Activité 6

L'ADN, une molécule codée et variable

L'ADN porte l'information génétique, donc les différents gènes qui caractérisent l'espèce.

→ Comment l'ADN peut-il porter les différents messages contenus dans les gènes ?

Guide d'exploitation

1 (Doc 1 et 2) Rédigez une définition de ce qu'est un gène.

2 (Doc 3) Comparez la séquence des nucléotides des trois allèles du gène de l'AT.

3 (Doc 4) Proposez une explication aux consignes de sécurités inscrites sur les appareils à UV ou sur les recommandations de ne pas trop passer de radiographies.

4 (Doc 1 à 4) Rédiger un bref texte permettant d'établir le lien entre gène, allèle et mutation.

VOCABULAIRE

Allèle : version ou variant d'un gène.

1 Chromosome, gène, ADN

Les 23 paires de chromosomes de l'espèce humaine portent environ 25 000 gènes définissant notre espèce. Chaque chromosome est constitué d'une molécule d'ADN compactée. Les généticiens ont montré qu'un gène est disposé sur un chromosome précis, et à une position déterminée.

Ceci a permis d'aboutir à la construction de cartes chromosomiques où l'emplacement d'un gène est souvent repéré par le nom du caractère héréditaire mutant qu'il fait apparaître chez un être vivant comme la drosophile lorsque sa séquence en nucléotide est modifiée par mutation.

A Une drosophile sauvage et des mutantes pour un caractère.

B Carte simplifiée du chromosome 2 de la drosophile.

2 La variabilité de l'ADN chromosomique

Parmi les caractères héréditaires facilement observables, celui des groupes sanguins a été décrit très tôt par les médecins. Dans ce cas, le gène porté par le chromosome 9, peut exister sous différentes versions dénommées A, B et O. Chaque version d'un gène est appelée **allèle**. Une même portion d'ADN porte donc un gène, qui peut exister sous plusieurs versions.

C Profil génétique.

Sur un chromosome, une molécule d'ADN va porter plusieurs centaines de gènes. Mais ceux-ci n'occupent finalement que 10 % de la longueur totale de la molécule. Le reste comporte des séquences hypervariables d'un individu à l'autre, et c'est ceci qui est exploité pour construire les empreintes génétiques utilisées par la police scientifique. En effet, parmi les caractéristiques de ces portions d'ADN, on peut observer une variabilité de leur longueur. Après un traitement chimique qui coupe ces séquences et une séparation des fragments suivant leur longueur, on obtient une image semblable à celle d'un code barre.

3 Des gènes et leurs variants

Le logiciel Anagène permet de comparer des séquences de molécules, regroupées dans une banque.

RÉALISER

Afficher des sequences en nucleotides

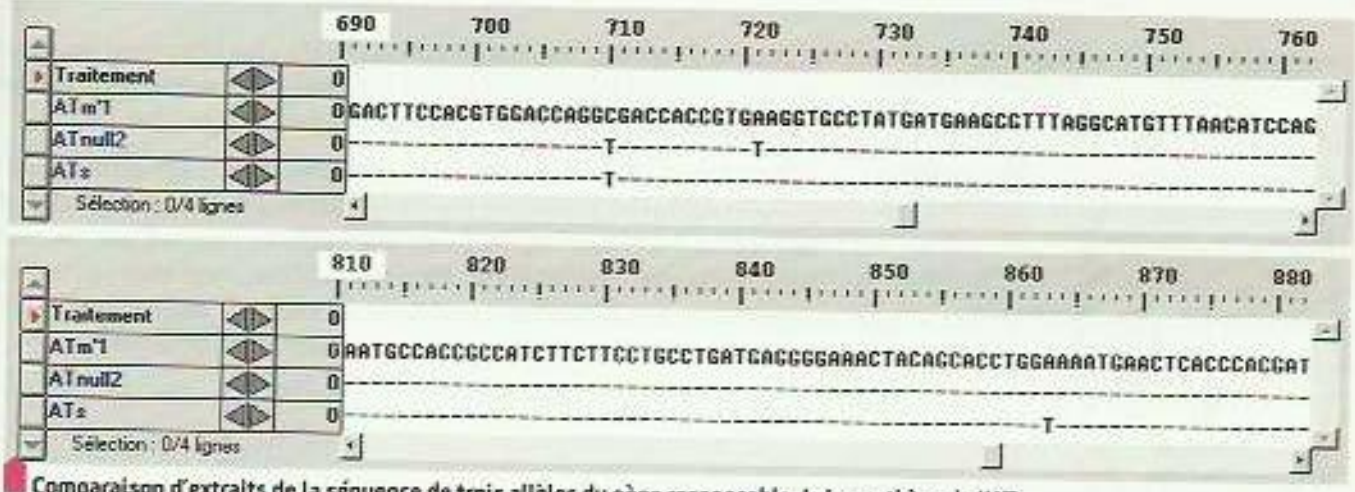
1. **Afficher la molécule d'ADN** dans la fenêtre en cliquant sur Fichier puis sélectionner les séquences dans la Banque de séquences ou les Thèmes d'étude.
2. **Cliquer** sur les séquences en nucléotides retenues.

Comparaison de sequences en nucleotides

3. **Sélectionner les séquences** à comparer en cliquant sur le carré gris à gauche du nom de la séquence correspondante. À la suite de la sélection, le nom de la séquence apparaît sur un fond blanc.
La première séquence sert de référence ; seules les différences apparaissent, les identités sont soulignées par des tirets.

L'alpha anti-trypsine (AT) est une molécule qui protège les cellules pulmonaires. Son absence induit la destruction des cellules pulmonaires, provoquant une maladie mortelle : l'emphysème pulmonaire.

Au sein de la population humaine, les généticiens estiment à 75 le nombre d'allèles du gène responsable de la synthèse de l'AT. Les séquences en nucléotides des trois allèles présentés comptent chacune 1 257 nucléotides identiques à l'exception des différences signalées sur les copies d'écran. La possession de l'allèle « null2 » en double exemplaire est à l'origine d'un emphysème. Par contre, les allèles « m'1 » et « s » ne sont pas à l'origine de la maladie.



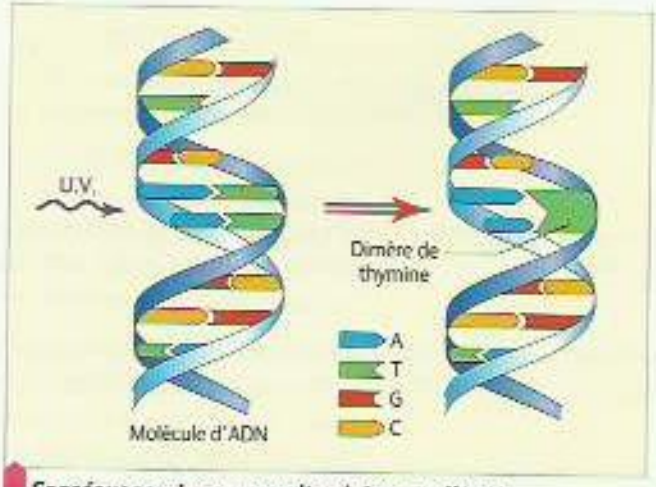
Comparaison d'extraits de la séquence de trois allèles du gène responsable de la synthèse de l'AT.

4 Mutations naturelles et mutations induites

L'apparition de mutations est liée à la modification de la séquence des nucléotides. Ces mutations peuvent être spontanées, c'est-à-dire se produire naturellement dans la cellule, car l'ADN est une molécule relativement fragile, et elle peut subir des dommages au court de sa vie cellulaire.

Pour autant, un certain nombre de facteurs physiques ou chimiques peuvent eux aussi provoquer des modifications de la séquence de l'ADN, et être à l'origine de mutations.

Parmi les facteurs physiques : les rayons ultraviolets et les radiations nucléaires sont très nocives pour l'ADN, parmi les facteurs chimiques on peut citer le bisphénol A, le benzène. Ces molécules sont donc des mutagènes.



Conséquence des rayons ultraviolets sur l'ADN.