

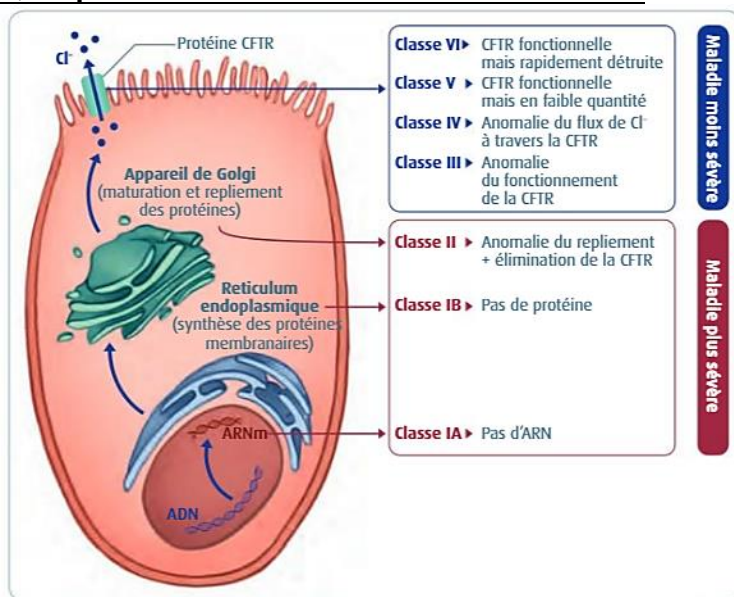
## Un exemple de prédiction génétique : le cas de mucoviscidose.

La mucoviscidose est une maladie génétique qui touche principalement les voies respiratoires. Il s'agit de la maladie génétique la plus fréquente en Europe alors qu'elle est rare en Afrique et en Asie. Deux millions de français sont porteurs sains d'un allèle responsable de la mucoviscidose.

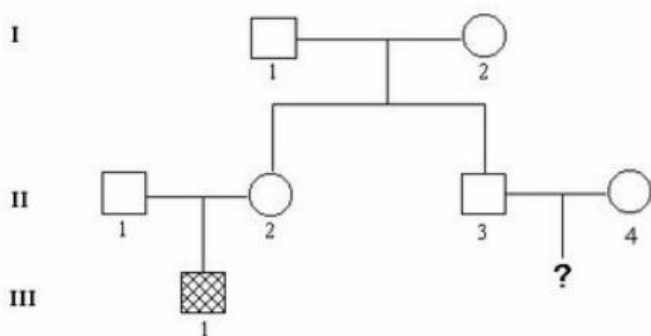
**En vous appuyant sur l'étude de la famille proposée et des documents associés, expliquer l'origine de la maladie et sa transmission. Expliquer ensuite comment une analyse génétique poussée de certains membres de la famille permet de comprendre l'origine des cas de mucoviscidose et de prédire les risques pour le fœtus.**

<b>Compétences travaillées/évaluées</b>	
<b>Pratiquer des démarches scientifiques</b>	Raisonner avec rigueur, argumenter Interpréter des résultats et en tirer des conclusions

### Quelques informations sur la mucoviscidose :



### Arbre généalogique de la famille étudiée



Le couple II1 -II2 a un enfant qui présente des symptômes cliniques et un test à la sueur positif qui font qu'on suspecte fortement qu'il est atteint de la mucoviscidose. L'oncle de l'enfant malade (II.3) attend aussi un enfant et il s'interroge sur le risque que ce dernier soit atteint, bien que dans la famille de son épouse il n'y ait aucun cas de mucoviscidose.

**Remarque :** le test à la sueur consiste à stimuler chez un individu la sudation, recueillir la sueur et analyser sa concentration en ions Cl<sup>-</sup>. La sueur contient normalement moins de 30 mmol/L de chlorure. Le test est pathologique si la valeur mesurée est supérieure à 60 mmol/L. Le diagnostic de mucoviscidose est affirmé après 2 examens positifs.

