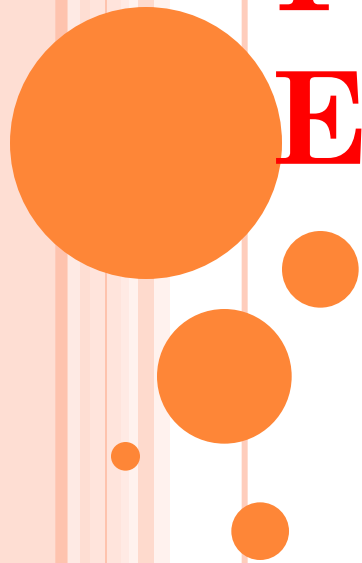


CHAPITRE 4 : GENOTYPE, PHENOTYPE ET ENVIRONNEMENT



INTRODUCTION :

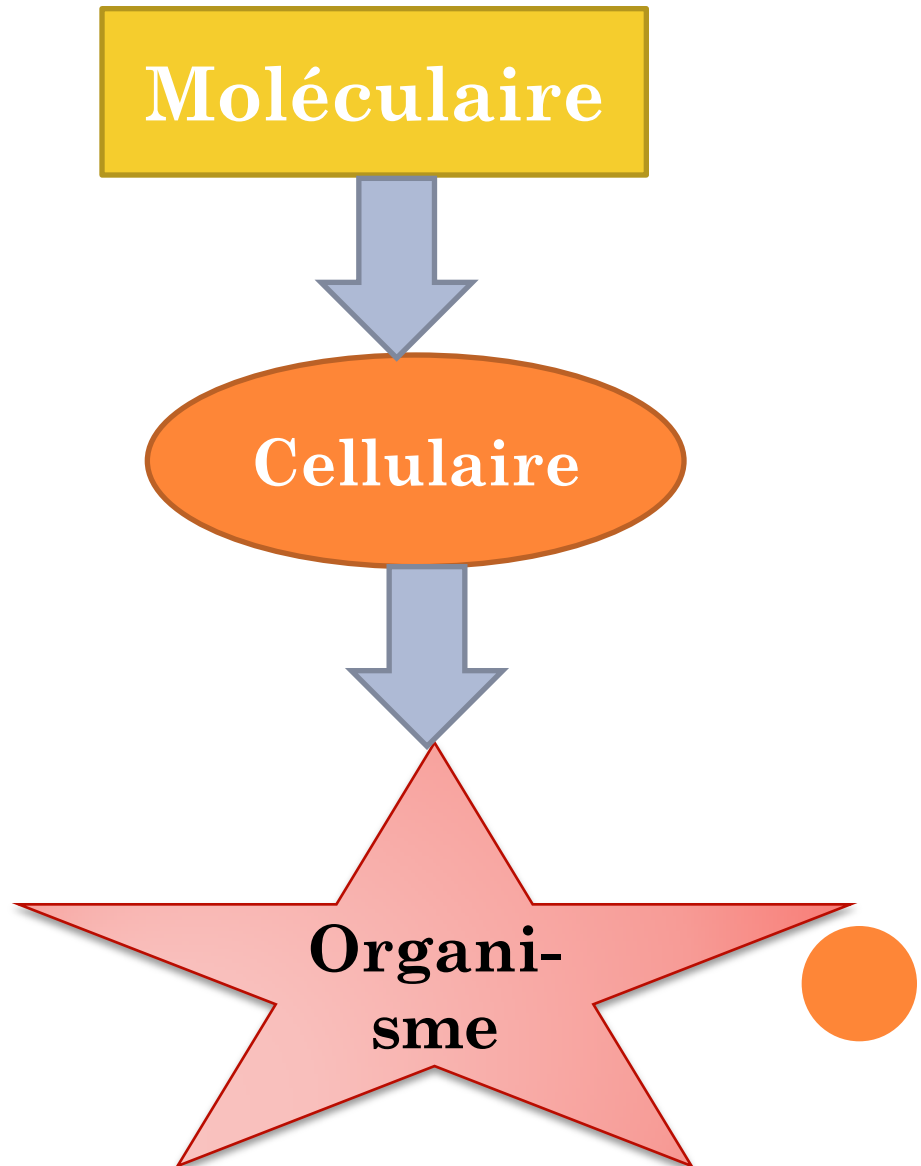
- On appelle phénotype l'ensemble des caractéristiques qui définissent tout être vivants : caractère morphologiques, anatomiques, physiologiques. On observe différentes échelles de phénotypes. Selon l'environnement le phénotype d'un individu peut être différent.
- Quelle relation peut-on établir entre les différentes échelles d'observation d'un phénotype ?
- Comment des facteurs de l'environnement peuvent-ils avoir une influence le phénotype ?



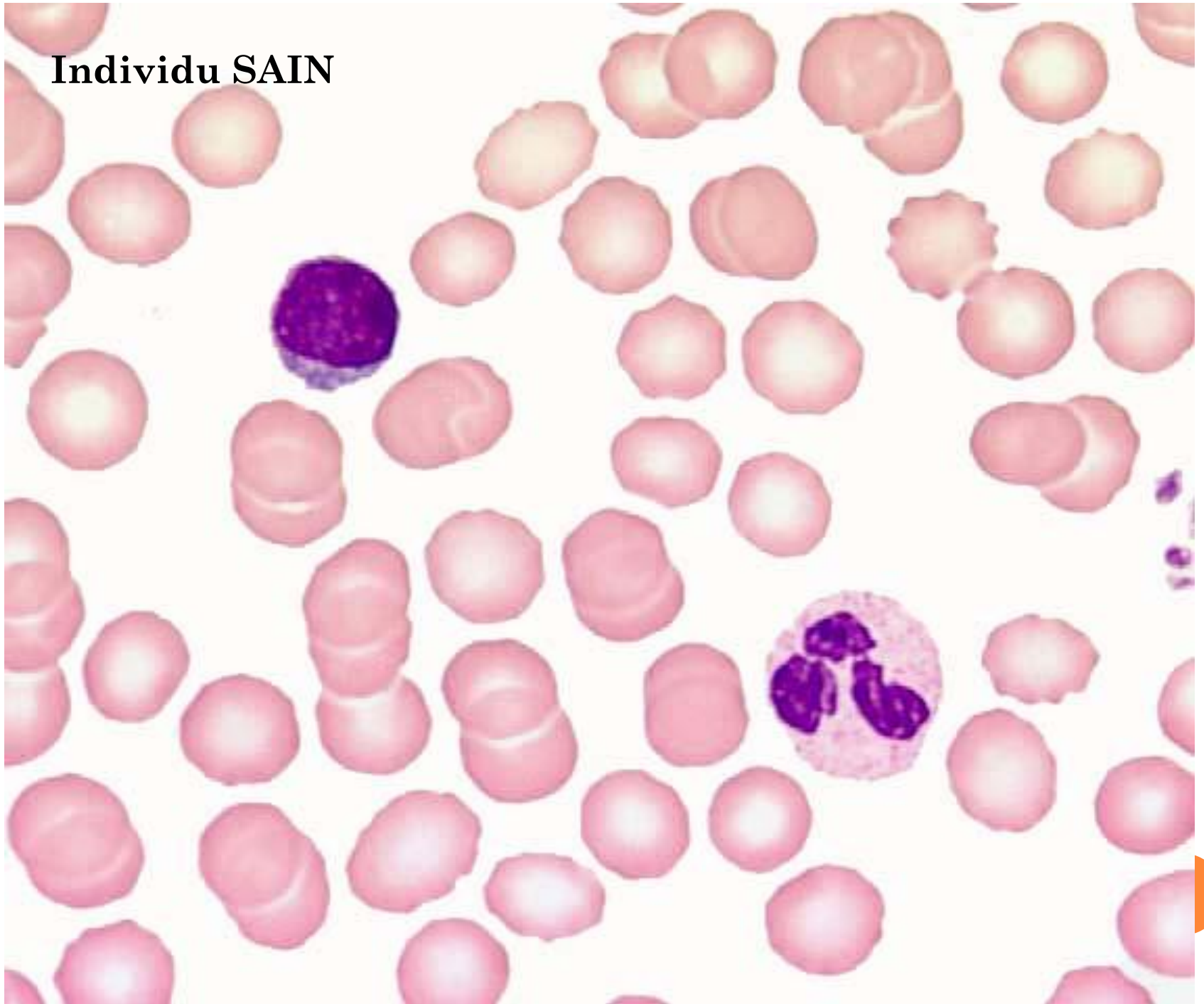


**I. LE PHÉNOTYPE
MOLÉCULAIRE DÉTERMINE
LE PHÉNOTYPE DES
AUTRES ÉCHELLES**

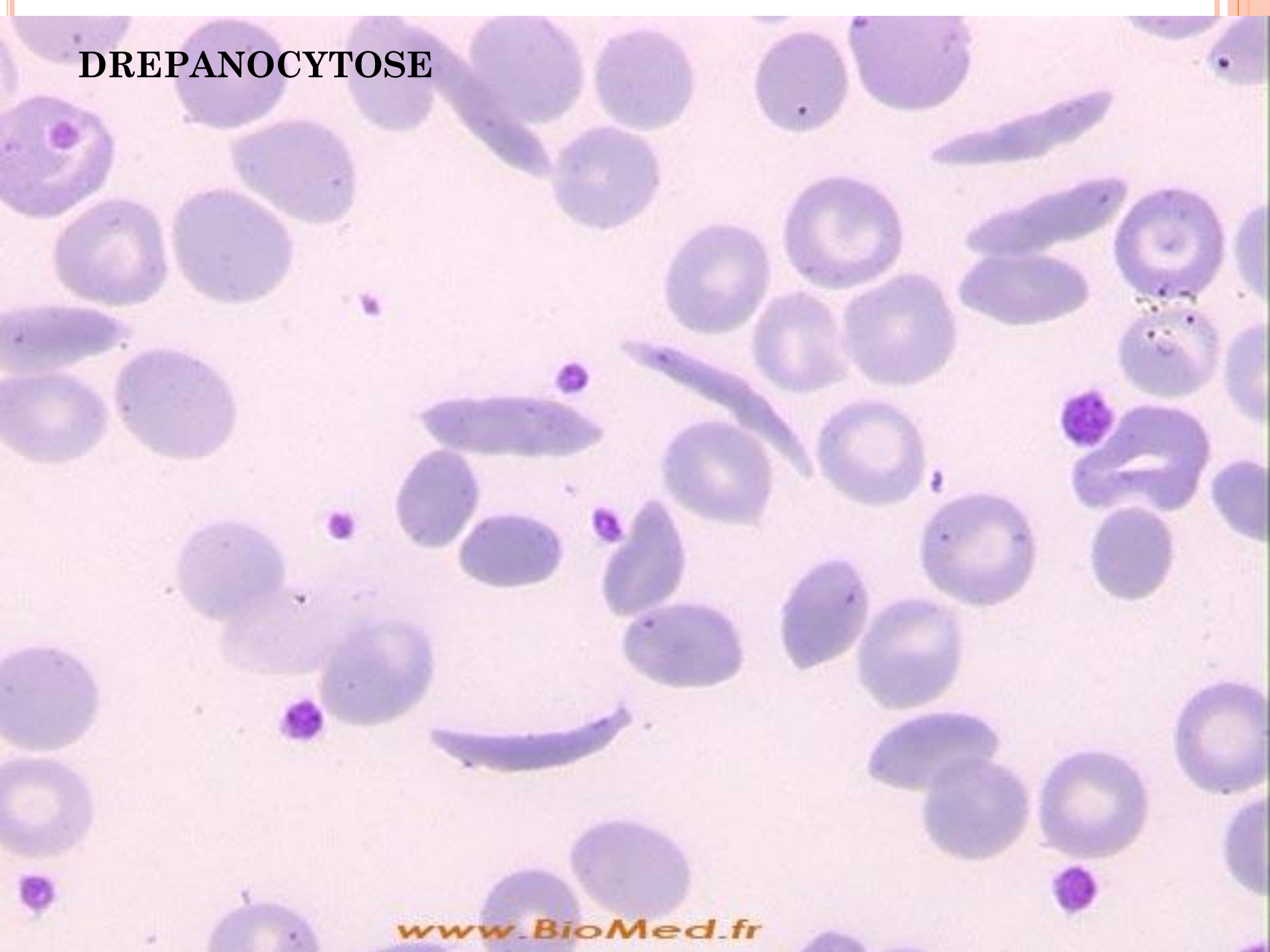
- Le phénotype, ensemble des caractéristiques d'un être vivant, peut être défini à chacun des niveaux d'organisation du vivant, de la molécule à l'organisme.
- L'étude des maladies génétiques montre que le phénotype moléculaire est la cause de symptômes constatés à l'échelle cellulaire et à l'échelle de l'organisme.

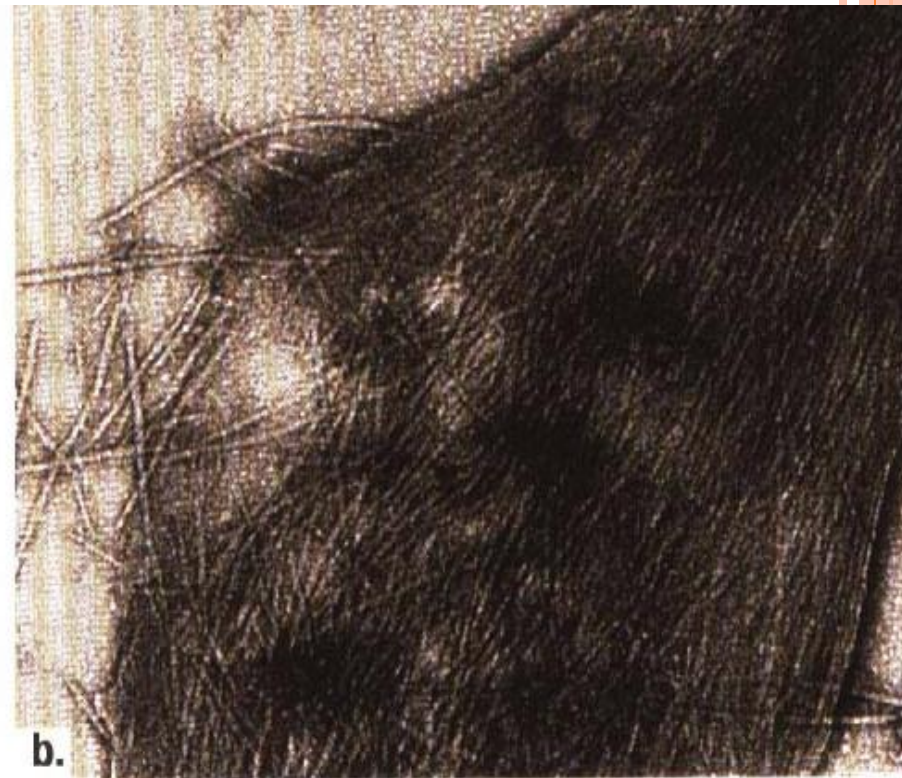
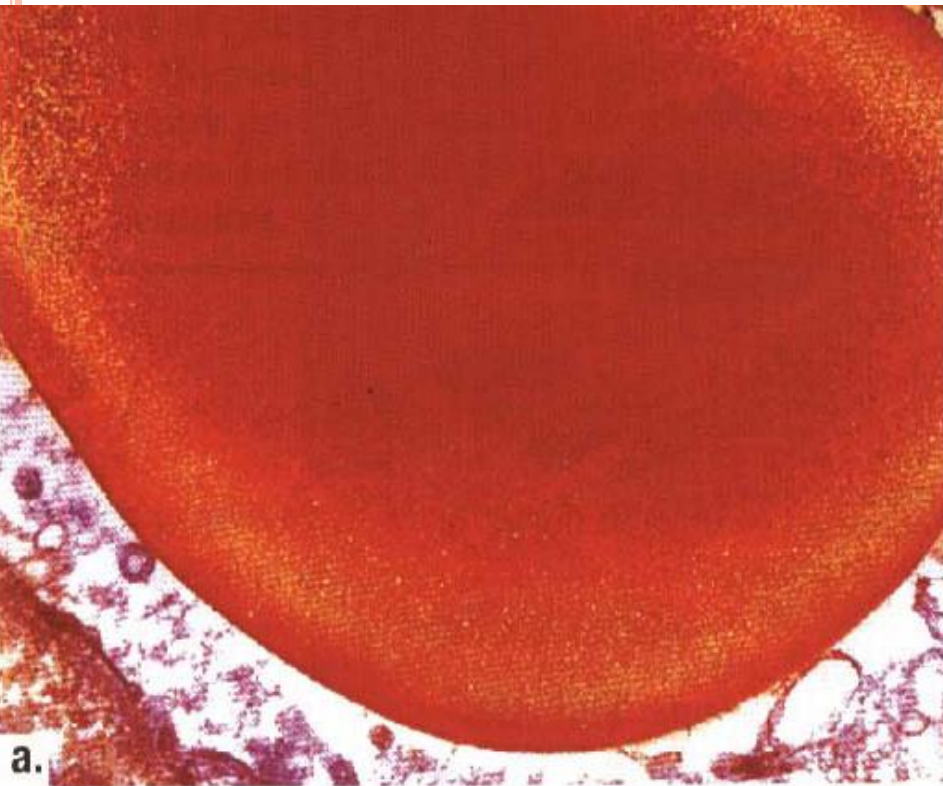


Individu SAIN



DREPANOCYTOSE





Deux états pour les molécules d'hémoglobine.

La molécule d'hémoglobine est une protéine, normalement dissoute dans le cytoplasme des hématies, c'est-à-dire des globules rouges. La solubilité de l'hémoglobine des malades atteints de drépanocytose est beaucoup plus faible que celle de l'hémoglobine normale.

a. Hémoglobine normale dissoute dans une hématie (M. E. T.).

b. Hémoglobine fibreuse dans une hématie (M. E. T.) chez un malade atteint de drépanocytose

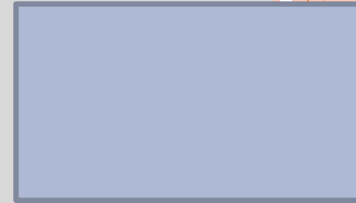
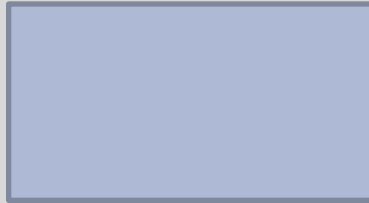
Molécule

Cellule

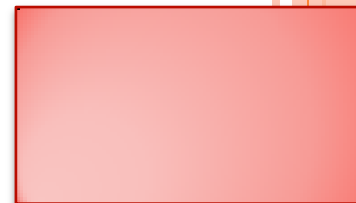
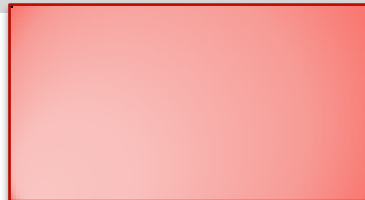
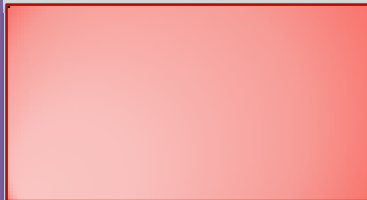
Organe

Individu

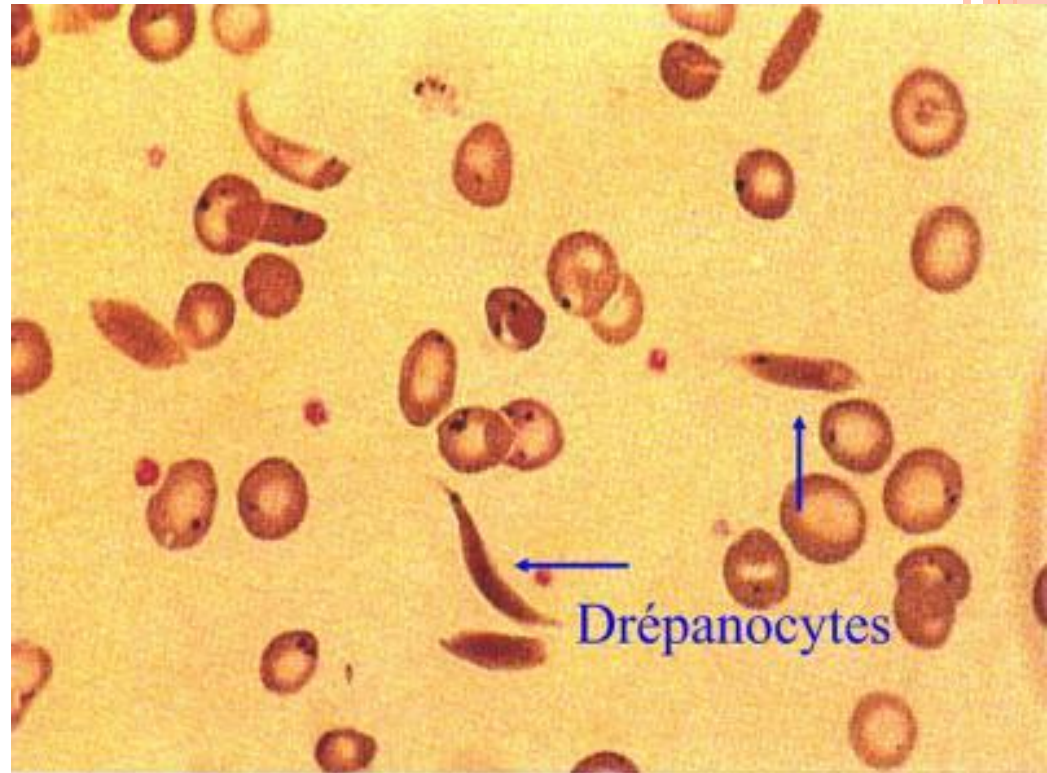
Normal



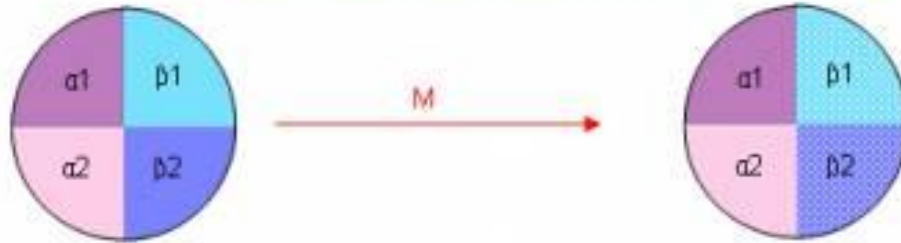
Drépanocytose



- Dans le cas de la **drépanocytose** par exemple, la nature de l'hémoglobine produite (**HbA ou HbS**) détermine la forme des hématies (arrondies ou en faucilles) et finalement l'état de l'individu (en bonne santé ou atteint d'anémie chronique).
- Ainsi on peut dire que le phénotype macroscopique repose sur le phénotype
 - **cellulaire**
- lui-même induit par le phénotype
 - **moléculaire.**



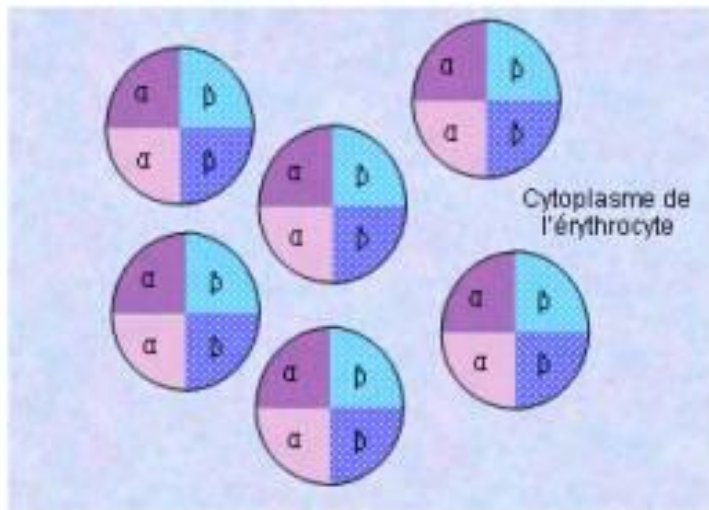
Explication moléculaire des modifications cellulaires affectant les érythrocytes du sang veineux d'un individu atteint de drépanocytose.



hbA : hémoglobine A normale

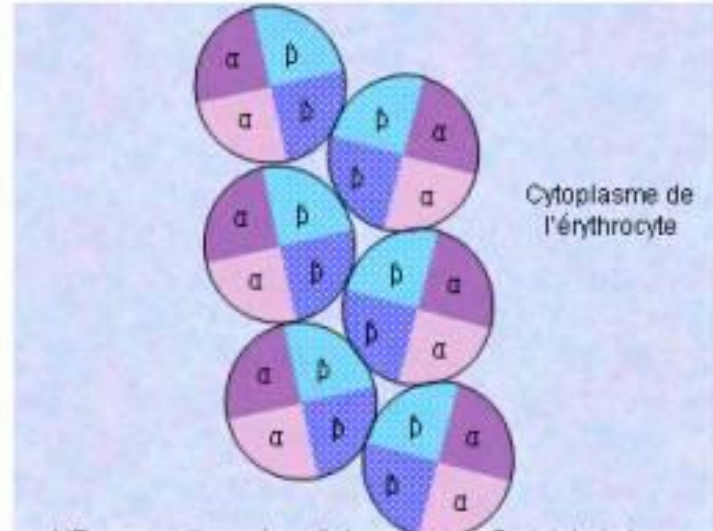
hbS : hémoglobine S

M → Mutation ponctuelle dans la β globine remplaçant le glutamate par la valine en position 6



Cytoplasme de l'érythrocyte

HbS transportant du dioxygène (oxyhémoglobine S), les érythrocytes sont normaux



Cytoplasme de l'érythrocyte

HBs sans dioxygène (hémoglobine S réduite), les érythrocytes sont falciformes.

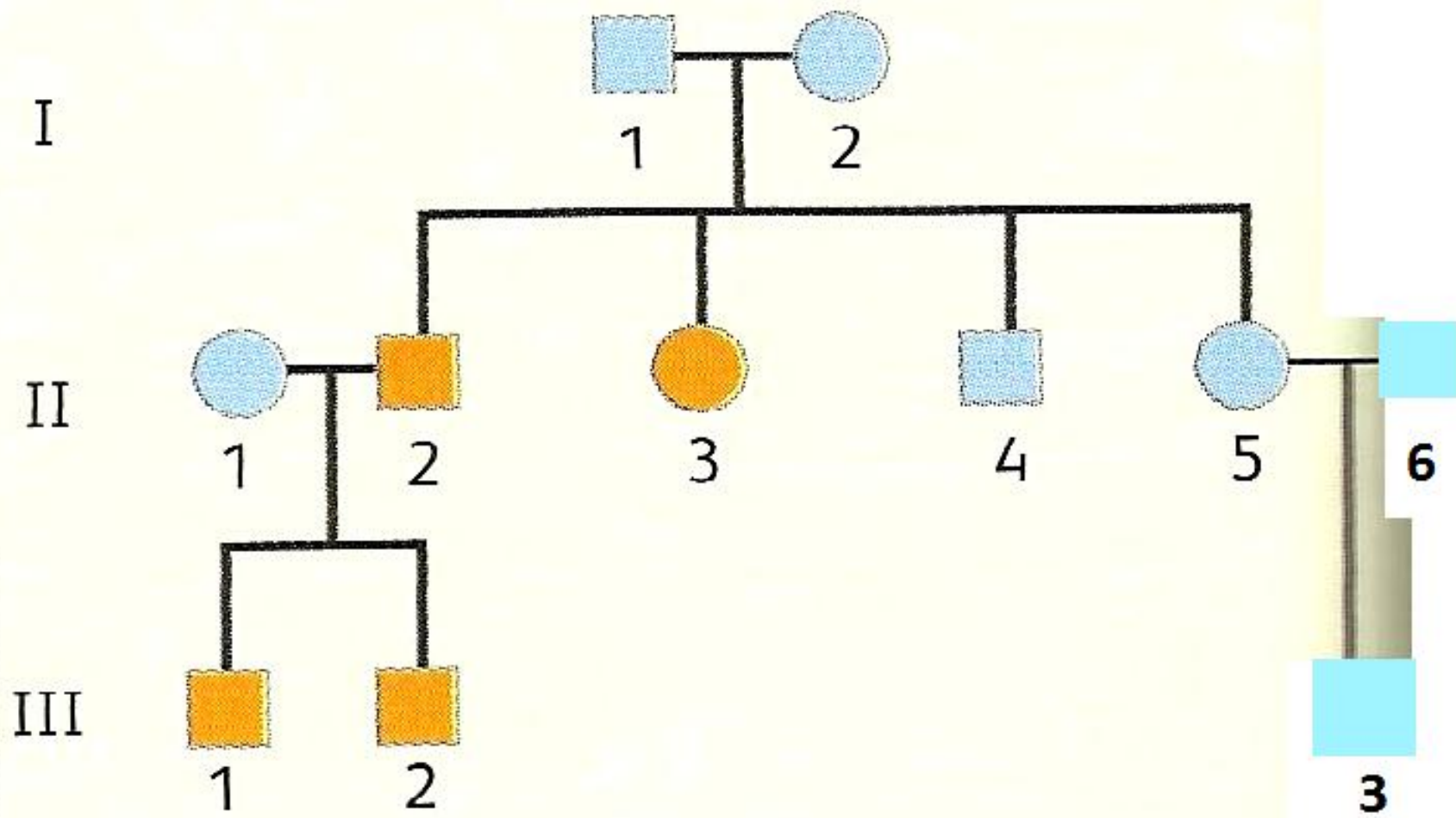




**II. LE PHÉNOTYPE
MOLÉCULAIRE EST LE
RÉSULTAT DE
L'EXPRESSION DES GÈNES.**

A decorative vertical bar on the left side of the slide, featuring a gradient from dark blue to light blue and several orange circles of varying sizes. The text is positioned to the right of this bar.

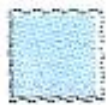
A. LE GÉNOTYPE DÉTERMINE LE PHÉNOTYPE



Femme non malade



Femme malade



Homme non malade



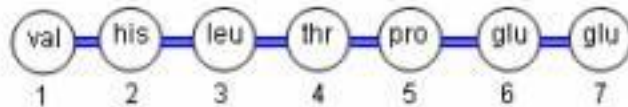
Homme malade

- L'ensemble des protéines qui se trouvent dans une cellule constitue son phénotype
 - **moléculaire.**
- L'étude de la drépanocytose montre que cette maladie est la conséquence de la mutation d'un allèle d'un gène qui peut conduire à la synthèse d'une protéine **aux acides aminés différents**, voire l'absence de synthèse de protéine.

drépanocytose : allèles et protéines- début de la séquence

GTGCACCTTACTCCAGAGGAG
CACGTGGAATGAGGTCCTC

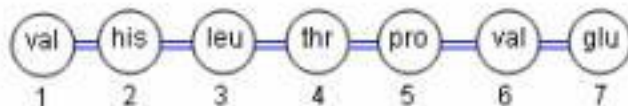
début de l'allèle A –(codon d'initiation supprimé)



début de la β globine de l'hémoglobine A

GTGCACCTTACTCCAGTGGAG
CACGTGGAATGAGGTCACCTC

début de l'allèle S –(codon d'initiation supprimé)



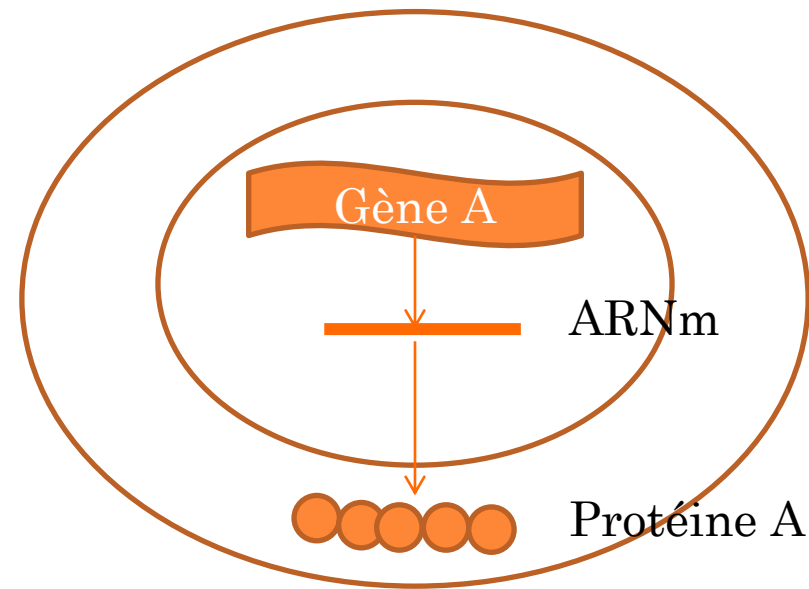
début de la β globine de l'hémoglobine S



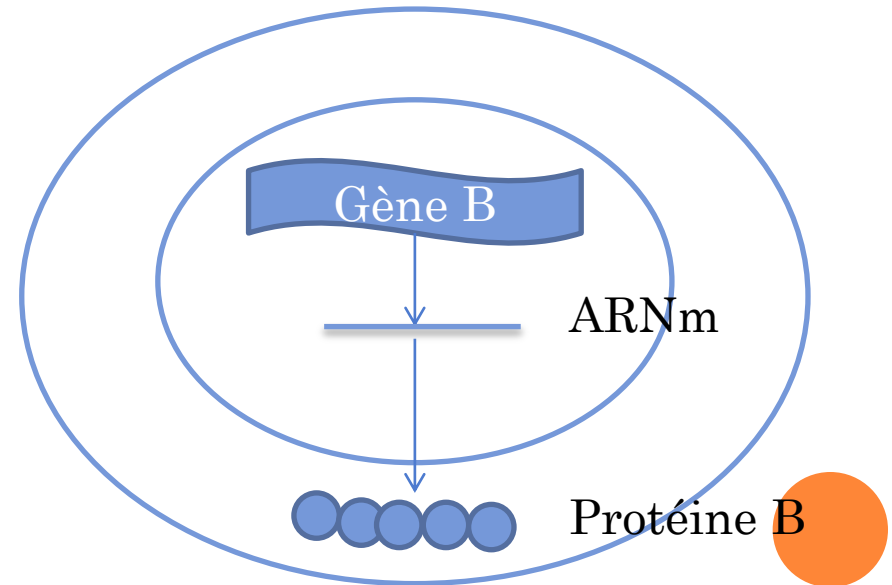


**B. LES CELLULES
N'EXPRIMENT PAS TOUTES
LES MÊMES GÈNES**

- Toutes les cellules d'un organisme possèdent la même information génétique. Cependant, leurs phénotypes moléculaires peuvent être
 - **différents.**
- Par exemple, les hématies contiennent de
- l'hémoglobine
- alors que les lymphocytes produisent
- des anticorps.
- Ainsi, les cellules spécialisées n'expriment qu'une partie de leur génome seulement.

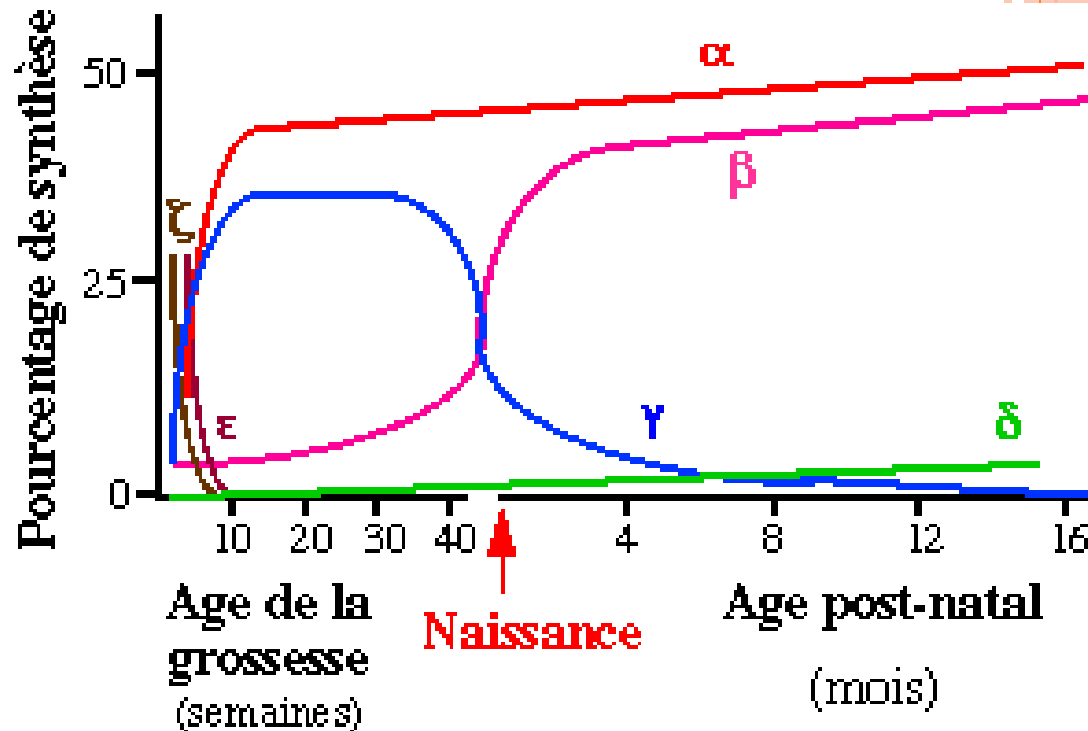


Cellule 1 : musculaire




Cellule 2: neurone

- Par ailleurs, un type cellulaire donné peut posséder un phénotype moléculaire **qui change au cours de la vie de l'organisme**.
- C'est ce que l'on constate avec la variation des chaînes de globines entrant dans la constitution de l'hémoglobine au cours de la vie embryonnaire, la vie fœtale et la vie postnatale.




L'expression des gènes est par conséquent finement régulée, dans l'espace et au cours du temps.



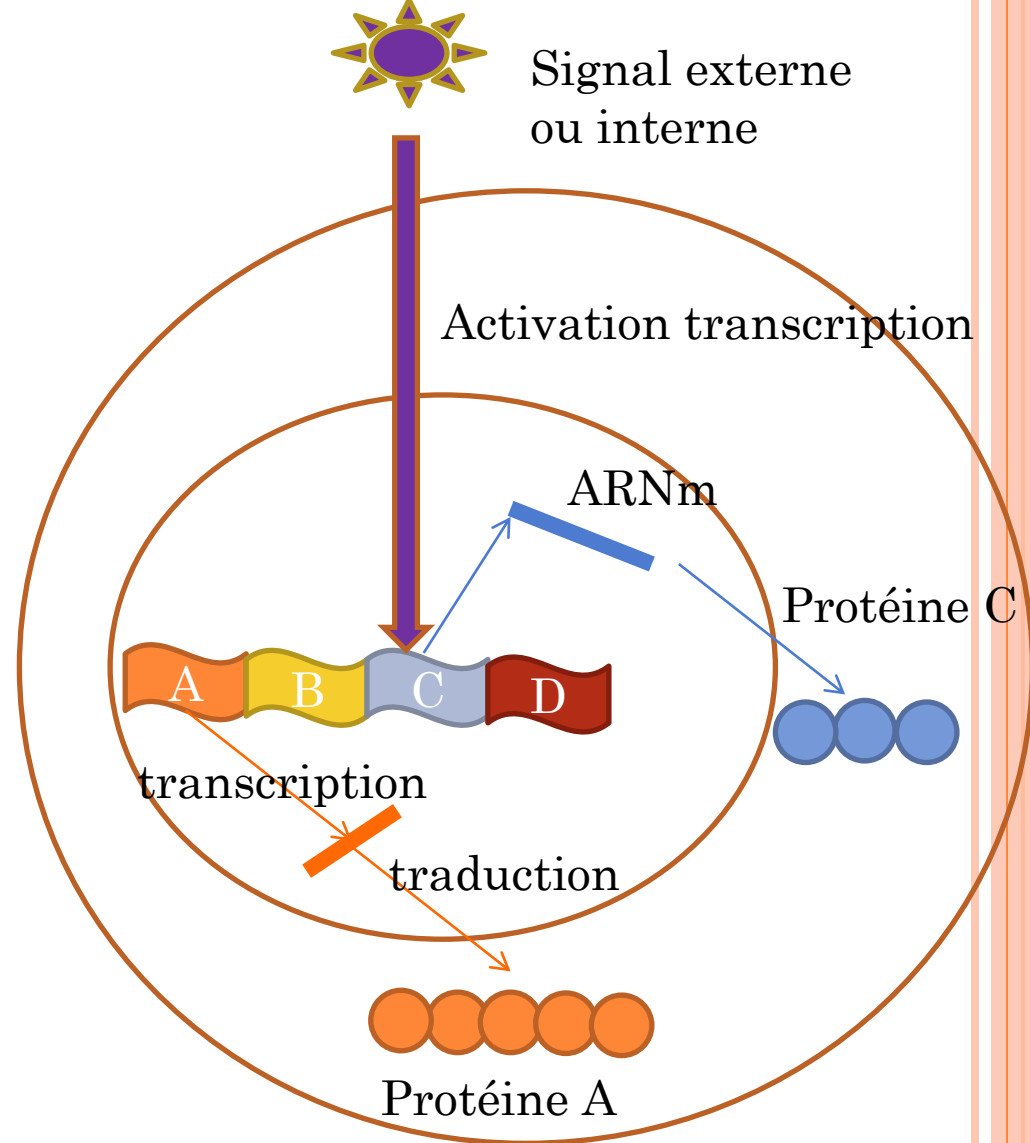
A decorative vertical bar on the left side of the slide, featuring a gradient from light to dark blue and several orange circles of varying sizes. The text is centered in a bold, yellow, serif font.

**III. LES FACTEURS
ENVIRONNEMENTAUX
INFLUENCENT LE
PHÉNOTYPE MOLÉCULAIRE**

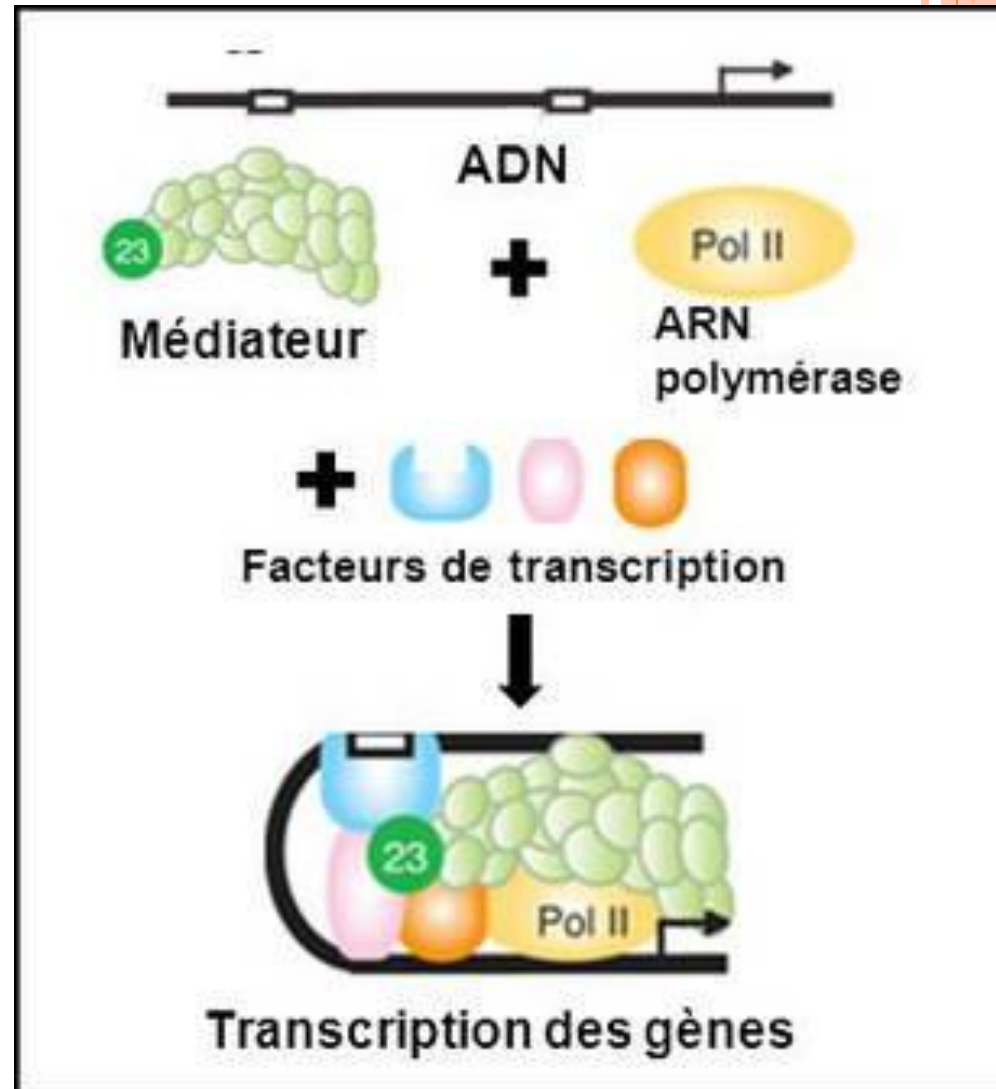


**A. LES FACTEURS
ENVIRONNEMENTAUX
PEUVENT MODULER
L'EXPRESSION DES GÈNES**

- Une partie des gènes est exprimée en permanence par les cellules : on dit que leur expression **est constitutive.**
- Les autres gènes ne sont exprimés qu'à la suite de la perception d'un ou plusieurs signaux : leur expression est **inductible.**



- En effet, des signaux internes ou externes à l'organisme, de nature très variée, sont susceptibles de déclencher la fixation sur l'ADN de protéines appelées
 - *facteurs de transcription.*
- Une fois fixés, ces facteurs de transcription interagissent avec l'ADN et l'ARN polymérase pour initier la transcription d'un gène.

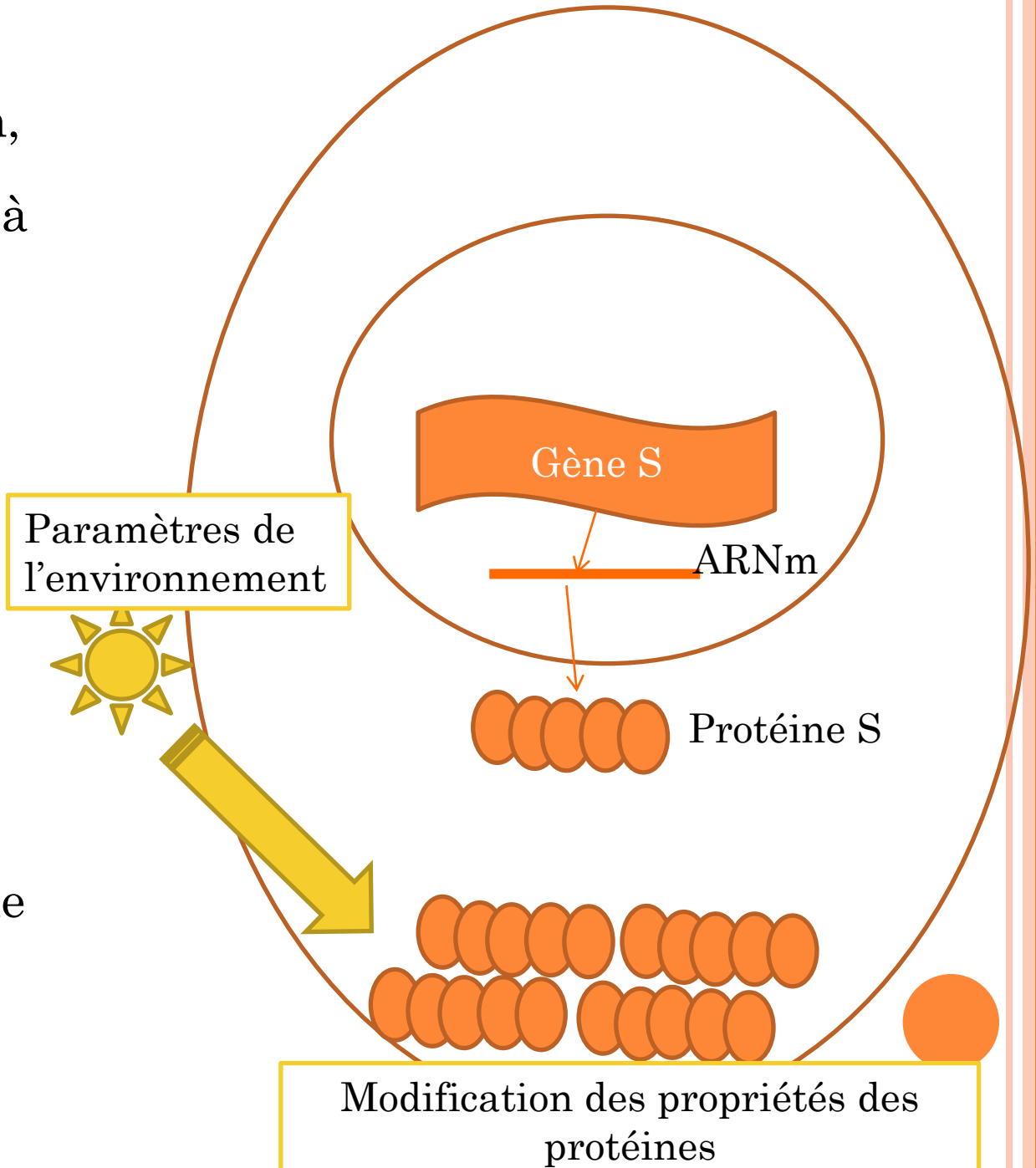




**B. LES FACTEURS
ENVIRONNEMENTAUX PEUVENT
AFFECTER LES PROPRIÉTÉS
DES PROTÉINES**

- Après leur formation, les protéines sont également soumises à l'action de facteurs environnementaux susceptibles de modifier leurs caractéristiques et donc le phénotype moléculaire.

- Par exemple, l'hémoglobine HbS devient insoluble et fibreuse dans des conditions de déshydratation ou de manque d'oxygène.

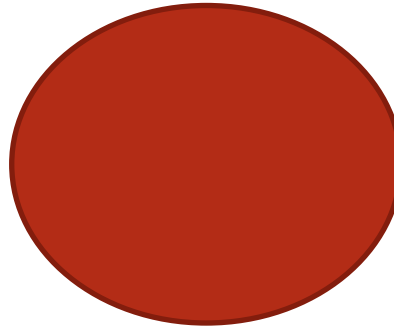


ALLELE

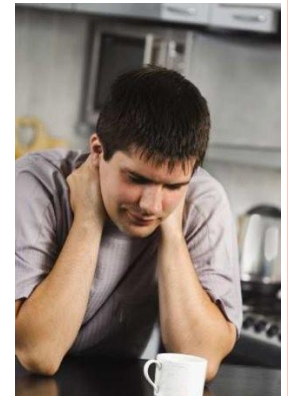
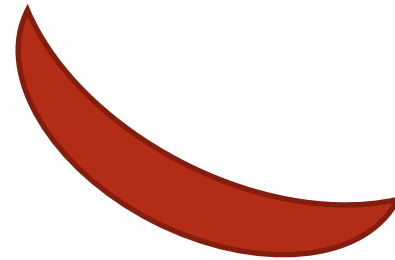
PROTEINE

CELLULE

CCAGAGGAG



CCAGTGGAG



Génotype

Phénotype moléculaire

Phénotype cellulaire

Phénotype de l'organisme

 Acide aminé



Conclusion :

Le phénotype macroscopique dépend du phénotype cellulaire, lui-même induit par le phénotype moléculaire.

L'ensemble des protéines qui se trouvent dans une cellule dépend :

- ✿ **du patrimoine génétique de la cellule (une mutation allélique peut être à l'origine d'une protéine différente ou de l'absence d'une protéine)**
- ✿ **de la nature des gènes qui s'expriment sous l'effet de facteurs internes et externes variés**