

À retenir

- 1 Les anomalies des gènes entraînent des conséquences physiques ou neurologiques plus ou moins graves. On parle alors de maladie génétique.
- 2 Chaque maladie génétique

est liée à l'anomalie d'un ou de plusieurs gènes. Ces derniers sont différents suivant la maladie.

- 3 Si un gène présente une anomalie, sa protéine ne sera pas fabriquée ou mal. Elle est

pourtant indispensable au fonctionnement de notre organisme.

- 4 Les maladies génétiques sont des maladies graves. On ne sait toujours pas en guérir la plupart.

Les maladies génétiques

Les anomalies de gènes ou de chromosomes sont responsables des maladies génétiques. Elles sont héréditaires. La plupart apparaissent dès la naissance, d'autres se développent plus tard. Ce sont des gènes qui deviennent anormaux au hasard de l'hérédité. Il existe 8 000 à 10 000 maladies génétiques. Ce sont des maladies graves que l'on ne peut toujours pas guérir.

Les organes touchés

Les maladies génétiques peuvent toucher n'importe quel organe ou fonction du corps, parfois même plusieurs en même temps.

Le cerveau :
la maladie d'Alzheimer.

La respiration :
la mucoviscidose.

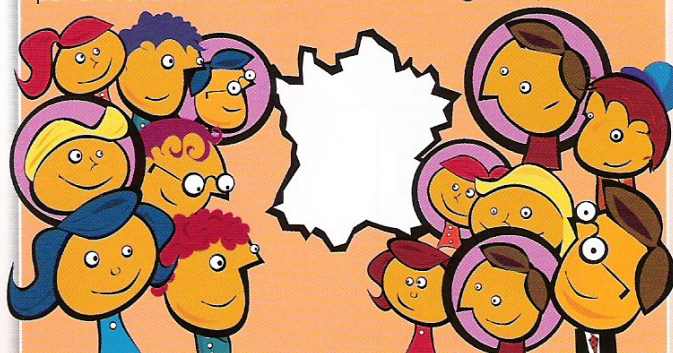
Le sang :
l'hémophilie.

Les muscles :
les maladies musculaires (myopathies), dont la myopathie de Duchenne ; les maladies neuromusculaires, dont la maladie de Steinert.

Le système immunitaire :
les déficits immunitaires génétiques.

Les chiffres en France

Plusieurs millions de personnes sont atteintes en France par une des 8 000 à 10 000 maladies génétiques.



Nom de la maladie	Nombre de malades en France	Nombre de naissances par an
Myopathie de Duchenne	2 000	1 nouveau-né sur 4 000 garçons
Amyotrophie spinale	1 500	1 nouveau-né sur 6 000 à 10 000
Maladie de Steinert	3 000	1 nouveau-né sur 8 000
Mucoviscidose	4 500	1 nouveau-né sur 4 000
Hémophilie	5 000	1 nouveau-né sur 10 000 garçons
Déficits immunitaires génétiques	5 000	1 nouveau-né sur 5 000
Maladie d'Alzheimer	Environ 800 000 personnes de plus de 75 ans seraient atteintes (source : étude Inserm Bordeaux 2003)	