

## **TP1 : Des mutations de l'ADN à la vision des couleurs**

La diversité des caractères observés chez les êtres vivants repose en grande partie sur des différences dans l'information génétique portée par l'ADN. Cette information peut être modifiée par des mutations, qui apparaissent lors de la réplication de l'ADN ou sous l'effet de l'environnement.

Les conséquences de ces mutations sont très variables : certaines sont sans effet observable, tandis que d'autres modifient le fonctionnement des cellules et le phénotype.

### **Comment des mutations de l'ADN peuvent-elles être sans conséquence, permettre la diversification des fonctions biologiques et expliquer certains phénotypes comme le daltonisme ?**

#### *Objectifs :*

- Identifier différents types de mutations de l'ADN.
- Distinguer mutation muette et mutation non muette.
- Relier mutation, protéine et phénotype.
- Mettre en évidence une famille multigénique.
- Comprendre l'origine génétique du daltonisme.

## **1) Découverte des mutations de l'ADN :**

### **Consignes**

1. Ouvrir le logiciel Anagène.
2. Charger les séquences suivantes du fichier Allèles bactériens
3. Comparer les séquences ( alignement avec discontinuité)
4. Repérer les différences au niveau des nucléotides.
5. Traduire les séquences en acides aminés.
6. Comparer les protéines obtenues.

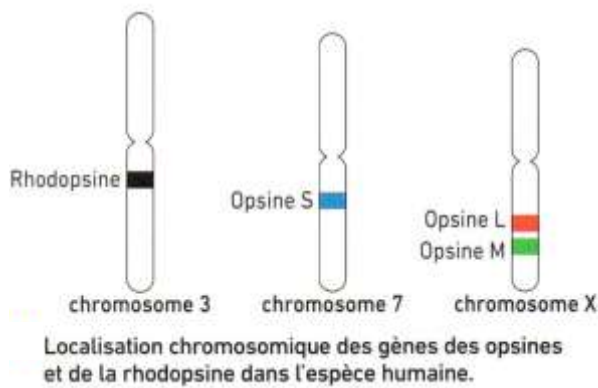
### **Questions**

1. Pour chaque séquence mutée, indiquer le type de mutation observé.
2. Quelles mutations modifient la longueur de la séquence d'ADN ?
3. Quelles mutations entraînent un décalage du cadre de lecture ?
4. Dans le cas de la substitution :
  - a. La protéine obtenue est-elle toujours différente de la protéine de référence ?
  - b. Repérer un exemple de mutation muette.
5. Définir une mutation muette et une mutation non muette.
6. **Bilan** : Rédiger un court paragraphe de synthèse

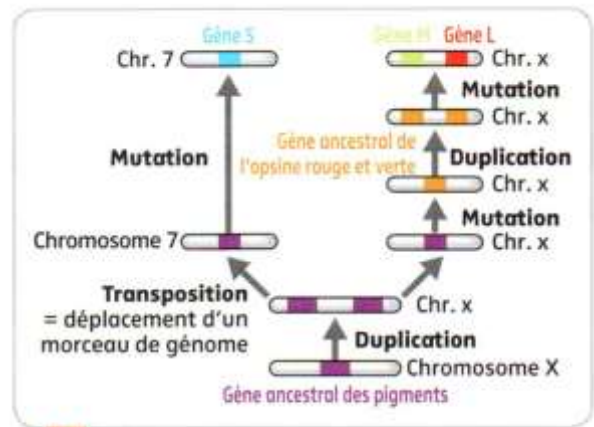
## **2) Famille multigénique : l'exemple des opsines**

Une **famille multigénique** est un ensemble de gènes présents chez un même individu et issus d'un **même gène ancestral**. Ces gènes ont des séquences très proches, ce qui montre leur origine commune, mais ils ne sont pas strictement identiques car ils ont accumulé des mutations au cours du temps. Les gènes d'une famille multigénique codent généralement des protéines de fonctions voisines, mais spécialisées.

Les opsines constituent un exemple de famille multigénique chez l'être humain. Les gènes d'opsines codent des protéines impliquées dans la vision des couleurs. Il existe plusieurs gènes d'opsines, notamment une opsine sensible aux courtes longueurs d'onde (bleu) et deux opsines sensibles aux longueurs d'onde intermédiaires et longues (vert et rouge). Ces gènes présentent une forte similarité de séquence, ce qui indique qu'ils résultent de la duplication d'un gène ancestral.



(Bordas, Ed. 2020, p.61)



(Nathan, Ed. 2020, p.53)

Après ces duplications, l'accumulation de mutations a conduit à de légères différences entre les opsines, modifiant leur sensibilité à la lumière. Cette diversification a permis une perception plus fine des couleurs. Ainsi, les familles multigéniques illustrent le rôle fondamental des mutations dans la diversification des fonctions biologiques.

### Consignes

1. Charger dans Anagène les séquences des gènes d'opsines
2. Comparer leurs longueurs.
3. Comparer les séquences (alignement avec discontinuité).
4. Trouver le pourcentage de ressemblance entre chaque opsine.
5. Traduire les séquences en acides aminés.
6. Comparer les protéines obtenues.

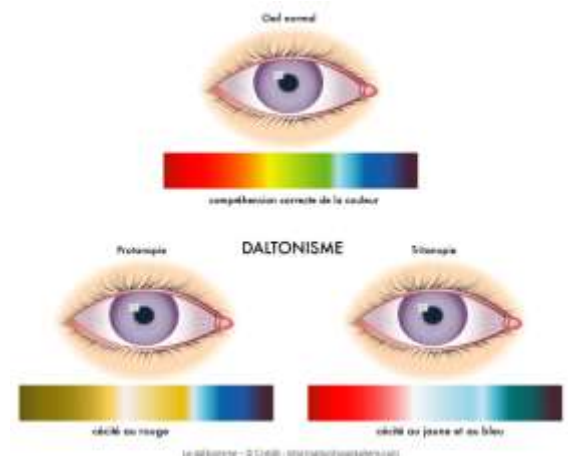
### Questions

7. Les gènes d'opsines ont-ils des longueurs similaires ?
8. Observe-t-on de nombreuses régions identiques entre les séquences ?
9. Que suggère cette similarité concernant l'origine de ces gènes ?
10. Quel rôle jouent les mutations dans la diversification des opsines ?
11. **Bilan** : Rédiger un court paragraphe de synthèse

### 3) Étude d'un cas de daltonisme rouge/vert

Le daltonisme rouge/vert est un trouble de la vision des couleurs qui se manifeste par une difficulté à distinguer certaines teintes de rouge et de vert. Ce trouble est lié au fonctionnement des cellules photoréceptrices de la rétine, qui contiennent des protéines appelées opsines, impliquées dans la perception des couleurs.

Les gènes codant les opsines rouge et verte présentent des séquences très proches. Chez certaines personnes, une modification de ces gènes pourrait être à l'origine du daltonisme.



### Consignes

1. Charger dans Anagène les portions des allèles du fichiers Daltonisme VR
2. Traiter les séquences comme précédemment.

### Questions

12. Quel type de mutation est observé ?
13. Cette mutation est-elle muette ou non muette ?
14. En quoi la protéine mutée diffère-t-elle de la protéine normale ?
15. Comment cette modification peut-elle expliquer le daltonisme ?
16. **Bilan** : Rédiger un court paragraphe de synthèse

### 4) Conclusion générale : Rédiger une conclusion répondant à la problématique du TP