SVT · PREMIÈRE / COURS

Variation génétique et santé

Astrolab Cours · astrolabcours.fr

01 Le problème

Certaines maladies se transmettent dans les familles, d'autres apparaissent avec l'âge, d'autres encore viennent de bactéries qui résistent aux médicaments. Dans les trois cas, une variation de l'ADN est en jeu. Laquelle, et que peut faire la médecine ?

01 L'idée : la faute dans le mode d'emploi

Un gène est un **mode d'emploi** pour fabriquer une protéine. Une faute dans ce mode d'emploi peut avoir trois histoires différentes :

- la faute est dans **l'exemplaire original**, transmis aux enfants : c'est une **maladie génétique héréditaire** ;
- la faute apparaît dans **une photocopie** faite au cours de la vie, dans une cellule du corps : elle peut mener à un **cancer** ;
- la faute est dans le mode d'emploi **d'une bactérie** et la protège d'un médicament : c'est la **résistance aux antibiotiques**.

01 Les maladies génétiques : la mucoviscidose

> La **mucoviscidose** est due à des mutations du gène *CFTR*, qui code une protéine canal laissant sortir les ions chlorure des cellules. Elle est **récessive** : il faut deux allèles mutés pour être malade.

Sans protéine CFTR fonctionnelle, le mucus des bronches et du pancréas devient épais : infections respiratoires, troubles digestifs.

Un **arbre généalogique** permet de déterminer le mode de transmission : deux parents sains qui ont un enfant malade sont tous deux **hétérozygotes** (porteurs sains). Chaque enfant a alors un risque de **1 sur 4** d'être malade.

Traitements : kinésithérapie, médicaments qui corrigent le fonctionnement de la protéine, et des essais de **thérapie génique** (apporter une copie fonctionnelle du gène aux cellules).

Les cancers

Un **cancer** naît d'une cellule qui accumule des **mutations somatiques** et se divise sans contrôle. Les cellules filles forment une tumeur, puis peuvent envahir d'autres organes (métastases).

Un cancer demande en général plusieurs mutations dans la même cellule, ce qui explique qu'il soit plus fréquent avec l'âge.

© Astrolab Cours · astrolabcours.fr/svt/premiere/genetique-et-sante/ · Tous droits réservés : usage personnel uniquement, republication et usage commercial interdits

Facteurs de risque : agents mutagènes (tabac, UV, alcool), certains virus (papillomavirus), et des prédispositions héréditaires (allèles de *BRCA1*). Prévention : éviter les mutagènes, vaccination contre le papillomavirus, dépistage.

Les bactéries et les antibiotiques

Dans une population de bactéries, des mutations aléatoires produisent parfois un allèle de résistance à un antibiotique. Quand on utilise cet antibiotique, les bactéries sensibles meurent, les résistantes survivent et se multiplient : c'est une **sélection**. Les gènes de résistance peuvent aussi passer d'une bactérie à l'autre (plasmides).

Pour limiter le problème : n'utiliser les antibiotiques que quand ils sont utiles (pas contre un virus), suivre le traitement jusqu'au bout, limiter leur usage en élevage.

Document : un arbre généalogique de mucoviscidose

Dans une famille, deux parents en bonne santé ont trois enfants. L'un d'eux est atteint de mucoviscidose. Aucun des grands-parents n'était malade.

Ce que montre ce document : un enfant malade né de deux parents sains signifie que la maladie est **récessive**. Chaque parent porte un allèle muté du gène *CFTR*, sans être malade, car son autre allèle fonctionne. L'enfant a reçu les deux allèles mutés : à chaque naissance, le risque est d'un sur quatre. En France, environ une personne sur 30 est porteuse saine sans le savoir.

Retour au problème

Dans les trois cas, une variation de l'ADN est en cause : un allèle muté hérité pour la mucoviscidose, des mutations accumulées dans des cellules du corps pour un cancer, des mutations sélectionnées par les antibiotiques chez les bactéries. La médecine dépiste, soigne les symptômes, développe des thérapies ciblées, et limite l'usage des antibiotiques.

Les pièges

- Maladie **récessive** : deux allèles mutés nécessaires ; les parents d'un enfant malade peuvent être sains.
- Cancer : mutations **somatiques**, en général non transmises.
- Antibiotique : il **sélectionne** les résistantes, il ne les crée pas. Inutile contre les virus.

© Astrolab Cours · astrolabcours.fr/svt/premiere/genetique-et-sante/ · Tous droits réservés : usage personnel uniquement, republication et usage commercial interdits