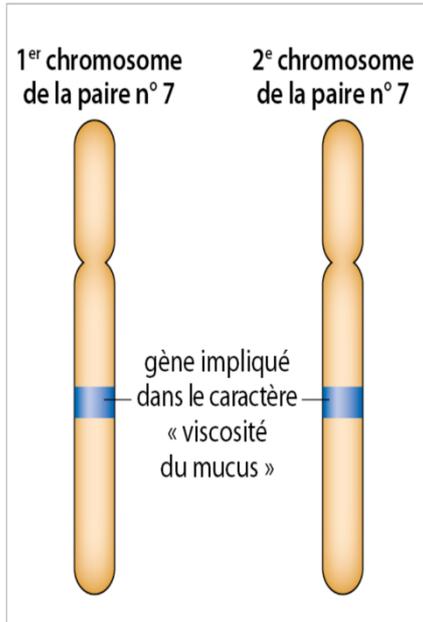


Activité 4 : La mucoviscidose

A partir des documents et de la vidéo :

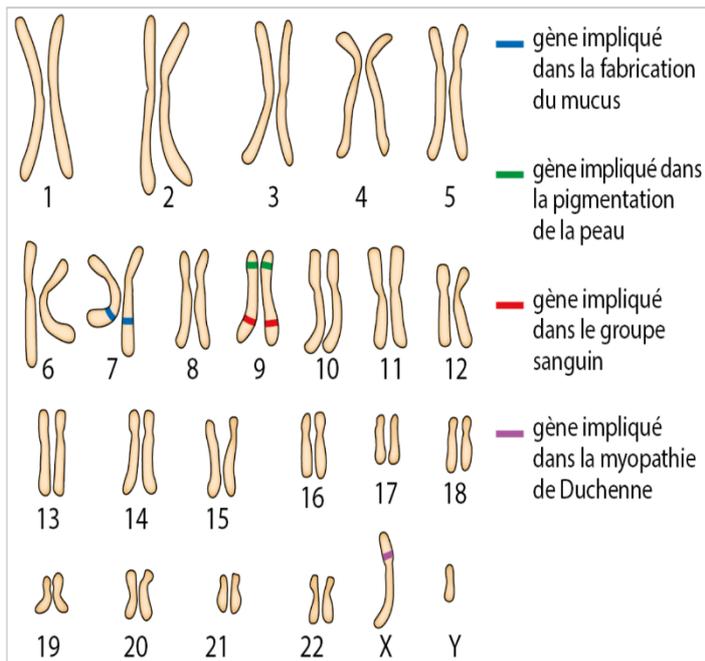
- 1) Identifier et décrire l'origine de la mucoviscidose.
- 2) Expliquer la différence entre gène et allèle.
- 3) Conclusion : Décrire l'organisation du génome humain en utilisant les définitions.

Compétence : 10 - Lire et exploiter des données présentées sous différentes formes.



Doc. 3 La paire de chromosomes 7.

Au sein du chromosome n° 7, une région porte l'information héréditaire « viscosité du mucus ». Cette région appelée « **gène** » peut exister en plusieurs versions ou **allèles** : allèle « viscosité du mucus normale » et allèle « viscosité du mucus anormale ».

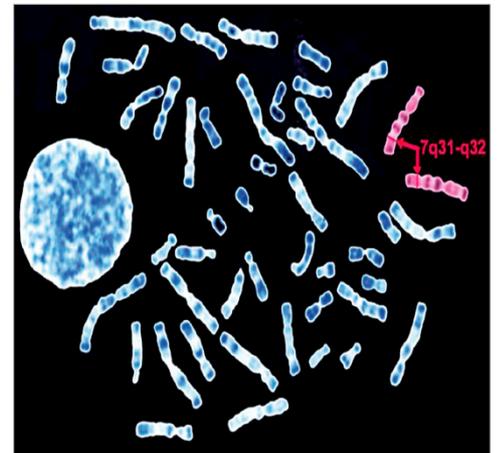


Doc. 5 Interprétation du caryotype d'un individu et localisation de quelques gènes.

Un chromosome peut comporter plusieurs centaines de gènes. Chaque gène détermine un caractère donné. Pour l'espèce humaine, il y a environ 25 000 gènes connus. Le **génom**e regroupe l'ensemble de l'**information génétique** d'un organisme.

La mucoviscidose

- **Définition** : la mucoviscidose est une maladie héréditaire qui touche 1 personne sur 2000.
- **Symptômes** : elle entraîne une sécrétion importante de mucus visqueux dans les voies respiratoires et digestives, provoquant gêne respiratoire et digestive très handicapante pour les personnes qui en sont atteintes.



Doc. 4 Chromosomes d'une cellule humaine.

La paire de chromosomes colorée en rose est la paire n° 7. La bande rouge indique la localisation du gène CFTR (appelé 7q31-q32) qui détermine la viscosité du mucus.

Les définitions

- **Allèle** : version possible d'un gène.
- **Caryotype** : représentation ordonnée de l'ensemble des chromosomes d'une cellule.
- **Gène** : région particulière d'un chromosome contenant une information héréditaire responsable d'un caractère héréditaire.
- **Génom**e : ensemble des gènes de tous les chromosomes d'une cellule, identique pour toutes les cellules d'un individu.
- **Information génétique** : information portée par un gène et qui détermine une information héréditaire.