

Sciences de la vie et de la Terre

Epreuve de spécialité du second groupe

THEME 1-1 TYPE B EXERCICE 2

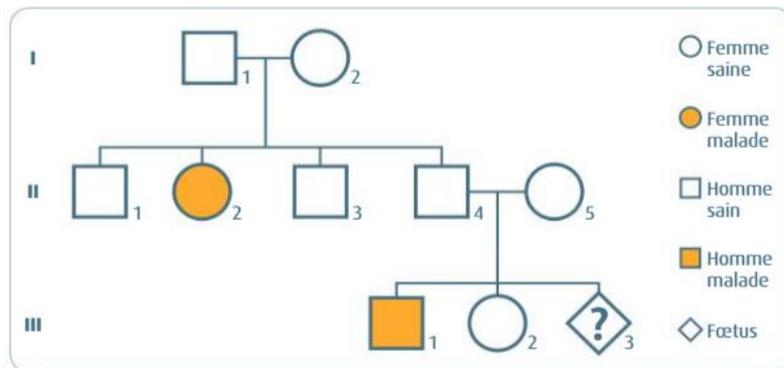
Thématique : La Terre, la vie et l'organisation du vivant

Chapitre : Origine du génotype des individus

La mucoviscidose est l'une des maladies génétiques potentiellement graves les fréquentes en France. Des travaux de recherche ont mis en évidence son origine, des mutations d'un gène responsable de la fabrication d'une protéine, la protéine CFTR.

Un couple, dont la femme attend un troisième enfant, souhaite connaître le risque d'apparition d'un enfant atteint de cette maladie, sachant que des membres de la famille sont déjà atteints.

Question : A partir de l'exploitation des deux documents et de vos connaissances, **déterminez si l'allèle responsable de la maladie (morbide) se transmet : selon un mode dominant ou récessif, puis autosomique ou gonosomique. Évaluez le risque que l'enfant à naître (III-3) soit atteint.**



Document 1 Arbre généalogique d'une famille dont certains membres sont atteints de mucoviscidose (source livre Belin spécialité Tale, 2020)

		Règle en triplets																			
		525	530	535	540	545	550														
Allèle référence	Traitement	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	
	CFTR-ref Adn	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•
	CFTR-R553K Adn	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•
	CFTR-DeltaF508 Adn	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•
	Père CFTR-AL1 Adn	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•
	Père CFTR-AL2 Adn	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•
	Mère CFTR-AL1 Adn	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•
	Mère CFTR-AL2 Adn	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•
	Fils III-1 AL1 Adn	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•
	Fils III-1 AL2 Adn	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•
Fille III-2 AL1 Adn	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	
Fille III-2 AL2 Adn	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	

Document 2 Extrait de la comparaison d'ADN pour le gène de la CFTR dans la famille (AL1= Allèle 1 et AL2= Allèle 2) - (source livre Belin spécialité Tale, 2020).

Éléments de correction.

Données issues des documents	<ul style="list-style-type: none"><input type="checkbox"/> Doc 1 : Des parents sains (I-1 et I-2 ou II-4 et II-5) ont des enfants malades.<input type="checkbox"/> Doc 1 : Autant de filles que de garçons sont atteints ; la fille (II-2) malade a un père sain.<input type="checkbox"/> Doc 2 : Le père possède un allèle normal (allèle 1) et un allèle muté (allèle 2) : le<input type="checkbox"/> Doc 2 : La mère possède un allèle normal (allèle 1) et un allèle muté (allèle 2 aux nombreuses mutations)
Interprétation des données	<ul style="list-style-type: none"><input type="checkbox"/> Doc 1 : parents porteurs sains, transmission récessive.<input type="checkbox"/> Doc 1 : allèle responsable porté par un autosome car autant de filles que de garçons ou Doc 2 : allèle responsable porté par autosome car le père possède les deux allèles<input type="checkbox"/> Doc 2 : un des deux allèles mutés chez chaque parent : porteurs sains.<input type="checkbox"/> Génotype père (m+//m), mère (m+//m) donc probabilité de $\frac{1}{4}$ que l'enfant soit (m//m)
Conclusion	La mucoviscidose est une maladie récessive autosomique ; les deux parents étant porteurs sains, il y a 25 % de risque que le troisième enfant soit atteint de cette maladie.