Quelques données statistiques sur la phénylcétonurie

Pour évaluer les risques d'une maladie génétique dans une population humaine, il faut faire appel aux statistiques, à titre indicatif voici les statistiques pour la phénylcétonurie.

Données statistiques sur la phénylcétonurie.

Allèles et Fréquences de ces allèles dans la population		Gamètes mâles	
		M $(1/1000)^{1/2}$ = 1 %= = 100/10000	N 1- $(1/1000)^{1/2}$ = 99 %= = 9900/10000
Gamètes femelles	m $(1/1000)^{1/2}$ = 1 % = 100/10000	m/m $(1/10000)^{1/2}$ x $(1/10000)^{1/2}$ = 0,01 % = 1 /10000	N/m $(1/10000)^{1/2}$ x (1-$(1/10000)^{1/2}$) =0.99 % = 99/10000
	N 1-$(1/1000)^{1/2}$ =99 % = 9900/10000	N/m $(1/10000)^{1/2}$ x (1-$(1/10000)^{1/2}$) = 0.99 % = 99/10000	N/N (1- $(1/1000)^{1/2}$)^2 =98.01 % = 9801/10000

Fréquence des allèles fréquence des génotypes

Analyse du tableau.

- La fréquence de la maladie est de 1 naissance sur 10000, c'est en réalité la fréquence du phénotype [m] et également la fréquence du génotype m/m (il n'y a en effet qu'un seul génotype qui correspond à ce phénotype récessif).
- La fréquence des personnes saines dans la population est de 9999/10000 ; mais en réalité dans ces 9999 personnes se cachent 198 hétérozygotes qui portent l'allèle de la phénylcétonurie et qui ne le savent vraisemblablement pas ! ! ! (Ce qui représente environ 40 porteurs de cet allèle dans notre lycée Ango (cherchez les ! ! !) Les personnes hétérozygotes risquent de transmettre cette maladie à leurs enfants si elles se marient avec une autre personne porteuse de cet allèle et qui, sans doute comme eux, l'ignorera !

Quelques données sur la maladie.

- La phénylcétonurie est une maladie autosomique récessive liée à la déficience d'une enzyme : la phénylalanine hydroxylase (PAH).

Quelques données statistiques sur la phénylcétonurie

- Le gène qui code pour cette enzyme se trouve sur le chromosome n°12. L'absence de cette enzyme provoque des retards mentaux ; et peut chez une femme sévèrement compromettre la grossesse.
- Avec un régime alimentaire très strict, les enfants nés phénylcétonuriques peuvent vivre normalement ; et les mères qui ont cette maladie peuvent avoir des enfants sains.

Autres maladies génétiques fréquentes :

Myopathie de Duchenne :

Maladie récessive dont le gène responsable est porté par le chromosome X.. Le gène code une protéine musculaire, la dystrophine qui, chez les individus atteints de myopathie, n'est pas fonctionnelle, ce qui conduit à une dégénérescence des cellules musculaires ; La maladie touche à la naissance un garçon sur 3500 chaque année en France.
(l'échiquier des statistiques pour une population est un peu plus difficile à faire que celui de la phénylcétonurie car il doit faire apparaître les chromosomes Xm XN et Y (où m désigne l'allèle de la myopathie et N l'allèle normal.)

Le daltonisme et l'hémophilie sont deux autres maladies récessives dont le gène est porté par le chromosome X ; elles sont appelées « maladies dues à des gènes liés au sexe » pour être exact il est préférable de dire « maladie dont le gène est porté par le chromosome sexuel X. »

Le nouveau défi pour avoir un 20/20

établir l'échiquier des données statistiques de la myopathie de Duchenne pour la population française.

Remarque: de nombreux sites internet confondent les fréquence des allèles, les fréquences des phénotypes et les fréquences des génotypes.
Pour vous y retrouver il faut savoir que la fréquence d'un génotype est égale au produit de la fréquence des allèles qui constituent ce génotype; et que la fréquence d'un phénotype est égale à la somme des fréquences des génotypes qui correspondent à ce phénotype.
Par exemple avec les groupes sanguins:
Fréquence (A/A) = fréquence A x fréquence A.
fréquence [AB] = fréquence (A/B) + fréquence (B/A) (l'allèle B pouvant être apporté par le père ou par la mère.)