

ATELIER B : L'ORIGINE DE LA MUCOVISCIDOSE

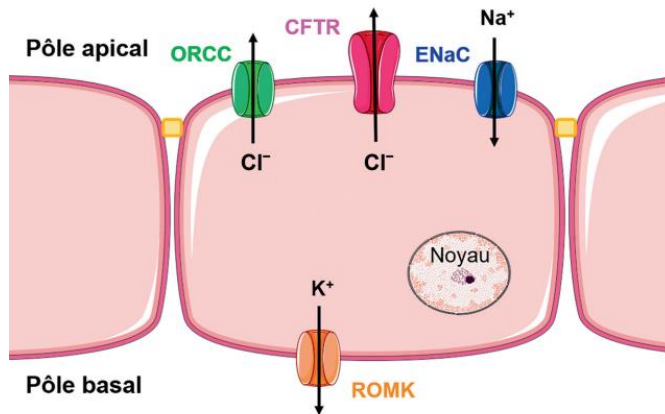
Chromosome 7



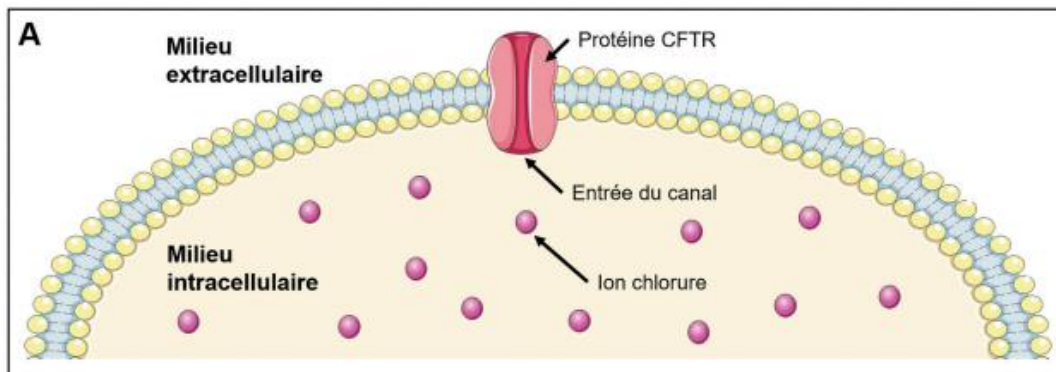
La mucoviscidose est une maladie génétique héréditaire rare.

En France, en 2020, on recensait plus de 7 000 personnes atteintes et environ 200 enfants malades naissent chaque année (environ 1/4500).

La mucoviscidose est liée à un changement (mutation) dans le gène CFTR présent dans le chromosome 7. Or, ce gène permet la production d'une protéine CFTR, qui sera ici anormale.



Normalement, la protéine CFTR régule les transports de chlore à travers les membranes des muqueuses glandulaires du corps (bronchiques, digestives, génitales, etc.)



Chez les personnes atteintes de mucoviscidose, la protéine CFTR ne réalise pas son rôle et les sécrétions des muqueuses ne contiennent alors pas assez d'eau.

