

Révision des compétences de la culture scientifique évaluées au bac ES
(Saisir des informations, expliquer et argumenter)

Saisir des informations et utiliser des connaissances pour expliquer

Du génotype au phénotype, applications biotechnologiques

Un couple ayant déjà un enfant atteint de drépanocytose voudrait savoir si son futur bébé sera également atteint de cette maladie. Les deux parents ne sont pas malades. Un diagnostic prénatal demandé par les parents est réalisé (document 2).

Document 1

La drépanocytose est une maladie du sang due à une anomalie de la bêta globine (protéine constitutive de la molécule qui fixe le dioxygène dans les globules rouges du sang). Le gène codant pour la bêta globine possède 2 allèles : un allèle βA et un allèle βS . Voici le début des séquences :

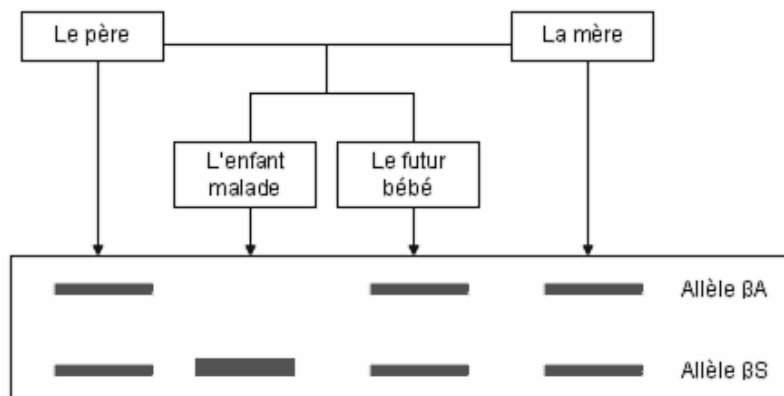
Allèle βA

GTG CAC CTG ACT CCT GAG GAG AAG
CAC GTG GAC TGA GGA CTC CTC TTC

Allèle βS

GTG CAC CTG ACT CCT GTG GAG AAG
CAC GTG GAC TGA GGA CAC CTC TTC

Document 2



Une technique d'analyse médicale complexe permet aux médecins de rechercher et d'identifier la présence d'une séquence précise de l'ADN chez un individu. Ainsi, on peut identifier les allèles d'un gène possédés par un individu, après prélèvement et traitement de son ADN.

Le document présente l'arbre généalogique de la famille testée et le résultat de cette technique réalisée sur les quatre personnes.

d'après 2002. SVT TS. Nathan.

*En utilisant l'ensemble des données des documents et vos connaissances, vous **expliquerez** la maladie chez le premier enfant et le résultat du diagnostic prénatal.*

Saisir des informations et utiliser des connaissances pour argumenter

Du génotype au phénotype - applications biotechnologiques -

Certains cancers* ont une composante héréditaire, c'est à dire qu'ils sont liés à des gènes de susceptibilité* (...). Si le stock d'allèles provenant de l'un des deux parents contient un anti-oncogène* défectueux [les anti-oncogènes sont des gènes qui freinent la multiplication cellulaire], toutes les cellules issues de la cellule-œuf comprendront un allèle porteur de l'anti-oncogène défectueux et un allèle porteur de l'anti-oncogène normal. Il suffit qu'une mutation affecte l'anti-oncogène de l'allèle normal pour précipiter la cellule et ses descendantes dans le processus tumoral

(...)

Le risque de mutation de l'allèle sain au cours de la vie est très élevé, de l'ordre de 80 %. Mais ce risque s'étale sur un nombre d'années variable : 95% des enfants atteints d'une forme familiale de rétinoblastome* développeront leur première tumeur de l'œil avant l'âge de 7 ans, car les cellules de la rétine ne se divisent plus après cet âge, ce qui interdit une mutation de l'allèle normal au-delà. Inversement, ce n'est qu'à partir de l'âge de 20 ans que les femmes porteuses d'une version mutée d'un gène de susceptibilité au cancer du sein risquent d'être atteintes d'une tumeur, car la glande mammaire ne se développe pas avant la puberté

(...).

Personne ne discute plus le rôle cancérigène de la fumée du tabac (...). Plus le début du tabagisme est précoce, plus grand est le risque de développer un cancer du poumon ; l'arrêt du tabagisme réduit le risque (...). Cependant, tous les grands fumeurs ne développent pas de cancer du poumon. Il faut donc admettre qu'il existe une prédisposition génétique au cancer bronchique dû au tabac.

*cancer = multiplication désordonnée des cellules d'un tissu ou d'un organe.

*gène de susceptibilité (au cancer) = gène dont la présence permet l'apparition (d'un cancer).

*oncogène = responsable de l'apparition d'un cancer.

*rétinoblastome = cancer de l'œil.

d'après J. M. Andrieu et P. Colonna, Science et Vie n° 968, mai 1998..

Montrez en utilisant le texte que l'apparition d'un cancer est sous la dépendance de différents facteurs.

bac ES 2001 Pondichery - thème obligatoire