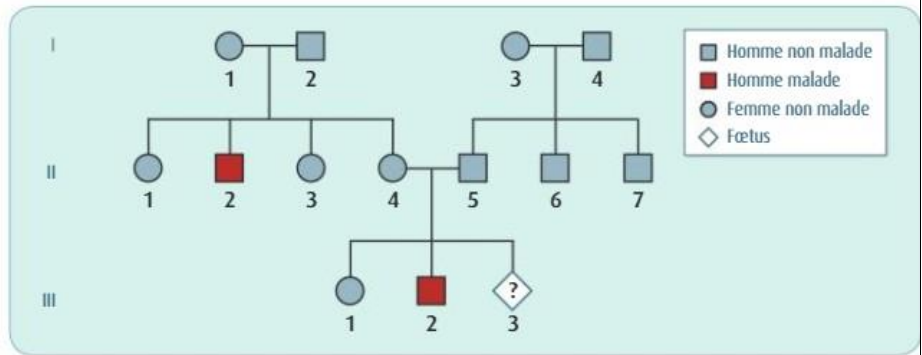


Exercice de type 2 au Bac

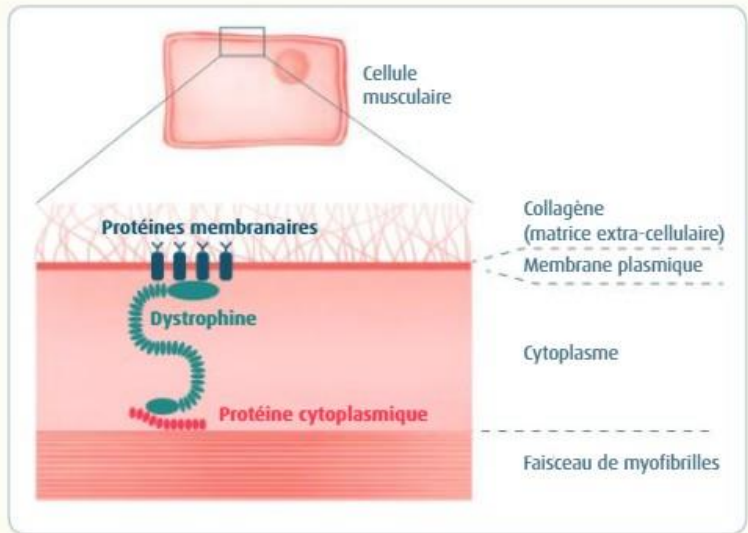
Une maladie héréditaire

La dystrophie musculaire de Duchenne (DMD) est une maladie caractérisée par une destruction progressive des cellules musculaires. Un couple ayant déjà eu deux enfants, dont un enfant atteint de DMD, désire connaître le risque qu'a leur enfant à naître d'être touché par la maladie.

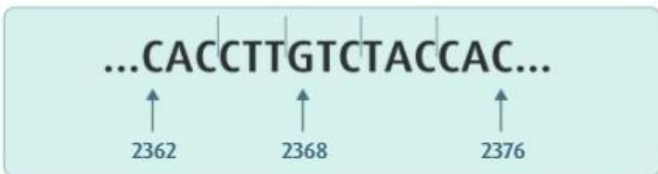


► 1. Arbre généalogique de l'enfant à naître.

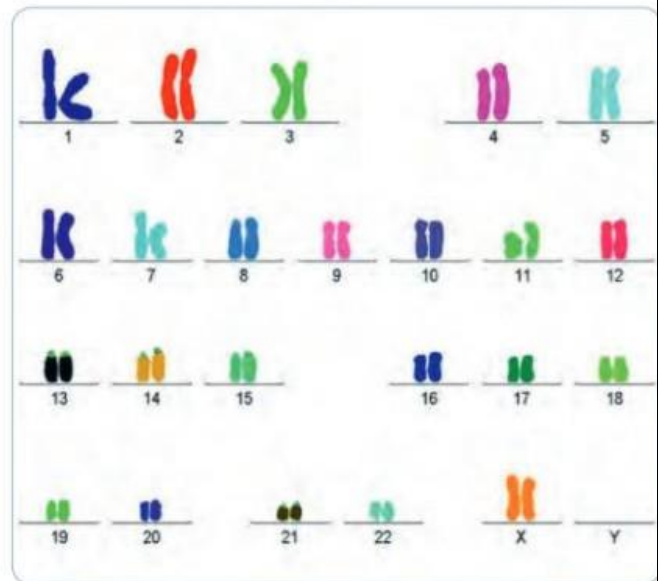
La dystrophine est une protéine normalement présente sous la membrane plasmique de toutes les fibres musculaires. Elle est indispensable au maintien de l'architecture de ces cellules qui sont régulièrement soumises à des contraintes structurales fortes. Les myofibrilles sont des structures protéiques qui se raccourcissent lors de la contraction du muscle. La DMD est une maladie héréditaire qui touche environ 2500 personnes en France. Cette pathologie est due à la production d'une dystrophine modifiée. En raison de cette anomalie, les cellules musculaires sont affectées, entraînant à terme une dégénérescence du muscle. Cette pathologie affecte progressivement tous les muscles de l'organisme.



▲ 2. Représentation schématique d'une portion de cellule musculaire.



▲ 3. Une mutation du gène de la dystrophine. Le gène de la dystrophine est situé sur le chromosome X. La séquence ci-dessous représente le brin transcrit d'une portion du gène non muté de la dystrophine, du nucléotide 2362 au nucléotide 2376. Chez l'enfant III2 et l'homme II2, on a mis en évidence la mutation « 2368 » : la guanine est remplacée par une adénine en position 2368 sur le brin transcrit. Le code génétique figure en rabat de couverture du manuel.



▲ 4. Caryotype du fœtus III3. Dans le cadre du dépistage prénatal, le généticien qui suit la famille a proposé de réaliser une amniocentèse. Un caryotype du fœtus III3 a ainsi été obtenu.

QUESTION

À partir de l'exploitation des documents et de vos connaissances, expliquez l'origine de la DMD dans cette famille et discutez du risque pour l'enfant à naître III3 d'être atteint.



Aide à la résolution

Aide à la résolution :

Eléments d'évaluation :

Qualité de la démarche	Démarche cohérente		Démarche maladroite		Pas de démarche ou démarche incohérente	
	Éléments scientifiques issus des documents et issus des connaissances	Suffisants dans les deux domaines	Suffisants pour un domaine et moyen dans l'autre ou moyen dans les deux	Suffisants pour un domaine et moyen dans l'autre ou moyen dans les deux	Moyen dans l'un des domaines et insuffisant dans l'autre	Insuffisant dans les deux domaines
Note	9	7	5	3	1	0

Démarche cohérente : structurée par des connecteurs logiques pour répondre à la problématique dans un texte soigné (orthographe, syntaxe) et mettant en évidence clairement les relations entre les arguments utilisés. La démarche ne peut être considérée comme cohérente que si l'idée principale est présente.

Idée principale : La DMD est une maladie génétique à transmission gonosomale récessive liée à une mutation du gène de la dystrophine porté par le chromosome X. Le foetus III3 étant une fille et son père étant non malade, elle n'a donc pas de risque d'être atteinte de DMD du fait de cet allèle.

Éléments scientifiques issus des documents

> Document 1

Seuls des hommes dans cette famille sont atteints et pas à toutes les générations. On peut donc penser que cette maladie est à transmission gonosomale récessive.

> Document 2

Dystrophine : protéine intracellulaire impliquée dans l'architecture des cellules musculaires.

DMD : maladie héréditaire donc origine liée aux gènes (mise en relation avec doc 1). Une dystrophine modifiée entraîne une dégénérescence des muscles.

> Document 3

Le gène de la dystrophine est porté par le chromosome X (mise en relation avec doc 1) ce qui confirme l'origine génétique d'une maladie à transmission gonosomale.

La mutation « 2368 » chez les individus atteints III2 et II2 : G est remplacée par A donc le triplet GTC devient ATC donc apparition d'un codon UAG dans l'ARNm.

> Document 4

Mise en relation avec doc 3 : le codon UAG est un codon stop donc la dystrophine produite est plus courte, non fonctionnelle.

(utilisation du tableau du code génétique)

> Document 5

Le caryotype du foetus III3 a deux chromosomes X, c'est une fille. La DMD est une maladie à transmission gonosomale récessive donc le génotype doit contenir deux allèles mutés pour qu'un individu soit atteint. La femme II4 a un fils atteint mais n'est pas malade, elle est donc hétérozygote. Le père II5 n'étant pas atteint, il n'est pas porteur de l'allèle muté et ne le transmet donc pas à ses enfants. Donc l'individu III3 a dû hériter d'un allèle non muté de son père II5 (pas d'information concernant l'allèle transmis par la mère II4). III3 est soit homozygote pour l'allèle « normal » soit hétérozygote mais ne sera pas atteinte de la maladie (sauf en cas d'une autre mutation).

Éléments scientifiques issus des connaissances

- Arguments en faveur d'un mode de transmission gonosomal récessif d'une maladie génétique
- Maladie héréditaire = liée au génome et touchant les cellules de la lignée germinale
- Le brin transcrit est complémentaire de l'ARNm et ribonucléotide U (pas de T) => cours de 1^{ère} Spé SVT
- Si codon stop = arrêt de la traduction => cours de 1^{ère} spé SVT

Construction de la réponse :

- Une introduction concernant le sujet et amenant la problématique.
- Une réponse structurée et organisée par partie (Exemple : I Origine de la dystrophie musculaire => étude doc.1 avec le texte, 2 et 3. II Transmission de la maladie et risque => étude doc.1 à nouveau avec l'arbre généalogique, doc 4 et élément du texte du doc.3)
- Une conclusion