

Corps humain et santé
MUCOVISCIDOSE ET MEDECINE PREDICTIVE

Fiche sujet – candidat

Mise en situation et recherche à mener



Gregory, chanteur, atteint de mucoviscidose (1983-2007)

La mucoviscidose est la maladie génique la plus fréquente en France. Elle affecte 1 nouveau né sur 4500. C'est une maladie grave associant des troubles digestifs et respiratoires qui s'aggravent au cours du temps. Anthony (II3) et Leslie (II2) désirent avoir un enfant. Ils se rendent chez leur médecin afin de connaître le risque d'avoir un enfant atteint de cette maladie car Leslie a eu un frère malade, Gregory (II1). Anthony n'a pas d'antécédents familiaux pour cette maladie.

En associant analyse généalogique et analyse génétique, en qualité de généticien spécialiste en médecine prédictive, proposez à Leslie et Anthony une évaluation du risque d'avoir un enfant atteint de mucoviscidose

Ressources

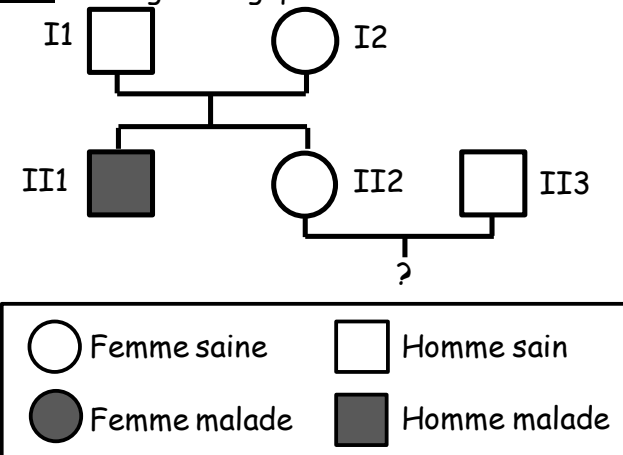
Matériel disponible :

- Logiciel GENIEGEN et permettant la comparaison de séquences génétiques
- Séquences des allèles du gène CFTR des individus de la famille (II1, II2 et II3)

Document 1 : Origine génétique de la mucoviscidose

La protéine CFTR est un canal chlore situé au pôle apical des cellules épithéliales. Cette protéine contrôle les flux d'entrée et de sortie des ions chlorures dans les cellules. Le gène codant cette protéine est situé sur le chromosome 7. En France, la mutation la plus fréquente est l'allèle $\Delta F508$ qui détermine chez les homozygotes une forme grave de la maladie. Cette mutation, qui entraîne une modification de la séquence de la protéine CFTR, a aussi des répercussions sur sa structure tridimensionnelle et donc sa fonction. L'altération de la protéine interdit le passage des ions Cl^- et d'eau, ceci entraînant alors une augmentation de la viscosité des mucus en particulier des poumons et de l'appareil digestif. Au niveau pulmonaire, l'accumulation d'un mucus visqueux piège les bactéries provoquant des infections qui détruisent les poumons. Au niveau digestif, le mucus visqueux obstrue les canaux pancréatiques, empêchant la libération des enzymes digestives dans l'intestin.

Document 2 : Arbre généalogique de la famille de Leslie



On précise que la probabilité d'être porteur d'un allèle morbide en l'absence d'antécédents familiaux est de 1/25

Corps humain et santé
MUCOVISCIDOSE ET MEDECINE PREDICTIVE

Etape A : Proposer une stratégie et mettre en œuvre un protocole pour résoudre une situation problème
(durée recommandée : 40 minutes)

Proposer une stratégie de résolution réaliste, à partir des ressources, du matériel et du protocole d'utilisation proposés.

Présenter et argumenter votre stratégie à l'oral.

Préciser le matériel dont vous aurez besoin pour mettre en œuvre votre stratégie.

Mettre en œuvre votre protocole pour obtenir des résultats exploitables.

*Si besoin et à tout moment et au plus tard après 15 minutes, **appeler l'examineur pour modifier à l'oral**, votre stratégie.*

***Appeler l'examineur pour vérifier les résultats** de la mise en œuvre du protocole.*

Etape B : Communiquer et exploiter les résultats pour répondre au problème (durée recommandée : 20 min)

Sous la forme de votre choix, **présenter et traiter les données brutes** pour qu'elles apportent les informations nécessaires à la résolution du problème.

Répondre sur la fiche-réponse candidat, appeler l'examineur pour vérification de votre production.

Exploiter les résultats pour résoudre la situation problème. Vous intégrerez dans votre réponse l'exploitation des documents 3 à 5

Répondre sur la fiche-réponse candidat.

Corps humain et santé
MUCOVISCIDOSE ET MEDECINE PREDICTIVE

Fiche sujet - candidat

Matériel et protocole d'utilisation du matériel

Matériel :

- Logiciel GENIEGEN 1 (version locale)
ou
- Logiciel GENIEGEN 2 (version en ligne :
<https://www.pedagogie.ac-nice.fr/svt/productions/geniegen2/>)
- Fiches techniques des logiciels GENIEGEN
- Fichier **Famille-CFTR-muco.edi** comportant les séquences des allèles du gène CFTR des individus II1, II2 et II3 :

II1-CFTR-AL1	Allèle 1 du gène CFTR de Gregory
II1-CFTR-AL2	Allèle 2 du gène CFTR de Gregory
II2-CFTR-AL1	Allèle 1 du gène CFTR de Leslie
II2-CFTR-AL2	Allèle 2 du gène CFTR de Leslie
II3-CFTR-AL1	Allèle 1 du gène CFTR d'Anthony
II3-CFTR-AL2	Allèle 2 du gène CFTR d'Anthony

1. A partir des données, calculer la probabilité théorique pour le couple (Leslie/ Anthony) d'avoir un enfant malade

2. A l'aide du logiciel GENIEGEN, réaliser des comparaisons de séquences afin de :

- Identifier les allèles de Leslie et Anthony, donc leur génotype
- Connaissant leur génotype, en déduire le risque qu'ils ont d'avoir un enfant malade

Sécurité (logo et signification)
RAS

Précautions de la manipulation
RAS

Corps humain et santé
MUCOVISCIDOSE ET MEDECINE PREDICTIVE

Fiche sujet - candidat

Matériel et protocole d'utilisation du matériel

Matériel :

- Logiciel GENIEGEN 1 (version locale)
ou
- Logiciel GENIEGEN 2 (version en ligne :
<https://www.pedagogie.ac-nice.fr/svt/productions/geniegen2/>)
- Fiches techniques des logiciels GENIEGEN
- Fichier **Famille-CFTR-muco.edi** comportant les séquences des allèles du gène CFTR des individus II1, II2 et II3 :

II1-CFTR-AL1	Allèle 1 du gène CFTR de Gregory
II1-CFTR-AL2	Allèle 2 du gène CFTR de Gregory
II2-CFTR-AL1	Allèle 1 du gène CFTR de Leslie
II2-CFTR-AL2	Allèle 2 du gène CFTR de Leslie
II3-CFTR-AL1	Allèle 1 du gène CFTR d'Anthony
II3-CFTR-AL2	Allèle 2 du gène CFTR d'Anthony

1. A partir des données, calculer la probabilité théorique pour le couple (Leslie/ Anthony) d'avoir un enfant malade

2. A l'aide du logiciel GENIEGEN, réaliser des comparaisons de séquences afin de :

- Identifier les allèles de Leslie et Anthony, donc leur génotype
- Connaissant leur génotype, en déduire le risque qu'ils ont d'avoir un enfant malade

Sécurité (logo et signification)
RAS

Précautions de la manipulation
RAS