

**PROBLEME 1 : Quels sont les différents types de mutation ?**

Etape 1 : A l'aide du logiciel Genigen 2, remplir le tableau ci-dessous.					
Allèle	Taille de l'ADN = nombre de nucléotides	Position du/des nucléotides modifiés	Nature du changement	Type de mutation	Conséquences phénotypiques chez les individus homozygotes (2 allèles identiques)
HBB A	444	Référence			SAIN
HBB Tha1	444	52	A→T	Substitution	ANEMIE Problème grave de manque de transport d'oxygène par le sang
HBB Tha4	443	20	A en moins	Délétion	
HBB Tha7	445	28	C en Plus	Insertion	

**PROBLEME 2 : Comment apparaissent les mutations ?****Introduction :**

Les mutations observées chez certains individus peuvent s'expliquer par des mutations de l'ADN. Grâce aux documents, nous pouvons expliquer les causes de leur apparition ainsi que les différentes phases du cycle cellulaire pendant lesquelles elles se produisent.

**Le document 1** nous apprend que la réplication chez la bactérie E. coli n'est pas parfaite mais présente des erreurs, d'environ 1 pour 10000 réplifications totale du génome. JVQ, par exemple, une thymine peut se retrouver appariée à une cytosine, à la place de la guanine qui aurait dû y être associée. De plus, JVQ cette erreur se propage à la réplication suivante, où la thymine sera logiquement associée à une adénine. JSQ la réplication a lieu lors de la phase S du cycle cellulaire. JCQ une partie des mutations ont lieu lors de la phase S du cycle cellulaire, par erreur de réplication.

Mais cela suffit-il à expliquer l'apparition de toutes les mutations ?

D'après le **document 2**, JVQ des mutations peuvent aussi apparaître de manière spontanée, en dehors de la réplication. Par exemple, JVQ une guanine peut être oxydée, c'est-à-dire modifiée chimiquement. JSQ la composition chimique des nucléotides permet leur appariement lors de la réplication et effectivement, JVQ les guanines oxydées seront considérées comme des thymines lors de la réplication suivante. JCQ les mutations peuvent donc survenir subitement également en dehors de la phase S, à n'importe quel moment du cycle cellulaire.

Quelles peuvent donc être les causes de ces mutation spontanées ?

Le **document 3** nous apprend que l'ADN est sensible à différents agents chimiques, que l'on peut même trouver dans notre alimentation, ou physique, que l'on peut trouver dans notre environnement. Par exemple, les UV du soleil peuvent créer des dimères de thymines qui seront mal lues par la polymérase.

**Synthèse :**

L'ADN est une molécule qui peut souffrir d'erreurs de réplifications lors de la phase S, car les polymérases, mêmes si elles génèrent peu d'erreurs, ne sont pas des systèmes parfaits. De plus, divers agents chimiques ou physiques peuvent venir perturber l'organisation des nucléotides et donc provoquer des mutations hors répllication, tout au long du cycle cellulaire.