

Activité 1 – Exploiter des documents et utiliser des modèles

La mucoviscidose : symptômes, origine et prévalence

Notions du programme	Problèmes	Attitudes	Capacités pratiques	Capacités de communication
<p>La mucoviscidose est une maladie fréquente, provoquée par la mutation d'un gène qui est présent sous cette forme chez une personne sur 40 environ.</p> <p>Seuls les homozygotes pour l'allèle muté sont malades.</p> <p>Le phénotype malade comporte des aspects macroscopiques qui s'expliquent par la modification d'une protéine.</p>	<p>Comment se caractérisent les phénotypes macroscopiques et microscopiques d'un individu malade ?</p> <p>Quelle est la prévalence de cette maladie dans le monde ?</p> <p>Etc...</p>	<p>Être capable d'attitude critique face aux ressources documentaires.</p> <p>Manifester de l'intérêt pour la vie publique et les grands enjeux de la société.</p>	<p>Recenser, extraire et organiser des informations.</p> <p>Exprimer et exploiter des résultats, à l'écrit, à l'oral, en utilisant les technologies de l'information et de la communication.</p>	<p>Communiquer dans un langage scientifiquement approprié : oral, écrit, graphique, numérique.</p>

1. Exploiter des documents

- **Chercher** parmi quelques sources suggérées des éléments de réponse aux problèmes posés en cours. : Les symptômes aux différentes échelles (De l'organisme à la molécule).

Quelques sources suggérées

- Cystic Fibrosis (© SCIENTIFIC AMERICAN, *December, 1995*): <https://www.msu.edu/~luckie/cfarticle.html#B>
- Vaincre la mucoviscidose: <http://www.vaincrelamuco.org/>
- Les enjeux éthiques du diagnostic prénatal : http://www.genethique.org/doss_theme/dossiers/dpn/enjeux_ethiques.htm

- **Organiser** l'information dans un document synthétique (.docx ou .odt) qui présentera la maladie mucoviscidose (origine, phénotypes aux différentes échelles, prévalence...). **Insérer** des illustrations judicieusement choisies et **citer** toutes les sources ayant servies à construire le document (Auteur - Titre de l'article ou de la page – Date).
- **Enregistrer** le document dans son espace de travail personnel de l'ENT.

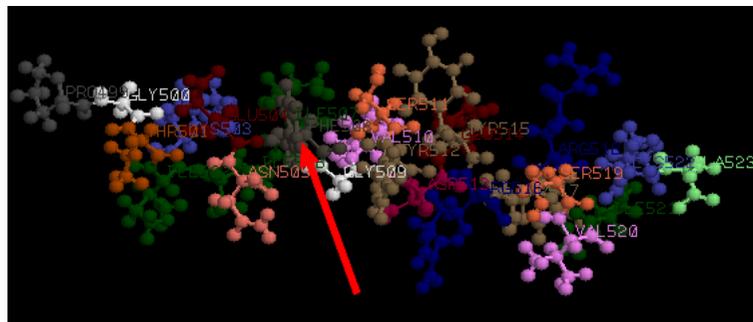
2. Utiliser des modèles et outils de gestion de l'information : Rastop & Anagène – Visualiser le phénotype moléculaire, déterminer la séquence protéique et comparer les séquences nucléotidiques.

- **Ouvrir** simultanément, dans Rastop, les fichiers 1ckx_modif.pdb (canal chlore normal) et 1ckw_modif.pdb (canal chlore d'un patient malade). **Colorer** les acides aminés. **Déterminer** la séquence protéique de la protéine normale et de la protéine non fonctionnelle. **Formuler** une hypothèse pour expliquer les différences observées.

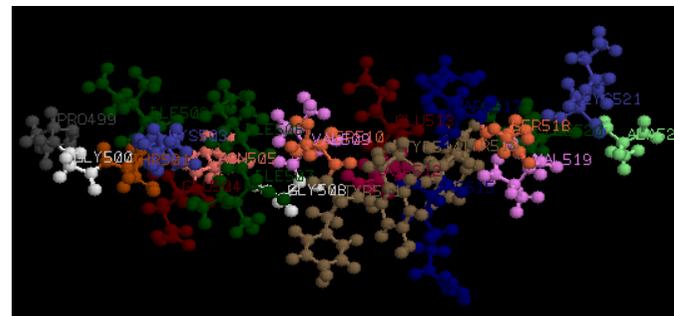
Recenser, extraire et organiser des informations
B2I : L 4.1, L 4.2, L 4.3 et L 4.4

Exprimer et exploiter des résultats en utilisant les technologies de l'information et de la communication

Exploiter des simulations et des modèles



Canal chlore d'un patient sain (Présence de Phe 508)



Canal chlore d'un patient malade (disparition de Phe 508)

Po si ti on	5 2 3	52 2	52 1	52 0	51 9	51 8	51 7	51 6	51 5	51 4	51 3	51 2	51 1	51 0	50 9	50 8	50 7	50 6	50 5	50 4	50 3	50 2	50 1	50 0	49 9
ckx	Al a	Ly s	Ile	Va l	Se r	Ar g	Tyr	Ar g	Tyr	Gl u	As p	Tyr	Se r	Va l	Gl y	Ph e	Ile	Ile	As n	Gl u	Ly s	Ile	Th r	Gl y	Pr o
ckw		Al a	Ly s	Ile	Va l	Se r	Ar g	Tyr	Ar g	Tyr	Gl u	As p	Tyr	Se r	Va l	Gl y	Ile	Ile	As n	Gl u	Ly s	Ile	Th r	Gl y	Pr o

L'acide aminé Phe 508 (Phénylalanine) a disparu.

Comment expliquer la disparition d'un acide aminé chez les patients malades ?

- **Formuler** une hypothèse.
- **Ouvrir** dans Anagène le fichier CFTR.edi. **Utiliser** les fonctions du logiciel pour **comparer** l'allèle normal et muté, **identifier** les conséquences sur le phénotype moléculaire et vérifier ainsi votre hypothèse.

Comparaison simple

500 505 510 515

Traitement < 0

CFTR normal < 0

CFTR muté < 0

Sélection : 0/3 lignes

Délétion du triplet 508 (CTT). Il s'agit d'une mutation.

- **Insérer** dans le document de synthèse, les portions de séquences judicieusement choisies ainsi que les modèles moléculaires légendés.
- **Enregistrer** le document dans l'espace de travail personnel de l'ENT.
- **Imprimer** le document.

De nouveaux problèmes sont soulevés :

- Comment la science permet-elle de combattre la mucoviscidose ?
- Comment expliquer que la délétion de trois nucléotides entraîne la disparition d'un acide aminé ?
- Comment passer d'une séquence nucléotidique à une séquence protéique ?

Présenter des données sous forme d'un tableau

Utiliser des outils de gestion de l'information (Banque de données)

Exprimer et exploiter des résultats en utilisant les technologies de l'information et de la communication