

## DIVERS TYPES DE MUTATIONS ET LEURS CONSEQUENCES

### EXERCICE 1 :

Soit la séquence de nucléotides d'un gène dont seul le brin transcrit est représenté ci-dessous :

1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24
C	C	A	T	A	A	C	A	A	G	T	T	G	T	T	A	C	A	A	C	A	C	G	A

① En utilisant le tableau du code génétique, donnez la séquence de l'ARN messager correspondant (transcription) puis des acides aminés déterminée par la séquence du gène (traduction).

② Des mutations ponctuelles peuvent intervenir au niveau de cette séquence. Les trois cas envisagés sont indépendants et l'on part à chaque fois de la séquence de l'énoncé.

#### Premier cas

Quelle conséquence aurait le remplacement de la molécule d'adénine A en position 6 par une guanine G au niveau de la séquence des acides aminés ?

#### Deuxième cas :

Même question si une cytosine C remplace la thymine T en position 11 ?

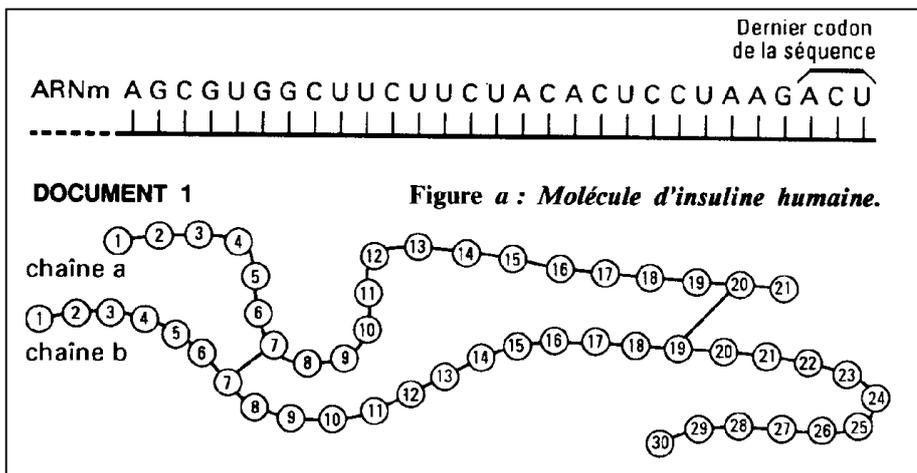
#### Troisième cas :

Même question mais cette fois, une molécule d'adénine A remplace la guanine G en position 13 ?

### EXERCICE 2 : Structure de l'insuline et transmission d'une anomalie génétique

A- Le **document 1** représente une molécule d'insuline (figure a), constituée par deux chaînes acides aminés reliées entre elles par des ponts disulfures.

On connaît la séquence de nucléotides de l'ARN messager qui intervient dans la synthèse de la chaîne β, dont voici un extrait, concernant l'extrémité de la chaîne.



① En utilisant le code génétique, établissez la séquence d'acides aminés de l'extrémité de la chaîne β de la molécule d'insuline.

② Reconstituez la portion de gène qui commande la synthèse de l'extrémité de cette chaîne β. Expliquez votre méthode, sans entrer dans les détails du mécanisme de la synthèse des protéines.

③ On connaît une forme de diabète (maladie caractérisée par un taux élevé de glucose dans le sang) héréditaire, due à une insuline anormale, inactive. Cette insuline

diffère de l'insuline normale par la substitution de la phénylalanine par la leucine en position 24 de la chaîne β. En vous appuyant sur le code génétique, expliquez l'origine de cette maladie.

		Deuxième lettre								
		U		C		A		G		
Première lettre	U	UUU	Phe	UCU	Ser	UAU	Tyr	UGU	Cys	U C A G
		UUC	Phe	UCC	Ser	UAC	Tyr	UGC	Cys	
		UUA	Leu	UCA	Ser	UAA	Stop	UGA	Stop	
		UUG	Leu	UCG	Ser	UAG	Stop	UGG	Trp	
	C	CUU	Leu	CCU	Pro	CAU	His	CGU	Arg	U C A G
		CUC	Leu	CCC	Pro	CAC	His	CGC	Arg	
		CUA	Leu	CCA	Pro	CAA	Gln	CGA	Arg	
		CUG	Leu	CCG	Pro	CAG	Gln	CGG	Arg	
	A	AUU	Ile	ACU	Thr	AAU	Asn	AGU	Ser	U C A G
		AUC	Ile	ACC	Thr	AAC	Asn	AGC	Ser	
		AUA	Ile	ACA	Thr	AAA	Lys	AGA	Arg	
		AUG	Met	ACG	Thr	AAG	Lys	AGG	Arg	
	G	GUU	Val	GCU	Ala	GAU	Asp	GGU	Gly	U C A G
		GUC	Val	GCC	Ala	GAC	Asp	GGC	Gly	
		GUA	Val	GCA	Ala	GAA	Glu	GGA	Gly	
		GUG	Val	GCG	Ala	GAG	Glu	GGG	Gly	