

*Xeroderma pigmentosum* est une maladie génétique rare caractérisée par une hypersensibilité de la peau aux rayons ultraviolets. Les personnes atteintes de *Xeroderma pigmentosum* produisent des protéines réparatrices de l'ADN défectueuses qui ne peuvent accomplir leur fonction (voir pages 32, 33, 36 et 75).

■ **Les protéines réparatrices de l'ADN**

La réparation d'une lésion sur l'ADN fait intervenir plusieurs protéines dont la fabrication est gouvernée par des gènes différents portés par des chromosomes différents (voir schémas 1 et 2).

Les actions de chacune de ces protéines sont complémentaires et indispensables.

Il suffit donc d'une protéine défective dans cet ensemble pour que la réparation de l'ADN n'aboutisse pas.

■ **Plusieurs phénotypes moléculaires pour un même phénotype macroscopique**

Des sujets atteints de *Xeroderma pigmentosum* et ayant les mêmes symptômes peuvent devoir leur maladie à la défaillance de protéines différentes.

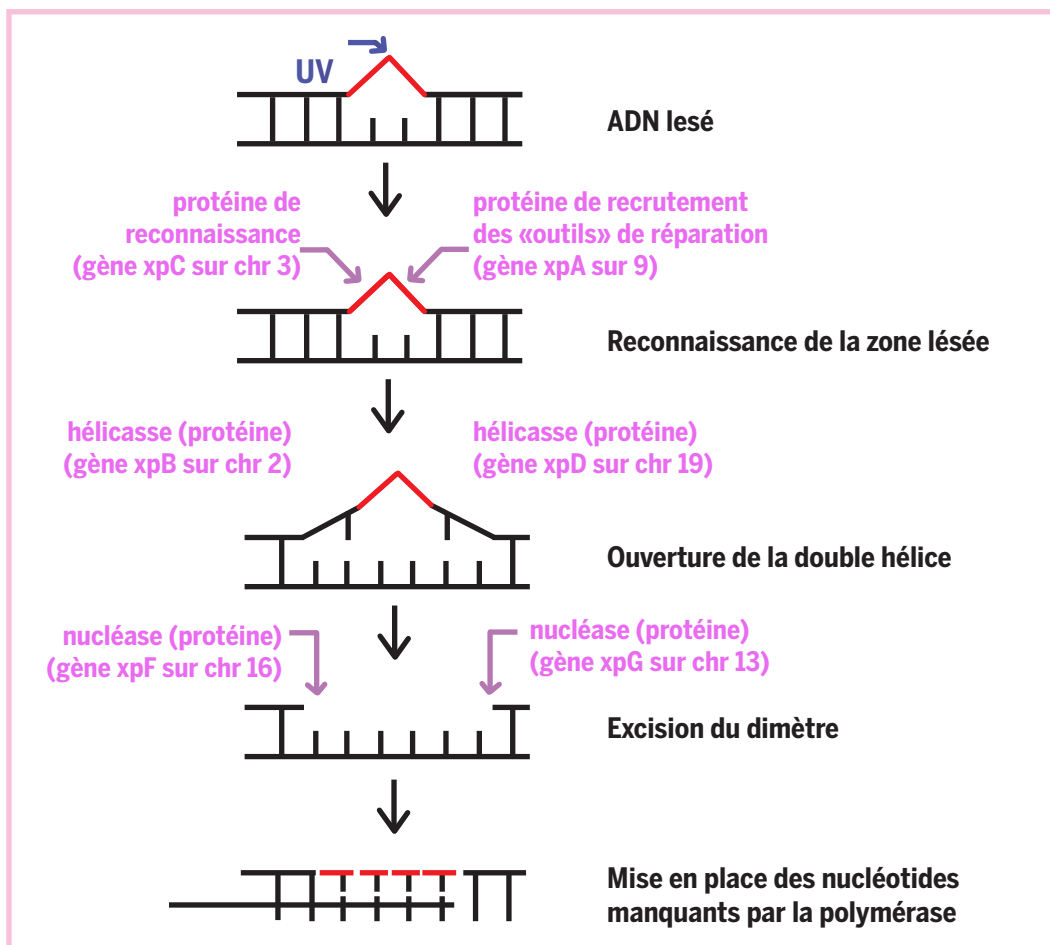


Schéma 1. Les protéines intervenant dans la réparation d'une lésion sur l'ADN

