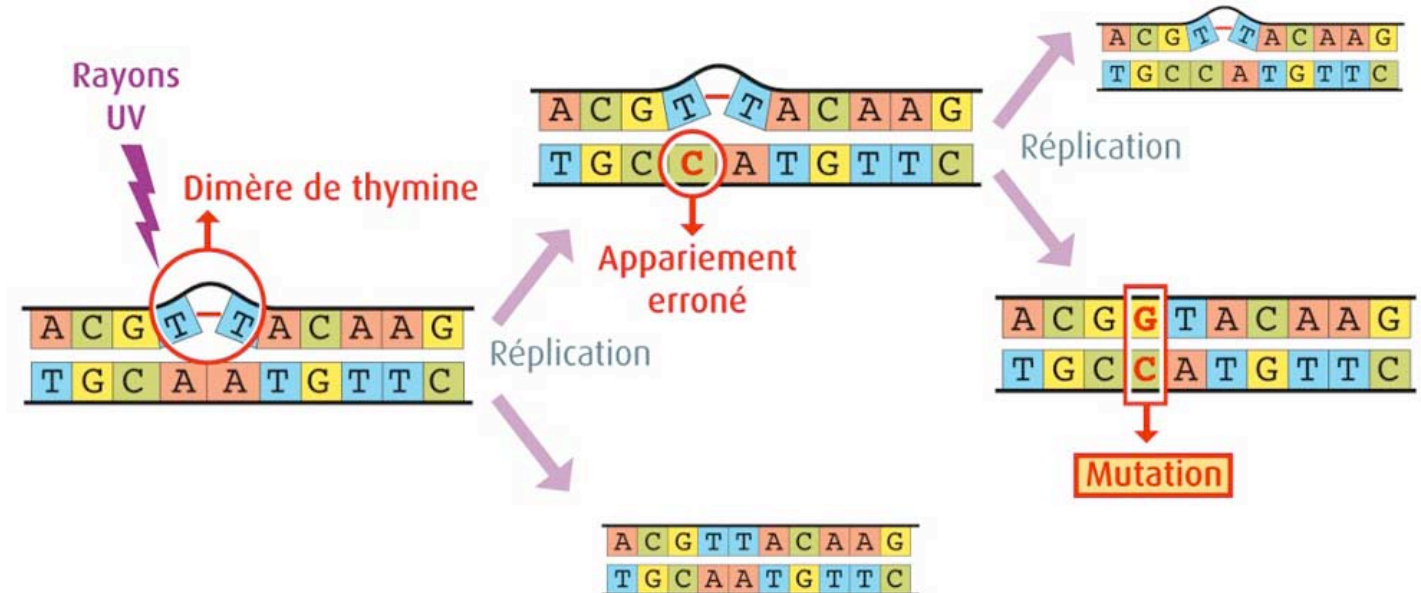


THÈME 1A : EXPRESSION, STABILITÉ ET VARIATION DU PATRIMOINE GÉNÉTIQUE
TP4 : mutation et réparation : étude d'une maladie génétique : Xéroderma pigmentosum

Document 1 : action des UV sur la molécule d'ADN



Edition Belin 1^oS SVT 2011 p 34

Document 2 : Protocole et résultats expérimentaux

PROTOCOLE :

- des cellules qui n'ont pas été exposées aux UV sont prélevées chez des individus sains et des individus atteints de *Xéroderma pigmentosum*, puis soumises à différentes doses d'UV. Certaines cellules des individus malades ont subi le transfert d'un gène *Xpa* codant pour une protéine intervenant dans la réparation de l'ADN.

On comptabilise ensuite le nombre de dimères de thymine dans ces cellules :

Dose d'UV (en UA)	0	25	50	75	100
Nombre de dimères dans les cellules d'un individu sain	0	1.1	1.9	2.8	3
Nombre de dimères dans les cellules d'un individu malade	0	4.2	6.9	9	15.1
Nombre de dimères de thymine dans les cellules transgéniques	0	1.1	2.3	3.1	3.1

Tableau du nombre de cellules contenant des dimères de thymine en fonction de la dose d'UV

THÈME 1A : EXPRESSION, STABILITÉ ET VARIATION DU PATRIMOINE GÉNÉTIQUE
TP4 : mutation et réparation : étude d'une maladie génétique : Xéroderma pigmentosum

NOMS - CLASSE

FICHE REPONSE

Activité 1 :

Activité 3 :

Activité n°4 :

Activité n°5 :

ADN normal	ADN avec un dimère de thymine	ADN avec la protéine XPA

Activité n°6 :

THÈME 1A : EXPRESSION, STABILITÉ ET VARIATION DU PATRIMOINE GÉNÉTIQUE
TP4 : mutation et réparation : étude d'une maladie génétique : Xéroderma pigmentosum
NOMS - CLASSE

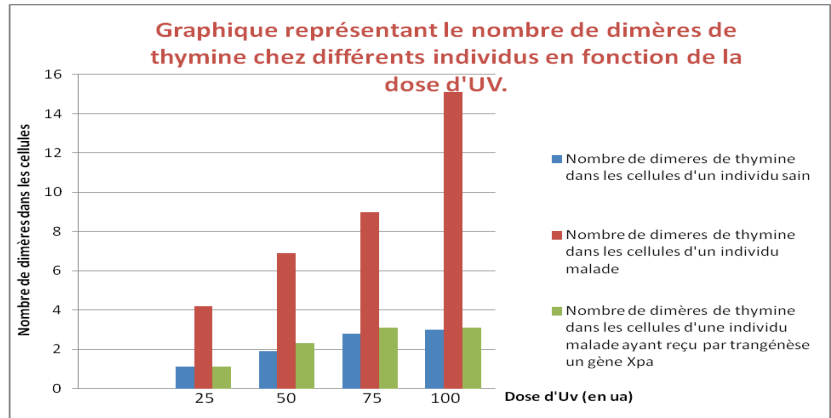
FICHE REPONSE

Activité 1 :

Les dimères de thymine sont des liaisons qui, sous l'effet des UV, s'installent entre deux thymine adjacentes et déforment la molécule d'ADN. Ils peuvent ainsi être source de mutations lors de la réplication. S'ils sont « réparés » le taux de mutation diminue.

Activité 3 :

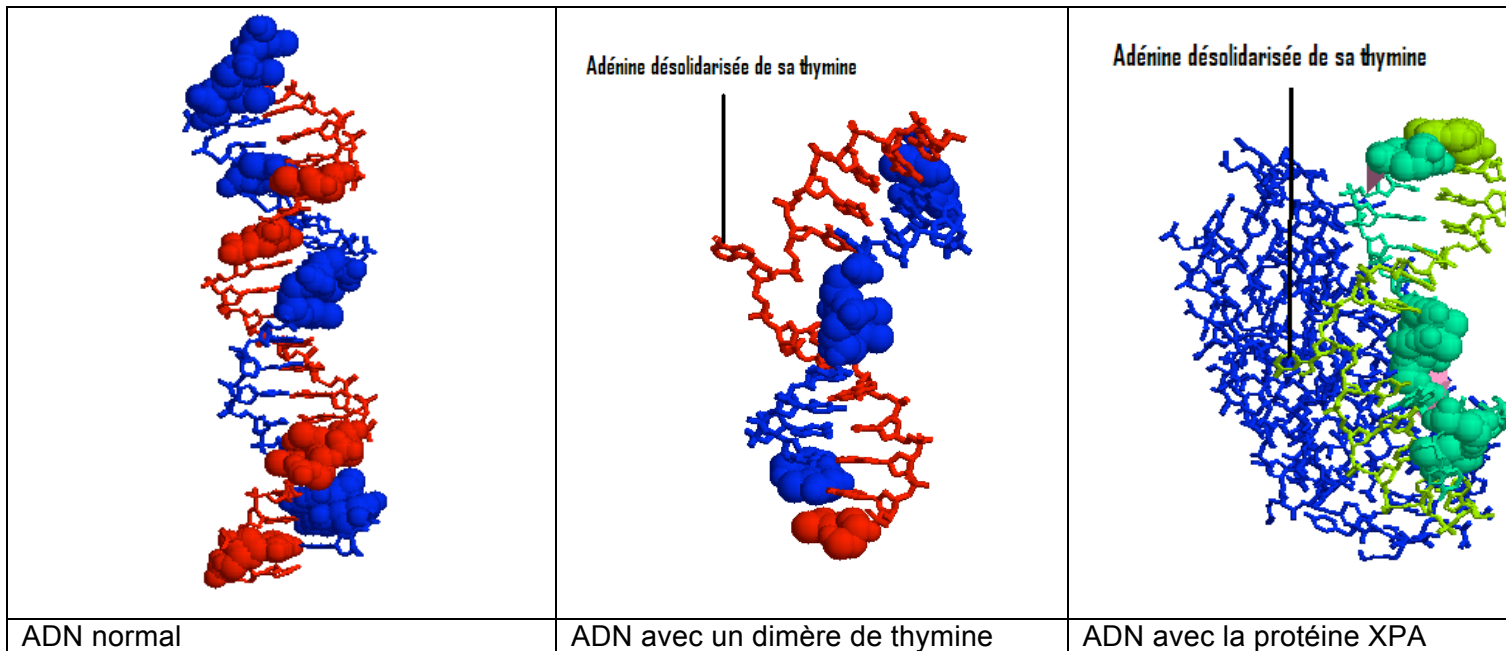
	A	B	C	D	E
1	dose d'UVA (en UA)	nombre de dimères de thymine chez individu sain	nombre de dimères de thymine chez individu malade	nombre de dimères de thymine cellules transgéniques	
2	0	0	0	0	
3	25	1.1	4.2	1.1	
4	50	1.9	6.9	2.3	
5	75	2.8	9	3.1	
6	100	3	15.1	3.1	
7					



Activité n°4 :

La maladie des « enfants de l'ombre » est provoquée par une incapacité des cellules de ces individus à réparer les dimères de thymine (courbes a et b), incapacité génétique puisqu'une transgénèse peut corriger cette incapacité cellulaire (courbes c et b).

Activité n°5 :



Activité n°6 :

Les dimères de thymine sont des liaisons qui, sous l'effet des UV, s'installent entre deux thymine adjacentes (DOC 1) et déforment la molécule d'ADN (RASTOP). Ils peuvent ainsi être source de mutations lors de la réplication (DOC1).

La maladie des « enfants de l'ombre » est provoquée par une incapacité des cellules de ces individus à réparer les dimères de thymine (courbes a et b), incapacité génétique puisqu'une transgénèse peut corriger cette incapacité cellulaire (courbes c et b). (EXCEL)

Le gène transféré produit une protéine capable de se fixer sur l'ADN et donc apte à corriger les dimères de thymine. (RASTOP)