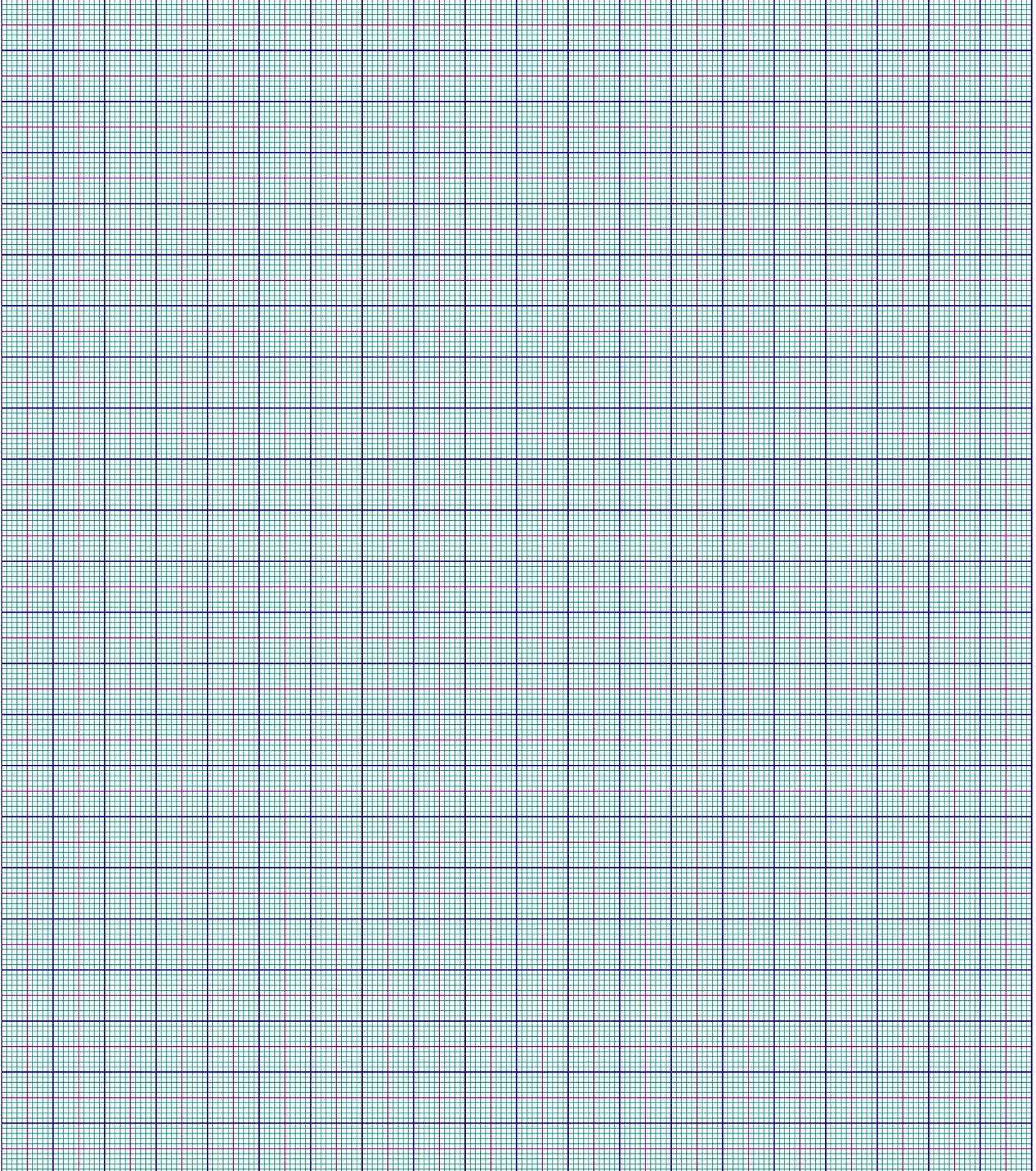


TP: les mutations et leur réparation

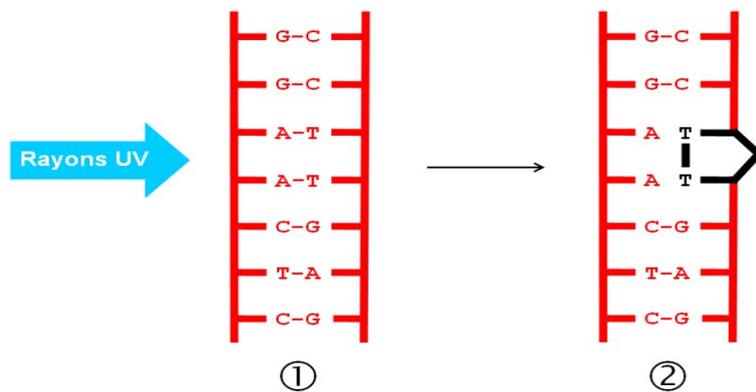
A partir du document 2 p 87, tracer un graphique montrant le nombre total de colonies et le pourcentage de colonies blanches en fonction du temps d'exposition aux UV. Interpréter ce résultat.



Le Xeroderma pigmentosum est une maladie rare qui touche une personne sur 1 million en France. Elle est caractérisée par l'apparition de taches brunes sur les zones de la peau exposées aux rayons ultra-violet du Soleil. Cette pigmentation anormale est due à une mortalité cellulaire importante qui provoque des cancers cutanés. La maladie multiplie en effet par 1000 le risque de développer un tel cancer.

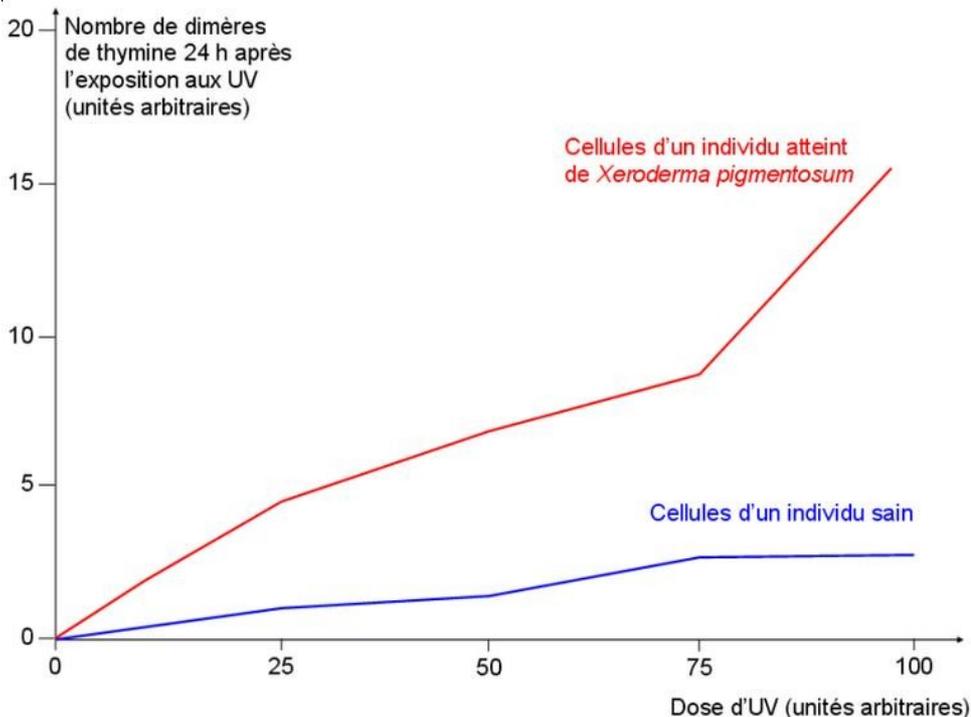
Il n'existe actuellement aucun traitement du Xeroderma pigmentosum qui frappe dès le plus jeune âge. Il est donc indispensable pour les personnes atteintes de supprimer ou de limiter toute exposition aux UV.

En exploitant les données des documents de cette page et de ceux du livre page 88 et 89, comparer les effets des UV sur les cellules des individus sains et sur celles des individus atteints de Xéroderma pigmentosum.



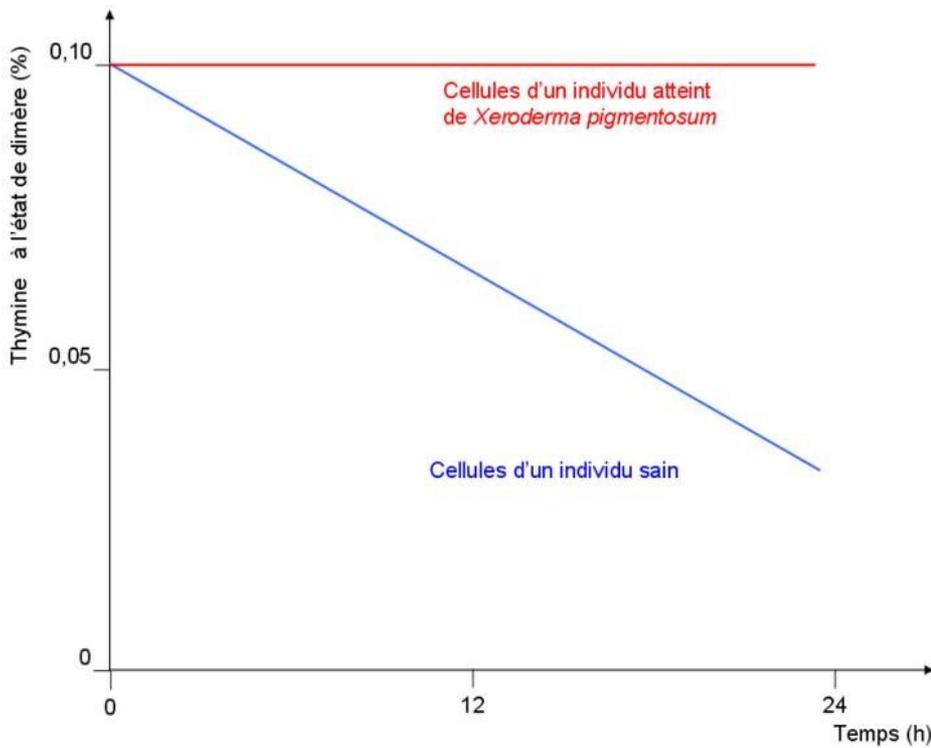
### Document 1. Effet des UV sur l'ADN

Les radiations ultraviolettes peuvent affecter l'ADN des cellules en provoquant, par exemple, la formation d'une **liaison entre deux thymines successives**. Ces deux thymines liées par une liaison forte forment alors un **dimère de thymine** qui modifie la conformation de la molécule et perturbe le fonctionnement cellulaire.



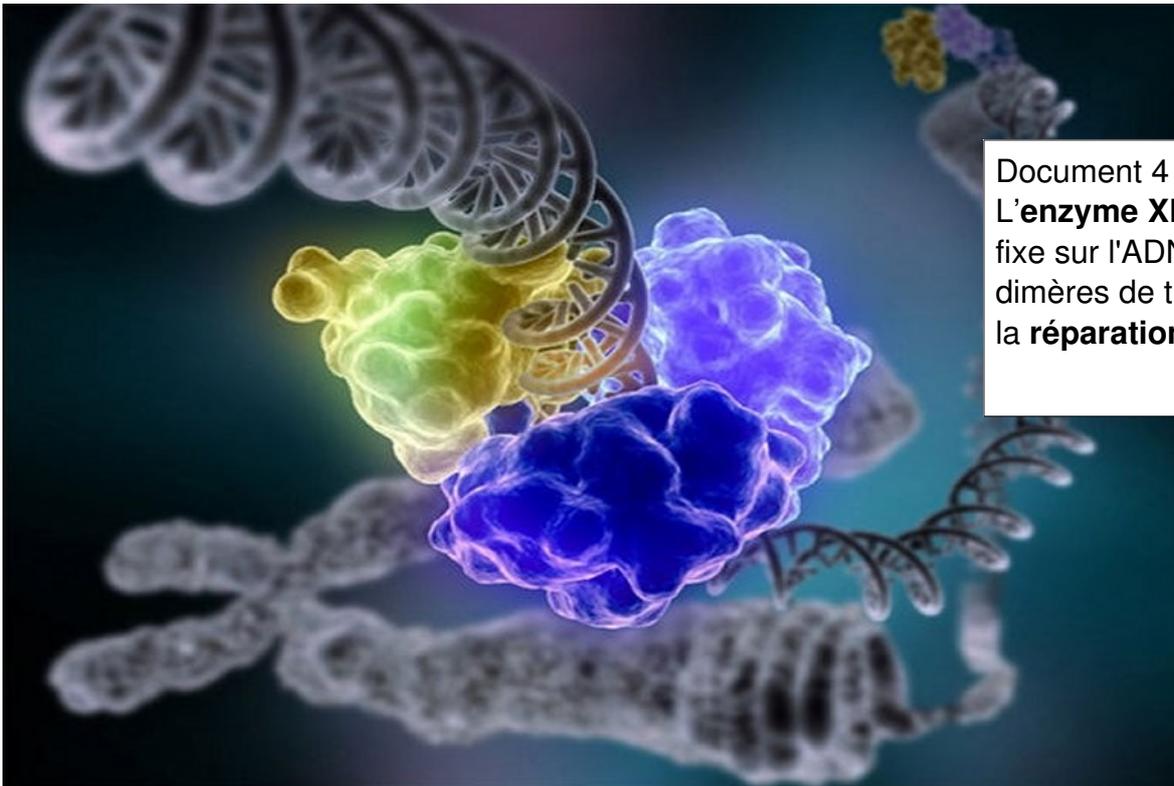
### Document 2. Effets des UV sur une population cellulaire

Des cellules qui n'ont jamais été exposées aux UV, sont prélevées chez un individu sain et chez un individu atteint de *Xeroderma pigmentosum*. Ces cellules sont soumises à des doses croissantes de radiations UV. On mesure, 24 heures plus tard, le **nombre de dimères de thymine en fonction de l'intensité du rayonnement UV**.



**Document 3. Suivi d'une population cellulaire après exposition aux UV**

Des cellules, qui n'ont jamais été exposées aux UV, sont prélevées chez un individu sain et chez un individu atteint de *Xeroderma pigmentosum*. Ces cellules sont mises en culture puis sont soumises à un rayonnement UV. Après l'arrêt de l'irradiation, on mesure dans les deux cultures l'évolution du pourcentage des dimères de thymine dans l'ADN au cours du temps.

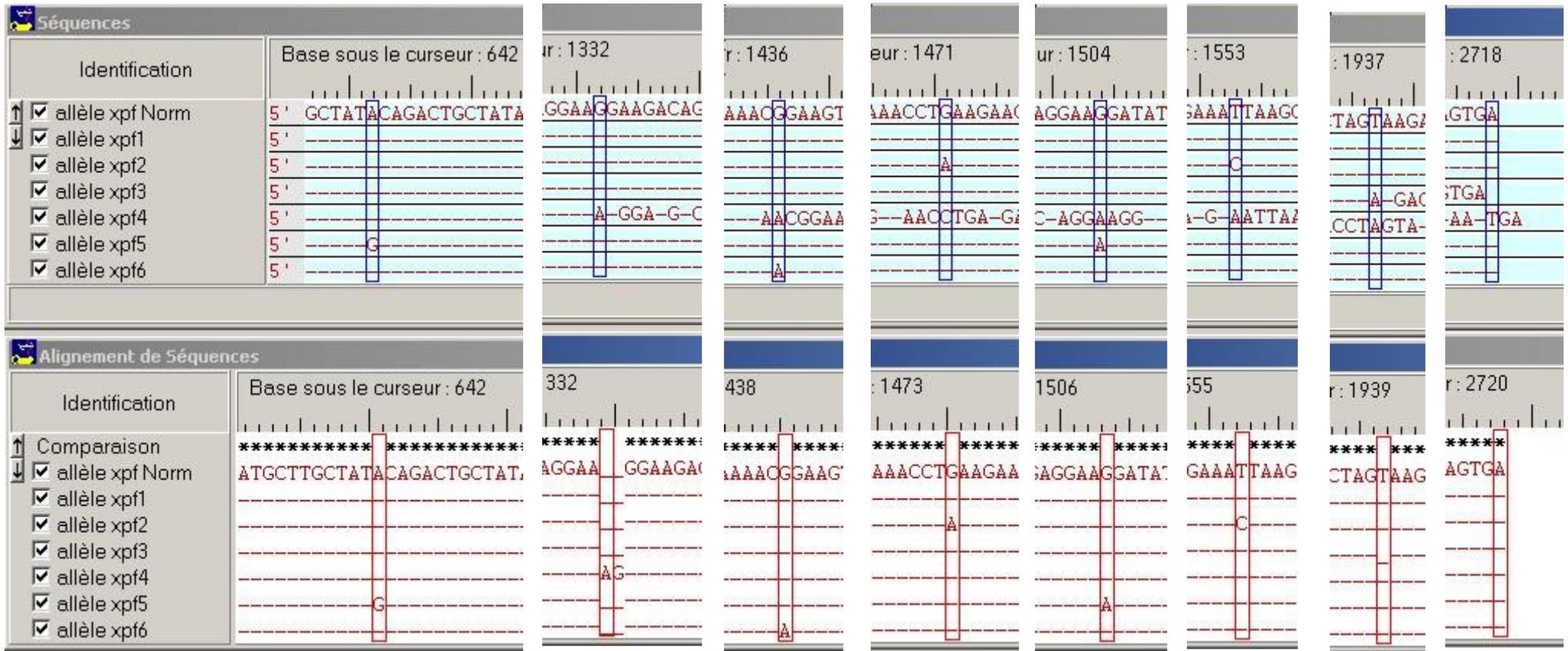


Document 4 : L'enzyme XPf (en bleu) se fixe sur l'ADN au niveau des dimères de thymine et permet la réparation de l'ADN.

**Document 5 : Les allèles du gène Xpf**

Le gène qui code l'enzyme XPf est porté par le chromosome 16 et possède divers allèles. Les personnes qui possèdent l'allèle **xpf Norm** ne sont pas malades alors que celles qui possèdent l'un des allèles **xpf1** à **xpf6** en double exemplaire sont atteintes de *Xeroderma pigmentosum* à des degrés divers selon la nature de l'allèle qu'elles portent.

**Comparer les séquences des allèles du gène XPf, et proposer une explication quant au mécanisme responsable de la maladie.**



Comparaison de différentes séquences ADN du gène xpf (logiciel Génieen)

capacités mises en œuvre :

- Utiliser des modes de représentation des sciences expérimentales :Présenter ou traiter des données sous forme d'un graphique.
- Appliquer une démarche explicative :Mise en relation des résultats obtenus avec le problème posé ou la question scientifique initiale.