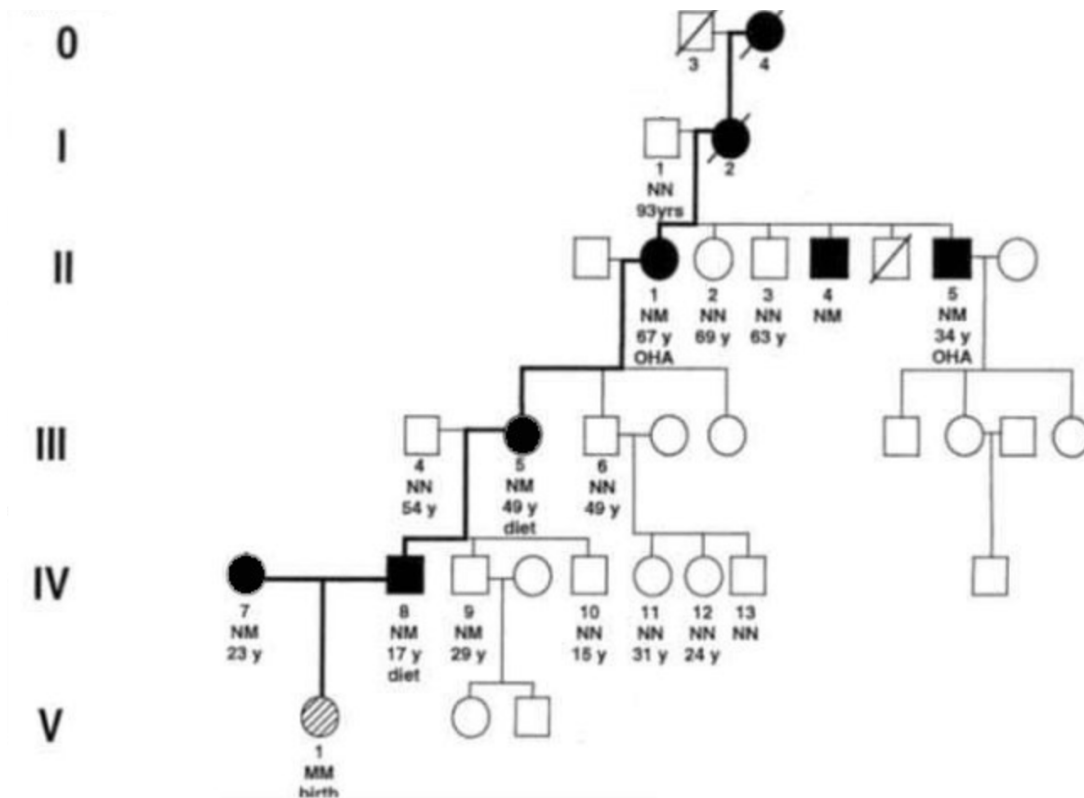


TP : Origine d'un diabète MODY

Les diabètes MODY ou diabètes de l'adulte jeune sont caractérisés comme tous les diabètes par une glycémie à jeun supérieure à 1,26 g de glucose par litre de sang, donc une hyperglycémie. Ils sont, cependant, différents des diabètes de type 1 et de type 2. Ils sont détectés souvent à partir d'une analyse sanguine de routine chez un adulte jeune, entre 20 et 30 ans. Ces diabètes MODY représente environ 5% de tous les diabètes. Il en existe plusieurs types : le MODY 4 est une MODY très rare (1% de tous les diabètes MODY) avec un âge d'apparition un peu plus élevé (autour de 30-35 ans) que les autres diabètes MODY.

L'arbre généalogique ci-dessous illustre la fréquence de ce diabète au cours de plusieurs générations dans une famille.



En noir, individus atteints du diabète MODY avec indication de l'âge d'apparition. En blanc, individus non diabétiques. En hachuré, enfant né sans pancréas et donc diabétique.

1 – A partir de l'étude de l'arbre, indiquez si ce diabète semble héréditaire donc génétique. Dans ce cas, déterminer son mode de transmission.

2 – Donnez ensuite les génotypes des individus sains, diabétiques.

On se propose ensuite de d'expliquer le phénotype de l'enfant V1. Pour cela, nous allons étudier les séquences des allèles du gène PDX1. C'est un gène situé sur le chromosome 13. Il code pour une protéine de 283 acides aminés. Ce gène s'exprime en particulier dans les cellules bêta sécrétrices d'insuline.

3 – Traitez les séquences du fichier MODY.edi (dans votre espace classe) afin d'expliquer le phénotype de l'enfant V1

Note : chaque individu possède deux allèles du gène PDX1, notés AL1 et AL2. Quand l'individu est homozygote AL1 et AL2 sont identiques, ils diffèrent pour les personnes hétérozygotes pour ce gène.