

Eléments de correction : TP1 Des mutations de l'ADN à la vision des couleurs

1 : Découverte des mutations de l'ADN

Tableau de synthèse des résultats de la première analyse

Séquences	Mutations	Nucléotides	Numéro Acide Aminé	Acide Aminé
B	6	T devient C	Deuxième	Ala reste Ala
C	23	A devient G	Huitième	Lys devient Arg
D	38 et 39	Disparition de A et G	Treizième	Disparition de Asp + Codon stop en 16 ^{ème} position
E	Entre 147 et 148	Insertion de A	50 ^{ème} et 51 ^{ème}	Ala-Ala devient Ser-Cys Codon stop en 52 ^{ème} position

Question 1

- Séquence B et C : mutation par **substitution** (un nucléotide est remplacé par un autre).
- Séquence D : mutation par **délétion** (perte d'un nucléotide).
- Séquence E : mutation par **addition / insertion** (ajout d'un nucléotide).

Question 2

Les mutations qui modifient la longueur de la séquence d'ADN sont :

- la délétion,
- l'addition. La substitution ne modifie pas la longueur de l'ADN.

Question 3

- La délétion et l'addition provoquent un **décalage du cadre de lecture**, car le nombre de nucléotides ajouté ou retiré n'est pas un multiple de trois.
- La substitution ne modifie pas le cadre de lecture.

Question 4

Une substitution **n'entraîne pas toujours** une modification de la protéine.

- Dans le cas observé, un codon est modifié mais code le **même acide aminé** : il s'agit d'une **mutation muette**.

Question 5

- **Mutation muette** : mutation qui ne modifie pas l'acide aminé codé, la protéine produite est identique.
- **Mutation non muette** : mutation qui modifie la séquence en acides aminés ou le cadre de lecture, entraînant une protéine différente.

Bilan

Les mutations correspondent à des modifications de la séquence de l'ADN. Les substitutions peuvent être muettes ou non muettes selon le codon obtenu. Les délétions et additions entraînent généralement un décalage du cadre de lecture et ont des conséquences importantes sur la protéine.

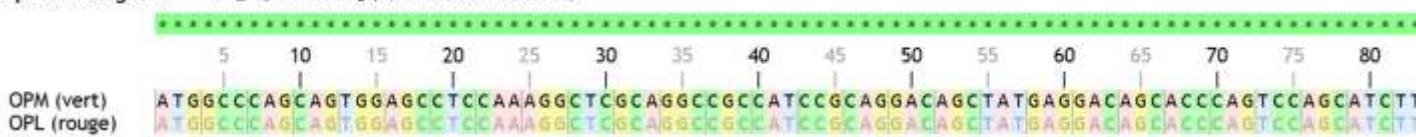
2 : Famille multigénique : l'exemple des opsines

Tableau des similarités entre les différentes séquences d'opsines

	OPS (bleu)	OPM (vert)	OPL (rouge)
OPS (bleu)	100	54,94	54,58
OPM (vert)	54,94	100	98,17
OPL (rouge)	54,58	98,17	100

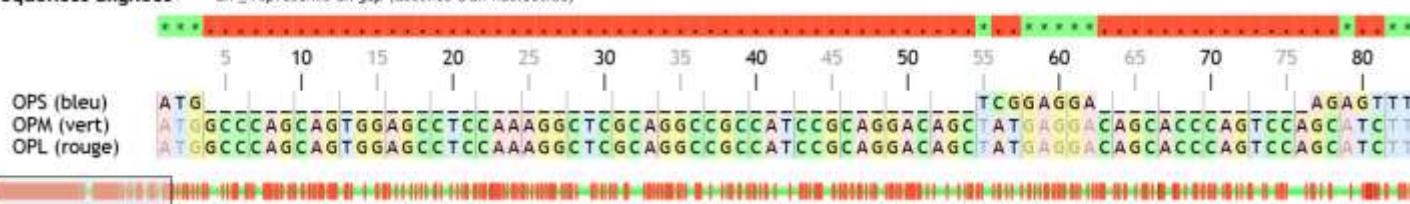
Séquences alignées

un _ représente un gap (absence d'un nucléotide)



Séquences alignées

un _ représente un gap (absence d'un nucléotide)



Question 6

Les gènes d'opsines bleue, verte et rouge ont des longueurs comparables, ce qui suggère une origine commune.

Question 7

L'alignement montre de nombreuses régions identiques entre les séquences d'ADN et de protéines.

Question 8

Cette forte similarité indique que les gènes d'opsines sont issus de la **duplication d'un gène ancestral** : ils forment une **famille multigénique**.

Question 9

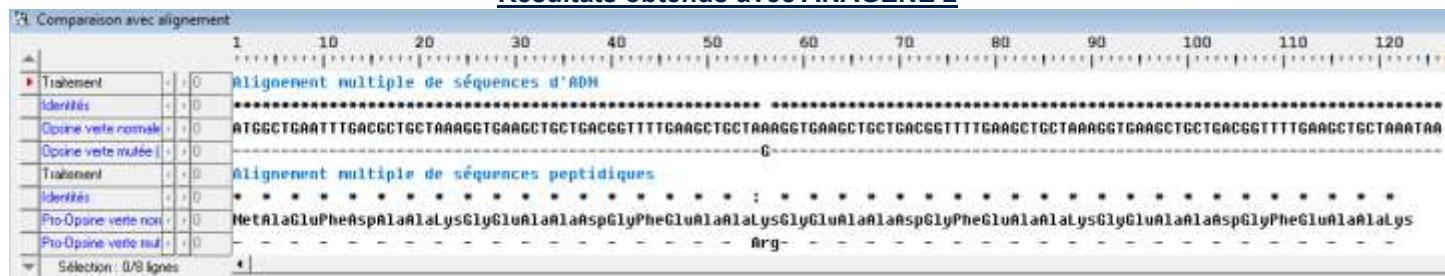
Les mutations accumulées après la duplication ont conduit à des protéines légèrement différentes, spécialisées dans la perception de différentes longueurs d'onde.

Les pourcentages de similarité observés confirment cette parenté :

- opsine verte / opsine rouge : similarité très élevée ($\approx 98\%$),
- opsine bleue / opsines rouge et verte : similarité plus faible ($\approx 55\%$).

Bilan :

Les gènes d'opsines constituent une famille multigénique issue de duplications suivies de mutations. Ces mutations expliquent la diversification fonctionnelle des opsines et la vision des couleurs.

3 : Application : le daltonisme**Résultats obtenus avec ANAGENE 2****Question 10**

La comparaison des séquences montre une **mutation par substitution ponctuelle** (56^{ème} nucléotide A devient G).

Question 11

La mutation est **non muette**, car elle entraîne un changement d'acide aminé dans la protéine (19^{ème} acide aminé Lys devient Arg)

Question 12

La protéine mutée diffère de la protéine normale par au moins un acide aminé, ce qui modifie légèrement sa structure.

Question 13

Cette modification de l'opsine entraîne une sensibilité différente à certaines longueurs d'onde, ce qui perturbe la perception des couleurs rouge et verte et conduit au daltonisme.

Bilan :

Une mutation ponctuelle affectant un gène d'opsine peut modifier la protéine produite et altérer la perception des couleurs, à l'origine du daltonisme rouge-vert.

Conclusion générale :

Les mutations de l'ADN peuvent être sans effet, à l'origine de nouvelles fonctions ou responsables de phénotypes particuliers. Elles expliquent à la fois la formation de familles multigéniques, comme celle des opsines, et certains troubles génétiques comme le daltonisme.