

| | | |
|-----|---|-----------------|
| SVT | Thème 1A : Génétique et évolution | Term Spécialité |
| TP | Chapitre 1 : L'origine du génotype des individus | ESTHER |

TP6A – Myopathie de Duchesne – Etude génétique de **trois** familles

Cas1 – Famille de **Samia**

Mise en situation et recherche à mener

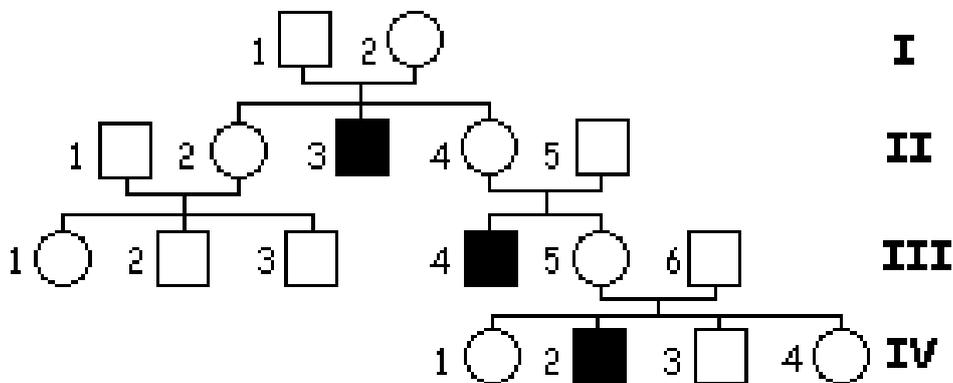
La myopathie de Duchesne est une maladie génétique monogénique se traduisant par une dégénérescence progressive des cellules des muscles squelettiques, des muscles lisses et cardiaques. Les premiers signes apparaissent vers 3-5 ans et la faiblesse musculaire s'étend par la suite finissant par affecter les muscles respiratoires.

Cette maladie est due à des mutations du gène **DMD** situé sur le chromosome X. Celui-ci code pour une protéine présente dans les fibres musculaires, la dystrophine. Cette protéine permet de connecter les fibres musculaires entre-elle pour former un tissu.

Dans la famille de Samia (III1), il y a plusieurs cas de myopathie de Duchesne. Cette dernière étant enceinte, elle s'inquiète des risques pour son enfant à naître.

On cherche à identifier les causes génétiques de la myopathie dans cette famille puis à évaluer les risques pour l'enfant à naître de Samia.

Ressources



DOC1 - Arbre généalogique de la famille de Samia sur 4 générations

DOC2 - Néo-mutations du gène DMD

Le gène DMD est le plus grand gène de notre génome (2.5×10^6 pb). Du fait de sa grande taille, il est plus susceptible de subir une nouvelle mutation. Cette probabilité a été estimée à 1/10000.

Matériel

Matériel :

- Logiciel GENIEGEN 2
- Fichier **DMD-Généalogie-Famille1.edi** présentant le séquençage des allèles du gène CMD de plusieurs membres de la famille de Samia

Consignes

1. Analysez l'arbre généalogique de Samia. L'allèle du gène DMD responsable de la maladie est-il dominant ou récessif ? Justifiez.
2. En vous appuyant sur une analyse et un traitement des séquences des allèles, expliquez les causes de la maladie dans cette famille.
3. Évaluez les risques pour l'enfant de Samia d'être atteint de dystrophie.

| | | |
|-----|---|-----------------|
| SVT | Thème 1A : Génétique et évolution | Term Spécialité |
| TP | Chapitre 1 : L'origine du génotype des individus | ESTHER |

TP6A – Myopathie de Duchesne – Etude génétique de **trois** familles Cas2 – Famille de **Fanny**

Mise en situation et recherche à mener

La myopathie de Duchesne est une maladie génétique monogénique se traduisant par une dégénérescence progressive des cellules des muscles squelettiques, des muscles lisses et cardiaques. Les premiers signes apparaissent vers 3-5 ans et la faiblesse musculaire s'étend par la suite finissant par affecter les muscles respiratoires.

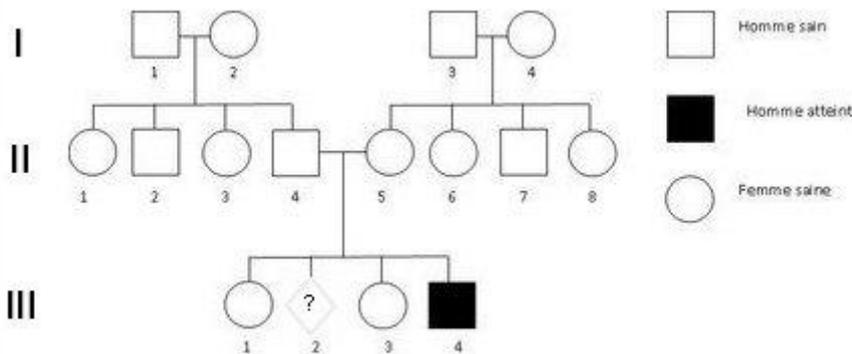
Cette maladie est due à des mutations du gène **DMD** situé sur le chromosome X. Celui-ci code pour une protéine présente dans les fibres musculaires, la dystrophine. Cette protéine permet de connecter les fibres musculaires entre-elle pour former un tissu.

Fanny (II5) est maman de 3 enfants, dont l'un est atteint de myopathie de Duchesne. A nouveau enceinte, elle s'inquiète des risques pour l'enfant à naître.

On cherche à identifier les causes génétiques de la myopathie dans cette famille puis à évaluer les risques pour l'enfant à naître de Fanny.

Ressources

DOC1 - Arbre généalogique de la famille de Fanny sur 3 générations



DOC2 – Néo-mutations du gène DMD

Le gène DMD est le plus grand gène de notre génome (2.5×10^6 pb). Du fait de sa grande taille, il est plus susceptible de subir une nouvelle mutation. Cette probabilité a été estimée à 1/10000.

Matériel

Matériel :

- Logiciel GENIEGEN 2
- Fichier **DMD-Généalogie-Famille2.edi** présentant le séquençage des allèles du gène CMD de plusieurs membres de la famille de Fanny

Consignes

1. Analysez l'arbre généalogique de Fanny (II5). Proposez une hypothèse sur les causes génétiques de la maladie de son fils (III4)
2. En vous appuyant sur une analyse et un traitement des séquences des allèles, expliquez les causes de la maladie dans cette famille.
3. Évaluez les risques pour l'enfant à naître de Fanny d'être atteint de dystrophie.

| | | |
|-----|---|-----------------|
| SVT | Thème 1A : Génétique et évolution | Term Spécialité |
| TP | Chapitre 1 : L'origine du génotype des individus | ESTHER |

TP6A – Myopathie de Duchesne – Etude génétique de **trois** familles

Cas3 – Famille de **Cléo**

Mise en situation et recherche à mener

La myopathie de Duchesne est une maladie génétique monogénique se traduisant par une dégénérescence progressive des cellules des muscles squelettiques, des muscles lisses et cardiaques. Les premiers signes apparaissent vers 3-5 ans et la faiblesse musculaire s'étend par la suite finissant par affecter les muscles respiratoires.

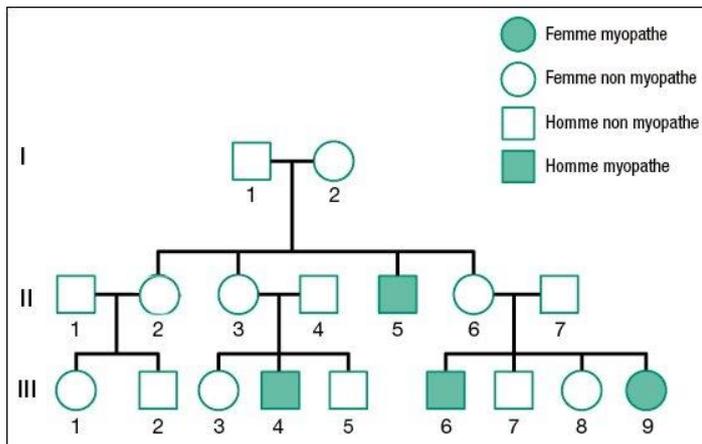
Cette maladie est due à des mutations du gène **DMD** situé sur le chromosome X. Celui-ci code pour une protéine présente dans les fibres musculaires, la dystrophine. Cette protéine permet de connecter les fibres musculaires entre-elle pour former un tissu.

Cléo (III8) fait partie d'une famille avec plusieurs cas de myopathie de Duchesne. Sa sœur (III9) est touchée ce qui est très rare pour une femme. Cléo étant enceinte, elle s'interroge sur les risques pour son enfant à naître.

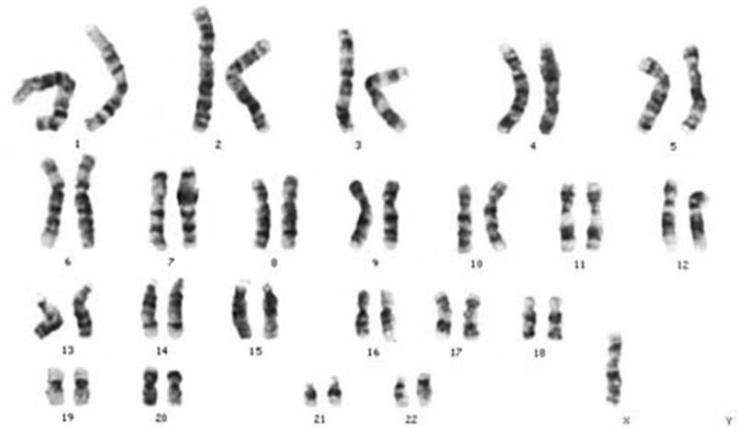
On cherche à identifier les causes génétiques de la myopathie dans cette famille puis à évaluer les risques pour l'enfant à naître de Cléo.

Ressources

DOC1 - Arbre généalogique de la famille de Fanny sur 3 générations



DOC3 - Caryotype de la sœur de Cléo, individu III9



DOC2 – Néo-mutations du gène DMD

Le gène DMD est le plus grand gène de notre génome (2.5×10^6 pb). Du fait de sa grande taille, il est plus susceptible de subir une nouvelle mutation. Cette probabilité a été estimée à 1/10000.

Matériel

Matériel :

- Logiciel GENIEGEN 2
- Fichier [DMD-Généalogie-Famille3.edi](#) présentant le séquençage des allèles du gène CMD de plusieurs membres de la famille de Cléo

Consignes

1. Analysez l'arbre généalogique de Cléo. L'allèle du gène DMD responsable de la maladie est-il dominant ou récessif ? Justifiez.
2. En vous appuyant sur une analyse et un traitement des séquences des allèles, expliquez les causes de la maladie dans cette famille.
3. Évaluez les risques pour l'enfant de Cléo d'être atteint de dystrophie.

| | | |
|-----|---|-----------------|
| SVT | Thème 1A : Génétique et évolution | Term Spécialité |
| TP | Chapitre 1 : L'origine du génotype des individus | ESTHER |

**TP6A - Myopathie de Duchesne -
Etude génétique de **trois** familles**

| | Cas 1 - Famille de SAMIA | Cas 2 - Famille de FANNY | Cas 3 - Famille de CLEO |
|---|--------------------------|--------------------------|-------------------------|
| Origine génétique de la maladie | | | |
| Modalités de transmissions à la génération suivante | | | |