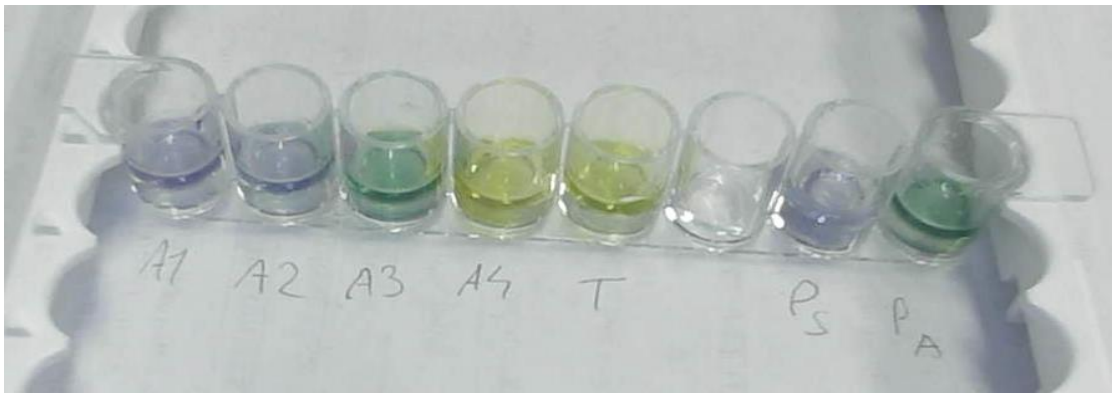
TP6- Variations génétiques et phénotypes

On cherche à déterminer la concentration de l'enzyme FADS-1 dans le métabolisme de Samuel et Aïcha afin de savoir d'où provient la carence en en acide arachidonique de la jeune femme.
On va réaliser un dosage protéinique grâce à un test ELISA du métabolisme des individus afin de déterminer leur concentration d'enzyme FADS-1 à l'aide de solution étalons à concentrations connues (8UA, 4UA, 2UA, 1UA), un témoin négatif (0UA) et un indicateur coloré en fonction du nombre de fixations des anticorps spécifiques à l'enzyme FADS-1.
Si les résultats obtenus d'Aïcha se rapprochent d'une certaine couleur de solution d'une certaine concentration de FADS, alors elle possède une concentration similaire à la solution connue. Or si la solution obtenue ne varie pas de couleur et est similaire au témoin négatif, elle ne possède pas d'enzyme FADS-1.

D'autre part, on cherche à étudier les génotypes d'Aïcha et Samuel et comprendre d'où vient le déficit en acide arachidonique de la jeune femme.
Pour cela, on va étudier les séquences nucléotidiques de la zone *Ch11q12.2* (contenant le gène FADS1-2) de l'ADN de Samuel, Aïcha.
Nous allons également regarder la séquence avant le gène FADS et les différentes mutations connues dans cette région et qui diminuent l'effet du gène.
On s'attend à identifier les mutations RS 174570 et RS174576 dans le gène FADS d'Aïcha.

Photographie des résultats du dosage protéinique de l'enzyme FADS de Samuel et Aïcha par un test ELISA

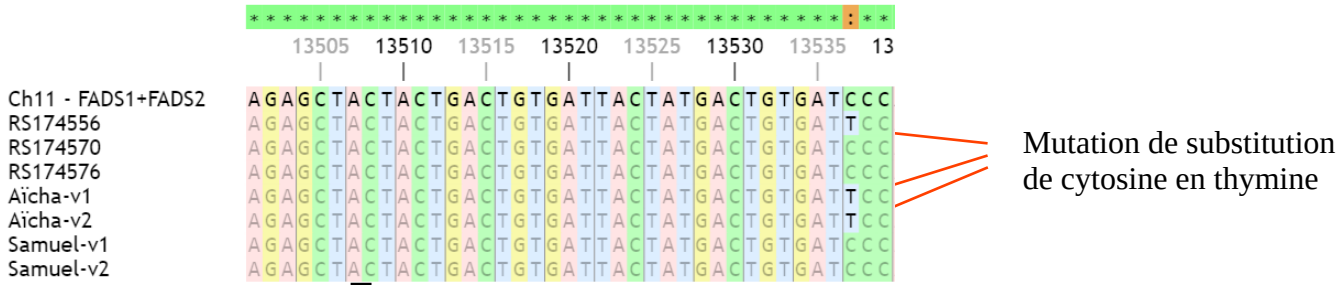


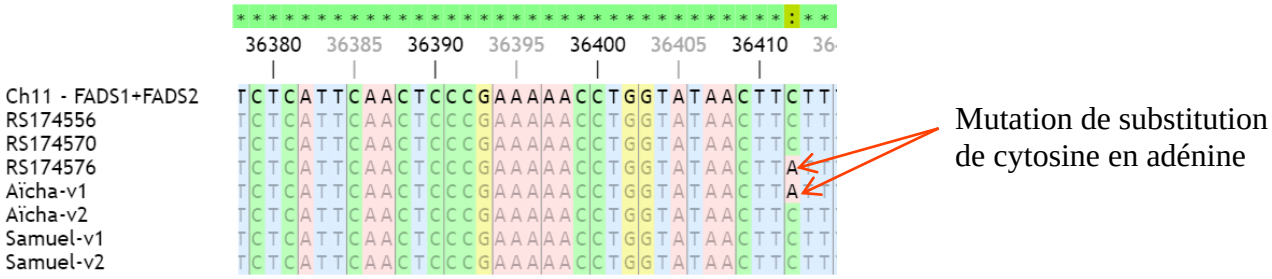
A1=8UA
A2=4UA
A3=2UA
A4=1UA
T=0UA
Ps=test de Samuel
Pa=test d'Aïcha

On observe que le résultat du test de Samuel est légèrement plus clair que le témoin A2 et on observe que celui d'Aïcha et similare au témoin A3.
On en déduit que Samuel possède une concentration d'environ 4UA d'enzyme FADS dans son métabolisme et qu'Aïcha en possède environ 2UA, ce qui signifie qu'elle possède environ deux fois moins que son conjoint. **On peut donc émettre l'hypothèse que cette basse concentration en enzyme FADS est à l'origine de son déficit d'acide arachidonide.**

Suite au dos

Capture d'écran des séquences nucléotidiques de Samuel et Aïcha et des différentes mutations connues dans la zone *Ch11q12.2 sur le logiciel Geniegen2*





On voit que le gène d'Aicha contient une mutation dans sa version 1 de type RS174576 et RS174556 et la version 2 de son gène contient la mutation RS174556.
On observe aussi que Samuel n'a aucune mutation.

On sait que ces mutations ont une incidence sur la production de la protéine FADS1 qui transforme l'acide linoléique en acide arachidonique.
On également vu dans le test ELISA que les échantillons d'Aicha contiennent peu de cet enzyme.

On en déduit que les protéines FADS1 d'Aicha sont moins produites du fait des mutations RS174556 et RS174576 . Cela entraine sa carence en acide arachidonique contrairement à Samuel.