

La drépanocytose

La drépanocytose, ou anémie falciforme, est une maladie génétique qui se traduit par une anémie plus ou moins sévère, des essoufflements, des vertiges, céphalées (maux de tête). Ces symptômes sont accompagnés de douleur articulaire, de fièvre. Des accidents vasculaires limitent l'espérance de vie. **L'ensemble des symptômes de cette maladie définissent le phénotype macroscopique d'une personne.** Cette maladie a pour origine la présence d'une **hémoglobine anormale : l'hémoglobine S.**

En utilisant les ressources sur la drépanocytose, montrer les relations entre le génotype et les différentes échelles du phénotype.

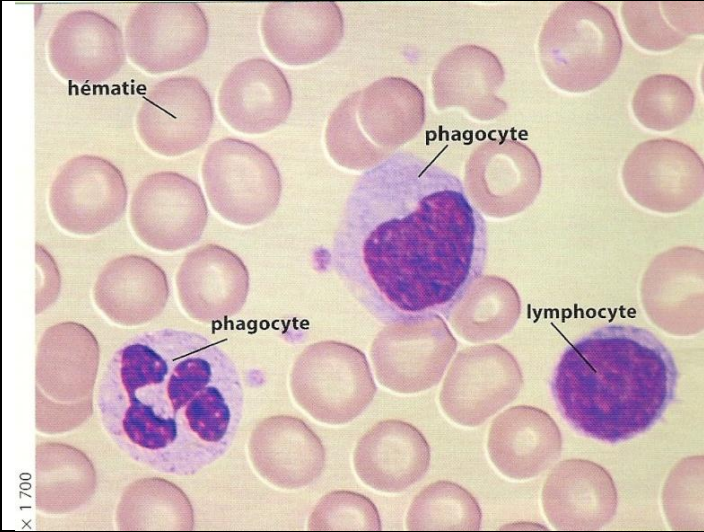
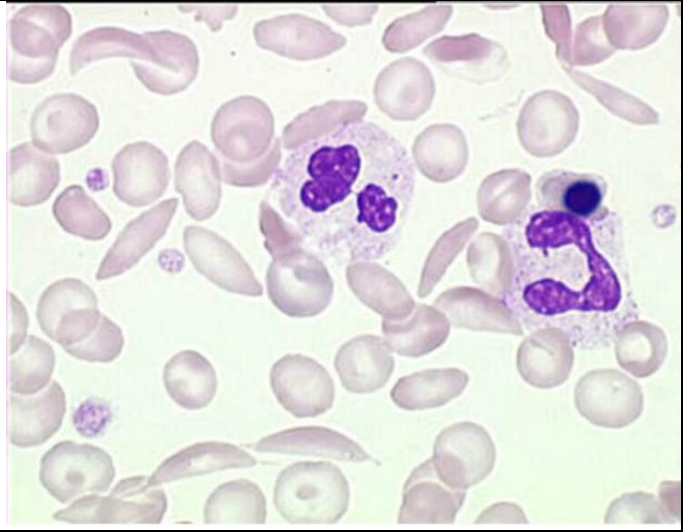
Pour cela, construire une suite d'images, des différentes échelles du phénotype en précisant les relations.

Vous ferez les captures d'écran de vos résultats à chaque étape que vous publierez dans une copie numérique (Quizinière) dont le lien est sur le Netboard.

A la fin de l'activité vous répondrez également au Quiz en ligne dont le lien est sur le Netboard

Ressource 1 : comparaison d'une lame de frottis sanguin d'un individu sain et d'un individu touché par la drépanocytose

 **Observer et comparer les deux frottis. Décrire la différence entre les deux frottis.**

	
Photo d'observation au microscope d'un frottis de sang d'un individu sain – Les cellules sont annotées	Photo d'observation au microscope d'un frottis de sang d'un individu atteint de la drépanocytose.

Aide : observez les hématies...

Ressource 2 : Comparaison des molécules de globine beta (qui constituent l'hémoglobine) chez un individu sain et un individu drépanocytaire

Lancer le logiciel en ligne Libmol (sur votre navigateur)

Dans fichier, « globine beta normale extraite de l'hémoglobine humaine »

Dans Commande, choisir « ruban » (*ce ruban = chaîne protéique de la globine – 4 chaînes s'associent pour former l'hémoglobine*)

Dans séquence, cocher « aucun » pour tout désélectionner.

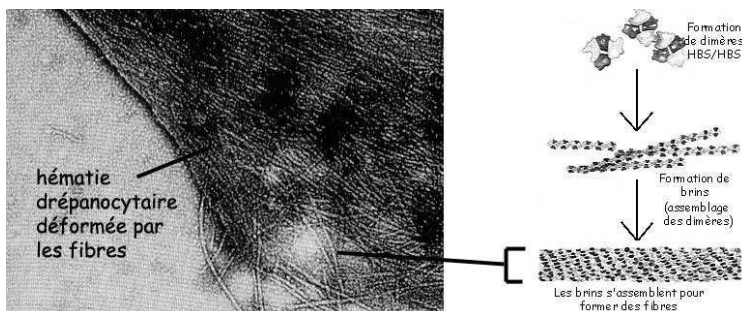
Sélectionner **l'acide aminé 6**. Choisir une couleur pour la faire ressortir.

Enfin, dans « commande » « sphère » afin de bien mettre en évidence cette cet acide aminé et sa position sur la chaîne protéique (molécule).

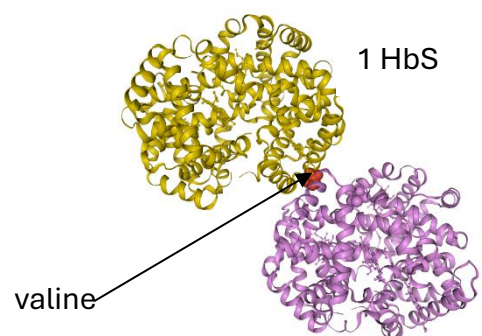
Refaire la même procédure pour « globine beta extraite de l'hémoglobine humaine drépanocytaire » (*4 chaînes de globine S s'associent pour former l'hémoglobine S*)

 **Faire une capture d'écran de vos observations en mettant en évidence les différences observées - Utiliser la ressource ci-dessous pour interpréter**

Info A : les hématies contiennent des protéines d'hémoglobines qui fixent et transportent le dioxygène dans le sang. Alors que les hémoglobines A et B (HbA et HbB) sont solubles et dispersées dans le cytoplasme des hématies, les molécules d'hémoglobines S (HbS) des sujets drépanocytaires s'associent **et forment des fibres insolubles qui déforment les hématies**, entraînant même parfois leur destruction.



Info B : Aide pour comprendre les observations faites sur la molécule d'hémoglobine S. La valine (Val) est, contrairement à l'acide glutamique (Glu), un acide aminé hydrophobe (ce qui signifie qu'il n'aime pas l'eau), ainsi dans un milieu aqueux comme le cytoplasme, la valine aura tendance à s'éloigner des molécules d'eau en **établissant une liaison avec les molécules d'hémoglobine voisines**.



Ressource 3 : comparaison des allèles des globines chez un individu sain et un individu drépanocytaire

Lancer le logiciel Genieen2 en ligne (sur votre navigateur)

« ouvrir la banque de séquences » et rentrer « globine »

Choisir le pack « comparaison allèles hémoglobine beta (drépanocytose) » « charger ces séquences »

Comparer les 2 séquences : « action » « aligner les séquences »



Faire une capture d'écran de vos observations en mettant en évidence les différences observées

Traduire ensuite ces 2 allèles (« action » - « traduire » - « depuis le début de la séquence »

Comparer les chaînes d'acides aminés obtenues (protéine de globine)



Faire une capture d'écran de vos observations en mettant en évidence les différences observées