



Problématique

L'activité précédente a montré que la découverte de l'ADN et de tous les mécanismes biologiques qui lui sont rattachés (réplication semi-conservative, transcription et traduction) avaient révolutionné la connaissance des gènes. La découverte chez les bactéries par Arber (1965) d'enzymes dites enzymes de restriction capables de découper l'ADN de leurs parasites (virus) va donner une nouvelle impulsion à l'histoire de la génétique. La question à laquelle va répondre cette activité est donc :

Quelles sont les techniques (utilisant les enzymes de restriction) qui permettent de connaître et manipuler les gènes ?

Objectifs

- 🕒 **Saisir** des informations (manuel Bordas et site SVT)
- 🕒 **Observer** des séquences pour rechercher des différences
- 🕒 **Utiliser** les TICE (Logiciel « Anagène » : effet des enzymes de restriction)
- 🕒 **Représenter** graphiquement (réalisation de schémas présentant les techniques de manipulation des gènes)
- 🕒 **Comprendre** la place des enzymes de restriction dans les techniques de séquençage, de clonage et de diagnostic génétique...

Production attendue

🕒 un **schéma annoté** et **présenté** dans une double page en format paysage pour répondre à la problématique.
==> supports n°1 à n°6.

Critères de réussite

● le **schéma montre** à partir de la représentation très simplifiée de molécules d'ADN ou de bactéries, la place des enzymes (en particulier les enzymes de restriction...) dans les techniques :

- 🕒 d'électrophorèse*,
- 🕒 de repérages de fragments d'ADN par les sondes moléculaires,
- 🕒 de clonage,
- 🕒 de séquençage.

** pour l'électrophorèse, l'exemple pris est celui du support n°3*

Conseils de réalisation

● **prendre** connaissance des divers supports (n° 1 et n°2 puis n°4, 5 et 6) et **décrire** chaque technique à l'aide de schémas très simples.

● **construire** à partir du support n°3 le positionnement des fragments de restriction obtenus par action de l'enzyme choisie sur les 2 allèles du gène HFE, tel qu'il serait obtenu par électrophorèse.

Supports

- 1 :** 📖 **Bordas** : enzymes de restriction => découverte et action sur l'ADN (documents 1 et 2 page 126) et **Site SVT** : images de synthèses => action des enzymes de restriction
- 2 :** 📖 **Bordas** : séparation des « fragments de restriction » par électrophorèse (document 4 page 127) et **Site SVT** : réalisation d'une électrophorèse
- 3 :** **Logiciel « Anagène »** => application des enzymes de restrictions pour la reconnaissance d'allèles (exemple de l'hématochromatose) ; aide pour l'utilisation du logiciel
 - 🕒 L'**hémochromatose** est une maladie héréditaire fréquente en Europe du Nord. Dans 96% des cas, elle est liée à une **mutation du gène HFE**, localisé sur le chromosome 6. Cette maladie se caractérise par une accumulation de fer dans certains organes. Lorsque la maladie est dépistée suffisamment tôt, on peut limiter la surcharge en fer et donner aux patients une espérance de vie identique au reste de la population. Un dépistage génétique des familles à risque, fondé sur l'utilisation d'une enzyme de restriction, est donc nécessaire.
 - 🕒 **Charger** les 2 allèles Allele-H et Allele-h et **utiliser** toutes les fonctionnalités d'Anagène pour **identifier** ces 2 séquences et **repérer** la mutation (nature et emplacement).
 - 🕒 **Sélectionner** les enzymes de restrictions agissant sur des sites à 4 bases, **présenter** dans un tableau, pour les 2 allèles, leurs actions (nombre de coupures obtenues après action enzymatique) et en **déduire** l'enzyme nécessaire pour le dépistage de cette pathologie.
 - 🕒 **Schématiser** la carte de restriction pour les 2 allèles (**repérer** les sites de coupures, les sites de reconnaissance de l'enzyme).
 - 🕒 **Evaluer** en pb (= paires de bases) la taille des fragments de restriction de chaque allèle (H et h) et **prévoir** ce que donnerait un gel d'électrophorèse de ces 2 allèles traitées par cette enzyme de restriction (modèle de représentation : document 4b page 127)
- 4 :** 📖 **Bordas** : utilisation des sondes moléculaires radioactives pour le repérage de certains fragments de restriction (document 5 page 127) et **Site SVT** : animation montrant la technique
- 5 :** 📖 **Bordas** : obtention d'ADN recombinant par action d'enzymes de restriction puis d'ADN ligase (document 3 page 126) et application biotechnologique : le clonage (document 1 page 128) et **Site SVT** : images de synthèse => ADN recombinant et clonage
- 6 :** 📖 **Bordas** : séquençage de fragment d'ADN ou d'un génome (document 2 page 129)