COURS COMPLET · SPÉCIALITÉ SVT 1RE

Transmission, variation et expression du patrimoine génétique

Un Prof dans ta Poche · Toujours là pour ta réussite

1 Les divisions cellulaires des eucaryotes 2

2 La réplication de l'ADN 4

3 Mutations de l'ADN et variabilité génétique 6

4 L'histoire humaine lue dans son génome 8

5 L'expression du patrimoine génétique 10

6 Les enzymes, des biomolécules aux propriétés catalytiques 12

✦ Lexique 14

CHAPITRE 1

Les divisions cellulaires des eucaryotes

Un être humain adulte compte des dizaines de milliers de milliards de cellules, toutes issues d'une seule : la cellule-œuf. Chaque jour, des milliards de cellules se divisent pour assurer la croissance et remplacer les cellules usées. **Comment une cellule se divise-t-elle en transmettant la même information génétique à ses cellules filles ?**

1. Les chromosomes et le caryotype

L'information génétique est portée par les **chromosomes**, situés dans le noyau des cellules eucaryotes. Le **caryotype** est la photographie des chromosomes d'une cellule, classés par paires selon leur taille et leur forme.

- Une cellule humaine contient **46 chromosomes**, soit **23 paires** : 22 paires d'autosomes et une paire de chromosomes sexuels (XX chez la femme, XY chez l'homme).
- Les deux chromosomes d'une même paire sont dits **homologues** : l'un vient du père, l'autre de la mère. Ils portent les mêmes gènes, mais pas forcément les mêmes versions (allèles).

Diploïde (2n) : cellule qui possède des paires de chromosomes homologues (2n = 46 chez l'humain).
Haploïde (n) : cellule qui ne possède qu'un chromosome de chaque paire (n = 23) ; c'est le cas des gamètes.

2. Le cycle cellulaire

Une cellule qui se divise alterne deux grandes périodes : l'**interphase**, la plus longue, et la **mitose**.

- **Phase G1** : la cellule grandit et fonctionne ; chaque chromosome est formé d'**une seule chromatide**.
- **Phase S** (synthèse) : l'ADN est répliqué. Chaque chromosome est alors formé de **deux chromatides identiques**, reliées au niveau du centromère. La quantité d'ADN double.
- **Phase G2** : la cellule se prépare à la division.
- **Mitose** : la cellule se divise en deux ; la quantité d'ADN est partagée.

Pendant l'interphase, les chromosomes sont **décondensés** : on ne les distingue pas au microscope. Au début de la mitose, ils se **condensent** et deviennent visibles. Pour une cellule humaine en culture, un cycle dure environ 24 h, dont 1 h seulement de mitose.

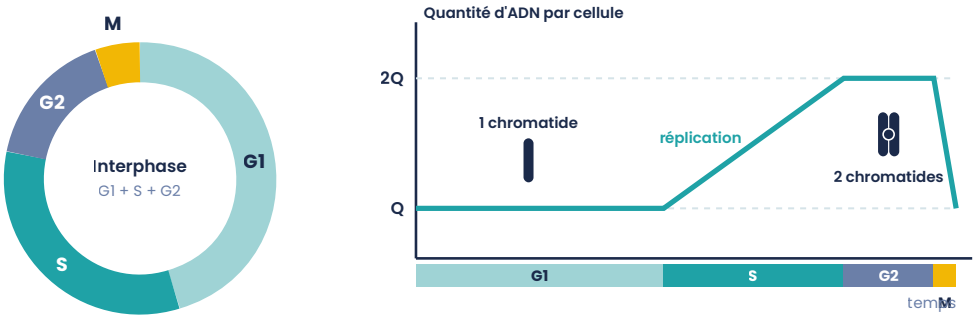


Schéma 1 — Les phases du cycle cellulaire et l'évolution de la quantité d'ADN par cellule.

3. La mitose, une reproduction conforme

La mitose est une division au cours de laquelle les deux chromatides de chaque chromosome se séparent : chacune rejoint une cellule fille. On la décrit en quatre étapes successives. Les chromosomes sont déplacés par un ensemble de fibres, le **fuseau mitotique**.

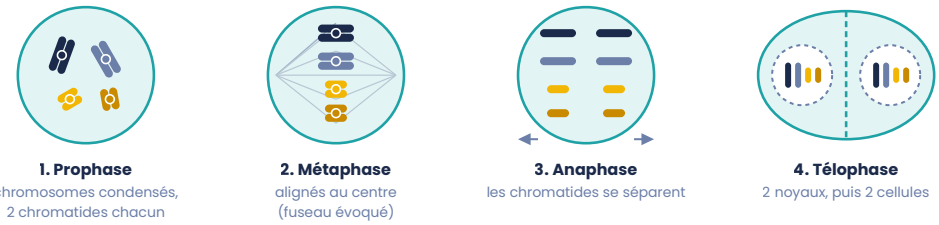


Schéma 2 — Les quatre étapes de la mitose (exemple simplifié avec 2n = 4).

À l'issue de la mitose, on obtient **2 cellules filles génétiquement identiques** entre elles et à la cellule mère : elles ont le même caryotype. C'est une **reproduction conforme**, qui permet la croissance, le renouvellement des tissus et la cicatrisation.

4. La méiose, à l'origine des gamètes

La méiose a lieu uniquement dans les cellules à l'origine des gamètes (dans les testicules et les ovaires). Elle comporte **deux divisions successives**, précédées d'une seule réplication de l'ADN :

- la **première division** sépare les chromosomes homologues de chaque paire : le nombre de chromosomes est divisé par deux ;
- la **seconde division** sépare les chromatides de chaque chromosome, comme une mitose.

Une cellule diploïde (2n = 46) donne ainsi **4 cellules haploïdes** (n = 23). Lors de la fécondation, un gamète mâle et un gamète femelle s'unissent : la cellule-œuf retrouve 2n = 46 chromosomes.

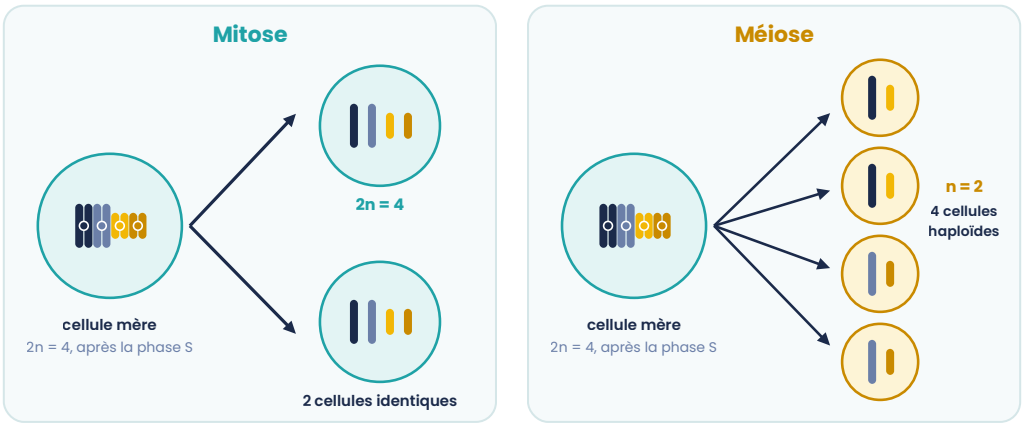


Schéma 3 — Mitose et méiose comparées (exemple simplifié avec 2n = 4).

	Mitose	Méiose
Cellules concernées	Toutes les cellules qui se divisent	Cellules à l'origine des gamètes
Nombre de divisions	1	2
Cellules produites	2, diploïdes (2n = 46)	4, haploïdes (n = 23)
Information génétique	Identique à celle de la cellule mère	Différente d'une cellule à l'autre

Les brassages génétiques au cours de la méiose et les anomalies du nombre de chromosomes seront étudiés en terminale.

JE RETIENS

- L'humain possède 46 chromosomes, soit 23 paires de chromosomes homologues : ses cellules sont diploïdes (2n).
- Le cycle cellulaire : G1 (1 chromatide) → S (réplication, 2 chromatides) → G2 → mitose.
- La mitose donne 2 cellules identiques à la cellule mère (reproduction conforme).
- La méiose donne 4 cellules haploïdes (n = 23) : les gamètes.

La réplication de l'ADN

Avant chaque mitose, la quantité d'ADN double. **Comment la cellule fabrique-t-elle une copie exacte de son ADN ?** Ce chapitre relie l'échelle de la cellule (chromosomes, mitose) à celle des molécules (ADN).

1. Les chromosomes sont faits d'ADN

Chaque chromatide contient **une seule et très longue molécule d'ADN** (acide désoxyribonucléique), associée à des protéines qui permettent de l'enrouler.

L'ADN est formé de **deux brins** enroulés en double hélice. Chaque brin est une succession de **nucléotides**. Il en existe 4 sortes, qui diffèrent par leur base : A (adénine), T (thymine), C (cytosine) et G (guanine). Les bases des deux brins sont **complémentaires** : A s'associe toujours avec T, et C avec G.

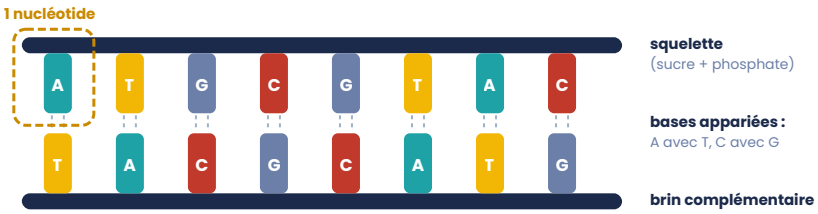


Schéma 4 — Un fragment d'ADN : deux brins de nucléotides aux bases complémentaires.

MÉTHODE · CALCULER UNE LONGUEUR D'ADN

Une paire de nucléotides occupe 0,34 nm ($3{,}4 \times 10^{-10}$ m) le long de la molécule. Une cellule humaine contient environ $6{,}4 \times 10^{9}$ paires de nucléotides ($2 \times 3{,}2 \times 10^{9}$).

Longueur = $6{,}4 \times 10^{9} \times 3{,}4 \times 10^{-10} \approx 2{,}2$ m d'ADN… dans un noyau d'environ 10 µm de diamètre ! L'ADN doit donc être très replié, grâce aux protéines qui lui sont associées.

2. Une réplication semi-conservative

Pendant la phase S, les deux brins d'ADN se séparent localement. Chaque brin sert de **modèle** : une enzyme, l'**ADN polymérase**, assemble en face un brin neuf, en respectant la complémentarité des bases.

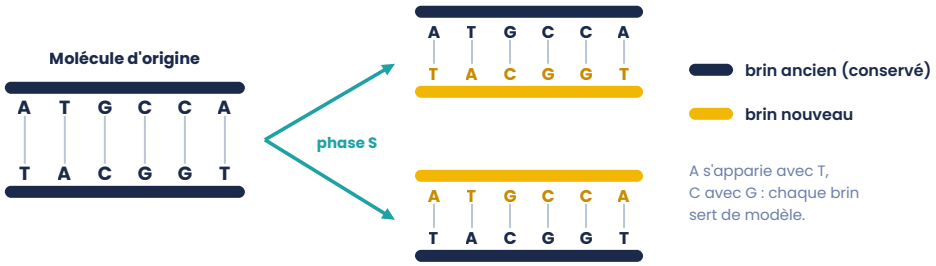


Schéma 5 — La réplication semi-conservative : chaque molécule fille garde un brin d'origine.

Réplication semi-conservative : chaque molécule d'ADN fille est formée d'un brin d'origine (conservé) et d'un brin nouvellement synthétisé.

Ce mécanisme a été démontré en 1958 par **Meselson et Stahl**. Ils ont cultivé des bactéries sur de l'azote lourd (^{15}N), puis sur de l'azote léger (^{14}N), et suivi la densité de leur ADN. Après une génération, tout l'ADN est hybride (un brin lourd, un brin léger). Après deux générations, on trouve moitié d'ADN hybride, moitié d'ADN léger. Seule l'hypothèse semi-conservative explique ces résultats.

La réplication est rapide et précise. Chez la bactérie *E. coli*, elle démarre en un seul point et avance dans les deux sens, à environ 1 000 nucléotides par seconde. Chez les eucaryotes, dont l'ADN est bien plus long, elle démarre en de très nombreux points à la fois.

MÉTHODE · CALCULER UNE DURÉE DE RÉPLICATION

Chromosome d'*E. coli* : $4{,}6 \times 10^6$ paires de nucléotides. La réplication progresse dans les deux sens : chaque « front » copie la moitié du chromosome.

Durée = $(4{,}6 \times 10^6 \div 2) \div 1\,000 = 2\,300$ s ≈ 38 minutes.

3. Des cellules génétiquement identiques : le clone

Grâce à la réplication semi-conservative, les deux cellules issues d'une mitose reçoivent la même information génétique. Une succession de mitoses à partir d'une cellule produit donc un **clone** : un ensemble de cellules génétiquement identiques (par exemple, les cellules d'une colonie de bactéries ou d'une tumeur).

4. Une application : la PCR

La **PCR** (réaction de polymérisation en chaîne), inventée par Kary Mullis en 1983, permet de copier en très grand nombre un fragment d'ADN choisi, au laboratoire. Elle reproduit la réplication dans un tube, en répétant des cycles de trois étapes à des températures différentes. On utilise une ADN polymérase résistante à la chaleur, issue d'une bactérie des sources chaudes.

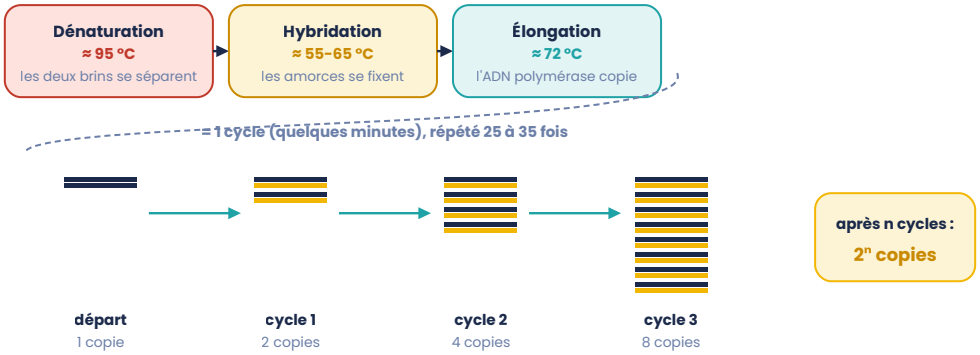


Schéma 6 — Le principe de la PCR : le nombre de copies double à chaque cycle.

Après n cycles, on obtient 2^n copies : 30 cycles donnent environ un milliard de copies. La PCR est utilisée pour les tests de dépistage, les enquêtes policières ou l'étude de l'ADN ancien.

JE RETIENS

- Chaque chromatide contient une longue molécule d'ADN, formée de deux brins aux bases complémentaires (A–T, C–G).
- En phase S, l'ADN polymérase réplique l'ADN de façon semi-conservative (expérience de Meselson et Stahl).
- Les cellules issues d'une mitose ont la même information génétique ; une succession de mitoses donne un clone.

Hors programme : la machinerie enzymatique de la réplication et les constituants des chromatides autres que l'ADN.

Mutations de l'ADN et variabilité génétique

La réplication est très fidèle, mais pas parfaite. **Comment apparaissent les modifications de l'ADN, et quelles sont leurs conséquences ?**

1. Qu'est-ce qu'une mutation ?

> **Mutation** : modification de la séquence des nucléotides de l'ADN, transmise aux cellules filles lors des divisions.

On distingue trois grands types de mutations ponctuelles :

- **substitution** : un nucléotide est remplacé par un autre ;
- **délétion** : un ou plusieurs nucléotides disparaissent ;
- **insertion** : un ou plusieurs nucléotides sont ajoutés.

2. Des mutations spontanées ou induites

Mutations spontanées. L'ADN polymérase commet parfois des erreurs, au hasard. La plupart sont corrigées : après correction et réparation, il reste environ une erreur pour un milliard de nucléotides copiés. Mais le génome est si long que chaque enfant porte plusieurs dizaines de mutations nouvelles, absentes chez ses parents. On le mesure en comparant les génomes du père, de la mère et de l'enfant (étude de « trios »).

Mutations induites. Certains facteurs de l'environnement, les **agents mutagènes**, augmentent la fréquence des mutations : les UV, les rayons X, certaines substances chimiques (comme des molécules de la fumée de tabac). L'ADN peut aussi être endommagé en dehors de la réplication.

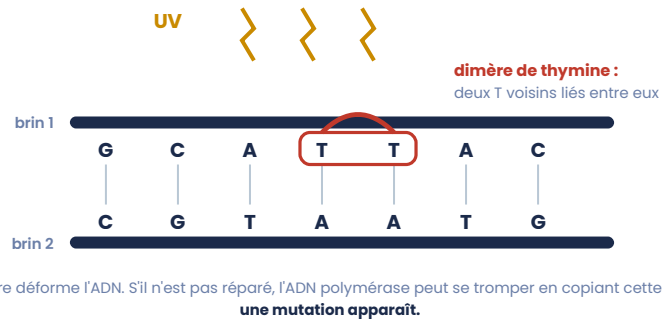


Schéma 7 — Exemple d'action d'un agent mutagène : les UV forment des dimères de thymine.

3. La réparation de l'ADN

Les cellules disposent de **systèmes de réparation** qui détectent et corrigent la grande majorité des lésions et des erreurs. Une mutation n'apparaît que si la réparation échoue ou est incorrecte : elle est alors transmise aux cellules filles. Quand ces systèmes sont déficients, les mutations s'accumulent : chez les personnes atteintes de xeroderma pigmentosum, le premier cancer de la peau survient en médiane à 9 ans, contre 67 ans dans la population générale.

Source : P. T. Bradford et al., *Journal of Medical Genetics*, 48, 2011.

4. Les effets d'une mutation

Les mutations créent de nouvelles versions d'un même segment d'ADN, appelées **allèles**. Elles sont à l'origine de la **diversité allélique**. Leurs effets dépendent de leur nature et de leur position. Exemple réel : le gène de la β-globine, une chaîne de l'hémoglobine.

Type	Exemple (gène de la β-globine)	Effet sur la protéine	Phénotype
Mutation silencieuse	Un codon remplacé par un autre codon du même acide aminé	Aucun	Aucun
Substitution faux-sens	HbS : GAG → GTG	Un acide aminé change (Glu → Val)	Drépanocytose
Substitution non-sens	Un codon remplacé par un codon stop	Protéine raccourcie	Souvent grave
Délétion ou insertion	β-thalassémie : délétion de 2 nucléotides	Décalage du cadre de lecture, protéine non fonctionnelle	Anémie sévère

La notion d'allèle s'applique à tout segment d'ADN, qu'il code une protéine ou non.

5. Mutations somatiques et germinales

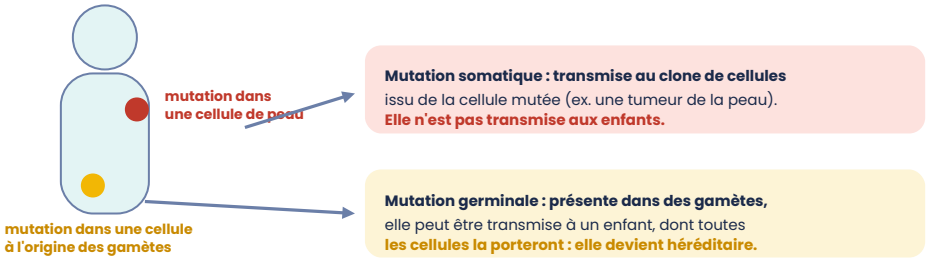


Schéma 8 — Le devenir d'une mutation dépend de la cellule où elle apparaît.

Attention : les mutations spontanées ou induites se produisent au hasard. Il ne faut pas les confondre avec les **modifications volontaires** du génome, réalisées par les humains : organismes génétiquement modifiés (OGM), thérapie génique.

JE RETIENS

- Une mutation est une modification de la séquence de l'ADN : substitution, délétion ou insertion.
- Elle est spontanée (erreur de réplication, au hasard) ou induite par un agent mutagène qui augmente sa fréquence.
- Les systèmes de réparation corrigent la plupart des erreurs ; une erreur non réparée devient une mutation.
- Les mutations créent de nouveaux allèles : elles sont à l'origine de la diversité allélique.
- Mutation somatique : transmise au clone, pas aux enfants. Mutation germinale : peut être héréditaire.

L'histoire humaine lue dans son génome

Notre ADN est hérité de nos ancêtres, génération après génération, avec les mutations apparues en chemin. **Que peut-on apprendre de notre histoire en lisant les génomes ?**

1. Séquencer le génome humain

Le **Projet génome humain**, lancé en 1990, a publié en 2003 une séquence presque complète du génome humain : environ 3,2 milliards de paires de nucléotides par lot haploïde. La séquence entièrement complète n'a été obtenue qu'en 2022. Aujourd'hui, séquencer le génome d'une personne prend quelques jours.

2. La diversité allélique identifie les individus

Deux humains pris au hasard ont des génomes identiques à environ 99,9 %. Les 0,1 % de différences représentent tout de même plusieurs millions de nucléotides : chaque personne possède une combinaison d'allèles unique (sauf les vrais jumeaux).

- Comparer des allèles permet d'**identifier une personne** (enquêtes policières, identification de victimes).
- Plus deux personnes sont apparentées, plus elles partagent d'allèles : on peut établir des **liens de parenté** (tests de paternité, recherche de familles).

3. Nous partageons nos ancêtres

Chacun a 2 parents, 4 grands-parents, 8 arrière-grands-parents… Il y a n générations, on a donc **2^n ancêtres théoriques**.

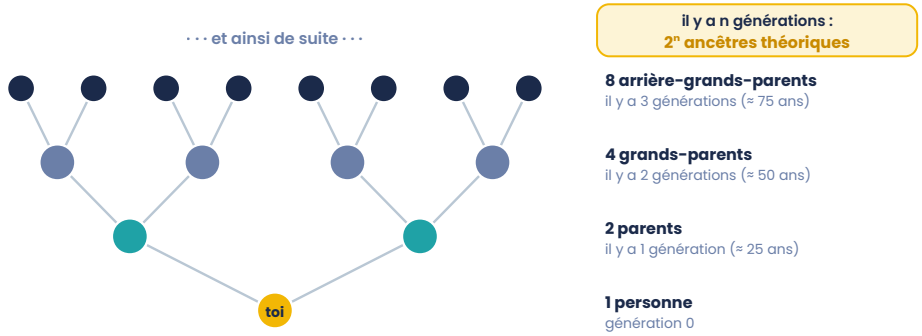


Schéma 9 — Le nombre théorique d'ancêtres double à chaque génération.

MÉTHODE · CALCULER UN NOMBRE DE GÉNÉRATIONS ET D'ANCÊTRES

Avec une génération d'environ 25 ans : en 1 000 ans, 1 000 ÷ 25 = 40 générations ; en 10 000 ans, 400 ; en 100 000 ans, 4 000.

Il y a 40 générations : $2^{40} \approx 1{,}1 \times 10^{12}$ ancêtres théoriques, alors que la Terre comptait environ 275 millions d'habitants en l'an 1000.

C'est impossible : une même personne apparaît en réalité de nombreuses fois dans notre arbre généalogique. Nous partageons donc beaucoup d'ancêtres, et **tous les humains actuels ont des ancêtres communs**. Les génomes gardent la trace de ces ancêtres, même après de nombreuses générations.

4. Les génomes d'humains disparus

L'ADN peut se conserver dans les os et les dents pendant des dizaines de milliers d'années, très fragmenté. Grâce à la PCR et au séquençage, l'équipe de Svante Pääbo (prix Nobel 2022) a reconstitué le génome de Néandertal et découvert, en 2010, un groupe humain inconnu, les **Dénisoviens**, à partir de l'ADN d'une phalange retrouvée en Sibérie.

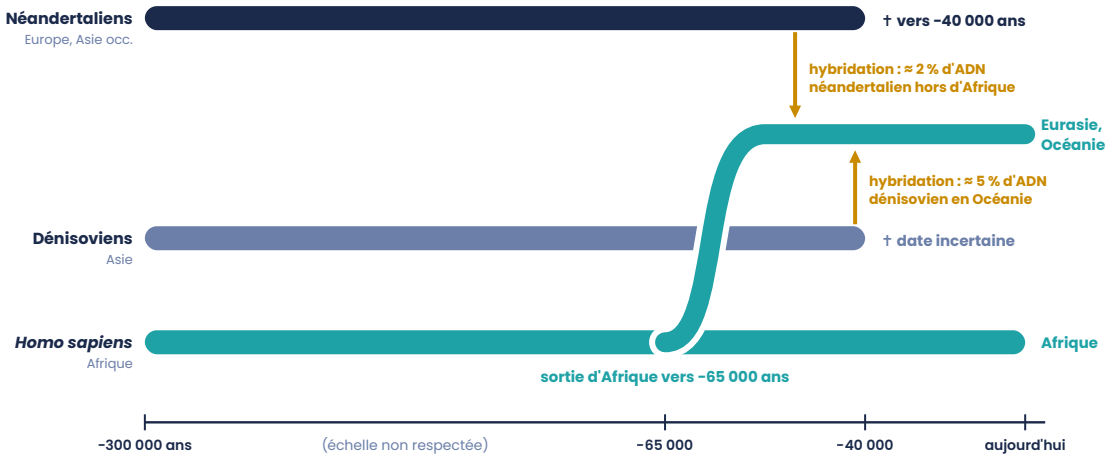


Schéma 10 — Des hybridations entre Homo sapiens et d'autres humains, après la sortie d'Afrique (dates approximatives).

- Les humains d'ascendance non africaine ont 1,5 à 2,1 % d'ADN néandertalien : *Homo sapiens* s'est **hybridé** avec Néandertal après sa sortie d'Afrique.
- Les populations de Mélanésie et de Papouasie ont 4 à 6 % d'ADN dénisovien.
- Certains allèles hérités de ces humains disparus sont aujourd'hui avantageux : un allèle dénisovien du gène *EPAS1* aide les Tibétains à vivre en haute altitude.

Sources : Prüfer et al., *Nature*, 2014 ; Reich et al., *Nature*, 2010 ; Huerta-Sánchez et al., *Nature*, 2014.

5. Des traces de sélection naturelle

Quand un allèle apporte un avantage dans un milieu donné, ses porteurs survivent et se reproduisent davantage : l'allèle devient plus fréquent au fil des générations. C'est la **sélection naturelle**. Les génomes en gardent la trace.

- **Sélection actuelle ou récente** : la persistance de la lactase (digérer le lait à l'âge adulte) est devenue fréquente chez les éleveurs laitiers depuis environ 7 500 ans en Europe. Elle concerne 89 à 96 % des adultes en Scandinavie, mais moins de 10 % en Asie de l'Est. L'adaptation à la haute altitude en est un autre exemple (Tibet, Andes).
- **Sélection passée** : la grande épidémie de peste noire du XIV^{e} siècle a favorisé certains allèles de gènes de l'immunité.

JE RETIENS

- La diversité allélique permet d'identifier une personne et d'établir des liens de parenté.
- Il y a n générations, on a 2^{n} ancêtres théoriques : tous les humains partagent des ancêtres communs.
- L'ADN ancien révèle des hybridations entre *Homo sapiens*, Néandertal et les Dénisoviens.
- Certaines variations résultent d'une sélection actuelle (lactase, altitude) ou passée (peste).

Non exigible : la description des composants du génome (gènes, pseudogènes, éléments mobiles, séquences répétées).

L'expression du patrimoine génétique

L'ADN contient une information, la séquence des nucléotides. Mais ce sont les protéines qui agissent dans la cellule. **Comment l'information d'un gène permet-elle de fabriquer une protéine ?**

1. Du gène à l'ARN : la transcription

Un **gène** est une portion d'ADN qui contient l'information pour fabriquer un produit (un ARN, et souvent une protéine). L'ADN ne quitte pas le noyau : l'information est d'abord copiée sous forme d'**ARN** (acide ribonucléique).

	ADN	ARN
Nombre de brins	2	1
Sucre	Désoxyribose	Ribose
Bases	A, T, C, G	A, **U** (uracile), C, G
Localisation	Noyau	Fabriqué dans le noyau, une partie sort dans le cytoplasme

La **transcription** a lieu dans le noyau : un seul brin de l'ADN sert de modèle pour assembler un ARN de séquence complémentaire. Le pré-ARNm obtenu est transformé en **ARN messager (ARNm)**, qui sort du noyau vers le cytoplasme.

2. De l'ARN à la protéine : la traduction

La **traduction** a lieu dans le cytoplasme, au niveau des ribosomes. L'ARNm est lu par groupes de 3 nucléotides, les **codons**. Chaque codon correspond à un acide aminé, ou à un signal « stop ». La lecture commence au codon AUG (méthionine) et s'arrête au premier codon stop.

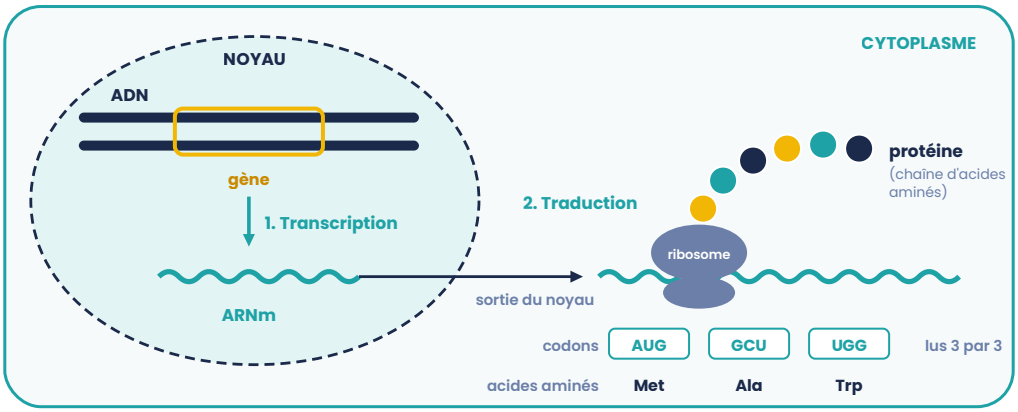


Schéma 11 — L'expression d'un gène dans une cellule eucaryote.

3. Le code génétique

Le **code génétique** est le système de correspondance entre les codons et les acides aminés.

- Il est **universel** : presque tous les êtres vivants utilisent le même. C'est ce qui permet la transgenèse : depuis 1982, des bactéries auxquelles on a ajouté le gène humain de l'insuline produisent de l'insuline humaine pour soigner le diabète.
- Il est **redondant** : il y a $4^3 = 64$ codons possibles pour 20 acides aminés (des « mots » de 2 nucléotides ne donneraient que $4^2 = 16$ combinaisons, trop peu). Plusieurs codons codent donc le même acide aminé, et 3 codons sont des stops.

1re base	2e base U	2e base C	2e base A	2e base G	3e base
U	UUU Phe	UCU Ser	UAU Tyr	UGU Cys	U
	UUC Phe	UCC Ser	UAC Tyr	UGC Cys	C
	UUA Leu	UCA Ser	**UAA STOP**	**UGA STOP**	A
	UUG Leu	UCG Ser	**UAG STOP**	UGG Trp	G
C	CUU Leu	CCU Pro	CAU His	CGU Arg	U
	CUC Leu	CCC Pro	CAC His	CGC Arg	C
	CUA Leu	CCA Pro	CAA Gln	CGA Arg	A
	CUG Leu	CCG Pro	CAG Gln	CGG Arg	G
A	AUU Ile	ACU Thr	AAU Asn	AGU Ser	U
	AUC Ile	ACC Thr	AAC Asn	AGC Ser	C
	AUA Ile	ACA Thr	AAA Lys	AGA Arg	A
	AUG Met	ACG Thr	AAG Lys	AGG Arg	G
G	GUU Val	GCU Ala	GAU Asp	GGU Gly	U
	GUC Val	GCC Ala	GAC Asp	GGC Gly	C
	GUA Val	GCA Ala	GAA Glu	GGA Gly	A
	GUG Val	GCG Ala	GAG Glu	GGG Gly	G

Le code génétique (en rose : codons stop ; en jaune : codon d'initiation AUG).

MÉTHODE · TRADUIRE UNE SÉQUENCE

1. Écrire l'ARNm : à partir du brin non transcrit, il suffit de remplacer T par U.
2. Découper en codons à partir du codon AUG.
3. Lire chaque codon dans le tableau du code génétique, jusqu'au codon stop.

Exemple (début du gène de la β-globine) : ATG GTG CAT CTG → AUG GUG CAU CUG → Met – Val – His – Leu.

Information et code : l'information génétique, c'est la séquence des nucléotides d'un gène. Le code génétique, c'est la règle qui permet de la convertir en séquence d'acides aminés.

4. Génotype et phénotype

Le **génotype** est l'ensemble des allèles d'un individu. Le **phénotype** est l'ensemble de ses caractères observables. Il résulte de l'ensemble des produits de l'ADN (ARN et protéines) présents dans les cellules, et se décrit à trois échelles. Exemple de la drépanocytose :

Échelle	Phénotype drépanocytaire
Moléculaire	Hémoglobine S : une valine remplace un acide glutamique ; les molécules forment des fibres quand le dioxygène manque.
Cellulaire	Globules rouges déformés en faucille, rigides, rapidement détruits.
Organisme	Anémie, crises douloureuses, vaisseaux sanguins bouchés.

Le phénotype dépend du génotype, mais aussi de son **expression**, régulée par des facteurs internes (stade de développement, type de cellule) et externes (environnement). Toutes les cellules d'un organisme ont le même génome, mais elles n'expriment pas les mêmes gènes : c'est ce qui les rend différentes.

JE RETIENS

- Transcription (noyau) : ADN → ARNm. Traduction (cytoplasme) : ARNm → protéine, codon par codon.
- Le code génétique est universel et redondant (64 codons pour 20 acides aminés).
- Le phénotype (moléculaire, cellulaire, organisme) dépend du génotype et de son expression, régulée par des facteurs internes et externes.

Hors programme : les différentes catégories d'ARN, leur maturation, et le détail des mécanismes de transcription et de traduction.

Les enzymes, des biomolécules aux propriétés catalytiques

Dans une cellule, des milliers de réactions chimiques ont lieu en permanence. Sans aide, la plupart seraient beaucoup trop lentes. **Comment les cellules accélèrent-elles ces réactions, et pourquoi chaque cellule en réalise-t-elle des différentes ?**

1. Des catalyseurs biologiques

> **Enzyme** : protéine qui catalyse (accélère) une réaction chimique précise du métabolisme, sans être consommée ni modifiée à la fin de la réaction.

Comme elles ne sont pas consommées, les enzymes agissent en petite quantité et sont réutilisées. Ce sont des **produits de l'expression des gènes**. Exemples : l'amylase de la salive transforme l'amidon en maltose ; la lactase de l'intestin coupe le lactose du lait en glucose et galactose.

2. La spécificité et le site actif

Chaque enzyme ne catalyse qu'un type de réaction, sur un substrat précis : c'est la **spécificité**. L'amylase dégrade l'amidon, mais pas le saccharose.

Cette spécificité s'explique par la **structure en trois dimensions** de l'enzyme. Une petite région, le **site actif**, a une forme complémentaire de celle du substrat : le substrat s'y fixe, forme un complexe enzyme-substrat, puis il est transformé en produit(s), qui sont libérés.

Enzyme + substrat → complexe enzyme-substrat → enzyme + produit(s)

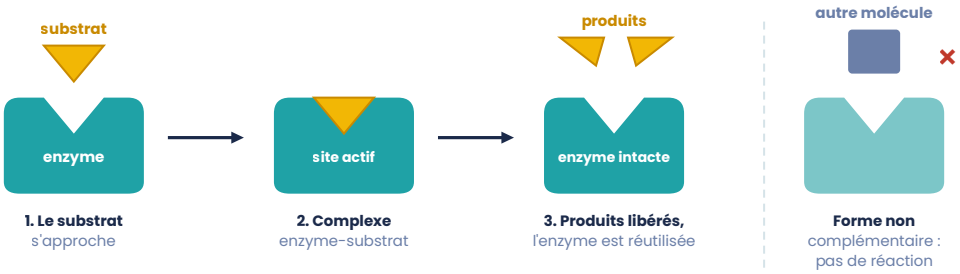


Schéma 12 — Le substrat se fixe sur le site actif grâce à sa forme complémentaire.

On peut observer ces formes complémentaires avec un logiciel de modélisation moléculaire, et mettre en évidence la spécificité par des expériences : par exemple, amylase + amidon donne du maltose (détecté à la liqueur de Fehling), tandis qu'amylase + saccharose ne donne rien. On compare toujours avec un **tube témoin** sans enzyme.

3. Mesurer l'activité d'une enzyme

On suit l'apparition du produit (ou la disparition du substrat) au cours du temps. La courbe monte vite au début, puis ralentit : le substrat s'épuise.

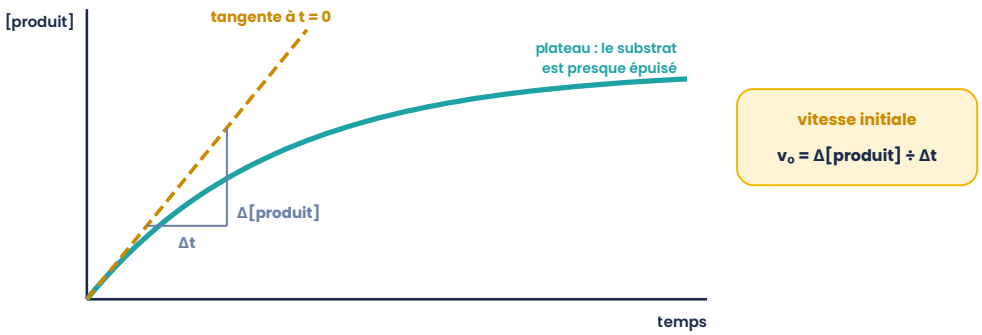


Schéma 13 — La vitesse initiale se lit sur la tangente à la courbe à l'origine.

MÉTHODE · DÉTERMINER UNE VITESSE INITIALE

1. Tracer la tangente à la courbe au point t = 0.
2. Choisir deux points de cette droite, bien éloignés.
3. Calculer son coefficient directeur : v_0 = Δ[produit] ÷ Δt, avec son unité (par exemple en mmol·L^{-1}·min^{-1}).

- Quand la **concentration en substrat** augmente, v_0 augmente, puis atteint un plafond : tous les sites actifs sont occupés.
- Quand la **quantité d'enzyme** augmente, v_0 augmente aussi : plus de sites actifs travaillent en même temps.

4. Enzymes et spécialisation des cellules

Toutes les cellules d'un individu ont le même génome, mais chaque type de cellule n'exprime qu'une partie de ses gènes. Les cellules du pancréas produisent des enzymes digestives ; les cellules de l'intestin produisent la lactase ; les cellules du foie produisent d'autres enzymes, par exemple pour stocker le glucose. L'ensemble des enzymes produites, appelé profil d'expression, **marque la spécialisation** d'une cellule.

JE RETIENS

- Les enzymes sont des protéines, produits de l'expression des gènes, qui catalysent des réactions précises sans être consommées.
- Leur spécificité vient de la forme de leur site actif, complémentaire de celle du substrat.
- La vitesse initiale se détermine par la tangente à l'origine ; elle augmente avec la quantité d'enzyme et de substrat.
- Les enzymes produites par une cellule traduisent sa spécialisation.

Non attendu : la cinétique enzymatique détaillée, la compétition au site actif. L'effet de la température et du pH peut être abordé, mais n'est pas un attendu.

Lexique

ADN polymérase	Enzyme qui fabrique un brin d'ADN neuf en face d'un brin modèle.
Agent mutagène	Facteur (UV, rayons X, substance chimique) qui augmente la fréquence des mutations.
Allèle	Version d'un même segment d'ADN (d'un gène, par exemple).
ARN messager (ARNm)	Copie d'un gène, fabriquée dans le noyau, qui dirige la traduction dans le cytoplasme.
Caryotype	Photographie des chromosomes d'une cellule, classés par paires.
Chromatide	Chacun des deux éléments identiques d'un chromosome dupliqué ; elle contient une molécule d'ADN.
Clone	Ensemble de cellules génétiquement identiques, issues de mitoses successives.
Codon	Suite de 3 nucléotides de l'ARNm, correspondant à un acide aminé ou à un signal stop.
Diploïde / haploïde	Cellule à paires de chromosomes homologues (2n) / à un seul chromosome de chaque paire (n).
Enzyme	Protéine qui catalyse une réaction chimique précise.
Génotype	Ensemble des allèles d'un individu.
Hybridation	Reproduction entre individus de deux populations ou groupes différents.
Méiose	Deux divisions successives qui donnent 4 cellules haploïdes, à l'origine des gamètes.
Mitose	Division qui donne 2 cellules identiques à la cellule mère.
Mutation	Modification de la séquence de l'ADN : substitution, délétion ou insertion.
Phénotype	Ensemble des caractères d'un individu, aux échelles moléculaire, cellulaire et de l'organisme.
Réplication semi-conservative	Copie de l'ADN où chaque molécule fille garde un brin d'origine.
Site actif	Région de l'enzyme où se fixe le substrat.
Spécificité	Propriété d'une enzyme de n'agir que sur un substrat et une réaction précis.
Transcription	Fabrication d'un ARN à partir d'un brin d'ADN, dans le noyau.
Traduction	Fabrication d'une protéine à partir de l'ARNm, dans le cytoplasme.
Vitesse initiale (v_0)	Vitesse d'une réaction au début, lue sur la tangente à l'origine.