ACTIVITÉS ET EXERCICES

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.

Situation-problème

Un laboratoire compare le génome de trios (père, mère, enfant) pour repérer les mutations de novo, c'est-à-dire absentes des deux parents et présentes chez l'enfant. Il cherche à comprendre d'où viennent ces mutations, si elles peuvent être transmises et ce qu'elles apportent à la diversité génétique d'une population. Vous disposez des résultats de cinq trios (document 1) et du compte rendu d'analyse d'un variant dans une famille (document 2). Toutes les données sont des Données pédagogiques simplifiées : elles sont plausibles mais ne reproduisent pas une étude réelle.

Document 1 : mutations de novo dans cinq trios

Données pédagogiques simplifiées. Le génome diploïde d'un enfant compte $6{,}0 \times 10^9$ paires de nucléotides. L'origine paternelle ou maternelle de chaque mutation a été déterminée en comparant l'enfant à ses deux parents.

Trio	Âge du père (ans)	Âge de la mère (ans)	Mutations de novo chez l'enfant	dont d'origine paternelle	dont d'origine maternelle
A	24	23	61	47	14
B	29	27	68	53	15
C	33	31	74	58	16
D	38	35	82	65	17
E	43	38	91	72	19

Document 2 : compte rendu d'analyse du variant V1

Données pédagogiques simplifiées. Un enfant (Enfant 1) porte un variant V1 : substitution d'un nucléotide G par A en position 1 204 de la séquence d'un gène G1. La parenté entre Enfant 1, ses parents et son frère aîné (Enfant 2) a été confirmée par 20 marqueurs indépendants. Pour

chaque échantillon, on séquence de nombreux fragments d'ADN (lectures) et on compte ceux qui portent V1. Chez une personne hétérozygote pour V1 dans toutes les cellules analysées, on attend environ 50 % de lectures porteuses. Aucune information sur le phénotype n'est fournie.

Individu	Échantillon	Lectures totales	Lectures portant V1
Père	sang	120	0
Mère	sang	110	0
Enfant 1	sang	130	64
Enfant 1	cellules de la joue	100	52
Enfant 2	sang	125	0

Exercice 1 : mesurer les mutations de novo

1. Calculez le nombre moyen de mutations de novo par enfant, puis les moyennes des mutations d'origine paternelle et d'origine maternelle.
2. Calculez la part moyenne des mutations d'origine paternelle, en pourcentage.
3. Calculez le nombre moyen de mutations par paire de nucléotides et par génération, en notation scientifique avec deux chiffres significatifs.
4. Entre les trios A et E, calculez l'augmentation moyenne par année d'âge du nombre de mutations paternelles, puis celle des mutations maternelles. Comparez.
5. Un élève affirme : « l'âge du père cause les mutations ». Indiquez deux limites de cette conclusion.

Réponses et raisonnement

Exercice 2 : une mutation est-elle transmise ?

1. Calculez, pour les deux échantillons d'Enfant 1, la proportion de lectures portant V1 (en %, arrondie à 0,1).
2. Justifiez que V1 est une mutation de novo, puis précisez ce que la proportion observée indique sur le moment de son apparition.
3. On suppose qu'Enfant 1 est hétérozygote pour V1 jusque dans sa lignée germinale et qu'il aura des enfants avec un partenaire non porteur. Donnez la probabilité qu'un enfant hérite de V1, puis que deux enfants nés de fécondations indépendantes en héritent tous deux.
4. Expliquez pourquoi l'absence de V1 dans le sang des parents ne permet pas d'exclure toute présence de V1 dans leurs cellules germinales, et pourquoi l'absence de V1 chez Enfant 2 ne contredit pas l'analyse.

Réponses et raisonnement

Exercice 3 : hasard, mutation et diversité

1. Confrontez les documents 1 et 2 : quels éléments montrent qu'une mutation est un événement aléatoire alors que le nombre moyen de mutations est prévisible ?
2. Dans une population où naissent 10 000 enfants par génération, calculez le nombre de mutations de novo apparues, avec la moyenne du document 1. Expliquez pourquoi ce nombre ne correspond pas au nombre d'allèles nouveaux durablement présents.
3. Un camarade écrit : « V1 est apparu parce qu'Enfant 1 en avait besoin ». Rédigez en 4 à 6 lignes une réponse argumentée appuyée sur les documents.
4. Une population compte 10 000 individus diploïdes, dont un seul porte V1 à l'état hétérozygote. Calculez la fréquence initiale de V1, puis expliquez pourquoi la mutation est nécessaire mais non suffisante pour que V1 devienne fréquent.

Réponses et raisonnement

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