

## B5. L'expression du patrimoine génétique

Le génome humain contient environ 20 000 gènes qui codent des protéines. L'ADN dirigeant la synthèse (= codant) des protéines n'occupe qu'une fraction (1 %) du génome : le reste n'est pas codant.

**Comment les protéines sont-elles synthétisées à partir des gènes (= comment s'exprime l'information génétique dans une cellule) ?**

**Pour répondre à la problématique, on vous demande de réfléchir sur :**

- la synthèse des **ARN pré-messagers** (quelle est leur structure ? Quel est leur lien avec l'ADN ? Comment sont-ils synthétisés ?) ;
- la **maturation des ARN pré-messagers** en **ARN messagers** (quelle est la différence entre ARN pré-m et ARNm ?) ;
- la synthèse des protéines à partir des ARNm (comment sont synthétisées les protéines ?) ;
- d'établir un schéma bilan fonctionnel final répondant à la problématique.

### Ressources complémentaires

#### Document 1. La structure des ARN (pré-m et m) et de l'ADN.

**Exploiter** Libmol en ligne (<https://libmol.org>) (fiche technique dans le répertoire 1G) afin de **comparer** ADN et ARN pré-m /m.

Pour cela :

1- **rechercher** dans la librairie de molécules « ADN 14 paires de bases »

2- **rechercher** dans un autre onglet « ARN messenger ».

- **Représenter** chaque molécule en bâtonnet.
- **Colorer** par chaînes dans un premier temps.
- **Colorer** ensuite par nucléotides (= « colorer par résidus »).

Vous pouvez vous-même choisir les couleurs de chaque résidu en passant par l'onglet « séquence » et imposer les couleurs par séries de nucléotides (les éléments sélectionnés apparaissent sur fond bleu). Exemple de choix possibles :

A → bleu      C → jaune      U → rose  
G → rouge      T → vert

#### Document 2. La notion d'ARN pré-m et d'ARNm.

**Exploiter** Anagène (fiche technique dans votre répertoire classe) afin de mettre en relation les structures des ARN pré-m et m avec celle du gène.

*Pour information, l'ARN pré-m apparaît dans le noyau chronologiquement avant l'ARNm.*

Pour cela, on reprend l'exemple du gène codant la chaîne  $\beta$  de la protéine hémoglobine (voir B3). On rappelle que l'hémoglobine est une protéine constituée de quatre chaînes (2  $\alpha$  et 2  $\beta$ ), synthétisée dans les globules rouges du sang et permettant le transport d'O<sub>2</sub>.

Vous étudiez ici l'allèle le plus répandu dans la population et qui code la chaîne bêta fonctionnelle de l'hémoglobine.

- **Exploiter** pour cela le fichier HB-Beta.edi dans le répertoire sauve (fichier → ouvrir).

L'ordre d'affichage des séquences est le suivant :

- brin non-transcrit du gène (= brin codant) de la bêta-globine,
- ARN pré-m,
- ARNm,
- ARNm strictement codant (qui ne sera pas exploité ici).

#### Suite document 2...

- **Comparer** la séquence du gène et de l'ARN pré-messager (comparaison par alignement avec discontinuité). **Indiquer** ce que vous constatez. **Préciser** alors quelle serait la relation entre l'ARN pré-m et l'autre brin d'ADN non représenté dans le logiciel (= brin dit « transcrit »).

- **Comparer** la séquence du gène et de l'ARN messenger (comparaison par alignement avec discontinuité). **Indiquer** ce que vous constatez.

- Des copies d'écran pertinentes sont attendues.

- **Utiliser** la fonction Dotplot afin de **comparer** la séquence de l'ARNm à la séquence de l'ARN pré-messager. Dans la fonction Dotplot, la diagonale rouge traduit l'identité d'une partie des deux séquences. Les traits rouges correspondent à des « exons » (numérotés dans l'ordre d'apparition E1, E2,...), et les espaces blancs à des « introns » (aussi numérotés dans l'ordre d'apparition I1, I2,...). **Montrer** ce qu'il se produit alors entre ARN pré-m et ARNm.

- Des copies d'écran pertinentes sont attendues.

*Pour information, l'ARNm est la molécule qui quitte le noyau.*

#### Document 3. La synthèse des ARN pré-m.

On utilise de nouveau le logiciel Libmol en ligne.

- **Sélectionner** le fichier « ARN polymérase du bactériophage T7 » (= ARN polymérase d'un virus, plus simple que celle des procaryotes et des eucaryotes).

**Aide pour le protocole :**

- **Représenter** en sphères.

- **Colorer** par chaîne pour mettre en évidence l'ADN, l'ARNm en cours de synthèse et l'ARN polymérase. Pour une meilleure vision, passer l'ADN et l'ARNm en bâtonnets (à faire dans l'onglet « séquence »).

**Signification des noms des chaînes :**

- chaîne A = ARN polymérase (enzyme)
- chaîne T = brin transcrit de l'ADN
- chaîne N = brin non transcrit de l'ADN
- chaîne R = ARN pré-m en cours de synthèse

Pour cela, **sélectionner** T, N et R et les **représenter** en bâtonnets (ou en ruban si vous préférez).

- **Isoler** ensuite l'ADN et l'ARN de l'ARN polymérase. Pour cela, **sélectionner** « A » puis « masquer/ montrer ».

- Des copies d'écran pertinentes sont attendues.

**Réaliser** un schéma bilan fonctionnel : de l'ADN à l'ARNm (en passant par l'ARN pré-m). **Inclure** noyau et cytoplasme.

## Ressources complémentaires

### Document 4. A la recherche d'un système de correspondance.

Les protéines sont constituées d'une séquence d'acides aminés à partir d'un répertoire total de 20 acides aminés possibles.

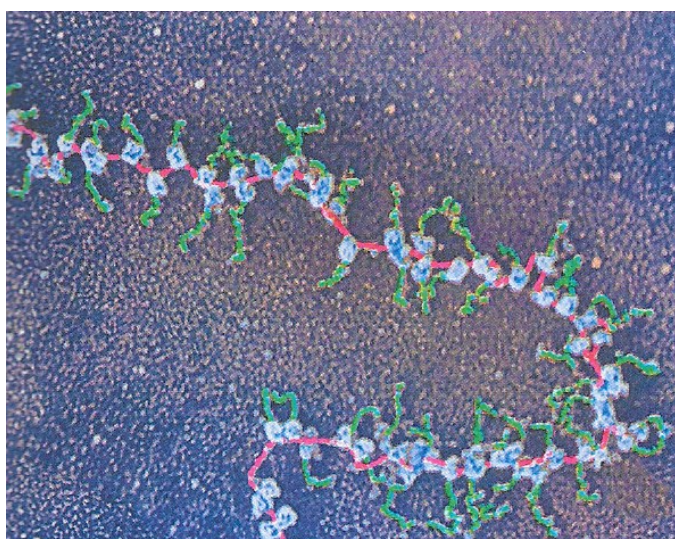
Les ARN sont construits à partir d'un répertoire de quatre NT seulement.

**Déduire** la taille du répertoire d'AA possibles avec un système de correspondance entre ARN et protéine :

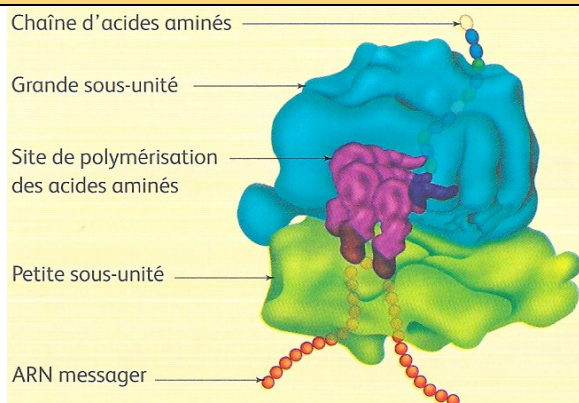
- d'un NT pour un AA ;
- d'une combinaison de deux NT pour un AA ;
- d'une combinaison de trois NT pour un AA.

### Document 5. Le rôle des ribosomes.

D'après spécialité SVT 1<sup>ère</sup> Nathan 2019



Electronographie de ribosomes (en bleu) en cours de traduction d'un ARNm (en rouge). Les protéines sont en vert. MEB, image colorisée (sans échelle).



Représentation 3D d'un ribosome constitué de deux sous-unités assemblées. Le glissement d'un ribosome sur l'ARNm permet la polymérisation des AA par l'établissement de liaisons dites peptidiques suivant l'ordre des NT dans l'ARNm.

### Document 5. La traduction.

**Utiliser** Anagène pour déterminer les caractéristiques de la synthèse des protéines à partir de l'ARNm.

Pour cela, poursuivre l'étude de la chaîne bêta de l'hémoglobine.

- **Ouvrir** Anagène puis *banque de séquence* → *les chaînes de l'hémoglobine* → *bêta* → *séquences normales et enfin* → « *betacod.adn*. Le logiciel n'affiche alors qu'un des deux brins de l'ADN.

- **Convertir** la séquence : brin transcrit + ARN messenger + séquence peptidique (traduction simple).

- **Recopier** les 15 premiers et des 18 derniers nucléotides de l'ARNm du gène de la bêta globine ainsi que les séquences peptidiques (= séquences d'acides aminés) correspondantes.

- **Faire** de même avec les séquences suivantes en utilisant le code génétique sur le rabat de couverture de votre livre (exercice d'entraînement).

#### Hormone FSH

AUG AAG ACA CUC CAG ... GGU GAA AUG AAA GAA UAA

#### Tyrosinase :

AUG CUC CUG GCU GUU ... UAU CAG AGC CAU UUA UAA

Note : triplet de NT codant un AA se nomme un codon.

**Réaliser** le schéma bilan fonctionnel : de l'ADN aux protéines.

### Du génotype au phénotype : exemple de la mucoviscidose.

Le **génotype** correspond à l'ensemble des allèles possédés par un individu. Très souvent on le simplifie en indiquant uniquement les allèles étudiés.

Le **phénotype** correspond à l'ensemble des caractères visibles d'un individu aux diverses échelles d'observation : **moléculaire, cellulaire et macroscopique** (= organisme).

Répondre à la tâche complexe page 63 (faire les deux cas de figure en parallèle : personne saine et personne malade).