



DES DÉBUTS DE LA GÉNÉTIQUE AUX ENJEUX ACTUELS DES BIOTECHNOLOGIES

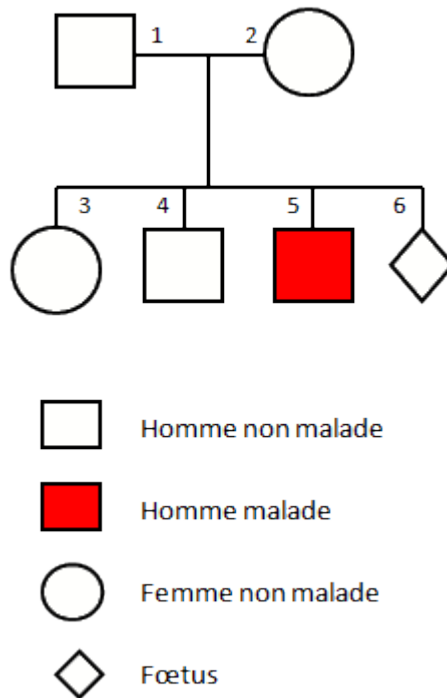
La myopathie de Duchenne est une maladie dégénérative des fibres musculaires. Les garçons atteints de myopathie ne synthétisent pas, ou de façon incorrecte, une protéine musculaire, la dystrophine. Des parents ayant eu un fils malade souhaiteraient savoir si leur enfant à naître présente un risque. Ils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

En utilisant les informations apportées par les documents :

- évaluez le risque pour l'enfant à naître d'être atteint de la maladie ;
- montrez que les connaissances modernes en génie génétique permettent de diagnostiquer la présence de l'allèle muté responsable de la myopathie de Duchenne et pourraient avoir des applications dans le traitement des maladies génétiques.

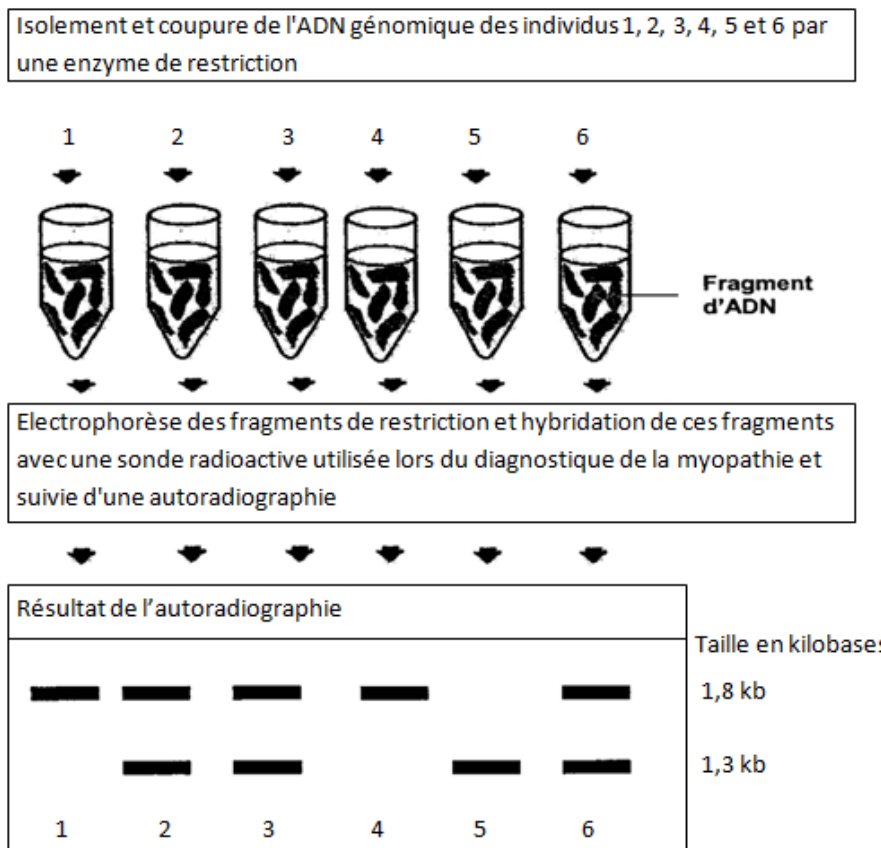
Document 1 : arbre généalogique de cette famille dont un des enfants présente la myopathie de Duchenne

La myopathie de Duchenne est due à la transmission d'un allèle récessif d'un gène porté par le chromosome X.



Document 2 : diagnostic prénatal de la myopathie de Duchenne par analyse familiale de l'ADN génomique

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



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.

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

Document 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 grisé sur la photo)

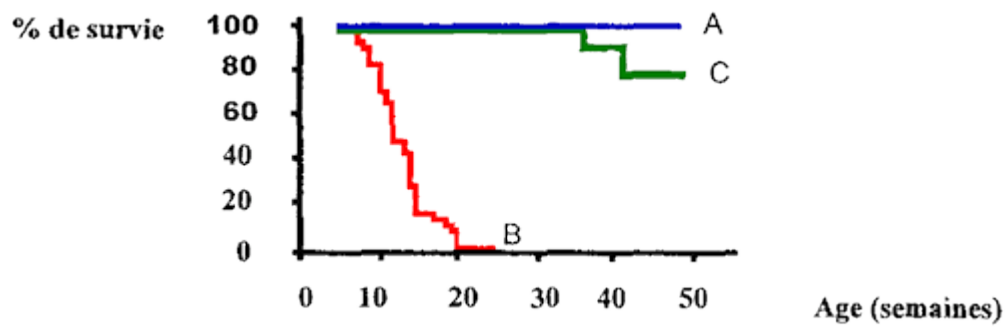


A : Souris normale

B : Souris myopathe non traitée

C : Souris myopathe traitée par une injection d'un virus vecteur du gène de la dystrophine.

Document 3b : durée de vie enregistrée dans les trois groupes de Souris A, B et C



d'après Gregorevic P. et al.. 2006. Nature Médecine.