

## 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 messager ».

- **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' $O_2$ .

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 messager (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 ARNpré-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 :**

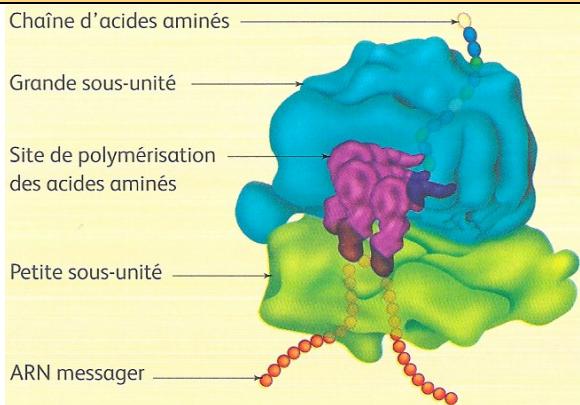
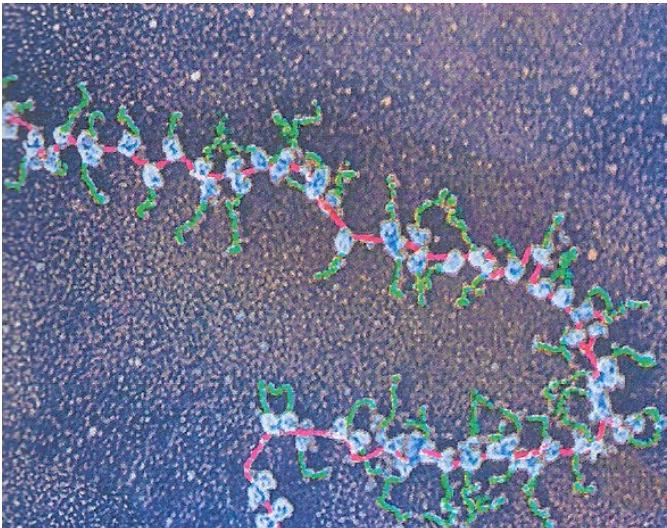
- chaîne A = ARN polymérase (enzyme)
- chaîne T = brin transcrit de l'ADN
- chaîne N = brin non transcrit de l'ADN
- chaîne R = ARNpré-m en cours de synthèse

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). **Include** noyau et cytoplasme.

Ressources complémentaires	
<p><b>Document 4. A la recherche d'un système de correspondance.</b></p> <p>Les protéines sont constituées d'une <u>séquence d'acides aminés</u> à partir d'un répertoire total de <u>20 acides aminés possibles</u>.</p> <p>Les ARN sont construits à partir d'un <u>répertoire de quatre NT</u> seulement.</p> <p><b>Déduire</b> la taille du répertoire d'AA possibles avec un système de correspondance entre ARN et protéine :</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- d'un NT pour un AA ;</li> <li>- d'une combinaison de deux NT pour un AA ;</li> <li>- d'une combinaison de trois NT pour un AA.</li> </ul>	 <p>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.</p>
<p><b>Document 5. Le rôle des ribosomes.</b> D'après spécialité SVT 1<sup>ère</sup> Nathan 2019</p>  <p>Electronographie de ribosomes (en bleu) en cours de traduction d'un ARNm (en rouge). Les protéines sont en vert. MEB, image colorisée (sans échelle).</p>	<p><b>Document 5. La traduction.</b></p> <p><b>Utiliser</b> Anagène pour déterminer les caractéristiques de la synthèse des protéines à partir de l'ARNm.</p> <p>Pour cela, poursuivre l'étude de la chaîne bêta de l'hémoglobine.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- <b>Ouvrir</b> Anagène puis <i>banque de séquence</i> → <i>les chaînes de l'hémoglobine</i> → <i>bêta</i> → <i>séquences normales</i> et enfin → « <i>betacod.adn</i> ». Le logiciel n'affiche alors qu'un des deux brins de l'ADN.</li> <li>- <b>Convertir</b> la séquence : brin transcrit + ARN messager + séquence peptidique (traduction simple).</li> <li>- <b>Recopier</b> 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.</li> <li>- <b>Faire</b> de même avec les séquences suivantes en utilisant le code génétique sur le rabat de couverture de votre livre (exercice d'entraînement).</li> </ul> <p><b>Hormone FSH</b> AUG AAG ACA CUC CAG ... GGU GAA AUG AAA GAA UAA</p> <p><b>Tyrosinase :</b> AUG CUC CUG GCU GUU ... UAU CAG AGC CAU UUA UAA</p> <p>Note : triplet de NT codant un AA se nomme un codon.</p>
<p><b>Réaliser</b> le schéma bilan fonctionnel : de l'ADN aux protéines.</p>	

Du génotype au phénotype : exemple de la mucoviscidose.
<p>Le <b>génotype</b> correspond à l'ensemble des allèles possédés par un individu. Très souvent on le simplifie en indiquant uniquement les allèles étudiés.</p> <p>Le <b> phénotype</b> correspond à l'ensemble des caractères visibles d'un individu aux diverses échelles d'observation : <b>moléculaire, cellulaire et macroscopique</b> (= organisme).</p>
Répondre à la tâche complexe page 63 (faire les deux cas de figure en parallèle : personne saine et personne malade).