

Document I : La maladie héréditaire la plus fréquente : la mucoviscidose

De découverte récente (1936), la mucoviscidose est une maladie dramatique associant des troubles digestifs et des manifestations d'encombrement des voies respiratoires qui augmentent au fil des années. Frappant les enfants sans distinction de sexe, c'est la maladie génétique la plus fréquente (1 enfant sur 2000). En France, elle est susceptible de concerner 1 ménage sur 400 ; ce qui est considérable pour une maladie héréditaire.

Ça ne se voit pas, on n'en parle jamais, c'est le fléau génétique n°1 ; c'est difficile à soigner, personne ne sait ce que c'est et moi je l'ai.

« Mucoviscidose... bien peu de gens connaissent ce nom bizarre ! ils ignorent que pour les pédiatres, depuis plusieurs dizaines d'années, il représente l'un des problèmes médicaux encore tragiquement irrésolus, celui que leur posent ces enfants au regard anxieux qui s'obstinent à tousser et ne pas grossir depuis qu'ils sont au monde. »

Par le Pr. André Hennequet, Hôpital des Enfants-Malades, Paris.

La fréquence élevée de la mucoviscidose (1 enfant atteint de cette affection naît chaque jour en France) s'explique par la fréquence élevée des hétérozygotes. En effet des études statistiques ont permis de calculer que, parmi les sujets bien portants de race blanche, 1 sur 20 est hétérozygote.

- 1- D'après le document I et à l'aide de vos connaissances, préciser les caractéristiques génétiques de la mucoviscidose.
- 2- Calculer d'après les données de cet article, la fréquence des nouveaux-nés atteints de la mucoviscidose en France.

Le document II représente le pedigree d'une famille où sont apparus deux enfants atteints de mucoviscidose.

- 3- Ecrire le génotype et le phénotype des enfants malades en VI et de leurs parents en V.
- 4- Donner le génotype probable des parents I sachant que l'on considère que les gènes déficitaires n'ont pas été apportés par des membres extérieurs à la famille (les époux II₁ et II₅ ainsi que les épouses de III₁ et III₆ non figurés sur le pedigree)
- 5- En vous appuyant sur votre analyse et sur le document II, établir le rapport entre la consanguinité et les maladies héréditaires.

