

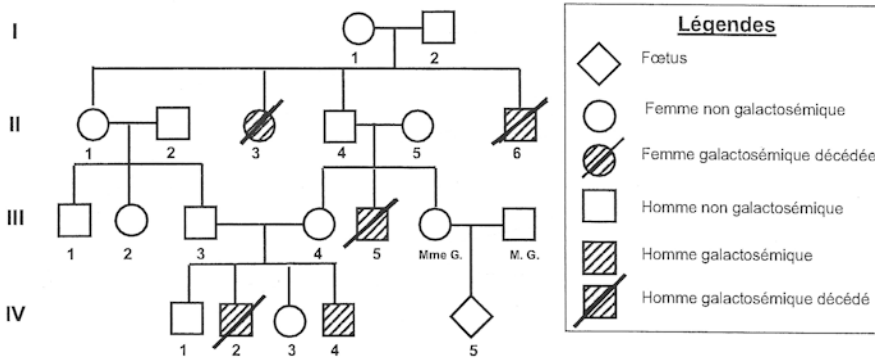
Exercice 1. La galactosémie

La galactosémie est causée par la déficience d'une enzyme transformant le galactose en glucose. Cette maladie métabolique génétique est déterminée sur le mode autosomal récessif. M. et Mme G. attendent un garçon. Mme G. est inquiète car son frère et l'un de ses neveux sont décédés de cette maladie ; un autre neveu suit un régime sans galactose.

À partir des informations extraites des documents :

- argumentez le mode autosomal récessif du déterminisme de la galactosémie (et justifiez les génotypes possibles pour II4, II5, III5, III6, III7 et IV5) ;
- déterminez le risque pour l'enfant à naître d'être galactosémique.

Document : arbre généalogique de la famille G



La fréquence d'hétérozygotie est de 1 % dans la population mondiale.

Exercice 3. Le cancer du sein. D'après SVT 1S Nathan 2011 + autre source

Document 1. Quelques données.

Le cancer du sein est le cancer le plus fréquent chez la femme dans les pays industrialisés et représente un problème majeur de santé publique. Environ une femme sur dix est susceptible de développer une tumeur maligne du sein au cours de sa vie. En France et aux Etats-Unis, le cancer du sein est la première cause de mortalité chez les femmes entre 30 et 55 ans.

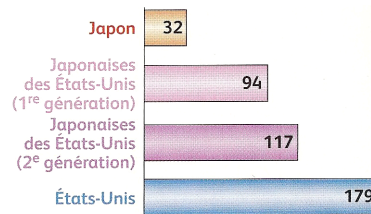
En France, l'incidence est d'environ 70 pour 100 000 et augmente de 2% par an. Le nombre de nouveaux cas de cancer a augmenté de 60% et la mortalité de 8% entre 1975 et 1995 (Ministère de la Santé, 11/07/2001).

Le cancer du sein est un cancer quasi-exclusif de la femme ; cependant, il existe aussi chez l'homme où l'incidence est plus faible : 1% de l'ensemble des cancers du sein surviennent chez l'homme (Levi et al., 1996).

D'après le mémoire de Mélanie Léone sur <http://www.ephe.sorbonne.fr>

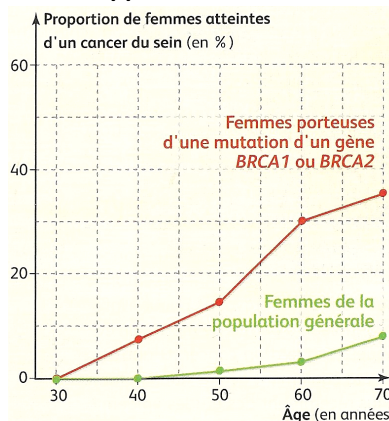
Document 2. Taux de cancer du sein pour 100 000 femmes (entre 35 et 64 ans) de différentes populations.

Une étude a été faite dans 4 populations : des femmes japonaises vivant au Japon ; des femmes japonaises venant d'émigrer au Etats Unis (1^{ère} génération) ; des femmes nées de parents japonais mais ayant toujours vécu aux Etats Unis (2^{ème} génération) ; des femmes américaines. L'alimentation traditionnelle des Asiatiques repose sur des produits dérivés du soja, du riz et est riche en poissons et en fibres, et pauvre en graisses et en protéines animales.



Document 3. Risque de développer un cancer du sein.

Deux gènes ont été identifiés comme gène de prédisposition au cancer du sein : BRCA1 et BRCA2 abréviations de « Breast Cancer ». Ces deux gènes sont impliqués dans le contrôle de la division cellulaire et dans les mécanismes de réparation de l'ADN. Ils ont été également retrouvés dans des cas de cancers de l'ovaire mais aussi de cancers chez l'homme (cancers du sein et colorectal). Un dépistage est recommandé aux femmes dès 30 ans ou plus dans des familles portant une mutation des gènes BRCA.



1. **Rappeler** la notion d'incidence et la comparer à celle de prévalence.
2. **Donner** des pistes d'explication à la différence entre l'augmentation du pourcentage des nouveaux cas de cancer et celle de la mortalité entre 1975 et 1995.
3. A partir de l'analyse des 2 documents, **identifier** les facteurs favorisant l'apparition du cancer du sein.
4. **Justifier** l'idée que les gènes BRCA soient des gènes de prédisposition.