

Pratique du raisonnement scientifique.

L'hypercholestérolémie familiale.

D'après SVT Spécialité Première Nathan 2019

Les personnes atteintes d'hypercholestérolémie familiale ont un taux sanguin de cholestérol supérieur à la normale. Elles présentent des dépôts de cholestérol au niveau des tendons, mais également au niveau des artères. Ces dépôts peuvent être à l'origine d'accidents cardio-vasculaires.

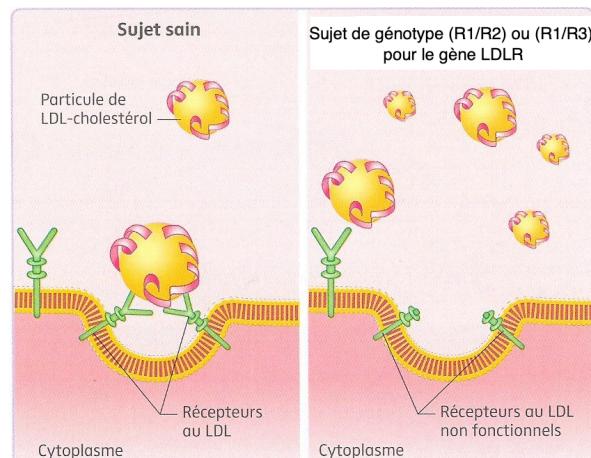
Le cholestérol sanguin est transporté dans des particules appelées LDL capables de se fixer sur des protéines situées à la surface des cellules, qui peuvent alors les prélever dans le sang (faisant entrer le cholestérol dans les cellules).

Ces protéines qui ont pour fonction d'être des récepteurs, sont constituées de 860 acides aminés.

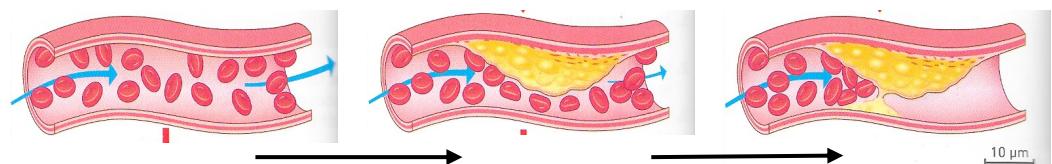
Expliquer à partir des documents et de vos connaissances le lien entre le génotype et les différentes échelles du phénotype.

Votre réponse sera sous la forme d'un schéma de cause à effet comparant les individus sain et malade.

Il sera tenu compte de la précision de l'argumentation.



Document 1. La fixation des LDL sur les récepteurs cellulaires.



Document 2.
L'athérosclérose,
conséquence d'un excès
de LDL dans le sang.

Document 3. Séquence de différents allèles du gène LDLR codant le récepteur aux LDL (brin non transcrit).

Les personnes possédant les allèles R1 et R2 ou R1 et R3 dans leur génotype souffrent d'hypercholestérolémie : le taux de LDL-cholestérol sanguin est alors deux fois supérieur à la normale.

Les personnes possédant les allèles R2 et/ou R3 ont un taux de LDL-cholestérol sanguin encore plus élevé.

29 ^e	360 ^e
R1 AGA AAC GAG TTC CAG TGC CAA ----	GAT CCC GAC ACC TGC AGC CAG CTC -
R2 AGA AAC GAG TTC TAG TGC CAA ----	GAT CCC GAC ACC TGC AGC CAG CTC-
R3 AGA AAC GAG TTC CAG TGC CAA ----	GAT CCC GGG TGA CAC CTG CAG CCA-

Seules sont indiquées les régions soulignant les différences entre les trois allèles.

29^e = 29^e triplet (29^e codon au niveau de l'ARNm)

360^e = 360^e triplet (360^e codon au niveau de l'ARNm)

Document de référence : le code génétique (<http://svt.ac-dijon.fr>)

2 ^e lettre 1 ^e lettre	U	C	A	G	3 ^e lettre
U	UUU Phénylalanine	UCU	UAU Tyrosine	UGU Cystéine	U
	UUC Phe	UCC	UAC	UGC	C
	UUA	UCA	UAA non-sens	UGA non-sens	A
	UUG	UCG	UAG STOP	UGG Tryptophane	G
C	CUU	CCU	CAU Histidine	CGU	U
	CUC	CCC	CAC	CGC	C
	CUA	CCA	CAA Glutamine	CGA	A
	CUG	CCG	CAG	CGG	G
A	AUU		CAU Histidine	CGU	U
	AUC	Leucine	Pro	CGC	C
	AUA	Leu	Pro	CGA Arginine	A
	AUG Méthionine	Met	Pro	CGG Arg	G
G	AUU		AAU Asparagine	AGU Sérine	U
	AUC	Isoleucine	Asn	AGC	C
	AUA	Ileu	Thréonine	AGA Arginine	A
	AUG	Méthionine	Thr	AGG	G
G	GUU		AAA Lysine	AGU Sérine	U
	GUC	Valine	Asn	AGC	C
	GUU	Val	Thr	AGA Arg	A
	GUG		AGG	AGG Glycine	G
G	GCU		GAU Acide	GGU	U
	GCC		GAC aspartique	GGC	C
	GCA		Asp	GGG	A
	GCG		GAA Acide glutamique	GGG	G
G	GAA		Glu		
	GAG				