



TD N° 10: *Mutations Génétiques*

Exercice n°1 :

Au cours de la synthèse d'une chaîne polypeptidique, le processus d'élongation positionne, sur le site A du ribosome, un ARNt dont l'anticodon est UGA.

- 1) Quel est l'acide aminé porté par cet ARNt ? Justifiez
- 2) Quelle est la séquence du tri-nucléotide correspondant au codon sur le brin d'ADN qui a été transcrit ? Justifiez
- 3) Quelle serait la conséquence de la mutation du 3^{ème} nucléotide (dans le sens de lecture de l'ADN) de cette séquence ? Quelle propriété du code génétique est responsable de ces résultats ?
- 4) Que se passerait-il si le 2^{ème} nucléotide de cette séquence mutait en T ? Justifiez.
- 5) De quel type de mutation s'agit-il ?

Exercice n°2

Le polynucléotide suivant: 5'AUG ACU UAC CAC AUC UAG* ACU CAC UAG 3' mis dans un système acellulaire permet la synthèse du peptide suivant qui est libéré des ribosomes:

Met-thr- tyr-hist-ile

Une mutation transforme le G marqué en C; quel peptide sera alors synthétisé et libéré dans le milieu ?

Exercice n°3

Soit la séquence représentant le début de l'ARNm codant pour la chaîne β de l'hémoglobine humaine (les numéros désignent la position des nucléotides).

```
5'Cap-ACAUUUGCUU  CUGACACAAC  UGUGUUCACU  AGCAACCUCA  40
      10      20      30      40
AACAGACACC  AUGGUGCACC  UGACUCCUGA  GGAGAAGUCU  80
      50      60      70      80
GCCGUUACUG  CCCUGUGGGG  CAAGGUGAAC  GUGAUGAAG  ...3'
      90      100     110     119
```

- 1) Etablir la séquence des deux premiers acides aminés de l'extrémité NH₂ de la chaîne β
- 2) Quelle serait la conséquence au niveau de la protéine si le A en position 70 est remplacé par U ?
- 3) Quelle serait la conséquence au niveau de la protéine si le G en position 98 est remplacé par A ?