

**Exercice type 2.1 Le diabète MODY**

On connaît un diabète rare, appelé MODY ( Maturity Onset Diabete of the Youg ), qui affecte certaines familles, et qui apparaît de façon précoce (avant l'âge de 15 ans ).

**Document 1 :** On a étudié dans ces familles les gènes qui codent pour les enzymes impliquées dans l'utilisation du glucose ; l'une d'elle est **la glucokinase hépatique**. Cette enzyme intervient dans la première étape de la synthèse du glycogène à partir du glucose sanguin.

**Document 2 :** Le gène de la glucokinase a été localisé sur le chromosome 7 ; son séquençage chez plusieurs familles a permis d'identifier plusieurs anomalies dont certaines sont reportées sur le tableau ci-dessous, et où est aussi mentionnée l'activité de l'enzyme codée :

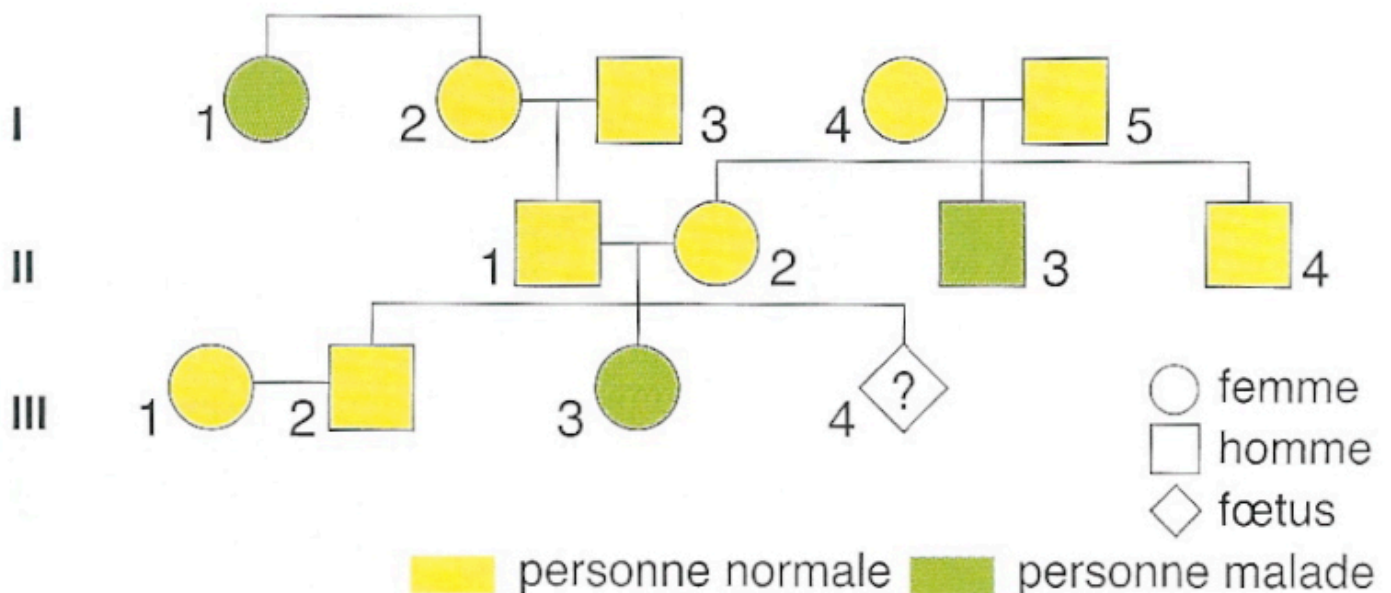
Mutation du gène codant pour la glucokinase	Modification de la séquence polypeptidique de l'enzyme	Activité de l'enzyme
Substitution d'un nucléotide au niveau du triplet 70	Acide glutamique en position 70 remplacé par la lysine	Activité faible
Délétion de 3 triplets de nucléotides en position 88, 89 et 90	Il manque 3 acides aminés	Aucune activité
Substitution d'un nucléotide au niveau du triplet 203	Chaîne très courte	Aucune activité

**QUESTIONS :** Après analyse des documents et en utilisant vos connaissances, indiquez quelle est la cause du diabète MODY; établissez la relation entre cette cause et le phénotype clinique.

**Exercice type 1 (ROC avec document.)**

La mucoviscidose est une maladie génétique assez fréquente, chaque année environ 200 enfants naissent avec cette maladie.

**Document :** arbre généalogique d'une famille atteinte par la mucoviscidose.



En utilisant vos connaissances, expliquez l'origine de cette maladie et ses conséquences au différentes échelles d'observation du phénotype, puis en utilisant l'arbre généalogique fourni, expliquez la transmission de cette maladie et établissez une prévision pour l'enfant à naître.