

Activité ECE 3 « Etude d'une maladie héréditaire monogénétique : la mucoviscidose »

Fiche sujet – candidat

Mise en situation et recherche à mener

La mucoviscidose est une maladie grave qui touche 6000 personnes en France. Elle se caractérise par l'accumulation de mucus dans les poumons et l'intestin.

On cherche, à montrer, par l'étude de séquences nucléotidiques et protéiques, que la mucoviscidose est due à la mutation du seul gène CFTR.

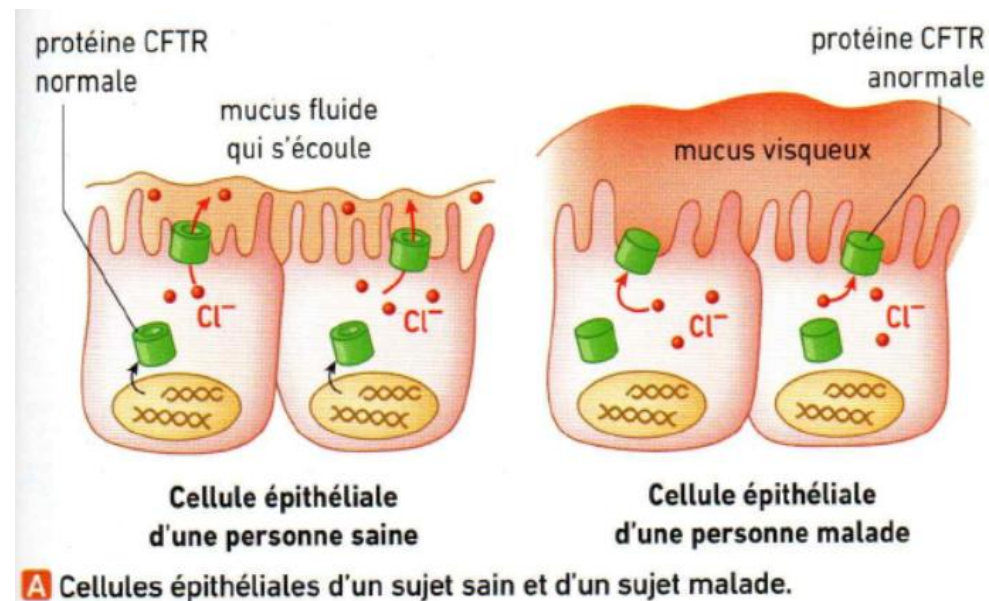
Ressources

Document 1.

Chez les individus atteints de mucoviscidose, le mucus qui tapisse normalement les organes creux (poumons, intestins ...) est anormalement épais. Ce mucus épais s'accumule et est mal éliminé, ce qui provoque des difficultés respiratoires importantes, des troubles digestifs et réduit considérablement l'espérance de vie.

Document 2.

La fluidité du mucus est normalement dû à une protéine, la CFTR, codée par le gène *cftr* porté sur le chromosome 7. Cette protéine membranaire permet aux ions chlorure (Cl^-) de sortir de la cellule et de fluidifier le mucus.



Activité ECE 2 « Etude d'une maladie héréditaire monogénétique : la mucoviscidose »

Fiche sujet – candidat

Matériel et protocole d'utilisation du matériel	
Matériel : - Séquences de nucléotides - Séquences d'acides aminés - Fichier de structure moléculaires - Logiciels de traitement de séquences - Logiciels de visualisation de structure moléculaires	Afin de montrer que la mucoviscidose s'explique par la mutation du seul gène CFTR : • Comparez des séquences nucléotidiques • Comparez des séquences protéiques

ETAPE A -

Proposez une démarche permettant de montrer que les symptômes de la mucoviscidose s'expliquent par la mutation du seul gène CFTR.

Faites vérifier votre démarche

Réalisez les manipulations nécessaires

ETAPE B-

Présentez vos résultats sous une forme adaptée à leur exploitation

Analysez vos résultats pour répondre au problème posé.