

1) Les erreurs de réplication → animation réplication

Pendant le processus de réplication, l'ADN polymérase fait des erreurs d'appariement des bases (10^{-5}). Elle possède un système de relecture par une endonucléase qui coupe la base erronée ce qui ramène le taux d'erreur à 10^{-7} . D'autres enzymes participent à la réparation des erreurs ce qui permet d'observer un taux d'erreur de 10^{-9} , soit une erreur pour un Milliard de paires de bases.

2) Les agents mutagènes

TD1

En plus de ces erreurs causées naturellement, des agents externes entraînent des modifications des séquences d'ADN. Les UV causent la formation de dimère (T-T ou C-C) qui déforment l'ADN (figure 1). Les agents chimiques et les radiations ionisantes dégradent l'ADN par des coupures. Ces différentes agressions du matériel génétique conduisent à des erreurs de réplication qui peuvent causer des cancers ou un dysfonctionnement de la cellule.

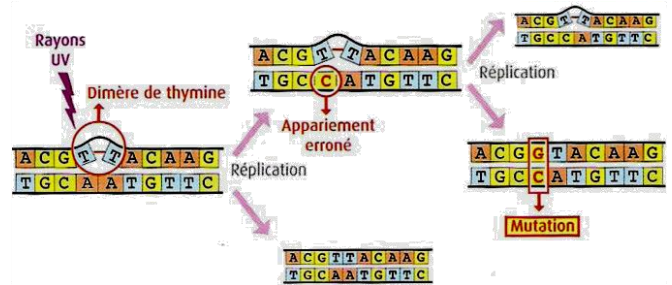


Figure 1 : Action et conséquence des rayons UV sur la séquence génétique

3) Les différentes mutations

TP3 : Les différentes modifications affectant l'ADN.

	ADN Modifié / ADN Normal			Type de mutation	
	Caractères du changement			Il existe 3 modifications ponctuelles possibles de la molécule d'ADN, la mutation par substitution, par délétion ou par addition	
	Position nucléotides	Nature du changement	Taille de l'ADN (nombre de nucléotides)	Type de mutation	Définition
THA1	52	A -> T	444	Substitution	Mutation de la séquence d'ADN par remplacement d'un nucléotide par un autre
THA5	218	/ -> A	445	Addition	Mutation de la séquence d'ADN par un ajout d'un nucléotide supplémentaire
THA6	51	C -> /	443	Délétion	Mutation de la séquence d'ADN par la suppression d'un ou plusieurs nucléotides
THA8	126	C -> /	440	Délétion	
	127	T -> /			
	128	T -> /			
	129	T -> /			
Béta cod	/	/	444	/	/

Une modification de la séquence d'ADN si elle n'est pas réparée provoque une mutation. Quand les mutations touchent une base, on parle de mutation ponctuelle, il en existe trois types (figure 2) :

- La substitution, une base est remplacée par une autre.
- L'addition, une base est ajoutée dans la séquence d'ADN.
- La délétion, une base disparaît de la séquence d'ADN.

Les mutations peuvent affecter des cellules somatiques et perturber ou non leur fonctionnement (mutations silencieuses). Mais peuvent aussi concerner des cellules germinales (cellules donnant des cellules reproductrices), elles sont potentiellement transmises à la descendance et deviennent héréditaires.

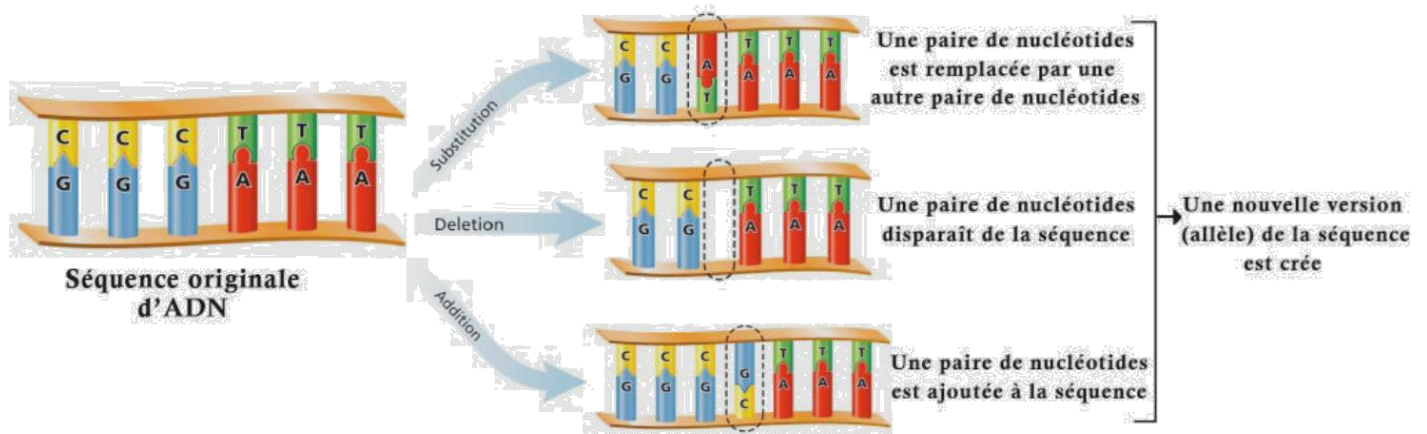


Figure 2 : Les différents types de mutations ponctuelles

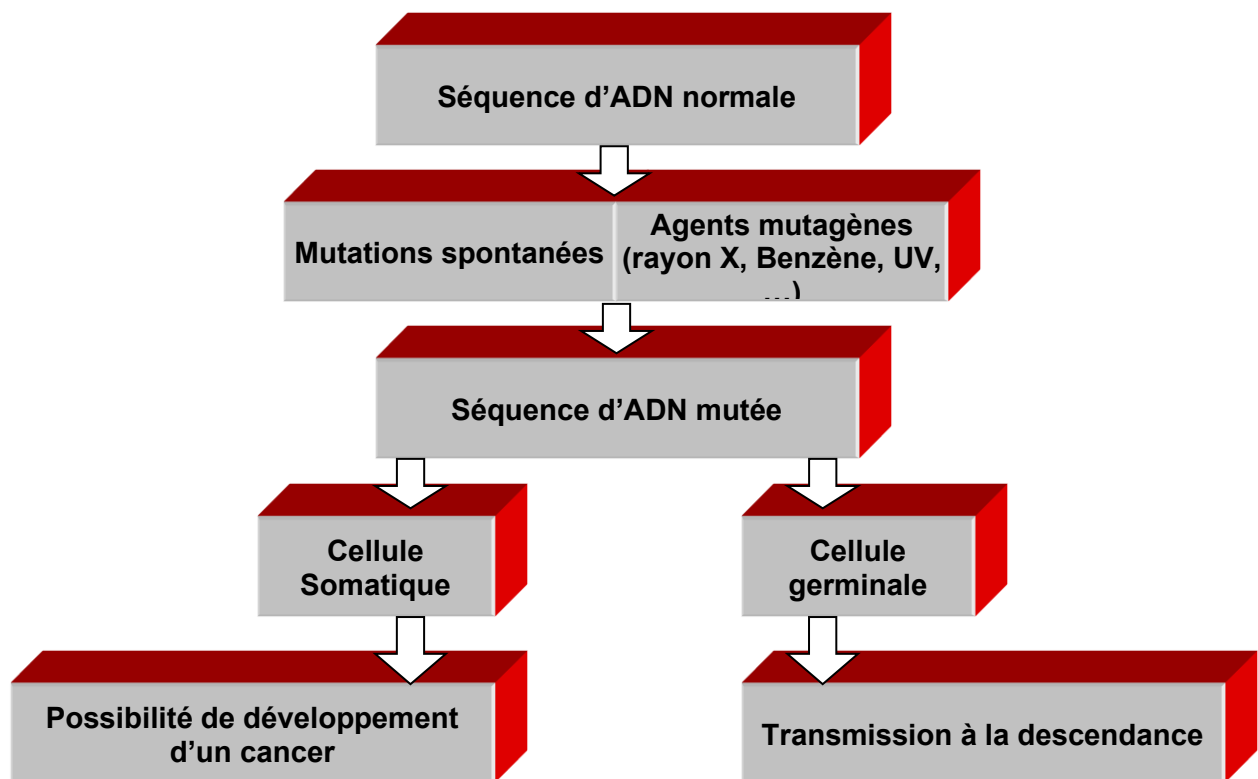


Schéma bilan de la variabilité génétique et des mutations somatiques et germinales

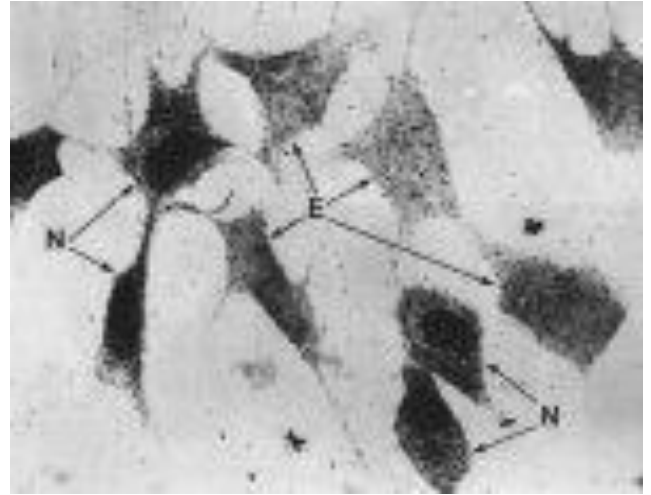
III) L'expression du patrimoine génétique

Comment expliquer qu'une mutation de la séquence d'ADN entraîne une modification dans le fonctionnement de la cellule ?

- 1) **DOC1** : Des cellules animales sont cultivées sur un milieu contenant un **acide aminé marqué**. Le noyau (N) de certaines cellules a été enlevé (E = énucléées) quelques minutes avant la mise en culture.

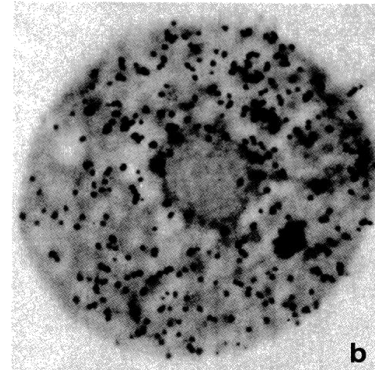
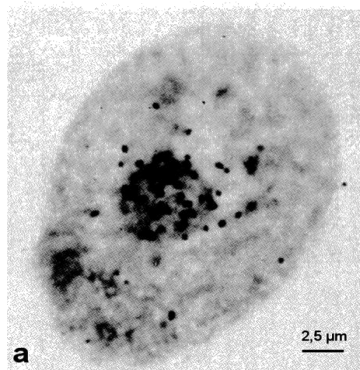
On réalise ensuite une **autoradiographie**.

Alors que l'**information génétique** se trouve dans le **noyau**, on constate que le noyau n'est pas indispensable à la **synthèse protéique (= protéosynthèse)** qui a lieu dans le **cytoplasme**.



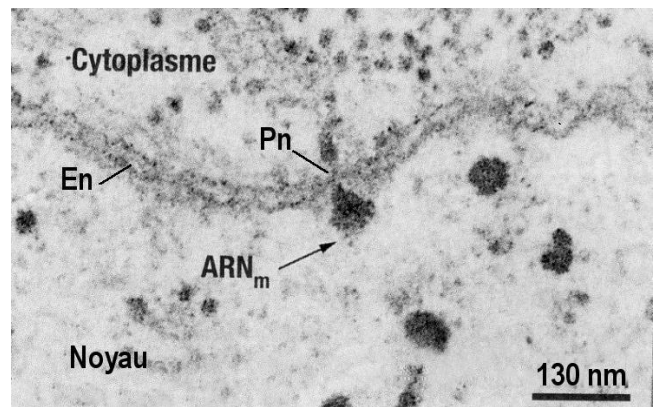
*REMARQUE : L'ARN est une molécule constituée d'une seule chaîne linéaire. La chaîne est un long polymère de 4 structures différentes : les acides ribonucléiques. Ces derniers résultent de l'assemblage d'un acide phosphorique, d'un ribose, d'une base azotée : Adénine ou Guanine ou Cytosine ou **Uracile**.*

- 2) **DOC2** : Des cellules animales sont cultivées sur un milieu contenant de l'**uracile radioactif**.
a. Après culture sur milieu radioactif pendant 15 minutes.
b. Après culture sur milieu radioactif pendant 15 minutes puis transfert sur un milieu de culture non radioactif pendant 1h30.



L'ARN est formé dans le noyau mais, contrairement à l'ADN, on le retrouve peu après dans le cytoplasme.

- 3) **DOC3 : Enveloppe nucléaire observée en coupe** (MET)
noyau ; **En** : enveloppe nucléaire ; **Pn** : pores nucléaires.
Images (modifiées) : SVT 1^{er}S Hatier 2001 p.53 fig. 11-12



N :

A partir des autoradiographies et des micrographies on peut suivre le trajet de l'ARNm grâce à un marquage de l'Uracile (nucléotide uniquement présent dans l'ARN). On voit que les ARNm passent dans le cytoplasme en passant à travers les pores de l'enveloppe nucléaire.