

L'hypercholestérolémie familiale.

D'après SVT Spécialité Première Nathan 2019

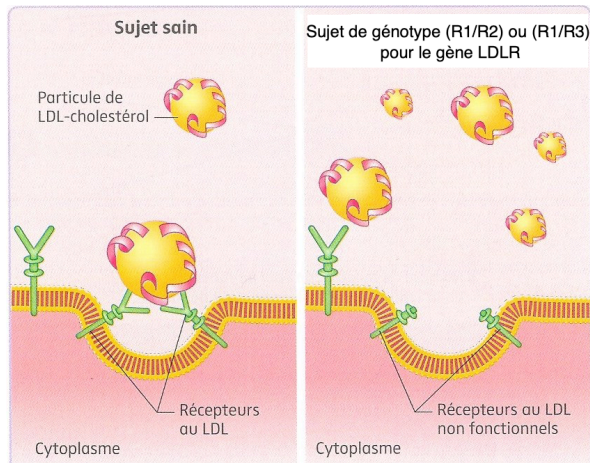
Les personnes atteintes d'hypercholestérolémie familiale ont un taux sanguin de cholestérol supérieur à la normale. Elles présentent des dépôts de cholestérol au niveau des tendons, mais également au niveau des artères. Ces dépôts peuvent être à l'origine d'accidents cardio-vasculaires.

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.

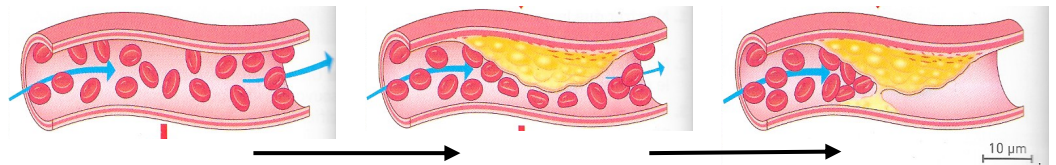
Expliquer à partir des documents et de vos connaissances le lien entre le génotype et les différentes échelles du phénotype.

Votre réponse sera sous la forme d'un schéma de cause à effet comparant les individus sains et malades. 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 Sérine	UAU Tyrosine Tyr	UGU Cystéine Cys	U
	UUC Phe	UCC Ser	UAC	UGC	C
	UUA Leucine Leu	UCA	UAA non-sens STOP	UGA non-sens STOP	A
	UUG	UCG	UAG non-sens STOP	UGG Tryptophane Trp	G
C	CUU	CCU	CAU Histidine His	CGU	U
	CUC Leucine Leu	CCC	CAC	CGC	C
	CUA	CCA	CAA Glutamine Gln	CGA	A
	CUG	CCG	CAG	CGG	G
A	AUU Isoleucine Ileu	ACU	AAU Asparagine Asn	AGU	U
	AUC	ACC	AAC	AGC	C
	AUA	ACA	AAA Lysine Lys	AGA	A
	AUG Méthionine Met	ACG	AAG	AGG	G
G	GUU Valine Val	GCU	GAU Acide aspartique Asp	GGU	U
	GUC	GCC	GAC	GGC	C
	GUA	GCA	GAA Acide glutamique Glu	GGA	A
	GUG	GCG	GAG	GGG	G