

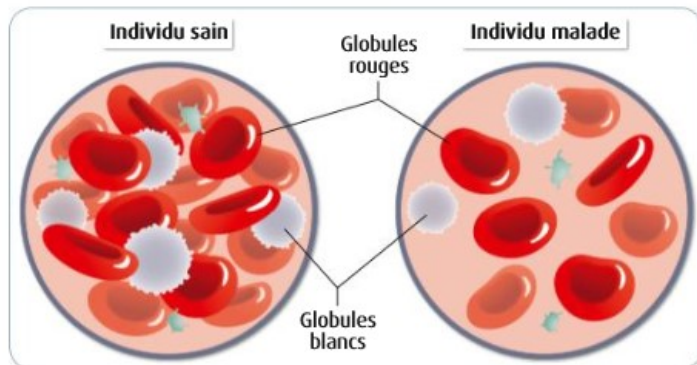
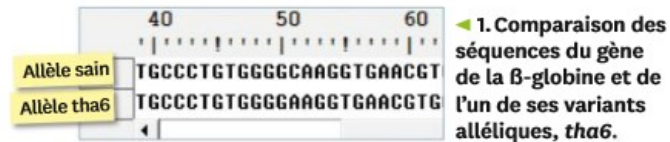
Exercice 1.**Mutations à l'origine de plusieurs allèles du gène de la β -globine**

La β -globine chez un homme adulte est une protéine de 147 acides aminés, codée par un gène situé sur le chromosome 11. Il existe plusieurs centaines de variants alléliques de ce gène, apparus à la suite de mutations de différentes natures. L'allèle *tha6* est un variant retrouvé en Inde chez des individus atteints de bêta-thalassémie. Cette maladie se traduit par une pâleur, de la fatigue, parfois des vertiges et des essoufflements et peut s'accompagner de diverses complications telles des problèmes de croissance.

QUESTIONS

1. Nommez la nature de la mutation à l'origine de l'allèle *tha6*.
2. Montrez les conséquences phénotypiques de cette mutation et établissez un lien avec les symptômes de la maladie.

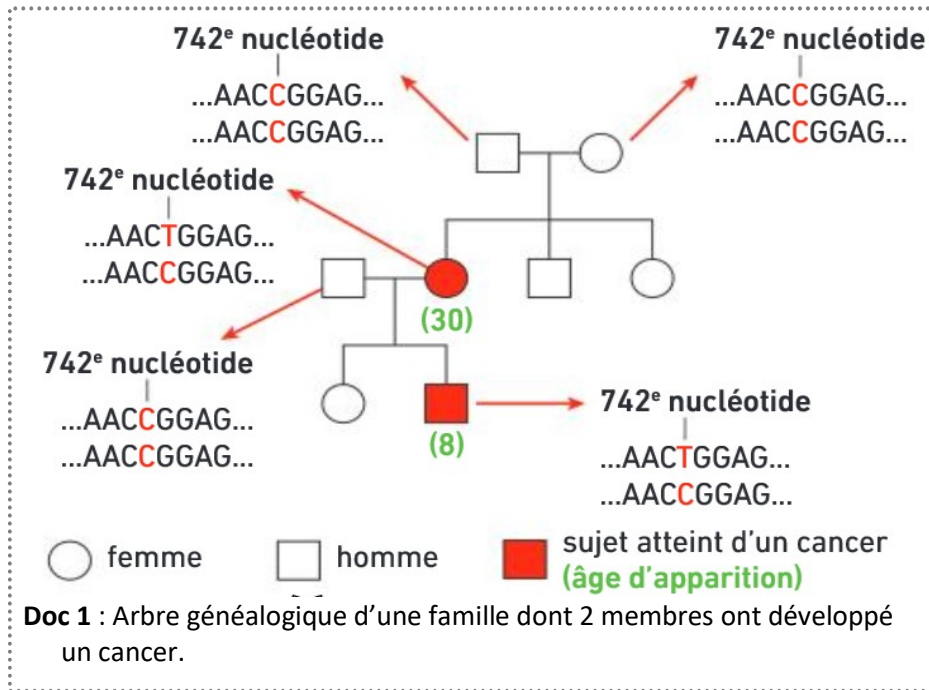
► 2. Comparaison de globules rouges de patients normaux et de patients atteints de β -thalassémie. Les globules rouges transportent le dioxygène dans le sang.



1. La mutation est une délétion d'un nucléotide C en position 51.
2. Cette mutation entraîne une diminution du nombre de globules rouges dans le sang. Or les globules rouges transportent le dioxygène. Celui-ci est donc moins acheminé aux organes ce qui explique la pâleur, la fatigue, l'essoufflement, les vertiges et les troubles de croissance.

Exercice 2 : Génétique et cancer

Certains cancers ont une origine génétique. On sait par exemple que le gène p53 exerce un rôle protecteur vis-à-vis du cancer. Une recherche approfondie a permis d'élucider l'origine des cas de cancers touchant une famille dont l'arbre généalogique est représenté dans le document. Les séquences d'une petite portion des allèles du gène p53 présents chez les individus ont été précisées.



Expliquer les causes de l'apparition des 2 cas de cancers dans cette famille. Soyez précis dans votre réponse.

Femme déclarant le cancer à l'âge de 30 ans : Je vois que cette femme est **hétérozygote** pour le gène p53 : elle possède un allèle portant un T et un autre portant un C en position 742. Les parents de cette femme ont tous les deux homozygotes avec l'allèle portant le C. Je suppose donc que l'allèle portant le C est l'allèle fonctionnel, qui réduit les risques de cancer et que celui portant le T augmente la probabilité de développer un cancer. Sachant qu'un individu obtient un chromosome de son père et un de sa mère, l'allèle portant le T est issu d'une mutation récente. Si la femme étudiée possède l'allèle portant le T dans toutes ces cellules, c'est que cette mutation a eu lieu dans la **lignée germinale** de son père ou de sa mère. Cette mutation a été transmise à la cellule-œuf par le spermatozoïde ou l'ovule. Par mitose, la réplication conforme la transmise à toutes les cellules de cette femme. Cette mutation est devenue **héréditaire**.

Homme déclarant le cancer à l'âge de 8 ans : Je vois que cet homme est **hétérozygote** pour le gène p53 : il possède l'allèle sain portant le nucléotide C en position 742, et l'allèle portant le T présenté précédemment, qui augmente le risque de développer un cancer. Cet allèle étant présent chez sa mère, on peut supposer qu'il l'a hérité d'elle et que l'autre allèle portant le C lui provient de son père.

Ainsi la possession de l'allèle portant le nucléotide T permet de proposer une explication à l'apparition de ces deux cas de cancer, sachant que la mutation à l'origine de cet allèle s'est produite dans la lignée germinale d'un des deux parents et à ensuite été transmise à une de leur fille et un de leurs petits enfants.