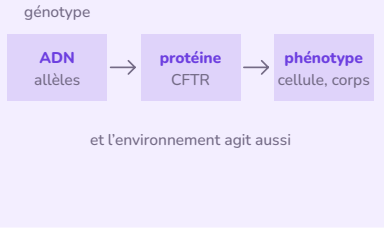
SVT · PREMIÈRE GÉNÉRALE

Variation génétique et santé

7 notions, l'essentiel à retenir et les pièges à éviter.



1 La mucoviscidose, du gène à la protéine

génotype → protéine → phénotype cellulaire → phénotype de l'organisme

- Maladie monogénique : deux allèles mutés du gène CFTR (chromosome 7).
- Protéine CFTR : canal qui laisse sortir les ions chlorure des cellules.
- Phénotype : protéine défaillante, mucus épais, troubles respiratoires et digestifs.

2 Transmission et prise en charge

- Parents sains, enfant atteint : allèle récessif, parents porteurs sains.
- Deux porteurs sains : risque de 1 sur 4 pour chaque enfant.
- Soins sur le phénotype : kinésithérapie, antibiotiques, enzymes, modulateurs de CFTR ; conseil génétique pour les familles.

3 Les maladies multifactorielles

- Plusieurs gènes de prédisposition et des facteurs de l'environnement.
- Un allèle de prédisposition augmente un risque sans rendre la maladie certaine.
- Épidémiologie : comparer des groupes pour repérer des facteurs de risque ; une corrélation ne prouve pas une cause.

4 Cancers et mutations somatiques

- Mutation somatique : transmise aux cellules filles, pas aux enfants.
- Mutations accumulées dans des gènes qui contrôlent la division : clone, puis tumeur.
- Risque croissant avec l'âge ; la plupart des erreurs de l'ADN sont réparées.

5 Agents mutagènes et prévention

- UV et fumée de tabac augmentent la fréquence des mutations.
- Prévention : ne pas fumer, se protéger du soleil, vaccination contre les papillomavirus.
- Dépistage : repérer un cancer tôt, quand il se soigne mieux.

6 Bactéries et résistance

mutants attendus ≈ effectif × probabilité de mutation

- Divisions rapides, effectifs immenses : des mutants résistants existent avant tout traitement.
- Échanges de gènes entre bactéries, par exemple par des plasmides.
- L'antibiotique sélectionne les résistantes : il ne crée pas la résistance.

7 Bien utiliser les antibiotiques

- Antibiogramme : pas de zone claire autour d'une pastille, bactérie résistante.
- Seulement sur prescription, à la dose et pendant la durée prescrites.
- Inutiles contre les virus : rhume, grippe.

Pièges à éviter

- Confondre porteur sain (un allèle muté) et malade (deux allèles mutés) dans une maladie récessive.
- Croire qu'un allèle de prédisposition rend une maladie certaine : il augmente seulement un risque.
- Penser qu'un cancer se transmet aux enfants : il est surtout dû à des mutations somatiques.
- Dire que l'antibiotique crée la résistance : il sélectionne des bactéries déjà résistantes.
- Dire que le patient devient résistant : ce sont les bactéries qui le sont.