



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.

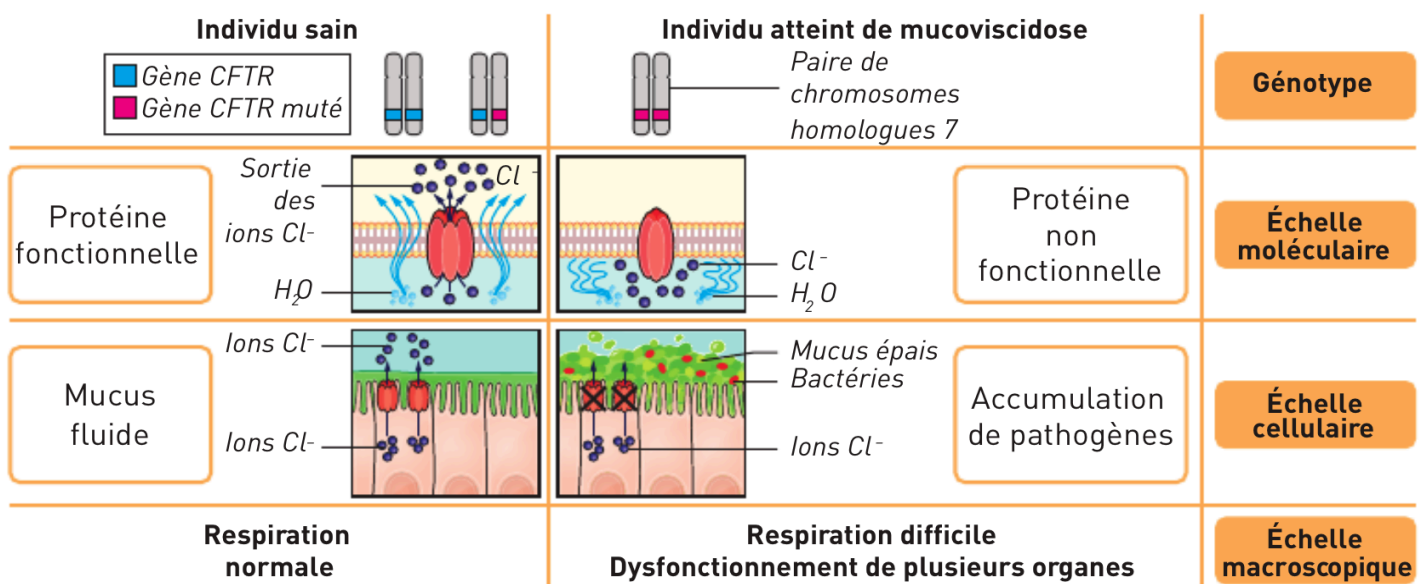
➤ Compétences et capacités travaillées	Fragile 1 critère sur 3	Intermédiaire 2 critères sur 3	Avancé 3 critères sur 3 (avec aide)	Expert 3 critères sur 3 (sans aide)
UTILISER DES OUTILS ET MOBILISER DES MÉTHODES POUR APPRENDRE				
8. Rechercher, extraire et exploiter l'information utile	- Seuls quelques 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 ?

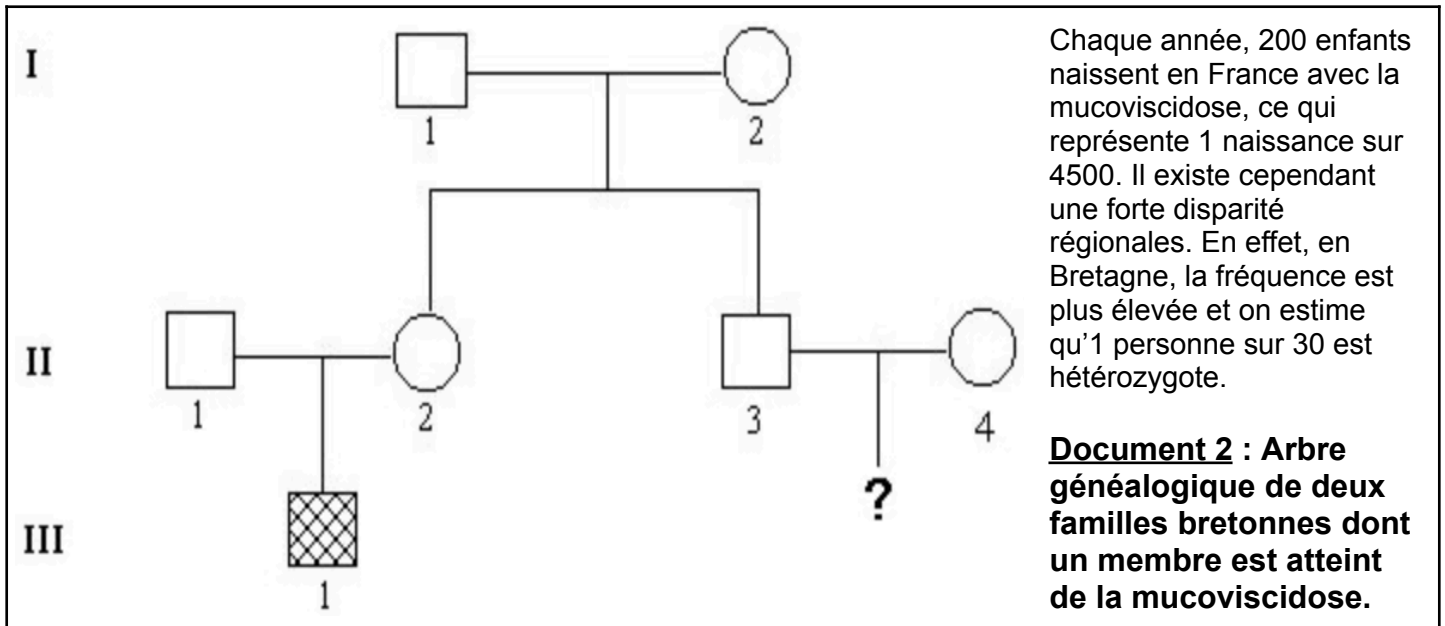
PARTIE 1 : LA MUCOVISCIDOSE, UNE MALADIE GÉNÉTIQUE AUTOSOMALE RÉCESSIVE

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



Titre : Schéma 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.

Le risque d'être atteint pour l'enfant à naître dépend du risque des parents, non atteints, d'être porteurs de l'allèle muté, et du risque qu'ils ont de le transmettre. Le cas des deux parents est différents :

- La mucoviscidose est inconnue de la famille de la mère II.4, dont le risque d'être porteuse de l'allèle muté est le même que pour tous les individus en Bretagne, soit 1/30.
- Le père a un neveu atteint, ce qui signifie que ses parents sont hétérozygotes (ou l'un homozygote). N'étant pas atteint, le père a donc un risque d'être porteur de 2/3.

Si les deux parents sont hétérozygotes, le risque que l'enfant à naître soit atteint est donc de $\frac{1}{4}$ (être homozygote) \times $\frac{2}{3}$ (que le père soit hétérozygote) \times $\frac{1}{30}$ (que la mère soit homozygote)

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.

Après analyse génétique, on remarque que le parent II.3 est homozygote (N//N). Ici, comme un seul parent est hétérozygote, le risque pour l'enfant à naître d'être atteint de la mucoviscidose est nul.