

PRODUCTION RESSOURCES- SVT

RESSOURCES MUTUALISABLES SUR
LE SITE ACADEMIQUE S.V.T

2012



Frédérique et Martine

Mme Guillaume IPR

PREMIERE S

DATE

SCENE

TAKE

I

SD

ACTIVITES PRATIQUES

- ❖ Activité préparant l'ECE en Première S.

**Thème 1. La Terre dans l'Univers, la vie et
l'évolution du vivant**

**Thème 1-A Expression, stabilité et variation du
patrimoine génétique**

L'expression du patrimoine génétique

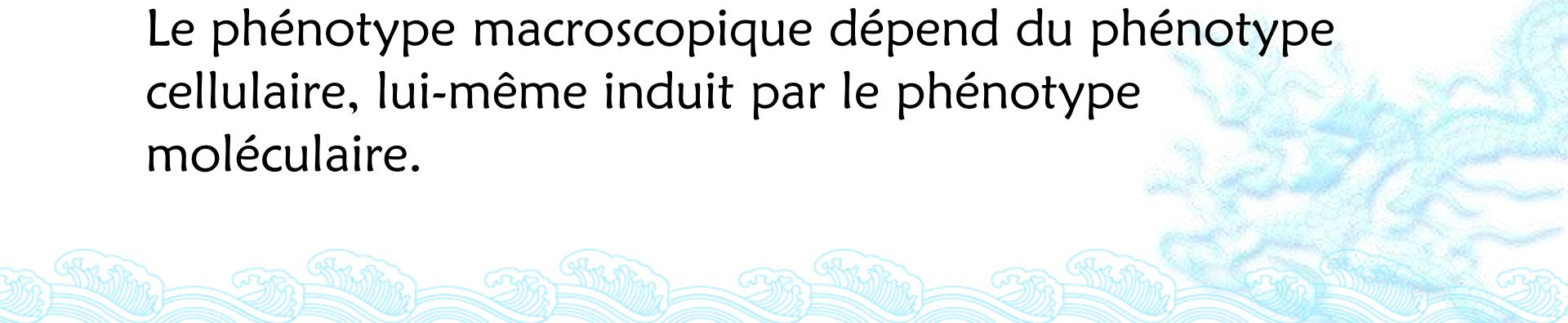
L'expression du patrimoine génétique

✓ Notions du programme:

L'ensemble des protéines qui se trouve dans une cellule (phénotype moléculaire) dépend:

- du patrimoine génétique de la cellule (une mutation allélique peut être à l'origine d'une protéine différente ou de l'absence d'une protéine);
- de la nature des gènes qui s'expriment sous l'effet de l'influence de facteurs internes et externes variés.

Le phénotype macroscopique dépend du phénotype cellulaire, lui-même induit par le phénotype moléculaire.



✓ **Capacités et attitudes:**

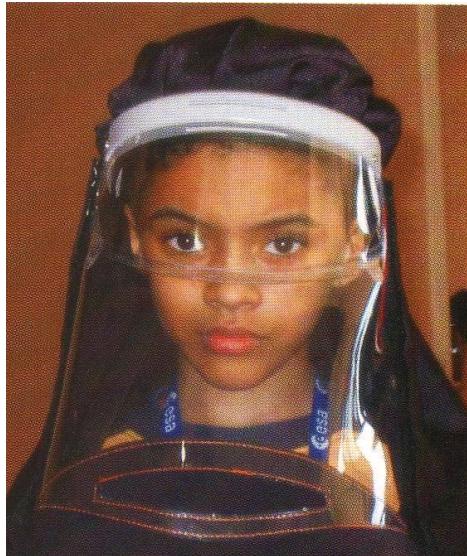
- ❖ Recenser, extraire et exploiter des informations (à partir d'un exemple comme le ***xeroderma pigmentosum***) permettant de:
 - caractériser les différentes échelles d'un phénotype
 - de différencier les rôles de l'environnement et du génotype dans l'expression d'un phénotype.
- ❖ Utiliser les TICE (Logiciel GENIE GEN ou ANAGENE)

SITUATION DECLENCHANTE

projection de photos et phase dialoguée



© Association Les Enfants de la Lune





Visite du Musée du Louvre



En voiture (vitres avec filtres anti- UV)!



A la montagne



Les idées suscitées par les photos

Diapo 1:

- Enfants et adolescents portant une combinaison intégrale et des lunettes pendant la journée alors que d'autres non couverts.

Diapo 2:

- De jour, sortie de ces enfants et adolescents en combinaison, au musée du Louvre, à la montagne, en voiture (avec filtre anti-UV aux vitres)
- En revanche de nuit, pas de nécessité de combinaison et de lunettes protectrices.
- Nom évocateur de l'association : «Les enfants de la lune»

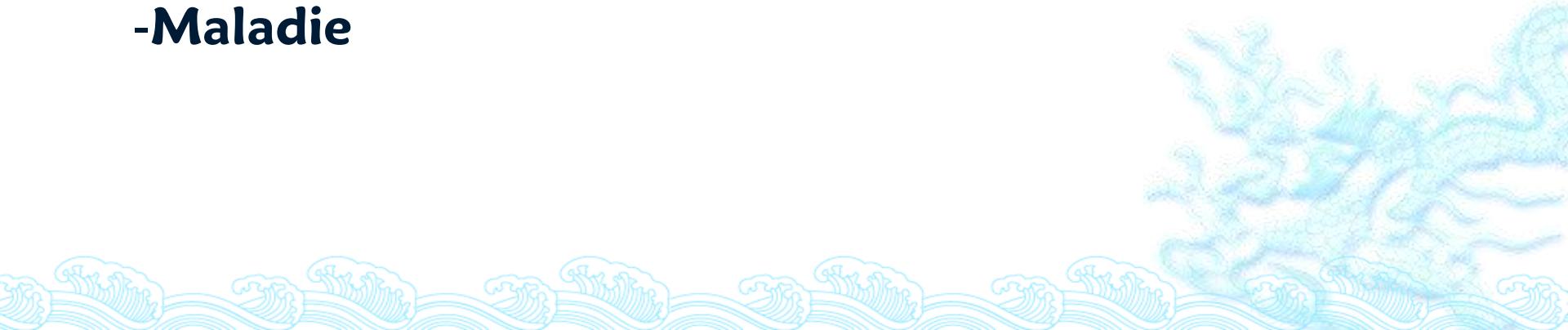
❖QUESTIONS:

- Pourquoi ces protections (combinaisons et lunettes) durant la journée?

Contre quoi se protègent-ils ?

HYPOTHESES:

- Protection contre les rayons du Soleil/contre les rayons Ultra-Violets (agents mutagènes)
- Maladie

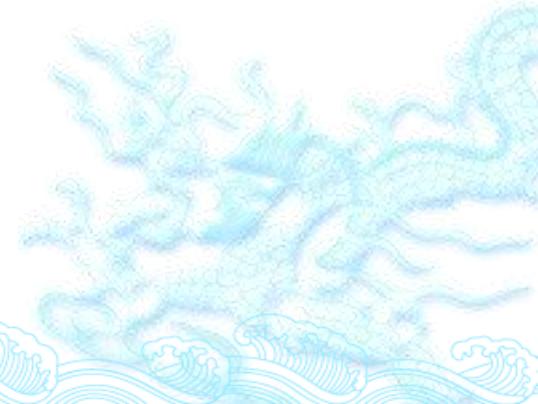


Si c'est une maladie, quelles en sont les causes éventuelles de la maladie?

HYPOTHESES:

- Maladie génétique
- Mutation du gène de la mélanine
- Pas de sécrétion de mélanine entraînant une grande sensibilité au soleil

Info fournie par le professeur : Ces enfants sont atteints d'une maladie appelée Xeroderma pigmentosum





**Vous avez été sélectionné parmi plus de
60 lycéens par le Journal du lycée ,
le «J-SAC PRESS » pour rédiger un article
scientifique sur le Xeroderma
Pigmentosum (XP)**



Pour rédiger votre article.....



Vous utiliserez les documents ci-après afin de:

- Présenter brièvement la maladie et caractériser les **différentes échelles** du phénotype xérodermique
- Mettre en évidence les **facteurs qui interviennent dans l'expression** de ce phénotype.

Critères de réussite: Avoir construit un texte à partir des documents scientifiques fournis. Votre article devra être accessible à tous les lycéens et sera illustré d'images judicieusement choisies.



Par binôme, en autonomie, à partir du diaporama et du logiciel Genie Gen ou Anagène

Par ateliers de 3 élèves qui disposent du corpus de documents et des comparaisons de séquences de gènes XP normales et mutées

Supports

- ❖ **Document 1:** Témoignage d'une famille
- ❖ **Document 2:** Caractéristiques de la maladie
- ❖ **Document 3:** Effet des UV sur les cellules d'individus témoins et d'individus malades.
- ❖ **Document 4:** Les systèmes de réparation de l'ADN et les enzymes impliquées
- ❖ **Logiciel Genie Gen ou Anagène et fichiers XP :** on peut comparer les séquences des allèles du gène XPC ainsi que les séquences en acides aminés des enzymes correspondantes.
- ❖ **Site de l'association « Les enfants de la Lune »**



Doc.1 :Témoignage d'une famille

Nos jumeaux, Thomas et Vincent, sont nés en septembre 1993.

Tout était parfait, jusqu'à l'apparition, vers l'âge de 2 ans, de taches de rousseur sur les pommettes de Vincent et d'un orgelet (petit bouton purulent) sur une paupière de Thomas.

Heureusement, le dermatologue consulté soupçonne aussitôt le Xeroderma pigmentosum, diagnostic confirmé un peu plus tard par l'analyse de la lésion cancéreuse de Thomas et par le diagnostic moléculaire du Dr Sarasin.

Vincent développera 3 lésions cancéreuses dans les 4 mois suivants.

En peu de temps, la vie et l'équilibre de notre famille ont basculé. Nous nous sommes retrouvés seuls face à nos incertitudes et nos ignorances, car si notre dermatologue a su nous expliquer la maladie, personne n'a su nous dire comment la gérer au quotidien, si ce n'est les recommandations classiques.

Petit à petit, ayant foi en notre formation scientifique, nous avons trouvé des solutions et avons appris à vivre autrement pour Thomas et Vincent, sans oublier nos 3 autres enfants épargnés par le XP.

Onze ans plus tard, aucune autre lésion maligne n'est apparue. Nous savons que nous ne faisons que retarder l'inéluctable, mais nous nous battons pour le repousser au maximum.

Françoise et Bernard SERIS, fondateurs de l'association « Les enfants de la lune »

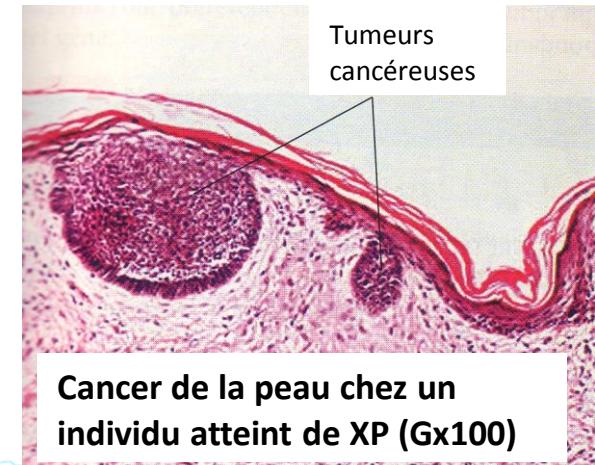
Doc.2: Caractéristiques de la maladie

Le Xeroderma pigmentosum est une maladie génétique rare (4 000 cas dans le monde) caractérisée par une hypersensibilité de la peau aux rayons ultraviolets (UV). Les individus qui en sont atteints subissent des brûlures de la peau et des dommages aux yeux à la suite d'une simple exposition à la lumière du soleil ou d'une lampe non adaptée.

Les sujets présentent très jeunes une peau sèche et tachetée comparable à celle d'une personne âgée ayant passé son existence au soleil (en grec *xeros* pour sec, *derma* pour peau). Les taches brunes résultent de la mort de certaines cellules de la peau, suite aux nombreuses mutations sous l'effet des rayons UV. D'autres cellules de la base de l'épiderme perdent le contrôle de leurs divisions et se multiplient rapidement jusqu'à former des tumeurs cancéreuses. Les enfants atteints développent ainsi leur premier cancer de la peau en général avant l'âge de 10 ans.



Taches brunes
au niveau de
la peau d'un
enfant
malade



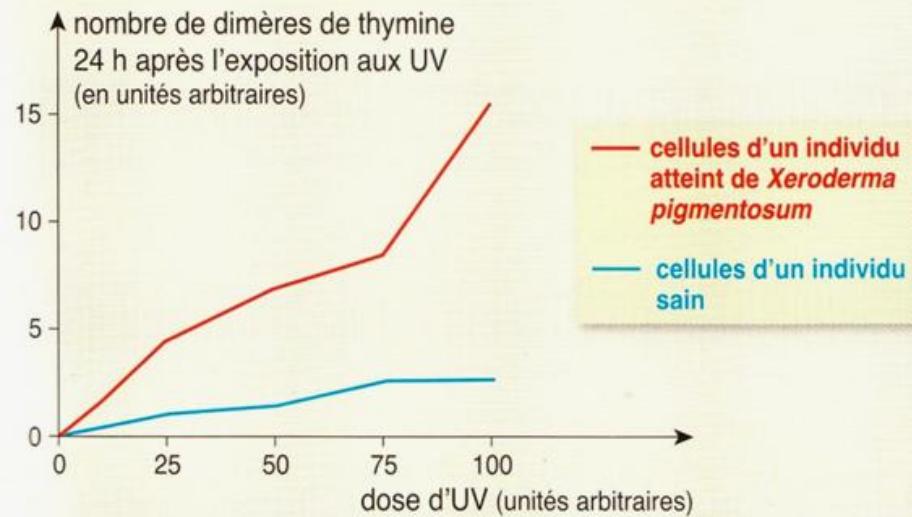
Cancer de la peau chez un
individu atteint de XP (Gx100)

Document 3. Effet des UV sur les cellules de 2 individus

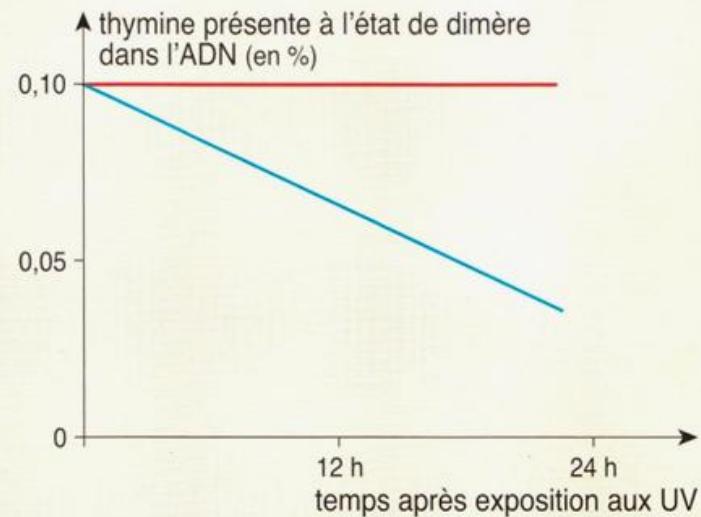
Les rayons UV sont des agents mutagènes qui provoquent dans l'ADN l'établissement de liaisons entre deux nucléotides T successifs. Ces dimères T=T déforment l'ADN, perturbent sa réPLICATION et son expression

On a mesuré chez des malades et des individus sains la fréquence des dimères T=T pour différentes expositions aux UV (graphique 1) et l'évolution du pourcentage de dimères T=T dans les cellules après une exposition aux UV (graphique 2).

Graphique 1



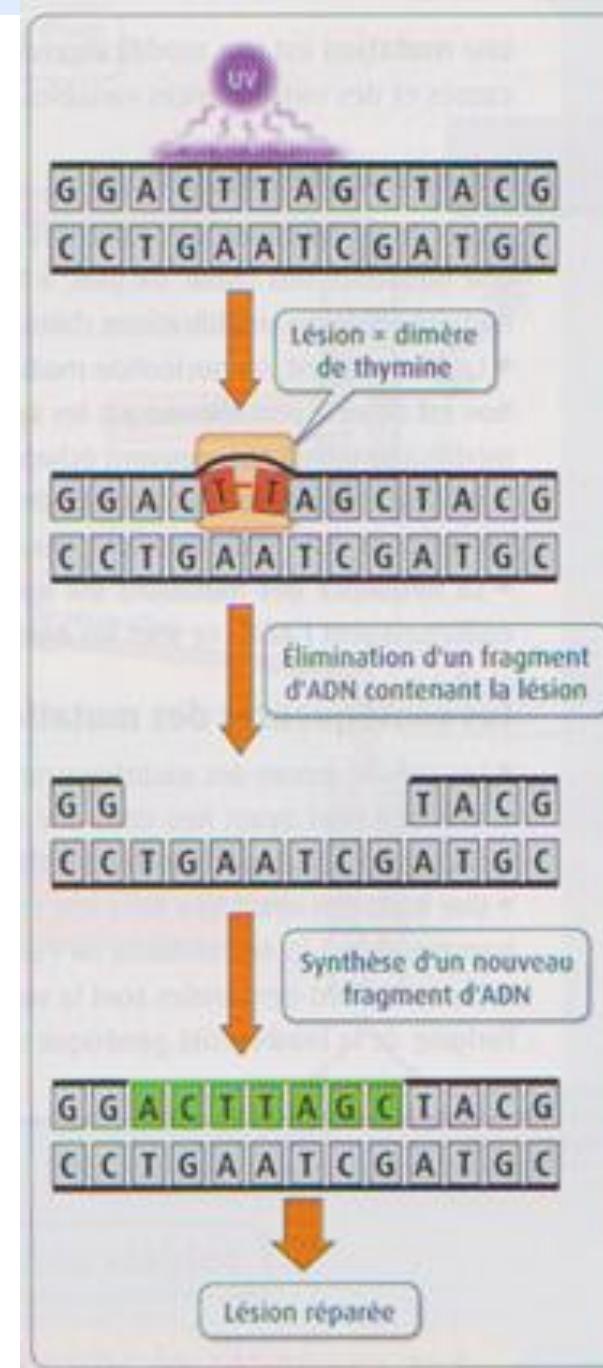
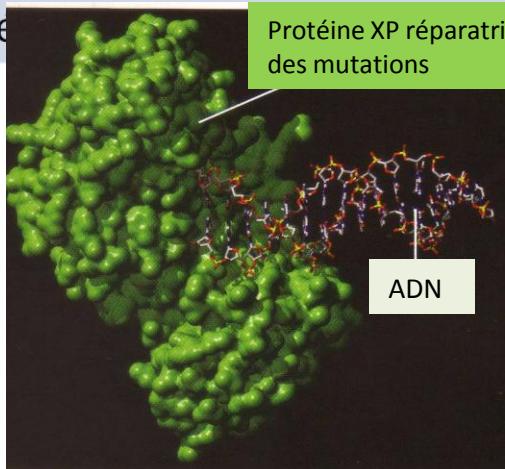
Graphique 2



Document 4: Réparation de l'ADN

- Des enzymes impliquées

Enzymes	Fonction
XPC et XPE	Reconnaissance de la lésion de l'ADN
XPB et XPD	Séparation des 2 brins
XPA	Reconnaissance du brin à réparer
XPF	Coupure du brin d'ADN en amont de la lésion
XPG	Coupure du brin en aval de la lésion



Comparaison Gènes/enzymes avec Genie Gen ou Anagène

- ❖ Les enzymes XPF, XPC , XPA sont inactives chez les malades.
- ❖ Les gènes XPF, XPC,XPA ont été identifiés et séquencés.

Pour établir le lien entre un gène XP et l'enzyme qu'il code:

Ouvrir le logiciel *Genie Gen*

Répertoire « SAUVE », dossier XP, fichier XPe

Sélectionner un des allèles XPe muté et utiliser les fonctionnalités du logiciel afin d'identifier la cause de la maladie.

Les séquences des gènes sont notéesadn.edi

Les séquences des enzymes sont notées.prot.edi



Pour compléter..... Quelques recommandations



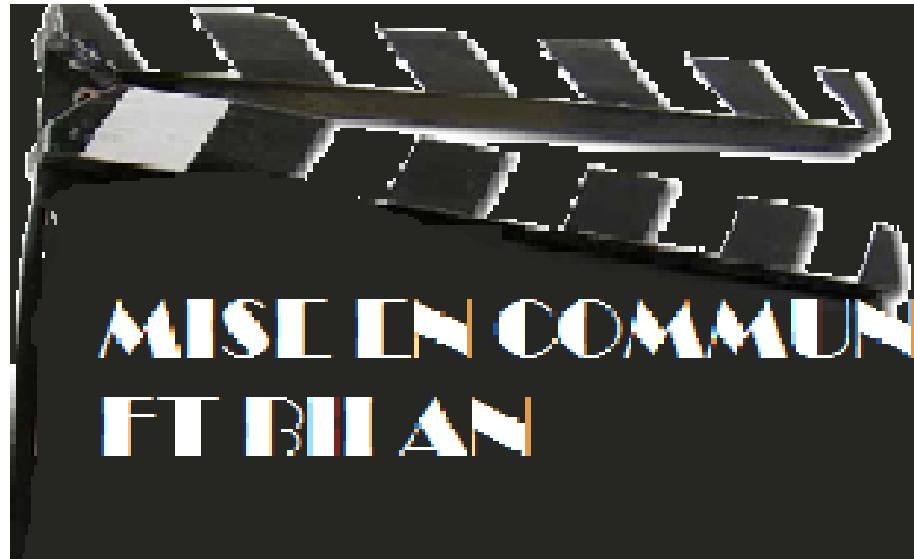
Il n'existe actuellement aucun traitement curatif.

Afin de ralentir l'évolution de la maladie, il convient:

- de réduire au maximum l'exposition des malades à la lumière solaire ou artificielle, ce qui induit un mode de vie très contraignant.
- d'utiliser des crèmes solaires de très haute protection (indice 50)
- de mettre des lunettes solaires (masques de ski),
- d'utiliser chapeaux, masques, gants, vêtements protecteurs,
- filtres anti-UV sur les vitres de la maison et des voitures,

A toutes ces précautions, s'ajoute un suivi régulier (tous les 2 ou 3 mois) chez un dermatologue. Chaque lésion suspecte est détruite localement ou enlevée chirurgicalement avec recouvrement par greffe de peau.





Sitographie:

<http://asso.orpha.net/AXP/debut.htm>

<http://asso.orpha.net/AXP/xeroderma.htm>

[asso.orpha.net/AXP/debut.htm \(Site de l'association des enfants de la lune.\)](http://asso.orpha.net/AXP/debut.htm)

www2.cnrs.fr

www.france-info.com/chroniques-le-plus-france-info-2011-03-02