

## Observer les génomes permet de comprendre les processus d'innovations génétiques

Génétique et évolution - T.P. 1

### A. Un même gène peut avoir plusieurs versions : les allèles

À l'aide du logiciel Anagène, on peut observer les allèles d'un des gènes responsables de l'albinisme. Il code une enzyme : la tyrosinase. L'albinisme est une anomalie qui se traduit par l'absence de la production d'un pigment brun : la mélanine.

#### 1. Le gène qui code pour la tyrosinase présente deux versions fonctionnelles

Ce gène situé sur le chromosome 11, présente deux versions fonctionnelles nommées dans le logiciel TYRCOD1 et TYRCOD2.

Dans la population européenne, les deux allèles sont également représentés, dans la population asiatique 100% des individus possèdent l'allèle TYRCOD2.

Charger ces deux séquences. Établir une comparaison pour la séquence nucléotidique et la séquence protéique en notant la position des différences.

►► Noter vos résultats dans le tableau.

	TYRCOD1	TYRCOD2
Séquence nucléotidique		
Séquence protéique		
Type de modification Type de mutation		

#### 2. Le gène existe aussi sous des formes non fonctionnelles de fréquence rare.

Charger les séquences des deux formes fonctionnelles (TYRCOD1 et TYRCOD2) et de quatre formes non fonctionnelles : TYRALBA1, TYRALBA2, TYRALBA3, TYRALBA5. Pour chacun de ces allèles,

►► Rechercher la modification sur l'ADN et la protéine qui a engendré cette inactivité.

►► Noter les positions en n° des nucléotides ou des triplets, selon le cas.

►► Qualifier la mutation identifiée.

►► Identifier l'allèle fonctionnel à l'origine de l'allèle muté.

►► Noter vos résultats dans le tableau ci-dessous.

	TYR ALBA1	TYR ALBA2	TYR ALBA3	TYR ALBA5
ADN				
Protéine				
Type de modification Type de mutation				
Allèle ancestral				

►► Représenter les chromosomes 11 possibles des enfants d'un couple constitué d'une Asiatique et d'un Européen qui ne possèdent ni l'un ni l'autre l'allèle albinos.

## B. Un même individu peut posséder des gènes voisins en des endroits différents de son génome : une famille multigénique

### 1. Étude des hémoglobines

Charger les séquences ADN alpha, bêta, gamma, delta, *cod.ADN* et les séquences peptidiques alpha, bêta, gamma, delta, *.pro* des gènes fonctionnels de l'hémoglobine.

► Représenter les 4 gènes sur les chromosomes d'un être humain sachant que le gène codant pour  $\alpha$  est situé sur le chromosome 16 et que les gènes codant pour  $\beta$ ,  $\gamma$  et  $\delta$  sont situés sur le chromosome 11.

► Comparer les séquences nucléotidiques et protéiques des 99 premiers nucléotides du gène de l'hémoglobine  $\alpha$  par rapport aux trois autres gènes.

► Choisir le mode de comparaison adéquate. Expliquer votre choix.

► Compléter le tableau en notant dans les colonnes (1) les ressemblances et les différents types de différences et dans les colonnes (2) les taux de ressemblance via la fonction « Info » du logiciel.

Comparaisons	Séquence ADN		Séquence protéine	
	1 • Pour les 99 premiers nucléotides	2 • Pour la totalité de la molécule	1 • Pour les 33 premiers acides aminés	2 • Pour la totalité de la molécule
$\alpha$ et $\beta$				
$\alpha$ et $\gamma$				
$\alpha$ et $\delta$				

► Proposer une hypothèse expliquant la présence de tous ces gènes dans un même individu.

.....  
.....  
.....  
.....

**2. Dans cette famille multigénique, les gènes possèdent également des allèles**

» Rechercher dans le logiciel, les allèles de  $\beta$ . Quel est leur nombre?

.....  
.....

» Comparer les séquences ADN, tha1cod.adn, tha4cod.adn et tha5cod.adn avec la  $\beta$  hémoglobine (betacod.adn) et les séquences peptidiques (.pro).  
» Compléter le tableau.

	Tha 1	Tha 4	Tha 5
Mutation ADN			
Effet sur protéine			
Localisation du codon stop			

» Que montre cette comparaison ?

.....  
.....

» Représenter les chromosomes 11 d'un individu hétérozygote pour Hb Tha (allèle muté). L'allèle normal est noté HbA.

**3. Comparaison des variations gène ancestral / nouveau gène et gène / allèle**

» Comparer les variations engendrées sur le gène lors de l'obtention de nouveaux allèles avec la variation engendrée lors de la production des nouveaux gènes.

.....  
.....  
.....  
.....  
.....

