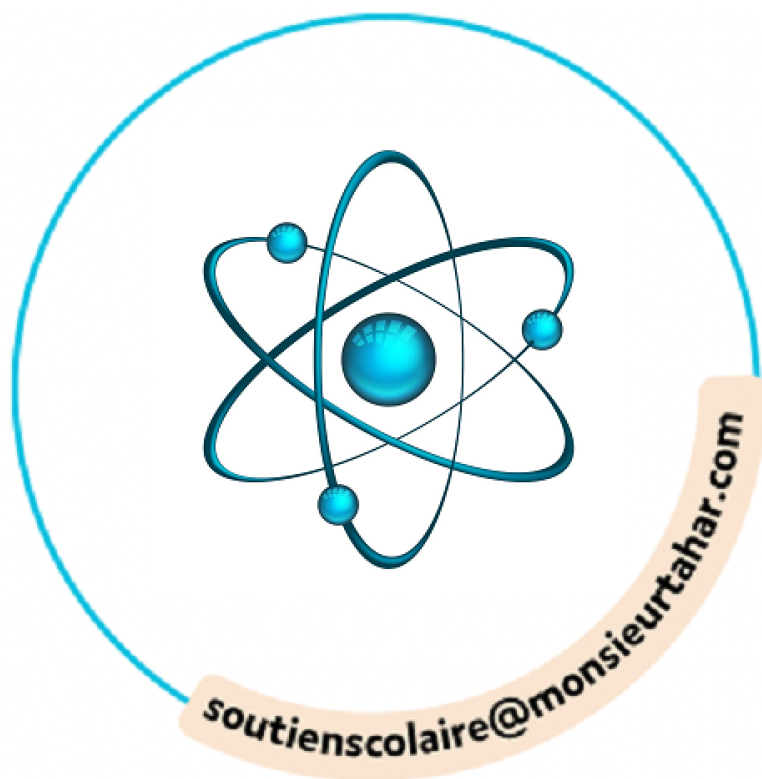
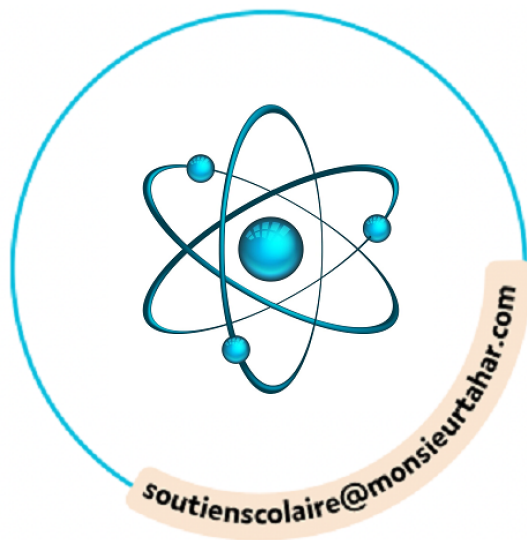


CORRECTION EXERCICES SERIE 1



CHAPITRE 2



Exercices Tester ses connaissances

QCU

1. Une modification de l'ADN : c. peut se produire durant la réplication. 2. Un allèle : b. est une version d'un gène. 3. Un agent mutagène : d. augmente la fréquence des mutations. 4. Une mutation touchant une cellule somatique : b. est transmise aux deux cellules filles lors de la mitose de la cellule mutée.

5 Définitions inversées

a. Modification de la séquence du matériel génétique : mutation. b. Une des versions possibles d'un même gène. Chaque version de ce gène détermine le même caractère héréditaire, mais sous deux formes différentes : allèle. c. Mécanismes permettant de

restaurer l'intégrité de l'ADN ayant subi un dommage : système de réparation. d. Mutation résultant de l'interaction de l'ADN avec un agent mutagène : mutation induite.

6 Phrases à construire

a. Une mutation spontanée peut être due à une erreur de réplication de l'ADN polymérase. b. Les seules mutations héréditaires sont celles se produisant dans les cellules germinales. c. Une mutation induite est provoquée par un agent mutagène comme les UV.

7 Affirmations à corriger

a. Les systèmes de réparation de l'ADN corrigent les erreurs spontanées de l'ADN polymérase. b. Les mutations augmentent la diversité génétique en augmentant le nombre d'allèles. c. Une modification de l'ADN qui est réparée de façon non conforme peut être transmise lors de la mitose et ainsi donner naissance à une mutation. d. Une population clonale de cellules est le résultat de la multiplication par reproduction conforme (mitose) de cette cellule.

8 Vrai/faux

a. Vrai : un gène contrôlant un caractère, une mutation modifiant un gène peut modifier le caractère contrôlé par ce gène, mais ce n'est pas systématique. De nombreuses mutations sont silencieuses et n'entraînent aucune modification de phénotype. b. Faux : une mutation apparaît souvent dans une cellule somatique. Seules les cellules qui dérivent par mitose de la cellule initialement mutée portent cette mutation. On peut ainsi avoir différentes populations clonales portant des mutations différentes. c. Faux : l'ADN polymérase commet spontanément des erreurs pouvant entraîner l'apparition de mutations. On parle de mutations spontanées. Ces mutations modifient la séquence de l'ADN et sont donc à l'origine de nouveaux allèles. d. Vrai : si la modification est conforme (les bases situées sur les deux brins de la molécule d'ADN sont complémentaires), elle n'est pas reconnue par les systèmes de réparation de l'ADN et est donc transmise à la descendance.

Exercices Développer ses compétences

10 VERS L'ÉCRIT - Les mutations expliquent-elles en partie le vieillissement ?

Le doc. 1 présente le mécanisme permettant de renouveler les cellules qui composent les organes tout au long de la vie. Les tissus sont régénérés à partir de cellules souches qui se divisent activement. À chaque division cellulaire, l'une des deux cellules filles entre en différenciation, l'autre se divisant à nouveau et ainsi de suite. Le doc. 2 donne un exemple précis, celui du renouvellement constant des cellules sanguines à partir de cellules souches hématopoïétiques (HSC).

On sait qu'à chaque division cellulaire des mutations peuvent apparaître spontanément. Ainsi l'ADN polymérase a un taux d'erreur d'un nucléotide mal apparié pour 10^{10} nucléotides incorporés après correction. Le génome humain étant composé de 3×10^{10} paires de nucléotides, il y a en moyenne trois nucléotides mal appariés par mitose et par cellule. Les cellules souches se divisant de nombreuses fois, on peut supposer que ces cellules sont plus particulièrement susceptibles de voir apparaître des mutations, comparées aux cellules qui se divisent moins. On sait également que les mutations sont transmises lors de la mitose, donc que le nombre de mutations trouvées dans une même cellule peut augmenter avec le temps.

De fait, le doc. 1 indique que les HSC accumulent en moyenne au moins dix mutations par an, et qu'à un âge avancé le nombre cumulé de mutations peut atteindre 700 à 800 par cellule.

Or, le doc. 1 précise que certaines mutations peuvent réduire

la production de cellules différenciées ou altérer leur fonction.

La conséquence de cette accumulation de mutations dans les cellules souches est donc une baisse en quantité et en qualité du renouvellement des cellules des tissus. On peut supposer que cette baisse qualitative et quantitative au niveau cellulaire peut finir par impacter négativement le fonctionnement des tissus, des organes, et globalement de l'organisme entier, entraînant une baisse des performances.

11 Le polymorphisme du CMH

Le complexe majeur d'histocompatibilité (CMH) est un système de marqueur cellulaire. Il rappelle en cela le système ABO déjà vu pour les globules rouges. Mais contrairement au système ABO qui ne comprend que trois marqueurs différents, il s'agit de marqueurs spécifiques à chaque personne. Cela implique qu'il existe un très grand nombre de CMH différents, largement supérieur au nombre d'êtres humains.

La variabilité des CMH est le résultat de trois facteurs :

- les CMH sont composés de deux chaînes différentes permettant une combinaison ;
- plusieurs gènes codent pour la même sous-unité ;
- il existe de nombreux allèles pour chaque gène (jusqu'à 439).

Or, on sait que la diversité allélique est le produit de mutations modifiant la séquence nucléotidique d'allèles pré-existants. Comme les gènes du CMH présentent une très grande diversité allélique, il y a donc dû y avoir de très nombreux événements de mutations pour aboutir à l'existence de ces nombreux allèles.

12 La génétique des chiens de course

a. Les conséquences phénotypiques des différents génotypes pour le gène de la myostatine diffèrent selon que le chien soit homozygote ou hétérozygote.

Pour les chiens homozygotes sauvages et hétérozygotes, le phénotype est similaire : morphologiquement, la musculature apparaît fine et élancée, et les mesures morphométriques ne sont pas statistiquement différentes.

En revanche, les chiens homozygotes mutés apparaissent morphologiquement beaucoup plus massifs, avec des paramètres morphométriques modifiés (rapport masse/taille au garrot, tour de cou et tour de poitrine plus élevés).

b. On observe une corrélation entre la présence de l'allèle muté et la performance des lévriers. Les homozygotes sauvages sont majoritairement de grade C ou D (42 sur 72), alors que les hétérozygotes sont majoritairement de grade A ou B (11 sur 12). Pour les homozygotes mutés, le résultat n'est pas exploitable, car il n'y a qu'un seul lévrier analysé, l'échantillon est donc trop petit pour pouvoir faire des statistiques. On peut cependant noter que le seul homozygote muté analysé est de grade A, ce qui est cohérent par rapport à l'idée d'une amélioration de la performance en présence de l'allèle muté.

c. On peut supposer que la présence simultanée d'un allèle sauvage et d'un allèle muté entraîne une diminution de la quantité de myostatine fonctionnelle produite comparée à un lévrier homozygote sauvage possédant deux exemplaires de l'allèle sauvage. La myostatine limitant le développement musculaire, une diminution de sa quantité doit se traduire par un développement des muscles plus important, ce qui explique les meilleures performances à la course des hétérozygotes.

13 VERS L'ORAL – Des cancers héréditaires

On sait qu'un cancer survient suite à une accumulation de mutations dans une même cellule. Une telle accumulation de mutation n'est pas héréditaire.

On sait également qu'il existe des systèmes de réparation de l'ADN qui éliminent les altérations de l'ADN, limitant le taux de mutation, sans totalement les empêcher, car ces systèmes commettent parfois des erreurs.

On sait enfin qu'un dysfonctionnement d'un système de réparation de l'ADN entraîne une augmentation du taux de mutation. On donne l'arbre généalogique d'une famille porteuse d'une mutation sur le gène *brca1* qui participe à un système de répara-

tion de l'ADN. Plusieurs membres de cette famille appartenant à quatre générations successives ont été atteints d'un cancer qui semble donc héréditaire dans cette famille.

Comme on sait que les mutations à l'origine d'un cancer ne sont pas transmises à la descendance, on peut expliquer cette forme familiale de cancer par la transmission de l'allèle muté du gène *brca1* qui, lui, est héréditaire. La présence de cet allèle muté doit diminuer l'efficacité du système de réparation de l'ADN, entraînant une accumulation de mutations dans les cellules, ce qui augmente le risque de développer une cellule cancéreuse. Tous les cancers qui se sont développés dans cette famille doivent donc être le fruit de mutations à chaque fois différentes. Cela explique pourquoi la présence de l'allèle muté de ce gène augmente de 87 % le risque de développer un cancer. Dans cette forme de cancer familial, ce n'est donc pas le cancer lui-même qui est transmis de génération en génération, mais le risque accru d'en développer un.

Exercices



Tâche complexe

La présence de nombreuses copies de gènes de résistance aux prédateurs permettant d'augmenter l'expression de ces gènes, on peut envisager que les arbres sont plus résistants aux prédateurs que les plantes herbacées (doc. 1). Ceci peut expliquer au moins en partie leur longévité importante, ce qui laisse le temps d'accumuler de nombreuses mutations somatiques.

La croissance des arbres est réalisée par multiplication des cellules méristématiques situées dans les bourgeons (doc. 2). Lorsqu'une mutation survient dans l'une des cellules méristématiques, toutes les cellules issues de cette cellule initialement mutée seront porteuses de la mutation (activité 3). En revanche, les cellules issues de la division d'autres cellules méristématiques ne seront pas porteuses de cette mutation (activité 3). On a donc, dans un arbre, une mosaïque de cellules porteuses de différentes mutations en fonction des cellules méristématiques dont elles dérivent (doc. 5).

Les organes reproducteurs des plantes (les fleurs) dérivent de la transformation des méristèmes végétatifs en méristèmes floraux (doc. 4). Une cellule méristématique somatique peut donc devenir une cellule germinale et donner naissance aux cellules reproductrices situées dans les étamines et les carpelles (doc. 3). Si une mutation somatique est apparue dans cette cellule méristématique, cette mutation peut se retrouver dans une cellule reproductrice.

Les graines sont issues de la fécondation des cellules reproductrices mâle et femelle (doc. 3). Si l'une de ces cellules reproductrices est porteuse d'une mutation, celle-ci est retrouvée dans la graine et devient donc héréditaire.

Les glands sont les graines des chênes (doc. 6). Chaque gland peut donc porter des mutations qui sont apparues dans les cellules méristématiques à l'origine des cellules reproductrices ayant formé ce gland. Chaque rameau, y compris les fleurs qu'il porte, étant le produit du fonctionnement de méristèmes différents, les glands portés par les différents rameaux peuvent avoir des mutations différentes (doc. 6).

Il s'agit donc d'un cas particulier dans lequel une mutation somatique peut devenir héréditaire si la cellule méristématique dans laquelle s'est produite la mutation est à l'origine des cellules reproductrices de l'arbre à l'issue de la transformation du méristème végétatif en méristème floral, cellules reproductrices elles-mêmes à l'origine des graines de l'arbre.