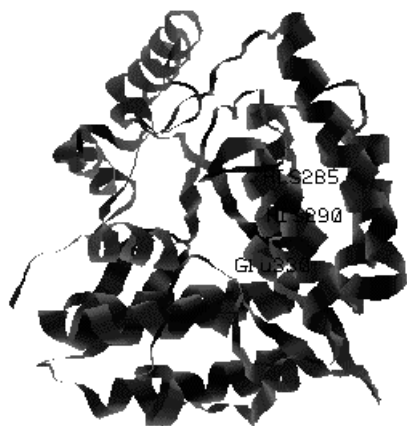
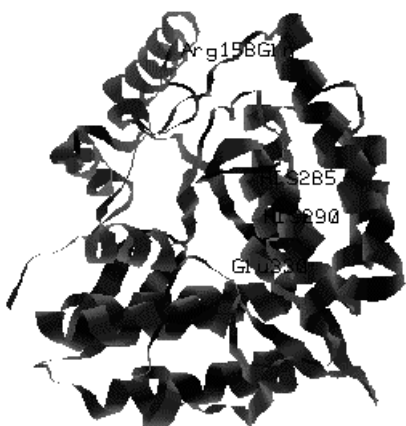


L'enzyme responsable de la transformation de la phénylalanine en tyrosine dans les cellules est appelée phénylalanine hydroxylase ou PAH. C'est une protéine constituée de 452 acides aminés expression du gène PHE. Le document ci-contre présente les différents allèles de ce gène répertoriés dans l'espèce humaine ainsi les PAH correspondantes, dont quelques-unes sont représentées ci-dessous en structure tertiaire.

Allèles	Acide aminé changé	Phénylcétonurie
PHENORM	Référence	Aucune
PHEmut158	Arg158Gln	Modérée
PHEmut174	Ile174Thr	Forte
PHEmut176	stop 176	Forte
PHEmut187	stop 187	Forte
PHEmut194	Leu194Pro	Forte
PHEmut222	Asp222-	Forte
PHEmut232	Gln232Gln	
PHEmut241	Arg241His	Légère
PHEmut243	Arg243-	Forte
PHEmut245	Val245Val	
PHEmut261	Arg261Gln	Légère
PHEmut272	Gly272-	Forte
PHEmut277	Tyr277Asp	Légère
PHEmut280	Glu280Lys	Forte
PHEmut281	Pro281Leu	Forte
PHEmut282	Asp282Lys	Forte
PHEmut285	His285Tyr	Forte
PHEmut299	Phe299Cys	Forte
PHEmut331	Phe331Leu	Forte
PHEmut346	Leu347Ser... -398	Forte
PHEmut349	Ser349Pro	Forte
PHEmut365	-365Leu	Forte
PHEmut408a	Arg408Gln	Légère
PHEmut408b	Arg408Trp	Forte
PHEmut414	Tyr414Cys	Légère



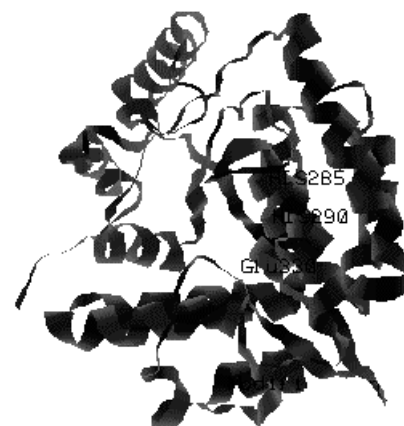
PAH de référence



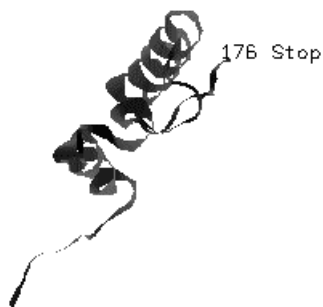
PAH Arg158 →Gln



PAH Arg 241→His



PAH Modification du 347→397



PAH Stop en 176

Importance de la phénylcétonurie : modérée < légère < forte

- 1) Dédurre et expliquer le degré de phénylcétonurie induit par les allèles PHEmut232 et PHEmut245.
- 2) Etablir une relation entre les formes de PAH représentées en structure tertiaire, et le phénotype dont elles sont responsables.