

### Etude d'une maladie génétique : la mucoviscidose

**Je sais que** : le phénotype des individus dépend du patrimoine génétique et des facteurs environnementaux. La mucoviscidose ainsi que d'autres maladies apparaissent avec une fréquence plus élevée dans certaines familles que dans la population générale. Cela suggère qu'elles ont une origine génétique.

**Problématique** : quelle est la part de la génétique et de l'environnement dans le développement de la mucoviscidose ?

**Matériel disponible** : ensemble documentaire diaporama, logiciels anagène, rastop, feuilles d'utilisation logiciel correspondantes.

Activités et déroulement des activités	Capacités (critères de réussite, temps)	Barème
<p><b>1) À l'aide de l'ensemble des éléments mis à votre disposition élaborer une synthèse concernant la mucoviscidose.</b>  <b>Pour cela, vous présenterez la maladie, vous indiquerez quels sont les liens entre les différents niveaux de phénotype (moléculaire, cellulaire et macroscopique), vous montrerez que la mucoviscidose est une maladie génétique et vous préciserez quels sont les principes et les limites actuelles des traitements contre cette maladie.</b>  <i>(vous inclurez dans votre synthèse des captures d'écran pertinentes obtenues suite à l'utilisation d'anagène et rastop)</i></p>	<p>Analyser des documents, saisir des données /5</p> <p>Elaborer une synthèse (intro, plan et conclusion) /6</p> <p>Utiliser des logiciels de modélisation /4</p>	
<p><b>2) en utilisant l'arbre généalogique (document trois) :</b>  <b>- écrivez des génotypes des parents II-1 et II-2</b>  <b>- calculez le risque pour le fœtus III-4 d'être atteint de mucoviscidose</b>  <b>- calculez le risque pour les éventuels enfants du couple III-1 III-2.</b></p>	<p>Effectuer un calcul de probabilité</p>	/5

