

### Activité 1 bilan- Du gène à la protéine

- 1- **Définition gène** : les gènes sont des segments de la molécule d'ADN codants pour des protéines (1 gène --> 1 protéine) : un gène contient l'information nécessaire à la fabrication d'une protéine déterminée et donc à la réalisation d'un phénotype donné (le phénotype dépend des protéines : chp 1)
- 2- **Définition allèles** : les allèles d'un gène sont les différentes informations d'un même gène : ex les 3 allèles A, B et O du gène qui commande les groupes sanguins. Chaque individu possède 2 allèles de chacun de ses gènes ; l'ensemble des gènes d'une espèce est le génome ; l'ensemble des allèles d'un individu est son génotype : ex pour le gène du groupe sanguin : génotypes possibles : A//A ou B//B ou A//O ou A//B etc... Les 2 allèles du même gène sont situés sur une paire de chromosomes déterminée à un endroit déterminé.
- 3- **ADN et protéines sont des molécules ordonnées** :
  - un gène est défini par sa séquence de nucléotides et une protéine est définie par sa séquence d'acides aminés.
  - La séquence de nucléotides de l'ADN gouverne la séquence d'acides aminés de la protéine : l'ordre d'assemblage des acides aminés de la protéine est défini par l'ordre des nucléotides.
- 4- **le système de correspondance entre l'ordre du gène et l'ordre de la protéine est le code génétique** :
  - a. l'ADN est composé de 4 nucléotides différents (A, T, C et G) et il existe 20 acides aminés différents (leucine, alanine ...). Chaque acide aminé est désigné par un triplet de nucléotides (3 nucléotides successifs) appelé codons (ex : ATG ou CCT ou AAA ...). Il existe 64 triplets différents. Le code génétique est le système de correspondance entre l'ordre du gène et l'ordre de la protéine ; le tableau du code génétique (voir document) donne les 64 triplets et les acides aminés désignés.
  - b. Le code génétique a 3 propriétés :
    - il est non ambigu : à un triplet de nucléotides ou codon, correspond un acide aminé et un seul (aucune erreur d'assemblage n'est possible au cours de la fabrication de la protéine)
    - il est redondant : plusieurs codons désignent le même acide aminé (codons synonymes) : ex la leucine est codée par 6 codons synonymes (à repérer dans le tableau du code génétique)
    - il est ponctué : 3 codons ne désignent aucun acide aminé : 3 codons stop : leur rôle est d'arrêter la fabrication de la protéine par la cellule.
  - c. Au cours de la fabrication de la protéine, les acides aminés sont assemblés dans l'ordre imposé par les codons successifs de l'ADN jusqu'au codon stop qui arrête la synthèse, la protéine terminée acquiert sa forme spatiale, ainsi elle est fonctionnelle (la fonction dépend de la forme spatiale et la forme dépend de la séquence d'acides aminés voir chp 1) et peut alors participer à la réalisation du phénotype.

|                            |     | 2 <sup>e</sup> nucléotide |     |     |     |   |
|----------------------------|-----|---------------------------|-----|-----|-----|---|
|                            |     | T                         | C   | A   | G   |   |
| 1 <sup>er</sup> nucléotide | T   | TTT                       | TCT | TAT | TGT | T |
|                            |     | TTC                       | TCC | TAC | TGC | C |
|                            |     | TTA                       | TCA | TAA | TGA | A |
|                            |     | TTG                       | TCG | TAG | TGG | G |
|                            | C   | CTT                       | CCT | CAT | CGT | T |
|                            |     | CTC                       | CCC | CAC | CGC | C |
|                            |     | CTA                       | CCA | CAA | CGA | A |
|                            |     | CTG                       | CCG | CAG | CGG | G |
|                            | A   | ATT                       | ACT | AAT | AGT | T |
|                            |     | ATC                       | ACC | AAC | AGC | C |
|                            |     | ATA                       | ACA | AAA | AGA | A |
|                            |     | ATG                       | ACG | AAG | AGG | G |
| G                          | GTT | GCT                       | GAT | GGT | T   |   |
|                            | GTC | GCC                       | GAC | GGC | C   |   |
|                            | GTA | GCA                       | GAA | GGA | A   |   |
|                            | GTG | GCG                       | GAG | GGG | G   |   |
|                            |     | 3 <sup>e</sup> nucléotide |     |     |     |   |

2  
P. ARGAUD

DOCUMENT

Le code génétique : chaque acide aminé est codé de façon non ambiguë par un triplet de nucléotides.

**EXERCICE**

Connaissant la séquence du gène qui code pour une hormone (protéine) ci-dessous, on recherche la séquence d'acides aminés de cette hormone. Pour cela, on utilise le tableau du code génétique (voir doc)

Gène : TGCTACATCCAGAACTGCCCCCTGGGC

- Méthode : a- on découpe la séquence en triplets : codons  
 b- on recherche dans le tableau l'acide aminé codé par chacun des codons  
 c- on assemble les acides aminés en respectant l'ordre du gène

- Application :                    1            2            3  
 a- les codons du gène : TGC    TAC    ATC .....  
 b- les acides aminés avec le code : TGC : cystéine ; TAC : tyrosine ; ATC : isoleucine .....  
     1            2            3  
 c- la protéine :            cystéine – tyrosine - isoleucine - ....

**EXERCICE A COMPLETER**  
**EXERCICE A FAIRE CI-DESSOUS**

**L'influence d'une mutation sur la synthèse d'une protéine.**

La myopathie de Duchenne est une maladie génétique due à un seul gène. Ce gène, situé sur le chromosome X, comporte plus de 2 millions de paires de nucléotides. Il permet la synthèse d'une protéine musculaire, la dystrophine. Le fragment du brin d'ADN ci-dessous correspond aux acides aminés 109 à 114 de la dystrophine.

...GGTTTGATTGGAATATA... → Sens de lecture

Suite à diverses mutations, la séquence des nucléotides du gène peut changer. La myopathie de Duchenne est due à un de ces changements.

**Question 1** (Appliquer ses connaissances et faire des déductions)

En vous aidant du code génétique (page 55), indiquez quels sont les acides aminés 109 à 114 de la dystrophine.

**Question 2** (Appliquer ses connaissances)

Pour bien comprendre les effets possibles d'une mutation, déterminez les conséquences sur la protéine formée si :

- le gène possède un nucléotide A au lieu de T en position 15 ;
- le gène possède un nucléotide A au lieu de G en position 6 ;
- le gène possède un nucléotide A au lieu de G en position 12.