

Partie 2.1 : (4 points) Stabilité et variabilité des génomes et évolution

Certains enfants sont atteints d'une maladie génétique grave, la mucoviscidose. Cette maladie est la conséquence directe de l'existence d'une mutation affectant le gène CFTR responsable de la synthèse d'une protéine membranaire.

Tirez du document proposé les informations qui permettent de comprendre que l'enfant est malade alors que les parents sont sains.

document :

Deux parents ne présentant pas le phénotype de la maladie donnent naissance à un enfant atteint de mucoviscidose. Ils possèdent chacun deux allèles différents (notés A1 et A2) pour le gène responsable de la maladie. On désigne par A1 l'allèle normal et A2 l'allèle morbide impliqué dans la maladie.

On fournit deux séquences du brin non transcrit du gène responsable de la synthèse de la protéine membranaire impliquée dans la maladie

allèle A1	ADN non transcrit	AAA GAA AAT ATC ATC TTT GGT GTT
	ARNm	AAA GAA AAU AUC AUC UUU GGU GUU
allèle A2	ADN non transcrit	AAA GAA AAT ATC ATT GGT GTT TCC
	ARNm	AAA GAA AAU AUC AUU GGU GUU UCC

Fragment du brin d'ADN non transcrit du gène CFTR et ARN messenger correspondant (triplets 503 à 510)

Annexe : Tableau du Code Génétique

nucléotide 1e position	nucléotide 2e position				nucléotide 3e position
	T	C	A	G	
T	TTT phenylalanine TTC phenylalanine TTA leucine TTG leucine	TCT sérine TCC sérine TCA sérine TCG sérine	TAT tyrosine TAC tyrosine TAA non sens TAG non sens	TGT cystéine TGC cystéine TGA non sens TGG tryptophane	T C A G
C	CTT leucine CTC leucine CTA leucine CTG leucine	CCT proline CCT proline CCT proline CCT proline	CAT histidine CAC histidine CAA glutamine CAG glutamine	CGT arginine CGC arginine CGA arginine CGG arginine	T C A G
A	ATT isoleucine ATC isoleucine ATA isoleucine ATG méthionine	ACT thréonine ACC thréonine ACA thréonine ACG thréonine	AAT asparagine AAC asparagine AAA lysine AAG lysine	AGT sérine AGC sérine AGA arginine AGG arginine	T C A G
G	GTT valine GTC valine GTA valine GTG valine	GCT alanine GCC alanine GCA alanine GCG alanine	GAT acide aspartique GAC acide aspartique GAA acide glutamique GAG acide glutamique	GGT glycine GGC glycine GGA glycine GGG glycine	T C A G