

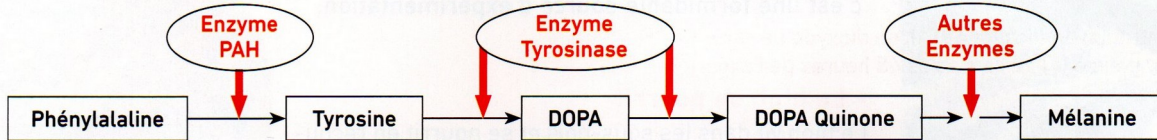


### Activité 3 : L'importance de l'équipement enzymatique des cellules

Certaines maladies ou anomalies génétiques ont des conséquences importantes sur le métabolisme, qui s'expliquent par l'incapacité des cellules à produire des enzymes fonctionnelles. C'est le cas par exemple de la phénylcétonurie et de l'albinisme.

#### DOC 1 Une même voie métabolique

La phénylalanine et la tyrosine sont deux acides aminés qui participent à une même voie métabolique. Chaque réaction biochimique de cette voie nécessite l'intervention d'une enzyme pour pouvoir s'effectuer.



La phénylalanine présente dans l'organisme est exclusivement d'origine alimentaire. En revanche, la tyrosine peut avoir deux origines : apportée par l'alimentation d'une part ou bien fabriquée par l'organisme à partir de la phénylalanine, d'autre part.

#### DOC 2 La phénylcétonurie, une maladie grave que l'on traite avec un régime alimentaire approprié

Les cellules des personnes atteintes de phénylcétonurie sont dans l'incapacité de produire l'enzyme PAH. Cette maladie génétique est potentiellement très grave : une accumulation importante de phénylalanine a des conséquences sur le développement du cerveau, occasionnant ainsi un retard mental et des troubles neurologiques. On constate également une faible pigmentation de la peau et des cheveux.

Cependant, cette anomalie est systématiquement dépistée à la naissance et peut alors être traitée efficacement par un régime alimentaire strict, n'apportant pas de phénylalanine.



#### DOC 3 L'albinisme, une anomalie d'origine génétique se traduisant par un déficit enzymatique

La pigmentation de la peau, des poils et des cheveux est due à l'accumulation plus ou moins importante de mélanine par les cellules de l'épiderme

L'albinisme est aussi une anomalie d'origine génétique

Dans la plupart des cas, les cellules des personnes qui en sont atteintes ne peuvent pas produire l'enzyme tyrosinase fonctionnelle. Cela se traduit par une absence de pigmentation.



Documents issus du livre Bordas (Ed. 2019, pp67)

**A partir de l'étude de ces documents, expliquez les mécanismes responsables des symptômes associés à ces deux anomalies.**

**Vous expliquerez également pourquoi une personne atteinte de phénylcétonurie ont aussi des troubles s'apparentant à l'albinisme.**

#### Matériel et supports :

Documents issus du livre Bordas (Ed. 2019, pp67)

#### Production attendue :

Un texte argumenté .