

## **I- L'information génétique (Du gène au caractère au fil des générations)**

### **1. Notion :**

L'information génétique est la source de la transmission des caractères héréditaires. Cette information est codée dans le matériel génétique ou dans un segment particulier de matériel génétique, qu'il s'agisse d'acide désoxyribonucléique (ADN) pour la plupart des êtres vivants ou d'acide ribonucléique (ARN) pour les rétrovirus.

L'étude de la transmission de cette information de génération en génération ainsi que l'étude du lien entre génotype (gènes) et phénotype (caractères), nous mènent à l'étude de l'ADN qui en est le support de l'information génétique et l'ARN qui permet sa traduction en caractères bien visibles.

### **1.1 Acide désoxyribonucléique (ADN) :**

#### **1.1.1 Présentation :**

L'acide désoxyribonucléique (ADN) est une molécule, présente dans toutes les cellules vivantes. Il renferme l'ensemble des informations nécessaires au développement et au fonctionnement d'un organisme. C'est aussi le support de l'hérédité car il est transmis lors de la reproduction, de manière intégrale ou non. Il porte donc l'information génétique (génotype) et constitue le génome des êtres vivants.

#### **1.1.2 Nature chimique et structure:**

L'ADN est formé par des bases azotées (Adénine, thymine, cytosine et guanine), associées à un sucre : le désoxyribose, formant ainsi des nucléosides. Ces nucléosides s'associent à leur tour à des groupements phosphates pour former des nucléotides, dont la chaîne forme un brin d'ADN.

L'ADN se trouve le plus souvent en double hélice, formée suite à l'enroulement de deux brins complémentaires toutes les 10 paires de bases.

Il existe plusieurs structures différentes de l'ADN, dont la plus répandue et celle dite structure B. C'est une structure très stable en double hélice dotée d'une rotation vers la droite.

Parmi les structures importantes nous citons également la structure A, plus courte et large que la structure B, et la structure Z caractérisée par des tours d'hélice plus longs et quasi rectangulaires.

### **1.1.3 Duplication de l'ADN et transmission de l'information génétique :**

L'ADN est le support de l'information génétique. Il permet le transfert des caractères dits héréditaires de génération en génération grâce à sa duplication au cours de la phase S de l'interphase. Cette duplication permet l'obtention de deux molécules d'ADN identiques entre-elles et identiques à la molécule de base. Ce processus peut se résumer dans les étapes suivantes :

- Ouverture de la double hélice d'ADN par une enzyme dite ADN hélicase.
- Formation des brins complémentaires de chacun des deux brins de la molécule grâce à l'ADN polymérase.
- Vérification de l'ADN au cours de la phase G2 de l'interphase.

Malgré la vérification de l'ADN, il arrive que des erreurs dans la duplication aient lieu spontanément ou sous l'influence de l'environnement. C'est modifications sont connues sous le nom de Mutations génétiques.

## **1.2 Acide ribonucléique (ARN) :**

### **1.2.1 Présentation :**

L'ARN est une molécule biologique très proche chimiquement de l'ADN et il est d'ailleurs en général synthétisé dans les cellules à partir d'une matrice d'ADN dont il est une copie. Les cellules vivantes utilisent en particulier l'ARN comme un support intermédiaire des gènes (génotype) pour synthétiser les protéines dont elles ont besoin (phénotype).

### **1.2.2 Nature chimique et structure:**

Tel qu'évoqué ci-dessus, l'ARN est chimiquement proche de l'ADN. Il est constitué également de bases azotées (Adénine, Uracile, Cytosine et Guanine), d'ose (ribose) et de groupement phosphate.

Contrairement l'ADN, l'ARN se trouve le plus souvent en simple brin constitué de la succession de nucléotides. Les doubles hélices d'ARN existent également, bien que rares. Elle diffère de celles de l'ADN par la présence de l'Uracile au lieu de la Thymine ainsi que par les paires de nucléotides dans un tour d'hélice qui est au nombre de 11 dans les molécules d'ARN (10 pour l'ADN).

L'ARN peut également former des structures secondaires ou tertiaires, selon le type et la fonction.

### **1.2.3 Principaux types d'ARN :**

Il existe plusieurs types d'ARN impliqués dans différentes réactions. Les plus importants sont l'ARN<sub>m</sub>, l'ARN<sub>t</sub> et l'ARN<sub>r</sub>.

**1.2.3.1 ARNm ou messenger :**

L'ARNm est la copie d'une partie de l'ADN, synthétisée à partir d'un brin d'ADN grâce à l'ADN polymérase. Ce processus est connu sous le nom de transcription qui a lieu dans le noyau (chez les eucaryotes).

L'ARNm se trouve en simple brin capable de franchir les pores nucléaires. Son rôle principal est donc le transfert de l'information génétique du noyau vers le cytoplasme (chez les eucaryotes). Il sert de support à la synthèse de protéines.


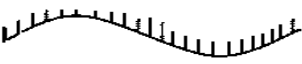
**1.2.3.2 ARNt ou transporteur :**

L'ARNt est facilement reconnaissable grâce à sa structure en forme de trèfle. Il est doté de quatre sites différents : la boucle T.C, la boucle D, le site de l'AA et la boucle anticodon. Il se trouve dans le cytoplasme et a pour rôle la traduction des codons en Acides aminés.

**1.2.3.3 ARNr ou ribosomique :**

L'ARNr est un ARN constitué de deux sous unités, une grande et une petite. Les deux sous-unités se trouvent libre dans le cytoplasme, on dit que l'ARNr est inactif. Son activation dépend de la présence d'un ARNm pour la traduction. Les ribosomes représentent 80% des ARN d'une cellule, leur rôle est la lecture de l'information génétique transcrite par l'ARNm.

**Tableau 1 : Principales différences entre ADN et ARN**

	<b>ADN</b>	<b>ARN</b>
<b>Fonction</b>	Support de l'information génétique.	Copie d'une portion de l'ADN
<b>Sucre</b>	<b>Désoxyribose</b>	<b>Ribose</b>
<b>Bases</b>	Adénine, Guanine, Thymine, Cytosine.	Adénine, Guanine, Uracile, Cytosine.
<b>Structure</b>	2 brins enroulés en double hélice. 	1 brins plus court que l'ADN. 

## II- Les mutations génétiques

### 1. Notion de mutation :

Une mutation est une modification de l'information génétique qui intervient au niveau de la séquence d'ADN d'une cellule donnée (ou d'ARN chez les rétrovirus). Les mutations peuvent intervenir spontanément lors de la division cellulaire ou sous l'influence d'agents (environnementaux) qu'on appelle **agents mutagènes**. Les mutations qui touchent les chromosomes des cellules somatiques sont dites autosomales. Les mutations qui touchent les chromosomes sexuelles des cellules germinales, elles sont responsables de l'évolution génétique des êtres vivants vu qu'elles sont transmissibles d'une génération à une autre.

### 2. Types de mutations :

Il existe plusieurs types de mutations :

**2.1 Mutations chromosomiques** : Elles correspondent à des cassures ou des remaniements de chromosomes, visibles au niveau du caryotype (=arrangement standard de l'ensemble des chromosomes d'une cellule au microscope).

**2.2 Mutation ponctuelles** : elles correspondent à la modification d'une seule paire de bases azotées dans la molécule d'ADN. Elles sont invisibles au niveau du caryotype. On en distingue trois types :

**2.2.1 Mutation par substitution** : C'est le changement d'un nucléotide par un autre. Thalassémie 1.

**2.2.2 Mutation par addition** : C'est l'insertion d'un nucléotide supplémentaire. Thalassémie 5.

**2.2.3 Mutation par délétion** : C'est la perte d'un ou plusieurs nucléotides. Thalassémie 8 (délétion de CTTT).

Les derniers types de mutations décalent le cadre de lecture des molécules d'ADN et d'ARN.

#### NB :

- Les caryotypes sont préparés en général sur des cellules mises en culture. Puis additionnées de colchicines en suite placées dans un milieu hypotonique. L'observation fait parfois recours à l'inflorescence.
- Les thalassémies sont des hémoglobinopathies qui se traduit par une anémie très importante suite à une déficience de synthèse d'une ou de plusieurs chaînes de l'hémoglobine.

Selon le type et la partie du génome touchée, une mutation peut avoir plusieurs conséquences et peut être transmissible ou non d'une génération à l'autre.