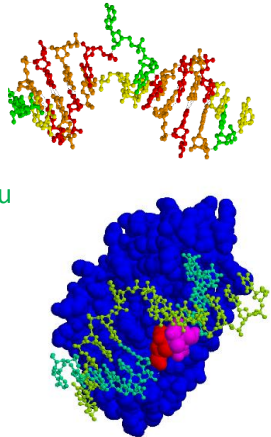


CORRECTION TP 6 - Mutations et réparation de l'ADN

→ On cherche à comprendre l'origine et le mécanisme de cette maladie, afin de mettre en évidence des systèmes de réparation de l'ADN.

Étape de la démarche	Critères de réussite en noir + correction en vert	Évaluation	
		😊	😞
1) Décrire à l'aide du <u>doc 1</u> le phénotype	<p>Le phénotype est l'ensemble des caractéristiques d'un individu, le phénotype macroscopique est l'ensemble des caractéristiques observables au niveau de l'organisme. (--> signes cliniques):</p> <ul style="list-style-type: none"> - très grande sensibilité aux rayons UV - dommages cutanés et oculaires avec souvent l'apparition de cancers - rougeurs sévères (de type coup de soleil) - La peau est généralement très sèche et fine <p>Le Xéroderna pigmentosum est une maladie héréditaire pour laquelle les individus atteints doivent se protéger en permanence contre tout rayon ultraviolet. En effet, ces derniers sont à l'origine de lésions cutanées et des yeux ainsi que de l'apparition de cancers de la peau très précoces.</p>		
2) comparaison des effets chez sujets sains et atteints de Xeroderma conduisant à la proposition d'une hypothèse explicative	<p>- Analyse des graphiques : 24 h après une exposition aux UV, le nombre de dimères de thymine présents dans les cellules des sujets atteints de Xeroderma pigmentosum est beaucoup plus élevé que chez les individus sains, surtout si la dose reçue est importante. Par exemple, pour une dose de 100, le nombre de dimères de thymine est 7 fois plus élevé chez les individus atteints de Xeroderma pigmentosum.</p> <p>Donc les UV ont un effet mutagène chez tous les individus mais les individus atteints de Xeroderma pigmentosum sont plus sensibles à l'effet mutagène des UV.</p> <p>Le second graphique montre que, chez un individu sain, la quantité de thymine présente à l'état de dimère diminue très rapidement alors que chez les individus atteints de Xeroderma pigmentosum, la quantité de thymine présente à l'état de dimère est la même au début mais reste constante.</p> <p>Il existe donc un système qui limite l'apparition de mutations (chez les sujets sains l'ADN est réparé, les dimères de thymine sont corrigés alors que chez les sujets atteints de Xeroderma cette réparation est impossible); la maladie étant génétique et héréditaire ce mécanisme doit aussi l'être!</p>		
3) Comparer la capacité de réparation de l'ADN chez des cellules de peau pour dégager une hypothèse quant à l'origine de la maladie <u>au niveau cellulaire.</u>	<p>On voit qu'il y a beaucoup plus de thymines radioactives (petits points noirs) dans les cellules normales que dans celles d'un individu atteint. Je sais que la présence de thymines radioactives est liée à la capacité de réparation des cellules.</p> <p>J'en déduis que les cellules normales possèdent un mécanisme capable de réparer l'ADN, qui ne fonctionne pas chez les cellules d'un individu atteint.</p> <p>- <u>Hypothèse explicative</u> : On peut penser que chez les sujets sains l'ADN est réparé, les dimères de thymine sont corrigés, et que chez les sujets atteints de Xeroderma ce mécanisme de réparation cellulaire est impossible.</p>		

<p>4) identifier l'action des UV sur l'ADN Et préciser l'hypothèse à l'aide de données moléculaires</p>	<ul style="list-style-type: none"> - le rôle de la molécule Xpf est compris. - hypothèse explicative précisée en établissant une relation entre mécanisme et molécule <p style="text-align: right;">  </p> <ul style="list-style-type: none"> - Exploitation : Le modèle moléculaire convenablement traité montre que l'enzyme XPF se fixe sur l'ADN au niveau des dimères de thymine. - <u>Hypothèse explicative</u> : L'enzyme Xpf permet la réparation de l'ADN en cassant les dimères de thymine. Chez les sujets atteints de Xeroderma cette enzyme doit être absente ou non fonctionnelle. 			
<p>5) valider l'hypothèse à l'aide des données génétique</p>	<ul style="list-style-type: none"> - traitement adapté des séquences nucléotidiques, séquence de référence correctement choisie. - Exploitation : la comparaison des séquences montre que chez les sujets atteints de Xeroderma, le gène Xpf est muté. Il existe différentes mutations (qui se traduisent par des degrés différents de sensibilité aux UV). - Argument en faveur de l'hypothèse : La mutation du gène Xpf entraîne la production d'un enzyme Xpf non fonctionnelle. <p><i>Le gène qui code l'enzyme XPf est porté par le chromosome 16 et possède divers allèles. Les personnes qui possèdent l'allèle xpf Norm ne sont pas malades alors que celles qui possèdent l'un des allèles xpf1 à xpf6 en double exemplaire sont atteintes de Xeroderma pigmentosum à des degrés divers selon la nature de l'allèle qu'elles portent.</i></p>			
<p>7) synthèse</p>	<ul style="list-style-type: none"> - organisation logique des éléments de réponse : de la mutation du gène Xpf à la sensibilité aux UV (ou l'inverse). - les relations de conséquence (ou de cause) sont exactes - tous les niveaux successifs d'explication sont présents - les relations de conséquence (ou de cause) sont clairement formulées : utilisation adaptée de connecteurs logiques : donc, ainsi, par conséquent (ou parce que) - vocabulaire adapté - texte grammaticalement correct et orthographe convenable <p>Chez tous les individus, les UV sont responsables de la formation de dimère de thymine dans les molécules d'ADN. Chez les sujets sains, ces anomalies sont réparées.</p> <p>Chez les sujets atteints de Xeroderma pigmentosum, le gène qui permet de produire l'enzyme XPf réparatrice des dimères de thymine de l'ADN est modifié : un ou plusieurs nucléotides de la séquence sont différents.</p> <p>En conséquence, l'enzyme Xpf est modifiée chez les personnes atteintes et elle n'accomplit plus correctement son rôle de réparation de l'ADN. L'individu est donc beaucoup plus sensible à l'effet mutagène des UV.</p>			

Il y a véritablement mutation de l'ADN lorsqu'une altération de l'ADN échappe aux systèmes enzymatiques de contrôle et de réparation de l'ADN.

Schéma de synthèse :

