

Chapitre :

Patrimoine génétique et santé

QCM :

Pour chaque proposition choisissez **LA** bonne
réponse

Pour retrouver les réponses : cours + livre (p
332 à 337)

L'infarctus du myocarde est (p 332, 333)

A : une maladie cardio-pulmonaire

B : une maladie qui est toujours mortelle

C : une maladie qui détruit une partie du cœur

D : une maladie rare

L'infarctus du myocarde est

A : une maladie cardio-pulmonaire

B : une maladie qui est toujours mortelle

C : une maladie qui détruit une partie du cœur

D : une maladie rare

L'infarctus du myocarde est dû (p 333)

A : à une obstruction de l'aorte

B : à une obstruction de l'artère pulmonaire

C : à une obstruction d'une artère coronaire

D : à une obstruction d'une artère qui irrigue le cœur

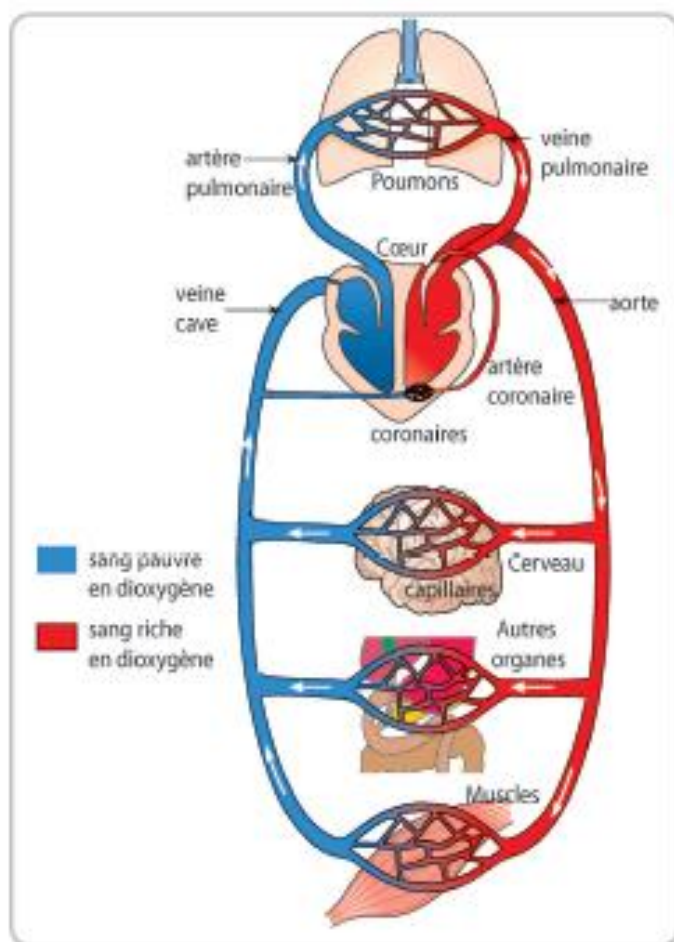
L'infarctus du myocarde est dû

A : à une obstruction de l'aorte

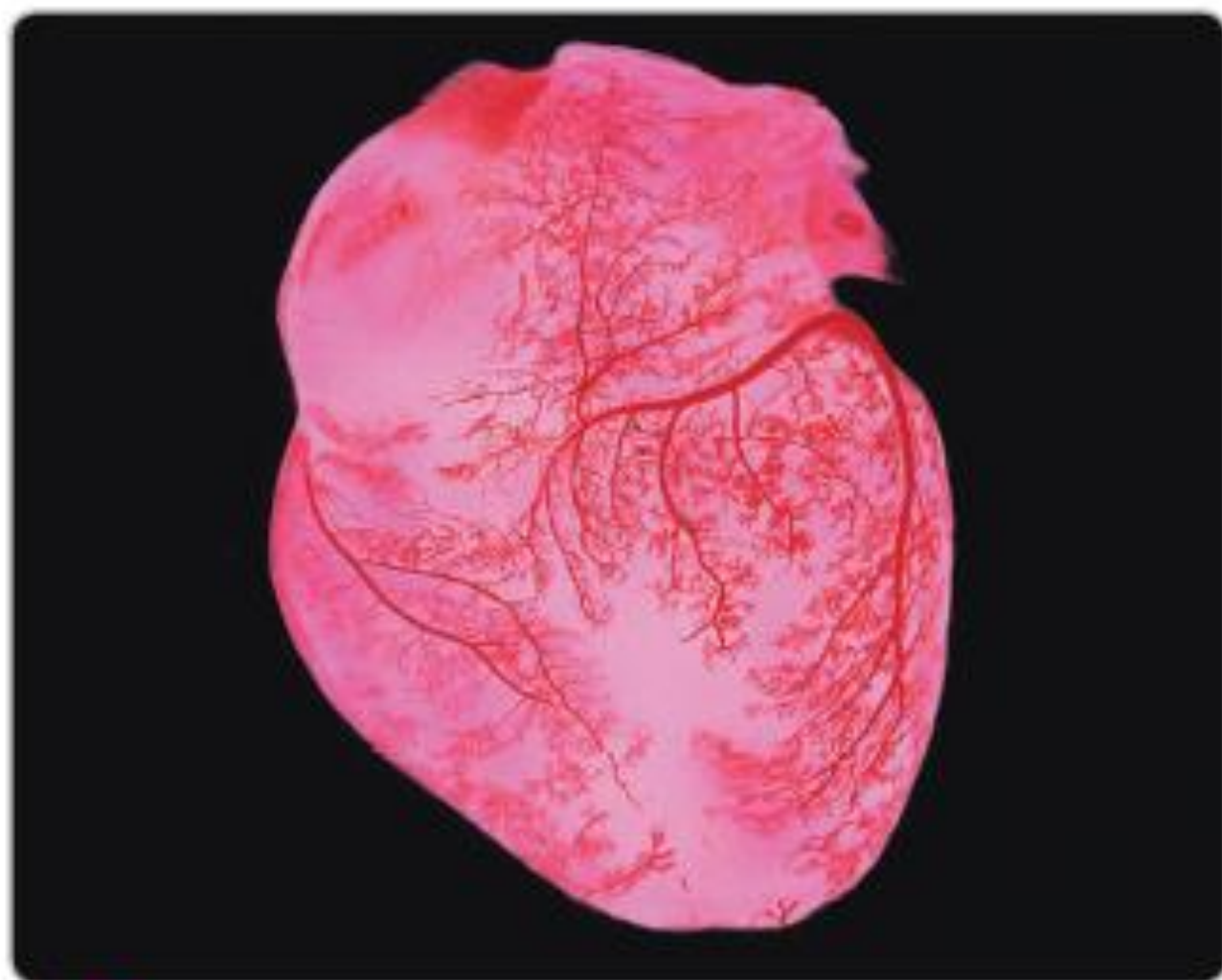
B : à une obstruction de l'artère pulmonaire

C : à une obstruction d'une artère coronaire

D : à une obstruction d'une artère qui irrigue le cœur



e Schéma de la circulation sanguine.



f Coronarographie du cœur montrant le réseau coronarien. Les artères coronaires sont situées directement contre et dans la paroi du muscle cardiaque.

L'obstruction d'une artère coronaire est due (p 333)

A : à une destruction des cellules cardiaques

B : à la fatigue du cœur

C : à des dépôts graisseux dans la paroi de l'artère

D : à la fabrication d'une protéine d'athérome

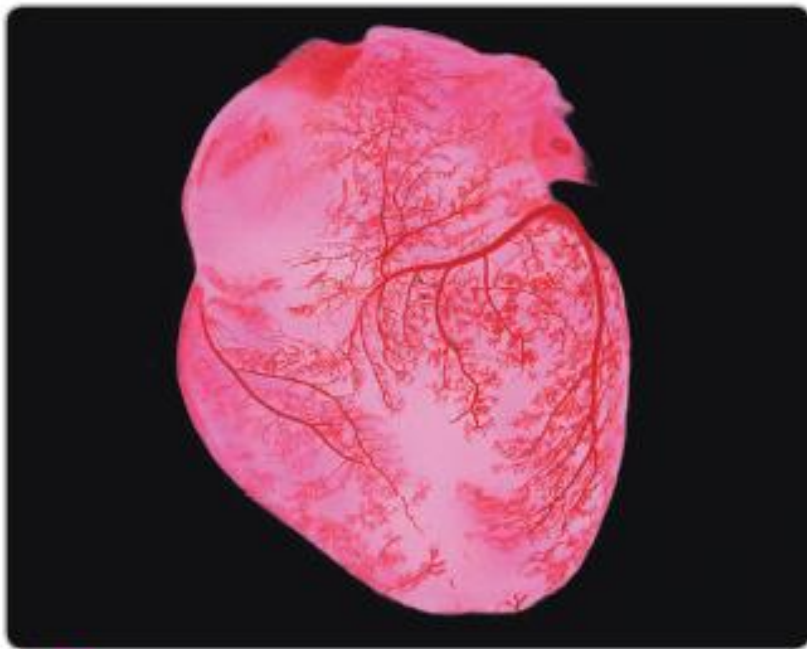
L'obstruction d'une artère coronaire est due

A : à une destruction des cellules cardiaques

B : à la fatigue du cœur

C : à des dépôts graisseux dans la paroi de l'artère

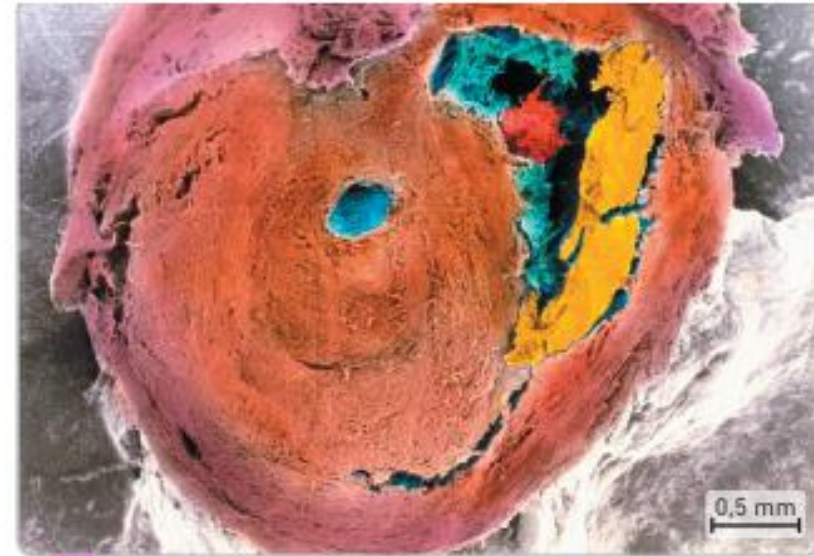
D : à la fabrication d'une protéine d'athérome



f Coronarographie du cœur montrant le réseau coronarien. Les artères coronaires sont situées directement contre et dans la paroi du muscle cardiaque.



g Artère coronaire saine vue en coupe au microscope électronique à balayage (la paroi élastique de l'artère est en brun, les hématies en rouge).



h Artère coronaire avec athérosclérose vue en coupe au microscope électronique à balayage. Une plaque d'athérome constituée d'un dépôt graisseux (en jaune) se forme dans la paroi de l'artère (en brun) et provoque son épaissement et sa perte d'élasticité. La lumière du vaisseau (en bleu) est ainsi fortement réduite, ce qui entrave la circulation des hématies (en rouge) et facilite la formation de caillots sanguins pouvant obstruer les artères.

Une étude épidémiologique (p 334, 337)

A : est une étude du fonctionnement du cœur

B : se fait toujours de la même manière

C : diminue le risque de développer une pathologie

D : permet de déterminer les facteurs impliqués dans l'apparition d'une pathologie

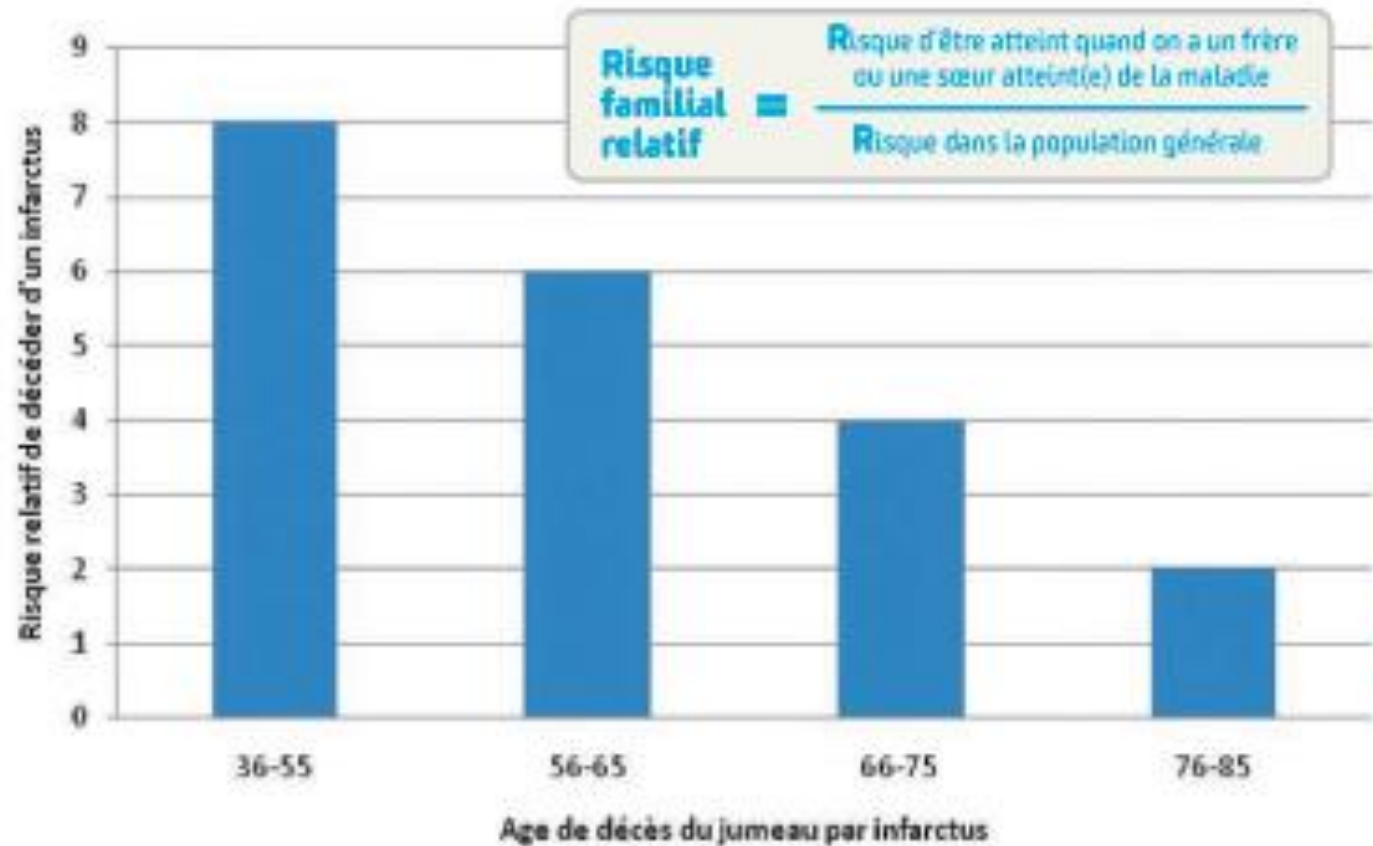
Une étude épidémiologique

A : est une étude du fonctionnement du cœur

B : se fait toujours de la même manière

C : diminue le risque de développer une pathologie

D : permet de déterminer les facteurs impliqués dans l'apparition d'une pathologie



a **Risque relatif de décéder d'un infarctus en fonction de l'âge de décès de son jumeau par infarctus.** Ce risque a été calculé à partir d'une étude épidémiologique portant sur plusieurs dizaines de paires de vrais jumeaux uniquement.

Le document 1 de la p 334 montre

A : qu'un individu n'a pas plus de risque de décéder d'un infarctus si son jumeau est décédé d'un infarctus après 75 ans

B : que l'infarctus est une maladie très fréquente dans la population générale

C : qu'un individu a 60 % de risque de décéder d'un infarctus si son jumeau est lui-même décédé d'un infarctus quand il avait entre 56 et 65 ans

D : qu'un individu a 8 fois plus de risque que la population générale de décéder d'un infarctus si son jumeau est décédé d'un infarctus entre 36 et 55 ans

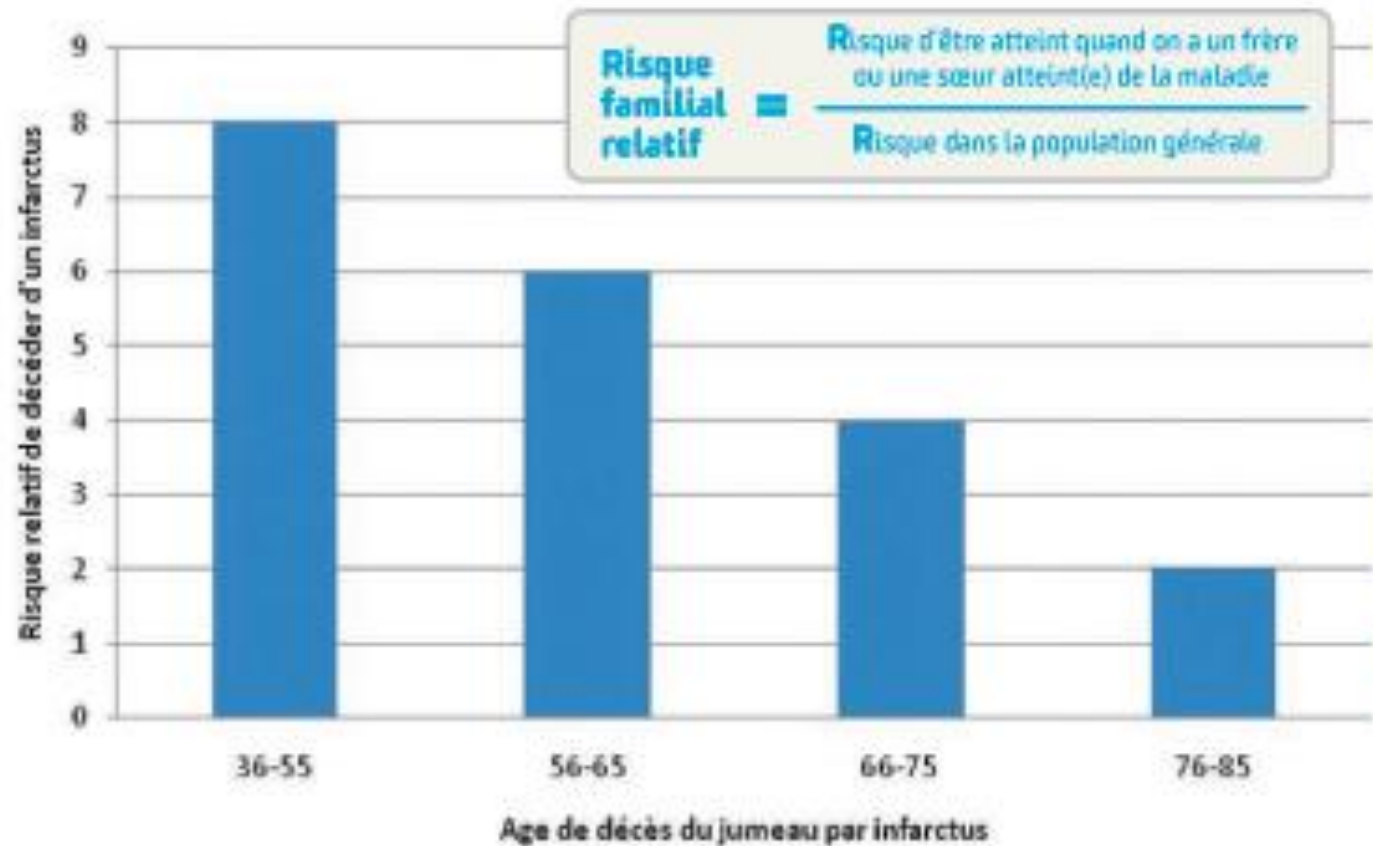
Le document 1 de la p 334 montre

A : qu'un individu n'a pas plus de risque de décéder d'un infarctus si son jumeau est décédé d'un infarctus après 75 ans

B : que l'infarctus est une maladie très fréquente dans la population générale

C : qu'un individu a 60% de risque de décéder d'un infarctus si son jumeau est lui-même décédé d'un infarctus quand il avait entre 56 et 65 ans

D : qu'un individu a 8 fois plus de risque que la population générale de décéder d'un infarctus si son jumeau est décédé d'un infarctus entre 36 et 55 ans



a **Risque relatif de décéder d'un infarctus en fonction de l'âge de décès de son jumeau par infarctus.** Ce risque a été calculé à partir d'une étude épidémiologique portant sur plusieurs dizaines de paires de vrais jumeaux uniquement.

Une étude cas-témoins (p 334)

A : n'est pas une étude épidémiologique

B : consiste à étudier des individus qui sont tous atteints de la pathologie

C : permet de déterminer si un facteur génétique ou environnemental modifie la probabilité de développer une pathologie

D : ne peut pas permettre de mettre en évidence un allèle de prédisposition

Une étude cas-témoins

A : n'est pas une étude épidémiologique

B : consiste à étudier des individus qui sont tous atteints de la pathologie

C : permet de déterminer si un facteur génétique ou environnemental modifie la probabilité de développer une pathologie

D : ne peut pas permettre de mettre en évidence un allèle de prédisposition

HYPOTHÈSE : Le gène de l'ECA (Enzyme de Conversion de l'Angiotensine), et plus précisément un de ses deux allèles, l'allèle D (l'autre étant I) est prédisposant à l'infarctus du myocarde.

On met en place une étude épidémiologique CAS / TÉMOINS.

Une telle étude vise à comparer deux groupes d'individus : les CAS, qui ont développé la pathologie étudiée, et les TÉMOINS, qui sont sains.



| Génotype | Fréquence observée parmi les cas (qui ont eu un infarctus) | Fréquence observée parmi les témoins (sains) |
|----------|--|--|
| (D//D) | 53 % | 27 % |
| (D//I) | 36 % | 59 % |
| (I//I) | 11 % | 13 % |

b Un exemple d'étude cas/témoins réalisée en 2015 afin d'identifier un allèle de prédisposition à l'infarctus du myocarde. Un allèle de prédisposition est un allèle qui, lorsqu'on le possède dans son génotype, augmente la probabilité de développer une pathologie. On teste ici 2 allèles : D et I.

L'étude cas témoins de la p 334

A : permet de mettre en évidence l'influence de l'hygiène de vie sur l'apparition d'un infarctus

B : montre que nos gènes ne sont pas impliqués dans l'apparition d'un infarctus

C : permet de mettre en évidence l'influence d'un allèle sur l'apparition d'un infarctus

D : montre que les individus qui possèdent 2 allèles D vont faire un infarctus

L'étude cas témoins de la p 334

A : permet de mettre en évidence l'influence de l'hygiène de vie sur l'apparition d'un infarctus

B : montre que nos gènes ne sont pas impliqués dans l'apparition d'un infarctus

C : permet de mettre en évidence l'influence d'un allèle sur l'apparition d'un infarctus

D : montre que les individus qui possèdent 2 allèles D vont faire un infarctus

HYPOTHÈSE : Le gène de l'ECA (Enzyme de Conversion de l'Angiotensine), et plus précisément un de ses deux allèles, l'allèle D (l'autre étant I) est prédisposant à l'infarctus du myocarde.

On met en place une étude épidémiologique CAS / TÉMOINS.

Une telle étude vise à comparer deux groupes d'individus : les CAS, qui ont développé la pathologie étudiée, et les TÉMOINS, qui sont sains.

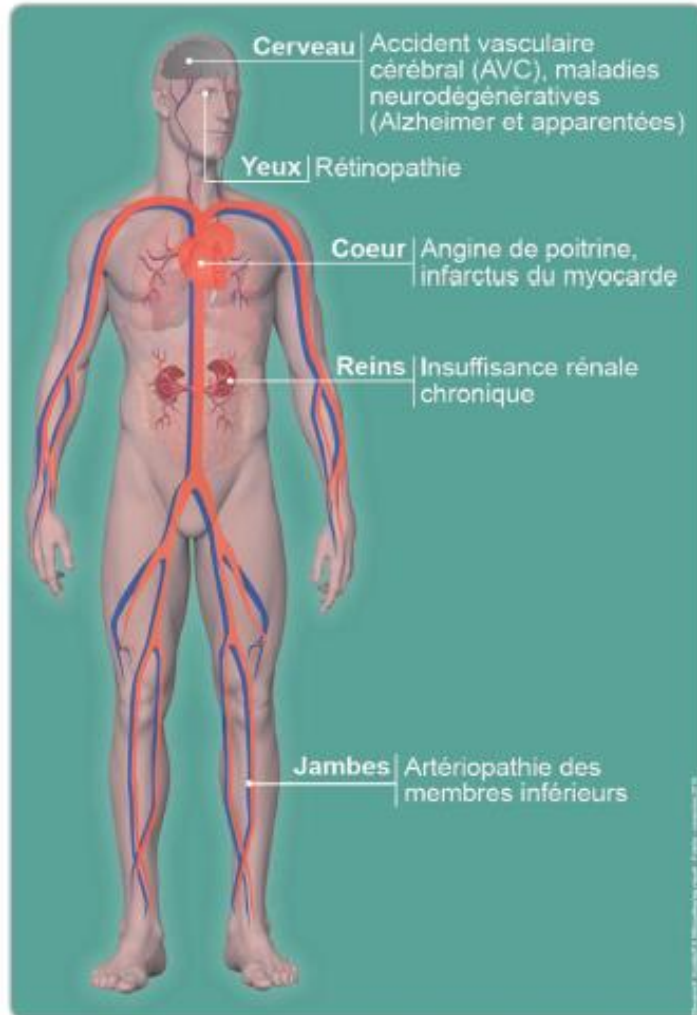


| Génotype | Fréquence observée parmi les cas (qui ont eu un infarctus) | Fréquence observée parmi les témoins (sains) |
|----------|--|--|
| (D//D) | 53 % | 27 % |
| (D//I) | 36 % | 59 % |
| (I//I) | 11 % | 13 % |

b Un exemple d'étude cas/témoins réalisée en 2015 afin d'identifier un allèle de prédisposition à l'infarctus du myocarde. Un allèle de prédisposition est un allèle qui, lorsqu'on le possède dans son génotype, augmente la probabilité de développer une pathologie. On teste ici 2 allèles : D et I.



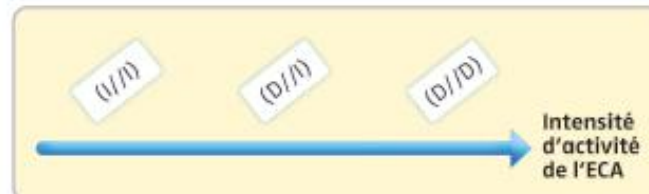
c Le rôle de l'ECA : l'ECA est une enzyme qui catalyse la production d'angiotensine II à partir d'angiotensine I.



e Principales complications associées à l'hypertension artérielle (pression artérielle anormalement élevée en permanence).



d Médecin mesurant la tension artérielle d'une patiente. La tension artérielle correspond à la pression du sang dans les artères.



f Corrélation entre le génotype d'un individu (possédant les allèles I ou D) et l'intensité de l'activité enzymatique de l'ECA.

La possession d'un allèle de prédisposition à l'infarctus du myocarde (p 334, 335)

A : rend certain de développer une pathologie

B : augmente le risque de développer cette pathologie

C : diminue le risque de développer une pathologie

D : ne modifie pas le risque de développer une pathologie

La possession d'un allèle de prédisposition à l'infarctus du myocarde

A : rend certain de développer une pathologie

B : augmente le risque de développer cette pathologie

C : diminue le risque de développer une pathologie

D : ne modifie pas le risque de développer une pathologie

L'étude épidémiologique présentée p 337 consiste

A : à suivre au cours du temps la mortalité d'individus sains au démarrage de l'étude

B : à suivre au cours du temps la mortalité d'individus atteints d'une pathologie cardiaque au démarrage de l'étude

C : à corréler la possession d'un allèle de prédisposition à la probabilité d'apparition d'un infarctus

D : à comparer des individus sains et des individus malades

1 IDENTIFIER quelques recommandations de la Fédération française de cardiologie



Plus de 60% des infarctus chez les femmes de moins de 60 ans sont attribuables au tabac.



Réduisent le risque de décès prématuré de 36 %.



Diminuent de 30 à 40 % le risque d'accident cardio-vasculaire.

a Affiches de prévention de la Fédération française de cardiologie (FFC).

2 JUSTIFIER le score d'adhésion d'un individu aux recommandations de la FFC

| | Score |
|--|-------|
| Tabac | |
| Non-fumeur | 0 |
| Ex-fumeur | 1 |
| Fumeur | 2 |
| Tabagisme en cigarettes par jour pour les fumeurs réguliers | |
| Q1 (1-8) | 1 |
| Q2 (9-15) | 2 |
| Q3 (17-20) | 3 |
| Q4 (23-60) | 4 |
| Score diététique (points) | |
| Q1 (12-20) (les plus adhérents) | 1 |
| Q2 (21-23) | 2 |
| Q3 (24-25) | 3 |
| Q4 (26-35) (les moins adhérents) | 4 |

| | Score |
|--|-------|
| Activité physique | |
| Pas d'activité physique régulière | 2 |
| Activité physique modérée environ chaque semaine | 1 |
| Activité physique intense au moins 20 minutes 1 à 2 fois par semaine | 0,5 |
| Activité physique intense au moins 20 minutes et au moins 3 fois par semaine | 0 |
| Indice de masse corporelle | |
| < 25 kg/m ² | 0 |
| > 25 et < 30 kg/m ² | 0,5 |
| > 30 et < 40 kg/m ² | 1 |
| > 40 kg/m ² | 2 |

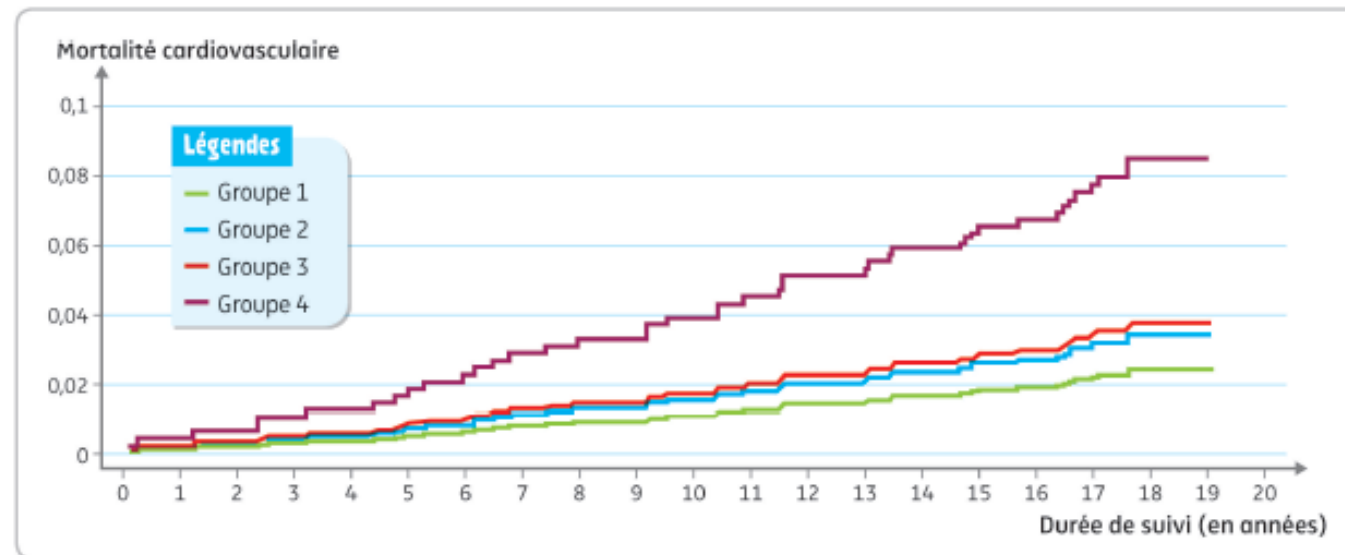
b Extrait d'un document permettant de calculer un score d'adhésion aux recommandations de la FFC. Plus le score est faible et plus le sujet adhère à ces recommandations. La consommation d'alcool, la pression artérielle, la cholestérolémie, la glycémie à jeun ont été également pris en compte.

Le calcul du score diététique tient compte de différents types d'aliments. Plus la consommation de sucres, acides gras saturés et sel est élevée et celle de fibres, fruits, légumes, poisson et acides gras insaturés est faible, plus le score diététique est élevé.

- **Hypothèse** : suivre les recommandations de la Fédération française de cardiologie (FFC) permet de diminuer la mortalité par maladies cardio-vasculaires.
- Une étude épidémiologique de suivi d'une cohorte de 1 311 individus sains a été mise en place dans les années 1990 en France. En fonction du score d'adhésion aux recommandations de la FFC de chaque participant, on les a répartis en 4 groupes. Puis on a suivi la mortalité par maladie cardio-vasculaire dans chaque groupe pendant 18 ans.

| Groupe | 1 (les plus adhérents) | 2 | 3 | 4 (les moins adhérents) |
|--------------------|------------------------|----------|-----------|-------------------------|
| Score d'adhésion | 1 à 7 | 7,5 à 10 | 10,5 à 13 | 13,5 à 24,5 |
| Nombre d'individus | 344 | 339 | 308 | 320 |

c Répartition des individus en 4 groupes selon leur score d'adhésion aux recommandations de la FFC.



d Proportion d'individus décédés d'une maladie cardio-vasculaire dans chaque groupe au cours du temps.

| Groupe | Risque relatif |
|-------------------------|----------------|
| 1 (les plus adhérents) | 1,00 |
| 2 | 1,11 |
| 3 | 1,33 |
| 4 (les moins adhérents) | 3,40 |

e **Risque relatif (RR) pour la mortalité cardio-vasculaire.**
Le risque relatif d'un groupe est calculé en divisant la proportion d'individus décédés dans ce groupe par celle du groupe témoin. Il permet d'estimer le risque pour un individu de décéder d'une maladie cardio-vasculaire, par rapport à un individu témoin. Par exemple, un individu du groupe 4 a 3,4 fois plus de risque de décéder d'une maladie cardio-vasculaire qu'un individu du groupe témoin.

L'étude épidémiologique présentée p 337 consiste

A : à suivre au cours du temps la mortalité d'individus sains au démarrage de l'étude

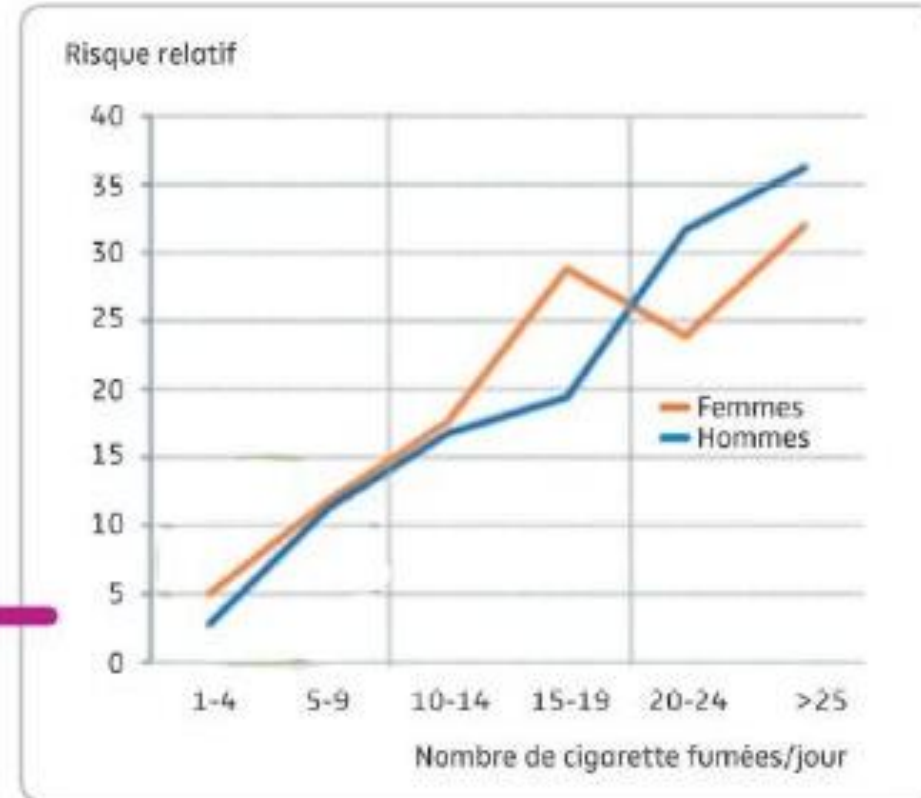
B : à suivre au cours du temps la mortalité d'individus atteints d'une pathologie cardiaque au démarrage de l'étude

C : à corréler la possession d'un allèle de prédisposition à la probabilité d'apparition d'un infarctus

D : à comparer des individus sains et des individus malades

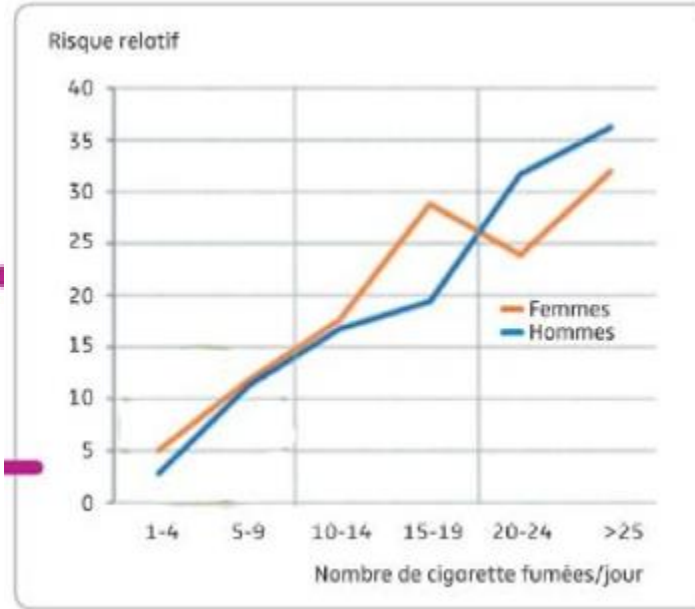
D'après le document ci-dessous :

Risque relatif de mortalité globale chez les fumeurs, par comparaison aux non-fumeurs, en fonction du nombre de cigarettes fumées par jour.



Une fumeuse qui fume entre 1 et 4 cigarettes par jour :

Risque relatif de mortalité globale chez les fumeurs, par comparaison aux non-fumeurs, en fonction du nombre de cigarettes fumées par jour.



A : n'a pas plus de risque de mourir qu'un non fumeur

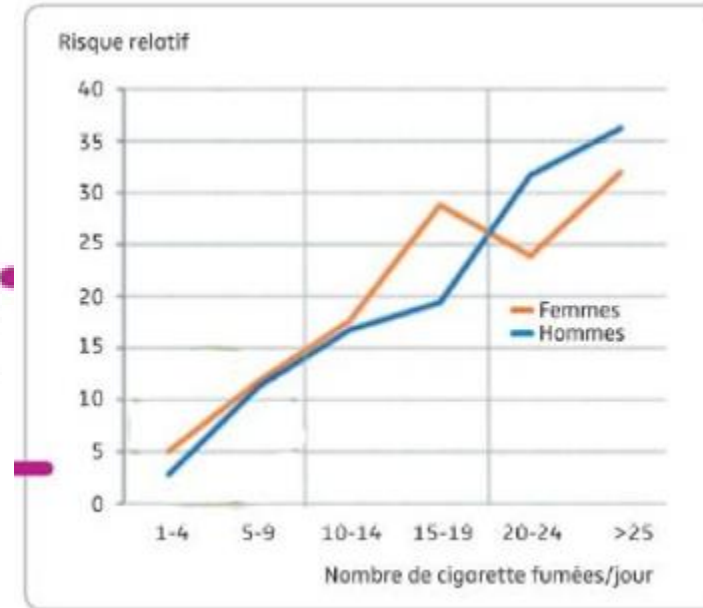
B : a 5% de risques en plus de décéder qu'un non fumeur

C : a 5 fois plus de risques de décéder qu'un non fumeur

D : a 1 chance sur 5 de décéder des suites d'une maladie liée au tabac

Une fumeuse qui fume entre 1 et 4 cigarettes par jour :

Risque relatif de mortalité globale chez les fumeurs, par comparaison aux non-fumeurs, en fonction du nombre de cigarettes fumées par jour.



A : n'a pas plus de risque de mourir qu'un non fumeur

B : a 5% de risques en plus de décéder qu'un non fumeur

C : a 5 fois plus de risques de décéder qu'un non fumeur

D : a 1 chance sur 5 de décéder des suites d'une maladie liée au tabac

L'infarctus du myocarde est une maladie

A : exclusivement génétique

B : plurifactorielle

C : contagieuse

D : dont les principaux symptômes sont les mêmes chez l'homme et la femme

L'infarctus du myocarde est une maladie

A : exclusivement génétique

B : plurifactorielle

C : contagieuse

D : dont les principaux symptômes sont les mêmes chez l'homme et la femme