

H2. Patrimoine génétique et santé.

- Les exemples de **maladies monogéniques** ne sont pas les plus fréquents : très souvent **les maladies génétiques ont une origine plurifactorielle**. Ainsi de **nombreux gènes** sont en cause, et parfois en **interaction avec d'autres facteurs** (environnementaux par exemple).

- De ce fait, pour un individu, la possession de **certaines combinaisons alléliques** de divers gènes **augmente le risque de développer la maladie**. On parle **de gènes de prédisposition**.

- Il faut bien comprendre que c'est le risque de développer la maladie qui augmente : ainsi, **un individu qui possède ces allèles à risque ne va pas forcément développer la maladie**.

- Par ailleurs des **facteurs environnementaux ainsi que le mode de vie** peuvent **accroître le risque de développer une pathologie d'origine génétique**. Autrement dit, on peut posséder des allèles prédisposant à une maladie génétique, mais il faut vivre d'une certaine façon ou bien être dans un certain environnement pour que la maladie se développe.

- La **recherche des gènes et des conditions du milieu / modes de vie** favorisant le développement d'une pathologie doit se faire via des **études de grandes cohortes**.

- Une **cohorte** est un regroupement de **sujets présentant les mêmes caractéristiques** et **suivis dans le temps** dans une **étude statistique**.

- Il faut donc une **approche épidémiologique** pour déterminer les facteurs à l'origine d'une maladie plurifactorielle.

- Une approche épidémiologique consiste en l'**étude de la fréquence et de la répartition de problèmes de santé dans le temps et dans l'espace**, ainsi que le **rôle des facteurs qui les déterminent**. Cette approche se fonde notamment sur l'**outil statistique**.

- Cette approche vise notamment à **comparer des cohortes d'individus malades et d'individus non malades qui serviront de témoins** pour déterminer des risques relatifs.

Une définition qui peut servir.

- **Prévalence** : nombre total de cas dans une population

PS : on rappelle qu'il n'est pas utile d'apprendre un cas concret dans ce chapitre puisque vous devez être capable de traiter n'importe quel exemple inconnu.