

AU CŒUR DE LA RECHERCHE !!!

Passeport recherche



Classe de seconde trois de Blanche de Castille
[ANNEE 2007-2008]

Les pathologies cardiaques : au cœur de la génétique

La recherche avance à grand pas...

Certaines maladies cardiaques se transmettent de générations en générations. La génétique est la science qui étudie la transmission des traits distinctifs au cours des générations. Il existe deux types de pathologies génétiques : les maladies monogéniques et les maladies polygéniques.

Dans le cas des maladies monogéniques, une mutation sur un seul gène, parmi les 35 000 du génome humain, suffit pour déclencher la pathologie. Aujourd'hui on dénombre plus de 3 000 maladies de ce type, mais ces dernières restent rares.

A l'inverse, les maladies polygéniques sont plus fréquentes et sont les conséquences d'interactions complexes entre différents gènes et l'environnement. Les gènes responsables de ces maladies sont plus nombreux et leur détection complète est donc plus difficile. « Une famille de 10 personnes suffit pour identifier une maladie monogénique, tandis qu'il faut des milliers de personnes pour les maladies polygéniques. » nous déclare Jean-Jacques Schott, directeur de recherche génétique cardiovasculaire à l'Institut du thorax.

Mais comment détecter ces maladies génétiques?

Un électrocardiogramme anormal peut révéler une pathologie génétique. Une fois la maladie détectée, débute une véritable enquête au sein de la famille du patient. Cette démarche est facilitée par l'isolat géographique. Grâce à la généalogie, les chercheurs constituent l'arbre généalogique du patient puis ciblent les gènes susceptibles d'être responsable de la maladie. "On cherche le plus petit dénominateur commun" explique J.J.Schott. Après avoir ciblé la zone atteinte, ils réduisent la région et caractérisent le ou les gène(s) responsable(s). Ils procèdent ensuite à des tests sur des cellules en culture afin de détecter l'identité de la maladie. Commence alors une prévention dans la famille du patient pour les avertir des risques et proposer des traitements. La plupart des gens acceptent de coopérer à la recherche : « s'ils savent que leur vie est en jeu, ils sont plus disposés à participer à ces recherches. » remarque le docteur Schott.

Où en est la recherche?

Peu à peu, la connaissance des pathologies s'éclaircit même si beaucoup de travail reste à faire. Le saut technologique entre les années 2000 et 2006 est impressionnant grâce notamment à l'achèvement du séquençage du génome humain et au développement de nouvelles technologies d'analyse génétique à très haut débit.

La recherche avance, depuis, pas à pas, dans l'espoir de connaître un jour toutes les pathologies génétiques.

Peut-on se protéger des maladies cardio-vasculaires ?

De nos jours, on distingue de plus en plus de personnes atteintes de maladies cardio-vasculaires dues à certains comportements indirectement nocifs à l'homme. Il existe plusieurs causes appelées facteurs pouvant entraîner des maladies cardio-vasculaires. Ces facteurs sont répertoriés en deux catégories.

Des facteurs inévitables. Il existe certains facteurs contre lesquels on ne peut rien comme l'âge, le sexe (l'homme est davantage exposé aux risques à partir de 45 ans alors que la femme y est exposée à partir de 55 ans), les antécédents familiaux ainsi que les origines ethniques.

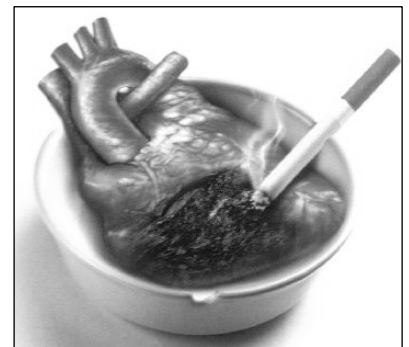
Certains facteurs peuvent-ils être évités ?

Quelques facteurs peuvent être minimisés. Il faut savoir que le tabac augmente de 700% les risques d'un accident cardio-vasculaire et que le tabagisme passif, lui, les augmente de 25%. N'oublions pas que l'abus d'alcool et de drogue, deux



produits nocifs, entraînent également l'apparition de ces maladies cardio-vasculaires.

De plus, le manque d'activité physique pendant une longue période est susceptible de favoriser l'apparition de ces maladies. Suite à une alimentation non variée, qui est trop grasse, trop sucrée, ou encore trop salée, le diabète et le cholestérol, deux facteurs à part entière, font leur apparition. Egalement, l'obésité grandissante fait partie de ces facteurs. Moins connu comme étant un de ces agents, le stress a lui aussi une part de responsabilité dans la favorisation des



maladies cardio-vasculaires.

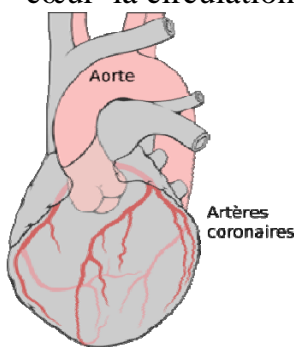
Plus on cumule des facteurs de risques, plus on est susceptible d'être exposé à ce type de maladies.

Comme quoi, même si vous ne pensez pas être concerné par ces maladies, certains de vos comportements favorisent vos risques d'en être atteint.

Les coronaires, un arbre de vie.

A quoi sert ce réseau d'artères si peu connu, mais pourtant si important ?

Les artères coronaires sont en fait les fournisseurs en oxygène et nutriments (acides gras essentiels, glucose, acides lactiques) du cœur. Sans elles, le fonctionnement du cœur la circulation seraient impossible !



Les artères coronaires sont les premières dérivations de la circulation générale.

Toutes ces petites artères cheminent dans les sillons cardiaques, formant un « arbre de vie ». Ce sont des milliers de petits vaisseaux irriguant le cœur, dont l'artère principale se sépare en deux embranchements, correspondant aux cavités droites et gauches du cœur.

Tout d'abord, l'artère coronaire droite, qui est la moins importante, car la partie droite du cœur ne s'occupe que de la « petite circulation » passant par les poumons.

Ensuite, l'artère coronaire gauche, dont le réseau se propage beaucoup plus autour du cœur elle se partage en une artère inter-ventriculaire antérieure et une artère circonflexe. On l'appelle également « faiseuse de veuve »...mais ce n'est qu'une expression bien sûr ! Petite explication : la pathologie coronarienne la plus répandue, mieux connue sous le nom d'infarctus du myocarde, concerne principalement cette coronaire gauche. Cette maladie est la conséquence d'un bouchon dans cette artère, entraînant une nécrose plus ou moins importante du cœur. Au départ, un dépôt graisseux (ou plaque d'athérome) se glisse sous la paroi du vaisseau sanguin et réduit peu à peu le diamètre de cette artère, et donc l'apport en O₂ et nutriments. Cet amas graisseux peut, au bout d'un moment, aboutir à une rupture de l'artère. C'est l'infarctus du myocarde, qui peut être fatal.

Pour information, l'infarctus du myocarde cause 7 millions de décès par an dans le monde, dont 100000 cas en France. Sur 100 décès liés à l'infarctus du myocarde, environ deux ont lieu en France. En bref, cette pathologie coronarienne est une maladie de plus en plus courante à notre époque et dans notre pays. En connaissance de cause, que seriez-vous donc prêt à changer dans vos habitudes, pour éviter ce contre temps fâcheux ?

La recherche: une autre approche

La recherche apparaît souvent aux yeux du public comme un secteur compliqué et inaccessible, réservé à un cercle d'initiés. Cependant, après une visite de laboratoire et l'intervention de différents chercheurs, ce domaine semble moins obscur, quelques explications...

La recherche est divisée en 2 secteurs. Tout d'abord, le secteur privé qui a pour but de trouver des applications spécifiques (industries automobiles, informatique,...). Puis, le secteur public avec des universités, des instituts tels que le C.N.R.S., L'INSERM, l'INRA, où l'on dirige plus des recherches fondamentales, afin de mieux comprendre le monde.

Quelques chiffres sur l'INSERM :

- 13.000 salariés
- 335 laboratoires
- 41 centres d'investigations cliniques (centres de recherche avec les malades)
- 612 millions d'euros de budgets en 2007
- 400 entreprises pour 1000 contrats
- 60 petites entreprises innovantes

Mr Flavien CHARPENTIER, actuellement chercheur à l'INSERM, détaille son parcours: "**Mon doctorat en poche, j'ai passé 3 ans aux Etats-Unis, afin de préparer mon dossier pour entrer sur concours à l'INSERM**". Cet institut est le seul organisme public français consacré à l'étude de toutes les maladies, des plus fréquentes aux plus rares. Il s'intéresse aux aspects biologiques (comme le fonctionnement des cellules), médicaux (recherche auprès des malades en hôpitaux) et à l'étude de la santé des populations (comment tel médicament a-t-il amélioré les choses ?)

Que constitue le métier de chercheur précisément ? Un chercheur doit développer certaines aptitudes et qualités telles que la curiosité, l'imagination, et l'esprit d'initiative qui permettent de n'exclure aucune hypothèse. Mais ce métier requiert aussi un esprit de synthèse et d'analyse, de la rigueur, de l'opiniâtreté et de l'optimisme puisque les recherches ne sont pas toujours fructueuses. Concrètement, le chercheur réalise des expériences, encadre et forme de jeunes chercheurs, dirige une équipe ou un laboratoire, ou encore présente ses recherches aux autres chercheurs lors des congrès. Il doit également se tenir informé des nouvelles découvertes en lisant les journaux scientifiques publiés en anglais à l'échelle mondiale ; d'ailleurs il y rédige lui-même des rapports et des articles résultant de ses propres expériences.

« Cela requiert de l'optimisme, les recherches ne sont pas toujours fructueuses »

Son raisonnement suit toujours un ordre précis : suite à une question ou à un problème posé sur une maladie, il effectue une recherche bibliographique approfondie. De cette démarche, naît une hypothèse, qu'il développe dans un plan d'étude ; celui-ci justifiera ensuite sa demande de financement. Puis il démarre ses expérimentations et analyse les résultats. A ce stade, il est très fréquent qu'un nouveau problème soit soulevé et que la démarche scientifique recommence, ce qui explique que ce métier laborieux prenne énormément de temps avant d'aboutir à un résultat. Mais heureusement les expérimentations mènent aussi à des découvertes, aussitôt publiées dans des articles scientifiques. Ces découvertes peuvent ensuite aboutir à des applications cliniques.

« Ce métier laborieux prend énormément de temps avant d'aboutir à un résultat » En collaboration avec les chercheurs, les ingénieurs sont à l'initiative des expérimentations, tandis que les techniciens sont chargés de sa mise en pratique. En ce qui concerne la formation, le métier de technicien de la recherche est accessible après un Bac. En revanche, on peut être progressivement assistant ingénieur, ingénieur d'étude ou ingénieur de recherche après un BTS(ou DUT), une école d'ingénieurs (master 1 ou 2) ou un doctorat (en vue du diplôme d'ingénieur) selon le degré souhaité.

Première cause de mortalité en France...



Les maladies cardio-vasculaires, des chiffres qui choquent.

Les maladies cardio-vasculaires sont aujourd'hui la première cause de mortalité en France. Ces pathologies sont dues à des facteurs de risque plus ou moins inévitables entraînant un certain nombre de complications cardiaques.

«7 millions de morts par an dans le monde; 120 000 cas en France, 30 000 morts subites et 60 000 hospitalisés» annonce Bertrand ROZEC, chercheur au CHU de Nantes. La prévention de ces pathologies commence très tôt, par des exercices physiques réguliers et une alimentation équilibrée et diversifiée. Une prise en charge médicale est assurée: plusieurs traitements médicamenteux existent, mais il faut préciser que les médicaments ne sont pas les

seuls à pouvoir soigner ces troubles; certaines habitudes de vie peuvent également améliorer considérablement l'état de nos organes (sports, alimentation saine, etc.).

Facteurs de risques : certains inévitables, d'autre non.

Certains facteurs de risques sont malheureusement incontournables, tels que le sexe (les femmes sont protégées par leurs hormones jusqu'à la ménopause); l'âge (les défenses naturelles faiblissent à partir d'un certain âge); l'hérédité, spécialement si l'un de vos proches a été victime d'une MCV (Maladie Cardio-vasculaire) avant ses 55 ans.

Les ennemis du cœur contre lesquels on peut agir,

D'autres facteurs dépendent du mode de vie de chacun: le tabagisme, l'alcoolémie, le stress, l'hypertension artérielle; l'hypercholestérolémie et un taux assez bas de HDL (le «bon» cholestérol); le diabète (les MCV sont la 1ère cause de décès chez les diabétiques); l'obésité intestinale (révélatrice d'un état pré diabétique); le sédentarisme (une activité physique régulière est indispensable pour la santé) et le surpoids.

Comment calculer l'indice de masse corporelle :

$$\text{IMC} = \text{Poids (kg)} / \text{taille}^2 \text{ (m)}$$

Une personne est en surpoids si son IMC est > à 25.

Elle souffre d'obésité si son IMC est > à 30.

Les conséquences dues aux facteurs de risques.

Les maladies cardio-vasculaires se développent lentement mais sûrement. Trois organes sont principalement touchés par les MCV : le cerveau (on parle alors d'accident vasculaire cérébral ou d' « attaque »), le coeur (c'est l'infarctus du myocarde) et les jambes (c'est l'artérite des jambes).

En cas d'accident.

Des défibrillateurs sont à votre disposition dans certaines pharmacies et sur les bandes d'arrêts d'urgence d'autoroutes. Vous pouvez aussi consulter des spécialistes.

Pour conclure, les petites tentations conduisent aux grandes conséquences, alors ne courez pas uniquement pour les urgences!!

Remerciements

- aux chercheurs ; B. Rozec, J.-J. Shoot, F. Charpentier et C. Gauthier
- aux journalistes ; P. La Prairie, A. Fouquet
- aux professeurs ; Mme. Emion (professeur de Français).
Mr. Moyon (professeur des S.V.T.), Mme. Vilmant (professeur de mathématiques),
- A Mr PARE (notre directeur) et à Mr MARTIN (directeur adjoint Lycée) et à nos laborantines préférées.