



**THÈME** : TRANSMISSION, VARIATION ET EXPRESSION GÉNÉTIQUE

**Chapitre** : Réplication et Variabilité génétique

**3**

1ère spé

### Du génotype au phénotype

#### ➤ Objectifs

- Caractériser à l'aide d'un exemple les différentes échelles d'un phénotype (moléculaire, cellulaire, de l'organisme).

#### CONCEVOIR, CRÉER, RÉALISER

5. Mettre en œuvre un protocole dans le respect des consignes de sécurité et de respect de l'environnement.

#### Contexte

Dans la population humaine, il existe une grande variété de phénotypes dont la mise en dépend de l'environnement et du patrimoine génétique. Les recherches en génétique dévoilent petit à petit les gènes et leurs variants associés à ces phénotypes.

**On cherche à comprendre comment les variations du génotype engendrent des variations de phénotype.**

#### Consignes

##### Partie A : Appropriation du contexte et activité pratique.

- La stratégie adoptée consiste à **associer des variations de phénotype à des variations au sein des allèles de l'individu.**
- **Mettre en œuvre** le protocole expérimental.

👉 Appeler le professeur pour vérifier les résultats obtenus 👉

##### Partie B : Présentation et interprétation des résultats ; conclusion.

- **Présenter et traiter les résultats obtenus**, sous la forme de votre choix et les **interpréter.**
- **À partir de l'arbre généalogique, identifier les génotypes (équipement en allèles) des individus de cette famille.**

👉 Appeler le professeur pour présenter votre proposition à l'oral concernant la ressource complémentaire. 👉

- **Conclure**, à partir de l'ensemble des données, **déterminer pourquoi les individus présentent différentes sensibilités à la molécule PTC aux différentes échelles (moléculaire, cellulaire, de l'organisme).**

		Allèle "PAV"			Allèle "AVI"		
PHÉNOTYPE	Organisme	Goût amer dans la bouche, sensibilité au PTC			Pas de goût amer dans la bouche, sensibilité au PTC		
	Organe	Langue					
	Cellule	Cellules des papilles caliciformes					
	Molécule (Protéine)	PTC fixé à l'intérieur du récepteur au PTC			PTC non fixé au récepteur au PTC		
GÉNOTYPE	Acides Aminés	Proline (49)	Alanine (262)	Valine (296)	Alanine (49)	Valine (262)	Isoleucine (296)
	Codon	CCA	GCU	GUC	GCA	GUU	AUC
	ARNm	C (145)	C (785)	G (886)	G (145)	U (785)	A (886)
	ADN	G (145)	G (785)	C (886)	C (145)	A (785)	T (886)

Titre : Tableau descriptif du lien entre le génotype et le phénotype dans le cadre de la sensibilité à la molécule PTC.

Il est assez rapidement établi que la sensibilité au PTC dépend d'un gène à 2 allèles : un allèle dominant, qui confère la sensibilité, et un allèle récessif, associé au phénotype d'insensibilité. Ces gènes sont portés par les cellules sensorielles des bourgeons du goût situés sur les papilles linguales. Ils sont impliqués dans la détection des substances amères, de la famille des glucosinolates, en particulier celles contenues dans les Brassicacées. L'allèle conduisant à la combinaison d'acides aminés Proline-Alanine-Valine (PAV) est celui qui confère la sensibilité. L'allèle conduisant à la combinaison Alanine-Valine-Isoleucine (AVI) produit un récepteur membranaire qui ne fixe plus le PTC. Par commodité ces allèles sont donc dénommés PAV et AVI. Ces deux allèles sont très largement majoritaires dans la population.

Ici, 3 mutations au niveau de 3 nucléotides du gène PTC vont engendrer la formation de 2 allèles PAV et AVI. Les 3 mutations présentes sur chaque allèle vont engendrer 3 nucléotides différents au niveau de l'ARNm et enfin 3 acides aminés différents. La modification de 3 acides aminés va engendrer une interaction ou non-interaction en fonction de l'allèle, du PTC envers son récepteur, engendrant ainsi une sensibilité, ou non, à la molécule PTC pour l'organisme humain.