

Le syndrome d'Hutchinson-Gilford

Tableau comparatif du génotype et du phénotype aux différentes échelles, d'un individu sain et d'un individu atteint de progéria.

	Individu sain	Individu atteint de progéria		
Génotype : gène LMNA Code pour la lamine A	Allèle avec cytosine C en position 1823 dans le 11 ^{ème} tronçon	Allèle avec thymine T en position 1823 dans le 11 ^{ème} tronçon Il s'agit d'une mutation par substitution.	2	
Phénotype moléculaire: protéine = lamine A	Lamine A de 645 acides aminés	Lamine A de 608 acides aminés du fait d'un codon stop prématuré	2	
Phénotype cellulaire.	Cellule avec un noyau sphérique	Cellule avec noyau bicornu, une membrane nucléaire tordue	1,5	
Phénotype macroscopique (Individu)	Individu en bonne santé avec vieillissement au rythme normal	Individu aux vieillissement accéléré, cheveux rares, raideur articulaire, problèmes cardio-vasculaires, peau fine et glabre*, exophtalmie, décès en moyenne à 13 ans. Il est atteint du syndrome d'Hutchinson-Gilford.	2,5	
Tableau conçu correctement avec un titre.			2	

Deuxième question (10 points) Restituer des connaissances

Notions attendues.		
Le gène est une unité d'information présente sur l'un de nos 23 paires de chromosomes. On estime désormais qu'il y a environ 24 000 gènes chez l'homme, soit environ 1000 à 2000 par chromosome. La collection d'allèles de tous ces gènes constitue le génotype complet de l'individu.	2	
Gène et protéine sont liés. Le gène est une portion d'ADN , composé d'une succession de triplets de nucléotides comme GTG, GGC, GGA visibles sur le gène LMNA. Cette succession de nucléotides correspond au programme génétique . L'ADN est une molécule codée en séquence de nucléotides.	2	
Le gène va gouverner la synthèse d'une protéine , ici la Lamine A, succession d'acides aminés conformément aux triplets du gène. Le tableau du code génétique ne nous est pas fourni dans l'énoncé mais il donne la correspondance entre les 61 triplets codants et les 20 acides aminés possibles. Le premier codon est toujours ATG qui code la méthionine, met. Trois codons ne codent aucun acide aminé, ce sont les codons stop qui achève l'enchaînement des acides aminés. Ce sont TAA, TAG et TGA.	4	
La protéine est donc une molécule codée en séquence d'acides aminés , qui sera responsable de la caractéristique, du fonctionnement de la cellule. On parle de phénotype pour désigner cette caractéristique. La protéine Lamine A semble impliquée dans la bonne structure de la membrane du noyau. Une Lamine A mutée provoque une grave modification du noyau qui se répercute par tous les troubles cités dans le tableau et provoque surtout vieillissement accéléré et décès à l'adolescence.	2	
On peut citer d'autres exemples correspondant aux maladies génétiques étudiées, par exemple la drépanocytose ou l'albinisme.		
TOTAL		

