

Contexte

Les myopathies de Duchenne et de Becker sont deux maladies dues à des mutations du gène codant la dystrophine, protéine impliquée dans le fonctionnement musculaire. Le diagnostic clinique est complexe à l'échelle macroscopique puisque les deux maladies peuvent présenter des symptômes similaires.

On cherche à valider l'utilisation d'analyses génétiques et protéiques comme outils de diagnostic de ces deux myopathies.

Consignes

Partie A : Appropriation du contexte et activité pratique (durée recommandée : 30 minutes)

La stratégie adoptée consiste à réaliser des analyses génétiques et protéiques afin de distinguer les deux types de myopathie.

Appeler l'examineur pour vérifier les résultats de la mise en œuvre du protocole.

Partie B : Présentation et interprétation des résultats, poursuite de la stratégie et conclusion (durée recommandée : 30 minutes)

Présenter et traiter les résultats obtenus, sous la forme de votre choix et les **interpréter**.

Répondre sur la fiche-réponse candidat, appeler l'examineur pour vérifier votre production et obtenir une ressource complémentaire

Discuter de la généralisation de l'analyse génétique conduite comme outil de diagnostic du type de myopathie.

Appeler l'examineur pour présenter votre proposition à l'oral

Conclure, à partir de l'ensemble des données, sur la validité des différentes analyses proposées pour le diagnostic des deux myopathies.

Protocole

Matériel :

- solution de protéine dystrophine 1 = individu atteint de la myopathie de Duchenne ;
- solution de protéine dystrophine 2 = individu atteint de la myopathie de Becker ;
- solution de protéine dystrophine 3 = individu non atteint de myopathie ;
- micropipette ;
- gel d'électrophorèse ;
- cuve à électrophorèse ;
- fiche protocole de l'électrophorèse ;
- logiciel de comparaison moléculaire et sa fiche technique ;
- séquences d'un allèle du gène de la dystrophine d'un individu non-atteint, d'un individu atteint d'une myopathie de Duchenne et d'un individu atteint d'une myopathie de Becker.

Afin de diagnostiquer les deux myopathies, par analyse protéique :

- **réaliser** une électrophorèse des trois protéines.

Afin de diagnostiquer les deux myopathies, par analyse génétique :

- **comparer** les séquences nucléotidiques.

Sécurité :

Bien respecter les règles de sécurité du branchement des appareils d'électrophorèse.

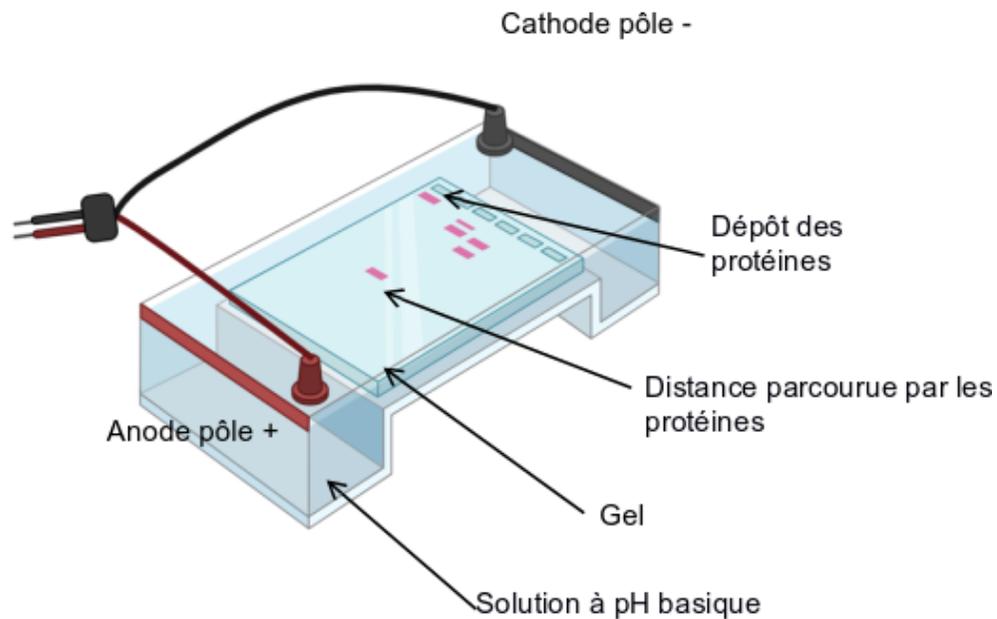
Précautions de la manipulation :

Ressources

Principe de l'électrophorèse :

Les protéines sont déposées dans un gel placé dans un champ électrique. La solution dans laquelle se trouve le gel est de pH basique. Les protéines sont chargées négativement, elles se déplacent vers l'anode (pôle +). La distance parcourue par chaque protéine dépend notamment de sa taille.

Schéma du dispositif

*Illustration Biorender***Obtention des dystrophines pour analyse :**

Les protéines dystrophines sont extraites par biopsie d'un muscle d'une personne. La biopsie est un prélèvement d'un fragment de tissu sur un être vivant en vue d'un examen microscopique.

Gène de la dystrophine :

L'allèle normal du gène de la dystrophine code une protéine possédant 3 685 acides aminés.