

## 17 Utiliser *Anagène 2*

### À votre tour

Étudier les causes d'une maladie génétique, *Xeroderma pigmentosum*, à l'aide des documents.

#### Document 1 *Xeroderma pigmentosum*

Le *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.

#### Document 2 Fichiers séquences (*Anagène 2*)

- Dans la banque de séquences, choisir Premières S, ES, L > Génotype, phénotype, environnement > Phénotypes et génotypes à différents niveaux d'organisation du vivant > Le phénotype xeroderma.
- Sélectionner les fichiers suivants :
  - AlleleXpcNorm.adn
  - AlleleXpc1.adn

#### Remarque

Pour sélectionner les deux fichiers en même temps, vous pouvez maintenir la touche Ctrl (control) appuyée et cliquer sur les deux noms de fichiers.

#### 1. Réaliser une comparaison des séquences d'ADN affichées et compléter la phrase ci-dessous.

La comparaison des deux allèles montre une seule mutation au niveau du nucléotide numéro ..... :  
le nucléotide à ..... est remplacé par celui à .....  
On peut donc identifier une ..... (substitution).

#### 2. Convertir les séquences d'ADN en séquences de protéines et comparer les séquences de protéines ainsi obtenues. Compléter ensuite la phrase ci-dessous.

La comparaison des deux protéines montre une seule différence au niveau de l'acide aminé numéro ..... : la ..... est remplacée par la .....  
La protéine est donc modifiée. Or nous savons qu'elle permet .....  
grâce à l'action d'une ..... de réparation.  
On peut supposer que la réparation de l'ADN .....,  
ce qui rend les individus sensibles aux UV (agents mutagènes).