

# La variabilité génétique

## 1 Le Téléthon chaque année sur France télévision au mois de décembre

En France, le Téléthon est un événement caritatif organisé depuis 1987 par l'Association française contre les myopathies pour financer des projets de recherche sur les maladies génétiques neuromusculaires essentiellement comme la maladie de Duchenne, mais aussi sur d'autres maladies génétiques rares.



La maladie de Duchenne ou dystrophie musculaire de Duchenne, est une maladie génétique provoquant une dégénérescence progressive de l'ensemble des muscles de l'organisme. Elle est liée à une **mutation** du gène DMD, responsable de la production d'une protéine impliquée dans le soutien de la fibre musculaire.

  
**99,9 %**  
DES MALADES SONT  
DES GARÇONS

DÉBUT DES SYMPTÔMES



RAREMENT AVANT  
L'ÂGE DE 3 ANS

UNE MALADIE RARE

**2 500**

PERSONNES EN FRANCE



## 2. Les mutations génétiques

Voici une séquence du brin transcrit d'un gène sur lequel l'étude est portée :  
...CTACGCTAAGAGACGCAT...

**Q1 : Elaborer les ARNm et protéines manquant dans l'exercice suivant.**

2.1. Mutation par insertion :

ADN	CTA AGA GAC	—————>	<b>CCT</b> AAG AGA C
ARNm	GAU UCU CUG	—————>	
Protéine	Asp Ser Leu	—————>	

2.2. Mutation par délétion :

ADN	CTA <b>AGA</b> GAC	—————>	CTA AAG AC...
ARNm	GAU UCU CUG	—————>	
Protéine	Asp Ser Leu	—————>	

2.3. Mutation par substitution :

ADN	CTA <b>AGA</b> GAC	—————>	CTA <b>TGA</b> GAC
ARNm	GAU UCU CUG	—————>	
Protéine	Asp Ser Leu	—————>	

2.4. Mutation par inversion :

ADN    CTA AGA **GAC**                      →                      CTA AGG **AAC**

ARNm   GAU UCU CUG                      →

Protéine   Asp Ser Leu                      →

ou alors...

ADN    **CTA** AGA GAC                      →                      **ATC** AGA GAC

ARNm   GAU UCU CUG                      →

Protéine   Asp Ser Leu                      →

		Deuxième lettre									
		U		C		A		G			
Première lettre	U	UUU	Phe	UCU	Ser	UAU	Tyr	UGU	Cys	U C A G	
		UUC	Phe	UCC	Ser	UAC	Tyr	UGC	Cys		
		UUA	Leu	UCA	Ser	UAA	Stop	UGA	Stop		
		UUG	Leu	UCG	Ser	UAG	Stop	UGG	Trp		
	C	CUU	Leu	CCU	Pro	CAU	His	CGU	Arg	U C A G	
		CUC	Leu	CCC	Pro	CAC	His	CGC	Arg		
		CUA	Leu	CCA	Pro	CAA	Gln	CGA	Arg		
		CUG	Leu	CCG	Pro	CAG	Gln	CGG	Arg		
	A	AUU	Ile	ACU	Thr	AAU	Asn	AGU	Ser	U C A G	
		AUC	Ile	ACC	Thr	AAC	Asn	AGC	Ser		
		AUA	Ile	ACA	Thr	AAA	Lys	AGA	Arg		
		AUG	Met	ACG	Thr	AAG	Lys	AGG	Arg		
	G	GUU	Val	GCU	Ala	GAU	Asp	GGU	Gly	U C A G	
		GUC	Val	GCC	Ala	GAC	Asp	GGC	Gly		
		GUA	Val	GCA	Ala	GAA	Glu	GGA	Gly		
		GUG	Val	GCG	Ala	GAG	Glu	GGG	Gly		

**Q2 : Indiquer ensuite pourquoi les mutations par insertion ou délétion provoquent l'apparition d'une protéine complètement différente par rapport à la protéine originale alors que ce n'est pas le cas pour les autres types de mutations.**

Mutation par insertion

ADN            C   T   A   A   G   A   G   A   C

ARNm        G   A   U   U   C   U   C   U   G

Mutation par délétion

ADN            C   T   A   A   G   A   G   A   C

ARNm        G   A   U   U   C   U   C   U   G

Mutation par substitution

ADN            C   T   A   A   G   A   G   A   C

ARNm        G   A   U   U   C   U   C   U   G

**Q3 : Indiquez la conséquence sur la fonction des protéines synthétisées selon le type de mutation observée.**

■ Mutations provoquant une modification du cadre de lecture.

A partir de la mutation, tous les acides aminés incorporés sont faux donc la protéine sera

■ Mutation ne modifiant pas le cadre de lecture.

Si un seul acide aminé est changé par un autre, la protéine sera

Si malgré la mutation, le bon acide aminé est incorporé, la protéine sera

Si la mutation induit l'apparition précoce d'un codon stop, la protéine synthétisée est incomplète et donc

### **Conclusion : mutation génétique**

Rappel de la définition :

Certains agents sont dits mutagènes : ils favorisent l'apparition de mutations génétiques  
C'est le cas des

Correction

...CTACGCTAAGAGACGCAT...



- Mutation par insertion : **ajout d'une base dans un gène**

ADN	CTA AGA GAC	—————>	CCT AAG AGA C
ARNm	GAU UCU CUG	—————>	GGA UUC UCU
Protéine	Asp Ser Leu	—————>	Gly Phe Ser

- Mutation par délétion : **disparition d'une base dans un gène**

ADN	CTA <b>AG</b> A GAC	—————>	CTA AAG AC G
ARNm	GAU UCU CUG	—————>	GAU UUC UGC
Protéine	Asp Ser Leu	—————>	Asp Phe Cys

- Mutation par substitution : **remplacement d'un nucléotide par un autre**

ADN	CTA <b>AG</b> A GAC	—————>	CTA TGA GAC
ARNm	GAU UCU CUG	—————>	GAU ACU CUG
Protéine	Asp Ser Leu	—————>	Asp Thr Leu

- Mutation par inversion : **permutation de bases dans un même codon ou entre deux codons voisins**

ADN	CTA AGA <b>GAC</b>	—————>	CTA AGG <b>AAC</b>
ARNm	GAU UCU CUG	—————>	GAU UCC UUG
Protéine	Asp Ser Leu	—————>	Asp Ser Leu

Ou alors...

ADN	<b>CTA</b> AGA GAC	—————>	<b>ATC</b> AGA GAC
ARNm	GAU UCU CUG	—————>	UAG UCU CUG
Protéine	Asp Ser Leu	—————>	stop