

## Transmission des maladies génétiques dans une population

Avant de se reproduire, connaître les chances qu'un nouveau-né s'épanouisse dans ce monde malgré une maladie héréditaire est une chose indispensable plutôt que de vivre culpabilisé d'avoir transmis cette maladie ayant de lourdes conséquences sur lui et sur sa famille. Les maladies hereditaires rendent la vie pénible au malade.

Dans le cadre défini par le thème de l'année santé et prévention, nous allons dans ce TIPE essayer de proposer un modèle mathématique permettant de décrire la propagation d'une maladie héréditaire et son évolution au sein d'une population et de pouvoir prévoir son état de santé dans le temps.

### Positionnement thématique (ETAPE 1)

*INFORMATIQUE (Informatique pratique), MATHEMATIQUES (Mathématiques Appliquées).*

### Mots-clés (ETAPE 1)

Mots-Clés (en français)	Mots-Clés (en anglais)
<i>Épidémiologie</i>	<i>epidemiology</i>
<i>Hérédité</i>	<i>Heredity</i>
<i>Mucoviscidose</i>	<i>cystic fibrosis</i>
<i>Simulation</i>	<i>Simulation</i>
<i>Population</i>	<i>Population</i>

### Bibliographie commentée

L'épidémiologie humaine a commencé au XVII siècle en Angleterre pour la première fois, c'est la science qui étudie les variations des fréquences des maladies dans les groupes humains et recherche les déterminants de ces variations, il a fallu attendre le travail de Daniel Bernoulli pour comprendre l'importance des mathématiques dans cette discipline, précisément dans l'analyse. En conséquence, nous avons vu plusieurs travaux développés par des mathématiciens dans des tentatives ayant pour dessein générer des modèles afin d'étudier mathématiquement l'évolution des maladies héréditaires au sein d'une population [1]. Ainsi on s'intéressera au modèle de la "génétique des populations" GDP développé par Sewall wright et Ronald fischer, ce modèle propose une étude des changements de fréquence d'une gène sous l'influence des pressions évolutives, il permet de comprendre la transmission des maladies génétiques faisant un fort usage d'outils mathématiques[2]. Il se base sur l'étude de l'ADN dans une population et sa comparaison avec l'ADN dans d'autres populations. Notre ADN peut parfois muter, c'est-à-dire qu'un des éléments qui le constituent se transforme lors de la recopie de cet ADN. C'est dans cette mutation où l'on peut observer une anomalie.[3]

On étudiera deux exemples, une maladie générale génétique qui est capable d'être transmise par le malade à une nouvelle génération, ensuite on comparera avec le modèle de la muscoviscidose qui est une maladie génétique touchant les cellules des organes tels que les voies respiratoires, le tube digestif, et autres. Du fait quelle est critique, une personne ayant cette maladie ne peut dépasser

dix ans de vie et ne peut se reproduire, on peut bien supposer que les personnes atteintes sont stériles [4] d'abord les maladies génétiques se sont associées au code génétique, chaque individu contient un programme : une structure d'ADN qui lui vient de ses parents et qu'il transmettra de la même manière à ses enfants, il contient toutes les informations nécessaires à la vie d'un organisme, du plus simple au plus complexe. Ainsi une maladie génétique est à l'origine d'une erreur lors de la transmission de ce code, et qui reste erroné pour les futures générations du à l'hérédité. La mucoviscidose touche 1 enfant sur 3500 . Nous nous sommes demandés comment cette maladie entraînant la mort précoce peut continuer à exister et comment va-t-elle évoluer dans les prochaines années. C'est pour cela qu'on s'intéresse à la théorie de la génétique des populations, un domaine intermédiaire entre les mathématiques et en particulier les probabilités et la génétique. Ainsi le risque génétique est la probabilité qu'un individu soit porteur d'une mutation spécifique à l'origine d'une maladie génétique ou celle d'être atteint par cette maladie .L'évaluation de ce risque est un élément essentiel du conseil génétique. on utilisera ensuite des simulations informatiques probabilisées irréalisables à la main pour une échelle importante, d'où la nécessité d'un programme python pour décrire l'évolution théorique de ces modèles et prédire le temps pour qu'une maladie disparaisse et prédire son évolution dans le future [5].

## Problématique retenue

Dans le cadre de la théorie de la génétique des populations. Il s'agira de décrire le plus fidèlement possible l'évolution d'une maladie héréditaire ( cas général et cas de la mucoviscidose) dans une population au cours du temps.

## Objectifs du TIPE

Je me propose :

- d'expliquer les probabilités en génétique dans le cadre de l'essentiel pour l'étude,
- d'écrire un code python permettant de modéliser la propagation de la maladie dans le temps,
- d'étudier l'évolution statistique pour le cas d'une maladie héréditaire générale,
- de reprendre la même étude pour la mucoviscidose pour différents scénarios et comparer les résultats.

## Références bibliographiques (ETAPE 1)

- [1] ALAIN-JACQUES VALLERON : Brève histoire de l'épidémiologie avant le XXe siècle : *La jaune et la rouge Magazine N° 670 - Décembre 2011*
- [2] EGBERT GILES LEIGH, JR : The modern synthesis, Ronald Fisher and creationism : *TREE vol. 14, no. 12 December 1999*
- [3] LUCIE GATTEPAILLE : Population Genetic Methods and Applications to Human Genomes : *Uppsala: Acta Universitatis Upsaliensis, 2015. , p. 63*
- [4] ENCYCLOPÉDIE ORPHANET GRAND PUBLIC : La mucoviscidose : <https://www.diva-portal.org/smash/get/diva2:850279/FULLTEXT01.pdf>
- [5] MAIA MARTCHEVA : An Introduction to Mathematical Epidemiology : *Springer, 1st ed. 2015 Edition, ISBN-10: 1489976116*

