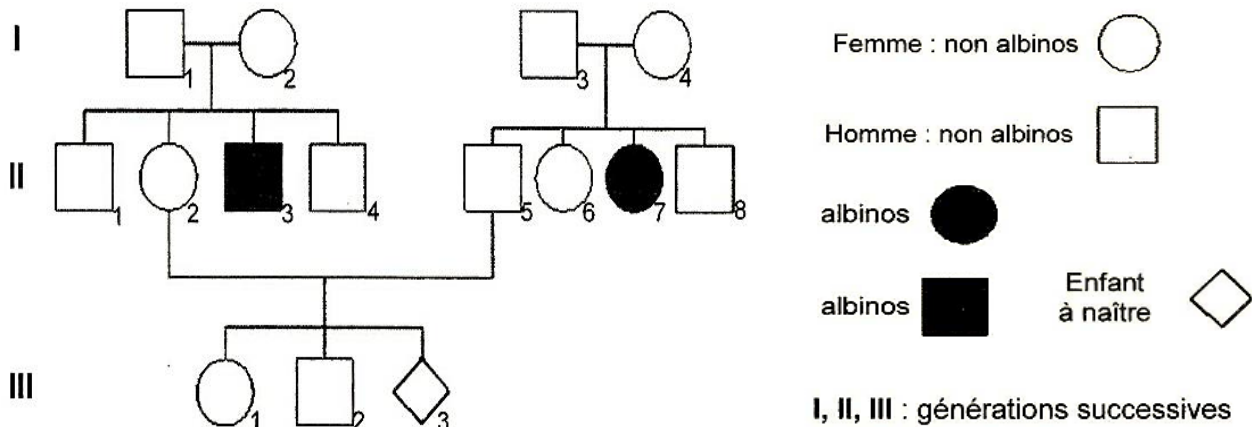


## RENFORCEMENT SVT -4

### SITUATION PROBLEME 1

Chez l'homme, l'albinisme est une particularité génétique rare. Il est dû à l'absence de mélanine, pigment brun responsable de la coloration de la peau, des cheveux, des poils. Dans une famille touchée par cette maladie, le couple II2-II5 s'inquiète sur le sort de son enfant à naître. Pour répondre à la préoccupation de ce couple, on te fournit la documentation ci-après.

#### Document 1 : arbre génétique de la famille touchée par l'albinisme



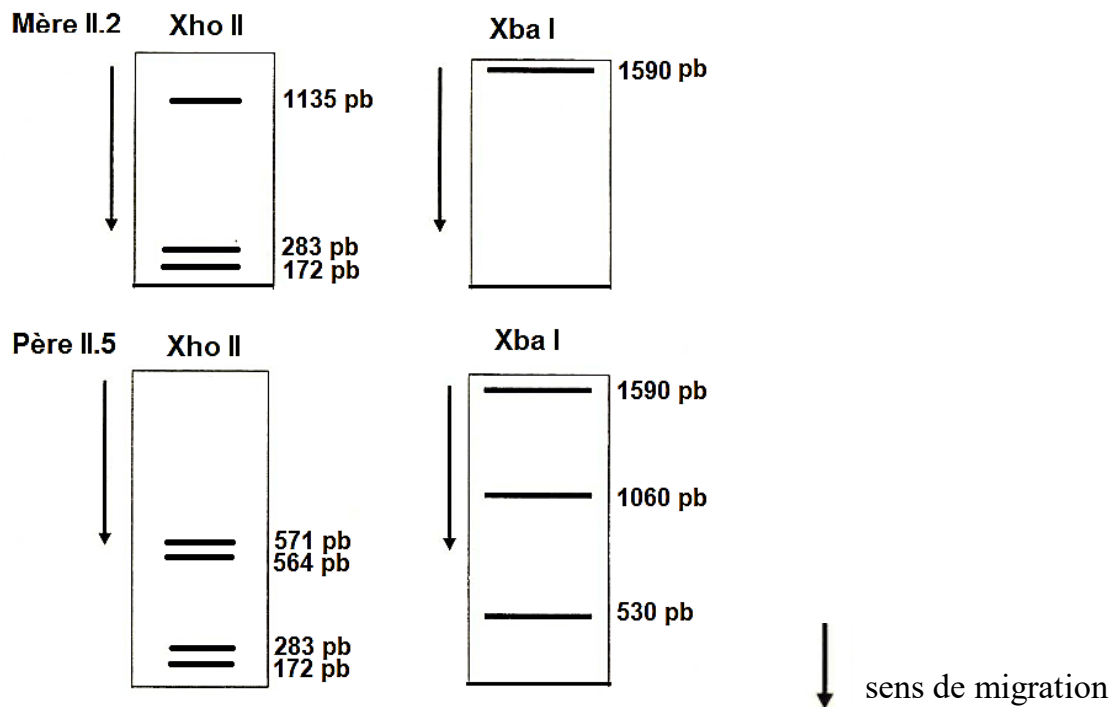
#### Document 2 : identification des allèles du gène de la tyrosine par deux enzymes de restriction XhoII et XbaI

Dans cette famille, l'albinisme est dû à un gène pour lequel on a repéré trois allèles :

- 2 allèles TYRCOD1 et TYRCOD2 qui codent la tyrosinase fonctionnelle, enzyme indispensable à la biosynthèse de la mélanine à partir d'un acide aminé, la tyrosine ;
- 1 allèle TYRALBA 3 qui code une tyrosinase non fonctionnelle.

|           | Enzyme Xho II   |                             | Enzyme Xba I    |                             |
|-----------|-----------------|-----------------------------|-----------------|-----------------------------|
|           | Nombre de sites | Longueur des fragments (pb) | Nombre de sites | Longueur des fragments (pb) |
| TYRCOD 1  | 2               | 172, 283, 1135              | 0               | 1590                        |
| TYRCOD 2  | 3               | 172, 283, 564, 571          | 0               | 1590                        |
| TYRALBA 3 | 3               | 172, 283, 564, 571          | 1               | 530, 1060                   |

#### Document 3 : séparation par électrophorèse des fragments obtenus après action des enzymes de restriction sur le gène de la tyrosinase des parents II2 et II5



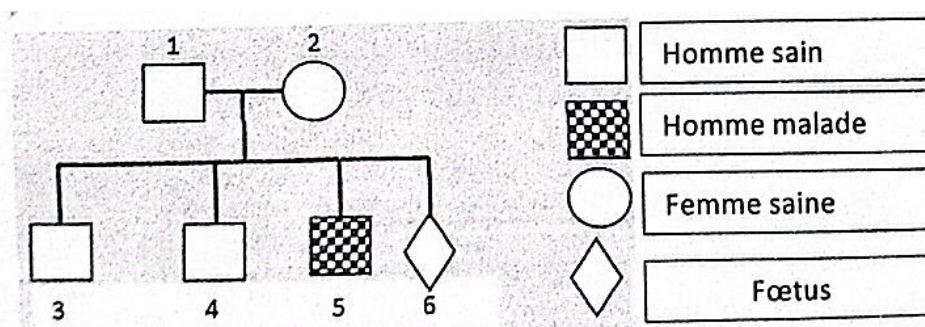
Exploite les informations extraites de l'arbre généalogique pour évaluer le risque pour l'enfant à naître d'être albinos et précise à partir des résultats de l'électrophorèse s'il le sera ou non.

### SITUATION PROBLEME 2

La myopathie de Duchenne est une maladie dégénérative des fibres musculaires. Les individus atteints de la myopathie ne synthétisent pas ou de façon incorrecte une protéine musculaire : la dystrophine. Des parents ayant eu un fils malade souhaiteraient savoir si leur enfant à naître présente un risque. Ils consultent un médecin. Celui-ci leur propose un diagnostic prénatal et les informe des progrès réalisés en biotechnologie.

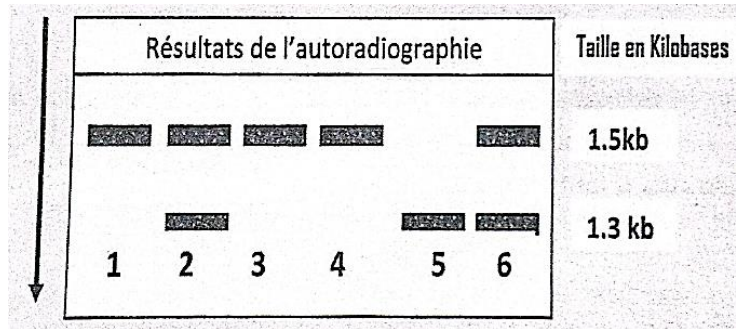
### Document 1 : Arbre généalogique de la famille dont un des enfants présente la myopathie de Duchenne

La myopathie de Duchenne est due à la transmission d'un gène porté par le chromosome X.



## Document 2 : Diagnostic prénatal de la myopathie de Duchenne par l'analyse de l'ADN de la famille

Des prélèvements d'ADN sont réalisés sur quelques membres de la famille et les cellules du fœtus. On applique à ces échantillons la technique de Southern blot. Chaque échantillon d'ADN est fragmenté et les fragments d'ADN obtenus sont séparés par électrophorèse puis hybridés avec une sonde radioactive. On réalise une autoradiographie dont les résultats sont présentés ci-dessus.



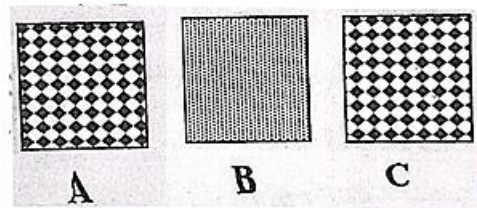
## Document 3 : Technique de recombinaison de l'ADN et essai thérapeutique

Une thérapie génique a été pour la première fois pratiquée chez des souris atteintes de myopathie proche de la myopathie de Duchenne.

Cette technique a consisté à introduire dans l'organisme de l'animal malade un virus vecteur du gène de la dystrophine, inoffensif chez la souris et dans l'espèce humaine. Les résultats de cette expérience réalisée dans trois groupes de souris et obtenus au bout de 16 à 18 semaines sont donnés ci-après.

### Document 3a :

Coupes transversales de muscle de diaphragme chez trois souris après incubation avec un anticorps fluorescent anti-dystrophine et observées au microscope à fluorescence.



*A : souris normale ; B : souris myopathe non traitée ; C : souris traitée myopathe traitée par injection d'un virus vecteur du gène de la dystrophine.*

### Document 3b : Durée de vie enregistrée dans les trois groupes de souris A, B et C

