

## La glycogénose, une maladie de la régulation de la glycémie

### Fiche sujet – candidat

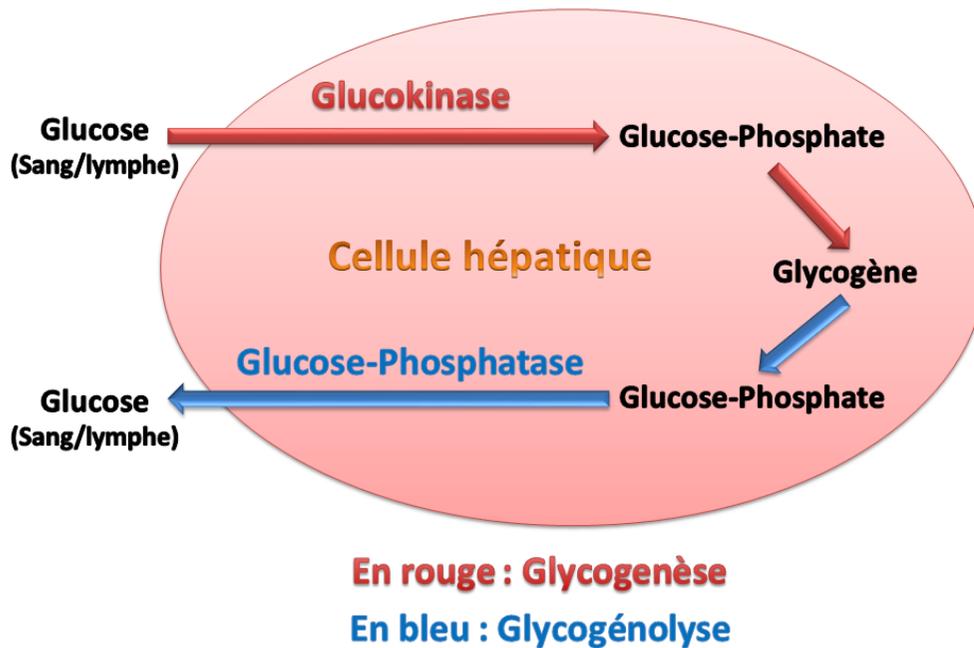
#### Mise en situation et recherche à mener

Monsieur X est atteint d'hypoglycémies fréquentes. On réalise une série d'exams notamment une biopsie (= prélèvement) au niveau de son foie. Le médecin soupçonne que le patient soit atteint d'une maladie génétique rare, la glycogénose 1a. Cette maladie empêche la régulation de la glycémie : les personnes atteintes ne peuvent plus produire de glucose en dehors des repas. Elle est due à un déficit en une enzyme, la glucose phosphatase.

**On cherche à déterminer, à partir d'une étude de ses tissus prélevés et d'un traitement de séquences moléculaires, si monsieur X est atteint de glycogénose 1a.**

#### Ressources

##### Synthèse et dégradation du glycogène dans les cellules hépatiques :



D'après <https://www.svt-biologie-premiere.bacdefrancais.net>

##### Protocole historique de Claude Bernard en 1855 :

« J'ai choisi un chien adulte, vigoureux et bien portant, qui depuis plusieurs jours était nourri exclusivement avec de la viande, et je le sacrifiai par la section du bulbe rachidien, sept heures après un repas copieux de tripes. »

Aussitôt, le foie fut enlevé, et cet organe fut soumis à un lavage

....

J'abandonnai dans un vase ce foie à température ambiante et, revenu 24 heures après, je constatai que cet organe que j'avais laissé la veille complètement vide de sucre s'en trouvait pourvu abondamment. »

In : Claude Bernard, « Nouvelles recherches expérimentales sur les phénomènes glycogéniques du foie mars » (1857).

Pour montrer la libération de glucose par le foie aujourd'hui, on prend soin de le couper en petits cubes ce qui réduit le temps d'attente à 15 minutes. De plus, des bandelettes réagissant à la présence de glucose dans une solution peuvent être utilisées.

Matériel et protocole d'utilisation du matériel

**Matériel :**

- 1 échantillon du foie de Monsieur X ;
- 1 microscope
- verrerie diverse
- Lugol (réactif glycogène)
- 1 passoire ;
- Bandelettes test permettant de tester la présence de glucose dans une solution ;
- Logiciel d'analyse de séquences
- Fichiers de séquences nucléotidiques contrôlant l'expression de cette enzyme chez :
  - un individu sain : glucose\_phosphatase\_individu\_sain.edi
  - un individu malade : glucose\_phosphatase\_individu\_malade.edi
  - Monsieur X : glucose\_phosphatase\_monsieur\_X.edi.

**Afin de déterminer si monsieur X est atteint de glycogénose de type 1a :**

- **vérifier**, par l'observation microscopique la présence de glycogène dans le foie;
- **vérifier**, par un test, la capacité de son foie à libérer du glucose ;
- **traiter** les séquences proposées.

**Sécurité :**

Rien à signaler

**Précautions de la manipulation :**



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

