

Un exemple de maladie monogénique : la mucoviscidose

Niveaux d'organisation		Enchaînement des relations de cause à effet
GÉNOTYPE	Gène impliqué, localisation chromosomique, types de mutations et relation de dominance	- Gène CFTR - Chromosome 7 (autosome) - Allèles mutés récessifs - De très nombreux sites de mutations (près de 1800), mutation la plus fréquente (plus de 70% des cas) : DF508
PHÉNOTYPE MOLÉCULAIRE	Impact de la mutation sur la protéine codée par le gène	- Protéine CFTR anormale (« <i>Cystic Fibrosis Transmembrane Regulator</i> ») - C'est une protéine canal, traversant la membrane de certaines cellules, qui permet la sortie d'ions chlorures hors du cytoplasme ; en cas d'anomalie, cette fonction n'est plus assurée et les cellules produisent un mucus anormalement visqueux (d'où le nom de <i>mucoviscidose</i>).
PHÉNOTYPE CELLULAIRE	Cellules touchées	Cellules ciliées des muqueuses (cf. organes touchés)
PHÉNOTYPE MACROSCOPIQUE	Organes touchés	Le mucus anormalement épais et collant bouche les canaux de divers organes : - Organes digestifs (intestins, foie et pancréas) - Poumons - Anomalies des organes génitaux
	Symptômes au niveau de l'organisme	- Difficultés respiratoires (obstruction des bronches) et destruction des poumons (infections bactériennes) - Problèmes digestifs (obstruction des canaux biliaires et pancréatiques) - Retard de croissance - Retard de la puberté, stérilité masculine (obstruction des canaux déférents) - Sueur contenant du sel en excès
AU NIVEAU DE LA POPULATION	Fréquence des naissances d'enfants atteints de mucoviscidose en France chaque année	1 enfant touché sur 4500 en France - environ 200 enfants atteints chaque année en France