

Devoir surveillé – Variation génétique et santé

Mutations et santé, patrimoine génétique et santé, altérations du génome et cancérisation, variation génétique bactérienne et résistance aux antibiotiques (thème Corps humain et santé)

Durée : 120 min – Sans document – Sur 20 points · Spécialité SVT 1^{re}

Nom : _____ Date : _____ Note : _____ / 20

Les réponses doivent être rédigées et justifiées. Soigne l'orthographe et la présentation.

Exercice 1 – Une autre mutation du gène CFTR (4 pts)

- Chez certains patients, le codon 542 du brin codant de *CFTR*, GGA (glycine), est remplacé par TGA. Nommer ce type de mutation.
- Sachant que TGA est un codon stop, préciser la conséquence de cette mutation sur la protéine CFTR.
- En déduire le phénotype cellulaire d'une personne dont les deux allèles portent cette mutation.
- Expliquer pourquoi une personne portant un allèle normal et un allèle muté est en bonne santé.

Exercice 2 – Risque familial de mucoviscidose (4 pts)

Paul est atteint de mucoviscidose ; ses parents, Anne et Marc, sont sains. Sa sœur Léa, saine, attend un enfant avec Hugo, sans antécédent familial. Dans la population, un individu sur 35 est porteur sain. a) Justifier que l'allèle responsable est récessif.

- Donner les génotypes d'Anne, de Marc et de Paul.
- Montrer que la probabilité que Léa soit porteuse saine est égale à $\frac{2}{3}$.
- Calculer la probabilité que l'enfant de Léa et Hugo soit atteint.

Exercice 3 – Tabac, allèle et maladie cardiovasculaire (4 pts)

On suit pendant dix ans quatre groupes d'adultes. Nombre d'accidents cardiovasculaires pour 1 000 personnes :

	Non-porteurs de l'allèle	Porteurs de l'allèle
Non-fumeurs	18	29
Fumeurs	47	83

- Calculer le risque relatif associé à l'allèle chez les non-fumeurs.
 - Calculer le risque relatif associé au tabac chez les non-porteurs.
 - Calculer le risque relatif des fumeurs porteurs par rapport aux non-fumeurs non-porteurs, et commenter.
 - En déduire un conseil de prévention pour une personne qui apprend qu'elle porte l'allèle.

Exercice 4 – Tabac et cancer du poumon

(4 pts)

Le séquençage de tumeurs pulmonaires montre qu'elles portent en moyenne environ dix fois plus de mutations chez les fumeurs que chez les non-fumeurs, avec un excès de substitutions $G \rightarrow T$, type de lésion que provoque le benzo[a]pyrène de la fumée. a) Définir un agent mutagène et justifier que le benzo[a]pyrène en est un.

- a) Expliquer pourquoi l'accumulation de mutations dans une cellule bronchique peut conduire à un cancer, en nommant les deux catégories de gènes concernés.
- b) Expliquer pourquoi le risque de cancer diminue progressivement après l'arrêt du tabac sans revenir immédiatement à celui d'un non-fumeur.
- c) Un ancien fumeur atteint d'un cancer du poumon craint de l'avoir transmis à ses enfants. Lui répondre.

Exercice 5 – Traiter la tuberculose

(4 pts)

Une lésion pulmonaire de tuberculose contient environ 3×10^9 bacilles. La fréquence des bacilles naturellement résistants est de 10^{-8} pour la rifampicine et de 10^{-6} pour l'isoniazide, les deux résistances apparaissant indépendamment. a) Calculer le nombre de bacilles résistants à la rifampicine présents avant tout traitement.

- a) Expliquer ce qui se produit si l'on traite le patient avec la rifampicine seule.
- b) Calculer le nombre attendu de bacilles résistants aux deux antibiotiques et justifier l'usage d'une association d'antibiotiques.
- c) Expliquer pourquoi un antibiotique est inutile contre la grippe, et pourquoi en prendre favorise tout de même des résistances.

Bon courage !