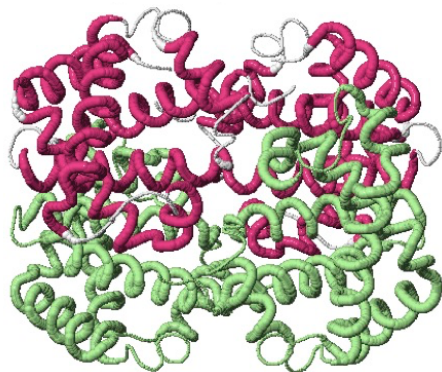


B3. Mutations de l'ADN et variabilité génétique – partie 2. Version Geniegen 2

La molécule d'hémoglobine : protéine constituée de 4 chaînes (2 chaînes α et 2 chaînes β).

Les deux globines β sont en vert clair.



On étudie différents **allèles**¹ du **gène**² dirigeant la synthèse de la **chaîne β de l'hémoglobine**, **protéine**³ localisée dans le cytoplasme des hématies (ou globules rouges), et dont la fonction est de transporter l'O₂. Chaque molécule d'hémoglobine comprend quatre chaînes d'acides aminés : deux chaînes α et deux chaînes β 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 β -globine.

¹Allèle : version possible d'un gène.

²Gène : séquence de nucléotides codant (pour) une protéine.

³Protéine : 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.

- 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.
- L'hémoglobinosose C se traduit seulement par une légère anémie : les hématies qui renferment l'hémoglobine C (HbC) sont détruites prématurément. Maladie non étudiée ici.
- Les β -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 β -globine complètes (Hb-Tha).

Notez que dans tous les cas, l'hémoglobine conserve sa fonction de transport du O₂.

Document 2. Quelques informations sur les mutations.

Les différents types de mutation :

- un NT remplacé par un autre dans la séquence = **substitution** ;
- un NT supplémentaire dans la séquence = **addition** ;
- un NT en moins dans la séquence = **délétion**.

Document 3. Le protocole à effectuer.

- **Ouvrir** Geniegen 2 en ligne puis « **ouvrir** la banque de séquences ». **Saisir** le mot clé « beta » puis sélectionner les séquences suivantes dans « Séquences individuelles » :

- ADN(cod) chaîne β (bêta) hémoglobine ;
- ADN(cod) chaîne β hémoglobine (variant normal)
- ADN(cod) chaîne β hémoglobine, allèle HbS (drépanocytose)
- ADN(cod) chaîne β hémoglobine, allèle Tha1 (thalassémie de Chine)
- ADN(cod) chaîne β hémoglobine, allèle Tha4 (thalassémie de Méditerranée)
- ADN(cod) chaîne β hémoglobine, allèle Tha7 (thalassémie)

Toutes ces séquences sont différents allèles du même gène, celui codant la chaîne bêta de l'hémoglobine.

- Bien **vérifier** que la séquence de référence HBB ADNc apparaît en premier.
- **Comparer** les différentes séquences en utilisant les fonctionnalités de Geniegen (« aligner les séquences »).

- *La fiche technique du logiciel est dans votre répertoire classe 1G.*

- *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.*

C6 Présenter des résultats (Dessin, photo, tableau, graphique, schéma, ...)

Auto-évaluation (TSFI)