

1. Exemple de la drépanocytose : une maladie de l'hémoglobine. (Doc. page 215)

<http://videos.tf1.fr/jt-we/la-drepanocytose-une-maladie-peu-connue-4442692.html>
<http://www.bonjour-docteur.com/article.asp?IdArticle=1076>

a) La maladie.

La **drépanocytose** ou anémie falciforme est une maladie chronique*, touchant les globules rouges du sang. Ceux-ci sont déformés en forme de faucille (moins déformables, ils obstruent les vaisseaux sanguins les plus fins = capillaires), ils peuvent aussi subir des destructions massives → anémie*. C'est une maladie **héréditaire***. Elle reste la plus fréquente des maladies du sang dans le monde avec 50 millions de personnes atteintes environ. Elle est présente en Inde (certaines régions), aux Antilles, en Amérique du Sud (surtout le Brésil), chez les Afro-américains, mais surtout en Afrique intertropicale (entre le 15e parallèle Sud et le 20e parallèle Nord). Les pays les plus touchés sont : Sénégal, Bénin, Zaïre et Angola.

Caractéristiques cliniques.

- Signes généraux d'anémie chronique : les globules rouges sont détruits.
- Crises douloureuses
- Accidents et des troubles circulatoires* (obstruction*) graves, avec des complications chroniques (infarctus*, insuffisance rénale, insuffisance respiratoire, destruction de la tête du fémur, infections, ulcération* des jambes).

Traitements

Il n'existe aucun traitement des causes pour cette maladie. C'est pourquoi l'essentiel du traitement consiste à la prise en charge des symptômes résultant des crises. La transfusion simple reste le seul traitement d'urgence en cas d'anémie profonde. La greffe de moelle est réservée aux cas les plus graves.

- Définissez les mots avec un *.
- Soulignez dans le texte, les symptômes de la maladie.
- Expliquez-en les causes ?

b) Une maladie des hématies (=globules rouges.)

- Rappelez le rôle des globules rouges.
- Réalisez une observation microscopique du frottis de sang d'un individu normal et d'un individu malade.
- Légendez le document ci-dessous

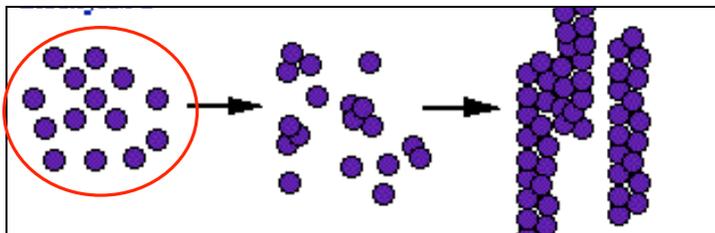
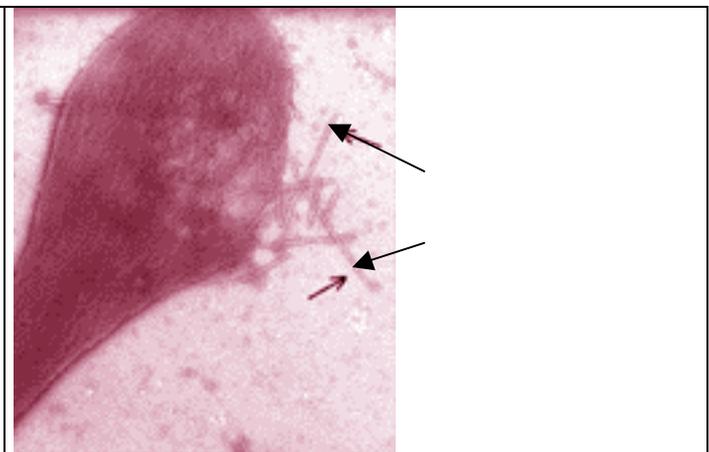
Titre :	Légendes
	<p>(Forme, propriétés : _____)</p> <p>(Forme, propriétés : _____)</p>

Sachant que les hématies contiennent essentiellement de l'hémoglobine, on peut faire l'hypothèse que la déformation des hématies provient d'un problème au niveau de l'hémoglobine.

c) Une maladie de l'hémoglobine.

L'hémoglobine est une **protéine**, son rôle est de fixer les gaz de la respiration à l'intérieur des globules rouges.

- Rappelez ce qu'est une protéine.
- Légendez la photo ci-dessous.

 <p>Hémoglobine dans un globule rouge normal → hémoglobine en «fibres» dans un globule rouge «malade»</p>	
<p>Dans les hématies d'une personne normale, l'hémoglobine est dissoute dans le cytoplasme, l'hématie est souple, déformable.</p>	<p>Dans les hématies falciformes, les molécules d'hémoglobine peuvent s'agréger les unes aux autres, formant des « baguettes » rigides. Les hématies prennent des formes aiguës et sont peu déformables.</p>

Sachant que la fonction d'une protéine dépend de sa forme, qui dépend elle-même de sa séquence, on peut faire l'hypothèse que si l'hémoglobine se comporte différemment, c'est qu'elle possède une séquence différente.

- Comparez la séquence des 7 premiers acides aminés (il y en a en tout 146) de l'hémoglobine d'un individu normal (HbA) et celle d'un individu malade (HbS), surlignez les différences.

Acides Aminés	AA 1	AA2	AA3	AA4	AA5	AA6	AA7
Séquence de HbA	Val	His	Leu	Thr	Pro	Glu	Glu
Séquence de HbS	Val	His	Leu	Thr	Pro	val	Glu

Sachant que la drépanocytose est une maladie **héréditaire**, on recherche les causes de cette anomalie dans le génotype des individus.

d) Une maladie génétique : Le gène de l'hémoglobine.

On connaît le gène codant pour l'hémoglobine, situé sur le chromosome 11. On connaît la séquence du gène de l'hémoglobine (438 nucléotides)

- Qu'est-ce qu'un gène ?
- Comparez les séquences à l'aide du doc. Ci-dessous (ou du logiciel) Notez les différences.

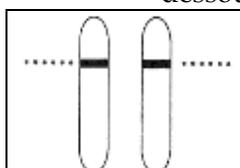
Séquence des premiers nucléotides du gène de HbA	Séquence des premiers nucléotides du gène de HbS
CACGTGGACTGAGGACACCTC GAGCACCTGACTCCTGTGGAG	CACGTGGACTGAGGACACCTC GAGCACCTGACTCCTGTGGAG

- Proposez une hypothèse pour élucider ce code : le code génétique

Hb = protéine constituée de	AA	Gène de l'Hb = fragment d'ADN constitué de
		nucléotides
	CODE =	nucléotides codent pour 1 acide aminé.

BONUS : Sachant que ce gène est situé sur le chromosome 11, que nous possédons dans nos cellules 1 PAIRE de chromosomes 11, qu'il existe 2 versions différentes de ce gène : ALLELE HbA et ALLELE HbS,

- Représentez les différentes possibilités de génotype pour un individu en utilisant le modèle ci-dessous.

	<p>Représentation de la paire de chromosomes 11 ← et positionnement du gène de l'hémoglobine (son « locus » = lieux en latin)</p>
--	---