

**DEVOIR SURVEILLÉ n°4 – Biologie et géologie**  
**Eléments de correction**

## **Synthèse**

*Durée conseillée de l'épreuve : 2 heures*

### **« Le génotype, la clé du phénotype ? »**

Dans les années 1950 et 1960 la découverte des gènes et de leur fonction a apporté l'idée de « programme génétique ». Aujourd'hui des centaines de génomes ont été séquencés et certains annoncent pour demain l'avènement d'une biologie prédictive, basée sur les informations contenues dans ces génomes. Pourtant d'autres doutent que la masse d'information apportée par ces génomes puisse donner la clé du phénotype.

#### **Introduction**

Tout être vivant présente les caractéristiques d'organisation et de mode de vie de l'espèce à laquelle il appartient, pourtant il est unique : il possède des caractères, propriétés ou capacités observables qui le distinguent de ses congénères et qui constituent son **phénotype**, comme par exemple la couleur de pelage, la taille, le répertoire immunitaire chez un Mammifère. Ce phénotype peut s'observer à toutes les échelles, de la molécule à l'organisme. Les traits qui sont transmis de manière héréditaire à la descendance dépendent de l'**information génétique, portée par l'ADN** chez les organismes eucaryotes comme chez les eubactéries. L'ensemble des molécules d'ADN contenue dans une cellule d'un organisme constitue son **génom**. Il contient des **gènes**, séquences nucléotidiques dont l'expression affecte le phénotype de l'organisme.

La comparaison des séquences nucléotidiques d'un gène donné montre l'existence de variants, nommés **allèles**. La combinaison d'allèles que possède un individu constitue son **génotype**.

#### **Comment le génotype d'un individu peut-il expliquer son phénotype aux différentes échelles ? Peut-il à lui seul déterminer les caractères d'un individu ?**

L'ensemble des organismes eucaryotes animaux et végétaux peut être utilisé pour servir d'exemple à l'étude du sujet (on peut aussi inclure les Eubactéries).

Dans une première partie nous montrerons comment l'expression des séquences codantes de l'ADN détermine la mise en place d'un phénotype. Nous étudierons ensuite les variations dans cette expression en distinguant celles qui sont liées à des séquences de l'ADN et celles qui dépendent de l'accessibilité des gènes aux processus d'expression.

#### **I. Les séquences codantes de l'ADN déterminent la mise en place d'un phénotype**

##### **1. L'ADN contient des allèles différents à l'origine de caractères différents**

*Argumentation : ex effet d'une mutation comme la drépanocytose ; Mise en évidence d'un polymorphisme par électrophorèse ; Yanofski et colinéarité séquence ADN/séquence peptidique des protéines*

L'ADN contient les allèles, séquences déterminées de gènes.

L'information est présente dans la séquence des paires de base sur l'un des brins de l'ADN.

La diversité allélique s'explique par des mutations géniques, rares, aléatoires.

Cependant une mutation de l'ADN ne conduit bien souvent à aucun changement dans le phénotype (cas des mutations silencieuses). Importance de la redondance du code génétique.

Certaines mutations « faux-sens » modifient la protéine de manière mineure (remplacement d'un acide aminé par un autre de même propriétés) ce qui ne modifie pas le phénotype cellulaire.

##### **2. De la séquence codante à la structure primaire des protéines : influence directe du génotype**

Transcription de l'ADN : notion de complémentarité de l'ADN et de l'ARN (présenter ici la complémentarité des bases azotées).

Migration des ARN dans le cytoplasme.

Traduction de l'ARNm en protéine (là encore complémentarité des bases).

**Bilan** : le génotype détermine bien une première partie du phénotype constitué par la séquence primaire des protéines.

### **3. La maturation des protéines et leur adressage détermine le phénotype**

*Argumentation : Un ex précis de protéine associé explicitement à un caractère phénotypique individuel, quelle que soit l'échelle envisagée (ex : glycoprotéines membranaires support de l'identité cellulaire, système rhésus, récepteurs à l'amer PTC, HbA et phénotype macroscopique de l'anémie falciforme...)*

Maturation de la protéine et adressage à mentionner (pour aller jusqu'à la protéine fonctionnelle et au caractère associé).

#### **Bilan :**

Le protéome (ensemble des protéines produites par une cellule / un organisme) détermine le phénotype aux différentes échelles.

L'ensemble des maturations et adressage ne dépend pas directement du génotype.

### **4. Un génotype conservé à l'échelle de l'organisme**

Chez les organismes pluricellulaires, les cellules somatiques résultent de mitoses à partir d'une cellule œuf.

La mitose, division conforme, assure une répartition quantitativement équitable et qualitativement identique de l'information génétique entre les cellules-filles. Ainsi, le génotype de l'ensemble des cellules somatiques est identique.

Cependant, la conformité de la mitose dépend de la fidélité de la réplication qui a lieu au cours de l'interphase précédente en phase S (importance de la complémentarité des bases).

Des erreurs peuvent néanmoins se produire lors de la mitose ou lors de réplication, qui conduisent à nuancer la proposition précédente : des variations du génotype et donc du phénotype sont possibles au sein d'un organisme.

#### **Bilan :**

Le phénotype de l'individu est bien issu de l'expression de son génotype.

Le phénotype repose sur le protéome.

#### **Transition :**

Si le génotype de l'ensemble des cellules d'un organisme est identique, comment expliquer les variations phénotypiques observées d'un type cellulaire / tissulaire à l'autre et dans les cas de plasticité phénotypique ?

## **II. Des séquences de l'ADN mises en jeu dans la variabilité du protéome dans le temps et dans l'espace**

### **1. Des séquences de contrôle du taux d'expression des gènes**

*Arguments :*

- Mentionner des variations dans le temps des protéines synthétisées : ex protéines constitutives de la MEC / du plasmalemme lors de l'auxèse... Différents types de cadhérines au cours du DE...

- Un ex de facteur de transcription contrôlant l'expression de gènes (gènes Hox ou Tbx du DE des Vertébrés, gène FLC des Angiospermes)

Propriétés et fonctions des facteurs spécifiques de transcription (= facteurs TRANS) : protéines avec domaines basiques de fixation à l'ADN (motif bHLH), au niveau de séquences CIS de régulation.

Séquences CIS = séquences enhancer et silencer

Interactions avec promoteur et complexe d'initiation (= facteurs généraux de transcription et ARNpol) → amplification ou inhibition de la transcription

Séquences insulateurs délimitent les domaines d'action des séquences CIS.

Séquences HRE sur lesquelles se fixent les complexes hormones stéroïdes-récepteur.

### **2. Des séquences à l'origine d'un contrôle de la stabilité des ARNm**

Demi-vie des ARNm (rôles de la coiffe et de la queue poly-A protégeant les ARNm de la dégradation) et quantité de protéines synthétisées : élément d'ajustement du protéome

Certaines séquences de l'ADN transcrites en ARNsi ou ARNm → destruction ciblée de certains ARNm ou inhibition de la traduction (complexes RISC)

### **3. La structure morcelée des gènes des Eucaryotes mise en jeu dans la variabilité du protéome**

*Argumentation : hybridation partielle d'un ADNc et de son ARNm : mise en évidence d'exons et d'introns*

*Un exemple d'épissage alternatif : hormone thyroïdienne (calcitonine)/ neurotransmetteur (CGRP)*

Epissage constitutif / alternatif : c'est le second qui est responsable d'une variabilité

Maturation des ARN prémessagers : description de l'excision des introns et de l'épissage des exons

Mécanisme de maturation différentielle des ARN prémessagers

## **Bilan :**

Des variations dans le temps et dans l'espace de l'expression du génotype à l'origine de variations du protéome qui conditionnent le phénotype cellulaire et macroscopique : il convient de nuancer l'impact du génotype sur la mise en place du phénotype.

## **Transition :**

Cependant ces mécanismes sont mis en jeu lorsque le gène est accessible à la transcription, ce qui n'est pas toujours le cas. En outre, les cellules diploïdes possèdent deux allèles pour chaque gène, qui peuvent être identiques ou différents.

## **III. L'accessibilité des gènes à la transcription et le choix des gènes transcrits permettent l'expression du phénotype**

### **1. Des séquences codantes plus ou moins accessibles à la transcription**

*Argumentation : expression mosaïque des allèles portés par les deux chromosomes X chez un mammifère femelle ; corpuscule de Barr*

Notion d'euchromatine / hétérochromatine dans un noyau interphasique

Chromatines = ADN + protéines (dont histones), arrangés en fibre nucléosomique enroulée en fibre chromatinienne dont le degré de compaction est variable

Ce degré de compaction détermine la part exprimable (l'euchromatine) et la part laissée en « sommeil » (l'hétérochromatine)

Cet état est déterminé lors du développement embryonnaire puis conservé lors des mitoses (phénomène de détermination embryonnaire)

### **2. Des modifications de la compaction de la chromatine sous l'effet de facteurs environnementaux**

*Argumentation : effet du froid sur la vernalisation chez les Angiospermes (expression ou non de FLC).*

Le code « histone » permet de moduler l'état de la fibre nucléosomique : acétylation, phosphorylation des histones induisent respectivement une décompaction / une compaction de la chromatine (effet variable pour la méthylation selon la localisation et le nombre de groupements méthyle).

La méthylation de l'ADN au niveau de séquences spécifiques (îlots CG dans le promoteur) induit la compaction de la chromatine

Ce sont des paramètres externes à l'organisme qui modifient l'accès aux informations du génotype, modifications durables, transmises aux cellules filles lors de mitose, qui ne portent pas sur la séquence nucléotidique : notion d'épigénétique

### **3. Des modifications de phénotype sous l'effet de facteurs environnementaux**

*Argumentation : Observation de cas d'anémomorphose, feuilles d'ombre et de lumière, plasticité cambiale*

Phénomènes d'accommodation liés à la plasticité phénotypique, ne sont pas liés au génotype

### **4. Les interactions entre territoires adjacents peuvent induire le phénotype**

*Argumentation : expérience de greffe ectopique de centre inducteur et modification locale du phénotype cellulaire. Ex Zone à activité polarisante et protéine Shh, ou influence de substance comme FGF10, FGF8 ou l'acide rétinolique*

Notion d'induction embryonnaire

Importance de la diffusion paracrine des inducteurs qui modifie l'expression du génotype d'une cellule

## **Conclusion**

Le génotype contient les informations dont l'expression conduit à la mise en place du phénotype au niveau de la cellule, mais aussi de l'organisme, avec des variations dans l'espace et dans le temps. Cette variabilité s'explique par des mécanismes de contrôle de l'expression du génotype, reposant d'une part sur des séquences du génome, d'autre part sur l'accessibilité à la transcription des séquences codantes. La modulation de cette accessibilité résulte de contrôles intracellulaires mais aussi d'informations reçues par la cellule : facteurs paracrines, hormones qui mettent en jeu une communication intercellulaire dans l'organisme, facteurs environnementaux et par conséquent imprévisibles responsables de modifications épigénétiques.

Ainsi, si le génotype est la clé du phénotype, il ne suffit pas à lui seul à l'expliquer !

## **Ouverture**

La connaissance précise de ces relations permet aux médecins de comprendre la mise en place de maladies comme certains cancers. Les médicaments sont alors conçus comme des régulateurs du phénotype.

Possible aussi d'ouvrir sur la médecine prédictive, ses espoirs, ses désillusions, ses dangers (eugénisme).

# Sujet sur support de documents

Durée conseillée de l'épreuve : 2 heures

## Quelques aspects de la convergence Inde Eurasie

### Partie 1 : Structures et déformations à différentes échelles

1.1 Pour chacun des clichés (document 3 et 4), nommez et caractérisez les déformations observées en utilisant un vocabulaire précis.

Document 3 :

L'affleurement présente des stratifications (S0) qui peuvent servir de niveau repère et montrent plusieurs décalages au niveau de plans : ce sont des **failles**, **déformations discontinues**.

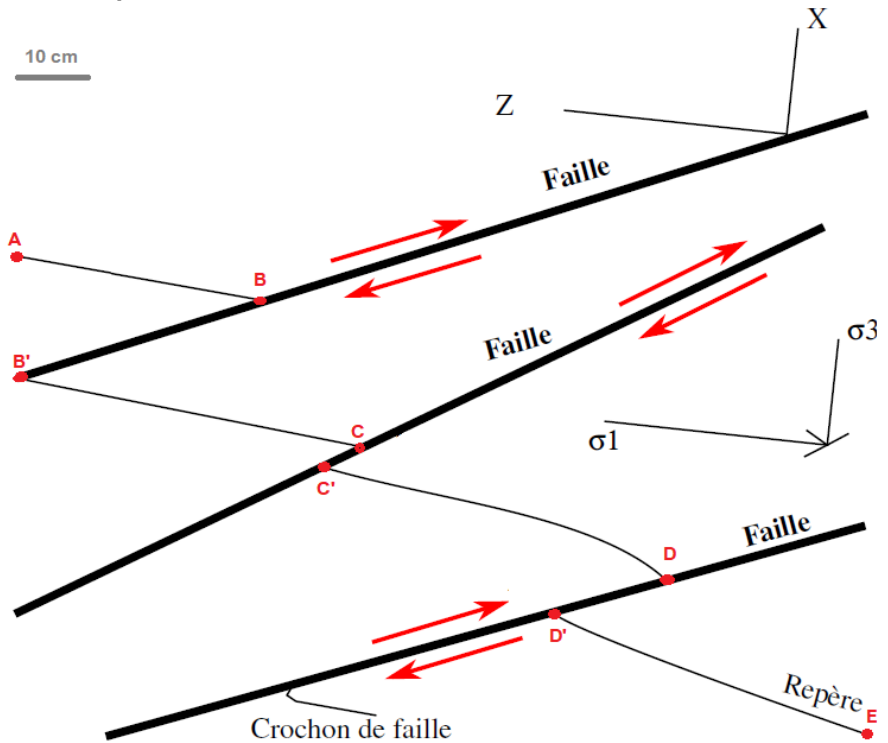
Le toit remonte par rapport au mur, ce sont des **failles inverses**.

Document 4 :

Ce cliché de lame mince montre une **schistosité** soulignée par les chloritoïdes : il s'agit d'une **déformation continue homogène**. On observe un **grenat** contenant en **inclusion** des minéraux (chloritoïdes) à **disposition sigmoïde**, ce qui indique une **rotation syn-cristallisation**, ici **anti-horaire**. C'est la conséquence d'une part de **cisaillement senestre** lors de la déformation.

1.2 Pour le premier cliché (document 3), réalisez un schéma d'interprétation en indiquant l'ellipsoïde des déformations finies et si cela est possible l'ellipsoïde des contraintes.

Penser à indiquer une échelle pour le schéma interprétatif (utiliser le carnet visible sur la photo pour l'estimation).



#### Schéma d'interprétation du document 3

La **déformation étant coaxiale**, on peut placer l'ellipsoïde des déformations finies et des contraintes.

Les repères nets au niveau de l'affleurement permettent de quantifier la déformation (*qui n'était pas explicitement demandée, ici pour rappel*).

Pour caractériser le raccourcissement horizontal, on peut calculer un taux de raccourcissement  $(L_0 - L_f) / L_0$ .

$L_f$  = la distance A – E mesurée sur le cliché = 15 cm

$L_0$  = la somme des longueurs des segments A-B + B'-C + C'-D + D'-E = 3 + 5 + 6 + 5 = 19 cm

Taux de raccourcissement =  $(19 - 15) / 19 = 4 / 19 \approx 20 \%$

**Strates** : couches, banc (si roche dure), niveau, assise. **Ensemble sédimentaire** compris entre deux surfaces approximativement parallèles qui le délimitent des ensembles voisins. On peut parler de **lit pour une couche de faible épaisseur**.

**Foliation** : structure d'une roche présentant une différenciation minéralogique entre plans parallèles de composition différente. C'est le cas du gneiss.

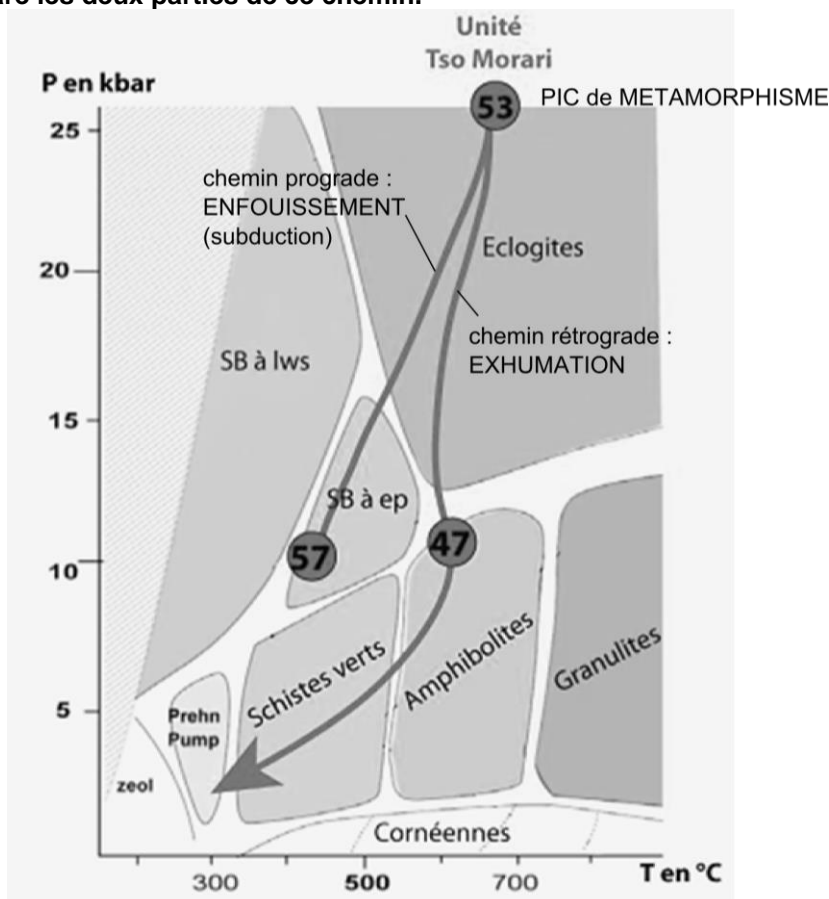
**Schistosité** : structure en feuillets plans très fins (millimétriques) d'une roche qui peuvent faciliter son débit. Au microscope on observe une orientation préférentielle des minéraux selon des plans. Cas des micaschistes.

## 2.1 Interprétation des données métamorphiques de la zone de suture

### 2.1.1 Définissez ce qu'est un faciès métamorphique.

Un faciès métamorphique est un **domaine du champ PT**, caractérisé par un ensemble de minéraux index (= minéraux typomorphes) stables dans ce domaine, formant une **paragenèse à l'équilibre**. Les faciès sont indépendants de la séquence métamorphique.

### 2.1.2 Légendez les deux parties du chemin visible sur le document 5 (fourni en annexe, à rendre avec votre copie) et indiquez leur signification géodynamique. Précisez quelle étape de l'histoire d'une roche métamorphique sépare les deux parties de ce chemin.



De 57 à 53 Ma, l'unité parcourt un **chemin prograde** qui atteint les conditions du **faciès des éclogites** : elle entre donc en **subduction**. Elle suit un **gradient métamorphique HP BT**.

De 53 à 47 Ma, puis à l'actuel, l'unité subit un **rétramorphisme** qui témoigne d'une **exhumation**. L'absence de réchauffement notable plaide pour une **remontée rapide**.

Les deux parties du chemin sont séparées par le **pic de métamorphisme** (pic de pression).

Si l'on considère un gradient de pression de 0,3 kbar/km, l'unité a au moins atteint la profondeur de 80 km avant de remonter.

### 2.1.3 Sachant que les autres unités de la zone de suture suivent des chemins pression-température-temps proches, que vous apprend le document 5 sur l'histoire de la formation de la chaîne himalayenne ?

La **nature océanique des roches de la suture** montre qu'un **océan a existé** avant la formation de la chaîne de montagnes. Le métamorphisme des unités de la zone de suture dans le faciès des éclogites montre sa **disparition dans une subduction**. La collision continentale formant l'Himalaya a donc été précédée d'une subduction.

## 2.2 Interprétation des données métamorphiques du Haut Himalaya

### 2.2.1 Définissez la notion d'isograde. Quel est leur intérêt en géologie et quelle(s) précaution(s) est-il nécessaire de prendre quant à leur utilisation ?

Un isograde ou **ligne d'égale intensité du métamorphisme** est une **limite cartographique de la présence ou de l'absence d'un minéral index du métamorphisme**. L'isograde peut donc être un témoin de paléopressions et paléotempératures sur le terrain.

Un minéral index n'apparaîtra cependant que si les atomes nécessaires à sa synthèse sont présents dans la roche, indépendamment de la pression et de la température. L'absence d'un minéral donné n'a pas de signification.

« Sauts métamorphiques » qui peuvent résulter d'un contact tectonique anormal.

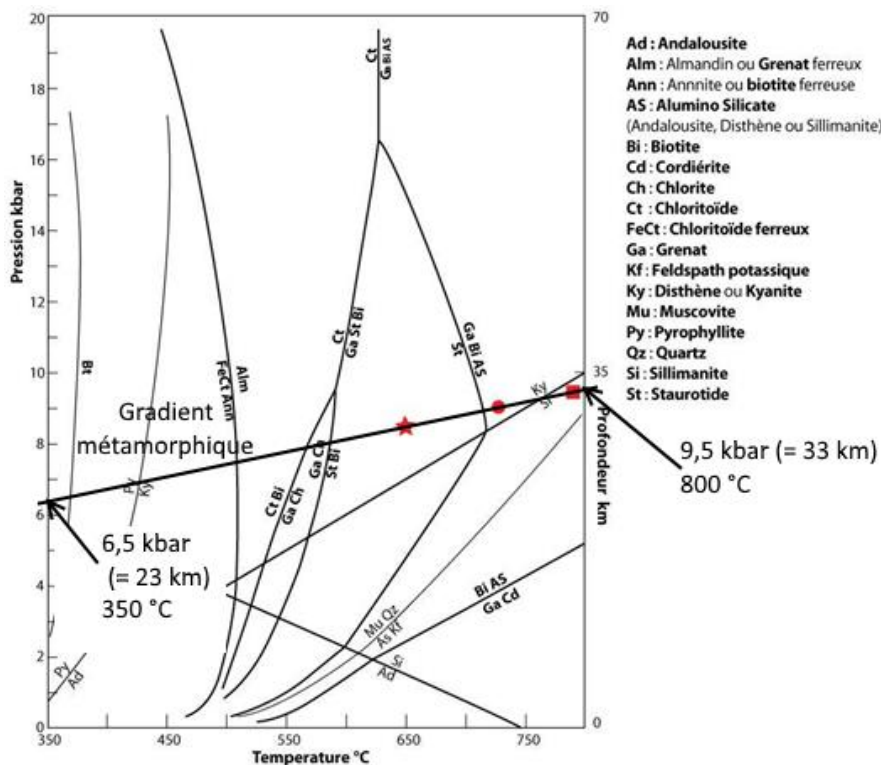
**2.2.2 A l'aide du document 6a, retrouvez les zones d'origine des roches dont le pic de métamorphisme est indiqué par un symbole (étoile, rond et carré) sur le document 6b.**

On établit la paragenèse de chaque roche (doc 3b) et on identifie ensuite son unité d'origine (doc 3a) :

| Roche  | Paragenèse                                      | Unité d'origine |
|--------|-------------------------------------------------|-----------------|
| Etoile | Staurotide, grenat, biotite                     | Unité E         |
| Rond   | Grenat, biotite, disthène                       | Unité F         |
| Carré  | Grenat, biotite, Muscovite, quartz, sillimanite | Unité G         |

**2.2.3 Définissez ce qu'est un gradient métamorphique puis tracez celui de la région du Haut Himalaya sur le document 6b (fourni en annexe, à rendre avec votre copie) et calculez sa valeur (l'application numérique sera approximée car réalisée sans calculatrice).**

Un gradient métamorphique résulte de variations de l'intensité du métamorphisme à l'échelle régionale : il est défini par l'ensemble des différents pics de métamorphisme déduits de l'analyse régionale de roches métamorphiques d'une même unité. Il décrit la façon dont le régime thermique varie, dans une région, au cours d'un évènement géologique.



Le calcul du gradient se calcule par la pente de la droite dT/dProfondeur.  
 On trouve ici :  

$$\text{Gradient} = (800 - 350) / (33 - 23) = 450 / 10 = 45^\circ\text{C/km}$$

Comme ce gradient est associé à des roches qui montrent la transition du disthène à la sillimanite, il s'agit d'un gradient de pression intermédiaire, caractéristique d'une collision.

**2.2.4 Déterminez cette roche en justifiant votre propos. Proposez une hypothèse quant à la formation des granites du Haut Himalaya.**

Cette roche présente une foliation très nette dans sa partie haute. On note une forte concentration de minéraux sombres, sans doute des biotites. Ceci montre la nature métamorphique de la roche. Cette partie ressemble à du gneiss.

Dans sa partie basse, la roche montre une grosse masse très claire, entièrement cristallisée. Elle provient du refroidissement in situ d'une petite quantité de magma. Il y a eu donc fusion partielle.

La juxtaposition de ces parties sombres (nommées mélanosome) et de ces parties claires (nommées leucosome) permet de définir une migmatite.

On peut donc postuler que les granites du Haut-Himalaya sont des granites d'anatexie. Ils peuvent avoir été formés par fusion partielle au niveau d'écailles de lithosphère continentale.

**2.2.5 Sachant que le métamorphisme du Haut Himalaya est daté entre 23 et 16 Ma, que vous apprennent les documents 6a, b, c sur l'histoire géologique de la région ?**

Le document 6a montre des chevauchements.

Le document 6b a permis d'argumenter une subduction.

Le document 6c atteste d'une anatexie crustale.

Ces informations nous permettent de mettre en évidence une chaîne de collision récente appartenant au cycle orogénique alpin.

### Partie 3. Les transformations minérales du métamorphisme dans la chaîne de l'Himalaya

**3.1 En utilisant les données fournies par les documents 8 ainsi que les relations géométriques entre les phases minérales déduites de l'analyse du document 7, proposez une interprétation de la lame mince.**

Le document 7 montre trois minéraux :

- L'**omphacite** structurée en gros cristaux **fracturés de manière radiale autour d'inclusions**,
- La **coésite**, minéral **inclus dans l'omphacite et donc existant avant l'omphacite**,
- Le **quartz**, qui **entoure la coésite**. Il est donc **postérieur** à celle-ci. Ayant la même chimie que la coésite, le quartz est une forme de basse pression de SiO<sub>2</sub>. La rétro-morphose de coésite en quartz s'accompagne d'une augmentation de volume ayant entraîné la fracturation radiale de l'omphacite. Le **recoupement de l'omphacite par ces fracturations** indique qu'**elle existait avant le quartz**. Le quartz est le minéral formé en dernier.

Le document 8a indique que **l'omphacite est un minéral index caractéristique des éclogites**, formé à des pressions supérieures à 8 kbars dans le faciès des éclogites.

Le document 8b montre que **la coésite ne peut exister qu'à partir de 30 kbars** (profondeur de 90 km environ) pour une température de 300 à 1000 degrés.

En bilan, l'échantillon montre qu'une partie de la croûte continentale est passée en **subduction continentale à une pression d'au moins 30 kbars (soit 90 km)** pour ensuite remonter à la surface dans un chemin retour de **métamorphisme rétrograde rapide**, ne permettant pas la rétro-morphose totale de la coésite.

**3.2 A partir de l'analyse des relations géométriques entre les paragenèses identifiées du document 9, argumentez le trajet PT et temps proposé et indiquez à quel phénomène géologique il se rapporte.**

On observe que :

- Cpx (vert) de B entoure la paragenèse A (en rouge),
- Cpx bleu clair et Pl bleu foncé de C entourent les paragenèses B et A,
- Amph et Grt bleu de la paragenèse D recourent ou entourent les précédentes.

**Dans l'ordre A, B, C, D chaque paragenèse inclut ou recoupe la précédente**, ce qui justifie l'ordre chronologique proposé.

Il s'agit d'un **trajet rétrograde**, avec **exhumation rapide** car la température diminue faiblement.

### Partie 4. Séismes et risque sismique en Himalaya

**4.1 Définissez le risque sismique. Donnez deux modalités permettant de le limiter.**

Un risque sismique est la **combinaison d'un aléa** (probabilité qu'un séisme d'une intensité donnée ait lieu à un endroit donné sur une période de temps donnée) **et de la vulnérabilité des enjeux exposés** (dégâts potentiels sur les activités humaines et la vie humaine).

Pour limiter le risque, il faut **estimer l'aléa** et, s'il est élevé, **diminuer la vulnérabilité** : en construisant des infrastructures parasismiques, en éduquant les populations aux comportements adaptés en cas de secousses, PPRN (plan de prévention des risques naturels).

**4.2 Précisez ce que signifie « Mw ».**

Mw est la **magnitude de moment** du séisme. Elle est exprimée sur une **échelle logarithmique ouverte et quantifie l'énergie libérée** lors du séisme.

**4.3 Que représente le gros cercle dans le document 10 ?**

Il s'agit d'une **sphère focale** (ou beach-ball), **représentation du mécanisme au foyer** d'un séisme.

Les parties blanches et noires caractérisent les propriétés des différents compartiments :

- les **parties blanches** sont des domaines où la matière est **initialement en dilatation**,
- les **parties noires** sont des domaines **en compression initiale**.

Les deux **plans nodaux** séparant ces compartiments correspondent pour l'un au **plan de faille**, pour l'autre au **plan auxiliaire**, perpendiculaire au précédent.

**4.4 Caractérissez le mécanisme au foyer de ce séisme et indiquez s'il est en accord avec celui de la région étudiée.**

Le mécanisme au foyer présente un compartiment noir (au Nord) légèrement moins large que le compartiment blanc (au Sud). Les **deux plans nodaux** qui séparent ces compartiments sont **orientés NW – SE, l'un à pendage Sud quasiment vertical, l'autre avec un faible pendage vers le Nord**.

D'après la **coupe du document 2** où les chevauchements ont tous des pendages faibles vers le Nord, **le plan nodal correspondant au plan de faille est celui à faible pendage vers le Nord**.

La faille à l'origine du séisme est donc **inverse**, c'est **cohérent avec le contexte de convergence** de la région.

*Rq : un léger décalage est observable entre les deux compartiments tournés vers l'observateur et ceux visible en-dessous qui indique une très légère composante décrochante dextre.*