

Sciences de la vie et de la Terre

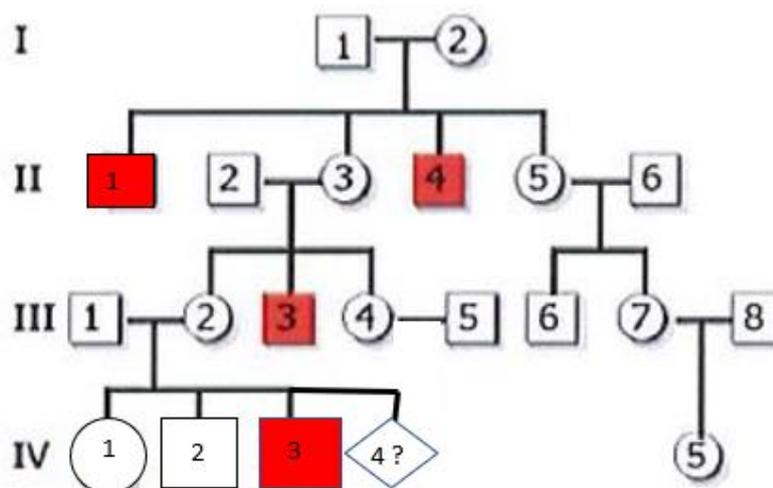
Exercice de type 2 Génétique et évolution

La myopathie de Duchenne est une maladie dégénérative des fibres musculaires. Les personnes atteintes de myopathie ne synthétisent pas, ou de façon incorrecte, une protéine musculaire, la dystrophine. Des parents ayant eu un fils malade souhaiteraient savoir si leur enfant à naître présente un risque. Ils consultent un médecin. Celui-ci leur propose un diagnostic prénatal et les informe des progrès réalisés en biotechnologie.

En utilisant vos connaissances et les informations apportées par les documents, effectuez une analyse génétique de l'arbre généalogique de la famille, évaluez le risque pour l'enfant à naître d'être atteint de la maladie. Puis montrez que les connaissances modernes en génie génétique permettent d'établir un diagnostic prénatal de la myopathie de Duchenne et pourraient avoir des applications dans le traitement des maladies génétiques.

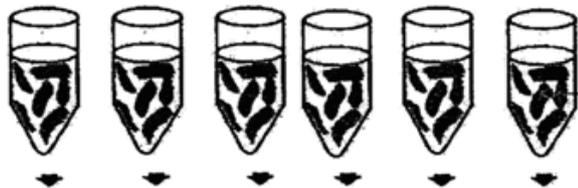
Document 1 Arbre généalogique d'une famille dont certains membres présentent la myopathie de Duchenne

- Homme malade
- Homme sain
- Femme saine



Document 2 Diagnostic prénatal de la myopathie de Duchenne

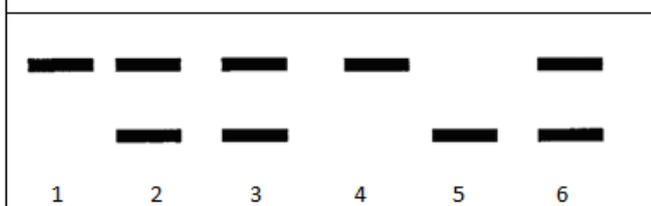
III1 III2 IV1 IV2 IV3 IV4



Fragment d'ADN

Electrophorèse des fragments de restriction et hybridation de ces fragments avec une sonde radioactive utilisée lors du diagnostic de la myopathie et suivie d'une autoradiographie

Résultat de l'autoradiographie



Taille en kilobases

1,8 kb

1,3 kb

La technique du Southern Blot permet une analyse du génome à partir de l'étude des différents fragments d'ADN de la famille.

Isolement et coupure de l'ADN génomique des individus III1, III2, IV1, IV2, IV3 et IV4 :

On peut considérer que les fragments d'ADN correspondent aux allèles du gène de la dystrophine.

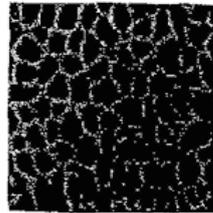
Document 3 Technique de recombinaison de l'ADN et essai thérapeutique

Une thérapie génique a été pour la première fois pratiquée chez des souris atteintes de myopathie proche de celle de la myopathie de Duchenne. Cette technique a consisté à introduire dans l'organisme de l'animal malade un virus vecteur du gène de la dystrophine, inoffensif chez la souris et dans l'espèce humaine. Cette technique est basée sur un transfert horizontal de gène.

Les résultats de cette expérience réalisée dans trois groupes de souris et obtenus au bout de 16 à 18 semaines sont donnés ci-dessous :

Doc.3a Coupes transversales de muscle de diaphragme chez trois souris après incubation avec un anticorps fluorescent anti-dystrophine et observées au microscope à fluorescence (la fluorescence apparaît en gris clair sur la photo).

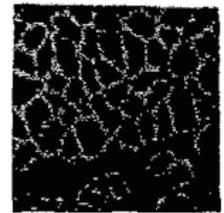
A : souris normale
B : souris myopathe non traitée
C : souris myopathe traitée par une injection d'un virus vecteur du gène de la dystrophine



A

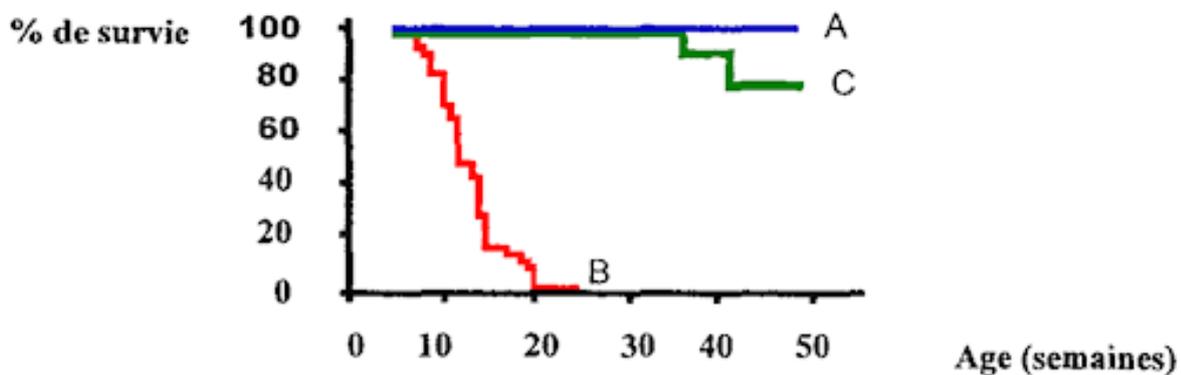


B



C

Doc.3b Durée de vie enregistrée dans les trois groupes de souris



Aide méthodologique

Pour ce type d'exercice :

- Rédiger une introduction
- Après avoir lu et annoté les différents documents, établir un plan apparent.
- Chaque paragraphe comporte un titre (exemple : I Analyse génétique et probabilité de transmission => localisation du gène sur un autosome ou un gonosome, allèle récessif, dominant (+), génotype, échiquier de croisement...)
- Attention : lors de l'utilisation des documents, vous devez rapidement présenter le document (de quoi s'agit-il ?).
- Chaque paragraphe est articulé avec le suivant à l'aide de phrase liaison
- Utiliser des connecteurs logiques : cependant, par contre, or, car, donc, de même,
- Sauter des lignes, aller à la ligne quand vous passez d'un sujet d'étude à un autre.
- Rédiger enfin une conclusion résumant les idées clés répondant clairement à la question initiale.

Remarque : si gène sur un autosome, le génotype s'écrit (m//m) par exemple

Si gène sur un gonosome, le génotype s'écrit en indiquant les chromosomes sexuels (Xm//Y) ou (Xm//Xm) si gène sur le X ou (X//Ym) si gène sur le Y