

**UTILISATION DES ENZYMES DE RESTRICTION ET POLYMORPHISME GENIQUE - VERSION GENIEGEN**

Fiche sujet - candidat

Les enzymes de restriction coupent les séquences d'ADN en des sites composés de quelques bases et qui leur sont spécifiques, appelés sites de restriction. Les différents fragments obtenus peuvent être séparés par une électrophorèse.

Certaines formes de rétinites pigmentaires (destruction progressive des cellules visuelles qui conduit à la cécité) sont dues à des formes anormales d'un pigment visuel protéique : la rhodopsine. L'allèle muté du gène codant pour la rhodopsine est dominant dans la plupart des cas étudiés.

**On cherche à trouver une enzyme de restriction permettant le repérage d'un des allèles responsables de la maladie.**

**Matériel :**

- logiciel GENIEGEN et sa fiche technique ; fichier « ENZRHO.ZYM » : sélection d'enzymes de restriction (dans le répertoire « Sauve » de GENIEGEN)
- fichier « RHODO.EDI » : séquences alléliques du gène codant pour la rhodopsine (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), <b>justifier</b> l'utilisation des enzymes de restriction, puis d'une électrophorèse pour dépister un allèle muté.	<b>Comprendre la manipulation</b>	2
2- <b>Charger</b> avec GENIEGEN , le fichier RHODO.EDI puis <b>utiliser</b> les fonctionnalités du logiciel pour <b>comparer</b> l'allèle fonctionnel de la rhodopsine (rhonorm) aux autres allèles : la comparaison doit éliminer les décalages dus à des insertions ou délétions dans le gène (voir fiche technique du logiciel). <b>Noter</b> précisément (sur la fiche réponse candidat) la ou les différences et leurs emplacements.	<b>Utiliser un logiciel de traitement de données</b>	3
3- <b>Traiter</b> les allèles du gène par l'action des enzymes de restriction disponibles dans le fichier « ENZRHO.ZYM » pour <b>obtenir</b> la carte des sites de restriction et le tableau de comparaison. <b>Appeler l'examineur pour vérification</b>	<b>Utiliser un logiciel de traitement de données</b>	3
4- <b>Choisir</b> une enzyme qui permette de distinguer l'allèle fonctionnel (rhonorm) d'un des allèles mutés et <b>justifier</b> votre choix sur la fiche réponse candidat. <b>Appeler l'examineur pour vérification du choix de l'enzyme</b>	<b>Appliquer une démarche explicative</b>	2
5- <b>Identifier</b> et <b>localiser</b> la position de la mutation à l'origine de la différence du nombre de sites de restriction, en utilisant le curseur dans la fenêtre « alignement des séquences ». <b>Appeler l'examineur pour vérification</b>	<b>Utiliser un logiciel de traitement de données</b>	3
6- <b>Schématiser</b> les cartes de restriction obtenues pour l'allèle fonctionnel et l'allèle choisi avec le ou les sites de restriction de l'enzyme sélectionnée. <b>Compléter</b> ce schéma en reportant la mutation à l'origine de la différence du nombre de sites de restriction.	<b>Traduire des informations par un schéma</b>	4
7- A partir des informations présentées dans votre schéma et <u>des données sur la maladie</u> , <b>expliquer</b> avec précision en quoi l'enzyme de restriction sélectionnée permet au médecin de faire le dépistage de la rétinite pigmentaire.	<b>Appliquer une démarche explicative</b>	3