

## TP 4 : Réalisation du phénotype. Relation phénotype – génotype.

*Situation initiale* : Chacun possède une unicité au niveau génétique qui se traduit par une unicité morphologique, physiologique.

*Question* : Quelle est l'origine de cette grande diversité génétique ?

Matériel : logiciel anagène.

### I – Exemples d'hémoglobinopathies

A partir du document [internet](#), compléter les rubriques du tableau, phénotypes macroscopiques et cellulaires dans le cas normal (le plus fréquent) et dans le cas de l'individu drépanocytaire.

### II- Origine de la diversité des phénotypes

#### 1 – Les phénotypes dépendent des protéines

*1<sup>ère</sup> étape* : dans le logiciel « anagène » :

- charger les fichiers sur lesquels nous allons travailler, à savoir les protéines.
- Sélectionner « banques de séquences », « chaînes de l'hémoglobine », « bêta », dans « séquences normales », « bêta.pro » et dans « séquences mutées », drépanocytose, « drep.pro » et dans « hémoglobino C », hem.c.pro ».

*2<sup>ème</sup> étape* :

- Comparer les différentes séquences.
- Quelle doit être la protéine de référence ? Pourquoi ?
- Compléter le tableau (phénotype moléculaire).
- Conclure.

Note : pour faciliter la comparaison, sélectionner deux molécules à comparer, puis « traiter », « comparer les séquences », « comparaison simple ». Vérifier que la position des acides aminés est bien numérotée 0, 3, 6... sinon, cliquer sur « 10 » pour changer d'échelle.

#### 2 – Origine des différences entre séquences protéiques

- Emettre une hypothèse sur l'origine de ces différences.

*Vérification de l'hypothèse retenue*

*1<sup>ère</sup> étape* : Selon le même principe, charger les fichiers : « bêtacod.adn », « drepcod.adn », « hemccod.adn » et « betavar.adn ».

*2<sup>ème</sup> étape* :

- Comparer les différentes séquences.
- Compléter le tableau (génotype)
- Conclure.

#### 3 – Plusieurs génotypes pour un même phénotype

*1<sup>ère</sup> étape* :

La protéine pour le « variant » ne nous est pas donnée. Nous allons la retrouver en traduisant « betavar.adn ». Pour cela, aller dans « traiter », « convertir les séquences », « séquence à afficher : peptidique », « traduction simple » puis « résultats dans fenêtre d'affichage ».

*2<sup>ème</sup> étape* :

- Comparer les phénotypes moléculaires.
- Que peut-on en déduire concernant les phénotypes cellulaires et macroscopiques ?
- Compléter le tableau.
- Conclure.