



## TP n°7 : Variabilité de la molécule d'A.D.N. (logiciel Anagène)

Présentation, soin, orthographe (notamment celle des mots clefs) et rigueur du français (C)

Rappel : Les réponses aux questions doivent être formulées sous la forme d'une phrase.

**Prérequis :** Les chromosomes sont des molécules d'ADN qui portent de nombreux gènes.  
La structure de l'ADN est connue : TP précédent avec RASTOP.

### I. L'ADN, UNE MOLÉCULE CODÉE

/3

1(I). Doc 1, 2, 3 : Complète le tableau de comparaison de la molécule de collagène et la molécule d'hémoglobine (doc A).

/1

2(Ra). Qu'est-ce qu'un gène ?

/1

3(I). Doc 4 : Ecris les séquences (c'est à dire que les bases azotées) des parties des deux gènes.

/0,5

4(Ra). Compare ces séquences, valides-tu ton hypothèse du TP n°6 ? Justifie.

/0,5

### II. ÉTUDE D'UN CARACTÈRE HÉRÉDITAIRE

/3

La drépanocytose (ou anémie falciforme) est une maladie du sang qui doit son nom à la forme en «faucille» des globules rouges. Elle entraîne une asthénie, des vertiges, des maux de tête et elle peut-être mortelle. Cette maladie est rare des les pays tempérées, mais assez fréquente en Afrique. La forme anormale des hématies est due aux molécules d'hémoglobine qui s'attachent les unes aux autres et déforment le globule. C'est plus précisément une modification de la chaîne beta (une des quatre chaînes protéique constituant l'hémoglobine) qui est responsable de cette anomalie.

5(C).Doc 4p141 : Schématise une hématie d'un individu normal et d'un individu atteint de drépanocytose.

/2

6(I). Dans quelle région du monde cette maladie est-elle fréquente ?

/0,5

7(I). Quelle est la molécule à l'origine de la modification de forme des hématies d'un individu atteint de drépanocytose ? (il faut être le plus précis possible)

/0,5

### III. L'ORIGINE DE LA VARIABILITÉ GÉNÉTIQUE

/7

Lancer le programme Anagène.

Fichier Banque de séquences, puis LES CHAINES DE L'HEMOGLOBINE, Bêta, Séquences normales, betacod.adn

S'affiche alors à l'écran, HORIZONTALEMENT, la séquence des bases de l'allèle normal du gène de la chaîne Bêta de l'hémoglobine. Le gène est situé sur le chromosome 11.

4(I). Combien de nucléotides contient cet allèle?

/0,5

Fichier Banque de séquences, puis LES CHAINES DE L'HEMOGLOBINE, Bêta, Séquences mutées, drepanocytose, drepcod.adn

La séquence qui s'affiche est celle de l'allèle du gène de la chaîne Bêta de l'hémoglobine à l'origine de la drépanocytose.

5(I). Combien de nucléotides contient cet allèle?

/0,5

Traiter, Comparer les séquences, Comparaison simple, OK

6(I). Quelle(s) est(sont) la(les) différence(s) entre les deux allèles et en quelle(s) position(s)?

/1

7(Ra). En quoi cette observation monte que la séquence des nucléotides constitue un message ?

/1

8(Ra). Qu'est-ce qu'un allèle ?

/0,5

9(Ra). L'allèle drepcod est apparu par une mutation de l'allèle betacod. Déduis de la question 6 une définition du terme de mutation.

/0,5

On note « s » la version mutée (l'allèle S) de ce gène est responsable de l'anémie falciforme.

On note « A » la version normale (l'allèle A).

L'allèle (s) est un allèle récessif : il faut que les deux copies de ce gène soient mutées pour que l'individu soit malade. Ainsi, un individu ne peut donc être atteint que si ses deux parents lui ont transmis l'allèle (s) responsable ; il est alors dit homozygote (S/S). Chez l'hétérozygote (S/A), les globules rouges contiennent un mélange en proportions égales d'HbA et d'HbS.

10(C). En utilisant les représentations ci-dessous.

/1,5



chromosome n°11

Ⓐ Allèle A de la chaîne  $\beta$  de l'hémoglobine

Ⓒ Allèle s de la chaîne  $\beta$  de l'hémoglobine

Représente la relation entre allèles et hématies par un schéma simplifié. Indique pour chaque combinaison d'allèles si l'individu est homozygote ou hétérozygote.

Rappel : chaque individu possède deux chromosomes n°11 à une ou deux chromatides.

On dit qu'un individu est porteur lorsqu'il possède l'allèle malade mais ne l'exprime pas.

11(Ra). Complète l'arbre généalogique (doc B).

/0,5

12(Ra). Cette maladie est-elle héréditaire ? Pourquoi ?

/1

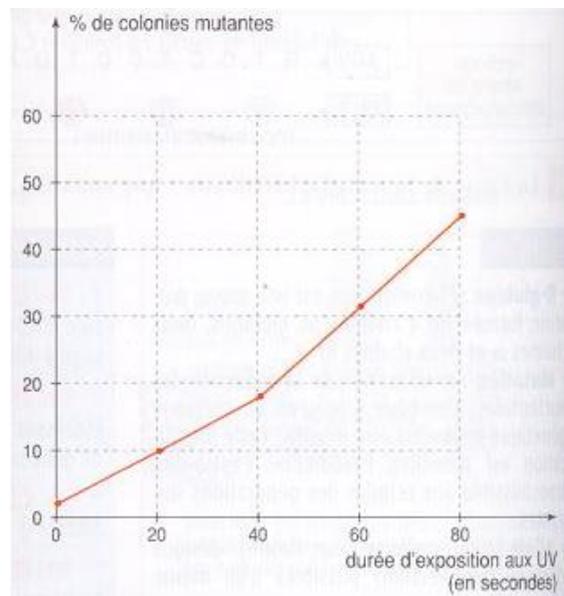
#### IV. LA FRÉQUENCE DES MUTATIONS

/3

13(Ra). Doc1 et 3 p140 : Explique l'origine de la colonie crème et montre qu'il s'agit bien d'une mutation.

/1

14(I). Doc 2p143 : Quelles sont les informations apportées par les photos de ton livre et le graphique du doc 5?



Doc 5 : Graphique de l'évolution de la quantité de colonies mutantes en fonction de la durée d'exposition aux UV.

/1

15(Ra). En déduire les conséquences de l'exposition aux UV sur des cellules de levure.

/1

#### V. LES CONSÉQUENCES DES MUTATIONS

/4

Les cellules possèdent un dispositif qui empêche la multiplication des cellules défectueuses. Le gène PS3, dit suppresseur de tumeur fait partie de ce dispositif. : il permet de fabriquer une protéine, localisée dans le noyau, qui entraîne la mort des cellules défectueuses ou les empêchent de se diviser. Une mutation de ce gène peut conduire à une protéine qui ne fonctionne plus : l'effet suppresseur de tumeur disparaît et certains cancers peuvent survenir.

Cellules touchées	Cancer développé	Agent mutagène
Pneumocytes	Poumon	Tabac (benzopyrène)
Kératinocytes	Carcinome	Ultraviolets
Hépatocytes	Foie	Virus (hépatite B) ou champignons filamenteux
Cellules de l'utérus	Col de l'utérus	Virus (papillomavirus)

Différents cancer issus de la mutation du gène PS3

16(I). Que signifie pneumocytes, hépatocytes ?

/0,5

17(S). S'agit-il de cellules germinales ou somatiques ?

/0,5

18(Ra). Un cancer du foie peut-il être transmis à la descendance ? Justifie.

/1

19(Ra). Si l'on reprend l'arbre généalogique de la drépanocytose, quelle est l'origine des allèles s responsables de la maladie chez l'individu X?

/1

20(Ra). Quelles sont les conséquences d'une mutation germinale.

/1