

## BILAN 1

La mucoviscidose est une maladie fréquente (un nouveau-né sur 4600) qui est caractérisée par une grave insuffisance respiratoire.

La maladie est provoquée par la **mutation** d'un seul gène, le gène CFTR localisé sur le chromosome 7. Chez les individus **HOMOZYGOTES** pour un allèle muté, une protéine indispensable à la fluidification du mucus des bronches est absente. Le mucus trop visqueux ne peut être évacué et des bactéries s'accumulent provoquant la destruction des poumons.

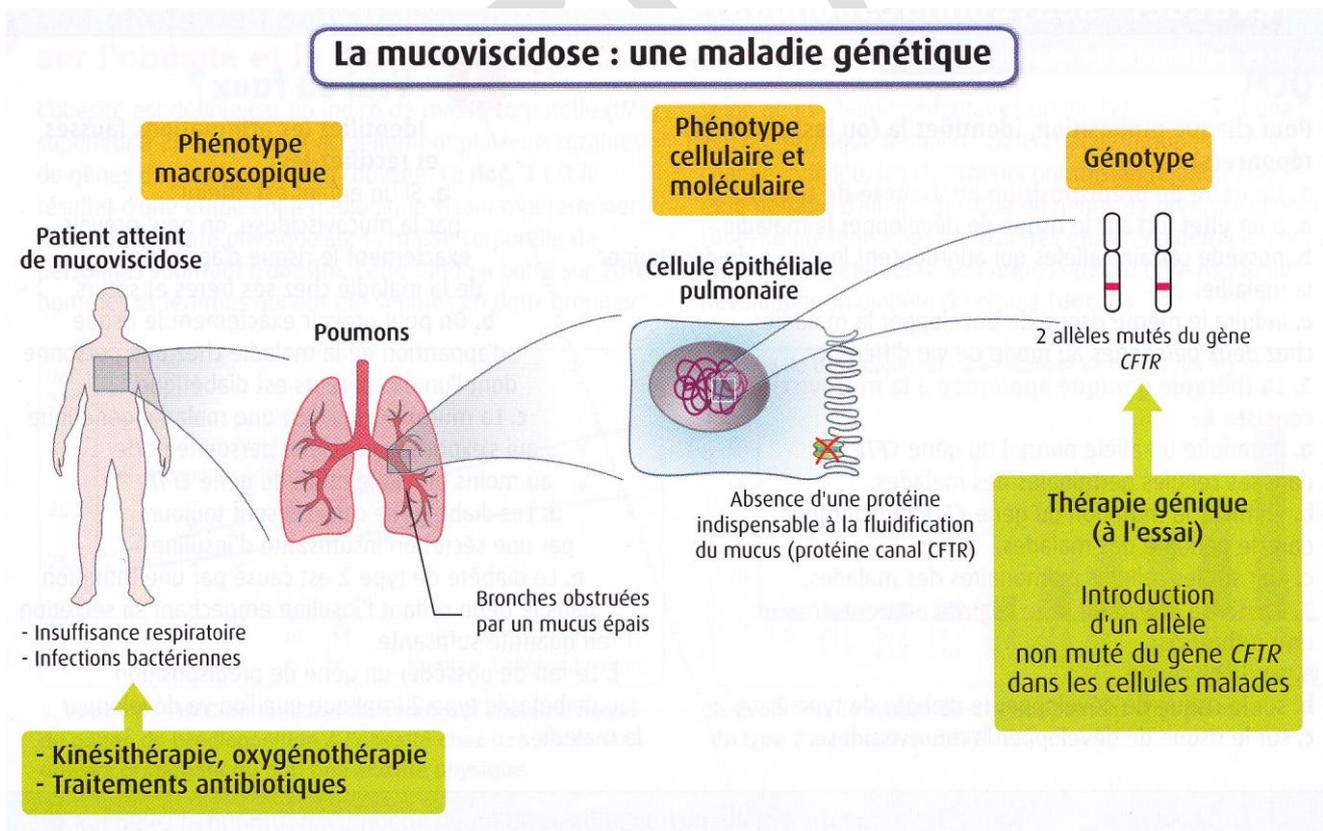
Une personne sur 40 porte l'allèle muté du gène CFTR. Dans des familles déjà touchées par la maladie, l'étude d'un arbre généalogique permet de **prévoir le risque** pour un nouvel enfant d'être atteint.

Les effets de la maladie sont atténués par certaines pratiques comme la **kinésithérapie respiratoire** ou l'**oxygénothérapie**.

La **THERAPIE GENIQUE** offre un espoir de corriger la maladie grâce à l'introduction d'un allèle non muté du gène CFTR dans les cellules pulmonaires atteintes.

**HOMOZYGOTE** : se dit d'un individu possédant deux allèles identiques pour un gène donné.

**THERAPIE GENIQUE** : stratégie visant à introduire un ou plusieurs gènes dans les cellules d'un malade afin de corriger la maladie.



@Belin

**PHENOTYPE MACROSCOPIQUE** : ensemble des caractères d'un individu.

**PHENOTYPE CELLULAIRE** : ensemble des caractères d'une cellule.

**PHENOTYPE MOLECULAIRE** : ensemble des caractères d'une molécule (ex : protéine, acide aminé).

**GENOTYPE** : ensemble des allèles d'un individu.