

Activité 1 : Notions de fréquence allélique

Pour une population de 100 individus, on considère un gène qui possède 2 allèles : **a** et **b**. Le génotype de chaque individu est déterminé.

	Individu homozygote pour a	Individu hétérozygote	Individu homozygote pour b
génotype			
Nombre d'individu	26	42	32
nombre d'allèles a			
nombre d'allèles b			

Fréquence de l'allèle a (en %) :

Fréquence de l'allèle b (en %) :

Fréquence de l'allèle a + Fréquence de l'allèle b =

Activité 2 : Les gènes polymorphes

Gène étudié	gène de la globine β	Gène responsable du système A, B et O
Population étudiée	Population mondiale	
Allèles (nombre et fréquence relative)	1 allèle qualifié de "normal" , dont la fréquence est supérieure à 90 % et 475 autres allèles dont la fréquence individuelle est inférieure à 1%.	3 allèles : A : 27,8 % B : 8,8 % O : 63,4 %
Caractère du gène		

Activité 3 : Etude des conséquences des substitutions de l'ADN

mutations ponctuelles de l'ADN	exemples	Conséquences sur la séquence du polypeptide	Qualification de la mutation
	avant mutation AGG après mutation CGG		
	avant mutation AGG après mutation TGG		
	avant mutation GAG après mutation TAG		

Activité 4 : Etude des conséquences des insertions et délétions de l'ADN

mutations ponctuelles de l'ADN		exemples	Conséquences sur la séquence du polypeptide
		avant mutation ATGCTAGTGGGGTAA après mutation ATGGCTAGTGGGGTAA	
		avant mutation ATGCTAGTGGGGTAA après mutation ATGGGCTAGTGGGGTAA	
		avant mutation ATGCTAGTGGGGTAA après mutation ATGGGGCTAGTGGGGTAA	
		ATGCTAGTGGGGTAA est muté en ATGTAGTGGGGTAA	
		avant mutation ATGCTAGTGGGGTAA après mutation ATGAGTGGGGTAA	
		avant mutation ATGCTAGTGGGGTAA après mutation ATGGTGGGGTAA	

Activité 5 : Conséquences des mutations des gènes de développement

Voir livre p 91 document 3.

Drosophile normale :

Drosophile "**bithorax**" :

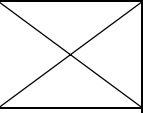
Activité 6 : Etudes des allèles du gène du groupe sanguin
Utilisation du logiciel Anagène

On cherche à caractériser les mutations affectant les allèles du gène responsables des groupes sanguins A, B et O.

Activités et déroulement des activités

- 1. Afficher une comparaison** (alignement avec discontinuité) **des séquences de nucléotides des 3 allèles** du gène responsable des groupes sanguins A, B et O.
- 2. Comparer les séquences nucléotidiques** en remplissant le tableau ci-joint. La séquence de l'allèle A sera prise comme séquence de référence.
3. Afficher les séquences des polypeptides codés par les allèles A, B et O.
- 4. Comparer les séquences polypeptidiques** en remplissant le tableau ci-joint.
- 5. Conclure** quant à l'apparition des allèles du gène responsable des groupes sanguins A, B et O.

Compléter le tableau ci-dessous

allèle	Etude des allèles			Etude des polypeptides
	Nombre de paires de bases (pb)	% d'identité	Comparaison des séquences nucléotidiques	Conséquences sur la séquence peptidique
Allèle A			Séquence de référence	
Allèle B				
Allèle O				

Activité 7 : Etude des gènes de la globine

Différents types d'hémoglobines

voir document 1 page 92

L'hémoglobine est une protéine constituée de **chaînes de globines**, qui sont différentes suivant les étapes de la vie de l'homme.

Hémoglobine embryonnaire :

Hémoglobine adulte :

Les gènes codant pour les globines

voir document 1 page 92

Il y a au totalgènes de globines.

Globines	Localisation chromosomique des gènes codant pour les globines

Comparaison des gènes codant pour les globines

voir document 2 page 95

Quels sont les gènes de globines les plus apparentés au gène de la globine α ?

gènes de globines les plus apparentés au gène de la globine α



Problématique :

.....

.....

Reconstitution de l'histoire de la famille des globines

voir document 3 page 93