

115-TD1 : Des gènes à la réalisation des phénotypes (les différentes échelles)

(d'après Bordas, Ed.2019, p.96-97)

Le phénotype d'un individu correspond à l'ensemble de ses caractères observables dans un environnement donné. Il peut être décrit à différentes échelles : celle de l'organisme, de la cellule et de la molécule. Les gènes, en dirigeant la synthèse d'ARN et de protéines, jouent un rôle essentiel dans la mise en place de ce phénotype.

Comment décrire un phénotype aux différentes échelles d'organisation du vivant ?
Comment ce phénotype se met-il en place ?

La drépanocytose est une **maladie génétique** qui touche des millions de personnes dans le monde (en Afrique notamment) et des milliers en France.

À l'échelle de l'organisme, la drépanocytose se traduit par une anémie* modérée mais permanente qui se manifeste par de la fatigue et une tendance à l'essoufflement. Dans certaines conditions, des crises peuvent survenir, se traduisant par une anémie aiguë et des douleurs au niveau des articulations.

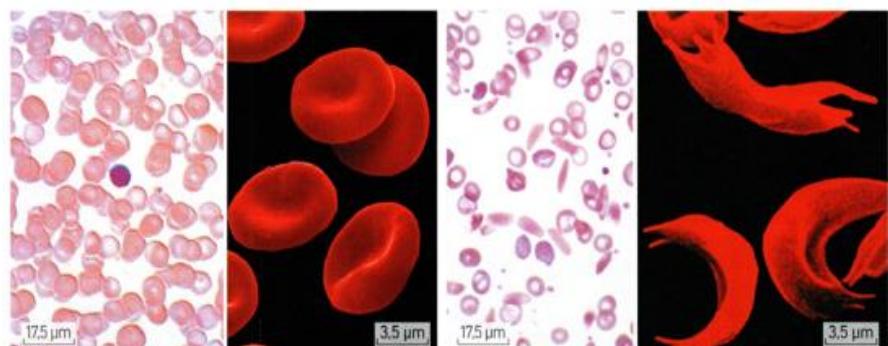
Des accidents vasculaires* ainsi que des infections limitent l'espérance de vie. Mais, grâce à un suivi médical, celle-ci dépasse actuellement l'âge de 50 ans.



A La drépanocytose est la plus fréquente des maladies génétiques.

Au microscope optique on peut observer et comparer une lame de frottis sanguin d'un individu en bonne santé et d'un individu atteint de drépanocytose.

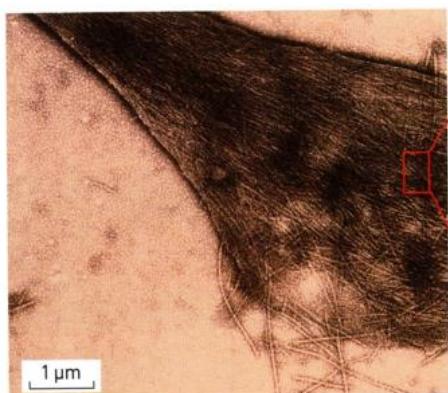
Chez les sujets atteints de drépanocytose, le nombre d'hématies est anormalement faible (d'où l'anémie) et ces cellules sont souvent déformées et moins souples ; elles circulent donc moins bien dans les plus petits vaisseaux et peuvent être la cause de problèmes circulatoires. Les hématies qui se trouvent bloquées sont détruites par les globules blancs.



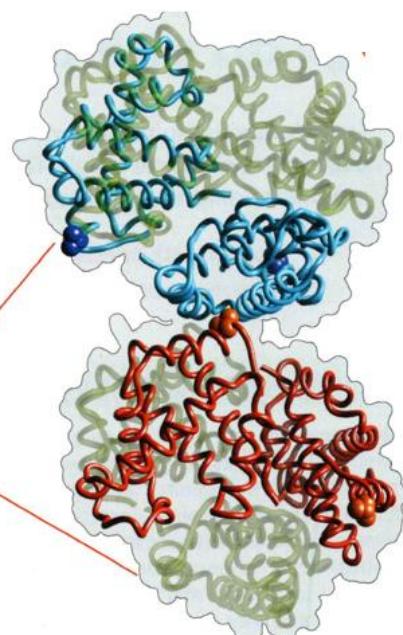
B Les hématies d'un individu en bonne santé.
Observation au microscope optique et au MEB.

C Les hématies d'un individu drépanocytaire.
Observation au microscope optique et au MEB.

Les hématies contiennent des protéines d'hémoglobine* qui fixent et transportent le dioxygène dans l'organisme (voir p. 88). Alors que les molécules d'hémoglobine A (HbA) sont solubles et dispersées dans le cytoplasme, les molécules d'hémoglobine S (HbS) des sujets atteints de drépanocytose s'associent et forment des fibres insolubles qui déforment les hématies, entraînant parfois leur destruction.



D Fibres d'hémoglobine (HbS) dans une hématie drépanocytaire.



E Modèle de deux molécules d'hémoglobine S associées. Les chaînes d'acides aminés de chaque globine sont représentées en fils. Leur 6^e acide aminé est affiché en sphères.

Comparaison simple		1	10	20	30	40
Comparaison simple de séquences d'ADH						
Traitement		ATGGTGACCTGACTCCTGAGGAGAAAGTCTGCCGTTACTGCCCTG				
Allele Beta A		ATGGTGACCTGACTCCTGAGGAGAAAGTCTGCCGTTACTGCCCTG				
Comparaison simple de séquences peptidiques						
Traitement		MetValHisLeuThrProGluGluLysSerAlaValThrAlaLeu				
Globine Beta A		MetValHisLeuThrProGluGluLysSerAlaValThrAlaLeu				
Globine Beta S		- - - - - Val - - - - -				

F Traitement des séquences des globines β (hémoglobines A et S) et des séquences des allèles correspondants (début des séquences).

Remarque : pour comprendre, il faut savoir que la valine (Val) est, contrairement à l'acide glutamique (Glu), un acide aminé hydrophobe : dans un milieu aqueux comme le cytoplasme cellulaire, la valine aura tendance à s'éloigner des molécules d'eau en établissant une liaison avec des molécules d'hémoglobine voisines.

- 1- Présentez, sous forme d'un tableau, le phénotype d'un individu drépanocytaire et celui d'un individu non drépanocytaire aux trois échelles d'organisation du vivant. Mettez en évidence le lien entre ces échelles.
- 2- Expliquez l'origine du phénotype drépanocytaire. Vous pouvez présenter votre réponse sous la forme d'un schéma « cause → conséquence ».