COURS ET REPÈRES

ADN, gènes, allèles et mutations : comparer des séquences simples

Troisième · 45 min · Progression proposée au cycle 4

Les séries de résultats de ces exercices sont construites pour l'activité et ne proviennent pas d'une étude réelle.

Relier ADN, gène, allèle et mutation

Les concepts à distinguer

L'**ADN** (acide désoxyribonucléique) est une molécule très longue formée de deux brins enroulés en double hélice. Chaque brin est une succession de **nucléotides**, qui se distinguent par leur base : A (adénine), T (thymine), C (cytosine) et G (guanine). L'ordre des bases forme la **séquence**. Chez l'être humain, l'ADN se trouve dans le noyau des cellules qui en possèdent un, organisé en chromosomes. Les globules rouges matures, qui n'ont pas de noyau, font exception.

Un **gène** est une portion d'ADN dont la séquence contient l'information nécessaire pour fabriquer une molécule, le plus souvent une protéine. Une protéine est une chaîne d'**acides aminés**. Dans la partie codante d'un gène, les bases se lisent par groupes de trois, les **codons**. Chaque codon correspond à un acide aminé précis ou à un signal d'arrêt. Plusieurs codons différents peuvent désigner le même acide aminé. La forme d'une protéine dépend de l'ordre de ses acides aminés, donc de la séquence du gène. Les protéines, par exemple les enzymes, interviennent dans le fonctionnement des cellules et contribuent ainsi au caractère observable, le **phénotype**.

Un même gène peut exister sous plusieurs versions, les **allèles**, qui diffèrent par quelques nucléotides. Dans une cellule qui possède deux exemplaires de chaque chromosome, on trouve deux allèles du gène, un hérité de chaque parent. Si ces allèles sont identiques, l'individu est **homozygote** pour ce gène, sinon il est **hétérozygote**. L'ensemble des allèles forme le **génotype**. Le phénotype dépend du génotype et parfois aussi de l'environnement.

Les mutations

Une **mutation** est une modification de la séquence d'ADN. Elle se produit au hasard, par exemple lors d'une erreur de copie de l'ADN avant une division cellulaire, ou sous l'effet d'agents mutagènes. Elle ne survient jamais pour répondre à un besoin de l'organisme. On distingue :

- la **substitution** : une base est remplacée par une autre ;
- la **délétion** : une ou plusieurs bases disparaissent ;
- l'**insertion** : une ou plusieurs bases s'ajoutent.

Les conséquences sur la protéine sont variables. Une mutation **silencieuse** conserve le même acide aminé. Une mutation **faux-sens** remplace un acide aminé par un autre. Une mutation **non-sens** crée un codon d'arrêt prématuré et la protéine est raccourcie. Une délétion ou une insertion d'un nombre de bases qui n'est pas un multiple de trois décale le cadre de lecture : tous les codons situés après le site sont lus autrement. Selon l'environnement, une mutation peut être sans effet, défavorable ou, plus rarement, favorable.

Lors de la reproduction sexuée, une mutation n'est transmise à la descendance que si elle touche une cellule qui donne des gamètes. Une mutation dans une cellule de la peau ne se transmet pas aux enfants. (Une mutation survenue dans une cellule non reproductrice peut en revanche être propagée par reproduction végétative chez les organismes qui se multiplient ainsi.) Les mutations transmises par les gamètes créent de nouveaux allèles : elles sont l'origine de la diversité des allèles.

Dominance

Chez un hétérozygote, l'allèle **dominant** est celui dont l'effet apparaît dans le phénotype, l'allèle **récessif** est celui dont l'effet est masqué. La dominance décrit donc une relation entre phénotypes. Elle ne signifie pas que l'allèle récessif est absent ou inactif : il est copié, conservé et transmis comme les autres. Souvent, un seul allèle fonctionnel suffit à produire assez de protéine pour un phénotype normal.

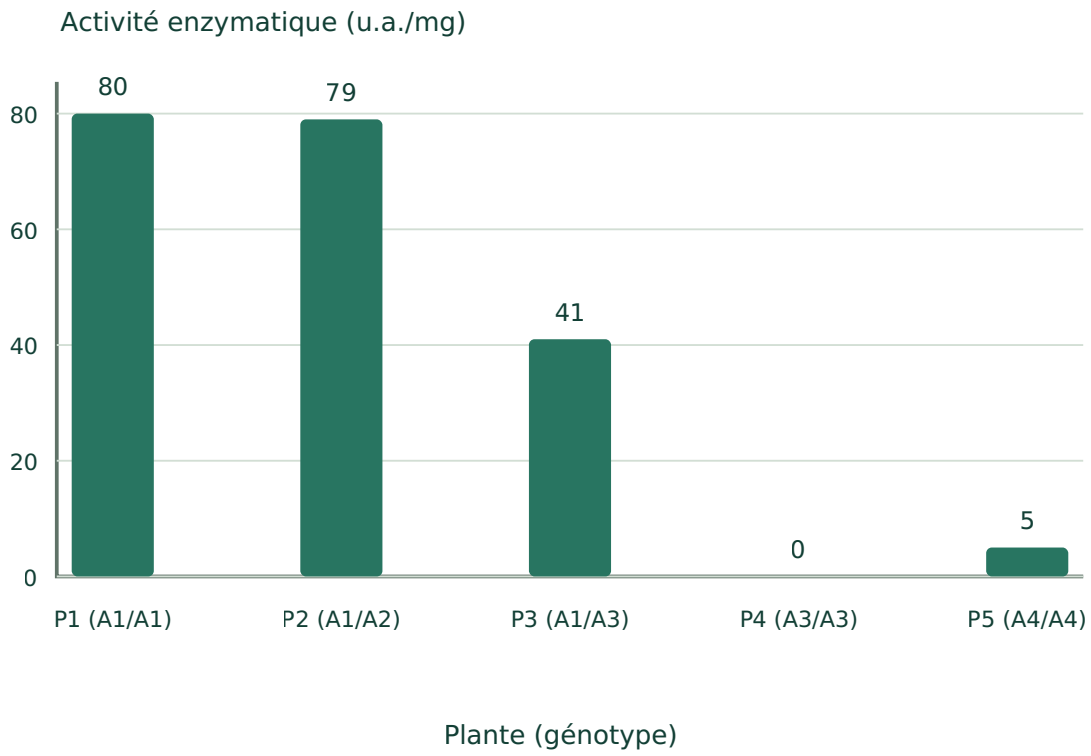
Exemple analysé

Soit le fragment de gène ATG CAA GGT TTC TGA. Avec le code génétique, il donne Met, Gln, Gly, Phe, puis un arrêt (TGA). Si la base 4 passe de C à T, le deuxième codon devient TAA, un codon d'arrêt : la lecture s'interrompt après Met. C'est une substitution non-sens, et la protéine passe de quatre acides aminés à un seul. Si au contraire la base 9 de GGT passe de T à C, GGC code toujours Gly : la substitution est silencieuse et la protéine ne change pas. Une seule base modifiée peut donc avoir un effet nul ou considérable.

Un piège fréquent

Beaucoup d'élèves pensent que plus une mutation touche de nucléotides, plus elle est grave. C'est faux. La gravité dépend du codon obtenu, de la place de la modification dans la séquence et du rôle de la protéine. Une substitution d'une seule base peut supprimer toute la fonction, alors que la perte d'un codon entier peut être sans conséquence notable.

Activité enzymatique selon le génotype chez la linaire d'Alvor



Données fictives construites pour l'activité, non issues d'une étude réelle. Données pédagogiques simplifiées d'une espèce fictive, mesurées sur un extrait de pétales de cinq plantes cultivées dans les mêmes conditions. L'activité de l'enzyme varie selon le génotype, elle est nulle pour A3/A3 et très faible pour A4/A4.

Page de la ressource : https://svtlab.fr/ressources/adn-alleles-mutations-3e/

Sources du cadre pédagogique :

Programme et ressources Éduscol : https://eduscol.education.gouv.fr/5742/ressources-d-accompagnement-du-programme-de-sciences-de-la-vie-et-de-la-terre-au-cycle-4