

Bonjour les loulous ☺.

Comme convenu, voici les consignes de la tâche de fin d'année sur les maladies héréditaires. Comme vous le savez, s'agit d'une partie de votre examen de juin. Vos cours étant suspendus, autant entamer les recherches à votre aise et y consacrer du temps.... vous serez plus sereins pour la suite.

Vous ne disposez pas encore de tous les éléments théoriques pour mener à bien ce défi, ne vous en inquiétez pas pour le moment : récoltez les informations et vous analyserez certaines d'entre elles plus tard.

Soyez vigilants à la fiabilité des sources consultées et n'oubliez surtout pas de les noter avec précision (ainsi que les heures de consultation), y compris pour les illustrations.

Un conseil : travaillez sur le drive et partagez le dossier « en mode modifications » avec moi en utilisant l'adresse connue : istcarolinedubois@gmail.com. Si j'y ai accès, je peux répondre plus facilement à vos questions.

Faites-vous confiance : ce n'est pas le premier dossier que vous réalisez en bio... et vous connaissez ma façon de fonctionner..... Zen attitude !

Ce qui suit est une prévision, un projet... qui sera bien sûr adapté en fonction de l'évolution de la situation délicate et inédite de confinement que nous vivons. Soyez donc rassurés : la phase de recherche individuelle et la rédaction du dossier sont votre seule priorité actuelle pour ce projet.

N'hésitez pas à me contacter en cas de besoin : Caroline Dubois IST sur FB → Messenger.

Hérédité

Tâche sur les maladies héréditaires

Mise en situation :

Vous travaillez dans le service de conseil génétique d'un grand hôpital bruxellois et vous recevez en consultation Paul et Martine Raslepompon qui attendent leur premier enfant. Ils sont tous les deux phénotypiquement sains, cependant, ils sont fort inquiets car le grand-père paternel (Luc), l'oncle (Marcel) et le père de Paul (Pierre) souffrent de la maladie choisie. Le frère (Marc) et la sœur (Myriam) du futur papa qui consulte sont phénotypiquement sains. Paul et Martine vous interpellent sur les risques que leur enfant à naître souffre de cette maladie. En tant que spécialiste en génétique, vous devez leur donner des précisions sur la maladie et répondre précisément à la question qui préoccupe ce couple.

Productions attendues : **Projet**

⇒ Une recherche documentaire sur la maladie héréditaire. Ce sera votre collection de documents sur le sujet que vous pourrez enrichir au fur et à mesure.... Cette partie n'est pas évaluée

⇒ Un dossier sur la maladie héréditaire en question (qui concrétise la recherche documentaire).

⇒ Une présentation orale devant la classe. → **à confirmer**

⇒ Une évaluation orale en juin (examen oral) sur la maîtrise de votre sujet et le réinvestissement des concepts vus en génétique.

Consignes pour le contenu de la production écrite :

Il s'agit de rédiger un « mini » dossier sur la maladie.

Consultez la grille d'évaluation annexée pour en comprendre les critères et les consignes qui suivent.

Ce dernier comprendra :

- La **grille d'évaluation** de la production écrite (voir à la fin des consignes)
- Une **page de garde** (informations d'usage...)
- Une **introduction** présentant le sujet et le développement (contexte du défi, contenu du dossier)
- Le **développement** précisera les éléments suivants (= éléments à donner au couple) :
 - Définition de la maladie ;
 - Prévalence ;
 - Les aspects génétiques et héréditaires de la maladie (quel gène, sur quel chromosome, mode de transmission dominant ou récessif, etc ...)
 - Les symptômes de la maladie (lien entre le génotype et le phénotype) → faire le lien avec la mutation à l'origine de la maladie (partie théorique qui sera développée lors de nos retrouvailles en classe ☺)
 - Les traitements actuels et si c'est envisageable les traitements futurs ;
 - Les conséquences de la maladie et/ou des traitements sur la vie et le quotidien de la personne atteinte et son entourage
 - Si elles existent, les techniques de diagnostic et/ou de dépistage de la maladie.
- Une **conclusion** qui clôture le sujet et répond à la question du couple que tu reçois en consultation (→ construction de l'arbre généalogique et détermination des génotypes certains ou probables de chaque membre de cette famille pour répondre à la question du couple).
- **Webographie et/ou bibliographie** (en fin de dossier mais images et documents séparés)
- **Lexique** des termes typiques (uniquement les termes nouveaux par rapport à vos connaissances, pas ceux que nous avons utilisés - marqués dans le texte et classés par ordre alphabétique).

Consignes pour la forme de la production écrite :

- Le dossier est dactylographié (century gothic 11 - sur drive partagé avec droit de modifications avec istcarolinedubois@gmail.com)
- Il y a possibilité d'un bonus environnement ☺. +0,5 (absence de chemises plastiques) - (+1) : absence de chemises plastiques + une autre action pro-environnement (farde de récupération, papier de récupération, recto-verso) - (+2) : absence de chemises plastique + 2 actions pro-environnement)

Consignes pour la présentation orale devant la classe : → **à confirmer !**

- La présentation orale se fera comme si tu recevais le couple en question (« tu es le médecin et la classe est le couple »)
- Tu utiliseras un support pour l'exposé (PPT de préférence)
- Tu construiras l'arbre généalogique de la famille (telle qu'elle est présentée dans la mise en situation).
- Ton exposé développera simplement (sans entrer dans les détails de l'écrit) les différents points du développement.
- Ton exposé durera 10 minutes maximum.

Piste pour la recherche documentaire :

<https://www.orpha.net>

Calendrier : → **à confirmer !**

- Rendre la production écrite le lundi 04 mai .
- La production corrigée et évaluée sera rendue aux élèves le lundi 18 mai.
- Exposés devant la classe le mardi 26 mai, le vendredi 29 mai et si nécessaire le mardi 2 juin. L'ordre de passage sera déterminé par l'élève qui présente l'exposé par tirage au sort. Chacun d'entre vous doit donc être prêt pour le mardi 26 mai.

Evaluation

- Production écrite (voir grille annexée)
- Exposé (selon la grille connue : prestation orateur / Contenu / Support)
- Examen oral en session