

Test novembre – spé SVT

A partir des informations issues des documents ci-dessous et de vos connaissances expliquez quelle peut être l'origine du syndrome NARP.

Sera évaluée votre capacité à pratiquer une démarche scientifique par une analyse rigoureuse des documents et à structurer et rédiger correctement votre raisonnement.

Doc 1 - Le syndrome NARP

Le terme NARP est un acronyme. Il fait référence à 3 maladies qui se développent en même temps chez certains sujets : neuropathie (maladie affectant la conduction nerveuse), ataxie (affection de la motricité fine) et rétinite pigmentaire (dégénérescence de la rétine). Ce syndrome touche autour de 1 individu sur 100000. Il se développe dès l'enfance. Il a été mis en relation avec un déficit de production d'ATP, molécule énergétique universelle des cellules. Ce sont toujours les mères qui transmettent la maladie.

Doc 2 – Carte du génome mitochondrial et mutation

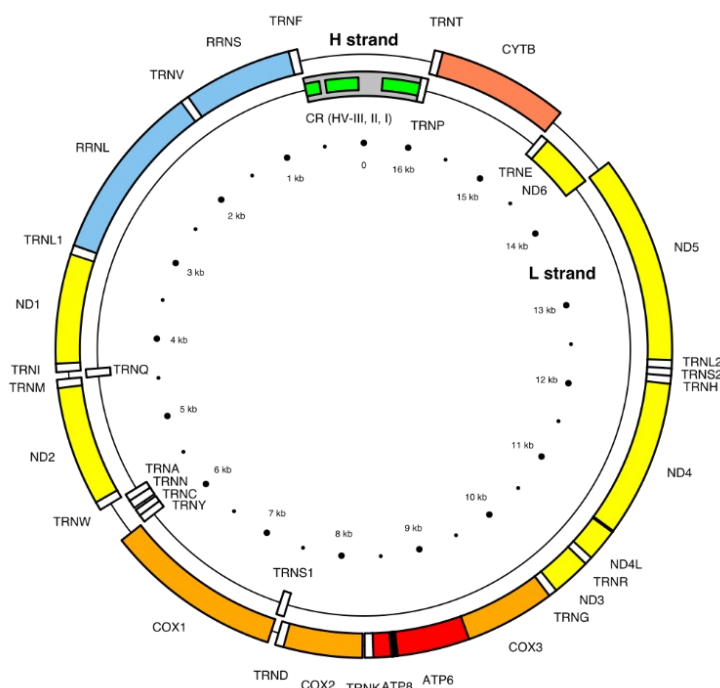
L'ADN mitochondrial est une molécule d'ADN circulaire et en plusieurs exemplaires, contenue dans les mitochondries des cellules eucaryotes. Il est constitué de deux brins. Le brin externe est un brin lourd, à l'intérieur duquel sont recensés un grand nombre de résidus guanine, et code plus d'une dizaine de polypeptides. Le brin interne est plus léger et code pour un polypeptide. Il est composé de 16 569 paires de bases.

Le syndrome NARP est causé par une mutation notée m.8993T>C/G (m : mitochondrie, 8993 : position de la mutation, > : substitution)

Sur le schéma : 1kb = 1000 paires de bases

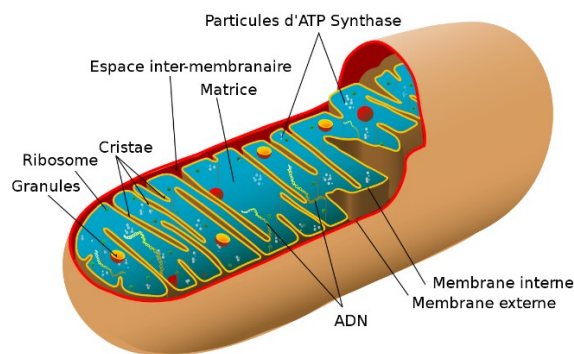
H-strand : brin lourd

L-strand : brin léger



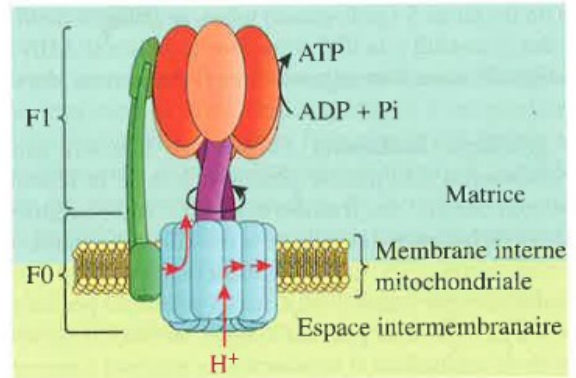
Doc 3 - L'ATP synthase

Doc 3a : Localisation de l'ATP synthase dans la mitochondrie

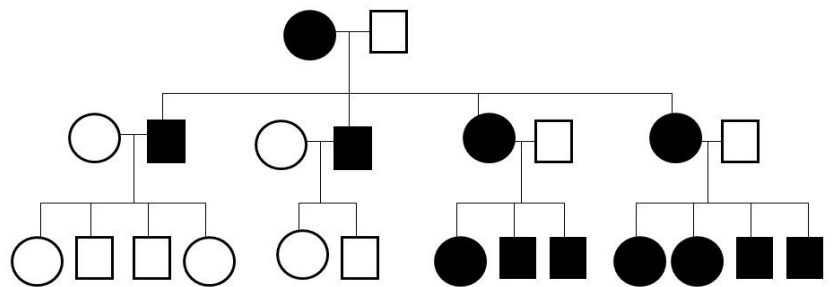


Doc 3b : L'organisation fonctionnelle de l'ATP synthase

- L'ATP synthase est constituée de plusieurs sous-unités protéiques organisées en deux parties : F0 et F1.
- Les deux gènes mt-ATP8 et mt-ATP6 codent pour des sous-unités de la partie F0.
- Pi : phosphate inorganique



Doc 4 - Arbre généalogique d'une famille atteinte du syndrome de NARP



Doc 5 - Transmission des mitochondries lors de la reproduction

