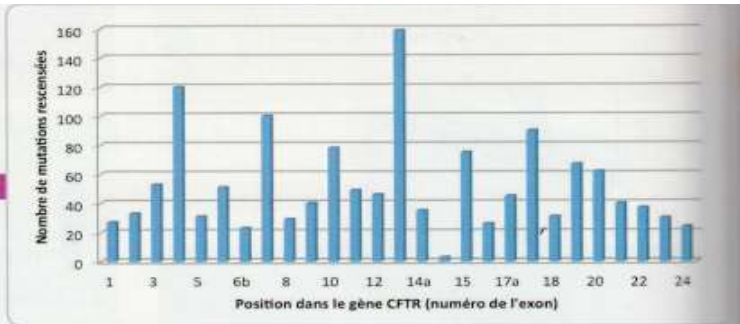


### Document 3 : Vaincre la mucoviscidose

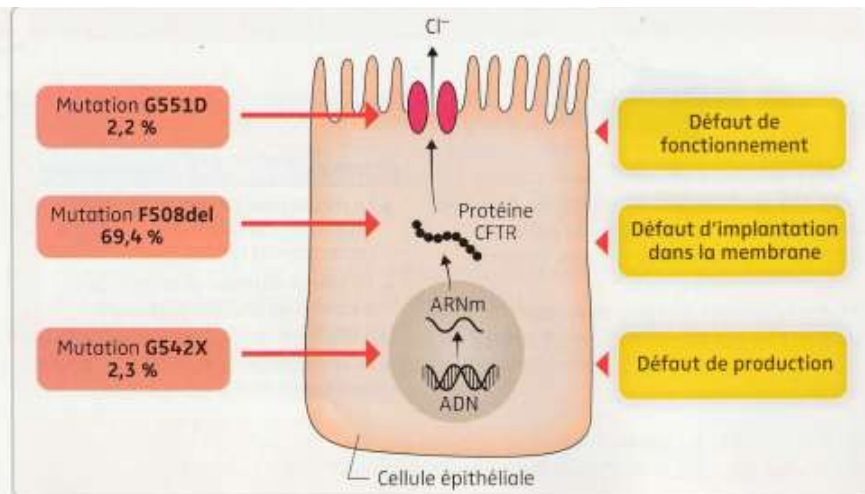
A l'heure actuelle, la mucoviscidose reste une maladie incurable. Des traitements permettent néanmoins d'améliorer l'espérance de vie et les conditions de vie des patients. La recherche médicale est active dans ce domaine et porteuse d'espoir.

● **Cystic fibrosis mutations database** est une base de données en ligne qui collecte les informations sur les mutations du gène CFTR affectant une cohorte mondiale de malades de la mucoviscidose.

**Nombre de mutations différentes du gène CFTR** recensées dans le monde en fonction de leur position le long de la séquence du gène CFTR. Cela représente plus de 1400 mutations différentes (source : Cystic Fibrosis Mutations Database).



**b** Copie d'écran du logiciel Anagène comparant les séquences des trois allèles mutés les plus fréquemment rencontrés avec l'allèle sain. Un individu malade peut porter deux mutations différentes de l'allèle CFTR. La position des curseurs permet de repérer le cadre de lecture.

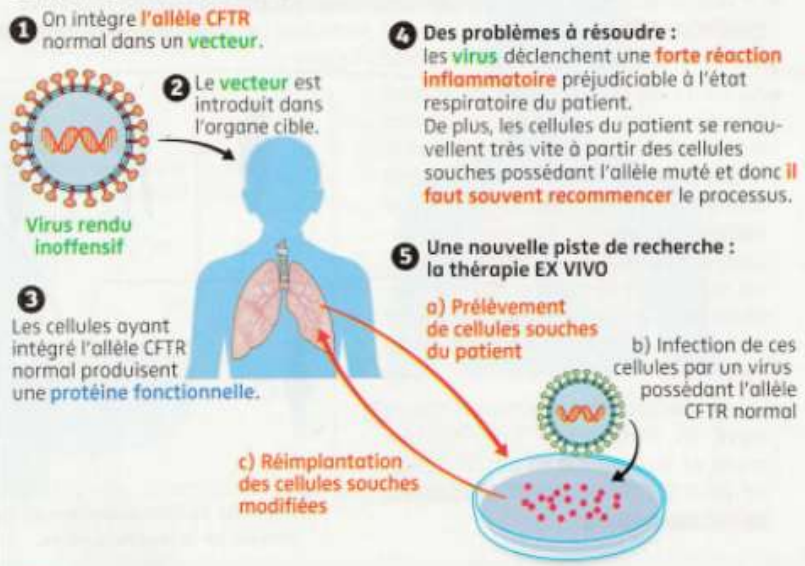


**c** **Fréquence et conséquences** des trois mutations les plus répandues sur la mise en place de la protéine CFTR dans les cellules épithéliales. Fréquence calculée sur plus de 43 000 mutations recensées au total (source : Cystic Fibrosis Mutations Database).



**g** Le Kalydeco®, un exemple de thérapie protéique, est un médicament destiné aux patients porteurs de la mutation G551D. Il améliore le fonctionnement de la protéine CFTR. Dans le cas de la mutation F508del, des équipes travaillent activement sur des molécules qui interagiraient avec la protéine CFTR pour lui permettre de s'intégrer correctement dans la membrane.

#### Les premières thérapies IN VIVO



**h** La thérapie génique consiste à implanter l'allèle CFTR sain dans les cellules épithéliales d'un malade.