Partie 1 – Maîtrise des connaissances exigibles

▶ **Question 1** – Donner une définition précise de « génotype » (4 points)

Génotype :

- ensemble des allèles
- pour la totalité des gènes
- qui constituent le programme génétique d'une cellule.
- Toutes les cellules constitutives d'un être humain possèdent – théoriquement – le même génotype, celui contenu dans la cellule-œuf initiale.
- Cet ensemble allélique constitue une combinaison unique, qui conduit par son expression à un phénotype original.
- Pour chaque gène, une cellule ne comporte que deux allèles différents au maximum, parmi tous les allèles existants. Si ces deux allèles sont identiques, la cellule(*) est dite homozygote pour le gène. S'ils sont différents, elle est dite hétérozygote pour le gène.
- (*) et par extension l'individu

▶ **Question 2** – Donner une définition précise de « mutation » (4 points)

Mutation :

- modification rare, aléatoire(**) et spontanée de la séquence nucléotidique d'une molécule d'ADN.
- Les mutations ponctuelles sont des modifications d'un petit nombre de nucléotides :
  - insertion : ajout de quelques nucléotides
  - délétion : « perte » de quelques nucléotides
  - substitution : remplacement de quelques nucléotides par d'autres.
- Une mutation peut survenir au moment de la réplication de l'ADN, en phase S d'interphase, à la suite d'un appariement incorrect de nucléotides.
- La fréquence des mutations peut augmenter sous l'influence de facteurs physico-chimiques environnementaux. Ceux-ci sont à l'origine de lésions de l'ADN. Si ces lésions ne sont pas totalement corrigées par le système de « réparation » de l'ADN (ensemble d'enzymes), alors là aussi, au moment de la réplication de l'ADN il se produira des erreurs d'appariement des nucléotides.
- Pour qu'une mutation ait une conséquence sur le phénotype, il faut qu'elle touche une région « codante » de l'ADN - c'est à dire un exon d'un gène - qui sera transcrite puis traduite en protéine.
- Toute mutation qui affecte un exon d'un gène est à l'origine de la formation d'un nouvel allèle. Les mutations créent donc de la biodiversité allélique. Mais ce nouvel allèle ne se propagera au sein des individus d'une espèce que si cette mutation touche au départ une molécule d'ADN d'une cellule germinale d'un individu.
- (**) tous les nucléotides constitutifs des molécules d'ADN d'une cellule ont la même probabilité d'être concernés