

L'ADN, langage moléculaire de la vie

Cellule, ADN et unité du vivant – Universalité et variabilité de la molécule d'ADN – T.P. 5

CORRIGÉ

On utilisera le logiciel « Anagene », c'est un logiciel de comparaison des séquences. Se reporter à la fiche technique « Anagene ».

A. Un gène peut présenter plusieurs formes alléliques normales. Exemple des groupes sanguins ABO.

- Dans « Banque de séquences » et « Système ABO des groupes sanguins », sélectionner les 3 fichiers .adn correspondant aux groupes A, B et O les afficher en cliquant sur OK.

		Positions	Modifications observées et position (l'allèle A sert de référence)				
		Nombre de nucléotides	523	700	793	800	258
Allèles du gène qui commande l'expression du groupe sanguin	A	Référence 1062	C	G	C	G	G
	B	1062	Substitution G	Substitution A	Substitution A	Substitution C	I
	O	1061	La délétion de G est la seule mutation (comparaison par alignement discontinu). Elle explique que la molécule d'ADN soit plus courte d'un nucléotide, mais elle provoque un décalage du cadre de lecture qui montre que tout est faux à partir de la position 258. Cela entraîne l'arrivée d'un codon stop en position 349. La molécule n'est donc pas complètement synthétisée (116 acides aminés au lieu de 353).				DÉLÉTION À partir de cette position, décalage du cadre de lecture

B. Un gène peut présenter plusieurs formes alléliques dont certaines sont morbides. Exemple des mutations de la chaîne bêta de l'hémoglobine.

- Dans « Banque de séquences » et « Chaînes de l'hémoglobine », choisir les fichiers .adn de la globine Bêta :
 - la séquence normale betacod et betavar,
 - la séquence mutée de la drépanocytose (anémie sévère pouvant devenir mortelle) drepcod,
 - les séquences mutées de la thalassémie tha1cod (Thalassémie, anémie sévère), tha3cod (Anémie peu grave) et tha4cod (Thalassémie, anémie sévère).

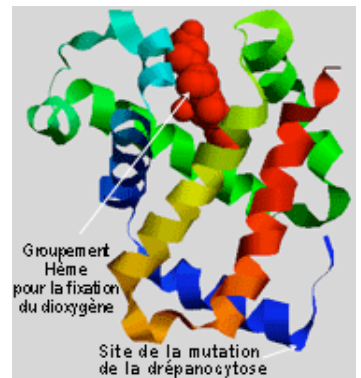
Pour le code génétique et le nom des acides aminés codés en 3 lettres cliquer la fonction **AUG** dans la barre d'outil du logiciel ou consulter le document mis à disposition sur le site SVT.

Nom de la séquence	Modification et position	Conséquences relatives	
		à la structure de la molécule synthétisée	au bon fonctionnement de l'hémoglobine
<i>betacod</i>	Référence	Référence	Normal
<i>betavar</i> ,	C est substitué par T en position 9	Identique en effet le code génétique est redondant pour cette mutation (voir tableau de traduction de l'ARN en chaîne polypeptidique sur le site).	Normal Betavar est donc un allèle fonctionnel
<i>drepcod</i>	A est substitué par T en position 20	Le 7 ^e acide aminé, l'acide glutamique est remplacé par la valine. C'est un faux-sens car la molécule synthétisée quoique de longueur normale n'est plus fonctionnelle. Voir note de bas de tableau	Anémie sévère et mortelle (<i>Drepcod</i> est un allèle morbide)
<i>tha1cod</i>	A est substitué par T en position 52	Codon stop UAG	Anémie sévère (<i>Tha1cod</i> est un allèle morbide)
<i>tha3cod</i>	G est substitué par A en position 47	Codon stop UAG	Anémie peu grave (<i>Tha3cod</i> est un allèle morbide)
<i>tha4cod</i>	Délétion de A en position 20	Décalage du cadre de lecture avec apparition d'un codon stop UGA en position 55.	Anémie sévère (<i>Tha4cod</i> est un allèle morbide)

Dans le cas de la drépanocytose, la simple substitution d'un acide aminé rend la molécule non fonctionnelle. En effet il existe deux types d'acides aminés les acides aminés hydrophiles et les acides aminés hydrophobes (car de nature lipidiques). Une protéine est constituée d'une chaîne polypeptidique pelotonnée : les

boucles constituées d'acides aminés hydrophiles sont tournées vers l'extérieur alors que les boucles constituées d'acides aminés hydrophobes se glissent à l'intérieur de la molécule. Une substitution d'acides aminés n'ayant pas la même affinité pour l'eau transformera la forme de la molécule ou ses propriétés. Dans le cas de la drépanocytose, l'acide glutamique, acide aminé hydrophile chargé négativement est remplacé par la valine, non chargée et hydrophobe. Ici, c'est la propriété de la molécule qui est transformée et assez peu la forme. Les valines en effet permettent aux molécules d'hémoglobine de se lier anormalement entre elles pour former des fibres peu solubles qui déforment l'hématie.

Ci-contre. Image Rastop de la molécule de bêta globine montrant la chaîne polypeptidique pelotonnée et le groupement hème ligand du dioxygène.



C. Bilan après les 5 séances de TP

» Sous forme d'une synthèse de quelques lignes, formuler les arguments en faveur de l'unité du vivant et les arguments en faveur de la diversité du vivant.

En vert les arguments tirés des TP 4 et 5

L'unité du vivant s'exprime au niveau :

- o de l'ADN qui possède un code d'écriture commun à tous les êtres vivants, un alphabet en 4 lettres (4 nucléotides : Adénine, Cytosine, Thymine remplacée par l'Uracile dans l'ARN et Guanine),
 - Les fragments d'ADN comme les gènes sont donc transférables d'une espèce à une autre sans être reconnus comme étrangers (exemple des organismes génétiquement modifiés OGM)
- o du plan de construction de la cellule, unité de construction du vivant.

La diversité s'exprime par :

- o l'écriture de « phrases » différentes avec l'alphabet à 4 lettres. Chaque phrase est un gène qui commande la synthèse d'une protéine participant à la construction des cellules,
- o les mutations qui accompagnent la copie d'un gène et fournissent des versions différentes d'un même gène appelées allèles (les allèles permettent les différences pour un caractère entre les individus d'une même espèce),
- o les spécificités des cellules liées à la présence d'organites responsables de fonction particulière comme la photosynthèse (les chloroplastes des tissus végétaux chlorophylliens) ou le métabolisme (respiration ou fermentation).

Au niveau de l'ADN ce sont les mutations qui permettent la diversité malgré un alphabet commun à tous les êtres vivants de la bactérie à l'homme en passant par la souris et la mouche.