

SVT	Thème 3C : Comportement et stress : vers une vision intégrée de l'organisme	Term Spé SVT
TP	<b>Chapitre 1 : Stress aigu, l'adaptabilité de l'organisme</b>	ESTHER

## TP 14 – Un diagnostic pour le syndrome de Cushing – Le dosage de la cortisol

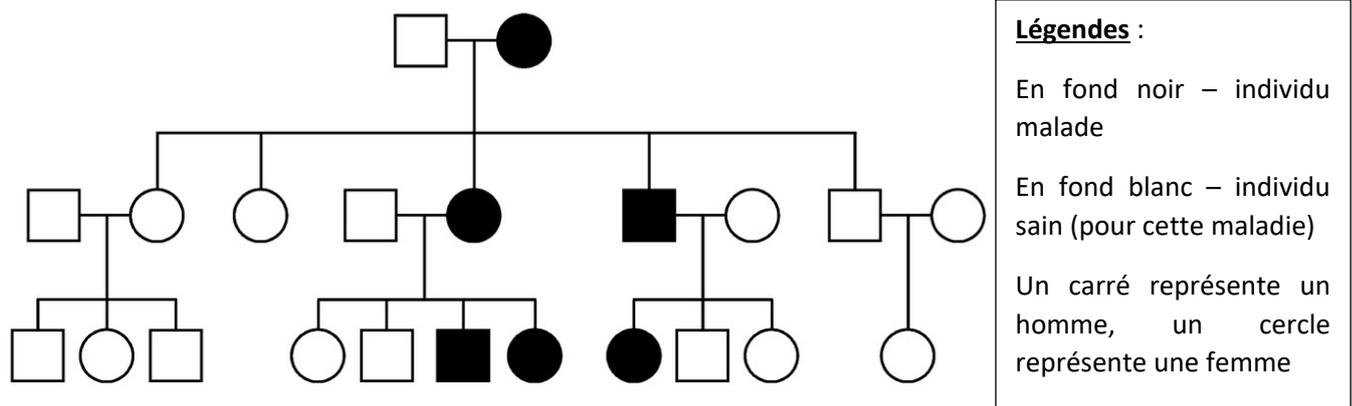
**Vous revoyez Mr Z quelques mois après l'ablation de sa tumeur. Il est transformé !**

En effet, les manifestations du syndrome de Cushing sont réversibles lorsque l'excès de sécrétion de cortisol est aboli. La disparition des anomalies morphologiques est quelquefois très impressionnante et les patients sont véritablement « transformés », reprenant leur apparence normale en quelques mois. De la même façon, les autres manifestations sont corrigées : le diabète, l'hypertension artérielle, les troubles psychiques, menstruels peuvent tous être parfaitement corrigés.

Cependant, vous avez découvert que certains syndromes de Cushing sont dus à une mutation d'un gène particulier (PRKAR1A). Cette maladie génétique très rare s'appelle le Complexe de Carney. Il est bien sûr très important de le reconnaître puisque le diagnostic génétique permettra de faire une enquête familiale par une simple prise de sang.

**Pour vous assurer que des membres de la famille de Mr Z ne risque pas de développer les mêmes syndromes, vous devez faire une étude génétique familiale !**

Ressource 1 - Arbre généalogique d'étude du gène PRKAR1A de Mr Z (il est en position II-6).



### Ressource 2 – Définitions des termes scientifiques

Les cinq grands types de transmission des maladies génétiques sont les suivants :

- une **transmission autosomique récessive** ;
- une **transmission autosomique dominante** ;
- une **transmission liée au chromosome X récessive** ;
- une **transmission liée au chromosome X dominante** ;
- une **transmission "maternelle" liée au chromosome mitochondrial**. (Les mitochondries se transmettent par les femmes. Un homme ne transmet aucune mitochondrie à ses enfants. Il n'y a aucun risque qu'une maladie mitochondriale de transmission maternelle touchant un homme atteinte se transmette à ses enfants. Il y a un risque qu'une maladie mitochondriale chez une femme atteinte se transmette à chacun de ses enfants, quel que soit son sexe. Selon la proportion des mitochondries avec anomalies génétiques qui s'est transmise, la maladie sera plus ou moins sévère.)

*Consignes au dos ->*

## **4 – Etude familiale de Mr Z**

SVT	Thème 3C : Comportement et stress : vers une vision intégrée de l'organisme	Term Spé SVT
TP	<b>Chapitre 1 : Stress aigu, l'adaptabilité de l'organisme</b>	ESTHER

## TP 14 – Un diagnostic pour le syndrome de Cushing – Le dosage de la cortisol

### Les individus à risque de développer un syndrome de Cushing dans la famille de Mr Z :

*A partir de l'étude familiale de Mr Z pour ce gène, déterminez quels individus ont un risque de développer un syndrome de Cushing.*

### Le mode de transmission de cette maladie héréditaire :

*A partir de l'étude familiale de Mr Z pour ce gène, proposez une hypothèse sur le mode de transmission de cette maladie héréditaire.*

### Les moyens de suivi des personnes à risque:

*A partir de l'étude familiale de Mr Z pour ce gène, proposez des moyens de suivi des personnes à risque afin de détecter de façon anticipée le déclenchement éventuel d'un syndrome de Cushing.*