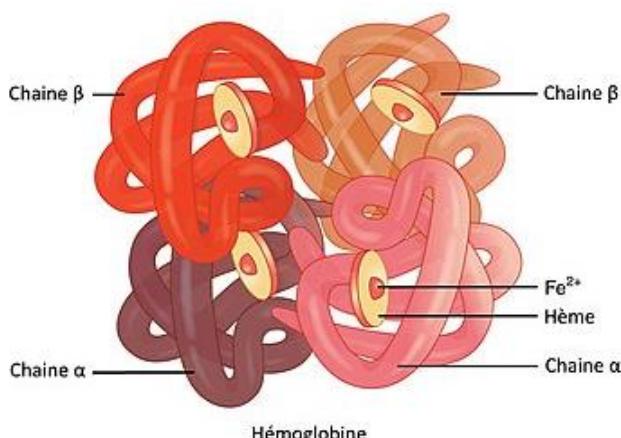


Exercice 1 : Comparaison des différents allèles de l'hémoglobine.**Document 1 : Comparaison des séquences d'ADN de divers allèles de la β globine**

L'hémoglobine est une protéine localisée dans les hématies (globules rouges) et a pour fonction la fixation et le transport d'O₂. Chaque molécule d'hémoglobine comprend **4 chaînes polypeptidiques : deux chaînes α et deux chaînes β** . Le gène de la β 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 β 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 ;

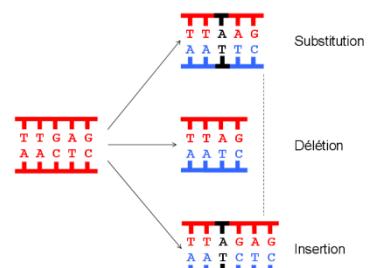


The screenshot shows a software interface for sequence comparison. The top part, titled "Affichage des séquences", lists several DNA files (betacod.adn, betavar.adn, drepcod.adn, tha1cod.adn, tha4cod.adn, tha7cod.adn) with their lengths (e.g., 1 to 50 nucleotides). The bottom part, titled "Comparaison avec alignement", shows an "Alignment multiple de séquences d'ADN". It displays the sequences with gaps indicated by dashes and specific mutations highlighted in blue and red.

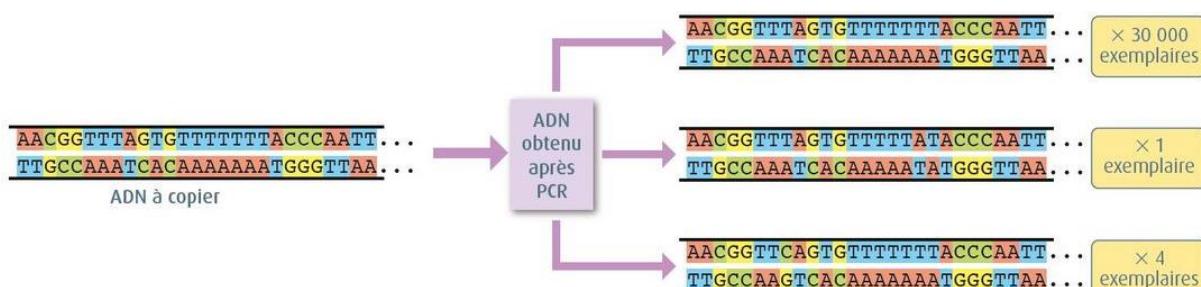
Question 1 : Comparez les séquences de la β globine des différents allèles.

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.



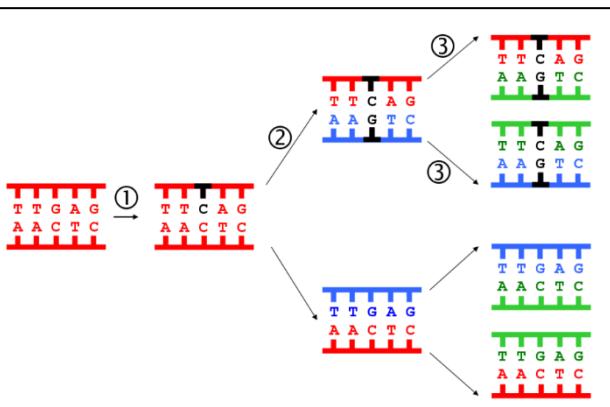


Question 1 : Expliquez l'origine des mutations.

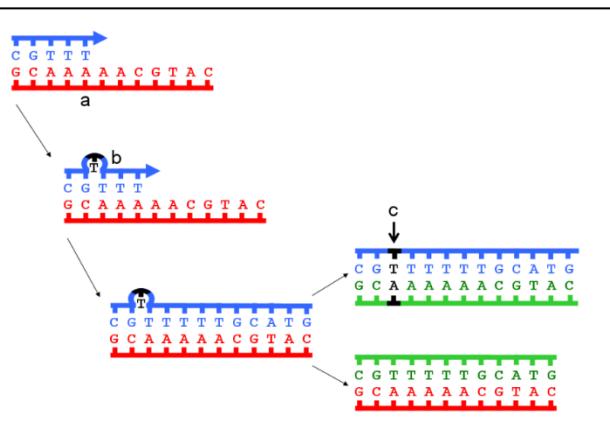
Question 2 : L'ADN polymérase fait elle beaucoup d'erreurs ? Justifiez votre réponse.

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

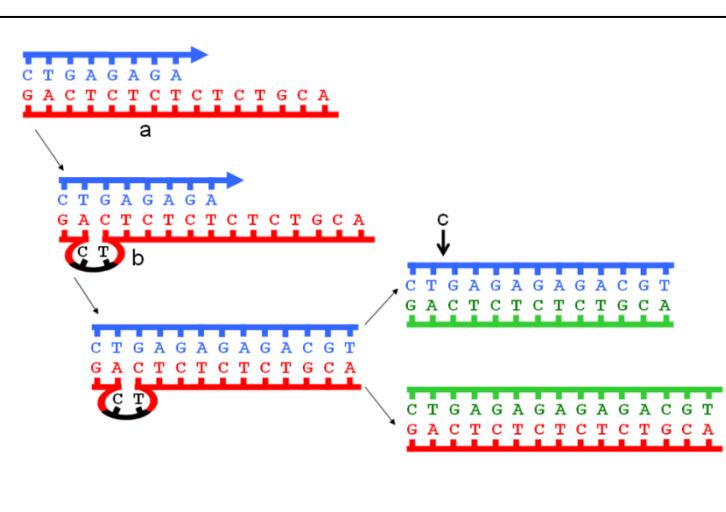
On représente en rouge les brins matriciels, en bleu les premiers brins néoformés, et en vert les deuxièmes brins néoformés.



Cas numéro 1 :



Cas numéro 2 :



Cas numéro 3 :
