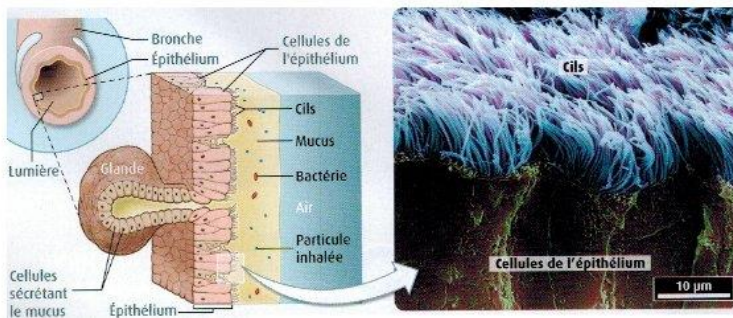
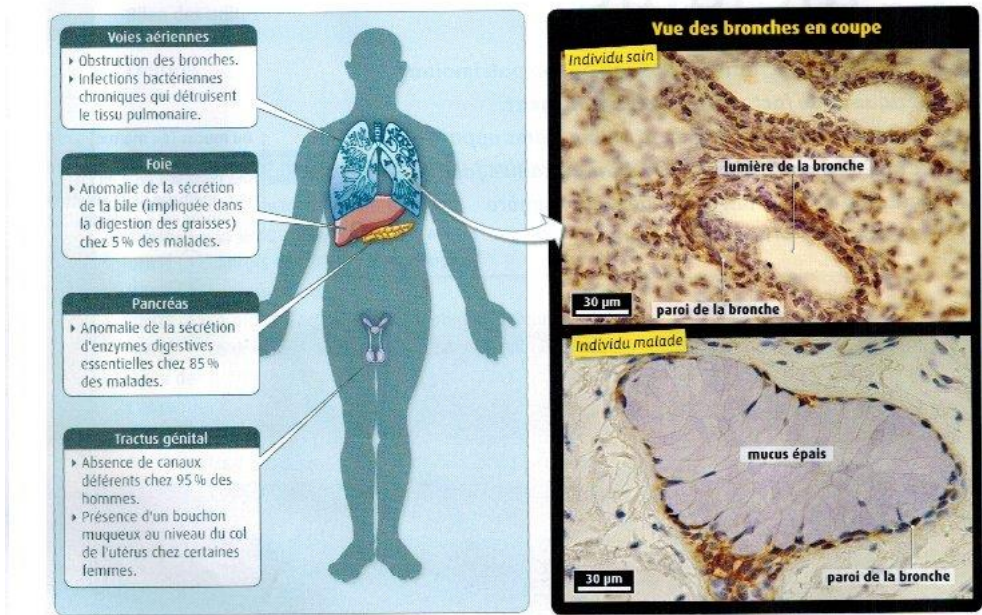


La mucoviscidose est la maladie héréditaire la plus fréquente. Elle touche un nouveau-né sur 4500 naissances en France, c'est-à-dire que près de 200 enfants sont atteints de mucoviscidose chaque année.

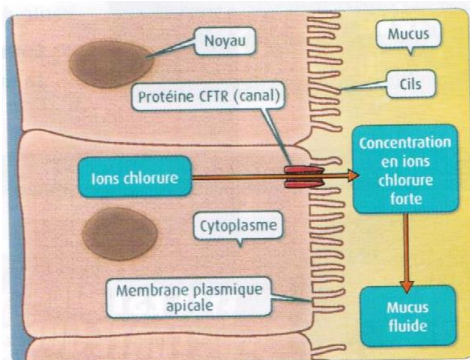
Problème : En quoi la mucoviscidose est-elle une maladie génétique ?

C2 - Concevoir, créer, réaliser	Mettre en œuvre un protocole
C3 - Utiliser des outils et mobiliser des méthodes pour apprendre	Recenser, extraire, organiser et exploiter des informations à partir de documents, à des fins de connaissance et pas seulement d'information.

I- Génotype et mucoviscidose



L'épithélium des bronches d'un individu sain.
Le mucus piège les particules inhalées et les bactéries. Il est évacué des bronches vers la gorge grâce aux mouvements coordonnés des cils tapissant l'épithélium.



4 Les échanges d'ions dans une cellule de l'épithélium des bronches d'un individu sain.
La protéine CFTR forme un canal qui permet l'expulsion des ions chlorure (Cl⁻) hors du cytoplasme. Elle doit pour cela s'insérer dans la membrane plasmique apicale des cellules épithéliales.

1-A l'aide des documents fournis que vous devez analyser, vous indiquerez les différents phénotypes à différentes échelles : phénotype macroscopique, phénotype cellulaire et phénotype moléculaire.

THEME II – Variation génétique et Santé

3-A l'aide des documents que vous devez analyser, vous indiquerez les principes et limites actuelles des différents traitements contre la mucoviscidose.

III- Prévenir la mucoviscidose

► Le gène impliqué dans la mucoviscidose a été identifié en 1989 : il s'agit du gène *CFTR* (Cystic Fibrosis Transmembrane Regulator) localisé sur le chromosome 7.

► Les arbres généalogiques permettent de révéler le mode de transmission des maladies héréditaires. Dans le cas de la mucoviscidose, seuls les individus possédant deux allèles mutés sont malades. On considère qu'une personne sur 40 est porteuse d'un allèle muté responsable de la maladie (porteur sain).

a Arbre généalogique d'une famille dont certains membres sont touchés par la mucoviscidose.

b Localisation du gène *CFTR* sur le chromosome 7.

4-En vous aidant de la [fiche méthodologique n°34](#), faites un échiquier de croisement pour évaluer le risque de développer la mucoviscidose pour le futur enfant du couple II-8 / II-9 et pour celui du couple II-1 / II-2.

AIDE

On écrit le génotype d'un individu entre parenthèse, en indiquant les 2 allèles que possède l'individu.

$$\left(\begin{array}{c} A_1 \\ A_2 \end{array} \right)$$

On écrit le phénotype d'un individu entre crochet.

[Phénotype]