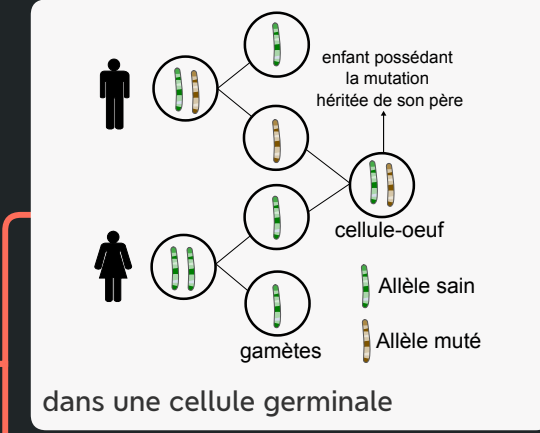


Les mutations

Mutations et maladies génétiques

origine des mutations



sans conséquences pour le porteur

Si un gamète possédant la mutation participe à la fécondation, alors cette mutation est transmise à la génération suivante du porteur

dans les cellules somatiques

pathogènes

non pathogènes

mutation à l'origine d'une maladie

Ces mutations ne sont pas transmises à la descendance

conséquences

La majorité des mutations sont sans conséquences et n'entraînent pas de maladie.

La mutation d'un gène peut conduire à la fabrication d'une protéine anormale ou son absence de fabrication

Cela va entraîner un dysfonctionnement des cellules

Une maladie génétique apparaît

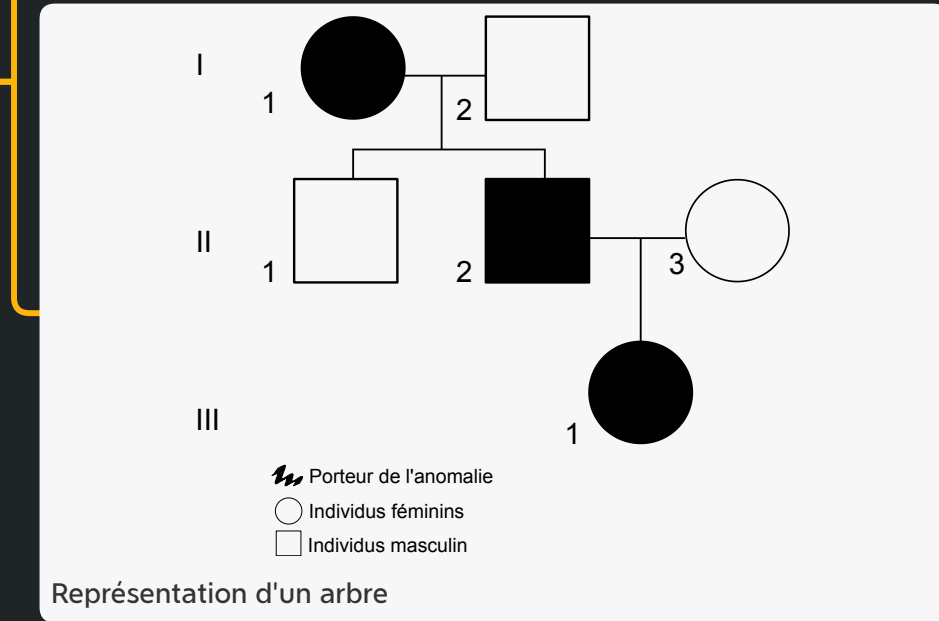
Étude des maladies monogéniques

arbres généalogiques et calculs des risques

Risque génétique

calcul de la probabilité pour un couple d'avoir un enfant malade ou porteur de la maladie

Proba que la mère porte l'allèle récessif × Proba que le père porte l'allèle récessif × Proba que les parents aient un enfant malade



Représentation d'un arbre

Étude de cohortes

ensemble de personnes à partir desquelles on cherche les gènes responsables d'une maladie

Les études de cohortes permettent d'identifier les gènes responsables de maladies génétiques

mode autosomique récessif

Cas 1

Pas d'allèle muté

Pas de transmission

Enfant non malade

Cas 2 et 3

Un allèle muté récessif

Transmission possible à la descendance

Enfant non malade

Cas 4

2 allèles mutés

Transmission à la descendance

Enfant malade

Cas 1

Pas d'allèle muté

Pas de transmission

Enfant non malade

Cas 2 et 3

Un allèle muté dominant

Transmission possible à la descendance

Enfant malade

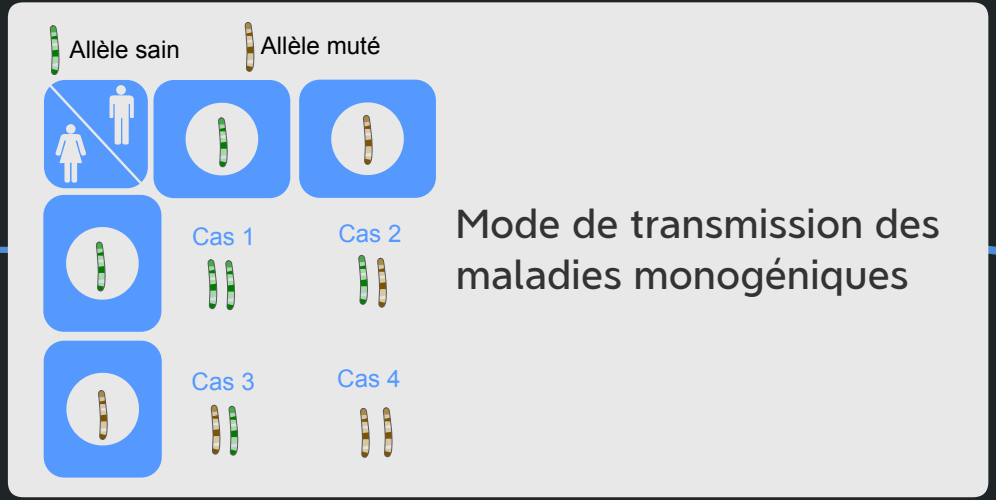
Cas 4

2 allèles mutés

Transmission à la descendance

Enfant malade

mode autosomique dominant



Mode de transmission des maladies monogéniques

Traitement des maladies monogéniques

soins palliatifs

but

améliorer le confort du patient en atténuant les symptômes, sans pour autant soigner la cause

comment

médicaments

séances de kinésithérapie

des greffes

thérapie génique

méthode qui consiste à utiliser la capacité de certains virus à intégrer leur ADN à celui d'une cellule humaine pour intégrer un gène sain dans les cellules d'un individu malade

On tente de remplacer le gène défectueux