Chapitre 6 : Variation génétique et santé

I : Patrimoine génétique et santé

A : Exemple de maladie monogénétique

p242 à 245 : L'exemple de la drépanocytose montre que des mutations sont responsables de pathologies parce qu'elles affectent l'expression de certains gènes ou altèrent leurs produits.

L'examen de nombreux arbres généalogiques familiaux permet de connaître les modes de transmission héréditaire des déterminants génétiques responsables. Dans le cas d'une maladie monogénique à transmission autosomique récessive, seuls sont atteints les homozygotes pour l'allèle muté. Les hétérozygotes sont des porteurs sains.

B : Exemple de maladie multifactorielle

p246 à 249 : Dans l'exemple du diabète, le risque génétique est l'interaction de facteurs génétiques de prédisposition. Le patrimoine génétique individuel intervient dans la santé de l'individu. De plus, mode de vie et conditions de milieu peuvent interagir dans la probabilité d'apparition d'une pathologie.

Les traitements sont des médicaments liés à la fonction altérée (sécrétion d'insuline, absorption de glucose) ou liés aux conditions de vie (alimentation, activité). Dans certains cas, on peut envisager une thérapie génique visant à remplacer l'allèle muté dans les cellules du tissu atteint (îlots de Langerhans).

II : Altération du génome et cancérisation

A : Caractéristiques d'un cancer

p258 à 261 : Des modifications du génome des cellules somatiques surviennent au cours de la vie individuelle par des mutations spontanées ou bien par des mutations induites par un agent mutagène ou certaines infections virales.

Ces mutations peuvent donner naissance à une lignée cellulaire dont la prolifération incontrôlée est à l'origine de cancers.

B : Environnement et traitement

p262 à 265 : Des facteurs génétiques hérités forment des facteurs de risque. Ils modifient la susceptibilité des individus à différents types de cancers. La connaissance des causes d'apparition d'un type de cancers permet d'envisager des mesures de protection : évitement des agents mutagènes, surveillance régulière en fonction de l'âge, vaccination.

p266, 267 : Différentes techniques de traitement sont utilisées : médicaments, chirurgie, chimiothérapie, radiothérapie. Les traitements par immunothérapie (vaccins thérapeutiques et anticorps monoclonaux) sont encore en développement…

Selon les cancers, les traitements peuvent être curatifs (=guérison obtenue), adjuvants (diminution de risques de récidive), ou palliatif (soulagent et prolongent la durée de vie).

III : Résistance aux antibiotiques et santé

A : Origine de cette résistance

p276, 277 : Les antibiotiques sont des molécules qui détruisent les bactéries ou ralentissent leur multiplication. Un antibiogramme indique par la largeur de sa zone d'inhibition, l'efficacité d'un antibiotique par rapport à un type de bactérie.

Les bactéries sensibles disparaissent, par sélection naturelle. Les bactéries résistantes ont alors toute la place pour se multiplier.

B : Enjeu de santé publique

p278, 279 : Les bactéries résistantes sont en forte augmentation. C'est un gros problème car le nombre de familles d'antibiotiques est limité. D'où le slogan « les antibiotiques, ce n'est pas automatique ! »

TP6a : Les 3 niveaux de phénotype de la drépanocytose liés à une seule mutation ponctuelle

TP6b : experts
- établir l'origine génétique d'une maladie à partir d'arbres généalogiques
- conseil génétique = prédire les risques génétiques des nouvelles générations en calculant leur probabilité
- relier un génotype au phénotype à l'aide d'un catalogue d'allèles dans le cas de la mucoviscidose
- lister traitements médicaux envisageables en fonction de la variété des pathologies (Tissus affectés, âge moyen d'apparition des symptômes, sévérité du syndrome…)
- Estimer l'augmentation du taux de mutation induit par un agent mutagène.

DM6 :
- Identifier les facteurs de cancérisation (agents mutagènes, infections virales, susceptibilité génétique).
- expliciter ses propres comportements face à un risque de santé pour exercer sa responsabilité individuelle ou collective
- Recenser les causes multiples de cancers (pulmonaire, hépatique, peau) et les mesures de prévention possibles (limitation de l'exposition aux UV et à diverses pollutions chimiques, politique antitabac…)

Exercices p253 à 256,
p271 à 274
p283 à 287