



THÈME : VARIATION GÉNÉTIQUE ET SANTÉ
Chapitre : Mutations et Santé

1

Les maladies monogéniques

1ère spé

➤ **Objectifs**

- Recenser, extraire et organiser des informations relatives à une maladie génétique monogénique suffisamment fréquente pour que l'on puisse disposer d'un catalogue d'allèles permettant de relier un génotype au phénotype.

➤ Compétences et capacités travaillées	Fragile 1 critère sur 3	Intermédiaire 2 critères sur 3	Avancé 3 critères sur 3 (avec aide)	Expert 3 critères sur 3 (sans aide)
PRATIQUER DES LANGAGES				
7. Communiquer sur ses démarches, ses résultats et ses choix à l'oral, en utilisant un langage rigoureux et des outils pertinents	<ul style="list-style-type: none"> - La production orale ne répond pas à la commande : elle ne présente ni démarche et/ou résultats et/ou choix. - Aucun item correctement réalisé 	<ul style="list-style-type: none"> - La production orale répond à la demande : les informations et/ou les connaissances scientifiques sont présentes, le vocabulaire scientifique est correct (items 3 et 5 de la grille du GO). - Le langage oral n'est pas suffisamment rigoureux (items 1, 2 et éventuellement 4 du GO). 	<ul style="list-style-type: none"> - La production orale répond à la demande : les informations et/ou les connaissances scientifiques sont présentes, le vocabulaire scientifique est correct (items 3 et 5 de la grille du GO). - Le langage oral n'est pas suffisamment rigoureux (items 1, 2 et éventuellement 4 du GO). 	<ul style="list-style-type: none"> - La production orale répond à la demande : les informations et/ou les connaissances scientifiques sont présentes, le vocabulaire scientifique est correct (items 3 et 5 de la grille du GO). - Le langage oral est rigoureux : qualité orale, qualité de la prise de parole en continu, éventuellement qualité de la prise de parole en interaction.

Mise en situation : L'épidémiologie est la science qui étudie les problèmes de santé d'une population humaine. On peut, dans ce cadre, chercher à déterminer si une maladie est exclusivement ou partiellement d'origine génétique.

Question scientifique : Comment la mutation d'un gène entraîne-t-elle une maladie ?

1. Réaliser, par groupes, un oral de 5 min avec un diaporama pour support sur une étude de cas. Tous les documents du corpus suivant peuvent être utilisés pour l'exposé. Vous pouvez apporter des documents supplémentaires si vous le souhaitez.
2. Lors de l'oral de chaque groupe, compléter le tableau ci-contre.

	Mucoviscidose	Drépanocytose	Phénylcétonurie	Myopathie de Duchenne
Phénotype macroscopique				
Phénotype cellulaire				
Phénotype moléculaire				
Génotype				
Transmission				
Dépistage				
Soins				
Thérapie génique				

Titre :