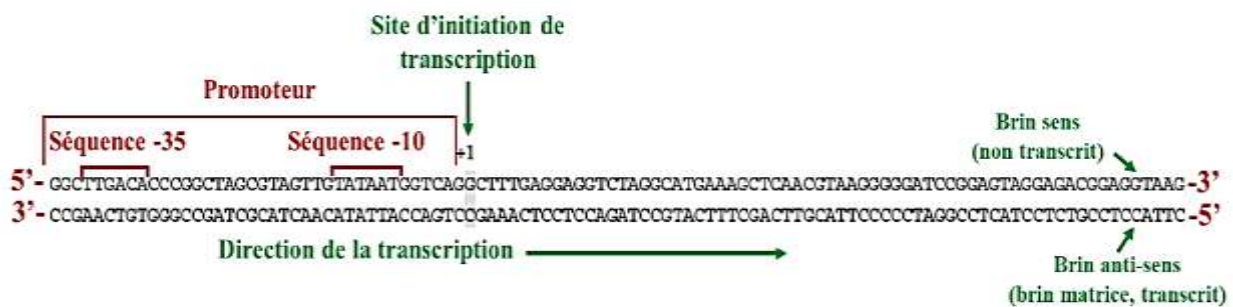


Module- Génétique
Série 04: Mutations génétiques

Exercice 01 : Un lot de mâles reçoit une irradiation de 2500 r (roentgens). Sur 723 descendants, 54 portent une mutation. Si la dose d'irradiation est de 4000 r on trouve 78 mutations pour 649 descendants. Combien de mutations trouvera-t-on pour 1000 descendants de mâles irradiés à 6000 r ?

Exercice 02 : Soit la séquence d'ADN suivante provenant du génome d'*E. coli* et qui code pour un court polypeptide. Le site d'initiation de transcription y est indiqué.



1. Identifiez la position dans la séquence d'ADN au niveau de laquelle une substitution d'une seule paire de base ou une mutation par décalage du cadre de lecture donneraient un peptide dont la séquence est identique mais à demi-taille par rapport au peptide du type sauvage.
2. Identifiez, dans la séquence nucléotidique, la position où une mutation ponctuelle (insertion, délétion ou substitution) pourrait donner un polypeptide dont la séquence est identique à celle du peptide du type sauvage mais ayant quatre résidus arginines additionnels à son extrémité C-terminale.

Exercice 03 : Le nombre chromosomique somatique d'un grand nombre d'individus d'une espèce diploïde est $2n=18$. Un cytologiste découvre deux individus anormaux l'un (a) à 19 chromosomes, l'autre (b) à 36 chromosomes. De quels types d'anomalies s'agit-il ?

Exercice 04 : Un jeune couple a eu trois avortements spontanés précoces. L'examen cytogénétique révèle chez le mari une anomalie de structure équilibrée autosomique. Laquelle ou lesquelles parmi les anomalies suivantes attendez-vous à trouver chez cet homme?

- A:** une inversion, **B:** une délétion, **C:** un chromosome en anneau, **D:** une translocation réciproque
E: une duplication.

Corrigé type

Exercice 01

Le nombre de mutation est proportionnel à la dose d'irradiation

La fréquence de mutation : le nombre des mutés*100/ nombre des descendants

$$78 \cdot 100 / 649 = 12.02\% \quad \text{à } 4000 \text{ r}$$

$$54 \cdot 100 / 723 = 7.47\% \quad \text{à } 2500 \text{ r}$$

$$\text{Différence} = 4.55\% \quad \text{par } 1500 \text{ r}$$

$$\text{Donc à } 1500 \text{ r} \longrightarrow 4.55\%$$

$$\text{à } 6000 \text{ r} \longrightarrow ?$$

$$? = 1000 \times 4.55 / 1500 = 18.2\% \quad \text{qui correspond à la fréquence de mutation à } 6000 \text{ r donc}$$

Le nombre des mâles irradiés à 6000 r (nombre des mutés) est : 182 (18.2*1000/100)

Exercice 02

Séquence d'ARNm et la chaîne peptidique de type sauvage (avant mutation)



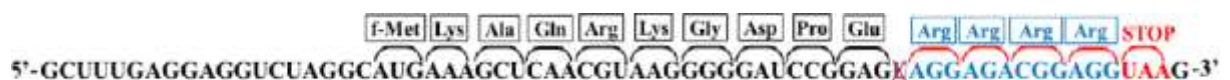
1. Détermination de la mutation qui donne un peptide identique au sauvage mais à demi-taille :

La longueur du peptide sauvage est de 10 aa ; donc le peptide muté devrait être de 5 aa => il faut donc que la mutation ponctuelle touche le 6^{ème} codon de la séquence originale et le transforme en codon STOP. Le 6^{ème} codon est (AAG) correspondant à la lysine, il doit se transformer en codon STOP (UAA, UGA ou UAG). Ceci peut arriver par :

- **Mutation par substitution :** AAG => UAG (il s'agit d'une transition où A est muté en U). (puisque la mutation se fait au niveau d'ADN et pas l'ARNm, T est remplacé par A).
- **Mutation par insertion** de U juste avant le codon AAG => UAAG. (dans l'ADN, insertion de A). les mutations de type insertion entraînent un **décalage du cadre de lecture**.

2. Détermination de la mutation qui donne un peptide ayant 4 acides aminés en plus (4 arginines) :

Il faut que la mutation transforme le codon STOP (UAG) de la séquence sauvage en codon codant pour l'arginine, et ce codon doit être suivi de 3 autres codons pour l'arginine, suivis par un codon STOP : => Selon le tableau du code génétique, nous avons 6 codons pour l'arginine : CGU, CGC, CGA, CGG, AGA et AGG. Si une mutation par délétion touche le U du codon STOP (UAG), on aura la séquence suivante d'ARNm :



Exercice 03 :

a. Trisomie, **b.** Tetraploidie.

Exercice 04 : Les réponses: A et D. Puisque cet homme a un phénotype normal, il ne peut s'agir que d'une anomalie de structure équilibrée.

Remarque : Anomalie de structure équilibrée : dans ce type de mutation il n'y a ni gain ni perte de matériel génétique.