

L'hémochromatose est une maladie héréditaire fréquente en Europe du Nord. Dans 96% des cas, elle est liée à une **mutation du gène HFE**, localisé sur le chromosome 6. Cette maladie se caractérise par une accumulation de fer dans les cellules de certains organes. Lorsque la maladie est dépistée suffisamment tôt, on peut limiter la concentration en fer et donner aux patients une espérance de vie identique au reste de la population. Un dépistage génétique des familles à risque, fondé sur l'utilisation d'enzymes de restriction, est donc nécessaire. 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.

**On cherche à identifier une enzyme de restriction permettant le dépistage de l'allèle muté chez un individu.**

Matériel :

- logiciel ANAGENE et fiche techniques d'ANAGENE
- fichier ANAGENE « geneh.edi » : séquences alléliques (h1 : allèle normal et h2 : allèle muté) d'une portion du gène codant pour la protéine HFE ; disponible dans le répertoire « Sauve » d'ANAGENE

Activités et déroulement des activités	Capacités	Barème
1- <b>Justifier</b> l'utilisation des enzymes de restriction pour dépister un allèle muté.	<b>Comprendre la manipulation</b>	2
2- <b>Ouvrir</b> le fichier « geneh.edi » avec ANAGENE puis <b>utiliser</b> les fonctionnalités du logiciel pour <b>comparer</b> entre eux les allèles du gène HFE (h1 : allèle normal et h2 : allèle muté). <b>Préciser</b> la nature et <b>noter</b> l'emplacement de la mutation. <b>Appeler l'examineur pour vérification</b>	<b>Utiliser un logiciel de traitement des données</b>	3
3- <b>Traiter</b> les deux allèles de façon à simuler l'action de toutes les enzymes de restriction agissant sur <u>des sites à 4 bases</u> . <b>Obtenir à l'écran</b> une représentation graphique et le tableau du nombre de sites de restriction pour ces enzymes. <b>Déterminer</b> l'enzyme qui peut être utilisée pour le dépistage génétique de l'hémochromatose. <b>Appeler l'examineur pour vérification</b>	<b>Utiliser un logiciel de traitement des données</b>	4
4- <b>Présenter</b> successivement à l'écran, pour les deux allèles, les sites d'action de l'enzyme choisie, en utilisant les fonctionnalités du logiciel. <b>Appeler l'examineur pour vérification</b>	<b>Utiliser un logiciel de traitement des données</b>	3
5- <b>Réaliser un schéma</b> comparatif des cartes de restriction des deux allèles pour l'enzyme choisie. Ce schéma reprendra toutes les informations rassemblées au cours de cette étude.	<b>Traduire des informations par un schéma</b>	5
6- <b>Rédiger</b> une conclusion pour expliquer en quoi l'enzyme choisie permet de dépister l'hémochromatose	<b>Appliquer une démarche explicative</b>	3
7- En fin d'épreuve, <b>fermer</b> le logiciel.	<b>Gérer et organiser le poste de travail</b>	