

NOM :	DM de S.V.T Variabilité de l'ADN <i>Le .../.../20...</i>	Note /10
Prénom :		

C'est la maladie génétique la plus fréquente en France. Elle atteint près d'un enfant sur 2 500.

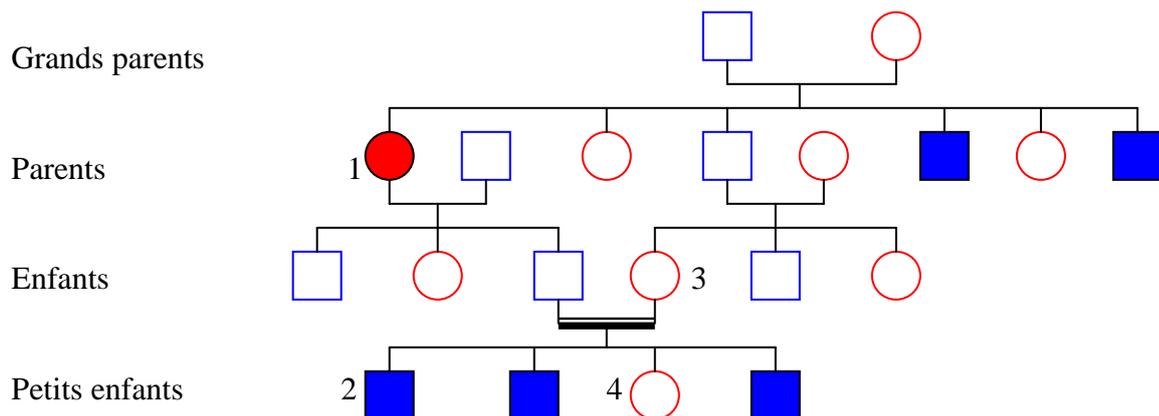
La mucoviscidose se caractérise par une anomalie du transport du chlore et de l'eau à travers les cellules via une protéine canal. Il en résulte une accumulation de mucus dans les tractus respiratoire (poumons) et digestif (pancréas , foie). Toutes les sécrétions de l'organisme sont alors trop épaisses. Le malade présente donc des troubles respiratoires et digestifs.

La synthèse du canal chlore (protéine membranaire) est contrôlée par le gène CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane Regulator) présent sur le chromosome 7.

Doc. 1 : Séquence nucléotidique d'une portion du gène CFTR :

Lorsque le canal chlore est normal : CFTR
GAA AAT ATC ATC TTT GGT GGT TCC
CTT TTG TAG TAG AAA CCA CCA AGG
Lorsque le canal chlore est déficient : CFTR X
GAA AAT AAC ATC TTT GGT GGT TCC
CTT TTG TTG TAG AAA CCA CCA AGG

Doc. 2 : Arbre généalogique d'une famille présentant des cas de mucoviscidose :



□ : Homme non atteint

■ : Homme atteint de mucoviscidose

○ : Femme non atteinte

══ : mariage consanguin

● : Femme atteinte de mucoviscidose

1. Décris les symptômes de la maladie (2 points)

Soit m l'allèle responsable de la maladie et n l'allèle sain.

2. Détermine quel est l'allèle dominant. Justifie ta réponse. (2 points)

3. Repère la mutation responsable de la maladie au niveau du gène CFTR muté (1 point)

4. Représente les chromosomes 7 et les allèles de la mucoviscidose de l'individu 1 (1 point)

5. Représente les chromosomes 7 et les allèles de la mucoviscidose de l'individu 2 (1 point)

6. Représente les chromosomes 7 et les allèles de la mucoviscidose de l'individu 3 (1 point)

7. Représente les chromosomes 7 et les allèles de la mucoviscidose de l'individu 4 (1 point)

(1 point : schématisation des chromosomes et des allèles)

TOTAL

/10