CORRECTION DÉTAILLÉE

Mutations et diversité génétique : origine aléatoire et transmission

Première spécialité · 45 min

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

Exercice 1 : correction

1. Totales : (61 + 68 + 74 + 82 + 91) / 5 = 376 / 5 = 75,2 mutations par enfant. Paternelles : (47 + 53 + 58 + 65 + 72) / 5 = 295 / 5 = 59,0. Maternelles : (14 + 15 + 16 + 17 + 19) / 5 = 81 / 5 = 16,2. Contrôle : 59,0 + 16,2 = 75,2.
2. Part paternelle : 59,0 / 75,2 = 0,785, soit 78,5 %.
3. 75,2 / ($6,0 \times 10^{9}$) = $1,25 \times 10^{-8}$, soit environ $1,3 \times 10^{-8}$ mutation par paire de nucléotides et par génération.
4. Pères : (72 − 47) / (43 − 24) = 25 / 19, soit environ 1,3 mutation par année d'âge. Mères : (19 − 14) / (38 − 23) = 5 / 15, soit environ 0,33 par an. L'augmentation est environ quatre fois plus forte côté paternel (1,32 / 0,33 ≈ 4).
5. Limites : seulement cinq trios, donc aucune généralisation solide. Une corrélation n'est pas une causalité : l'âge du père et celui de la mère augmentent ensemble et d'autres facteurs ne sont pas contrôlés. Le document ne teste pas l'explication possible (nombre de divisions cellulaires dans la lignée germinale), qui reste une hypothèse.

Critères de réussite : calculs justes avec unités, notation scientifique correcte, distinction nette entre corrélation et causalité.

Exercice 2 : correction

1. Sang : 64 / 130 = 0,492, soit 49,2 %. Joue : 52 / 100 = 52,0 %. Les deux valeurs sont proches de 50 %.
2. V1 est absent des lectures du père (0 sur 120) et de la mère (0 sur 110), alors que la parenté est vérifiée : c'est une mutation de novo. Des proportions voisines de 50 % dans deux tissus d'origines différentes indiquent un enfant hétérozygote dans toutes les cellules analysées. La mutation est donc apparue dans un gamète parental ou au tout début du développement, avant les premières divisions du zygote. Apparue plus tard, elle donnerait une proportion nettement plus faible (mosaïque).

3. Un gamète sur deux porte V1 en moyenne : probabilité 1/2 = 0,5 pour un enfant. Pour deux enfants, fécondations indépendantes : 0,5 × 0,5 = 0,25. Il s'agit de probabilités : deux enfants sur deux, un sur deux ou aucun sont des issues possibles.
4. Le sang n'est pas la lignée germinale. Une mutation présente dans une fraction seulement des cellules germinales d'un parent (mosaïcisme germinal) serait invisible dans son sang. De plus, 120 lectures ne détectent pas un variant très rare. Enfant 2 provient d'une autre fécondation, donc d'autres gamètes : son absence de V1 est cohérente avec un événement ponctuel, et un seul frère ne suffit pas à conclure sur les gamètes des parents.

Critères de réussite : pourcentages arrondis, raisonnement sur tissus et gamètes, probabilités sans confusion avec des certitudes.

Exercice 3 : correction

1. Le nombre de mutations varie de 61 à 91 selon les trios : chaque enfant reçoit un lot différent. V1 est présent chez Enfant 1 mais absent chez son frère et chez les parents : l'événement touche un gamète précis, pas tous. Seule la moyenne (environ $1,3 \times 10^{-8}$ par paire de nucléotides) est régulière ; la localisation et le moment d'une mutation précise ne le sont pas. La tendance liée à l'âge montre que la probabilité varie, pas que la mutation répond à un besoin.
2. $75,2 \times 10\,000 = 752\,000$, soit environ $7,5 \times 10^{5}$ mutations de novo. Beaucoup sont neutres, situées hors des régions codantes, et peuvent disparaître par dérive. Certaines, délétères, sont éliminées par la sélection. Le nombre de mutations apparues n'est donc pas le nombre d'allèles durablement présents.
3. Réponse attendue : V1 est absent des deux parents et présent dans toutes les cellules analysées de l'enfant (49,2 % et 52,0 %), ce qui correspond à une erreur survenue dans un gamète ou au stade zygote. Le frère n'en est pas porteur : l'événement n'est pas systématique. Le document 1 montre une moyenne de 75,2 mutations par enfant, réparties sans lien avec une utilité. Rien n'indique que V1 réponde à un besoin, et aucun phénotype n'est fourni. Si V1 devenait fréquent, ce serait par tri ultérieur (sélection) ou par hasard (dérive).
4. Fréquence initiale : 1 copie parmi $2 \times 10\,000 = 20\,000$ copies du gène, soit $1 / 20\,000 = 5,0 \times 10^{-5}$. La mutation fournit l'allèle nouveau, mais il est d'abord extrêmement rare et peut disparaître par dérive dès la génération suivante. Il ne devient fréquent que si la sélection le favorise, ou par hasard dans une petite population.

Critères de réussite : confrontation explicite des deux documents, distinction entre apparition (hasard) et évolution de la fréquence (sélection, dérive), absence de finalisme.

Page de la ressource : https://svtlab.fr/ressources/mutations-diversite-genetique-1re/

Sources du cadre pédagogique :

Programme et ressources Éduscol : https://eduscol.education.gouv.fr/5835/programmes-et-ressources-en-sciences-de-la-vie-et-de-la-terre-voie-gt