



α globine : 141 acides aminés
(Bordas, Ed.2020,p.52)

TP 3 : Les familles multigéniques exemple des chaînes de l'hémoglobine

(inspiré de svt-a-feuillade.fr)

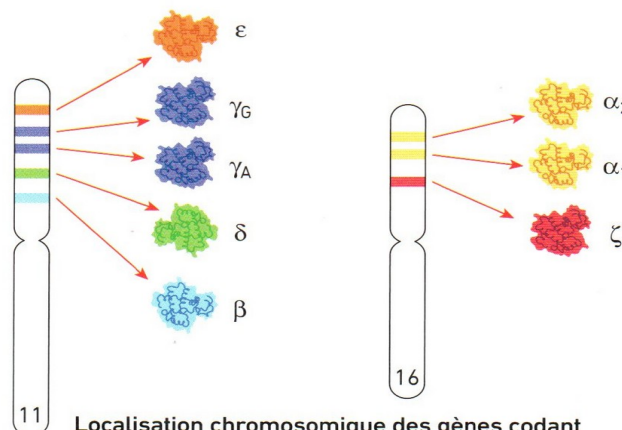
Les globines ont pour fonction de constituer les molécules d'hémoglobine qui assurent le transport du dioxygène sanguin. Mais toutes ne sont pas produites simultanément : la constitution des molécules d'hémoglobine d'un individu change au cours de la vie, en relation avec les différentes modalités de l'approvisionnement en dioxygène

Il existe six principaux types de globines, codées par des gènes distincts (il ne s'agit donc pas d'allèles différents d'un même gène). Les gènes codant les globines sont répartis sur les chromosomes 16 et 11, certains étant présents en deux exemplaires.

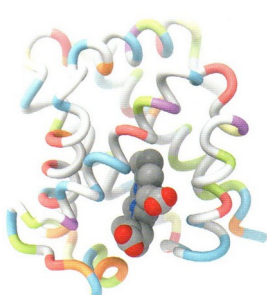
Hémoglobines et leurs structures	
Vie embryonnaire	Hémoglobine Gower 1 <ul style="list-style-type: none"> • 2 globines ξ (zêta) • 2 globines ϵ (epsilon)
Vie fœtale	Hémoglobine F <ul style="list-style-type: none"> • 2 globines α (alpha) • 2 globines β (gamma)
Après la naissance	97 % d'hémoglobine A1 <ul style="list-style-type: none"> • 2 globines α (alpha) • 2 globines β (bêta) 3 % d'hémoglobine A2 <ul style="list-style-type: none"> • 2 globines α (alpha) • 2 globines δ (delta)

Constitution des différentes molécules d'hémoglobine produites au cours de la vie d'un individu.

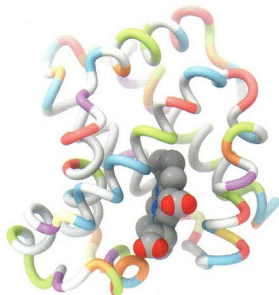
(Bordas, Ed.2020,p.52)



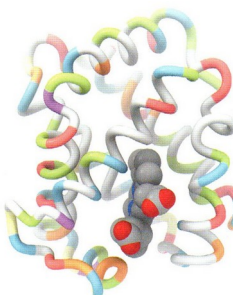
Localisation chromosomique des gènes codant les différentes globines humaines.



α globine : 141 acides aminés



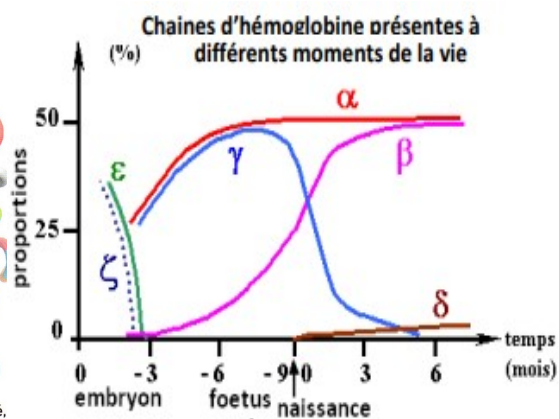
γ globine : 146 acides aminés



ζ globine : 141 acides aminés

Modélisation 3D de trois globines humaines produites à différents moments de la vie (représentation du squelette carboné, coloration des acides aminés, représentation du cofacteur hème fixant le dioxygène en sphères).

(Bordas, Ed.2020,p.52)



(svt-a-feuillade.fr)

Comment expliquer l'existence de plusieurs gènes codant pour des protéines ayant une structure tridimensionnelle proche et remplissant le même rôle ?

Réalisation :

- **Récupérer** le dossier Globines famille multigénique à copier dans votre dossier personnel
- **Lancer** ANAGENE2
- **Utiliser** les fonctionnalités du logiciel pour **comparer** les séquences nucléotidiques et polypeptidiques des données suivantes : Alpha1, Alpha2, Bêta, Delta, Epsilon, Gamma A, Gamma G, Myoglob (cette dernière servira de séquence de référence).
- **Reporter** les valeurs dans deux tableaux (=matrice) en indiquant le pourcentage de similitudes.

Production attendu :

Deux matrices une sur les séquences nucléotidiques (ADN) et l'autre sur les séquences polypeptidiques (protéines)

Matériel :

- Logiciel Anagène2
- Fichiers : toutes-globines-humaines-adn.edi, toutes-globines-humaines-pro.edi.

Analyse génétique d'un arbre phylogénétique :

Document 1 : Globines présentes chez divers groupes de vertébrés

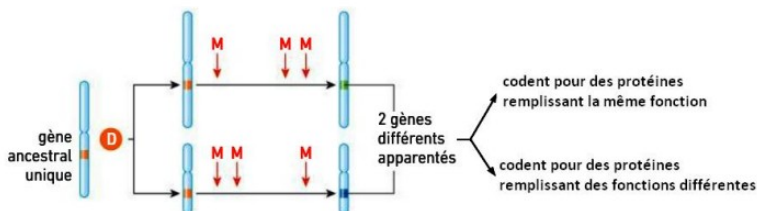
Molécule	Types d'hémoglobine	Age du plus ancien fossile connu (en Ma)
Classes - espèces		
Vertébrés sans mâchoires (ex. Lamproie)	Protéine primitive à une seule chaîne	500
Poissons à nageoires rayonnées et amphibiens	Protéine à 4 chaînes de type α et β	420
Sauropsidiés (oiseaux – reptiles)	Protéines à 4 chaînes de type α , β et γ	320
Mammifères non primates (ex. Chien – rat – Cerf...)	Protéines à 4 chaînes de type α , β , γ et ϵ	220
Mammifères primates (ex. Lémuriens – Loris – Tarsiers...)	Protéines à 4 chaînes de type α , β , δ , γ et ϵ	55
Macaques et primates hominoïdes (ex. Gibbon – Orang-outan – Gorille...)	Protéines à 4 chaînes de type α , β , δ , γ_A , γ_B et ϵ	20
Genre Homo	Protéines à 4 chaînes de type α_1 , α_2 , β , δ , γ_A , γ_B et ϵ	2,6

Pour information : La myoglobine est une protéine présente dans le tissu musculaire des vertébrés et a pour fonction de stocker le dioxygène plutôt que de le transporter. Elle est constituée d'une seule chaîne.

Document 2 : La notion de famille multigénique

Les chercheurs estiment que si deux protéines présentent au moins 20% d'acides aminés communs, cela ne peut être dû au hasard et signifie que les gènes qui codent ces molécules ont une origine commune et sont donc apparentés : ils constituent une **famille multigénique** et on dit que ces molécules sont **homologues**. On explique cet apparentement par le scénario suivant :

- Un gène ancestral se multiplie par **duplication**, sur le même chromosome ou éventuellement sur un autre chromosome par **transposition**.
- Au cours du temps, les copies du gène subissent des **mutations** ponctuelles et se différencient les uns des autres.



(svt-a-feuillade.fr d'après Bordas, Ed.2020,p.52-53)

Réalisation :

- **Lancer** PHYLOGENE
- **Ouvrir** le fichier *toutes-globines-humaines-pro ALN*
- **Sélectionner** dans le tableau les 8 séquences peptidiques suivantes en les mettant en surbrillance : Alpha 1 – Alpha 2 – Gamma A – Gamma G - Bêta - Delta –Epsilon.
- **Cliquer** ensuite sur l'onglet « **Arbre** ». Sur un tel arbre, la longueur des branches horizontales est proportionnelle au nombre (ou au %) de différences entre deux molécules situées aux extrémités. (En effet, on admet que plus les différences sont nombreuses, plus l'évènement à l'origine de deux gènes apparentés est ancien. Inversement, un faible nombre de différences est indicateur d'un évènement récent).

Production attendue :

- Recopier l'arbre phylogénétique
- Donner un cadre temporel à cette phylogénie, il faut faire appel aux données paléontologiques (document 1).
- À l'aide du document 2, expliquer l'évolution des génomes des vertébrés concernant les gènes à l'origine des globines
- Vous complétez ensuite l'arbre phylogénétiques avec des repères temporels.

Matériel :

- Logiciel Phylogène
- Fichiers : *toutes-globines-humaines-pro ALN*

coup de pouce : <https://www.youtube.com/watch?v=KkbBPiqJ9BQ>

Des génotypes par électrophorèse de l'hémoglobine :

Des mutations de chaînes bêta de l'hémoglobine, peuvent aussi conduire malheureusement à des maladies, par exemple la drépanocytose.

Vous devez retrouver le génotype de chaque membre d'une famille et identifier les personnes atteintes par la maladie, grâce à la technique électrophorèse ([voir fiche ci jointe](#))