



**THÈME** : GÉNÉTIQUE ET ÉVOLUTION  
**Chapitre** : L'origine du génotype des individus

**5**  
 Term spé

**Analyses génétiques chez l'espèce humaine**

➤ **Objectifs**

- Recenser et comparer des séquences d'ADN sur des trios père / mère / enfant permettant d'analyser la présence de mutations nouvelles.
- Recenser des informations sur les nombreux mutants du gène de la mucoviscidose et les analyses prédictives qui peuvent être conduites.

➤ <b>Compétences et capacités travaillées</b>	<b>Fragile</b> 1 critère sur 3	<b>Intermédiaire</b> 2 critères sur 3	<b>Avancé</b> 3 critères sur 3 (avec aide)	<b>Expert</b> 3 critères sur 3 (sans aide)
<b>UTILISER DES OUTILS ET MOBILISER DES MÉTHODES POUR APPRENDRE</b>				
<b>8. Rechercher, extraire et exploiter l'information utile</b>	- Seuls quelques éléments pertinents issus des documents et/ou des connaissances	- Les informations issues des documents et des connaissances suffisantes mais mal exploitées.  - Des informations issues des documents et des connaissances correctement exploitées mais insuffisantes.	- Les informations issues des documents et des connaissances sont suffisantes.  - Elles sont correctement exploitées.	- Les informations issues des documents et des connaissances sont complètes et précises.  - Elles sont correctement exploitées.

**Mise en situation** : La reproduction sexuée permet l'émergence de nouvelles associations alléliques. Source d'innovations phénotypiques, ces recombinaisons peuvent également être à l'origine de maladies génétiques.

**Question scientifique** : Comment les analyses génétiques permettent-elles de préciser l'origine et les risques de transmission de maladies génétiques ?

**PARTIE 1 : LA MUCOVISCIDOSE, UNE MALADIE GÉNÉTIQUE AUTOSOMALE RÉCESSIVE**

**1** Mutations génétiques d'un gène qui fabrique la protéine membranaire CFTR

**2** Son rôle, qui consiste à servir de canal dans le transport d'ions chlore et sodium, est altéré

**3** Le déséquilibre entre les ions entraîne la déshydratation et l'épaississement du mucus, avec accumulation de micro-organismes et libération de toxines

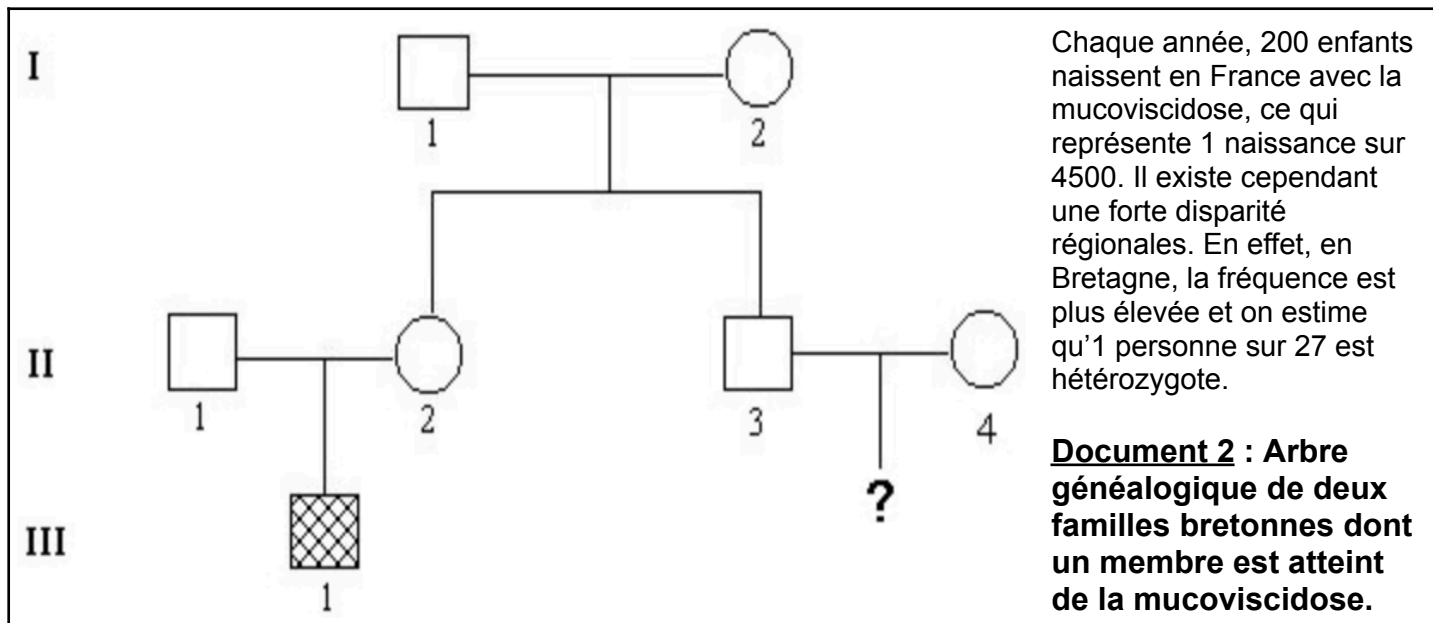
**4** Les conséquences sur...  
 ... la peau : Sueur riche en sel  
 ... les poumons : Obstruction des bronches, infection, insuffisance respiratoire  
 ... le foie : Destruction des voies biliaires, perturbation de la digestion  
 ... le pancréas : Obstruction des canaux pancréatiques, blocage des enzymes digestives  
 ... l'intestin : Obstruction par un épais bouchon  
 ... les organes génitaux : Absence de canaux déférents, infertilité

**UNE MALADIE DES MUCUS VISQUEUX**

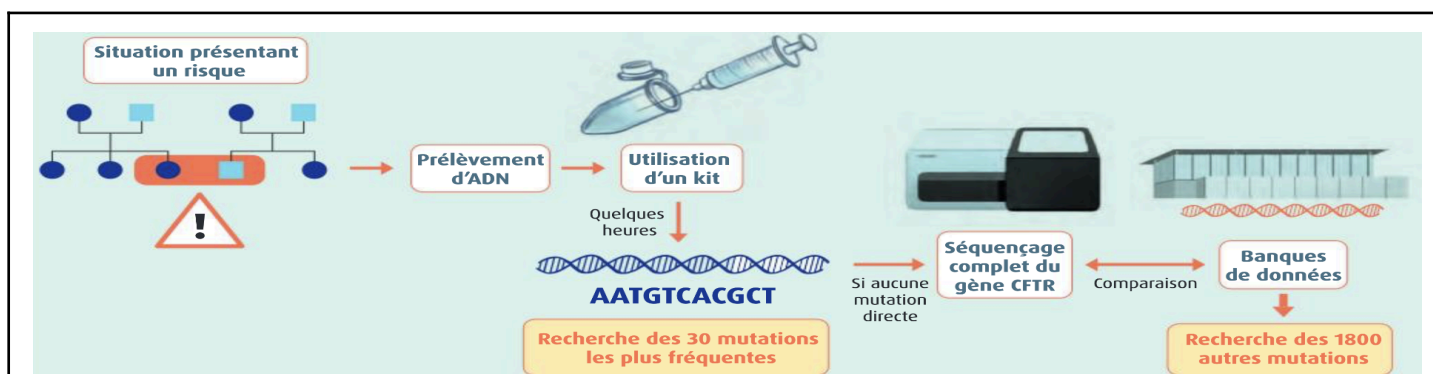
**Document 1** : le cas de la mucoviscidose.

1. Rappeler l'origine de la mucoviscidose aux différentes échelles.

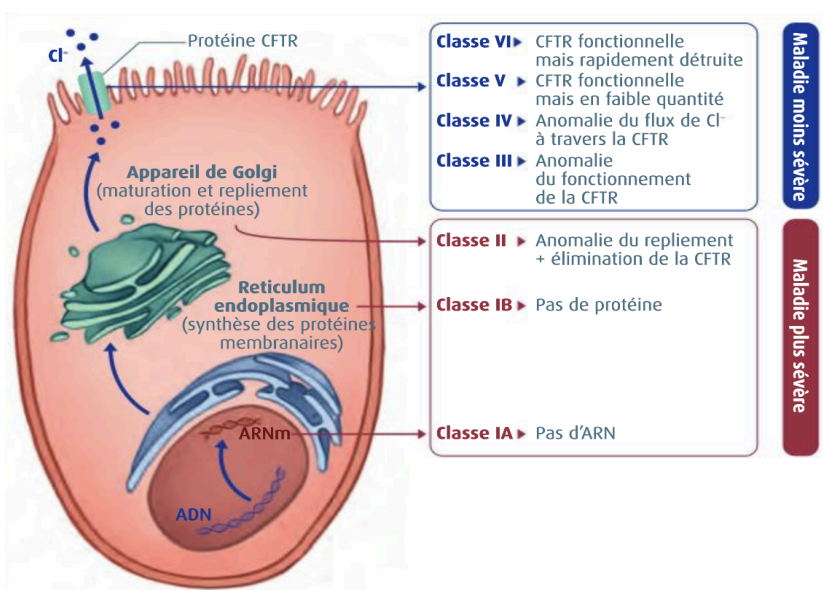
## PARTIE 2 : LA MUCOVISCIDOSE, UNE MALADIE GÉNÉTIQUE AUTOSOMALE RÉCESSIVE



2. À l'aide de l'arbre généalogique, déduire le génotype de chaque individu et estimer le risque pour l'enfant à naître d'être atteint de la mucoviscidose.



La mucoviscidose est une maladie due à des mutations du gène responsable de la synthèse de la protéine CFTR. Cette dernière forme un canal pour les ions  $\text{Cl}^-$  à travers la membrane de certaines cellules présentes notamment dans l'épithélium pulmonaire et intestinal. On connaît, aujourd'hui, quelque 1800 mutations de ce gène. La sévérité de la maladie dépend des mutations portées par le patient. La mutation de classe II  $\Delta\text{F508}$  (perte d'une phénylalanine en position 508) est de loin la plus fréquente : elle est présente sur plus de 66 % des chromosomes mutés.



**Document 4 : Les différentes classes de mutations du gène CFTR et leurs conséquences.**

3. À l'aide de Geniegen 2, déterminer les génotypes des différents membres de la famille et re-estimer le risque pour l'enfant à naître d'être atteint de la mucoviscidose.