

Devoir n°2 novembre 2012.

1- Restitution organisée des connaissances (10 points)

L'ADN présent dans le noyau est le support de l'information génétique. C'est à partir de cette information codée en séquence de nucléotides que se fait la synthèse des protéines.

Après avoir présenté les grandes étapes de cette synthèse, détailler les mécanismes moléculaires qui se produisent dans le noyau.

Le mécanisme à l'échelle moléculaire fera l'objet d'un schéma annoté.

La réponse sera construite autour d'un plan structuré.

2-Pratique de raisonnements scientifiques

L'albinisme d'Hélène (10 points)

L'albinisme est un phénotype qui se caractérise par l'absence de pigmentation : la peau et les poils non pigmentés sont blancs.

En reliant par un raisonnement logique les informations dégagées de l'étude des documents 1 à 4 et du code génétique, préciser l'origine de l'albinisme d'Hélène.

		<i>Deuxième lettre</i>											
		U		C		A		G					
<i>Première lettre</i>	U	UUU	Phényl- alanine	UCU	sérine	UAU	tyrosine	UGU	cystéine	U	<i>Troisième lettre</i>		
		UUC		UCC			UAC			UGC		C	
		UUA	leucine	UCA			UAA	codons		UGA		codon stop	A
		UUG				UCG		UAG		stop		UGG	tryptophane
	C	CUU	leucine	CCU	proline	CAU	histidine	CGU	arginine	U			
		CUC				CCC		CAC				CGC	C
		CUA				CCA		CAA		glutamine		CGA	A
		CUG				CCG		CAG				CGG	G
	A	AUU	isoleucine	ACU	thréonine	AAU	asparagine	AGU	sérine	U			
		AUC				ACC		AAC				AGC	C
		AUA		ACA			AAA	lysine	AGA	arginine		A	
		AUG	méthionine	ACG			AAG		AGG			G	
	G	GUU	valine	GCU	alanine	GAU	acide	GGU	glycine	U			
		GUC				GCC		GAC		aspartique		GGC	C
		GUA				GCA		GAA		acide		GGA	A
		GUG				GCG		GAG		glutamique		GGG	G

Code génétique

Stratégie d'étude : conseils

Débuter avec l'étude du document 1

Etudier ensuite les informations des documents 2 et 3 (mettre en relation certaines informations....)

Terminer par l'étude du document 4

Document 1: Données généalogiques. Hélène possède le phénotype albinos. Dans la famille d'Hélène, plusieurs personnes sont albinos : sa grand mère et aussi son premier enfant. La grand mère a signalé que dans sa famille il y avait eu des personnes atteintes d'albinisme.

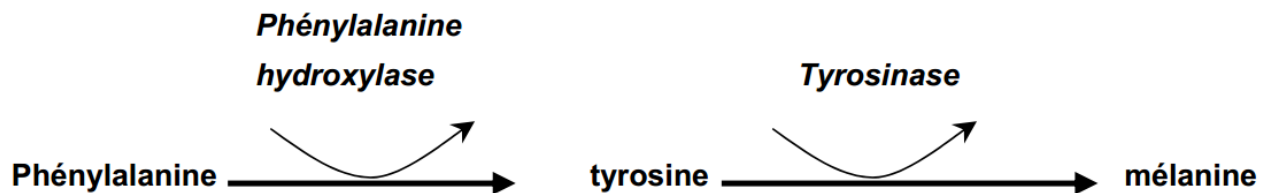
Document 2: Données cliniques.

Analyse d'urine : aucune trace d'acide phénylpyruvique

Analyse de cheveux : les racines intactes des cheveux d'Hélène sont plongées dans une solution contenant de la tyrosine : les cellules d'Hélène restent blanches

Document 3: Données biochimiques

La mélanine est un pigment brun qui assure la coloration de la peau, des poils... Ce pigment est synthétisé par les cellules de la peau, par les cellules de la racine des poils et des cheveux. Ce pigment est obtenu par une chaîne de biosynthèse :



La phénylalanine (Acide Aminé) est fournie par l'alimentation.

L'albinisme est souvent liée à une autre maladie héréditaire, la phénylcétonurie. Celle-ci se manifeste lorsque la phénylalanine n'est plus transformée en tyrosine : la phénylalanine en excès est transformée en acide phénylpyruvique toxique, dont la présence est décelée dans le sang et les urines.

La tyrosinase et la phénylalanine hydroxylase sont des enzymes donc des protéines qui catalysent (accélèrent) les réactions chimiques.

Document 4: Données moléculaires.

Le gène de la tyrosinase d'Hélène a été séquencé.

Les deux séquences ont une longueur de 1590 bases.

Une portion de la séquence de ce gène chez Hélène (tyr-Hélène) est comparée avec la séquence de ce gène chez une personne non albinos (tyr-nor) à partir de la base 522.

Le tableau ci-dessous compare les séquences d'ADN pour le gène de la tyrosinase. Les positions des bases sont indiquées en haut (522, 530, 540, 550, 560). La séquence de référence (TYR - NOR) est 0GAGAACAGACCTACGTAATAATACACAGTTACCTACGTG. La séquence de la patiente (TYR - Hélène) est 0GAGAACAGATCTACGTAATAATACACAGTTACCTACGTG. On observe une différence à la position 530 (A au lieu de C).

	522	530	540	550	560
TYR - NOR	0GAGAACAGACCTACGTAATAATACACAGTTACCTACGTG				
TYR - Hélène	0GAGAACAGATCTACGTAATAATACACAGTTACCTACGTG				

La première base de chaque séquence correspond à la première base d'un triplet. Il s'agit du brin transcrit (non codant) de l'ADN.

critères de réussite: Quand vous avez terminé, vérifiez si vous avez répondu aux questions suivantes:

l'albinisme est-il lié à l'action d'une protéine? Une enzyme est-elle responsable de l'albinisme d'Hélène? Pourquoi la tyrosinase d'Hélène est-elle non fonctionnelle?