

**THÈME** : VARIATION GÉNÉTIQUE ET SANTÉ  
**Chapitre** : Mutations et Santé

**2**

1ère spé

**Prévenir et soigner les maladies monogéniques**

➤ **Objectif**

- Recenser, extraire et organiser des informations relatives aux traitements médicaux envisageables en fonction de la variété des manifestations pathologiques observées (tissus affectés, âge moyen d'apparition des symptômes, sévérité du syndrome, etc...).

➤ <b>Compétences et capacités travaillées</b>	<b>Fragile</b>	<b>Intermédiaire</b>	<b>Avancé</b>	<b>Expert</b>
	<b>ADOPTER UN COMPORTEMENT ÉTHIQUE ET RESPONSABLE</b>	1 critère sur 3	2 critères sur 3	3 critères sur 3 (avec aide)
<b>9. Argumenter des choix en matière de santé et d'environnement en prenant en compte des arguments scientifiques</b>	- Les choix ne sont pas justifiés.  OU  - Les arguments choisis ne sont pas scientifiques (argument de valeur, d'autorité, d'expérience personnelle).	- Les choix sont justifiés ou invalidés.  - Quelques arguments scientifiques sont construits à partir des faits (informations / connaissances).  - Les arguments choisis ne sont pas toujours en relation avec le choix proposé.	- Les choix sont justifiés ou invalidés.  - Des arguments scientifiques sont construits à partir des faits (informations / connaissances).  - Les arguments scientifiques choisis sont en relation avec le choix proposé.	- Les choix sont justifiés ou invalidés.  - Suffisamment d'arguments scientifiques sont construits à partir des faits (informations / connaissances).  - Les arguments choisis sont en relation avec le choix proposé.

**Mise en situation** : La compréhension des maladies monogéniques et de ses conséquences sur l'organisme permet d'évaluer les risques de transmission de cette maladie mais aussi d'utiliser des réponses thérapeutiques pour en limiter les effets et soulager les maladies.

**Question scientifique** : Comment peut-on prendre en charge une maladie génétique ?

**PARTIE 1 : LA PRÉDICTION DES RISQUES GÉNÉTIQUES**

Tout individu possède deux allèles de chaque gène. Si les deux allèles sont identiques, le sujet est homozygote, sinon il est hétérozygote pour ce gène. L'examen d'arbres généalogiques familiaux permet de déterminer qu'il s'agit d'une maladie autosomique récessive.

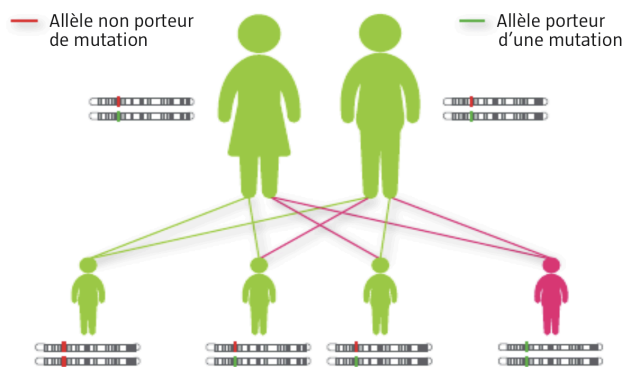
La consultation de conseil génétique permet d'évaluer le risque dans une situation précise, ou éventuellement d'orienter vers un diagnostic prénatal afin de rechercher s'il est porteur de mutation.

**Document 1** : Arbre généalogique d'une famille atteinte de plusieurs cas de mucoviscidose.

- Après avoir précisé le génotype et phénotype de chaque individu évaluer le risque d'avoir un enfant (individu 4) atteint de la mucoviscidose dans cette famille.

Puisque les deux parents sont porteurs sains, le risque d'avoir un enfant atteint de mucoviscidose (homozygote récessif) est de 25 %.

Le risque pour des parents n'ayant aucun antécédent familial d'avoir un enfant atteint de la mucoviscidose est évaluable sachant que chaque parent a un risque sur deux de transmettre l'allèle porteur de la mutation.



La fréquence d'hétérozygote pour la mucoviscidose, c'est-à-dire porteur d'un seul exemplaire d'une mutation du gène CFTR, est de 1/25 dans la population occidentale.

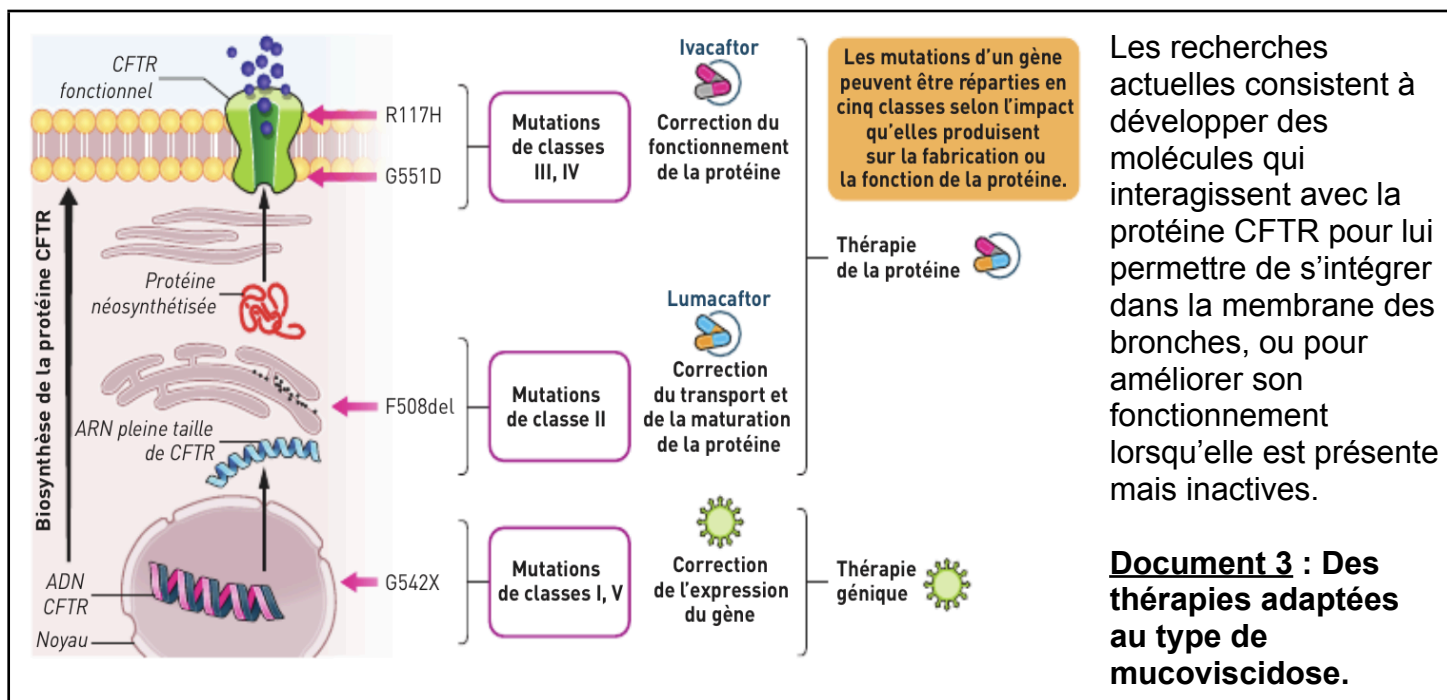
**Document 2 : Risque génétique sans antécédents familiaux.**

**2. Évaluer le risque d'avoir un enfant atteint de la mucoviscidose pour un couple n'ayant pas d'antécédents familiaux.**

La fréquence des porteurs sains (hétérozygotes) pour la mucoviscidose dans la population occidentale est de 1/25. Cela signifie que chaque parent a une probabilité de 1/25 d'être porteur sain de l'allèle récessif de la mucoviscidose.

Si les deux parents sont porteurs sains, chaque enfant a une probabilité de 1/4 d'être atteint de mucoviscidose (homozygote récessif). Donc, la probabilité que l'enfant soit atteint de mucoviscidose :  $(1/25) * (1/4) = 1/2500$

**PARTIE 2 : LES AVANCÉES THÉRAPEUTIQUES SUR LES MALADIES GÉNÉTIQUES**



**3. Montrer en quoi les thérapies de la mucoviscidose passent par une personnalisation de la médecine.**

La personnalisation des thérapies de la mucoviscidose passe par une analyse génétique précise pour identifier la mutation spécifique du gène CFTR chez chaque patient. En fonction de la classe de mutation, des thérapies ciblées peuvent être prescrites, allant des médicaments correcteurs de la protéine CFTR à la thérapie génique (introduction d'un gène sain dans les cellules pour remplacer le gène défectueux).

Cette approche permet d'adapter le traitement aux besoins spécifiques de chaque patient, améliorant ainsi l'efficacité et les résultats thérapeutiques.