TP n°4	Les mutations	1ère Spé

PROBLEME 1 : Quels sont les différents types de mutation ?

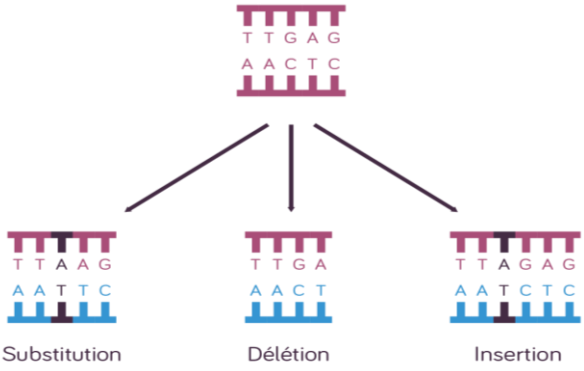
Exemple : L'HEMOGLOBINE

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
• **Substitution** : remplacement d'un ou plusieurs nucléotides • **Délétion** : perte d'un ou plusieurs nucléotides • **Insertion** : gain d'un ou plusieurs nucléotides 	Logiciel en ligne à chercher sur navigateur internet puis : - Ouvrir la banque de séquences - Taper le mot clef « thala » - Sélectionner le premier pack (comparaison allèles hémoglobine β) - Cliquer en bas sur « charger ces séquences » - Paramétrez le logiciel pour effectuer les comparaisons

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	• Documents 1,2 et 3 de la page 42 du manuel de SVT
Production attendue	• Texte argumentatif, correctement rédigé
Critères de réussite	• 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.