



## Atelier 3c - De la mutation à la pathologie (PCR)

Un diagnostic génétique pour la mucoviscidose est réalisé pour Anne et Damien. Il permettra de déterminer s'ils sont porteurs de la maladie et de conclure quant au(x) génotype(s) de leurs éventuels enfants.

- **Durée** : 2 x 2h (1 journée)
- **Niveau scolaire** : Première spécialité SVT, Première STL
- **Objectifs généraux**
  - Découvrir, par l'expérimentation, la molécule d'ADN et une de ses utilisations dans le domaine médical
  - Sensibiliser les élèves aux techniques de biologie moléculaire utilisées couramment au laboratoire, avec leurs objectifs et leurs limites
  - Comprendre et réaliser un diagnostic génétique
- **Éléments du programme scolaire concernés**

### *Programme de Première (SVT)*

- Transmission, variation et expression du patrimoine génétique, sous-thème : la réplication de l'ADN.
- Mutations et santé.

### *Programme de Première STL*

- Génétique moléculaire.

- **Notions abordées**
  - ADN (localisation, propriétés, structure, composition)
  - Gène (structure, fonction)
  - Allèles et polymorphisme génétique
  - Phénotype/Génotype
  - Récessivité/Dominance
  - Homozygotie, hétérozygotie
  - Mutations
  - Diagnostic génétique
  - Maladies génétiques

- **Pour les élèves, pré-requis éventuels**

Aucun. Toutes les notions de génétique utiles à la compréhension de l'atelier sont vues ou revues lors d'un exposé préparatoire.

- **Matériel à prévoir par les participants**
  - Blouse
  - De quoi écrire

- **Déroulement de l'atelier**

Alternance d'exposés théoriques, d'ateliers pratiques et d'exercices d'aide à la compréhension.

Titre et objectifs de l'étape	Déroulement détaillé	Durée
<p><b>Notions de génétique</b></p> <p><u>Objectif :</u></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Réviser les notions de génétique indispensables à la compréhension de l'atelier</li> <li>- Faire le lien entre phénotype et génotype</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Brainstorming autour de l'ADN</li> <li>- Etude d'un arbre généalogique</li> <li>- Jeu sur le thème de la transmission d'allèles</li> </ul>	50 min
<p><b>Extraction d'ADN</b></p> <p><u>Objectifs :</u></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Comprendre et expérimenter les différentes étapes de la technique d'extraction d'ADN</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Apprentissage de l'utilisation d'une micropipette</li> <li>- Utilisation d'un kit d'extraction pour extraire l'ADN à partir de sang</li> <li>- Diaporama explicitant les étapes de l'extraction d'ADN</li> <li>- Exercice de synthèse</li> </ul>	1h20
<p><b>Amplification de marqueurs génétiques</b></p> <p><u>Objectifs :</u></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Comprendre et expérimenter la technique de PCR</li> <li>- Appréhender la notion de marqueur génétique</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Diaporama explicitant la notion de marqueur moléculaire et la technique de PCR</li> <li>- Préparation des mélanges de PCR</li> <li>- Lancement de la PCR (durée = 2h)</li> </ul>	25 min
<p><b>Révélation et analyse des PCR par électrophorèse</b></p> <p><u>Objectifs :</u></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Comprendre et expérimenter la technique d'électrophorèse</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Préparation d'un gel d'agarose</li> <li>- Dépôt des mélanges de PCR sur gel d'agarose</li> <li>- Electrophorèse et révélation sous UV</li> <li>- Diaporama explicitant le principe de l'électrophorèse</li> <li>- Exercices d'aide à la compréhension</li> <li>- Analyse des résultats et conclusion quant au génotype des ADN testés</li> </ul>	1h25