

PROBLEME 1 : Quels sont les différents types de mutation ?

Exemple : L'HEMOGLOBINE

L'hémoglobine est une protéine de transport du dioxygène présente dans les hématies. Elle est formée de deux chaînes peptidiques α et de deux chaînes peptidiques β. La chaîne β est codée par un gène polyallélique localisé sur le chromosome 11. (il existe de nombreuses versions = allèles de ce gène.)

L'allèle le plus fréquent de ce gène dans la population humaine est celui codant pour une hémoglobine normale. Il est nommé HBB A. On choisit cet allèle comme séquence de référence et on cherche les mutations à l'origine des autres allèles.

Etape 1 : A l'aide du logiciel Genigen 2, remplir le tableau ci-dessous.					
Allèle	Taille de l'ADN = nombre de nucléotides	Position du/des nucléotides modifiés	Nature du changement	Type de mutation	Conséquences phénotypiques chez les individus homozygotes (2 allèles identiques)
HBB A	444		Référence		SAIN
HBB Tha1					ANEMIE Problème grave de manque de transport d'oxygène par le sang
HBB Tha4					
HBB Tha7					

TYPES DE MUTATIONS	GENIGEN 2
<ul style="list-style-type: none"> • Substitution : remplacement d'un ou plusieurs nucléotides • Délétion : perte d'un ou plusieurs nucléotides • Insertion : gain d'un ou plusieurs nucléotides <div style="text-align: center;"> <p>The diagram illustrates three types of mutations starting from a reference sequence: TTTGAG (top) and AACTC (bottom). Substitution: The top sequence is TTTAAG and the bottom is AATTC. Délétion: The top sequence is TTTGA and the bottom is AACT. Insertion: The top sequence is TTTAGAG and the bottom is AATCTC.</p> </div>	<p>Logiciel en ligne : sur navigateur internet</p> <p>http://acver.fr/geni</p>

PROBLEME 2 : Comment apparaissent les mutations ?

Etape 2 :	Montrez que des mutations de l'ADN peuvent survenir lors de différentes phases du cycle cellulaire
Matériel à disposition	<ul style="list-style-type: none"> • Documents 1,2 et 3 de la page 42 du manuel de SVT
Production attendue	<ul style="list-style-type: none"> • Texte argumentatif, correctement rédigé
Critères de réussite	<ul style="list-style-type: none"> • Commencez par une introduction qui rappelle le problème à résoudre. • Vous devez présenter l'étude de chaque document. • Pensez à rédiger des transitions. • Puis, vous devez rédiger une synthèse de réponse au problème.