

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.

Mettre en œuvre le protocole.

Partie B : Communication 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**.

***Appeler l'examineur** pour 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.*

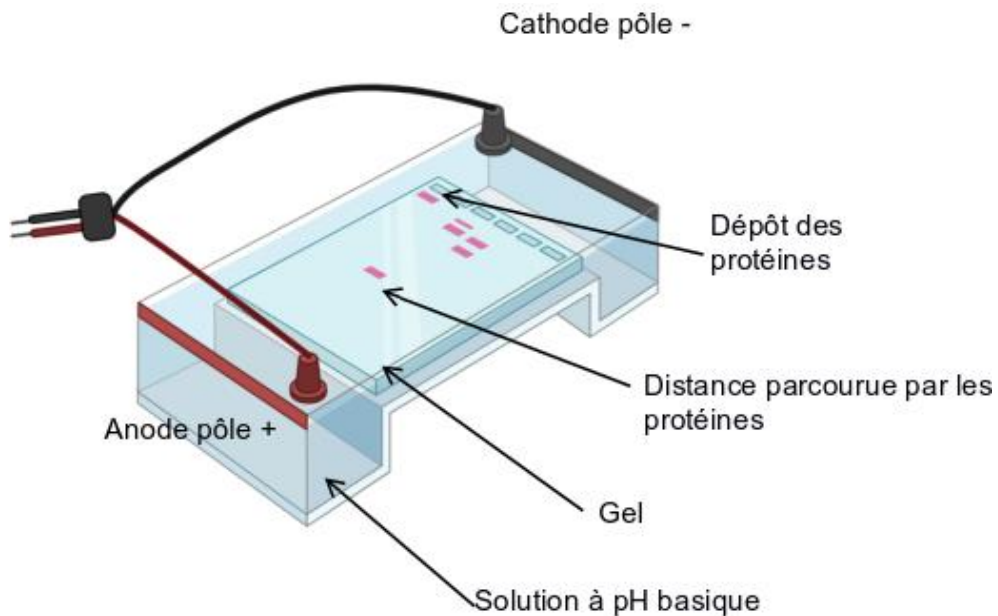
Conclure, à partir de l'ensemble des données, sur la validité des différentes analyses proposées pour le diagnostic des deux myopathies.

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.	Étapes du protocole à réaliser : - afin de diagnostiquer les deux myopathies, par analyse protéique : ○ réaliser une électrophorèse des trois solutions de 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.	
	Équipements de protection individuelle	
	Obligatoire dans une salle de travaux pratiques 	

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.