



Problématique

En classe de 2nde, l'ADN a été abordé et il a été démontré que cette molécule subissait des mutations. Il s'agit dans cette activité de reprendre cette question pour comprendre l'origine des mutations et toutes les conséquences prévisibles. La problématique est alors la suivante :

Quelles sont les caractéristiques des mutations du point de vue de leur origine, de leur nature, et des conséquences, tant pour l'individu et sa descendance que pour les populations auxquelles ils appartient ?

Objectifs

- ☉ **Saisir** des informations (visionneuse de molécules, site SVT, documents fournis et manuel).
- ☉ **Utiliser** les TICE (Logiciels "Mesurim", "Anagène" et "Excel").
- ☉ **Comprendre** le mécanisme qui crée des mutations et **envisager** les conséquences selon la nature **somatique** ou **germinale** des cellules qui les subissent.

Production attendue	Critères de réussite	Conseils de réalisation
<ul style="list-style-type: none"> ☉ Un texte d'une page pour répondre à la problématique. ==> supports n° 1 à n° 3. 	<ul style="list-style-type: none"> ● le texte argumenté à partir des trois exemples fournis (gène Ade2 de la levure, gène de la P53 et gène codant pour les groupes sanguins du système ABO) les divers points de la problématique (origine, nature et conséquences). Sont ainsi abordés : <ul style="list-style-type: none"> •☉ la nature des agents mutagènes, •☉ le moment cellulaire au cours duquel les mutations se produisent, •☉ le mécanisme moléculaire qui engendre les mutations, •☉ les trois types de mutations ponctuelles, •☉ les conséquences pour l'individu et sa descendance de mutations somatiques ou germinales (= mutations qui affectent les cellules reproductrices), •☉ les effets des mutations sur une population d'individus d'une espèce donnée. 	<ul style="list-style-type: none"> ● reprendre les informations sur la réplication semi-conservative et comprendre pourquoi ce mécanisme, sur l'un des brins, est générateur de mutations. ● réaliser à l'aide de "Mesurim" les comptages de colonies de levures pour compléter les données déjà fournies sur cette espèce (fichier "Excel") puis dégager du graphique obtenu des conclusions. ● comparer à l'aide d' "Anagène" les séquences d'allèles fournies pour la levure et l'Homme afin de dégager deux des trois types de mutations possibles. ● observer les génotypes (= assortiment d'allèles) des individus atteints de cancers dans les deux familles et démontrer que dans l'une des familles, la mutation est somatique alors que dans l'autre, elle est germinale (conseil : établir le raisonnement sur l'existence ou non de deux types de cellules affectées par la mutation).

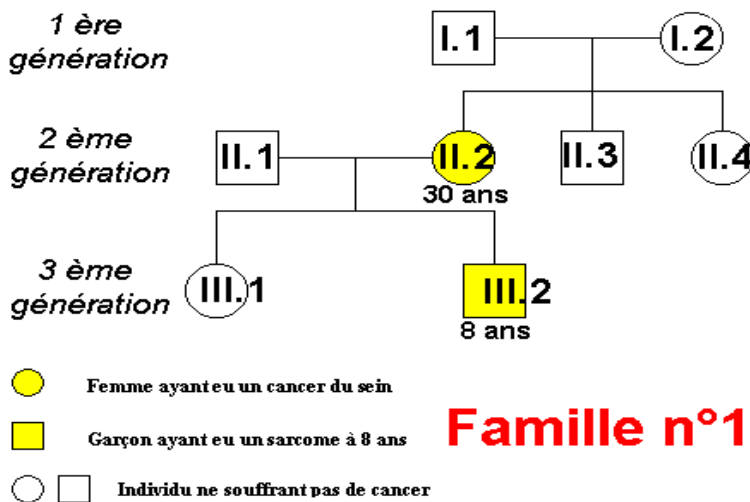
Supports

- 1 : Site SVT : origine, nature et conséquences d'une mutation (Ade 2) chez la levure =>** les [conséquences de la réplication semi-conservative](#), une [expérience d'irradiation de cultures de levures](#) par un agent physique (Ultra-violet) [**Pour en savoir plus** sur les [mutations des levures](#)], résultats expérimentaux et exploitation par le logiciel "Mesurim" ([boîte 0 s](#), [boîte 15s](#), [boîte 30 s](#), [boîte 60 s](#), [notice "Mesurim"](#) pour les comptages, [fichier "Excel"](#) pour la saisie des résultats), [action des UV sur l'ADN](#) des levures, système de réparation de l'ADN après mutations (d'après **Bordas** : [doc 1 page 36](#)), [séquence d'ADN du gène Ade2](#) de la levure (exploitation par le logiciel "Anagène", [notice "Anagène"](#)), les trois types de mutations ponctuelles (d'après **Bordas** : [doc 3 page 37](#)).
- 2 : Site SVT : transmission des mutations =>** le devenir des mutations (d'après **Bordas** : [doc 2 page 38](#)) et application au cas de deux familles dans lesquelles des cancers surviennent suite à des mutations ([famille n°1](#), [famille n°2](#) et document imprimable ([familles 1 et 2](#))).
- 3 : Site SVT : conséquence des mutations sur la diversité des populations (exemple des groupes sanguins) =>** une [animation sur les allèles O, A et B et les groupes sanguins](#) [si une .dll manque pour le fonctionnement de l'animation, la [télécharger](#) et la placer dans C:\Windows\System], [séquence des allèles A,B et O](#) des groupes sanguins humains (exploitation par le logiciel "Anagène", [notice "Anagène"](#)) et [fréquence des allèles dans la population humaine](#) (fichier "Excel").

Cancers consécutifs à des mutations du gène 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

Aucune information pour cette famille de l'origine de l'agent mutagène.

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

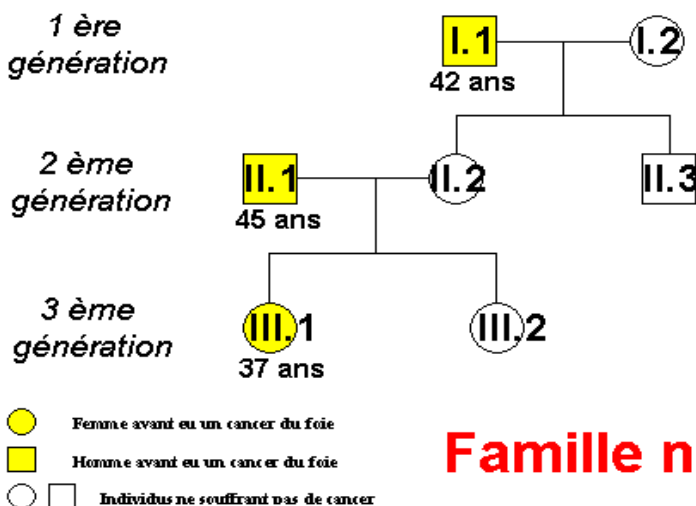
génotype de toutes les cellules (normales)

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

Arbre généalogique d'une famille de l'Asie du Sud-Est (Qidong, province de la République de Chine). Dans cette famille, tous les membres de la famille partagent les mêmes repas. Présence d'un agent mutagène alimentaire.

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 ...