


**THÈME 1A : EXPRESSION, STABILITÉ ET VARIATION DU PATRIMOINE GÉNÉTIQUE**  
**TP4 : mutation et réparation : étude d'une maladie génétique : Xéroderma pigmentosum**

**Introduction** : l'étude des populations de levures rouges et blanches a montré que l'apparition des mutations était accentuée par un agent mutagène : les UV. Dans la réalité, la cellule dispose de systèmes de réparation constitués d'enzymes endonucléases qui limitent l'apparition de mutations.

Le Xéroderma pigmentosum est une maladie génétique rare (quelques milliers de cas dans le monde) caractérisée par une hypersensibilité de la peau aux rayons UV. Les individus qui en sont atteints subissent des brûlures de la peau et des dommages aux yeux à la suite d'une simple exposition à la lumière, ils doivent donc, en permanence, être protégés de la lumière, d'où l'expression « enfants de l'ombre ».

**Pb** : à travers l'étude de cette maladie génétique, On cherche à identifier les conséquences de l'exposition aux UV et les systèmes de réparation de l'ADN.

**Matériels** : Ordinateur – Logiciels RASTOP et EXCEL et fiches techniques – Documents 1-2 - Fiche réponse.doc- Fichiers Rastop « adn-hum1, adnmut, 1vas »

<p><b>Activité 1 : Origine de la maladie Xéroderma pigmentosum (25 mn)</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li><b>Justifier</b>, sur la fiche réponse, l'intérêt de comptabiliser des dimères de thymine pour rechercher la capacité de réparation de l'ADN.</li> <li><b>Utiliser</b> les fonctionnalités du tableur Excel pour <b>construire</b> dans un même graphe, à partir des données du document 1, le <u>nombre de dimères de thymine</u> dans les cellules de l'individu sain, de l'individu malade et des cellules de l'individu malade ayant reçu par transgénèse un gène Xpa en fonction de la dose d'UV</li> <li><b>Utiliser</b> les fonctionnalités du tableur Excel pour <b>titrer</b> et <b>légender</b> correctement le graphique obtenu, puis le <b>copier</b> dans la fiche réponse (rem : si vous voulez conserver les couleurs de votre graphique faites un impEcran et rogner ensuite avec Word)</li> <li><b>Exploiter</b> le graphe obtenu pour <b>identifier</b> l'origine de la maladie des « enfants de l'ombre ».</li> </ol>	<p>(Comprendre une démarche de résolution)</p> <p>(utiliser Excel)</p> <p>(Présenter ou traiter des données sous forme d'un graphique)</p> <p>(Appliquer une démarche explicative)</p>
<p><b>Activité 2 : relation entre la maladie Xéroderma pigmentosum et le système de réparation de la cellule (45h)</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li><b>Utiliser</b> les fonctionnalités du logiciel RASTOP pour <u>rechercher en quoi un dimère de thymine peut affecter la structure tridimensionnelle de l'ADN</u> (fichiers adn-hum1, adnmut ) et <u>comment il peut être réparé</u> (fichier 1vas) . Pour cela <b>ouvrir</b> et <b>afficher</b> en mosaïque, les différents fichiers et <b>traiter</b> ces 3 molécules de façon à :             <ol style="list-style-type: none"> <li><b>afficher</b> les molécules en sphere puis <b>colorer</b> les chaines d'ADN (atome→coloré par chaine)</li> <li>faire ressortir l'anomalie de la molécule adnmut en l'affichant en boule (élément→select AT →  boule)</li> <li>faire ressortir l'endonucléase de la molécule 1vas en l'affichant en ruban</li> </ol> <p style="text-align: center;"><b>Appeler pour vérification avant de faire la suite</b></p> </li> <li>Faites une <b>capture</b> de chacune des images obtenues et insérez dans la fiche réponse (veillez à mettre en fond blanc et choisir l'orientation optimale des molécules pour votre argumentation)</li> <li>Exploiter votre document pour justifier le titre de l'activité</li> </ol>	<p>(utiliser un logiciel RASTOP)</p>
<ol style="list-style-type: none"> <li><b>Résumez</b> à partir des documents construits avec Excel et Rastop, les relations entre la maladie Xéroderma pigmentosum, les mutations, et les systèmes de réparation dont disposent les cellules</li> </ol>	<p>(Appliquer une démarche explicative)</p>

**THÈME 1A : EXPRESSION, STABILITÉ ET VARIATION DU PATRIMOINE GÉNÉTIQUE**  
**TP4 : mutation et réparation : étude d'une maladie génétique : Xéroderma pigmentosum**