

Eléments de correction : TD 2 : Expression génétique et contenu enzymatique des cellules

Introduction

Les enzymes sont des protéines indispensables au fonctionnement cellulaire car elles catalysent les réactions biochimiques nécessaires au métabolisme.

Chaque enzyme est codée par un **gène**, dont la **séquence de nucléotides** détermine la **séquence d'acides aminés** constituant la protéine, donc sa **structure tridimensionnelle**.

Quelle relation existe-t-il entre les enzymes produites par une cellule et son information génétique ?

La première partie sera consacrée à la **phénylcétonurie**, une maladie génétique due à une mutation altérant la structure d'une enzyme, et dans la deuxième partie, portera sur la **coloration du chou ornemental violet**, qui illustre l'influence de la régulation de l'expression génique sur la quantité d'enzyme produite.

I. Le gène détermine la structure et donc la fonction de l'enzyme (document 1 : la phénylcétonurie)

La **phénylcétonurie**, présentée dans le **document 1**, est une **maladie héréditaire** résultant d'un **défaut d'activité** de la **phénylalanine hydroxylase (PAH)**, enzyme produite dans le foie. Cette enzyme catalyse normalement la **transformation de la phénylalanine en tyrosine**. Chez les individus atteints, la phénylalanine s'accumule dans le sang, provoquant des **troubles neurologiques sévères** si aucun régime alimentaire adapté n'est mis en place.

L'analyse du **gène PAH** (document 1) chez un individu sain et un individu malade révèle l'existence de **mutations ponctuelles**, c'est-à-dire des substitutions d'un seul nucléotide dans la séquence d'ADN.

Ainsi, à la position 295, la séquence **GAA** observée chez l'individu sain est remplacée par **AAA** chez l'individu malade. Cette modification change le codon de l'ARNm, conduisant au remplacement d'un **glutamate (acide aminé acide)** par une **lysine (acide aminé basique)**. Ce changement de charge modifie les interactions ioniques internes et peut déstabiliser la structure de l'enzyme.

De même, à la position 310, le codon **TTC** (codant pour la phénylalanine) devient **TAC** (codant pour la tyrosine), modifiant la polarité locale et perturbant le repliement de la protéine.

Le **document 1** précise que lorsque ces mutations touchent le **site actif**, la perte d'activité enzymatique peut atteindre **80 %**, alors que des mutations situées dans d'autres régions entraînent une perte plus modérée.

Ces observations montrent qu'une **modification de la séquence d'ADN** modifie la **séquence d'acides aminés**, donc la **structure spatiale** et la **fonction de l'enzyme**.

La conséquence métabolique (document 1) est une **accumulation de phénylalanine** dans le sang et une **diminution de tyrosine**, entraînant l'apparition du **phénotype pathologique**.

Ainsi, le **génotype** (la séquence du gène PAH) détermine le **phénotype moléculaire** (structure et activité de l'enzyme), qui conditionne le **phénotype macroscopique** (symptômes de la maladie).

II. L'expression différentielle des gènes détermine la nature et la quantité d'enzymes produites (document 2 : le chou ornemental violet)

Le **document 2** présente le cas du **chou ornemental violet** (*Brassica oleracea*), dont la **couleur des feuilles varie avec leur âge**. Les feuilles jeunes sont **vertes**, les feuilles intermédiaires **violacées** et les feuilles âgées **pourpres**. Les analyses biochimiques indiquent une **diminution progressive des chlorophylles** et une **augmentation des anthocyanes** au cours du vieillissement (document 2).

Ces deux pigments sont produits par **des voies métaboliques différentes**, chacune nécessitant **des enzymes spécifiques**.

Le **document 2** montre que les enzymes **HEMA1** et **PORC1** interviennent dans la **synthèse des chlorophylles**, alors que les enzymes **C4H2** et **UGT9** participent à la **synthèse des anthocyanes**. L'étude de l'expression de ces gènes révèle que, dans les **feuilles vertes jeunes**, les gènes **HEMA1** et **PORC1** sont fortement exprimés, ce qui permet une **forte production de chlorophylle** et donc la couleur verte.

À l'inverse, dans les **feuilles âgées pourpres**, l'expression de **HEMA1** et **PORC1** diminue tandis que celle de **C4H2** et **UGT9** augmente, entraînant une **production accrue d'enzymes de la voie des anthocyanes** et donc une accumulation de ces pigments colorés.

Le **document 2** précise également que l'expression de **C4H2** est plus élevée dans la partie supérieure des feuilles, plus exposée à la lumière, ce qui montre que l'expression génique est **régulée en fonction de l'environnement**.

Ces résultats démontrent que toutes les cellules du chou possèdent **le même génome**, mais qu'elles **n'expriment pas les mêmes gènes** selon leur âge ou leur position dans la plante. La **quantité d'ARNm transcrit** détermine la **quantité d'enzyme produite**, et donc la **voie métabolique active** dans la cellule.

La **régulation de l'expression des gènes**, mise en évidence par le document 2, explique donc la **diversité des fonctions cellulaires et la variation du phénotype**, ici la couleur des feuilles.

III. Mise en relation des documents : deux niveaux de contrôle génétique des enzymes

Les deux documents mettent en évidence que le **fonctionnement enzymatique** dépend directement de l'**information génétique**, mais selon deux mécanismes distincts.

Le **document 1** montre que la **séquence du gène** contrôle la **structure de l'enzyme** : une mutation dans la séquence d'ADN modifie les acides aminés, altère la conformation de la protéine et peut supprimer son activité. La mutation affecte donc la **qualité** de l'enzyme produite.

Le **document 2**, quant à lui, montre que la **régulation de l'expression des gènes** contrôle la **quantité d'enzyme produite** : selon que les gènes sont plus ou moins exprimés, les voies métaboliques activées diffèrent, entraînant des phénotypes variés.

Ainsi, dans un cas, l'information génétique agit sur la **structure** de l'enzyme (phénylcétonurie) ; dans l'autre, elle agit sur sa **production** (chou violet). Ces deux niveaux de contrôle participent à la relation entre **génotype et phénotype**.

Conclusion

L'ensemble des documents montre que les **enzymes produites par une cellule dépendent directement de son information génétique**.

D'une part, comme le montre le **document 1**, la **séquence d'un gène** détermine la **séquence d'acides aminés** de l'enzyme, et donc sa **structure tridimensionnelle** et son **activité** : une mutation ponctuelle de l'ADN peut rendre l'enzyme inefficace et provoquer une maladie métabolique.

D'autre part, comme le montre le **document 2**, la **quantité d'enzyme produite** dépend du **niveau d'expression du gène** : la régulation de cette expression conduit à des activités métaboliques différentes selon les cellules, expliquant la diversité des phénotypes observés.

Ainsi, le **génotype conditionne à la fois la nature et la quantité d'enzymes produites**, déterminant le **phénotype moléculaire, cellulaire et macroscopique**.

Ces deux études illustrent parfaitement le **flux d'information génétique** :

ADN → ARNm → Protéine → Fonction → Phénotype.