

La glucose-6-phosphate déshydrogénase (G6PD) est une enzyme impliquée dans le métabolisme de toutes les cellules humaines. Le gène G6PD est porté par le chromosome X. Il existe sous diverses formes alléliques codant pour des enzymes très actives (G6PDB et G6PDA) et d'autres quasiment inactives (G6PDA-2 ; G6PDM).

Un dépistage génétique des allèles déficitaires, fondé sur l'utilisation d'enzymes de restriction, est possible. Les enzymes de restriction coupent les séquences d'ADN en des sites de restriction spécifiques composés de quelques bases.

**On cherche à identifier une ou plusieurs enzymes de restriction permettant l'identification de l'allèle présent chez un garçon.**

Matériel :

- logiciel ANAGENE et 2 fiches techniques d'ANAGENE
- fichier « g6pd-V\_.edi » (les séquences alléliques codant pour l'enzyme G6PD) disponible dans le répertoire « Sauve » d'ANAGENE

Activités et déroulement des activités	Capacités	Barème
1- Sachant que chaque enzyme de restriction est spécifique d'une séquence particulière de l'ADN (site de restriction), <b>justifier</b> l'utilisation des enzymes de restriction pour dépister un allèle muté.	<b>Comprendre la manipulation</b>	2
2- <b>Ouvrir</b> le fichier « g6pd.edi » : avec ANAGENE puis <b>utiliser</b> les fonctionnalités du logiciel pour <b>comparer</b> les allèles du gène G6PD en référence à l'allèle B (le plus abondant dans la population). <b>Noter</b> la nature et l'emplacement de la mutation pour chaque allèle muté. <b>Appeler l'examineur pour vérification</b>	<b>Utiliser un logiciel de traitement des données</b>	3
3- <b>Traiter</b> uniquement les quatre allèles du gène de façon à simuler l'action de toutes les enzymes de restriction agissant sur <u>des sites à cinq bases</u> . <b>Obtenir à l'écran</b> une représentation graphique et le tableau du nombre de sites de restriction pour ces enzymes (choisir un affichage mosaïque). <b>Appeler l'examineur pour vérification</b>	<b>Utiliser un logiciel de traitement des données</b>	3
4- <b>Déterminer</b> l'association des différentes enzymes nécessaires à l'identification des différents allèles du gène de la G6PD.	<b>Appliquer une démarche explicative</b>	2
5- <b>Obtenir à l'écran</b> la représentation graphique et le tableau du nombre de sites de restriction pour les enzymes choisies sur les allèles du gène ainsi que l'allèle de l'individu à tester. <b>Identifier et localiser</b> , dans la fenêtre « Carte de restriction », les sites d'action d'une des enzymes choisies permettant de distinguer l'allèle de l'individu à tester d'une autre que vous préciserez. <b>Appeler l'examineur pour vérification à l'écran du tableau et du graphique</b>	<b>Utiliser un logiciel de traitement des données</b>	3
6- <b>Réaliser un schéma</b> comparatif de la carte de restriction de l'allèle à tester et de l'allèle choisi dans la question 5. Ce schéma comportera le détail de la séquence des sites de restriction ainsi que la nature et la position de la mutation.	<b>Traduire des informations par un schéma</b>	5
7- <b>Rédiger</b> une conclusion pour répondre au problème posé dans l'introduction.	<b>Appliquer une démarche explicative</b>	1
8- En fin d'épreuve, <b>fermer</b> le logiciel.	<b>Gérer et organiser le poste de travail</b>	1

II2 - Des débuts de la génétique aux enjeux actuels des biotechnologies  
**DEPISTAGE DE LA DEFICIENCE EN G6PD**