

Activité 2 : L'expression des gènes dans les cellules

Correction

Question 1 :

Echelle	Individu sain	Individu malade
Macroscopique (organisme)	<ul style="list-style-type: none"> - Bronches non obstruées - Sueur normale - Fonction digestive normale . 	<ul style="list-style-type: none"> - Bronches obstruées - Sueur salée - Difficulté digestives (production de sucs digestifs moindre) .
Cellulaire	Localisation du CFTR <ul style="list-style-type: none"> - dans la membrane - dans les organites Exportation des ions Cl ⁻ normale	Localisation du CFTR <ul style="list-style-type: none"> - uniquement dans les organites (reticulum, Golgi) Pas d'exportation des ions Cl ⁻
Moléculaire	Gène CFTR : ATC TTT GGT	Gène CFTR : ATG TTT GGT Protéine CFTR modifiée (un acide aminé manque)

Tableau à double entrée des caractéristiques macroscopiques, cellulaires et moléculaires de la mucoviscidose.

Analyse des documents :

Le document 1 montre que les individus atteints de mucoviscidose présentent des défauts respiratoires (bronches obstruées), digestifs (sucs gastriques moins produits) et épidermiques (sueur salée). Au contraire, ces individus n'ont pas de problème musculaires ou neurologiques. Or, toutes les cellules d'un individu sont issues d'une cellule-oeuf qui a le même patrimoine génétique. On se demande donc pourquoi la maladie n'affecte que certaines cellules.

Le document 3 est une comparaison de séquences du gène CFTR chez un individu sain et malade. On observe que la séquence d'ADN de l'individu malade présente 3 nucléotides en moins (délétions). Cette mutation est bien portée par toutes les cellules mais pourquoi n'affecte-t-elle que les fonction digestives, respiratoires et épidermiques ?

Le document 4 est un ensemble de photographie de microscopie à fluorescence montrant la protéine CFTR fusionnée à la GFP. Celle-ci est présente dans les organites intracellulaires mais aussi sur la membrane plasmique. À l'inverse, la protéine CFTR mutée reste piégée dans les organites et ne se localise pas dans la membrane plasmique.

Le document 5 montre que cette protéine est un canal permettant le passage des ions Cl^- . Si le canal n'est pas présent dans la membrane, il ne permet pas d'exporter des ions Cl^- . Or l'exportation des ions Cl^- est associée à l'hydratation du mucus. On comprend donc que le mucus des bronches n'est pas assez fluide et qu'il va donc obstruer les bronches.

On en déduit également que cette fluidité ne doit pas être suffisante pour les sucs gastriques (ou que le Cl^- pourrait être utile pour produire du HCl dans l'estomac). De même, on peut envisager que la sueur trop salée est associée à une mauvaise exportation de Cl^- et une trop grande production de Na^+ . Les défauts dans différents tissus sont donc expliqués par un même problème : celui du transfert des ions chlorure.

EXEMPLE DE Réponse pour la question 2 :

Le document 6 montre l'intensité de l'expression du gène CFTR dans différents tissus. L'intensité d'expression est très forte dans les tissus pulmonaires (bronche, trachée, bronchioles) et digestifs (pancréas, foie, intestin) ainsi que dans la peau. On comprend donc que les fonctions impactées sont celles associées à des tissus exprimant fortement le CFTR. Les tissus qui n'expriment pas ce gène (muscle, tissu nerveux) ne sont pas impactés par la mutation, même si elle est présente dans leur ADN.

Ainsi, les cellules d'un même individu possèdent toutes le même patrimoine génétique dans chacune des cellules. Cependant, chaque type cellulaire n'exprime qu'une partie de l'ADN.