Devoir n°4 – Biologie
Eléments de correction

Sujet : Les gènes des Eucaryotes : structure, conservation et variation

Introduction

(Définition) Le terme *Eucaryote* désigne un groupe monophylétique, représentant une part importante de la biodiversité, et dont une synapomorphie est la présence d'un noyau cellulaire enfermant l'ADN. Chez l'ensemble des êtres vivants, dont les Eucaryotes, l'ADN est le support de l'information génétique. Au sein des génomes, un gène est une séquence d'ADN susceptible de donner par transcription un ARN fonctionnel. Dans la plupart des cas, cet ARN est un ARNm qui, par traduction, permet la formation des protéines, et donc l'expression du phénotype de l'individu.

(Contextualisation/Problème/Démarche) Les gènes, constitués d'ADN, sont transmis à la descendance avec une bonne conservation de l'information qu'ils contiennent, permettant la conservation observée des caractères des parents vers leur descendance. Nous allons montrer ici en quoi la structure de l'ADN implique des mécanismes de copie permettant la conservation de l'information héréditaire contenue dans les gènes. On peut toutefois noter la diversité importante existant chez les différents individus d'une même espèce, alors qu'ils descendent tous d'un ancêtre commun. L'information génétique peut donc être amenée à varier au cours du temps. Nous montrerons dans un second temps que la conservation de l'information génétique peut dans certains cas n'être pas absolue, et que les séquences géniques peuvent évoluer, avec des conséquences variables sur le phénotype ; nous verrons que ces variations ont pour conséquence l'apparition de nouveaux allèles, moteur essentiel de l'évolution des espèces.

I. Les gènes : des portions d'ADN double brin

1. Une molécule double-brin : mises en évidence

a) L'ADN est un polymère de nucléotides

Schéma : au moins deux nucléotides liés entre eux par une liaison phosphodiester. Evoquer la possibilité d'hydrolyse.

b) Dénaturation de l'ADN et absorbance

Schéma : expérience de dénaturation par la température, et mesure de l'absorbance.

2. Une cohésion assurée par des liaisons hydrogène entre bases azotées

a) Chargaff postule la complémentarité des bases

Relever que [A]/[T] = [C]/[G] = 1 (concentrations molaires)

b) Structure de l'ADN par cristallographie et complémentarité des bases azotées

Schéma : structure de l'ADN détaillée, avec ses principales caractéristiques. Montrer les liaisons hydrogène entre paires de bases. Relever que la structure de l'ADN suggère une réplication semi-conservative.

II. Réplication et conservation de l'information génétique au cours du cycle cellulaire

1. Réplication semi-conservative par complémentarité des bases et conservation de l'information génétique

a) Meselson et Stahl valident le modèle de la réplication semi-conservative

Présenter les trois modèles, valider le modèle semi-conservatif par l'expérimentation. Schémas : trois hypothèses ; expérience et son résultat.

b) L'ADN-polymérase assure la réplication de l'ADN par complémentarité des bases

Schémas : réplication de l'ADN ; en particulier, montrer l'intégration d'un nouveau nucléotide et la nécessité de l'appariement. Brin retardé : pas forcément nécessaire de le détailler.

2. Les divisions cellulaires distribuent équitablement les gènes aux cellules filles

a) L'ADN des Eucaryotes est sous forme de chromatine

Schéma : enroulement de l'ADN autour des histones.

b) Prophases et métaphases : formation et organisation des chromosomes

Montrer que la condensation de la chromatine est indispensable à l'organisation de l'IG avant l'anaphase. Schémas : prophase et métaphase de mitose **OU** de méiose I **OU** de méiose II. **Gènes à identifier sur les chromatides**.

c) Anaphases et télophases : ségrégation des gènes dans les cellules filles

Montrer que l'anaphase et la télophase donnent deux cellules ayant exactement la même information génétique. Schémas : anaphase et télophase de mitose **OU** de méiose I **OU** de méiose II. **Gènes à identifier sur les chromatides**.

III. Mutagenèse et apparition de nouveaux allèles

1. Diverses altération affectent l'ADN

a) Mésappariements au cours de la réplication

Expliquer la tautomérie et la possibilité de mésappariement qu'elle provoque. Schéma : tautomérisation d'une adénine et appariement avec une cytosine.

b) Modifications de l'ADN sous l'effet de facteurs extérieurs

Schéma : dimère de thymine **OU** désamination **OU** formation d'un site abasique

c) Mutations larges

Schéma : translocation **OU** inversions **OU** transpositions

2. Réparation imparfaite et mutations génétiques

a) Mécanismes de réparation

Présenter à la fois l'activité exonucléase 3' → 5' de Pol I et Pol III, et les mécanismes de réparation hors réplication. Schéma : excision et réparation.

b) Taux de mutation

Notion de mutation, mentionner le taux de mutation après réparation, le comparer à la taille des séquences géniques

3. Les mutations des gènes ont des conséquences variables sur le phénotype

a) Structure d'un gène Eucaryote

Schéma : structure d'un gène, y compris promoteur et introns.

b) Conséquence des mutation et position de la mutation dans le gène

Schéma : exploiter le schéma précédent pour montrer que la mutation d'une séquence intronique, exonique codante, exonique non codante ou promotrice n'a pas les mêmes conséquences

c) Conséquences d'une mutation de la séquence codante et nature des codons

Montrer qu'une substitution peut être faux-sens, non-sens, synonyme et silencieuse.
Schémas : substitution, addition, délétion ; montrer deux acides aminés proches et deux acides aminés très différents.

Conclusion

(Bilan) Les gènes des Eucaryotes sont constitués d'ADN ; le fait que les deux brins soient complémentaires permet une réplication basée sur la complémentarité des bases azotées, garant de la conservation de l'information qu'ils contiennent. Les divisions cellulaires (mitose et méiose) permettent la répartition des gènes ainsi répliqués dans les cellules filles. Cette conservation n'est toutefois pas absolue, dans la mesure où des erreurs, certes rares, peuvent survenir. Les mutations qui en résultent ont des conséquences variables sur le phénotype, selon le nucléotide qui subit cette mutation. Ces mutations sont à l'origine de la création de nouveaux allèles, et sont donc un moteur essentiel de l'évolution.

(Ouverture 1) La réplication de l'ADN et sa fidélité a été exploitée par de nombreuses techniques de biologie moléculaires, comme la PCR, qui est une adaptation *in vitro* de la réplication (basée sur la complémentarité) qui existe dans les cellules vivantes.

(Ouverture 2) Si les modifications des gènes observées chez les êtres vivants se produisent rarement, l'homme est aujourd'hui capable d'accélérer ces processus en induisant des modifications plus ou moins ciblées, de façon à changer artificiellement le génome (et notamment les gènes) de certains individus. C'est ainsi que les *organismes génétiquement modifiés* ont vu le jour, et occupent une place importante dans la recherche comme dans l'économie.