



Problématique

Le programme de seconde a démontré que l'environnement pouvait provoquer des mutations de l'ADN, soit dans les cellules somatiques (mutations non transmissibles mais pouvant déclencher des cancers), soit dans les cellules germinales (mutations alors transmissibles aux générations suivantes). Il en résulte pour chaque gène, de multiples variations nommées « allèles », apparentes ou non au niveau du phénotype. La question à se poser maintenant est :

Quelles sont les interactions des gènes et de l'environnement dans la réalisation d'un phénotype « normal » ou pathologique ?

Objectifs

- 🕒 **Saisir** des informations (à partir du site SVT, du logiciel « Anagène » et d'une visionneuse de molécule)
- 🕒 **Maîtriser** l'outil informatique (logiciel « Rastop » et « Anagène »)
- 🕒 **Mettre en relation** des informations
- 🕒 **Comprendre** la relation triangulaire « gènes » / « environnement » / « phénotype »

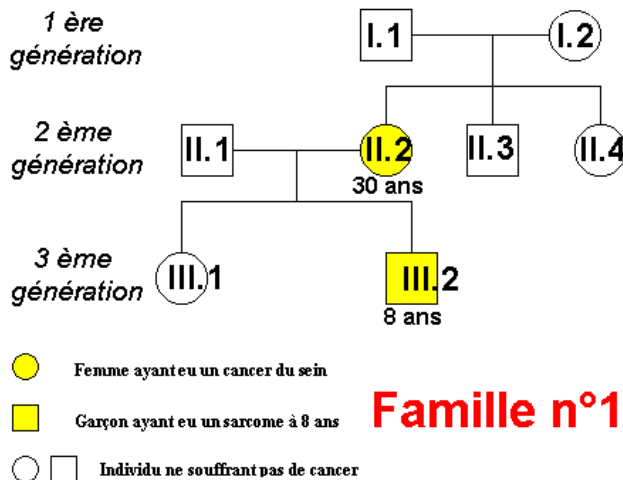
Production attendue	Critères de réussite	Conseils de réalisation
<ul style="list-style-type: none"> 🕒 un texte de deux pages maximum pour répondre à la problématique. ==> supports n°1 à n°6. 	<ul style="list-style-type: none"> ● en prenant appui sur l'exemple des <u>marqueurs du système ABO</u>, le texte précise l'origine des 2 enzymes A et B fonctionnelle et de l'enzyme non fonctionnelle 0 et montre que la réalisation d'un phénotype dépend de plusieurs génotypes. ● en prenant appui sur le cas d'une pathologie telle que la <u>phénylcétonurie</u> le texte présente les phénotypes moléculaire et macroscopiques d'un sujet phénylcétonurique et indique d'une part comment le génotype peut déclencher la pathologie et d'autre part comment l'environnement peut modifier le phénotype macroscopique. ● en prenant appui sur le cas de la <u>p53</u> le texte décrit les interactions complexes entre génotype et environnement. 	<ul style="list-style-type: none"> ● comparer les 3 allèles A, B et O codant pour l'enzyme intervenant dans la dernière étape, lister tous les génotypes mettant en place chacun des 3 phénotypes groupe « A », « B » et « O ». ● dégager des réactions enzymatiques présentées, celles qui interviennent chez un sujet « normal » et chez un sujet phénylcétonurique et préciser l'effet sur ces réactions d'une modification de l'environnement (augmentation ou diminution de la phénylalanine). ● étudier les effets d'une mutation de la p53 sur la relation ADN et p53 (utilisation de « RASTOP ») et en déduire les conséquences, ● rechercher dans chacune des 2 familles l'origine de la mutation (héréditaire ou somatique), ● montrer que la famille n°1 illustre le rôle de l'environnement dans la réalisation du phénotype et que la famille n°2 permet la démonstration du rôle de l'environnement dans la modification du génotype.

Supports

- 1 : **Site SVT** : les deux dernières étapes de la synthèse des marqueurs sanguins du système ABO.
- 2 : **Logiciel Anagène (dossier Logiciels SVT) et notice du logiciel** : comparaison des 3 allèles ABO codant pour une enzyme intervenant dans la dernière étape de la synthèse des marqueurs sanguins du système ABO.
 - 🕒 **Pour charger le fichier** : cliquer successivement sur « fichier » / « banque de séquence » / « le système ABO des groupes sanguins » / et sélectionner les 3 fichiers « acod.adn », « bcod.adn » et « ocod.adn » qui correspondent à des brins non transcrits de l'ADN.
- 3 : **Site SVT** : la phénylcétonurie, une maladie héréditaire.
- 4 : **Site SVT** : propriétés de la p53 et conséquences des mutations de la p53.
- 5 : **Site SVT** : la p53, ses relations avec l'ADN et position 248 ou 249 des acides aminés résultant de mutations et affectant le rôle de la p53. Le modèle moléculaire de p53 fourni est une molécule simplifiée, seule une des trois chaînes est présente (pour voir le modèle moléculaire intégral de la p53, cliquer ici) ; pour la visualisation des molécules avec "RASTOP" => téléchargement du logiciel et notice d'utilisation du logiciel.
- 6 : **Site SVT** : mutations de la p53 dans deux familles (ou **document fourni**).

Supports (suite)
Support n°6 : Cancers consécutifs à des mutation de la P53 dans deux familles
Séquence normale du gène de la P53

n° de codon		248	249
allèle 1	...	ATG AAC CGG AGG CCC ...	
allèle 2	...	ATG AAC CGG AGG CCC ...	


Famille n°1
in "Science", vol 250, 30 Novembre 1990
sujets : II.2 et III.2
génotype d'une cellule normale

n° de codon	248
allèle 1	... ATG AAC CGG AGG CCC ...
allèle 2	... ATG AAC CTG AGG CCC ...

génotype d'une cellule cancéreuse

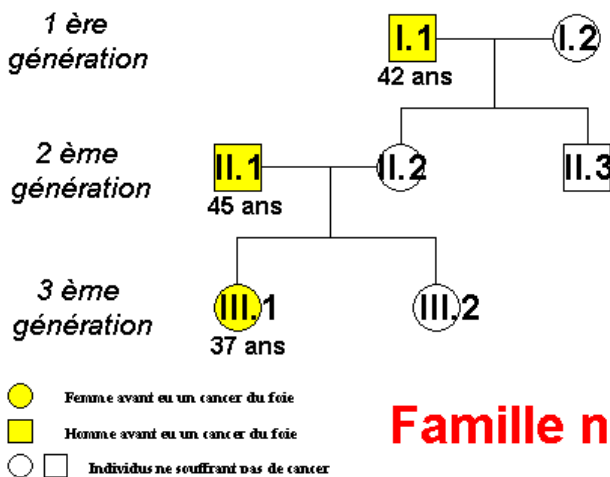
n° de codon	248
allèle 1	... ATG AAC CGG AGG CCC ...
allèle 2	... ATG AAC CTG AGG CCC ...

sujets : I.1, I.2, II.1, II.3 et II.4
génotype de toutes les cellules (normales)

n° de codon	248
allèle 1	... ATG AAC CGG AGG CCC ...
allèle 2	... ATG AAC CGG AGG CCC ...

sujet : III.1
génotype de toutes les cellules (normales)

n° de codon	248
allèle 1	... ATG AAC CGG AGG CCC ...
allèle 2	... ATG AAC CTG AGG CCC ...


Famille n°2

Type d'arbre généalogique relativement fréquent en Indonésie, Thaïlande Qidong (province de la République de Chine).

in "Science", 5 Juillet 1991
sujets : I.1, II.1 et III.1
génotype d'une cellule normale

n° de codon	249
allèle 1	... ATG AAC CGG AGG CCC ...
allèle 2	... ATG AAC CGG AGG CCC ...

génotype d'une cellule cancéreuse

n° de codon	249
allèle 1	... ATG AAC CGG AGG CCC ...
allèle 2	... ATG AAC CGG AGT CCC ...

sujets : I.2, II.2, II.3 et III.2
génotype de toutes les cellules (normales)

n° de codon	249
allèle 1	... ATG AAC CGG AGG CCC ...
allèle 2	... ATG AAC CGG AGG CCC ...