

Problématique : *Comment les connaissances en génétique permettent-elles de mieux comprendre certaines maladies ?*

I - Comprendre et soigner une maladie génétique, la mucoviscidose

a) Comprendre l'origine de la mucoviscidose

La **mucoviscidose** est une maladie fréquente (1 nouveau-né sur 4 600) qui est caractérisée par une grave insuffisance respiratoire. Chez les individus malades, une protéine indispensable à la fluidification du **mucus** sécrété par certaines cellules des bronches est absente. **Trop visqueux** pour être évacué, le mucus et les bactéries qu'il a piégées s'accumulent, à l'origine d'infections bactériennes qui détruisent les poumons.

La maladie a une origine **génétique** : elle est provoquée par la **mutation d'un seul gène**, situé sur le chromosome 7. Comme nous possédons deux chromosomes 7 (chacun hérité d'un parent), nous avons deux exemplaires de ce gène dans toutes nos cellules. L'**allèle muté**, responsable de la mucoviscidose, est présent chez 1 personne sur 40.

L'**étude d'un arbre généalogique** permet de prévoir le **risque de transmission** de la maladie. On constate que seuls les individus **homozygotes** (portant deux allèles identiques du gène, ici deux allèles mutés) sont malades. Comme il faut deux exemplaires de l'allèle muté pour être malade, on le qualifie de **récessif**. L'allèle sain est lui qualifié de **dominant**.

b) Soigner la mucoviscidose

Plusieurs **traitements agissant sur des paramètres du milieu** (antibiothérapie, kinésithérapie, oxygénothérapie) limitent la progression de la mucoviscidose.

La **thérapie génique** offre un espoir de corriger la maladie grâce à l'introduction d'un allèle non muté du gène responsable dans les cellules pulmonaires atteintes. Elle n'en est encore qu'au stade des essais.

Problématique : *Comment les connaissances en génétique permettent-elles de mieux comprendre certaines maladies ?*

I - Comprendre et soigner une maladie génétique, la mucoviscidose

a) Comprendre l'origine de la mucoviscidose

La **mucoviscidose** est une maladie fréquente (1 nouveau-né sur 4 600) qui est caractérisée par une grave insuffisance respiratoire. Chez les individus malades, une protéine indispensable à la fluidification du **mucus** sécrété par certaines cellules des bronches est absente. **Trop visqueux** pour être évacué, le mucus et les bactéries qu'il a piégées s'accumulent, à l'origine d'infections bactériennes qui détruisent les poumons.

La maladie a une origine **génétique** : elle est provoquée par la **mutation d'un seul gène**, situé sur le chromosome 7. Comme nous possédons deux chromosomes 7 (chacun hérité d'un parent), nous avons deux exemplaires de ce gène dans toutes nos cellules. L'**allèle muté**, responsable de la mucoviscidose, est présent chez 1 personne sur 40.

L'**étude d'un arbre généalogique** permet de prévoir le **risque de transmission** de la maladie. On constate que seuls les individus **homozygotes** (portant deux allèles identiques du gène, ici deux allèles mutés) sont malades. Comme il faut deux exemplaires de l'allèle muté pour être malade, on le qualifie de **récessif**. L'allèle sain est lui qualifié de **dominant**.

b) Soigner la mucoviscidose

Plusieurs **traitements agissant sur des paramètres du milieu** (antibiothérapie, kinésithérapie, oxygénothérapie) limitent la progression de la mucoviscidose.

La **thérapie génique** offre un espoir de corriger la maladie grâce à l'introduction d'un allèle non muté du gène responsable dans les cellules pulmonaires atteintes. Elle n'en est encore qu'au stade des essais.