1. **Syndrome de USHER :**
2. Echelle macroscopique : surdité profonde et troubles de l’équilibre et fréquemment d’un retard d’acquisition de la marche

Echelle microscopique : cellules ciliées avec des touffes ciliaires complètement désorganisées et enchevêtrées

Echelle moléculaire : protéine (CDH23) non fonctionnelle (1 ½ )

1. La cadhérine 23 interagit avec d’autres protéines chacune codée par un gène diffèrent pour assurer la pousse parallèle des cils des cellules sensorielles de l’oreille interne. Si un gène codant pour l’une de ces protéines est muté, cette mutation peut conduire aussi à une surdité. (1)
2. Tableau comparatif pourquoi la protéine CDH23 est fonctionnelle chez un individu sain et non fonctionnelle chez un individu atteint du syndrome de Usher. (2 ½ )

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Etapes aboutissant à | Une protéine CDH23 fonctionnelle | Une protéine CDH23 non fonctionnelle |
| Allèle brin non transcrit  | Normal  | Présentant une mutation par substitution au niveau du 9ème nucléotide (T remplace A) |
| ARNm  | AUU CUU **CAA** GUU GUU GCU AGC | AUU CUU **CAU** GUU GUU GCU AGC |
| Séquence d’acides aminés  | Iso - leu – glu – val – val – ala - ser | Iso - leu – his – val – val – ala - ser |
| Protéine  | Fonctionnelle  | Non fonctionnelle à cause de la modification de la séquence en acides aminés qui change sa structure spatiale et la rend incapable d’assurer sa fonction |