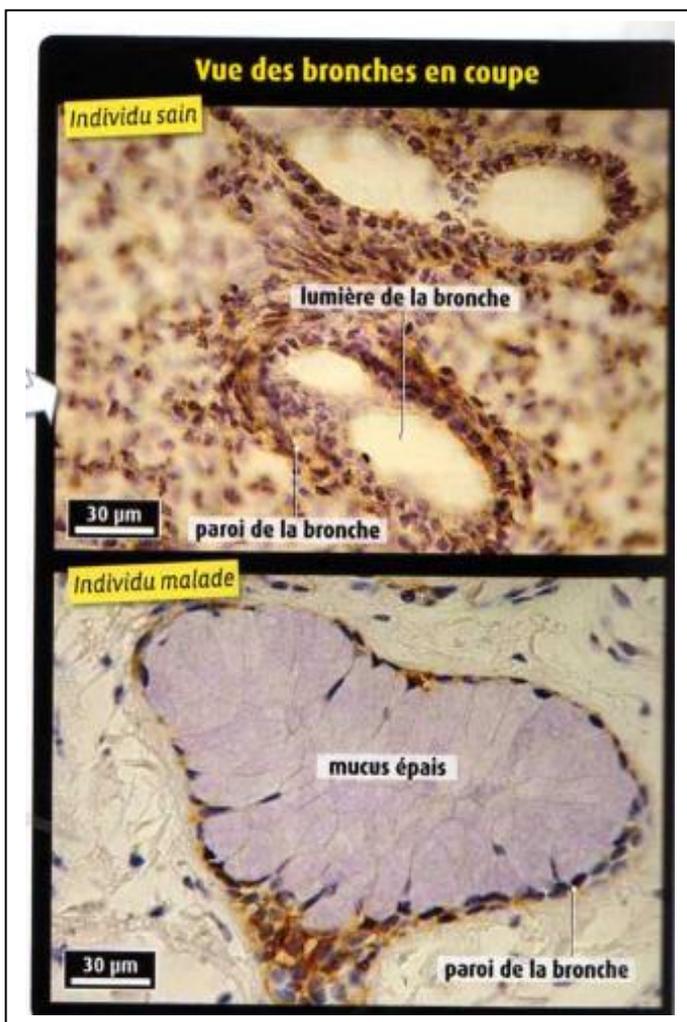


La mucoviscidose

Les signes cliniques

Les patients qui sont atteints par cette maladie, présentent plusieurs symptômes. Ils souffrent d'insuffisance respiratoire grave et développent fréquemment des infections respiratoires. Les symptômes de la mucoviscidose se présentent au niveau des voies respiratoires mais aussi au niveau d'autres organes, par exemple la peau (excès de sel dans la transpiration).

Photographies de bronches d'individus sain et malade vue au microscope optique



Chez une personne en bonne santé :

Au niveau des poumons, le mucus* et les cils de la paroi des bronches contribuent à protéger les alvéoles pulmonaires. Le mucus piège les particules inhalées et les bactéries. Il est évacué des bronches vers la gorge grâce aux mouvements des cils tapissant la paroi.

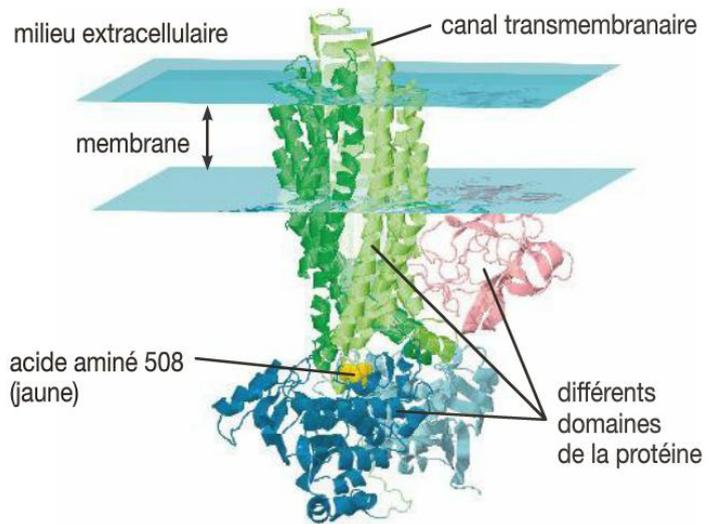
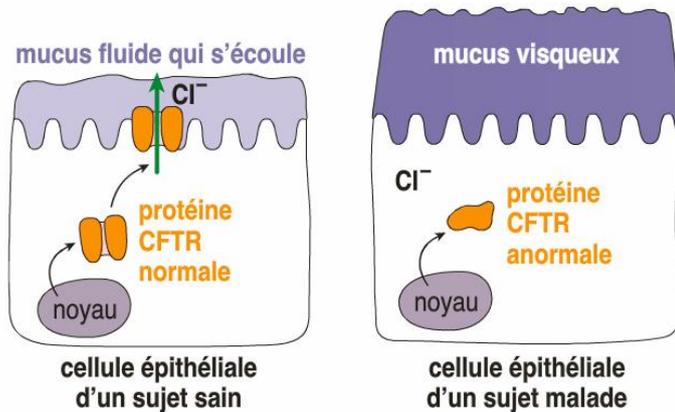
Mucus *: substance fluide qui humidifie les canaux de certains organes.

Chez une personne atteinte de mucoviscidose :

Le mucus est plus visqueux que la normale et l'évacuation des particules inhalées est rendue de plus en plus difficile (obstruction des bronches). La respiration est gênée par les infections qui détruisent progressivement les poumons. Cette atteinte pulmonaire est à l'origine de la plupart des décès des patients atteints de mucoviscidose.

Le rôle de la protéine CFTR

En 1989, on identifie la **protéine CFTR** comme responsable de la mucoviscidose. Après sa production dans le cytoplasme, cette protéine s'implante dans la membrane. Elle permet alors la sortie d'ions chlorure (Cl^-), ce qui est nécessaire à la production d'un mucus fluide. Chez les deux tiers des malades, la protéine mutée ne diffère de la protéine normale que par l'absence d'un acide aminé en position 508 sur la chaîne.



La protéine CFTR est une grosse molécule formée de 1480 acides aminés. Elle est enchâssée dans la membrane des cellules épithéliales et sa conformation tridimensionnelle ménage un canal permettant la sortie des ions chlorures.

Chez les malades, la protéine CFTR n'a pas la même forme et reste dans le cytoplasme où elle est dégradée. Cela entraîne une faible concentration en ions Cl^- dans le mucus, qui devient plus visqueux et épais.