

1

QUELLE EST LA NATURE DE NOTRE INFORMATION GÉNÉTIQUE ? (RAPPELS)

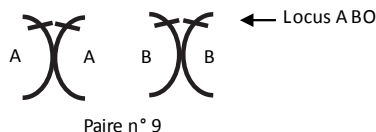


- Nous sommes définis par un ensemble de caractères (notre phénotype), mais ce ne sont pas ces caractères qui nous sont transmis par nos parents, ce sont des informations génétiques qui, dans un environnement donné, vont permettre et diriger le développement de ces caractères. Ces informations sont contenues dans des molécules codées : l'ADN (Acide Désoxyribonucléique). Un gène (qui peut exister sous plusieurs formes différentes, nommées allèles) est une unité d'information génétique gouvernant un caractère.
 - **Information génétique** : ADN = suite codée de nucléotides intervenant dans la détermination de nos caractères héréditaires.
 - **Phénotype** : ensemble des caractères d'un individu.
 - **ADN (acide désoxyribonucléique)** : molécule bicaténaire = formée de deux brins complémentaires de nucléotides (A / T et C / G).

- Il existe une notation symbolique des phénotypes (notés entre crochets) et des génotypes (notés entre parenthèses, les allèles du même gène – sur le même locus donc –, étant notés de part et d'autre d'un double trait de fraction, ce double trait schématisant en quelque sorte la paire de chromosomes impliquée).

Exemple des groupes sanguins du système ABO chez l'Homme : le gène considéré est localisé sur la paire N°9. Ce gène peut se présenter sous trois formes alléliques différentes : o, allèle récessif ; A, dominant sur o mais en dominance intermédiaire avec B ; B, dominant sur o, codominant avec A. Ces allèles codent pour des marqueurs membranaires (sur les globules rouges) légèrement différents les uns des autres. Ainsi se définissent 6 génotypes différents : (A//A) ; (A//o) ; (A//B) ; (B//o) ; (B//B) et (A//B) et, compte tenu des règles de dominance et de récessivité, 4 groupes sanguins (phénotypes) différents : [A] ; [B] ; [AB] et [o].

Un individu de génotype (A//B) pourrait alors avoir ses chromosomes N°9 schématisés de la manière suivante :





TOP CHRONO

C'est l'interro !

Exercice 1.1 (5 pts)



Si un brin d'ADN comporte les bases suivantes, quel sera le brin complémentaire ?

AATCGGCTCGAGGTCCT

Exercice 1.2 (5 pts)



Considérons deux gènes intervenant dans le déterminisme de notre groupe sanguin. Le gène ABO est localisé sur la paire N°9 de chromosomes, il peut se présenter sous trois formes alléliques différentes (voir cours ci-dessus). Le gène Rhésus est localisé sur la paire N°1 et il peut se présenter sous deux formes différentes : (+) dominant (-).

1. De manière générale, combien existe-t-il de combinaisons génotypiques pour un gène, possédant n allèles ?
2. Combien de combinaisons génotypiques existe-t-il en considérant simultanément ces deux gènes ? Lesquelles ?
3. Combien de phénotypes différents existe-t-il alors en tenant compte des règles de dominance ? Citez ces phénotypes.

Exercice 1.3 (5 pts)



Comment définiriez-vous ce qu'est l'information génétique ?

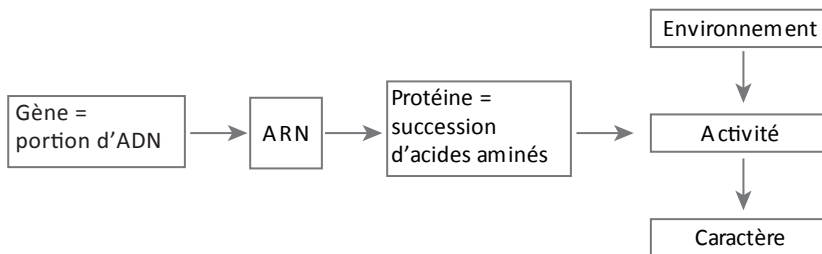
Dans une telle question (type Restitution organisée des connaissances — ROC —), c'est-à-dire une question de type I de bac, il faut bien penser à travailler d'abord au brouillon (ne pas se jeter sur sa copie dès le départ), bien analyser le sujet pour cerner la problématique précise. Jeter ses connaissances en vrac au brouillon, puis faire le tri et élaborer un plan adapté. Ne pas oublier de faire une introduction dans laquelle on pose la problématique et d'annoncer le plan qui va permettre d'y répondre. Ne pas oublier non plus la conclusion qui montre qu'on a bien compris la problématique et y apporter une courte réponse récapitulative.



- Notre ADN comporte des gènes (30 000 environ dans l'espèce humaine). Il s'agit d'une suite de nucléotides (parfois des centaines voire des milliers pour les gènes un peu longs). Ces nucléotides sont placés dans un ordre précis. Pour pouvoir être exploités il faut d'abord qu'ils soient transcrits en ARN, puis que ces ARN soient eux-mêmes traduits, c'est-à-dire qu'en lisant les suites de nucléotides (par groupes de trois, que l'on nomme codons, selon un code génétique universel) nos cellules vont assembler des acides aminés, eux-mêmes dans un ordre précis. La protéine ainsi formée va, en fonction de l'environnement cellulaire dans lequel elle se trouve (pH, température...) avoir une activité qui va participer à l'expression d'un caractère. Un gène peut exister sous plusieurs formes (différentes variantes), que l'on nomme allèles. Un gène précis, dans une espèce donnée, occupe toujours la même place sur un chromosome. Cet emplacement précis est ce que l'on appelle un locus.

Protéine : suite d'acides aminés (glycine, cystéine, etc.), placés dans un ordre précis (comme pourraient l'être les perles colorées d'un collier) et qui, par son activité (enzyme, hormone, récepteur membranaire, anticorps...), va participer à la mise en place d'un caractère.

- Cela peut, très schématiquement être représenté de cette façon :



Principe général de l'expression de l'information génétique



TOP CHRONO

C'est l'interro !

Exercice 2.1 (10 pts)



Soit la séquence d'ADN suivante, petite partie d'un gène beaucoup plus long. Vous considérerez que ce fragment d'ADN donné ci-dessous est celui qui sera transcrit.

...AATACGTCGGTTCGTTATGCGGG...

1. Reconstituer le brin d'ADN complémentaire à celui qui vous est donné
2. Transcrire ce morceau d'ADN pour obtenir l'ARN correspondant (règle de complémentarité des bases en se souvenant qu'il n'y a pas de base T dans l'ARN, mais la base U)
3. Traduire cet ARN pour obtenir le fragment de protéine qu'il peut engendrer (code génétique facile à trouver sur internet ou dans vos cours de Première).
4. Imaginons à présent un autre allèle de ce gène, dans lequel, suite à une mutation, la 7^e base azotée (T) a été remplacée par une base A (substitution). Refaites le même travail que précédemment (transcription et traduction). Quelle conséquence apparaît pour la protéine formée et quelle conséquence cela peut-il y avoir sur l'activité de la protéine et le phénotype géré par ce gène ?
5. Mêmes questions, mais en envisageant un autre allèle dans lequel la 12^e base (T) a été substituée par une base A.
6. Mêmes questions mais en envisageant un quatrième allèle, dans lequel (délétion) la 6^e base (G) a été perdue.

Exercice 2.2 (4 pts)



1. Cherchez, dans vos livres ou sur internet, sur quels chromosomes sont localisés les gènes suivants, des mutations sur certains de ces gènes forment des allèles responsables de maladies graves : hémophilie B (allèle normal : DMD), groupe sanguin ABO, groupe sanguin Rhésus, phénylcétonurie (allèle normal : PAH), myopathie de Duchenne, SRY, mucoviscidose (gène normal : CFTR), neurofibromatose (allèle normal : NF1). Vous présenterez vos résultats à l'aide d'un tableau complet (donc avec légendes, titre etc.).

Exercice 2.3 (8 pts)



Comment définiriez-vous un gène (de sa structure moléculaire jusqu'au phénotype qu'il gère) ?



Notre ADN peut, lors des périodes de divisions cellulaires, prendre un aspect très compacté. Il s'agit alors de bâtonnets nommés chromosomes, et qui peuvent être monochromatidiens formés d'une chromatide comportant une molécule d'ADN bicaténaire, ou bichromatidiens soit composés de deux chromatides bicaténaires et identiques. Les chromosomes peuvent être photographiés, classés (taille, position du centromère, etc.) et présentés sous forme d'un caryotype.

- **Caryotype** : ensemble, classé ou non, des chromosomes d'une cellule et caractéristique de l'espèce considérée. On peut y observer des chromosomes de forme et taille différentes, que l'on classe donc en n catégories. Dans chaque catégorie, selon l'espèce ou le type cellulaire considéré, chaque catégorie peut être représentée par un chromosome unique (haploïdie) ou par des paires d'homologues diploïdie), semblables, mais non génétiquement identiques. Peut permettre de détecter des anomalies chromosomiques.
- **Formule chromosomique** : formule donnant des indications sur le nombre de chromosomes (n le nombre de catégories) d'un individu ou d'une espèce, sur son sexe (chromosomes sexuels), sa ploïdie (n ou $2n$). Par exemple dans l'espèce humaine, chez un homme « normal » la formule est : $2n = 46, XY$: 46 chromosomes en tout, 23 paires dont une paire sexuelle avec deux chromosomes dissemblables X et Y), et chez une femme « normale », $2n = 46, XX$.

Pour l'exercice 1 : Les critères de réussite d'un dessin d'observation sont : centré, de taille convenable, légendé, avec des traits de légendes qui ne se croisent pas, soigné, ressemblant à l'original dans sa forme, ses proportions..., titré, avec un titre clair et qui indique bien ce que l'on a sous les yeux, et enfin dans la mesure du possible, il doit être accompagné d'un trait d'échelle ou, à défaut, d'un grossissement (et dans ce cas on tient compte de l'éventuelle réduction ou de l'agrandissement que l'on a fait sur le dessin par rapport au document original). Pour les calculs d'échelle, garder en tête la formule : Taille apparente (sur le document) = taille réelle X grossissement.



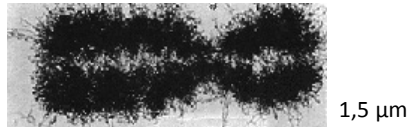
TOP CHRONO

C'est l'interro !

Exercice 3.1 (5 pts)



Voici la photographie (électronographie ici) d'un chromosome.



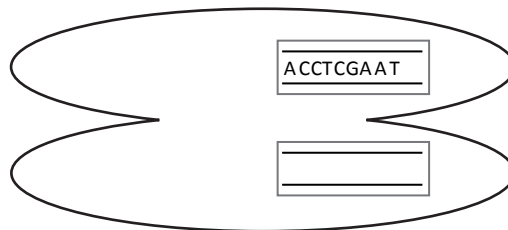
1. Faites de cette photo un dessin d'interprétation.
2. En utilisant le trait d'échelle donné en bas à droite de la photo, donnez la taille réelle de ce chromosome.

Dans un calcul, il ne suffit pas de donner un chiffre, il faut fournir les valeurs que l'on utilise dans le calcul en indiquant leur provenance, donner le calcul et enfin donner le résultat final, accompagné de l'unité adéquate.

Exercice 3.2 (5 pts)



Voici un chromosome représenté de manière schématisque, avec, dans le cadre, un zoom fait sur une petite partie de ce chromosome.



1. Rappelez la définition de ce qu'est un chromosome.
2. Ce chromosome est-il mono ou bichromatidien ?
3. Complétez de manière adéquate les cadres de ce schéma.

4

QU'EST-CE QU'UN CYCLE DE REPRODUCTION ?



- Nous nous souvenons que la reproduction conforme passe par deux étapes, la réplication et la mitose. Un parent y donne deux descendants identiques entre eux et au parent initial. En revanche, dans la reproduction sexuée, deux parents différents engendrent un descendant différent de ses parents. Ce descendant provenant de l'union de cellules reproductrices (ou gamètes) de ses deux parents, on pourrait imaginer que le nombre de chromosomes s'accroisse de génération en génération (par addition des chromosomes parentaux). Or, on constate qu'il n'en est rien et qu'au sein d'une espèce le nombre de chromosomes reste constant, grâce à l'alternance de deux phénomènes complémentaires et compensateurs : la méiose et la fécondation.
 - **Cycle de reproduction** : ensemble d'événements présentant une phase haploïde et une phase diploïde, assurés par une alternance méiose – fécondation et schématisant le passage d'une génération x à une génération $x+1$.

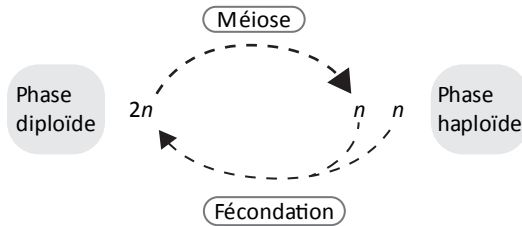


Schéma général d'un cycle de reproduction

- Selon l'importance relative de la phase haploïde ou de la phase diploïde, le cycle pourra être nommé différemment : exemple d'un cycle diplophasique (la majeure partie de la vie de l'individu se fait sous forme diploïde, la forme haploïde n'étant représentée que par les cellules reproductrices) : l'Homme. Exemple d'un cycle haplophasique (la majeure partie de la vie de l'individu se fait sous forme haploïde, la forme diploïde n'étant représentée que par une cellule œuf) : *Sordaria macrospora*.



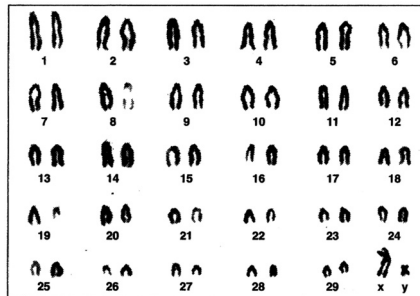
TOP CHRONO

C'est l'interro !

Exercice 4.1 (5 pts)

 15 min

À partir du caryotype ordonné suivant (*Bos taurus*, vache), indiquez la formule chromosomique de l'espèce considérée (vous considérerez que la détermination du sexe se fait comme dans l'espèce humaine). Justifiez votre réponse.



Exercice 4.2 (5 pts)

 20 min

À partir du texte suivant, reconstituez, grâce à un schéma, le cycle de reproduction de l'espèce considérée (conifère).

« Les arbres adultes forment des cônes mâles ou femelles. Les cônes mâles forment à leur tour, par méiose des cellules qui deviendront des microspores haploïdes (grains de pollen). Les cônes femelles forment de leur côté, dans leurs écailles, des oosphères, elles aussi obtenues par méiose. Les grains de pollen (par exemple emportés par le vent), vont venir féconder les oosphères et ainsi donner naissance à un zygote (« cellule-œuf »), qui se développe en plantule qui va grandir et donner un nouvel arbre ».

Lecture et analyse d'un texte en vue d'y puiser des informations pertinentes : attention tout peut avoir de l'importance, et il ne suffit pas de le lire en diagonale. Le titre, l'auteur, l'année, peuvent même avoir une importance. On prendra soin, dans le texte, de bien garder la question (ou la problématique) à résoudre, et l'on ne tirera du texte que ce qui permet vraiment de répondre de manière adéquate, sans risquer le hors sujet.

Pour la construction d'un schéma, comme pour un dessin, il y a des règles à respecter. Par définition le schéma n'a pas nécessairement à être ressemblant, mais de ce fait, il faut tout légender (flèches, formes) et si on utilise plusieurs flèches de significations différentes, il faut les représenter avec des couleurs ou des symboles différents, et bien légender chacun de ces types de flèches. Il ne faut pas oublier non plus le titre, ni le soin, bien sûr.