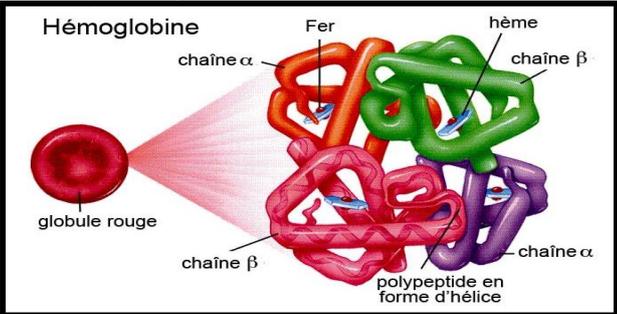


**TP 02 Relation phénotype moléculaire et génotype**

Rappel du contexte de votre recherche : Vous travaillez au sein d'une équipe médicale dans un grand hôpital de la région bordelaise. Deux très jeunes patients, jumeaux, sont arrivés le matin dans votre service. Ils présentent des troubles tels que très grande fatigue, fièvre, essoufflement, douleur articulaire. **Vous avez montré que ces patients ont un phénotype cellulaire drépanocytaire. Vous décidez une recherche sur l'origine génétique de ce phénotype et d'en montrer les conséquences sur le phénotype moléculaire.**

- **On cherche donc à vérifier que les patients possèdent un allèle muté responsable de la synthèse d'une protéine modifiée.**

Documents ressources	
<p>L'hémoglobine est une protéine composée de quatre chaînes polypeptidiques : deux chaînes <math>\alpha</math> et deux chaînes <math>\beta</math>. Ces chaînes sont appelées globines.</p>  <p>The diagram shows a red blood cell on the left. A magnified view of a hemoglobin molecule is shown to its right. It consists of four polypeptide chains: two alpha chains (colored orange and green) and two beta chains (colored pink and purple). Each chain is in a helical form. A heme group is attached to each chain, containing an iron atom (Fer) coordinated to the chains. Labels include: 'Hémoglobine', 'Fer', 'hème', 'chaîne <math>\alpha</math>', 'chaîne <math>\beta</math>', 'globule rouge', and 'polypeptide en forme d'hélice'.</p>	<p>La synthèse de chaque chaîne polypeptidique dépend d'un gène dont la séquence nucléotidique est connue.</p> <p>Chez les individus drépanocytaires, le gène qui gouverne la synthèse de la chaîne <math>\alpha</math> ne présente pas de mutation entraînant un dysfonctionnement de la globine <math>\alpha</math>.</p> <p>Par contre, le gène qui gouverne la synthèse de la chaîne <math>\beta</math> présente des allèles responsables de dysfonctionnement :</p> <p>L'allèle HbA du gène <math>\beta</math> est un allèle non muté ;              l'allèle HbS du gène <math>\beta</math> est muté.</p>

Etape A Proposer une stratégie de résolution et mettre en œuvre un protocole
<p>Proposer une stratégie de résolution réaliste, permettant de vérifier si les deux jeunes enfants présentent un allèle muté responsable de la synthèse d'une <math>\beta</math> globine modifiée.</p>

Protocole	
<p>Vous avez déjà utilisé le logiciel Anagène plusieurs fois.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- comparer les séquences nucléotidiques des allèles HbA et HbS.</li> <li>- traduire ces séquences nucléotidiques en chaînes polypeptidiques</li> <li>- comparer les séquences en acides aminés.</li> </ul>	<p><b>Ouvrir</b> dans anagène « thème d'étude relations génotype/phénotype puis Phénotype drépanocytaire » (suivre le chemin indiqué au tableau)</p> <p><b>Utiliser</b> les fonctionnalités du logiciel pour comparer les séquences et les traduire.</p> <p><b>Identifier</b> la (ou les différences) et leur position(s).              (revoir sur le site la fiche d'aide déjà utilisée dans le chap.VII)</p>

Etape B Communiquer et exploiter les résultats
<p>Sous la forme de votre choix, présenter vos résultats et exploiter les résultats (« je vois que », « je sais que », je conclus ») (capture d'images conseillée et insérer dans votre compte-rendu de TP)</p>