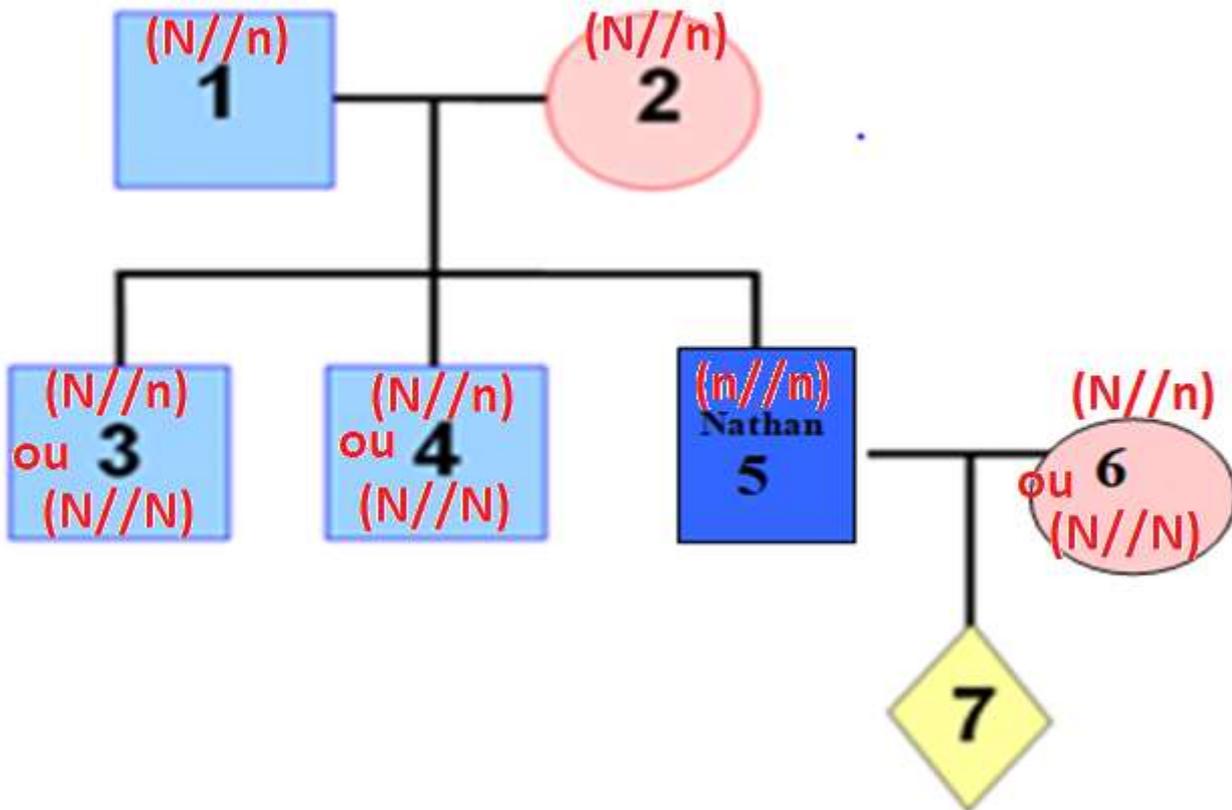


# CORRECTION

- 1- Notez le génotype (ou les génotypes, si plusieurs sont possibles) de chaque personne sous le figuré de l'arbre généalogique de la famille de Nathan au dos de la feuille.



- 2- A l'aide du doc 2, indiquez le risque que la mère soit hétérozygote puis estimez dans ce cas la probabilité que l'enfant de Nathan soit malade.

Mère hétérozygote :  $1/34$

Probabilité :  $1$  (père atteint)  $\times$   $1/34$  (mère)  $\times$   $1/2$  (enfant malade) =  $1/68$

Pour déterminer le risque réel il faut donc déterminer avec certitude si la femme de Nathan est homozygote ou hétérozygote pour le gène CFTR.

Pour cela vous leur proposez de réaliser une électrophorèse : voir **Annexe 1 « Principe de l'électrophorèse »**

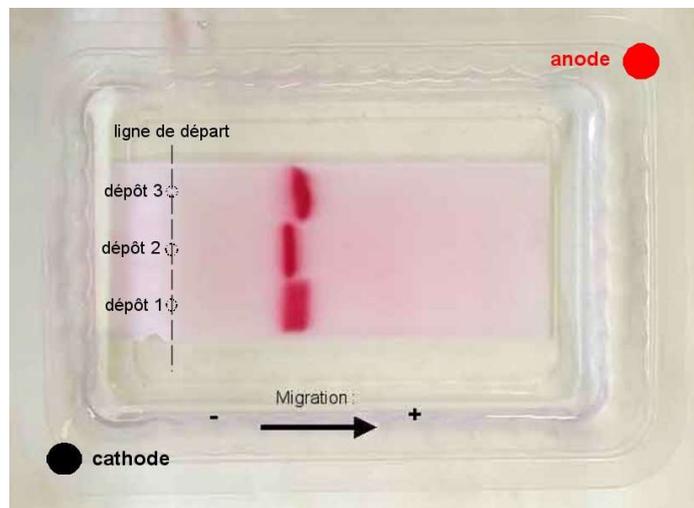
- 3- Commencez à rédiger votre démarche expérimentale en respectant les 3 étapes : ce que je fais, comment je le fais, ce que j'attends.

Je veux montrer si la femme de Nathan est homozygote dominant ou hétérozygote

Pour cela j'utilise l'électrophorèse pour séparer les composants (les marqueurs N ou n) de la femme de Nathan selon leur charge électrique.

Si les composants de femme migrent au même niveau que l'allèle N alors elle sera  $(N//N)$ . Si les composants migrent jusqu'à l'allèle N ET l'allèle n alors la mère sera  $(n//N)$

- 4- Suivez les étapes du protocole fourni.



5- Interprétation des résultats et conclusion :

a) Déterminez le génotype de la femme de Nathan (on voit que, or on sait que, donc on déduit que...) et écrivez le sous son figuré sur l'arbre.

On voit que le dépôt de la femme a migré au même endroit que l'allèle n ET l'allèle N.

Or on sait que les composants identiques migrent à égale distance.

Donc on peut conclure que la femme de Nathan est hétérozygote (n//N)

b) Complétez l'échiquier de croisement des gamètes afin de connaître les génotypes et les phénotypes possibles des enfants à naître ainsi que leurs proportions.

Génotype des gamètes de la mère	(n)	(N)
Génotype des gamètes du père		
(n)	(n//n)	(N//n)
(N)	(n//n)	(N//n)

Echiquier de croisement des gamètes de Nathan et sa femme.

c) Précisez le risque réel que l'enfant de Nathan Charles soit atteint de la mucoviscidose.

1 chance sur 2

6- A l'aide des documents de l'annexe 2 et de la vidéo sur mon site, présentez les méthodes thérapeutiques aux parents et détaillez particulièrement comment la thérapie génique offre un espoir de corriger cette maladie.

La kinésithérapie permet le drainage du mucus pour faciliter la respiration des personnes atteintes

L'oxygénothérapie permet d'apporter du dioxygène en cas d'insuffisances graves. Si cela ne suffit pas une greffe de poumons peut être envisagée.

L'aérosolthérapie, depuis l'administration d'antibiotiques par voie aérosol.

Ces méthodes ont perm d'augmenter l'espérance de vie.

La thérapie génique consiste a insérer l'allèle normal N dans un virus inactivé qui set de vecteur. On administre ensuite le vecteur par aérosol. Le virus injecte son ADN dans la cellule hôte qui exprime à nouveau le gène CFTR normal. Cependant, la méthode est temporaire, plus on renouvelle les administrations de vecteur moins la méthode est efficace.

