Partie 2 – Pratiquer un raisonnement scientifique

➢ Exercice 1 – Le phénotype « phénylcétonurie » [5 points]

Une personne s'intéresse à un phénotype pathologique : la phénylcétonurie, maladie dont est atteinte l'un de ses amis Stéphane. Les informations qu'il a trouvées sont données dans les documents A, B et C qui suivent.

▶ A partir de ces informations que vous mettrez en relation avec vos connaissances, vous cocherez pour chacun des items ci-dessous, la proposition qui vous paraît correcte.

Item 1 – A l'échelle macroscopique le phénotype phénylcétonurique est caractérisé par :

- ☐ un foie anormalement gros
- ■ **un cerveau de masse faible**
- ☐ un volume de sang très important
- ☐ aucun caractère observable

Item 2 – A l'échelle microscopique, le phénotype phénylcétonurique est caractérisé par :

- ☐ des cellules sanguines anormales
- ☐ des cellules du foie anomales
- ■ **des neurones anormaux**
- ☐ Aucun caractère observable

Item 3 – A l'échelle moléculaire, le phénotype phénylcétonurique est caractérisé par :

- ☐ un excès de phénylalanine
- ☐ une insuffisance de myéline
- ■ **une PAH peu ou pas active**
- ☐ un ADN anormal

Item 4 – La phénylcétonurie :

- ☐ n'est pas d'origine génétique, mais d'origine alimentaire
- ☐ est d'origine génétique. Elle provient d'une mutation C315T
- ☐ est d'origine génétique. Elle provient d'une mutation de type insertion des nucléotides ATC en position 283
- ■ est d'origine génétique. Elle provient d'une mutation de type délétion des nucléotides ATC en position 283

Item 5 – La phénylcétonurie est une maladie :

- ☐ non héréditaire
- ☐ héréditaire qui implique plusieurs gènes (PAHn, PAHm1, PAHm2)
- ■ **qui touche les personnes homozygotes pour l'allèle PAHm1**
- ☐ qui touche les personnes hétérozygotes pour le gène de la PAH

Partie 2 – Pratiquer un raisonnement scientifique

➢ Exercice 2 – Le phénotype « progeria de Hutchinson-Gilford »

▶ **Question A – Vrai ou Faux : Justifiez votre choix.** Répondez à partir d'informations tirées des documents D et E qui suivent. (2 points)

- *Le fils de la famille APS400 atteint de progeria de Hutchinson-Gilford est homozygote pour l'allèle muté du gène LMNA ;*
  - ***FAUX. Il possède deux allèles différents, un allèle « normal » et un allèle « muté » (T 1762 C)***
- *l'allèle muté du gène LMNA qui est à l'origine de la progeria de Hutchinson-Gilford est récessif.*
  - ***FAUX. L'allèle « muté » est un allèle (co)dominant puisqu'il s'exprime – il conduit à un phénotype pathologique – dès qu'il est présent en un seul exemplaire dans le génotype.***

▶ **Question B** – Sachant que toutes les cellules du fils de la famille APS400 touché par la progeria possèdent le même génotype, proposez au moins deux hypothèses sur le moment auquel se serait produite la mutation responsable de ce phénotype pathologique chez cet enfant. (3 points)

Hypothèse 1 – Cette mutation se serait produite au niveau de l'ADN d'une cellule germinale qui en se divisant aurait conduit à la formation de cellules sexuelles (ovocytes ou spermatozoïdes) vectrices de la mutation.

Hypothèse 2 – Elle se serait produite juste après la fécondation, avant que la cellule-oeuf ne réalise sa première mitose, et même de façon plus précise, avant la première réplication de l'ADN de la cellule-oeuf.