

TD 2 : Expression génétique et contenu enzymatique des cellules

(d'après Belin, Ed.2019,p.90-91)

Dans un organisme, toutes les cellules partagent le même génome, mais elles n'expriment pas les mêmes gènes. Cette différence d'expression génique entraîne la synthèse d'enzymes distinctes et donc la mise en œuvre de réactions métaboliques variées selon les types cellulaires.

On recherche à savoir : Quelle relation existe-t-il entre les enzymes produites par une cellule et son information génétique ?

La phénylcétonurie est une maladie du métabolisme. Elle est provoquée par un déficit d'activité d'une enzyme produite par le foie : la phénylalanine hydroxylase (PAH). La PAH transforme l'acide aminé phénylalanine en acide aminé tyrosine. Sans PAH fonctionnelle, la phénylalanine s'accumule dans le sang et peut perturber le fonctionnement des cellules du cerveau. Si elle n'est pas traitée, la phénylcétonurie se manifeste par un retard mental et des troubles du comportement. Le traitement consiste à réduire les sources de phénylalanine dans l'alimentation.

La phénylcétonurie.



Test de dépistage de la phénylcétonurie. En France, la phénylcétonurie touche un nouveau-né sur 17000 (50 cas dépistés par an environ). Le dépistage systématique de la maladie est réalisé au troisième jour de vie par prélèvement, au niveau du talon, d'un échantillon de sang dans lequel on dose la phénylalanine.

		270	280	290	300	310	320	330
▶ Allèle individu sain	◀ ▶ 0	GCTCTGACAAACATCATCAAGATCTTGAGGCATGACATTGGTGCCACTGTCCATGAGCTTTCACGA						
Allèle indiv. malade	◀ ▶ 0	GCTCTGACAAACATCATCAAGATCTTGAGGCATGACATTGGTGCCACTGTCCATGAGCTTTCATGA						
Prot. individu sain	◀ ▶ 0	AlaLeuThrAsnIleIleLysIleLeuArgHisAspIleGlyAlaThrValHisGluLeuSerArg						
Prot. individu malade	◀ ▶ 0	AlaLeuThrAsnIleIleLysIleLeuArgHisAspIleGlyAlaThrValHisGluLeuSer						

Portions de séquence des PAH d'un individu sain et d'un individu atteint de phénylcétonurie et portions de séquences des allèles correspondants. Les individus atteints de phénylcétonurie possèdent deux allèles mutés de ce gène qui sont chacun à l'origine d'une PAH non fonctionnelle.

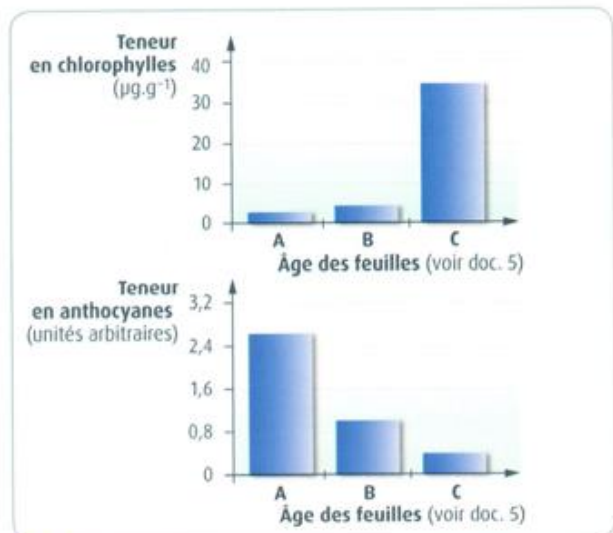
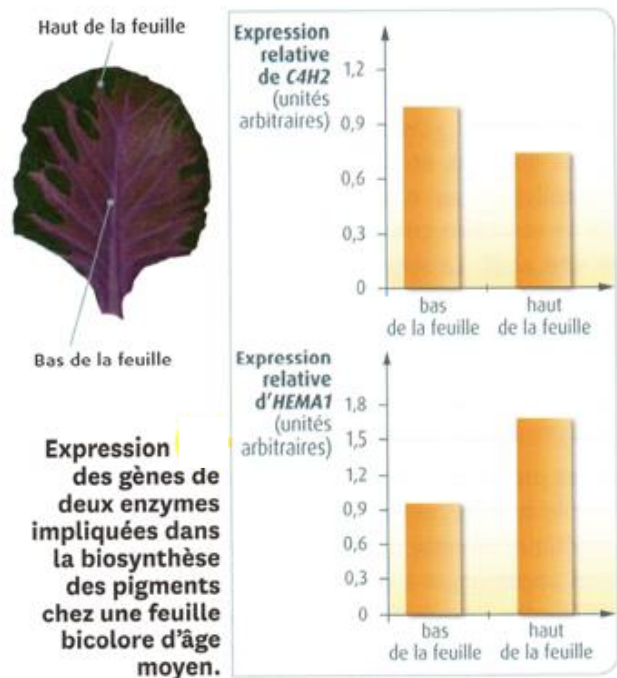
Position de la mutation	Diminution de l'activité de l'enzyme		
	Légère	Modérée	Forte
Dans le site actif	20 %	0 %	80 %
Dans un autre domaine que le site actif	54 %	6 %	40 %

L'impact de différentes mutations sur l'activité de la phénylalanine hydroxylase. Il existe de nombreuses mutations de la PAH.

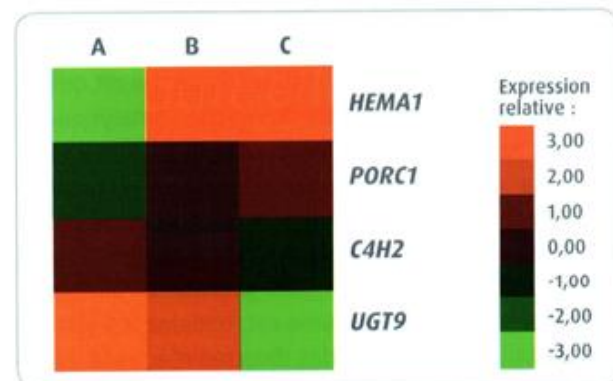
Document 1 : la phénylcétonurie



La variété acephala de chou ornemental violet *Brassica oleracea*. Le chou ornemental est une plante intéressante car elle résiste aux basses températures et conserve ses propriétés décoratives en début d'hiver. La couleur des feuilles évolue au cours de leur vieillissement.



Teneur en pigments de différentes feuilles du chou violet. Les anthocyanes confèrent une coloration qui peut aller du rouge au bleu, en passant par le violet, tandis que la chlorophylle colore les feuilles en vert. La synthèse de chacun de ces pigments fait intervenir des réactions chimiques catalysées par des enzymes. Les enzymes *C4H2* et *UGT9* catalysent des réactions nécessaires à la synthèse d'anthocyanes, les enzymes *HEMA1* et *PORC1* des réactions nécessaires à la synthèse de chlorophylle. La synthèse de pigments peut être considérée comme un signe de spécialisation cellulaire.



Expression des gènes de quatre enzymes impliquées dans la biosynthèse des pigments chez trois feuilles d'âges différents. Les lettres A, B et C correspondent aux trois feuilles d'âges différents du doc 5. Chaque ligne correspond à l'ARN transcrit à partir d'un gène. La couleur de chaque rectangle indique la quantité relative d'ARN obtenu à partir d'un gène donné dans une feuille donnée.