

Les exercices incontournables

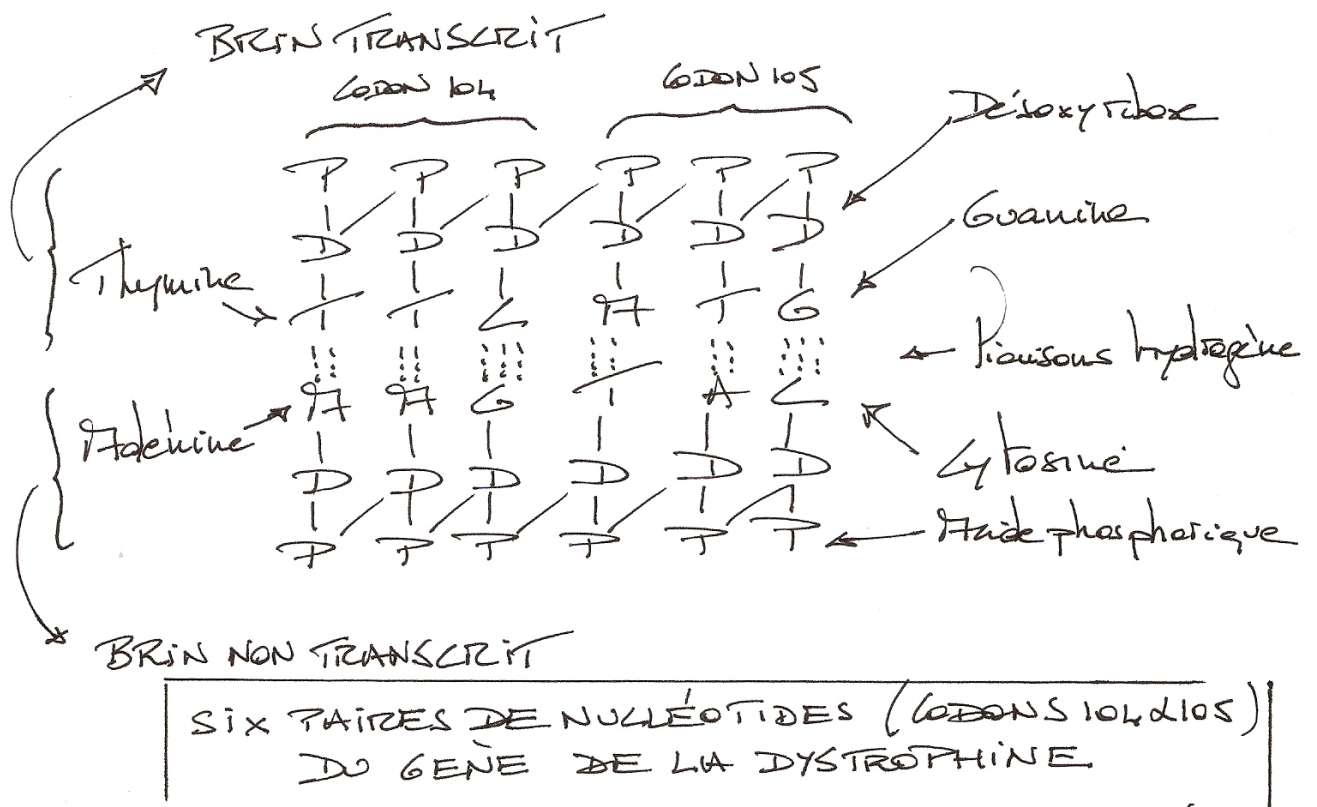
SVT - 1eS

Génétique

CORRIGE

1.1 La molécule composant le génome et portant les gènes est la molécule d'ADN ou acide désoxyribonucléique.

Schéma de la molécule sur 6 paires de nucléotides représentant les codons 104 et 105.



1.2

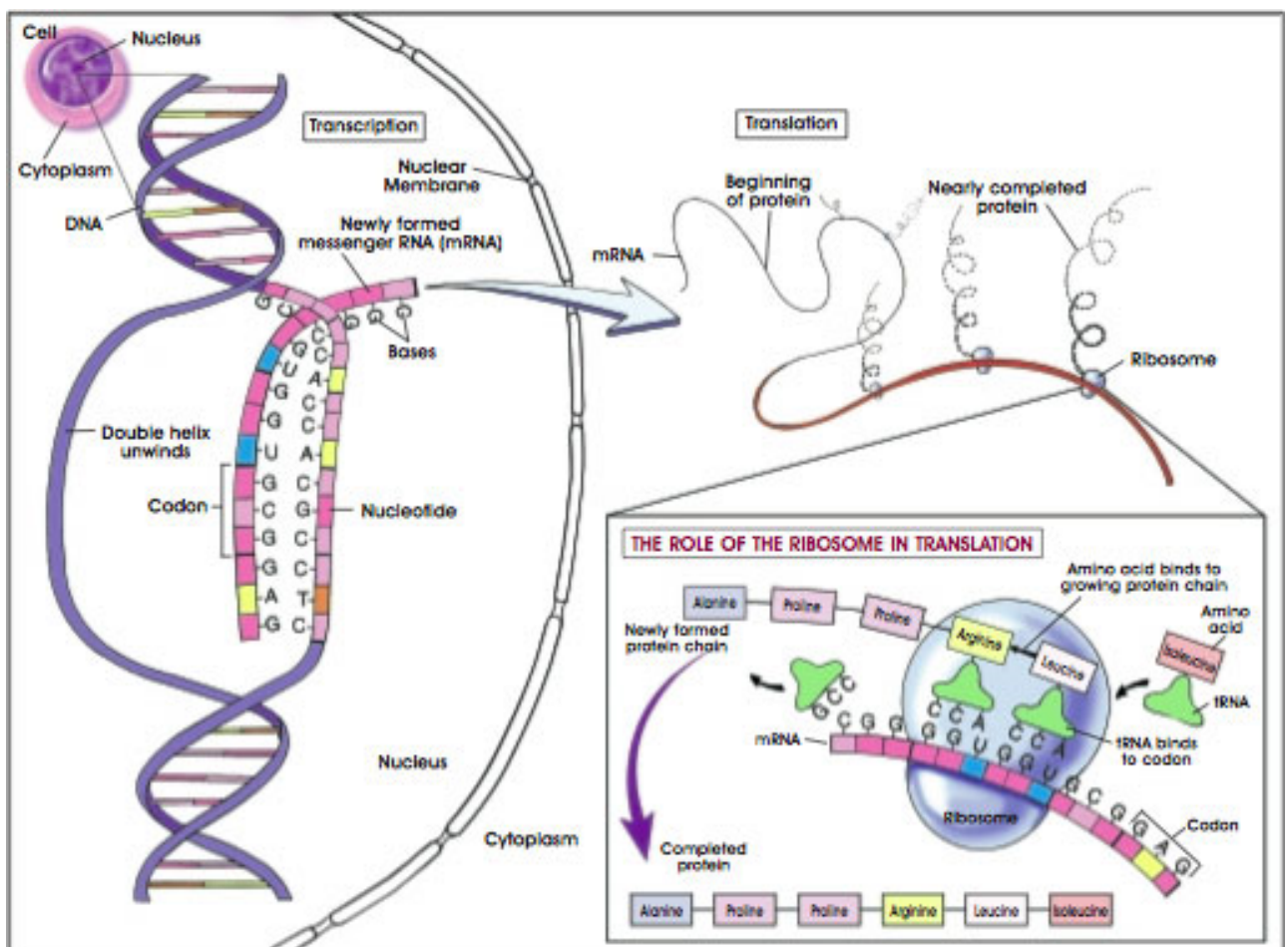
ADN BT : CCA CAA GAG TTC ATG CCC TGA ACA

ADN BNT : GGT GTT CTC AAG TAC GGG ACT TGT

ARN m : GGU GUU CUC AAG UAC GGG ACU UGU

PROTEINE : gly – val – leu – lys – tyr – gly – thr – cys

1.3 Les deux étapes sont la transcription et la traduction : schématisation :



Source internet : <http://stemcells.nih.gov/StaticResources/info/scireport/images/figurea6.jpg>

Le gène de la dystrophine est long de 2.6 millions de nucléotides alors que la protéine ne possède que 3685 acides aminés. Ce gène est le plus long des gènes humains. L'épissage « sévère » du préARNm, copie intégrale du gène par transcription, conduit à l'ARN m final qui possède 79 exons et codera pour les 3685 aa.

1.4 Une "mutation ponctuelle" est une mutation qui ne touche qu'un nucléotide du gène. Les trois types de mutation sont la substitution, l'addition et la délétion.

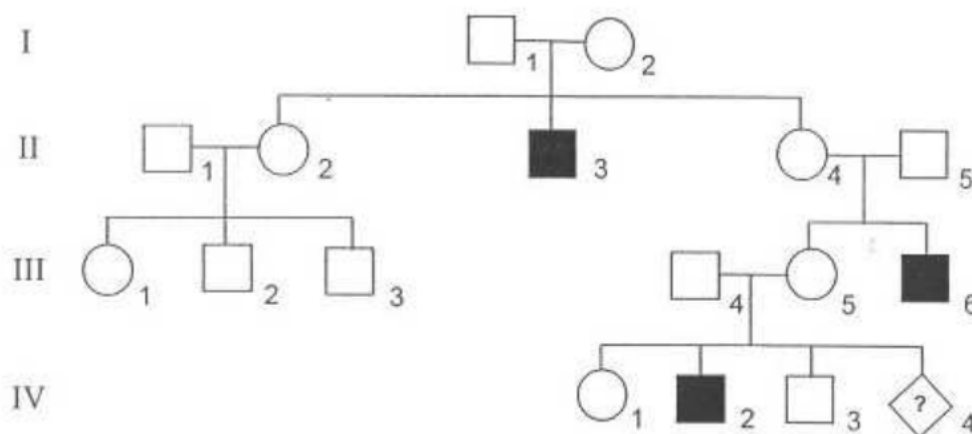
1.5 Une mutation ponctuelle peut affecter la thymine repérée par un astérisque (*) sur le schéma précédent. La thymine est alors remplacée par la cytosine.

1.5.1 Ce type de mutation est donc une substitution.

1.5.2 Les conséquences de cette mutation pour la protéine sera la substitution de l'acide aminé tyr en acide aminé cys. La dystrophine mutée gardera la même longueur de 3685 acides aminés puisque le changement ne consiste qu'en la permutation de l'acide aminé 105. La structure 3D de la protéine mutée sera par contre différente puisqu'une myopathie est générée chez les porteurs de cette mutation. La dystrophine a donc perdu de son efficacité.

II). ETUDE DE LA TRANSMISSION DE LA MYOPATHIE DE DUCHENNE AU SEIN D'UNE FAMILLE

Document 2



2.1 L'allèle responsable de la maladie est récessif : en effet l'individu II3 est atteint par la myopathie et a reçu au moins un allèle de l'un de ses parents. Or aucun des deux n'est atteint. Un ou deux de ces parents portaient l'allèle de la maladie sans qu'il s'exprime. L'allèle est donc bien récessif et on le notera m. L'allèle normal dominant sera noté N.

2.2 L'allèle ne peut-être porté par le chromosome Y car II3 a reçu un chromosome Y de son père qui n'était pas lui-même atteint. L'allèle ne peut-être porté par un autosome car cette maladie toucherait en égales proportions filles et garçons. Or l'énoncé précise que cette maladie touche presque exclusivement les garçons. De plus, l'individu I1 n'a pas d'antécédents familiaux et est donc supposé être non porteur. De plus, un gène autosomal supposerait, pour expliquer des enfants atteints aux trois générations, l'existence dans cette famille de trois mariages entre hétérozygotes, ce qui n'a aucune chance ou presque de se produire. On peut donc conclure que le gène de la dystrophine est porté par le chromosome X.

2.3 Tous les hommes sains sont $X_N Y$, tous les hommes malades $X_m Y$. Les femmes sont soit $X_N X_N$ comme I2, II4, III5 qui ont eu un enfant atteint soit $X_N X_m$. On ne peut trancher entre les deux hypothèses quand les femmes n'ont pas eu d'enfant atteint comme II2, III1, IV1.

2.4.1 Pour que cet enfant soit atteint de myopathie de Duchenne, il faut qu'un ovule portant X_m soit fécondé par un spermatozoïde portant Y. La probabilité est donc de $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$ La probabilité est de une chance sur quatre.

2.4.2 L'échographie montre qu'il s'agit d'une fille. Des tests complémentaires indiquent néanmoins qu'elle risque de souffrir de myopathie. Pour qu'une fille soit atteinte,

Hypothèse 1 : la fille porte bien deux allèles et il faut que les deux parents aient transmis l'allèle de la maladie.

Il faudrait donc qu'une mutation de novo ait touché le gène porté par le chromosome X de la cellule à l'origine du spermatozoïde « élu » et que la mère transmette un ovule porteur de l'allèle de la maladie.

NB Le gène de la dystrophine étant très long, la survenue de mutation de novo est fréquemment observée (un tiers des cas de myopathie) Ces mutations expliquent le maintien à un taux élevé de la fréquence de l'allèle.

Hypothèse 2 : la fille ne porte qu'un chromosome X hérité de la mère ou de son père. Une des deux cellules sexuelles ne portait pas de chromosome sexuel.

2.4.3 Afin d'étudier plus précisément son cas, on réalise un caryotype présenté dans le document 3. L'anomalie détectable facilement sur ce caryotype est qu'il n'y a qu'un seul chromosome X et non une paire (syndrome de Turner) La formule chromosomique de cette fille est donc 22 paires d'autosomes + X. Cette fille peut souffrir de myopathie car elle n'a qu'un chromosome X portant l'allèle muté (transmis par la mère). Elle n'a pas reçu le chromosome X du père qui normalement sauve les filles hétérozygotes qui ne sont que porteuses de la maladie.