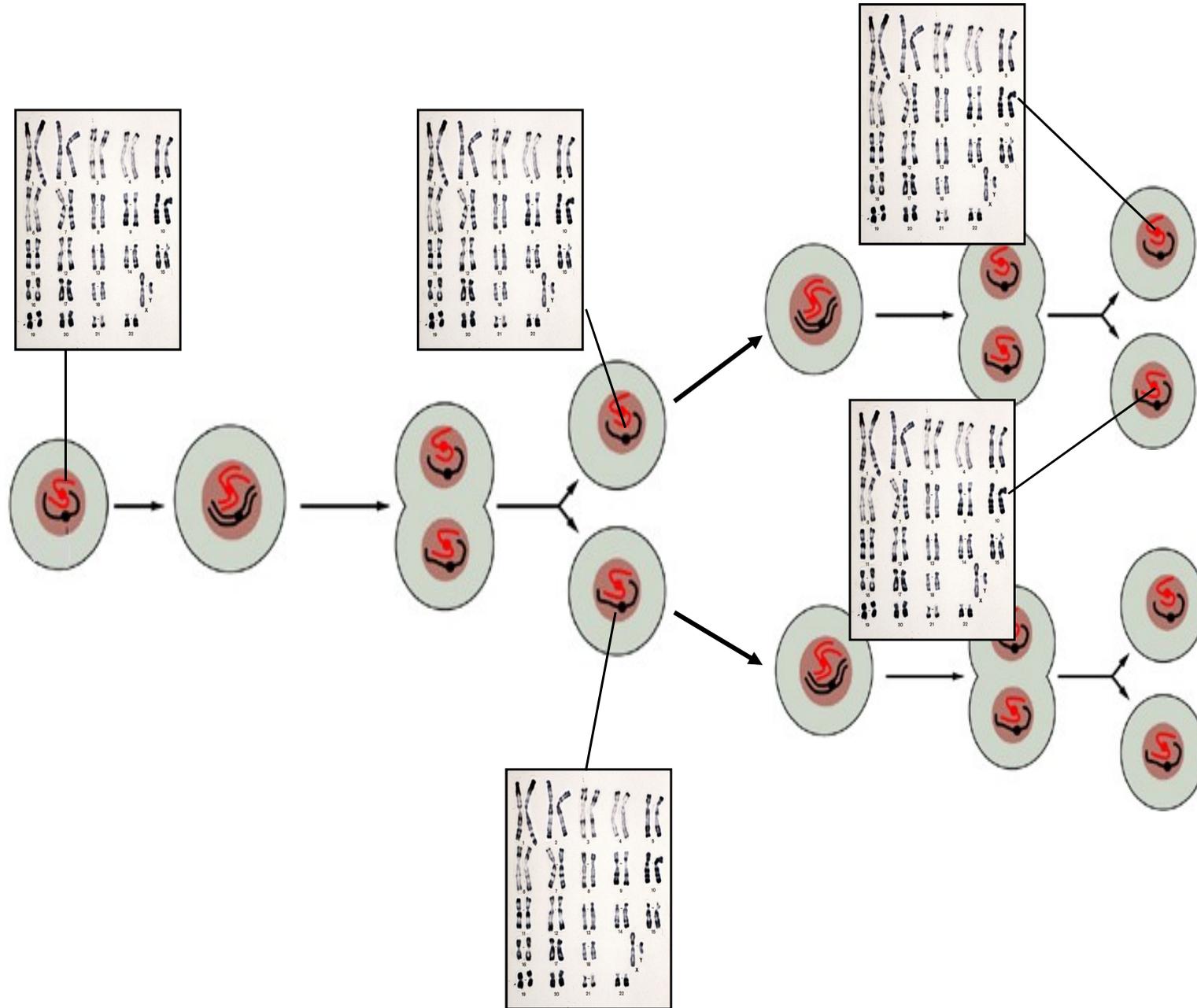
# La mitose observée dans des cellules de racines de jacinthe



# 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

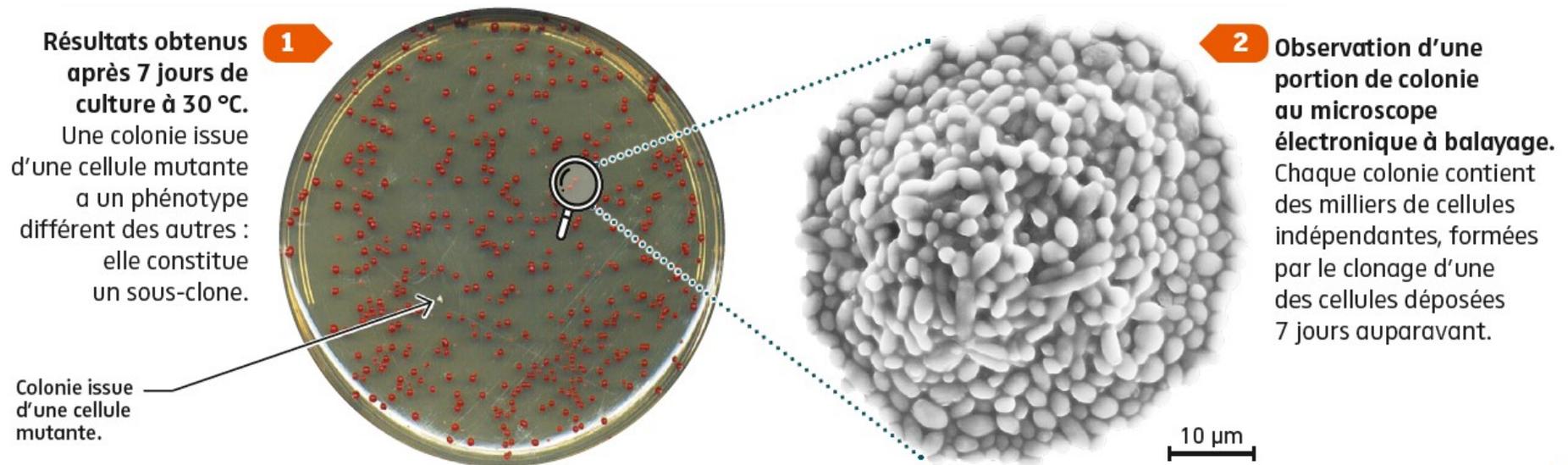
## I. Nos cellules sont issues de mitoses successives de la cellule-œuf

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

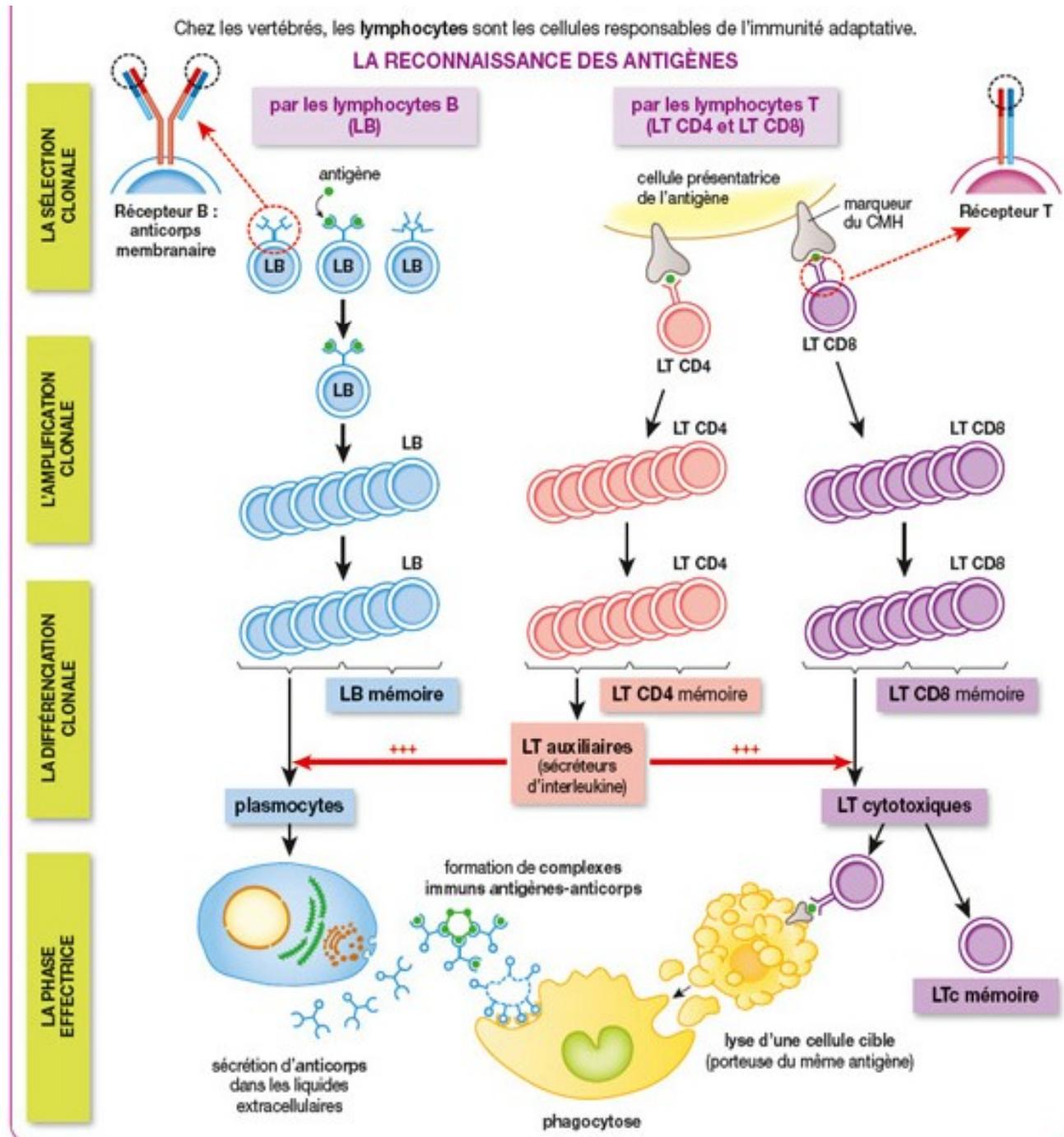
(rappel du cours de première)

**B) La notion de clone cellulaire**

# Un exemple de clone



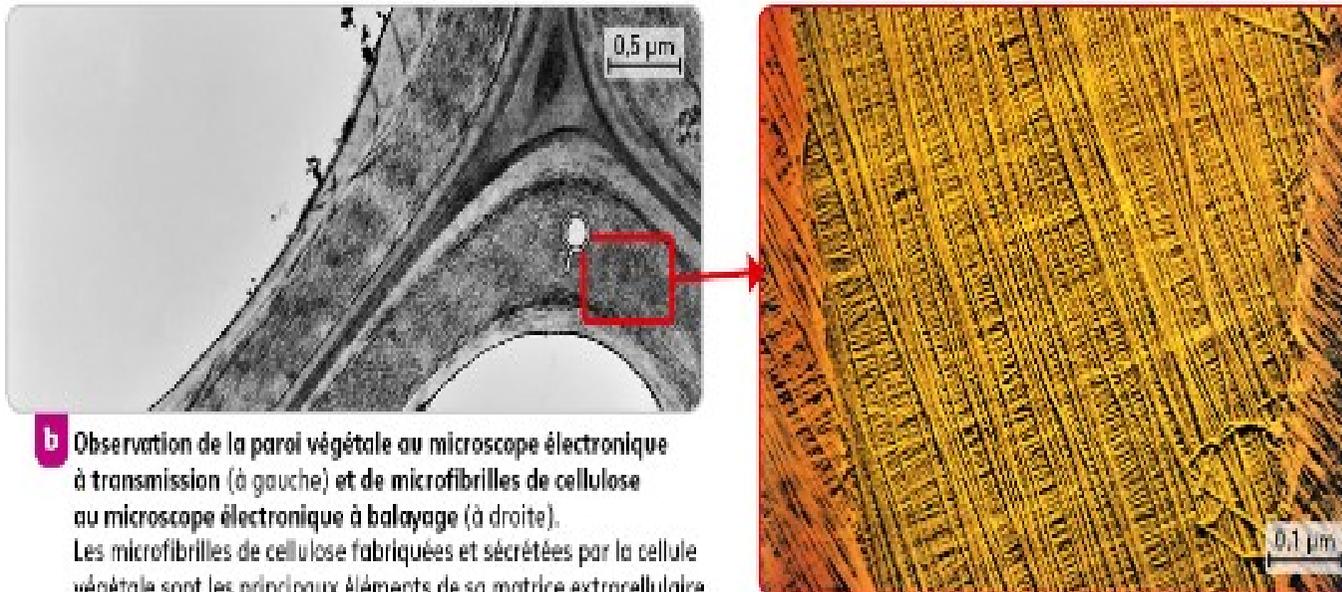
# Un exemple de clone



# 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

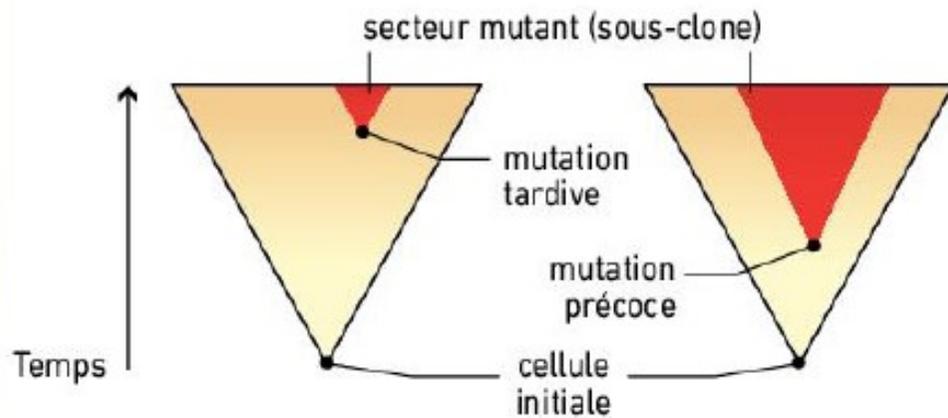
A) La mitose, une reproduction conforme qui conserve le génotype

(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

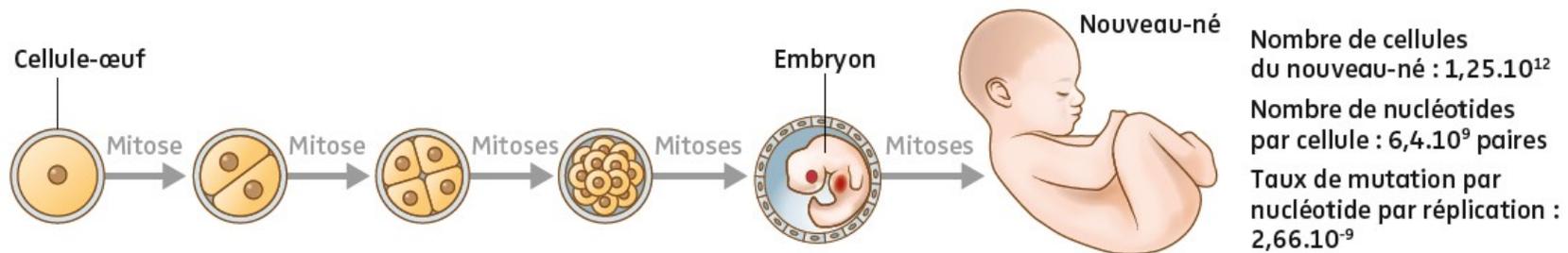
# Estimer le nombre de mutations

## 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

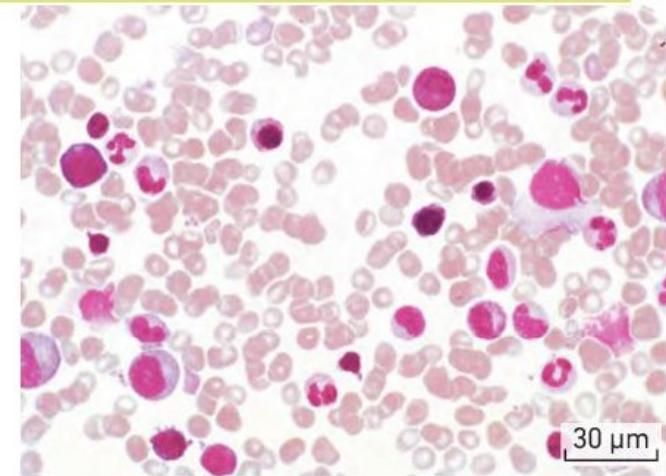
# La diversité génétique d'un clone

3

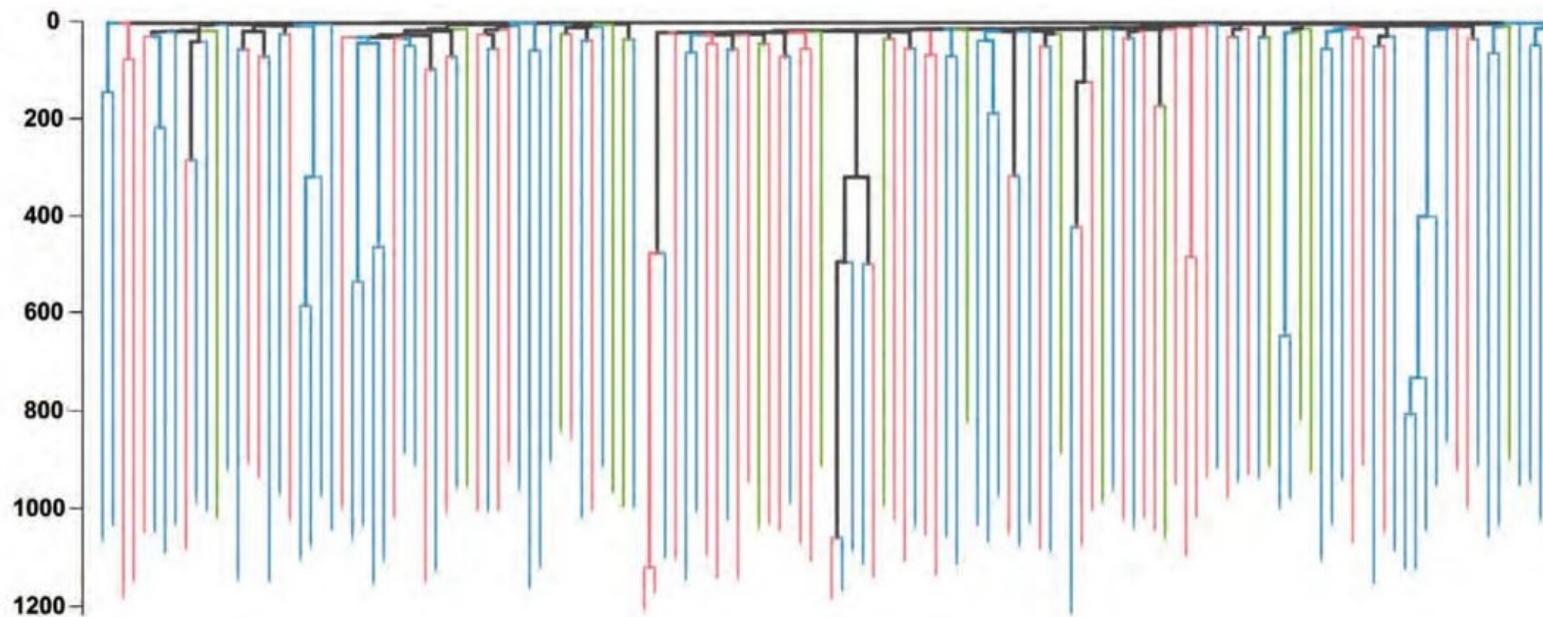
## La diversité génétique d'un clone cellulaire

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.

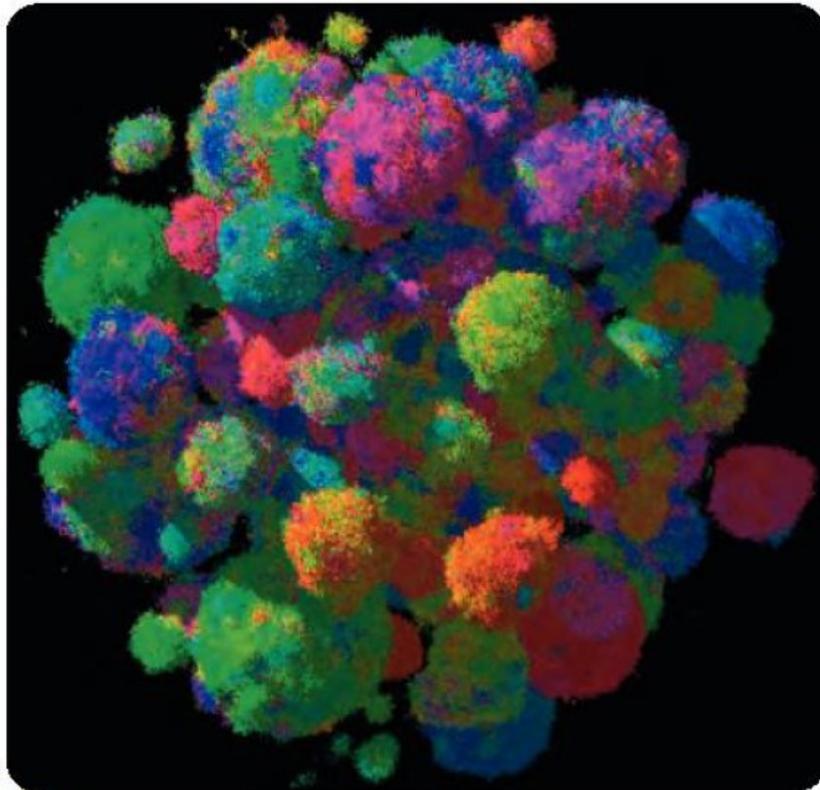


A Frottis de cellules de la moelle osseuse (microscopie optique).

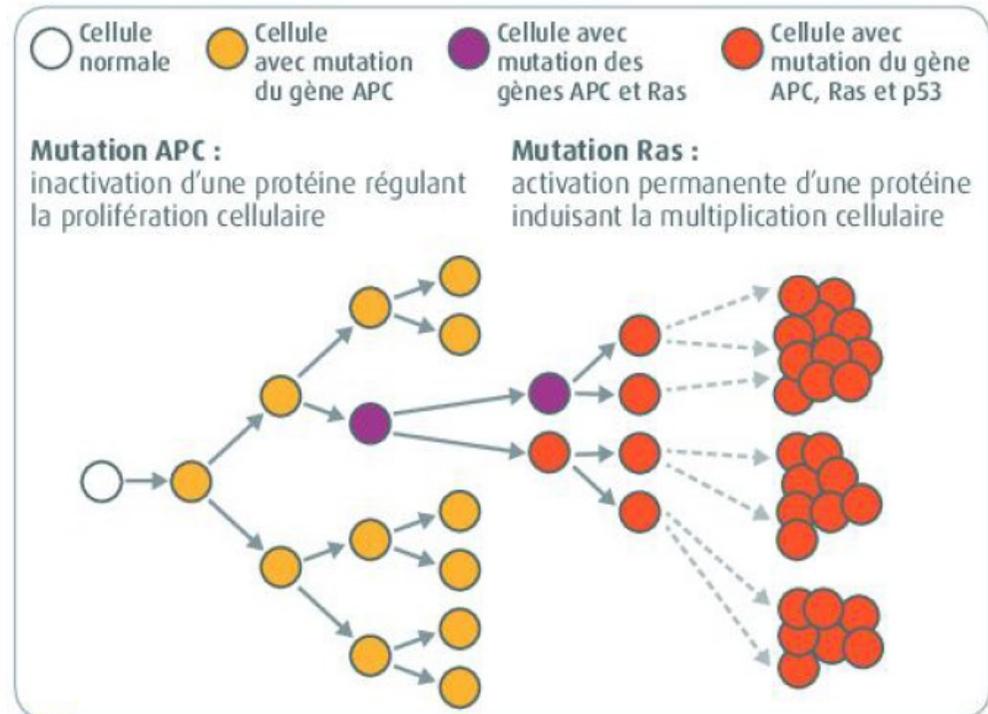


B Diversité et parenté de 140 cellules sanguines (d'après H. Lee-Six & al. *Population dynamics of normal human blood inferred from somatic mutations* – Nature, 2018).

# 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)*

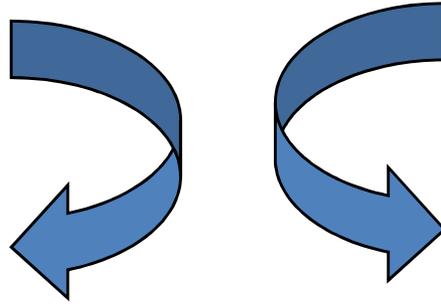
B) La notion de clone cellulaire

C) L'impact des mutations

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

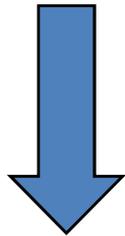
A) La méiose, division cellulaire permettant la formation des gamètes *(rappel du cours de première)*

# Méiose



Première division  
Réductionnelle

Deuxième division  
Equationnelle



Sépare les chromosomes  
de chaque paire



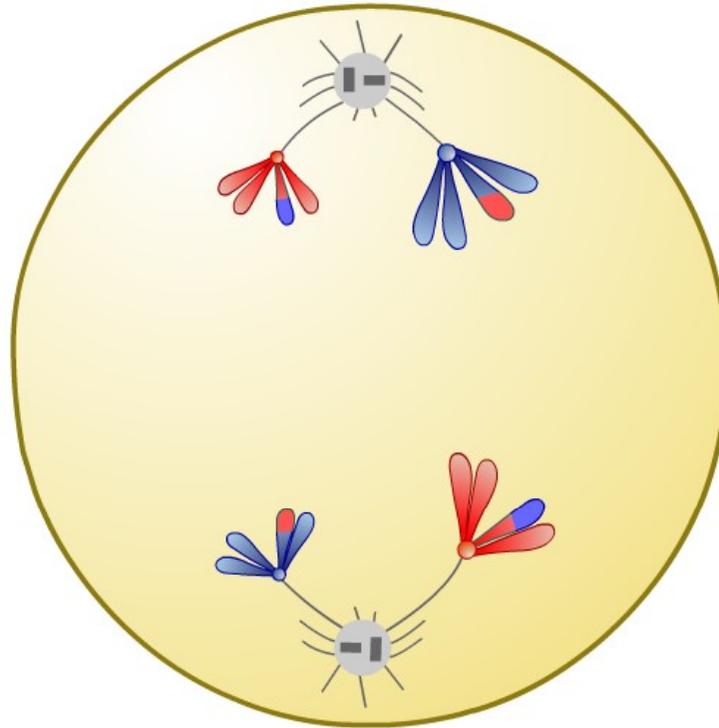
Sépare les chromatides  
de chaque chromosome

# 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.

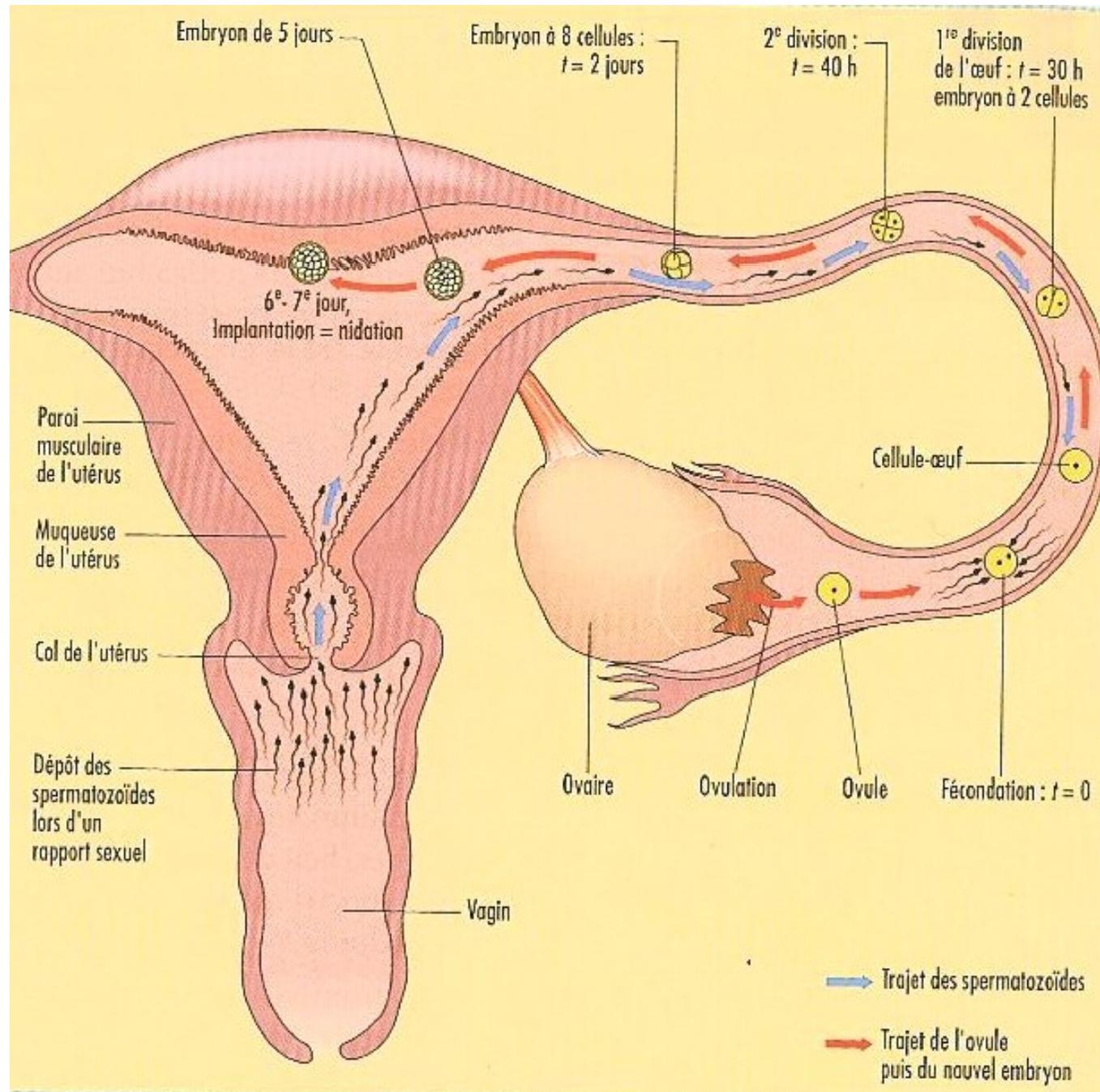
A) La méiose, division cellulaire permettant la formation des gamètes *(rappel du cours de première)*

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

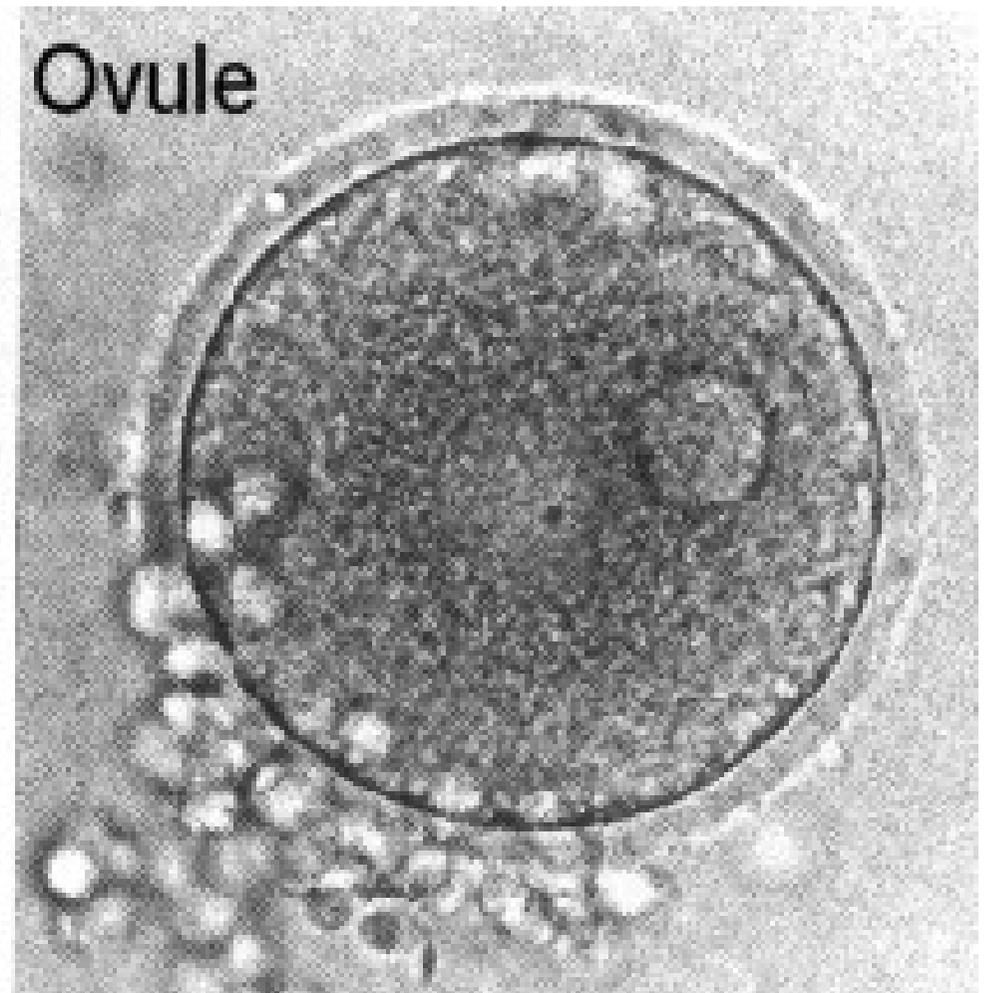
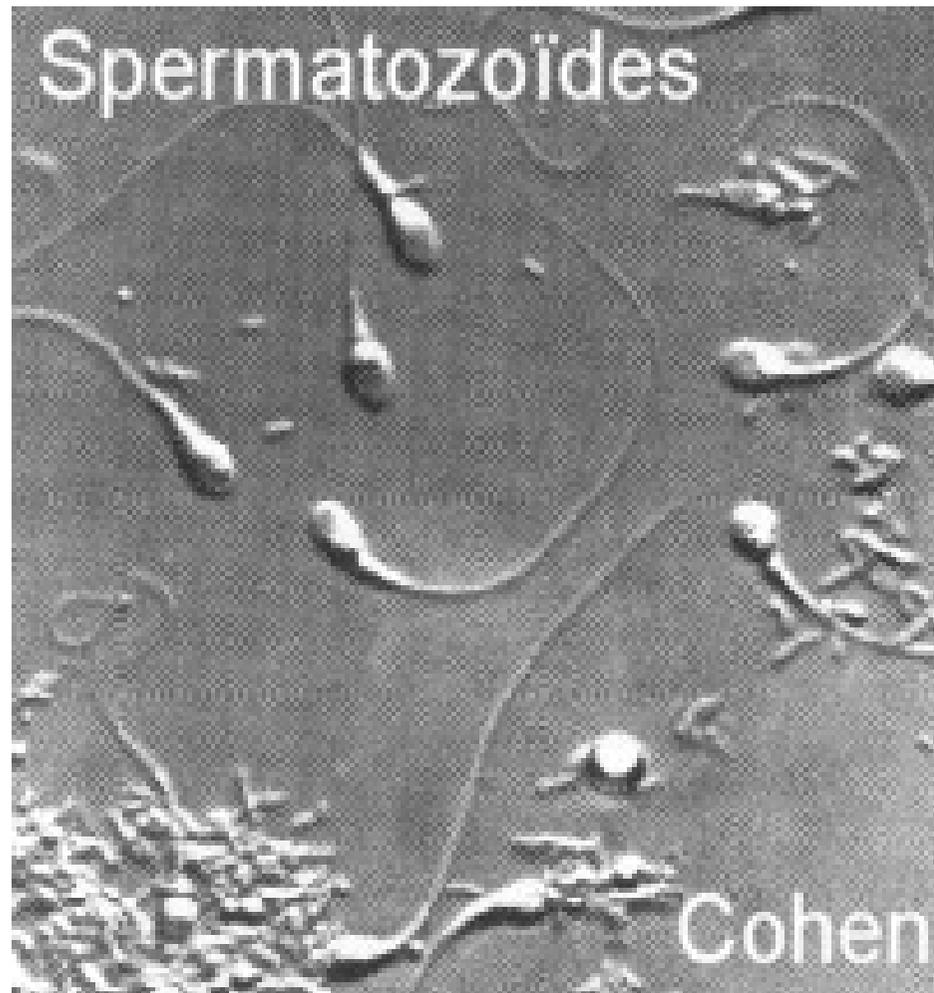
# Fécondation

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

# La fécondation et le début de grossesse



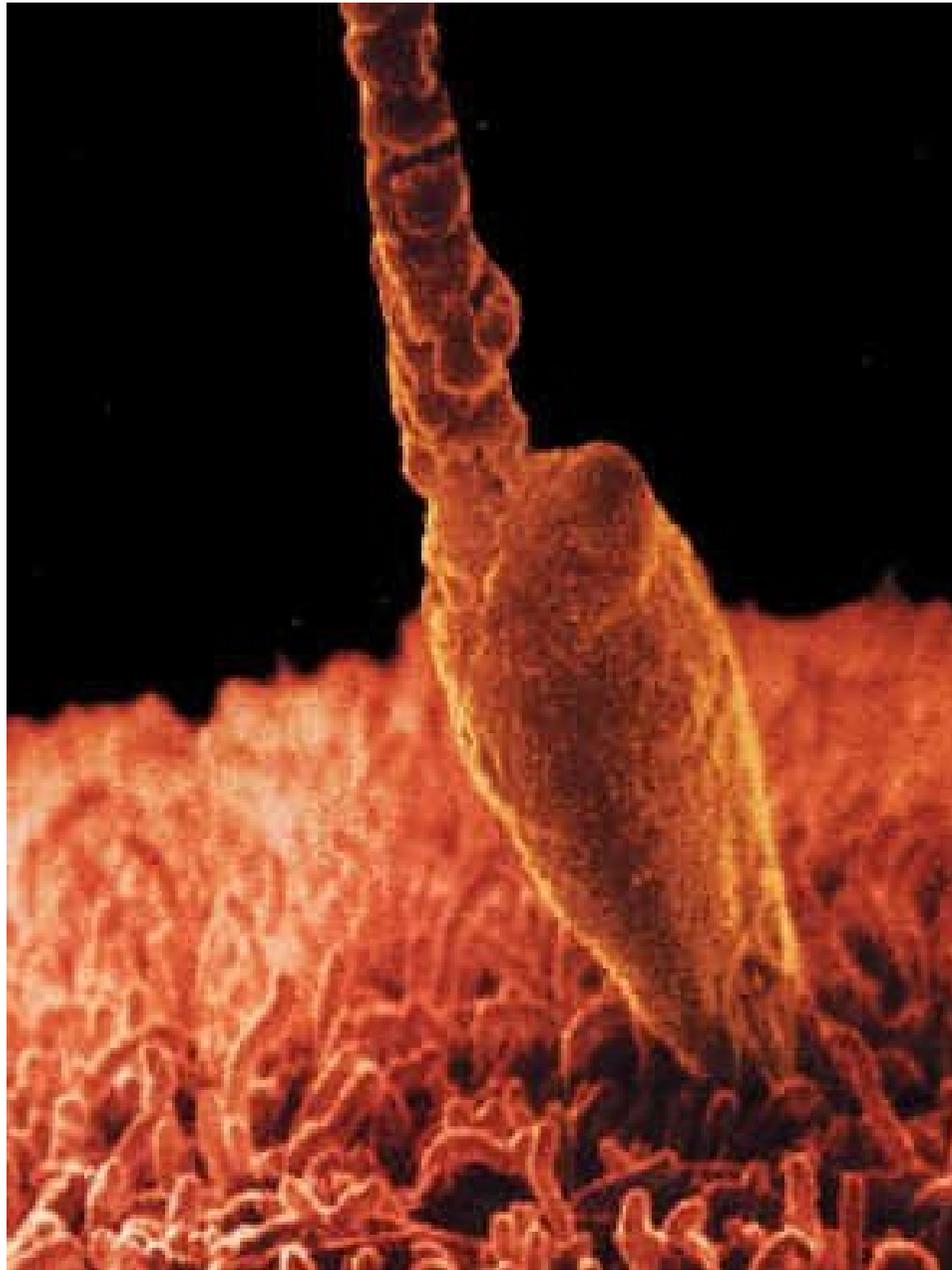
# Gamètes humains



## Spermatozoïdes au contact de la cellule



## Fécondation (détail)



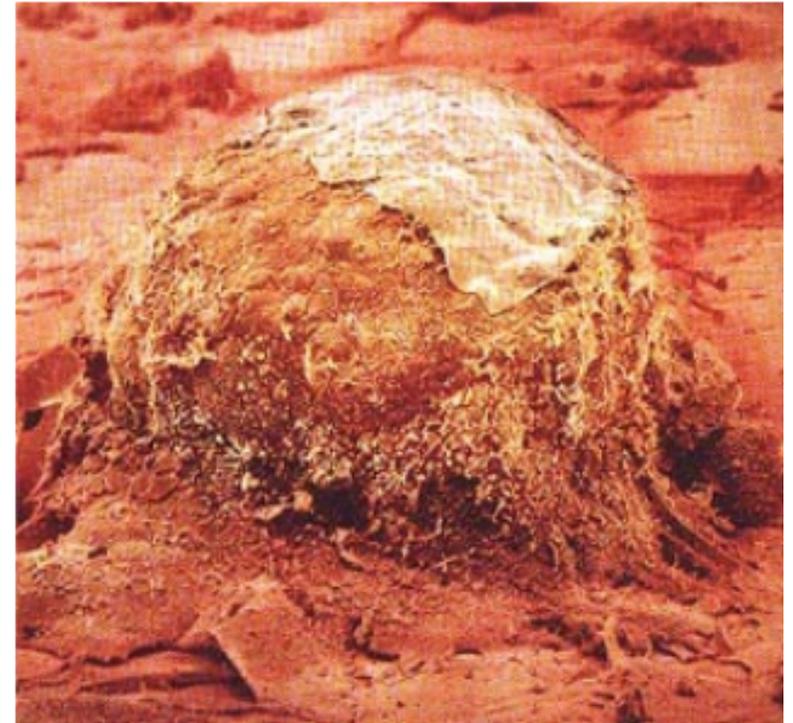
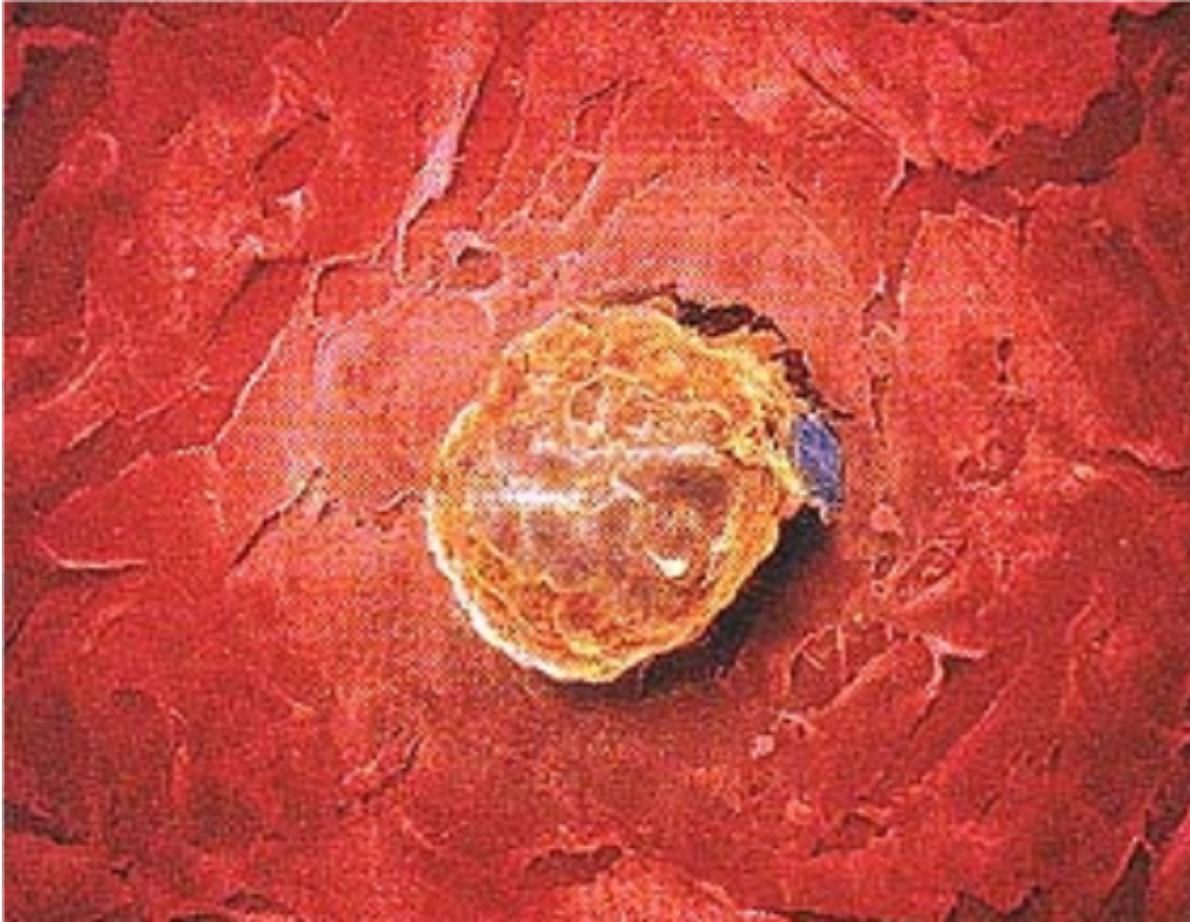
## Fécondation (détail)



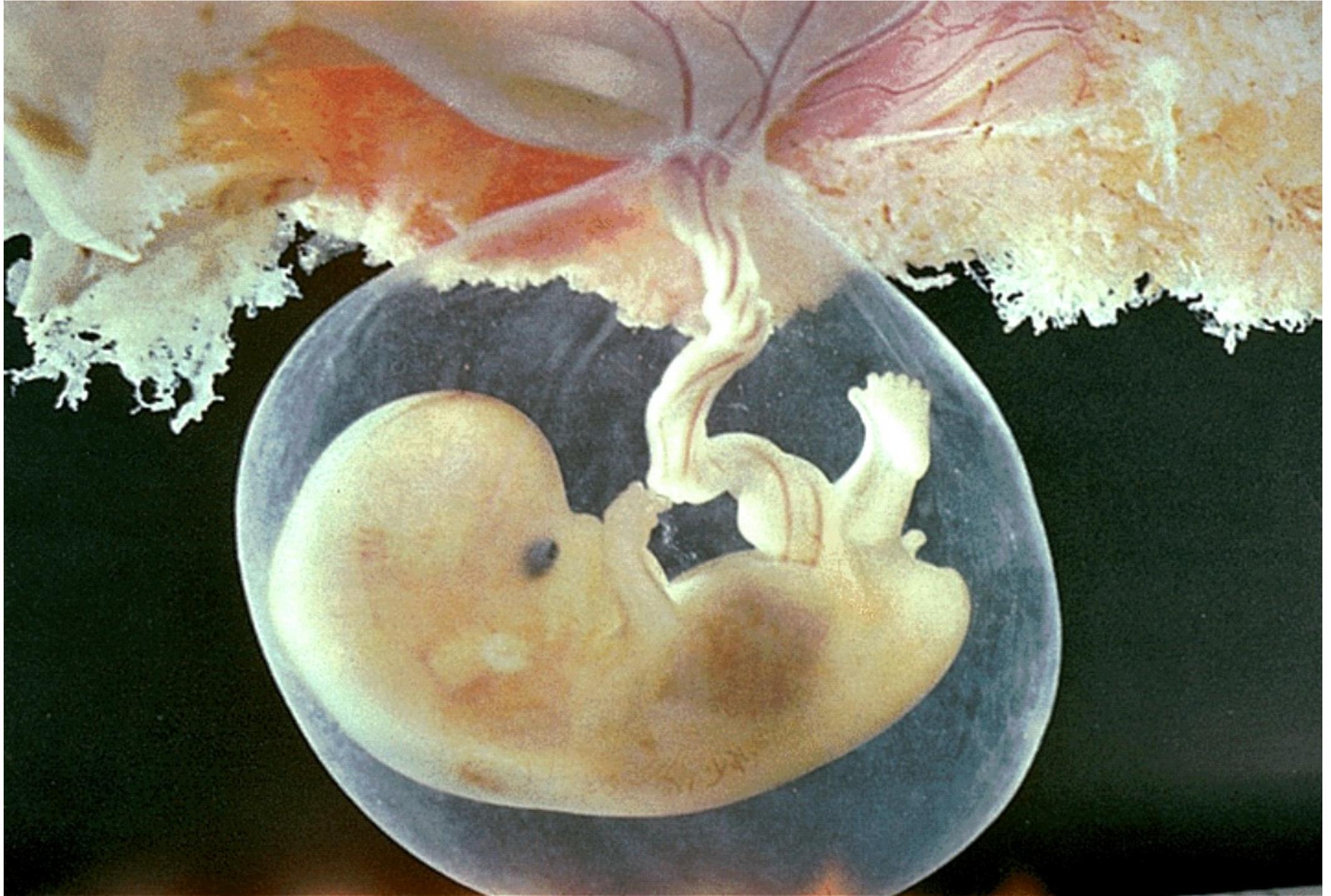
# Division de l'embryon



# De l'embryon au fœtus



# De l'embryon au fœtus



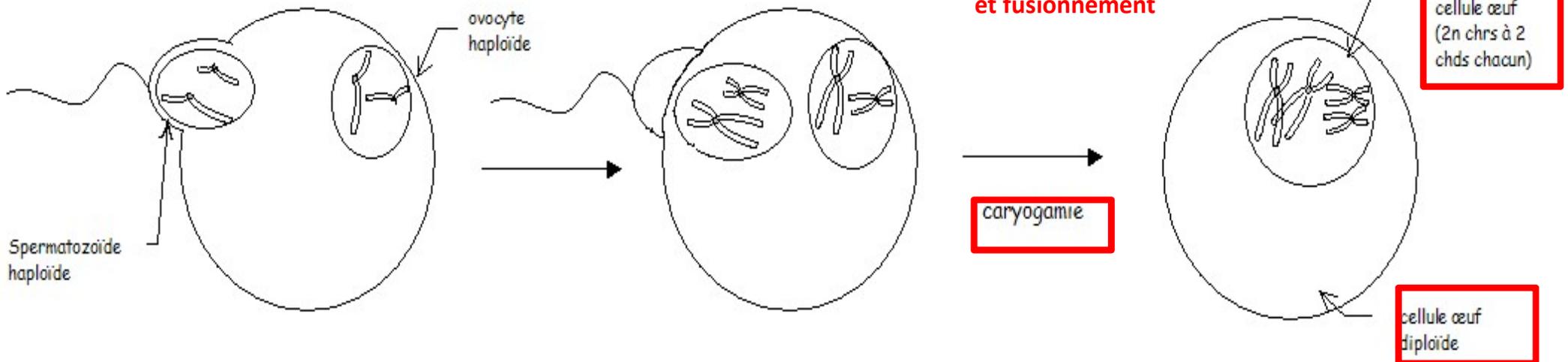
# La fécondation



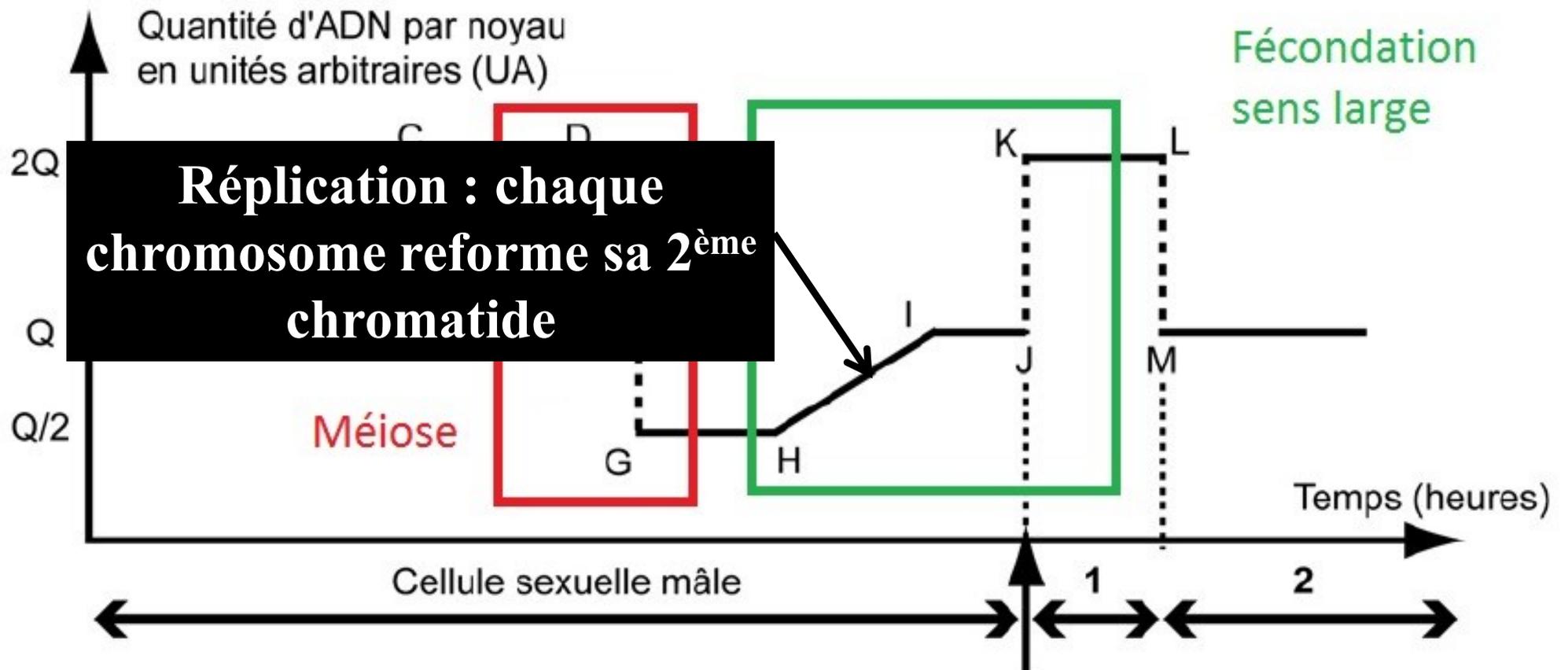
**fusion de 2 gamètes haploïdes**

**Réplication**

**Les 2 noyaux se rapprochent et fusionnement**



**passage de la phase haploïde à la phase diploïde.**



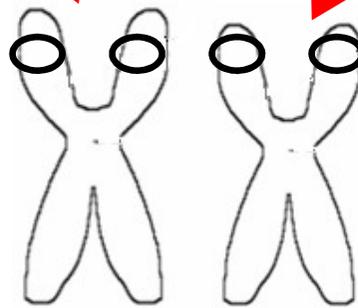
1 : cellule oeuf

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

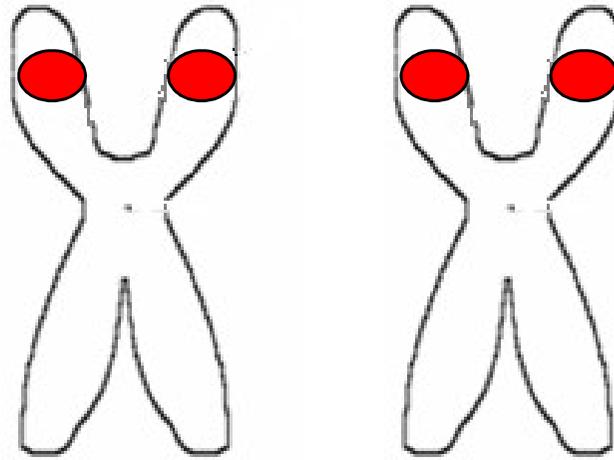
# Origine des chromosomes d'un paire



Gène du  
groupe  
sanguin

**Paire de chromosomes homologues**

# Homozygote et hétérozygote

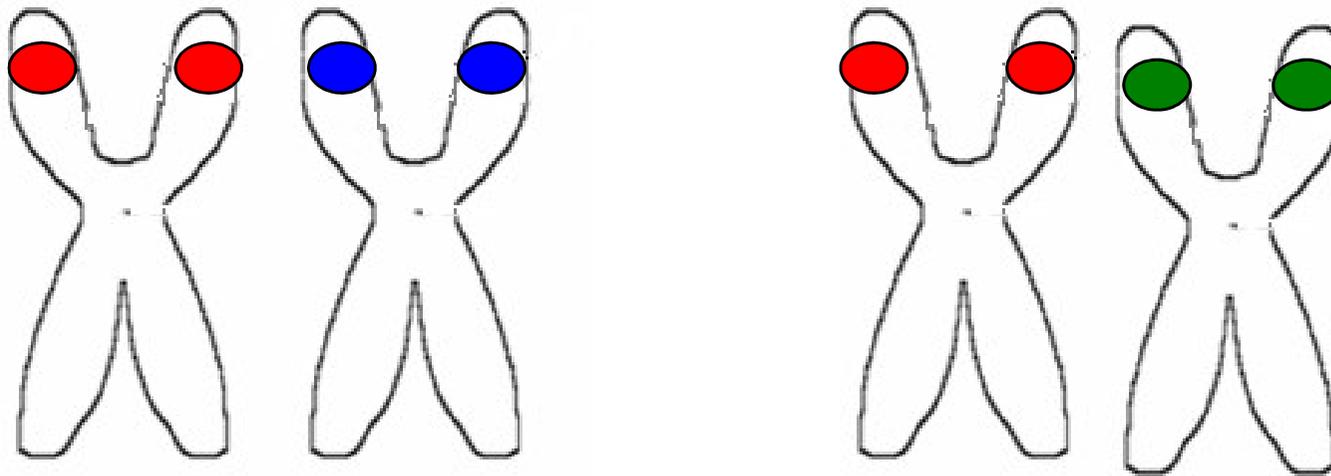


 Allèle A

 Allèle B

 Allèle O

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

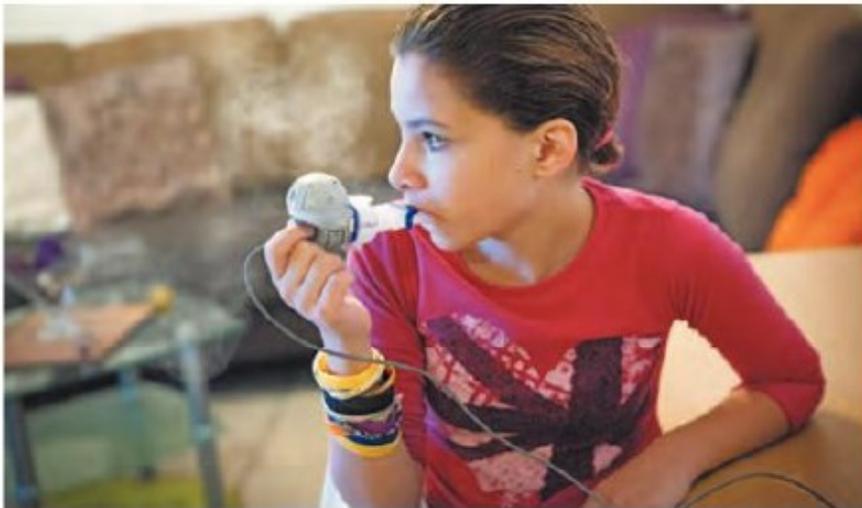


**Individu hétérozygote pour le gène  
responsable des groupes sanguins**

## 3 Un seul allèle fonctionnel peut parfois suffire

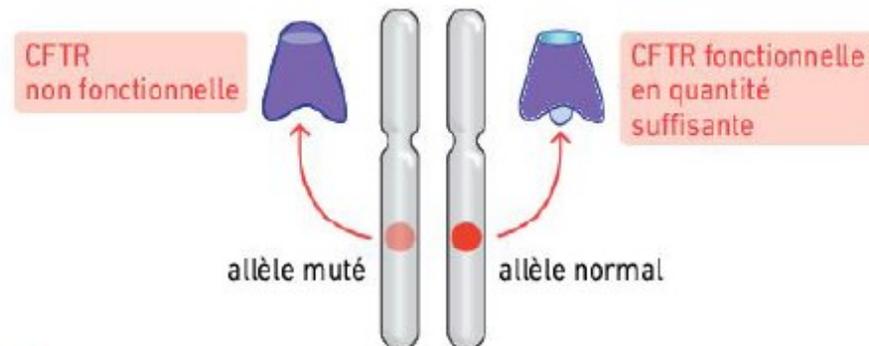
La mucoviscidose est une maladie génétique se caractérisant par la production d'un mucus anormalement visqueux, provoquant de graves troubles respiratoires et digestifs.

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 ( $\text{Cl}^-$ ) 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.

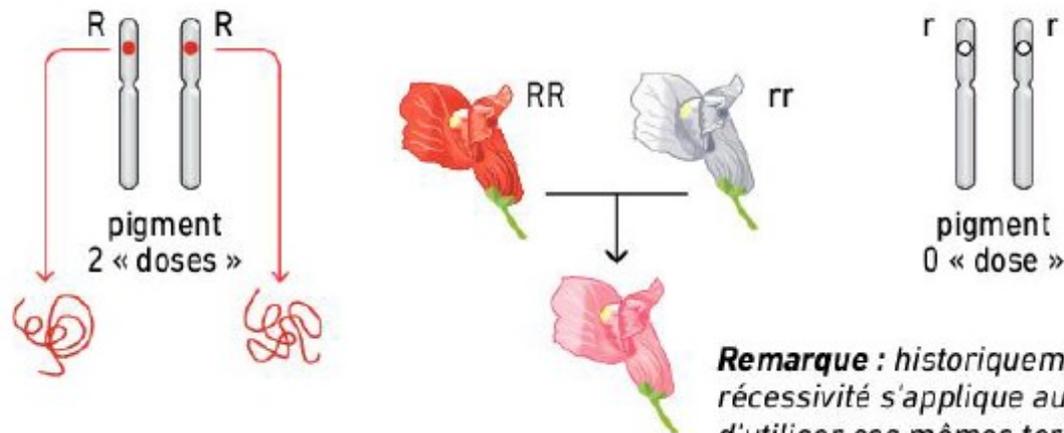
# Codominance

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)

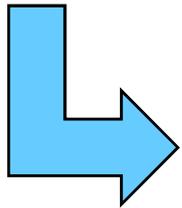


L'allèle est écrit avant une barre oblique symbolisant 1 chr. de la paire

# Conventions d'écriture du phénotype et du génotype

Gène 1 Allèle A et a  
Gène 2 allèle B et b

Si les deux gènes sont indépendants ( pas sur la même paire d'homologues)



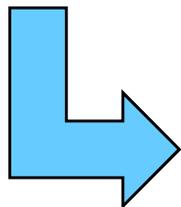
Génotype

★ (A//A,B//B)  
★ (A//a,B//b)  
★ (a//a, b//b) .....

Phénotype

★ [AB]  
★ [AB]  
★ [ab]

Si les deux gènes sont liés (sur la même paire d'homologues)



Génotype

★ (AB//AB)  
★ (AB//ab)  
★ (ab//ab) .....

Phénotype

★ [AB]  
★ [AB]  
★ [ab]