

SVT	Thème 3A – Variations génétiques et santé	1ère Spécialité
TP	Chapitre 1 : Mutations, patrimoine génétique et santé	ESTHER

TP – La mucoviscidose, une maladie génétique

Activité 1 : étude de la mucoviscidose

Un jeune couple attend son premier enfant. Certains de leurs neveux sont atteints de la mucoviscidose et ils cherchent à mieux comprendre cette maladie ainsi que les risques que leur propre enfant soit atteint de cette maladie.

Consigne 1 : à partir de l'étude de l'ensemble des documents et de vos connaissances, réalisez une synthèse (10 à 15 lignes) expliquant les caractéristiques de la mucoviscidose à différentes échelles.

Document 1 – Les allèles du gène CFTR

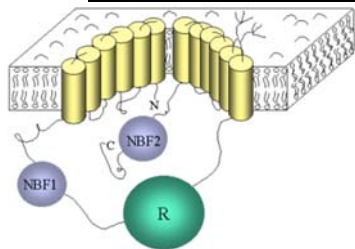
La mutation la plus fréquente est la mutation « Delta F508 » ($\Delta F508$) qui consiste en une mutation au niveau du dixième exon du gène CFTR.

Les deux allèles les plus fréquents (allèle sain et allèle $\Delta F508$) sont disponibles sur Anagène.

Document 2 – Etude des symptômes de personnes atteinte de la mucoviscidose (à droite)



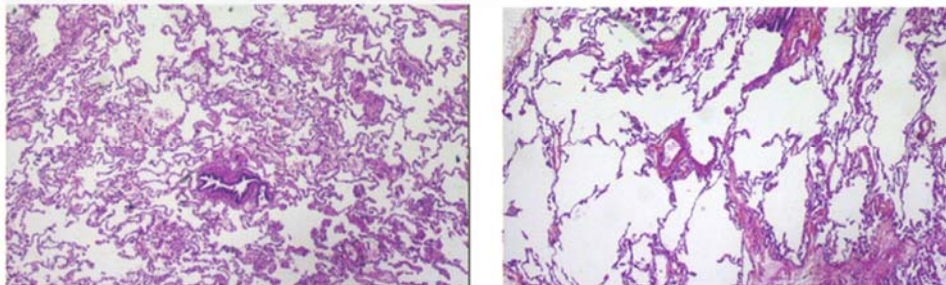
Document 3 – Etude du canal CFTR



Le gène CFTR code pour une protéine membranaire formant un canal chlore. Ce gène s'exprime notamment au niveau des poumons (ce qui facilite la fluidification du mucus), du pancréas, du foie et de la vésicule biliaire (pour la formation et la sécrétion des enzymes digestives comme de la bile) mais aussi au niveau des organes génitaux et de la peau.

Schématisation du canal chlore formé par la protéine CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane Regulator)

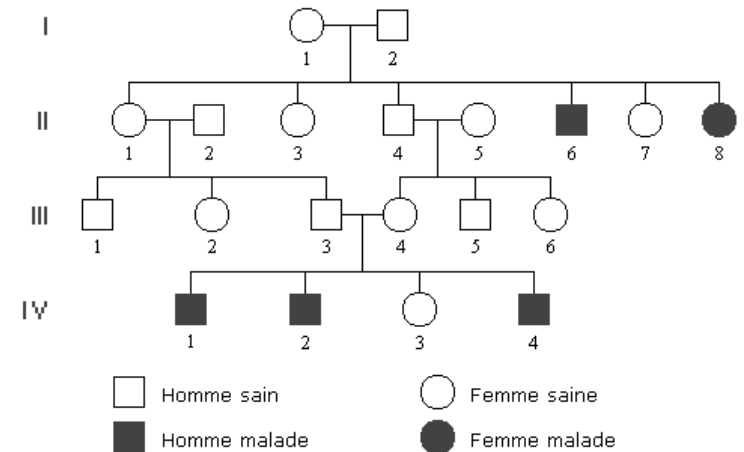
Document 4 – Observation de bronches et alvéoles pulmonaires au microscope



Photographies d'observations microscopiques d'alvéoles pulmonaires d'un individu malade de la mucoviscidose (à gauche) et sain (à droite)

Consigne 2 : à partir de l'arbre généalogique de la famille, répondez au QCM associé.

Document ressource : Arbre généalogique d'une famille touchée par la mucoviscidose



Remarques :

Informations complémentaires : Les allèles sont identifiés de la manière suivante : CFTR+ (allèle sain), CFTR- (allèle muté). Dans la population occidentale, la proportion d'individus porteurs sains est de 1/25.

A partir de l'étude de ce document, cochez la bonne proposition pour chacune des questions :

- D'après l'étude de cet arbre, on peut en déduire que l'individu II est :
 - ☐ Hétérozygote, c'est-à-dire qu'il possède deux allèles mutés pour le gène CFTR
 - ☐ Hétérozygote, c'est-à-dire qu'il possède un allèle muté et un allèle sain pour le gène CFTR
 - ☐ Homozygote, c'est-à-dire qu'il possède deux allèles mutés pour le gène CFTR
 - ☐ Homozygote, c'est-à-dire qu'il possède un allèle muté et un allèle sain pour le gène CFTR
- D'après l'étude de cet arbre, on peut en déduire que l'individu III est :
 - ☐ Obligatoirement un homme de génotype (CFTR+/CFTR-)
 - ☐ Un homme de génotype (CFTR+/CFTR-) ou (CFTR+/CFTR+)
 - ☐ Une femme porteuse saine
 - ☐ Un individu de génotype (CFTR-/CFTR-)
- Le couple III-3 et III-4 souhaite avoir un autre enfant. La probabilité que cet enfant soit malade est de :
 - ☐ 1/2
 - ☐ 1/25
 - ☐ 3/4
 - ☐ 1/4
- Le couple III-3 et III-4 souhaite avoir un autre enfant. La probabilité que cet enfant soit porteur sain est de :
 - ☐ 1/2
 - ☐ 1/25
 - ☐ 3/4
 - ☐ 1/4
- La femme III-6 attend un enfant avec son conjoint d'origine occidentale. La probabilité que son enfant soit malade est de :
 - ☐ 1/2
 - ☐ 1/25
 - ☐ 1/50
 - ☐ 1/2500