

TITRE : LA TRANSMISSION DE LA MUCOVISCIDOSE

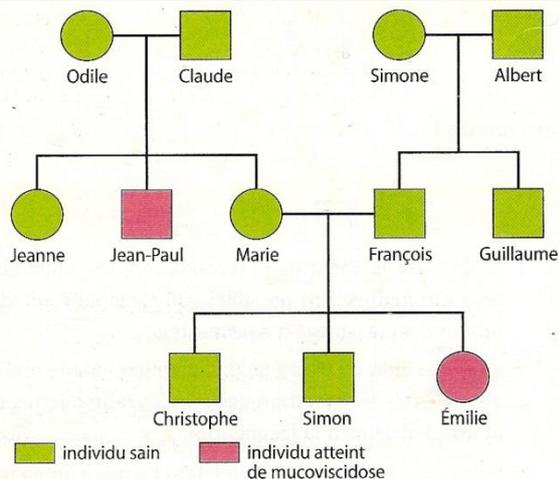
- ✗ classe : 3^{ème}
- ✗ durée : 50 min

✗ la situation-problème

Emilie, comme son chateaur préféré Grégory Lemarchal, est atteinte de la mucoviscidose. Elle a effectué des recherches sur sa maladie et a trouvé qu'il s'agissait d'une maladie génétique, « familiale ». Elle ne comprend cependant pas pourquoi aucun de ses parents ni ses 2 frères ne sont atteints de cette maladie.

✗ le(s) support(s) de travail

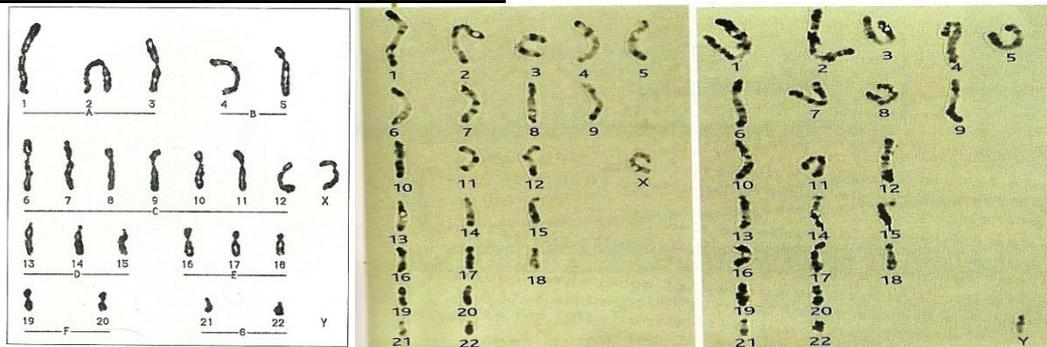
Document 1 : La mucoviscidose, une maladie génétique



La mucoviscidose est la maladie génétique mortelle la plus fréquente dans les populations d'origine européenne. Elle se traduit par des troubles respiratoires et digestifs permanents. Cette maladie est due à l'existence d'un allèle défectueux (d) porté par le chromosome 7. Le gène non défectueux (CFTR), dit « normal » (N) est dominant.

D'après livre SVT Bordas 3^o, édition 2008

Document 2 : Le cariotype des cellules reproductrices

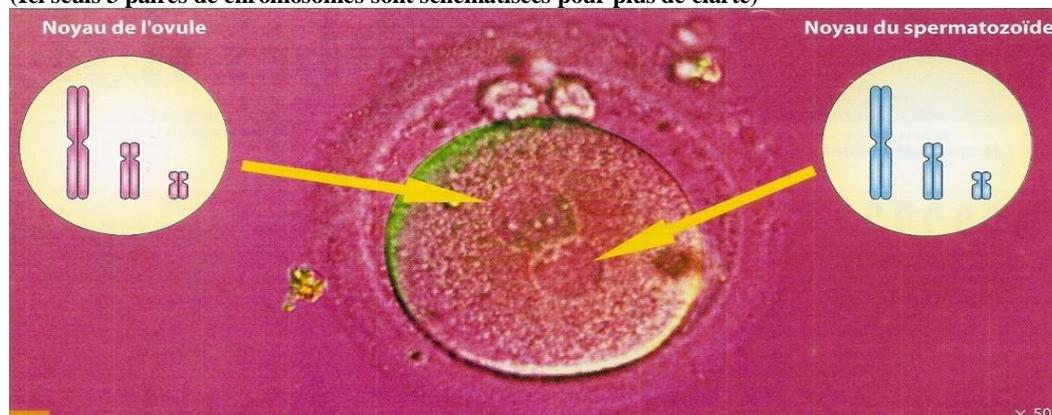


Caryotype d'un ovule

Caryotypes de 2 spermatozoïdes

Document 3 : Fusion des noyaux des cellules reproductrices lors de la fécondation

(Ici seuls 3 paires de chromosomes sont schématisées pour plus de clarté)



D'après livre SVT Bordas 3^o, édition 2008

Matériel : (format papier ou numérique) Cercles représentant des cellules non reproductrices des parents, les cellules reproductrices des parents transmises à Emilie, la cellule œuf à l'origine d'Emilie ; ainsi que des maquettes de chromosomes n°7 de couleurs différentes pour les chromosomes portant l'allèle N ou D (voir réponses attendues par les élèves).

✗ le(s) consigne(s) donnée(s) à l'élève

A l'aide des documents présentés, expliquez à Emilie pourquoi, alors qu'il s'agit d'une maladie génétique, elle est atteinte de mucoviscidose alors que ses parents sont sains.
 Vous présenterez l'ensemble de votre démarche ainsi qu'un schéma représentant la transmission des chromosomes sur plusieurs générations. Votre production pourra être réalisée sur papier ou document numérique (OppenOffice)

✗ dans la grille de référence

les domaines scientifiques de connaissances

• *Le vivant.*
Organisation et fonctionnement du corps humain

Pratiquer une démarche scientifique ou technologique	les capacités à évaluer en situation	les indicateurs de réussite
• <i>Observer, rechercher et organiser les informations.</i>	Extraire d'un ou de plusieurs documents les informations d'un fait observé.	Document 1 : - identification des allèles et du gène impliqués. - prise en compte de l'arbre généalogique afin de déterminer le statut sain/atteint des individus. Document 2 : - comparaison réalisée avec le caryotype d'une cellule non reproductrice étudié auparavant. Document 3 : - explication de la conséquence de la fusion des noyaux des cellules reproductrices.
• <i>Réaliser, manipuler, mesurer, calculer, appliquer des consignes.</i>	Réaliser un graphique, un tableau, un schéma, une figure géométrique codée, un dessin scientifique ou technique en respectant des consignes et des conventions.	- figuration des cellules non- / reproductrices des 2 parents d'Emilie, et de la cellule œuf à l'origine d'Emilie. - figuration des chromosomes n°7 contenus dans chaque cellule avec les allèles portés. - représentation de la transmission des chromosomes entre les générations. - indication de la signification exacte des flèches dans la légende.
• <i>Raisonnement, argumenter, démontrer.</i>	Confronter le résultat au résultat attendu, valider ou invalider l'hypothèse.	- mise en relation des informations des documents 2 et 3 : transmission des chromosomes d'une génération à la suivante. - établir le lien entre caryotype des cellules reproductrices et maintien du nombre de chromosomes lors de la fécondation. - mise en relation des informations des 3 documents afin de déterminer les chromosomes n°7 possédés par les parents et ceux transmis par les parents à Emilie afin de lui répondre.
• <i>Communiquer à l'aide de langages ou d'outils scientifiques ou technologiques.</i>	Présenter et expliquer l'enchaînement des idées.	Utilisation des mots clés (chromosomes, allèles N et d, caryotype, ...) des documents. Utilisation exacte des connecteurs logiques. Orthographe, grammaire et syntaxe respectées. Enchaînement logique des idées.

✗ dans le programme de la classe visée

les connaissances

Chaque cellule reproductrice contient 23 chromosomes.
 La fécondation, en associant pour chaque paire de chromosomes, un chromosome du père et un de la mère, rétablit le nombre de chromosomes de l'espèce.

les capacités

Formuler des hypothèses afin d'établir le mécanisme permettant le maintien du nombre de chromosomes au cours des générations.
 Valider ou invalider les hypothèses à partir d'observations de cellules reproductrices et de fécondations.
 Faire un schéma traduisant le maintien du nombre de chromosomes lors de la reproduction sexuée.

✗ les aides ou "coup de pouce"

✗ **aide à la démarche de résolution :**

Pour expliquer à Emilie pourquoi elle est atteinte de la maladie et pas ses parents vous devez :

Formuler des hypothèses sur la transmission des chromosomes des parents à leur enfant en prenant en compte vos connaissances sur le caryotype d'une cellule non reproductrice humaine.

Comparer le caryotype des cellules reproductrices par rapport à celui d'une cellule non reproductrice déjà observé (document 2).

Expliquer l'origine des chromosomes d'une paire dans la cellule œuf (document 3).

Déterminer les allèles portés par les chromosomes n°7 d'Emilie et de ses parents.

Mettre en relation les informations sur la transmission des chromosomes des parents aux enfants et les allèles déterminés afin d'expliquer à Emilie pourquoi elle est atteinte de la mucoviscidose et pas ses parents.

✗ **apport de savoir-faire :**

Pour réaliser un schéma présentant la transmission des chromosomes des parents aux enfants :

Fiche méthode « Réaliser un schéma fonctionnel ».

✗ les réponses attendues

On sait que le caryotype de chaque parent contient 23 paires de chromosomes et que celui de leur enfant contient aussi 23 paires de chromosomes. Les parents ne transmettent donc pas tous leurs chromosomes à leurs enfants.

Problème : Comment se transmettent les chromosomes des parents aux enfants ?

Hypothèses :

- (1) Chromosomes 1 à 11 transmis par la mère et 12 à 22 par le père (ou inversement) ; 23^e paire de chromosomes détermine le sexe en fonction de celui qui la transmet (père ou mère).
- (2) Pour chaque paire de chromosomes, l'un vient du père, l'autre de la mère.

Investigation :

Document 2 : Les cellules reproductrices ne contiennent qu'un seul chromosome pour chaque paire. Pour la 23^e paire, le spermatozoïde contient soit X soit Y, l'ovule seulement X.

Document 3 : Lors de la fécondation les noyaux de chaque cellule reproductrice fusionnent. La cellule œuf possède donc 23 chromosomes du père (spermatozoïde) et 23 chromosomes de la mère (ovule), donc 23 paires de chromosomes.

Validation de l'hypothèse (2).

Réponse à Emilie :

Document 1 : Comme l'allèle N est dominant, les chromosomes n°7 du père ou de la mère portent soit N//N, soit N//d ; et ceux d'Emilie d//d.

Or pour chaque paire de chromosomes, l'un vient du père, l'autre de la mère, donc la seule possibilité est que les chromosomes n°7 de chaque parent porte N//d (sain), mais transmettent chacun un chromosome n°7 portant l'allèle d à Emilie.

Schéma de la transmission des chromosomes des parents aux enfants (ex chromosomes n°7 famille d'Emilie):

