**Nom, Prénom :**

**Devoir maison facultatif - Codage Génétique**

**A rendre au plus tard le 09/05/25**

A envoyer par mail (sarah.ben-sadoun@agroparistech.fr) ou à transmettre en version papier lors d’une des séances

***Exercice sur le gène SMN1 (9 points)***

Un motoneurone est une cellule nerveuse (neurone) spécialisée dans la commande des mouvements. Les motoneurones acheminent les ordres de motricité du cerveau et de la moelle épinière vers les muscles.

Le gène de survie du motoneurone 1 (gène SMN1) est responsable de la synthèse de la protéine de survie du motoneurone (protéine SMN), qui maintient l’intégrité et le fonctionnement normal des motoneurones. Ce gène est situé sur le chromosome 5 chez l’espèce humaine.

On cherche à séquencer le gène SMN1. Pour cela, on extrait de l’ADN de cellules humaines.

1. **Donnez une définition du séquençage de l’ADN.** (1 point)
2. **Où trouve-t-on de l’ADN dans une cellule humaine ?** (1 point)

Le séquençage a été réalisé selon la méthode de Sanger. Pour cela, des nucléotides modifiés ont été utilisés : des didésoxyribonucléotides (ddNTP).

1. **Quelle est la particularité des ddNTP ?** (1 point)

L’amyotrophie spinale est une maladie génétique qui est généralement due à une perte complète du gène SMN1 (perte du gène sur les deux chromosomes 5 homologues). En revanche, la perte d’une seule copie du gène conduit à un phénotype sain. La perte complète du gène SMN1 entraîne l’absence de production de la protéine de survie des motoneurones et la dégénérescence de ces cellules nerveuses.

1. **Donnez une définition de la mutation génétique.** (1 point)
2. **À quel type de mutation s’intéresse-t-on dans le cadre de cette étude ?** (1 point)

On considère un couple constitué d’un homme et d’une femme qui ne présentent pas de symptômes d’amyotrophie spinale. Le couple a deux enfants, tous deux atteints d’amyotrophie spinale.

1. **Les parents portent-ils la mutation sur le gène SMN1 ? Expliquez votre raisonnement.** (2 points)
2. **Quels sont les risques pour ce couple d’avoir un troisième enfant atteint d’amyotrophie spinale ? Expliquez votre raisonnement.** (2 points)

***Exercice sur la couleur des fleurs et de la forme des feuilles des tulipes (11 points)***

La couleur rose ou pourpre des fleurs de tulipes est déterminée par un gène bi-allélique, qui présente les allèles r et r+. La forme des feuilles des tulipes est déterminée par un autre gène bi-allélique, qui présente les allèles d et d+.

Un horticulteur a croisé deux lignées pures de tulipes :

* une lignée pure à fleurs roses et feuilles entières (r/r, d+/d+)
* une lignée pure à fleurs pourpres et feuilles découpées (r+/r+, d/d)

Les plantes issues de ce croisement constituent la population d’hybrides F1. Ces plantes F1 ont toutes des fleurs pourpres et des feuilles entières et ont le génotype (r/r+, d/d+). Les plantes F1 ont été croisées entre elles et ont fourni la descendance suivante en F2 (constituée de 200 plantes) :

* 100 plantes à fleurs pourpres et feuilles entières
* 44 plantes à fleurs pourpres et feuilles découpées
* 42 plantes à fleurs roses et feuilles entières
* 14 plantes à fleurs roses et feuilles découpées
1. **Ces croisements illustrent-ils la première loi de Mendel ? Justifiez votre réponse.** (1 point)
2. **Quelles sont les relations de dominance et de récessivité entre les allèles r et r+, et entre d et d+ ?** (2 points)
3. **Quels sont les 4 types de gamètes que peuvent produire les plantes F1 ?** (2 points)
4. **Les deux gènes étudiés sont-ils liés ou indépendants ? Expliquez votre raisonnement** (4 points)

L’horticulteur réalise ensuite un rétrocroisement : il croise une plante à fleurs roses et feuilles découpées de la population de F2 à la lignée pure parentale à fleurs pourpres et feuilles découpées.

1. **Quels seront le génotype et le phénotype des plantes issues de ce rétrocroisement ?** (2 points)