Corrigé et barème – Expression génétique : transcription, épissage, traduction

La séquence de l'ADN, une information ; l'ARN et la transcription ; pré-ARNm, épissage et épissage alternatif ; le code génétique et ses propriétés ; la traduction par les ribosomes ; le phénotype à trois échelles et la régulation de l'expression des gènes.

Durée : 120 min – Calculatrice interdite – Sur 20 points · Spécialité SVT 1re

Exercice 1 – Mobiliser ses connaissances ★★ *(6 pts)*

a) Un **gène** est une portion d'ADN dont la séquence de nucléotides est une information. **Transcription** (noyau) : l'**ARN polymérase** sépare localement les deux brins et assemble des ribonucléotides complémentaires du **brin transcrit** (A → U, T → A, C → G, G → C) ; l'ARN, simple brin à ribose et uracile, a la séquence du brin non transcrit, U à la place de T. **Maturation** (noyau) : le pré-ARNm contient exons et introns ; l'**épissage** retire les introns et raccorde les exons ; l'ARNm mature sort par les pores. **Traduction** (cytoplasme) : les **ribosomes** lisent l'ARNm codon par codon à partir d'AUG ; grâce au **code génétique** (64 codons, non ambigu, redondant, universel), chaque codon correspond à un acide aminé, jusqu'au codon stop, qui ne code rien. Plusieurs ribosomes lisent le même ARNm (polysome). **Schéma** : gène (exons, introns) → pré-ARNm → ARNm → ribosome → chaîne d'acides aminés, avec la limite noyau/cytoplasme. Conclusion : la séquence des nucléotides est convertie en séquence d'acides aminés, information fonctionnelle. (3)

b) Les cellules d'un individu sont issues de la cellule-œuf par mitoses : elles ont le **même génome**, mais chacune n'exprime qu'une partie de ses gènes (ex. : l'hépatocyte transcrit le gène de l'albumine, l'érythroblaste celui de la β-globine, les deux celui de l'actine). La **transcription** est réglée par des **facteurs de transcription** propres à chaque type cellulaire, fixés sur des séquences régulatrices, et par des marques **épigénétiques** (méthylation) qui rendent un gène moins accessible. Ces réglages dépendent de facteurs **internes** (développement, hormones : l'insuline n'est transcrite que dans les cellules β du pancréas) et **externes** (température, lumière, nutriments). L'étape de l'ARN ajoute des réglages : **épissage alternatif** (le gène CALCA donne la calcitonine dans la thyroïde, le CGRP dans des neurones), durée de vie de l'ARNm, nombre de ribosomes qui le traduisent. Conclusion : le phénotype cellulaire dépend du génotype et de son expression. (3)

Piège — Écrire qu'une cellule « n'a pas » un gène qu'elle n'exprime pas : elle le possède mais ne le transcrit pas.

Exercice 2 – Du gène au peptide ★★ *(6 pts)*

a) Le pré-ARNm est la copie du gène entier (exons et intron), U à la place de T : 5′ AUGGCAGGUAUGUUAAGAAUGGCAUUGA 3′, soit **28** nucléotides (7 + 10 + 11). (1,5)

b) L'**épissage**, dans le noyau, retire l'intron (10 nucléotides) et raccorde les deux exons : 5′ AUGGCAGAAUGGCAUUGA 3′, soit **18** nucléotides. L'ARNm mature sort ensuite du noyau par les pores. (1,5)

c) À partir d'AUG : AUG | GCA | GAA | UGG | CAU | UGA → **Met** – **Ala** – **Glu** – **Trp** – **His**. 18 ÷ 3 = 6 codons, dont le codon stop UGA, qui ne code aucun acide aminé : 5 acides aminés. (1,5)

d) Pré-ARNm découpé à partir d'AUG : AUG | GCA | GGU | AUG | UUA | AGA → **Met** – **Ala** – **Gly** – **Met** – **Leu** – **Arg** : dès le 3e codon, les acides aminés sont faux, et la suite ne rencontre pas le codon stop dans le même cadre. Dans la cellule, l'épissage a lieu dans le noyau, avant l'export : seul l'ARNm mature, sans intron, atteint les ribosomes du cytoplasme. (1,5)

Méthode — Pré-ARNm = gène entier ; ARNm = exons seulement ; le peptide se lit sur l'ARNm, à partir d'AUG.

Exercice 3 – Myopathie de Duchenne : du génotype au phénotype ★★★ *(8 pts)*

a) L'ARNm a la séquence du brin non transcrit, U à la place de T : TAG → **UAG**, un codon **stop**. Arrivé au codon 2 314, le ribosome libère la chaîne : la traduction s'arrête prématurément. (2)

b) La chaîne s'arrête avant le codon 2 314 : **2 313** acides aminés. Il manque 3 685 − 2 313 = **1 372** acides aminés. Le tiers de 3 685 vaut un peu moins de 1 229 (3 × 1 229 = 3 687) : 1 372 est plus grand, il manque donc plus du tiers de la protéine, toute sa partie terminale. (2)

c) **Moléculaire** : dystrophine tronquée de toute sa partie terminale, qui ne peut plus relier le cytosquelette à la membrane (elle est non fonctionnelle, souvent dégradée). **Cellulaire** : la membrane des fibres musculaires n'est plus arrimée au cytosquelette ; elle se déchire à chaque contraction et les fibres dégénèrent. (2)

d) **Organisme** : faiblesse musculaire progressive, chutes, difficultés à monter un escalier, puis à marcher et à respirer. Une même cause se lit ainsi à trois échelles (protéine, fibres, organisme). **Document 4** : un exon de longueur multiple de 3 contient des codons entiers ; s'il disparaît, la lecture des exons suivants garde son cadre : la protéine perd seulement les acides aminés de ces exons et garde sa partie terminale, d'où une dystrophine plus courte mais en partie fonctionnelle. Chez le patient, le codon stop prive la protéine de toute sa fin : elle ne peut plus jouer son rôle. (2)

Piège — Compter le codon stop comme un acide aminé : la chaîne s'arrête au codon précédent, 2 313 acides aminés et non 2 314.

Ce document est la propriété intellectuelle de Ben, professeur particulier (benprofparticulier.fr), protégée par le Code de la propriété intellectuelle (art. L. 111-1 et L. 122-4). Il est mis à disposition pour un usage personnel de révision. Toute reproduction, diffusion, mise en ligne ou revente, totale ou partielle, sans autorisation écrite est interdite et constitue une contrefaçon (art. L. 335-2).