

**EXERCICE 1 : comprendre la relation entre l'information génétique et le phénotype** 12 pts

1.

**Gène** = Un gène est un fragment d'ADN qui correspond à une séquence de quelques milliers de nucléotides

**Allèle** = On appelle allèle d'un gène les différentes versions possibles de ce gène. Les allèles d'un gène diffèrent entre eux de quelques nucléotides.

**Phénotype** = ensemble des caractères apparent d'un individu

**Protéine** = Les protéines sont des molécules biologiques, c'est-à-dire formées par les être vivants et sont constituées des éléments suivants : C, H, N, O (P, S).

Les protéines sont des successions de centaines d'acides aminés. 2pts

2. Séquence protéique correspondant à la première partie de l'allèle M.

TAC GTG GAG AAG GGT ACT CAA brin transcrit

ATG CAC CTC TTC CCA TGA GTT brin non transcrit

AUG CAC CUC UUC CCA UGA GUU ARNm

Met His Leu Phe Pro (erreur) Val 1pt

Un gène représente en langage codé la séquence d'une protéine. C'est la séquence des nucléotides du gène qui détermine la séquence des acides aminés de la protéine.

Le code génétique est un système de correspondance entre les nucléotides et les acides aminés.

Une séquence de 3 nucléotides sur l'ARNm correspond à 1 acide aminé ; ce triplet de nucléotide est appelé CODON.

A 1 triplet, il correspond toujours 1 acide aminé : le code génétique est UNIVOQUE. 2pts

3. On constate sur les allèles Z et Null qui codent pour une  $\alpha$ AT anormale présentent des modifications de leur séquence de nucléotides par rapport à l'allèle M.

Notamment, il existe une correspondance totale entre l'allèle Z et M jusqu'au 1095<sup>ème</sup> nucléotide ; sur le 1096<sup>ème</sup> nucléotide, on observe une mutation par substitution d'une guanine par une adénine : AAG au lieu de GAG. (TTC au lieu de CTC en langage non transcrit)

La protéine codée par l'allèle Z présente alors l'acide aminé phe en 365<sup>ème</sup> position au lieu de l'acide aminé leu. 2pts

Cette correspondance est moins importante entre l'allèle M et l'allèle Null puisqu'elle prend fin dès le 551<sup>ème</sup> nucléotide, à la suite de la délétion d'une cytosine en position 552, toute la séquence est alors décalée.

La séquence de la protéine codée par l'allèle Null est donc totalement différente après le 183<sup>ème</sup> codon. 2pts

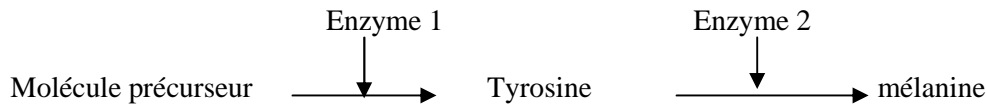
L'emphysème pulmonaire est dû à des mutations au niveau de la séquence des nucléotides du gène codant pour l' $\alpha$ AT.

Ces mutations entraînent une modification de la séquence des acides aminés des protéines correspondantes ce qui explique leur perte d'efficacité (par perte de leur structure tridimensionnelle) (phénotype moléculaire) en conséquence, la paroi des poumons n'est plus protégée (destruction des alvéoles) (phénotype cellulaire), ce qui provoque des troubles graves de la respiration (phénotype macroscopique). 1pt

4. Le phénotype ne dépend pas que du génotype, il dépend aussi de l'environnement car on peut posséder l'allèle M qui code pour une alpha-AT efficace et avoir un taux d'alpha-AT trop faible et déclarer un emphysème pulmonaire si l'on fume ou si l'on subit un tabagisme passif. Ceci justifie l'interdiction de fumer dans les lieux publics pour le bien être de tous.

## EXERCICE 2 : la recherche des causes de l'albinisme 8 pts

1- La synthèse la mélanine fait appel à un ensemble de réactions :



E : on réalise l'expérience suivante : on place les racines de Marc et Marie dans une solution pendant quelques jours.

R : Les racines de Marc se sont colorées en brun alors que celles de Marie sont restées blanches

I : Marc possède forcément une enzyme 2 fonctionnelle, puisqu'il est capable de catalysée la transformation de la tyrosine en mélanine. Mais comme il est albinos, cela signifie qu'il ne synthétise pas de mélanine donc on en déduit qu'il possède une enzyme 1 non fonctionnelle ; il ne peut fabriquer la tyrosine nécessaire à la synthèse de mélanine.

Marie possède une enzyme 2 non fonctionnelle puisqu'elle n'est pas capable de transformer la tyrosine en mélanine. Elle peut posséder une enzyme 1 fonctionnelle ou non cela ne change rien à son phénotype. Il paraît quand même plus logique qu'elle n'est qu'une seule enzyme non fonctionnelle et qu'elle est donc l'enzyme 1 fonctionnelle.

2. Un seul allèle fonctionnel suffit pour que la synthèse de l'enzyme fonctionnelle soit réalisée, cela signifie donc que les allèles E1 et E2 sont dominants et e1 et e2 récessifs.

Marc est donc forcément e1//e1 et peut être E2//E2 ou E2//e2

Marie est forcément e2//e2 et peut être E1//E1 ou E1//e1 ou e1//e1.

3. L'exemple de l'albinisme montre qu'un phénotype ne correspond pas à un seul phénotype puisque que Marc et Marie ont le même phénotype « albinos » mais pas le même génotype.