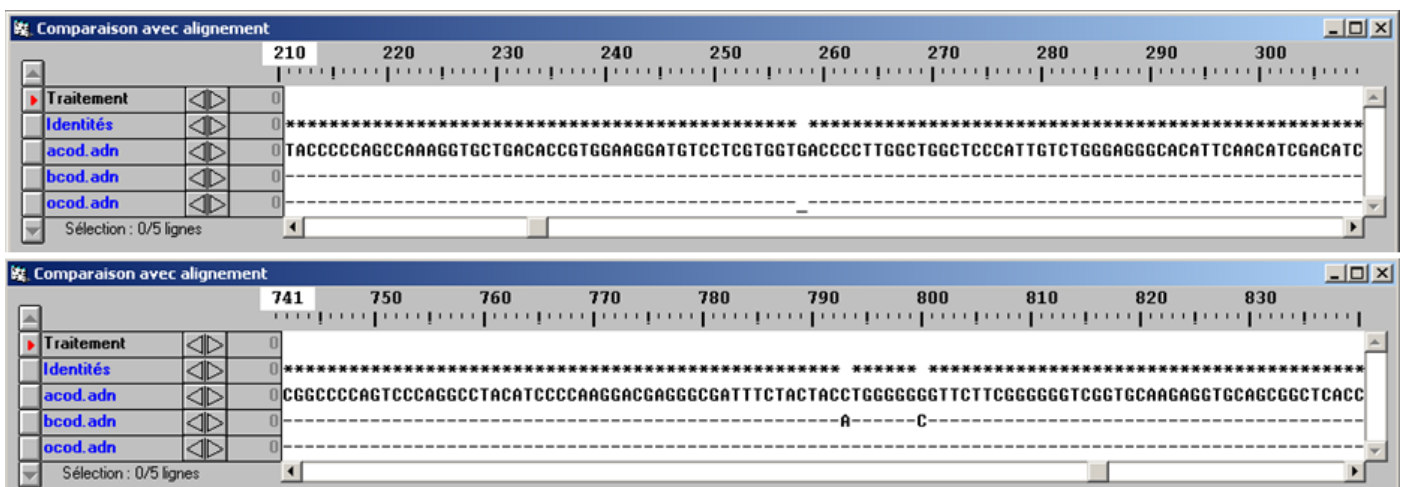
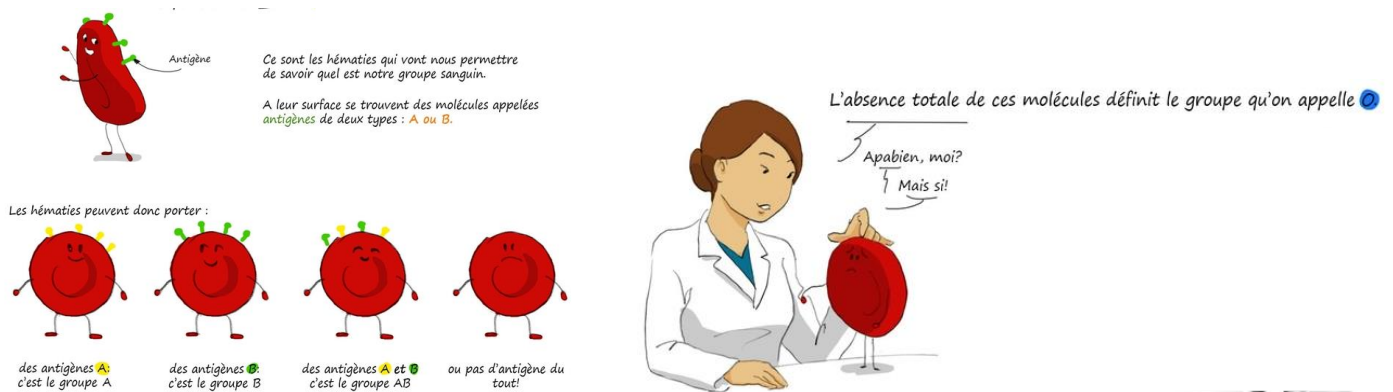


Activité 5 – Les mutations

Les mutations sont des changements brusques du patrimoine génétique d'un individu. Elles sont en général, sans conséquences. Cependant, elles sont aussi à l'origine du développement de maladies et participe à l'évolution des êtres vivants.

Problème - Comment s'explique l'apparition de mutations et quels sont leurs impacts ?

C1 - Pratiquer des démarches scientifiques	Interpréter des résultats et en tirer des conclusions
C3 - Utiliser des outils et mobiliser des méthodes pour apprendre	Recenser, extraire, organiser et exploiter des informations à partir de documents
C4 - Pratiquer des langages	Utiliser des logiciels d'acquisition, de simulation et de traitement de données.



1-Expliquez quelle est la source de la diversité phénotypique observée pour les groupes sanguins chez l'Homme.

2-A partir de la vidéo ci-dessous, faites un schéma présentant les origines des mutations génétiques

https://www.youtube.com/watch?time_continue=13&v=wLUeHE3gCFg

Vous allez ensuite utiliser le logiciel Anagène pour comparer différentes séquences d'ADN

Manipulation avec ANAGENE (voir fiche technique ANAGENE)

-Anagène contient les séquences d'ADN de six allèles qui codent l'hémoglobine (protéine des globules rouges qui permet le transport du dioxygène dans le sang) : betacod et betavar permettent de produire une hémoglobine fonctionnelle ; drepcod, tha1cod, tha4cod et tha7cod entraînent des maladies sanguines (anémies) graves.

-Afficher les séquences de l'ADN de ces différentes hémoglobines, en cliquant dans « Banque de données/ chaîne de l'hémoglobine »

-Ouvrez les séquences suivantes : Betacod.adn, Betavar.adn, Drepcod.adn, Tha1cod.adn, Tha4cod.adn et Tha7cod.adn

-Sélectionner les séquences en cliquant sur le carré à gauche du nom de chaque séquence

-Réaliser une « alignement avec discontinuité » entre ces séquences à l'aide du bouton

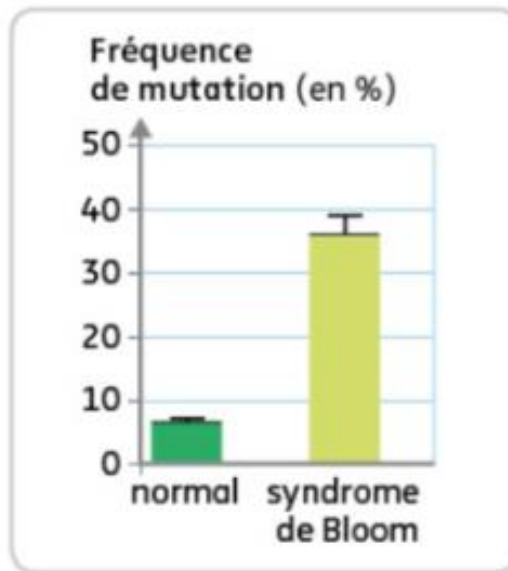


3-Déterminez les trois types de mutations en argumentant grâce aux données disponibles.

Au cours de la réplication de l'ADN, il y a 1 erreur pour 100.000 nucléotides insérés. Lors de l'interphase suivante, on observe que ces erreurs sont 10.000 fois moins nombreuses. Que sont devenues ces erreurs ?

Le syndrome de Bloom est une maladie génétique rare qui se caractérise par une instabilité du génome : les cassures de l'ADN sont fréquentes et entraînent une augmentation du risque de cancer. Ce syndrome est associé à des mutations dans le gène *BLM*, situé sur le chromosome 15.

a Caractéristiques du syndrome de Bloom.



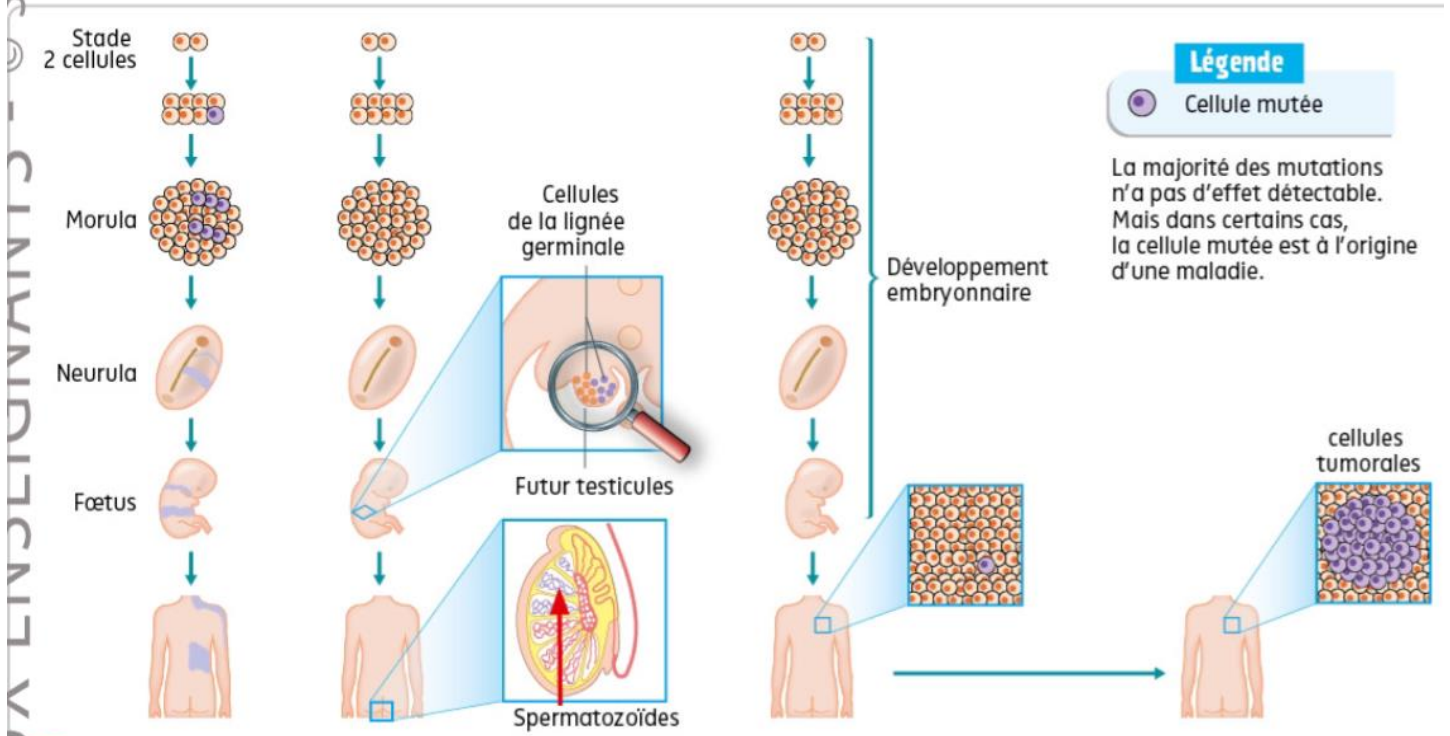
4- A partir de l'analyse des documents, prouvez qu'il existe un système de réparation de l'ADN

5-A partir cette vidéo ci-dessous, expliquez brièvement le principe de réparation de l'ADN

<https://www.youtube.com/watch?v=iOTcxLeMOXE>

Parfois, malgré le système de réparation de l'ADN, certaines mutations restent dans le génome.

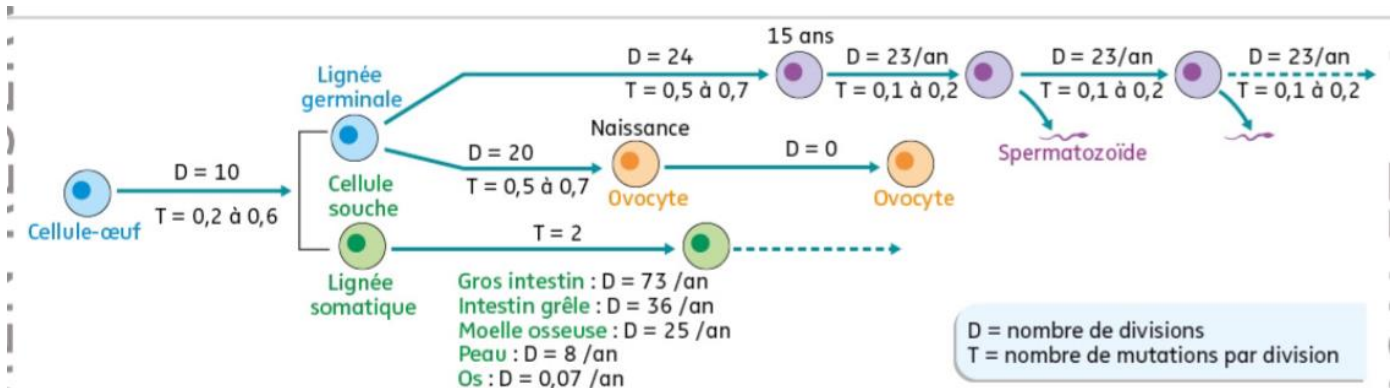
- Il existe deux types de cellules dans le corps : celles de la lignée germinale, qui sont à l'origine des gamètes (spermatozoïdes et ovocytes) et dont le patrimoine génétique est transmis à la génération suivante, et celles de la lignée somatique, à l'origine de toutes les autres cellules du corps.
- Selon le moment et l'endroit où se produit une mutation, son impact sera variable sur l'organisme et sur la population.



b Des destinées différentes pour les cellules mutées.

6-Expliquez le devenir possible d'une mutation.

7-Quelles conséquences sur les individus et leur descendance.



c Nombre de divisions et taux de mutation selon les lignées cellulaires. Les taux de mutation sont établis à partir du séquençage complet et de la comparaison des génomes de cellules des différents organes. Selon les lignées cellulaires et selon l'âge, on peut déterminer le nombre de mutations accumulées par cellule.

8-Calculez la fréquence d'apparition des mutations

AIDE

Fiche Méthode n° 30 BIS – Estimer le nombre de mutations portées par des cellules