



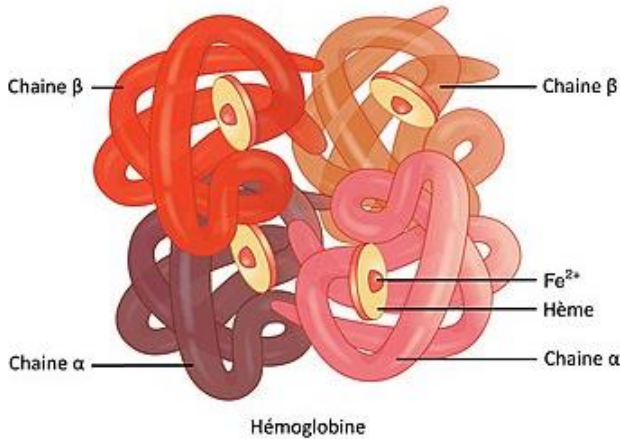
### Exercice 1 : Comparaison des différents allèles de l'hémoglobine.

#### Document 1 : Comparaison des séquences d'ADN de divers allèles de la $\beta$ globine

L'hémoglobine est une protéine localisée dans les hématies (globules rouges) et a pour fonction la fixation et le transport d'O<sub>2</sub>. Chaque molécule d'hémoglobine comprend **4 chaînes polypeptidiques** : **deux chaînes  $\alpha$  et deux chaînes  $\beta$** . Le gène de la  $\beta$  globine a été localisé sur la paire de chromosomes n°11. Plus de 475 allèles ont été recensés pour ce gène.

On compare différentes séquences de la  $\beta$  globine :

- Chez des individus sains : *betacod.adn* (qui est la **séquence de référence**), *betavar.adn*.
- Chez des individus anémiques : « drépanocytose » *drepcod.adn* ; « thalassémies » *tha1cod.adn* ;



Affichage des séquences		1	10	20	30	40	50
betacod.adn	0	ATG	TGC	ACCTG	ACTCCTG	AGGAGAG	AGTCTGCCGTTACTGCCCTGTGGGGCAAGGTGA
betavar.adn	0	ATG	TGC	ATCTG	ACTCCTG	AGGAGAG	AGTCTGCCGTTACTGCCCTGTGGGGCAAGGTGA
drepcod.adn	0	ATG	TGC	ACCTG	ACTCCTG	AGGAGAG	AGTCTGCCGTTACTGCCCTGTGGGGCAAGGTGA
tha1cod.adn	0	ATG	TGC	ACCTG	ACTCCTG	AGGAGAG	AGTCTGCCGTTACTGCCCTGTGGGGCTAGGTGA
tha4cod.adn	0	ATG	TGC	ACCTG	ACTCCTG	AGGAGAG	AGTCTGCCGTTACTGCCCTGTGGGGCAAGGTGA
tha7cod.adn	0	ATG	TGC	ACCTG	ACTCCTG	AGGAGAG	AGTCTGCCGTTACTGCCCTGTGGGGCAAGGTGA

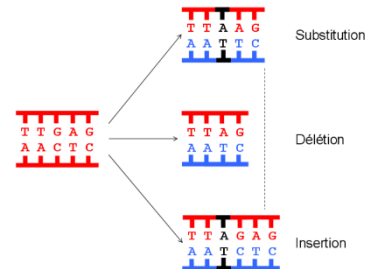
Comparaison avec alignement		1	10	20	30	40	50
Traitement	0	alignement multiple de séquences d'ADN					
Identités	0	*****	*****	*****	*****	*****	*****
betacod.adn	0	ATG	TGC	ACCTG	ACTCCTG	AGGAGAG	TCTGCCGTTACTGCCCTGTGGGGCAAGGTGA
betavar.adn	0						
drepcod.adn	0						
tha1cod.adn	0						
tha4cod.adn	0						
tha7cod.adn	0						

**Question 1 :** Comparez les séquences de la  $\beta$  globine des différents allèles.

Il existe plusieurs types de mutations ponctuelles :

- **Substitution** : remplacement d'une ou plusieurs paires de nucléotides par une ou plusieurs autres.
- **Délétion** : perte d'une ou plusieurs paires de nucléotides.
- **Insertion** : ajout d'une ou plusieurs paires de nucléotides.

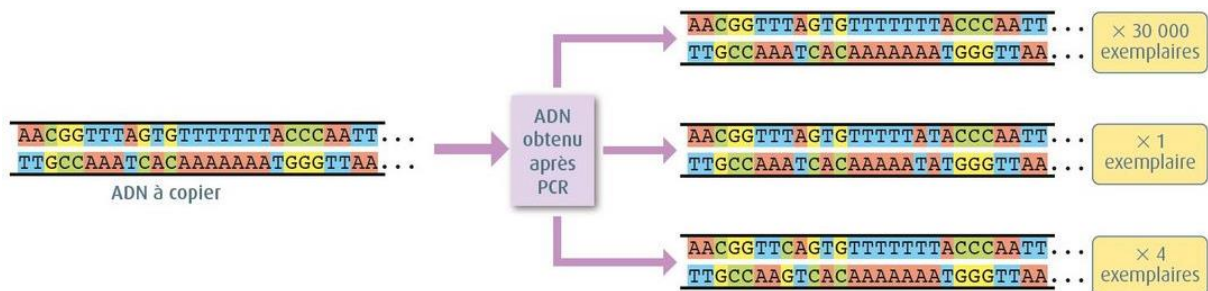
**Question 2 :** Attribuez à chaque allèle un type de mutation ponctuelle.

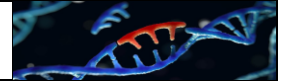


### Exercice 2 : L'origine des phénomènes de mutations.

#### Document 2 : Le résultat d'une expérience de PCR (Polymerase Chain Reaction).

La PCR est une technique qui **reproduit *in vitro* la réplication de l'ADN**, en utilisant une ADN polymérase extraite d'une bactérie. De même que l'ADN polymérase des cellules eucaryotes, celle-ci commet parfois des erreurs, aléatoires, et incorpore **un nucléotide erroné au brin d'ADN en cours de synthèse**. Ici, un fragment d'ADN de 100 nucléotides a subi 15 cycles de PCR, il a donc été répliqué 15 fois. Une portion de séquence de chacune des molécules obtenues est représentée.





**Question 1 :** Expliquez l'origine des mutations.

---

---

---

---

---

---

---

---

**Question 2 :** L'ADN polymérase fait elle beaucoup d'erreur ? Justifiez votre réponse.

---

---

---

---

---

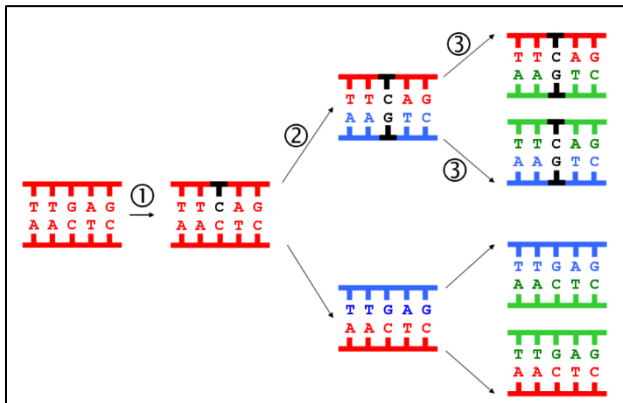
---

---

---

**Question 3 :** Pour chaque figure ci-dessous, identifiez l'erreur de l'ADNpol.

On représente en rouge les brins matricies, en bleu les premiers brins néoformés, et en vert les deuxièmes brins néoformés.



**Cas numéro 1 :**

---

---

---

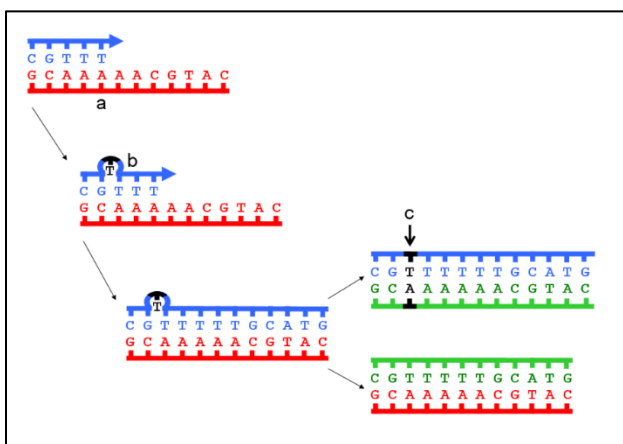
---

---

---

---

---



**Cas numéro 2 :**

---

---

---

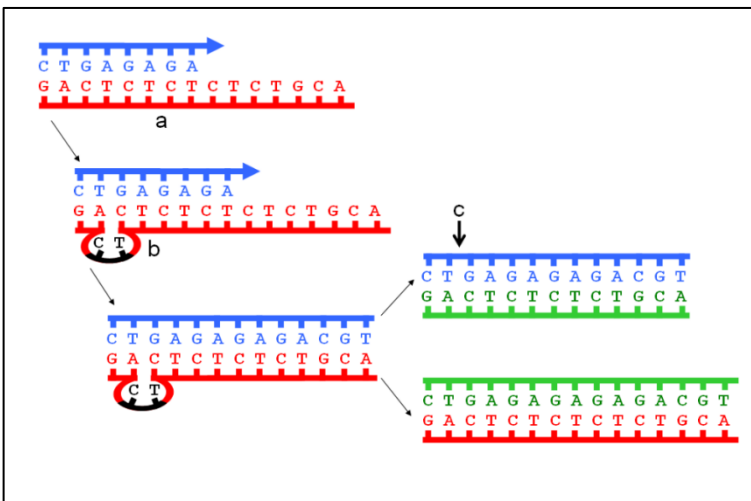
---

---

---

---

---



**Cas numéro 3 :**

---

---

---

---

---

---

---

---