

Pour identifier les mutations entre les différents allèles du phénotype lactase

- **Ouvrir** le logiciel géniegen2 (sur internet)
- Avec Geniegen, **ouvrir** le fichier « lactase _allèles » de la fiche d'activité (dans le document 1) en faisant « charger des séquences ».
- Attention, vous devez au préalable enregistrer le fichier dans vos documents (cliquer droit / enregistrer sous)
- **Vérifier** que l'allèle LNP est bien l'allèle de référence (l'allèle de référence est le 1^{er} allèle de la liste). Si ce n'est pas le cas, déplacer l'allèle LNP en haut de la liste à l'aide du clic droit.
- **Sélectionner** toutes les séquences à comparer : dans ce cas sélectionner les 4 séquences en cochant les cases à côté de chaque séquence.
- **Utiliser les fonctionnalités** de Geniegen pour comparer les 4 séquences (action/ Aligner les séquences).
- **Identifier** précisément la position et la nature des mutations qui ont conduit à la formation des 3 allèles LP1, LP2 et LP3 à partir de l'allèle LNP

Pour calculer les fréquences des allèles du phénotype lactase dans les 3 populations étudiées :

- **Fermer** toutes les séquences ouvertes (édition / supprimer les séquences sélectionnées)
- **Ouvrir** les séquences de l'une des 3 populations (dans le document 2 de la fiche d'activité)
- Attention, vous devez au préalable enregistrer les séquences dans vos documents (cliquer droit / enregistrer sous)
- **Comprendre** le contenu de ce fichier : vous avez les 4 allèles LNP, LP1, LP2 et LP3 et les allèles présents chez 10 individus de la population étudiée (2 allèles par individu).
- **Sélectionner** 1 des 4 allèles de référence et tous les allèles des 10 individus (déplacer le curseur vertical pour sélectionner toutes les séquences souhaitées)
- **Comparer** les séquences sélectionnées (action/ Aligner les séquences) et **compter** le nombre d'allèles de la population identiques à l'allèle de référence.
- **Calculer** la fréquence de cet allèle dans la population (nombre de fois que cet allèle est présent dans la population / nombre total d'allèles dans la population)
- **Faire la même chose** avec les autres allèles de référence
- **Répéter l'opération** pour les 2 autres populations