

# CHAPITRE I

Diversité des phénotypes aux différentes  
échelles macroscopique, cellulaire  
et moléculaire

Au sein du règne vivant, il existe une grande unité (Acide DesoxyriboNucléique, cellules ...) qui témoigne d'une ascendance commune à tous les êtres vivants. Mais il existe également une grande diversité de formes, liée à une information génétique différente selon les espèces et déterminant, entre autres, leur plan d'organisation.

A une autre échelle, si l'on considère les différents individus d'une même espèce, on retrouve de nombreux points communs (même plan d'organisation, même morphologie générale ...) mais il existe des variations individuelles intraspécifiques. Chaque individu est défini par des caractères qui lui sont propres et le distinguent des autres individus de l'espèce (taille, couleur des cheveux, couleur des yeux, groupes sanguins ...).

L'ensemble des caractères observables d'un individu constitue son phénotype .

Qu'est-ce que le phénotype ? Quelles sont les différentes échelles du phénotype ? Quel est le déterminisme de ce phénotype, quel en est le support biologique ?

## 1. DEFINITION DU PHENOTYPE.

Le phénotype correspond aux caractères observables (ce qui n'est pas synonyme de « visible à l'œil nu ») d'un individu relatif à un aspect morphologique, anatomique ou physiologique. Certains de ces caractères sont héréditaires, d'autres non. Le phénotype peut se définir à différentes échelles.

## 2. LES DIFFERENTES ECHELLES DU PHENOTYPE.

### a. A l'échelle de l'organisme (= macroscopique).

Le monde vivant est divisé en deux groupes cellulaires : les Procaryotes (Document 1) et les Eucaryotes (Document 2).

Les virus (Document 3) forment un groupe à part et ne doivent pas être considérés comme des cellules.

Les Procaryotes, qui comprennent les différents types de Bactéries dont Escherichia Coli, ont une structure simple. Les cellules eucaryotes ont une organisation beaucoup plus complexe.

Intéressons nous à l'échelle cellulaire.

### b. A l'échelle cellulaire.

Tous les organismes sont cellulaires qu'il s'agisse d'êtres unicellulaires comme les amibes ou d'organismes pluricellulaires (ou multicellulaires) comme les Hommes.

Le corps humain est composé de plus de 75 billions de cellules.

La cellule constitue l'unité structurale et fonctionnelle de tout être vivant (le diamètre moyen des cellules est compris entre 10 µm et 20 µm). L'intérieur de la cellule est protégé par une membrane plasmique (appelée aussi plasmalemmme).

On distingue 2 types de cellules : les cellules procaryotes et les cellules eucaryotes.

- Les cellules procaryotes (Document 4) (exemple : les bactéries) ont une organisation simple :
  - ⇒ elles ne possèdent pas de noyau.
  - ⇒ le matériel génétique est dans le cytoplasme.
  - ⇒ les ribosomes sont les seuls organites présents dans ces cellules.
- Les cellules eucaryotes (Documents 5 et 6) sont les seules à posséder des organites. Il existe chez les Eucaryotes, un modèle de base d'organisation que nous décrirons en présentant les structures et les fonctions de ses principaux organites.

Le Document 5 nous montre une cellule animale qui renferme divers constituants appelés organites. En simplifiant, toutes les cellules eucaryotes sont composées de 3 grandes parties :

- ⇒ le noyau.
- ⇒ le cytoplasme rempli d'une solution aqueuse, le cytosol (appelé aussi hyaloplasme) renferment les organites.
- ⇒ la membrane plasmique.

#### LE NOYAU (Document 7)

Le noyau n'est présent que dans les cellules eucaryotes. La majorité des cellules ne possèdent qu'un seul noyau (on parle alors de cellule mononucléée). Mais d'autres, notamment les cellules musculaires striées squelettiques sont plurinucléées (plusieurs noyaux).

Toutes les cellules humaines sont nucléées à l'exception des globules rouges (appelés aussi hématies ou érythrocytes) qui expulsent leur noyau avant d'entrer dans la circulation sanguine. On parle alors de cellule anucléée.

Sans noyau, une cellule ne peut plus fabriquer de protéines.

Le noyau est le plus gros des organites cellulaires (5  $\mu\text{m}$  de diamètre). Ce noyau est constitué d'une membrane nucléaire ou enveloppe nucléaire formée d'une double membrane (membrane interne et membrane externe). La membrane nucléaire externe peut porter des ribosomes. On observe une continuité entre cette membrane et le réticulum endoplasmique. A certains endroits, les deux feuilletts de l'enveloppe nucléaire fusionnent et forment des pores nucléaires.

A l'intérieur du noyau se trouve un ou plusieurs nucléoles. Le nucléole est le lieu de synthèse des ribosomes. Le nucléole se compose d'ARN ribosomal et de protéines, et n'est pas limité par une membrane.

De plus, le nucléoplasme (intérieur du noyau) est composé de chromatine. Celle-ci est constituée de l'association d'une molécule d'ADN avec des protéines histones et non histones (voir plus loin).

On trouve également un centrosome, une masse située près du noyau, qui contient une paire de centrioles (Document 8).

## LE CYTOPLASME

Le mot cytoplasme désigne le matériel cellulaire situé à l'intérieur de la cellule mais à l'extérieur du noyau.

Il s'agit de la principale région fonctionnelle de la cellule. Le microscope électronique a révélé que le cytoplasme était composé de trois éléments principaux :

- ⇒ le cytosol (appelé aussi hyaloplasme) : il correspond à la phase plus ou moins liquide d'une cellule. Ce liquide contient des molécules organiques diverses et des ions et où baignent le cytosquelette ainsi que de multiples organites.
- ⇒ les organites constituent la machinerie métabolique de la cellule. Chaque organite est destiné à exécuter des fonctions spécifiques répondant aux besoins de toute la cellule.
- ⇒ Les inclusions ne sont pas des unités fonctionnelles mais plutôt des substances chimiques dont la nature varie en fonction du type de la cellule.

Il peut s'agir de réserves de nutriments comme les granulations de glycogène abondantes dans les cellules du foie et des muscles.

## LES ORGANITES

Les organites cytoplasmiques sont des éléments intracellulaires spécialisés qui effectuent des fonctions assurant le maintien de la vie des cellules.

- ⇒ Les RIBOSOMES (Document 9)

Les ribosomes sont des particules formées par l'association d'une petite sous-unité et d'une grande sous-unité composées chacune de protéines et d'un type particulier d'ARN, l'ARN ribosomal ou ribosomal (ARNr).

Les ribosomes peuvent être libres dans le cytosol ou associés à la face cytosolique des membranes du réticulum endoplasmique, qualifié alors de rugueux.

Ultérieurement, nous verrons que les ribosomes participent à la synthèse des protéines.

- ⇒ Le RETICULUM ENDOPLASMIQUE (RE) (Document 10)

Le réticulum endoplasmique forme un labyrinthe membraneux. Il comprend un réseau de tubules et de sacs membraneux appelés citernes.

On distingue :

- le réticulum endoplasmique rugueux (RER) ou granulaire (REG) constitué d'un réseau membranaire d'organisation sacculaire et couvert de ribosomes.
- le réticulum endoplasmique lisse (REL) ou agranulaire.

La face externe du RER synthétise les phospholipides et le cholestérol.

Nous verrons que le RER participe à la synthèse des protéines et qu'il est en étroite collaboration avec un autre organelle appelé appareil de Golgi. Le RER communique avec l'appareil de Golgi par l'intermédiaire de vésicules de transition.

⇒ L'APPAREIL DE GOLGI (Document 11)

L'appareil de Golgi est formé de plusieurs dictyosomes, composés chacun d'un empilement de saccules (ou citernes) membranaires. Chaque dictyosome a une orientation définie dans le cytosol, avec une face *cis* tournée vers le RE et une face *trans* tournée vers la membrane.

La face *trans* donne naissance à des vésicules de sécrétion.

Entre la face *cis* et la face *trans*, l'appareil de Golgi emballe, modifie et isole les protéines destinées à être sécrétées par les cellules, enveloppées dans des lysosomes ou intégrées dans la membrane plasmique.

⇒ Les LYSOSOMES

Les lysosomes sont des sacs membraneux sphériques qui renferment certaines protéines appelées hydroxylases. Ces dernières digèrent les protéines, les lipides et les acides nucléiques (ADN et ARN).

Les lysosomes sont des organites caractéristiques du règne animal, et sont absents des cellules végétales et des hématies.

Nous verrons ultérieurement que les lysosomes interviennent au cours du mécanisme de la phagocytose.

⇒ Les MITOCHONDRIES (Document 12)

Les mitochondries sont présentes dans presque toutes les cellules eucaryotes animales et végétales.

Les mitochondries sont des organites en forme de bâtonnets.

L'enveloppe qui entoure les mitochondries contient deux membranes :

- une membrane externe lisse riche en pores et en enzymes ;
- une membrane interne invaginée en de nombreux replis appelés crêtes mitochondriales. Ces crêtes contiennent des protéines transporteuses d'électrons organisées en une chaîne respiratoire et des complexes protéiques synthétisant l'ATP, appelés ATP synthétases.

Les membranes mitochondriales divisent la mitochondrie en 2 compartiments :

- l'espace intermembranaire situé entre la membrane interne et la membrane externe ;
- la matrice mitochondriale située dans l'espace délimité par la membrane interne.

Cette matrice renferme des molécules circulaires d'ADN ainsi que des mitoribosomes.

Les mitochondries sont impliquées dans la respiration cellulaire, dans la synthèse des acides gras et la synthèse des protéines.

Quelles sont les caractéristiques des cellules animales et végétales ?

⇒ Caractéristiques des cellules animales :

Les Centrioles et les lysosomes sont une caractéristique des cellules animales.

⇒ Caractéristiques des cellules végétales :

- La paroi cellulaire (appelée aussi paroi pectocellulosique) fait partie des caractéristiques distinctes de la cellule végétale. Elle protège la cellule, maintient sa forme et prévient une absorption excessive d'eau. Cette paroi est constituée de fibres d'un polysaccharide structural dénommé cellulose. L'autre originalité de la cellule végétale est la présence d'une vacuole centrale.
- La vacuole centrale des cellules végétales. Celle – ci est entourée d'une membrane végétale appelées tonoplaste. La vacuole de la cellule végétale est un compartiment polyvalent. Elle sert à emmagasiner des composés organiques. Elle constitue le principal réservoir d'ions potassium ( $K^+$ ) et d'ions chlorure ( $Cl^-$ ). La vacuole fait office de compartiment lysosomal. En effet, la vacuole de la cellule végétale contient des enzymes hydrolytiques qui dégradent les macromolécules emmagasinées et recyclent les constituants moléculaires provenant des organites.  
La vacuole joue un rôle primordial dans la croissance de la cellule végétale. En absorbant de l'eau, elle provoque l'allongement de la cellule qui s'agrandit (voir chapitre sur la Morphogenèse Végétale).
- L'organite caractéristique des cellules végétales sont les chloroplastes. Le chloroplaste fait partie de la famille des plastes. Le Document 12 nous présente la structure d'un chloroplaste. Les chloroplastes ont une structure voisine de celle des mitochondries : l'enveloppe qui entoure le chloroplaste contient deux membranes (1 : membrane interne, 2 : membrane externe) séparés par un espace intermembranaire (3). A l'intérieur du chloroplaste se trouve un autre réseau membranaire organisé en sacs aplatis, les thylakoïdes (6). Dans certaines régions du chloroplaste, les thylakoïdes sont empilés comme des jetons de poker et forment des structures appelées grana (5) (granum au singulier).

La membrane des thylakoïdes contient des pigments : la chlorophylle. Le liquide où baignent les thylakoïdes est appelé stroma.

Le Document 14 vous résume les caractéristiques structurales et fonctionnelles des cellules eucaryotes.

Pour terminer, examinons les différences entre cellules procaryotes et cellules eucaryotes (Document 15)

Résumé :

Commun à toutes cellules	Membrane plasmique + Cytoplasme
Commun à toutes cellules et virus	Matériel génétique
Spécifique aux cellules eucaryotes	Enveloppe nucléaire, mitochondrie, REG, REL, appareil de Golgi
Différences cellules animales et végétales	Chloroplastes, vacuoles, paroi végétale
Spécifique aux végétaux	Paroi végétale, vacuole, chloroplastes

Intéressons nous à l'échelle moléculaire.

c. A l'échelle moléculaire : Glucides, lipides, protéines.

⇒ Les glucides

Leur formule générale est  $C_n(H_2O)_x$ .

La classe des glucides ou sucres ou hydrates de carbones comprend les monosaccharides, les disaccharides et les polysaccharides.

- Les Monosaccharides ou oses simples :

Ils forment l'unité glucidique. Ce sont les glucides les plus simples et sont non hydrolysables. Les deux monosaccharides à retenir sont le GLUCOSE (Document 16) et le FRUCTOSE.

Lorsque deux monosaccharides s'unissent, on obtient un disaccharide.

- Les Disaccharides (appelés aussi diholosides)

Ils sont hydrolysables.

Nous pouvons citer le maltose (Document 17) qui par hydrolyse donne 2 molécules de glucose.

Deux autres disaccharides à retenir sont :

Le lactose qui, par hydrolyse, donne une molécule de glucose et une de galactose.

Le saccharose qui, par hydrolyse, donne une molécule de glucose et une de fructose.

L'épreuve à l'iode (eau iodée) sur des monosaccharides ou des disaccharides reste négative. Dans l'échantillon à analyser, qui doit être sous forme liquide, on recherche s'il existe un sucre réducteur par la réaction de la liqueur de Fehling.

Un sucre réducteur est un sucre capable de réduire la liqueur de Fehling c'est-à-dire de donner un électron à un ion  $Cu^{2+}$  de couleur bleue qui deviendra un ion  $Cu^{2+}$  de couleur rouge.

Le glucose, le maltose et le lactose sont des sucres réducteurs. La présence d'un sucre réducteur provoque l'apparition d'un précipité rouge brique lors de l'épreuve à la liqueur de Fehling.

Quand plusieurs monosaccharides s'unissent entre eux, nous obtenons des polysaccharides.

- Les Polysaccharides (appelés aussi polyholosides)

Ce sont des macromolécules, des polymères de quelques centaines à quelques millions de molécules d'oses. La formule générale des polysaccharides est  $(C_6H_{10}O_5)_n$

Les animaux ainsi que les champignons emmagasinent un polysaccharide appelé glycogène (Document 18). Le glycogène est un polymère de glucose (molécule organique de grande taille formée par la répétition d'éléments identiques ou proches).

Les Humains et les autres Vertébrés emmagasinent le glycogène surtout dans les cellules hépatiques (cellules du foie) et musculaires. Ils hydrolysent ce glycogène pour libérer du glucose lorsque les besoins en glucose augmentent (voir le chapitre sur la régulation de la glycémie).

L'action de l'eau iodée sur un échantillon contenant du glycogène se colore en brun acajou.

Les végétaux emmagasinent également un polysaccharide de réserve appelé amidon.

Toute substance contenant de l'amidon (mie de pain, tranche de pomme de terre, ...) se colore en violet foncé sous l'action de l'eau iodée dont la couleur initiale est jaune orangée.

A côté des polysaccharides de réserve, il existe des polysaccharides structuraux comme la cellulose.

Lorsque nous étudierons la cellule végétale, nous verrons que l'une des caractéristiques est la présence d'une paroi constituée de cellulose. Comme l'amidon, la cellulose est un polymère de glucose.

L'autre classe importante de macromolécules constitutives de l'organisme humain sont les lipides.

⇒ Les lipides.

Les lipides sont des composés chimiquement hétérogènes regroupés en raison d'une caractéristique commune importante : ils ont peu ou pas d'affinité pour l'eau.

On distingue plusieurs classes de lipides dont les graisses encore appelés triglycérides (Document 19), les phospholipides (constituants des membranes cellulaires) (Document 19) et les stéroïdes.

Ces derniers sont caractérisés par un squelette carboné formé de 4 cycles accolés. Un des stéroïdes le plus important est le cholestérol. C'est un composant des membranes cellulaires (cellule eucaryote). Il constitue également le précurseur à partir duquel la plupart des autres stéroïdes sont synthétisés (vitamine D, hormones stéroïdes comme la testostérone, la progestérone et les œstrogènes).



Les lipides sont mis en évidence en frottant un aliment sur du papier où l'on observe une tâche translucide ne disparaissant pas à la chaleur.

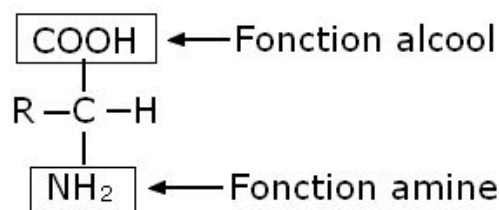
L'addition de Soudan III ou de noir Congo permet de mettre en évidence les lipides (coloration noire).

⇒ Les protéines (appelées aussi les protides).

Les sous-unités des protéines sont les acides aminés (AA)

Les AA sont constitués d'une fonction amine (NH<sub>2</sub>) et d'une fonction carboxylique (COOH).

Leur formule générale est :



Il y a en théorie une infinité d'AA, mais 20 seulement sont utilisés par les êtres vivants (Document 21).

Deux d'entre eux sont soufrés (méthionine et cystéine) et trois sont aromatiques (phénylalanine, tyrosine et tryptophane).

Comment se lient les AA pour former les protéines ?

Les chaînes polypeptidiques :

Lorsque 2 AA sont placés de telle sorte que le groupement carboxyle de l'un se trouve à côté du groupement amine de l'autre, une réaction de condensation peut les unir.

Cette réaction produit une liaison covalente appelée liaison peptidique (Document 22).

Une chaîne polypeptidique est un polymère constitué de nombreux AA réunis par des liaisons peptidiques. Il convient de parler d'oligopeptides pour une molécule de moins de 10 AA, de peptides jusqu'à 100 AA et de protéines pour une macromolécule de plus de 100 unités protidiques.

La protéosynthèse (voir plus loin) consiste à assembler des AA et permet de définir l'ordre et le nom des AA constitutifs de la molécule synthétisée. Chaque protéine est une macromolécule dont la conformation (configuration) conditionne sa fonction.

La conformation des protéines :

La conformation d'une protéine comporte 4 niveaux d'organisation structurale : Iaire, IIaire, IIIaire et IVaire.

La structure primaire, spécifique, correspond à la séquence linéaire des AA (ordre d'enchaînement).

La structure secondaire est caractérisée par la rotation des AA avec la mise en place de liaison hydrogène.

On parle de conformation en hélice  $\alpha$  ou en feuillet  $\beta$ .

La structure tertiaire est un repli spatial de la structure secondaire. Cela détermine la configuration définitive dans l'espace de la protéine c'est-à-dire la configuration tridimensionnelle ou spatiale. Cela est dû à la mise en place de liaisons covalentes formant des ponts disulfures (mise en jeu de la cystéine). Il y a également des liaisons faibles (liaisons hydrogène). Ces liaisons permettent le maintien de la configuration spatiale.

La structure quaternaire est obtenue par l'assemblage de chaînes protéiques réunies entre elles par des liaisons non covalentes.

L'hémoglobine (protéine fixant le dioxygène) est une protéine globulaire à structure quaternaire (deux chaînes alpha et deux chaînes bêta).

La séquence de la protéine conditionne sa configuration spatiale, déterminant la fonction de la protéine. A l'extrême diversité des édifices protéiques correspond une extrême diversité de fonction.

On distingue deux types de protéines :

- protéines structurales : elles participent à la mise en place des structures (collagène dans les cellules de la peau ; l'élastine dans les cellules des poumons).
- protéines fonctionnelles : elles interviennent dans la réalisation de fonctions particulières (protéines de transport : hémoglobine ; enzymes ; ARN polymérase ; anticorps ; hormones).

Remarque : certaines protéines peuvent présenter dans leurs structures des groupements non protéiques : par exemple les glycoprotéines, les lipoprotéines et l'hème dans l'hémoglobine.

Mise en évidence des protéines.

- \* Test à la ninhydrine : est positif avec tous les protides.
- \* Réaction du biuret : addition d'une solution bleue de sulfate cuivrique et de soude, on obtient un anneau violet en présence d'au moins 2 liaisons peptidiques.
- \* Réaction Xanthoprotéique : avec de l'acide nitrique concentré, on obtient un précipité blanc qui à chaud, jaunit. En refroidissant, cette solution jaune vive à l'orangé avec de l'ammoniaque. Ce test est positif avec des protides contenant des AA à noyaux benzéniques (tyrosine, tryptophane, phénylalanine).

Techniques de séparation des protéines :

Electrophorèse des protéines :

Les protéines sont des molécules chargées électriquement. Elles sont amphotères : elles peuvent se comporter comme des anions (chargés négativement) ou comme des cations (chargés positivement) en fonction des conditions du milieu, notamment du pH.

En milieu basique par exemple, les protéines sont chargées négativement et se comportent comme des anions. Placées dans un champ électrique, elles migrent en direction de l'anode.

Les protéines se déplacent d'autant plus vite que leur charge électrique est importante et que leur masse moléculaire est plus faible.

Les étapes de l'électrophorèse sont les suivantes :

1. dépôt des protéines sur la bande de papier ;
2. migration des protéines ;
3. séchage du papier ;
4. coloration des protéines (à la ninhydrine par exemple)

Chromatographie :

Elle consiste en la séparation des constituants d'un mélange. On fait migrer le mélange sur un support solide grâce à un solvant. Les constituants se séparent en fonction de leurs affinités avec le solvant.

Nous avons parlé de la structure tertiaire des protéines.

La classe importante des protéines à structure tertiaire sont les enzymes.