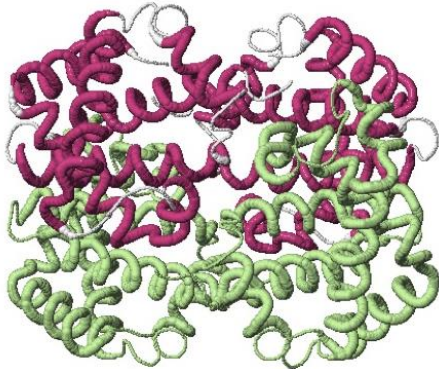


B3. Mutations de l'ADN et variabilité génétique – partie 2

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*** du **gène**** dirigeant la synthèse de la **chaîne β de l'hémoglobine**. L'hémoglobine est une **protéine***** 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 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.

* **Allèle** : version possible d'un gène.

** **Gène** : séquence de nucléotides codant une protéine.

*** **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 « HBB ADNc » 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'hémoglobinoïde C se traduit seulement par une légère anémie : les hématies qui renferment l'hémoglobine C (HbC) sont détruites prématurément. Cette séquence n'existe pas sur Geniegen : vous n'avez donc pas à la traiter.**
- 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 O_2 .

Document 2. Quelques informations sur les mutations.

Les différents types de mutation :

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

Document 3. Le protocole à effectuer.

- **Ouvrir** Geniegen2 en ligne <https://www.pedagogie.ac-nice.fr/svt/productions/geniegen2/> (ou « geniegen 2 » dans un moteur de recherche) puis « ouvrir la banque de séquences.
- **Sélectionner** les séquences suivantes (il faut chercher dans toute la liste et ajouter les séquences au fur et à mesure, sans quitter cette fenêtre) :
 - dans « séquences individuelles », « chaîne bêta de l'hémoglobine ». **C'est la séquence de référence pour la comparaison : elle doit donc être en tête de liste.**
 - dans « séquences individuelles », « chaîne bêta de l'hémoglobine, variant normal ».
 - dans « séquences individuelles », un peu plus bas, « chaîne bêta de l'hémoglobine, allèle HBS drépanocytose ».
 - dans « séquences individuelles », toujours un peu plus bas, « chaîne bêta de l'hémoglobine, puis allèle tha1, puis tha4, puis tha7 (thalassémie) ».

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

- **Charger** les séquences et bien s'assurer que la séquence de référence est en tête. Si ce n'est pas le cas, la remonter en faisant un clic droit sur le nom de la séquence, puis « remonter la séquence ».

Voici ce qui doit apparaître à l'écran :

- HBB ADNc
- HBB ADNc (variant)
- HBB S
- HBB Tha1
- HBB Tha4
- HBB Tha7

HBB ADNc = séquence de référence

HBB ADNc (variant) = variant normal (donc non malade)

HBBS = drépanocytose

HBB tha1, tha4 et tha7 = thalassémie

- **Comparer** les différentes séquences en utilisant les fonctionnalités de Geniegen (menu « Action » puis « Aligner les séquences sélectionnées »), puis **rendre** compte de vos résultats dans le tableau demandé.

- **Réaliser** une copie d'écran de votre fenêtre.

Aide : dans les séquences du haut, qui ne sont pas alignées, regarder si les longueurs des différents allèles sont les mêmes : cela devrait vous aider pour construire le tableau.

- **Conclure**, comme demandé plus haut.