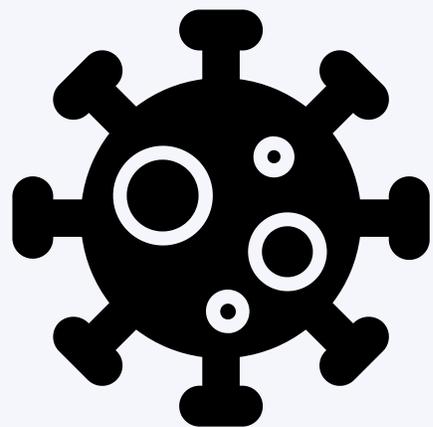


Magz SCIENCE



S.V.T



Traore Si-Mohamed

Orsi Antonin

Lassagne Maxime

Geral Chris



LE Sommaire

3

Définition/symptômes

4

Les mécanismes d'expression d'un gène, les conséquences d'une mutation.

6

Probabilité, risque génétique, diagnostic génétique prénatal

9

Notion de maladie autosomique récessive, homozygote/hétérozygote

11

Transmission

12

Est-ce que la maladie peut apparaître sans qu'elle soit transmise par les parents ?

13

Traitement

Introduction

La mucoviscidose, également connue sous le nom de fibrose kystique, est une maladie génétique héréditaire qui affecte principalement les systèmes respiratoire et digestif. Il y a très peu de personnes atteintes de cette maladie chaque année. Cependant, la mucoviscidose demeure une maladie grave qui nécessite une attention médicale continue et des recherches pour trouver de meilleurs traitements et, éventuellement, une cure (traitement de maladie).

Exemple :

Grégory Lemarchal est né le 13 mai 1983 et est mort le 30 avril 2007. Il était un chanteur français connu pour avoir remporté Star Académie 2004. Il était atteint de la mucoviscidose. Ses parents ont créé une association après sa mort appelée l'association Grégory Lemarchal qui finance des recherches pour le soin de la mucoviscidose et sensibilise les gens aux dons d'organes.

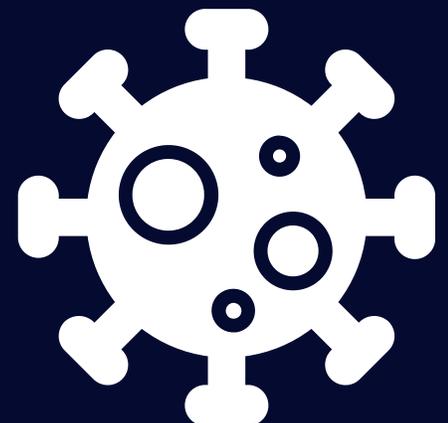
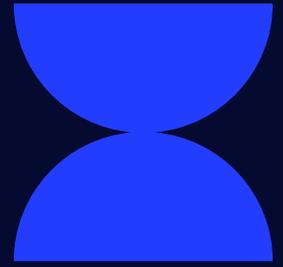




Définition/symptômes

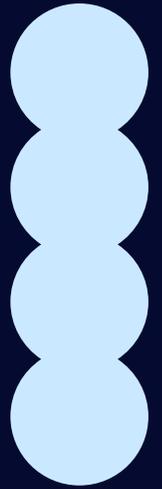
La mucoviscidose est une maladie génétique qui est dû à un problème au niveau du gène codant (gène qui contient la séquence codante et qui réalise la transcription) de la protéine CFTR. Elle provoque une sécrétion d'un liquide visqueux appelé la muco dans plusieurs organes surtout au niveau des poumons et du pancréas et dont la quantité augmente avec les stades d'aggravation de la maladie. Les conséquences sont une toux, de la fatigue, des infections broncho-pulmonaires et des problèmes gastrique.

**LASSAGNE
MAXIME**



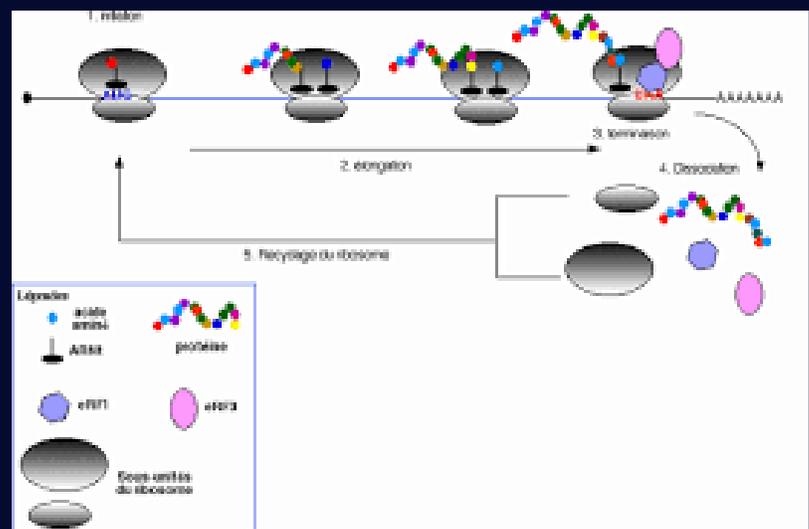


Les mécanismes d'expression d'un gène, les conséquences d'une mutation.



Comprendre le mécanisme d'expression des gènes et les conséquences des mutations.

Introduction : Dans le domaine de la génétique, la compréhension du mécanisme d'expression des gènes est essentielle pour saisir les fondements de la biologie moléculaire. Récemment, des chercheurs ont réalisé une découverte révolutionnaire qui a permis de mieux comprendre comment les gènes sont exprimés et les conséquences des mutations qui peuvent survenir. Le mécanisme d'expression des gènes : Le mécanisme d'expression des gènes est un processus complexe qui permet à l'information génétique contenue dans l'ADN d'être utilisée pour produire des protéines. Ce processus comprend plusieurs étapes, notamment la transcription, la traduction et la régulation génétique. La transcription consiste à copier l'information génétique de l'ADN vers l'ARN messager, tandis que la traduction convertit cet ARN messager en une séquence d'acides aminés pour former une protéine. La régulation génétique contrôle le moment et le niveau d'expression des gènes.

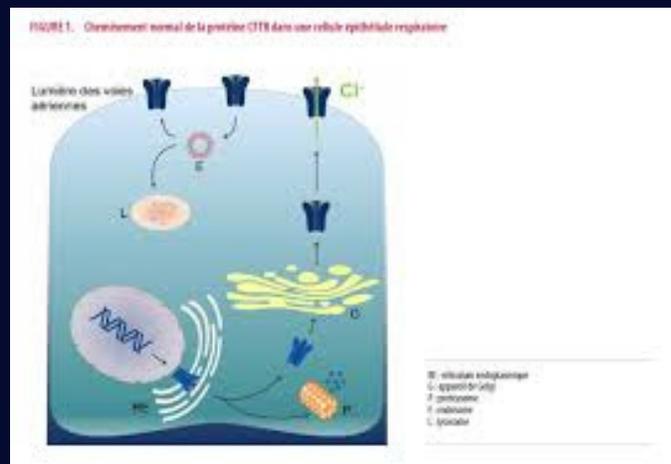


ORSI ANTONIN

Les conséquences des mutations : Les mutations sont des altérations de la séquence d'ADN qui peuvent survenir de manière naturelle ou être induites par des facteurs environnementaux. Ces mutations peuvent avoir des conséquences importantes sur le mécanisme d'expression des gènes. Par exemple, une mutation ponctuelle peut entraîner un changement dans la séquence d'acides aminés d'une protéine, ce qui peut altérer sa fonction. De même, une mutation dans les régions régulatrices des gènes peut perturber leur expression, entraînant des dysfonctionnements cellulaires.

Lorsque l'on lie cela avec la maladie de la mucoviscidose on y retrouve un mécanisme spécifique nommé le CFTR (cystic fibrosis transmembrane conductance regulator) qui permet la création de la protéine CFTR qui joue un rôle crucial dans le transport des ions à travers les membranes cellulaires.

De plus il régule le mouvement du chlorure et de l'eau ce qui est important pour permettre à ce genre de zone de s'hydrater. En cas de mutation de ce gène cela peut empêcher la formation de ses protéine et donc d'empêcher l'hydratation et donc ce qui entraîne un épaissement ce qui entraîne un épaissement du mucus dans les voies respiratoires et les canaux pancréatiques. Le mucus épais obstrue les voies respiratoires, favorise la croissance de bactéries et entraîne des infections pulmonaires récurrentes. De plus, la mauvaise fonction du pancréas peut entraîner des problèmes digestifs et une mauvaise absorption des nutriments.



Conclusion : La compréhension du mécanisme d'expression des gènes et des conséquences des mutations est cruciale pour de nombreuses disciplines scientifiques, notamment la médecine et la biotechnologie.

Probabilité, risque génétique, diagnostique génétique prénatal.

La probabilité de développer la mucoviscidose peut être évaluée grâce au diagnostic génétique prénatal, permettant aux parents de détecter précocement cette maladie et de prendre des décisions éclairées pour la gestion de la grossesse.

Probabilité



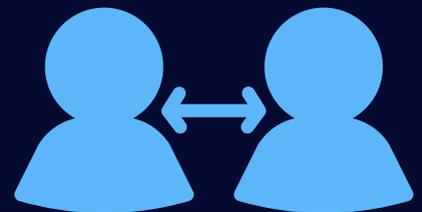
Population mondiale : En moyenne, environ 1 personne sur 2 500 à 3 500 naissances est atteinte de mucoviscidose dans les populations d'origine européenne. La prévalence est plus faible dans d'autres groupes ethniques.



Europe et Amérique du Nord : La prévalence est la plus élevée. Aux États-Unis, environ 1 naissance sur 3 500 est concernée, tandis qu'en Europe, la prévalence peut varier mais reste globalement similaire.

Afrique et Asie : La mucoviscidose est beaucoup moins fréquente. Par exemple, en Afrique subsaharienne, la prévalence est estimée à environ 1 naissance sur 15 000 à 20 000. En Asie, la fréquence est également plus faible par rapport aux populations européennes, avec des variations significatives selon les pays.

La probabilité d'avoir la mucoviscidose varie considérablement selon la région du monde et le groupe ethnique. En général, la maladie est plus fréquente dans les populations d'origine européenne, tandis qu'elle est beaucoup plus rare dans les populations africaines et asiatiques.



TRAORE SI-MOHAMED

Risque génétique



TRAORE SI-MOHAMED

La probabilité d'être atteint de la mucoviscidose (fibrose kystique) dépend principalement de la présence de mutations spécifiques du gène CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator).

Si les deux parents sont atteints de la mucoviscidose (chacun ayant deux copies mutées du gène CFTR), chaque enfant aura :

-100 % de probabilité d'hériter de deux copies mutées et donc de développer la mucoviscidose.

Si un parent est atteint de la mucoviscidose (homozygote récessif, ayant deux copies mutées du gène CFTR) et l'autre parent est porteur hétérozygote (une copie normale et une copie mutée), chaque enfant a les probabilités suivantes :

-50 % (1 chance sur 2) d'hériter de deux copies mutées et de développer la mucoviscidose.

-50 % (1 chance sur 2) d'hériter d'une copie mutée et d'une copie normale, devenant porteur sain.

Si les deux parents sont porteurs hétérozygotes d'une mutation du gène CFTR (chacun a une copie normale et une copie mutée du gène), chaque enfant a les probabilités suivantes :

-25 % (1 chance sur 4) d'hériter de deux copies mutées (une de chaque parent) et donc de développer la mucoviscidose.

-50 % (1 chance sur 2) d'hériter d'une copie mutée et d'une copie normale, devenant ainsi porteur sain (sans symptômes).

-25 % (1 chance sur 4) d'hériter de deux copies normales, ne développant pas la maladie et n'étant pas porteur.

Si un seul parent est porteur d'une mutation du gène CFTR et l'autre parent n'est pas porteur, chaque enfant a les probabilités suivantes :

-50 % (1 chance sur 2) d'hériter d'une copie mutée et de devenir porteur sain.

-50 % (1 chance sur 2) d'hériter de deux copies normales, ne développant pas la maladie et n'étant pas porteur.

Diagnostic génétique prénatal

Les tests prénataux pour la mucoviscidose sont extrêmement sensibles et spécifiques. Ils peuvent détecter avec une grande précision si le fœtus a hérité de deux copies mutées du gène CFTR, ce qui confirme un diagnostic de mucoviscidose.

Avant et après les tests prénataux, un conseil génétique est souvent recommandé pour aider les parents à comprendre les résultats et les implications. Cela inclut une discussion sur les risques, les options disponibles en cas de résultat positif, et les aspects émotionnels et éthiques associés.



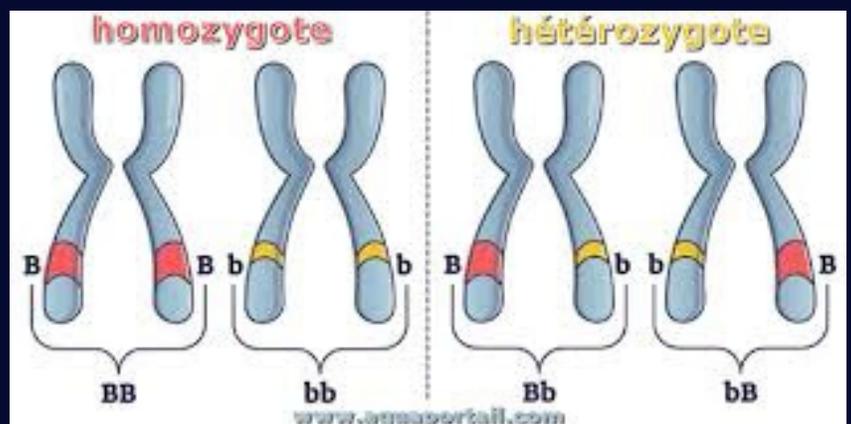
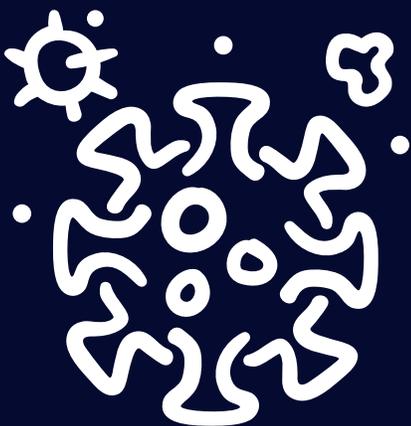
**TRAORE
SI-MOHAMED**

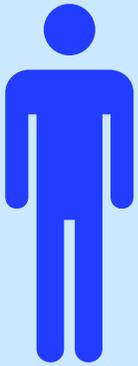
Notion de maladie autosomique récessive, homozygote/hétérozygote

Comprendre les maladies autosomiques récessives : Les rôles des homozygotes et des hétérozygotes" Introduction : Les maladies autosomiques récessives sont un groupe de maladies génétiques qui se transmettent lorsque les deux copies d'un gène sont altérées. Pour mieux comprendre ces maladies, il est essentiel de connaître les rôles des homozygotes et des hétérozygotes.

Les homozygotes : Un individu est considéré comme homozygote pour un gène lorsqu'il possède deux copies identiques de ce gène, qu'elles soient mutées ou non. Dans le cas des maladies autosomiques récessives, un homozygote porteur de la mutation aura une probabilité plus élevée de développer la maladie. Cela est dû au fait que les deux copies du gène sont altérées, ce qui entraîne un dysfonctionnement ou une absence de la protéine codée par ce gène.

Les hétérozygotes : Un individu est considéré comme hétérozygote pour un gène lorsqu'il possède une copie mutée et une copie non mutée de ce gène. Dans le cas des maladies autosomiques récessives, les hétérozygotes sont généralement porteurs sains, ce qui signifie qu'ils ne présentent pas de symptômes de la maladie. Cependant, ils peuvent transmettre la mutation à leur descendance. Lorsque deux hétérozygotes ont un enfant ensemble, il y a une chance sur quatre que l'enfant hérite de deux copies mutées du gène et développe la maladie.

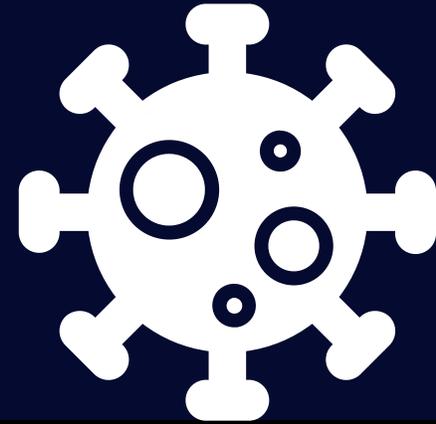




Dans le cas de la mucoviscidose, les personnes atteintes héritent de deux copies mutées du gène CFTR, c'est-à-dire qu'elles sont homozygotes pour la mutation. Cette mutation entraîne une production anormale de mucus épais et collant dans les voies respiratoires, le système digestif et d'autres organes. Cela peut entraîner des problèmes respiratoires, des infections pulmonaires fréquentes, des troubles digestifs et d'autres complications. Les hétérozygotes pour la mucoviscidose, c'est-à-dire ceux qui ont une copie mutée et une copie normale du gène CFTR, ne développent généralement pas la maladie, mais ils peuvent transmettre la mutation à leur descendance. La recherche sur la mucoviscidose progresse constamment, avec le développement de thérapies ciblées et de traitements innovants pour améliorer la qualité de vie des personnes atteintes.

Conclusion : La compréhension des termes "homozygote" et "hétérozygote" est essentielle pour comprendre les maladies autosomiques récessives. Les homozygotes porteurs de la mutation ont un risque plus élevé de développer la maladie, tandis que les hétérozygotes sont généralement porteurs sains mais peuvent transmettre la mutation à leur descendance.

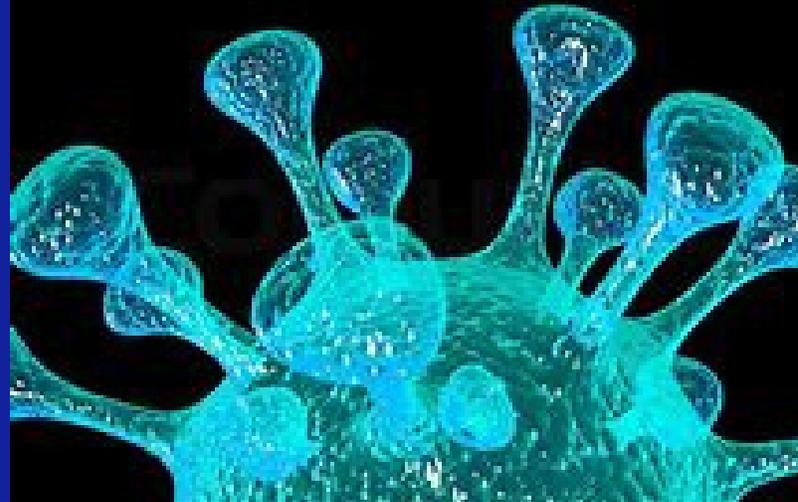
Transmission



1

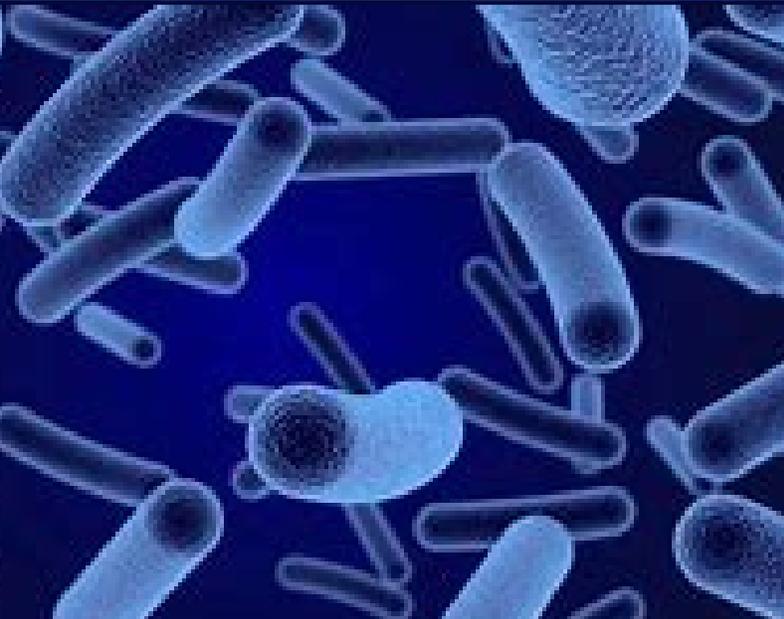
La mucoviscidose est la plus fréquente des maladies génétiques dans les populations de type caucasien (population blanche occidentale).

La protéine CFTR, à l'origine de la maladie, est fabriquée à partir d'un gène situé sur le chromosome 7 (il s'agit d'un chromosome autosome à différencier des chromosomes sexuels X ou Y). Ce gène peut faire l'objet de mutations qui rendent la protéine inefficace.

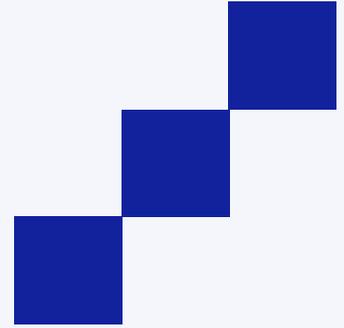


2

La mucoviscidose est une maladie autosomique récessive. Cela signifie que les deux parents, non malades, doivent être porteur du gène muté pour transmettre la maladie à un enfant (ils sont porteurs sains du gène).



Est-ce que la maladie peut apparaître sans qu'elle soit transmise par les parents ?



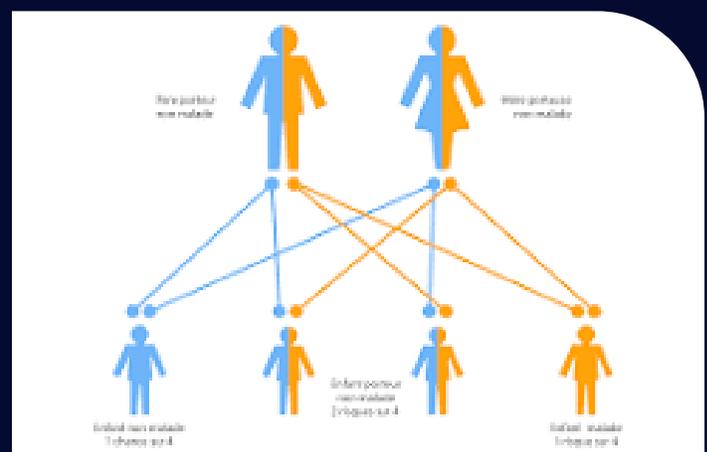
GERAL CHRIS

Il s'en suit les 3 possibilités de transmission du gène de la mucoviscidose à l'enfant :

- quand l'enfant a hérité des deux chromosomes de la paire 7 portant le gène muté, il est malade (un risque théorique sur 4) ;
- quand l'enfant n'a reçu qu'un seul des deux chromosomes de la paire 7 portant le gène muté, l'enfant est indemne mais peut transmettre la maladie. On dit qu'il est porteur sain (un risque sur 2) ;
- quand l'enfant a reçu les deux chromosomes portant le gène normal (non muté), l'enfant est indemne et ne transmettra jamais la maladie (une chance sur 4).

Ainsi, chaque fois que deux parents, porteurs sains d'une mutation du gène, ont un enfant, il y a un risque élevé (1 sur 4) que celui-ci soit atteint de mucoviscidose.

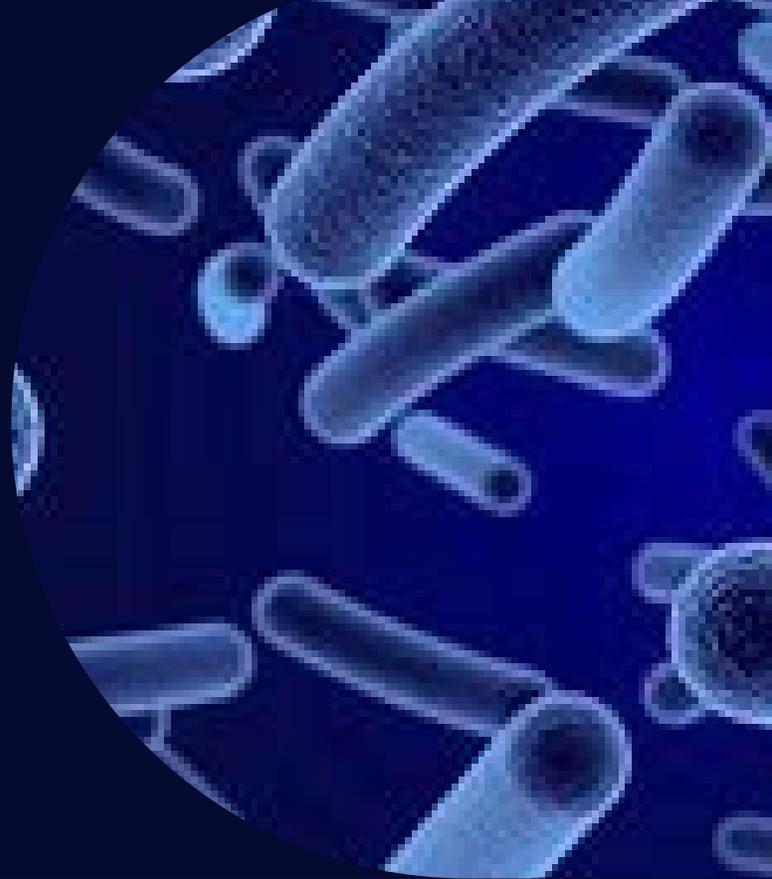
Ce risque est le même à chaque grossesse. Si un premier enfant est atteint, cela ne signifie pas que les enfants qui naîtront ultérieurement seront indemnes.





Traitement

GERAL CHRIS



Il n'y a pas de traitement curatif à l'heure actuelle mais beaucoup de progrès ont été réalisés au niveau de la prise en charge des malades. Ces progrès ont permis d'améliorer la qualité de vie ainsi que l'espérance de vie des patients (estimée à 47 ans en 2005 en France, celle-ci n'était que de 7 ans en 1965).

La prise en charge de l'atteinte digestive et nutritionnelle est également un aspect important du traitement. La prise en charge de l'atteinte respiratoire a deux objectifs principaux : améliorer la clairance mucociliaire et réduire l'infection bactérienne pulmonaire.

Par ailleurs, et malgré de nombreux essais, la thérapie génique qui consiste à introduire du matériel génétique dans des cellules pour soigner une maladie. Au départ, cette approche a été conçue pour suppléer un gène défectueux en cas de maladie monogénique n'a pas encore fait ses preuves. Le traitement par les antibiotiques est parfois rendu inefficace en raison de l'apparition de souches bactériennes multirésistantes dans les poumons des malades et d'un accès difficile de ces antibiotiques à cause de l'épaisse couche du mucus.

Mais depuis les années 2015-2018, de « nouvelles thérapies » dont la thérapie génique ciblées sur les dysfonctions liées à certaines mutations ont considérablement amélioré les symptômes de la maladie. Les résultats de ces études sont impressionnants : tous rapportent une diminution significative, et, pour certains, spectaculaire, de l'ensemble des symptômes et troubles liés à la mucoviscidose, particulièrement les manifestations respiratoires.

Conclusion

La mucoviscidose est une maladie dangereuse dont les soins sont difficiles par manque de traitements ou de dangerosité de ces derniers. Ce manque de traitement est aussi dû à la méconnaissance de cette maladie car elle est rare. Cette rareté entraîne un manque de moyens pour les recherches de traitements d'où l'importance d'associations qui financent les recherches notamment pour la thérapie génique qui à l'heure actuel est peu développer mais a un bel avenir.

De plus, tous les traitements sont impossibles à mettre en place pour un nourrisson alors que la mucoviscidose est une maladie transmise par les parents et qu'elle touche le bébé dès la naissance.

En 1965 les gens atteint de mucoviscidose vivait en moyenne jusqu'à 7 ans alors qu'en 2013 on maintenant les personnes atteintes en vie jusqu'à 47 ans



Magz SCIENCE



S.V.T

