

Cette partie de programme précise dans un premier temps les mécanismes biologiques assurant l'expression de l'information génétique. Par la suite, à partir de quelques exemples, elle appréhende la notion de complexité des relations entre génotype et phénotype. Elle permet d'aborder une réflexion critique sur l'étude des génomes et sur l'utilisation des biotechnologies, particulièrement d'actualité dans le domaine biomédical et dans le domaine de l'éthique.

Cette partie est directement articulée sur les acquis du second cycle du collège (notamment la notion de diversité génétique des êtres humains), et sur ceux de la classe de seconde (ADN support de l'information génétique, relation mutation-mutant). L'analyse de phénotypes à différents niveaux d'organisation du vivant conduit à rechercher leur explication à l'échelle moléculaire ; les gènes interviennent sur les phénotypes par l'intermédiaire des protéines qu'ils codent. Les mécanismes de la synthèse des protéines sont hors programme. Le seul objectif à atteindre est celui d'une maîtrise élémentaire du code génétique de façon à faire comprendre comment une mutation au niveau de l'ADN peut entraîner un changement dans la séquence d'acides aminés de la protéine et par conséquent, éventuellement, dans ses propriétés.

La relation entre l'information génétique (les gènes) et le phénotype est établie *via* l'étude de la relation mutation-mutant et le codage de la séquence des protéines. La part des gènes dans le phénotype est ensuite bordée sous l'angle de sa complexité. Ainsi, la gravité des maladies classiquement considérées comme « monogéniques » (telles que la drépanocytose ou la phénylcétonurie) peut être modulée par certains allèles de gènes dits modificateurs : l'effet d'un gène sur le phénotype dépend du reste du génotype. En outre, l'expression phénotypique du génotype est modulée par les facteurs de l'environnement. En définitive, le phénotype unique de chaque individu, son état de santé dépendent de l'interaction complexe entre gènes et facteurs de l'environnement.

Cette partie expose les bases génétiques indispensables pour aborder deux implications de la génétique dans la société actuelle : la **transgénèse** d'une part et les diagnostics et les **prédictions** qui peuvent être faites à partir de l'identification de certains allèles d'autre part, permettant ainsi d'ouvrir une réflexion sur les enjeux et limites de ces applications (organismes génétiquement modifiés, diagnostic prénatal, médecine prédictive).

NOTIONS ET CONTENUS - CONNAISSANCES EXIGIBLES	
De l'information génétique au phénotype - Applications	
<p>Des phénotypes à différents niveaux d'organisation du vivant Le phénotype peut se définir à différentes échelles : macroscopique, cellulaire et moléculaire.</p> <p>La relation entre ADN et protéines Les gènes sont des segments de la molécule d'ADN codant pour des protéines. La séquence des nucléotides dans l'ADN gouverne la séquence des acides aminés dans la protéine selon un système de correspondance, le code génétique. Les propriétés des protéines dépendent de leur séquence respective en acides aminés. Ces protéines, en régissant la structure et les activités cellulaires, contribuent à l'établissement du phénotype. La modification du génotype d'un organisme par transgénèse qui permet de produire de nouvelles protéines repose sur l'universalité du code génétique.</p> <p>Complexité des relations entre génotype et phénotype - Applications - Un phénotype macroscopique donné résulte de processus biologiques gouvernés par l'expression de plusieurs gènes. La mutation de l'un seulement de ces gènes peut altérer ce phénotype. Un même phénotype macroscopique peut donc correspondre à plusieurs génotypes. - La réalisation d'un phénotype macroscopique dépend de l'interaction de plusieurs gènes entre eux et avec les facteurs de l'environnement. - Médecine prédictive et diagnostic prénatal ont pour but de détecter la présence de certains allèles chez un individu</p>	<p>Des phénotypes à différents niveaux d'organisation du vivant. La relation entre ADN et protéines</p> <ul style="list-style-type: none"> - Notions de génotype ; gène (se limiter à la notion d'un segment de la molécule d'ADN codant un polypeptide) ; allèle ; phénotype ; caractère. - Effets d'une mutation aux différents niveaux d'organisation (de l'organisme à la molécule). - Le code génétique : principe et utilisation du tableau des correspondances codon-acide aminé. - Universalité du code génétique et possibilité de modification du phénotype par transgénèse. <p>Complexité des relations entre génotype et phénotype, applications</p> <ul style="list-style-type: none"> - Différents génotypes pour un même phénotype : dominance, récessivité (écriture de génotypes). - Implication de plusieurs gènes dans la détermination d'un caractère. - Rôle des interactions génétiques (interaction de plusieurs gènes entre eux) ainsi que des facteurs de l'environnement dans la réalisation d'un phénotype macroscopique. - Utilisation de la détection de la présence de certains allèles chez un individu pour le diagnostic prénatal et en médecine prédictive.