

Chapitre 1 : Notion de l'information génétique

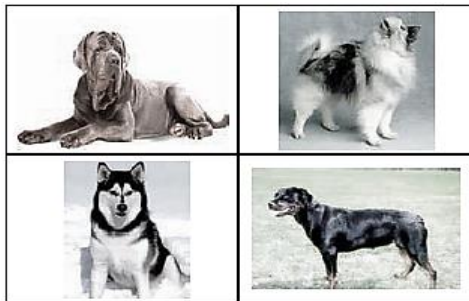
Mise en situation

Chez les êtres vivants, chaque caractère héréditaire résulte de l'expression d'une information génétique. Celle-ci est une séquence de bases appartenant à une molécule d'ADN localisée au niveau d'un chromosome bien déterminé.

Chez l'Homme, par exemple, un caractère héréditaire, la couleur de la peau présente divers phénotypes : couleur noire, couleur plus ou moins brune, couleur blanche, et phénotype albinos (peau totalement décolorée), selon l'information génétique contenue dans les cellules cutanées. Les graines de petit pois peuvent être de phénotype lisse ou ridé, vert ou jaune, selon l'information génétique localisée dans les cellules de la graine.



Tel père, tel fils



Lignées de chiens



Un caractère héréditaire : capacité ou non d'enrouler la langue



Vraies jumelles



Un caractère héréditaire : lobes des oreilles libres ou soudés

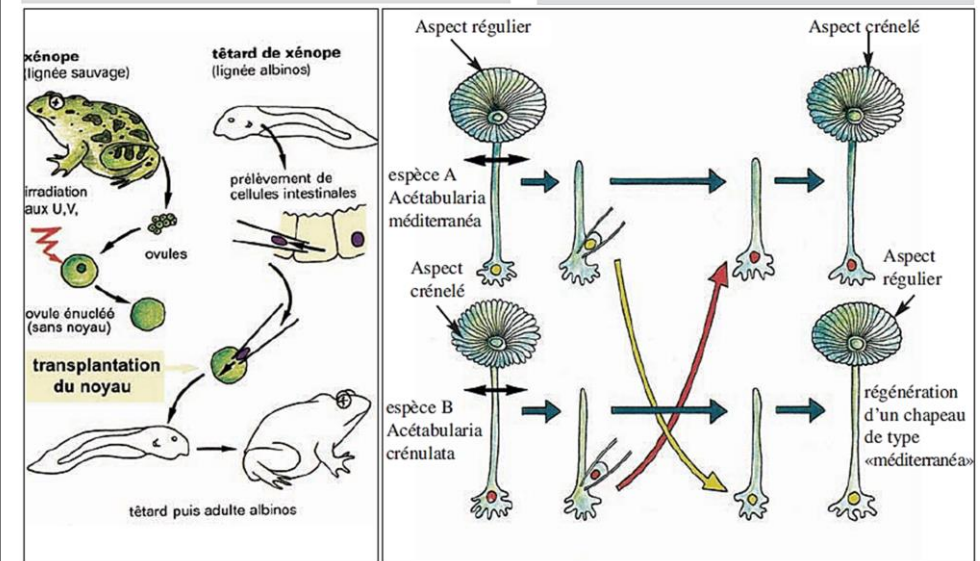
Activité 1 : Localisation de l'information génétique dans la cellule.

La transmission des caractères héréditaires d'une génération à une autre, se fait grâce à une cellule œuf qui provient de la fécondation d'un ovule par un spermatozoïde. Par conséquent ce qui est transmis, ce ne sont pas les caractères mais c'est un programme génétique qui passe de génération en génération. C'est ce qu'on appelle **l'information génétique** qui est à l'origine de tous les caractères héréditaires de tout être vivant animal ou végétal ou microorganisme.

Où est localisée l'information génétique de la cellule ?

Doc 1 : localisation de l'information génétique

Expérience de GURDON	Expérience chez l'acétabulaire
GURDON est un biologiste anglais qui en 1960 travaille sur des amphibiens de l'espèce Xénope. Des noyaux de cellules intestinales, prélevées sur un têtard albinos (dépourvus de pigments), sont réimplantés dans des ovules énucléés de xénope-vert. Le développement embryonnaire aboutit à des individus identiques au donneur (albinos) et de même sexe que lui.	L'acétabulaire est une algue unicellulaire marine fréquente sur les bords de la méditerranée. On distingue deux espèces qui diffèrent par la forme de leur chapeau. Acétabularia méditerranéa : le chapeau à bord régulier. Acétabularia crénulata : le bord du chapeau est finement denté.



1. Expérience de GURDON

2. Expérience de greffe croisée chez l'Acétabulaire

- 1- Analyser les deux expériences.
- 2- déduire la localisation de l'information génétique.

Activité 2 : transfert de l'information génétique d'une cellule à l'autre

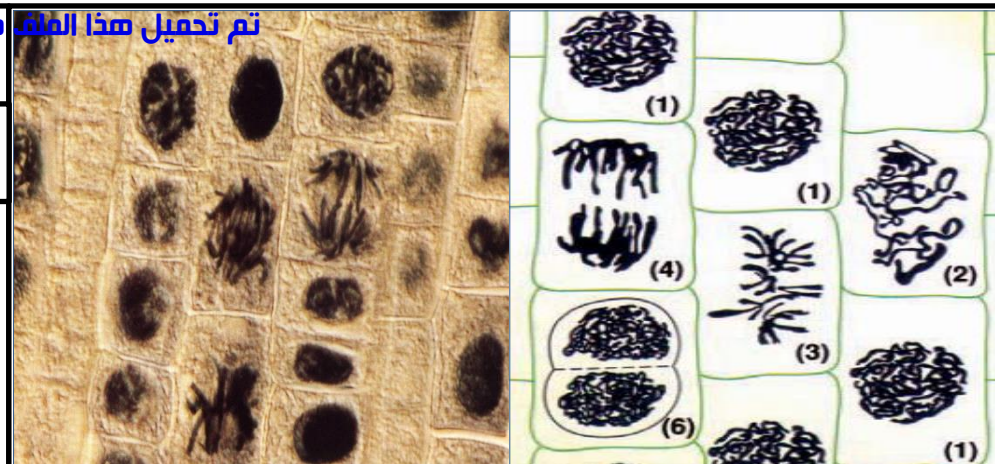
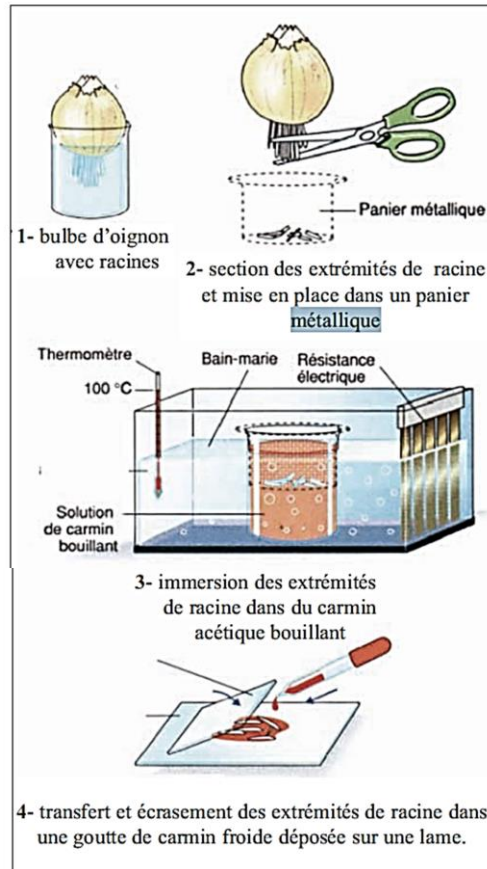
La multiplication des êtres unicellulaires, la croissance et le renouvellement des tissus chez les animaux et les végétaux pluricellulaires sont réalisés par des divisions cellulaires ou mitoses. Les cellules issues des mitoses ont un aspect identique à celui de la cellule initiale. Les caractéristiques semblent être conservées au cours des générations cellulaires.

Comment se déroule la mitose ?

Doc 2 : Observer des cellules en division

MANIPULER

- Faire germer des bulbes d'oignon ou d'ail dans un flacon rempli d'eau. Dès que les racines mesurent 1 à 3cm, placer le flacon au réfrigérateur pendant 2 jours.
- Prélever, avec une paire de ciseaux, 1cm de l'extrémité des racines de bulbe d'oignon.
- Faire bouillir, en aérant la salle, une solution de carmin acétique (colorant spécifique des noyaux).
- Plonger les pointes des racines dans la solution de carmin acétique bouillante durant une minute.
- Retirer et transférer les pointes des racines à l'aide d'une pince fine sur une lame de verre puis ajouter une à deux gouttes de carmin acétique froid.
- Placer une lamelle sur les fragments, la recouvrir d'un carré de papier filtre et écraser délicatement afin de bien dissocier les cellules. Jeter le papier et observer la préparation au microscope optique à divers grossissements.

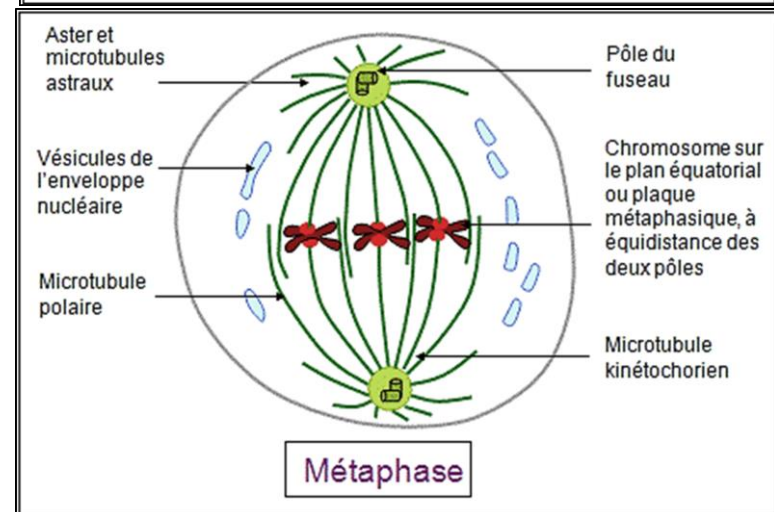
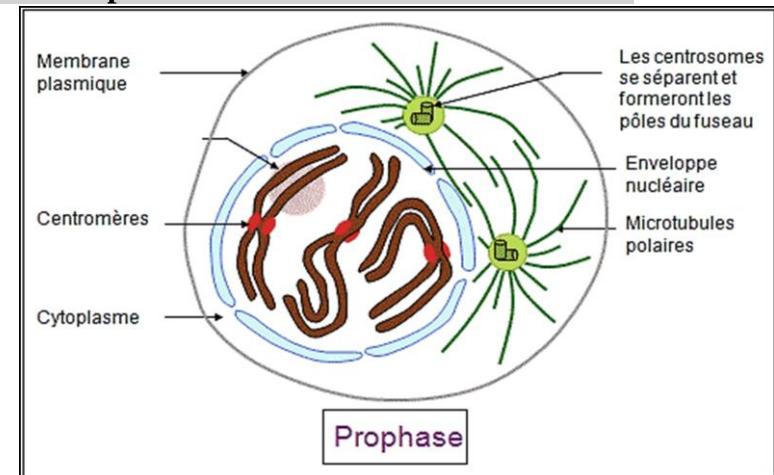


7a- observation microscopique

7b- schémas d'interprétation

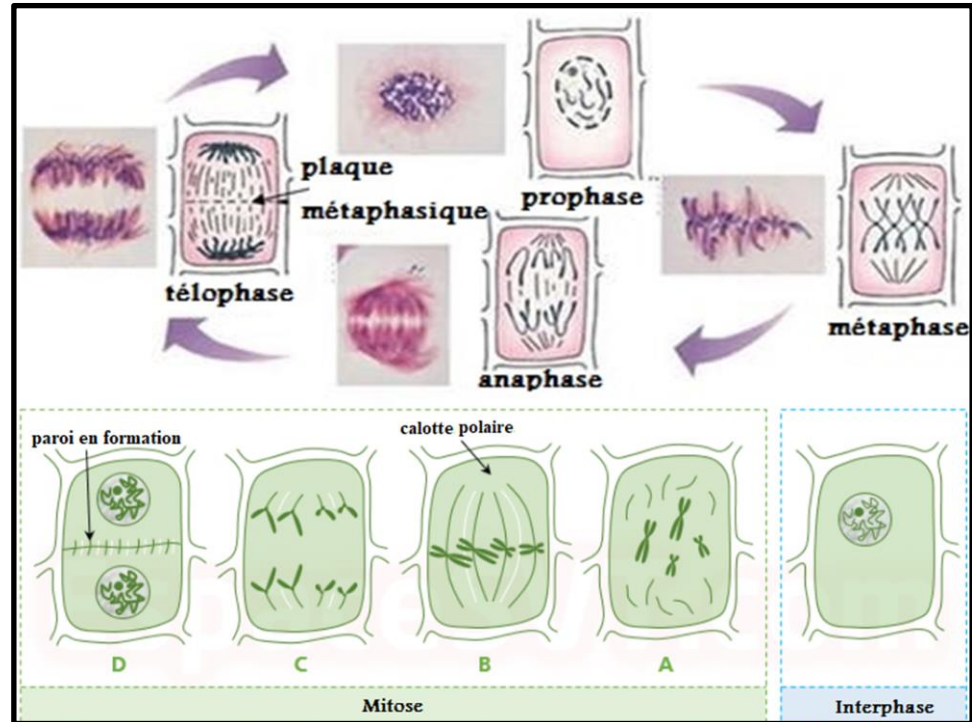
1- que remarquez-vous ?

Doc 3 : les étapes de la mitose chez la cellule animale



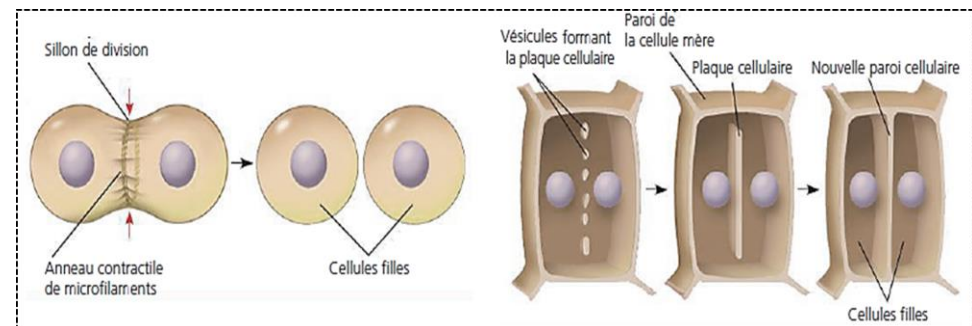
- 1- Décrire le comportement des chromosomes dans chaque étape.
- 2- Déterminer les caractéristiques de chaque étape.

Doc 4 : les étapes de la mitose chez la cellule végétale

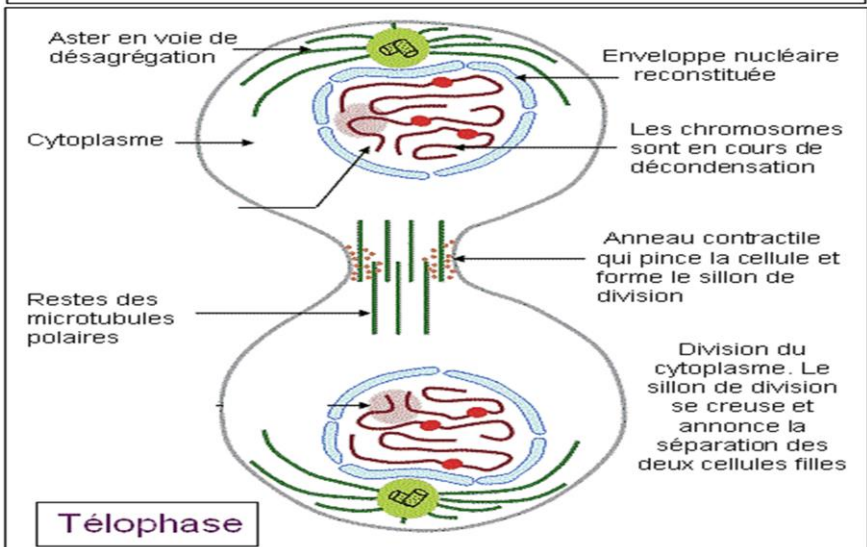
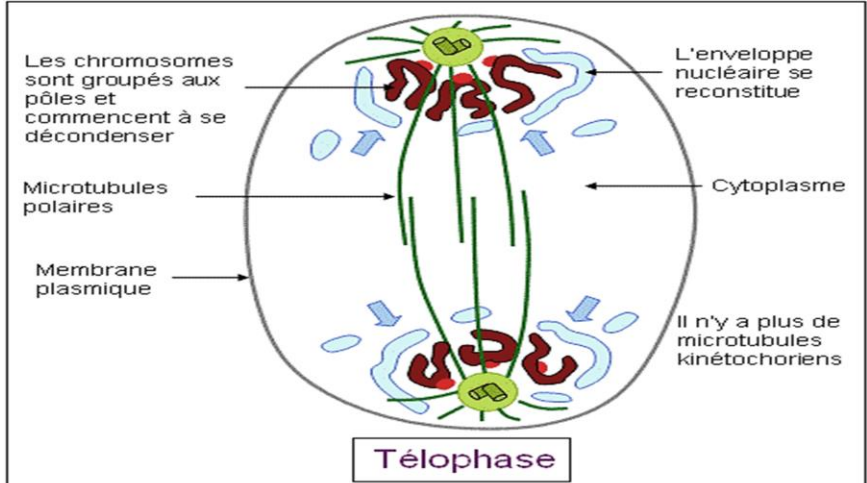
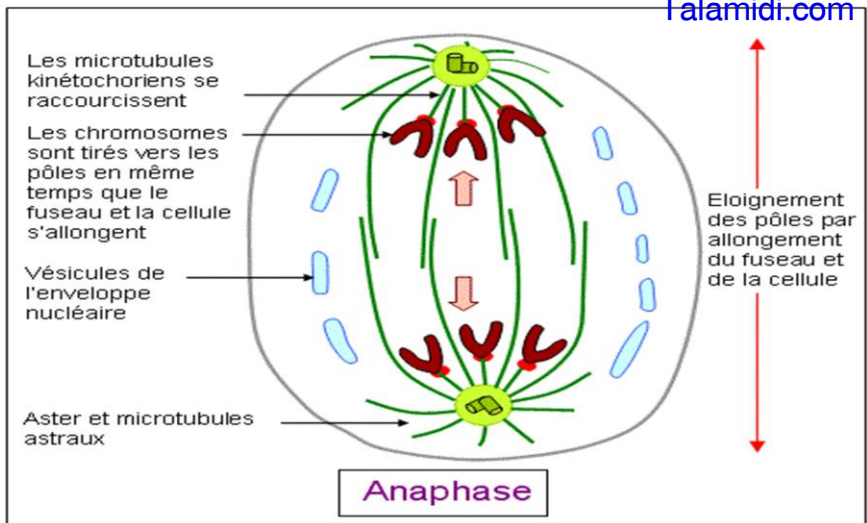


- 1- Décrire les étapes de la mitose chez la cellule végétale.

La séparation des cellules filles en fin de mitose



- 2- Comparer la séparation des cellules filles en fin de mitose pour les deux cellules.
- 3- Dédire le rôle des chromosomes dans la transmission de l'information génétique d'une cellule à une autre.



Doc 5 : le cycle cellulaire

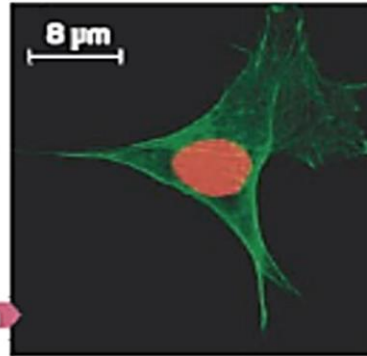
Entre deux divisions, la cellule est dite en interphase. Durant cette période, elle connaît différentes modifications.

Étapes de l'interphase

L'interphase est la phase la plus longue du cycle cellulaire. Elle se subdivise généralement en trois étapes distinctes et de durée variable appelées G1, S et G2.

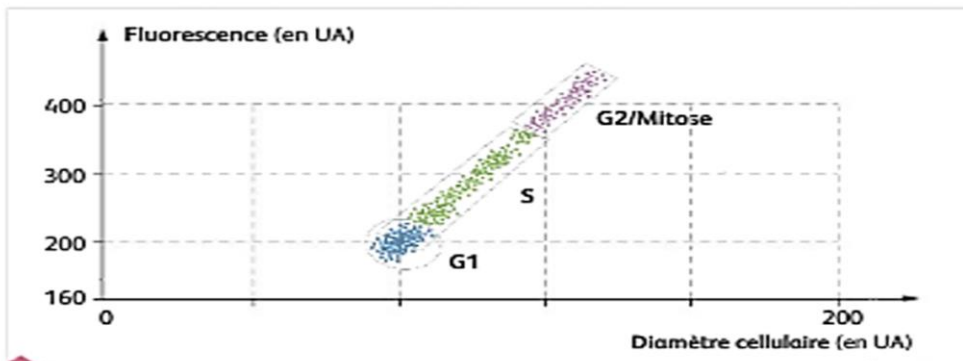


Dans une culture de cellules, on peut déterminer à quel moment de l'interphase se trouvent les cellules en étudiant les caractéristiques de leur noyau. Pour cela, on étudie la quantité d'ADN présente à l'aide d'iodure de propidium, marqueur fluorescent qui se fixe spécifiquement entre les bases azotées de chaque molécule d'ADN.



Cellule en culture. L'ADN est marqué en rouge par l'iodure de propidium.

Dans une culture de cellules humaines, toutes les cellules ne sont pas synchrones ; elles sont chacune à un moment différent de l'interphase. On les marque à l'iodure de propidium puis on analyse la fluorescence et le diamètre de chacune. Les résultats sont reportés dans un graphique dans lequel chaque cellule est représentée par un point. La fluorescence mesurée est directement proportionnelle à la quantité d'ADN dans la cellule.



Résultats expérimentaux du marquage à l'iodure de propidium d'une culture cellulaire non synchrone.

- 1- Définir le cycle cellulaire.
- 2- Comparer les caractéristiques des cellules en phase G1 ; S et G2.
- 3- Proposer une hypothèse sur l'évènement se déroulant au cours de la phase S

Doc 6 : Variation de la quantité d'ADN au cours du cycle cellulaire

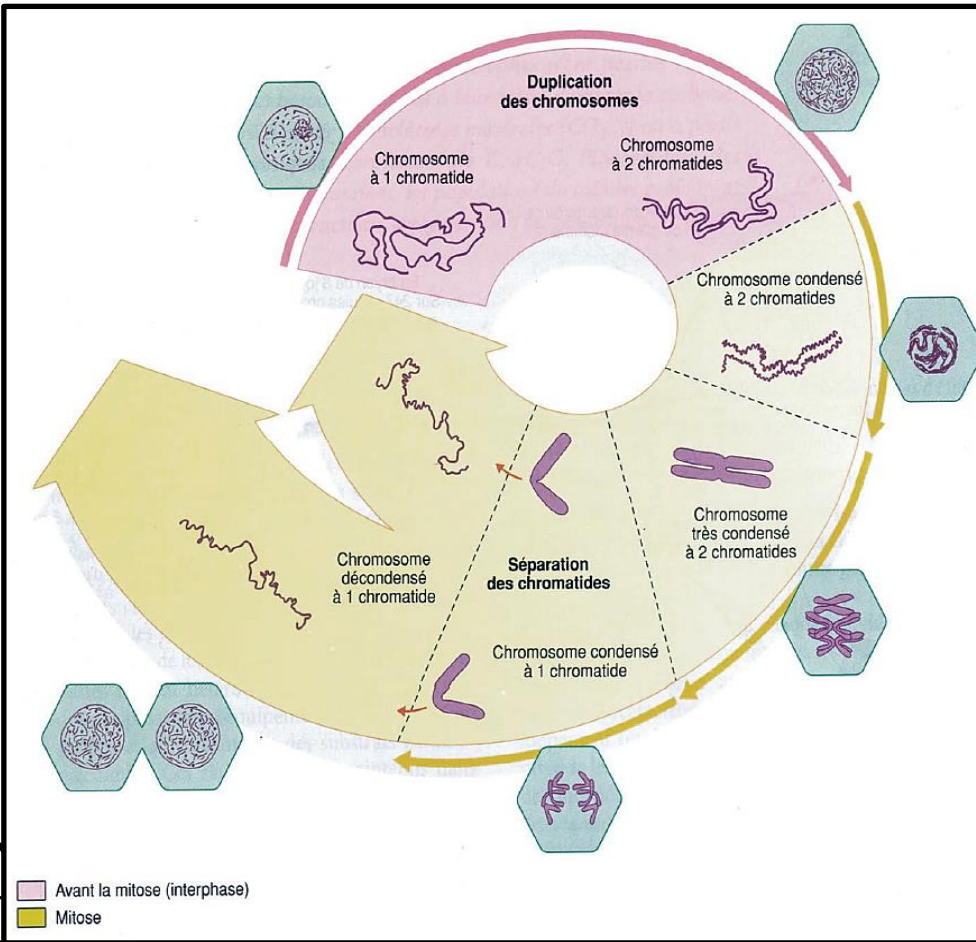
Quantité d'ADN en fonction du temps dans une cellule en division :

Temps (heures)	0	1	1.45	1.50	3	3.50	7
Quantité d'ADN (u.a)	8	8	8	4	4	4	5

Temps (heures)	9	10	12	13.45	13.50	15	7
Quantité d'ADN (u.a)	7	8	8	8	4	4	5

u.a : unité arbitraire.

- 1- Tracer le graphe de la quantité d'ADN en fonction du temps.
Echelles : 1 cm pour 1 heure et 1cm pour 1 unité arbitraire d'ADN.
- 2- Indiquer sur le graphe, les étapes du cycle cellulaire.
- 3- Décrire l'évolution de la quantité d'ADN pendant le cycle cellulaire.
- 4- on partira d'une quantité Q1 arbitraire d'ADN en début de phase G1. Cela confirme-t-il votre hypothèse précédente ? (question 3 – doc 5)



Activité 3 : la nature chimique de l'information génétique

Les caractères de l'espèce, ceux de chaque individu, mâle ou femelle, résultent d'une somme d'informations génétiques transmissibles de génération en génération : le programme génétique.

Le programme génétique est porté dès la cellule œuf par les chromosomes contenus dans le noyau de chaque cellule.

Quelle est la nature de l'information génétique dans les cellules ?

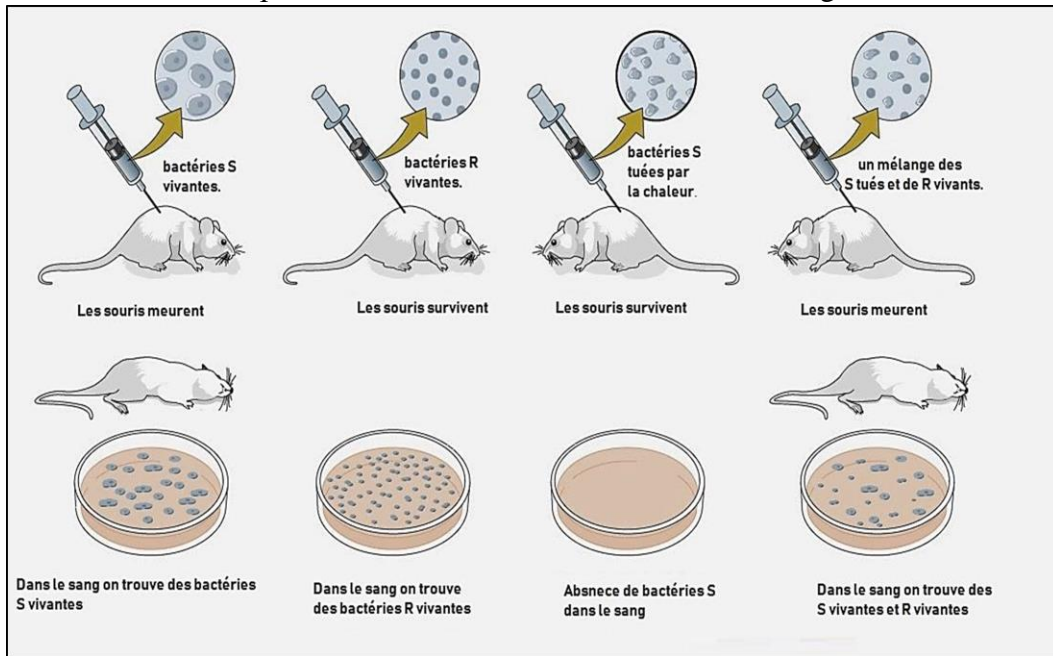
Doc 7 : Expérience de Griffith

Les pneumocoques sont des bactéries responsables de la pneumonie. Il en existe plusieurs souches. GRIFFITH, physiologiste anglais, utilise deux souches S et R ayant des caractéristiques différentes :

S : présente un aspect lisse (smooth) grâce à la présence d'une capsule.

R : sans capsule, a un aspect rugueux (rough).

Les résultats de l'expérience de Griffith, sont résumés dans la figure suivante :



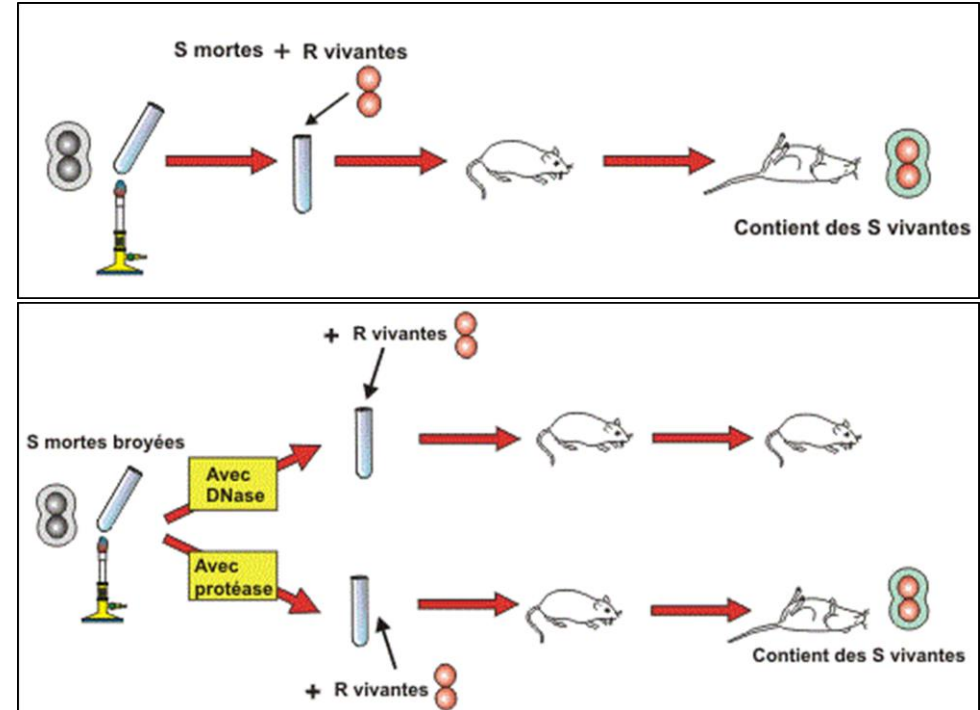
1- **Analyser** les résultats de l'expérience de Griffith.

2- **Formuler** une hypothèse pouvant expliquer l'apparition de bactéries S vivantes dans le corps des souris mortes.

Doc 8 : Expérience d'Avery et ses collaborateurs

Avery et ses collaborateurs vont dévoiler la nature chimique de la substance transformante qui passe des bactéries S mortes aux R vivantes. Ils ont repris l'expérience de Griffith avec une légère variante. Les bactéries S mortes étaient broyées (on les brise en morceaux en les passant au blender) et traitées avec une enzyme digestive avant de les mélanger aux R vivantes.

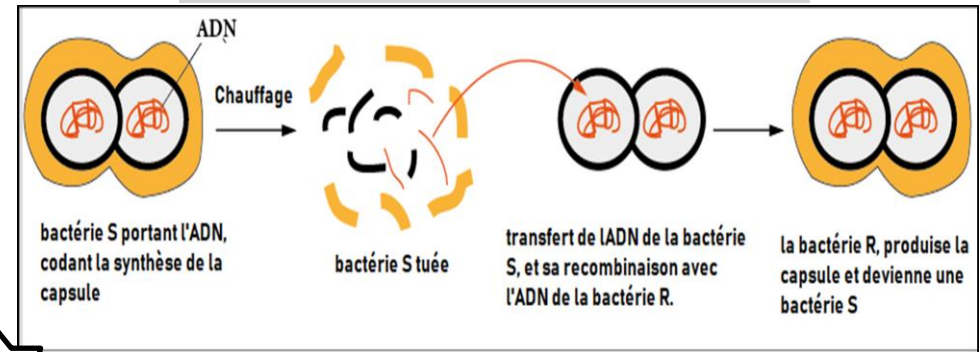
Les résultats de l'expérience d'Avery et ses collaborateurs, sont résumés dans la figure suivante :



1- **Analyser** les résultats de l'expérience d'Avery et ses collaborateurs.

2- **Conclure** quant à la nature de l'information génétique.

Mécanisme de la transformation bactérienne :



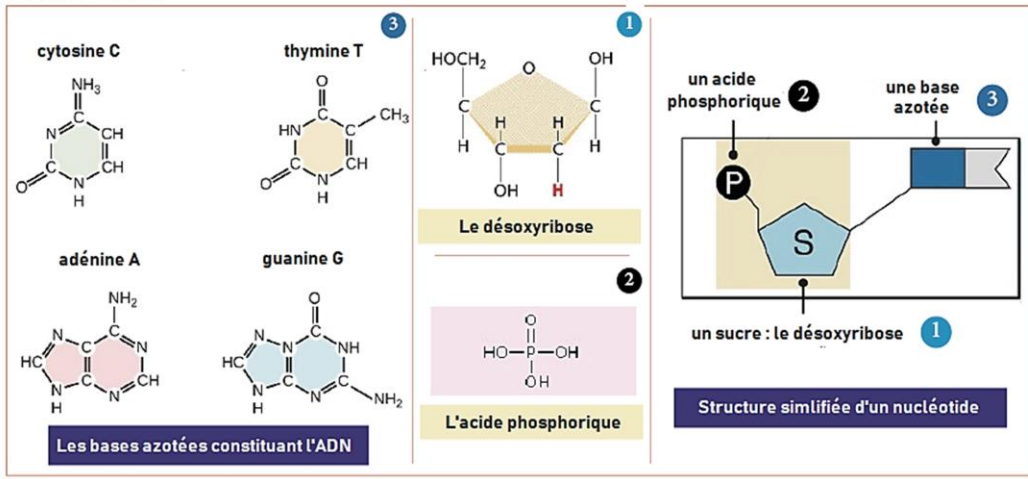
Activité 4 : la structure de l'information génétique

L'ADN est le support de l'information génétique.

Qu'elle est la composition et la structure de l'ADN ?

Doc 9 : la composition chimique de l'ADN

la composition chimique de l'ADN: Miescher, 1869 et Kossel, 1919 : L'ADN est une macromolécule qui se compose de monomères appelés nucléotides. Un nucléotide est constitué de trois parties : un sucre, le désoxyribose lié à l'acide phosphorique et à l'une des bases azotées.



- 1- Identifier les différents constituants de l'ADN.
- 2- Justifier l'appellation – Acide désoxyribonucléique - donnée à cette molécule.

Doc 10 : Travaux de Chargaff

Lors d'une hydrolyse ménagée, Erwin Chargaff établit en 1949 que si on calcule la proportion de chaque nucléotide de l'ADN de différentes espèces, on obtient systématiquement les résultats présentés dans le document ci-dessous :

Espèce	Quantité de bases en %				A/T	G/C	A+T/G+C	A+G/T+C
	A	G	T	C				
Homme	30,7	19,3	31,2	18,8				
Bœuf	28,7	22,2	27,2	22,8				
Blé	27,3	22,7	27,1	22,8				
Levure	31,3	18,7	32,9	17,1				
Colibacille	24,7	26,0	23,6	25,7				

- 1- Comparer les valeurs de A/T et G/C dans le cas des espèces considérées.

Concluez.

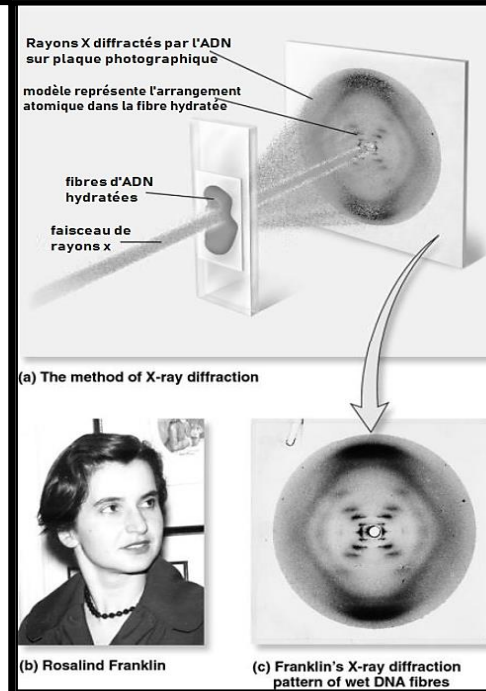
- 2- Comparer les valeurs des rapports A+T/G+C et A+G/T+C.

- 3- Que peut-on déduire à partir des différences constatées chez les différentes espèces ?

Doc 11 : Travaux de Rosalind Franklin

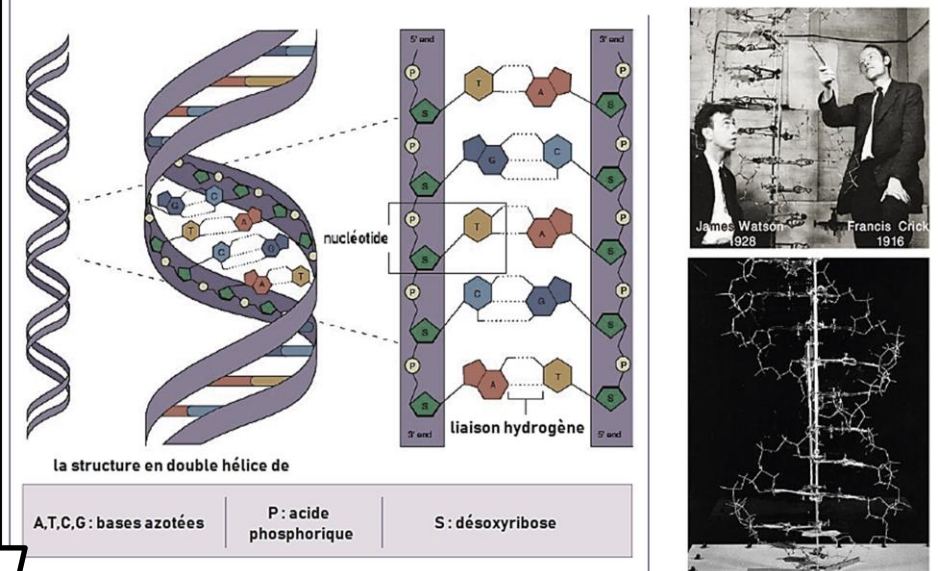
Principe : Rosalind Franklin dirigeait des rayons X sur un extrait de thymus (organe appartenant au système immunitaire) de veau qui contenait des millions de brins d'ADN sous sa forme hydratée c'est-à-dire telle qu'on les trouve dans les cellules.

Résultat : les clichés de diffraction aux rayons X de l'ADN montrent une figure en croix caractéristique des structures en double hélice (deux brins de forme hélicoïdale qui s'enroulent l'un dans l'autre).



Doc 12 : modèle de Watson et Crick : La structure en double hélice de l'ADN

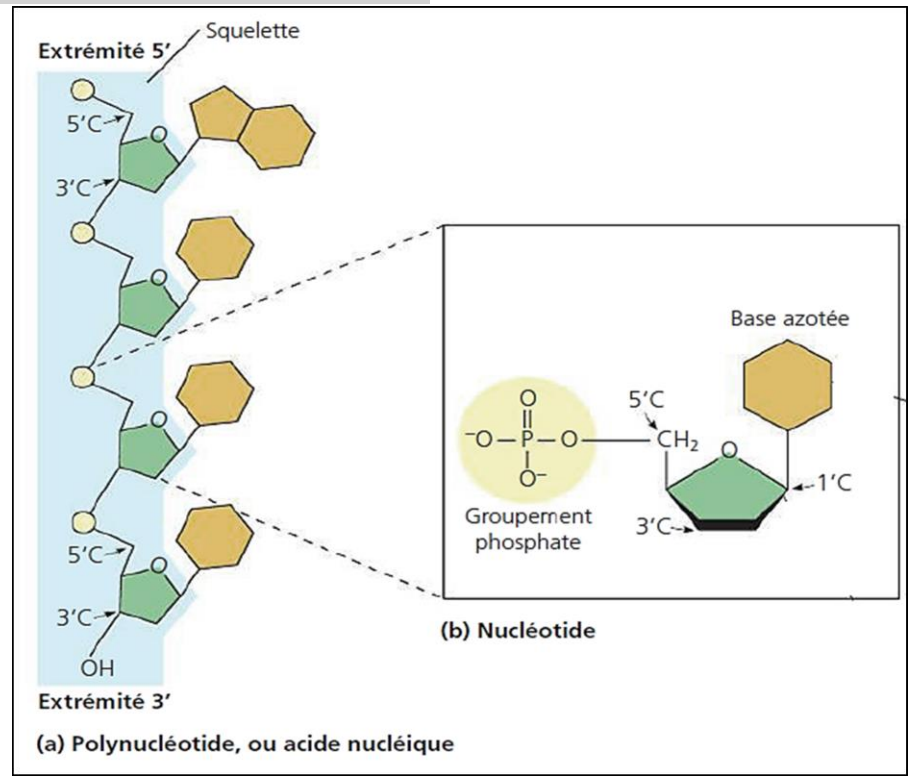
Watson et Crick en 1953, ont proposé un modèle de molécule d'ADN qui précise le mode d'association des nucléotides. Ils s'agit d'une structure en double hélice. Les deux chaînes nucléotidiques de l'ADN sont unies au niveau des bases azotées par des liaisons faciles à rompre, les liaisons hydrogènes. La liaison hydrogène s'établit toujours entre deux bases complémentaires ce qui explique pourquoi le rapport A/T et G/C est égal à 1.



1- A partir des informations sur la structure de l'ADN, schématiser un fragment d'ADN constitué de 5 paires de bases azotées.

2- Citer les caractéristiques du modèle d'ADN en double hélice.

Doc 13 : Structure d'un brin d'ADN



1- Décrire la structure d'un brin d'ADN.

Activité 5 : Les chromosomes détenteurs de l'information génétique

Tous les caractères sont commandés par des informations contenues, au départ, dans la cellule-œuf : ces informations constituent le programme génétique. Dans la cellule-œuf, comme dans les autres cellules de notre corps, le programme génétique est localisé dans le noyau. Dans le noyau de la cellule, le programme génétique est porté par les chromosomes qui constituent le caryotype de la cellule.

Quelle est la structure des chromosomes ?
Quelle est la relation entre les chromosomes et l'ADN ?

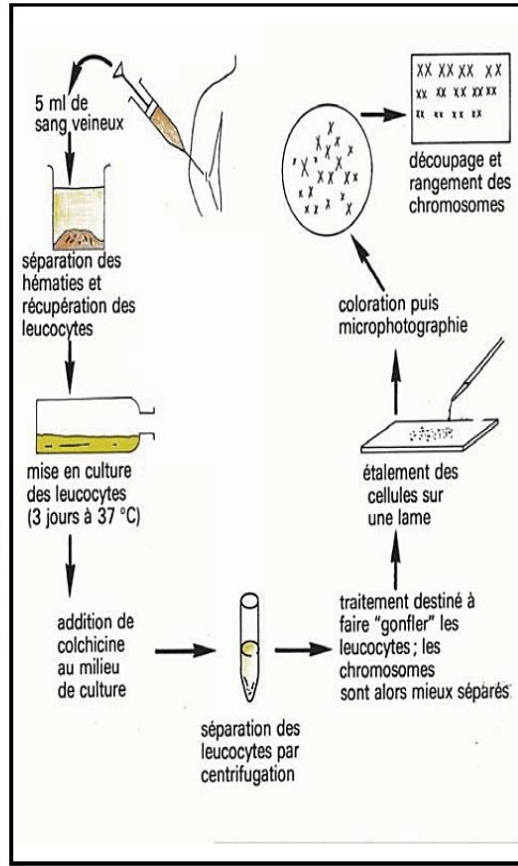
Doc 14 : Le caryotype

Les chromosomes sont des filaments plus ou moins épais. La colchicine (substance qui bloque la division cellulaire) permet la visualisation des chromosomes des cellules en division.

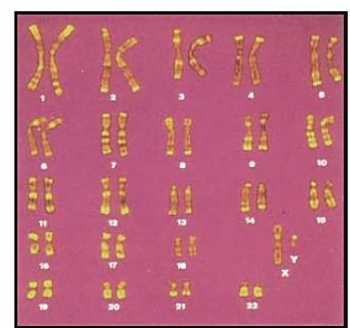
Le caryotype est la représentation photographique ou dessinée de l'ensemble (nombre et forme) des chromosomes présents dans les cellules d'une espèce donnée. Les chromosomes sont classés selon leur longueur et la position de leurs centromères.



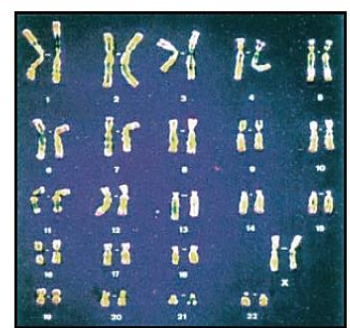
4a - Réalisation d'un caryotype



4b - Les étapes de réalisation d'un caryotype



5a - caryotype humain (individu de sexe masculin)

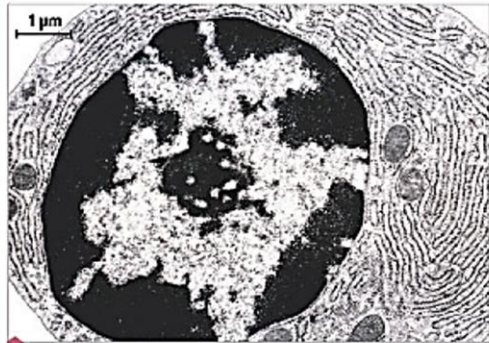


5b - Caryotype humain (individu de sexe féminin)

Doc 15 : les chromosomes dans la cellule

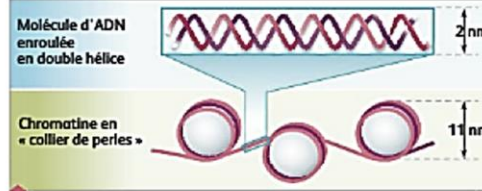
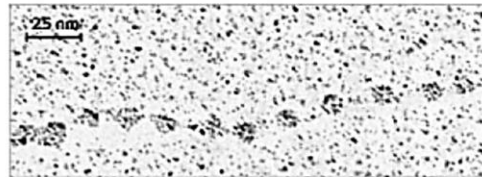
Les chromosomes en interphase

▶ Au cours de l'interphase, grâce à la microscopie électronique, on peut observer dans le noyau des fibres de **chromatine** ressemblant à des colliers de perles et constituées chacune d'une molécule d'ADN régulièrement enroulée autour de protéines globulaires.



▶ Noyau d'une cellule contenant les chromosomes en interphase (MET).

▶ Au début de l'interphase, en phase G1, chaque chromosome ne possède qu'une seule molécule d'ADN.

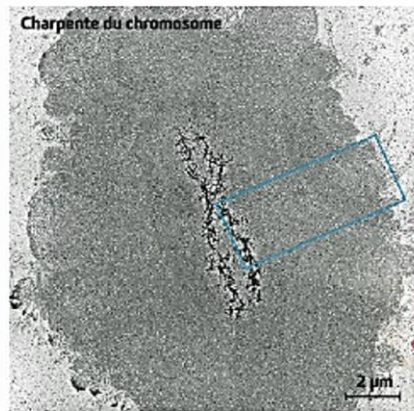


▶ Détail de l'organisation d'un chromosome en interphase et schéma d'interprétation.

Les chromosomes mitotiques

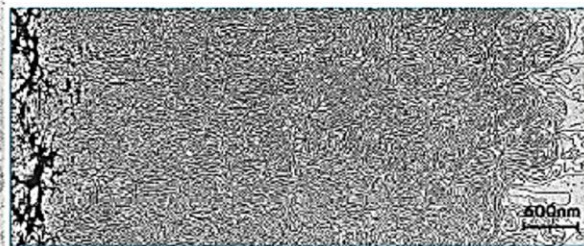
▶ Le maximum de condensation de la chromatine est atteint au milieu de la mitose. Les chromosomes sont alors appelés **chromosomes métaphasiques**. Contrairement à la phase G1, les chromosomes en début de mitose se caractérisent par la présence de deux **chromatides** liés au niveau du centromère. La position du centromère permet de distinguer, le plus souvent, un bras long et un bras court du chromosome.

▶ Chaque chromatide est constituée de l'association entre une molécule d'ADN et de nombreuses protéines formant la charpente du chromosome.



Charpente du chromosome

▶ Chromosome métaphasique humain (MEB, couleurs artificielles).

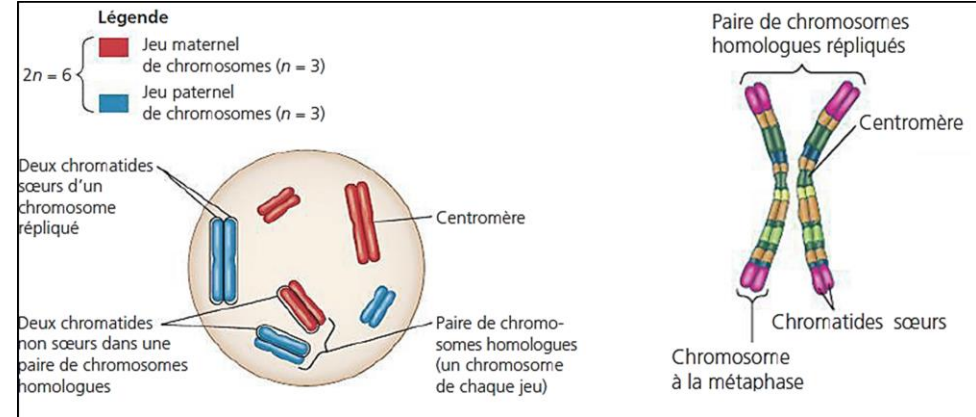


▶ Fantôme de chromosome (MET). Un chromosome métaphasique est traité chimiquement de façon à provoquer la dispersion de l'ADN qu'il contient ; la charpente protéique reste visible et délimite les contours du chromosome avant traitement.

1- **Monter** en quoi l'organisation de l'ADN en interphase favorise son stockage dans le noyau.

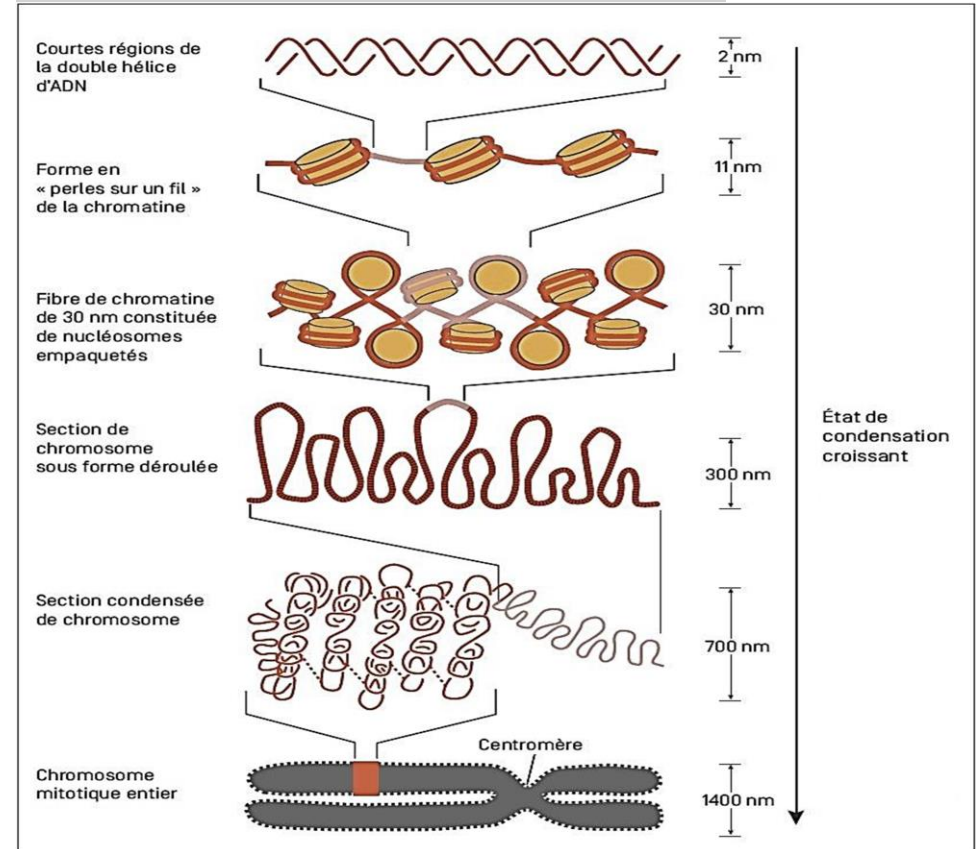
2- **Comparer** le nombre de chromatides d'un chromosome en phase G1 Et en début de mitose puis **établir** une relation entre vos observations et les caractéristiques de la phase S

Doc 16 : Les chromosomes : terminologie.



1- Quel est le nombre haploïde de cette cellule ?

Doc 17 : les états de condensation d'un chromosome



1- **Décrire** les niveaux de compaction de l'ADN

Activité 6 : mécanisme de la réplication de l'ADN

La phase S est une étape de doublement de la quantité d'ADN permettant à chaque chromosome de passer de une à deux chromatides.

Comment la cellule assure-t-elle la réplication de son matériel génétique ?

Doc 18 : les hypothèses possibles pour la réplication

Watson et Crick ont proposé un modèle de l'ADN en double hélice dans lequel les quatre nucléotides sont complémentaires deux à deux.

Quelques semaines plus tard, et sur la base de la règle de complémentarité, ces mêmes scientifiques ont proposé un modèle de séparation des deux brins d'ADN sur lesquels les nucléotides libres peuvent se fixer puis s'assembler afin de former deux molécules d'ADN identiques. Toutefois ce modèle de réplication semi-conservative n'était pas le seul proposé dans les années 1950.

- ▶ **Hypothèse 1** : les deux brins d'ADN de la molécule mère restent ensemble après avoir servi de modèle. C'est la **réplication conservative**.
- ▶ **Hypothèse 2** : chaque molécule fille d'ADN contient un brin de la molécule mère d'ADN et un brin nouvellement synthétisé. C'est la **réplication semi-conservative**.
- ▶ **Hypothèse 3** : les deux molécules filles d'ADN comportent des fragments d'ADN parental et d'ADN nouvellement synthétisé. C'est la **réplication dispersive**.

	Réplication conservative	Réplication semi-conservative	Réplication dispersive
Molécules d'ADN parental			
Molécule d'ADN de première génération			

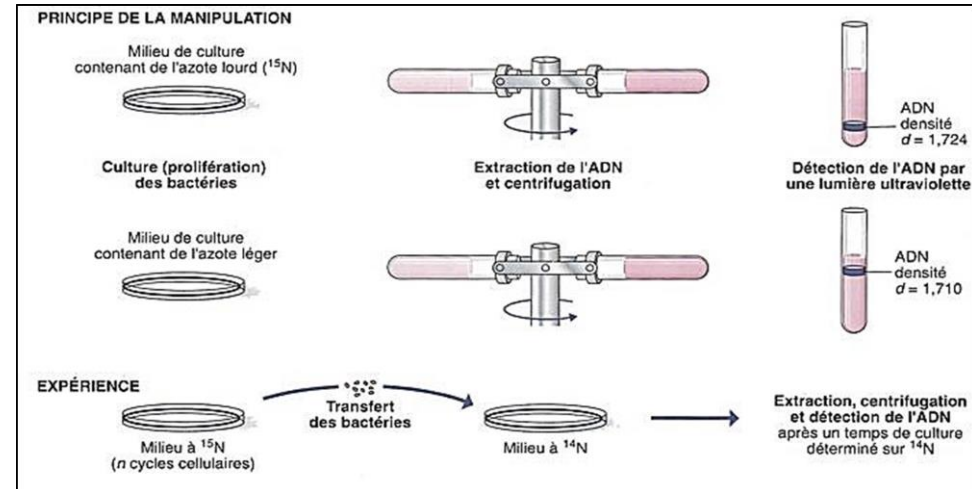
b Les trois hypothèses du mode de réplication de l'ADN.

Doc 19 : l'expérience de Meselson et Stahl

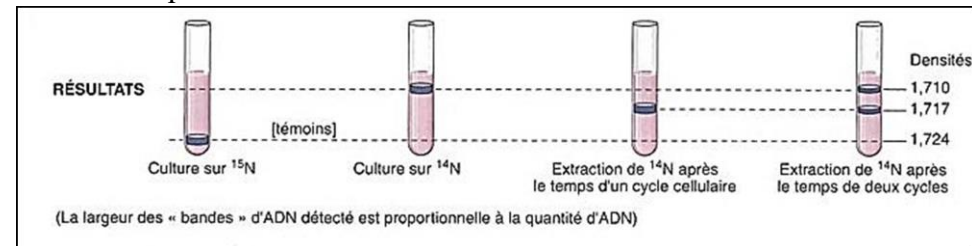
Afin de valider l'une des hypothèses, Meselson et Stahl (1951) ont travaillé sur une bactérie très commune, Escherichia Coli et ont réalisé différentes expériences :

Des bactéries sont cultivées pendant plusieurs jours sur un milieu contenant un isotope -lourd- de l'azote (^{15}N). L'azote est l'un des atomes entrant dans la constitution des bases azotées de l'ADN.

Ces bactéries sont ensuite transférées sur un milieu ne contenant que de l'azote -léger- (^{14}N) et permettant la synchronisation des divisions cellulaires : à partir de ce moment-là, tout nouveau brin de l'ADN produit ne contiendra que de l'azote -léger- et pourra être distingué des brins d'ADN anciens et lourds.



Des bactéries sont prélevées à différents moments et leur ADN est soumis à une centrifugation. Au cours de la centrifugation, les molécules d'ADN se positionnent dans le tube en fonction de leur densité : la densité de la molécule d'ADN est directement liée à la proportion des atomes d'azote ^{14}N ou ^{15}N qu'elle contient.

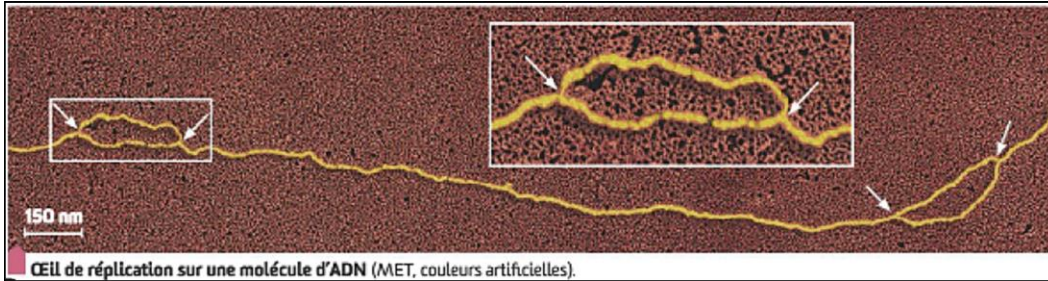


- 1- **Indiquer** si les résultats expérimentaux obtenus par Meselson et Stahl après une génération permettent de valider l'une des hypothèses ? Après deux générations ? **Justifier** votre réponse.
- 2- **Expliquer**, à l'aide de schémas simples, les résultats des expériences de Meselson et Stahl.

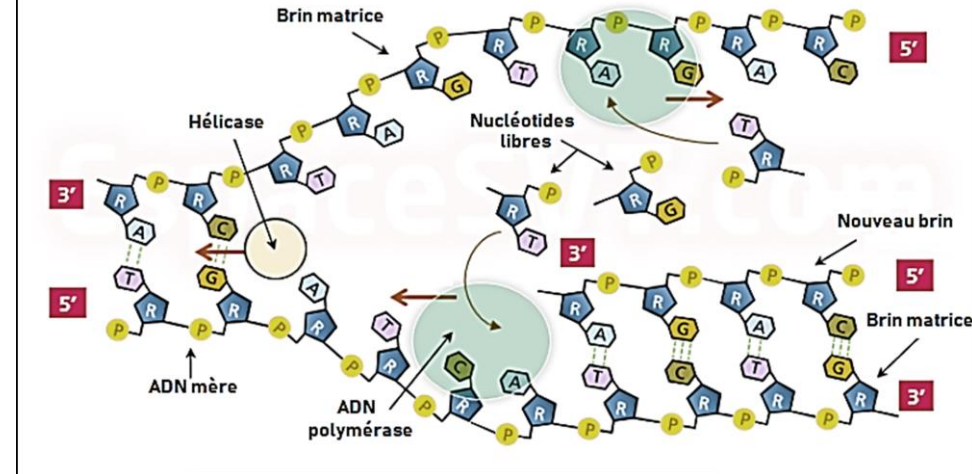
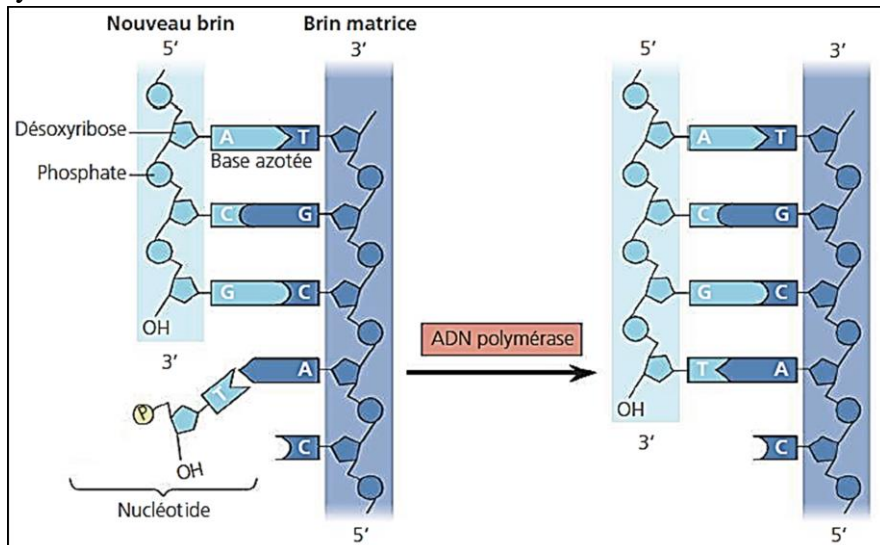
Doc 20 : mécanisme de la réplication

“Au cours de l’année 1958, Arthur Komberg met en évidence l’existence dans les cellules d’une enzyme capable de synthétiser de nouvelles molécules d’ADN à partir d’ADN préexistant, de nucléotides et d’énergie. Il appela cette nouvelle enzyme l’ADN polymérase,

- Les flèches indiquent les fourches de réplication : siège de la copie de l’information génétique.
- Au niveau d’une fourche de réplication, les deux brins se séparent puis les nucléotides contenus dans le noyau se fixent par complémentarité sur les nucléotides des brins d’ADN parentaux (appelés brins matrice). Ces nucléotides sont ensuite associés entre eux par l’ADN polymérase.
- L’ADN polymérase progresse dans le même sens que l’ouverture de la molécule d’ADN matrice.
- Un œil de réplication est délimité par deux fourches de réplication et correspond à la région dans laquelle l’ADN a été répliqué. L’ADN entre deux yeux de réplication n’a pas encore été répliqué



- L’ajout d’un nucléotide à un brin d’ADN : L’ADN polymérase catalyse l’addition d’un nucléotide qui se lie à l’extrémité 3’ d’un brin d’ADN en cours de synthèse



- 1- **Décrire** les étapes de la duplication de l’ADN.
- 2- **Justifier** pourquoi cette duplication est qualifiée de semi-conservatif.

Activité 7 : du gène aux caractères : relation gène – protéine - caractère

Chez les êtres vivants, les caractères héréditaires sont contrôlés par les gènes et chaque caractère se manifeste par des phénotypes variables.

Quel est le lien fonctionnel entre caractère – protéine – gène ?

Doc 21 : Différents types de caractères

Un être vivant est un ensemble de caractères :

- il présente les caractères propres à son espèce : ce sont les **caractères spécifiques**.
- il présente, en plus des caractères spécifiques des caractères propres à sa lignée : ce sont les **caractères de lignée**.
- il présente, en plus des caractères précédents, d’autres caractères qui le distinguent des autres individus de son espèce et de sa lignée : ce sont les **caractères individuels** : masse, taille, couleur...

Exemple : un chien sloughi :

- possède tous les caractères de l’espèce chien, ces caractères sont communs à tous les chiens.
- Possède les caractères de la race sloughi (forme de la tête, du corps, taille...).
- Se distingue de tous les chiens sloughi par des caractères individuels : couleur, longueur des membres, de la queue, des oreilles...



Doc 22 : Etude du gène responsable des groupes sanguins

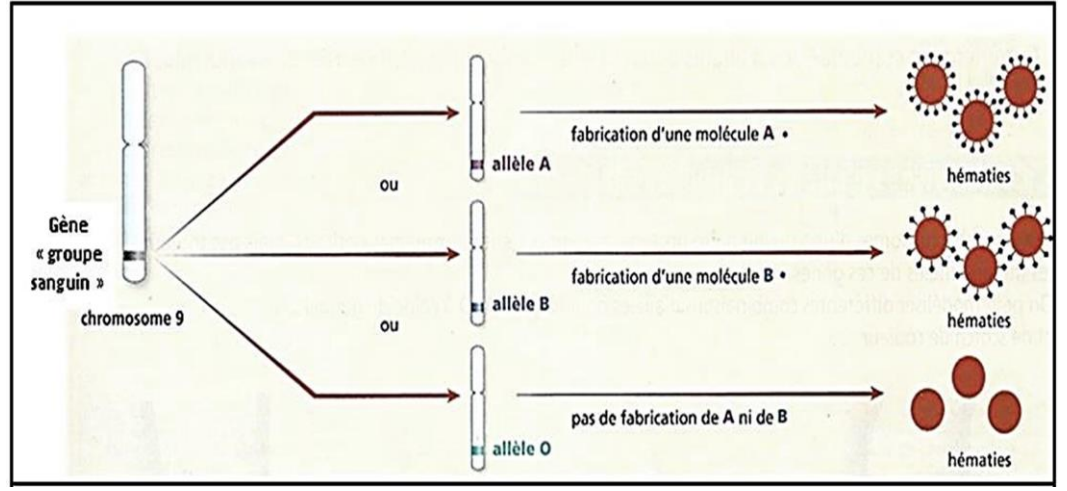
Le caractère « groupe sanguin » est un caractère héréditaire qui a été beaucoup étudié. Ces études ont permis de savoir que le gène responsable du caractère « groupe sanguin » est localisé sur la paire de chromosomes 9.

The diagram illustrates the four blood groups: A, B, AB, and O. It shows the presence of A and B antigens on the surface of red blood cells (RBCs) for each group. Below, it shows two chromosomes from the 9th pair, with a gene on each responsible for skin pigmentation and another gene on each responsible for the blood group characteristic.

Les différents groupes sanguins Les groupes sanguins A, B, AB et O correspondent chacun à une version différente du caractère héréditaire « groupe sanguin ».

La paire de chromosomes n° 9 et deux des gènes qu'elle porte.

- 1- **Expliquer** en combien d'exemplaires le gène impliqué dans le caractère « groupe sanguin » est présent dans une cellule humaine.
- 2- **Citer** les groupes sanguins qui existent dans la population humaine.
- 3- Le caractère « groupe sanguin » est déterminé par un seul gène, **quel problème scientifique** peut-on poser en utilisant ces informations ?
Les allèles du gène « groupe sanguin »



4- **Expliquer** les diverse versions de ce caractère (A, B, AB, et O).

Doc 23 : Une mutation bactérienne, la résistance à un antibiotique

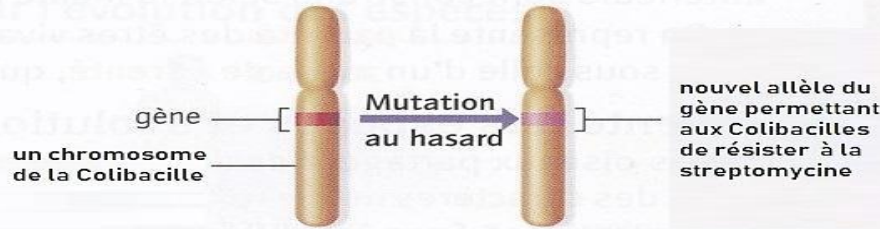
Sur une suspension de Colibacilles sensibles à la streptomycine (S^S), on prélève 2 volumes contenant chacun des bactéries que l'on étale respectivement sur deux milieux nutritifs 1 et 2 contenant de la streptomycine. Après une journée à température et à humidité convenables, on constate que dans le milieu (1) il ne se développe aucune colonie alors que dans le deuxième milieu, apparaissent quelques colonies. Si l'on repique l'une d'elles sur un milieu nutritif (3) contenant de la streptomycine, celle-ci engendre de nouvelles colonies à phénotype différent de la souche sauvage.

The diagram shows a funnel containing a suspension of sensitive E. coli. 10³ bacteria are plated on medium (1) with streptomycin, resulting in no colonies. 10⁸ bacteria are plated on medium (2) with streptomycin, resulting in a bacterial colony. One colony from (2) is re-plated on medium (3) with streptomycin, resulting in several colonies.

Exp.	Expérience 1	Expérience 2	Expérience 3
Résultats	Aucune colonie n'apparaît sur (1)	Apparition de quelques colonies sur (2)	Apparition de plusieurs colonies sur (3)

- 1- **Indiquer** quel caractère des bactéries est mis en évidence dans l'expérience n° 2 ?
- 2- Comment pouvez-vous **expliquer** son apparition ?
- 3- **Préciser** pourquoi ce caractère n'apparaît pas dans l'expérience n° 1 ?
- 4- **Dites** si ce caractère est héréditaire ?
- 5- **Définir** les expressions suivantes : Gène – Allèle – Caractère sauvage et Caractère mutant.

- Il arrive que l'ADN subisse des modifications naturelles qui affectent certains gènes. Ces modifications se produisent au hasard et sont appelées **mutations**. De nouveaux allèles sont ainsi créés. Certaines mutations peuvent être à l'origine de caractères héréditaires nouveaux.
- Lorsqu'une telle mutation a lieu dans une cellule reproductrice, et que celle-ci réalise la fécondation, le futur individu présentera un caractère nouveau, qu'il transmettra à son tour aux générations suivantes.



L'origine de caractère nouveau

Le plus souvent, les mutations sont ponctuelles et concernent un ou plusieurs nucléotides. Elles se produisent au hasard le long du gène et peuvent se manifester par :

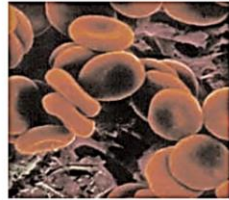

- Une **substitution** de nucléotides : un ou plusieurs nucléotides situés à des sites précis du gène sont remplacés par un autre.
- Une **délétion** ou une **insertion** de nucléotides : un ou plusieurs nucléotides sont supprimés ou ajoutés à la séquence nucléotidiques.

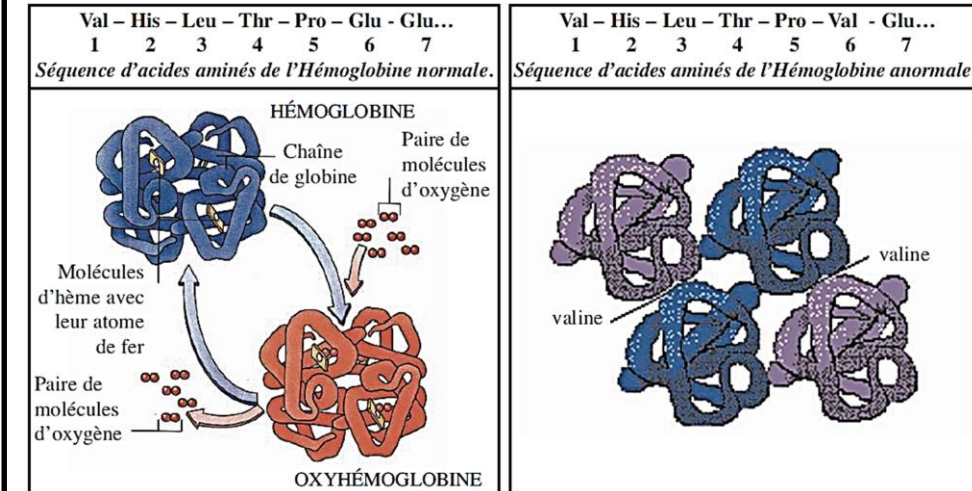
Addition				
CAC	TGG	AAT	TTG	ADN avant
CAC	TGG	TAA	TTT	ADN après
Délétion				
CAC	TGG	AAT	TTG	ADN avant
CAC	TGG	ATT	TG	ADN après
Substitution				
CAC	TGG	AAT	TTG	ADN avant
CAC	TG T	AAT	TTG	ADN après

1- A partir de document précédent, **dégager** les caractéristiques de la mutation, et en **déduire** la définition.

La drépanocytose ou anémie falciforme est une maladie héréditaire répandue parmi les populations d'Afrique. Cette maladie est caractérisée par des hématies et des hémoglobines anormales incapables de jouer leur rôle de transporteurs de dioxygène pour la respiration cellulaire.

Les documents ci-dessous présentent des données comparatives entre la personne saine et la personne affectée par la drépanocytose.

Personne saine		Personne malade
Etat normal	Etat général	- Anémie : faiblesse, lassitude - Insuffisance cardiaque et rénale - Douleurs abdominales des membres - Accidents vasculaires cérébraux
	Hématies	 Hématies en formes de faucille qui s'agglutinent souvent et sont détruites rapidement
...CTC CTC TGG AGT...	- Séquences des bases sur l'ADN	...CTC CAC TGG AGT...



1- A partir de la comparaison de la séquence d'acides aminés de l'hémoglobine normale et de l'hémoglobine anormale, **préciser** la nature de l'anomalie.

2- **En vous appuyant** sur l'exemple de la drépanocytose, établir des relations entre les différentes données présentées en vue d'**expliquer** la relation caractère – protéine – gène.