

### Exercice n° 3 :

La myopathie de Duchenne est une maladie génétique due à un seul gène. Ce gène, situé sur le chromosome X, comporte plus de deux millions de paires de nucléotides. Il permet la synthèse d'une protéine musculaire : la dystrophine.

Un fragment de l'un des brins de la molécule d'ADN constituant ce gène est représenté ci-dessous. Il code pour les acides aminés 109 à 114 de la dystrophine.

...GGTTTGATTTGGAATATA... → sens de lecture du gène

Suite à diverses mutations, la séquence des nucléotides du gène peut changer. La myopathie de Duchenne est due à un de ces changements.

1. A l'aide du code génétique, déterminez la séquence des acides aminés 109 à 114 de la dystrophine.
2. Déterminez les conséquences sur la protéine des trois mutations ci-dessous :
  - Le T en position 15 est remplacé par un A ;
  - Le G en position 6 est remplacé par un A ;
  - Le G en position 12 est remplacé par un A.
3. Indiquez quelle est la mutation qui a le plus de conséquence. Justifiez votre réponse.
4. Expliquez pour quelle raison certaines mutations n'ont pas de conséquence sur la protéine.

### Exercice n° 3 :

La myopathie de Duchenne est une maladie génétique due à un seul gène. Ce gène, situé sur le chromosome X, comporte plus de deux millions de paires de nucléotides. Il permet la synthèse d'une protéine musculaire : la dystrophine.

Un fragment de l'un des brins de la molécule d'ADN constituant ce gène est représenté ci-dessous. Il code pour les acides aminés 109 à 114 de la dystrophine.

...GGTTTGATTTGGAATATA... → sens de lecture du gène

Suite à diverses mutations, la séquence des nucléotides du gène peut changer. La myopathie de Duchenne est due à un de ces changements.

1. A l'aide du code génétique, déterminez la séquence des acides aminés 109 à 114 de la dystrophine.
2. Déterminez les conséquences sur la protéine des trois mutations ci-dessous :
  - Le T en position 15 est remplacé par un A ;
  - Le G en position 6 est remplacé par un A ;
  - Le G en position 12 est remplacé par un A.
3. Indiquez quelle est la mutation qui a le plus de conséquence. Justifiez votre réponse.
4. Expliquez pour quelle raison certaines mutations n'ont pas de conséquence sur la protéine.