

Lycée

# Physiologie

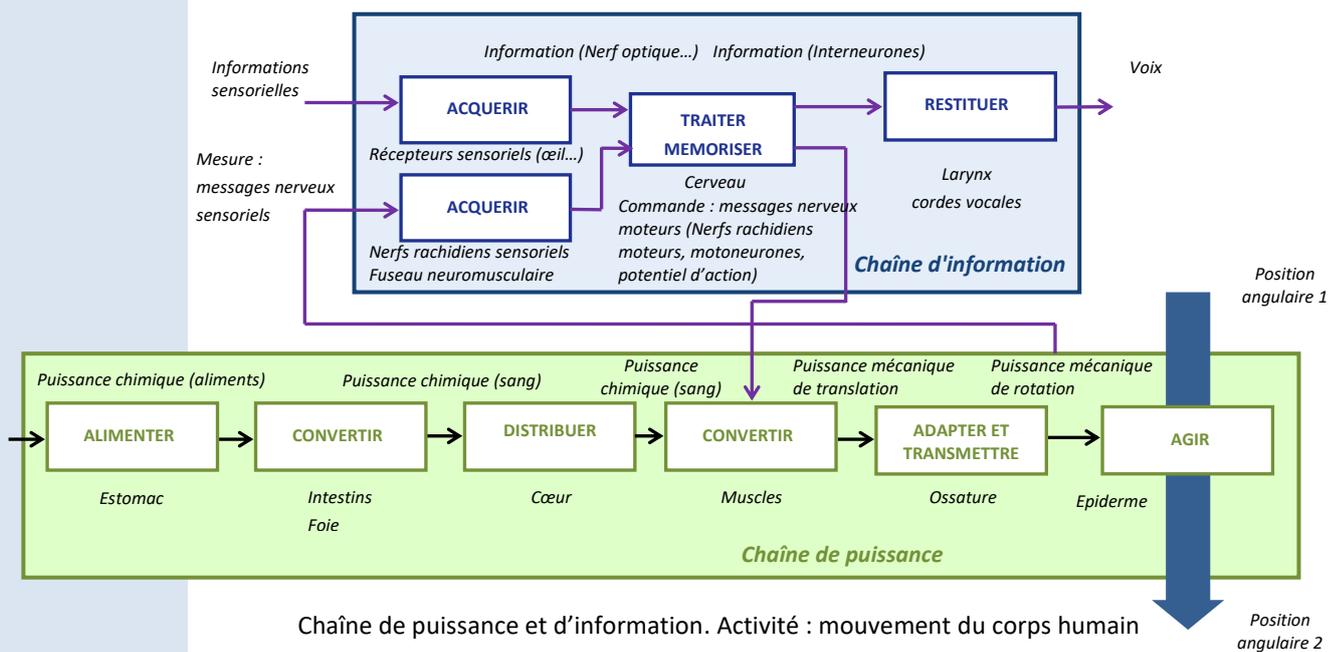
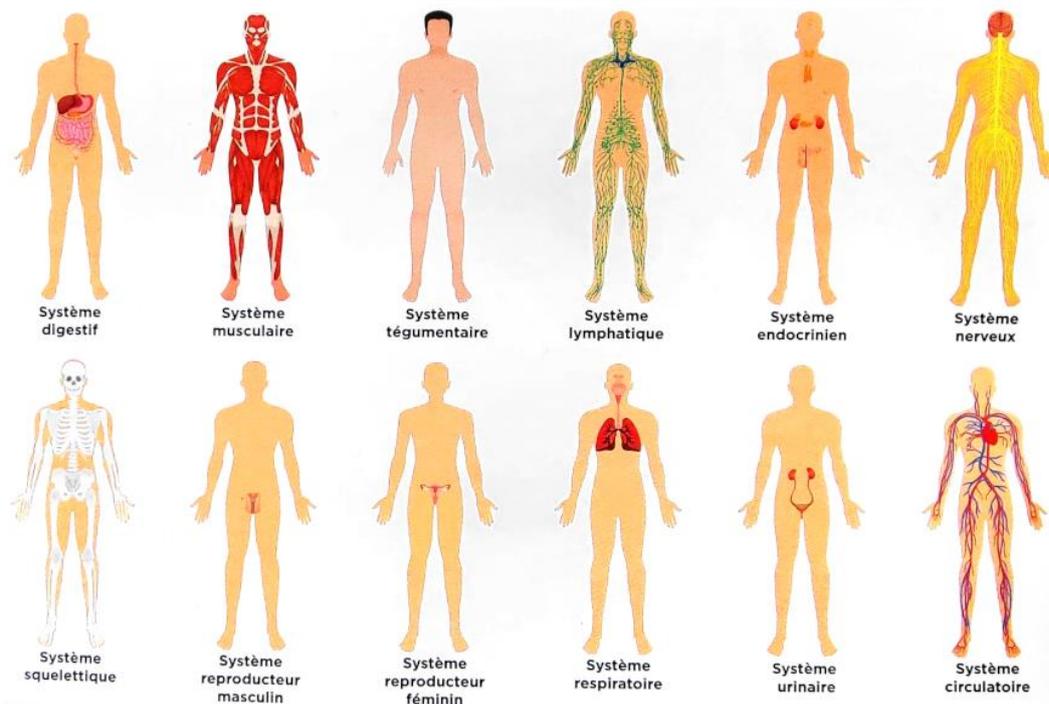
*Médecine*

# Sommaire

<b>1</b>	<b>Système digestif</b>	<b>4</b>
1.1	Foie	4
1.2	Pancréas	4
1.3	Etude de cas, le Diabète	4
1.4	Intestins	5
1.5	Enzymes et catalyseurs	5
<b>2</b>	<b>Système musculaire</b>	<b>5</b>
2.1	Muscles	5
2.2	Réaction globale	6
2.3	Fonctionnement et composition des cellules musculaires	6
2.4	Respiration cellulaire	7
<b>3</b>	<b>Système tégumentaire</b>	<b>11</b>
<b>4</b>	<b>Système lymphatique</b>	<b>11</b>
<b>5</b>	<b>Système endocrinien</b>	<b>11</b>
<b>6</b>	<b>Système nerveux</b>	<b>12</b>
6.1	Organisation	12
6.2	Neurones	13
6.3	Système limbique	14
6.4	L'appareil visuel	16
6.5	Cerveau et vision	17
6.6	Les réflexes	18
<b>7</b>	<b>Système squelettique</b>	<b>18</b>
7.1	Organisation	18
<b>8</b>	<b>Système reproductif</b>	<b>18</b>
8.1	Appareil génital, masculin et féminin	18
8.2	Testicules	19
8.3	Ovaires	19
8.4	Hormones	20
8.5	Contraception	21
8.6	Du sexe gonadique au sexe phénotypique	23
<b>9</b>	<b>Système respiratoire</b>	<b>24</b>
<b>10</b>	<b>Système excréteur</b>	<b>24</b>
<b>11</b>	<b>Système circulatoire</b>	<b>24</b>
<b>12</b>	<b>Variation génétique et santé</b>	<b>24</b>
12.1	Patrimoine génétique et maladie : Etude de cas, la mucoviscidose	24
12.2	Echiquier de croisement	25
12.3	Variation du génome et maladie.	27
<b>13</b>	<b>Liens</b>	<b>29</b>
	Livres	29
	Cours	29
	Applications	29

La **physiologie** est l'étude des fonctions et des propriétés des organes et des tissus.

Le corps humain comporte 11 **systèmes**.



# 1 Système digestif

## 1.1 Foie

(1) Une cellule hépatique est une cellule du foie.

(2) Un homopolymère est un polymère issu d'une seule espèce de monomère.

Un polymère est une chaîne de molécule semblables.

(3) gleukos qui désignait les vins doux ou liquoreux, voire le moût.

Le **foie** est un organe du système digestif qui réalise les fonctions :

– synthèse de la bile ;

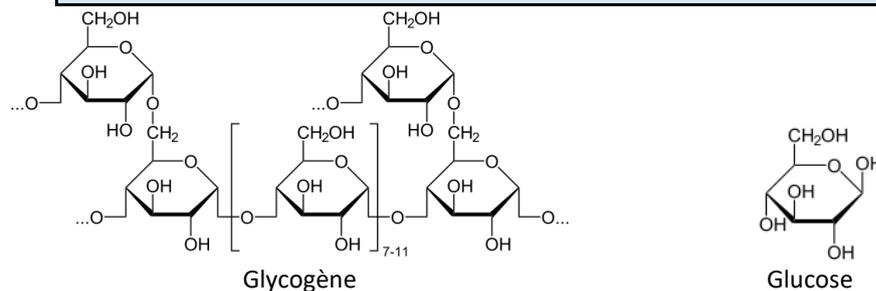
La **bile** est un liquide qui favorise la digestion, le foie en produit 1L/jour.

– stockage et métabolisme des glucides.

**Glycogénogénèse** (glycogène synthétase) : **stockage** du glucose sous forme de **glycogène**, sous l'effet de l'**insuline** (du pancréas) ;

**Glycogénolyse** (glycogène phosphorylase) : **libération** du glucose à partir du **glycogène**, sous l'effet du **glucagon** (du pancréas).

Entre deux prises alimentaires, les cellules musculaires et hépatiques<sup>(1)</sup> peuvent stocker du glycogène ou produire du glucose



Le **glycogène** est un glucide complexe homopolymère<sup>(2)</sup> du glucose.

Les **glucoses**<sup>(3)</sup> sont des sucres de formule brute  $C_6H_{12}O_6$ .

Le foie réalise une régulation chimique sur le glucose.

La **glycémie**, est la **concentration sanguine en glucose**. Elle oscille autour d'une valeur constante de 1g/L chez un sujet sain.

	Glycémie	Effets à court terme	Effet à long terme
Hyperglycémie	> 1,1 g/L	Fatigue, faim, soif, urines abondantes	Lésions aux reins, aux yeux, maladies cardiovasculaires, atteintes des nerfs, gangrène
Hypoglycémie	< 0,7 g/L	Fatigue, faim, malaise	Perte de connaissance coma

## 1.2 Pancréas

Le **pancréas** est un organe du système digestif. C'est une glande qui sécrète :

– de l'**insuline** pour **diminuer** la glycémie. C'est une action **hypoglycémiante** des cellules  $\beta$  des îlots de Langerhans ;

– du **glucagon** pour **augmenter** la glycémie. C'est une action **hyperglycémiante** des cellules  $\alpha$  des îlots de Langerhans.

Ces hormones interagissent avec des **récepteurs** membranaires qui modifient le fonctionnement des cellules cibles et permet de contrôler le flux de glucose.

## 1.3 Etude de cas, le Diabète

Le **diabète** est une maladie caractérisée par la mauvaise régulation de la concentration sanguine de **glucose**.

Il existe des **gènes de prédisposition**, mais aussi des facteurs liés à l'environnement et au mode de vie.

**Diabète de Type I (DT1)** : Diabète insulino-dépendant, est une maladie **auto-immune**. Le système immunitaire détruit les **cellules  $\beta$** . La **sécrétion d'insuline** devient quasi **nulle**.

Remède : injection d'insuline.

**Diabète de Type II (DT2)** : Diabète non insulino-dépendant, est provoqué par des cellules insulino-résistantes. L'insuline n'a pas d'effet sur la glycémie. Le corps compense par une production accrue d'insuline, ce qui conduit à terme à un épuisement des cellules  $\beta$  et à une insulino-déficience.

Remède : régime alimentaire, médicament stimulant l'insulino-sécrétion, sport.

Pour étudier le diabète, on peut utiliser :

- une approche **épidémiologique**, c'est-à-dire d'**analyses statistiques** des causes de la maladie avec des malades et des témoins ;
- des puces à ADN.

## 1.4 Intestins

Le glucose rentre dans le sang au niveau de l'intestin.

L'**épithélium intestinal** a une extraordinaire capacité de régénération.

En effet, ce tissu est entièrement renouvelé tous les 3 à 5 jours.

Des cellules souches à fort potentiel prolifératif dans le fond des cryptes intestinales.

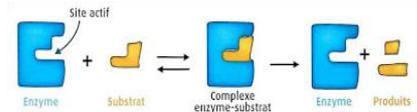
Par mitose, chaque cellule souche produit 64 cellules filles, soit 1 million/min au total.

## 1.5 Enzymes et catalyseurs

Une **enzyme** est une protéine qui a une propriété **catalytique**, elle agit sur un **substrat**.

Un **catalyseur** est une molécule qui **augmente la vitesse** d'une réaction et qui est **restituée sans modification** à la fin de la réaction.

La catalyse est modifiée par la température et le pH.



Exemple :

L'**amylase**<sup>(1)</sup> (enzyme catalytique) catalyse la réaction d'hydrolyse (destruction par H<sub>2</sub>O) de l'**amidon** (substrat) et donne des glucides (produits).

Les enzymes possèdent une double spécificité :

- d'action : elles catalysent une seule réaction chimique ;
- de substrat : elles catalysent un seul substrat.

## 2 Système musculaire

### 2.1 Muscles

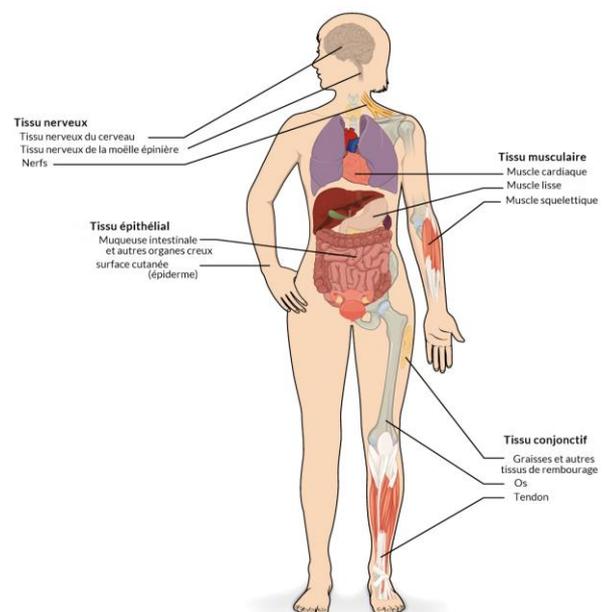
Un **muscle**<sup>(2)</sup> est un organe composé de tissus musculaires contractiles élastiques et de tissus conjonctifs.

Ils permettent un mouvement des os par l'intermédiaire des tendons.

On distingue muscles :

- **lisses** : contraction lente et involontaire (intestins...)
- **striés cardiaque** : contraction rapide et involontaire (cœur)
- **striés squelettique** : mouvements volontaires.

**Electromyogramme** est l'enregistrement de la tension des contractions musculaires.



(1) -axe qui est une enzyme.

(2) Ils représentent 30% de la masse du corps humain.

**Tendon** : relie le muscle à l'os ;

**Ligament** : relie un os à un os.

Le ligament est un élément passif qui assure la stabilité architecturale du corps humain et limite l'amplitude des mouvements.

Lorsque le **tendon** est trop sollicité, il peut s'enflammer, c'est la **tendinite**.

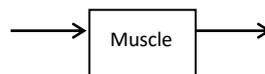
Lorsque le **ligament** subit des dégâts, c'est l'**entorse**.

Les tissus **conjonctifs** servent de soutien aux autres tissus du corps. Ils assurent nutrition et défense immunitaire.

## 2.2 Réaction globale

Les muscles consomment des nutriments :

Lipides  
Glucides  
Acides gras  
Dioxygène

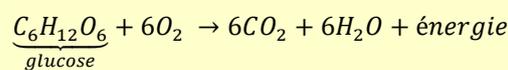


Ils rejettent :

Energie mécanique  
Chaleur  
Dioxyde de carbone

(1) *A contrario la photosynthèse est :*  
 $6CO_2 + 6H_2O + \text{énergie} \rightarrow \underset{\text{glucose}}{C_6H_{12}O_6} + 6O_2$

Respiration<sup>(1)</sup> :



## 2.3 Fonctionnement et composition des cellules musculaires

(2) On dit aussi fibre musculaire.

Elle sont très longue 1 cm – 5 cm et de largeur 10  $\mu\text{m}$  100  $\mu\text{m}$ .

Chaque **muscle** se compose de **faisceaux musculaires**, eux-mêmes composés de **cellules musculaires**<sup>(2)</sup>, elles-mêmes composées de **myofibrilles**.

Les cellules musculaires sont **multinucléées**, elles possèdent plusieurs noyaux, 35 noyaux/mm.

Le **réticulum sarcoplasmique** et l'extérieur des myofibrilles contiennent une **concentration élevée** d'ions **calcium** ( $Ca^{2+}$ ), contrairement au milieu intracellulaire.

Les **tubulures transverses** sont des invaginations<sup>(3)</sup> de la membrane de la cellule musculaire. Ils propagent le signal de commande au plus près des **myofibrilles**.

La fixation de l'acétylcholine dans la fente synaptique provoque la dépolarisation de la membrane de la cellule musculaire (potentiel d'action) et des tubules T, puis l'ouverture des canaux à calcium du réticulum sarcoplasmique, puis la **contraction** des fibres musculaires.

Cette contraction est liée à la hausse de la concentration intracellulaire de **f** des potentiels d'action reçus.

La formation d'un potentiel d'action dans la cellule musculaire entraîne l'ouverture de canaux calciques puis la contraction musculaire.

(3) Portion repliée.

Les **myofibrilles** sont des chaînes linéaires composée de **sarcomère**.

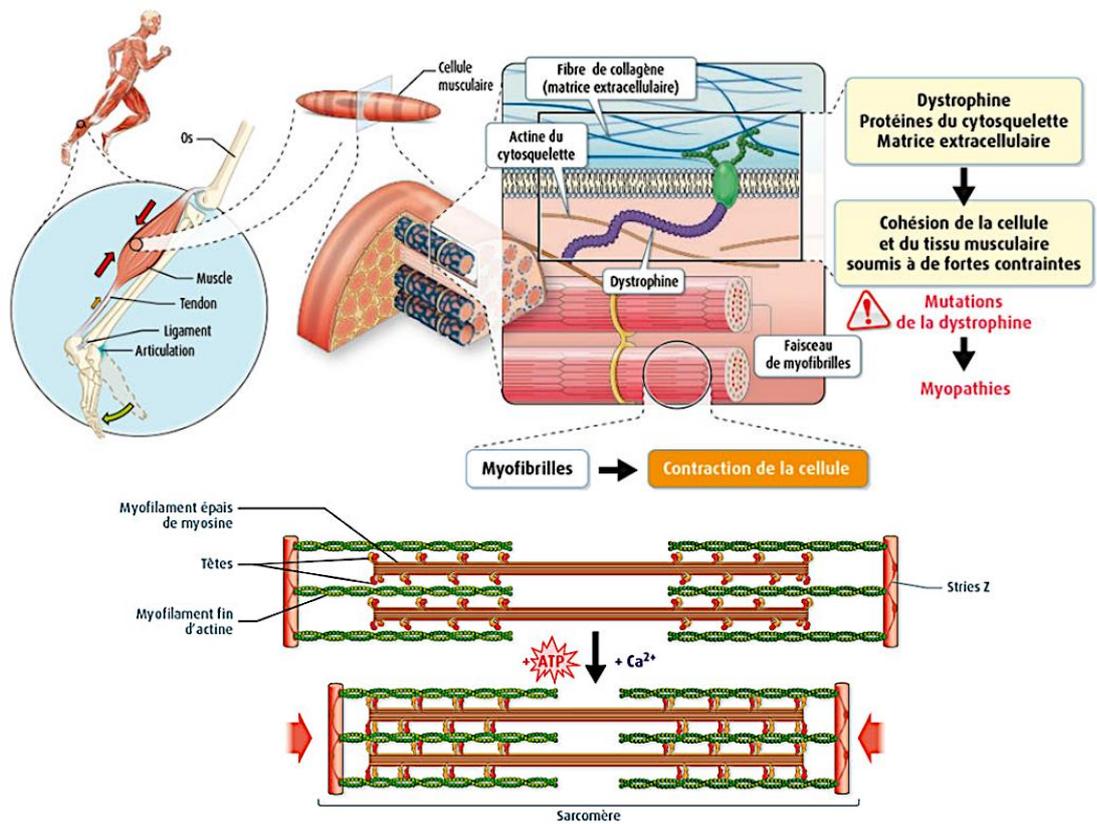
Le **sarcomère**<sup>(4)</sup> est l'**unité contractile** de la cellule musculaire.

Les myofibrilles sont **striées** entre chaque sarcomère. Elles se composent d'un filament **épais** de **myosine** et **fins** d'**actine**. Ils glissent les uns sur les autres, produisant une **contraction**<sup>(5)</sup>.

Les filaments de myosine sont pourvus de **têtes globulaires** : leur fixation sur l'actine et leur **roulement** entraîne un glissement des filaments d'actine vers le centre du sarcomère provoquant son raccourcissement. Cette interaction entre les 2 filaments est possible tant qu'il y a de des **ions calcium** et des molécules d'**ATP** dans le **cytosol**.

(4) Il y a 100 000 sarcomères dans une cellule musculaire.

(5) Un muscle ne peut pas produire de traction, seulement une compression.



Exemple :

Certaines **myopathies**, maladies du **dysfonctionnement des muscles**, résultent d'une mutation dans un gène codant une protéine impliquée dans les connexions entre le cytosquelette de la cellule musculaire et la matrice extracellulaire. La répétition de microlésions conduit à terme à la dégénérescence des cellules musculaires.

## 2.4 Respiration cellulaire

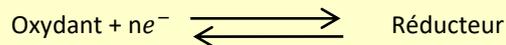
Notre respiration globale au niveau des poumons alimente une respiration locale au niveau de chaque cellule.

Elles utilisent de l'O<sub>2</sub> de l'air, et du glucose des aliments (système digestif puis sang) pour produire les molécules énergétiques **ATP**<sup>(1)</sup>.

(1) Adénosine-Triphosphate

Une cellule musculaire peut consommer 10 millions d'ATP chaque seconde.

**Réduction** : une réaction, qui provoque le **gain** d'un électron.



**Oxydation** : une réaction, souvent provoquée par l'Oxygène, qui provoque la **perte** d'un électron à un atome ou une molécule.

**Oxydoréduction** : une réaction, qui provoque un échange d'électrons.

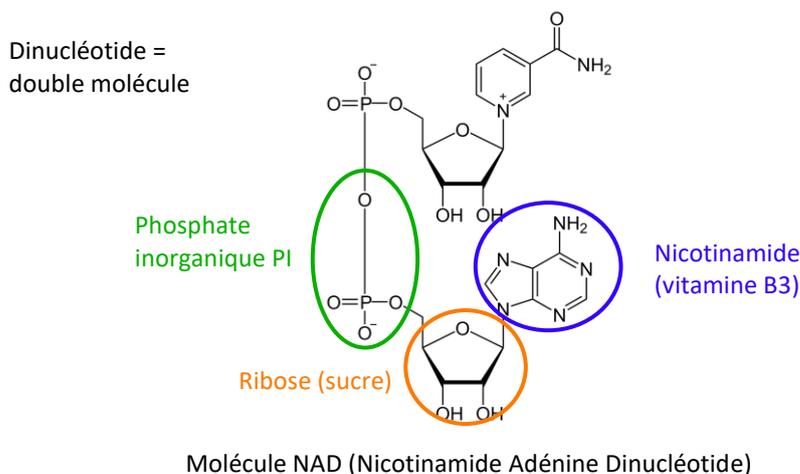
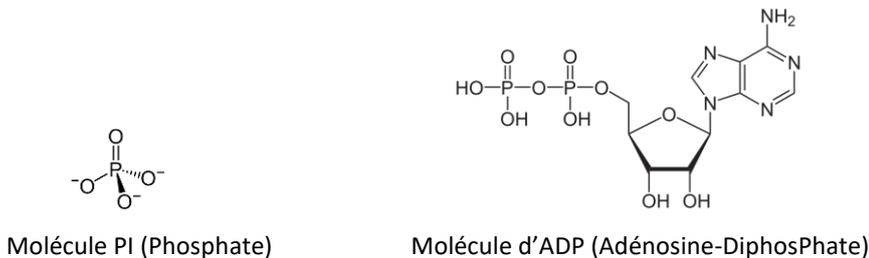
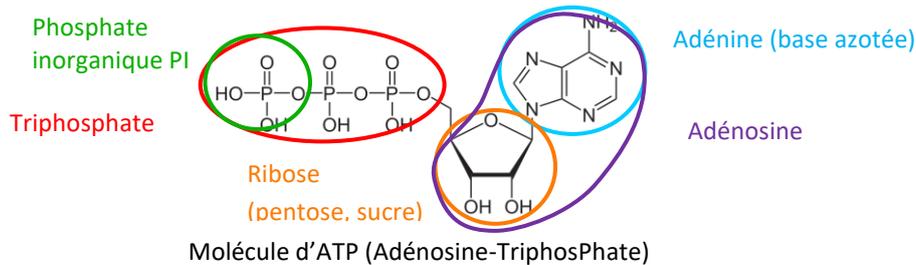
La **cellule musculaire** doit produire en permanence l'**ATP** dont elle a besoin, grâce à l'**oxydation** de molécules organiques comme le **glucose**. Ce n'est pas une molécule stockable.

On appelle **respiration cellulaire** la production d'ATP.

La **respiration cellulaire aérobie** est une **oxydation** qui se déroule en 3 ensembles de réactions<sup>(2)</sup> **intracellulaires en série** :

- 1) la **glycolyse** ;
- 2) le **cycle de Krebs** ;
- 3) la **chaîne respiratoire**.

(2) <https://leblob.fr/environnement-nature/la-respiration-cellulaire-comme-vous-ne-avez-jamais-vue>

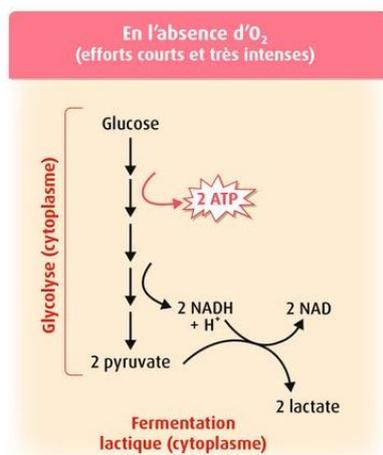


2 voies

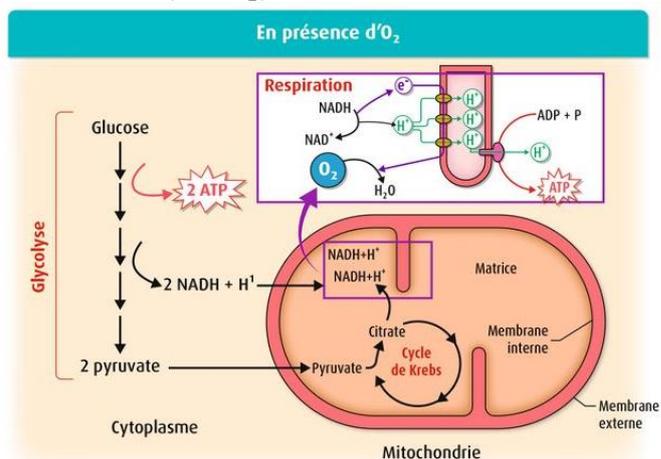
(1) Il existe aussi une 3eme voie utilisé par exemple par les levures : la fermentation alcoolique.

Pour les humains, il existe aussi une 3eme voie, c'est la voie anaérobie de la phosphocréatine utilisé en musculation.

En l'absence d'O<sub>2</sub>, l'organisme réalise toute de même des mouvements par une autre voie<sup>(1)</sup>.  
 Milieu anaérobie (sans O<sub>2</sub>) :

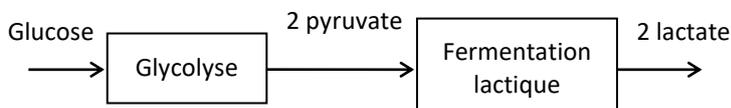


Milieu aérobie (avec O<sub>2</sub>) :



Création de l'ATP

Milieu anaérobie :

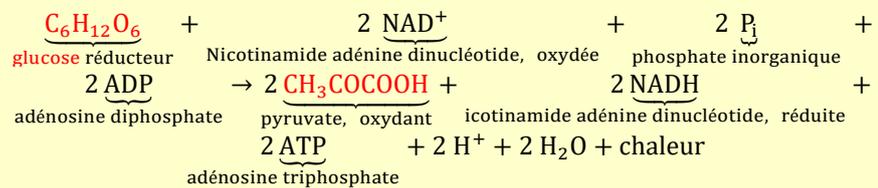


Milieu aérobie :



### Etape 1 : La glycolyse

Glycolyse :



Le glucose est **oxydé** au cours de la glycolyse, il perd des protons et des électrons.

C'est une réaction exoénergétique qui produit **2 ATP** pour 1 glucose.

La **glycolyse** se déroule dans le **cytoplasme**.

Une **molécule de glucose** est oxydée en 2 molécules de **pyruvate** et l'accepteur **NAD<sup>+</sup>** est réduit en **NADH**. Il y a synthèse de 2 molécules d'**ATP**.

Le stock intracellulaire de NAD étant limité, il doit être régénéré en permanence.

Efforts modeste et prolongés :

En présence de O<sub>2</sub> (aérobie), la respiration cellulaire **permet cette régénération**, couplée à une importante synthèse d'ATP.

### Etape 2 anaérobie : La fermentation lactique

Efforts intenses et brefs :

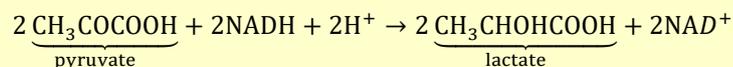
En l'absence d'O<sub>2</sub> (anaérobie) la **fermentation lactique** permet la réoxydation de NADH par la réduction de pyruvate en lactate. Cette voie produit de l'ATP plus rapidement que la respiration mais son rendement est plus faible (2,1% contre 38,6%).

En absence de dioxygène, le pyruvate ne pénètre pas dans la mitochondrie.

Le but est de restaurer les accepteurs NAD<sup>+</sup> dans le hyaloplasme, étant donné que la chaîne respiratoire ne fonctionne pas.

Le pyruvate est alors réduit en acide lactique : ce qui permet de réoxyder le NADH,H<sup>+</sup> en NAD<sup>+</sup>.

Fermentation lactique :



L'acide lactique s'accumule dans la cellule puis est hydrolysé très rapidement en lactate + H<sup>+</sup>. Ce lactate rejoint la circulation sanguine. Le foie le recycle en partie en pyruvate.

### Etape 2 aérobie : Le cycle de Krebs

Il s'agit d'une voie métabolique **aérobie**<sup>(1)</sup> qui se déroule dans la matrice des mitochondries.

Le pyruvate entre dans cet organite où son oxydation se poursuit : c'est le **cycle de Krebs**, produisant du CO<sub>2</sub> et des composés réduits **NADH**<sup>(2)</sup>.

Le cycle de Krebs produit **2 ATP** pour 1 glucose.

Cette voie n'est pleinement fonctionnelle qu'après quelques minutes d'effort, le temps que les cellules musculaires soient suffisamment approvisionnées en O<sub>2</sub>.

(1) milieu qui contient O<sub>2</sub>

(2) Na : Sodium

NAD : Nicotinamide adénine dinucléotide

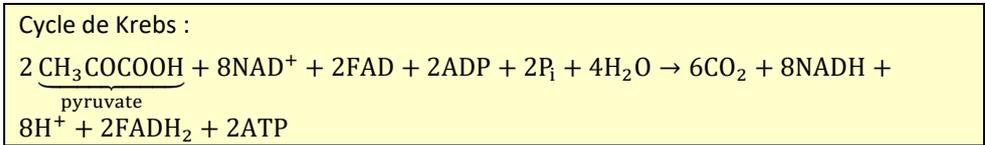
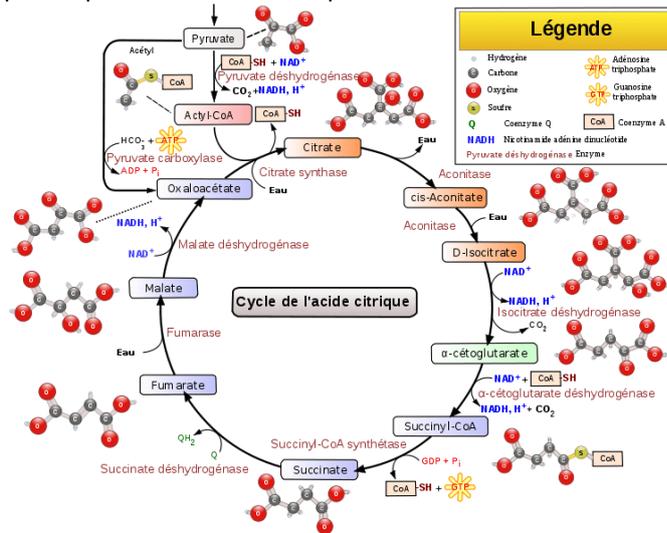
NADH : sa forme réduite

(1) Et on peut retenir les molécules par la phrase suivante :

LA CIA SUSpecte un SUSpect qui FUME des MALboros OXYdés

<https://www.cycledekrebs.fr/animations>

Le cycle de Krebs<sup>(1)</sup> peut cependant se modéliser plus finement au niveau BAC+1 :



**Etape 3 aérobie : La chaîne respiratoire**

Il s'agit d'une voie métabolique **aérobie**<sup>(1)</sup> qui se déroule dans les membranes interne des mitochondries.

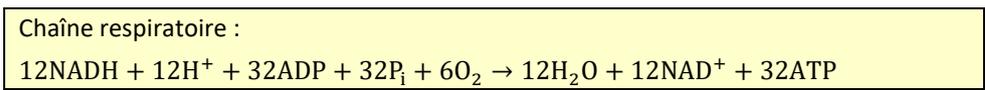
Les composés réduits NADH cèdent leurs électrons aux protéines membranaires, formant une **chaîne respiratoire**.

La chaîne respiratoire mitochondriale **permet la réoxydation de NADH**, par la réduction de O<sub>2</sub> en H<sub>2</sub>O.

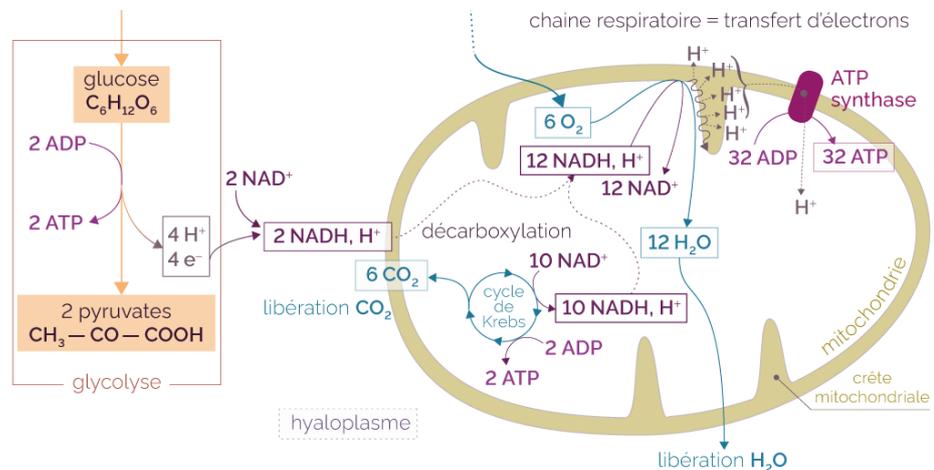
**Sans O<sub>2</sub> la chaîne est paralysée** et les NADH ne peuvent plus céder leurs électrons.

Il y a également un transfert de proton H<sup>+</sup> à l'origine de l'ATP.

La chaîne respiratoire produit **32 ATP** pour 1 glucose.



**Bilan**



On a donc au total, un rendement théorique de 32 + 2 + 2 = **36 ATP** par glucose. Ce rendement théorique n'est jamais atteint.

### 3 Système tégumentaire

Un **tégument** est un tissu vivant qui recouvre le corps, avec ses **appendices** (poils, plumes, écailles, piquants, etc.).

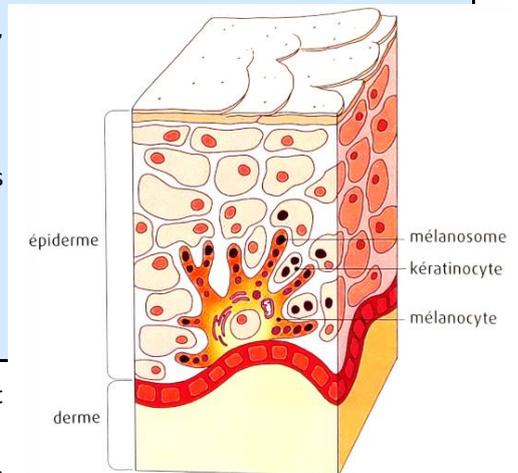
La **peau** est l'organe humain le plus étendu (2m<sup>2</sup>) et le plus lourd (4kg-10kg).

Elle sert à :

- la protection (chocs, pollution, microbes, ultraviolets) ;
- la régulation thermique ;
- la synthèse hormonale.

Elle est constituée de 3 couches superposées :

- **épiderme**<sup>(1)</sup> ;
- **derme** ;
- **hypoderme**<sup>(2)</sup>.



(1) épi : au-dessus

(2) hypo : en-dessous

(3) Kéras : corne

La **kératine** est une protéine fibreuse. C'est le constituant principal des **phanères** (poils, plumes, cornes, ongles, becs, cheveux).

Les **kératinocytes**<sup>(3)</sup>, les cellules de l'épiderme, ont un cycle de vie de 20 jours.

L'épiderme est dépourvu de vaisseaux sanguins pour éviter les contaminations<sup>(4)</sup>.

Les **mélanocytes** produisent des pigments d'**eumélanine** (noir) et de **phéomélanine** (blanc) qui sont contenus dans des **mélanosomes**. Ils absorbent les UV. Les UV peuvent provoquer des cancers mais aussi de la vitamine D3 puis D qui fixe le calcium dans les os.

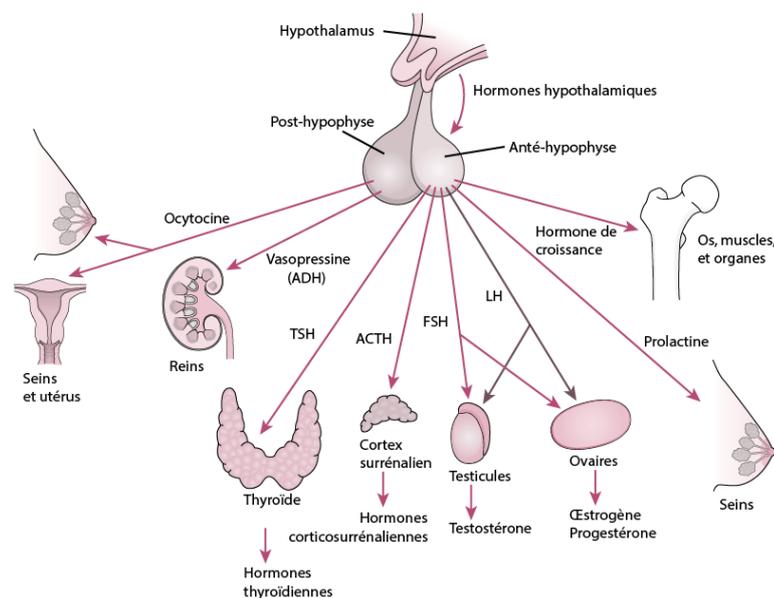
(4) Pénétration des microorganismes dans l'organisme.

### 4 Système lymphatique

Le **système lymphatique** permet la circulation dans le corps des **globules blancs** et assure la défense immunitaire. Il contribue aussi à la circulation des hormones et des nutriments. Il draine les excès de lipides et détoxifie les organes.

### 5 Système endocrinien

Le **système endocrinien** coordonne le fonctionnement des différents organes par le biais d'échange d'hormones. Les hormones sont directement libérées dans la circulation sanguine.



Système endocrinien

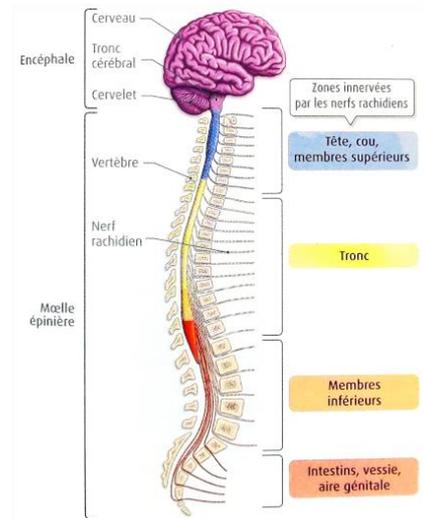
## 6 Système nerveux

### 6.1 Organisation

Le **système nerveux central** permet à l'organisme de percevoir les stimulations des **organes sensoriels** et d'où partent les voies nerveuses effectrices vers les **organes effecteurs**.

L'encéphale et la moelle épinière sont des centres nerveux.

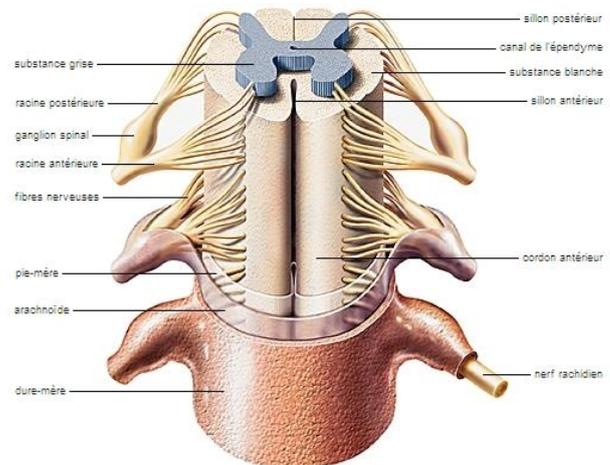
Les **nerfs rachidiens**<sup>(1)</sup> mettent en relation le système nerveux central et les organes. Ils transmettent à la fois les **messages nerveux sensoriels** (mesure) et les **messages nerveux moteurs** (commande).



(1) Rachi : colonne vertébrale.

Système nerveux central (SNC)	Encéphale		Cerveau
			Cervelet Tronc cérébral
	Moelle épinière		
Système nerveux périphérique (SNP)	Système nerveux somatique (volontaire)		Nerfs moteurs Nerfs sensitifs
	Système nerveux autonome (involontaire)	Système sympathique	Nerfs sympathiques Ganglions
			Système parasympathique

Chaque nerf rachidien est relié à la moelle épinière par une racine dorsale et une racine ventrale. Les racines dorsales présentent des ganglions rachidiens.



- La section d'une racine antérieure entraîne une perte de motricité (commande) ;
- La section d'une racine postérieure entraîne une perte de sensibilité (mesure) ;
- La section du nerf entraîne une perte de sensibilité et de motricité.

Pour un neurone moteur, le signal va du corps cellulaire vers les terminaisons axonales.

C'est l'opposé pour un neurone sensoriel, il vient d'une synapse neuromusculaire vers le corps cellulaire qui est au niveau d'un ganglion rachidien.

Les nerfs sont constitués des **axones** (fibres nerveuses) des neurones, les têtes sont situées aux extrémités du nerf. Les messages nerveux moteurs issus du **cortex moteur** cheminent par des faisceaux de neurones **pyramidaux** et commandent les **mouvements volontaires**.

Un **fuseau neuromusculaire** se compose d'une fibre musculaire entourée par les terminaisons dendritiques des neurones. Il capte l'étirement du muscle.

L'étirement du muscle provoque un signal nerveux et réciproquement, à l'arrivée d'un signal nerveux, provoque la contraction des cellules musculaires.

La différence de tension vaut la différence entre le potentiel d'action et le potentiel de repos (-70 mV). Le potentiel de repos est la différence de tension entre l'intérieur et l'extérieur des cellules nerveuses au repos.

Exemple :

La sciatique est une inflammation du nerf sciatique fréquente. Les symptômes sont :

- des douleurs dans le bas du dos et les membres inférieurs ;
- une faiblesse musculaire ;
- des troubles de la sensibilité de la jambe et du pied.

## 6.2 Neurones

Les messages nerveux entre les neurones sont assurés par des molécules assurant la transmission du message nerveux.

(1) L'éponge à 0 neurone.

L'escargot 10 000.

L'abeille 1 000 000.

La souris 90 000 000.

L'homme 90 000 000 000.

L'éléphant 250 000 000 000.

(2)

<https://youtu.be/trWrEWfhT Vg>

(3) Syn : ensemble

Haptein : joindre

Un **neurone**<sup>(1)(2)</sup> est une cellule polarisée **excitable** du **système nerveux**. Celui-ci possède une fibre nerveuse appelée axone.

Une cellule **excitable** est une cellule capable de décharger un potentiel d'action en réponse à une dépolarisation suffisante (supérieure à un certain seuil de dépolarisation) de son potentiel de membrane.

Ils se composent de **dendrites**, d'un **corps cellulaire**, et d'un **axone** et de **synapses**<sup>(3)</sup>.

**Fonction** : neurones sensoriels (mesure), neurones moteurs (commande), interneurons (information).

Le flux d'information est parfois électrique et parfois chimique.

**Morphologique** : neurones pseudo-unipolaires, neurones multipolaires, neurones bipolaires.

Entre les synapses circulent des **neurotransmetteurs**, excitateurs ou inhibiteurs, dans la fente synaptique. Ils sont émis par le neurone avec une **concentration chimique**.

On appelle **potentiel d'action** l'inversion transitoire de la tension interne externe du neurone. Il émet un courant porté par des ions, c'est l'unité de base du message.

A partir d'un **seuil de tension**, un **potentiel d'action** circule dans l'axone.

Les impulsions de courants successifs sont émis avec une **fréquence**.

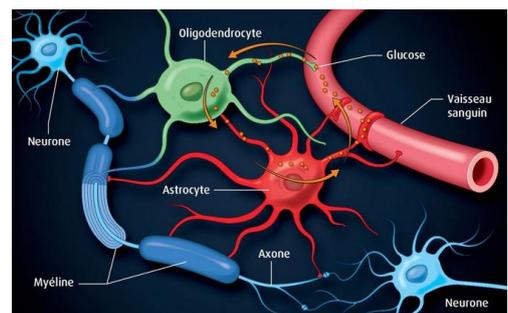
On dit que les messages nerveux sont codés en fréquence de potentiel d'action.

Dans le cerveau, il y a 2 types de cellules :

- les neurones (conduisent les messages nerveux) ;
- les **gliales**<sup>(4)</sup> :
  - les **astrocytes**<sup>(5)</sup> (oxygène et nutriments, structure)
  - les **oligodendrocytes**<sup>(6)</sup> (production de myéline, structure)

Les gliales sont 10 fois plus nombreuses que les neurones. Elles peuvent se reproduire.

Les oligodendrocytes entourent les axones de **myéline**<sup>(7)</sup>, ce qui augmente la vitesse de conduction des neurones. Il peut myéliniser jusqu'à 30 axones. 2 myélines sont séparées par un nœud de Ranvier.



(4) glia, glu

(5) En forme d'étoile.

(6) oligos, peu abondant

dendrité, arbres, ramification

(7) C'est du gras. Les gaines de myéline se comportent comme des gaines isolantes de câble électrique.

Exemple :

La sclérose en plaque est une maladie auto-immune qui affecte le système nerveux central qui entraîne des dommages moteurs et cognitifs. Les gaines de myéline sont touchées.

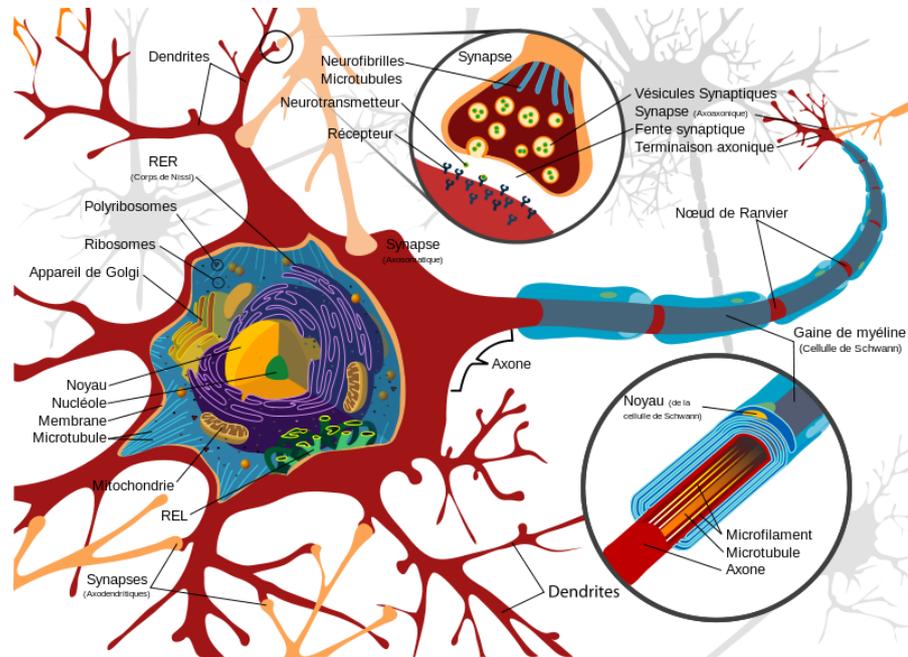
Les neurones qui contrôlent les mouvements d'une région du corps sont regroupés dans la même région de l'**aire motrice**.

Le corps cellulaire du neurone reçoit des messages de plusieurs synapses :

- **Excitatrices** : dépolarisation, **augmentation** de la tension membranaire du neurone post synaptique ;
- **Inhibitrice** : hyperpolarisation, **diminution** de la tension.

Les signaux s'**additionnent** au cours du temps jusqu'à atteindre éventuellement la **tension seuil**.

Le neurone peut cependant se modéliser de manière plus fine, c'est une cellule et donc se compose globalement des mêmes éléments :



Exemples :

Les organes sexuels sont des organes sensoriels. Ce sont des récepteurs qui envoient un message nerveux

Le glutamate et l'acétylcholine sont des neurotransmetteurs.

Les drogues activent des circuits nerveux dont la dopamine (hormone du plaisir) est le principal neurotransmetteur.

Des molécules peuvent se fixer sur les **récepteurs** :

- une molécule **agoniste** déclenche des contractions ;
- une molécule **antagoniste** bloque les contractions.

Exemple :

Un **anesthésiste** injecte :

- des **hypnotiques** : pour endormir ;
- des **analgésiques** : pour la douleur (morphine) ;
- des **curares** : pour paralyser les muscles.

### 6.3 Système limbique

Le **système limbique** est un sous-système du système nerveux central comprenant **hypothalamus, amygdale, hippocampe** et **cortex préfrontal**. Il régule les **émotions**, la **mémoire**, et les **comportements**.

**Le stress aigu**

(1) En anglais stress veut dire contrainte, c'est la pression dans un matériau.

L'exocytose se produit quand une vésicule initialement dans le cytosol et contenant des solutés (enzymes, hormones ou neurotransmetteurs) fusionne avec la membrane plasmique, libérant son contenu dans l'espace extracellulaire.

(3) On dit aussi épinéphrine, qui veut dire au-dessus du rein.

<https://www.youtube.com/watch?v=6l1fCd7ziZ8>

(4) Corticotropin-Releasing-Hormone

(5) Hormone Adrénocorticotrope, Adreno CorticoTropice Hormone

Le **stress**<sup>(1)</sup> **aigu** désigne les réponses adaptatives de l'organisme face aux agents stressants.

Phase d'alarme :

Les neurones **hypothalamiques** déclenchent l'exocytose<sup>(2)</sup> d'**adrénaline**<sup>(3)</sup> par les cellules **chromaffines** de la glande **médullo-surrénale**.

L'adrénaline libérée dans le sang provoque une augmentation du rythme cardiaque, de la fréquence ventilatoire et de la glycémie.

Phase de résistance :

L'**axe hypothalamo-hypophysio-corticosurrénalien** libère du cortisol dans le sang par la glande **cortico-surrénale**.

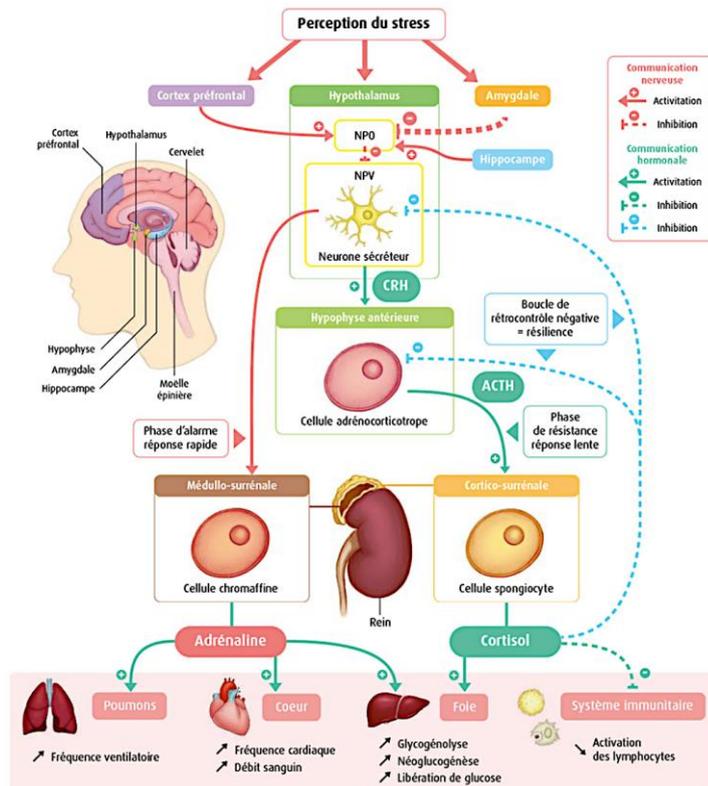
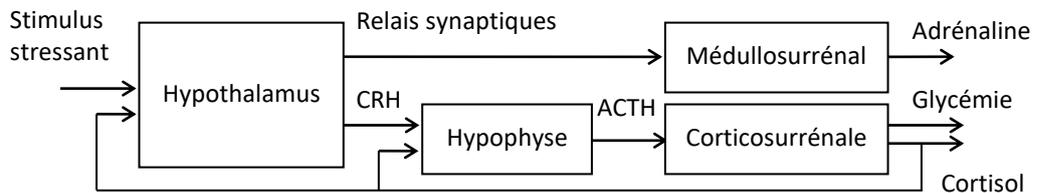
Le réseau neuronal du système limbique converge vers l'activation du **noyau paraventriculaire** (NPV) de l'**hypothalamus** qui sécrète du **CRH**<sup>(4)</sup> dans la circulation sanguine.

Le **CRH** est capté par les **cellules adrénocorticotropes** de l'**hypophyse antérieure**, ce qui entraîne la sécrétion d'**ACTH**<sup>(4)</sup> dans le sang.

L'**ACTH** est capté par les cellules de la glande **cortico-surrénale**, ce qui entraîne la libération de **cortisol**. Le cortisol agit en synergie avec l'adrénaline, il **augmente la glycémie** plasmatique et **inhibe le système immunitaire**.

Rétrocontrôle négatif et résilience :

À la fin du processus, le cortisol sanguin exerce un **rétrocontrôle négatif** sur la sécrétion de CRH par l'hypothalamus et d'ACTH par l'hypophyse antérieure. Les concentrations sanguines d'adrénaline et de cortisol redeviennent normales : c'est la **résilience**.



### Le stress chronique

Le **stress chronique** peut arriver lorsque le corps est débordé par ses émotions. Une **plasticité mal-adaptative** du système limbique peut se créer.

L'expression des récepteurs au cortisol et les récepteurs au **GABA<sup>(1)</sup>** des neurones du noyau paraventriculaire (NPV) **diminuent**, ce qui provoque une **baisse du rétrocontrôle négatif**.

Il y a une **augmentation** de **CRH** et d'**ACTH**.

Exemple :

On peut traiter le stress chronique avec des médicaments :

- famille des **benzodiazépines**, qui ralentissent l'activité cérébrale. Ils se fixent sur les récepteurs GABA et les active. Ils ont un effet **axiolytique<sup>(2)</sup>**, **sédatif<sup>(3)</sup>** et **myorelaxant<sup>(4)</sup>** ;

Ou des pratiques non médicamenteuses :

- hypnose ;
- la **MBSR** (méditation de pleine conscience, Application smartphone Petit Bambou) ;
- la thérapie **EMDR<sup>(5)</sup>**, qui fait communiquer l'hémisphère gauche (raison) et le droit (émotions) ;
- la respiration profonde ;
- les activités physiques.

(1) Acide  $\gamma$ -amino-butérique, neurotransmetteur du système nerveux central.

(2) Qui diminuent l'anxiété.

(3) Qui relaxe.

(4) myo veut dire muscle.

(5) Eye movement desensitization and reprocessing.

## 6.4 L'appareil visuel

L'**œil** est l'**organe de la vision**.

La **cornée**, le **crystallin**, ainsi que les **humeurs vitrées** et **aqueuses**, constituent les **milieux transparents** de l'œil.

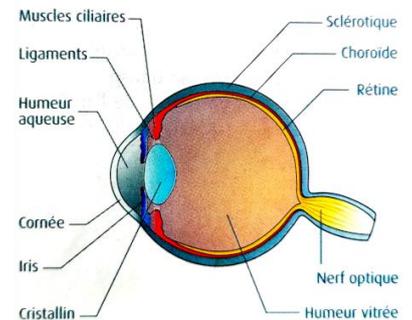
La lumière est déviée par réfraction.

Le **crystallin** est une **lentille convergente, transparente et élastique**. Il est composé de cellules spécialisées **dépourvues d'organites (noyau...)**. Il focalise la lumière sur la **rétine**.

Les **muscles ciliaires** peuvent se contracter pour **accommoder** la vision aux **objets proches**. Par défaut, on voit net de loin.

Le **punctum remotum** (PR) est la **distance minimale** à laquelle un objet peut être vu par l'œil **sans accommodation** ( $\delta = 60$  dioptries<sup>(6)</sup>).

Le **punctum proximum** (PP) est la **distance minimale** à laquelle un objet est vu avec **netteté**.



Exemple :

Défaut du cristallin	Défaut de vision résultant
Une forme <b>sphérique</b> (bébé prématuré)	<b>Myopie</b> (faible acuité de loin)
<b>Perte d'élasticité</b> (45 ans)	<b>Presbytie</b> (faible acuité de près)
<b>Perte de transparence</b> (70 ans)	<b>Cataracte</b> (baisse de l'acuité)

Exemple :

La dégénérescence maculaire lié à l'âge (DMLA), est la première cause de **cécité<sup>(7)</sup>**. Un des symptômes est une tâche noire floue au centre.

La **rétine** contient des **photorécepteurs** : les **bâtonnets** (intensité lumineuse) et les **cônes** (couleurs<sup>(8)</sup>). Elle contient aussi des cellules ganglionnaires.

Ces cellules contiennent des **protéines** capables d'absorber les photons : les **pigments**.

- Opsine S (Short, Bleu, Chr 7<sup>(9)</sup>) ;
- Opsine M (Middle, Vert, Chr X) ;
- Opsine L (Long, Rouge, Chr X).

La vision humaine est **trichromate<sup>(10)</sup>**.

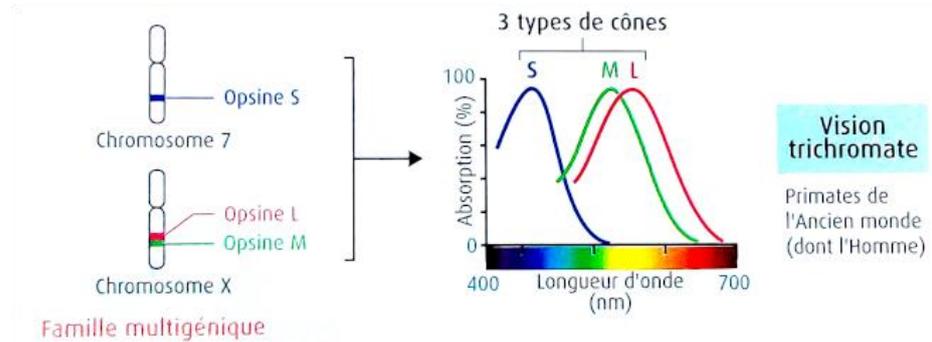
(6)  $[m^{-1}]$

(7) La cécité est l'absence de perception de la lumière.

(8) La vision des couleurs nécessite donc une intensité lumineuse suffisante.

(9) Chr : chromosome.

(10) Certains singes sont dichromates S, M/L. On parle de famille multigénique pour l'ensemble des gènes dérivant d'un gène ancestral.



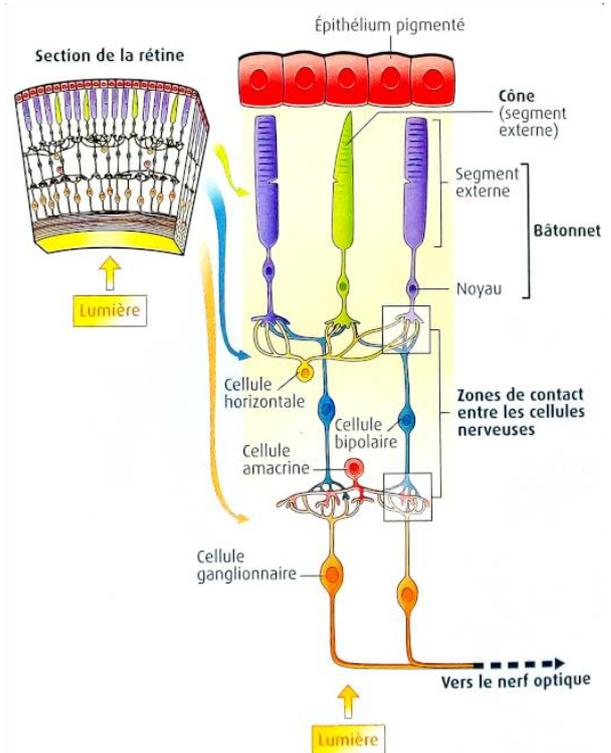
Au centre de la rétine (Macula), dans la **fovéa** (jaune), se trouve une concentration de cônes. Autour, dans la **vision périphérique** (orange) se trouvent une majorité de bâtonnets.

La rhodopsine est le pigment des bâtonnets qui capte l'intensité lumineuse.

Chaque opsin est codée par un gène différent.

Exemple :

Les daltoniens ont des troubles héréditaires de la vision des couleurs (hommes 8%, femmes 0,4%)



## 6.5 Cerveau et vision

Le message nerveux produit par la **rétine** parvient au cortex primaire (aire V1, extrémité occipitale du cerveau) par les voies nerveuses centrales.

Le cortex<sup>(1)</sup> visuel comporte plusieurs aires (voies du « quoi », voie du « où », V1, V2, V3, V4, V5) que l'on peut identifier par imagerie par résonance magnétique fonctionnelle (IRMf). L'IRM fonctionne en orientant les molécules d'eau par magnétisme.



L'apprentissage (solicitation répétée du même circuit) et la mémorisation reposent sur la **plasticité cérébrale**. Les neurones créent de nouvelles connexions.

Le **cerveau**<sup>(2)</sup> est le principal **organe** du système nerveux des animaux bilatériens<sup>(3)</sup>.

Le cerveau se constitue de 3 couches :

- **archicortex** : Commun avec les reptiles (survie, grandes fonctions, fuite, plaisir, peur) ;
- **paléocortex** : Commun avec les mammifères (Mémoire, émotion, apprentissage, instinct grégaire<sup>(4)</sup>) ;
- **néocortex** : Le plus récent (Intelligence<sup>(5)</sup>, solidarité, créativité).

(1) Tissu nerveux constituant la couche externe des hémisphères cérébraux.

(2) Le cerveau humain ne pèse que 2% de la masse totale du corps mais consomme 30% de la puissance.

(3) Qui ont un côté gauche et un côté droit, contrairement aux méduses par ex.

(4) Se rassembler et s'imiter.

(5) Capacité à résoudre des problèmes.

## 6.6 Les réflexes

On appelle **réflexe myotatique** la réponse inconsciente et immédiate d'un muscle à une stimulation (un étirement).

Ils sont impliqués dans le maintien de la posture.

Exemple :

Une tumeur ou des lésions de la moelle épinière peuvent provoquer une paralysie des membres. Le médecin peut tester les réflexes myotatiques avec un marteau. Un IRM peut détecter une suspicion vasculaire ou de maladie neurodégénérative.

## 7 Système squelettique

### 7.1 Organisation

Le squelette humain se compose de **206 os** (350 à la naissance). Ils sont supportés et étayés par des ligaments, tendons, muscles, fascias et du cartilage, formant l'appareil **locomoteur**.

Le squelette est la **charpente** du corps. Ils protègent les organes (cage thoracique ou cerveau).

Ils logent la **moelle osseuse** et stocke des minéraux. La moelle osseuse est l'organe spongieux qui fabrique<sup>(1)</sup> les **globules du sang**.

Le sang se compose de :

- **globules rouges** (hématie) : pour le transport de l'oxygène ;
- **globules blancs** (leucocytes) : combattent les infections<sup>(2)</sup> ;
- **plaquettes** (thrombocytes) : font coaguler le sang ;
- **plasma**, le liquide : eau 90%, sel, lipides, hormones, protéines, glucose.

Il existe plusieurs types de **globules blancs** :

- les **phagocytes** : qui interagissent avec une grande diversité de micro-organismes et les digèrent. Ils digèrent aussi toutes sortes de déchets. Ce sont les éboueurs de l'organisme. Ils font partie de l'**immunité innée** ;
- les **lymphocytes** : ce sont des globules qui n'interagissent qu'avec un micro-organisme précis. Ils font partie de l'**immunité adaptative** ;
  - les **lymphocytes B** fabriquent les anticorps. Ils peuvent de différencier en plasmocytes ou alors en lymphocytes B mémoires ;
  - les **lymphocytes T** tueurs interagissent avec les cellules anormales (infectées par un micro-organisme) et provoquent leur mort par apoptose (processus de mort propre). Les lymphocytes T tueurs peuvent évoluer en lymphocytes T mémoires. Les lymphocytes T helper sont nécessaires pour activer les lymphocytes B et T tueurs.

Exemple :

La leucémie est un cancer du sang.

## 8 Système reproductif

Dans l'espèce humaine il y a 2 sexes. Leurs caractéristiques constituent le phénotype sexuel.

### 8.1 Appareil génital, masculin et féminin

L'**appareil génital** est constitué des organes génitaux externes, des voies génitales internes et des gonades.

Les **gonades** sont les organes produisant les gamètes : les cellules reproductrices.

La gonade mâle est le **testicule** qui produit les spermatozoïdes.

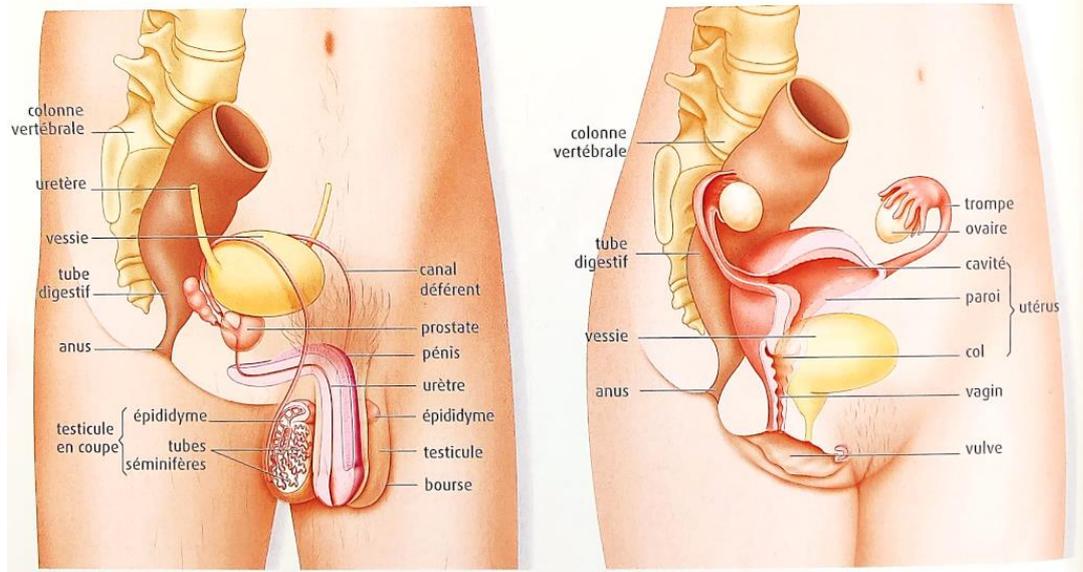
La gonade femelle est l'**ovaire** qui produit les ovules.

La gonade de l'embryon est dite indifférenciée et bipotentielle.

(1) Chaque jours nous produisons 200 milliards de globules rouges, 15 milliards de globules blancs. 400 milliards de plaquettes.

(2) Prolifération dans l'organisme de germes pathogènes.

La **puberté** est la période de transformation de l'organisme qui permet l'acquisition de la capacité de se reproduire et l'augmentation de la **testostérone** et des **œstrogènes**.



	Femelle	Male
Organes génitaux externes	Clitoris, vulve	Pénis
Gonades	Ovaire	Testicules
Voies génitales	Oviductes	Epididyme, canal déférent et urètre

Le caryotype du mâle et de la femelle se différencie par une paire de chromosomes sexuels : les gonosomes XX et XY.

La présence d'une extrémité du chromosome Y suffit à induire la différenciation de la gonade.  
Ce fragment contient le gène de la masculinisation SRY.

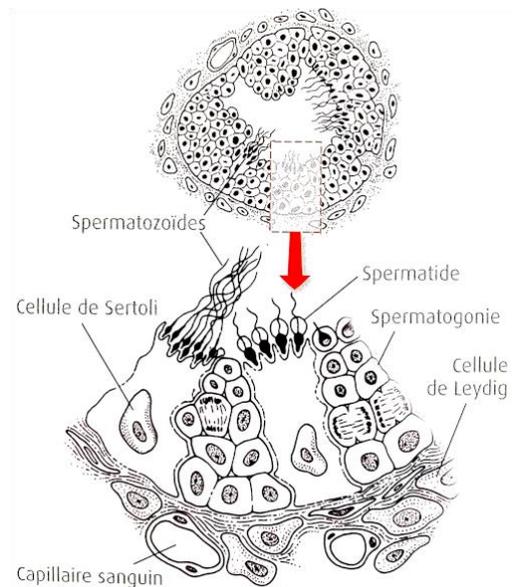
### 8.2 Testicules

Chez le mâle, les testicules fabriquent de nombreux **gamètes**<sup>(1)</sup>.

La **spermatogenèse** est la production de spermatozoïdes<sup>(2)</sup> dans les **tubes séminifères** et au contact des **cellules de Sertoli**, tandis que les cellules de Leydig sécrètent une hormone : la **testostérone**.  
La **testostérone** est la principale hormone produite par le testicule, elle stimule la production de spermatozoïdes.

Les spermatozoïdes sont expulsés par l'épididyme, le canal déférent puis l'urètre.

Pendant leur maturation, les **spermatogonies** se divisent et deviennent des **spermocytes**, puis des **spermatides** et enfin des **spermatozoïdes**.



(1) Cellule reproductrice.

(2) Le corps humain en produit 100 millions tous les jours.

### 8.3 Ovaires

L'**utérus** et l'**ovaire** subissent des modifications cycliques et synchrones, ils communiquent par hormones.

(1) A la naissance, les ovaires contiennent 200000 à 300000 ovocytes.

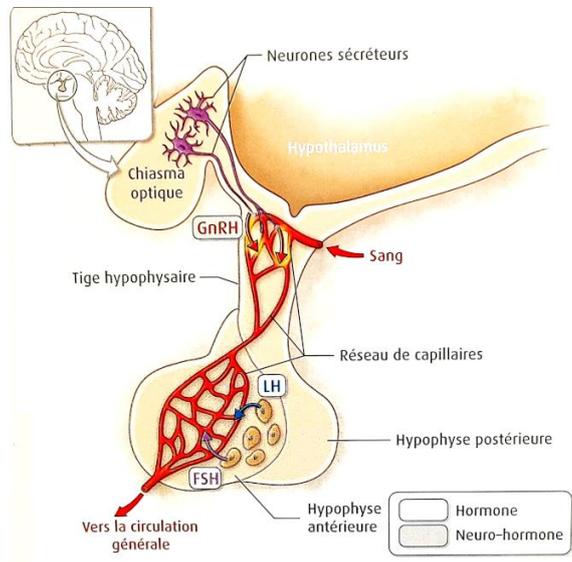
De la puberté à la ménopause, l'appareil génital féminin fonctionne par cycle. Le **cycle sexuel** (cycle menstruel, cycle utérin) de la femme se déroule en 28 jours, les règles ont lieu les 3 à 6 premiers jours. Au niveau du 14eme jour, il émet 1 seul gamète, l'ovule.

Les **ovaires**<sup>(1)</sup> produisent des **œstrogènes** et de la **progestérone**. Ce qui modifie le fonctionnement de l'**endomètre** (la paroi utérine externe).  
Après l'ovulation, l'utérus est prêt à accueillir l'embryon s'il y a eu fécondation.

### 8.4 Hormones

Le complexe hypothalamo-hypophysaire contrôle la production des hormones sexuelles.

Certains neurones<sup>(2)</sup> de l'hypothalamus sécrètent la **GnRH** (Gonadotropin-Releasing Hormone) qui **stimule la sécrétion de LH et de FSH** par l'hypophyse antérieure, pour les hommes et les femmes. La GnRH est sécrétée de manière **pulsatile**.



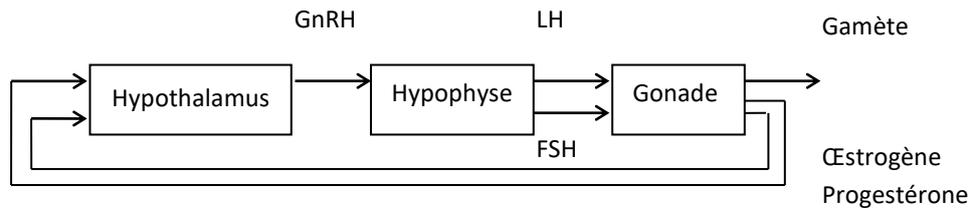
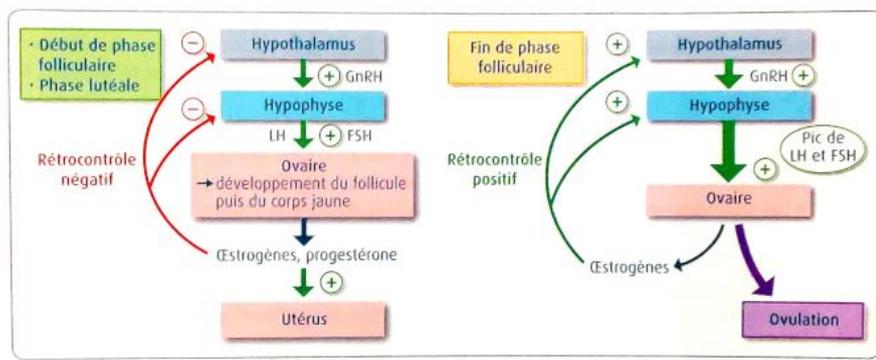
(2) Une neuro-hormone est une hormone sécrétée par un neurone.

	Homme	Femme
<b>LH</b> (hormone lutéinisante)	stimule la <b>sécrétion de testostérone</b> par les cellules de Leydig et le nombre de celles-ci	J14 <b>Le pic de LH déclenche l'ovulation</b> stimule la <b>sécrétion d'œstrogènes par les cellules folliculaires</b> <b>sécrétion d'œstrogènes et de progestérone par le corps jaune en phase lutéale.</b>
<b>FSH</b> (hormone de stimulation folliculaire)	stimule la <b>spermatogenèse</b>	Surtout J0 à J14. stimule la <b>croissance des cellules du follicule</b> <b>sécrétion d'œstrogènes</b> par celles-ci

Le complexe hypothalamo-hypophysaire est régulé par les récepteurs des hormones sexuels. C'est le **rétrocontrôle**.

**Pour l'homme :** Le corps garde ainsi un taux de testostérone stable car il diminue les sécrétions de GnRH, LH et FSH.

**Pour la femme :** Les œstrogènes et la progestérone exercent un rétrocontrôle sur l'axe hypothalamo-hypophysaire.



**Exemple : Déficience de testostérone**

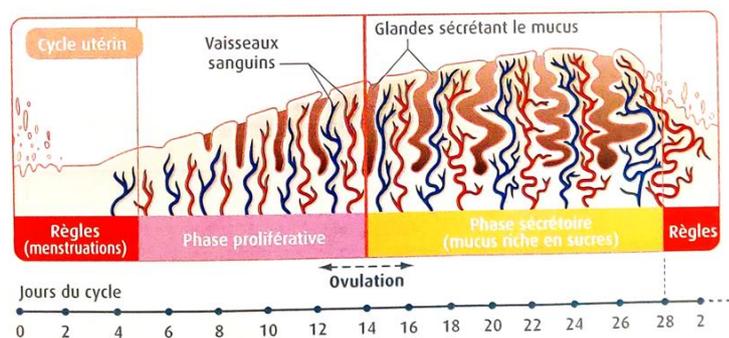
Si un individu stérile a un manque de testostérone :

- s'il a un manque d'hormones LH et FSH, alors il a un problème au niveau de la région hypothalamo-hypophysaire. Il faut un IRM (imagerie à résonance magnétique) ;
- s'il a un excès d'hormones LH et FSH, alors il a un problème testiculaire. Il faut une biopsie testiculaire (analyse d'un tissu après prélèvement).

**8.5 Contraception**

- pilule combinée est constituée d'hormones de synthèse proche des œstrogènes et de la progestérone (éthinyloestradiol). Ils inhibent les sécrétions de LH et FSH par rétrocontrôle ;
- préservatif : le seul qui protège des IST ;
- pilule du lendemain : bloque l'ovulation et dégrade la muqueuse utérine par un progestatif ;
- stérilet : dispositif intra-utérin au cuivre ou avec un progestatif.

La contraception des hommes n'est pas au point.

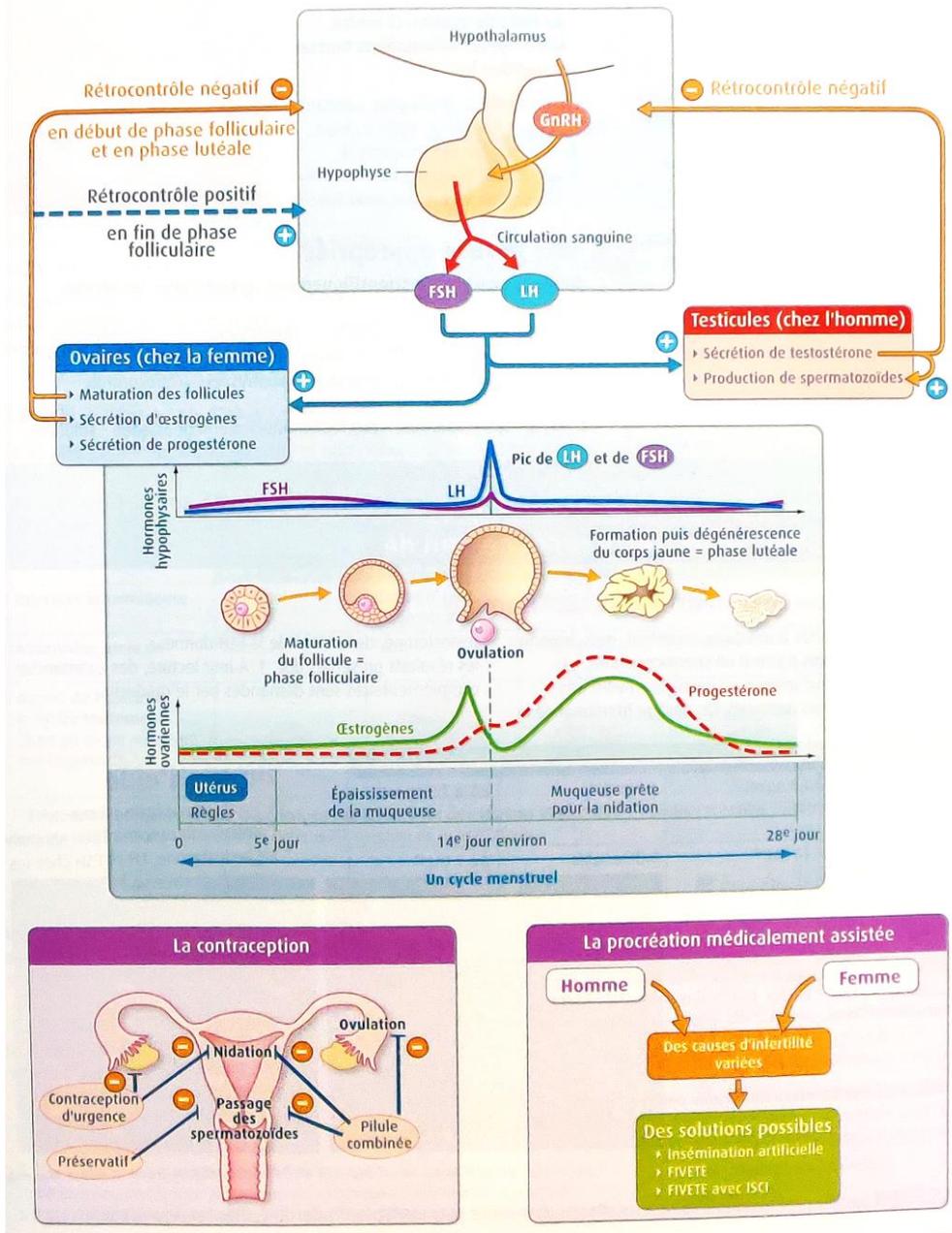


Jour du cycle sexuel	J0 à J5	J5 à J14	J14	J14 à J28
<b>Ovaire</b>	<b>Phase folliculaire</b> Maturation de plusieurs follicules Production d'œstrogènes		<b>Ovulation</b> 1 follicule parvient à maturité Sa rupture entraîne la libération d'un ovule	<b>Phase lutéale</b> Formation du corps jaune Production d'œstrogènes et de progestérone
<b>Paroi utérine externe (endomètre)</b>	<b>Règles</b> Destruction si non fécondation	<b>Phase proliférative</b> Développement		<b>Phase sécrétoire</b> Sécrétion de mucus riche en sucres

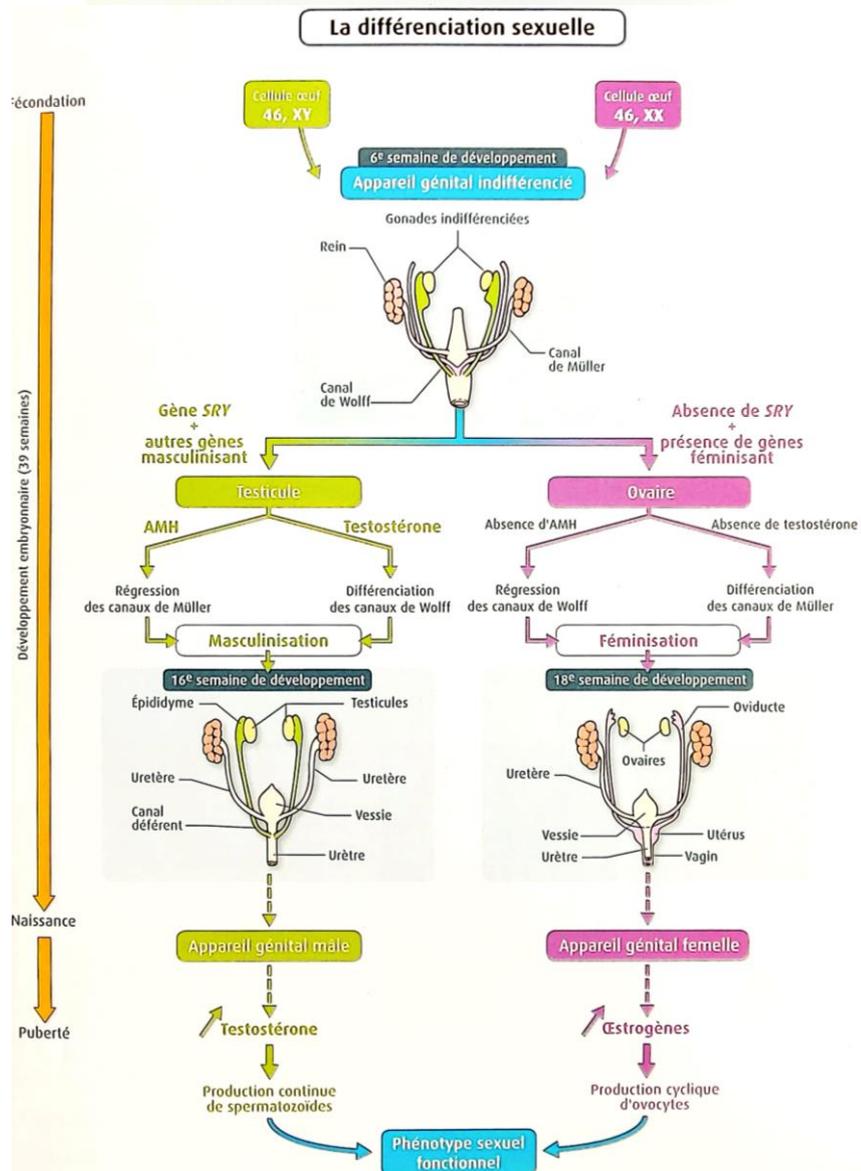
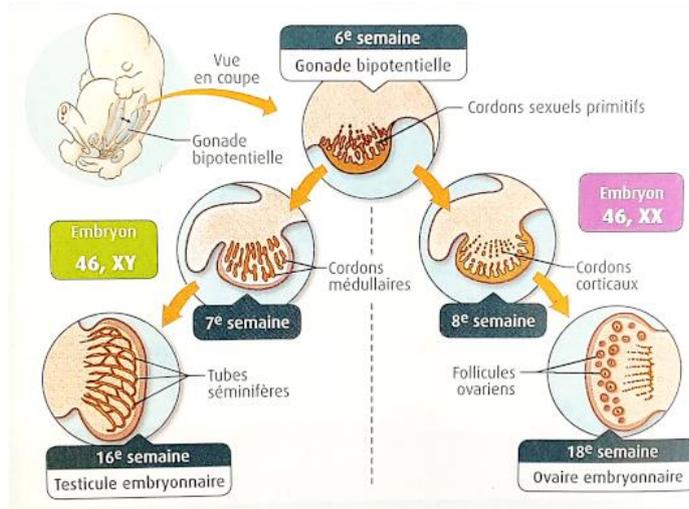
Les **follicules** ovariens contiennent un gamète femelle (ovocyte ou ovule) entouré de cellules somatiques.

La **progestérone** stimule la sécrétion de mucus par les glandes de l'endomètre. En fin de cycle menstruel, la chute de cette hormone entraîne les règles.

La dégénérescence du corps jaune est la **lutéolyse**.



## 8.6 Du sexe gonadique au sexe phénotypique



**Mâle** : les canaux de Müller disparaissent entre la 8<sup>ème</sup> et la 10<sup>ème</sup> semaine et sont à l'origine de l'épididyme, du canal déférent et des vésicules séminales.

La testostérone fabriquée par le testicule est à l'origine du maintien des **canaux de Wolff** et de la différenciation des organes génitaux externes mâles.

L'AMH fabriquée par le testicule est à l'origine de la régression des **canaux de Müller**.

**Femelle** : les canaux de Wolff disparaissent à partir de la 10<sup>ème</sup> semaine.

## 9 Système respiratoire

(1) 300 millions par poumons. Elles ont une surface de 80 m<sup>2</sup>

## 10 Système excréteur

Le **système excréteur** permet de **filtrer le sang** pour recueillir l'**urée** et les autres déchets du sang. Puis il **évacue ces déchets** via l'**excrétion**.

## 11 Système circulatoire

Le système **cardiovasculaire**, est un système en circuit fermé qui assure le transport du sang du cœur vers les organes et le retour.

Il est constitué du **cœur**<sup>(2)</sup> et des **vaisseaux sanguins**<sup>(3)</sup>.

On remarque que la rate, l'estomac et les intestins sont en parallèles entre eux, mais sont en **série avec le foie**.

(2) 100 000 battements/j, 7200 L/j, 30kg d'ATP par jour, les réserves d'ATP du cœur sont de 3g, soit 3 battements seulement.

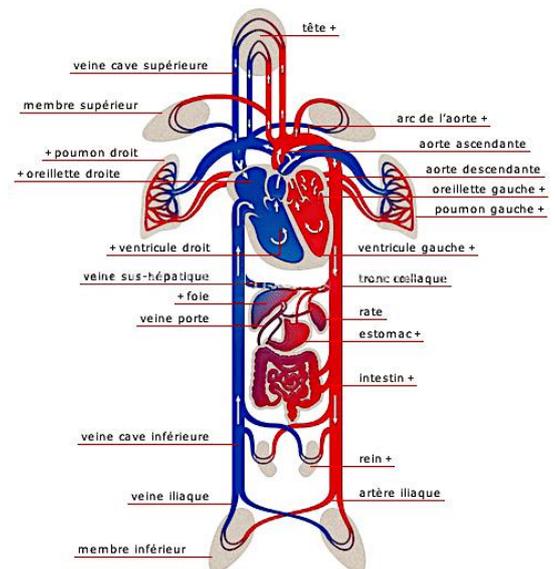
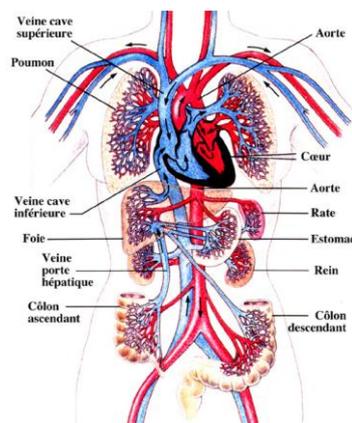
La société CARMAT fabrique et implante des cœurs artificiels.

(3) Nous possédons des vaisseaux sanguins :

700 000 m<sup>2</sup> de surface

100 000 km de longueur

7 fois le diamètre de la Terre.



## 12 Variation génétique et santé

Dans l'espèce humaine il y a 2 sexes. Leurs caractéristiques constituent le phénotype sexuel.

### 12.1 Patrimoine génétique et maladie : Etude de cas, la mucoviscidose

La **mucoviscidose** est une maladie génétique qui touche l'appareil **respiratoire**, l'appareil **digestif** et l'appareil **génital**. Elle affecte les cellules épithéliales<sup>(4)</sup> du corps qui constituent la muqueuse des poumons, du pancréas, du foie, des glandes sudoripares, du tube digestif et de l'appareil génital.

C'est la maladie génétique létale à transmission autosomique récessive la plus fréquente dans les populations caucasoïdes.

Exemple :

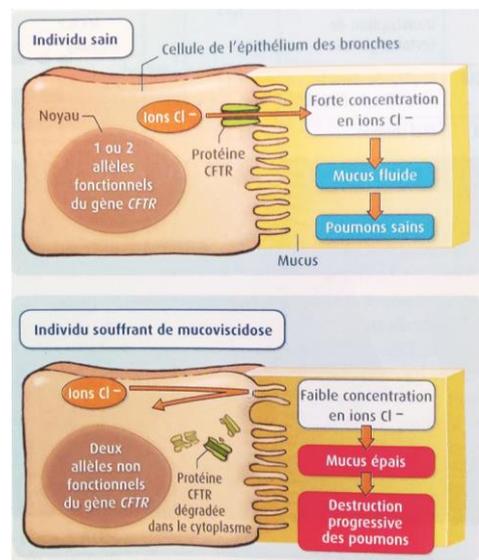
Les maladies rares, comme la mucoviscidose, sont souvent monogéniques. La variation d'un seul gène entraîne la maladie. Contrairement au diabète qui est multigénique.

(4) On appelle épithélium, les tissus qui recouvrent la surface du corps (peau...), les cavités internes (cœur, intestins...) et les glandes (ovaires, thyroïde...).

La mucoviscidose se manifeste par une grave **insuffisance respiratoire** due à un **mucus** trop épais.

Les **cils** qui tapissent l'**épithélium des bronches** s'obstruent et accumulent des **bactéries** piégées dans le mucus, provoquant des **infections**.

La mucoviscidose a pour origine une mutation des 2 allèles du gène CFTR du chromosome 7. Celui-ci code un **canal protéique** qui expulse les ions chlorure vers la lumière des bronches permettant la **fluidification** du mucus. La perte d'un acide aminé engendre une protéine mutante qui se dégrade dans le cytoplasme.



### 12.2 Echiquier de croisement

L'**échiquier de croisement**, ou de Punnett, est un diagramme qui permet de prédire le patrimoine génétique résultant d'un croisement entre parents.

L'échiquier de croisement permet de **visualiser les croisements possibles** et la **probabilité de phénotype**.

Chaque ligne et chaque colonne représente un **allèle** des parents.

#### Exemple : Transmission de la mucoviscidose

Le gène CFTR est récessif.

Seuls les individus ayant hérité de 2 allèles du gène CFTR inactivés par une mutation développent la mucoviscidose. Ils sont **homozygotes**<sup>(1)</sup> pour l'allèle muté.

Un individu dont la famille n'a pas de cas de mucoviscidose a une probabilité de 1/34 d'être porteur sain d'un seul allèle muté, c'est-à-dire d'être hétérozygote pour cet allèle.

Pour être malade, il faut d'abord qu'il y ait une mutation lors d'une génération, puis qu'il y ait une autre mutation lors d'une autre génération.

#### 1ere génération :

	CFTR non muté	CFTR muté
% de porteurs sains	33/34	1/34

Probabilité d'avoir 1 mutation pour 2 individu :

	♀	La mère a l'allèle non muté 33/34	La mère a l'allèle muté 1/34
♂	Le père a l'allèle non muté 33/34	Les 2 parents sont sains 33/34.33/34	La mère est porteur sain 1/34.1/34
	Le père a l'allèle muté 1/34	Le père est porteur sain 1/34.1/34	Les 2 parents sont porteurs sains 1/34.1/34

(1) Se dit d'un individu possédant 2 versions identiques d'un gène donné.

**2eme génération :**

**Reproduction entre 2 porteurs sains :**

♂ \ ♀	S	s
S	(S//S)	(S//s)
s	(S//s)	(s//s)

S : sain  
s : malade

Génotype :  $\frac{1}{4}$  (S//S),  $\frac{1}{2}$  (S//s)  $\frac{1}{4}$  (s//s)

Phénotype<sup>(1)</sup> :  $\frac{3}{4}$  [S],  $\frac{1}{4}$  [s]

Le **monohybridisme** est l'étude de la transmission d'un caractère lors du croisement de 2 individus.  
L'**allèle récessif** est représenté par une **lettre minuscule** et l'**allèle dominant** est représenté par une **lettre majuscule**.

D'après l'échiquier de croisement, lors de la reproduction entre 2 porteurs sains les enfants ont une probabilité de  $\frac{1}{2}$  d'être **hétérozygotes** et  $\frac{1}{4}$  d'être **homozygotes avec le gène muté**.

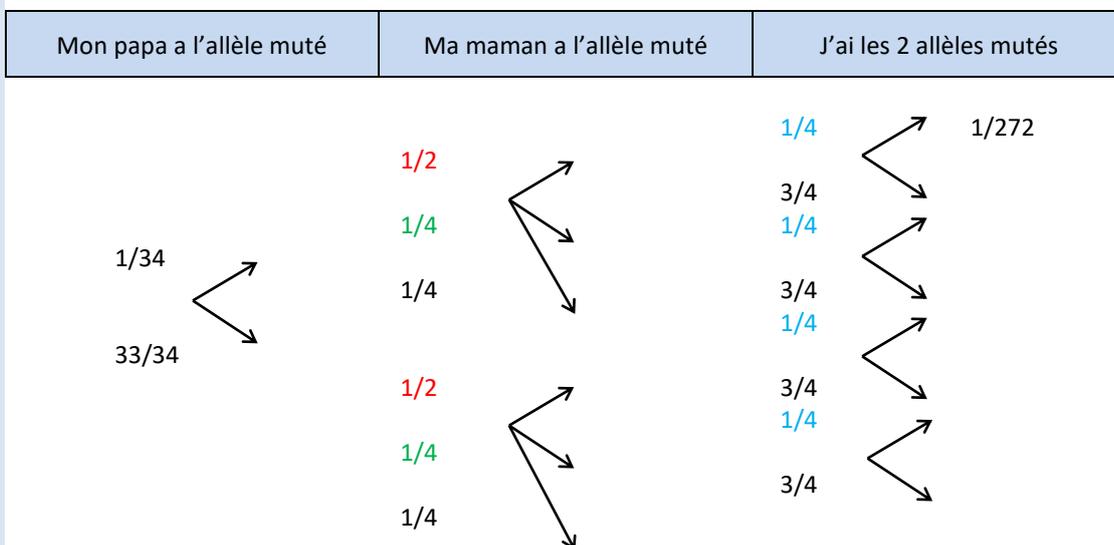
$\frac{3}{4}$  ont au moins un allèle muté.

Dans une famille touchée par la mucoviscidose, les enfants ont une probabilité de  $\frac{1}{2}$  d'être **porteur sain**.

**Arbre de probabilité pour 2 parents sans antécédent :**



**Arbre de probabilité pour 1 parents qui a des antécédents dans la famille :**



(1) Pour des parents hétérozygotes, la probabilité d'avoir un enfant homozygote double récessif est toujours  $\frac{1}{4}$ .

7% des 20000 gènes humains sont hétérozygotes.

Le phénotype s'écrit toujours entre crochet.

Les allèles dominants sont parfois notés avec un exposant +.

Pour le génotype des cellules diploïdes, on note les allèles (S//S)

## Arbre de probabilité pour 2 parents qui a des antécédents dans la famille :



## Exemple :

Les mariages consanguins<sup>(1)</sup> augmentent donc énormément le risque de maladie.

Si un enfant est touché par la maladie, c'est donc que son génotype est homozygotes CFTR-/CFTR-, et ses parents sont CFTR+/CFTR-.

Les enfants malades sont traités par antibiothérapie, kinésithérapie et oxygénothérapie.

Dans la **thérapie génique**, on essaye de vaincre cette maladie en injectant l'allèle sauvage du gène CFTR dans un **virus modifié**, c'est-à-dire un **vecteur**. Le virus est inhalé et infecte les cellules épithéliales.

(1) L'optimum de consanguinité est de 3.

<https://www.youtube.com/watch?v=onbPjqSOAPE>

Cela veut dire que pour avoir la meilleure descendance, il faut se marier avec le cousin de son cousin de son cousin.

### 12.3 Variation du génome et maladie.

Un **cancer** est un groupe de maladies se caractérisant par la multiplication et la propagation anarchiques de cellules anormales.

- Les cellules cancéreuses prolifèrent dans un tissu. L'amas de cellules cancéreuses devient une **tumeur** ;
- Le cancer devient **invasif** et certaines cellules envahissent le tissu voisin ;
- **Métastase**, certaines cellules gagnent la circulation sanguine et forme des tumeurs dans tout l'organisme.

Le cancer est une maladie à composante génétique.

La cancérisation implique l'accumulation de mutations somatiques.

Une cellule devient cancéreuse suite à l'accumulation de mutations qui augmentent :

- Sa prolifération ;
- L'instabilité de son génome ;
- Son aptitude à échapper aux systèmes de régulation.

L'**incidence** d'une maladie est le nombre de nouveaux cas sur une période.

Exemple : Une mutation fréquente.

Le gène p53 protège les cellules de la cancérisation. Il code une protéine qui bloque la cellule en phase G, ou induit sa mort si son ADN est endommagé. Si les 2 allèles sont mutés, les mutations s'accumuleront plus rapidement.

Les virus papillomavirus (HPV) code des protéines virales qui favorisent la protéine p53. On peut parfois utiliser des vaccins préventifs.

Un **antibiotique** est une molécule qui empêche la prolifération des **bactéries**.

- Il peut être bactéricide s'il tue la bactérie ;
  - Bactériostatique s'il arrête leur prolifération.
- Son spectre d'action peut être large ou étroit.

Des **bactéries résistantes** peuvent apparaître par **sélection naturelle**. Leurs mutations sont **spontanées** et **aléatoires**.

Exemple :

La pénicilline est un antibiotique qui agit en détruisant la paroi des bactéries.

Des bactéries peuvent parfois s'échanger des fragments d'ADN au cours d'une conjugaison. C'est un transfert horizontal qui peut renforcer la résistance aux antibiotiques.

Les **infections nosocomiales** sont les infections contractées lors d'un séjour dans un établissement de santé.

Elles sont souvent dues au staphylocoque doré.

## 13 Liens

### Livres

SVT première - BELIN

<https://manuelnumeriquemax.belin.education/svt-premiere>

SVT Terminale - BELIN

<https://manuelnumeriquemax.belin.education/svt-terminale>

### Cours

Mathrix

<https://www.youtube.com/@Mathrix>

Vive les SVT

<https://www.vivelessvt.com>

Réseau canopé

<https://www.reseau-canope.fr/corpus/videos.php>

Le Blob Corpus, au coeur des organes

<https://leblob.fr/series/corpus-au-coeur-des-organes>

Les bons profs

<https://www.youtube.com/user/lesbonsprofs>

Libmol

<https://libmol.org>

Docteur par cœur

<https://www.youtube.com/c/DocteurParC%C5%93ur>

Anat to me

<https://www.youtube.com/@AnatToMe>

Doumbouya SOS Chimie

<https://www.youtube.com/@doumbouyasoschimie6441>

Bio Logique

[https://www.youtube.com/@Bio\\_logique](https://www.youtube.com/@Bio_logique)

BioMedTV

<https://www.youtube.com/c/bibliomedtvCoursdeM%C3%A9decine>

Osmose

<https://www.youtube.com/@osmosis>

Olivier Trost

<https://www.youtube.com/channel/UCsvpxufC2Aj8MGdaNh9JOGw>

Physiologie Santé

<https://www.youtube.com/@physiologiesante9594>

### Applications

AminoCraft

[https://play.google.com/store/apps/details?id=groupe\\_curious.com.aminocraft](https://play.google.com/store/apps/details?id=groupe_curious.com.aminocraft)

Focus To-Do: Pomodoro & Tâches

<https://play.google.com/store/apps/details?id=com.superelement.pomodoro>

Medscape

<https://play.google.com/store/apps/details?id=com.medscape.android>

Essential Anatomy

<https://play.google.com/store/apps/details?id=com.the3d4medical.EssentialAnatomy>