

Activité 7 – Le génome humain

Les mutations aléatoirement l'ADN et peuvent créer de nouveaux allèles. Elles sont transmises à la descendance si elles ont lieu dans les cellules de la lignée germinale et peuvent avoir un effet sur les phénotypes. Comme pour toutes les espèces, la sélection naturelle influence le maintien ou non des allèles dans une population humaine.

Problème - Comment la séquence du génome humain a-t-elle été déterminée?

C3 - Utiliser des outils et mobiliser des méthodes pour apprendre	Recenser, extraire, organiser et exploiter des informations à partir de documents
C5 - Adopter un comportement éthique et responsable	Fonder ses choix de comportement responsable vis-à-vis de sa santé ou de l'environnement en prenant en compte des arguments scientifiques.

Dans le cadre d'un programme international, les généticiens sont parvenus à séquencer, en 2004, les 3,2 milliards de paires de bases du génome humain.

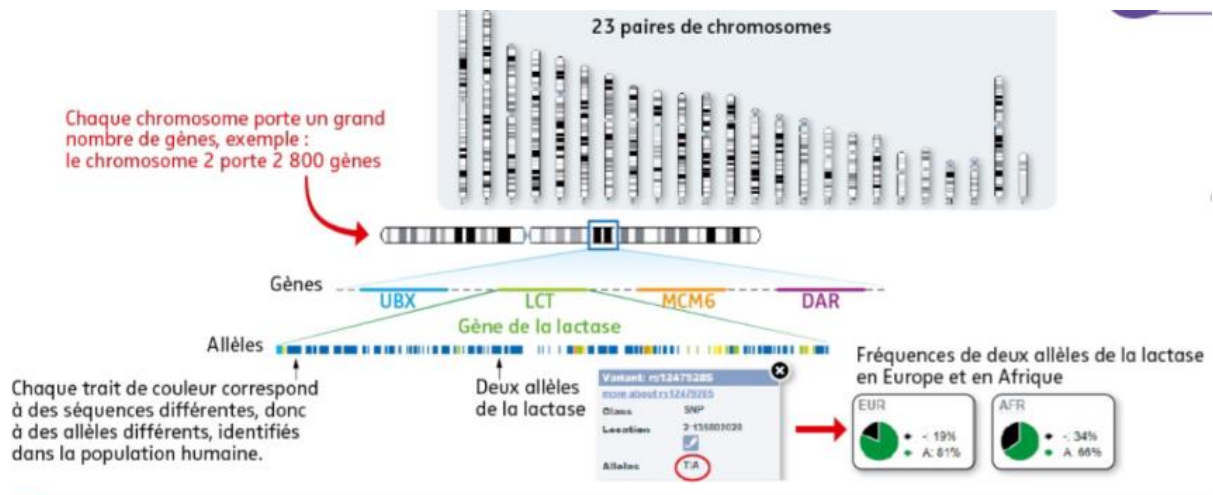
QUESTION

A partir de l'étude des documents et des connaissances, expliquer le principe et l'intérêt pour l'Humanité du programme « génome humain ». Discuter des limites éthiques de ce programme.

ETHIQUE : Réflexion sur les valeurs qui orientent et motivent nos actions. En France, La commission nationale consultative d'éthique (CCNE) formule des recommandations aux législateurs.

LIVRE SVT 1^{ère} Enseignement de spécialité (Belin)
 -Documents 2 et 3 p 48
 -Documents 4 et 6 p 49

Le séquençage des génomes individuels permet de constater qu'il existe de nombreuses différences entre le 1^{er} génome séquencé et les génomes individuels. Des banques de séquences sont en accès libre sur internet et permettent ainsi de recenser des allèles identifiés sur les génomes individuels séquencés. Plus de 12 millions de sites de variations potentiels entre génomes ont été recensés. Pour chaque population, on peut déterminer la fréquence des allèles d'un gène.



e Le site *Ensembl* recense les différents allèles et leurs proportions dans les populations.



a. Angelina Jolie, porteuse d'un allèle délétère du gène *brca-1*
 En 2013, Angelina Jolie a dévoilé avoir subi une ablation des seins. Elle venait de découvrir qu'elle était porteuse d'un allèle du gène *brca-1* responsable de cancers du sein et des ovaires. Selon les médecins, elle avait 87 % de risque de développer le cancer dont est morte sa propre mère (voir Science Today p. 68)

b. Le séquençage du génome humain soulève de nombreuses questions
 Protection des données, commerce de l'ADN, risque de discrimination par les assurances, les employeurs... Les inquiétudes sont légitimes. D'où un encadrement très strict en France des tests réalisés dans le cadre médical. Parallèlement, les enjeux financiers liés aux données génétiques récupérées sont importants (dépôt de brevets, nouvelles thérapies, etc.)