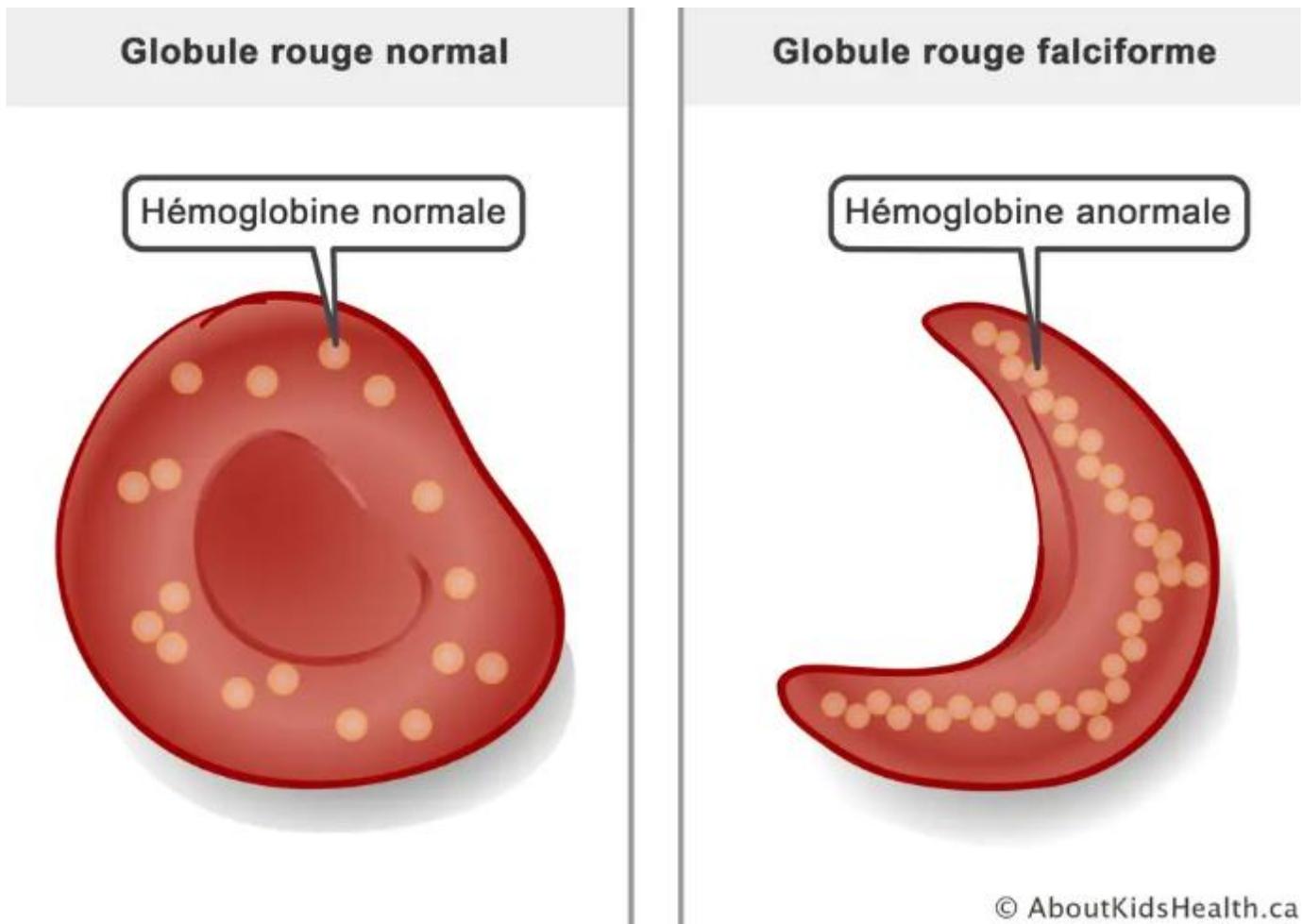


Drépanocytose



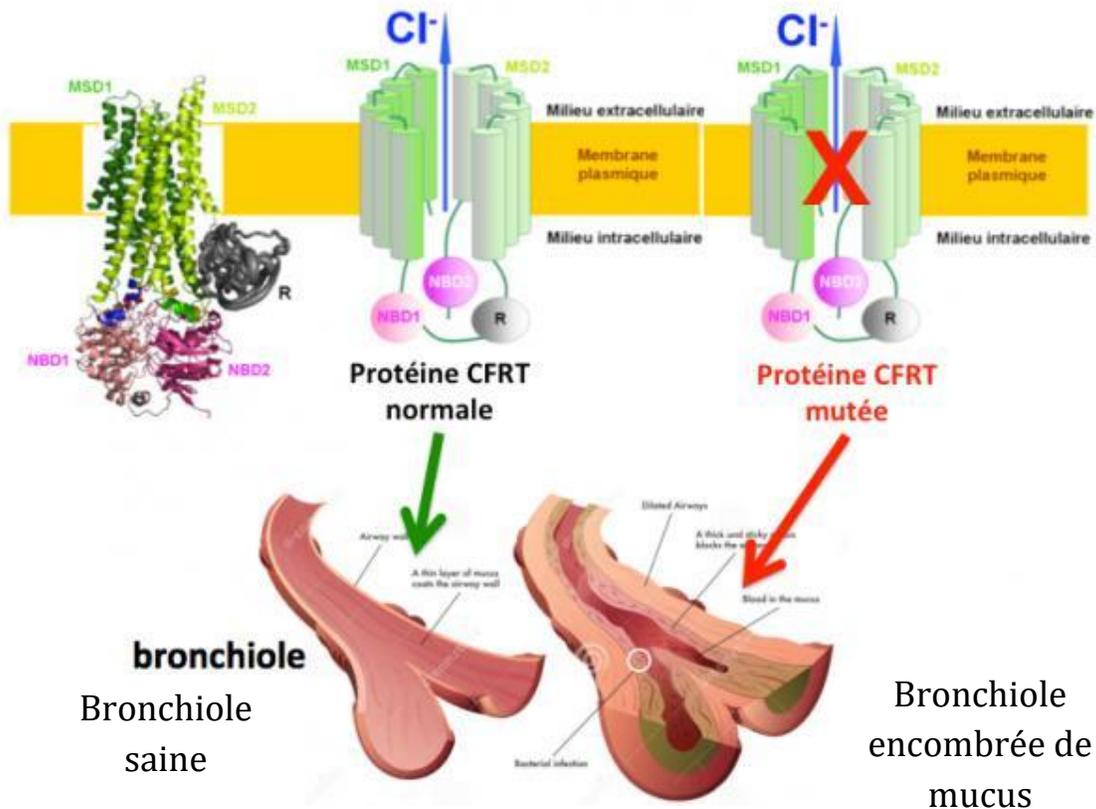
La drépanocytose est une **maladie génétique récessive** causée par une mutation du gène **HBB**, situé sur le **chromosome 11**.

Ce gène fabrique une protéine appelée **hémoglobine β** , qui transporte normalement l'oxygène dans le sang.

En cas de mutation, l'hémoglobine n'a pas la bonne forme et les globules rouges deviennent rigides et en forme de faucille.

Résultat : ils circulent mal dans les vaisseaux et transportent moins bien l'oxygène, ce qui provoque fatigue et douleurs.

Mucoviscidose



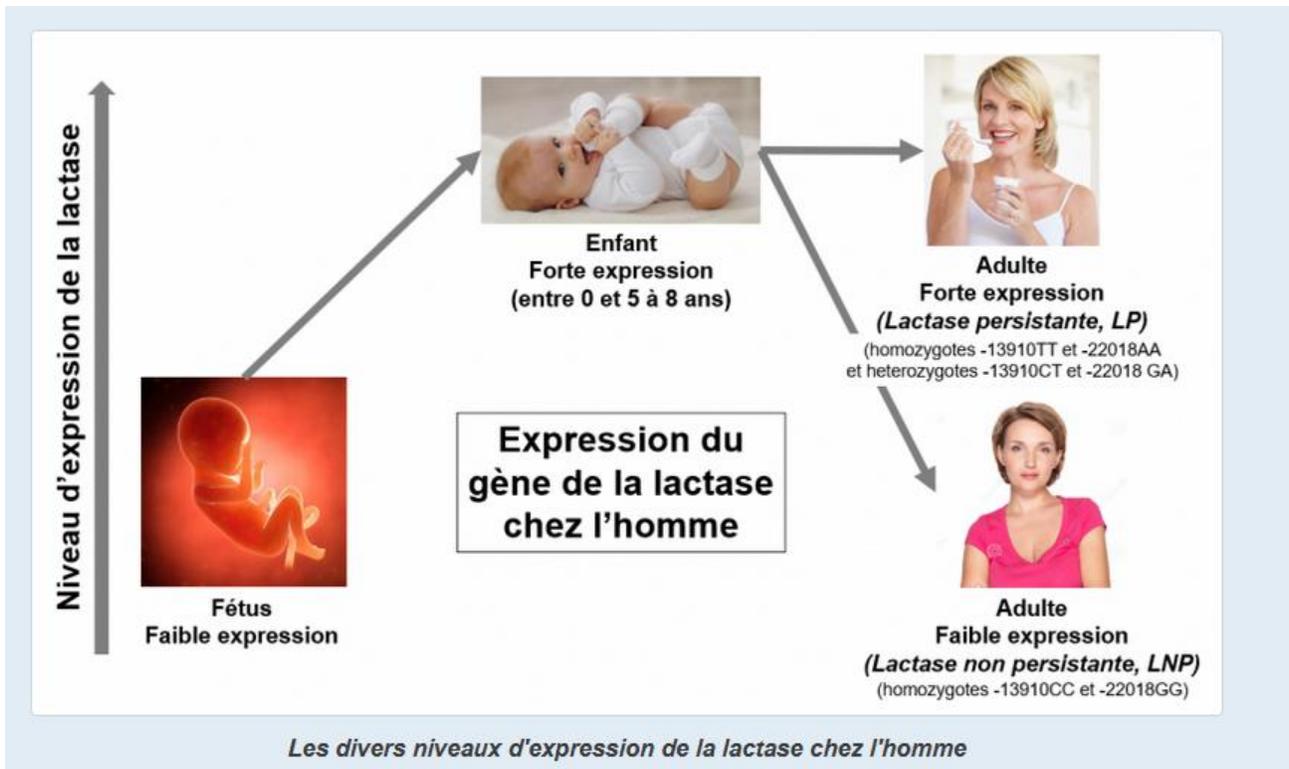
<https://www.scienceaujourlejour.fr/pages/maladies-rares/les-mecanismes-moleculaires-et-biologiques.html>

La mucoviscidose est due à une mutation du **gène CFTR**, situé sur le **chromosome 7**.

La protéine CFTR qu'il produit est un **canal** présent dans les cellules de plusieurs organes.

- Normalement, ce canal laisse passer des ions (chlore et bicarbonate) vers l'extérieur de la cellule.
- Cela permet de garder le **mucus fluide**, mais aussi de réguler la sueur et d'autres liquides.

Intolérance au lactose



<https://www.scienceaujourlejour.fr/pages/pages-scientifiques-1/intolerance-au-lactose.html>

Le gène **LCT** est à l'origine de la production de la **lactase**, l'enzyme qui digère le sucre du lait (=le lactose).

La présence ou non de mutation de ce gène conduit à différentes situations :

- **Forme courante (lactase non persistante, LNP)**
 - Pas de mutation particulière.
 - Après le sevrage (vers 2–5 ans), l'expression du gène diminue : la lactase n'est plus produite → mauvaise digestion du lait chez l'adulte.
- **Forme persistante (LP)**
 - Présence d'une mutation régulatrice près du gène LCT.
 - Le gène continue à s'exprimer à l'âge adulte → la lactase est produite toute la vie → le lait reste bien digéré.
- **Forme congénitale (très rare)**
 - Mutation directe du gène LCT.
 - Aucune production de lactase dès la naissance → le lait n'est jamais digéré (troubles graves chez le nourrisson).

Références scientifiques utilisées pour la production des textes.

- **Drépanocytose**
 - OMS – *Sickle-cell disease, fact sheet.*
 - NCBI Gene : *HBB (hemoglobin subunit beta).*

- **Mucoviscidose**
 - Inserm – *La mucoviscidose.*
 - Cystic Fibrosis Foundation – *About CFTR.*
 - NCBI Gene : *CFTR (cystic fibrosis transmembrane conductance regulator).*

- **Intolérance au lactose / Persistance de la lactase**
 - MedlinePlus Genetics (NIH) – *Lactose intolerance.*
 - Swallow DM. *Genetics of lactase persistence and lactose intolerance. Annual Review of Genetics.* 2003.
 - NCBI Gene : *LCT (lactase) et MCM6.*