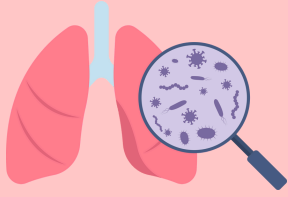
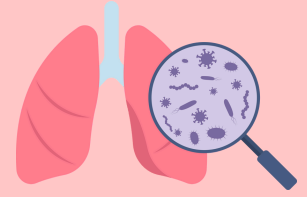


GUIDE DE TRAVAIL

THÈME : VARIATION GÉNÉTIQUE ET SANTÉ



Chapitre : Mutations et Santé



NOTIONS DU PROGRAMME OFFICIELS

Certaines **mutations**, héritées ou nouvellement produites, sont responsables de **pathologies** parce qu'elles affectent l'expression de certains gènes ou altèrent leurs produits. L'examen des **arbres généalogiques** familiaux permet de connaître les modes de transmission héréditaire des **déterminants génétiques** responsables. L'étude des génomes de grandes cohortes de patients est à la base de l'identification des gènes correspondants. Dans le cas d'une **maladie monogénique à transmission autosomique récessive**, seuls les **homozygotes** pour l'allèle muté sont atteints. Les **hétérozygotes** sont des **porteurs sains**. Selon les cas, les traitements apportés visent à compenser par des médicaments la fonction altérée ou à contrôler les conditions de milieu. Dans certains cas, on peut envisager une **thérapie génique** visant à **remplacer l'allèle muté** dans les cellules du tissu atteint.

Parmi les **mutations spontanées** ou **induites** qui se produisent aléatoirement dans les populations de bactéries, certaines confèrent des **résistances aux antibiotiques**. **L'application d'un antibiotique sur une population bactérienne sélectionne les mutants résistants à cet antibiotique**, d'autant plus qu'il élimine les bactéries compétitrices sensibles et permet donc leur développement numérique. L'utilisation systématique de traitements antibiotiques en santé humaine comme en usage agronomique ou vétérinaire conduit à augmenter la fréquence des formes résistantes dans les populations naturelles de bactéries et aboutit à des **formes simultanément résistantes à plusieurs antibiotiques**. Cela constitue un important problème de santé publique car le nombre de familles d'antibiotiques disponibles est limité. De nouvelles pratiques plus responsables des antibiotiques disponibles doivent donc être recherchées.

CAPACITÉS À RÉALISER

- Recenser, extraire et organiser des informations relatives à une maladie génétique monogénique suffisamment fréquente pour que l'on puisse disposer d'un catalogue d'allèles permettant de relier un génotype au phénotype. La mucoviscidose est suggérée en raison de la diversité des allèles mutés dans la population, mais le professeur pourra préférer d'autres exemples (drépanocytose, myopathie de Duchenne, etc.).
- 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.)..
- Étudier un protocole expérimental permettant de montrer la sensibilité ou la résistance de micro-organismes à différents antibiotiques.

PLAN DU CHAPITRE

Problématique générale : Comment des variations génétiques peuvent-elles contribuer au développement de certaines maladies ?

I) Mutations et maladies monogéniques

- a) L'origine des maladies monogéniques**
- b) La transmission des maladies monogéniques**
- c) Limiter les maladies monogéniques**

II) Mutations et résistance aux antibiotiques

- a) L'origine de la résistance aux antibiotiques**
- b) La transmission de la résistance aux antibiotiques**
- c) Limiter la résistance aux antibiotiques**

VOCABULAIRE SCIENTIFIQUE

- **Maladie monogénique** : Maladie déterminée par un seul gène.
- **Maladie autosomale** : Maladie dont le gène concerné n'est pas situé sur la paire de chromosomes sexuels.
- **Individu homozygote** : Possède deux allèles identiques pour un gène.
- **Thérapie génique** : Procédure qui consiste à implanter un allèle dans les cellules d'un individu malade pour le guérir.
- **Antibiotique** : Substance qui détruit ou bloque la croissance des bactéries
- **Antibiorésistance** : Capacité d'une bactérie à résister aux effets des molécules antibiotiques.

SCHÉMAS À MAÎTRISER

1. Tableau du phénotype au génotype (maladie monogénique).
2. Arbre généalogique d'une famille dont un membre est atteint d'une maladie monogénique.
3. Schéma du principe de la thérapie génique.
4. Schéma de la sélection de la résistance aux antibiotiques.

SITE



EXERCICE D'APPLICATION

Exercice 15 page 304

ARGUMENTS ET IDÉES CLÉS

Dans les modalités de l'épreuve écrite du baccalauréat en SVT, il faut associer des **arguments** aux **idées clés du chapitre**. Les arguments sont des faits qui peuvent être issus de **l'observation, d'expérimentation** (enregistrements, résultats etc.), **de modélisation, de calculs, d'exemples etc.** Il peut y avoir plusieurs arguments pour une même idée clé.

Complétez le tableau ci-dessous en associant pour chaque grande idée clé, les arguments vus en cours ou dans les activités que vous détaillerez succinctement.

ARGUMENTS	IDÉES CLÉS

