

POUR LA SCIENCE

Édition française de Scientific American

**COMPLÉTEZ VOTRE COLLECTION
DÈS MAINTENANT !**



N° 499 (mai 19)
réf. PL499



N° 498 (avr. 19)
réf. PL498



N° 497 (mar. 19)
réf. PL497



N° 496 (févr. 19)
réf. PL496



N° 495 (jan. 19)
réf. PL495



N° 494 (déc. 18)
réf. PL494



N° 493 (nov. 18)
réf. PL493



N° 492 (oct. 18)
réf. PL492



N° 491 (sept. 18)
réf. PL491



N° 490 (août 18)
réf. PL490



N° 489 (juillet 18)
réf. PL489



N° 488 (juin 18)
réf. PL488

À retourner accompagné de votre règlement à :

Pour la Science – Service VPC – 19 rue de l'Industrie – BP 90053 – 67402 Illkirch Cedex – email : pourlascience@abopress.fr



OUI, je commande des numéros de Pour la Science, au tarif unitaire de 9,90 €.

1 / JE REPORTE CI-DESSOUS LES RÉFÉRENCES à 5 chiffres correspondant aux numéros commandés :

1^{re} réf. _____ x 9,90 € = _____ €
 2^e réf. _____ x 9,90 € = _____ €
 3^e réf. _____ x 9,90 € = _____ €
 4^e réf. _____ x 9,90 € = _____ €
 5^e réf. _____ x 9,90 € = _____ €
 6^e réf. _____ x 9,90 € = _____ €

TOTAL À RÉGLER _____ €

Groupe Pour la Science – Siège social : 170 bis, boulevard du Montparnasse, CS20012, 75680 Paris Cedex 14 – Sarl au capital de 32000 € – RCS Paris B 311 797 393 – Siret : 311 797 393 000 23 – APE 5814 Z

Offre valable jusqu'au 31/12/2019 en France Métropolitaine uniquement. Pour l'export, rendez-vous sur notre site internet boutique.pourlascience.fr. Les prix affichés incluent les frais de port et les frais logistiques. Les informations que nous collectons dans ce bulletin d'abonnement nous aident à personnaliser et à améliorer les services que nous vous proposons. Nous les utiliserons pour gérer votre accès à l'intégralité de nos services, traiter vos commandes et paiements, et vous faire part notamment par newsletters de nos offres commerciales moyennant le respect de vos choix en la matière. Le responsable du traitement est la société Pour la Science. Vos données personnelles ne seront pas conservées au-delà de la durée nécessaire à la finalité de leur traitement. Pour la Science ne commercialise ni ne loue vos données à caractère personnel à des tiers. Les données collectées sont exclusivement destinées à Pour la Science. Nous vous invitons à prendre connaissance de notre charte de protection des données personnelles à l'adresse suivante : <https://rebrand.ly/charte-donnees-pls>. Conformément à la réglementation applicable (et notamment au Règlement 2016/679/UE dit « RGPD ») vous disposez des droits d'accès, de rectification, d'opposition, d'effacement, à la portabilité et à la limitation de vos données personnelles. Pour exercer ces droits (ou nous poser toute question concernant le traitement de vos données personnelles), vous pouvez nous contacter par courriel à l'adresse protection-donnees@pourlascience.fr.

2 / J'INDIQUE MES COORDONNÉES

☐ M. ☐ Mme

Nom : _____

Prénom : _____

Adresse : _____

Code postal _____ Ville : _____

Téléphone _____

J'accepte de recevoir les offres de Pour la Science ☐ OUI ☐ NON

3 / JE CHOISIS MON MODE DE RÈGLEMENT

☐ Par chèque à l'ordre de Pour la Science

☐ Carte bancaire

N° _____

Date d'expiration _____

Clé (les 3 chiffres au dos de votre CB) _____

Signature obligatoire :



**RETROUVEZ TOUS LES ANCIENS NUMÉROS SUR
BOUTIQUE.POURLASCIENCE.FR**

L'AUTEUR



HERVÉ LE GUYADER
professeur émérite de biologie
évolutive à Sorbonne
Université, à Paris



DU POT AU LAIT À LA MUCOVISCIDOSE

Aujourd'hui, la mucoviscidose est particulièrement fréquente dans les populations européennes. À l'âge du Bronze, des Européens ont commencé à se nourrir de produits laitiers. Ces deux histoires seraient intimement liées...

La mucoviscidose est la maladie héréditaire potentiellement létale la plus commune en Europe: elle y touche un nouveau-né sur 2 000 à 3 000 selon l'Organisation mondiale de la santé. C'est aussi une maladie particulièrement fréquente dans les populations d'origine européenne. Ainsi, à Hawaï, elle concerne 1 individu d'origine européenne sur 3 800, contre 1 individu autochtone ou oriental sur 90 000. Et en Angleterre, l'incidence de la maladie est bien plus faible dans les populations asiatiques (1 individu sur 12 000) que dans celles d'origine européenne (1/2 500), et serait plus rare encore dans les populations africaines et orientales. Pourquoi cette maladie est-elle si répandue dans les populations européennes? Une équipe internationale vient d'apporter la réponse à cette énigme en explorant leurs origines préhistoriques.

«Mucoviscidose» signifie maladie des mucus visqueux. En anglais, on l'appelle fibrose kystique (*cystic fibrosis*) du pancréas. En fait, de nombreux organes sont touchés: poumon, tube digestif, pancréas... C'est le résultat d'un dysfonctionnement du transport des ions à travers les membranes cellulaires, qui, en perturbant le métabolisme de l'eau, entraîne une augmentation fatale de la viscosité des mucus des voies respiratoires et digestives.

Il s'agit d'une maladie monogénique, c'est-à-dire due à une mutation d'un seul gène. Le gène muté est récessif: il ne donne lieu à la maladie que si les deux exemplaires du gène (l'un provenant du père, l'autre de la mère) sont mutés. Si l'un seulement des exemplaires est muté, ou si aucun ne l'est, l'individu n'est pas malade. En 1985, une équipe canadienne a déterminé que le gène muté est localisé sur le chromosome 7, puis, quatre ans plus tard, l'a isolé. Ce gène code une



Cette jeune femme de la culture campaniforme vivait en Allemagne environ 2 500 ans avant notre ère. Elle mesurait environ 1,60 mètre et avait une quinzaine d'années quand elle est morte, sans doute d'une blessure à la tête.

La culture campaniforme doit son nom aux poteries en cloche inversée qu'elle utilisait notamment pour le lait, telle celle-ci, trouvée en Allemagne.

Nombre de peuples campaniformes enterraient leurs morts en position foetale dans des tombes individuelles, parfois accompagnés de poteries.

EN CHIFFRES

1 900

On connaît aujourd'hui plus de 1 900 mutations de la protéine CFTR responsables de la mucoviscidose.

4 %

Deux parents porteurs sains d'une mutation du gène impliqué dans la mucoviscidose, c'est-à-dire n'ayant qu'un exemplaire muté du gène, ont 25 % de risque d'avoir un enfant atteint de mucoviscidose et 50 % d'avoir un enfant porteur sain. La maladie touchant un nouveau-né sur 2 000 à 3 000 en Europe, on estime que 4 % des Européens sont des porteurs sains.

2 millions

En France, environ 5 000 personnes souffrent de la mucoviscidose et on estime que 2 millions de personnes sont porteuses saines d'une mutation responsable de la maladie. On observe des variations régionales considérables, avec 1 naissance concernée sur 2 000 en Bretagne, contre 1 sur 10 000 à Paris et dans le sud de la France.



grosse protéine de 1480 acides aminés (les constituants des protéines) nichée dans la membrane des cellules, où elle sert de canal pour les ions chlorure (Cl^-), d'où son nom CFTR (*cystic fibrosis transmembrane conductance regulator*).

UNE MUTATION SÉLECTIONNÉE?

Les généticiens ont alors fait une constatation étonnante: une mutation, aujourd'hui nommée p.Phe508del, est de loin la plus fréquente parmi les personnes atteintes de mucoviscidose (voir l'encadré page 94). Cette mutation supprime le 508^e acide aminé (une phénylalanine) de la protéine normale. Il manque donc un acide aminé à la protéine (on parle de

délétion), et le codon correspondant sur le gène. Ainsi, la population européenne présente une double originalité: une proportion de cas anormalement élevée pour une maladie héréditaire sévère, et une fréquence anormalement élevée d'une mutation responsable de la maladie. Les généticiens ont bien sûr cherché des explications et, après avoir passé en revue toutes les hypothèses possibles, n'en ont retenu qu'une: cette mutation a été sélectionnée positivement au cours de la préhistoire en Europe.

Or on connaissait déjà un cas de maladie héréditaire récessive sélectionnée positivement: la drépanocytose ou anémie falciforme, conséquence d'une mutation du gène de l'hémoglobine β . Comme la mucoviscidose, cette maladie est monogénique et touche des populations bien localisées – à 80 % en Afrique subsaharienne. Elle est par ailleurs hautement létale. Dès les années 1950, les généticiens s'étaient rendu compte que cette mutation sélectionnée positivement touchait les populations vivant dans des régions où sévit le paludisme, une maladie dont l'agent, *Plasmodium falciparum*, se développe dans le globule rouge, la cellule qui, justement, contient l'hémoglobine. On avait alors découvert que le parasite se développait mal au sein d'un globule rouge garni d'une hémoglobine mutée.

Or le gène est porté par un chromosome non sexuel, présent en deux ➤