



TD N° 14 / T^{le} D/ 17/12/ 2023

Animé par : Mr DJESSOU A. M. Aimé (00229) 67845279



Modalité : Présentiel et en ligne



SVT Free

Objectif : réguler l'apprentissage relatif à l'analyse des résultats d'électrophorèse. Appliquer les connaissances relatives à l'exploitation des résultats d'électrophorèse après utilisation des sondes moléculaires.

PARTIE II : RESOLUTION DE PROBLEME A PARTIR DE DOCUMENTS

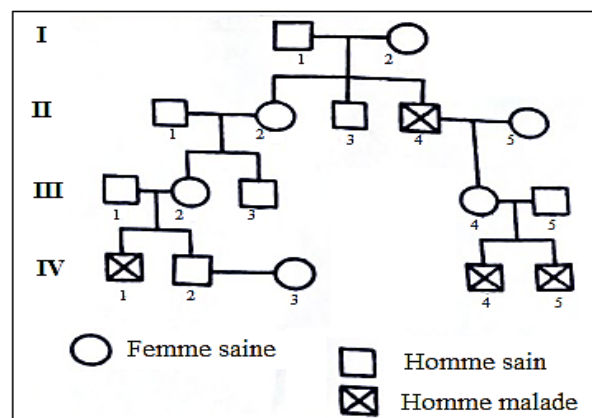
Situation problème 1

Dans la famille Clark sévit une forme de déficience en une enzyme, la G6PD. Des quatre enfants de cette famille, les deux derniers développent les symptômes d'affections graves, jusque-là inconnues. A l'issue de la réunion de famille qui devait statuer sur la répudiation de Dame Clark soupçonnée d'adultère, l'oncle paternel des enfants sollicite et obtient de la famille, le recours à l'expertise d'un médecin généticien afin de mieux comprendre l'origine des symptômes inattendument manifestés chez les deux enfants.

Les documents qui suivent, présentent les résultats des diverses investigations.

Document 1 : Arbre généalogique montrant la transmission de la déficience en G6PD.

L'anomalie en cause dans la famille Clark se traduit par une absence en glucose-6-phosphate déshydrogénase (G6PD), enzyme intervenant dans le métabolisme glucidique de l'hématie et dont la synthèse est sous le contrôle d'un gène. L'arbre généalogique ci-après, présente la transmission de cette anomalie dans une famille quelconque.

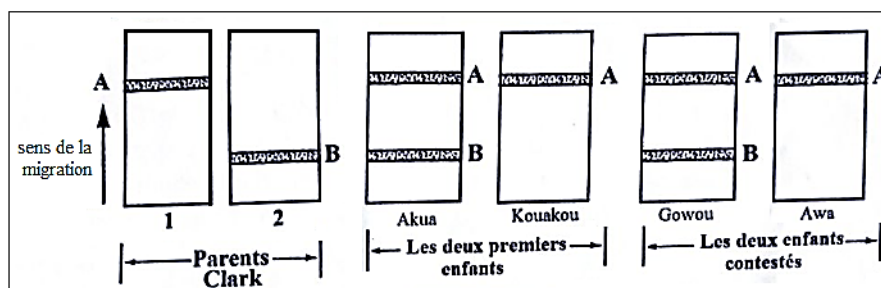


NB : I1, II1, III1 et III5 ne possèdent pas l'allèle responsable de la déficience en G6PD.

Document 2 : Résultats d'électrophorèse des membres de la famille restreinte de Monsieur et Madame Clark.

En réalité, le gène en jeu possède trois allèles ; les allèles A et B, codominants, déterminent le phénotype sain (normal), chacun d'eux dominant l'allèle de la déficience en G6PD (allèle morbide).

Les deux allèles (A et B) contrôlent la synthèse de 2 molécules de même activité enzymatique, la G6PDA et la G6PDB. L'analyse par électrophorèse des différents types d'enzymes présents chez le couple Clark, leurs filles (Akua et Awa) et leurs fils (Kouakou et Gowou) a permis d'obtenir les zymogrammes ci-après.



Figures : Zymogrammes des membres de la famille restreinte de Monsieur et Madame Clark.

A partir des informations tirées de documents proposés, identifie le zymogramme de Monsieur Clark, de Madame Clark et explique les cas spécifiques présentés par les enfants contestés.

Donne ton avis sur l'intention de la famille de répudier Madame Clark et justifie ta réponse.

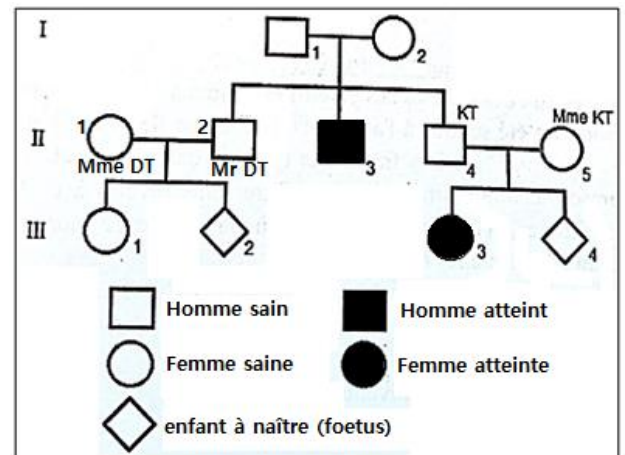
Situation problème 2

Après un premier geste, deux copines Madame DT et Madame KT, vivent désormais leur deuxième grossesse avec beaucoup de stress et pour cause. Elles sont mariées à deux hommes qui sont frères d'un troisième atteint d'une maladie héréditaire à l'origine du développement anormal du cerveau et qui s'est déjà manifesté chez l'enfant KT. Le spécialiste consulté, procède à des investigations dont les résultats sont présentés dans les documents ci-après.

Document 1 Arbre généalogique de la famille T

L'anomalie génétique "M" provoque un déficit enzymatique. Lorsqu'elle est diagnostiquée très tôt, à l'étape fœtale ou à la naissance, l'adoption d'un régime alimentaire comportant un taux très faible d'un certain acide aminé permet d'éviter ses manifestations. En effet, l'élévation du taux de cet acide aminé dans le sang de l'individu atteint, est responsable du développement anormal du cerveau.

La figure ci-dessous présente l'arbre généalogique de la famille de Madame T.



Document 2 Allèles du gène de la maladie M.

Le gène responsable de ma maladie M possède trois allèles : l'allèle normal et les deux allèles mutés. Ces allèles ont été clonés, isolé et séquencé. Les ARNm correspondants sont connus.

Le tableau ci-après présente une partie des codons correspondant à l'allèle normal et une partie de ces deux allèles mutés dans deux régions différentes a et b du gène.

Tableau : séquence de l'ARNm chez un individu homozygote pour l'allèle normal et chez deux personnes homozygotes pour l'un des deux allèles à l'origine de la maladie.

Séquences du codon 277 au codon 283 (région "a" du gène)	Séquences du codon 405 au codon 411 (région "b" du gène)	Phénotype individus homozygote
UAU ACC CCC GAA CCU GAC AUC	ACA AUA CCU CGG CCC UUC UCA	Normal
UAU ACC CCC AAA CCU GAC AUC	ACA AUA CCU CGG CCC UUC UCA	Malade
UAU ACC CCC GAA CCU GAC AUC	ACA AUA CCU UGG CCC UUC UCA	Malade

Document 3 Analyse de l'ADN des parents et des fœtus.

Deux tests ont été réalisés

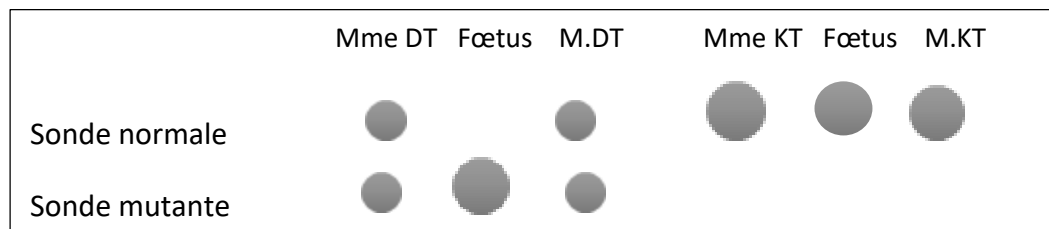
Test 1 portant sur la région "a" du gène

L'ADN a été extrait des cellules des parents du fœtus de chaque couple. Après amplification, il a été soumis à l'action d'une enzyme de restriction spécifique de sites de la région "a". Les fragments obtenus ont ensuite été séparé par électrophorèse, dénaturé, transférés sur filtre, puis révélés à l'aide de deux sondes spécifiques, l'une correspondante à la séquence normale, l'autre correspondant à la séquence mutante.

NB : Séquence de la sonde normale : TAT ACC CCC GAA CCT GAC ATC

Séquence de la sonde normale : TAT ACC CCC AAA CCT GAC ATC

Les résultats obtenus sont les suivants :



Résultats du test 1

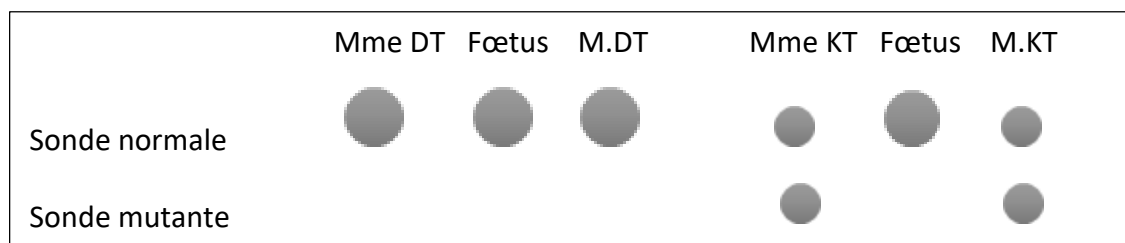
Test 2 portant sur la région ‘b’ du gène

L'ADN extrait des cellules des parents et du fœtus de chaque couple a été soumis à un second test utilisant une enzyme de restriction spécifique de sites de la région ‘n’. les fragments obtenus ont ensuite été séparés par électrophorèse, dénaturés, transférés sur filtre, puis révélés à l'aide de deux sondes spécifiques, l'une correspondante à la séquence normale, l'autre correspondante à la séquence mutante.

NB : Séquence de la sonde normale : ACA ATA CCT CGG CCC TTC TCA

Séquence de la sonde normale : ACA ATA CCT TGG CCC TTC TCA

Les résultats obtenus sont les suivants :



Exploite les informations collectées des documents pour préciser l'état de santé de l'enfant à naître dans chaque famille.

Donne ton avis argumenté sur la nécessité des examens prénuptiaux

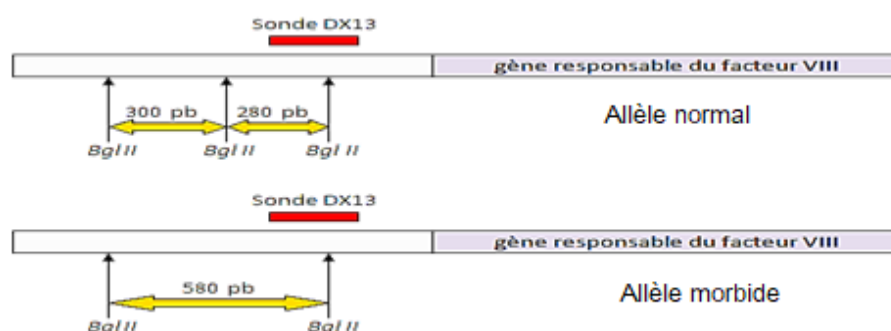
BAC série C/Remplacement 2021/Bénin

Exercice d'application

Dans le cadre du diagnostic de l'hémophilie A dans une famille, allèles morbide et normal du gène en cause de l'hémophilie A sont soumis à l'action de l'enzyme Bgl II. Le document ci-dessous est mis à ta disposition pour illustrer le résultat de l'électrophorèse à l'issue de l'analyse de l'ADN pour les différents génotypes possibles (homozygote malade, homozygote sain, hétérozygote).

Document : emplacement des sites de restriction de l'enzyme Bgl II et du site d'hybridation de la sonde DX 13

La sonde DX13 s'hybride avec une séquence complémentaire proche du gène responsable du facteur VIII. Les scientifiques considèrent qu'elle caractérise la mutation de ce gène.



Exploite le document pour illustrer le résultat de l'électrophorèse à l'issue de l'analyse de l'ADN pour les différents génotypes possibles (homozygote malade, homozygote sain, hétérozygote).

NB : l'allèle normal est dominant

Pb = Paire de base