

## GLOSSAIRE

Ce glossaire est une aide destinée à accompagner la mise en œuvre du TP "protéines et génétique". Certains termes et leur définition ne font pas partie des exigibles des programmes de lycée.

### A

**Acide Aminé** : L'acide aminé est une molécule organique, et constitue l'unité de base des **protéines**. Il existe 20 acides aminés, ils sont soit apportés par l'alimentation (c'est le cas notamment des acides aminés essentiels) soit produits par l'organisme. C'est l'enchaînement particulier des acides aminés qui confère aux protéines leurs propriétés et leur activité.

**Adsorption** : L'adsorption, à ne pas confondre avec l'absorption, est un phénomène de surface par lequel des molécules organiques ou bien des gaz ou des liquides se fixent sur les surfaces solides des adsorbants. L'adsorption repose sur la propriété qu'ont les surfaces solides de fixer certaines molécules de manière réversible, par des liaisons faibles de type Van der Waals. (*Site Futura santé*)

**ADN** : L'ADN, Acide DésoxyriboNucléique, est une molécule support de l'information génétique contenue dans toute cellule vivante. L'ADN est formé de deux brins complémentaires enroulés en une double hélice.

**Allèle** : Un allèle correspond à une forme d'un même **gène**, sur l'un ou l'autre des **chromosomes** homologue (ex. allèle non muté, allèle muté).

**Allèle dominant** : définit un **allèle** qui s'exprime à l'état **hétérozygote**, c'est-à-dire, lorsqu'il est présent en une seule copie dans le **génome**. Un allèle dominant donne systématiquement son caractère à l'organisme, et ne permet pas à un allèle récessif de s'exprimer.

**Allèle récessif** : définit un allèle dont le phénotype s'exprime uniquement lorsqu'un individu en possède deux copies (**homozygote** récessif).

**Anémie** : C'est une diminution anormale de la concentration de l'**hémoglobine** dans le **sang**. (Site Futura santé)

**Anémie hémolytique auto-immune (AHA)** : L'AHA est une maladie du sang qui se traduit par une baisse anormale du nombre de **globules rouges** et du taux d'**hémoglobine (anémie)**. La destruction accélérée des hématies est due à la présence anormale dans le sang du malade de certains anticorps. Ces **anticorps** sont des « auto-anticorps » car ils sont dirigés contre les propres globules rouges du malade.

**Anticodon** : l'anticodon correspond à un triplet de nucléotides de l'**ARNt** lui permettant de s'apparier en face du **codon** correspondant d'une molécule d'**ARNm**. (Site Mediadico)

**Anticorps** : un anticorps est une molécule biologique impliquée dans l'immunité. Plus précisément, c'est un complexe protéique dont le rôle est de reconnaître un **antigène** étranger afin de le neutraliser. Ils peuvent y parvenir grâce à la grande spécificité de leur **paratope**, qui ne reconnaît qu'une partie très précise de l'antigène, l'**épitope**. (Site Futura santé)

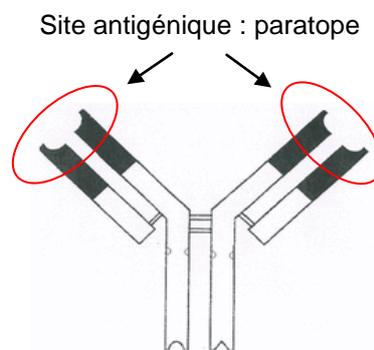
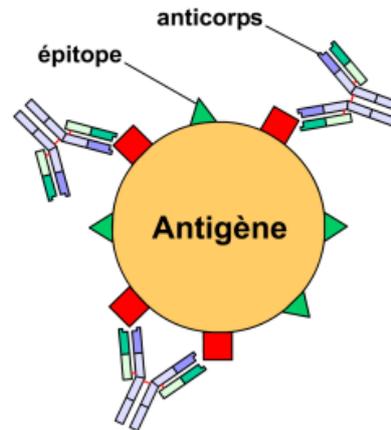


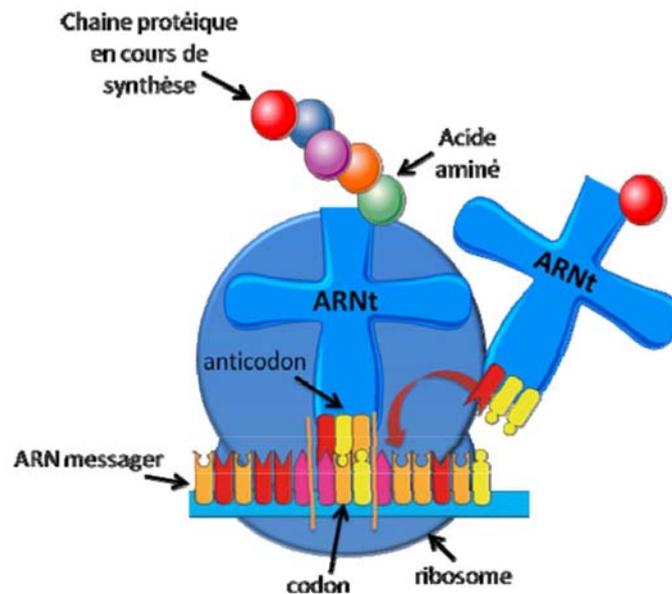
Schéma de la structure d'un anticorps

**Antigène** : On appelle antigène toute substance étrangère à l'organisme capable de déclencher une réponse immunitaire visant à l'éliminer. Il s'agit le plus souvent de **protéines** ou de peptides qui sont reconnus de manière spécifique par des **anticorps** et également par certains **globules blancs**. L'antigène peut se combiner avec cet anticorps spécifique grâce à la présence de sites antigéniques : les **épitopes**. Un antigène est caractérisé par ses épitopes.



**ARN messenger ou ARNm** : L'acide Ribonucléique (ARN) est chimiquement très proche de l'ADN, mais il est présent sous forme simple brin. L'ARNm est produit lors de la **transcription**, c'est une copie d'un **gène** présent sur l'ADN. Il sert d'intermédiaire à la production de **protéines**.

**ARN de transfert ou ARNt** : Ces ARNt se replient pour adopter une **structure** particulière. Ils présentent à une extrémité une boucle dans laquelle il y a 3 ribonucléotides qui forment l'**anticodon**, et à l'autre extrémité un site de fixation d'un **acide aminé**. Lors de la **traduction**, l'**anticodon** de l'ARNt se fixe au **codon** de l'ARNm complémentaire, et le **ribosome** transfère alors l'**acide aminé** apporté par l'ARNt sur la chaîne protéique en train d'être formée.



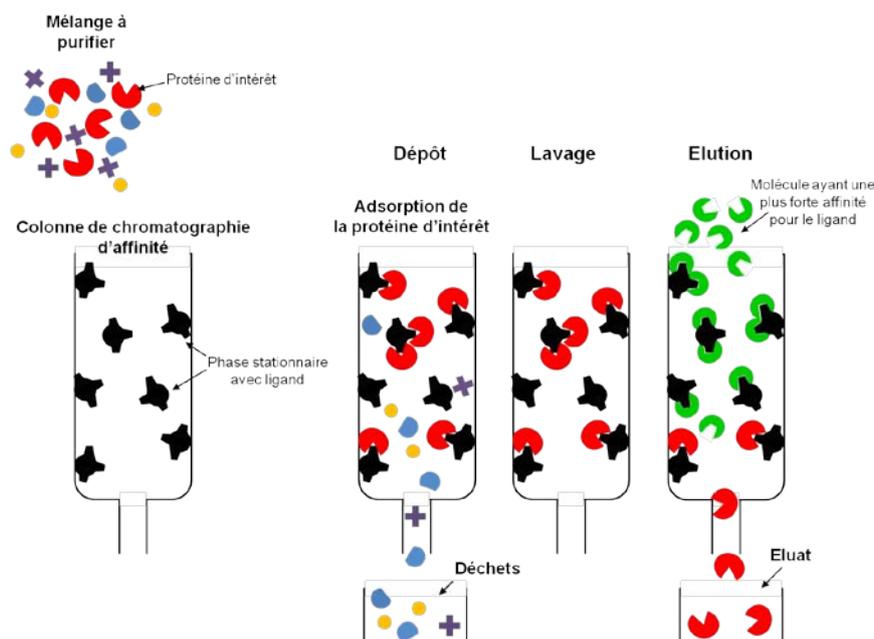
**Autosome** : Tout **chromosome** autre que les chromosomes sexuels X et Y. Il y a 22 paires d'autosomes dans les cellules humaines, soit 44 chromosomes non sexuels.

## B

**Bactérie** : Organisme vivant unicellulaire procaryote (absence de noyau et d'organites). La plupart des bactéries sont inoffensives voire même bénéfiques (par exemple les bactéries présentes dans notre intestin nous aident à la digestion). Mais il existe aussi des bactéries pathogènes à l'origine de maladies infectieuses, telle que la tuberculose.

## C

**Chromatographie d'affinité** : C'est une technique de chimie analytique utilisée pour séparer et purifier une molécule biologique à partir d'un mélange. Cette méthode est basée sur les différences d'affinités des substances à analyser à l'égard de deux phases, l'une stationnaire, l'autre mobile. Le mélange de molécules est passé dans une colonne contenant le ligand joint à la phase stationnaire, de sorte que la molécule d'intérêt s'adsorbe sur le ligand et reste ainsi dans la colonne alors que le reste du mélange se poursuit jusqu'à la fin. Puis, un autre produit chimique, de plus forte affinité pour le ligand que la molécule d'intérêt, est passé sur la colonne détachant la molécule d'intérêt qui se retrouve dans l'**éluat** en concentration plus élevée et partiellement purifié. La récupération de l'éluat permettra par la suite de continuer des analyses éventuelles sur la molécule d'intérêt.



*Principe de la chromatographie d'affinité*

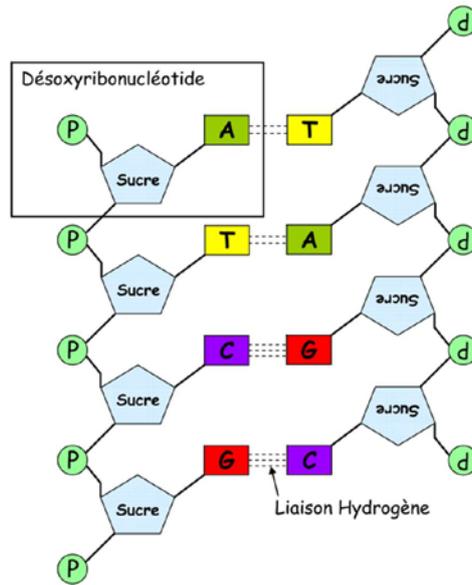
**Chromosome** : Édifice moléculaire composé d'**ADN** lié à des **protéines**. Le plus souvent déroulé et invisible, il forme la chromatine du noyau des eucaryotes. Pendant la prophase, le chromosome, qui s'est dédoublé en phase S, se condense pour prendre une forme caractéristique. Le nombre de chromosomes est le même dans toutes les cellules d'un organisme donné et dépend de l'espèce (par exemple les cellules humaines contiennent 46 chromosomes).

**Code génétique** : C'est le code qui définit la correspondance **codon – acide aminé**, il est décrypté par le **ribosome** et les **ARNt** lors de la **traduction**. Ce code est quasiment universel au sein des êtres vivants.

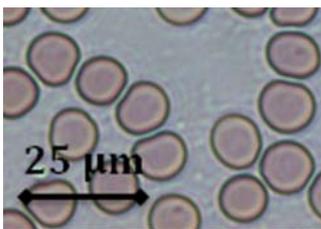
**Codon** : Un codon est une succession de 3 **désoxyribonucléotides** (sur l'**ADN**) ou de 3 **ribonucléotides** (sur l'**ARN**). Chaque codon code pour un **acide aminé** (sauf les codons stop qui sont synonymes d'arrêt de la **traduction**).

## **D**

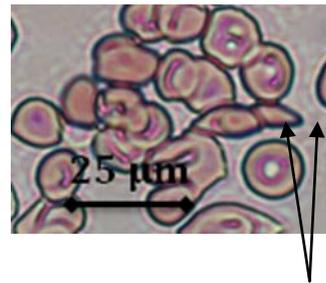
**Désoxyribonucléotide** : Molécule de base de l'**ADN**, comportant un sucre (désoxyribose), un phosphate et une des quatre bases azotées A, C, G ou T (Adénine, Cytosine, Guanine, et Thymine). Les désoxyribonucléotides de deux brins d'**ADN** complémentaires sont capables de s'unir (on dit aussi s'hybrider) par complémentarité des bases (A avec T et C avec G, voir schéma) par des **liaisons Hydrogène**.



**Drépanocytose** : La drépanocytose est une maladie héréditaire récessive autosomique. Elle induit la formation d'une protéine d'**hémoglobine** anormale (hémoglobine S, Hb S, contre Hb A pour une personne saine portant de l'hémoglobine « normale »), entraînant une déformation des **globules rouges** qui prennent une forme de faucille. Les globules rouges anormaux sont alors détruits, entraînant une **anémie** (on parle d'anémie falciforme). Ces globules rouges anormaux bouchent les petits vaisseaux sanguins, entraînant des douleurs. La drépanocytose représente la maladie génétique la plus répandue au monde, touchant des millions de personnes. La drépanocytose est aujourd'hui devenue **la première maladie génétique en France**.



Frottis normal composé d'hématies



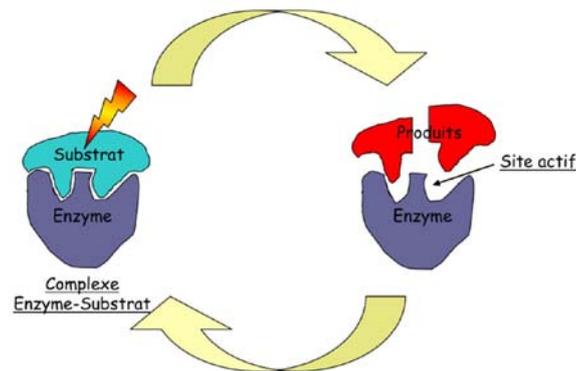
Frotti anormal : présence d'hématies falciformes

## E

**Eluat** : Liquide recueilli à la sortie d'une chromatographie et contenant les composés purifiés.

**Elution** : Processus d'extraction d'une substance adsorbée à un autre, par exemple lors d'une chromatographie

**Enzyme** : C'est une **protéine** qui agit comme un catalyseur permettant d'accélérer jusqu'à un million de fois les réactions chimiques ayant lieu dans les cellules. La fonction des enzymes est liée à la présence dans leur **structure** d'un site particulier appelé le site actif. Schématiquement, il a la forme d'une cavité dans laquelle vont se fixer les substrats grâce à plusieurs liaisons chimiques. Une fois fixés, les substrats vont être transformés en produit.

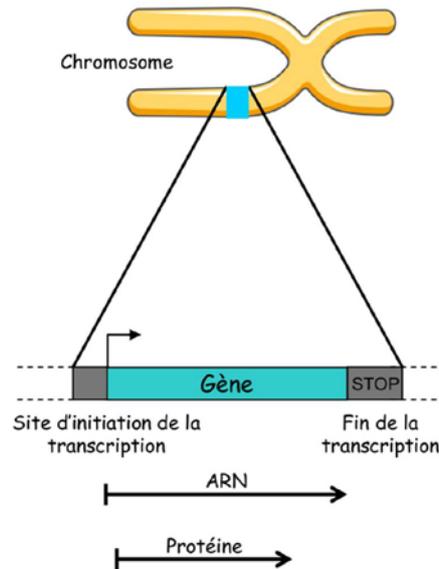


**Épitope** : Un épitope est la partie de la molécule d'un **antigène** qui a la propriété de se combiner avec l'**anticorps** spécifique correspondant.

**Erythrocyte** : voir **Globule rouge**

## G

**Gène** : Fragment ou séquence d'**ADN**, localisé sur un chromosome, destiné à être transcrit en **ARN**. Le début et la fin d'un gène sont définis par le site d'initiation et de terminaison de la transcription. La molécule d'**ARN** ainsi produite peut soit être un messager et être traduite en protéine (ARN messager), soit être directement fonctionnelle (ARN de transfert ou ARN ribosomique).



**Génome** : C'est l'ensemble du matériel génétique d'un individu.

**Globine** : La globine est la **protéine** constituant l'**hémoglobine**. Elle est composée de quatre chaînes d'**acides aminés** liées à l'**hème**, l'autre molécule principale de l'hémoglobine. Il existe des globines spécifiques du fœtus et d'autres de l'adulte ; chez l'adulte l'hémoglobine comporte 2 chaînes de type alpha de 141 acides aminés et deux chaînes de type beta de 146 acides aminés.

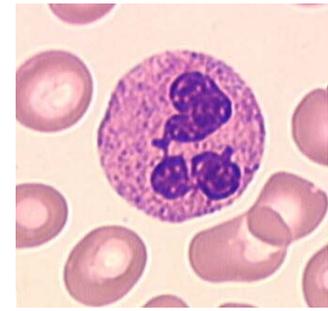
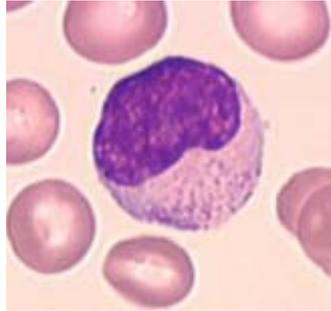
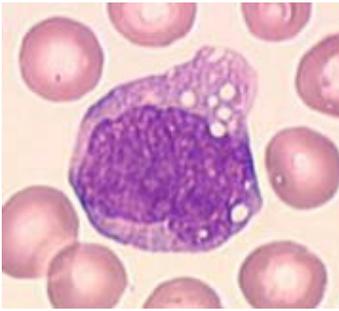
**Globule blanc ou leucocyte** : Cellule du sang jouant un rôle essentiel dans le système immunitaire, donc dans la lutte contre les infections et les cancers. Les leucocytes sont produits par la moelle osseuse et sont présents dans le **sang**, la lymphe, les organes lymphoïdes et certains tissus conjonctifs. Les leucocytes recouvrent principalement trois familles de cellules, selon leur morphologie et leur fonction :

- les monocytes, qui ont une fonction de phagocytose ;
- les lymphocytes, qui sont impliqués dans la reconnaissance spécifique des antigènes ;
- les granulocytes, impliqués dans les infections bactériennes, parasitaires et dans les allergies. (*Site Futura santé*)

*Monocyte*

*Lymphocyte*

*Granulocyte*

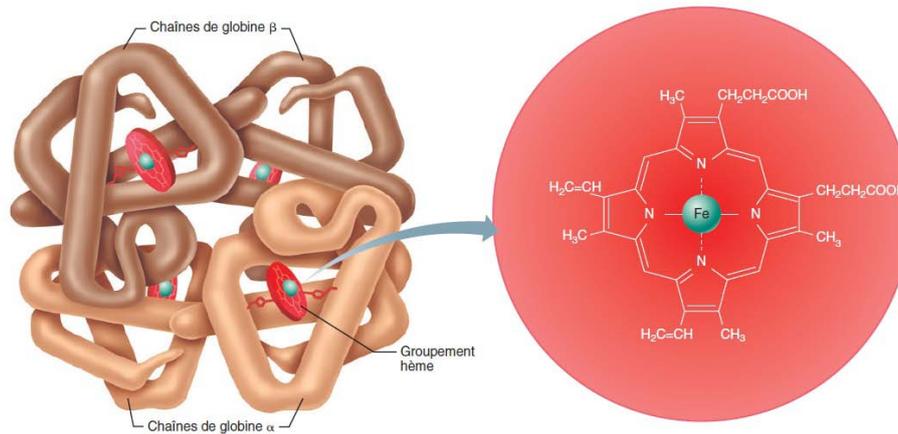


**Globule rouge ou hématie ou érythrocyte** : Un globule rouge est une cellule sanguine qui permet le transport du dioxygène ( $O_2$ ) des poumons à toutes les cellules de l'organisme et une partie du dioxyde de carbone ( $CO_2$ ) des cellules aux poumons. Le glucose est la seule source d'énergie des érythrocytes. C'est une cellule dépourvue de noyau contenant une grande quantité d'**hémoglobine** lui donnant sa coloration. Les globules rouges fixent l'oxygène dans les tissus grâce au fer contenu dans l'hémoglobine, leur pigment rouge. Les globules rouges sont responsables des groupes sanguins (système ABO et rhésus) car ils en portent les antigènes en surface des cellules. (Site Futura santé)

## H

**Hème** : Élément constitutif de l'**hémoglobine**. En se combinant de façon réversible à l'oxygène, il permet son transport des poumons aux organes. L'hème a une structure aromatique contenant un atome de fer fixé au centre. C'est à cet atome  $Fe^{2+}$  que se fixe le dioxygène lors de l'oxygénation du sang.

**Hémoglobine (Hb)**: Molécule constituée de quatre chaînes de **globine** (une **protéine**) et de quatre molécules d'**hème**. Elle est présente en grande concentration dans les globules rouges. Elle sert au transport de l'oxygène et du gaz carbonique dans le sang. (Site Futura santé)



Une molécule d'hémoglobine renferme quatre molécules de globine (deux chaînes de globine β et deux chaînes de globine α). Chaque globine comprend une molécule d'hème contenant un ion  $Fe^{++}$ .

**Hémolyse** : C'est une rupture ou destruction des **érythrocytes**. L'hémolyse physiologique est la destruction normale des vieux érythrocytes dans la moelle osseuse. L'hémolyse pathologique est une destruction anormale et précoce des érythrocytes dans les vaisseaux sanguins, la rate ou le foie au cours de certaines maladies. Elle peut entraîner une anémie. (*Site Futura santé*)

**Hétérozygote** : un individu est hétérozygote pour un gène quand il possède deux **allèles** différents sur ce gène. (*Site Futura santé*)

**Homozygote** : un individu est homozygote pour un gène quand il possède deux **allèles** identiques sur ce gène. (*Site Futura santé*)

!

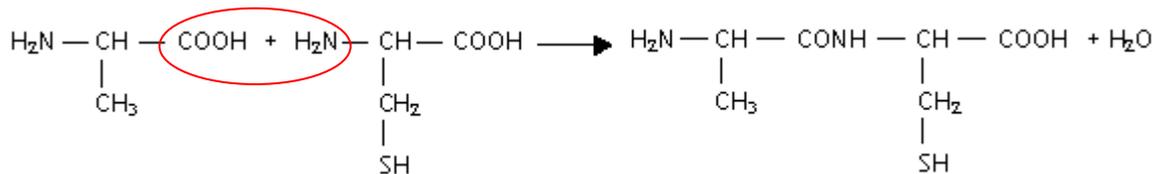
**Ictère** : C'est le nom scientifique de la jaunisse. Il s'agit d'une pathologie correspondant à la coloration en jaune des téguments (tissus tels que la peau et les muqueuses) à cause d'une accumulation anormale de bilirubine, un composé issu de la dégradation des **globules rouges**. Pour un diagnostic précoce, le seul symptôme que l'on peut observer est le blanc des yeux, qui change de couleur. (*Site Futura santé*)

L

**Leucocyte** : voir **Globule blanc**.

**Liaison Hydrogène** : C'est une liaison de faible énergie qui se forme dans le cas de l'**ADN** entre les bases azotées complémentaires (A/T et C/G).

**Liaison peptidique** : C'est une liaison entre le groupe amine (-NH<sub>2</sub>) d'un acide aminé et le groupe acide carboxylique (-COOH) d'un autre **acide aminé**. Elle est formée par élimination d'une molécule d'eau (H<sub>2</sub>O).



## **M**

**Macrophage** : Un macrophage est une cellule du système immunitaire. C'est une cellule d'origine sanguine, qui provient de la transformation du monocyte. Il est localisé dans les tissus pouvant être soumis à des infections ou à une accumulation de débris à éliminer (foie, poumons, ganglions lymphatiques, rate...). (*Site Futura santé*)

**Maladie de Gaucher** : Maladie héréditaire due à une mutation autosomique récessive du gène lié à l'enzyme  $\beta$ -glucosidase acide. Elle se caractérise par une diminution des concentrations de l'enzyme glucocérébrosidase. Ce déficit enzymatique provoque l'accumulation de glucocérébroside, un lipide complexe issu de la dégradation cellulaire et principalement des **globules rouges**, dans les lysosomes des monocytes (familles de **globule blanc**) et des macrophages.

**Maladie de Minkowski-Chauffard** : Maladie génétique héréditaire où les deux sexes peuvent être touchés. Elle se caractérise par une anomalie des protéines constituant la membrane des **globules rouges** qui deviennent sphériques et fragiles. D'un diamètre globulaire trop petit pour leur volume elles sont dès lors vulnérables à l'**hémolyse** osmotique. Il s'agit de la cause la plus fréquente d'hémolyse chronique dans les pays occidentaux.

**Maladie de Wilson** : la maladie de Wilson est une maladie génétique à transmission autosomique récessive. Elle est due à l'accumulation excessive de cuivre dans l'organisme, en particulier dans le

foie et dans le système nerveux central. La maladie est due au dysfonctionnement d'une protéine, la protéine ATP7B, qui est localisée principalement dans le foie, le cerveau et le rein, et permet l'élimination du cuivre dans la bile. Son dysfonctionnement entraîne l'accumulation de cuivre à l'intérieur des cellules et est responsable de lésions cellulaires. (Site Centre Hépatobiliaire Paul Brousse)

**MENDEL** Gregor Johann (1822-1884): moine et botaniste autrichien, il est communément reconnu comme le père fondateur de la génétique. La génétique naît le 8 février 1865, ce jour là il publie ses *Expériences sur les plantes hybrides* où il expose les lois de l'hérédité qui portent aujourd'hui son nom : il définit la manière dont les **gènes** se transmettent de génération en génération. Ces lois, il les a découvertes en étudiant la transmission des caractères biologiques chez les petits pois !



Gregor MENDEL

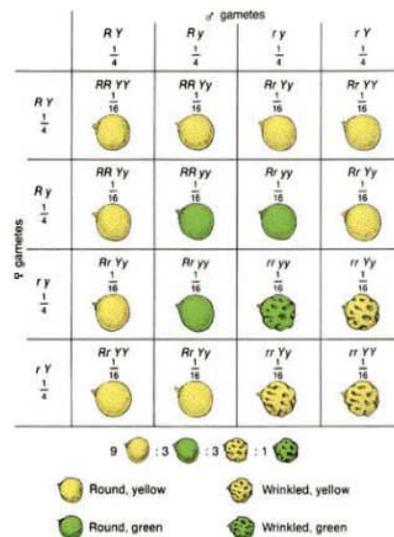


Schéma d'hybridation issue du livre de Mendel

**Mutation** : Toute modification de l'ADN qui entraîne un changement dans sa séquence est une mutation. Selon la position de la mutation (**gène**, séquence non codante, etc...) et sa nature (ponctuelle, délétion, amplification, réparable ou non) la mutation peut avoir un effet bénéfique, nul ou négatif, entraînant dans ce cas des maladies génétiques.

**Mutation récessive / dominante** : Une mutation est dite récessive si son effet n'est ressenti que lorsque les deux **allèles** la portent. Elle est dite dominante lorsque sa présence sur un seul **allèle** suffit à entraîner le caractère. La plupart des mutations sont récessives.

## **N**

**Numération Formule Sanguine (NFS)** : La NFS indique le nombre et le type de **globules rouges**, de **globules blancs** et de **plaquettes** contenus dans un échantillon de **sang**. (*Site Doctissimo*)

## **P**

**Paludisme** : Maladie infectieuse tropicale due à un parasite du genre *Plasmodium*, propagée par piqûre de certaines espèces de moustiques anophèles. Le parasite infecte les cellules hépatiques (du foie) de la victime puis circule dans le sang, en colonisant les **globules rouges** et en les détruisant (**anémie**).

**Paratope** : Partie de l'**anticorps** qui assure la fonction de reconnaissance de l'**antigène**. Chaque paratope reconnaît de façon spécifique l'**épitope** d'un antigène. Cette reconnaissance épitope/paratope est donc à la base de la réponse immunitaire spécifique.

**Phylogénie** : C'est l'étude de la formation et de l'évolution des organismes vivants en vue d'établir leur parenté. On représente couramment une phylogénie par un arbre phylogénétique. La comparaison de caractères homologues (embryonnaires, morphologiques, anatomiques et moléculaires) permet d'établir des relations de parenté.

**Plaquette ou thrombocyte** : Les plaquettes sont des cellules du **sang** sans noyau contenant des substances chimiques actives permettant le processus de la coagulation pour prévenir ou stopper les hémorragies. (*Site Vulgaris Medical*)

**Plasma** : Partie liquide du **sang** qui représente environ 55 % de son volume. Le plasma est composé d'eau et contient des lipides, des hormones, des facteurs de coagulation et plus d'une centaine de **protéines** dont la principale est l'albumine. (*Site Futura santé*)

**Pression oncotique** : Force qui attire l'eau en direction des **protéines**. Lorsque le sang manque de protéines (par exemple à la suite d'une fuite pathologique de protéines dans les urines), de l'eau va fuir des vaisseaux en direction des tissus environnants. (*Site Futura santé*)

**Porteur sain** : C'est une personne dont le **génome** présente un **allèle** sain et un allèle portant une **mutation récessive**. Il n'a qu'une copie de la mutation donc n'est pas malade, mais peut transmettre son allèle muté à sa descendance.

**Protéine** : C'est une molécule produite par la cellule, lors de la **traduction**, codée par l'**ADN**. Elle est constituée **d'acides aminés** assemblés les uns à la suite des autres à la manière d'un collier de perles, dans l'ordre dicté par le **gène** à partir duquel elles sont produites, et suivant le **code génétique**. Chaque protéine a une fonction particulière au sein de la cellule.

## **R**

**Réplication (de l'ADN)** : Lorsqu'une cellule est amenée à se diviser, elle doit d'abord doubler son matériel génétique afin de transmettre toute l'information génétique à chacune des deux cellules filles. Pour cela, les deux brins parentaux sont séparés et recopiés grâce à une ADN polymérase; c'est la réplication.

**Ribonucléotide** : Molécule de base de l'**ARN**, comportant un sucre, un phosphate et une des quatre bases azotées A, C, G ou U (Adénine, Cytosine, Guanine, ou Uracile). Les ribonucléotides sont attachés les uns aux autres par des liaisons covalentes.

**Ribosome** : Molécule ribonucléoprotéique. Les ribosomes sont présents dans les cellules eucaryotes et procaryotes. Leur fonction est de synthétiser les **protéines** en décodant l'information contenue dans l'**ARN messager**, par l'intermédiaire des **ARNt**. Un ribosome est composé d'une grande sous-unité et d'une petite sous-unité.

## S

**Sang** : Fluide circulant dans les vaisseaux sanguins, constitué d'un milieu liquide, le **plasma correspondant** à 55% de volume, dans lequel baignent les cellules sanguines (**globules rouges, globules blancs et plaquettes**) formant 45% du volume, des **protéines**, des molécules d'origine alimentaire et issues de la digestion, des déchets du métabolisme et des sels. C'est le plus important liquide biologique qui irrigue tous les organes, leur apporte oxygène et éléments nutritifs et les débarrasse de leurs déchets.

**Structure (d'une protéine)** : La chaîne formée par la succession d'**acides aminés** peut se replier, suite aux interactions qui ont lieu entre eux. La structure formée par ces repliements est indispensable à la fonction d'une **protéine** (par exemple ces repliements donneront naissance à un site actif pour une **enzyme**...).

**Syndrome hémolytique et urémique (SHU)** : Ce syndrome est souvent lié à une infection des bactéries productrices de toxines, le plus souvent *Escherichia coli*. Par un mécanisme complexe, la toxine en grande quantité est transférée dans le **sang**, et va toucher les **globules blancs** qui la véhiculent dans l'organisme touchant la paroi des vaisseaux sanguins. L'évolution du syndrome est susceptible de se compliquer d'une insuffisance rénale, d'une **anémie** sévère et d'une insuffisance cardiaque.

## I

**Thalassémies ( $\alpha$ - ou  $\beta$ -)** : Il s'agit d'une maladie à transmission autosomique récessive. Elle affecte la synthèse d'une ou plusieurs des quatre chaînes formant l'**hémoglobine** des **globules rouges** (chaîne  $\alpha$  ou chaîne  $\beta$ ). Cela se traduit par une **anémie** assez importante. La **drépanocytose** est une forme de thalassémie. Fréquente dans les régions endémiques pour le paludisme parce qu'elle aide à protéger les porteurs contre cette maladie. Le quart de la population mondiale serait porteur d'un allèle thalassémique.

**Traduction** : C'est l'étape qui permet la production de la **protéine** à partir de l'**ARNm**. Les **ribosomes** se déplacent par **codons** le long de l'**ARNm**, et ajoutent les uns à la suite des autres les

**acides aminés**, apportés par les **ARNt** (les ARNt traduisent l'ARNm puisqu'ils apportent les acides aminés correspondant aux codons).

**Transcription** : C'est l'étape qui aboutit à la formation d'**ARNm** à partir du **gène**. L'ARN polymérase se déplace le long du gène et copie (transcrit) l'**ADN** en ARNm. La transcription précède la **traduction**. Généralement, le début et la fin d'un ARNm ne sont pas traduits, le premier **codon** traduit (dit codon d'initiation) étant situé à quelques dizaines de nucléotides du début de l'ARNm.

## **V**

**Virus** : Particule microscopique composée de protéines et d'une molécule d'acide nucléique (ADN ou ARN) qui a besoin d'une cellule hôte ainsi que de sa machinerie de synthèse d'ADN, d'ARN et de protéine pour se multiplier et ainsi survivre. C'est un parasite intracellulaire obligatoire.