

Révisions

1^{ère}

Spécialité SVT

Cours



Thème 1 : La Terre, la vie et l'évolution du vivant

Partie A : Transmission, variation et expression du patrimoine génétique



Les divisions cellulaires des eucaryotes.

La mitose

Mitose : division cellulaire précédée de la **réplication** de l'ADN conduisant, à partir d'une cellule mère, à l'apparition de deux cellules filles **génétiquement identiques** à la cellule mère (= **reproduction conforme**).

- A partir d'une **cellule mère diploïde (2n)**, on obtient deux cellules filles qui le sont aussi et qui portent exactement la même information génétique.

Diploïde signifie que les chromosomes sont par **paires d'homologues**.

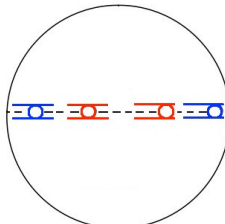
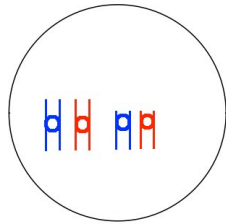
* Les chromosomes se **condensent** en **prophase** (disparition de l'enveloppe nucléaire, non représentée ici).

* **2n = 4** sur le schéma (soit 2 paires de chromosomes homologues).

* Les chromosomes sont à 2 **chromatides** (suite à la réplication de l'ADN lors de l'interphase précédente) et les chromatides sont reliés entre-elles au niveau du **centromère**.

* Les chromosomes se placent à l'équateur de la cellule en **métaphase** (aidés par le fuseau de division mitotique, non représenté ici). Ils forment la « plaque équatoriale ».

* Toujours 2n = 4



* Les chromatides sœurs se séparent lors de l'**anaphase** et migrent vers des pôles opposés.

* Les chromosomes sont à **une seule chromatide**.

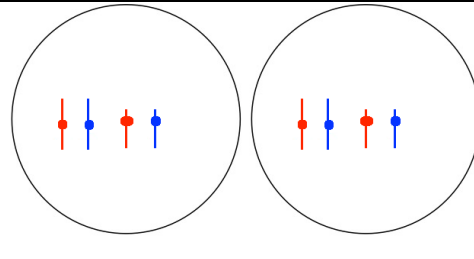
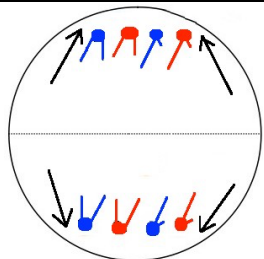
* Toujours 2n = 4

* En **télophase**, décondensation des chromosomes puis séparation des cellules filles (= **cytotélière**).

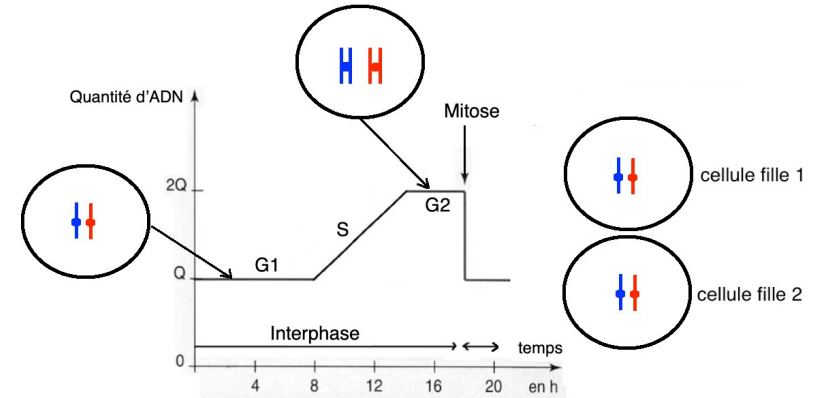
* Toujours **2n = 4** par cellule.

* Chromosomes à **1 chromatide**.

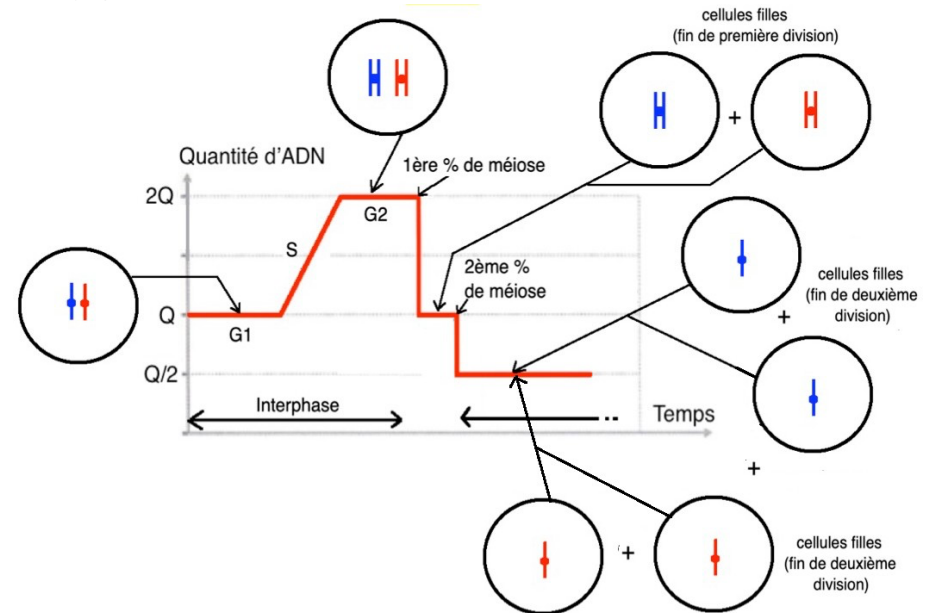
* information génétique des cellules filles identique à la cellule mère initiale (caryotype conservé).



Evolution de la quantité d'ADN au cours de l'interphase et de la mitose (= cycle cellulaire)



Evolution de la quantité d'ADN au cours de l'interphase et de la méiose (voir page suivante)



- L'**interphase** est l'intervalle de temps qui sépare deux divisions cellulaires.

Les phases de l'interphase sont :

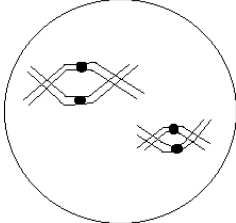
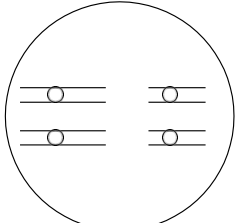
- La **phase G1**;
- La **phase S**, phase de **réplication de l'ADN** (= doublement de la quantité). Les chromosomes deviennent progressivement à 2 chromatides ;
- La **phase G2**, juste avant une division cellulaire.

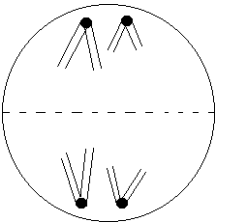
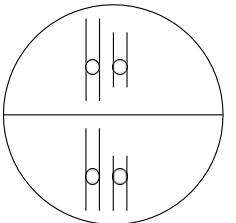
La méiose.

Les schémas sont volontairement en noir et blanc. Le fuseau de division méiotique et l'enveloppe nucléaire sont volontairement non représentés.

Méiose : suite de **deux divisions inséparables**, précédées **d'une seule réplication** de l'ADN, qui à partir d'une **cellule mère diploïde $2n$** conduit à **quatre cellules haploïdes à n chromosomes**. Les cellules obtenues sont les **gamètes**.

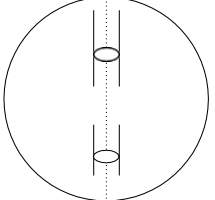
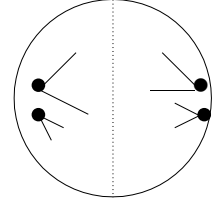
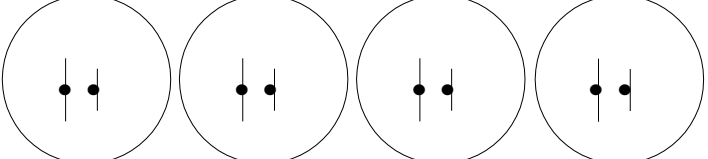
- **Première division de méiose** : elle est précédée par une phase de **réplication de l'ADN**. Les chromosomes sont à **2 chromatides**. Les chromatides sont reliés entre elles au niveau du centromère.

<p>* Les chromosomes se condensent en prophase I (disparition de l'enveloppe nucléaire).</p> <p>* $2n=4$ et chromosomes à 2 chromatides suite à la réplication.</p>	<p>* Les paires de chromosomes se répartissent de part et d'autre de l'équateur en métaphase I.</p>
	

<p>* Les paires de chromosomes à deux chromatides se dissocient en anaphase I. Un chromosome d'une paire migre vers un pôle, l'autre vers le pôle opposé. Il n'y a pas séparation des chromatides au niveau des centromères.</p>	<p>* En télophase I, décondensation des chromosomes (brève / non entière) puis séparation des deux cellules filles.</p> <p>* Les chromosomes ne sont désormais plus par paires, mais restent à 2 chromatides</p> <p>* $n=2$ dans chaque cellule fille.</p>
	

En fin de première division de méiose **chacune des deux cellules filles renferment des chromosomes à 2 chromatides**, un de chaque paire.

Deuxième division de méiose : elle n'est pas précédée par une phase de réplication de l'ADN. Elle suit **obligatoirement** la première. Seule une cellule fille est suivie ici (c'est identique pour l'autre).

<p>* Les chromosomes se condensent en prophase II puis ils se placent à l'équateur en métaphase II.</p> <p>* Seule la métaphase II est ici représentée (la prophase II étant identique à la télophase I).</p> <p>* $n=2$, chromosomes à 2 chromatides.</p>	<p>* Les chromatides se séparent en anaphase II et migrent vers des pôles opposés.</p>
	
<p>* Enfin, il y a décondensation en télophase II.</p> <p>* $n=2$, chromosomes à une seule chromatide dans chaque cellule fille.</p>	
	

En fin de méiose, les **quatre cellules haploïdes possèdent donc un exemplaire à 1 chromatide de chaque paire de chromosomes homologues (soit n chromosomes)**. Les quatre cellules filles portent **une information génétique différente de la cellule mère**.

- **Haploïde** signifie que les chromosomes ne sont plus par paires d'homologues.

Les chromosomes.

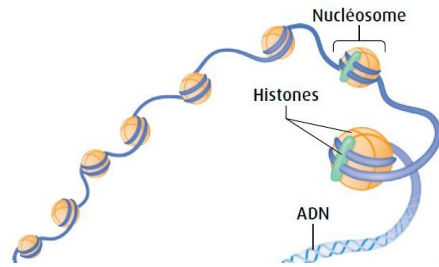
- Ils sont **constitués d'ADN** (acide désoxyribonucléique), molécule **polymère de quatre nucléotides** (à adénine, à guanine, à thymine, à cytosine).
- Les chromosomes sont à une seule **chromatide**, sauf après **réplication de l'ADN en phase S** où ils deviennent **à 2 chromatides** (donc juste avant une division cellulaire, mitose ou première division de méiose).
- Les chromatides des chromosomes à 2 chromatides étant identiques, elles sont qualifiées de **chromatides sœurs**.
- Dans les **espèces diploïdes**, les chromosomes fonctionnent par **paires de chromosomes homologues**.
- Les chromosomes ne deviennent **visibles que lors des divisions cellulaires**. En dehors des divisions, ils sont enfermés dans le noyau, et non visibles.

La réplication de l'ADN.

Les chromosomes.

- Ils sont **constitués d'ADN** et structurés autour de **protéines**, les **histones**.

Relation ADN / histones. D'après SVT spécialité Belin 2019



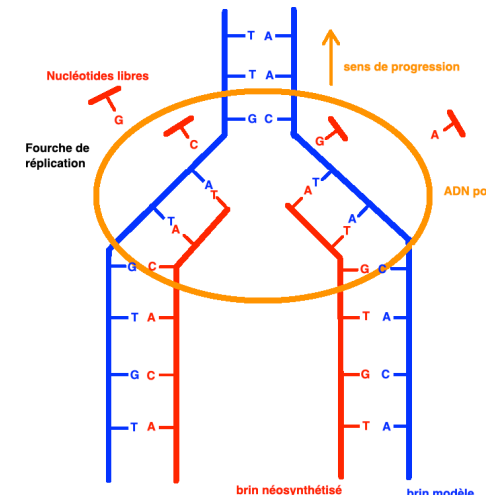
- Une **chromatide** = **une molécule d'ADN**. Lorsque les chromosomes sont à **2 chromatides**, ils sont donc constitués de **deux molécules d'ADN identiques**.
- Les **histones** sont impliquées dans **l'état de condensation de l'ADN**.
- **L'ADN est ainsi plus compacté** (condensé) **lors des divisions cellulaires**, et les **chromosomes deviennent visibles** (ce qui est indispensable pour assurer la division cellulaire)
- **L'ADN est moins compacté en interphase**, et les chromosomes apparaissent diffus dans le **noyau** délimité par l'enveloppe nucléaire (= les chromosomes ne sont pas identifiables).

La réplication de l'ADN.

- L'ADN est une molécule constituée de **deux brins de nucléotides**.
- Les **quatre nucléotides possibles** sont : les nucléotides à adénine (NA), les nucléotides à thymine (NT), les nucléotides à guanine (NG) et les nucléotides à cytosine (NC).
- Les **nucléotides des deux chaînes sont complémentaires** : A en face de T et G en face de C.
- Les deux chaînes sont associées ensemble par des liaisons faibles.
- La **réplication de l'ADN** consiste à dédoubler la molécule (autrement dit, passer d'un à deux ADN) pour en obtenir **deux strictement identiques**.
- La réplication de l'ADN se fait suivant un **mode semi conservatif** : lors de la réplication, les deux brins se séparent temporairement, et **chaque brin sert de modèle** (= matrice) pour synthétiser le complémentaire.
- Ce mode de réplication a été historiquement démontré par l'expérience de Meselson et Stahl.

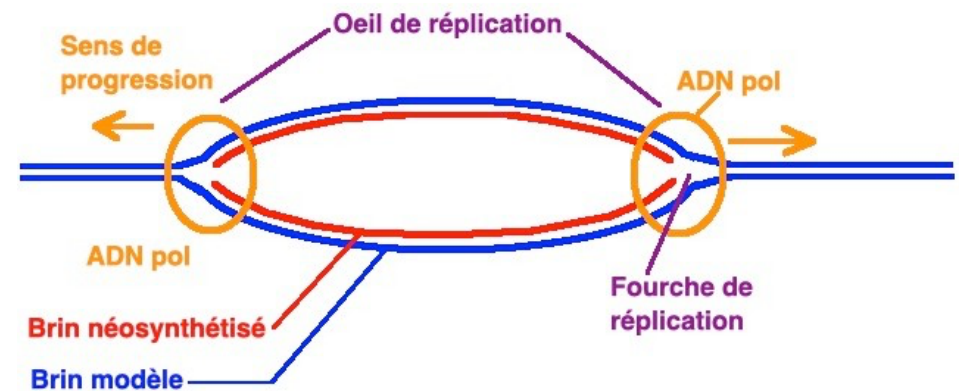
- Lors de la réplication, une **enzyme**, **l'ADN polymérase**, ouvre la molécule et **synthétise les brins complémentaires** aux deux brins modèles en incorporant et en reliant les nucléotides (= en polymérisant les nucléotides) en respectant la **complémentarité** : si le brin modèle comprend un NT à A, elle incorpore en face un NT à T, si le brin modèle comprend un NT à G, elle incorpore en face un NT à C.

La réplication à l'échelle moléculaire.



- Visuellement, au microscope électronique, le phénomène est visible par la présence d'**yeux de réplication** délimités par des **fourches de réplication**. A chaque fourche, on trouve une **ADN polymérase**.

La réplication à l'échelle du chromosome.



- Chez les **eucaryotes**, les chromosomes étant très longs, **plusieurs ADN polymérase travaillent en même temps**, ce qui se traduit par la présence de plusieurs yeux de réplication par chromosome.
- Suite à la réplication qui a lieu en **phase S de l'interphase**, **les chromosomes à une seule chromatide deviennent alors à 2 chromatides** et les **deux chromatides sont identiques** (même séquence de nucléotides) : elles sont qualifiées de **sœurs**.
- Lors de la **mitose**, chaque chromatide sœur étant répartie dans chacune des deux cellules filles, **l'information génétique** sera alors **identique** dans les **deux cellules filles**, et ainsi de suite à chaque mitose : **les cellules filles seront toutes identiques et constitueront donc un clone**.

La PCR.

- La **PCR** (Polymerase Chain Reaction) est une technique permettant **d'amplifier rapidement la quantité d'ADN**.
- Elle fait appel à **une ADN polymérase résistante aux hautes températures** : la Taq polymérase (extraite d'une bactérie thermophile).
- Les cycles de réplication se font à haute température, ce qui permet la séparation des deux brins d'ADN complémentaires, et la réplication de chaque brin par la Taq polymérase à chaque cycle.
- Cela permet d'obtenir rapidement **un grand nombre de copies d'ADN** à étudier.

L'expression du patrimoine génétique.

- Dans une cellule, l'**information génétique** (IG) s'exprime à travers la **synthèse des protéines**. Les **gènes** (= l'information) constitués d'une **séquence de nucléotides** **gouvernent la synthèse de protéines** (= les molécules fonctionnelles) constituées d'une **séquence d'acides aminés**.
- On dit que **les gènes codent des protéines**.
- L'expression de l'IG se fait en **plusieurs étapes** : la **transcription**, la **maturation** puis la **traduction**.

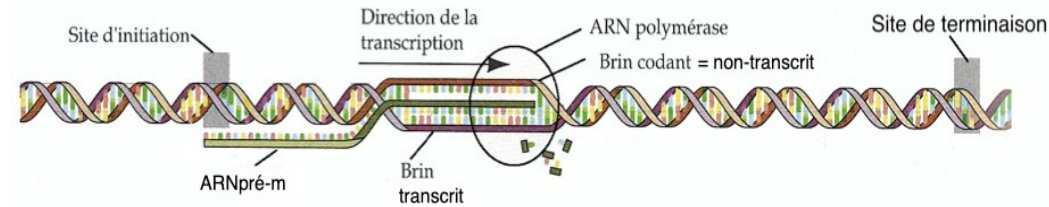
La transcription.

- La transcription correspond à la **synthèse d'un ARN pré-messager** (ARN pré-m) à **partir de l'ADN** dans le **noyau** de la cellule eucaryote.
- L'ARN (**acide ribonucléique**), tout comme l'ADN est un **acide nucléique**.
- L'ADN ne pouvant sortir du noyau, **seuls les ARN peuvent gagner le cytoplasme**, lieu de synthèse des protéines.
- On peut comparer les deux molécules.

ADN	ARN (pré-messager et messenger)
Deux brins en forme de double hélice	Un seul brin
Polymère de quatre nucléotides différents (NT à A , NT à T , NT à G et NT à C)	Polymère de quatre nucléotides différents (NT à A, NT à G, NT à C et NT à U pour uracile)
Le sucre des nucléotides est le désoxyribose	Le sucre des nucléotides est le ribose

- L'ARN pré-m est **synthétisé à partir d'un des deux brins de l'ADN, qualifié de brin transcrit**. L'ARN pré-m est **complémentaire** du brin transcrit (en face d'un Nucléotide à T de l'ADN on trouve un Nucléotide à A sur l'ARN pré-m, en face d'un Nucléotide à G on trouve un Nucléotide à C (et inversement) ; en revanche, **en face d'un Nucléotide à A, on trouve un Nucléotide à U**.
- **L'ARNpré-m est donc totalement identique au brin non transcrit** (ou brin codant) de l'ADN (à T → U près).
- La synthèse de l'ARN pré-m s'effectue par **ouverture locale de la molécule d'ADN**. Une **enzyme, l'ARN polymérase** transcrit alors un brin de l'ADN et **polymérise** les nucléotides libres du noyau par simple **complémentarité** avec le brin transcrit.
- La transcription débute au **site d'initiation** (signal de début de transcription) et s'achève au **site de terminaison**, et s'effectue en **sens unique**.

La transcription. D'après le Monde du vivant modifié 2020.



La maturation.

- Chez les Eucaryotes, après leur synthèse, **les ARN pré-m subissent une maturation** : des **fragments** sont **supprimés** (les **introns**) et les **fragments conservés** (les **exons**) sont recollés ensemble. L'ARN pré-m est alors devenu un **ARNm**.
- Les ARNm **migrent** ensuite dans le **cytoplasme** en traversant l'enveloppe nucléaire qui délimite le noyau.

La traduction.

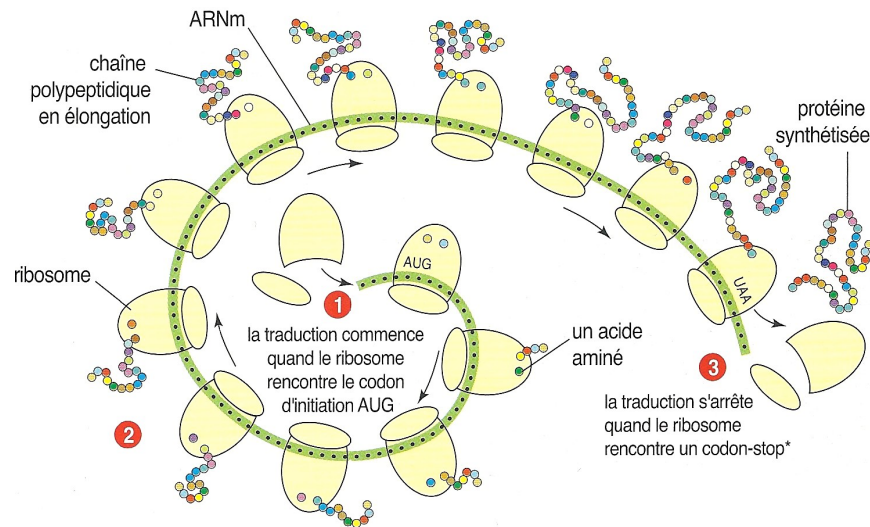
- La traduction correspond à la **synthèse des protéines** à partir de l'**ARNm** et de **ribosomes**. Elle se localise dans le **cytoplasme**.
- Les **protéines** sont synthétisées à partir d'un **répertoire de 20 acides aminés** (AA) possibles. Les différents AA d'une protéine sont reliés entre eux par des liaisons covalentes (appelées liaisons peptidiques) pour former les protéines (qui sont des **polymères d'AA**).
- Le système de correspondance entre Nucléotides et AA s'appelle le **code génétique**.
- A chaque **triplet de Nucléotides** (= un **codon**) correspond **un acide aminé**.
- Le code génétique a été déchiffré dans les années 1960.
- Le code génétique répertorie les **64 codons possibles**.
- Comme il y a 64 possibilités pour 20 AA, très **souvent un même AA est codé par plusieurs codons** : le code génétique est **redondant** (ou dégénéré).
- Trois codons ne correspondent à aucun AA : ce sont les **codons stop**.
- Le code génétique est, à quelques exceptions près, **commun à tous les êtres vivants**. Il est donc **universel**.
- Un codon code toujours le même AA
- La synthèse de la protéine débute toujours par la **méthionine** (Met) et s'achève toujours au **codon stop** (très souvent la première méthionine est enlevée par la suite).

Ce sont les **ribosomes** qui effectuent la traduction dans le cytoplasme. Ils sont constitués de **deux sous-unités** (une grosse et une petite), **se déplacent le long de l'ARNm** et débudent

la traduction au niveau du **codon d'initiation** (correspondant à la méthionine) et la poursuivent jusqu'au **codon stop**. Au fur et à mesure de leur déplacement, ils **relient entre eux les AA** qui se présentent en fonction du codon rencontré. Ils **achèvent la traduction au codon stop** puis se dissocient de l'ARNm. La protéine est alors libérée.

- Plusieurs ribosomes se déplacent simultanément sur le même ARNm.

La traduction. D'après SVT 1S Bordas 2011

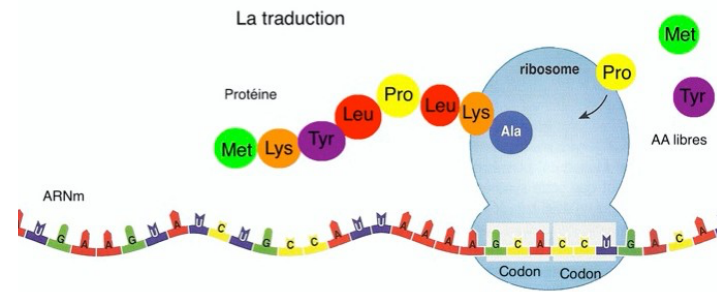
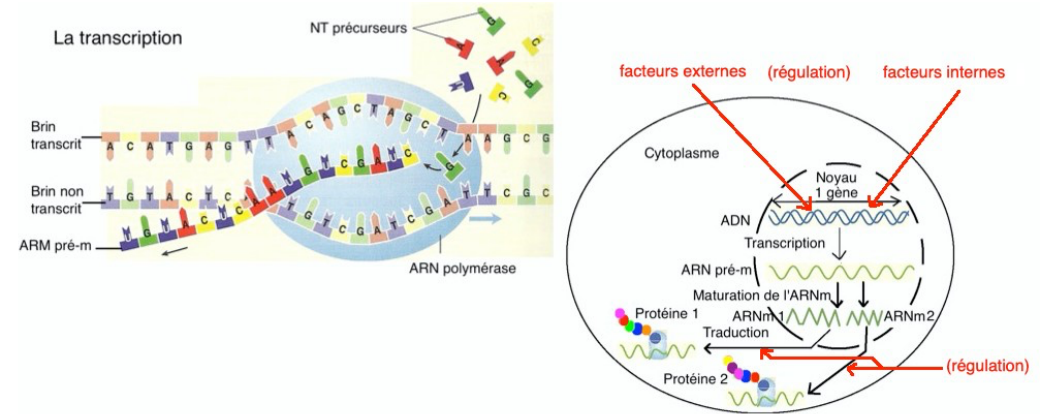


La régulation de l'expression génétique.

- **L'expression des gènes est régulée** par des **facteurs internes** et **externes**. Des gènes peuvent en effet être **davantage ou moins exprimés**.
- Les **facteurs externes** sont extérieurs à l'organisme : c'est le cas par exemple des UV, de la température....
- Les **facteurs internes** peuvent correspondre à des **hormones** qui en se fixant sur des **récepteurs** peuvent moduler l'expression des gènes. D'autres **facteurs internes** peuvent **modifier la maturation des ARN pré-m** : suivant le **type cellulaire**, ce ne sont pas les mêmes exons qui sont conservés, si bien qu'**à partir d'un gène on peut obtenir des ARNm différents, et donc des protéines différentes**. C'est ainsi qu'**à partir des mêmes gènes, des cellules différenciées d'un organisme ne produisent pas les mêmes protéines**.

Transcription, maturation, traduction et régulation.

D'après SVT 1S Bordas 2011, modifié 2020



Génotype et phénotype.

- Le **génotype** correspond à **l'ensemble des allèles portés par un individu**.
- Souvent **on ne considère que les allèles du ou des gènes étudiés**. Par exemple, pour un gène A, si un individu possède deux allèles a1 et a2, son génotype est (a1//a2)
- Le **p phénotype** correspond à **l'ensemble des caractéristiques visibles d'un individu**, à **trois échelles d'observation** (moléculaire, cellulaire, macroscopique).
- Le phénotype à **l'échelle moléculaire** correspond à la **protéine** produite par le gène étudié (et donc ses variantes suivant les allèles possédés).
- Le phénotype à **l'échelle cellulaire** correspond à la **cellule** dans laquelle la protéine étudiée est produite.
- Le phénotype à **l'échelle macroscopique** correspond aux **symptômes** aux échelles des tissus, organes et organisme.

Mutations, allèles et phénotype.

Mutations de l'ADN et variabilité génétique. Les mutations.

- Une **mutation** est une **modification de la séquence de Nucléotides** de l'ADN.
- Une mutation est **aléatoire** (elle peut survenir n'importe où dans l'ADN), **rare** (sa fréquence d'apparition est faible) et **spontanée** (elle survient d'un coup).
- Elle peut apparaître **à tout moment du cycle cellulaire**, et particulièrement lors de la phase S de réplication de l'ADN (suite aux **erreurs commises par l'ADN polymérase**) mais pas uniquement.

- On trouve **trois types de mutations dites ponctuelles** :

- * **Substitution** : remplacement d'un nucléotide par un autre.

ATGCTTGACG → ATG**G**TTGACG

- * **Addition** (ou insertion) : insertion d'un nucléotide dans la séquence.

ATGCTTGACG → ATGCTT**G**TACG

- * **Délétion** : disparition d'un nucléotide dans la séquence.

ATGCTTGACG → AGCTTGACG

Note : seulement un des deux brins de l'ADN est schématisé.

- On peut également trouver des **mutations beaucoup plus étendues**.
- Les **agents mutagènes** (par exemple les ultraviolets, les rayons X, la radioactivité...) **accroissent la fréquence des mutations**.
- On parle alors de **mutations induites** (mutations qui résultent d'une interaction entre ADN et un agent mutagène).
- Il existe dans les cellules des **systèmes (enzymes) de réparation de l'ADN**, corrigeant les erreurs. Ces systèmes de réparation **peuvent être défectueux** comme dans le cas de la maladie génétique xeroderma pigmentosum (les malades présentant une hypersensibilité aux UV, les dimères de thymine n'étant pas réparés suite à **l'absence de systèmes de réparation de l'ADN fonctionnels**).
- Les mutations, **lorsqu'elles n'affectent pas la survie des cellules**, ne sont **transmissibles à la descendance** que si elles affectent les **cellules germinales** (= reproductrices) : elles seront donc héréditaires. Si elles n'affectent que les **cellules somatiques** (= toutes les autres cellules de l'organisme), elles ne seront **pas transmises** à la génération suivante, mais aux cellules de l'organisme issues de mitoses (et **constitueront donc un clone**).

- Les mutations sont **à l'origine des différents allèles des gènes**.

- Un **allèle** est une **version possible d'un gène** (et donc une séquence de nucléotides gouvernant la synthèse d'une **protéine**).
- Deux allèles différents d'un même gène vont donc produire des versions alternatives de la même protéine (avec des versions plus ou moins fonctionnelles). Cela conduit donc à des **phénotypes alternatifs**.
- Les mutations peuvent donc être à l'origine d'allèles provoquant des maladies.
- La **thérapie génique**, par **l'insertion d'allèles fonctionnels** dans les cellules atteintes via un **vecteur** (par exemple un virus modifié) peut permettre de soigner ces maladies génétiques. C'est un cas de modification introduite volontairement par l'Homme.

- **Protéine** : molécule constituée d'une séquence d'acides aminés et sa synthèse est dirigée par un gène.
- **Phénotype** : ensemble des caractères visibles d'un individu (pour une définition complète de phénotype : voir fiche B5).

- Les mutations sont aussi **source de diversité**. En effet, en créant une **diversité allélique**, sont donc **à l'origine de la diversité phénotypique des populations** (= source de biodiversité).

Les enzymes, des biomolécules aux propriétés catalytiques.

- Les enzymes sont des **protéines** qui sont des **catalyseurs biologiques** : **elles accélèrent les réactions chimiques**. Sans enzyme, les réactions chimiques se dérouleraient trop lentement dans une cellule.

- Après avoir agi, les enzymes restent **intactes**.

- Pour agir, les enzymes doivent **se lier à leur substrat** (= molécule sur laquelle elles agissent).

- Les enzymes ont des **pH et des températures d'activité optimaux**. De part et d'autre de ces optimums, l'activité enzymatique décroît assez rapidement en s'éloignant.

- Une enzyme n'agit que sur un substrat donné (elle est donc capable de discriminer des substrats chimiquement proches) : on dit **qu'une enzyme a une spécificité de substrat**.

- Une enzyme n'effectue toujours qu'une réaction chimique donnée : on dit qu'une enzyme a **une spécificité d'action** (ou **spécialité de réaction catalytique**).

- Les enzymes sont donc des catalyseurs biologiques ayant une **double spécificité**, de substrat et d'action.

- Le **substrat** n'entre en contact de **l'enzyme** qu'au niveau d'une toute petite zone au regard du reste de la molécule, en forme de crevasse, le **site actif**, de forme complémentaire à celle du substrat.

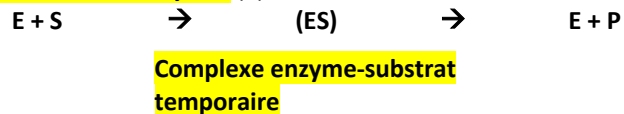
- Au sein du site actif, **quelques acides aminés ont un rôle majeur** et leur modification (par exemple suite à une mutation sur le gène codant l'enzyme) diminue ou supprime l'activité enzymatique.

- Le site actif contient :

- des **acides aminés de liaison** : ils se lient au substrat ;
- des **acides aminés catalytiques** : ils effectuent la catalyse.

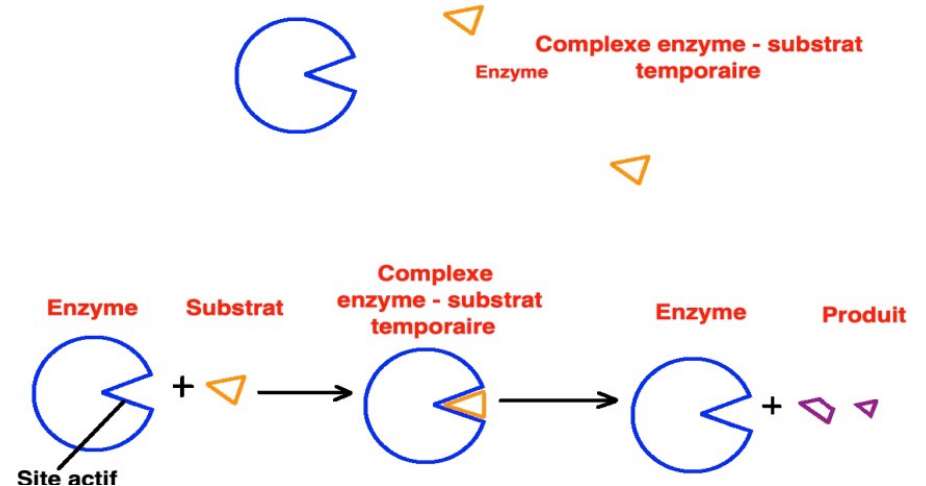
- **L'enzyme se lie temporairement au substrat au niveau du site actif** pour que la réaction chimique se produise.

L'équation d'action des enzymes (E) est donc la suivante :



- Le **produit** (P) est la molécule qui est libérée suite à l'action de l'enzyme.

La catalyse enzymatique.



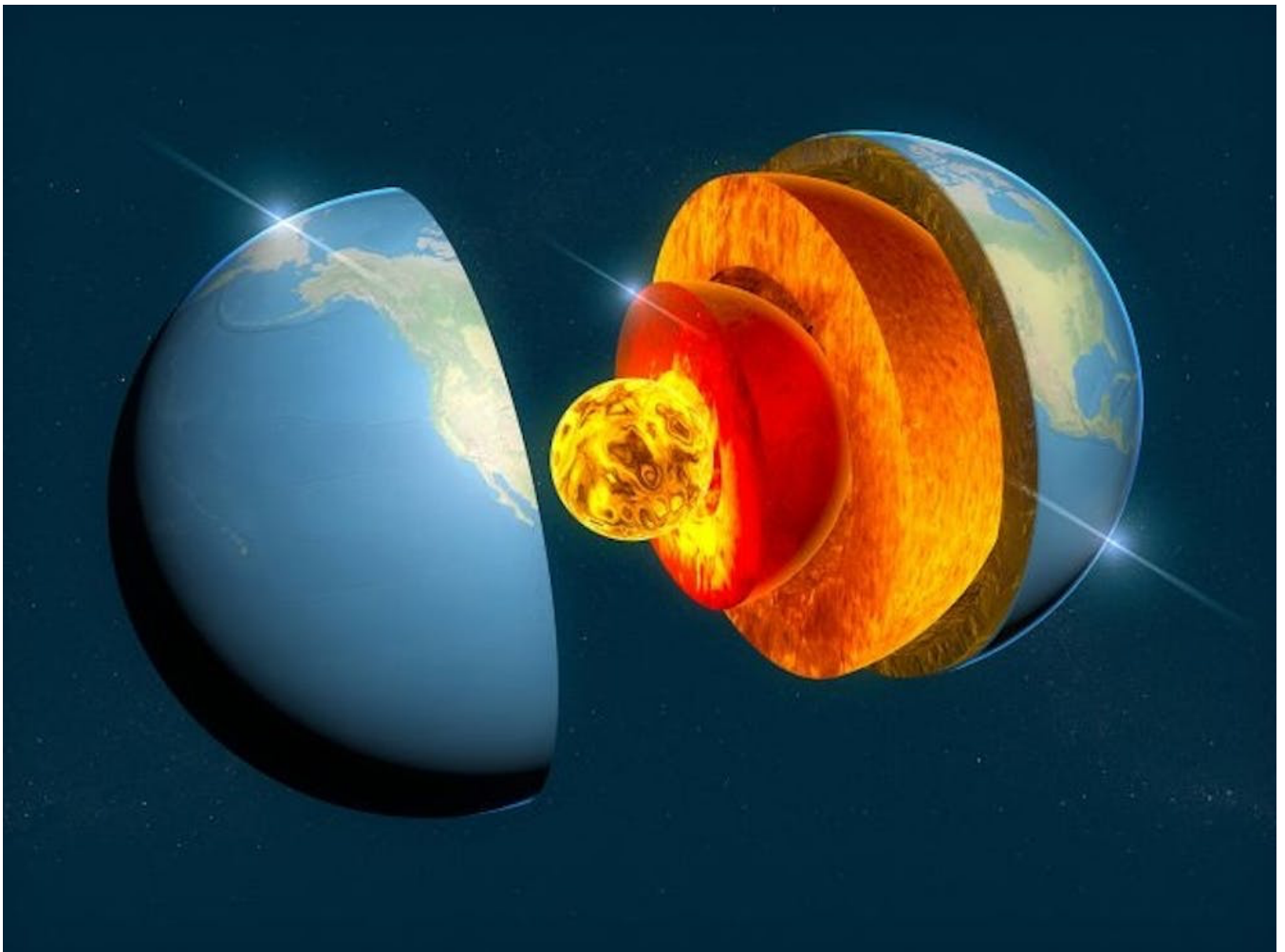
Note : ce schéma est en 2D, mais dans le réel les molécules sont en 3D.

- Les enzymes qui sont synthétisées dans les cellules sont des **marqueurs de leur spécialisation**. Ainsi, une enzyme 1 est synthétisée dans un type cellulaire, une enzyme 2 dans un autre type cellulaire...

- Comme les enzymes sont des protéines, cela signifie que les **gènes à l'origine des enzymes sont transcrits puis traduits uniquement dans certaines cellules d'un organisme** (autrement dit que les gènes codant ces enzymes ne s'expriment pas dans toutes les cellules d'un organisme). Cela explique la **spécialisation d'une cellule**.

Note : ne pas oublier lors d'analyse d'expériences, de repérer le ou les témoins, et de ne comparer des expériences que lorsqu'un seul paramètre varie.

Partie B : la dynamique interne de la Terre



LO : Lithosphère océanique

LC : lithosphère continentale

La dynamique des zones de convergence : les zones de subduction

- Les **zones de subductions** constituent une **limite de plaques en convergence**. Elles sont marquées par la présence de **fosses** (zones très étroites et profondes).

Ce sont des **marges actives** (transition entre LO et LC marquée par un fort **volcanisme** et **sismicité**).

- On trouve de nombreuses zones de subduction sur le pourtour du Pacifique.

- Dans ces zones, la **LO plonge dans l'asthénosphère** (visible avec le **plan de Wadati-Benioff** et par tomographie sismique puisque le **panneau plongeant froid** correspond à une anomalie positive de vitesse des ondes sismiques).

- Par contre **sous l'arc volcanique** on trouve une anomalie de vitesse négative marquant une **remontée chaude** (le **flux géothermique à la surface** est d'ailleurs localement **plus élevé**).

Le magmatisme des zones de subduction.

- Les zones de subduction sont caractérisées par un **magmatisme intense**, se traduisant en surface par la présence de **nombreux volcans actifs** (tous situés en arrière des fosses de subduction).

- Les **éruptions** sont très souvent **explosives** (magmas très **visqueux** et **gaz** sous pression).

- Comme le magma est très visqueux, les gaz ne peuvent s'échapper d'où les éruptions explosives sous forme par exemple de **nuées ardentes** (mélange de laves, cendres et blocs et débris à haute température).

- **Viscosité** = résistance qu'un corps déformable oppose aux forces qui lui sont appliquées.

- On trouve des roches magmatiques :

* **plutoniques** : granites, diorites, granodiorites... aux compositions minéralogiques proches. Ces roches **crystallisant en profondeur**, leur **vitesse de refroidissement est faible** et leur **texture** est donc **grenue**.

* **volcaniques** : rhyolite (équivalent microlitique du granite), andésite (équivalent microlitique de la diorite). Ces roches **crystallisant en surface**, leur **vitesse de refroidissement est importante**, et leur texture est **microlitique**.

- Seules quelques roches sont citées ici, mais la **diversité est beaucoup plus grande** sachant que des intermédiaires existent (la chimie des magmas se modifie lors de l'ascension et ils sont contaminés par les roches traversées).

- Plusieurs **minéraux** de ces roches magmatiques sont **hydroxylés (hydratés)**. C'est le cas de la biotite, de la muscovite, de la hornblende.

- Les **magmas de subduction sont donc riches en eau** contrairement à ceux des dorsales.

- Les magmas de subduction sont **plus froids** et **plus riches en silicium** que les magmas de dorsale, ce qui les rend très visqueuses (elles ont du mal à s'écouler).

- La **viscosité** explique la difficulté pour les gaz de migrer vers la surface, d'où les éruptions explosives.

L'origine du magmatisme de subduction.

- On observe une **ascension de matériaux chauds au-dessus de la LO subduite** : il s'agit de **magmas** issus d'une **fusion partielle de roches sources**.

- **Les gabbros de la LO se modifient au cours de la plongée dans l'asthénosphère**. Les gabbros hydratés du domaine schiste vert qui entrent en subduction se transforment en **gabbros du domaine de stabilité schiste bleu** contenant un nouveau minéral, la **glaucofane**, puis de la **jadéite**.

- Par la suite **ils se transforment en éclogites** qui contiennent de la **jadéite** et du **grenat** (ce sont des gabbros du **domaine de stabilité éclogite**).

- Ces transformations sont dues au **métamorphisme** suite aux variations de pression et température.

- Ces roches se modifient sans fondre : ce sont des **roches métamorphiques**.

- Elles subissent une très faible augmentation de température, mais une forte augmentation de pression en s'enfonçant : c'est un **gradient de métamorphisme HP-BT (haute pression et basse température)**.

- Ce **métamorphisme s'accompagne d'une libération d'eau**. En effet, les minéraux de glaucofane sont peu hydratés, et que ceux de jadéite et de grenat sont anhydres.

- **L'eau a été libérée lors de l'apparition de ces minéraux**. Elle **gagne alors le manteau de la plaque chevauchante**, ce qui permet la **fusion partielle de la péridotite de la plaque chevauchante** par **hydratation** (elle ne serait pas possible dans le cas contraire, car les températures sont trop basses).

- On peut replacer les roches dans ce diagramme PT résumant l'hydratation avant la subduction puis la déshydratation lors de la subduction.

Diagramme PT résumant le trajet suivi par un gabbro avant puis en subduction

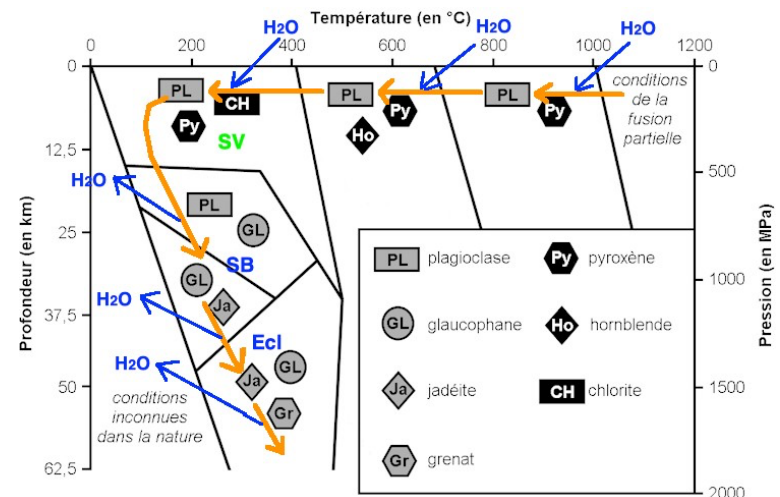
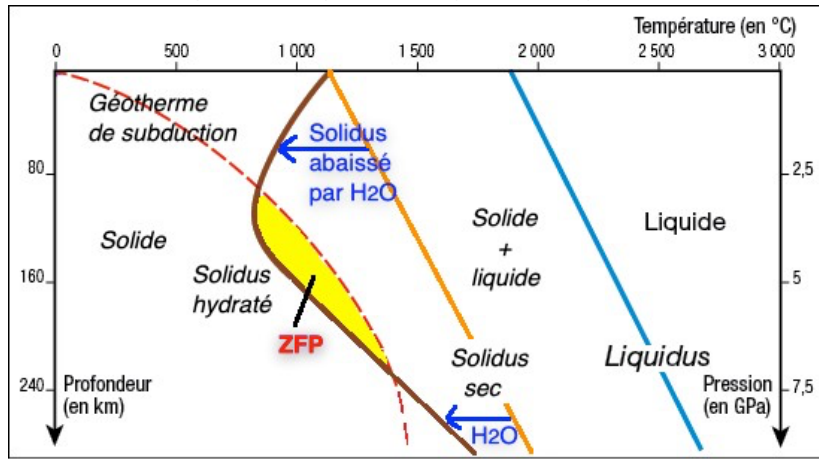


Diagramme de phase de la péridotite hydratée



ZFP = zone de fusion partielle

Pour résumer :

- Le magmatisme provient donc de la **déshydratation de la LO subduite**, qui a emmagasiné de l'eau au cours de son parcours océanique. En effet, les minéraux qui se forment par métamorphisme lors de la pénétration de la plaque subduite dans l'asthénosphère sont anhydres (jadéite, grenat).
- La **libération d'eau engendre la fusion partielle des péridotites du manteau de la plaque chevauchante** par hydratation (abaissement du solidus).
- Les **produits de la fusion partielle**, qui n'ont pas la même composition que la roche mère et qui sont moins denses remontent vers la surface et :
 - **crystallisent majoritairement en profondeur dans la croûte**, ce qui donne des **roches plutoniques** à texture grenue ;
 - **traversent la croûte** et atteignent la surface ce qui donne des **roches volcaniques**.

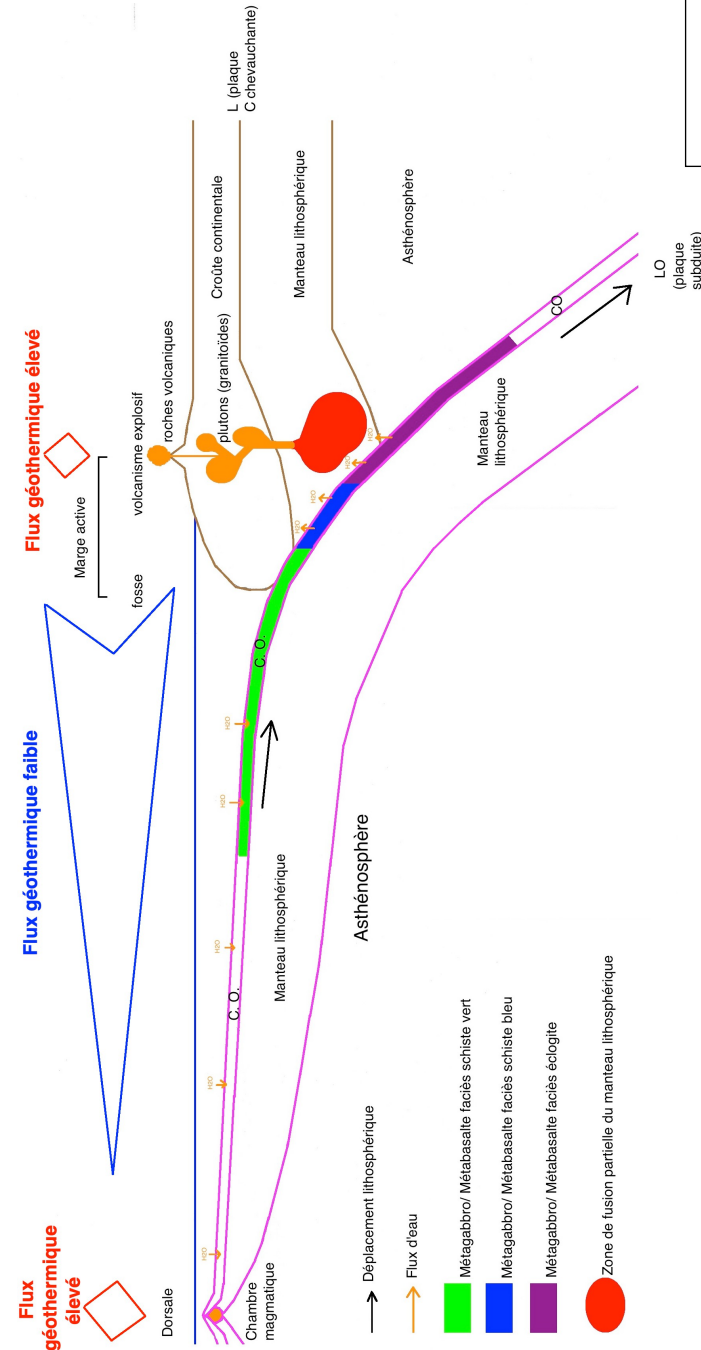
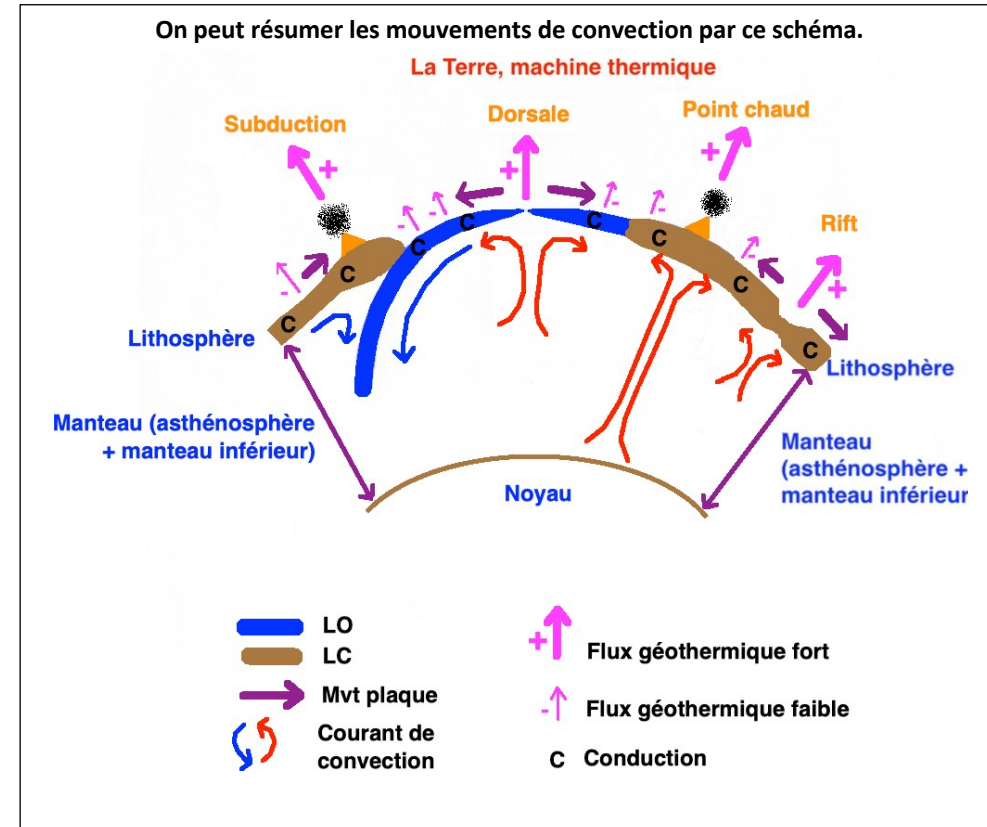


Schéma bilan : la subduction

Subduction et densité.

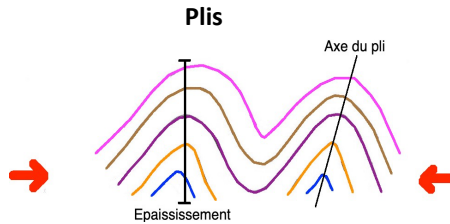
- La densité des minéraux des gabbros augmente lors de la subduction et du métamorphisme HP-BT, et donc la densité des gabbros s'accroît.
- Ainsi la densité de la LO augmente : lors de la subduction : les gabbros à glaucophane et les éclogites ont une densité qui croît avec la pression (et donc la profondeur).
- Comme la masse volumique de la LO qui vieillit devient supérieure à celle de l'asthénosphère, la LO finit par s'enfoncer dedans (= entrée en subduction). Le métamorphisme de subduction auto-entretient le phénomène.
- Dans le manteau on observe des mouvements de convection organisés en cellules : certaines parties du manteau remontent vers la surface (point chaud, dorsale), d'autres descendent en profondeur (plaques lithosphériques en subduction). La LO plongeante (panneau plongeant), en pénétrant dans le manteau, entraîne la remontée de manteau vers la surface.
- Ces mouvements de convection provoquent la mobilité des plaques en surface (sachant que les plaques participent elles-mêmes à ces mouvements). Ils mettent également en jeu l'ensemble du manteau.



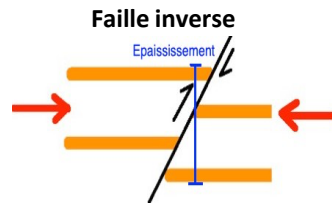
La dynamique des zones de convergence : les zones de collision

Les déformations visibles en surface.

- Les **chaînes de montagnes** de collision récentes présentent un **haut relief** (> 4000 m pour les Alpes, 8000 m pour l'Himalaya).
- Ces chaînes présentent diverses **déformations** :
 - * Des **plis**. Ce sont des **déformations souples ou ductiles** en **contexte compressif** ;



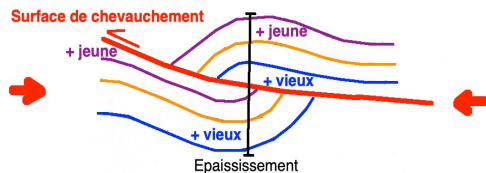
- * Des **failles inverses**. Ce sont des **déformations cassantes** en **contexte compressif** ;



- * **Des nappes de charriage**. Ce sont des déplacements de grandes unités de roches en **contexte compressif**, au-dessus d'une surface de glissement appelée **chevauchement**. On les repère par des **contacts anormaux** (formation plus ancienne qui en chevauche une plus récente).

Nappes de charriage

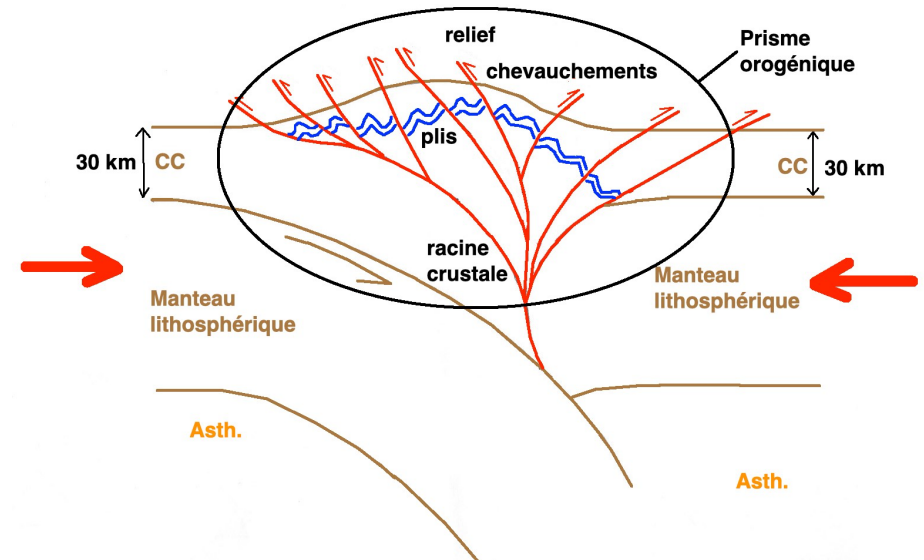
Ces structures apparaissent suite à un **mouvement de convergence** entraînant une **compression** des terrains : cela provoque un **raccourcissement** et un **empilement** des terrains.



Les indices profonds.

- Ces hauts reliefs sont associés à des anomalies positives de gravité indiquant un **excès de masse de roches crustales**.
- Sous une chaîne de montagnes récentes, le **Moho est à plus de 30 km** de profondeur (jusqu'à 70 km sous l'Himalaya). On observe donc un **épaississement crustal** sous les chaînes de montagnes récentes.
- L'épaississement crustal correspond à **l'empilement des deux croûtes continentales** qui ont convergé, formant une **racine crustale**.
- Ces deux croûtes faisant partie de deux lithosphères aux **densités similaires**, la compression provoque des **fracturations des croûtes** dont les écailles **s'empilent les unes sur les autres**, ce qui provoque un **épaississement crustal** dont les témoins de surface sont les **failles inverses**, les **chevauchements**, les **nappes de charriage** et les **plis**.

L'épaississement crustal. Inspiré de « Géologie » par D Jaujard (Maloine)



La dynamique des zones de divergence

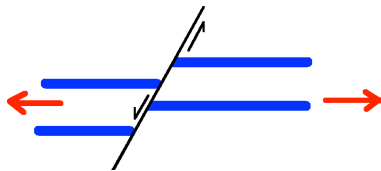
La mise en place de la LO au niveau des dorsales.

Comparaison dorsale lente / dorsale rapide

	Dorsale lente (Atlantique)	Dorsale rapide (Pacifique)
Vitesse de divergence	2,5 cm/an	12 cm/an
Morphologie	Rift axial -3800 m	Bombement axial -2600 m
Largeur	Environ 20 km	Environ 25 km
Succession de roches	Quelques rares basaltes et gabbros dans des péridotites serpentinisées, péridotites	Basaltes en coussins, en filons, gabbros, péridotites

- On trouve également de nombreuses failles normales au niveau de l'axe des dorsales lentes et rapides.
- Ces failles se produisent lors de mouvement de divergence.
- Une faille est une déformation cassante.

Une faille normale.



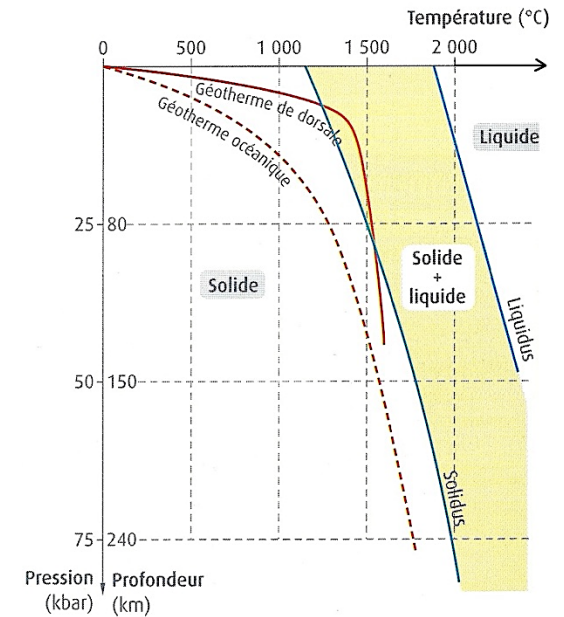
- Le volume des roches magmatiques est bien moindre dans les dorsales lentes où le manteau est presque à l'affleurement.

La dorsale rapide.

- Fort magmatisme.
- Magma : mélange d'une fraction liquide et de cristaux de roches à haute température. Sous l'axe de la dorsale, des magmas sont collectés dans une chambre magmatique superficielle (quelques km) située sous le bombement axial. Le magma qui cristallise sur les bords de la chambre magmatique aboutit aux gabbros.
- Le magma qui s'échappe de la chambre (via les fissures) donne naissance aux basaltes (en filons et en coussins pour ceux qui refroidissent au contact de l'eau de mer).
- Le géotherme océanique traduit l'évolution de la température avec la profondeur dans la lithosphère océanique.

Diagramme de fusion d'une péridotite obtenu au laboratoire.

D'après SVT 1S Belin 2011



- Si le solidus est franchi, la péridotite commence à fondre (on parle de fusion partielle). Une fusion partielle signifie que toute la roche ne fond pas : en effet, certains minéraux fondent à plus basse température que d'autres.
- Plus le solidus est dépassé, plus la roche fond.
- Le solidus sépare un domaine où la roche est entièrement à l'état solide, d'un autre où elle est à l'état solide + liquide.

- Comme la fusion n'est que partielle, le magma généré a obligatoirement une composition différente de la roche source (la péridotite) : certains éléments chimiques vont en effet passer dans la phase liquide (fondue) et d'autres vont rester dans celle non fondue (solide).
- Sous l'axe de la dorsale, l'isotherme 1300°C qui marque la limite entre la lithosphère et l'asthénosphère remonte presque en surface : l'asthénosphère affleure donc presque.
- Par conséquent, la péridotite asthénosphérique qui remonte à l'état solide par convection sous l'axe de la dorsale franchit son solidus : il y a donc fusion partielle et formation d'un magma de nature basaltique qui va remonter ensuite dans la chambre magmatique.
- La preuve de cette remontée est le flux géothermique de surface élevé aux dorsales rapides.
- Le franchissement du solidus de la péridotite se fait entre 20 et 80 km de profondeur.
- Cette fusion partielle s'effectue par perte de pression à température globalement constante lorsque les péridotites remontent.

La dorsale lente.

- **Faible magmatisme.**
- On retrouve de vastes bombements constitués de **serpentines et péridotites serpentinisées** au niveau de la lithosphère des dorsales lentes.
- Ces bombements sont associés à une faille le long de laquelle de **l'eau circule, pénétrant dans le manteau depuis l'océan.**
- Contrairement à l'olivine, qui est un minéral non hydraté (absence de OH), la **serpentine** est un **minéral hydroxylé** (hydraté). Les roches mantelliques au niveau des dorsales lentes sont donc très hydratées.
- L'hydratation provient du contact des roches avec l'eau de mer qui pénètre dans la lithosphère.
- On constate un **abaissement du solidus** lorsque les **péridotites sont hydratées** : elles **fondent donc à plus basse température.**

L'évolution de la LO avec le temps.

- En s'éloignant de la dorsale :
 - * la **profondeur des fonds océaniques augmente** ;
 - * le **flux géothermique diminue** d'abord rapidement (refroidissement **par convection** au niveau de l'axe) puis plus faiblement (refroidissement **par conduction** pour une lithosphère plus vieille) ;
 - * l'**isotherme 1300°C** qui marque la limite LO/ asthénosphère **s'enfonce** avec le temps, ce qui explique la baisse du flux géothermique en surface et l'**épaississement de la LO avec le temps** ;
 - * la **densité de la LO augmente** avec l'âge, d'abord rapidement, puis plus lentement. Elle tend vers 3,28.
- **comme la croûte océanique conserve toujours une épaisseur constante de 7 km environ, c'est en fait l'épaisseur du manteau lithosphérique qui s'accroît** avec l'âge de la LO (par ajout de péridotites plus denses suite à l'enfoncement de l'isotherme 1300°C). **Le manteau ayant une densité supérieure à celle de la croûte, la densité de la lithosphère augmente donc au cours du temps.**
- La lithosphère océanique qui est en équilibre sur l'asthénosphère ductile finit par **s'enfoncer** dedans au-delà d'un certain âge (= entrée en subduction).
- **L'eau de mer qui pénètre dans la LO modifie la minéralogie des gabbros.**
La composition minéralogique originelle des gabbros change: la minéralogie initiale (Pyroxène + Plagioclase) se modifie avec **apparition de hornblende** puis de **chlorite et d'actinote**.
- **Hornblende, actinote et chlorite contiennent des groupements hydroxylés (OH)** : ce

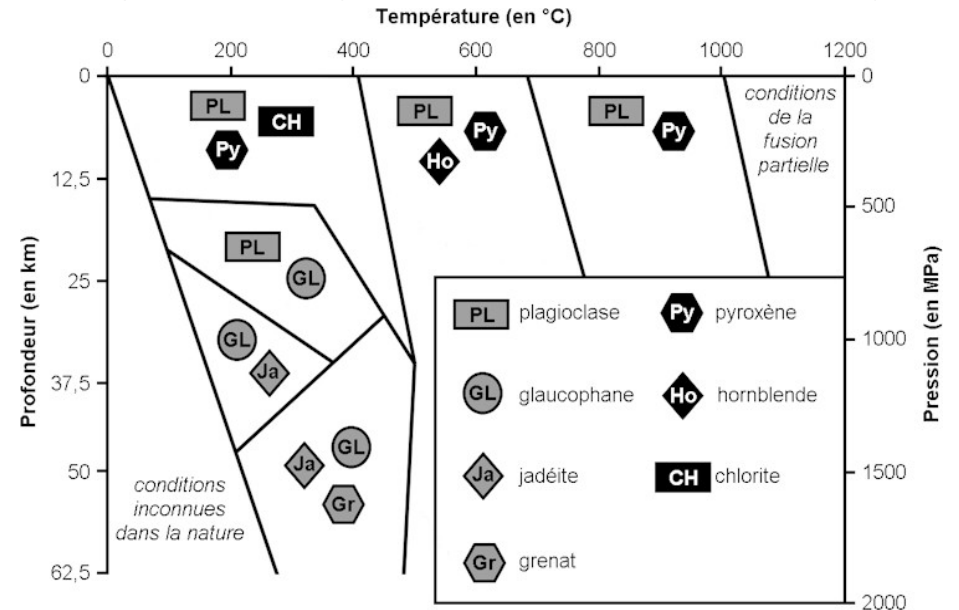
sont donc des **minéraux hydratés** (comme la serpentine). Ainsi, **l'eau de l'océan hydrate les roches de la LO à leur contact.**

- Ce sont des réactions du **métamorphisme**. Les **nouvelles associations minérales sont stables dans les nouvelles conditions rencontrées.**

On voit qu'avec la **baisse de température et l'hydratation** :

- Le **gabbro** passe dans un domaine où la **hornblende** apparaît puis dans un autre à plus basse température et davantage hydraté où **chlorite et actinote** apparaissent. Cette association minéralogique s'appelle un **domaine**, et ici c'est **le domaine schiste vert** (Chlorite + actinote).
- La péridotite en se refroidissant et en s'hydratant se **serpentinise** (non visible dans le diagramme).
- C'est donc **l'ensemble de la LO qui s'hydrate en vieillissant.**

Diagramme PT et champs de stabilité des minéraux de la croûte océanique



Thème 3 : Corps humain et santé

Partie : variation génétique et santé



Mutations et santé.

Quelques rappels pour le chapitre.

- Notion de **génotype** : ensemble des allèles possédés par un individu (ou une cellule) / souvent simplifié en ne représentant que les allèles du ou des gènes étudiés). Convention d'écriture pour un individu hétérozygote avec deux allèles a1 et a2 du même gène (a1//a2)
- Notion de **génom**e : ensemble de l'information génétique d'un individu (ou d'une cellule).
- Notion de **phénotype** : ensemble des caractères visibles aux différentes échelles du vivant (moléculaire, cellulaire, macroscopique).
- Lors de la **fécondation**, chaque gamète issu de la méiose apporte **un allèle** pour chaque gène. Ainsi, la **cellule œuf** issue de la fécondation comporte **deux allèles pour chaque gène**.
- Un individu **homozygote** possède **deux allèles identiques pour chaque gène**. Un individu **hétérozygote** possède **deux allèles différents pour chaque gène**.
- Un allèle peut être **récessif** (contraire : **dominant**) par rapport à un autre = c'est l'allèle qui ne s'exprime pas (contraire : qui s'exprime). Si les deux allèles s'expriment, ils sont qualifiés de **codominants**. L'allèle qui s'exprime est celui qui produit la **protéine biologiquement active**.

Notions en rapport direct avec le chapitre.

- Certaines maladies génétiques sont qualifiées de **monogéniques** : un seul gène est en cause.
- Dans votre programme, seules les **maladies autosomiques** sont étudiées, c'est-à-dire celles dont les gènes sont situés sur des **paires de chromosomes non sexuels**.
- On exploite des **arbres généalogiques** pour établir le **mode de transmission** ainsi que les **génotypes** des différents individus étudiés. Ainsi, si au moins une personne est touchée par génération, la probabilité qu'il s'agisse d'une maladie génétique est élevée.
- Les arbres permettent de déterminer si les allèles conduisant à la maladie sont dominants / récessifs et éventuellement codominants.
- Dans le cas de **maladies autosomiques récessives**, il faut **deux allèles pour être touché par la maladie** (= homozygote).
- Les personnes qui sont **hétérozygotes** sont alors des **porteurs sains**.

Les **arbres généalogiques** permettent de calculer les **risques de transmission de l'allèle « malade »** des ascendants aux descendants

Dans le cas de 2 parents hétérozygotes, le risque de transmission d'un allèle malade est de $\frac{1}{2}$ pour chacun des parents. Dans ce cas, l'enfant a $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$ d'être homozygote. L'élaboration d'un **échiquier de croisement** montrant les différentes rencontres possibles entre gamètes produits par les parents peut vous aider à calculer le risque pour l'enfant d'être atteint par la maladie.

- D'une manière générale, pour calculer le risque que l'enfant à naître soit **malade (donc homozygote)** dans le cas d'une maladie autosomique récessive, **il faut multiplier la probabilité d'hétérozygotie du parent 1 x la probabilité d'hétérozygotie du parent 2 x la probabilité d'homozygotie (2 allèles malades)** de l'enfant à naître.

- Noter que **l'étude des génomes de grandes cohortes** de patients est à la base de **l'identification des gènes correspondants**.

- Une cohorte est un regroupement de sujets présentant les mêmes caractéristiques et suivis dans le temps dans une étude statistique.

Prévenir et soigner une maladie génétique.

- Des **traitements** et de la **prévention** sont envisageables dans le cas de maladies génétiques. Les pistes sont les suivantes :

- **éviter les facteurs qui déclenchent les symptômes** (par exemple environnementaux)
- **amélioration du dépistage** (génétique par exemple)
- **amélioration des traitements** (médicaments...)
- **correction du gène défectueux par thérapie génique**. La thérapie génique consiste à **insérer un allèle fonctionnel via un vecteur** (virus modifié par exemple) **dans les cellules défectueuses** afin que la protéine fonctionnelle soit produite

Patrimoine génétique et santé.

- Les exemples de **maladies monogéniques** ne sont pas les plus fréquents : très souvent **les maladies génétiques ont une origine plurifactorielle**. Ainsi de **nombreux gènes** sont en cause, et parfois en **interaction avec d'autres facteurs** (environnementaux par exemple).

- De ce fait, pour un individu, la possession de **certaines combinaisons alléliques** de divers gènes **augmente le risque de développer la maladie**. On parle **de gènes de prédisposition**.

-Il faut bien comprendre que c'est le risque de développer la maladie qui augmente : ainsi, **un individu qui possède ces allèles à risque ne va pas forcément développer la maladie**.

- Par ailleurs des **facteurs environnementaux ainsi que le mode de vie** peuvent **accroître le risque de développer une pathologie d'origine génétique**. Autrement dit, on peut posséder des allèles prédisposant à une maladie génétique, mais il faut être dans un certain environnement pour que la maladie se développe.

- La **recherche des gènes et des conditions du milieu / modes de vie** favorisant le développement d'une pathologie doit se faire via des **études de grandes cohortes**.

- Il faut donc une **approche épidémiologique** pour déterminer les facteurs à l'origine d'une maladie plurifactorielle.

- Une approche épidémiologique consiste en l'**étude de la fréquence et de la répartition de problèmes de santé dans le temps et dans l'espace**, ainsi que le **rôle des facteurs qui les déterminent**. Cette approche se fonde notamment sur l'**outil statistique**.

- Cette approche vise notamment à **comparer des cohortes d'individus malades et d'individus non malades qui serviront de témoins** pour déterminer des risques relatifs.

Une définition qui peut servir.

- **Prévalence** : nombre total de cas dans une population