

Exercice 1 :

- 1) En comparant les deux séquences nucléotidiques on observe une délétion en position 51 : un nucléotide C a disparu dans l'allèle *tha6*.
- 2) Cette mutation engendre la création d'une protéine incomplète ou modifiée, les conséquences observées sur le document 2 sont qu'il y a moins de globules rouges donc moins d'O² transporté dans l'organisme ce qui correspond aux symptômes décrits dans le texte d'introduction (fatigue, essoufflements, pâleur et vertiges)

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.

Exercice type 2 : mahidol

Exercice 2

□ **Introduction** : Dans cet exercice, on cherche à comprendre pourquoi un allèle désavantageux, l'allèle Mahidol, est maintenu à forte fréquence dans les populations d'Amérique du sud, d'Afrique et de l'Asie du sud-est (ce qui semble contraire à la sélection naturelle)

Apport des documents :

□ **Doc introductif** : L'allèle *Mahidol* (allèle du gène codant pour la Glucose-6-phosphate déshydrogénase) provoque une augmentation du stress oxydant dans le sang, aboutissant à des jaunisses et anémies.

□ **Doc 1** : La fréquence de l'allèle Mahidol est élevée en Amérique du sud, en Afrique et en Asie du sud est (fréquence entre 7 et 26%) alors que c'est un allèle désavantageux puisqu'il provoque des jaunisses et des anémies.

En revanche, la fréquence de cet allèle est très faible dans le reste du monde (fréquence < 0,5 %)

□ **Doc2** : Le paludisme est une maladie qui se rencontre en Amérique du sud, en Afrique et en Asie du sud est c'est à dire dans les zones où l'allèle Mahidol est le plus répandu.

□ **Doc3** : L'agent infectieux du paludisme, *Plasmodium vivax* vit dans le sang.
L'augmentation du stress oxydant dans le sang limite son développement.

Doc4 : □ Les personnes qui possèdent un ou deux allèles *Mahidol* sont moins sensibles au plasmodium => ils ont moins de risque de contracter le paludisme

□ Mise en relation avec le doc 3 : C'est en augmentant le stress oxydant que cet allèle empêche le développement du parasite responsable du paludisme. Donc l'allèle Mahidol est avantageux dans les endroits du monde où sévit le paludisme. En Amérique du sud, en Afrique et en Asie du sud est, les individus qui ont un allèle Mahidol et un allèle sauvage sont avantagés car ils ne sont atteints ni d'anémies ni de paludisme.

Connaissances nécessaires :

La sélection naturelle modifie la fréquence des allèles qui confèrent un avantage ou un désavantage aux individus qui les portent : un individu qui porte un allèle avantageux a plus de chance de survivre donc de se reproduire et de transmettre son allèle avantageux à sa descendance => la fréquence de cet allèle augmente dans la population au cours du temps. Au contraire, un individu qui porte un allèle désavantageux aura moins de chance de survivre et de se reproduire, il transmettra moins cet allèle désavantageux => la fréquence de cet allèle diminue dans la population au cours du temps

Raisonnement :

Environnement sans paludisme	Environnement avec paludisme
- Allèle <i>Mahidol</i> = désavantageux (jaunisse/anémies) La fréquence de l'allèle diminue dans la population, voir disparaît sous l'effet de la sélection naturelle => fréquence faible de cet allèle dans les zones où il n'y a pas de paludisme	- Allèle <i>Mahidol</i> = augmente le stress oxydant dans le sang ... donc désavantageux MAIS pour les individus qui n'ont qu'un allèle de ce gène, il est avantageux car il limite la prolifération du Plasmodium dans le sang grâce au stress oxydant. Or le paludisme est une maladie infectieuse l'allèle augmente l'espérance de vie de ceux qui le portent La fréquence de l'allèle augmente dans la population sous l'effet de la sélection naturelle.

Conclusion : C'est l'effet de la sélection naturelle qui explique la répartition de l'allèle Mahidol dans le monde : dans les régions où il n'y a pas de paludisme, cet allèle est désavantageux car il provoque un stress oxydant responsable d'anémies => sa fréquence est faible. Dans les régions où sévit le paludisme, cet allèle confère un avantage (lorsqu'il est présent à un seul exemplaire) car il permet de limiter la prolifération du plasmodium (responsable du paludisme). Cet allèle s'est donc répandu dans les populations d'Amérique du sud, d'Afrique et d'Asie du sud est au cours du temps.