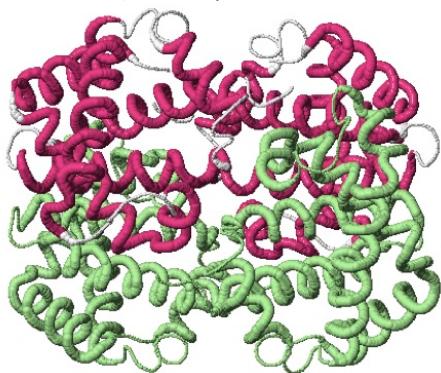


### B3. Mutations de l'ADN et variabilité génétique – partie 2. Version Geniegen 2

La molécule d'hémoglobine : protéine constituée de 4 chaînes (2 chaînes  $\alpha$  et 2 chaînes  $\beta$ ). Les deux globines  $\beta$  sont en vert clair.



On étudie différents allèles<sup>1</sup> du gène<sup>2</sup> dirigeant la synthèse de la chaîne  $\beta$  de l'hémoglobine, protéine<sup>3</sup> localisée dans le cytoplasme des hématies (ou globules rouges), et dont la fonction est de transporter l' $O_2$ . Chaque molécule d'hémoglobine comprend quatre chaînes d'acides aminés : deux chaînes  $\alpha$  et deux chaînes  $\beta$  chez l'adulte.

*On cherche, à travers cet exemple, à montrer l'impact de différents types de mutations sur le gène dirigeant la synthèse de la  $\beta$ -globine.*

<sup>1</sup>Allèle : version possible d'un gène.

<sup>2</sup>Gène : séquence de nucléotides codant (pour) une protéine.

<sup>3</sup>Protéine : molécule constituée d'une séquence d'acides aminés et codée par un ou plusieurs gènes.

**Pour répondre à la problématique, on vous demande :**

- **d'effectuer** le protocole proposé ;
- **de construire** un tableau à double entrée (*nom de l'allèle, position et type de la mutation dans la séquence, conséquence pour l'individu*). L'allèle « betacod » est l'allèle de référence ;
- **de conclure** : **montrer** que les mutations sont source de diversité et qu'elles ont des effets variés sur l'individu.

#### Ressources complémentaires

Document 1. Quelques informations sur les diverses maladies liées à l'hémoglobine.	Document 3. Le protocole à effectuer.
<p>• La drépanocytose est une maladie grave due à une hémoglobine (dite HbS) qui a tendance à former des polymères fibreux qui déforment les hématies : il en résulte une anémie importante et une mauvaise irrigation des organes avec risque de thrombose.</p> <p>• L'hémoglobinose C se traduit seulement par une légère anémie : les hématies qui renferment l'hémoglobine C (HbC) sont détruites prématurément. Maladie non étudiée ici.</p> <p>• Les <math>\beta</math>-thalassémies sont des maladies qui peuvent provoquer des anémies sévères, nécessitant de fréquentes transfusions sanguines : elles sont dues à l'absence de production des chaînes de <math>\beta</math>-globine complètes (Hb-Tha).</p>	<p>- Ouvrir Geniegen 2 en ligne puis « ouvrir la banque de séquences ». Saisir le mot clé « beta » puis sélectionner les séquences suivantes dans « Séquences individuelles » :</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- ADN(cod) chaîne <math>\beta</math> (bêta) hémoglobine ;</li> <li>- ADN(cod) chaîne <math>\beta</math> hémoglobine (variant normal)</li> <li>- ADN(cod) chaîne <math>\beta</math> hémoglobine, allèle HbS (drépanocytose)</li> <li>- ADN(cod) chaîne <math>\beta</math> hémoglobine, allèle Tha1 (thalassémie de Chine)</li> <li>- ADN(cod) chaîne <math>\beta</math> hémoglobine, allèle Tha4 (thalassémie de Méditerranée)</li> <li>- ADN(cod) chaîne <math>\beta</math> hémoglobine, allèle Tha7 (thalassémie)</li> </ul> <p>Toutes ces séquences sont différents allèles du même gène, celui codant la chaîne bêta de l'hémoglobine.</p> <p>- Bien vérifier que la séquence de référence HBB ADNC apparaît en premier.</p> <p>- Comparer les différentes séquences en utilisant les fonctionnalités de Geniegen (« aligner les séquences »).</p> <p>- La fiche technique du logiciel est dans votre répertoire classe 1G.</p> <p>- La séquence qui sert de référentiel de comparaison doit toujours figurer en premier dans Geniegen. Si ce n'est pas le cas, il faut la remonter.</p>

C6

Présenter des résultats (Dessin, photo, tableau, graphique, schéma, ...)

Auto-évaluation (TSFI)