

THÈME : TRANSMISSION, VARIATION ET EXPRESSION GÉNÉTIQUE

Chapitre : Réplication et Variabilité génétique

3

1ère spé

Du génotype au phénotype

➤ Objectifs

- Caractériser à l'aide d'un exemple les différentes échelles d'un phénotype (moléculaire, cellulaire, de l'organisme).

CONCEVOIR, CRÉER, RÉALISER

5. Mettre en œuvre un protocole dans le respect des consignes de sécurité et de respect de l'environnement.

Contexte

Dans la population humaine, il existe une grande variété de phénotypes dont la mise en dépend de l'environnement et du patrimoine génétique. Les recherches en génétique dévoilent petit à petit les gènes et leurs variants associés à ces phénotypes.

On cherche à comprendre comment les variations du génotype engendrent des variations de phénotype.

Consignes

Partie A : Appropriation du contexte et activité pratique.

- La stratégie adoptée consiste à **associer des variations de phénotype à des variations au sein des allèles de l'individu.**
- **Mettre en œuvre** le protocole expérimental.

👉 Appeler le professeur pour vérifier les résultats obtenus 👉

Partie B : Présentation et interprétation des résultats ; conclusion.

- **Présenter et traiter les résultats obtenus**, sous la forme de votre choix et les **interpréter.**
- **À partir de l'arbre généalogique, identifier les génotypes (équipement en allèles) des individus de cette famille.**

👉 Appeler le professeur pour présenter votre proposition à l'oral concernant la ressource complémentaire. 👉

- **Conclure**, à partir de l'ensemble des données, **déterminer pourquoi les individus présentent-ils différentes sensibilités à la molécule PTC aux différentes échelles (moléculaire, cellulaire, de l'organisme).**

Protocole

Matériel :

- Bandelettes PTC (contrôle et test)
- Ordinateur
- Libmol avec sa fiche technique
- Molécules “ Récepteur PTC allèle PAV” et récepteur PTC allèle AVI”
- Geniegen 2 avec sa fiche technique
- Fichier “ Sensibilité au PTC ”

Afin de déterminer son niveau de sensibilité à la molécule PTC.

- Déposer la bandelette blanche (témoin) sur la langue, et relever les sensations.
- Répéter l’opération avec la bandelette bleue (imprégnée de PTC), et relever les sensations.
- Jeter les bandelettes à la poubelle et se laver les mains

Afin de déterminer les interactions entre la molécule PTC et son récepteur.

- Ouvrir la molécule “Récepteur au PTC allèle PAV”.
- Sélectionner la molécule PTC dans séquence et la Représenter en Boules et bâtonnets et la Colorer en Atomes
- Sélectionner le récepteur PTC et la Représenter en Rubans et la Colorer par Chaînes.
- Réaliser les mêmes étapes pour la molécule “Récepteur au PTC allèle PAV”.

Afin de déterminer les mutations à l’origine des allèles du gène TAS2R38 et les différents acides aminés qui composent la protéine réceptrice au PTC.

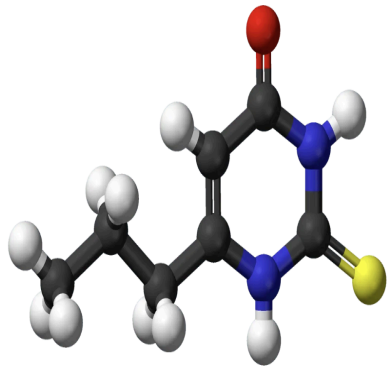
- Ouvrir la Banque de Séquence.
- Sélectionner le fichier “Sensibilité au PTC”.
- Transcrire les deux allèles du gène TAS2R38 (attention, il s’agit des brins codants).
- Traduire les deux ARNm du gène TAS2R38 en protéine.
- Identifier les variations durant les différentes étapes de l’expression génétique.

Sécurité (logo et signification) :

Précautions de la manipulation :

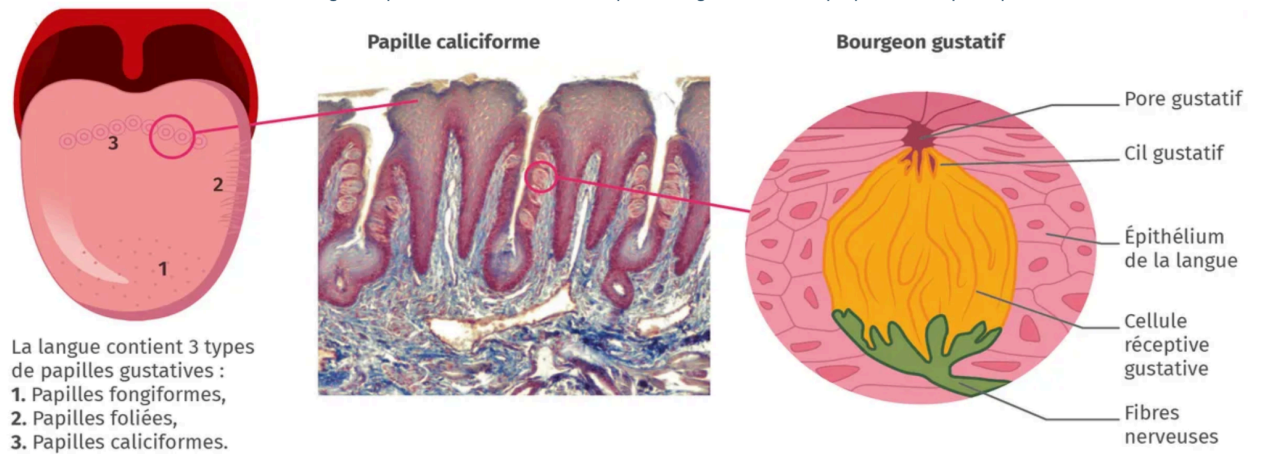
Protocole

Le PTC (PhénylThioCarbamide) est un composé amer produit par certaines plantes (brocoli, chou de Bruxelles), et dont la fonction répulsive leur permet de se protéger contre les herbivores.



Dans les années 1930, le chimiste Arthur Fox a découvert la molécule en identifiant ses collègues indisposés par de toutes petites quantités de cette poudre alors que lui-même ne la percevait pas.

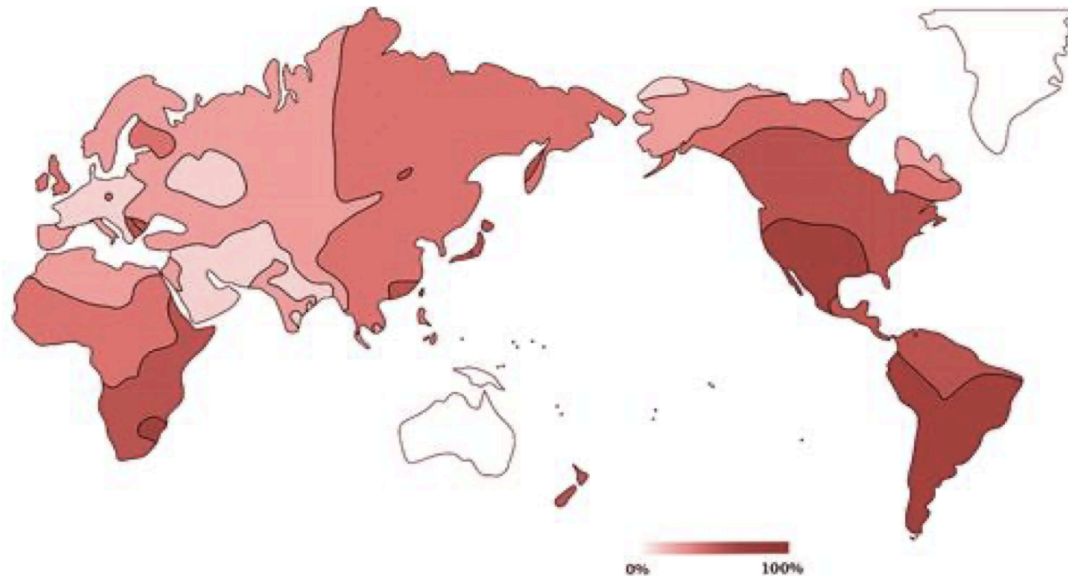
En 2005, Bernd Bufo et ses collaborateurs identifient que le gène TAS2R38 s'exprime dans la langue et en particulier dans les papilles caliciformes situées à l'arrière de la langue. Le gène TAS2R38 produit une protéine qui est localisée dans la membrane plasmique des cellules de la langue et qui correspond à un récepteur du goût. Il possède 2 allèles, l'allèle PAV (sensible au PTC) et AVI (non sensible au PTC).



La langue contient 3 types de papilles gustatives :
1. Papilles fongiformes,
2. Papilles foliées,
3. Papilles caliciformes.

Document 1 : La molécule PTC.

Document 2 : Le gène TAS2R38 et son rôle dans l'organisme.



On observe le maintien des deux allèles (PAV et AVI) à des fréquences similaires même s'il y a des variations géographiques.

La coexistence de plusieurs allèles pour un gène ou locus donnés, dans une population est liée à la sélection équilibrante.

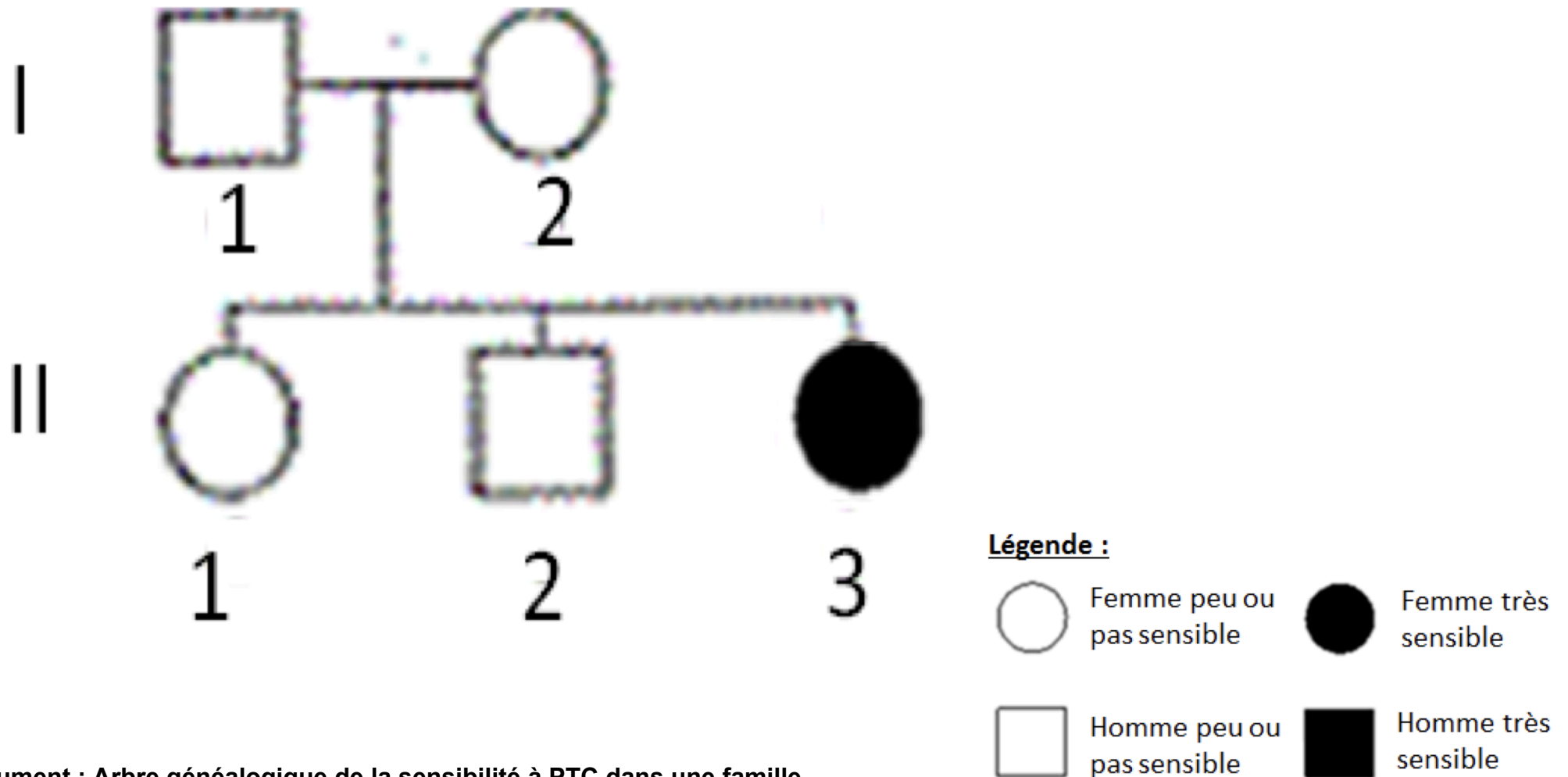
Ce type de sélection rare amène une maintenance de polymorphisme (coexistence de plusieurs allèles pour un gène à une fréquence élevée >1%) dans une population. Il y a donc plusieurs phénotypes optimaux pour différents traits.

Document 3 : Carte mondiale de la sensibilité à PTC.

RESSOURCE COMPLÉMENTAIRE

Pour comprendre comment se transmet la sensibilité au PTC, on a étudié l'arbre généalogique de la famille (2 générations : I, II). Dans cette famille, vous êtes l'individu II-3 et vos parents sont donc les individus I-1 et I-2. Les individus insensibles (ou moyennement sensibles) sont schématisés en blanc, les individus très sensibles, en noir.

Les génotypes possibles pour les différents individus de l'arbre sont les suivants : (PTC+//PTC+) pour les individus homozygotes, (PTC+//PTC-) pour les individus hétérozygotes et enfin (PTC-//PTC-) pour les individus homozygotes possédant l'allèle «-» .



Document : Arbre généalogique de la sensibilité à PTC dans une famille.