

Exercice 1.

10. Mutations à l'origine de plusieurs allèles du gène de la β globine

1. Par rapport à l'allèle sain, l'allèle tha6 a perdu un nucléotide C en position 51 : il s'agit d'une mutation par délétion.
2. D'après le document 2, les individus malades possèdent moins de globules rouges que les individus sains. Or, les globules rouges sont les cellules qui transportent le dioxygène dans le sang. Ce faible nombre de globules rouges chez les malades pourrait expliquer les symptômes d'essoufflement et de vertiges qu'ils ressentent.

Exercice 2.

Introduction : On s'intéresse ici à la fréquence des mutations observées chez l'enfant en relation avec l'âge de ses parents au moment de sa naissance.

(Apport des documents) D'après le graphique, je vois que la fréquence des mutations dans le génome de l'enfant augmente avec l'âge de son père au moment de sa naissance. En effet, cette fréquence est inférieure à $1,1 \cdot 10^{-8}$ lorsque le père a 22 ans alors qu'elle est de $1,5 \cdot 10^{-8}$ lorsque le père a 35 ans. De plus, il m'est dit, dans le texte, que l'âge de la mère n'a aucune incidence sur la fréquence des mutations chez l'enfant.

Dans cet exercice, on va se demander comment l'âge du père au moment de la naissance de l'enfant peut avoir une influence sur la fréquence des mutations chez cet enfant.

Développement :

(Connaissances) Une cellule œuf, à l'origine d'un nouvel individu se forme par fusion entre un ovule et un spermatozoïde lors de la fécondation.

Les ovules et les spermatozoïdes se forment dans les organes reproducteurs lors de la méiose. Cette méiose s'applique sur des cellules germinales et est toujours précédée d'une RSC au cours de laquelle, l'ADN polymérase copie l'information génétique de la cellule sous la forme d'une 2^{ème} chromatide de chaque chromosome. Lors de cette RSC, l'ADN polymérase peut commettre des erreurs d'appariement de nucléotides qui, si elles ne sont pas corrigées, conduiront à l'apparition de mutations.

La fréquence des mutations est à peu près de 1 pour 1 milliard de nucléotides. Plus le nombre de cycles de division est important pour obtenir une cellule donnée (ici un spermatozoïde), plus l'ADN aura subi de cycle de RSC et plus la cellule aura de chances d'avoir accumulé de mutations.

(Apport du document) Or, dans le texte, il est dit que les cellules souches à l'origine des spermatozoïdes se divisent au cours de la vie embryonnaire puis de la puberté jusqu'à la fin de la vie. Donc plus le père est âgé, plus le nombre de divisions qu'auront subies ses cellules souches à l'origine des spermatozoïdes sera important et plus ses spermatozoïdes auront de chance de contenir des mutations. Ces mutations seront ensuite transmises à la cellule œuf lors de la fécondation.

Ainsi, plus le père est âgé, plus ses spermatozoïdes comporteront des mutations et plus le génome de l'enfant en comportera aussi.

Rq : l'âge de la mère n'a pas d'influence car les cellules souches à l'origine des ovules ne se divisent qu'au cours de la vie embryonnaire

Conclusion : Plus l'âge du père est important au moment de la naissance de son enfant, plus on observe de mutations dans le génome de cet enfant car les cellules souches à l'origine de ses spermatozoïdes ont subi un plus grand nombre de cycles de RSC au cours desquels des mutations ont pu se produire.