

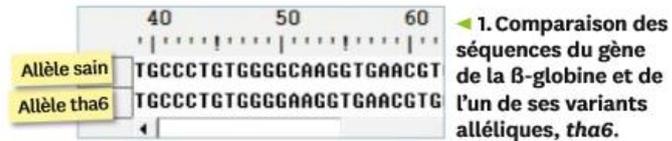
Exercice 1.

Mutations à l'origine de plusieurs allèles du gène de la β-globine

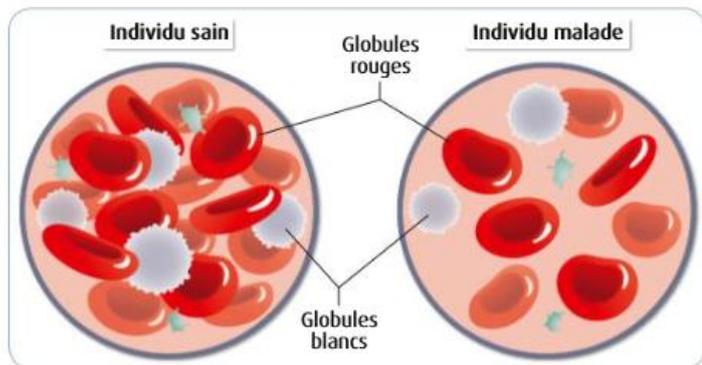
La β-globine chez un homme adulte est une protéine de 147 acides aminés, codée par un gène situé sur le chromosome 11. Il existe plusieurs centaines de variants alléliques de ce gène, apparus à la suite de mutations de différentes natures. L'allèle *tha6* est un variant retrouvé en Inde chez des individus 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.



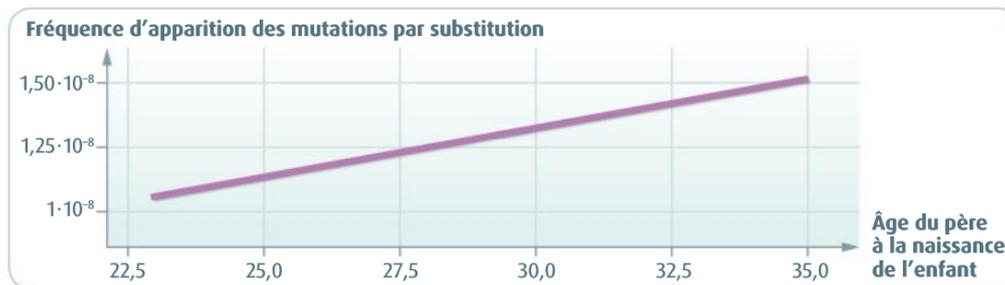
- ▶ 2. Comparaison de globules rouges de patients normaux et de patients atteints de β-thalassémie. Les globules rouges transportent le dioxygène dans le sang.



Exercice 2.

Âge du père et fréquence de mutations

Les mutations *de novo* interviennent dans les cellules germinales à l'origine des gamètes chez le père et/ou chez la mère de l'enfant. La fréquence d'apparition des mutations par substitution a été mise en relation avec l'âge du père dans des études de trios (un enfant et ses parents). Aucune corrélation entre l'âge de la mère et la fréquence de mutations par substitution n'a été observée. Les cellules souches à l'origine des spermatozoïdes se divisent au cours de la vie embryonnaire puis de la puberté jusqu'à la fin de la vie tandis que les cellules souches à l'origine des ovules ne se divisent qu'au cours de la vie embryonnaire.



◀ Lien entre l'âge du père et la fréquence des mutations par substitution dans le génome de l'enfant.

A partir de l'exploitation du document et de vos connaissances, proposer une explication au lien qui existe entre l'âge du père et la fréquence de mutations observée chez l'enfant