

L'hémochromatose est une maladie héréditaire fréquente en Europe du Nord. Dans 96% des cas, elle est liée à une **mutation du gène HFE** sur le chromosome 6. Cette maladie se caractérise par une accumulation de fer dans certains organes. Lorsque la maladie est dépistée suffisamment tôt, on peut limiter la surcharge en fer et donner aux patients une espérance de vie identique au reste de la population. Un dépistage génétique des familles à risque, fondé sur l'utilisation d'une enzyme de restriction, est donc nécessaire. Les enzymes de restriction coupent les séquences d'ADN en des sites composés de quelques bases et qui leur sont spécifiques, appelés sites de restriction. **On cherche à identifier une enzyme de restriction permettant le dépistage de l'allèle muté chez un individu.**

<b>Matériel :</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>- logiciel ANAGENE et 2 fiches techniques d'ANAGENE</li> <li>- fichier ANAGENE « geneh.edi » : séquences alléliques (h1 : allèle normal et h2 : allèle muté) d'une portion du gène codant pour la protéine HFE ; disponible dans le répertoire « Sauve » d'ANAGENE</li> </ul>		
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 « geneh.edi » avec ANAGENE puis <b>utiliser</b> les fonctionnalités du logiciel pour <b>comparer</b> entre eux les allèles du gène HFE (h1 : allèle normal et h2 : allèle muté). <b>Noter</b> la nature et l'emplacement de la mutation. <b>Appeler l'examineur pour vérification</b>	<b>Utiliser un logiciel de traitement des données</b>	3
3- <b>Traiter</b> les deux allèles de façon à simuler l'action de toutes les enzymes de restriction agissant sur <u>des sites à 4 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'enzyme qui peut être utilisée pour le dépistage génétique de l'hémochromatose et <b>justifier</b> ce choix.	<b>Appliquer une démarche explicative</b>	2
5- Dans la fenêtre « Carte de restriction », <b>identifier et localiser</b> , pour les deux allèles, les sites d'action de l'enzyme choisie, en utilisant les fonctionnalités du logiciel. <b>Appeler l'examineur pour vérification à l'écran</b>	<b>Utiliser un logiciel de traitement des données</b>	3
6- <b>Réaliser un schéma</b> comparatif des cartes de restriction des deux allèles. 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