Activité : La mucoviscidose est une maladie génétique grave qui atteint près d’un nouveau né sur 4200 en France, sans distinction de sexe. Ce mot est composé de : MUCUS + VISCOSITÉ = MUCOVISCIDOSE.  
Le corps de chacun d’entre nous produit du mucus. Cette substance fluide tapisse et humidifie les canaux de certains organes de notre corps. Dans le cas de la mucoviscidose, le mucus est épais et collant. Ce manque de fluidité va provoquer des difficultés au niveau des voies respiratoires et digestives. Ainsi les bronches peuvent-elles s’encombrer et s’infecter provoquant toux et expectorations. Les voies et canaux digestifs (intestins, pancréas, foie) peuvent également être obstrués, provoquant des problèmes de digestion. L’espérance de vie n’excède pas 46ans.

Le gène de la production du mucus (CFTR) a été localisé sur les chromosomes n°7. Un gène produit une protéine. Ici, la protéine produite est celle qui constituant le mucus.

Un dépistage est fait à la naissance via une goutte de sang séchée mais peut être effectué aussi sur un embryon en réalisant un caryotype sur des cellules prélevées par amniocentèse. On utilise une sonde colorée pour localiser le gène CFTR sur les chromosomes n°7. Si le gène est modifié, la sonde ne sera pas fixée et on ne verra sur le caryotype aucune coloration au lieu de 2.

Caractère étudié =………………………………………………………………………………………………………………………………….

Variation du caractère =…………………………………………………………………………………………………………………………...

Fréquence de l’anomalie dans la population =…………………………………………………………………………………………………….

1. Relevez les caractéristiques associées à la mucoviscidose.
2. Validez ou réfutez les hypothèses suivantes :
3. Un nombre anormal de chromosomes est responsable de la mucoviscidose.
4. Les chromosomes entiers n°7 sont responsables de la mucoviscidose.
5. Seule un portion des chromosomes n°7 sont impliquée dans la mucoviscidose.
6. Est-ce que la mucoviscidose est contagieuse ou héréditaire ?
7. Nommez cette portion. Justifiez le terme « maladie génétique »

Activité : La mucoviscidose est une maladie génétique grave qui atteint près d’un nouveau né sur 4200 en France, sans distinction de sexe. Ce mot est composé de : MUCUS + VISCOSITÉ = MUCOVISCIDOSE.  
Le corps de chacun d’entre nous produit du mucus. Cette substance fluide tapisse et humidifie les canaux de certains organes de notre corps. Dans le cas de la mucoviscidose, le mucus est épais et collant. Ce manque de fluidité va provoquer des difficultés au niveau des voies respiratoires et digestives. Ainsi les bronches peuvent-elles s’encombrer et s’infecter provoquant toux et expectorations. Les voies et canaux digestifs (intestins, pancréas, foie) peuvent également être obstrués, provoquant des problèmes de digestion. L’espérance de vie n’excède pas 46ans.

Le gène de la production du mucus (CFTR) a été localisé sur les chromosomes n°7. Un gène produit une protéine. Ici, la protéine produite est celle qui constituant le mucus.

Un dépistage est fait à la naissance via une goutte de sang séchée mais peut être effectué aussi sur un embryon en réalisant un caryotype sur des cellules prélevées par amniocentèse. On utilise une sonde colorée pour localiser le gène CFTR sur les chromosomes n°7. Si le gène est modifié, la sonde ne sera pas fixée et on ne verra sur le caryotype aucune coloration au lieu de 2.

Caractère étudié =………………………………………………………………………………………………………………………………….

Variation du caractère =…………………………………………………………………………………………………………………………...

Fréquence de l’anomalie dans la population =…………………………………………………………………………………………………….

1. Relevez les caractéristiques associées à la mucoviscidose.
2. Validez ou réfutez les hypothèses suivantes :
3. Un nombre anormal de chromosomes est responsable de la mucoviscidose.
4. Les chromosomes entiers n°7 sont responsables de la mucoviscidose.
5. Seule un portion des chromosomes n°7 sont impliquée dans la mucoviscidose.
6. Est-ce que la mucoviscidose est contagieuse ou héréditaire ?
7. Nommez cette portion. Justifiez le terme « maladie génétique »