

Problème : Comment expliquer l'origine de la mucoviscidose ?

Je suis capable de (compétences travaillées) :	TB	S	F	I
Lire et exploiter un texte expliquant le phénotype d'une maladie. (La.3)				
Réaliser un schéma montrant des paires de chromosomes. (La.4)				
Interpréter des résultats et en tirer des conclusions. (Dé.1)				

Document 1 : Maladie et symptômes

La mucoviscidose est une maladie génétique humaine qui touche principalement les poumons et le système digestif. Elle entraîne notamment des difficultés respiratoires et des infections pulmonaires très fréquentes. Les sécrétions (ou mucus) sont trop épaisses et la personne a du mal à respirer et à digérer à cause de l'accumulation des sécrétions au niveau des poumons et des intestins.

La maladie évolue au cours du temps par à-coups et donc par crise. Elle s'exprime souvent tôt dès la petite enfance. Il faut une prise en charge particulière des personnes atteintes pour améliorer leur confort de vie et surtout leur survie. La moyenne de survie est la vingtaine mais certains malades ont pu vivre jusqu'à 50 ans.

Question 1 :

À partir du document 1, décrire précisément le phénotype d'un individu qui est atteint de mucoviscidose. **(La.3)**

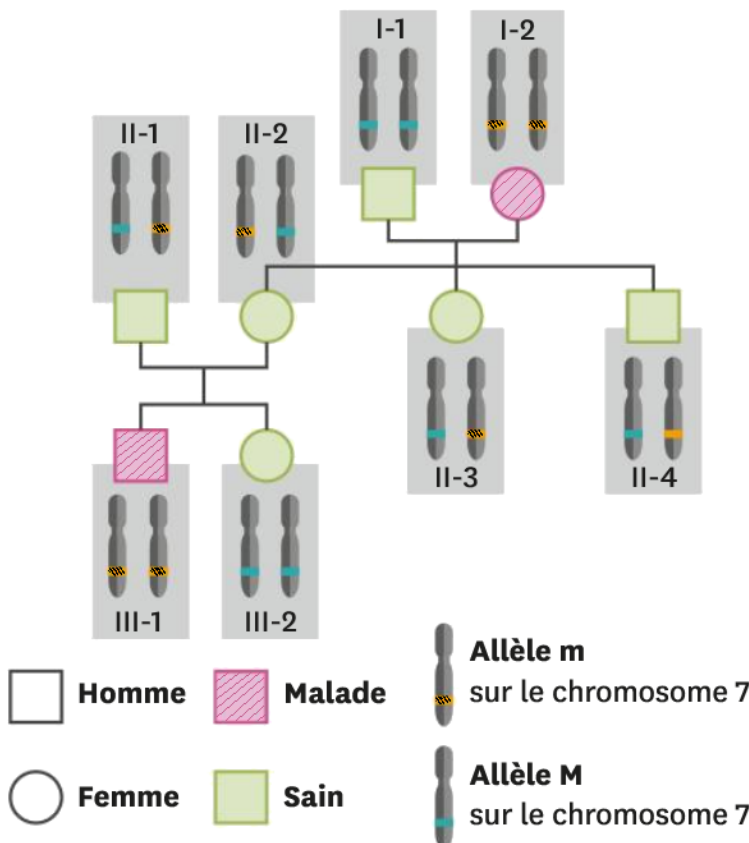
Document 2 : L'origine génétique de la mucoviscidose

La mucoviscidose est causée par un allèle « m » non fonctionnel du gène CFTR situé sur le chromosome 7. Cet allèle entraîne un dysfonctionnement des appareils respiratoires et digestifs en empêchant le mucus de bien se former. Le gène CFTR existe chez la majorité des gens sous forme allélique « M » fonctionnelle qui permet un fonctionnement normal des appareils respiratoires et digestifs (bonne formation du mucus).

Document 3 : La transmission de la mucoviscidose au sein d'une famille

Remarque :

- I = Génération 1
- II = Génération 2
- III = Génération 3



Question 2 :

2a – À partir du document 2, représenter sous forme d'un schéma la paire des chromosomes n°7 d'une personne atteinte de mucoviscidose. **(La.4)**

2b – À partir du document 2, représenter, également sous forme d'un schéma les deux combinaisons possibles de la paire des chromosomes n°7 d'une personne non atteinte par la maladie. **(La.4)**

Question 3 :

3a – En utilisant les documents 2 et 3, expliquer comment l'individu III-1 peut être atteint de mucoviscidose alors que l'individu III-2 ne l'est pas. Justifier la réponse sous la forme de son choix (un tableau de croisement ou un schéma de distribution des chromosomes et des allèles au sein de cette famille). **(Dé.1)**

3b – Donner alors la probabilité que les parents II-1 et II-2 (génération II) aient encore un enfant atteint de mucoviscidose. **(Dé.1)**