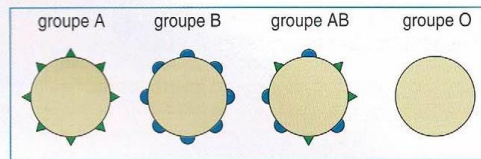


# Exercices supplémentaires 6<sup>e</sup> biologie 2h

## 1. Plusieurs gènes pour un phénotype

Le système de groupes sanguins le plus important est le système A B O. Ce système correspond à la présence éventuelle de marqueurs A ou B à la surface des hématies. La synthèse de tels marqueurs nécessite la transformation d'une substance appelée substance H. Comme toute réaction biochimique, cette transformation est catalysée par une enzyme: l'enzyme de type A transforme la substance H en marqueur A, tandis que l'enzyme de type B transforme la substance H en marqueur B. Chez la plupart des personnes de groupe O, cette enzyme est inactive et en conséquence, il n'y a ni marqueur A, ni marqueur B. Cependant la substance H est elle-même produite à partir d'un précurseur et cette transformation est aussi catalysée par une enzyme; la plupart des personnes produisent l'enzyme H permettant cette synthèse mais on connaît de très rares cas où une mutation a pour conséquence l'inactivité de cette enzyme.



1- Quel est l'équipement enzymatique nécessaire à la biosynthèse du marqueur A? du marqueur B?

À quoi est dû, en général, le phénotype O? Montrez qu'un autre cas, bien que rare, est néanmoins possible.

2- À l'aide de cet exemple, démontrez que des génotypes différents peuvent conduire au même phénotype.

3- Quelle est la relation entre l'allèle  $h$  et les allèles  $I^A$ ,  $I^B$  et  $i$ ?

a) Quel est l'équipement enzymatique nécessaire à la biosynthèse du marqueur A ? du marqueur B ?

A quoi est dû, en général, le phénotype O ? Montre qu'un autre cas, bien plus rare, est néanmoins possible.

b) A l'aide de cet exemple, démontre que des génotypes différents peuvent conduire au même phénotype.

c) Quelle est la relation entre l'allèle  $h$  et les allèles  $I^A$ ,  $I^B$  et  $i$  ?

## 2. Identification des gènes impliqués dans la coloration des yeux chez la mouche

Des mouches sauvages ont des yeux rouges, des mutants aux yeux jaunes, orange ou bruns ont été obtenus. Ces mutants homozygotes ont été croisés entre eux et avec la souche sauvage de lignée pure. Les phénotypes des mouches de la F<sub>1</sub> sont repris dans le tableau ci-dessous dans lequel « j » signifie yeux jaunes, « b » yeux bruns, « o » yeux orange et « + » phénotype sauvage.

	A	B	C	D	E	F	G	H	S
A	j	+	j	+	+	+	+	+	+
B	+	j	+	+	+	+	+	+	+
C	j	+	j	+	+	+	+	+	+
D	+	+	+	b	b	b	+	+	+
E	+	+	+	b	b	b	+	+	+
F	+	+	+	b	b	b	+	+	+
G	+	+	+	+	+	+	o	o	+
H	+	+	+	+	+	+	o	o	+
S	+	+	+	+	+	+	+	+	+

Les souches A, B, C ont les yeux jaunes, les souches D, E, F, les yeux bruns, les souches G, H ont les yeux orange, et la souche S est sauvage

- a) A quelle sorte de test correspond cette analyse ?
- b) Combien de gènes démontrant la couleur des yeux ont-ils pu être identifiés ?  
Utilise des symboles de ton choix pour les définir. Ecris le génotype partiel des lignées et des individus de la F<sub>1</sub>.

## 3. Soit une protéine constituée de 302 acides aminés. On a isolé un fragment d'ADN contenant le début de la séquence codante du gène correspondant :

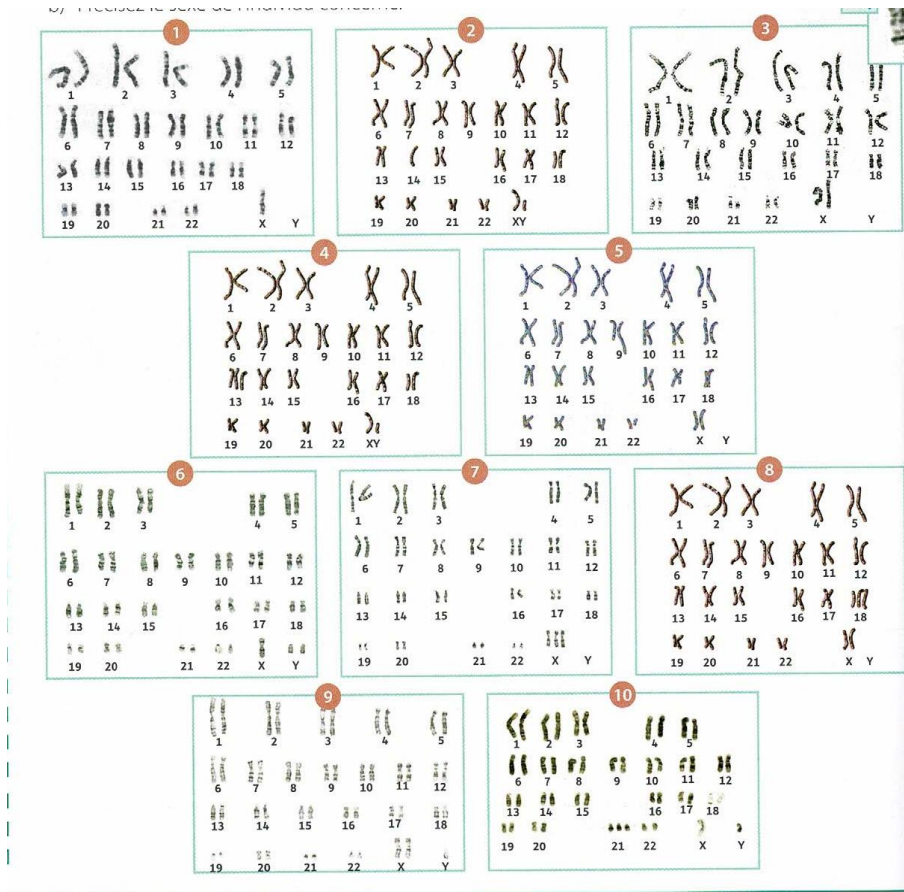
ATG ATC CAG CAA ACC AAA TGT AAC AAC TCG GCA GCT (brin non transcrit)

- a) Écris la séquence nucléotidique du fragment d'ARNm codant pour le début de la protéine.
- b) Déduis, grâce au code génétique, le début de la séquence protéique.
- c) On a isolé une protéine anormale dans laquelle la première sérine est remplacée par une arginine. Quelles mutations nucléotidiques peuvent expliquer ce changement d'acide aminé ?
- d) Dans une pathologie, on trouve une forme écourtée de la protéine : seuls les 3 premiers acides aminés sont présents. Quelle mutation nucléotidique peut expliquer ce fait ?
- e) Identifie le type de mutation.

#### 4. Les caryotypes.

Voici une série de caryotype

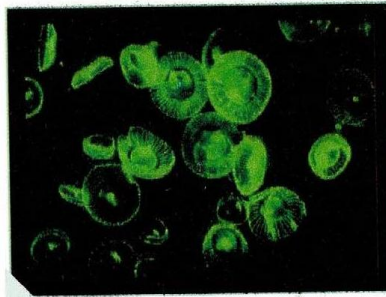
- De quel type de mutation il s'agit ? Sois précis.
- Repère sur chacun d'entre eux l'anomalie.
- Précise le sexe de l'individu concerné.



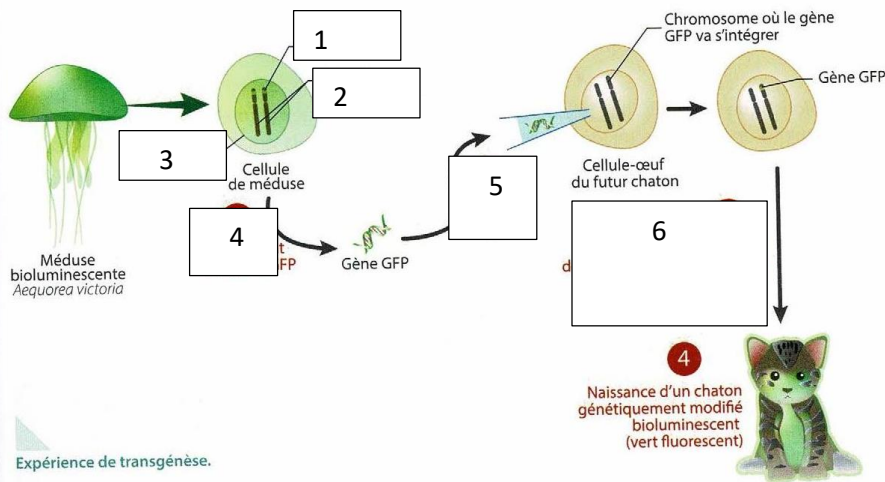
## 5. Expérience

La **transgénèse** est une technique qui consiste à transférer un fragment d'ADN ou gène (ex. : le gène GFP) d'un organisme (ex. : la méduse bioluminescente, *Aequorea victoria*) à un organisme d'une autre espèce (ex. : le chat, *Felis catus*). L'organisme qui reçoit le gène est appelé **organisme transgénique ou génétiquement modifié (OGM)**.

Le gène GFP code pour la protéine verte fluorescente GFP (Green Fluorescent Protein) présente dans les cellules de la méduse. Lorsque la méduse est éclairée par des rayons UV, elle émet une fluorescence de couleur verte grâce à la présence de cette protéine GFP dans ses cellules.



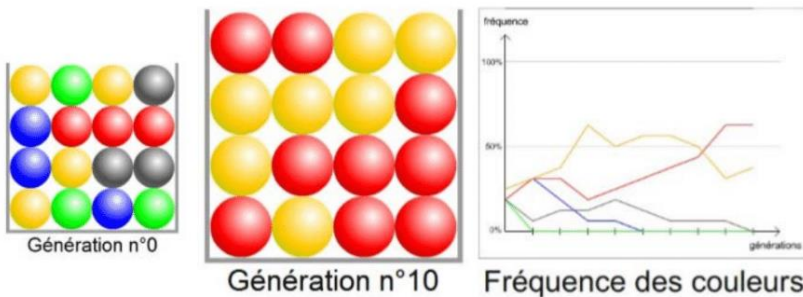
Méduses bioluminescentes *Aequorea victoria*.



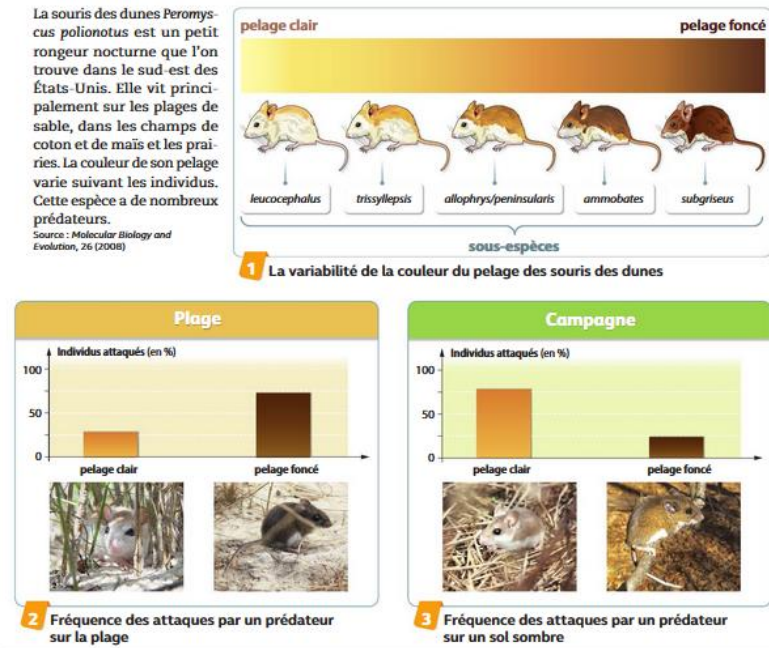
Expérience de transgénèse.

- Comment se nomme cette expérience ?
- Le chaton ainsi obtenu se nomme .....
- Donne le nom des structures numérotées

## 6. Explique ce qu'il se passe entre la génération 0 et la génération 10.



## 7. Montre que cet exemple illustre la sélection naturelle



## 8. L'hémoglobine

Voici quelques unes des mutations qui ont été identifiées pour la chaîne  $\beta$  de l'hémoglobine. Pour chacun des exemples donnés, identifie le type de mutation qui touche le gène et sa conséquence au niveau de la chaîne  $\beta$ .

Séquences partielles des bases des nucléotides (1 à 27 et 43 à 63) de quelques allèles codant pour la chaîne  $\beta$  de l'hémoglobine humaine, brin non transcrit.

- Allèle normal :  
ATGGTGACCTGACTCCTGAGGAGAAG ...  
... CTGTGGGGCAAGGTGAACGTG ...
- Allèle muté 1 :  
ATGGTGACCTGACTCCTGTGGAGAAG ...  
... CTGTGGGGCAAGGTGAACGTG ...
- Allèle muté 2 :  
ATGGTACACCTGACTCCTGAGGAGAAG ...  
... CTGTGGGGCAAGGTGAACGTG ...
- Allèle muté 3 :  
ATGGTGACCTGACTCCTGAGGAGAAG ...  
... CTGTGGGGAAGGTGAACGTG ...
- Allèle muté 4 :  
ATGGTGACCTGACTCCTGAGGAGAAG ...  
... CTGTGAGGCAAGGTGAACGTG ...

## 9. Une histoire de coquille

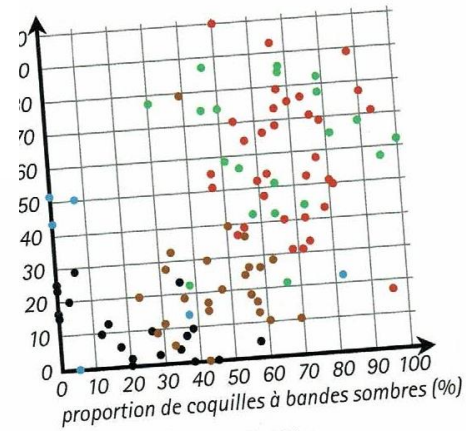
Des chercheurs ont étudié des populations d'escargots des bois dans la région d'Oxford et de Grande-Bretagne. Analysez les résultats obtenus. Expliquez les résultats obtenus

### DOCUMENT 2

La grive musicienne (*Turdus philomelos*) est le principal prédateur des escargots des bois. Elle les repère à la vue, les capture et brise leur coquille sur une pierre ou une souche.

### DOCUMENT 3

On a échantillonné des populations d'escargots dans différentes stations. Le graphique ci-dessous donne les proportions des coquilles à fond jaune et des coquilles à bandes sombres dans les populations d'escargots des bois (*Cepaea nemoralis*) de différents biotopes.



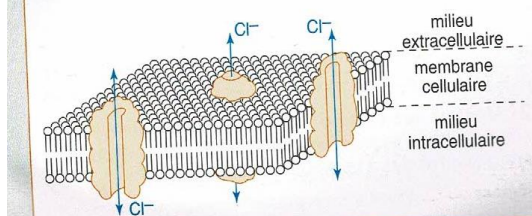
- populations de forêts feuillées
- populations de forêts décidues
- populations de haies
- populations de prairies à hautes herbes
- populations de prairies fauchées

## 10. Mucoviscidose et résistance à la typhoïde

La mucoviscidose est une maladie monogénique (c'est-à-dire liée au dysfonctionnement d'un seul gène) qui se manifeste par d'importants troubles respiratoires et digestifs. L'espérance de vie des malades a beaucoup progressé dans les pays développés au cours des dix dernières années : elle est aujourd'hui de 30 ans en moyenne alors qu'il y a 25 ans il était rare que les malades atteignent l'âge adulte. Cette maladie grave est récessive ; cependant, dans la population française, 1 personne sur 20 est porteuse d'un allèle muté.

### • Document 1 : l'origine de la mucoviscidose

Le gène responsable de la mucoviscidose code pour une protéine de la membrane des cellules (protéine CFTR) qui permet les échanges d'ions  $\text{Cl}^-$  (et par conséquent d'eau) avec le milieu extérieur. La mutation F508del, rencontrée chez la plupart des malades en France, se traduit par une altération de la protéine CFTR qui a pour conséquence une augmentation de la viscosité du mucus sécrété par les cellules pulmonaires et intestinales. Cependant, un seul allèle fonctionnel est suffisant pour assurer la perméabilité nécessaire à une sécrétion normale du mucus.



### • Document 2 : étude de la pénétration de la bactérie *Salmonella typhi* dans les cellules intestinales

*Salmonella typhi* est la bactérie responsable de la typhoïde. Cette maladie infectieuse se traduit par une inflammation très grave du tube digestif ; elle était souvent mortelle avant la découverte d'un traitement antibiotique il y a une cinquantaine d'années. Des chercheurs ont récemment réussi à intégrer le gène humain de la protéine CFTR dans le génome de souris. Ils ont alors étudié la pénétration de la bactérie dans les cellules intestinales de trois lots de souris transgéniques.

lot 1	lot 2	lot 3
Souris transgéniques homozygotes (allèle normal)	Souris transgéniques homozygotes (allèle muté)	Souris transgéniques hétérozygotes pour ce gène
↓	↓	↓
Très nombreuses cellules intestinales infectées	Aucune cellule intestinale infectée	Peu de cellules intestinales infectées (86% en moins que le lot 1)

a) Pourquoi la fréquence de l'allèle de la mucoviscidose apparaît-elle surprenante ?

b) En vous appuyant sur l'étude des documents, formulez une hypothèse qui expliquerait le maintien d'une fréquence relativement élevée de cet allèle dans la population.

## 11. Pourquoi n'aimons-nous pas tous les brocolis ?

La maman de Sarah et de Michèle a décidé de faire des brocolis pour le repas. Si Sarah adore les brocolis, Michèle, elle, déteste ça. A l'aide de tous documents ci-dessous et de ton cours, explique pourquoi certaines personnes n'aiment pas les brocolis ? Pour ce faire, complète le tableau de la page suivante.

### Document 1 : composition des brocolis

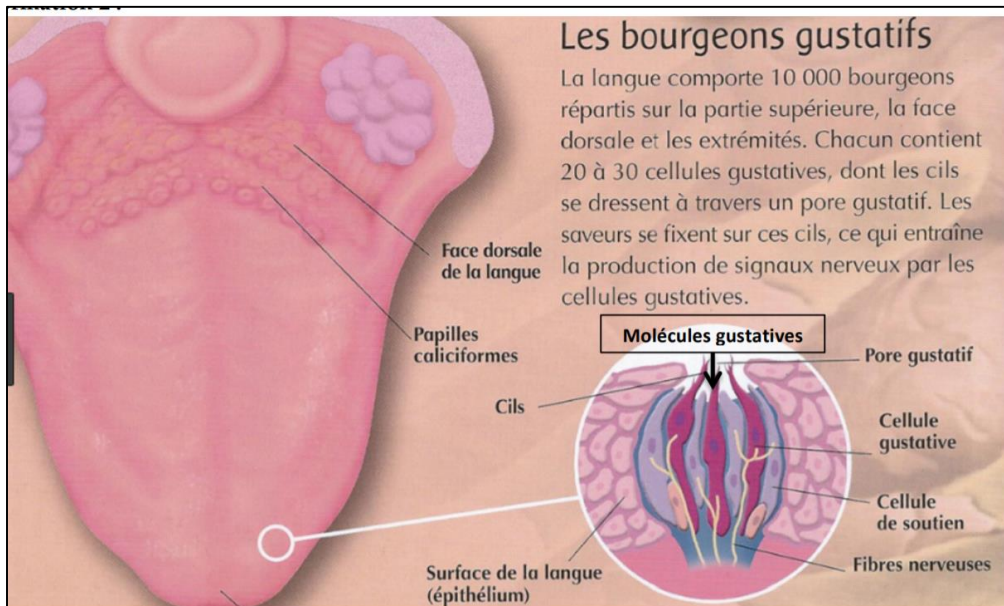
Dans les années 30, le chimiste Arthur Fox synthétise le composé **PTC** (PhénylThioCarbamide), un composé amer produit entre autre par le **brocoli**.  
L'un de ses collègues se plaint de l'amertume du produit alors que lui-même ne sent rien. Il est ainsi le premier à mettre en évidence la différence de **sensibilité au PTC** au sein de la population.

### Document 2: découverte du phénomène

Un chimiste, Fox, s'est rendu compte en préparant un produit, le PTC, que certaines personnes de son laboratoire ressentait une saveur amère à la moindre trace de poudre, alors que lui-même ne ressentait rien. Il a testé les membres de sa famille. Voici ses observations : « Au contraire de

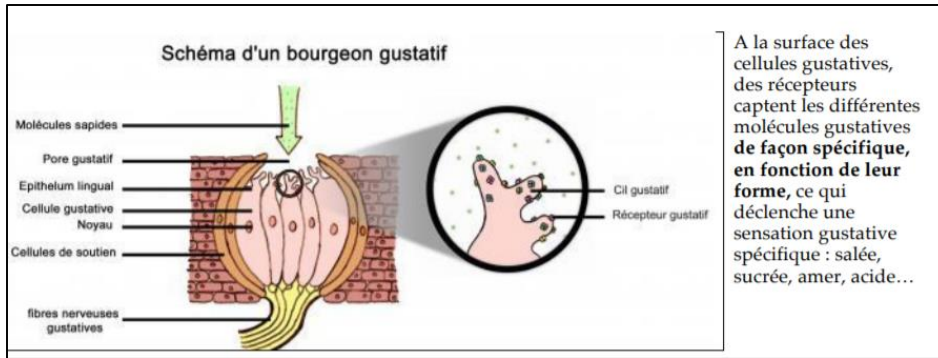
moi, ma femme est sensible au PTC, alors que sa sœur ne l'est pas. Parmi nos deux filles, la plus jeune est sensible, alors que l'aînée ne sens pas le PTC, de même que son mari et ses deux fils. Par contre notre fils, lui, est sensible, tout comme sa femme et ses trois filles. »

### Document 3 : structure de la langue



### Document 4 : différence dans l'organisation de la langue d'un individu sensible au PTC ou pas





Visualisation de la structure chimique du PTC

C7H8N2S

On marque (coloration verte) le PTC on le met en contact avec une langue puis on observe les résultats après rinçage (le PTC non fixé est éliminé)

Le PTC reste fixé sur la langue et produit une coloration verte

Document 5 : Le récepteur au PTC est une protéine constituée de plusieurs centaines d'acides aminés, dont la séquence détermine la forme



Document 6 : Comparaison des séquences par anagène des séquences d'ADN chez les individus qui ne mangent pas des brocolis et ceux qui en mangent.

Comparaison avec alignement

	130	140	141	780	790	880	890
Traitement	*****						
Identités	*****						
TAS2R38_PAV.adn	TGTAGTGAAGAGGCAGCCACTG	ATCCTGTGCTGCCTTCAT		GGCATGCAGCCGCTCCTGATCTC			
TAS2R38_AVI.adn	-----G-----	-----T-----		-----A-----			

Sélection : 0/4 lignes

Échelle génétique

Échelle moléculaire (protéine)	
Echelle cellulaire	
Échelle de l'organisme	