



Problématique

Dans l'activité précédente (n°15), nous avons vu que certaines pathologies, comme la drépanocytose, étaient dues à une **mutation héréditaire** d'un gène. Suite à cette modification de gène, les phénotypes moléculaire, cellulaire et macroscopique sont modifiés et entraînent une pathologie. Cette pathologie étant héréditaire, elle apparaît fréquemment dans certaines familles. Deux questions se posent alors :

Peut-on dans une famille prévoir le risque de naissance d'un enfant malade et comment peut-on traiter les symptômes ou du moins les diminuer quand par malheur l'enfant qui naît est atteint de cette maladie ?

Objectifs

- ☉ **Saisir** des informations (visionneuse de molécules, site SVT, documents fournis dont le manuel).
- ☉ **Utiliser** les TICE (Logiciel "Anagène").
- ☉ **Savoir évaluer** le risque pour un enfant à naître d'être atteint par une pathologie transmissible, **comprendre** le principe des traitements médicaux (dont la thérapie génique cellulaire) de la mucoviscidose.

Production attendue	Critères de réussite	Conseils de réalisation
<ul style="list-style-type: none"> ☉ Un texte d'une page au maximum pour répondre à la problématique intégrant les génotypes réels ou supposés des individus de l'arbre généalogique du support n°2.. ==> supports n° 1 à n° 3. 	<ul style="list-style-type: none"> ● le texte mentionne : <ul style="list-style-type: none"> ☉ les techniques utilisées (nom et description sommaire) pour améliorer la respiration des malades de la mucoviscidose et l'espérance de vie obtenue suite à l'utilisation de ces techniques. ☉ le principe de la thérapie génique et les difficultés de sa mise au point. ● l'arbre généalogique fournit pour chaque individu de l'arbre les génotypes réels ou supposés (avec le % qui lui est lié) et donne le détail du calcul du risque pour les deux enfants à naître (fœtus) d'être atteints par la mucoviscidose. 	<ul style="list-style-type: none"> ● dégager des documents du support n°3 le nom des techniques et leur principe ou intérêt. ● représenter les génotypes de la façon suivante : "m" : allèle responsable de la mucoviscidose (codant pour une protéine déficiente) et "N" allèle codant pour une protéine CFTR normale. Un individu normal et non porteur de l'allèle sera de génotype (N//N), un individu porteur de l'allèle mais non malade sera (N//m). Un sujet (N//m) transmet à sa descendance : 50 % d'allèles (N) et 50 % d'allèles (m/). Un échiquier de croisement (tableau à deux lignes et deux colonnes), permet de savoir en fonction des allèles des parents, les génotypes possibles de la descendance, donc de leur phénotype macroscopique ainsi que leur fréquence.

Supports

- 1 : Site SVT et logiciel "Anagène" : ECE**
- 2 : Site SVT : Prévission du risque de mucoviscidose => calcul du risque de mucoviscidose pour un enfant à naître (d'après Bordas : [document 4 page 281](#))**
- 3 : Site SVT : Traitements médicaux de la mucoviscidose => limiter les symptômes de la pathologie, au quotidien (Bordas : [document 1 page 282](#)), des traitements réguliers qui améliorent l'état de santé (Bordas : [document 2 page 282](#)), la thérapie génique (Bordas : [document 3 page 283](#)) et mise au point difficile de cette thérapie génique (Bordas : [document 4 page 283](#)).**