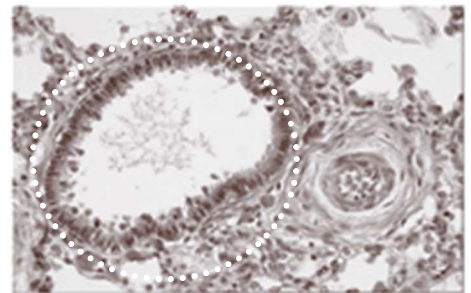
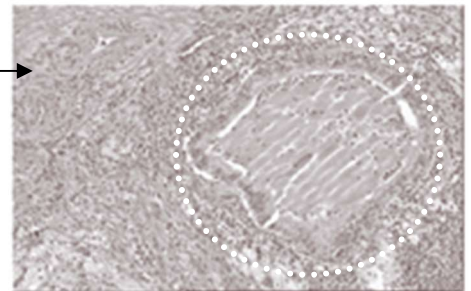
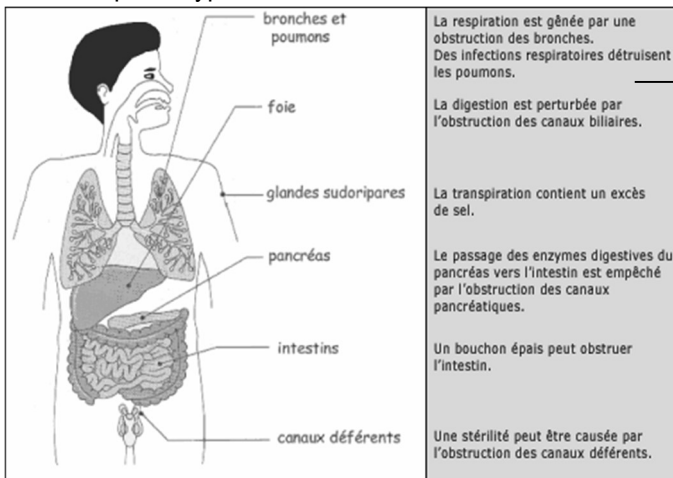


Exercice : La mucoviscidose : une maladie héréditaire.

A partir des documents suivants, relevez les phénotypes à différentes échelles de la mucoviscidose. Vous tenterez aussi de déterminer l'origine de la maladie. Vous schématiserez les relations de causes à effets des phénotypes.



Doc a : Symptômes de la mucoviscidose.

Doc b : En haut, mucoviscidose (bronche obstruée par un mucus épais) ; à comparer avec une bronche normale (en bas).

Doc c : Anomalie au niveau des cellules pulmonaires.



Protéine canal CFTR normale permettant la sortie de chlorure à l'origine de la fluidité du mucus bronchique.



Protéine canal CFTR anormale : le chlorure ne peut pas sortir de la cellule pulmonaire : le mucus dans les bronches est visqueux.

Doc d : Allèle CFTR normal et muté.

Allèle normal : ATC ATT GGT Séquence protéique correspondante : ISO – ISO - GLY

Allèle muté : ATC TTT GGT Séquence protéique correspondante : ISO – PHE – GLY

Dans une fratrie, un individu peut avoir la mucoviscidose sans que les frères et sœurs ne l'aient