


Grille de correction : myopathie de Duchesne.

A l'aide des documents proposés, on cherche à évaluer le risque de l'enfant à naître d'être atteint de la maladie et à montrer que les connaissances actuelles en génie génétique permettent de diagnostiquer la présence de l'allèle responsable de la maladie et permettent d'espérer la traiter dans un avenir assez proche.			
Exploitation du document 1: arbre généalogique			
La maladie est due à la transmission d'un gène récessif porté par le chromosome X.	On note Xd : l'allèle récessif responsable de la maladie et XS : l'allèle sain dominant	0.5	
Arbre généalogique: Père 1 non malade Mère 2 non malade Mais fils 5 malade	Génotype du père: (XS//Y) Génotype de la mère: (XS//Xd) Génotype du fils 5 (Y//Xd)	0.5	0.5
	Si le fœtus est une fille, il n'y a aucun risque qu'elle soit malade car elle héritera obligatoirement du XS de son père Si le fœtus est un garçon, la probabilité est de 1/2		0.5
Exploitation du document 2: Southern-blot de la famille			
Southern-blot de la famille permet de mettre en évidence les allèles présents chez chaque membre de la famille			
Père 1 : une bande à 1.8 kb	Représentant l'allèle Sain		
Mère 2: 2 bandes Une à 1.8kb Une à 1.3 kb	2 chromosomes X avec deux allèles différents Allèle sain Allèle responsable de la maladie	0.5	0.5
Fille 3	Porteuse de l'allèle comme sa mère		
Fils 4	Même génotype et même phénotype que son père		
Fœtus 6: 2 bandes (1.8 et 1.3 kb)	C'est donc une fille porteuse de la maladie (XS//Xd)		0.5
Exploitation du document 3: essai thérapeutique.			
Chez la souris A normale , on observe de la fluorescence dans une coupe transversale de muscle	Celle-ci est due à la présence d'AC antidystrophine et traduit donc la présence de dystrophine	0.5	
Chez la souris B myopathe; pas de fluorescence	Pas de dystrophine= myopathie		
Chez la souris C , fluorescence un peu moins importante que chez la souris A	L'injection d'un virus vecteur du gène de la dystrophine a permis à la souris C de synthétiser la dystrophine.	0.5	
	Alors que les souris B myopathes n'ont qu'une espérance de vie ne dépassant pas 20 semaines , 80 % des souris traitées par thérapie génique survie au moins 50 semaines	0.5	
Ces essais sont donc prometteurs et laisse présager une guérison possible de la myopathie			