Devoir surveillé – 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

Nom : _____ Date : _____ Note : _____ / 20

Les réponses doivent être rédigées et justifiées. Soigne l'orthographe et la présentation.

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

Répondez à chaque question par un texte structuré (introduction, développement organisé, conclusion), appuyé sur des exemples précis. Un schéma est attendu dans la première réponse.

a) Expliquez comment l'information portée par un gène est utilisée par une cellule eucaryote pour fabriquer une protéine, en précisant le rôle de chaque molécule et le lieu de chaque étape. (3 pts)

b) Toutes les cellules d'un individu possèdent les mêmes gènes. Expliquez, à l'aide d'exemples, pourquoi elles ne fabriquent pas les mêmes protéines, et en quoi l'étape intermédiaire de l'ARN permet de nombreuses régulations. (3 pts)

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

Document 1 — Brin non transcrit (5′ → 3′) d'un petit gène eucaryote. Les exons sont en majuscules, l'intron en minuscules.

5′ ATGGCAG*gtatgttaag*AATGGCATTGA 3′

Document 2 — Extrait du code génétique.

Codon	AUG	GCA	GAA	UGG	CAU	GGU	UUA	AGA	UUG	UGA
Acide aminé	Met	Ala	Glu	Trp	His	Gly	Leu	Arg	Leu	stop

a) Écrivez la séquence du pré-ARNm, puis indiquez sa longueur. (1 pt)

b) Écrivez la séquence de l'ARNm mature, indiquez sa longueur et précisez où et comment il est obtenu. (1,5 pt)

c) Écrivez la séquence du peptide codé par ce gène et justifiez le nombre de ses acides aminés. (1,5 pt)

d) Un élève traduit le pré-ARNm sans retirer l'intron. Donnez les six premiers acides aminés qu'il obtient, puis expliquez pourquoi la cellule ne commet pas cette erreur. (2 pts)

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

Document 1 — Le gène de la dystrophine code une protéine de 3 685 acides aminés. Chez un patient, le codon 2 314 du brin non transcrit, CAG (qui code Gln), est devenu TAG.

Document 2 — Dans les fibres musculaires, la dystrophine relie le cytosquelette à la membrane plasmique ; sans elle, la membrane se déchire lors des contractions et les fibres dégénèrent.

Document 3 — Le patient présente une faiblesse musculaire qui s'aggrave avec l'âge : chutes, difficultés à monter un escalier, puis à marcher et à respirer.

Document 4 — Dans une forme moins grave, la myopathie de Becker, la mutation supprime souvent un ou plusieurs exons entiers dont la longueur totale est un multiple de 3 : la dystrophine est plus courte, mais en partie fonctionnelle.

a) Écrivez le codon de l'ARNm qui correspond à TAG, puis expliquez ce que devient la traduction à ce codon. (1,5 pt)

b) Indiquez le nombre d'acides aminés de la protéine du patient, puis montrez, sans calculatrice, qu'il lui manque plus du tiers de la protéine normale. (2 pts)

c) Décrivez le phénotype du patient à l'échelle moléculaire et à l'échelle cellulaire (documents 1 et 2). (2 pts)

d) Décrivez son phénotype à l'échelle de l'organisme, puis expliquez, à l'aide du document 4, pourquoi la perte d'exons entiers est en général moins grave que la mutation de ce patient. (2,5 pts)

Bon courage !

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).