

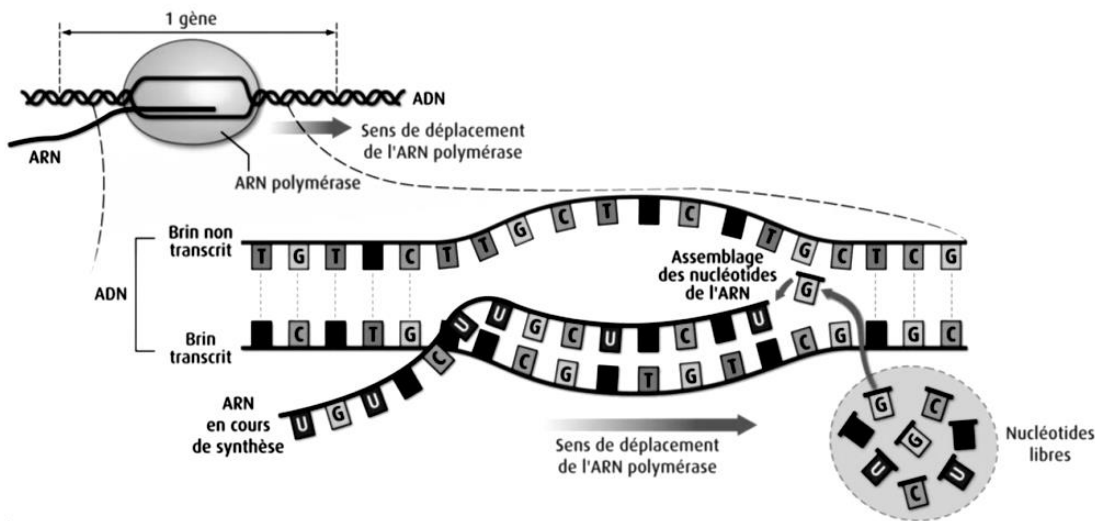
CORRECTION PARTIEL SVT PREMIERE S PARTIE 1

L'information génétique est constituée de gènes (séquences nucléotidiques) portés par l'ADN situé dans le noyau des cellules eucaryotes. Son expression permet la synthèse de différents polypeptides (séquence d'acides aminés constituant les protéines) dans le cytoplasme.

On verra comment la transcription permet de passer de l'ADN à l'ARN pré-messager, puis comment la maturation de l'ARN pré-messager conduit à la production de différents ARN messagers, et enfin comment les ARN messagers permettent la synthèse de polypeptides.

I. DE L'ADN A L'ARN PREMESSAGER : LA TRANSCRIPTION

L'ADN ou Acide désoxyribonucléique est une macromolécule formée de deux brins de nucléotides enroulés en double hélice et associés entre eux par des liaisons faibles entre bases complémentaires (A/T; C/G). L'information génétique y est inscrite sous la forme de gènes qui sont des séquences de nucléotides responsables de la réalisation d'un caractère élémentaire ou d'une fonction par l'intermédiaire des polypeptides qui sont des séquences d'acides aminés.



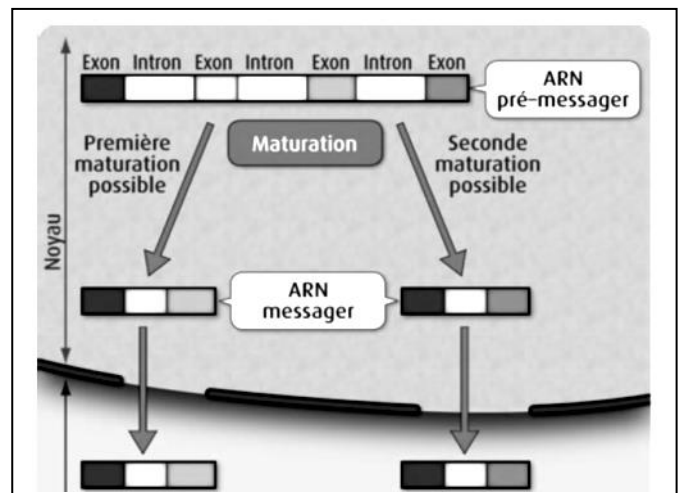
La transcription est la synthèse dans le noyau d'un ARN pré-messager à partir du brin transcrit d'un gène par complémentarité de base.

L'ARN pré-messager (Acide Ribonucléique messenger) est un polynucléotide formé d'un seul brin, dont chaque nucléotide est constitué de l'assemblage d'un sucre, le ribose, d'un groupement phosphate et d'une base azotée parmi 4 possibles (Adénine, Uracile, Guanine ou Cytosine). Il constitue une copie « négatif » de la séquence du gène situé sur l'ADN.

II. LA MATURATION DE L'ARN PREMESSAGER EN DIFFERENTS ARN MESSAGERS

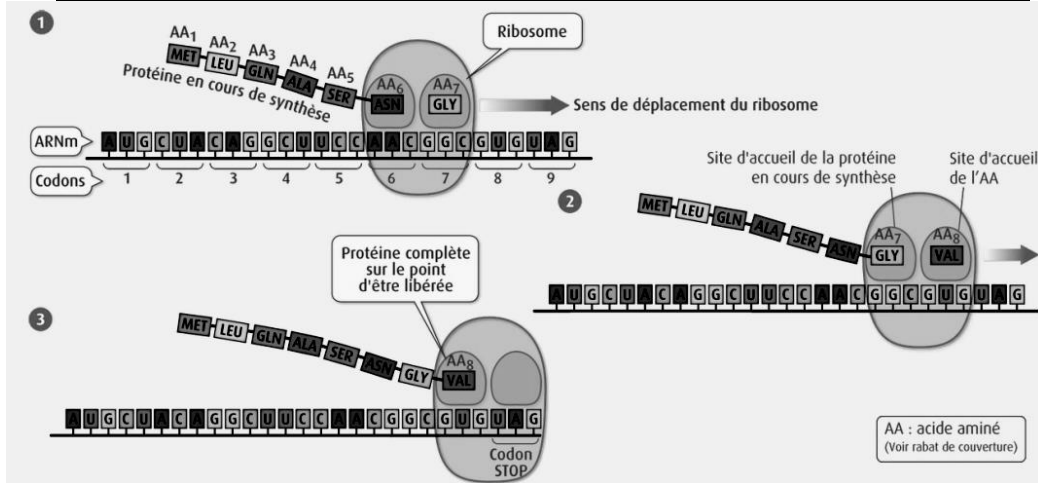
Le document 1 montre que l'hybridation d'un ARNm et du brin d'ADN complémentaire est imparfaite : l'ADN est plus long de 75% et forme de nombreuses boucles non hybridées. La maturation supprime donc dans l'ARNm des parties présentes dans l'ARN pré-messager.

Le document 2 montre que cette maturation appelée épissage alternatif consiste en la suppression systématique de certains éléments (les introns ABC et D) ainsi que la suppression alternative d'autres éléments appelés exons (l'exon 5 disparaît dans l'ARNm codant pour la calcitonine alors que c'est l'exon 4 qui disparaît dans l'ARNm codant pour la CGRP).



Ainsi un gène est à l'origine de différents ARNm qui passent dans le cytoplasme.

III. DES ARN MESSAGERS AUX POLYPEPTIDES : LA TRADUCTION



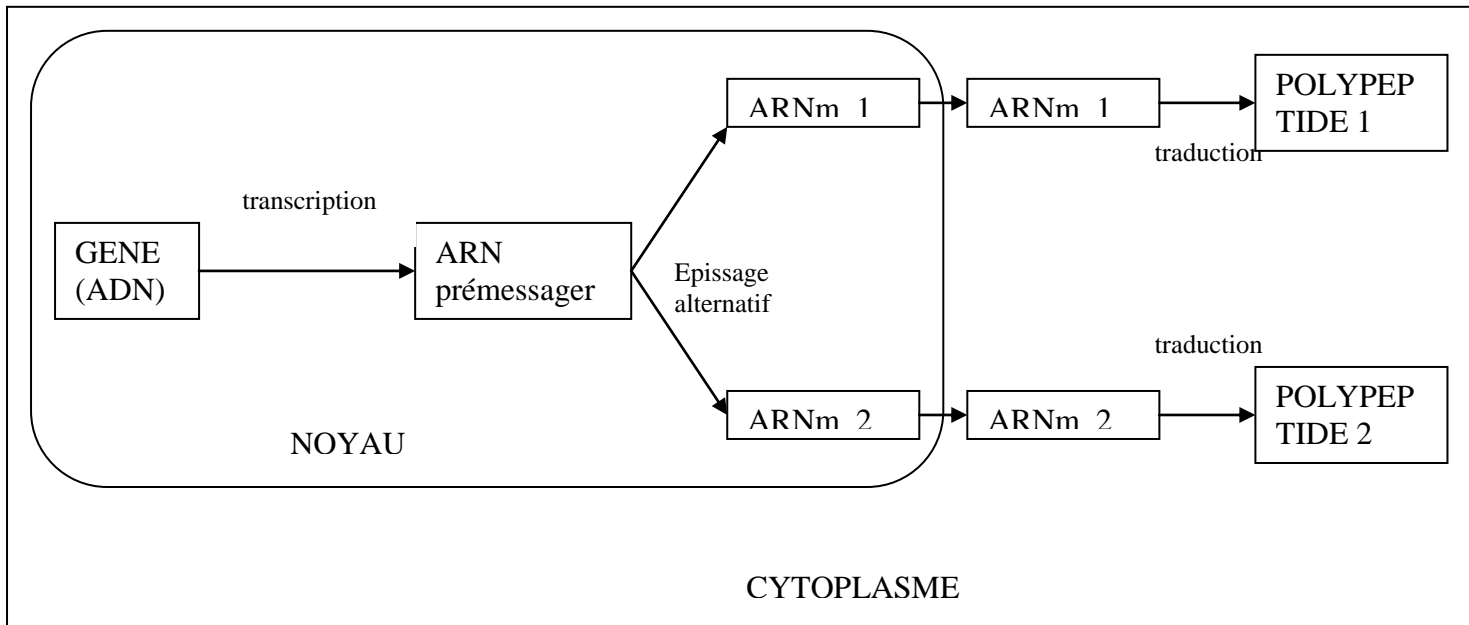
La traduction est la synthèse dans le cytoplasme d'un polypeptide à partir de la séquence d'ARNm correspondante. Elle utilise le code génétique, système de correspondance entre les codons d'un acide nucléique et les acides aminés des polypeptides.

Un codon est un triplet de nucléotides d'un ARNm pouvant correspondre soit à un acide aminé, soit à un signal de terminaison.

La traduction de chaque ARNm produit aboutit à un polypeptide donné. Elle nécessite l'intervention de ribosomes et d'ARN de transfert.

CONCLUSION :

Ainsi la transcription d'un gène donne un ARN pré-messager qui subit une maturation dans le noyau qui aboutit à la production de différents ARN messagers plus courts et dont les séquences sont différentes les unes des autres. Ces ARNm passent ensuite dans le cytoplasme où ils sont traduits en polypeptides selon le code génétique.



L'expression de l'information génétique

QCM

1b

L'ARNt cys modifié ala radioactif ne donne pas d'alanine radioactive dans le peptide a qui ne contient pas de cystéine mais qui contient de l'alanine. C'est donc par l'ARNt et pas par l'acide aminé que la reconnaissance se fait.

2a

Le peptide b contient 1 cystéine et pas d'alanine. En présence d'ARNt cys modifié ala il contient une cystéine et une alanine qui est amenée par l'ARNt cys modifié ala. Celui-ci se fixe donc sur le codon correspondant à la cystéine.

3c

En introduisant un ARNt ala modifié cys, le peptide b ne sera pas radioactif car son ARNm ne porte pas de codon correspondant à l'alanine. Il ne contiendra pas d'alanine.

En revanche le peptide c contient 3 codons alanine qui amèneront 3 cystéines radioactives avec l'ARNt modifié, et il contient un codon cystéine : $3+1 = 4$ cystéines.

EXERCICE 2.2

On cherche à expliquer les différents phénotypes moléculaires et macroscopiques liés à l'alpha antitrypsine.

Le document 1 montre les différences des séquences des brins transcrits des allèles de l'alpha antitrypsine étudiés.

L'allèle M1 est identique à l'allèle de référence sauf au nucléotide 710 où un T remplace un C. Le codon 237 est ainsi modifié (GTG à la place de GCG) ce qui d'après le code génétique entraîne le changement de l'acide aminé 237 (alanine devient valine).

L'allèle S présente la même anomalie que l'allèle M1 en position 710 ainsi qu'une modification en position 863 (un T remplace un A). Le codon 288 est modifié (GAA devient GTA) ce qui modifie l'acide aminé 288 (acide glutamique devient valine).

L'allèle N1 présente une délétion en position 552. Le codon 184 normal TAC (correspondant à la tyrosine) devient alors TAG ce qui constitue un codon STOP.

Le document 2 présente le phénotype moléculaire et macroscopique lié à l'alpha antitrypsine.

L'allèle M1 ne présente aucune différence avec l'allèle de référence.

L'allèle S présente une enzyme fonctionnelle mais moins abondante car elle est détruite par le foie ce qui peut entraîner de l'emphysème après 50 ans.

L'allèle N1 entraîne la synthèse d'une enzyme non fonctionnelle ce qui se traduit par un emphysème pulmonaire précoce.

Le document 3 montre la structure tridimensionnelle des différentes enzymes alpha antitrypsine.

Les acides aminés modifiés des enzymes codés par les allèles M1 et S se trouvent sur la partie externe de la molécule et ne participent pas au contact avec la trypsine.

L'allèle N1 entraîne la production d'une molécule très incomplète ou de nombreux acides aminés manquent notamment dans la zone de contact avec la trypsine.

MISE EN RELATION :

La mutation du codon 237 entraîne la modification d'un acide aminé sur le polypeptide mais cette modification n'a pas de répercussion sur le phénotype moléculaire (l'enzyme est fonctionnelle) ni sur le phénotype macroscopique (individu sain).

La mutation du codon 288 entraîne la modification d'un acide aminé sur le polypeptide qui se répercute sur le phénotype moléculaire : l'enzyme est fonctionnelle mais détruite par le foie ce qui la rend moins abondante. Le phénotype macroscopique est alors modifié avec un risque d'emphysème après 50 ans.

La mutation du codon 184 en codon stop entraîne la synthèse d'un polypeptide incomplet (arrêt de la traduction à l'acide aminé 183) ce qui rend l'enzyme non fonctionnelle (la zone de contact avec la trypsine disparaît). Le phénotype macroscopique est alors fortement modifié avec l'apparition d'un emphysème précoce.

Ainsi le génotype détermine le phénotype moléculaire qui détermine le phénotype macroscopique. Les modifications du génotype ont donc des conséquences variables sur le phénotype.