

Les mutations : des modifications de l'ADN à l'origine de la variabilité

La réplication est conforme : les molécules synthétisées sont identiques à la molécule de départ. Pourtant, l'apparition de caractères nouveaux au cours de l'évolution suggère que des modifications de la séquence de la molécule d'ADN peuvent survenir : ce sont des mutations.

On cherche à expliquer l'apparition des mutations et l'origine de la variabilité génétique

Objectifs :

Montrer que des modifications de l'ADN peuvent apparaître - Savoir adopter une démarche scientifique - Utiliser des logiciels pour caractériser des mutations.

ACTIVITE 1 : MISE EN EVIDENCE DE LA VARIATION GENETIQUE INDIVIDUELLE

Ressources

- Liens internet suivant :

<http://www.svt.ac-versailles.fr/test/genetique3/xeroderma.swf>

- Logiciel anagène et sa fiche technique
- Fichier xeroderma pigmentosum

Comprendre et réaliser une démarche de résolution

- Cliquez sur SYMPTOME et émettre une hypothèse pour expliquer la variabilité individuelle.

Aide définition : phénotypes macroscopiques (= ensemble des caractères d'un individu), cellulaires (ensemble des caractères d'une cellule) et moléculaire (= ensemble des protéines d'une cellule)

Utiliser des techniques et gérer son poste de travail

Valider votre hypothèse en comparant les allèles du gène de la protéine Xpc possédés par chaque individu de cette famille. La protéine Xpc est une protéine réparatrice de l'ADN.

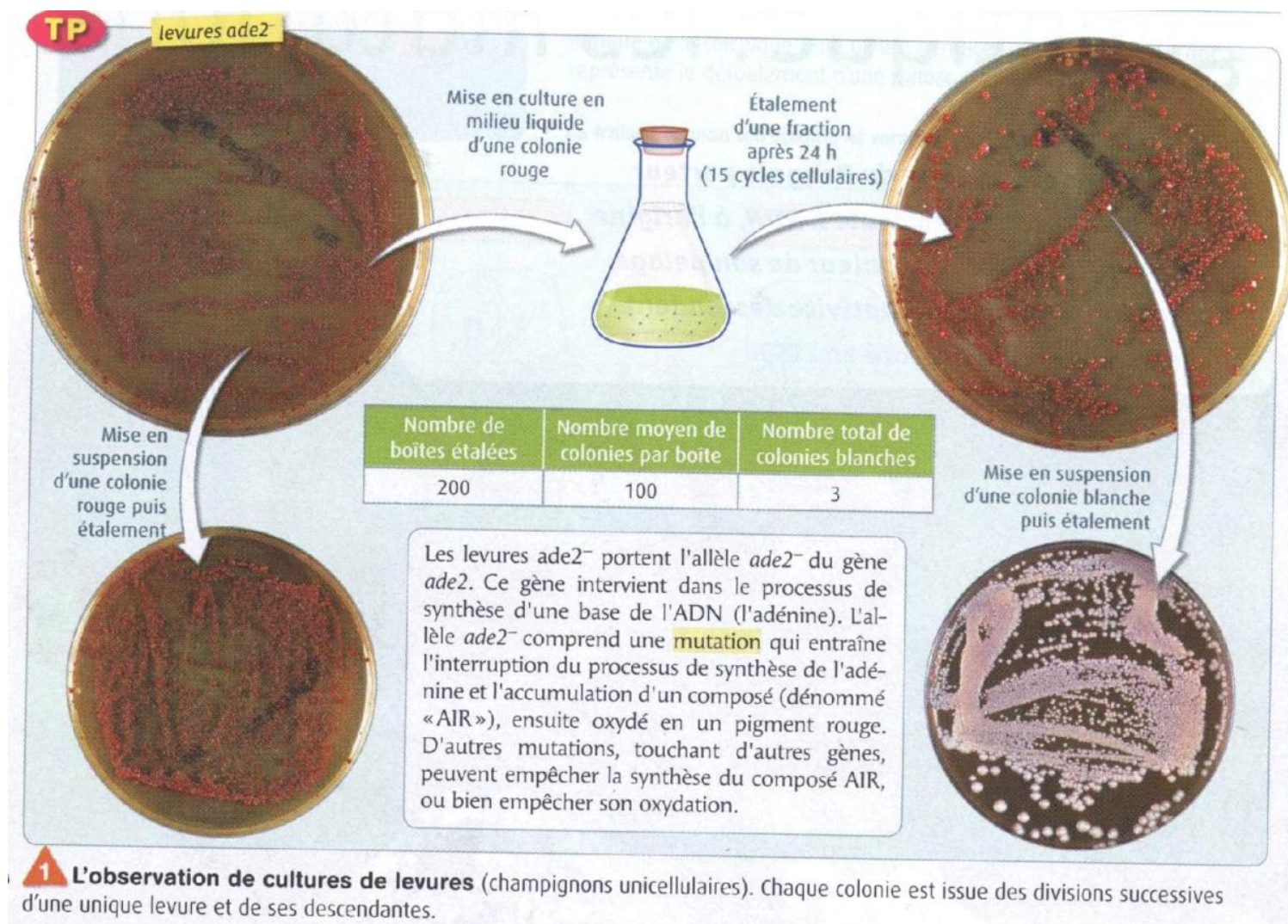
- Ouvrir le logiciel « Anagène », « Fichier », « ouvrir », « allfam1.edi »
- Comparer les séquences nucléotidiques des allèles en prenant l'allèle sain comme référence.
 - Sélectionner les séquences à comparer en cliquant sur le carré à gauche du nom de chaque séquence.
- de la séquence avec le bouton : 
- Vérifier l'alignement avec discontinuité. Seules les différences avec la séquence de référence apparaissent. Les nucléotides identiques sont indiqués par un trait d'union, les nucléotides manquants par un tiret bas.
- Noter la(es) différence(s) entre les allèles mutés et l'allèle normal.
- Noter le nombre de bases de chaque chaîne nucléotidique.
- Décrivez les différentes mutations qui peuvent affecter une séquence d'ADN

Communiquer à l'aide de modes de représentation

- Donner un nom aux modifications des séquences nucléotidiques repérées.
- Appliquer une démarche explicative
- Expliquez l'origine de la variabilité individuelle.

Activité 2 : Mise en évidence de l'origine spontanée des mutations

Ressources :



Belin Edition 2011

- <http://www.svt.ac-versailles.fr/test/genetique3/xeroderma.swf>

Comprendre et réaliser une démarche de résolution

- Cliquez sur « UV et ADN des cellules de la peau » et émettre une hypothèse pour expliquer l'apparition de mutations

Utiliser des techniques et gérer son poste de travail

- Détaillez l'expérience réalisée sur le document ci dessus

Communiquer à l'aide de modes de représentation

- Donnez les résultats de l'expérience réalisée

Appliquer une démarche explicative

Expliquez l'origine des mutations.

Activité 3 : Mise en évidence de la réparation de l'ADN :

Comparaison des séquences de protéines intervenant dans la réparation de l'ADN chez un individu normal et des individus atteints de Xeroderma.

Ressources :

- Anagène- protéine XpC de réparation sur ADN altéré par les UV : xpa_prot.edi, xpc_prot.edi ou xpf_prot.edi
- la séquence de différents allèles du gène : xpc_adn.edi
- <http://www.svt.ac-versailles.fr/test/genetique3/xeroderma.swf>

Comprendre et réaliser une démarche de résolution

- Cliquez sur « protéines de systèmes de réparation de l'ADN » et émettre une hypothèse pour expliquer le maintien des mutations.

Utiliser des techniques et gérer son poste de travail

- Utiliser le LOGICIEL anagène pour comparer les protéines XpC de réparation de l'ADN chez les différents individus : sélectionner le fichier convenable. xpc_adn.edi
 - Sélectionner la forme de référence et la ou les formes à comparer entre elles.
 - Traiter Comparer les séquences
 - Choisir Comparaison simple
- Il est important à ce stade de bien noter la nature et la position des différences.

Appliquer une démarche explicative

Expliquez l'origine de cette maladie