

Mutation, patrimoine génétique et santé : phénotype, génotype et environnement

Contexte de votre recherche :

Vous travaillez au sein d'une équipe médicale dans un grand hôpital de la région bordelaise. Deux très jeunes patients, jumeaux, sont arrivés le matin dans votre service. Ils présentent des troubles tels que très grande fatigue, fièvre, essoufflement, douleur articulaire. Leurs parents sont très inquiets et souhaitent connaître l'origine de ces symptômes. Le médecin de garde pose alors de nombreuses questions sur la famille. Il s'avère que deux membres de la famille ont déjà présenté ce type de troubles : un oncle et une grand-tante, tous deux atteints de drépanocytose. Le médecin suspecte la même maladie chez ces deux jeunes patients.

Une série d'exams est alors réalisée : radiographie, examens sanguins, angiographie, électrophorèse de l'hémoglobine, séquençage du gène qui gouverne la synthèse d'une protéine composant l'hémoglobine, enquête sur la généalogie de la famille.

Vous devez établir un diagnostic.

<p>Matériel : TP</p> <ul style="list-style-type: none">- Protocole pour réaliser un frottis sanguin (voir fiche technique)- Frottis sanguin témoin et frottis sanguin de personne drépanocytaire- Microscope optique- Ordinateur (Logiciel Anagène)- Matériel pour électrophorèse	<p>Objectif 1 Ce que vous devez faire</p> <ul style="list-style-type: none">• Effectuer un frottis sanguin (travail en binôme) TP• Effectuez une électrophorèse d'hémoglobine TP• Comparer des séquences d'ADN avec un logiciel (Anagène) TP• Travailler en commun et vous répartir les études de documents• Analyser les documents pour déterminer les phénotypes macroscopique, cellulaire et moléculaire de la drépanocytose• Déterminer l'origine de la maladie• Expliquer le mode de transmission de la maladie• Mettre en commun les résultats de vos recherches (analyses, observations, déduction) afin d'établir un diagnostic.
<p>Documents : radiographie de la main d'un des enfants, un document rappelant quelques symptômes d'individus drépanocytaires, un frottis sanguin des deux enfants (au MEB), le résultat de l'électrophorèse de l'hémoglobine des deux enfants comparée à celle d'un individu non malade, l'arbre généalogique de la famille, un document expliquant l'influence de l'environnement sur les symptômes.</p> <p>Un site pour les familles : http://www.sosglobiparis.fr/#/preventions/3220272</p> <p>Un site pour expliquer : http://www.santepratique.fr/drepanocytose.php</p>	<p>Objectifs Ce que vous devez produire</p> <ul style="list-style-type: none">• Une trace écrite de toutes les recherches avec communication des résultats• Une synthèse écrite permettant d'expliquer aux parents votre diagnostic.• Une conclusion sur les conseils que vous devez fournir aux parents afin d'éviter l'amplification des symptômes.