Devoir surveillé – Mutations : origine et variabilité génétique

Substitution, insertion et délétion repérées par comparaison de séquences ; erreurs de réplication et lésions de l'ADN, mutations spontanées et induites, agents mutagènes physiques et chimiques ; systèmes de réparation ; mutations somatiques et germinales, génomes des trios ; effets variés sur le phénotype ; mutations, diversité des allèles et polymorphisme.

Durée : 120 min – Calculatrice interdite – Sur 20 points · Spe-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 naissent les mutations au cours de la vie d'une cellule, en distinguant mutations spontanées et mutations induites, puis expliquez pourquoi elles restent rares. (3 pts)

b) Une même mutation peut apparaître dans une cellule de la peau ou dans une cellule à l'origine des spermatozoïdes. Expliquez ce qu'elle devient dans chacun des deux cas, puis comment les mutations de la seconde sorte sont à l'origine de la diversité des allèles dans une population. (3 pts)

Exercice 2 – Quatre variants d'un même gène ★★ *(6 pts)*

Document 1 — Début du brin codant d'un gène (allèle de référence R) et de quatre variants. Les positions se comptent à partir de l'extrémité 5'.

R : 5'-ATGTCTGAACGTTGGAAA-3'
V1 : 5'-ATGTCCGAACGTTGGAAA-3'
V2 : 5'-ATGTCTAAACGTTGGAAA-3'
V3 : 5'-ATGTCTGAACGTTAGAAA-3'
V4 : 5'-ATGTCTGAAGTTGGAAA-3'

Document 2 — Extrait du code génétique (codons du brin codant).

Codon	ATG	TCT	TCC	GAA	AAA	CGT	TGG	TAG	GTT	GGA	GTA	TGA
Acide aminé	Met	Ser	Ser	Glu	Lys	Arg	Trp	stop	Val	Gly	Val	stop

Document 3 — Génotypes de 400 personnes d'une population (valeurs choisies) : 352 R//R, 44 R//V1 et 4 V1//V1.

a) Identifiez la mutation portée par chaque variant (type, position, nucléotides concernés). (1,5 pt)

b) Découpez R en codons, puis déterminez l'effet de chaque mutation sur la protéine (séquence des acides aminés et nom de l'effet). (2 pts)

c) Un élève affirme : « V1 et V4 ne modifient qu'un seul nucléotide chacun : leurs effets seront aussi faibles l'un que l'autre. » Discutez cette affirmation. (1 pt)

d) Calculez la fréquence de l'allèle V1 dans la population du document 3, puis dites si ce gène est polymorphe dans cette population. (1,5 pt)

Exercice 3 – Un agent alkylant et la réparation de l'ADN ★★★ *(8 pts)*

Document — Des levures sont traitées par l'éthylméthanesulfonate (EMS), un agent alkylant qui modifie chimiquement les guanines (valeurs choisies).

EMS (mmol/L)	0	5	25	50
Survie (%)	100	94	68	37
Mutants pour 10^5 survivants	0,8	7,2	31	57

a) Décrivez l'effet de l'EMS sur la survie et sur la fréquence des mutants, calculez le facteur par lequel la fréquence des mutants est multipliée à 50 mmol/L, puis expliquez pourquoi cette fréquence n'est pas nulle à 0 mmol/L. (2 pts)

b) Décrivez le protocole qui a permis d'obtenir ces résultats : lots, témoin, comptages et calculs, précautions. (2 pts)

c) Prévoyez, en justifiant, la survie et la fréquence des mutants d'une souche de levure dont un système de réparation de l'ADN ne fonctionne pas, sans EMS puis à 50 mmol/L. (2 pts)

d) Un technicien manipule de l'EMS sans gants et en reçoit sur la main. Discutez le risque de mutations pour lui et pour ses futurs enfants, puis proposez une précaution. (2 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).