

SVT	Thème 1A – L'organisation fonctionnelle du vivant	Seconde
Activité	Chapitre 1 : L'organisme pluricellulaire, un ensemble de cellules spécialisées	ESTHER

TP : Comprendre la maladie de Kumar

Objectif et consignes

Kumar présente des symptômes variés : faiblesse musculaire avec une perte progressive de la locomotion, atteinte des muscles permettant la respiration et une atteinte du muscle cardiaque.

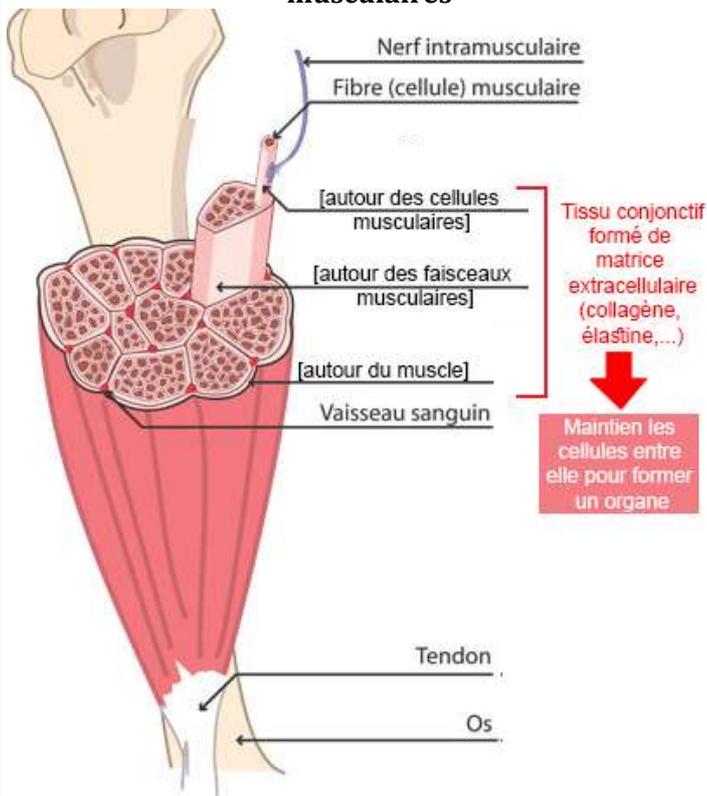
Le pédiatre qui le reçoit en consultation soupçonne une mutation du gène **DMD** qui permet de fabriquer une protéine nommée **dystrophine**.

On cherche par l'analyse génétique et moléculaire à vérifier si l'origine de la maladie de Kumar est une mutation du gène DMD et à faire le lien avec les symptômes observés.



Ressources

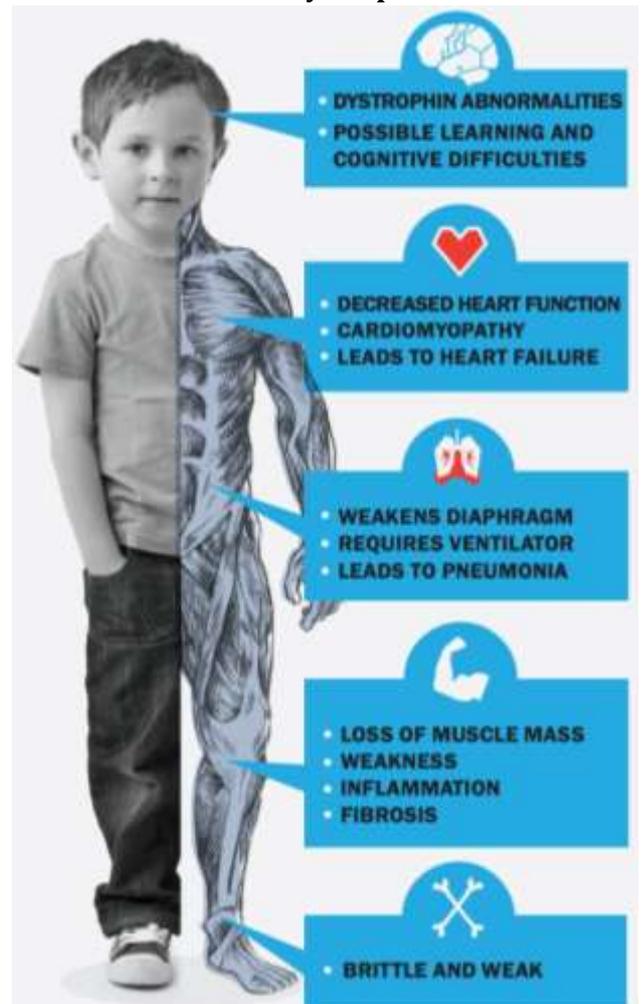
Document 1 – L'organisation du muscle et des fibres musculaires



Document 2 – Importance de l'adhésion des cellules à la matrice extracellulaire

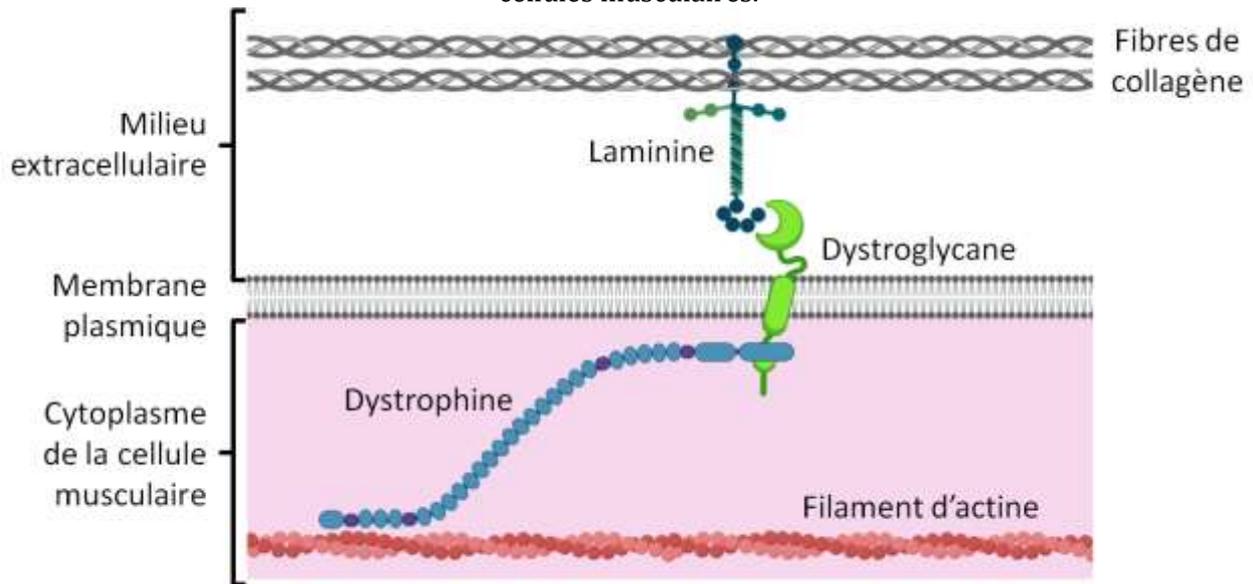
Des expériences de culture cellulaire en laboratoire ont démontré que les cellules musculaires humaines meurent lorsqu'elles ne sont pas fixées entre elles ou à une matrice extracellulaire riche en collagène.

Document 3 – Les symptômes de la dystrophie de Duchenne une maladie impliquant une altération de la dystrophine



Document 4 – L'accroche des cellules musculaires à la matrice extracellulaire

L'accroche des cellules musculaires à la matrice extracellulaire fait intervenir plusieurs protéines : la laminine, le dystroglycane et la dystrophine. La destruction d'une de ces protéines empêche l'accroche des cellules musculaires.



Outils d'analyse génétique et moléculaire

GENIGEN 2

Outil de comparaison des séquences ADN de gènes/allèles. Permet d'observer d'éventuelles mutations.

Outil de comparaison de la composition des **protéines**. Permet d'observer d'éventuelles modifications des protéines.

Aide : une protéine est constituée d'un assemblage de « briques » nommés acides aminés.

PROTEIN ATLAS

Outil permettant d'étudier où sont fabriquées les différentes protéines dans le corps humain.

Consignes

1. STRATEGIE EXPERIMENTALE

Ce que je fais : on va comparer le gène DMD normal et le gène de Kumar pour vérifier la présence d'une mutation. On va aussi étudier la protéine dystrophine et sa fabrication.

Comment je fais : on va utiliser le logiciel GENIEGEN2 pour comparer le gène normal et le gène de Kumar, la protéine Dystrophine normale et la protéine fabriquée par les cellules de Kumar. On va aussi utiliser le site PROTEIN ATLAS pour comprendre où est fabriquée la dystrophine.

Résultats attendus : si on observe une mutation du gène DMD et une modification de la protéine dystrophine, on pourra confirmer l'origine de la maladie de Kumar et chercher à expliquer ses symptômes.

2. PROTOCOLE

- Ouvrez le logiciel GENIEGEN2 en ligne. Chargez les séquences « GèneDMD_normal_&_Kumar ». Alignez les séquences. **Identifiez la ou les mutations.**
- Dans le logiciel GENIEGEN2 en ligne, chargez les séquences « ProtéineDMD_normal_&_Kumar ». Alignez les séquences. **Identifiez les différences.**
- Ouvrez le logiciel PROTEIN ATLAS en ligne. Recherchez la protéine « Dystrophin ». Cliquez sur l'onglet « Tissue » et cherchez le graphique « Protein Expression Overview ». **Identifiez les organes qui fabriquent de la dystrophine.**

REDACTION DU COMPTE-RENDU

3. Insérez les documents suivants avec titre (et légendes si nécessaire) :

- Copie d'écran montrant la/les mutation-s du gène DMD ;
- Copie d'écran montrant la/les différence-s entre la protéine Dystrophine normale et mutée ;
- Copie d'écran montrant le graphique Protein Expression Overview pour montrer où est fabriquée la dystrophine.

4. Rédigez une CONCLUSION, réponse au problème.

Vous utiliserez la méthode de rédaction *Je vois que Je sais que J'en déduis que...*