

**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.**

Matériel :		
<ul style="list-style-type: none"> <li>- logiciel ANAGENE et 2 fiches techniques d'ANAGENE</li> <li>- fichier « G6PD.edi » (les séquences alléliques codant pour l'enzyme G6PD) disponible dans le répertoire « Sauve » d'ANAGENE</li> </ul>		
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 pour dépister un allèle muté.	<b>Comprendre la manipulation</b>	2
2- <b>Ouvrir</b> le fichier « G6PD.edi » avec ANAGENE puis <b>utiliser</b> les fonctionnalités du logiciel pour <b>comparer</b> les quatre allèles du gène G6PD en prenant l'allèle B (le plus abondant dans la population) comme référence. <b>Noter</b> la nature et l'emplacement de la (ou des) mutation(s) pour chaque allèle muté. <b>Appeler l'examineur pour vérification</b>	<b>Utiliser un logiciel de traitement des données</b>	3
3- <b>Traiter</b> uniquement les quatre allèles du gène de façon à simuler l'action de toutes les enzymes de restriction agissant sur <u>des sites à cinq bases</u> . <b>Obtenir à l'écran</b> le tableau du nombre de sites de restriction pour ces enzymes (choisir un affichage mosaïque). <b>Appeler l'examineur pour vérification</b>	<b>Utiliser un logiciel de traitement des données</b>	3
4- <b>Déterminer</b> l'association des différentes enzymes nécessaires à l'identification des différents allèles du gène de la G6PD. <b>Justifier</b> .	<b>Appliquer une démarche explicative</b>	2
5- <b>Obtenir à l'écran</b> la représentation graphique et 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. <b>Identifier</b> l'enzyme permettant de distinguer l'allèle de l'individu à tester de l'allèle de référence (B) et <b>localiser</b> , dans la fenêtre « Carte de restriction », les sites d'action discriminant de cette enzyme <b>Appeler l'examineur pour vérification à l'écran du tableau et du graphique</b>	<b>Utiliser un logiciel de traitement des données</b>	3
6- <b>Réaliser un schéma</b> 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.	<b>Traduire des informations par un schéma</b>	4
7- <b>Rédiger</b> une conclusion pour répondre au problème posé dans l'introduction et <b>déterminer</b> l'allèle présent chez ce garçon.	<b>Appliquer une démarche explicative</b>	2
8- En fin d'épreuve, <b>fermer</b> le logiciel.	<b>Gérer et organiser le poste de travail</b>	1