

Activité complémentaire - Maladies génétiques Xeroderma pigmentosum

Document 1 : Xeroderma, une maladie monogénétique

Xeroderma Pigmentosum est une maladie génétique qui se traduit par une sensibilité extrême aux rayons ultraviolets (UV) du soleil qui entraînent des lésions de la peau. Ce phénotype s'explique par diverses mutations qui touchent les gènes codant les enzymes de réparation de l'ADN. La forme la plus fréquente touche le gène XpC, codant pour une enzyme de réparation de l'ADN.



Source : <https://dermatomaroc.com/xeroderma-pigmentosum-2/>

Le gène XpC code pour une enzyme appelée ERCC3 qui est présente dans le génome de nombreuses espèces. Pour mieux comprendre l'origine de la maladie Xeroderma, répondez aux 3 questions suivantes.

1- Utiliser GenieGen2 pour ouvrir les séquences proposées (Xeroderma.edi). Faire un clic droit sur la séquence « AlleleXpCnorm » et choisir « Rechercher (Blast) ». Une fois sur la page internet, cliquer sur le bouton « Blast » situé en bas de page. Identifier le rôle du gène identifié puis les « détails » du gène.

La séquence étudiée a été retrouvée chez l'espèce _____ et correspond à la séquence de la molécule _____ du gène XpC. Le gène XpC correspond à une protéine qui permet de _____ l'ADN durant la phase G2. Le gène est présent sur le chromosome _____.

2- Réaliser une comparaison des séquences d'ADN affichées et compléter la phrase ci-dessous :

La comparaison des deux allèles montre une _____ de type _____ au niveau du nucléotide numéro _____ : le nucléotide à _____ est remplacé par celui à _____.

3- Traduire les séquences d'ADN en séquences de protéines (à partir du premier codon d'initiation) et comparer les séquences de protéines ainsi obtenues. Puis, compléter la phrase ci-dessous :

La comparaison des deux protéines montre une seule différence au niveau de l'acide aminé numéro _____ : l'acide aminé _____ est remplacé par _____. La protéine est donc modifiée. Or nous savons que cette protéine permet _____. On peut la fonction de la protéine _____, ce qui rend les individus très sensibles aux UV (agents mutagènes).