

Je suis capable de (compétences travaillées) :

C1 : Interpréter des résultats et en tirer des conclusions.

C2 : Lire et exploiter un texte expliquant le phénotype d'une maladie.

C3 : Compléter un tableau de croisement des allèles et des caractères.

C4 : Réaliser un schéma d'une paire de chromosome et des allèles associés.

Situation de départ : Dans une famille, deux personnes sont atteintes de mucoviscidose alors que les autres membres ne sont pas malades. Nous allons essayer de comprendre d'où proviennent l'origine de cette maladie et la diversité dans cette famille.

Problème : Comment expliquer l'origine de la mucoviscidose chez certains membres de la famille ?

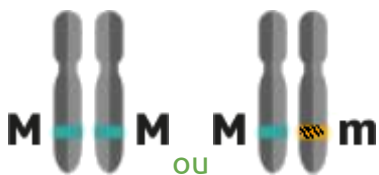
1 – À partir du document 1, **décrire** précisément le phénotype d'un individu qui est atteint de mucoviscidose. **(C2)**

On observe que le phénotype peut se décrire au niveau physiologique et au niveau moléculaire. Niveau physiologique décrit : problèmes respiratoires avec infections fréquentes et difficultés à respirer et problèmes digestifs. Niveau moléculaire décrit : défaillance du mucus fabriqué par les poumons et les intestins empêchant le bon fonctionnement et obstruant les voies respiratoires.

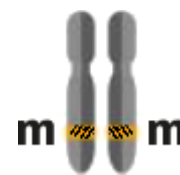
2 – À partir du document 2, **représenter** sous forme d'un schéma la paire des chromosomes n°7 d'une personne atteinte de mucoviscidose. **(C4)**

Voir ci-dessous.

3 – 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. **(C4)**

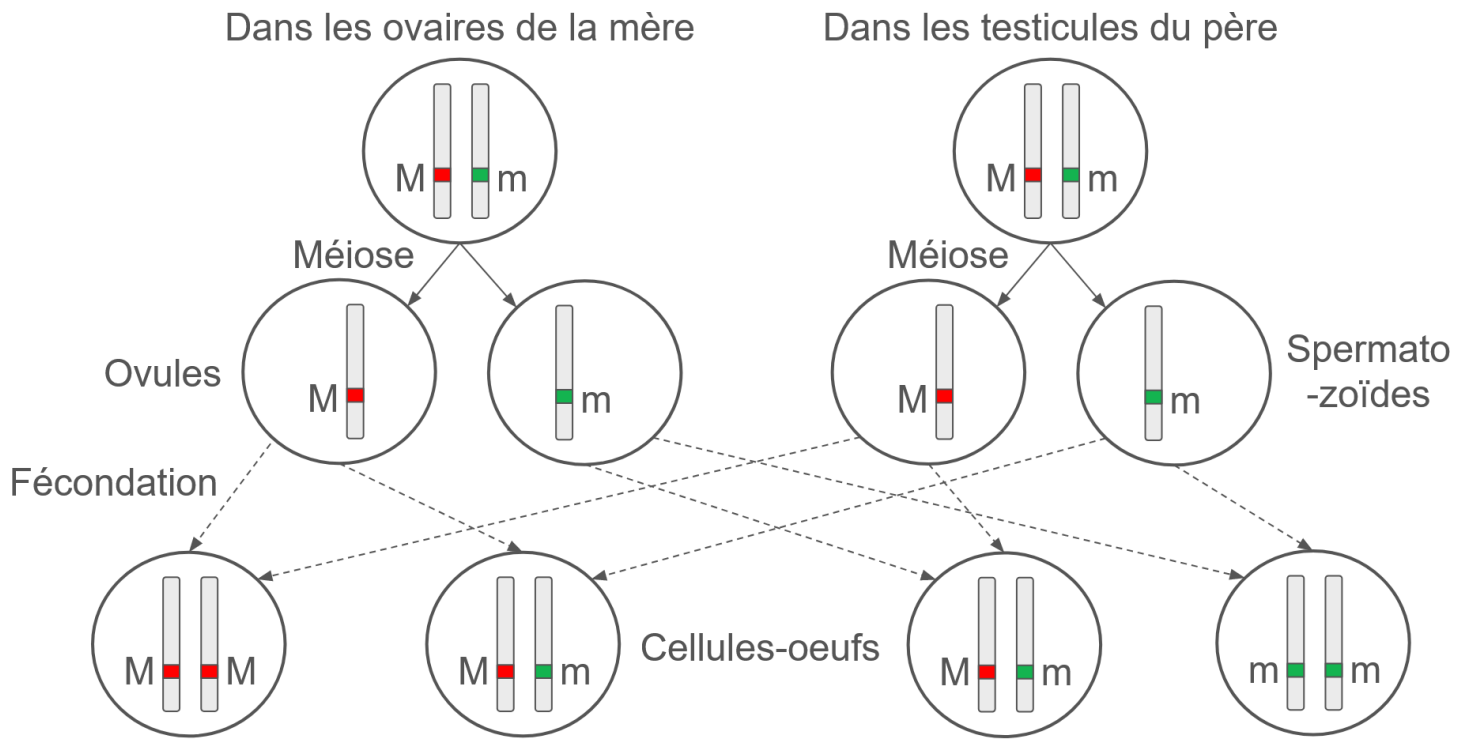


Chromosomes d'une personne non atteinte de mucoviscidose



Chromosomes d'une personne atteinte de mucoviscidose

4 – En utilisant les mécanismes de la méiose, de la fécondation et du document 3, **compléter** le schéma ci-dessous pour **expliquer** comment l'individu III-1 peut être atteint de mucoviscidose alors que l'individu III-2 ne l'est pas. **(C1)**



Croisement et recombinaison lors de la reproduction sexuée

5 – À partir du document 2 et 3, **donner** alors la probabilité que les parents II-1 et II-2 (génération II) aient encore un enfant atteint de mucoviscidose en **réalisant** un tableau de croisement ci-dessous : (C1)

		Père		
Mère	Spermatozoïdes			
	Ovules			
		 $M//M \Rightarrow$ Non atteint $1/4$	 $M//m \Rightarrow$ Non atteint $1/4$	
		 $M//m \Rightarrow$ Non atteint $1/4$	 $m//m \Rightarrow$ Atteinte $1/4$	

Tableau de croisement des parents III-1 et III-2

On obtient ainsi $1/4$ de futurs enfants non atteints avec les allèles fonctionnels, $1/2$ ($1/4 + 1/4$) de non atteints avec un allèle fonctionnel et un allèle non fonctionnel et enfin ce qui nous intéresse ici, $1/4$ de futurs enfants atteints par la mucoviscidose d'après le tableau de croisement.

6 – **Compléter** le bilan 3 avec les mots suivants :

- *diversité des individus, brassage génétique, réunit au hasard, génétiquement uniques, reproduction sexuée, individu unique, répartition au hasard*

Bilan 3 : La répartition au hasard des chromosomes de chaque paire lors la méiose crée des gamètes génétiquement uniques. Il y a un brassage génétique de l'information. La fécondation réunit au hasard deux gamètes, créant un individu unique. Il s'agit d'un second brassage. Ces deux brassages génétiques expliquent la diversité des individus d'une même espèce. Ces brassages sont possibles grâce à la reproduction sexuée.

Document 1 : Maladie et symptômes

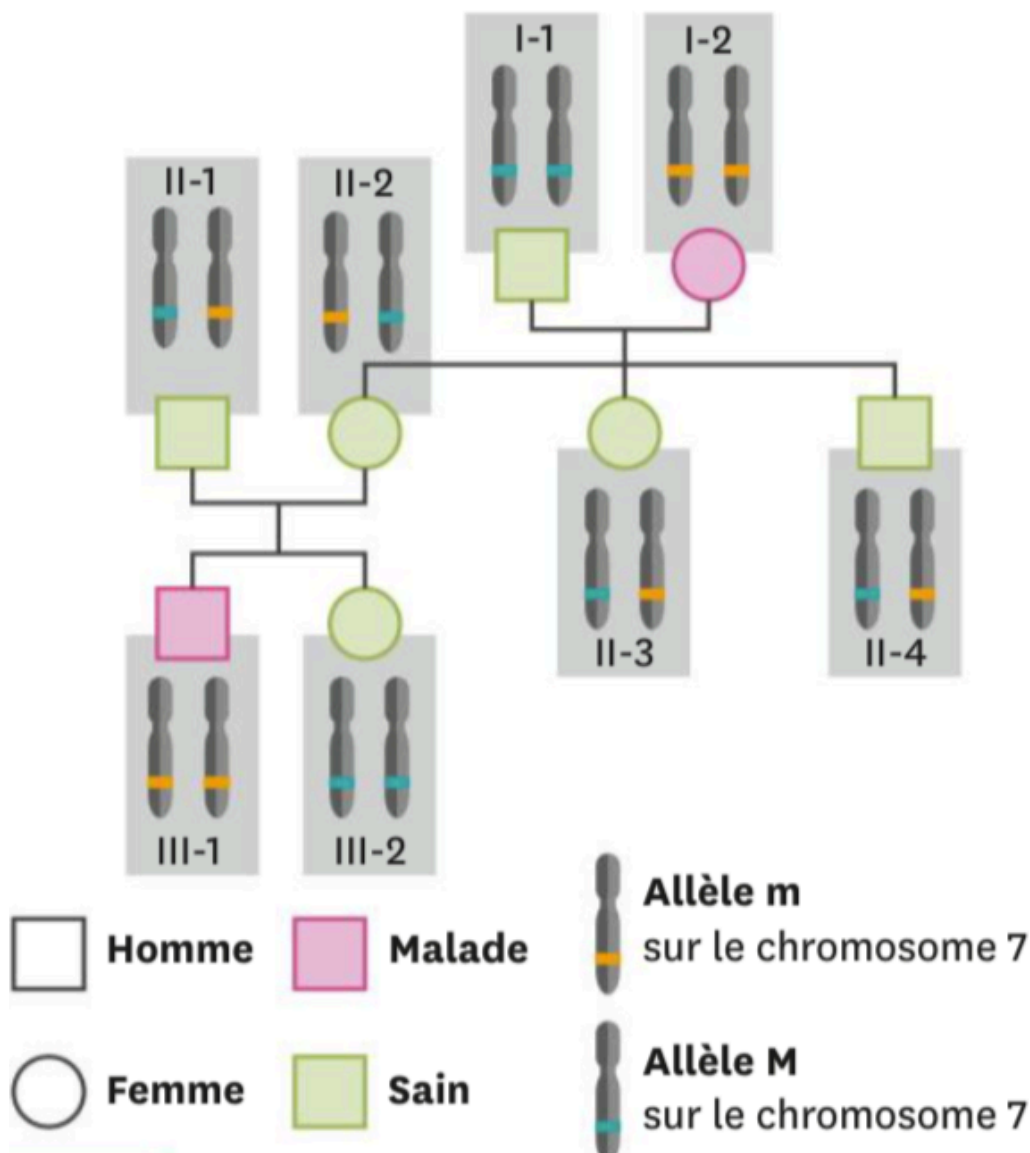
La mucoviscidose est une maladie génétique humaine qui touche principalement les poumons et le système digestif. Elle entraîne notamment des difficultés respiratoires et des infections pulmonaires très fréquentes. Les sécrétions (ou mucus) sont trop épaisses et la personne a du mal à respirer et à digérer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

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



Document 4 : Un tableau de croisement génétique

Un tableau de croisement (ou échiquier) est un tableau permettant de visualiser les différentes combinaisons possibles des allèles chez les parents lors de la méiose et de les combiner lors de la fécondation. Cela nous permet aussi de calculer la probabilité des enfants à naître avec les combinaisons des parents. On va prendre l'exemple des parents I-1 et I-2 ci-dessus avec le tableau ci-dessous :

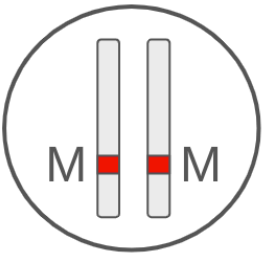
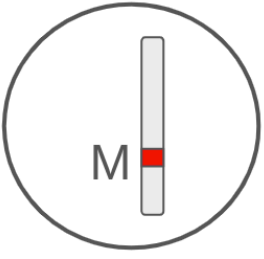
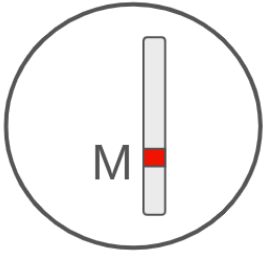
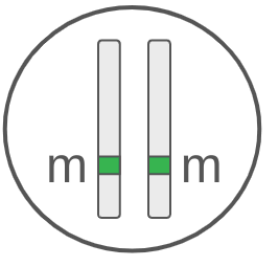
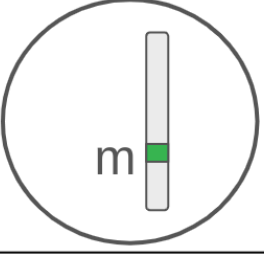
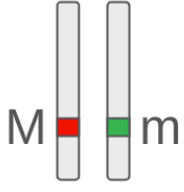
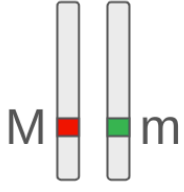
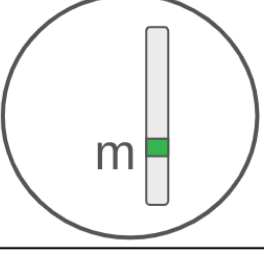

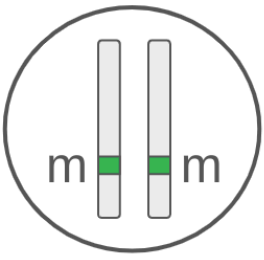
		Père				
		Spermatozoïdes				
Mère	Ovules					
			 $1/4$ M//m => Non atteint	 $1/4$ M//m => Non atteint		
		 $1/4$ M//m => Non atteint	 $1/4$ M//m => Non atteint			

Tableau de croisement entre les parents I-1 et I-2

On peut constater que les parents I-1 et I-2 ne forment que des combinaisons M/m donc des enfants qui ne sont pas atteints mais qui possèdent l'allèle « m » altéré.