

TD : les conséquences des mutations génétiques

A travers 3 exemples, nous allons envisager les conséquences possibles de l'apparition d'une mutation dans la séquence d'un gène

Exemple 1

1.1) Définir la transcription et la traduction.

1.2) Le document 1 présente deux séquences d'ADN. Transcrire puis traduire (à l'aide du code génétique) ces deux séquences.

Document 1 :

ADN normal	T-A-C-C-G-G-A-T-A-A-G-A-T-A-G-A-A-A Brin transcrit A-T-G-G-C-C-T-A-T-T- C-T-A-T- C- T-T-T
ADN muté	T-A-C-C-G-G-A-T-A-A-G-T-T-A-G-A-A-A Brin transcrit A-T-G-G-C-C-T- A-T-T-C-A-A-T-C-T- T-T

1.3) Situer la mutation sur le brin d'ADN. Nommez là d'après les définitions données à la fin du TD.

1.4) On qualifie cette mutation de « silencieuse ». Expliquez.

Exemple 2

Le Xeroderma pigmentosum est une maladie héréditaire caractérisée par l'apparition de taches brunes sur la peau. Une mutation du gène ERC3 est responsable de cette maladie. Le document 2 montre la séquence des allèles du gène ERC3 chez un individu sain et chez un individu atteint de la maladie.

Document 2 :

Individu sain, brin d'ADN transcrit :

G-G-T-T-G-A-A-A-T-C-C-C-C-A-C

Individu malade, brin d'ADN transcrit :

G-G-T-T-A-A-A-T-C-C-C-C-A-C-A

2.1) Comparez les deux séquences puis situez et nommez la mutation responsable de la maladie.

2.2) Transcrire et traduire les deux séquences. Quelle est la conséquence de cette mutation au niveau de la protéine synthétisée ?

Exemple 3

Le document 4 présente l'apparition d'une mutation dans le gène B.

Document 4 :

Brin d'ADN non transcrit normal	C-A-A-G-A-A-C-C-T-C-T-T
Brin d'ADN non transcrit muté	C-A-A-G-T-A-A-C-C-T-C-T

3.1) Comparez les deux séquences puis situez et nommez la mutation responsable de la maladie.

3.2) Transcrire et traduire les deux séquences. Quelle est la conséquence de cette mutation au niveau de la protéine synthétisée ?

Conclusion : conclure en faisant la relation entre chaque type de mutation et les conséquences possibles pour la protéine.

Type de mutation	définition	conséquences
substitution	Un/des nucléotide(s) est/sont remplacé(s) par un/des autre(s) dans la séquence d'un gène.	
délétion	Suppression d'un ou de plusieurs nucléotides dans la séquence d'un gène.	
insertion	Ajout d'un ou de plusieurs nucléotides dans la séquence d'un gène.	