

DEPISTAGE DE LA DEFICIENCE EN G6PD

Fiche sujet - candidat

La glucose-6-phosphate déshydrogénase (G6PD) est une enzyme impliquée dans le métabolisme de toutes les cellules humaines. Le gène G6PD est porté par le chromosome X. Il existe sous diverses formes alléliques codant pour des enzymes très actives (G6PDB et G6PDA) et d'autres quasiment inactives (G6PDA-2 ; G6PDM). La déficience en G6PD se caractérise par une destruction des globules rouges.

Un dépistage génétique des allèles déficients, fondé sur l'utilisation d'enzymes de restriction, est possible. Les enzymes de restriction coupent les séquences d'ADN en des sites de restriction spécifiques composés de quelques bases.

On cherche à identifier une ou plusieurs enzymes de restriction permettant l'identification de l'allèle présent chez un garçon.

<u>Matériel :</u>		
<ul style="list-style-type: none"> - ordinateur avec logiciel GENIEGEN accessible sur le bureau (icône) et fiche technique de GENIEGEN - fichier « G6PD.edi » (les séquences alléliques codant pour l'enzyme G6PD) disponible dans le répertoire « Sauve » de GENIEGEN 		
Activités et déroulement des activités	Capacités	Barème
1- Sachant que chaque enzyme de restriction est spécifique d'une séquence particulière de l'ADN (site de restriction), justifier l'utilisation des enzymes de restriction pour dépister un allèle muté.	Comprendre la manipulation	2
2- Charger le fichier « G6PD.edi » avec GENIEGEN puis utiliser les fonctionnalités du logiciel pour comparer les quatre allèles du gène G6PD en prenant l'allèle B (le plus abondant dans la population) comme référence. Noter la nature et l'emplacement de la (ou des) mutation(s) pour chaque allèle muté. Appeler l'examineur pour vérification	Utiliser un logiciel de traitement des données	3
3- Traiter uniquement les quatre allèles du gène de façon à simuler l'action de <u>toutes</u> les enzymes de restriction agissant sur <u>des sites à cinq bases</u> . Obtenir à l'écran le tableau du nombre de sites de restriction pour ces enzymes. Appeler l'examineur pour vérification	Utiliser un logiciel de traitement des données	3
4- Déterminer l'association des différentes enzymes nécessaires à l'identification des différents allèles du gène de la G6PD. Justifier .	Appliquer une démarche explicative	2
5- Obtenir à l'écran le tableau du nombre de sites de restriction pour les enzymes choisies à l'étape 4 sur les quatre allèles du gène ainsi que sur l'allèle de l'individu à tester. Identifier l'enzyme permettant de distinguer l'allèle de l'individu à tester de l'allèle de référence (B) et localiser , dans la fenêtre « Schéma », le site d'action discriminant de cette enzyme Appeler l'examineur pour vérification à l'écran du tableau et du schéma	Utiliser un logiciel de traitement des données	3
6- Réaliser un schéma comparatif de la carte de restriction de l'allèle à tester et de l'allèle de référence (B). Ce schéma comportera le détail de la séquence du site de restriction ainsi que la nature et la position de la mutation.	Traduire des informations par un schéma	4
7- Rédiger une conclusion pour répondre au problème posé dans l'introduction et déterminer l'allèle présent chez ce garçon.	Appliquer une démarche explicative	2
8- En fin d'épreuve, fermer le logiciel.	Gérer et organiser le poste de travail	1