

GLOSSAIRE

A

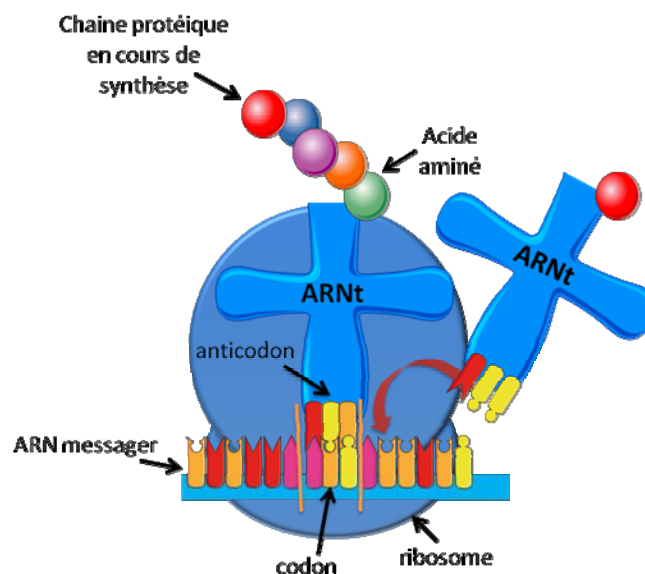
Acide Aminé L'acide aminé est une molécule organique, et constitue l'unité de base des **protéines**. Il existe 20 acides aminés, ils sont soit apportés par l'alimentation (c'est le cas notamment des acides aminés essentiels) soit produits par l'organisme. C'est l'enchaînement particulier des acides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

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.

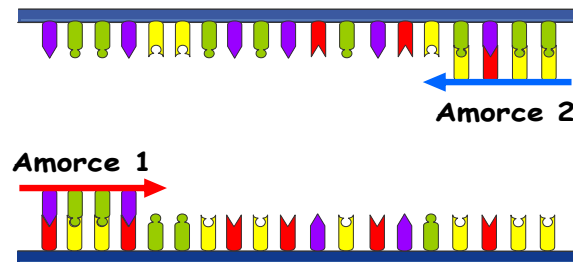
Allèle Un allèle correspond à une forme d'un même **gène**, sur l'un ou l'autre des **chromosomes** homologues (ex. allèle non muté, allèle muté).

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 forment d'un côté une boucle dans laquelle il y a 3 ribonucléotides qui forment l'anticodon, et possèdent de l'autre côté un site de fixation qui leur permet de se lier à 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.



Amorce Fragment court d'ADN composé d'une vingtaine de désoxyribonucléotides capable de s'hybrider de façon complémentaire à une séquence d'ADN.



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

CFTR (gène CFTR) Ce sigle désigne le **gène cystic fibrosis transmembrane conductance regulator**. Ce **gène** est responsable de la **mucoviscidose** lorsqu'il est muté.

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 et dépend de l'espèce (par exemple les cellules humaines contiennent 46 chromosomes).

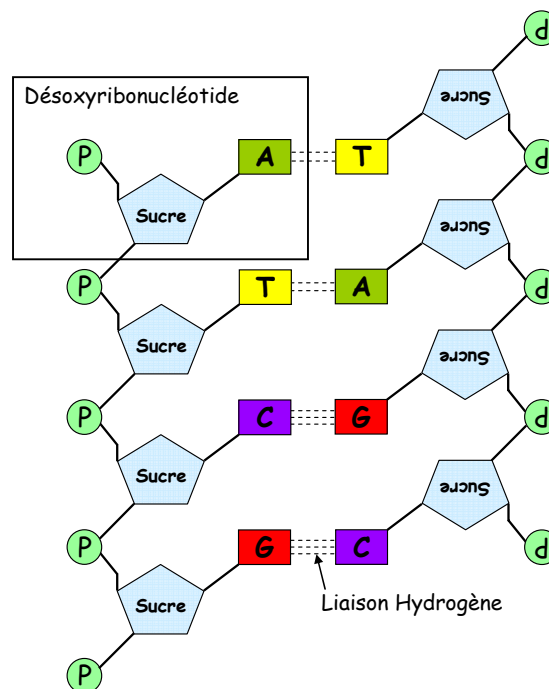
Clonage C'est une technique de biologie moléculaire qui permet d'isoler un gène particulier et de l'amplifier. Mais c'est aussi le fait de reproduire à l'identique des organismes vivants, à partir du même patrimoine génétique

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.

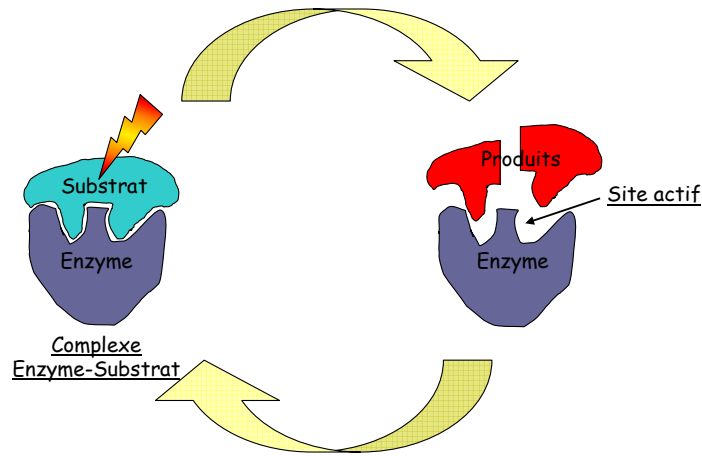


E

Empreinte génétique C'est la combinaison des marqueurs de **polymorphisme**, qui est unique pour chaque individu. L'empreinte génétique est très souvent utilisée pour identifier des individus en médecine légale, ou rechercher des liens de parenté.

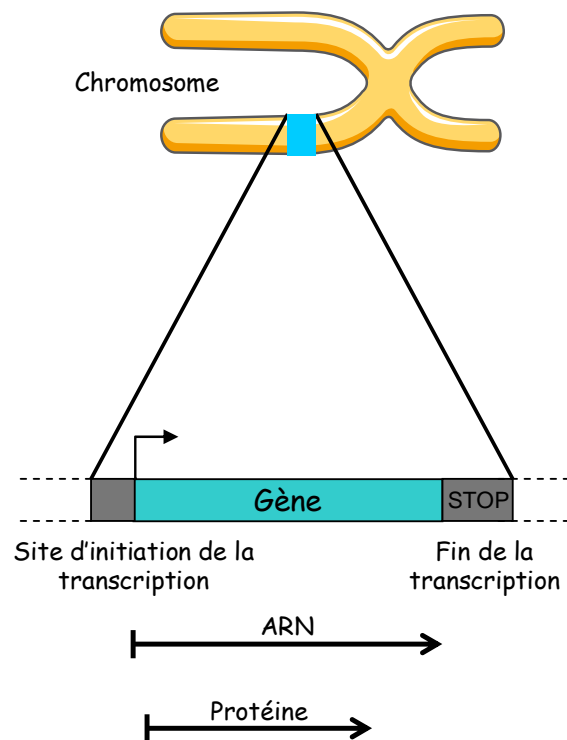
Enzyme C'est une **protéine** qui agit comme un catalyseur permettant d'accélérer jusqu'à un million de fois les réactions chimiques du métabolisme. La fonction des enzymes est liée à la présence dans leur **structure** d'un site particulier appelé le site actif. Schématiquement, il a la forme d'une cavité dans laquelle vont se

fixer les substrats grâce à plusieurs liaisons chimiques. Une fois fixés, les substrats vont réagir et se transformer en produit.



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 messenger et être traduite en protéine (ARN messenger), soit être directement fonctionnelle (ARN de transfert ou ARN ribosomique).



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

H

Hépatite C Maladie due à un **virus** pathogène (le virus de l'Hépatite C, VHC), qui infecte principalement les cellules du foie et qui se transmet par le sang (transfusion, piercing, tatouages...). L'infection se caractérise par une inflammation du foie (l'hépatite) souvent sans symptômes, mais qui peut évoluer vers une hépatite chronique et plus tard vers une cirrhose voir un cancer du foie. En France environ 650 000 personnes sont infectées par le VHC.

L

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).

M

Méiose La méiose est un processus de division cellulaire utilisée uniquement par les cellules germinales. Elle consiste en un doublement du matériel génétique (la quantité d'ADN passe alors de $2n$ - 2 lots de **chromosomes**- à $4n$), suivi de deux divisions cellulaires sans interphase (la cellule à $4n$ est alors divisée en 4 cellules à n).

Mucoviscidose C'est la maladie génétique la plus fréquente en Europe. Elle est due à une (des) **mutation(s)** dans un immense **gène** (le gène **CFTR**), qui code pour une **protéine** impliquée dans un canal permettant le passage des ions chlorures à travers la membrane (on parle de canal ionique). Le dysfonctionnement de ce canal provoque une augmentation de la viscosité du mucus et entraîne notamment des atteintes respiratoires, qui sont la cause principale des décès liés à cette maladie.

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.

Myopathie C'est une maladie qui affecte le muscle lui-même, mais elle n'est pas toujours due à une anomalie génétique (elle peut-être due à une **bactérie** ou à un **virus** ou à une maladie auto-immune). La plus connue des myopathies est la myopathie de Duchenne. C'est une maladie génétique, due à une **mutation** dans le **gène** appelé DMD codant pour une **protéine** très importante qui permet aux muscles de résister à l'effort. L'absence de cette **protéine** est responsable de la dégénérescence du tissu musculaire.

O

OGM ou **Organisme génétiquement modifié** C'est un organisme dont le patrimoine génétique a été modifié par ajout d'un gène ou plusieurs particuliers, conférant ainsi à l'organisme de nouvelles caractéristiques. Comme par exemple la résistance à un parasite.

P

PCR (Réaction de polymérisation en chaîne) C'est une réaction enzymatique qui permet de sélectionner puis d'amplifier en une très grande quantité un fragment d'**ADN** particulier, présent en très faible quantité au départ, parmi des millions d'autres fragments.

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) permettent d'établir des relations de parenté.

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.

Polymorphisme Mutation n'entraînant pas nécessairement un phénotype mais permettant très souvent de définir l'identité génétique d'une personne ou d'un organisme par **PCR**.

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, et Uracile). Dans l'**ARN**, 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.

S

SIDA (Syndrome d'ImmunoDéfiance Acquis) C'est un ensemble de symptômes dus à la perte progressive des capacités de réponse du système immunitaire. L'agent responsable du SIDA est le virus de l'immunodéfiance humaine, VIH. En effet, il infecte une certaine population de lymphocytes (lymphocyte T CD4+) qui ne sont alors plus capable de jouer leur rôle dans la surveillance du système immunitaire.

SRAS (syndrome respiratoire aigu sévère) ou Pneumonie Atypique C'est une maladie due à un virus hautement pathogène (le SRAS-CoV) qui se transmet par contact.

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 ils donneront naissance à un site actif pour une **enzyme**...).

T

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**.

Toxoplasmose Maladie due à un parasite pathogène (*Toxoplasma gondii*).

Tuberculose Maladie due à une **bactérie** pathogène (le plus souvent *Mycobacterium tuberculosis* ou bacille de Koch). La tuberculose tue encore près de deux millions de personnes chaque année dans le monde.

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.

Z

Zygote C'est le nom donné à la cellule œuf issue de la fécondation d'un ovule par un spermatozoïde.