

Génétique

PRÉSENTATION

La génétique est l'étude de la transmission des gènes des parents à leur descendance, et de leur expression, c'est-à-dire de l'apparition de caractéristiques physiques, biochimiques et parfois comportementales données (*voir [hérédité](#)*).

Les généticiens déterminent les mécanismes et les lois de transmission héréditaire par lesquels les descendants obtenus par reproduction sexuée ressemblent, plus ou moins, à leurs parents. La génétique étudie également la fréquence des gènes et de leurs associations dans les populations biologiques (génétique des populations). La génétique a conduit aux découvertes les plus importantes de la biologie moderne. Aujourd'hui, les généticiens peuvent implanter dans des organismes qui en sont dépourvus des gènes « intéressants », comme la résistance à un virus, au froid, ou la capacité à synthétiser une hormone ou une molécule curative : c'est le génie génétique.

APPARITION DE LA GÉNÉTIQUE

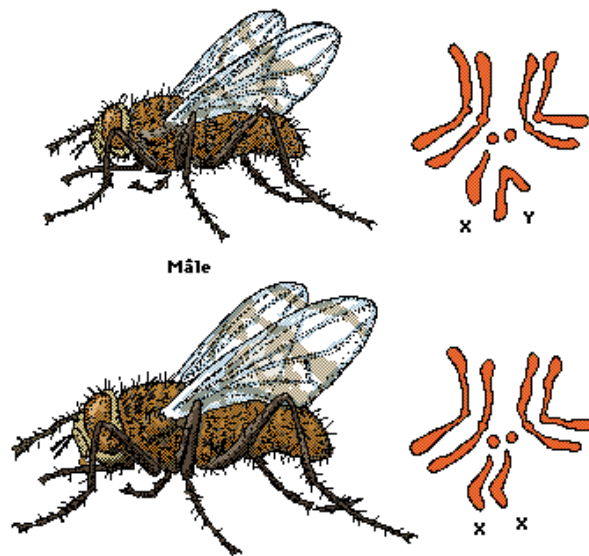


Gregor Mendel

Prêtre et botaniste autrichien, Gregor Mendel a établi ce que l'on appelle aujourd'hui les « lois de Mendel », principes fondateurs de la génétique. Ses travaux, publiés en 1863, sont passés inaperçus à l'époque et ne sont redécouverts qu'en 1900.

Le terme génétique fut inventé, en 1906, par le biologiste britannique William Bateson. C'est en effet au début du siècle que naquit cette science, avec des chercheurs tels Hugo De Vries, Correns et Bateson, qui redécouvrirent indépendamment, en 1900, les travaux du botaniste autrichien Gregor Mendel. Bien que ces derniers aient été publiés en 1865, ils avaient été pratiquement ignorés depuis. Mendel décrivait des modalités de transmission sur des petits pois : sept paires de caractères distincts apparaissaient dans différentes variétés de pois (comme l'aspect des graines, lisse ou ridé). Il avait constaté que ces caractères étaient transmis par les parents comme des unités séparées et que chacune d'elles était transmise indépendamment des autres (voir Mendel, lois de). Les unités décrites par Mendel furent plus tard appelées gènes.

BASES PHYSIQUES DE L'HÉRÉDITÉ : LA GÉNÉTIQUE MOLÉCULAIRE



© Microsoft Corporation. Tous droits réservés.

Chromosomes de drosophile

Peu après la redécouverte des travaux de Mendel, W. S. Sutton et R. Boveri firent le rapprochement entre les modes de transmission héréditaire décrits par Mendel et le déplacement des chromosomes au cours de la division cellulaire. Les scientifiques supposèrent donc que les entités d'hérédité mendéliennes, ou gènes, étaient portées par les chromosomes. Cette hypothèse déclencha des études intensives sur la division cellulaire et la transmission des caractères. À présent, on sait que chaque chromosome est constitué de nombreux gènes, localisés en des sites précis, appelés locus.

Cinquante ans après la naissance de la génétique et l'explication des modes de transmission héréditaire par les gènes, deux grandes questions restaient sans réponse : comment les chromosomes et leurs gènes sont-ils reproduits d'une cellule à l'autre et comment contrôlent-ils la structure et le comportement des êtres vivants ? Deux généticiens américains, George Wells Beadle et Edward Lawrie Tatum, découvrirent le premier indice au début des années 1940. Leurs études sur les champignons unicellulaires *Neurospora* et *Penicillium* permirent de découvrir que les gènes contrôlent la synthèse des enzymes, chacune étant produite par un gène spécifique. Ces travaux furent le point de départ d'études sur la nature chimique du gène.

Génétique et ADN



© Microsoft Corporation. Tous droits réservés.

Structure et répllication de l'ADN

On savait que les chromosomes sont constitués de deux espèces chimiques, des protéines et des acides nucléiques. Les protéines furent tout d'abord considérées comme la substance fondamentale déterminant l'hérédité, mais, en 1944, le bactériologiste canadien Oswald Theodore Avery démontra que le support matériel de l'hérédité est en fait l'acide désoxyribonucléique (ADN). Pour cela, il isola l'ADN d'une souche de bactéries et l'introduisit dans une autre souche. Cette dernière non seulement acquit les caractéristiques de la première souche, mais les transmet aux générations suivantes.

À cette époque, on savait également que l'ADN est constitué d'unités appelées nucléotides. Chaque nucléotide contient un phosphate, un sucre appelé désoxyribose et l'une des quatre bases azotées suivantes : adénine (A), thymine (T), guanine (G) et cytosine (C). En 1953, les généticiens James Watson et Francis Crick déterminèrent la structure spatiale, en double hélice, de l'ADN. Cette découverte permit enfin de comprendre comment l'ADN et l'information génétique sont répliqués lors des divisions cellulaires.

En effet, l'ADN est composé de deux longs brins formant une double hélice, semblable à une longue échelle en spirale. Pour créer une réplique identique de la molécule d'ADN, les deux brins se déroulent, puis se séparent au niveau des liaisons hydrogènes qui relient les bases en vis-à-vis (les barreaux de l'échelle). Par l'action d'enzymes spécifiques, les bases contenues dans le cytoplasme de la cellule s'associent alors aux bases libres des deux brins pour former deux nouvelles hélices d'ADN. Un chromosome étant une longue molécule d'ADN double brin, la production de deux doubles hélices identiques conduit à la formation de deux chromosomes identiques.

Cette découverte marqua l'une des mutations les plus spectaculaires de la biologie (et des sciences en général), l'hérédité étant désormais considérée au niveau de ses mécanismes les plus fins, marquant ainsi la naissance de la génétique moléculaire, et, de façon plus générale, celle de la biologie moléculaire. Il restait à savoir comment l'ADN contrôle la formation des protéines, composés fondamentaux de tout processus biologique. Car les protéines non seulement sont les constituants majeurs de la plupart des structures cellulaires, mais elles contrôlent la quasi-totalité des réactions chimiques qui ont lieu chez les organismes vivants. Chaque protéine est constituée d'un ou de plusieurs polypeptides, un polypeptide étant une chaîne d'acides aminés. Vingt acides aminés différents peuvent entrer dans la composition d'un polypeptide. Le nombre, le type et l'ordre des acides aminés dans la chaîne polypeptidique déterminent la structure et la fonction de la protéine.

Code génétique et ARN messager

Dès la découverte de la synthèse des protéines par les gènes, les scientifiques ont tenté de déterminer le code permettant à la cellule de convertir un fragment d'ADN en une protéine, c'est-à-dire une séquence de bases nucléotidiques en une séquence d'acides aminés. Dix ans après les travaux de Watson et Crick, ce code génétique fut défini et biologiquement mis en évidence. Trois bases successives, les triplets ou codons, déterminent le choix d'un acide aminé particulier, à l'exclusion de tout autre. La séquence d'acides aminés d'une protéine est donc déterminée par une succession de triplets dans la molécule d'ADN.

Cette découverte fut liée à l'étude d'un autre groupe d'acides nucléiques : les acides ribonucléiques (ARN). On découvrit que la conversion de l'ADN en polypeptide est indirecte et s'effectue en passant par une molécule intermédiaire, l'ARN messenger (ARNm). Les deux brins de l'ADN se déroulent, et l'un d'eux sert de matrice à la formation de l'ARN messenger. Ce processus est très semblable à la formation d'un brin complémentaire de l'ADN au cours de la division de la double hélice. Il comporte toutefois une différence notable : dans l'ARN, l'uracile (U) remplace la thymine de l'ADN et s'apparie avec l'adénine, sa base complémentaire. Ce processus est appelé transcription. L'ARNm est ensuite lu par les ribosomes de la cellule, qui synthétisent la chaîne protéique correspondante : c'est la traduction.

Transmission à la descendance

C'est grâce au processus de méiose, à l'origine de la formation des gamètes, que chaque parent peut fournir à sa descendance un exemplaire de ses gènes. Ce processus diffère de la mitose (division « classique » des cellules) par un point important : un seul élément de chaque paire de chromosomes (homologues et hétérologues) est transmis à chaque cellule-fille (au cours de la mitose, chaque nouvelle cellule reçoit une paire de chaque chromosome). Ainsi, chaque gamète est haploïde (il contient un seul lot de chromosomes). Lorsque deux gamètes fusionnent, lors de la fécondation, la cellule (zygote) résultante contient une paire de chaque chromosome, dont une moitié vient de l'un des parents et l'autre moitié est issue de l'autre parent. Les chromosomes étant le support physique des gènes, ceux-ci sont transmis de la même façon.

Ainsi, chaque gène est présent en deux exemplaires dans toutes les cellules d'un organisme diploïde (sauf dans ses gamètes). Ces deux exemplaires peuvent se présenter sous deux formes différentes (les allèles). Par exemple, dans le cas d'un gène codant pour la couleur d'une fleur, l'un des allèles peut coder pour la couleur jaune, un autre pour le blanc, etc. L'expression des deux gènes de la paire dépend de la force respective des allèles (voir Gène).

GÉNÉTIQUE DES POPULATIONS

Dans les années 1940, des généticiens tel **John Haldane** établirent des modèles mathématiques démontrant que les théories de Mendel ne sont pas incompatibles avec celles de l'évolution par la sélection naturelle.

Ainsi fut établie la notion de valeur sélective d'un génotype. Plus la valeur sélective est élevée, plus le génotype (et les gènes qui en sont responsables) sera maintenu dans une population. On peut également attribuer une valeur sélective à l'ensemble d'une population, ce qui peut expliquer son maintien dans son environnement. Le concept de valeur sélective permet d'expliquer les modifications progressives des génotypes d'une population, et ainsi l'apparition de nouvelles espèces. Dans une population à l'équilibre par rapport à son environnement, les fréquences relatives des différents gènes sont caractéristiques de cette population, et se maintiennent de génération en génération. En outre, pour un gène donné, l'hétérozygotie (présence de deux allèles différents) est la règle générale.

Par exemple, dans les populations où le paludisme sévit de façon endémique, on a constaté que la fréquence du gène de l'anémie falciforme est bien plus élevée que dans les autres populations, avec un grand nombre d'individus hétérozygotes (un allèle normal, un allèle « malade »). C'est que la présence de cet allèle confère aux individus hétérozygotes un avantage vis-à-vis de l'agent du [paludisme, Plasmodium falciparum](#) : ce dernier ne peut pas se développer dans les hématies de ces individus, dont la forme est intermédiaire entre la forme saine et la forme malade. En contrepartie, l'incidence de l'anémie falciforme elle-même (individu homozygote) est élevée, car la probabilité de recevoir deux allèles anormaux est augmentée. L'avantage sélectif conféré par l'hétérozygotie est donc supérieur aux pertes occasionnées par les cas d'homozygotie.

Si, dans cet exemple, l'intérêt de l'hétérozygotie est facile à expliquer, ce n'est pas le cas pour un grand nombre de gènes, pour lesquels l'hétérozygotie ne semble pas procurer d'avantage particulier. Les modèles mathématiques de sélection aboutissent, au contraire, à l'homogénéisation des gènes d'une population à l'équilibre (homozygotie de tous les individus), d'autant que la valeur sélective globale d'une population hétérozygote est inférieure à celle que devrait posséder une population homozygote adaptée. Aucun de ces modèles n'est aujourd'hui capable de justifier le maintien d'une telle diversité, bien que celle-ci soit de façon évidente un avantage en cas de changement brusque des conditions environnementales.

SOURCES

- ✓ Microsoft ® Encarta ® 2009. © 1993-2008 Microsoft Corporation. Tous droits réservés.
- ✓ ASTIC Soutien Scolaire