**Petite recherche sur une maladie génétique chez l’être humain**

*Une* ***maladie génétique****, aussi appelée maladie héréditaire, est une maladie qui est due à une ou plusieurs anomalies dans l'ADN de l'individu. Un individu peut être porteur de la maladie sans pour autant la développer.*

*Les anomalies génétiques peuvent être dues à la* ***présence d’un ou de plusieurs gènes anormaux*** *dans le bagage génétique, mais aussi* ***au nombre, à la forme ou à la disposition de chromosomes****.*

Choisis une des maladies énumérées en bas.

Ajoute l’information à chacun des énoncés suivants :

1. **Nomme la maladie.**
2. **Nomme le chromosome affectéet/ou nomme le gène affecté\***

**Ajoute le schéma du caryotype et montre où est le problème.**

1. **Est-ce une mutation génique ou chromosomique?**
2. **Quelles sont les caractéristiques principales de cette maladie? *Partie la plus détaillée, ajoute des photos ou images appropriés.***
3. **Quels sont les traitements?** (Si applicable)
4. **Quelle est la durée de vie d’une personne atteinte?**
5. **Devrions-nous en apprendre davantage sur cette maladie en investissant dans la recherche?**

**Pourquoi oui ou non? Qu’est-ce que tu suggères?**

1. **Cite au moins 2 sites français utilisés pour faire ta recherche**

\* Peut-être que l’info ne sera pas disponible, cherche quand même sur plusieurs sites.

***Quand tu as fini, transfère l’information sur Slides de Goggle Docs ou PowerPoint pour ta présentation, tu partageras tes découvertes avec les élèves de la classe.***

***Liens suggérés pour information sur une maladie génétique ou chromosomique***

<http://www.doctissimo.fr/html/sante/mag_2001/mag1130/dossier/therapie_genique_niv2.htm>

<http://bv.alloprof.qc.ca/s1323.aspx>

<http://www.chambon.ac-versailles.fr/science/sante/genet/malgen.htm>

<https://www.aboutkidshealth.ca/fr/recherche/Pages/AKHResults.aspx?k=maladie%20g%C3%A9n%C3%A9tique&language=French>

***Exemples que tu peux choisir :*** *viens me voir quand tu as choisi ton sujet*

* Syndrome de Patau
* Syndrome d’Edwards
* Syndrome de Turner
* Syndrome de Klinefelter
* La maladie de Huntington/la [chorée de Huntington](http://fr.wikipedia.org/wiki/Chor%C3%83%C2%A9e_de_Huntington) ou danse de Saint-Guy
* L'hypercholestérolémie familiale
* La mucoviscidose (fibrose kystique)
* La maladie de Tay-Sachs
* L’hémophilie
* L’albinisme
* La dystrophie musculaire
* Le diabète type 1
* La maladie de l'homme de pierre
* La maladie des os de verre
* La maladie de Steinert
* Le syndrome Gilles de la Tourette
* [la myopathie de Duchenne](http://www.doctissimo.fr/html/dossiers/myopathie-de-duchenne/myopathie-duchenne.htm)
* L’hémochromatose
* La maladie de l’urine à odeur de sirop d’érable
* L'achondroplasie (nain)
* La leucodystrophie [ici.radio-canada.ca/nouvelle/1103186/enfant-atteint-de-leucodystrophie-il-fallait-lui-enseigner-chaque-geste](https://ici.radio-canada.ca/nouvelle/1103186/enfant-atteint-de-leucodystrophie-il-fallait-lui-enseigner-chaque-geste)
* Le déficit en G-6-PD ou favisme
* La neurofibromatose de type 1 (NF1)
* La phénylcétonurie
* La maladie de Wilson
* Le syndrome de Williams
* Autres…