

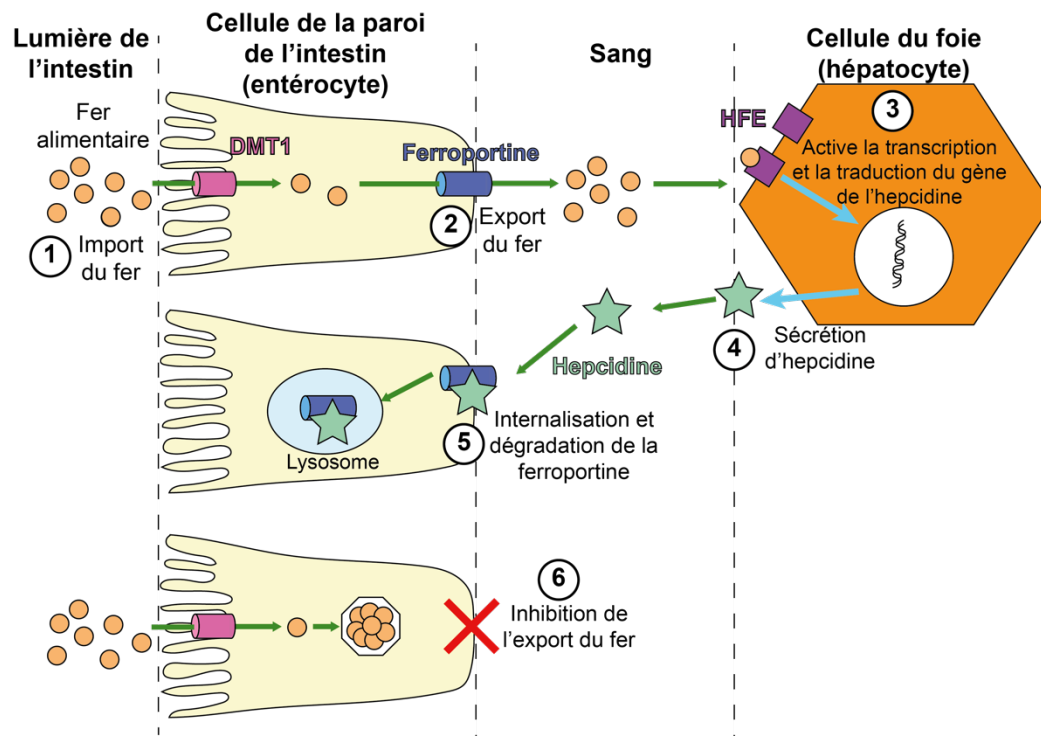
Mise en situation et recherche à mener

L'hémochromatose est une maladie génétique qui se traduit par une surcharge en fer dans le sang. L'évolution lente de cette maladie aboutit à des atteintes du foie, du cœur, du pancréas et de l'hypophyse qui sont irréversibles et nécessite donc d'être détectée assez tôt pour pouvoir la traiter. Des cas d'hémochromatose ont été détectés dans une famille et on souhaite comprendre la transmission de cette maladie.

On cherche, par analyse génétique, à déterminer quel gène pourrait être responsable de l'hémochromatose dans cette famille.

Ressources

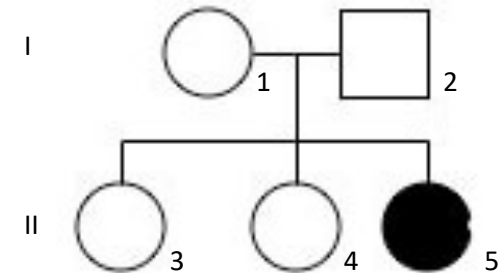
La régulation de l'absorption du fer :



L'**hepcidine** est l'hormone responsable de la régulation de l'absorption du **fer** par l'intestin. **DMT1** et **ferroportine** sont des protéines membranaires qui ont pour rôle de transporter le fer. **HFE** est une protéine membranaire qui sert de « capteur » du fer.

*D'après Nicolas G. et Vaumont S., Médecine&Science, 2005.*

Arbre généalogique de la famille étudiée :



Les carrés représentent des individus de sexe masculin, les ronds des individus de sexe féminin. La personne colorée est atteinte d'hémochromatose.

1-1- Génétique et évolution  
**Identification d'un gène responsable de l'hémochromatose**

Fiche sujet – candidat

**Matériel et protocole d'utilisation du matériel**

**Matériel :**

- séquences de gènes impliqués dans la régulation de l'absorption du fer dans la famille atteinte de l'hémochromatose ;
- logiciel de comparaison de séquences et sa fiche technique.

**Afin de déterminer quel gène pourrait être responsable de cette hémochromatose familiale :**

- **traiter** des séquences génétiques.

**Sécurité (logo et signification) :**

Rien à signaler.

**Précautions de la manipulation :**

Dans les fichiers de séquences, les numéros en tête de ligne correspondent aux numéros des individus de l'arbre généalogique de la famille étudiée.

**Dispositif d'acquisition et de traitement d'images (si disponible)**

