fga DRUMMOND
Formation générale aux adultes

Centre
de services scolaire
des Chênes
Québec

BIO-5070-2

La génétique et ses applications

PARTIE THÉORIQUE

CAHIER DE L'ADULTE

VERSION A

Document élaboré par Nathalie Côté

Évaluation explicite des connaissances (20%)

Question 1 /2

Associer chaque terme à sa définition

Termes	Définition
• Allèle	• Ensemble des chromosomes observable au microscope
• Caryotype	• Modification dans la séquence d'ADN
• Phénotype	• Caractère observable chez un individu
• Mutation	• Forme ou variante d'un gène

Question 2 /2

Deux parents sont porteurs sains de la rétinite pigmentaire, une maladie autosomique récessive.

a) Quelle est la probabilité que leur enfant soit atteint de la maladie?
   1- 0%
   2- 25%
   3- 50%
   4- 100%

b) Quel outil de génie génétique a pu permettre de déterminer que les parents sont porteurs d'une mutation dans le gène associé à la rétinite pigmentaire?

_____

Question 3 /4

Quel est le rôle des éléments suivants dans la synthèse des protéines?

a) L'ARN messager

b) L'ARN de transfert

Question 4 /6

Vrai ou faux? Si l'énoncé est faux, corriger le pour le rendre vrai.

Énoncés	Vrai ou faux	Correction
Les chromosomes autosomes sont identiques chez l'homme et chez la femme.		
L'ADN est une molécule en forme de doubles hélice, constituée des bases azotés adénine, cytosine, guanine et uracile.		
Lorsqu'un phénotype est intégralement déterminé par un allèle, celui-ci est dit « dominant ».		
Le caryotype permet de détecter la présence de mutation ponctuelle.		

Question 5

/6

Lors d'une mutation ponctuelle (changement d'un seul nucléotide dans un gène), décrire les 3 conséquences possibles sur la protéine codée par ce gène.

Évaluation des compétences (80%)

Mise en situation 1 : Les oiseau, l'île et la rivière.

La figure 1 présente une carte géographique d'une île avec la répartition d'une population d'oiseaux, les *Geospiza* sp (Pinson de Darwin). Ces animaux ont accès à une nourriture abondante et ne sont pas menacés par des prédateurs. Bien que tous les individus appartiennent à la même espèce, deux phénotypes sont observés concernant la forme du bec :

- certains ont un bec court et robuste, efficace pour casser des noix ou des graines;
- d'autres ont un bec plus long et effilé, ce qui leur permet d'attraper des insectes au fond de leur nid ou dans des trous.

Étant donné qu'il n'y a pas de restriction de nourriture et que les déplacements sur l'île sont faciles (par exemple, les oiseaux à becs courts qui se retrouvent par hasard dans un zone avec une abondance d'insectes, peuvent simplement voler quelques mètres pour rejoindre une zone riche en noix). De plus, les oiseaux peuvent facilement franchir la rivière, qui n'est pas très large.

Figure 1: Répartition des oiseaux sur l'île (Image générée par Canva IA)

Légende

♡ Oiseaux à bec court et robuste

☆ Oiseaux à bec long et effilé

À la suite d'un tremblement de terre, la rivière qui traversait l'île s'est élargie pour créer un large canal. Les oiseaux ne peuvent pas le traverser et ils resteront désormais dans la zone de l'île où ils se trouvaient au moment du tremblement de terre (Figure 2).

Figure 2 : Répartition des oiseaux sur l'île après le tremblement de terre (Image générée par Canva IA)

Légende

♡ Oiseaux à bec court et robuste

☆ Oiseaux à bec long et effilé

Tâche 1

En mobilisant les concepts liés à la microévolution, décrire le phénomène qui se déroule au sein de la population d'oiseaux après le tremblement de terre. Les mécanismes évolutifs en jeu doivent être nommés et les effets à long terme de la création d'un canal infranchissable sur la population doivent être décrits.

Tâche 2

Déterminer les proportions génotypiques et phénotypiques en réalisant tous les croisements possibles (Figure 2) entre les individus situés sur la rive gauche et ceux situés sur la rive droite du canal.

L'allèle du « bec court » (*C*) est dominant et masque l'expression de l'allèle « bec long » (*c*). Considérez que tous les oiseaux à bec court sont hétérozygotes. La réponse doit inclure des grilles de Punnett.

Tâche 3

La transformation de la petite rivière en un large canal a eu un impact inattendu sur la rive droite de l'île : un microclimat s'est formé, augmentant considérablement les précipitations. Les insectes, source de nourriture pour les oiseaux à bec long, commencent à disparaitre puisqu'ils ne sont pas adaptés à ce milieu.

Discuter de l'impact de cet évènement sur les oiseaux de la rive droite. Nommer et expliquer les phénomènes évolutifs en jeu, ainsi que l'impact à long terme de la disparition de la population d'insectes.

Mise en situation 2 : Confirmation d'un diagnostic d'achondroplasie

En tant que stagiaire en génétique médicale dans un centre hospitalier vétérinaire, les analyses moléculaires sont sous ta responsabilité.

Un chiot provenant d'un élevage de chiens de race a été référé au service de génétique après des observations du vétérinaire : les pattes sont courtes et le crâne est plat mais large. Il soupçonne une achondroplasie, une forme de nanisme génétique causée par une mutation dans le gène FGFR3 (Facteur de croissance des Fibroblastes 3). Ce gène code une protéine impliquée dans la régulation de la croissance osseuse. En présence d'une mutation, la croissance osseuse s'arrête prématurément. Cette maladie est autosomique dominante.

Tu procèdes à l'analyse génétique et une mutation ponctuelle dans le gène FGFR3 est détectée. Voici la séquence que tu as obtenu :

AAG TGT GGG CAT ACG GGC TCG

La séquence normale du gène est :

AAG TGT GGG CAT ATG GGC TCG

Tu dois maintenant analyser les conséquences de cette mutation et déterminer l'impact sur la séquence de la protéine FGFR3, pour confirmer le diagnostic.

Tâche 1

En te basant sur le code génétique fourni en annexe, détermine :

- la séquence ARN messager correspondant aux séquences normale et mutée;
- les séquences protéiques;
- le type de mutation et ses conséquences.

Attention, la séquence génétique fournie provient du brin matrice (c'est le brin qui est transcrit)

Tâche 2

En te basant sur la séquence d'ADN normale, crée une mutation non-sens. Explique les conséquences possibles de ce type de mutation.

Tâche 3

Ton analyse génétique ayant confirmé le diagnostic d'achondroplasie, tu dois maintenant en informer l'éleveur du résultat. En te basant sur les caractéristiques de la maladie (autosomique dominante), mobilise des notions liées aux mécanismes et aux lois de l'hérédité pour conseiller l'éleveur quant à l'avenir du chiot (chien de compagnie ou reproducteur au sein de son élevage).

ANNEXE

LE CODE GENETIQUE

ARN messager Codon : première base azotée	ARN messager Codon : deuxième base azotée					ARN messager Codon : troisième base azotée
	U	C	A	G		
U	Phe	Ser	Tyr	Cys	U	
	Phe	Ser	Tyr	Cys	C	
	Leu	Ser	STOP	STOP	A	
	Leu	Ser	STOP	Trp	G	
C	Leu	Pro	His	Arg	U	
	Leu	Pro	His	Arg	C	
	Leu	Pro	Gln	Arg	A	
	Leu	Pro	Gln	Arg	G	
A	Ile	Thr	Asn	Ser	U	
	Ile	Thr	Asn	Ser	C	
	Ile	Thr	Lys	Arg	A	
	Met	Thr	Lys	Arg	G	
G	Val	Ala	Asp	Gly	U	
	Val	Ala	Asp	Gly	C	
	Val	Ala	Glu	Gly	A	
	Val	Ala	Glu	Gly	G	

Source : Quo-Fata FERUN, https://commons.wikimedia.org/w/index.php?curid=74744852