CORRIGÉ DST # 5

EXERCICE 1 : MOC (MOBILISATION ORGANISÉE DE CONNAISSANCES)

BARÈME-CURSEUR :

organisation cohérente par rapport à la question posée	**organisation un peu maladroite par rapport à la question posée**		**organisation insuffisamment cohérente par rapport à la question posée**		**organisation absente par rapport à la question posée (récitation, hors-sujet majeur ...)**	
des élements complets / et exacts & bien mis en relation	des élements complets et exacts mais maladroitement mis en relation	des élements incomplets mais exacts	des élements exacts mais incomplets	des élements incomplets mais aussi erreurs	malgré quelques élements exacts	car aucun élements de réponse
10 9	**8 7**	**7 6**	**5 4 3**	**2**	**1**	**0**
4 éléments complets bien reliés aux 2 échelles cellules / molécules avec coopération leucocytaire	idem mais aux 2 échelles insuffisamment développées	< 4 élements reliés mais maladroitement avec un niveau de détails inférieur	< 4 élements mal reliés	avec en plus des fautes scientifiques	des élements complètement décousus justes	HS total, complètment décousu et des erreurs

- **définition :** modification de l'information génétique d'une cellule humaine ici, dans le génome nuécléiare ou mitochondrial, condition de la sélectio naturelle
- **<u>1/ types de mutations</u>**
- **ponctuelles** (substitutions /délétions /insertions) **ou chromosomiques** (rétrovirus endogènes et rétrotranscriptase/ duplications géniques / translocations etc ...)
- **somatique / germinale**
- **spontanée** par non-correction de l'ADN polymérase et non-réparation par les sytèmes cellulaires avant la mitose M / **induite** par agents mutagènes si no nrépration avant M (à définir : physiques (UV, rayonnements ionisants ...), chimiques (benzopyrène ...) et biologiques (virus HPV, Epstein Barr, bactérie Helicobacter pylori)
- **récessive / dominante**
- **non-sens / synonyme / faux-sens**
- conditions de transmission intercellulaire voire intergénrationnelle d'individus (vers les enfants)
- somatique fixée si viable par mitoses restant dans le somen et dispraît avec l'individu avec différentes conséquences fonctionnelles phénotypiques moléculaires puis cellulaires possibles dans 1 ou des tissus
- germinale si transmise car viable et par méiose vers un gamète fécondant à la génration n+1 (enfants) dans le zygote (cellule-oeuf)

<u>2/ effets positifs sur la fitness (capacité à avoir des descendants)</u>

mutations ponctuelles : néophénotype de non-gel des poissons austraux sous 0°C de leur sang

différéntes pigmentations plus ou moins favorisées selon les expositions annuelles aux UV latitudinales

chromosomiques : duplications du gène ester 3 : nombre de copies confère résistance à l'insecticide de moustiques

<u>3/ à effet neutre sur la survie /reproduction (fitness ou valeur sélective)</u> : allèles O du système ABO du groupe sanguin des Vertébrés (délétion du nucléotide 256 avec décalage du cadre protéine raccourcie par codon stop en poistion 116)

<u>4/ à effet négatif sur la fitness :</u> maladies génétiques : XP, mucoviscidose, ... et cancers si mutations pultiples avec gènes touchés impliqués dans réparation et/ou régulation du cycle cellulaire et de la mitose et des apoptoses (p53 muté en double expliaure dans 1 cancer / 2, ...)

10^{16} divisions cellulaires estimées pour passer de la cellule œuf originelle au corps d'un adulte humain à 3×10^{13} cellules.

En quoi la mutation cellulaire est fréquente et quels en sont les devenirs possibles au cours d'une vie humaine ?

<u>INTRODUCTION</u>

<u>accroche / définition des mots clefs :</u> une vie est jalonnée d'une dynamique de changements cellulaires quantitatifs et qualitatifs orchestrés par un ballet cellulaire régulé à la fois commun et unique à chaque homo Sapiens. le génome nucléaire humain contient une information de 3,28 x 10^9 de bases azotées nucléotidiques.

<u>mutation</u> : modification ponctuelle ou chromosomique de l'information génétique cellulaire (nucléaire chez les Eucaryotes + mitochondriale chez les Sapiens)

<u>problème posé :</u> **En quoi la mutation cellulaire est fréquente et quels en sont les devenirs possibles au cours d'une vie humaine ?**

<u>annonce de plan</u> : nous étudierons le caractère inévitable de la mutation cellulaire au regard de la nécessité de la réplication de l'ADN et de l'infidélité inévitable de l'ADN polymérase et de l'existence environnementale d'agents mutagènes multiples puis en quoi des mutations ppnctuelles sans décalage du cadre et avec redondance du codegéntique peuvent être sans conséquences phénotypiques pour l'individu comme potentiellement léthale si l'acide aminé impliquée dans la protéine est majeure dans son rôle via le repliement 3D auquel il participe qui conditionne ce rôle et en quoi des duplications géniques ou translocations pour ne citer qu'elles peuvent aussi participer à augmenter la capacité à survivre et avoir des descendants au final

par génération stochastique de biodiversité allélique pour l'individu Sapiens dans sa population au sein de son milieu de vie, ou la maintenir constante ou la baisser (maladies génétiqus voire par multiples mutatiuons en cascades touchant des gènes à rôles particuliers des cancers dans un tissu.

DÉVELOPPEMENT

éléments scientifiques exacts complets attendus :

1/ la mutation, événement inévitable et banal dans le cycle cellulaire eucaryote humain

Un système de réparation constitué de protéines (dizaines d'enzymes spécifiques coordonnées) issues de l'expression de certains gènes intervient pour réparer les erreurs commises par l'ADN polymérase qui a une activité auto-correctrice appelée exonucléasique lors de la phase S du cycle cellulaire ou liées aux agents mutagènes représentant les élements environnementaux physiques (rayonnement UV par exemple), chimiques (l'amiante génère des cancers de la plèvre par ex) ou biologiques susceptibles d'agir en augmenter la fréquence d'apparition de mutations au sein de l'ADN d'un génome d'une cellule de Sapiens : biologique (virus HPV et cancer du col utérin)

Dans 90% des cas, les erreurs sont réparées car ce système de réparation est fonctionnel et efficace en 15 min. Dans des cas très rares, des mutations de la séquence nucléotidique de certains gènes transmis par chaque parent déclenchent très jeune chez l'enfant une accumulation très rapide de lésions cutanées, expression phénotypique macroscopique conséquence d'une déficience globale du système de réparation due à une expression de 2 allèles parentaux (un d'origine maternelle, l'autre paternelle) mutés d'un gène de l'une de ses protéines (10% d'efficacité seulement : 1 erreur / 10 réparée), les allèles mutés étant le plus souvent récessifs. Ces gens doivent se prémunir en permanence du soleil pour toute leur vie sous peine dans le cas contraire de mourir de cancers de la peau. Cette maladie génétique très rare, la Xeroderma Pigmentosum (1 à 4 cas / 1 000 000 naissances) montre l'importance du système de réparation pour notre survie et celle du maintien de la stabilité de la transmission du génome à l'identique de génération cellulaire en génération cellulaire.

Ces enfants dits « enfants de la lune », ou enfants de l'ombre ne sortent pas (ou après le coucher du soleil), ont peu de vie sociale et sortent peu et entièrement couverts de la tête au pied, yeux et peau protégée sur toute leur surface de contact possible avec le soleil. Les UV induisent la formation de radicaux libres, composés moléculaires de la cellule nocifs à l'origine de notre vieillissement entre autres et donc un peu de notre mort.

NB : radicaux libres = molécules instables cellulaires qui non neutralisées par les antioxydants (vitamines, enzymes, sels minéraux) endommagent l'ADN irréversiblement et engagent la cellule dans un programme de mort (apoptose).

action des UVB : augmentation de la fréquence de dimères de T intrabrin (nucléotides adjacents) T=T ou T=C

enzyme : endonucléase réparant en permanence les erreurs dans l'ADN cellulaire

pour une dose de 100 UV, les atteints de XP ont un nombre de liaisons covalentes formant des dimères de thymine intrabrin x 7 par rapport aux individus non atteints

2è graphe : le nombre de dimères diminue rapidement après exposition aux UV, ce qui atteste de l'efficacité du système protéinique cellulaire de réparation contrairement aux atteints de XP

XPf1 : position 2362 : C par T : 1 substitution

XPfr2 : position 1471 : G par A

1553 : T par C

=> l'enzyme n'accomplit pas son rôle : les mutations sont non réparées (très peu) : l'individu est plus sensible à l'effet mutagène des UV, ce qui induit des lésions cutanées (tâches brunes) et des mélanomes.

Il est donc primordial que les cellules possèdent des systèmes efficaces de réparation de l'ADN de façon à corriger les erreurs inévitablement commises au cours de la réplication de l'ADN ou encore les diverses altérations subies pendant le cycle cellulaire.

En effet, sans ces systèmes, la fréquence des mutations serait beaucoup plus élevée et leurs conséquences néfastes pour les cellules (effet létal ou mutagène) seraient beaucoup plus grands.

Il y a vraiment mutation de l'ADN lorsqu'une altération de l'ADN échappe aux systèmes de contrôle et de réparation de l'ADN

2/ conditions et modalités de transmissibilité intercellulaire et intergénérationnelle d'individus d'une mutation

Puisque la mutation est un phénomène cellulaire, elle peut toucher toute cellule et notamment celles qui se divisent, qui sont dans le cycle et non hors du cycle (ce qui est rare mais existe, voir les cellules en phase de quiesence G0) : en effet, l'origine est souvent une erreur de réplication de l'ADN (incident de phase S statistiquement 10-6, 10-9 en intégrant l'efficacité habituelle du système de réparation donc entre 3 et 4 erreurs seulement non réparées par cycle).

a/ mutation somatique : > 99,9 % des cellules = somatiques : la transmission intercellulaire se transmet par mitose si elle n'est pas réparée avant la mitose aux cellules qui dérivent de la première mutée pour le gène en question et n'est donc pas transmissible à la descendance d'individus via les cellules à l'origine des gamètes (cellules sexuelles de fécondation : spermatozoïdes et ovocytes) car n'appartenant pas à ce pool de cellules et ne pouvant générer que d'autres cellules filles elles-mêmes somatiques : la mutation reste donc propre à l'individu et quitte la planète et toute possibilité de transmission avec sa mort.

b/ mutation germinale

Si la mutation affecte une cellule germinale, c'est-à-dire une cellule à l'origine des gamètes, l'allèle muté (mutation germinale) pourra être transmis à la cellule-oeuf que si elle est non létale pour la cellule germinale (non mortelle) se retrouve ensuite dans un gamète fécondant (par exemple chez l'Homme, seuls quelques dizaines de spermatozoïdes parviennent à l'ovocyte après l'acte sexuel, le gamète femelle émis dans la trompe à mi-cycle par la femme), ce qui est extrêmement peu probable. Ensuite, elle se transmet dans toutes les cellules issue de la cellule-oeuf (cellules somatiques de l'embryon, du nouveau-né et même dans les cellules de la lignée germinale de l'adolescent et de l'adulte) possèderont alors la séquence de nucléotides mutée : la mutation devient à transmission intercellulaire et intergénérationnelle pour le individus (descendance) : elle se fixe sur la planète sans nécessairement s'exprimer phénotypiquement

Le terme mutation désigne à la fois la modification d'une séquence d'ADN d'un génome ET l'événement qui l'a entraîné : pendant la phase S, il y a survenue possible d'erreurs de réplication des bases azotées des nucléotides (taux d'erreur de l'ADN polymérase : 10-6 à 10-7 pour un total de 3,4 x 10^9 pb donc statistiquement à chaque phase S, des erreurs se produisent avec une probalbilité de 2,66x10-9 au final). Ces erreurs sont rares, spontanées, aléatoires : leur fréquence peut être augmentée par l'action d'agents dits mutagènes qui peuvent être physiques (UV ...), chimiques (benzène, suie, nicotine, éthanol ...) voire biologiques (virus papillomavirus et cancer du col de l'utérus par exemple ...). L'ADN peut être endommagé en phase S ou lors d'autres phases du cycle. La plupart du temps, ces erreurs qui statistiquement se produisent à chaque cycle, sont reconnues et corrigées par les protéines enzymatiques du système de réparation de la cellule, issue de l'expression du génome à un instant t. Dans le cas contraire, et si elles sont non létales, elles se transmettent à la descendance cellulaire. La mutation d'un organisme mutant ne se produit pas en lui mais dans une cellule sexuelle de l'un de ses parents. remarque : le phénotype mutant n'apparaît à la génération suivante que si et seulement si :

- 1/ l'allèle associé est dominant mais dans la majorité des cas
- 2/ l'allèle muté est récessif : l'individu hétérozygote n'a alors pas le phénotype mutant mais peut transmettre l'allèle qui se répand dans la population : ce phénotype mutant ne peut alors apparaître que si l'autre parent dans son gamète contient également un allèle muté (ce qui est extrêmement rare) dans la descendance de 2 individus dits porteurs sains

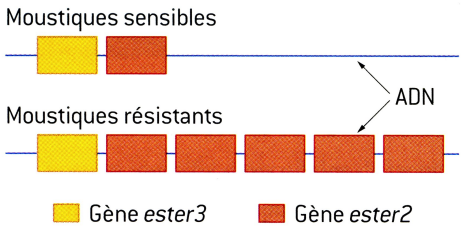
3/ effets mutationnels chez Sapiens

a/ les mutations chromosomiques

l'expansion d'un motif est une mutation d'apleur avec répétition d'une courte séquence de nucléotides, souvent un triplet.
exemple : gène dont certains allèles à l'origine d'une maladie héréditaire, la chorée de Huntington.
1ers signes : à l'âge adulte, s'aggravent ensuite => dégénérescence certaines zones cérébrales => mouvements involontaires, désordonnés, perturbations psychiques et finalement démence.
séquence d'ADN du gène en question : (CAG)n dont 11 < n < 35 chez non atteints , > = 40 au-delà pour les atteints.

les duplications : au cours de l'histoire évolutive des êtres vivants, de nouveaux gènes sont apparus, à l'origine de nouvelles fonctions.
La duplication génique est un mécanisme essentiel ayant conduit à la formation de nouveaux gènes : cela signifie qu'il se forme, par un mécanisme génétique complexe, 2 gènes identiques à partir d'un seul. Ces duplications d'un même gène peuvent se répéter et conduire à la formation d'une famille du même gène : l'expression simultanée de tous ces gènes augmente la quantité du polypeptide

synthétisée. Les copies du gène dupliqué peuvent être l'objet de mutations ponctuelles différentes, pouvant conduire à des gènes différents, codant pour des protéines aux protéines aux propriétés plus ou moins différentes : c'est le cas de la famille de gènes codant pour les pigments (protéines) impliquées dans la vision des couleurs (cf opsines, chapitre 1), ces gènes appartenant à une même famille constituant une famille multigénique.



DOCUMENT 11 Les gènes *ester3* et *ester2* codent des enzymes, les estérases, qui agissent sur les insecticides organophosphorés en les empêchant d'atteindre leur cible au sein de l'organisme.

la plupart des mutations ponctuelles (par insertion, délétion ou substitutions non-sens) se traduisent par synthèse de polypeptides non fonctionnels => perte de fonction (beaucoup de ces mutations sont récessives). Certaines mutations faux-sens ainsi que les duplications peuvent contribuer à l'acquisition de nouveaux phénotypes moléculaires => = gain de fonction

fréquence des mutations germinales chez Sapiens : la fréquence moyenne des mutations germinales pour un gène est comprise entre 10-6 et 10-7 donc 1/10^6 gamètes à & x 10^7 gamètes. Pour certains gènes, la fréquence est beaucoup plus élevée : voir les gènes dont certaines mutations sont à l'origine de maladies génétiques comme la myopathie de Duchenne (4 à 10 x 10-5) ou l'hémophilie A (20 à 30 x 10-5)

b/ des mutations ponctuelles

Elles ne touchent qu'un à quelques bases azotées de nucléotides seulement dans la séquence d'ADN étudiée mutée.

substitutions

Ce type de mutation entraîne le remplacement, en un site précis du gène, d'une paire de nucléotides par une autre. Selon les conséquences en terme d'expression génétique, on distingue, sachant qu'un gène code souvent une protéine, toujours constituée d'un enchaînement d'acides aminés (AA) :

- les substitutions silencieuses qui ne modifient pas la séquence en AA de la protéine
- les substitutions faux-sens, ayant un effet de remplacement d'1 AA par un autre dans la séquence de la protéine : conservatrices (ne modifient pas les propriétés fonctionnelles de la protéine), ou non conservatrices car elles entraînent un changement plus ou moins important dans les propriétés fonctionnelles de la protéine, jusqu'à la perte totale d'activité.
- les substitutions non-sens, entraînant le remplacement d'un acide aminé par un signal d'arrêt prématuré de la copie de la séquence d'ADN considérée : au cours de la synthèse de la protéine et de ses AA : la protéine est tronquée, souvent instable et généralement non fonctionnelle **délétions** touchant une paire ou un petit nombre de paires de nucléotides supprimés à la séquence nucléotidique

insertions touchant une paire ou un petit nombre de paires de nucléotides (bases, pb) ajoutés à la séquence nucléotidique

⇨ ces 2 types de mutations entraînent :

- le plus souvent un décalage d'un cadre de lecture, donc une modification complète de la séquence d'acides aminés en aval de la mutation et l'apparition fréquente d'un arrêt de copie de la séquence : la protéine codée par de tels allèles est généralement non fonctionnelle car raccourcie.
- elles sont bien plus rarement sans conséquences

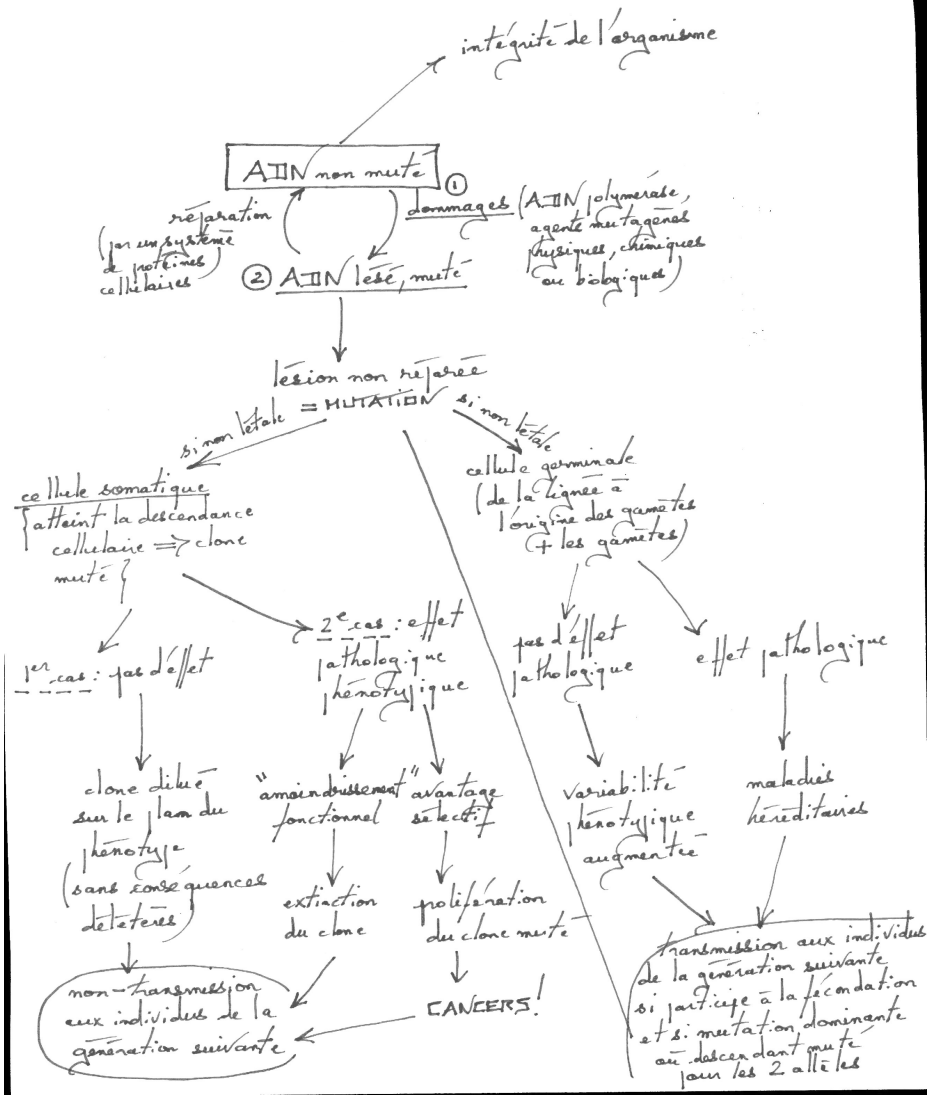
⇨ Les mutations ponctuelles ne créent pas de nouveaux gènes, mais seulement de nouveaux allèles avec perte ou gain fonctionnel, ce qui généralement est soumis à sélection naturelle à postériori.

<u>a/ sans conséquences phénotypiques</u>

mutation d'un nucléotide => redondance du code géntique => même acide aminé traduit => même structure primaire => même repliement spatial 3D => même fonction. Pas de changement phénotypique.

<u>b/ avec changement phénotypiques de phénotype moléculaire, cellulaire, macroscopique et en terme de fitness évolutive</u>

alpha / avantageuses en terme de fitness évolutive



ex : eaux d'océan austral = très froides = -2 à +2°C et très oxygénées (O2 d'autant plus soluble que température basse)

y vivent groupe de poissons Notothénioïdes à protéines anti-gel, propriété remarquable qui les prémunit du gel : cela permet que la température de congélation du sang baisse à -2,2°C : ces poissons montrent une diversité phénotypique : certains = « poissons des glaces » à sang incolore : seuls vertébrés sans Hb !! : ils captent le O2 par branchies avec transport via forme dissoute, sans transporteur moléculaire mais ils ne peuvent vivre dans des eaux moins oxygénées que celles de leur milieu, océan austral.

D'autres Notothénioïdes d'eaux moins froides = sans protéines anti-gel, à sang rouge (donc à Hb) à biodiversité remarquable or l'eau n'a pas toujours été aussi froide en eau d'océan austral : il y a -50 Ma, température de l'eau = 20°C : avec l'isolement de l'Antarctique, leur température a beaucoup baissé : les ancêtres des poissons de l'eau austral n'auraient pu vivre dans les eaux froides actuelles.

hypothèse : il s'agit d'une évolution associée à un changement d'environnement

surtout celles telles qu'apparition de protéines anti-gel !

séquence polypeptidique de cette protéine : répétition motif 3 AA (Thr-Ala-Ala) suivant l'espèce jusqu'à > 40 fois

séquences d'ADN de son gène : à répétition 9 NT ACA-GCG-GCA (codant pour Thr-Ala-Ala)

Ce gène n'existant pas chez poissons sans protéines anti-gel, il s'agit bien d'un nouveau gène apparu au cours de l'histoire de ce groupe de poissons.

dans génome des poissons, ∃ gène codant pour enzyme pancréatique, la trypsine, à grandes similitudes avec gène protéine anti-gel : motif (ACA-GCG-GCA) 1 seule fois.

déduction des chercheurs :

-1/ duplication du gène de la trypsine

-2/ délétion d'une partie de la séquence codante d'un des duplicatas mais pas du motif de 9 NT

-3/ amplification du motif plusieurs fois

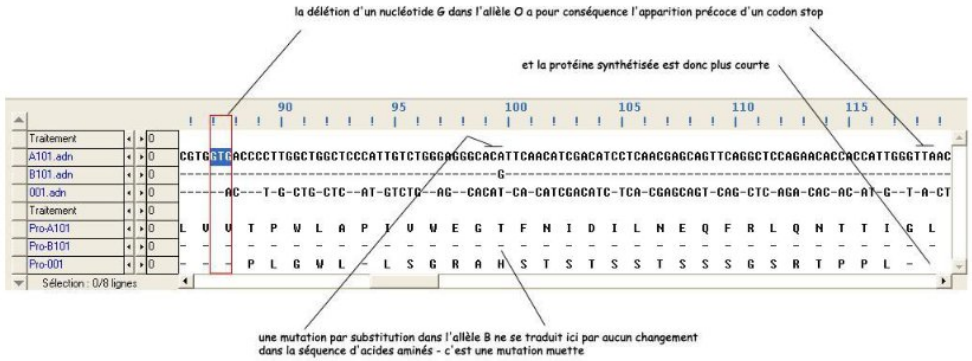
beta/ désavantageuses en terme de fitness

mucoviscidose : mutation faux-sens par exmple pour un des allèles mutés les plus fréquents dont 2 exemplaires déclarent des changements de phénotype délétères

Représentation simplifiée du modèle de la structure de la protéine CFTR. En haut, à droite,représentation agrandie de l'environnement de la phénylalanine F508 (en violet) La protéine CFTR a perdu un acide aminé : la phénylalanine, en position 508. Cette délétion affecte la séquence ou structure primaire de la chainepeptidique, ce qui a des répercussions sur la structure tridimensionnelle de la protéine et donc sa fonction. Cette protéine se situe dans la membrane cytoplasmique externe des cellules de divers épithéliums : l'épithélium pulmonaire, l'épithélium du canal pancréatique, l'épithélium des canaux déférents. La protéine forme un canal ionique qui assure une sortie d'ions Cl- vers le milieu extracellulaire, accompagnée d'une sortie d'eau. En surface des divers épithéliums cités, ontrouve un mucus, mélange de molécules de nature glucidique et d'eau. La

teneur en eau élevée de ce mucus lui confère une fluidité importante. L'altération de la protéine interdit le passage des ions Cl- et d'eau, ceci entraînant alors une augmentation de la viscosité des mucus en particulier des poumons et de l'appareil digestif.

eta / néophénotype à effet neutre : exemple : mutation ponctuelles à l'origine du système d'allèles A,B,O (système du groupe sanguin des mammifères)



Les enzymes EA et EB diffèrent par 4 acides aminés, en position 174, 233, 264 et 266. **Ces différences sont à mettre en relation avec les différences d'activité de ces enzymes (elles ne catalysent pas la même réaction)** : certains des acides aminés différents doivent se situer au niveau du site actif de l'enzyme. L' "enzyme" O est beaucoup plus courte que les deux autres (115 AA seulement). Cette molécule protéique ne doit donc pas pouvoir prendre une forme spatiale correcte, ce qui explique son inactivité. La mise en relation des différences observées au niveau des quelques allèles sélectionnés ici avec les différences observées au niveau protéique permet de discuter de l'effet des mutations.

- **l'allèle O diffère de l'allèle A par une délétion d'un nucléotide en position 261, ce qui entraîne un décalage du cadre de lecture et donc une modification précoce de la séquence d'acides aminés. Cela entraîne aussi l'apparition précoce d'un codon stop, donc une chaîne polypeptidique plus courte (116 acides aminés au lieu de 353)**
- **L'allèle B diffère de l'allèle A par 7 nucléotides ; il s'agit à chaque fois de mutations par substitution. 3 de ces mutations sont des mutations muettes (positions 297, 667 et 930) ; les 4 autres sont des mutations faux-sens (positions : 526, 703, 803). Le gène ABO est en fait très polymorphe.**

BILAN

LES MUTATIONS CORRESPONDENT À DES NON-RÉPARATIONS EN INTERPHASE (G1, S ET G2) DE SUBSTITUTIONS, DÉLÉTIONS ET/OU INSERTIONS DE X NUCLÉOTIDES DUES À DES AGENTS MUTAGÈNES OU À UN DÉFAUT DE FONCTIONNEMENT DE L'ADN POLYMÉRASE DANS UNE SÉQUENCE D'ADN (GÈNE PAR EXEMPLE, LE PLUS SOUVENT 1,2,3 OU PARFOIS PLUS BASES AZOTÉES) AU SEIN DU GÉNOME : LES CONSÉQUENCES EN SONT VARIABLES SUR LA CELLULE MUTÉE QUI TRANSMET CETTE MUTATION À SES DESCENDANTES (CELLULES FILLES) :

- AUCUNE
- DÉCALAGE DU CADRE DE LECTURE DES TRIPLETS DE BASES AZOTÉES DES NUCLÉOTIDES À L'ORIGINE DES BASES AZOTÉES (ELLES SONT LUES 3 PAR 3 PAR LA CELLULE POUR FORMER LES ACIDES AMINÉS, UNITÉS DE BASES CONSTITUTIVES DE LA PROTÉINE), LA PROTÉINE EST ALORS SOUVENT TRONQUÉE ET/OU PERD SA FONCTION PARTIELLEMENT OU TOTALEMENT AVEC PARFOIS COMME CONSÉQUENCE UNE MALADIE QUI PEUT ÊTRE GRAVE VOIR ABOUTIR À LA MORT.
- NOUS POSSÉDONS TOUS DES CELLULES MUTÉES, NOUS SOMMES DONC TOUS DES MUTANTS AU SENS PROPRE : LA SÉLECTION NATURELLE PLUS OU MOINS POSITIVE OU NÉGATIVE OPÈRE SUR CES MUTATIONS INDÉPENDAMMENT DE LEUR CRÉATION : UN ÊTRE VIVANT NE MUTE PAS POUR S'ADAPTER OU SURVIVRE (FINALISME !) : LA MUTATION EST TOUJOURS UN PHÉNOMÈNE RARE, SPONTANÉ QUI NAÎT DANS UNE CELLULE À L'ÉCHELLE CELLULAIRE : ELLE EST DUE AU HASARD :
- SI ELLE EST SOMATIQUE, ELLE SE TRANSMET AUX CELLULES FILLES QUI EN DÉRIVENT DANS LE MÊME TISSU ET EST NON-TRANSMISSIBLE AUX INDIVIDUS DESCENDANTS (= NON HÉRÉDITAIRE CAR NON VÉRITABLE VIA LES GAMÈTES, SEUL PONT CELLULAIRE ENTRE 2 INDIVIDUS DE LA GÉNÉRATION N À N+1)
- SI ELLE EST GERMINALE (CELLULE À L'ORIGINE DES CELLULES SEXUELLES OU GAMÈTE), ELLE EST POTENTIELLEMENT TRANSMISSIBLE AUX INDIVIDUS DESCENDANTS (ENFANTS) : ELLE EST HÉRÉDITAIRE SI ET SEULEMENT SI ELLE EST NON LÉTALE POUR LA CELLULE, SE RETROUVE DANS UN GAMÈTE FÉCONDANT ET NE S'EXPRIME QUE SI ELLE EST DOMINANTE OU POSSÉDÉE 2 FOIS, UNE APPORTÉE PAR LE GAMÈTE DE LA MÈRE ET L'AUTRE DU PÈRE (EXTRÊMEMENT RARE)

- ⇨ LES MUTATIONS SONT AUSSI UNE FORMIDABLE SOURCE ALÉATOIRE DE BIODIVERSITÉ ALLÉLIQUE AU COURS DE L'ÉVOLUTION (AU SEIN DE L'ESPÈCE, POINT DE DÉPART DE LA SPÉCIATION, CRÉATION DE NOUVELLES ESPÈCES, VOIR 2NDE). DUES AU HASARD, LA SÉLECTION NATURELLE OPÉRÉE PAR LE MILIEU LES SÉLECTIONNE PLUS OU MOINS AU COURS DU TEMPS À UN INSTANT T DANS UN ENVIRONNEMENT DONNÉ OU BIEN LA DÉRIVE GÉNÉTIQUE LEUR AMÈNE UN DEVENIR TEMPOREL ALÉATOIRE, CE QUI FAIT QU'ELLES SE FIXENT PLUS OU MOINS : CECI EST À L'ORIGINE DE NOUVEAUX CARACTÈRES EXPRIMÉS (PHÉNOTYPES) AU SEIN DES POPULATIONS VIVANTES DES MILIEUX TERRESTRES.

EXERCICE 2 : PDS (PRATIQUE DE DÉMARCHE SCIENTIFIQUE)

niveau de saisie des informations utiles & connaissances : complétude / pertinence (justification,tri)	**niveau d'exploitation / analyse argumentaire :** complétude et pertinence des arguments	**cohérence globale de la démarche de la réponse :** qualité constructive & rédactionnelle
4 3 2 1 0	3 2 1 0	3 2 1 0
4 : les 2 complets et pertinents 3 : connaissances complètes mais informations prélevées incomplètes ou peu pertinentes 2 : connaissances incomplètes mais informations prélevées complètes et pertinentes 1 : seuls quelques élements pertinents prélevés des documents et/ou connaissances 0 : absence de traitement des éléments prélevés	3 : réponse explicative cohérente au problème scientifique & complétude et pertinence des arguments 2 : réponse explicative cohérente au problème scientifique mais argumentation incomplète 1 : absence d'explication ou réponse incomplète ou non cohérente au problème 0 : arguments absents et/ou réponse explicative absente ou incohérente	3 : rédaction correcte de la démarche et bonne adaptation au sujet 2 : rédaction incorrecte de la démarche et bonne adaptation au sujet 1 : construction insuffisamment cohérente de la démarche mais bonne rédaction 0 : absence de démarche ou incohérence

Montrons qu'une forte teneur en nickel des sols empêche un bonne culture agricole de maïs

L'élongation cellulaire par allongement (auxèse) et augmentation de la taille du méristème (tissu apical) par rythme élevé de mitoses (mérèse) détermine la capacité à l'ancrage, la prospection dans le sol et l'absorption de la solution hydrominérale de celui-ci **(document 2)**.
Ceci est nécessaire à la circulation de sève brute et donc de la photosynthèse foliaire productrice de Mo (Matière Organique) responsable de la croissance de la céréale. Le **document 1** montre qu'un taux de $NICl_2$ de 65microM par rapport au témoin inhibe cette croissance, en particulier la longueur des parties aériennes (tige et feuilles) et souterraines (racinaire), où l'augmentation du taux de nickel en microM est corrélée à la diminution de longueur du plant. On note **(document 4**) la baisse de l'index mitotique **(document 3)** par 5 quand le taux de chlorure de nickel sur la surface représentative d'un méristème passe de 0 à 65 microM.

Bilan : **le nickel semble être un inhibiteur mitotique, les mitoses participant à l'allongement du plant donc au rendement de l'agriculteur.**