

La reproduction humaine

Un autre domaine qui a changé la vision que la population française peut avoir de la médecine est celui de la reproduction humaine. Jusqu'au milieu du ^{xx}e siècle, les "tares" congénitales, les malformations de naissance, étaient attribuées à de mystérieuses causes de "dégénérescence", parmi lesquelles une prétendue syphilis héréditaire tenait une grande place, bien que l'identification en eût été fort incertaine. On sait mieux aujourd'hui reconnaître les maladies familiales transmises de génération en génération. Les unes surviennent inopinément dans une lignée à la suite de mutations chromosomiques inexplicables. D'autres peuvent être suivies tout au long de la descendance ; les enquêtes sur ces "généopathies" se sont développées, et on peut ainsi identifier les maladies héréditaires à travers l'ascendance et la descendance.

Certaines anomalies particulièrement redoutables peuvent désormais être dépistées par plusieurs procédés techniques dès le début de la grossesse. Tel est le cas du mongolisme. Cette généopathie caractérisée par diverses malformations du corps, particulièrement de la face, et par une arriération mentale a été attribuée par Turpin et Lejeune, en 1959, à la présence d'un chromosome 21 surnuméraire, alors que les chromosomes humains se disposent normalement par paires. Cette "trisomie" découverte par une équipe française a été une révélation, et depuis lors de nombreuses altérations corporelles ou mentales observées dès la naissance ont été attribuées à des trisomies.

C'est pourquoi les techniques de diagnostic anténatal se sont développées. Si une malformation est fréquente dans la famille, si elle comporte un pronostic grave, les parents peuvent décider d'interrompre la grossesse à un stade précoce dès que l'étude du caryotype fœtal et l'examen chimique ou cytologique du liquide amniotique décèlent l'anomalie.

Le mongolisme est plus fréquent chez les enfants des femmes âgées de plus de trente-huit ans. C'est pourquoi la France a fait, la première au monde, prendre en charge par les assurances maladie les opérations de diagnostic prénatal chez les femmes de cet âge.

Toutes les maladies héréditaires ne sont pas aussi graves et ne sont pas si facilement identifiables. Mais on sait maintenant que le patrimoine génétique d'un individu se compose de gènes qui rendent vraisemblable que, dans le courant de sa vie, il présentera un jour une maladie dégénérative ou cancéreuse. Les progrès de la génétique ont été tels que certains de ces gènes ont pu se voir attribuer une place précise sur un chromosome identifié : la cartographie du génome humain est aujourd'hui bien avancée.

Activité 1 *A partir de la bande dessinée, reconstituez le schéma suivant*

Activité 2 *Lisez attentivement le deuxième. Cinq mots vont apparaître sur l'écran. Ecrivez le mot qui vient juste avant et celui qui vient juste après.*

Soit
Maladie
D'autres
Sont
Ainsi

Activité 3 *Identifiez le sens de « celui, celle, celles et ceux » et associez le genre et le nombre adéquat*

La maladie héréditaire Masculin singulier

La maladie qui est héréditaire

Celle qui est héréditaire

Les maladies héréditaires Féminin singulier

Les maladies qui sont héréditaires

Celles qui sont héréditaires

Le gène porteur de maladies Masculin pluriel

Le gène qui est porteur de maladies

Celui qui est porteur de maladies

Les gènes porteurs de maladies Féminin pluriel

Les gènes qui sont porteurs de maladies

Ceux qui sont porteurs de maladies

Activité 4 *Sélectionnez les mots clés du texte dans la liste suivante*

hérédité problèmes génopathie solution dépistage avortement
 naissance diagnostic parents échographie grossesse fœtus
 patrimoine génétique