

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 certains organes. Lorsque la maladie est dépistée suffisamment tôt, on peut limiter la surcharge 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'une enzyme 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 GENIEGEN et fiche technique de GENIEGEN
- fichier « 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 » de GENIEGEN

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