

# Travail sur la génétique (expression génétique, HH, cancer)

## CORRECTION

→ **Entraînement n°1 : Sujet Bac Juin 2012**

1.1. Les séquences ci-dessus appartiennent aux molécules d'ADN (présence de bases azotées *thymine*).

1.2. A : Adénine, C : Cytosine, G : Guanine, T : Thymine

1.3.

Allèle A: TACCACGTGGACTGAGGACTCCTC...
Allèle S: TACCACGTGGACTGAGGACACCTC...

Thymine remplacé par l'Adénine dans le gène position n°20.

1.4.

Allèle A : TAC CAC GTG GAC TGA GGA CTC CTC

Allèle S : TAC CAC GTG GAC TGA GGA CAC CTC

↓ *transcription*

↓ *transcription*

ARN m « normal » : AUG GUG CAC CUG ACU CCU GAG GAG

ARN m « mutée » : AUG GUG CAC CUG ACU CCU GUG GAG

↓ *traduction*

↓ *traduction*

Protéine « normale » : Met-Val-His-Leu-Thr-Pro-Glu-Glu

Protéine « mutée » : Met-Val-His-Leu-Thr-Pro-Val-Glu

Pour réaliser la transcription, le brin transcrit d'ADN est complémentaire à l'ARN messager grâce à la complémentarité des bases azotées.

Pour réaliser la traduction, chaque codon de l'ARN m correspond à un acide aminé que l'on détermine grâce au code génétique.

2.1. Les allèles A et S sont codominants car nous observons différents degrés d'atteinte de drépanocytose chez les membres de cette famille (ex : I.2 homme atteint de la forme majeure de la drépanocytose et I.1 femme atteinte de la forme mineure de drépanocytose).

On écrira donc les deux allèles en majuscule.

2.2. L'allèle muté S est-il porté par Y ?

Allèle muté S non porté par Y car femme malade (ex : II.2).

L'allèle muté S est-il porté par X ?

Faisons l'hypothèse que l'allèle muté est porté par X, nous prenons un couple I.1. et I.2 de génotypes I.1 ( $X^M/X^S$ ) et I.2. ( $X^M/Y$ )

I.1	I.2	$X^M$	Y
	$X^M$	$(X^M//X^M)$ [femme malade forme majeure]	$(X^M//Y)$ [homme malade forme majeure]
	$X^S$	$(X^M//X^S)$ [femme malade forme mineure]	$(X^S//Y)$ [homme sain]

Si l'allèle muté est porté par X alors ce couple aurait :	Ce couple a EN REALITE :
EN THEORIE	
<ul style="list-style-type: none"> <li>- femme malade forme mineure</li> <li>- femme malade forme mineure</li> <li>- homme malade forme majeur</li> <li>- homme sain</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- femme malade forme mineure</li> <li>- femme malade forme majeure</li> <li>- homme malade forme majeur</li> <li>- homme malade forme mineur</li> </ul>

La théorie ne correspond pas à la réalité, l'allèle muté n'est donc pas porté par X.

L'allèle muté est donc porté par un autosome.

2.3.

II.5	II.6	S	M
S		$(S//S)$ [ind sain]	$(S//M)$ [ind malade forme mineure]
M		$(S//M)$ [ind malade forme mineure]	$(M//M)$ [ind malade forme majeure]

Ce couple aura 25 % de risque d'avoir un enfant atteint de la forme majeure de la drépanocytose.

→ **Entrainement n°2 : Sujet Bac Juin 2013**

1. Délétion : perte d'un nucléotide dans un gène

Gène : séquence d'Adn qui code une protéine

2.1. Caryotype : photographie des chromosomes d'une cellule en mitose classés par ordre de taille décroissante et par paire.

Des anomalies de nombre et de structure sont détectables grâce au caryotype.

2.2. [46, XY] fœtus de sexe masculin.

2.3. 1 : télomère, 2 : centromère, 3 : chromatide

2.4. Les monomères constituant l'ADN sont les nucléotides (plus précisément désoxyribonucléotides), l'ADN est un polymère de désoxyribonucléotides.

3. Amnio/centèse : ponction du liquide amniotique, risque majeur de fausse couche à cause de l'aiguille servant à la ponction

4.1. L'allèle muté est dominant car la maladie est visible à chaque génération (I.1 est malade ainsi que son enfant II.2). L'allèle muté s'écrira M, allèle sain : récessif

4.2. L'allèle muté est-il porté par Y ?

Allèle muté non porté par Y car femme malade (ex : I.1).

L'allèle muté S est-il porté par X ?

Faisons l'hypothèse que l'allèle muté est porté par X, nous prenons un couple II.2. et II.3 de génotypes II.2 ( $X^M//Y$ ) et II.3. ( $X^M//X^s$ )

II.3	II.2	$X^M$	Y
	$X^M$	$(X^M//X^M)$ [femme malade]	$(X^M//Y)$ [homme malade]
	$X^s$	$(X^M//X^s)$ [femme malade]	$(X^s//Y)$ [homme sain]

Si l'allèle muté est porté par X alors ce couple aurait :	Ce couple a EN REALITE :
EN THEORIE	
- femme malade - homme malade ou sain	- femme saine et malade - homme sain et malade

La théorie ne correspond pas à la réalité, l'allèle muté n'est donc pas porté par X.

L'allèle muté est donc porté par un autosome.

4.3. Les génotypes de Mr D et Mme D sont :

Mr D (M//s) ou (M//M) car individu malade pas de descendance

Mme D (s//s) car individu sain

4.4. Si Mr D est de génotype (M//s) alors l'échiquier est :

Mme D	Mr D	M	s
	s	(M//s) [ind malade]	(s//s) [ind sain]
	s	(M//s) [ind malade]	(s//s) [ind sain]

Ce couple aurait 50% de risque d'avoir un enfant malade.

Si Mr D est de génotype (M//M) alors toute descendance sera malade soit 100% de risque.

→ **Entraînement n°3 : Sujet Bac Juin 2014**

1.1. 1 : désoxyribose, 2 : acide phosphorique, 3 : base azotée

1.2. Une mutation génétique est une modification d'un gène : séquence d'ADN qui code une protéine.

**2.Etape A :** INITIATION : facteurs cancérigènes mutent les proto-oncogènes, anti-oncogènes et gènes de réparation de l'ADN dans une cellule : elle devient alors mutée.

**Etape B :** PROMOTION : La cellule mutée se multiplie de façon exagérée, les cellules de la tumeur sont identiques à celles du tissu sain : formation d'une tumeur bénigne (hyperplasie).

**Etape C :** PROGRESSION : Nouvelles mutations génétiques dans les gènes régulant le cycle cR, cellule devient cancéreuse et se multiplie de manière exagérée et incontrôlée amas de cellules cancéreuses dédifférenciées (dysplasie) : formation d'un cancer in situ (tumeur maligne).

**Etape D :** PROGRESSION : Les cellules cancéreuses produisent des substances permettant le développement de nouveaux vaisseaux sanguins (néoangiogénèse) ce qui leur permet d'envahir d'autres organes (métastases).

Une tumeur est amas de cellules qui se multiplient de manière incontrôlée plus ou moins rapidement (dépend si la tumeur est bénigne ou maligne).

3. Si la molécule VEGF est inhibée alors elle ne peut plus stimuler la néoangiogénèse pour les cellules cancéreuses cela permet d'éviter le développement de métastases afin que le cancer reste in situ.