

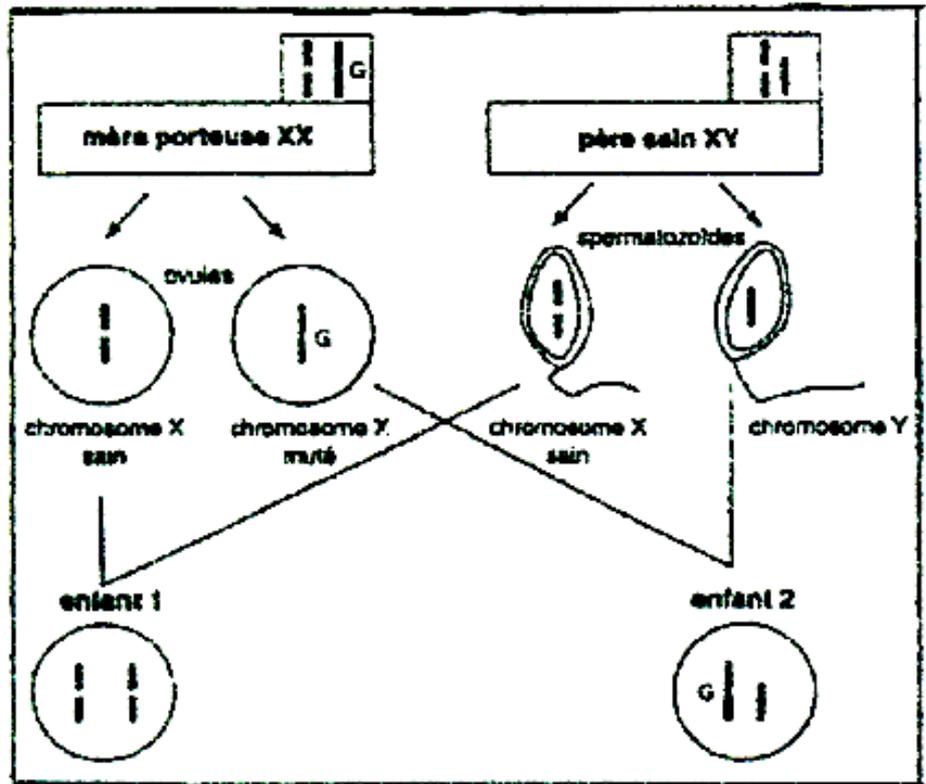
AP # 5 Document 2: LES MUTATIONS, SOURCE DE DIVERSITE

MUTATION SOMATIQUE

Sur le chromosome 17, le gène p53, muté dans un cancer sur 2 en moyenne, produit une protéine qui inhibe l'action d'autres protéines issus de gènes appelés oncogéniques (générateurs de cancers) : on qualifie la protéine issue de son expression gardienne du génome ou protéine anti-oncogénique suppresseur de tumeur.

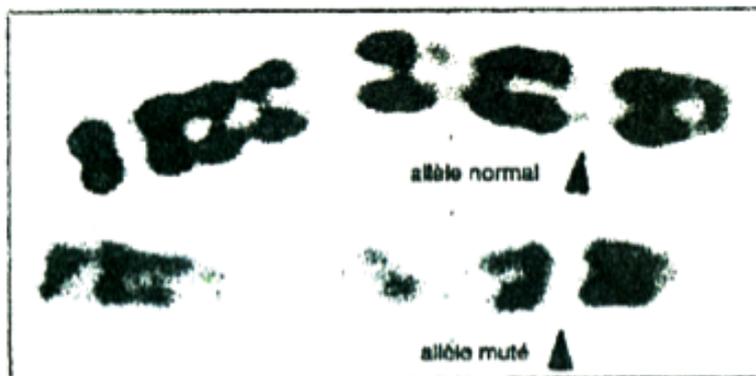
Le tabac, à l'origine de nombreux cancers du poumon, entraîne la mutation du gène p53 telle que le protéine p53 issue de son expression est inefficace.

MUTATION GERMINALE

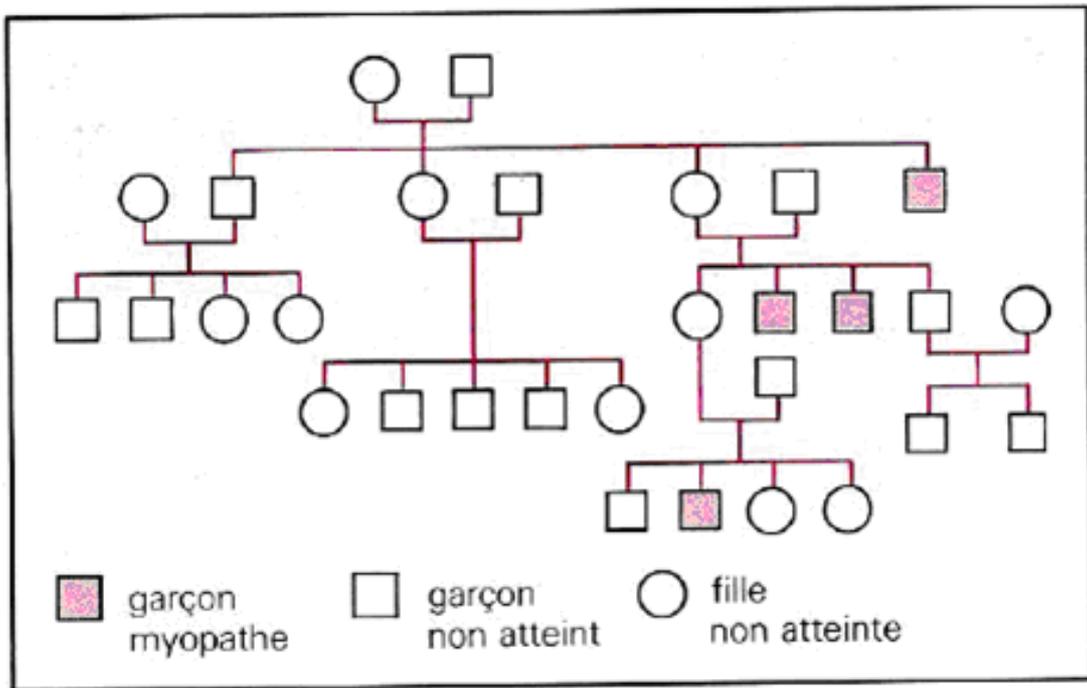


La myopathie de Duchenne est une maladie caractérisée par des troubles musculaires, due à une mutation au niveau d'un gène porté par le chromosome X.

Doc. A Arbre généalogique d'une famille touchée par la myopathie mutée ; :



Doc. B Les deux chromosomes X de la mère porteuse de la myopathie de Duchenne. La mère porteuse présente sur l'un de ses chromosomes l'allèle muté, bien qu'elle soit d'apparence normale. On dit qu'elle est vectrice de la maladie.



L'hémophilie δ est une maladie rare. Comme la myopathie de Duchenne, elle ne frappe que les garçons (1/10000).

Si un diagnostic prénatal de cette maladie est aujourd'hui possible par repérage, dans l'ADN d'un individu, de séquences nucléotidiques mutées responsables de l'hémophilie δ , l'étude d'un arbre généalogique permet également la détection des sujets « porteurs ». La famille de la reine Victoria est un exemple célèbre.

