

## Correction du test 2 – Premières S – 07/01/12

### Sujet 1 : de l'ADN à l'ARNm

Chez les Eucaryotes, l'ADN est toujours localisé dans le noyau. A aucun moment cet ADN ne quitte le noyau et c'est pourtant dans le cytoplasme que s'effectue la synthèse des protéines. Il existe alors des « copies » du gène qui sont exportés du noyau vers la cellule sous forme d'ARNm.

Quelles sont les étapes qui permettent le passage de l'ADN à l'ARNm ?

Nous répondrons à cette question en détaillant le processus de transcription dans une première partie, puis nous étudierons la maturation des ARN dans une seconde partie.

### **I – La transcription**

#### 1 – L'ARN

L'ARN est un acide nucléique chimiquement proche de l'ADN. Cette molécule ne possède qu'un seul brin et le nucléotide à Thymines y est remplacé par le nucléotide à Uracile. De plus le ribose remplace le désoxyribose. Comme toute séquence nucléotidique, l'ARN est porteur d'une information génétique.

*Schéma comparatif des structures et constitutions de l'ADN et de l'ARN*

Comment s'effectue la synthèse d'ARN ?

#### 2 – Le mécanisme de la transcription

Dans le noyau, le gène qui s'exprime sert de modèle pour la fabrication d'une molécule d'ARN. La séquence d'ARN produite est complémentaire à l'un des brins de la molécule d'ADN (brin transcrit). Ce processus s'appelle la transcription. La transcription nécessite l'action d'une enzyme, l'ARN-Polymérase. Au fur et à mesure de sa progression le long de l'ADN, elle incorpore des nucléotides libres, présents dans le noyau et qui s'incorporent par complémentarité avec le brin transcrit d'ADN. L'ARN produit est un ARNprém.

*Schéma du mécanisme moléculaire de la transcription avec ARNprém formé*

L'ARN qui servira à produire les protéines est l'ARNm, comment passe-t-on d'un ARNprém à un ARNm ?

### **II – La maturation des ARN**

#### 1 – Les gènes morcelés

L'hybridation entre le gène et l'ARNm chez les Eucaryotes, montre que l'ARNm est toujours plus court que le fragment d'ADN du gène qui a été transcrit.

Cependant à l'issue de la transcription, les ARN ont une séquence complémentaire du gène dont ils sont issus : ce sont des ARNprémessagers. Ils subissent ensuite une maturation : certains fragments non codants (introns) sont éliminés et les fragments codants (exons) sont

conservés et recollés. On parle d'épissage. On obtient alors un ARNm mature qui peut être exporté dans le cytoplasme.

*Schéma de l'épissage*

## 2 – L'épissage alternatif

Selon le contexte, un même ARNprém peut subir des maturations différentes, conduisant ainsi à des ARNm différents donnant naissance à des protéines différentes. Ce phénomène, appelé épissage alternatif, concerne 60% des gènes. Il procure une plus grande flexibilité génétique, en permettant à un gène de coder selon les cas pour plusieurs protéines différentes aux fonctions différentes

*Schéma de l'épissage alternatif*

La transcription est le processus qui permet la copie d'un gène en ARNprém ; Cette molécule subit ensuite une maturation grâce au mécanisme d'épissage qui aboutit alors à l'ARNm. Cette molécule porteuse de l'information génétique est ensuite exportée dans le cytoplasme où elle va pouvoir être traduite en protéine par le mécanisme de traduction.

### **Sujet 2a : Les effets de l'âge sur l'acuité visuelle**

Le document proposé, présente l'évolution de l'amplitude d'accommodation en dioptrie en fonction de l'âge. On se propose d'expliquer cette évolution et de préciser la correction à apporter pour conserver une bonne vision.

On constate sur le document 1, une baisse constante de l'amplitude d'accommodation avec l'âge (14 dioptries à 10 ans, 5 à 40 ans et 2 à 60 ans). Celle-ci s'explique par la perte d'élasticité du cristallin au cours du vieillissement, qui induit une diminution de sa capacité à se déformer.

Lors de la vision de loin, le cristallin est à son état relâché, au minimum de sa déformation. Lors de la vision de près, il est en revanche fortement déformé. La perte d'élasticité du cristallin n'affecte donc que la vision proche et entraîne un éloignement du *punctum proximum*. La correction à apporter concerne donc la vision de près.

### **Sujet 2B : L'origine de l'hypercholestérolémie**

L'hypercholestérolémie familiale est une maladie génétique. La personne atteinte présente un taux de cholestérol plasmatique beaucoup plus important que la normale et ce dès son plus jeune âge.

Quelle est l'origine de cette maladie ?

Grâce à l'étude des trois documents présentés nous répondrons à cette question.

#### Document 1 : Mécanismes généraux

La molécule de cholestérol, transportée par les LDL, pénètre à l'intérieur des cellules où elle est utilisée. Les LDL se fixent sur la cellule au niveau de récepteurs insérés dans la membrane.

Chez une personne atteinte d'hypercholestérolémie, les LDL ne peuvent pénétrer à l'intérieur de la cellule.

Comment expliquer ce phénomène ?

### Document 2 : Le récepteur membranaire à LDL

Le récepteur à LDL est constitué d'une protéine enchassée dans la membrane plasmique. Cette protéine possède donc une partie intra-cytoplasmique et une partie extra-cytoplasmique.

Chez un individu sain, la partie intra-cytoplasmique est constituée de 50 acides aminés alors qu'elle ne possède que 2 acides aminés chez une personne malade.

Le récepteur à LDL des personnes atteintes d'hypercholestérolémie est donc tronqué et incapable de fixer et de faire rentrer les LDL dans la cellule.

Comment expliquer que la protéine des personnes malades soit plus courte que celle des personnes saines ?

### Document 3 : Etude d'une partie du gène codant pour la partie intra-cytoplasmique du récepteur

Pour les deux séquences nucléotidiques présentées le brin transcrit est celui du bas. Au niveau de la séquence d'une personne atteinte on remarque la présence d'un codon stop (TAG : brin non transcrit) au 3ème codon. Ce codon stop n'est pas observé au niveau de la séquence d'un individu sain.

La protéine de la personne malade sera donc tronquée.

### Synthèse :

L'hypercholestérolémie familiale est une maladie due à une anomalie au niveau des récepteurs à LDL. Ces récepteurs possèdent une partie intra-cytoplasmique tronquée par rapport aux récepteurs normaux. Une mutation au niveau du gène codant pour la partie intra-cytoplasmique du récepteur à entrainer l'apparition prématurée d'un codon stop.