

Introduction:

I – Notion de caractère, gène, allèle et de mutation:

① Relation entre information génétique et caractère:

a) Notion de caractère :

b) Transformation bactérienne chez *Escherichia coli*: (Voir document 1)

Document 1: la transformation bactérienne chez *Escherichia coli*:

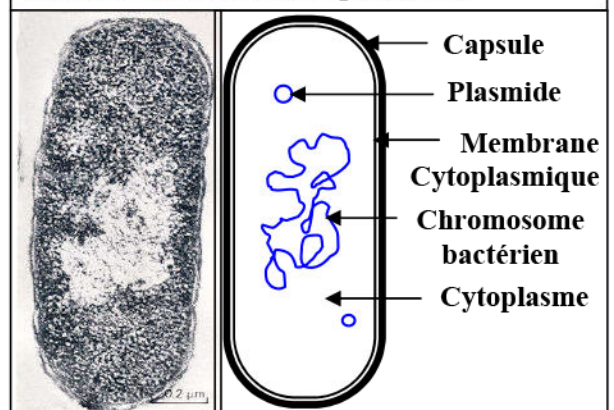
Escherichia coli, également appelée colibacille et abrégée en *E. coli* est une bactérie intestinale des Mammifères, très commune chez l'être humain (Figure 1).

★ Expérience 1:

La souche sauvage d'*Escherichia coli* est capable de se développer par fission binaire sur un milieu minimum (Mm) contenant du sucre et des sels minéraux, et forme une colonie bactérienne sous forme de clones isolés visibles à l'œil nu, sous forme de taches. Ainsi à partir de cette colonie on fait des repiquages dans différents milieux, avec un tissu stérile qu'on applique à la surface de la boîte mère, et on le dépose ensuite à la surface d'une boîte vierge.

Les étapes et les résultats de cette expérience sont présentés par la figure 2.

Figure 1: Electronographie de *E. coli* avec un schéma d'interprétation.



- 1) Que peut-on conclure à partir de l'exploitation des données de ce document, sachant que le repiquage à partir de la boîte de pétrie 4, dans un milieu minimal avec streptomycine, il apparaît une très grande colonie bactérienne Strep R.

3)

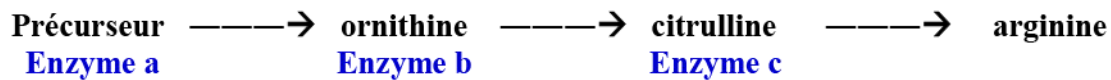
② **Relation gène-protéine / protéine- caractère:**

a) Expérience de Beadle et Tatum : (Voir document 2)

Document 2: Expérience de Beadle et Tatum:

Neurospora est un champignon microscopique haploïde qui synthétise ses acides aminés. Il est facilement cultivable sur un milieu artificiel qui ne contient que du sucre et des sels minéraux. Cependant, il existe des mutants (obtenus après irradiation aux rayons X) qui ne peuvent pas se développer sur un tel milieu, c'est le cas des mutants arg^- qui peuvent se développer si on ajoute de l'arginine dans le milieu. (L'arginine est un acide aminé qui est utilisé pour la synthèse des protéines).

La voie métabolique de la synthèse de l'arginine par Neurospora nécessite la présence de différentes enzymes :



Il existe de nombreux mutants arg^- , ils peuvent tous être cultivés en présence d'arginine. Dans certains cas, cet acide aminé peut être remplacé par d'autres substances : l'ornithine, la citrulline.

Dans le tableau ci-dessous, MM indique un milieu minimum ne contenant ni arginine, ni citrulline, ni ornithine. Un + indique que la souche de Neurospora se développe normalement, un - qu'elle ne se développe pas:

Souche	MM (milieu minimum)	MM + Ornithine	MM + Citrulline	MM + Arginine
1	+	+	+	+
2	-	-	-	+
3	-	-	+	+
4	-	+	+	+

- 1) Indiquer le phénotype de chaque souche: [arg^+] ou [arg^-].
- 2) Après avoir indiqué les enzymes fonctionnelles et les enzymes non fonctionnelles pour chaque souche, indiquer leur génotype.
- 3) Exploitez ces résultats pour mettre en évidence la relation gène-protéine.

1)

2)

3)

b) L'anémie falciforme ou drépanocytose: (Voir document 3)

Document 3: L'anémie falciforme ou drépanocytose:

L'anémie falciforme est une maladie héréditaire qui est fortement répandue en Afrique et au moyen orient. Elle est caractérisée par des hématies (globules rouges) qui ont une forme de faucille ou d'un croissant (Figure 1).

Les hématies sont riches en hémoglobine qui est une protéine formée par la liaison de quatre chaînes de polypeptides: deux chaînes α de 141 acides aminées et deux chaînes β de 14 acides aminées.

Les globules rouges saines sont capables de se déplacer dans tous les vaisseaux sanguins grâce à leur souplesse due à la présence de l'hémoglobine A (HbA) (Figure 2).

Les globules rouges anormaux présentent une hémoglobine S (HbS), moins soluble, se précipite sous forme d'aiguilles, d'où la déformation des hématies qui perdent leur souplesse et provoquent l'obturation des capillaires sanguins fins (Figure 3).

Figure 1 : observation microscopique des hématies chez une personne malade

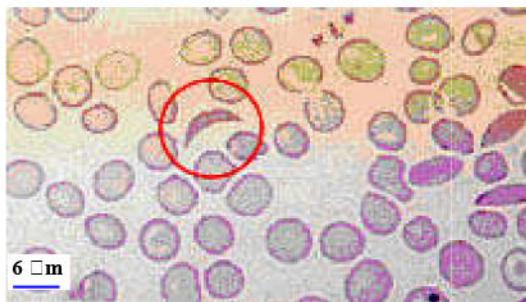


Figure 2

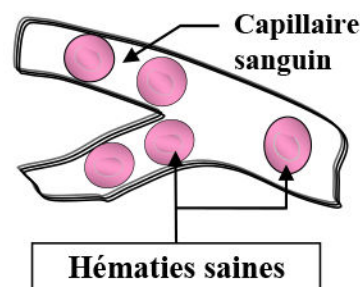
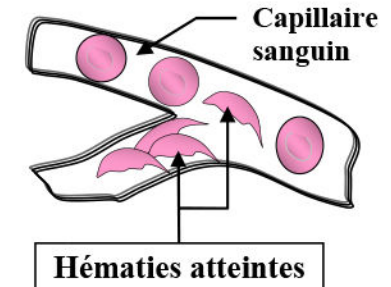


Figure 3



La figure 4 présente la séquence de nucléotides et d'acides aminés pour HbA et HbS.

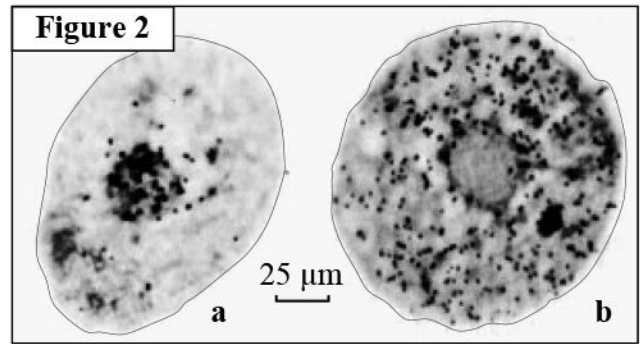
- 1) Comparer les séquences des acides aminés et les séquences nucléotidiques d'ADN, chez les personnes normales, et les personnes atteintes par l'anémie falciforme.
- 2) En exploitant les données de ce document, expliquez l'origine de l'anémie falciforme.
- 3) Déduisez la relation gène-protéine / protéine-caractère

Figure 4

<p>Début de la chaîne β</p> <p>Chaîne β</p>	<p>GTGCACCTTACTCCAGAGGAG</p> <p>CACGTGGAAATGAGGTCTCCTC</p>	<p>Portion de l'allèle responsable de l'hémoglobine HbA</p> <p>Portion de la séquence des acides aminées de l'hémoglobine HbA</p>
	<p>val his leu thr pro glu glu</p> <p>1 2 3 4 5 6 7</p>	
	<p>GTGCACCTTACTCCAGTGGAG</p> <p>CACGTGGAAATGAGGTCACCTC</p>	<p>Portion de l'allèle responsable de l'hémoglobine HbS</p> <p>Portion de la séquence des acides aminées de l'hémoglobine HbS</p>
	<p>val his leu thr pro val glu</p> <p>1 2 3 4 5 6 7</p>	

Document 4 (Suite): Mise en évidence du lieu de synthèse des protéines.

⇒ Des cellules animales sont cultivées sur un milieu contenant un acide aminé marqué (l'uracile radioactif). L'uracile diffuse à travers la membrane cytoplasmique, le cytoplasme et le noyau deviennent radioactifs. Le noyau radioactif est greffé dans un cytoplasme d'amibe sans noyau, quelques minutes avant la mise en culture sur un milieu neutre. On réalise ensuite une autoradiographie de la préparation, après 5 min (figure 2, a), et après 15 min (figure 2, b).



À partir de l'exploitation de ces données expérimentales :

- 1) Identifiez la localisation de l'ARN dans la cellule.
- 2) Formuler une hypothèse à propos du rôle de l'ARN dans la synthèse des protéines.

b) Exploitation des résultats:

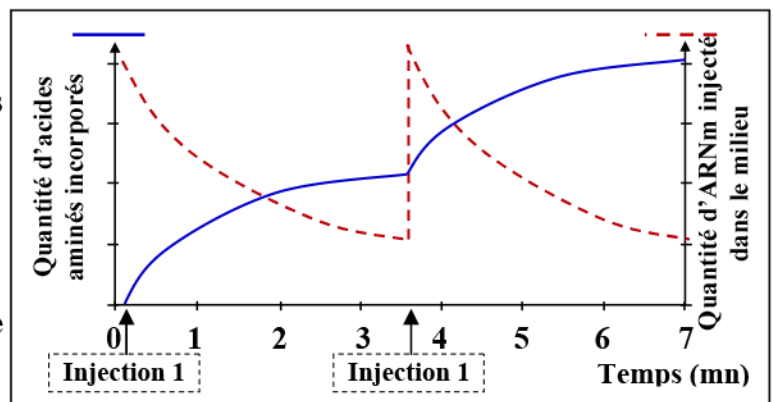
- 1)
- 2)

c) Expérience pour confirmer l'hypothèse précédente: (Voir document 5)

Document 5: Synthèse des protéines in vitro.

Un système de synthèse de protéines peut être réalisé in vitro à partir d'extrait bactériens. Le milieu utilisé contient tout les éléments cytoplasmiques bactériens, des acides aminés, mais pas d'ADN. On étudie la quantité d'acides aminés incorporés dans des protéines au cours du temps, après ajout d'ARNm dans le milieu.

Le graphe ci-contre présente les résultats de cette expérience.



Que peut-on déduire de l'analyse de ces résultats ?

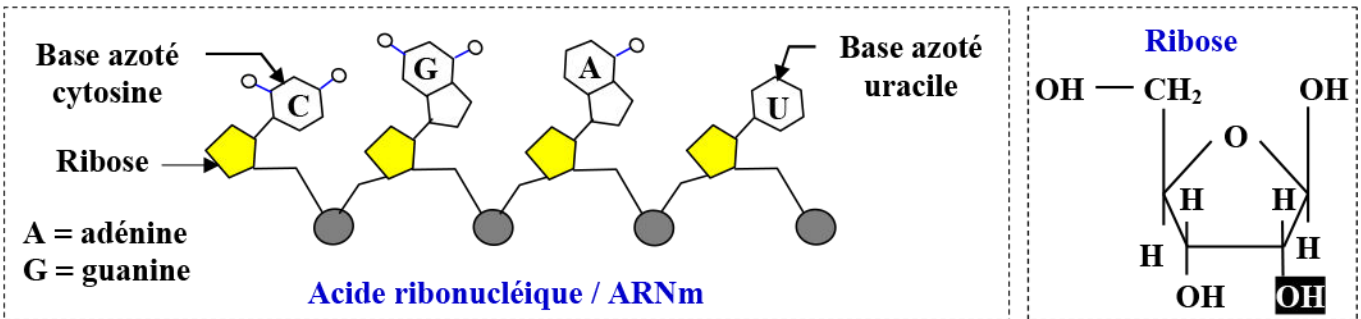
② Structure de la molécule d'ARN: (Voir document 6)

Document 6: Structure de la molécule d'ARN.

Le schéma suivant présente la séquence de nucléotides de la partie du gène responsable de la synthèse de l'hémoglobine HbA (Normale) et la molécule d'ARNm correspondante.

<p style="text-align: center; border: 1px solid black; padding: 2px;">GUGCACCUUACUCCAGAGGAG</p> <p style="text-align: center; border: 1px dashed black; padding: 2px;">U = Uracile = base azoté</p> <p style="text-align: center; color: blue;">Portion de l'ARNm responsable de la synthèse de HbA</p>	<p style="text-align: center; border: 1px solid black; padding: 2px;">GTGCACCTTACTCCAGAGGAG</p> <p style="text-align: center; border: 1px solid black; padding: 2px;">CACGTGGAATGAGGGTCTCCTC</p> <p style="text-align: center; color: blue;">Portion du gène responsable de la synthèse de HbA</p>
---	--

Le schéma ci-dessous, présente la structure de la molécule d'ADN :



En exploitant les données de ce document déduire la structure de l'ARN.

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

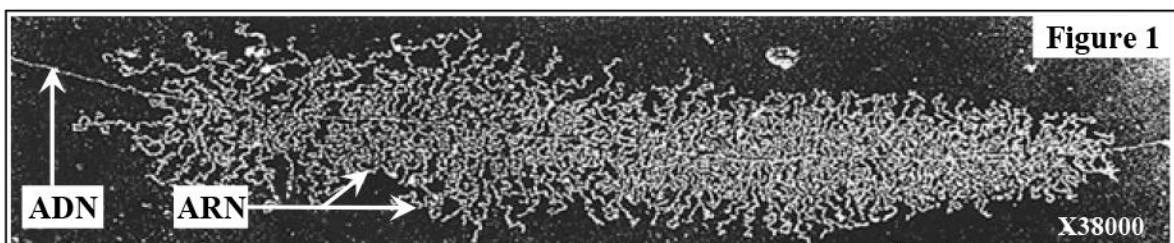
③ Les étapes de l'expression de l'information génétique:

a) La transcription: synthèse de l'ARN (Voir document 7)

Document 7: La transcription de l'ARN.

Les molécules d'ARN sont synthétisées dans le noyau et migrent ensuite dans le cytoplasme en traversant la membrane nucléaire. Ces molécules permettent l'expression du message génétique porté par l'ADN. C'est pour ça qu'on parle d'ARN messenger ou ARNm.

La figure 1 présente une observation au microscope électronique montrant la relation entre l'ADN et l'ARNm.



Document 7: La traduction (Synthèse des protéines).

Le code génétique définit la correspondance entre la séquence nucléotidique de l'ARNm et la séquence en acides aminés de la protéine.

- 1) L'ARNm est un message écrit par 4 lettres: U, A, C et G, alors que les protéines se composent de 20 acides aminés différents. Comment se fait la concordance entre les deux expressions?

Les protéines peuvent être synthétisées *in vitro*, en présence d'enzymes spécifiques; d'une source d'énergie; des acides aminés; des ribosomes et de l'ARN.

En 1961, Nirenberg et Matthaei ont pu isoler une enzyme capable de polymériser les nucléotides et de synthétiser une molécule qui ressemble à la molécule d'ARNm.

La séquence nucléotidique de l'ARNm synthétisée est déterminée par l'expérimentateur. Par exemple une séquence constituée de nucléotides ne contenant que la base uracile, c'est un ARNm «poly U».

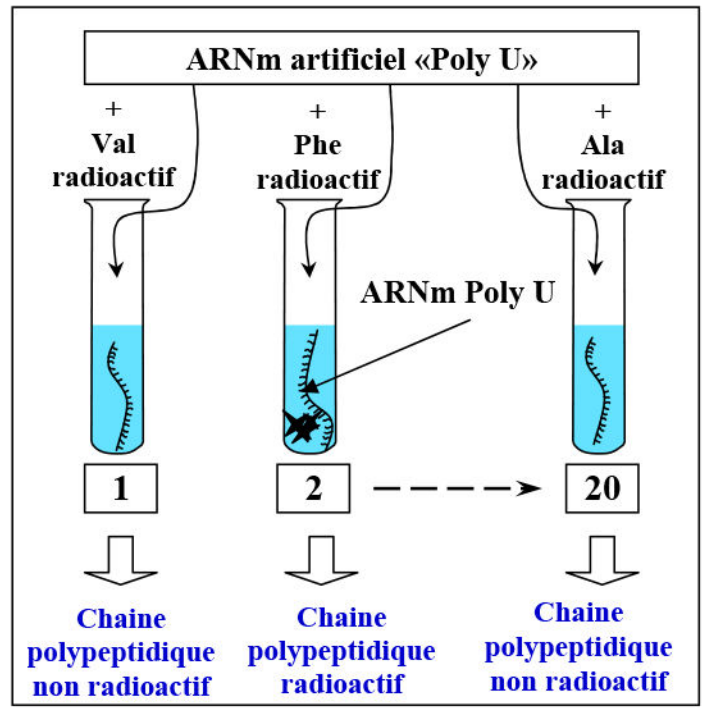
Dans 20 tubes à essai, sous 37 °C, on place l'ARN «poly U» synthétisée, puis on ajoute 20 acides aminés par tube. Chaque tube est caractérisé par le fait qu'un acide aminé est marqué avec du carbone radioactif ^{14}C (Figure ci-contre).

A la fin de l'expérience, un seul tube parmi les 20, présente un polypeptide radioactif, c'est le tube caractérisé par la présence de l'acide aminé phénylalanine radioactif.

Si on utilise un ARNm Poly C, on obtient une séquence de proline (Pro).

Si on utilise un ARNm Poly GU, on obtient une séquence de deux acides aminés: valine (Val) et cystéine (Cys).

- 2) Que peut-on déduire de l'analyse ces résultats expérimentaux?



1)

2)

Document 8: Le code génétique (Signification des codons de l'ARNm).

		Deuxième lettre								
		U		C		A		G		
Première lettre	U	UUU	Phénylalanine (Phe)	UCU	Serine (Ser)	UAU	Tyrosine (Tyr)	UGU	Cystéine (Cys)	U
		UUC		UCC			UAC		UGC	C
		UUA	Leucine (Leu)	UCA		UAA	Non sens Stop	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	CGA	A		
		CUG		CCG		CAG	CGG	G		
	A	AUU	Isoleucine (Ile)	ACU	Thréonine (Thr)	AAU	Asparagine (Asn)	AGU	Serine (Ser)	U
		AUC		ACC		AAC	AGC	C		
		AUA	ACA	AAA		AGA	Arginine (Arg)	A		
		AUG	Méthionine (Met)	ACG		AAG	Lysine (Lys)	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	GGA	A		
		GUG		GCG		GAG	GGG	G		

⇒ Les éléments nécessaires à la traduction: (Voir document 9)

Document 9: Les éléments nécessaires à la traduction.

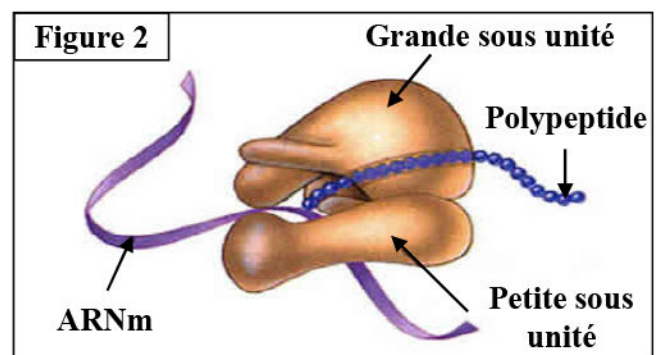
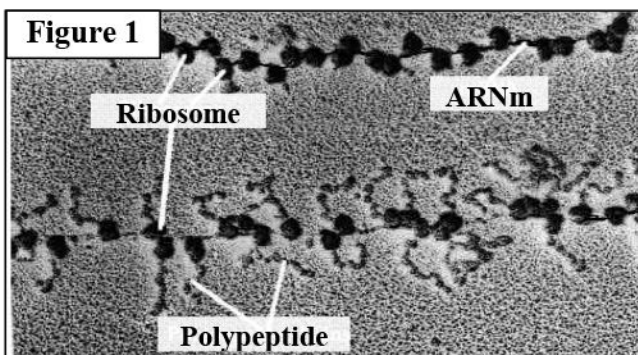
La traduction de l'information génétique transcrite sur un ARNm se fait dans le cytoplasme, par une collaboration entre les ribosomes et un type d'ARN appelé ARN de transfert ou ARNt.

★ La figure 1: Electronographie montrant des ribosomes attachés au filament d'ARNm, formant des polysomes.

★ La figure 2: Schéma montrant la structure d'un ribosome.

★ La figure 3: Schéma simplifié de la molécule d'ARN de transfert ou ARNt.

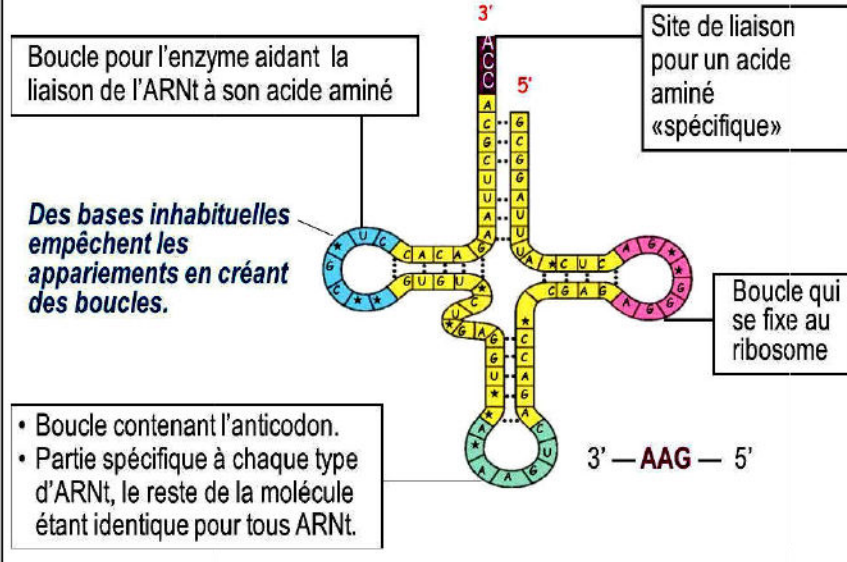
En exploitant les données de ce document, décrire les éléments nécessaires à la synthèse des protéines.



Document 9 (Suite): Les éléments nécessaires à la traduction.

Figure 3

→ La molécule possède trois boucles jouant chacune un rôle.
En écrasant l'ARNt, la molécule prend la forme d'un trèfle. Les trois feuilles du trèfle (trois boucles) jouent des rôles importants.



★ Les ribosomes:

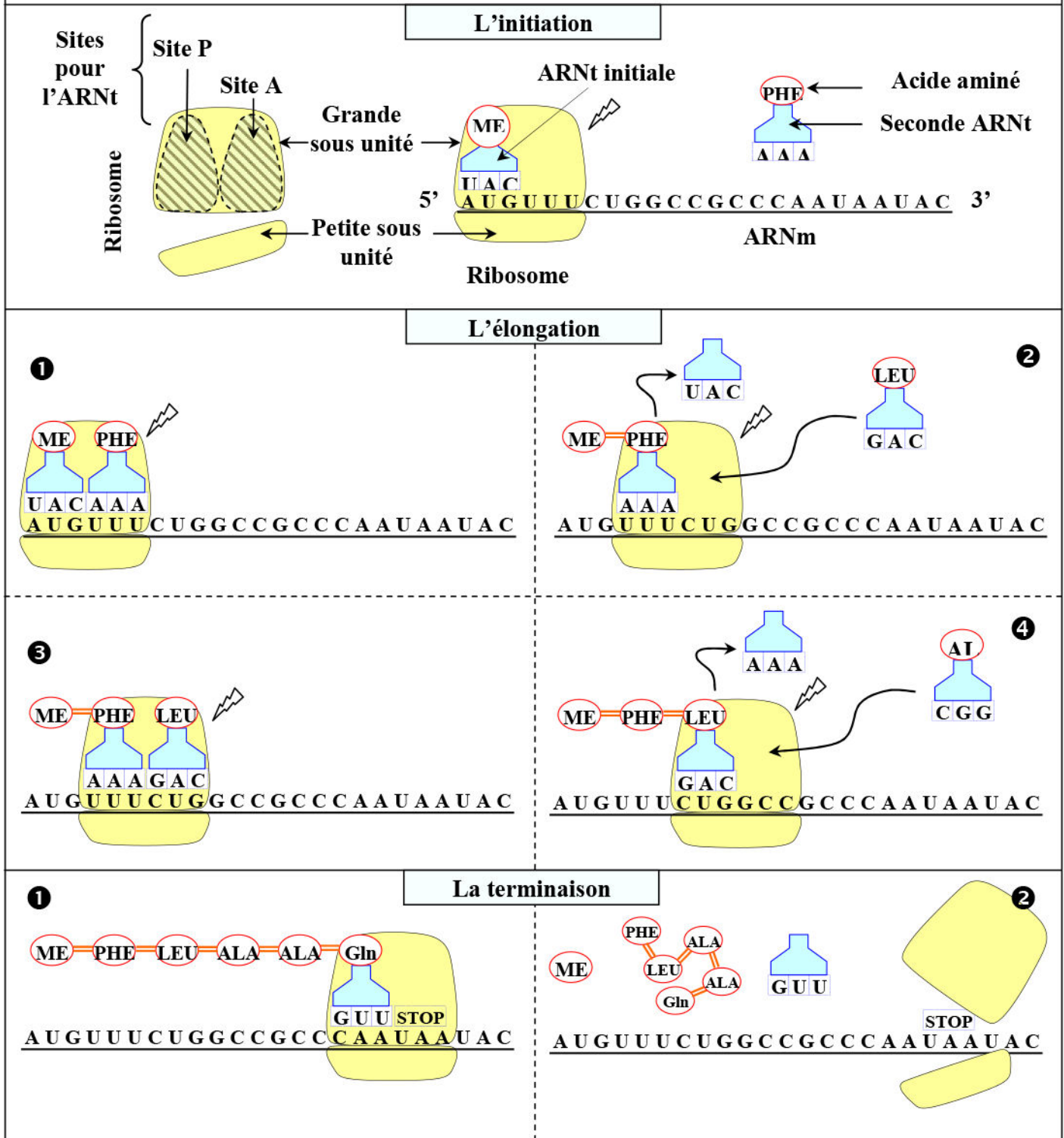
★ L'ARN de transfert (ARNt)

⇒ Les étapes de la traduction: (Voir document 10)

Document 10: Les étapes e la traduction (Synthèse des protéines).

La traduction débute au codon d'initiation et s'arrête au codon stop. Les ribosomes parcourent l'ARNm depuis le codon d'initiation jusqu'au codon stop assurant ainsi la mise en place séquentielle des acides aminés.

La traduction se déroule selon les étapes présentées par la figure ci-dessous. Décrire ces étapes.



Les ribosomes sont les ateliers de la synthèse des protéines. Ils permettent de décoder de façon ordonnée la séquence d'ARNm en acides aminés. Ils lisent l'ARNm dans un seul sens (de façon unidirectionnelle).

La traduction se déroule en 3 étapes:

