

Evaluation – Raisonnement scientifique.

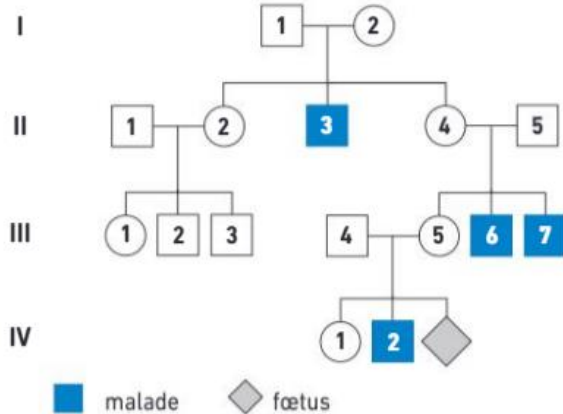
La myopathie de Duchenne.

La myopathie de Duchenne est une maladie génétique caractérisée par une dégénérescence progressive des muscles des patients qui en sont atteints.

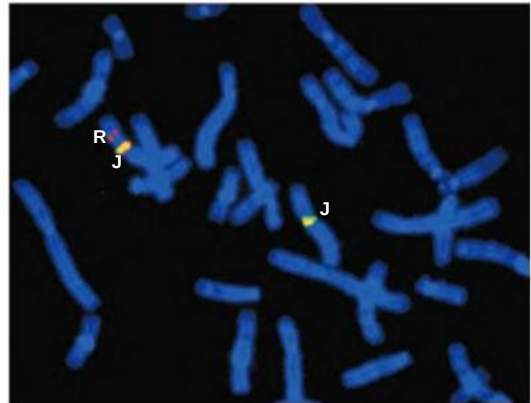
La découverte en 1986 du gène DMD, dont la mutation est à l'origine de la maladie, a stimulé la recherche sur les myopathies, avec notamment la mise en place du Téléthon (1987). Le gène DMD est le plus long gène humain connu ($2,3 \cdot 10^6$ paires de nucléotides), et les mutations qui l'affectent sont le plus souvent des délétions d'une plus ou moins grande partie de sa séquence.

A l'aide des documents suivants, expliquez la transmission de la myopathie de Duchenne dans cette famille et indiquez le risque pour le fœtus d'en être atteint.

Document A : Arbre généalogique d'une famille touchée par la myopathie de Duchenne.



Document B : Test (FISH) réalisé sur une cellule de l'individu II4 à l'aide de deux sondes fluorescentes :



(J)Jaune : sonde spécifique au centromère du chromosome X.
(R)Rose : sonde spécifique de la partie centrale du gène DMD

Correction :

Dans l'arbre, on constate que seuls les garçons sont touchés, mais pas tous. On en trouve à chaque génération.

Néanmoins, les garçons malades n'ont pas de parents malades, l'allèle muté responsable de la maladie est donc **récessif**.

Avec le document B, on constate que le gène DMD impliqué se trouve sur le chromosome sexuel X. De plus, les pères des garçons malades ne sont pas malades, donc le gène n'est pas porté par Y.

On en déduit donc que cette maladie génétique est due à **un allèle muté, récessif et porté par le chromosome X**.

On notera donc m : l'allèle muté (malade) et M : l'allèle non muté (sain)

Pour savoir si l'enfant à naître sera malade, il faut réaliser l'échiquier de croisement des parents (III4 x III5)

Le père, III4 est un homme sain : il est donc (Y/X_M) (car seul X porte ce gène)

Le couple a un enfant malade, IV2, il a donc forcément hérité de l'allèle malade de sa mère. La mère III5 est donc (X_M/X_m)

D'où l'échiquier :

Père III4 \ Mère III5	(X_M)	(X_m)
	(Y/X_M) [garçon sain]	(Y/X_m) [garçon malade]
(X_M)	(X_M/X_M) [fille saine]	(X_M/X_m) [fille saine, porteuse]

Le fœtus a donc **1 risque sur 4 (25% de risque)** d'être touché par la myopathie de Duchenne.

Si ce fœtus est une fille, elle aura 0% de risque. En revanche, si c'est un garçon, il y aura 50% de risque qu'il soit malade.