

Doc.1

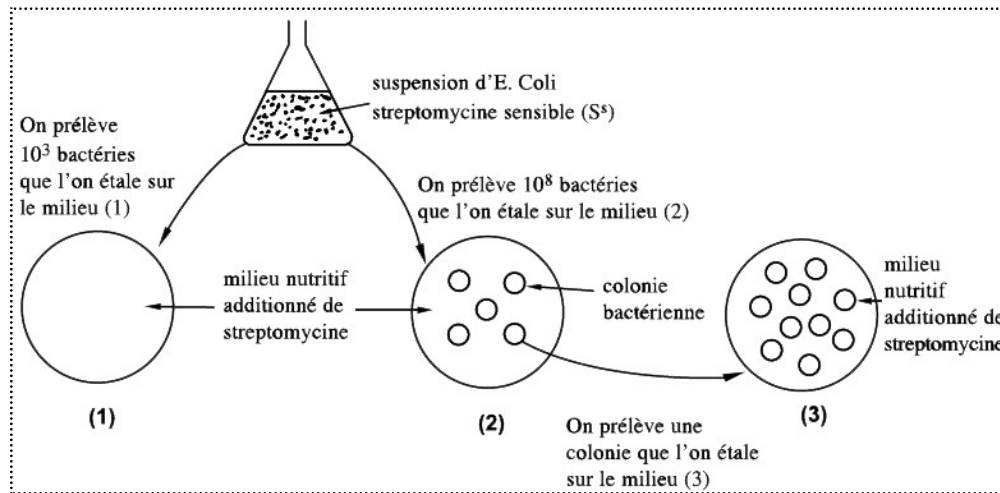
Quelques caractères héréditaires:

1. la couleur des fleurs d'hibiscus
2. la présence ou l'absence de la capsule bactérienne
3. la couleur du pelage chez la souris
4. la couleur des yeux chez l'Homme

Doc.3

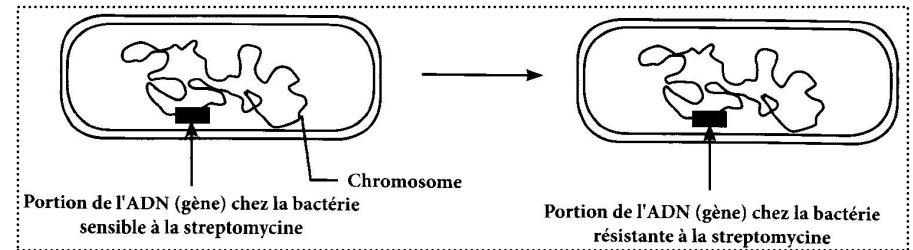
ADN avant la mutation **Type de mutation** **ADN après la mutation**

Dans le cadre de l'étude du phénomène de la mutation, on a réalisé des expériences en partant d'une souche sauvage de bactérie *Escherichia coli* sensible à un antibiotique, la streptomycine (Strep S). on prélève 2 volumes l'un contenant 10^3 bactéries que l'on étale sur le milieu nutritif 1 et l'autre contenant 10^8 bactéries que l'on étale sur le milieu 2. Les deux milieux contiennent de la streptomycine. ensuite on repique une des colonies su milieu 2 sur un milieu nutritif (3) contenant de la streptomycine, celle-ci engendre de nouvelles colonies (voir figure).

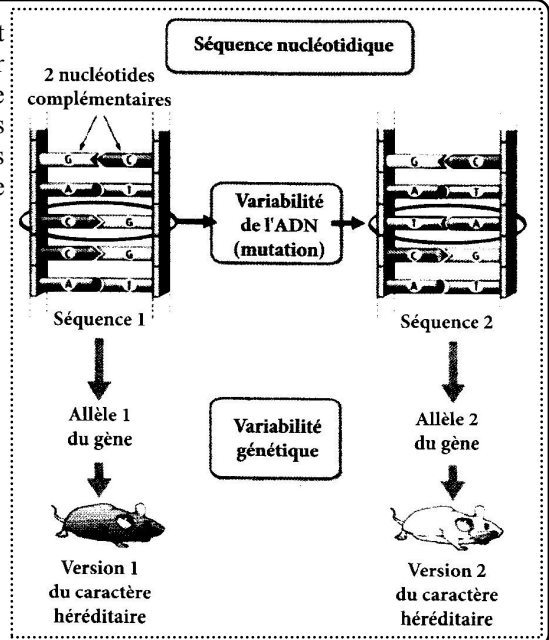


1. Nommez le caractère héréditaire considéré dans cet exemple et précisez les phénotypes de ce caractère.
2. Pourquoi certaines bactéries sont arrivées à se développer sur le milieu 2
3. Comment expliquer cette modification du caractère
4. proposez une définition du phénomène mis en évidence tout en dégagant ses caractéristiques

Doc.4 Le caractère de sensibilité ou de résistance à la streptomycine est gouverné par un morceau d'ADN appelé **gène**. Ce gène existe sous deux formes appelées **allèles**: allèle sauvage qui gouverne la sensibilité à la streptomycine et qui existe chez les bactéries strep S et l'allèle muté responsable de la résistance à la streptomycine et qui existe chez les bactéries strep R



Doc.5 Deux portions d'ADN occupant la même position peuvent gouverner deux phénotypes différents. Un gène gouvernant un caractère héréditaires peut exister sous formes de versions différentes « les allèles » à l'origine de phénotypes différents.



Doc.6 En 1904, James Herrick, médecin à Chicago, examine un étudiant âgé de 20 ans, hospitalisé pour toux et fièvre. Le sujet est faible, souffre de vertiges et de maux de tête. Depuis un an, il ressent des palpitations et un essoufflement comme certains membres de sa famille. L'examen du sang montre que le malade est très anémique (il a un taux anormalement bas de globules rouges), le nombre de ses hématies n'atteignant que la moitié de la valeur normale. L'observation d'un frottis sanguin de ce patient a permis la prise de la photo représentée par le

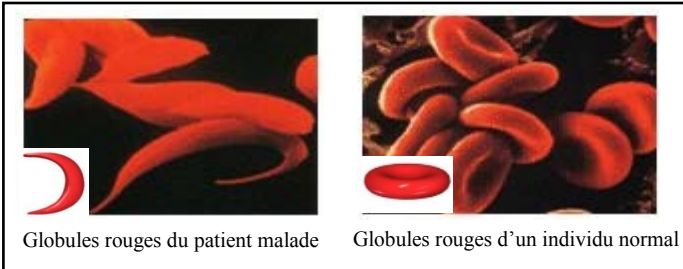
document 1

1. comparez les globules rouges chez le malade avec ceux de l'individu sain.

2. que représente la forme des globules rouges sachant qu'elle se transmet de génération en génération.

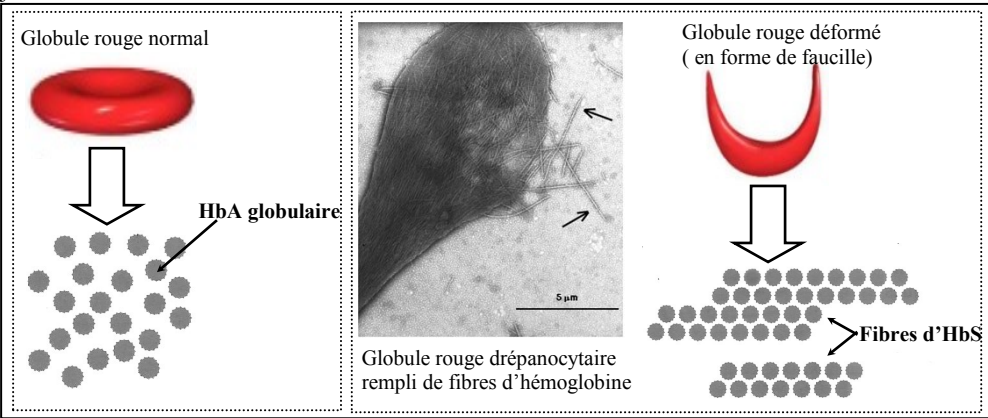
3. sachant que les globules rouges en forme de faucille se bloquent dans les capillaires sanguins. Déduez la conséquence du modification de la forme des globules rouges.

On trouve dans les hématies une protéine appelée hémoglobine capable de fixer le dioxygène. La solubilité de l'hémoglobine des malades drépanocytaires (HbS) est beaucoup plus faible que celle de l'hémoglobine normale (HbA), Plusieurs molécules anormales peuvent s'agglutiner formant des agrégats fibreux. Le document 2 représente les formes d'hémoglobine chez les sujets malades et sains.



Globules rouges du patient malade

Globules rouges d'un individu normal



4. comparez les protéines HbA et HbS puis déduisez la cause de la déformation des globules rouges chez les individus atteints de drépanocytose

L'hémoglobine des globules rouges est une molécule constituée de différents éléments, dont les globines (protéines). Il y a 4 molécules de globine (2 molécules de globine alpha identiques, 2 molécules de globine bêta identiques). Le document 3 représente les premiers acides aminés des séquences de la chaîne β de l'hémoglobine d'un individu normal (HbA) et la chaîne β de l'hémoglobine d'un individu atteint de drépanocytose (HbS)

5. comparez les séquences peptidiques et déduisez la relation protéine-caractère

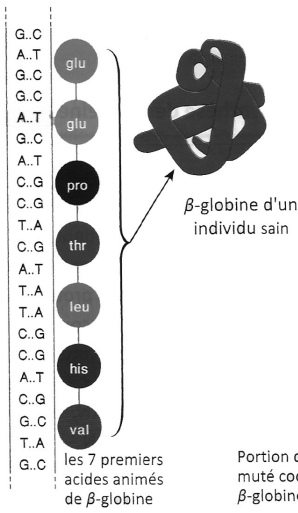
chaîne β de l'hémoglobine HbA : (individu normal)	Val	His	Leu	Thr	Pro	Glu	Glu	Lys	Ser
	1	2	3	4	5	6	7	8	9
chaîne β de l'hémoglobine HbS : (individu atteint de drépanocytose)	Val	His	Leu	Thr	Pro	Val	Glu	Lys	Ser
	1	2	3	4	5	6	7	8	9

Tous les autres acides aminés sont identiques.

Doc.7 La figure ci-contre présente les séquences d'ADN du gène de la β-globine et les séquences d'acides aminés de la β-globine produite, chez un individu sain et chez un individu drépanocytaire

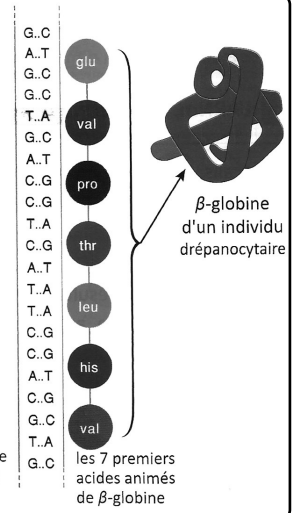
1. Comparez les séquences d'ADN chez ces deux individus et précisez l'origine génétique de la drépanocytose
2. A partir de l'exploitation de ce document, justifiez la relation gène-protéine

Portion du gène "normal" codant la β-globine



β-globine d'un individu sain

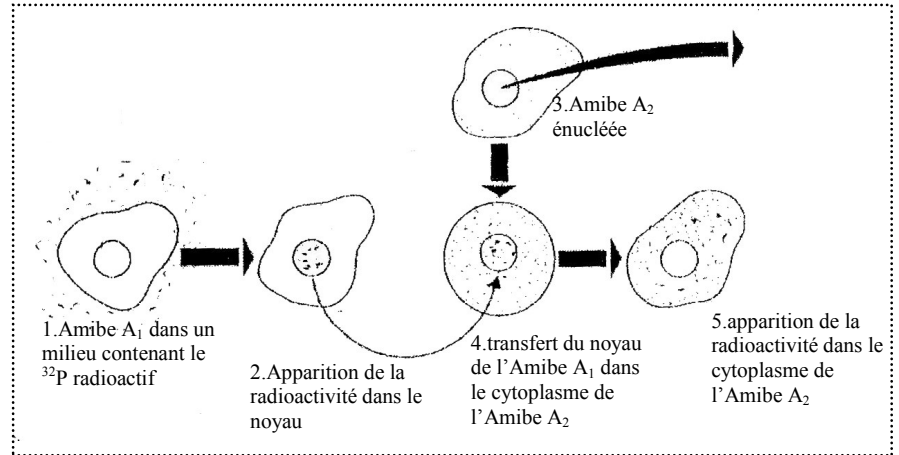
Portion du gène muté codant la β-globine



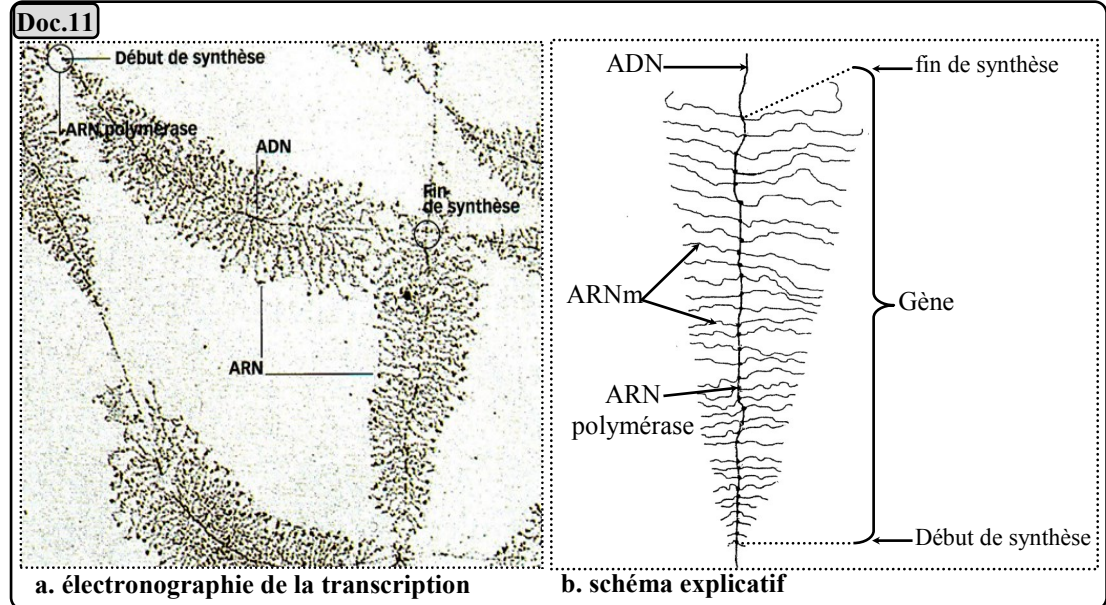
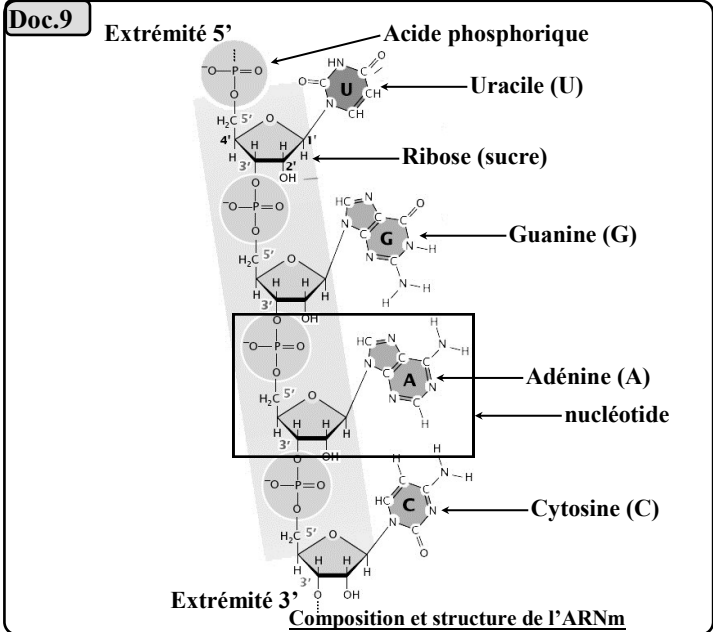
β-globine d'un individu drépanocytaire

Doc.8 Expérience de Goldstein et Paul (1955)

1. Afin de mettre en évidence quelques mécanismes de l'expression d'information génétique, ces deux chercheurs ont réalisés les expériences suivantes sur l'amibe (être vivant unicellulaire eucaryote)

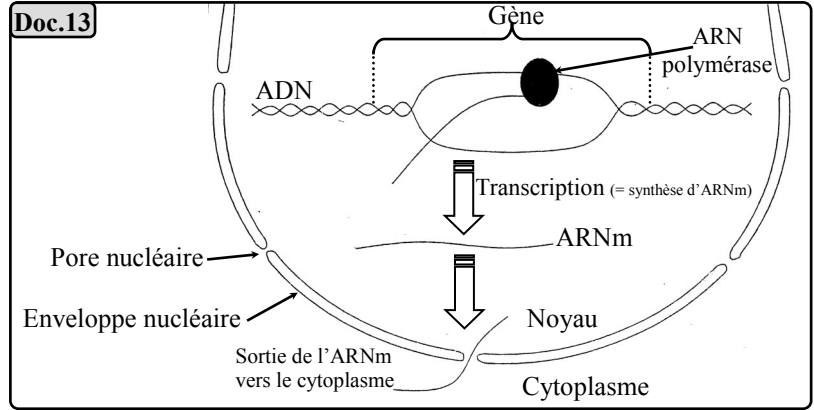
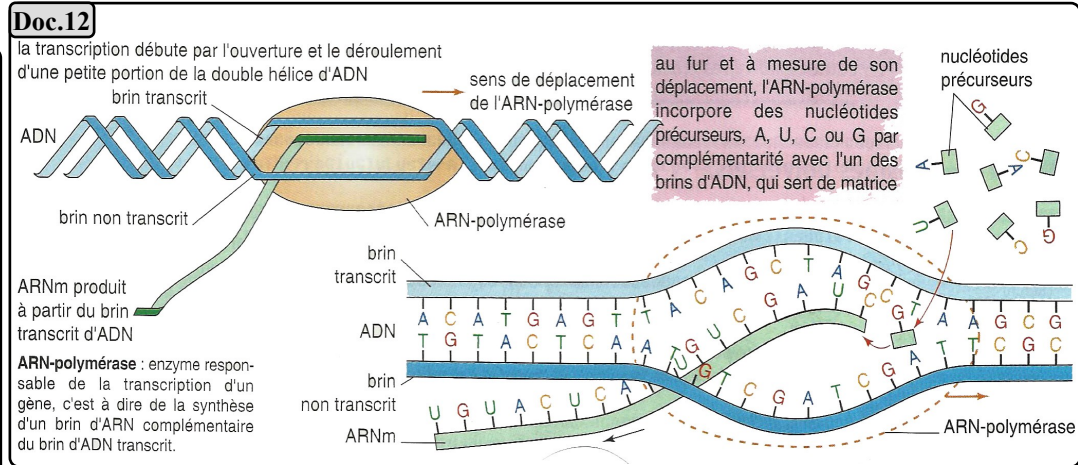


2. Pour mettre en évidence la molécule responsable du transfert de la radioactivité du noyau vers le cytoplasme, l'expérience précédente a été réalisée une deuxième en traitant l'amibe A2 avec une enzyme ARNase (enzyme qui dégrade l'ARN), et on a observé l'absence de la radioactivité dans le cytoplasme de cette amibe.

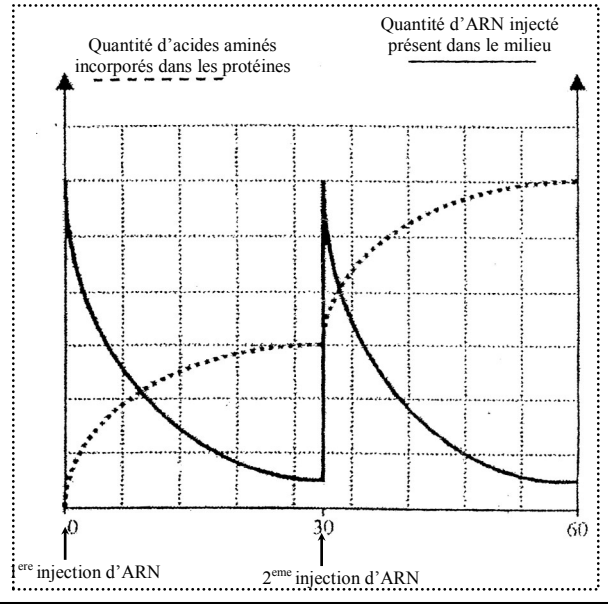


Doc.10

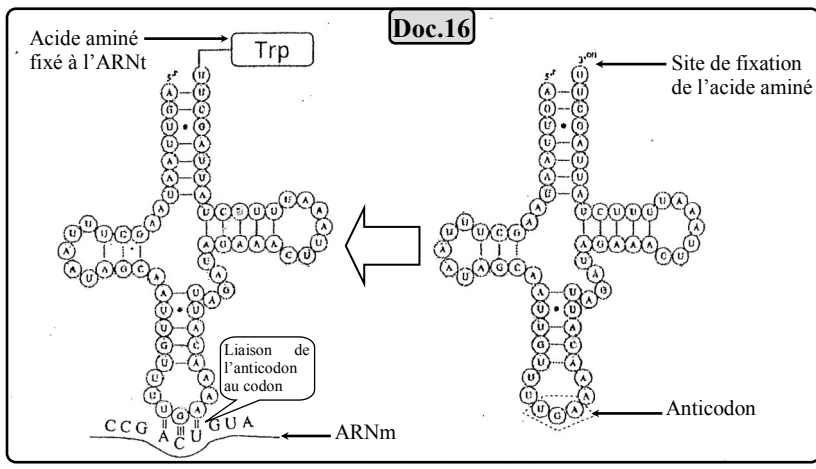
	ARNm	ADN
Sucre	1.	2.
Bases azotées		
Structure	3.	4.
Localisation		



Doc.14 À partir de bactéries (E.coli), on prépare un extrait dépourvu d'ADN et d'ARNm mais contenant tous les autres constituants cytoplasmiques. A cet extrait, on ajoute, in vitro, des acides aminés et des ARNm solubles que des techniques appropriées permettent d'isoler à partir du cytoplasme cellulaire. On suit alors en fonction du temps, le devenir des ARNm injectés d'une part, l'incorporation des acides aminés dans des protéines d'autre part.



Doc.15



Doc.17 Nirenberg et Matthaei (1961) réalisent la synthèse d'ARNm dits monotones car constitués d'un seul type de nucléotides. Le 1er ARNm synthétique qu'ils utilisent n'est formé que d'une succession de nucléotides U: appelé poly-U. ils placent ces ARNm dans un milieu contenant un extrait bactérien d'E.Coli sans ADN ni ARNm avec enzymes et ribosomes à 37°C en présence de Mg^{2+} et de l'énergie ainsi que les 20 types d'acides aminés connus. Ils recueillent dans le milieu des peptides constitués uniquement de phénylalanine.

Doc.17

addition à chaque échantillon

- d'un poly U (polyuracile) de synthèse
- d'un acide aminé différent marqué au ^{14}C

poly U + *PHE (phénylalanine)	poly U + *ALA (alanine)	poly U + *VAL (valine)
test tube	test tube	test tube

constitutions de 20 échantillons différents

Escherichia coli

système acellulaire pré-incubé (37°C, pas ADN, pas ARNm mais enzymes et ribosomes présents)

incubation en présence de Mg^{2+} et énergie (ATP, GTP) + précipitation des protéines + mesure de la radioactivité des précipités

seul le précipité provenant de l'échantillon à PHE est radioactif

autres précipités froids (non radioactifs)

poly U correspond à PHE

		U		C		A		G		
U	UUU	Phénylalanine (Phe)	UCU	Sérine (Ser)	UAU	Tyrosine (Tyr)	UGU	Cystéine (Cys)	U	
	UUC		UCC		UAC		UGC		C	
	UUA	Leucine (Leu)	UCA	non-sens STOP	UAA		UGA	non-sens STOP	A	
	UUG		UCG		UAG		UGG	Tryptophane (Trp)	G	
C	CUU	Leucine (Leu)	CCU	Proline (Pro)	CAU	Histidine (His)	CGU	Arginine (Arg)	U	
	CUC		CCC		CAC		CGC			C
	CUA		CCA		CAA	Glutamine (Gln)	CGA			A
	CUG		CCG		CAG		CGG			G
A	AUU	Isoleucine (Ile)	ACU	Thréonine (Thr)	AAU	Asparagine (Asn)	AGU	Sérine (Ser)	U	
	AUC		ACC		AAC		AGC		C	
	AUA		ACA		AAA	Lysine (Lys)	AGA	Arginine (Arg)	A	
	AUG		Méthionine (Met)		ACG	AAG		AGG		G
G	GUU	Valine (Val)	GCU	Alanine (Ala)	GAU	Acide aspartique (Asp)	GGU	Glycine (Gly)	U	
	GUC		GCC		GAC		GGC			C
	GUA		GCA		GAA	Acide glutamique (Glu)	GGA			A
	GUG		GCG		GAG		GGG			G

Doc.19

► Phase d'initiation:

C'est le début de la traduction :

- Une petite sous unité ribosomale prend place sur l'ARNm au niveau du codon d'initiation (AUG).
- Il y a lecture de ce codon par le ribosome ce qui entraîne l'appel d'un ARNt à anticodon complémentaire, et porteur d'un acide aminé : **la méthionine**.
- Cet ARNt se fixe sur le site P du ribosome.
- La grande sous unité ribosomale s'associe à la petite sous unité au niveau de l'ARNm.

► Phase d'élongation:

- La lecture du 2^{ème} codon de l'ARNm fait venir un 2^{ème} ARNt à anticodon complémentaire et porteur d'un 2^{ème} acide aminé bien déterminé par le code génétique.
- Fixation de cet ARNt sur le site A.
- Une liaison peptidique s'établit entre le 1^{er} et le 2^{ème} acide aminé.
- Le 1^{er} ARNt est libéré dans le cytoplasme.
- Le ribosome se déplace alors sur l'ARNm au niveau d'un 3^{ème} codon.
- La lecture de l'ARNm recommence : il y a appel d'un 3^{ème} ARNt et mise en place d'un 3^{ème} acide aminé. Le polypeptide à 3 acides aminés ainsi formé peut continuer à s'allonger par la mise en place d'autres acides aminés grâce à la répétition des mêmes événements

► Phase de terminaison :

C'est la fin de la traduction qui se produit lorsque le ribosome passe par un codon stop.

Doc.18

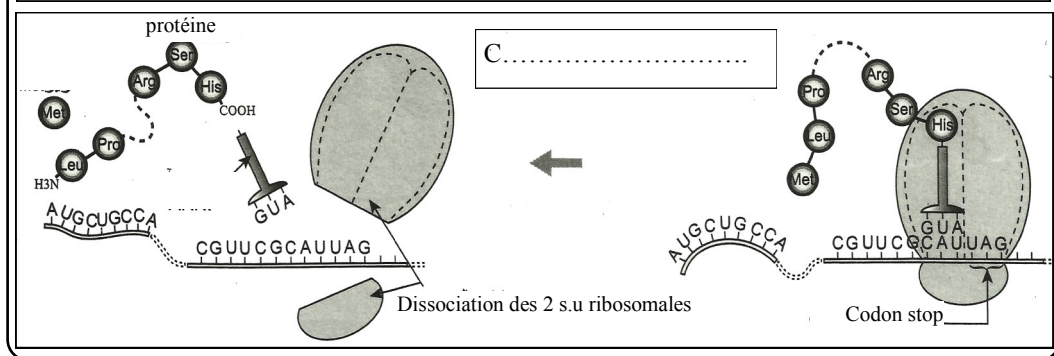
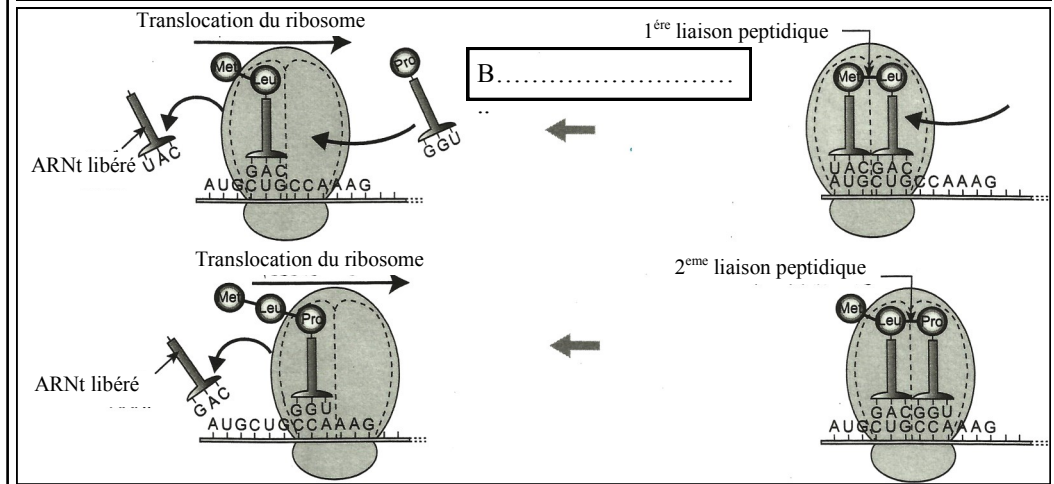
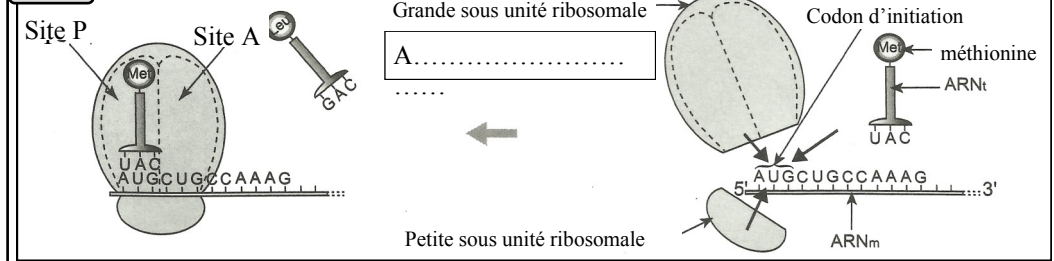


Schéma récapitulatif de l'expression d'un gène (transcription puis traduction) dans une cellule eucaryote

