

Bilan – Chapitre 15 : Maladies génétiques multifactorielles, altération du génome et cancérisation

Mémo

Unité 1 L'infarctus du myocarde

- Les maladies cardio-vasculaires sont responsables d'environ un tiers des décès en France chaque année. L'**infarctus** du **myocarde** constitue une urgence vitale. Alerter précocement les secours et pratiquer les gestes de premiers secours permettent de faire face à cette urgence. L'infarctus est provoqué par l'obstruction de vaisseaux coronaires qui irriguent les cellules du myocarde.
- L'**athérosclérose** est une cause fréquente de l'obstruction des vaisseaux coronaires. Une plaque d'athérome constituée d'un dépôt graisseux se forme dans la paroi de l'artère. La lumière du vaisseau est ainsi fortement réduite, ce qui facilite la formation de caillots sanguins pouvant obstruer les artères.

Unités 2 & 3 L'origine plurifactorielle de l'infarctus

- Les études épidémiologiques ont pour objectif d'identifier les facteurs de risque génétiques et environnementaux des maladies en général, dont les maladies cardio-vasculaires.
- Dans une **étude cas-témoins**, on compare un groupe ayant développé une pathologie (les cas) avec un groupe d'individus sains (les témoins) afin d'identifier si un facteur génétique ou environnemental est prédominant dans un des groupes.

- Dans une **étude de suivi de cohortes**, on forme des groupes d'individus sains selon leur exposition à un facteur génétique ou environnemental, puis on suit l'incidence d'une pathologie dans chacun de ces groupes au cours du temps.
- Ces études ont permis de montrer que des facteurs de risque génétiques (allèles de prédisposition) et environnementaux (tabac, alcool, surpoids, alimentation déséquilibrée, hypertension...) interviennent dans la survenue d'un infarctus.

Unité 4 La cancérisation

- Une **cellule somatique** devient **cancéreuse** après plusieurs mutations successives, lorsqu'elle acquiert trois caractéristiques qui la distinguent d'une cellule normale :
 - l'**immortalité**, à condition de se trouver dans des conditions de développement normales ;
 - la **transformation**, la perte de sa fonction initiale ;
 - une **prolifération** anarchique et incontrôlée.
- La prolifération de cellules cancéreuses forme une **tumeur**, qui dirige vers elle la croissance de vaisseaux sanguins, ce qui permet son approvisionnement en nutriments.
- Des cellules cancéreuses peuvent migrer dans l'organisme et être à l'origine de **métastases**. Le cancer, ainsi devenu invasif, peut entraîner le décès du patient.

Unité 5 Le cancer, une maladie plurifactorielle

- Il existe des facteurs de risque environnementaux et génétiques de cancérisation.

- Le tabac, par exemple, est un facteur de risque environnemental très important. Certains composants issus de la transformation de la fumée de tabac se fixent de façon covalente à l'ADN et lui causent des dommages irréversibles à l'origine de mutations.

- Plus de la moitié des cancers sont associés à des mutations du gène codant pour la p53, une protéine « suppresseur de tumeur ». Si l'ADN d'une cellule présente des anomalies, la p53 permet de stopper le cycle cellulaire pour une éventuelle réparation de ces anomalies ou provoque l'**apoptose** de la cellule. En cas de mutation du gène de la p53, cette protéine n'est plus fonctionnelle et les mutations s'accumulent dans la cellule, ce qui peut entraîner la cancérisation.

Unité 6 Lutter contre le cancer

- Il existe des méthodes de prévention efficaces contre le cancer. Il s'agit, en premier lieu, d'éviter les facteurs de risque (ne pas fumer par exemple). Des vaccins permettent de prévenir certains cancers. Par exemple, le vaccin contre le HPV permet de s'immuniser contre le papillomavirus, virus sexuellement transmissible pouvant être à l'origine du cancer du col de l'utérus. Le dépistage est également un moyen de prévention très efficace, puisqu'un cancer décelé précocement a beaucoup plus de chances d'être soigné.

- En cas de cancer déclaré, on peut procéder chirurgicalement à l'ablation de la tumeur et utiliser, en cas de métastases, la **radiothérapie** et la **chimiothérapie**. Ces techniques médicales peuvent avoir des effets secondaires et n'éliminent pas forcément toutes les cellules cancéreuses ; il existe alors un risque de récurrence.

Mots-clés

Apoptose : suicide cellulaire programmé génétiquement.

Chimiothérapie : utilisation de médicaments pour détruire les cellules cancéreuses.

Dépistage : action permettant de détecter une pathologie.

Infarctus : altération d'un organe par obstruction des vaisseaux qui assurent son irrigation.

Métastases : tumeurs secondaires formées à distance de la tumeur initiale.

Myocarde : muscle cardiaque.

Radiothérapie : utilisation de rayonnements pour détruire les cellules cancéreuses.

Tumeur : amas de cellules cancéreuses.