



Du génotype au phénotype

Niveau

- Terminale ST2S

Thème du programme

- 7.3 : Génétique moléculaire : expression de l'information génétique
- Définir transcription et traduction et donner leurs localisations
- Donner la composition et la structure de l'ARN m
- Transcrire et traduire une séquence d'ADN
- Déterminer la conséquence d'une mutation sur la séquence protéique
- Relier génotype et phénotype

Situations pédagogiques

- 2 séances de TD
- Durée : 2 h + 1 h

Liens internet

- <http://www.snv.jussieu.fr/bmedia/codegenet/CodeGenet.htm>
- <http://www.inserm.fr/thematiques/genetique-genomique-et-bioinformatique/dossiers-d-information/drepanocytose>
- <http://eduscol.education.fr/bio/usages/Traam/scenarios-pedagogiques-tice>

Compétences B2i

- Domaine 1 : s'approprier un environnement informatique de travail
- Domaine 3 : créer, produire, traiter, exploiter des données
- Domaine 4 : s'informer et se documenter

Matériels TICE

- Un poste PC par binôme
- Une connexion internet
- Logiciel Anagène (Version 2)



Mots clés

- ADN, ARN, code génétique, gène, mutation, protéine, transcription, traduction.



Votre avis nous intéresse, merci de répondre à notre enquête concernant ce scénario

Élève, cliquer [ici](#)

Professeur, cliquer [ici](#)

Activité 1 :

LA TRANSCRIPTION : de l'ADN à l'ARN

• Objectifs

- Connaître les mécanismes de la transcription
- Utiliser un logiciel de traitement de données : Anagène

• Durée

- 1 h

• Consignes

- Lire le tutoriel : « [Utilisation du logiciel Anagène](#) » et les [documents annexes](#) sur le gène β -globine.
- Visualiser les séquences nucléotidiques associées au gène β -globine : [BETACOD.ADN](#) et [BETACOD.ARN](#).
- Comparer les séquences nucléotidiques associées au gène β -globine : « comparaison simple »
- Répondre aux questions ci-dessous à l'aide d'un logiciel de traitement de texte.

• Compétences

- C3 – Analyser et interpréter
- C6 – S'exprimer à l'écrit



Questions

1. Indiquer quelle est la différence observée entre les séquences [BETACOD.ADN](#) et [BETACOD.ARN](#).
2. Dédurre de cette observation la règle à utiliser pour écrire un brin d'ARN messager (ARNm) à partir du brin d'ADN transcrit du gène.
3. Ecrire le début du brin d'ADN transcrit du gène β -globine jusqu'à la base azotée n°30. Justifier votre réponse et la vérifier par le logiciel Anagène.
4. A l'aide de l'annexe 2 et de vos connaissances, définir et localiser le mécanisme de transcription.



[L'application Anagène peut être téléchargée
directement ici](#)

Activité 2 :

LA TRADUCTION : expression de la chaîne polypeptidique

• Objectifs

- Connaître les mécanismes de la traduction
- Utiliser un logiciel de traitement de données : Anagène

• Durée

- 1 h

• Consignes

- Comparer la séquence BETACOD.ARN associée au gène β -globine et la séquence BETA.PRO, séquence polypeptidique de la protéine β -globine : « comparaison simple ».
- Répondre aux questions ci-dessous à l'aide d'un logiciel de traitement de texte.

• Compétences

- C3 – Analyser et interpréter
- C6 – S'exprimer à l'écrit



Questions

1. Comparer les séquences BETACOD.ARN et BETA.PRO et donner la signification des sigles sur la chaîne polypeptidique.
2. Compter le nombre d'acides aminés issus de la traduction des trente premières bases azotées de l'ARNm.
3. A partir du lien suivant : <http://www.snv.jussieu.fr/bmedia/codegenet/CodeGenet.htm> « Le code génétique », établir un lien entre l'ARNm et la chaîne polypeptidique. Pour vous aider, créer une séquence d'ARNm avec Anagène et la convertir en séquence polypeptidique à partir du brin d'ARN suivant : UUU UCU CUU.
4. Expliquer pourquoi il n'existe pas de correspondance entre UAA, dernier codon de l'ARNm du gène β -globine et la chaîne polypeptidique. Citer les autres codons ayant la même particularité.
5. Retrouver le nom donné au codon AUG.
6. Rappeler le nombre total de bases azotées du brin d'ARNm du gène β -globine et en déduire le nombre d'acides aminés de la chaîne β -globine.
7. A l'aide de l'annexe 2 et de vos connaissances, définir et localiser le mécanisme de traduction.

Activité 3 :

LES MUTATIONS GENETIQUES : origine du phénotype drépanocytaire

• Objectifs

- Identifier les conséquences d'une mutation génétique
- Relier le génotype au phénotype
- Utiliser un logiciel de traitement de données : Anagène

• Durée

- 1 h

• Consignes

- Découvrir les caractéristiques générales de la drépanocytose à partir du lien : <http://www.inserm.fr/thematiques/genetique-genomique-et-bioinformatique/dossiers-d-information/drepanocytose>
- Retrouver l'origine génétique de la drépanocytose par comparaison des séquences nucléotidiques du gène β -globine normal (gène HbA) et du gène β -globine drépanocytaire (gène HbS).
- Expliquer le lien entre génotype et phénotype par comparaison des séquences polypeptidiques de la protéine HbA et HbS.
- Répondre aux questions ci-dessous à l'aide d'un logiciel de traitement de texte.

• Compétences

- C3 - Analyser et interpréter
- C4 - Argumenter ; établir une relation entre structure et fonction
- C6 - S'exprimer à l'écrit



Questions

1. Compléter le document en annexe 3 : « La drépanocytose : principales caractéristiques ».
2. Comparer les séquences nucléotidiques BETACOD.ADN et DREPCOD.ADN et définir la différence observée.
3. Expliquer pourquoi la drépanocytose appartient aux maladies génétiques. Donner un autre synonyme.
4. Comparer les séquences polypeptidiques des protéines BETA.PRO et DREP.PRO et nommer la différence observée.
5. Expliquer en quoi la modification génétique est responsable d'un phénotype drépanocytaire. Attribuer un nom à ce type de mutation parmi la liste suivante : mutation faux-sens ; mutation silencieuse, mutation non-sens.
6. A partir du lien suivant : <http://www.inserm.fr/thematiques/genetique-genomique-et-bioinformatique/dossiers-d-information/drepanocytose>, citer les perspectives de traitement à venir contre la drépanocytose.

Tutoriel : UTILISATION DU LOGICIEL ANAGÈNE

Présentation du logiciel Anagène

- **Anagène** est un logiciel d'analyse de séquences nucléiques et protéiques.
- **Disponible** en téléchargement (<https://tiplanet.org/modules/archives/download.php?id=3215>)
Version en ligne après abonnement payant sur le site <https://anagene.reseau-canope.fr/#/>
- Il comporte une banque de données (séquences de plusieurs gènes et protéines) et différents outils d'analyse et de traitement de ces données.
- Les similitudes entre séquences sont désignées par des **tirets** : - - - - - .
- L'étude choisie porte sur l'expression **du gène β -globine** de l'hémoglobine dont la structure est décrite dans l'annexe 1.

Etapes pour la visualisation de séquences

Exemple pour la visualisation du **brin non transcrit** du gène β -globine, suivre les liens ci-dessous :

- Cliquer dans **FICHIER**, puis **BANQUE DE SÉQUENCES**
- Aller dans **CHAINES DE L'HÉMOGLOBINE**
- Ouvrir les liens suivants pour afficher la séquence des bases azotées du brin d'ADN non transcrit du gène β -globine
 - **CHAINES BÊTA**
 - **SÉQUENCES NORMALES**
 - **BETACOD.ADN**
- Valider le choix par **Ok**.

Remarques :

- Pour visualiser l'ARN messager (ARN m) du gène β -globine normal, sélectionner la séquence **BETACOD.ARN**
- Pour visualiser la séquence polypeptidique (Hb A) du gène β -globine normal, sélectionner la séquence **BETA.PRO.**
- Pour visualiser les séquences nucléique et protéique (Hb S) du gène β -globine drépanocytaire, sélectionner **SÉQUENCES NORMALES**, puis **DRÉPANOCYTOSE**. Choisir **DREPCOD.ADN** pour le brin non transcrit d'ADN ou **DREP.PRO** pour la séquence polypeptidique mutée (Hb S).

Etapes pour la comparaison simple de séquences nucléiques et/ou protéiques

- Ouvrir les séquences à comparer.
- Cliquer dans **TRAITER**, puis **COMPARER DES SÉQUENCES**.
- Sélectionner les 2 séquences précédentes.
- Cliquer sur **COMPARAISON SIMPLE**
- Valider l'option par **Ok**.

La nature du traitement effectué et les deux séquences comparées s'affichent dans la fenêtre « **Comparaison simple** ».

Les similitudes peuvent être parcourues en utilisant la barre de défilement horizontal. Le tiret indique l'identité des bases par rapport à celles de la première séquence qui sert de référence.

Etapes pour la conversion de séquence nucléique et/ou protéique

Exemple pour la visualisation du **brin transcrit** du gène β -globine, suivre les liens ci-dessous :

- Afficher et sélectionner la séquence du **brin non transcrit** du gène β -globine normal
- Cliquer sur **TRAITER**,
- Choisir **CONVERTIR LES SÉQUENCES BRIN TRANSCRIT D'ADN**,
- Valider l'option par **Ok** pour faire apparaître le brin d'ADN transcrit.

Remarque :

Pour convertir une séquence nucléique en séquence peptidique choisir **CONVERTIR LA SÉQUENCE**, puis **TRADUCTION SIMPLE**.

Etapes pour la création de séquence nucléique

- Cliquer dans **FICHIER**
- Sélectionner **CRÉER – ARN**.
- Ecrire votre séquence et lui attribuer un nom.

Fermer les fenêtres sur « Anagène » après analyse d'une séquence.

Annexe 1 : L'hémoglobine

L'hémoglobine est une protéine de structure quaternaire, dont la principale fonction est le transport du dioxygène dans l'organisme humain et chez les autres vertébrés.

L'hémoglobine se trouve à l'intérieur des globules rouges.

L'hémoglobine humaine est constituée de quatre sous-unités identiques deux à deux : **2 chaînes α -globine** et **2 chaînes β -globine**. Chaque molécule de globine porte une molécule d'hème composé par un atome de fer sur lequel se fixe le dioxygène.

Figure A : Schématisation de la structure quaternaire de l'hémoglobine

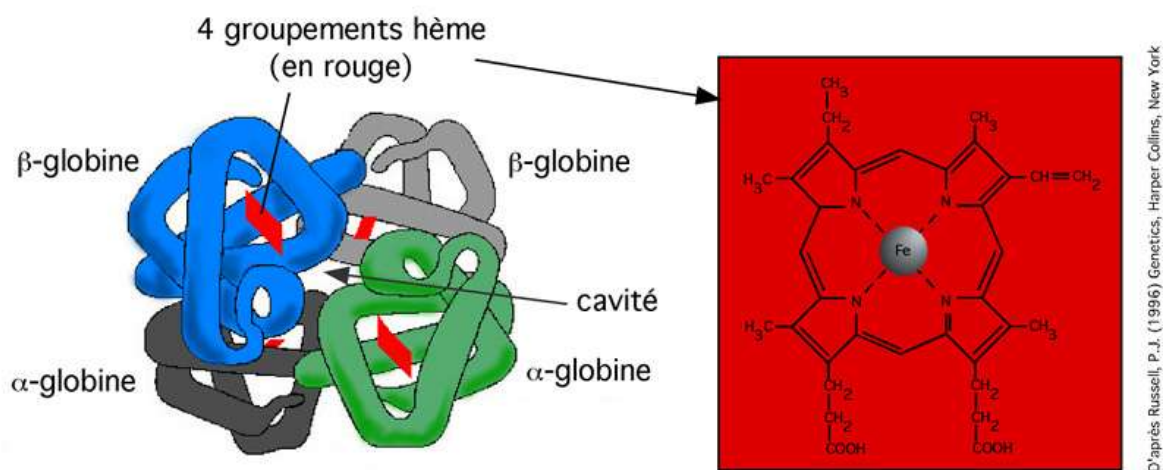
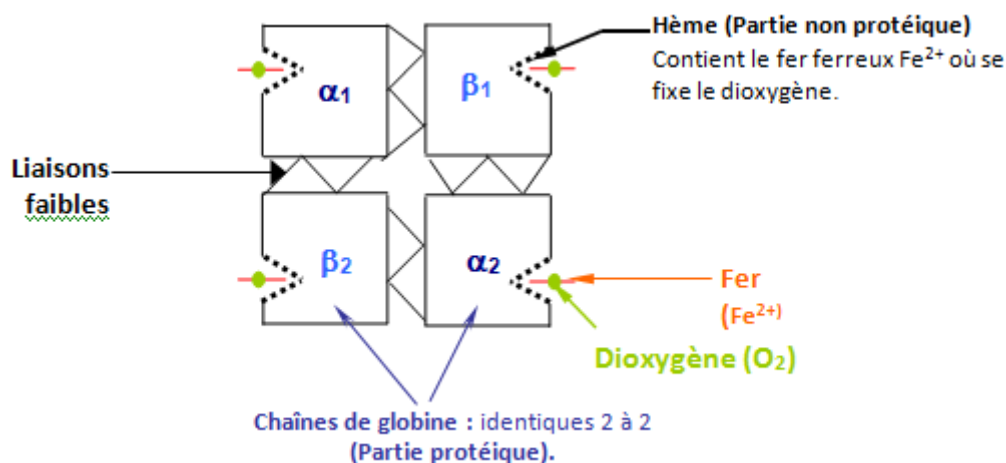
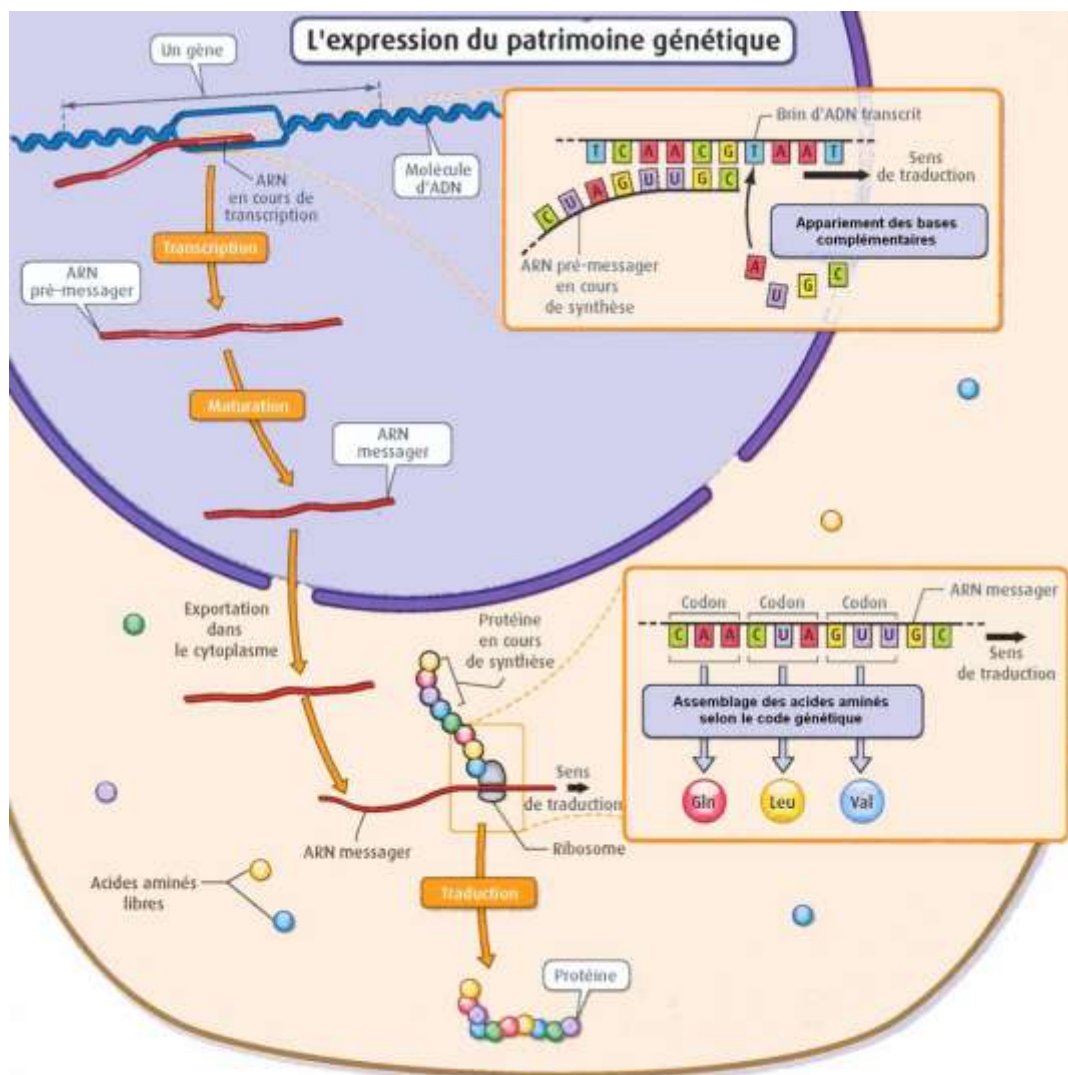


Figure B : Modélisation de l'hémoglobine



Annexe 2 : Etapes et localisations de l'expression génétique

Rem : La maturation des ARN pré-messagers n'est pas au programme de BPH en TSTS2
(Extrait du manuel de 1èreS Belin 2012 p63)

Annexe 3 : La drépanocytose : principales caractéristiques

La drépanocytose, aussi appelée, est une maladiefréquente dans la population africaine, qui touche 50 millions d'individus.

Elle est liée à, qui modifie la structure de l'hémoglobine, protéine impliquée dans le transport et présente dans les.....

Lors d'une hypoxémie, les globules rouges prennent des formes (EXEMPLE : en faucille, ou *Sickle* en anglais). On parle de drépanocytes. Les drépanocytes obstruent les et se rompent facilement, à l'origine

La drépanocytose est une maladie génétique à transmission récessive Ainsi, un enfant issu de deux parents porteurs, a une probabilité d'exprimer le phénotype drépanocytaire.