



Atelier 3b - De la mutation génétique à la pathologie (mutation ponctuelle)

Anne et Damien sont en couple. Ils ont tous deux des proches atteints de la mucoviscidose. Ils souhaitent savoir s'ils sont porteurs de cette maladie et s'ils pourraient éventuellement transmettre la mucoviscidose à leurs futurs enfants. Un test génétique est alors réalisé.

- **Durée** : 3h
- **Niveau scolaire** : Première (SVT)
- **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)

- Variation génétique et santé.

- **Notions abordées**

- ADN (localisation, propriétés, structure, composition)
- Chromosomes et gènes
- Allèles et polymorphisme génétique
- Récessivité/Dominance
- Homozygotie/Hétérozygotie
- Mutations
- Relation phénotype-génotype
- Enzymes de restriction
- Transmission d'allèles
- 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
Etude du cas concret Objectif : - Sensibiliser les élèves à la démarche expérimentale	- Présentation du cas concret - Explicitation de certaines notions de génétique - Construction d'un arbre généalogique et lien phénotype-génotype	30 min
Notions de génétique Objectif : - Présenter aux élèves les notions de génétique indispensables à la compréhension de l'atelier	- Brainstorming sur le terme « ADN » - Rappel de certaines notions de génétique de base - Jeu pour comprendre la transmission des allèles	20 min
Digestion enzymatique Objectifs : - Apprendre à manipuler un outil de laboratoire : la micropipette - Comprendre et expérimenter la technique de digestion enzymatique - Suivre un protocole expérimental	- Apprentissage de l'utilisation d'une micropipette par la pratique - Diaporama explicitant la technique de digestion enzymatique - Réalisation d'une digestion enzymatique sur différents ADN à l'aide d'un protocole expérimental - Exercices d'aide à la compréhension	55 min
Révélation et analyse des digestions enzymatiques par électrophorèse Objectifs : - Comprendre et expérimenter la technique d'électrophorèse - Réaliser un diagnostic génétique	- Préparation d'un gel d'agarose - Dépôt des mélanges de digestion enzymatique sur gel d'agarose - Electrophorèse et révélation sous UV - Diaporama explicitant le principe de l'électrophorèse - Analyse d'une étude de cas - Analyse des résultats	55 min
Conséquences du diagnostic génétique Objectifs : - Lier génotype et phénotype - Comprendre les résultats d'un diagnostic et en tirer des conclusions pour le patient	- Conclusion quant au cas concret présenté - Discussion plus globale sur les maladies génétiques	20 min