

Étape 4 :

On cherche à déterminer l'origine du dysfonctionnement de l'amylase salivaire du patient, en traitant des données moléculaires.

On observe à partir d'anagène qu'en comparant les séquences de l'amylase normale et de l'amylase mutée d'un patient, il y a une mutation faux sens au niveau du groupe d'acide aminé 58. En effet, l'acide aminé Trp 58 subit une mutation faux sens et devient un acide aminé Ala. On observe aussi sous Rastop, que la mutation ne touche pas les acides aminés du site catalytique mais les acides aminés du site de fixation.

On sait que lorsqu'une mutation intervient sur les acides aminés du site catalytique, l'enzyme ne peut fixer le substrat mais ne peut pas les transformer. On sait aussi que lorsque la mutation intervient sur les acides aminés du site de fixation, l'enzyme ne peut pas fixer le substrat.

On en déduit que d'après les observations, la mutation faux sens s'est produite au niveau de l'acide aminé Trp58 qui est devenu Ala58, ce qui veut dire qu'elle a eu lieu sur un acide aminé du site de fixation. Alors, l'enzyme ne pourra donc pas fixer le substrat.

On en conclut que l'origine du dysfonctionnement de l'amylase salivaire du patient provient de la mutation d'un acide aminé du site de fixation entraînant l'impossibilité pour l'enzyme de fixer le substrat.