

Déroulement de l'épreuve

● Étape 2 : Mettre en œuvre un protocole de résolution pour obtenir des résultats exploitables.

- **Mettre en œuvre** le protocole proposé ci-après de mise en évidence d'une éventuelle origine génétique de la mucoviscidose dont est atteint l'enfant de la Famille ALPHA
- **Appel** de l'examinateur pour **vérifier** les résultats et éventuellement **obtenir une aide**.

Protocole

Matériel :

- 1 ordinateur PC + 1 imprimante
- logiciel GenieGen + fiche techniques
- Séquences nucléotidiques suivants (regroupés dans un même fichier :CFTR_SeqRef_FamAlpha.edi) :
 - *allèle CFTR normal*
 - *allèle CFTR muté $\Delta F508$*
 - *allèle CFTR muté R533X*
 - *séquences nucléotidiques du gène CFTR des membres de la famille ALPHA, père, mère et des deux enfants dont l'un est atteint de la mucoviscidose :*
 - *allèle CFTR n°1 du père*
 - *allèle CFTR n°2 du père*
 - *allèle CFTR n°1 de la mère*
 - *allèle CFTR n°2 de la mère*
 - *allèle CFTR n°1 du fils malade*
 - *allèle CFTR n°2 du fils malade*
 - *allèle CFTR n°1 de la fille saine*
 - *allèle CFTR n°2 de la fille saine*

Déroulement

- En utilisant les fonctionnalités du logiciel, repérer les caractéristiques des différentes séquences nucléotidiques proposées.
- En utilisant les fonctionnalités du logiciel, comparer les différentes séquences nucléotidiques proposées.

● Étape 3 : Présenter les résultats pour les communiquer

- Sous la forme de votre choix, **traiter les données** obtenues pour les communiquer.
- **Rédaction** de la fiche-réponse candidat, **appel** de l'examinateur pour vérification de la production.

● Étape 4 : Exploiter les résultats obtenus pour répondre au problème

- **Exploiter** les résultats pour déterminer si la mucoviscidose dont est atteint le garçon de la famille ALPHA est bien d'origine génétique et héréditaire.
- **Rédaction** de la fiche-réponse candidat.