

Situation initiale : Le phénotype est le résultat de l'expression des gènes.

Question : Est-ce que l'environnement a une influence sur l'expression des gènes ?

Matériel : solutions 1 et 2 de levures, Matériel EXAO avec 2 sondes CO₂ et deux bioréacteurs, seringue, saccharose à 20%.

1 – Exemple de la couleur des *Hortensias*

Cultivés sur un sol pauvre en calcaire, les *Hortensias* ont des fleurs roses. Si le même plant est cultivé en présence d'engrais riche en calcaire, la couleur des fleurs change, elle devient bleue. Ce changement est réversible.

- Relever les arguments qui montrent que les facteurs de l'environnement ne modifient pas le génome.
- A quoi est liée la couleur des *Hortensias* ?

2 – Utilisation des sucres par les levures

Dans la solution 1, les levures ont reposé 48 heures dans de l'eau enrichie en glucose. Dans la solution 2, les levures ont reposé 48 heures dans de l'eau enrichie en saccharose. (les levures des 2 solutions ont été nourries 2 fois en 48h)

- Mettre les solutions dans 2 bioréacteurs différents et lancer l'agitation.
- Placer les sondes à CO₂.
- Ouvrir le logiciel Atelier Scientifique puis aller dans généraliste SVT.
- Vérifier que les sondes ne saturent pas.
- Entrer le temps d'acquisition : 45 minutes.
- Lancer l'acquisition.
- Après 5 minutes, injecter, en même temps, du saccharose dans les deux bioréacteurs.

- A la fin de l'acquisition, imprimer la courbe.
- Commenter les courbes.
- Interpréter.

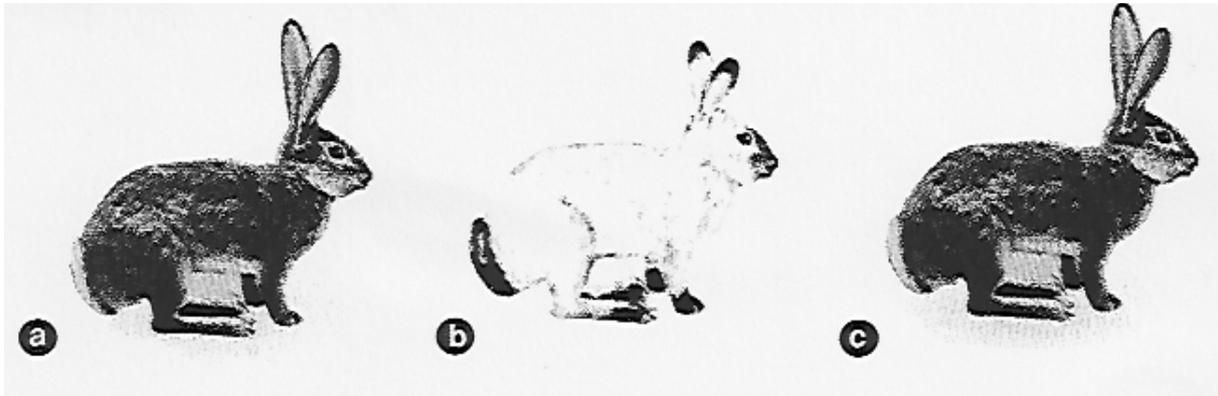
3 – Exercices

N°1 : Les lapins himalayens

A l'aide des documents et de vos connaissances, étudiez les rôles du gène de la tyrosinase et de l'environnement dans la réalisation de la couleur du pelage des lapins.

Document 1 : la couleur du pelage des lapins

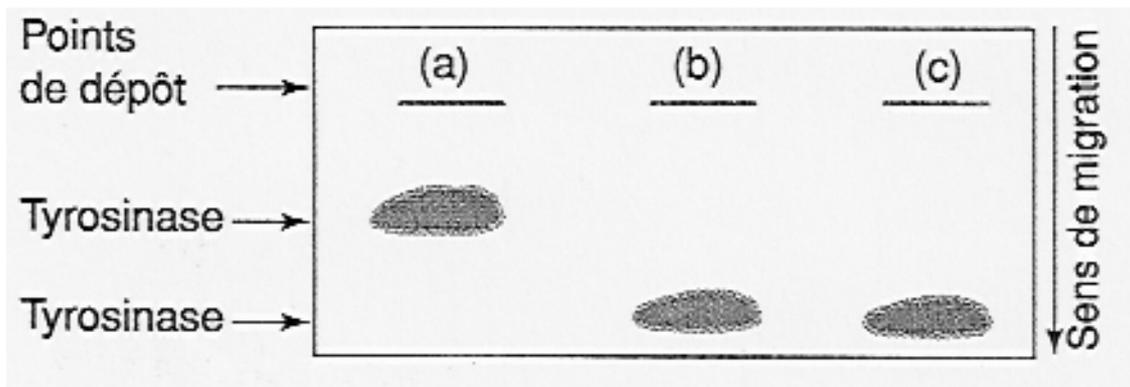
Les lapins sauvages ont un pelage sombre (a). Certains lapins dits himalayens, ont une fourrure blanche sauf sur les extrémités (b). Ces lapins, tondu et placés à 15°C pendant le temps de la repousse des poils, acquièrent la couleur des animaux sauvages (c).



Document 2 Caractérisation de la tyrosinase

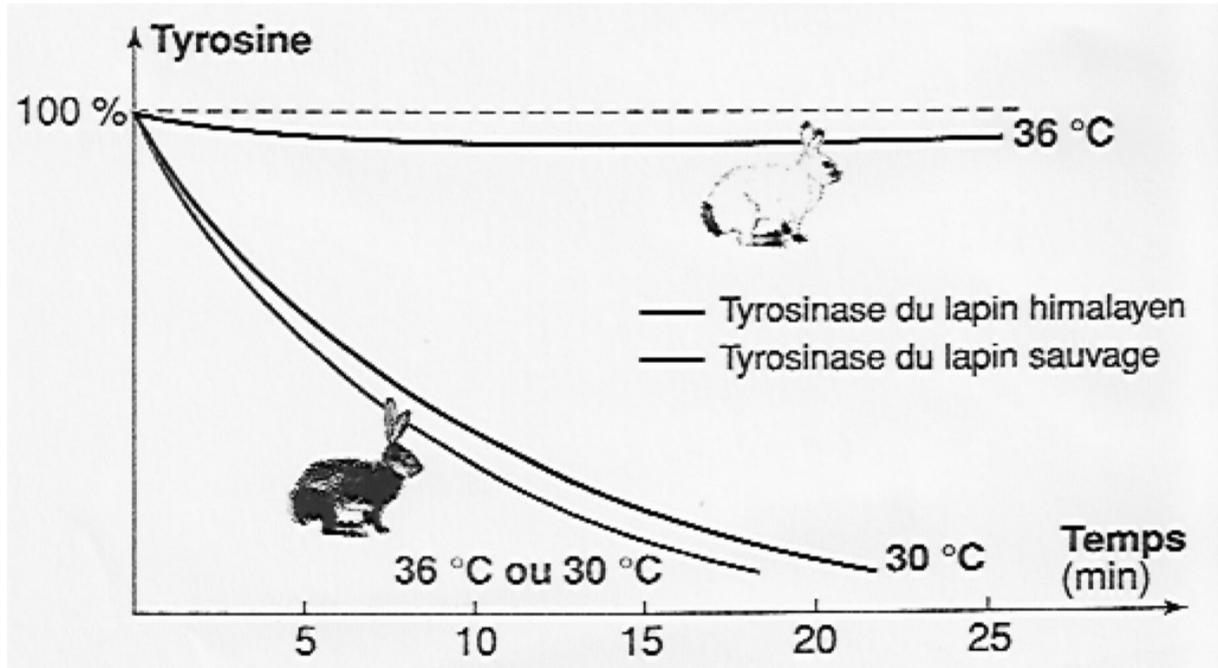
La couleur du pelage est due à la présence, dans le poil, d'un pigment sombre : la mélanine. En son absence, le poil est blanc. La chaîne de biosynthèse de la mélanine débute grâce à la tyrosinase, qui catalyse la transformation de la tyrosine en un produit qui conduira à la mélanine.

On détecte la tyrosinase par électrophorèse des protéines de la peau des flancs des animaux présentés sur le document 1.



Document 3 : L'activité de la tyrosinase

On teste in vitro la transformation de la tyrosine par la tyrosinase. Les mesures sont faites à 30°C (température des extrémités) et 36°C (température du reste du corps). Les résultats sont exprimés en pourcentage de la quantité de tyrosine initialement présente.



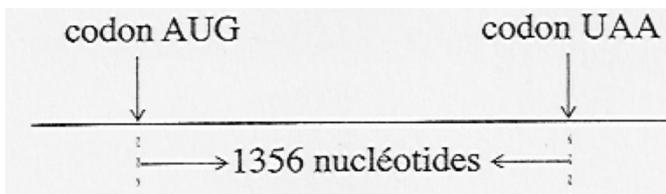
Document 4 : Le gène codant pour la tyrosinase

Les enzymes des lapins sauvages et himalayens sont codées par le même gène. Les séquences des allèles sont identiques, à l'exception du codon 422 (CGC transformé en CAG).

N°2 : L'origine de la phénylcétonurie

La phénylcétonurie est une maladie héréditaire due à une anomalie dans le métabolisme d'un acide aminé, la phénylalanine. Chez un individu non malade, la plus grande partie de la phénylalanine d'origine alimentaire est transformée en un autre acide aminé, la tyrosine, grâce à une enzyme hépatique., la PAH. Les cellules du foie d'une personne atteinte ne synthétise pas cette enzyme ; la concentration plasmatique de la phénylalanine est alors nettement plus élevée et son métabolisme dérive vers la production de corps cétoniques. Par des mécanismes encore mal connus, cette concentration élevée en phénylalanine retentit sur le fonctionnement cérébral après la naissance et est à l'origine de graves troubles mentaux.

Un test pratiqué chez tous les enfants, à la naissance (test de Guthrie), permet de détecter ceux qui sont phénylcétonuriques. Cela permet de mettre en jeu, dès que possible, un régime pauvre en phénylalanine empêchant ainsi l'apparition de dégâts neurologiques irréversibles.



Document 1 : Structure de l'ARNm codant pour la PAH

Document 2 : Caractéristique du brin d'ADN non transcrit de quelques allèles mutés et des phénotypes cliniques des individus homozygotes qui leur correspondent.

Nom des allèles	Nucléotides changés Nature - Position	Codons changés Nature - Position	Phénotype clinique de l'homozygote
Phe 7	C → T 727	CGA → TGA 243	sévère
Phe 8	G → A 735	GTG → GTA 245	normal
Phe 11	G → A 838	GAA → AAA 280	sévère
Phe 17	A → G 1241	TAC → TGC 414	peu sévère

Document 3 : Activité de la PAH en % par rapport à l'activité normale suivant quelques génotypes.

Allèle 2 Allèle 1	Phe 7	Phe 8	Phe 11	Phe 17
Phe 7	0 %	50 %	1.5 %	25 %
Phe 8		100 %	51.5 %	75 %
Phe 11			3 %	26.5 %
Phe 17				50 %

Notes : Les individus ayant une activité PAH égale ou inférieure à 10% présentent une phénylcétonurie sévère ; au dessus de 15% la maladie est atténuée et ne se manifeste pratiquement plus pour une activité de l'ordre de 50%.

1 – A partir des informations tirées de ces données, indiquez le nombre d'acides aminés constituant la PAH.

2 – En utilisant le code génétique, indiquez les conséquences des mutations présentées sur la structure primaire de l'enzyme et expliquez les différences entre les divers phénotypes phénylcétonuriques qui en résultent.

3 – Montrez que le phénotype clinique d'un individu ne dépend pas que de son génotype.