

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

Fiche sujet – candidat (1/3)

**Contexte**

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.**

**Consignes**

**Partie A : Appropriation du contexte, proposition d'une stratégie et activité pratique (durée recommandée : 30 minutes)**

**Élaborer une stratégie de résolution** afin de déterminer la protéine qui dysfonctionne dans la famille étudiée.

*Appeler l'examineur pour formaliser votre proposition à l'oral.*

**Mettre en œuvre le protocole.**

**Partie B : Présentation et interprétation des résultats ; 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*

**Conclure**, à partir de l'ensemble des données, quel le gène pourrait être responsable de l'hémochromatose dans cette famille.

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

Fiche sujet – candidat (2/3)

**Protocole**

**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 la protéine qui dysfonctionne dans la famille étudiée :**

- **traiter** les séquences des gènes proposés

**Remarque :**

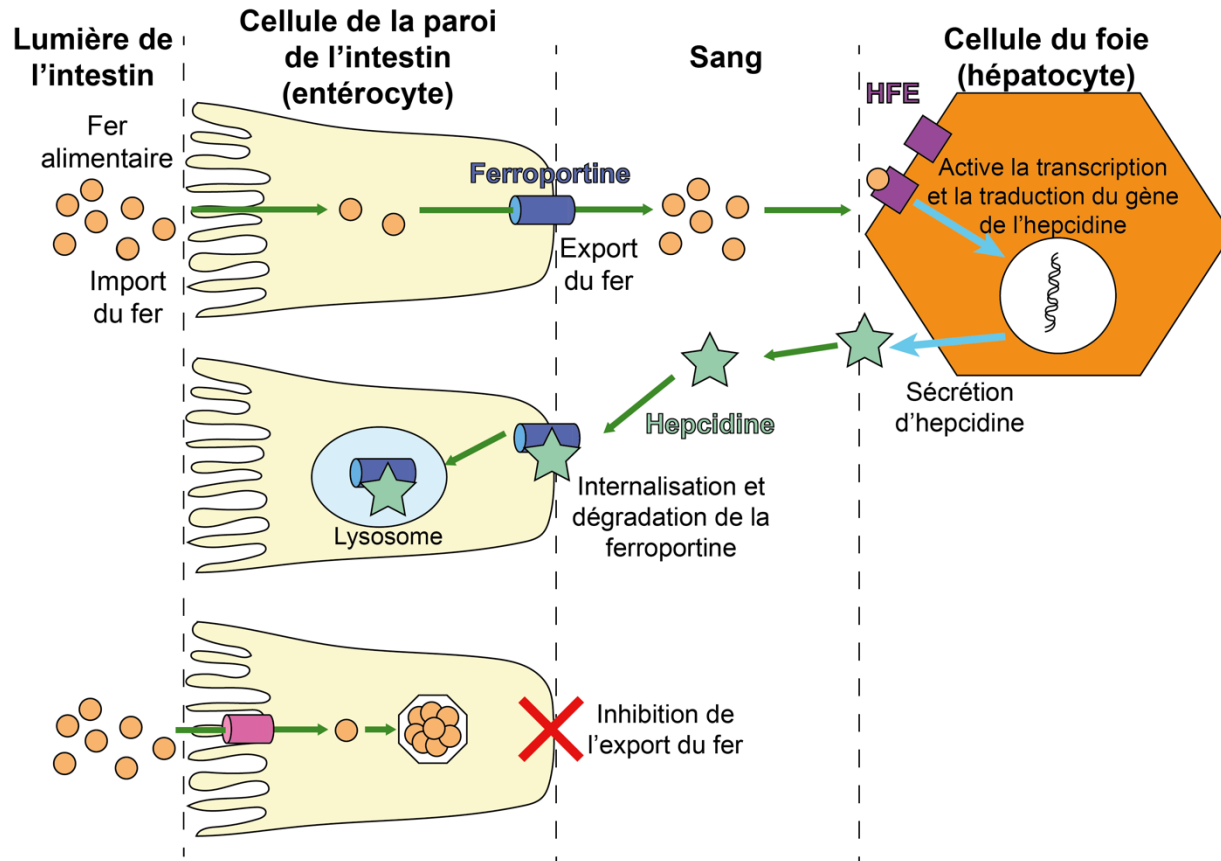
Dans les fichiers de séquences d'ADN, les numéros en tête de ligne correspondent aux numéros des individus de l'arbre généalogique de la famille étudiée.

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

Fiche sujet – candidat (3/3)

Ressources

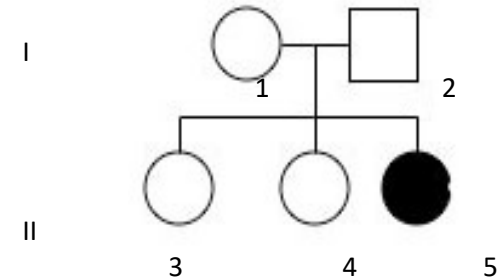
La régulation de l'absorption du fer :



L'**hepcidine** est l'hormone responsable de la régulation de l'absorption du **fer** par l'intestin. La **ferroportine** est une protéine membranaire qui a pour rôle de transporter le fer. **HFE** est une protéine membranaire qui sert de « capteur » du fer.

*D'après Nicolas G. et Vaulont 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