

SVT	<b>Thème 3A : Comportement, mouvement et système nerveux</b>	Term Spécialité
TP		ESTHER

### TP11 – La maladie de Kumar

		Consignes générales	Niveau				Note
<b>Etape A</b>	1	<p>On attend du candidat qu'il explique oralement (aux ECE) ce qu'il souhaite faire, comment il veut le faire et quels sont les résultats attendus à sa stratégie expérimentale.</p> <p>On attend du candidat qu'il propose :</p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Une comparaison des séquences génétiques de KUMAR à l'aide d'un logiciel de comparaison de séquence ( GENIEGEN2) afin d'identifier d'éventuelles mutations pouvant expliquer sa pathologie ;</li> <li><input type="checkbox"/> Une observation microscopique des muscles de Kumar afin d'identifier la présence de stries (cytosquelette, sarcomères d'actine-myosine) afin d'identifier une éventuelle myopathie affectant les myofibrilles ;</li> </ul>	A	B	C	D	/2
	2	<p>On attend du candidat qu'il mette en œuvre le protocole : maîtrise du matériel, respect des consignes et gestion correcte du poste de travail.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Aide majeure : aide à la mise au point sur le microscope ;</li> <li><input type="checkbox"/> Aide majeure : aide à la dilacération des muscles ou la préparation de la lame microscopique ;</li> <li><input type="checkbox"/> Aide majeure : aide à la comparaison des séquences sur GENIEGEN2 ou aide à la traduction des séquences génétiques ;</li> </ul> <p>Remarque : toute aide majeure dégrade l'évaluation ;</p>	A	B	C	D	/3
<b>Etape B</b>	3	<p>On attend du candidat qu'il présente une production :</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- techniquement correcte (soignée, lisible, approprié, ...)</li> <li>- bien renseignée (informations complètes et exactes ) : présences de titres et de légendes ;</li> <li>- bien organisée (informations traduites dans le sens du problème à traiter)</li> </ul> <p>On attends un document permettant :</p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> D'identifier les éventuelles mutation sur les allèles des gènes COL6A1, DAG2, LAMA2 et DMD de Kumar ET de vérifier si ces mutations sont silencieuses ou non ;</li> <li><input type="checkbox"/> Permettant d'observer au microscope la présence ou l'absence de stries (sarcomères) sur les fibres musculaires de Kumar ;</li> </ul> <p>Les documents proposés doivent faciliter la réponse à la problématique de départ (légendes adaptées).</p>	A	B	C	D	/3
	4	<p>On attend du candidat qu'il :</p> <p>Je vois que les fibres musculaires de Kumar comportent des stries (observation au microscope x400) Je sais que ces stries correspondes aux stries Z des sarcomères formant les myofibrilles. On en déduit que Kumar ne souffre pas d'une myopathie affectant ses myofibrilles.</p> <p>Je vois que les allèles DMD de Kumar comportent une mutation silencieuse (nucléotide 5784 : A-&gt;C) et que les allèles DAG2 de Kumar comporte une mutation non silencieuse (nucléotide 70 C -&gt; T). Cette mutation sur DAG2 forme un codon TAU ( ou UAG) dont on sait que c'est un codon stop). La protéine DAG2 formée a donc une taille très raccourcie 23 AA au lieu de 1028). On sait que la protéine DAG / dystroglycane permet l'accroche des cellules musculaires à la matrice extra-cellulaire. On en déduit donc que Kumar souffre d'une dystrophie liée à une mauvaise accroche des ses cellules musculaires à la matrice extracellulaire à cause d'une mutation du gène DAG2.</p>	A	B	C	D	/2

