

## Fiche protocole « TP : Xeroderma pigmentosum »

### IDENTIFIER LA MODIFICATION DE LA MOLÉCULE D'ADN ALTÉRÉE PAR LES UV

#### Matériel

- PC équipé d'une connexion internet
- Logiciel de modélisation moléculaire LibMol (dans MCNL)
- Fiche technique Libmol
- Fichier sur LibMol
- > « Enzyme de réparation (endonucléase du phage T4) sur un fragment d'ADN altéré par les UV »

- 1- Accéder à **LIBMOL** : <https://libmol.org/> ou version hors ligne
- 2- Dans l'onglet « **Fichiers** », dans « **Rechercher dans la librairie de molécules** », écrire « enzyme de réparation »
- 3- Sélectionner « **enzyme de réparation (endonucléase du phage T4) sur un fragment d'ADN altéré par les UV** »
- 4- Dans l'onglet « **Commandes** », sélectionner « **Protéines** », Représenter en « **Sphères** », Colorer les protéines en **jaune** (palette)
- 5- Sélectionner « **ADN/ARN** », Représenter en « **Boules et bâtonnets** », Colorer par « **Résidus** »
- 6- **Observer** le complexe enzyme-substrat « **enzyme - ADN** ».
- 7- Dans l'onglet « **Séquence** », faire un **clic-droit sur la chaîne A** et cliquer sur « **masquer** » pour faire disparaître la protéine.
- 8- **Observer** la molécule d'ADN altérée par les UV.
- 9- **Repérer** l'anomalie, la nommer et la **positionner** sur la molécule d'ADN altérée par les UV.
- 10- Faire un **clic droit sur la chaîne A** et cliquer sur « **montrer** » pour faire réapparaître la protéine, enzyme de réparation.
- 11- **Observer** le complexe enzyme-substrat « enzyme – ADN » et **repérer la zone de contact** entre les deux molécules, **en déduire le rôle de l'enzyme par rapport à l'ADN altérée par les UV.**

☎ Appelez le professeur pour vérification

### IDENTIFIER UNE MUTATION DANS LES SEQUENCES DES ALLÈLES DU GÈNE XPA

#### Matériel

- PC équipé d'une connexion internet
- GenieGen2 (dans MCNL)
- Fiche technique Geniegen 2
- Fichiers sur Geniegen 2 :
  - > « Gène XPA (Xeroderma Pigmentosum Group A »
  - > « Gène XPA (Xeroderma Pigmentosum Group A), allèle mut 2 (hypersensibilité aux UV modérée)

- 1- Accéder à **GenieGen2** : <https://www.pedagogie.ac-nice.fr/svt/productions/geniegen2/> ou version hors ligne
- 2- Cliquer sur « **Ouvrir la banque de séquences** »
- 3- Saisir le mot clé « **xeroderma** », puis sélectionner le « **Gène XPA (Xeroderma Pigmentosum Group A)** » et le « **Gène XPA (Xeroderma Pigmentosum Group A), allèle mut2 (hypersensibilité aux UV modérée)** » et **charger ces séquences**
- 4- **Identifier la mutation** en **cliquant sur le trait rouge** sous les séquences de nucléotides (la région surlignée en rouge localise une mutation)
- 5- **Identifier la nature et la position** de la mutation entre ces deux séquences nucléotidiques.
- 6- Dans le menu « **Actions** », choisir **aligner les séquences sélectionnées** »,
- 7- Dans le menu « **Affichage** », choisir **Tableau de comparaison**,
- 8- **Relever le pourcentage de différences** entre les deux allèles du gène XPA (XPA norm et XPA mut2)
- 9- Dans le menu « **Actions** », choisir « **transcrire les séquences sélectionnées** », puis la séquence à l'écran correspond à celle du « **brin non transcrit** »
- 10- Dans le menu « **Actions** », choisir traduire « les séquences sélectionnées **à partir du début de la séquence** ».
- 11- **Identifier le nom et la position les acides aminés différents** entre les deux chaînes polypeptidiques (aller dans Affichage, puis « **abréviation des acides aminés** »)

☎ Appelez le professeur pour vérification