

**VARIATION GENETIQUE ET SANTE**

**Introduction :**

Vidéo : [une vie sans muco](#)

Comment une modification du patrimoine génétique est-elle impliquée dans certaines maladies ?

**I ) PATRIMOINE GENETIQUE ET MALADIES (TP 1)**

A ) Une maladie génétique, la mucoviscidose **TP 1**

Nous connaissons les symptômes de cette maladie et les soins qu'il faut prodiguer pour en limiter les effets (kinési et oxygénothérapie).

\* Comment expliquer ces symptômes macroscopiques ? = La mucoviscidose est une maladie fréquente provoquée par la mutation d'un gène chez 1 personne sur 40 environ !! Seuls les homozygotes pour l'allèle muté sont malades.

Comme pour la drépanocytose, le phénotype malade s'explique par la modification d'une protéine...

\* Comment la mucoviscidose se transmet-elle ? = L'étude d'un arbre généalogique permet de prévoir le risque de transmission de la maladie (cf livre et TP)

\* Peut-on soigner cette maladie ? = La thérapie génique constitue un espoir de correction de la maladie dans les ç pulmonaires atteintes.

B ) Une maladie multifactorielle, le diabète de type 2 **DM**

Exercice P 299 = Nous avons vu que les causes du diabète de type 2 sont multiples :

\* Origine génétique car dans une fratrie, si un enfant est atteint, le frère à un risque X10 d'être aussi malade ; ce risque est encore doublé dans le cas de vrais jumeaux !

\* Influence du mode vie : Le risque augmente avec l'IMC... Voir l'évolution des taux de diabète 2 dans les différents pays (développés ou pas, selon les habitudes alimentaires...)

Le plus souvent, l'impact sur la santé n'est pas un déterminisme absolu. Il existe des gènes dont certains allèles rendent plus probables le développement d'une maladie sans pour autant le rendre certain.

En général, les modes de vie et le milieu interviennent également, et le développement d'une maladie dépend alors de l'interaction complexe entre facteurs du milieu et génome.

Remarque = la détermination des causes d'une maladie n'est possible qu'en faisant des études « épidémiologiques » CAD en adoptant un mode de pensée statistique, sur des populations...

## **II ) VARIATION DU GENOME ET MALADIES (TP 2 et 3)**

### **A ) Perturbation du génome et cancérisation TP 2**

Des modifications accidentelles du génome peuvent se produire dans des cellules somatiques et se transmettre à leurs descendances. Elles sont à l'origine de la formation d'un clone cellulaire porteur de ce génome modifié. (cf. 1<sup>er</sup> chapitre).

La formation d'un tel clone est parfois le commencement d'un processus de cancérisation.

Des mutations somatiques du génome surviennent par mutations spontanées ou favorisées par des agents mutagènes.

D'autres sont dues à des infections virales.

La connaissance de la nature des perturbations du génome responsables d'un cancer permet d'envisager des mesures de protection = évitement des agents mutagènes, surveillance, vaccination.

### **B ) Variation génétique bactérienne et résistance aux antibiotiques TP 3**

Comprendre le principe d'un antibiogramme

Constater l'évolution du taux d'apparition de résistances dans une population

Des mutations spontanées provoquent une variation génétique dans les populations de bactéries.

Parmi ces variations certaines font apparaître des résistances aux antibiotiques.

L'application d'un antibiotique sur une population bactérienne sélectionne les formes résistantes et permet leur développement.

L'utilisation systématique de traitements antibiotiques peut augmenter la fréquence des formes résistantes par sélection naturelle.