

A thick black L-shaped frame surrounds the text. The top-left corner is a horizontal bar extending to the right, and the bottom-right corner is a vertical bar extending upwards. The text is centered within the open space of the frame.

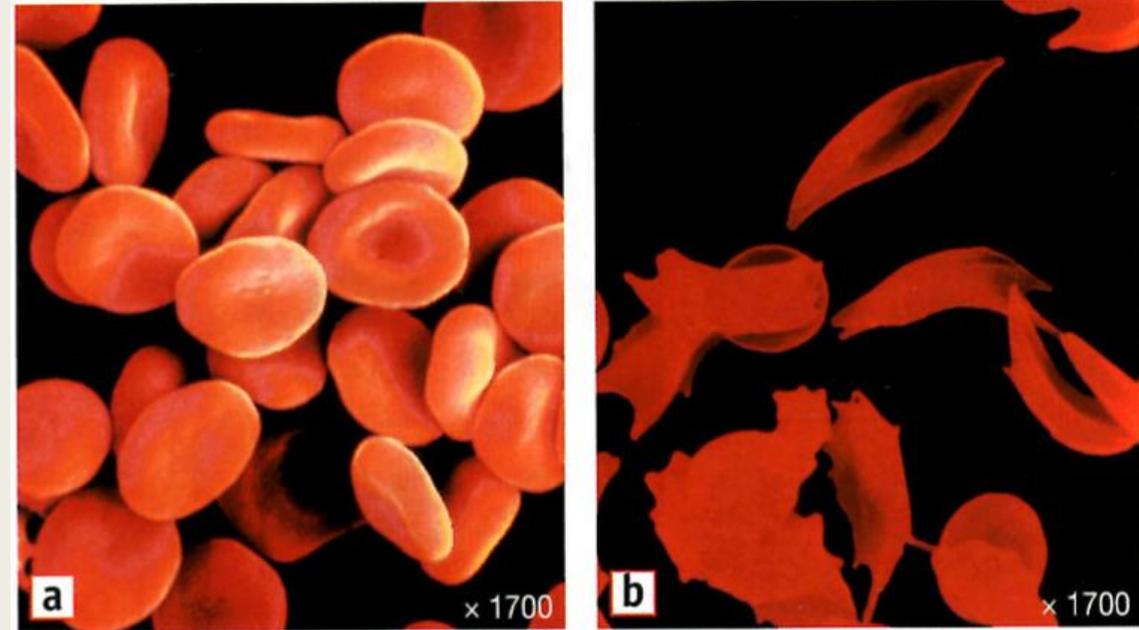
# DE L'ORGANISME À LA MOLÉCULE

Le phénotype peut se définir à différentes échelles

# Un maladie génétique: la drépanocytose

- Maladie héréditaire due à un allèle récessif

- Effets de pléiotropie



- Mutation dans l'ADN (allèle muté) → changement dans une protéine (hémoglobine) → effets au niveau des cellules et de l'organisme (symptômes de la maladie)

# Génotype

Deux copies de l'allèle de la drépanocytose : un acide aminé change en position 6 de la chaîne de la  $\beta$ -globine

Hémoglobine S (anormale) produite au lieu de l'hémoglobine A (normale)

Lorsque la teneur en  $O_2$  est faible dans le sang, l'hémoglobine anormale cristallise  
⇒ les globules rouges se modifient et prennent la forme d'une faucille

Dégradation des globules rouges

Agglomération des globules et obturation des petits vaisseaux sanguins

Accumulation des globules falciformes dans la rate

Faiblesse

Anémie

Insuffisance cardiaque

Lésions à l'encéphale

Douleur et fièvre

Lésions aux autres organes

Lésions à la rate

Altération des fonctions mentales

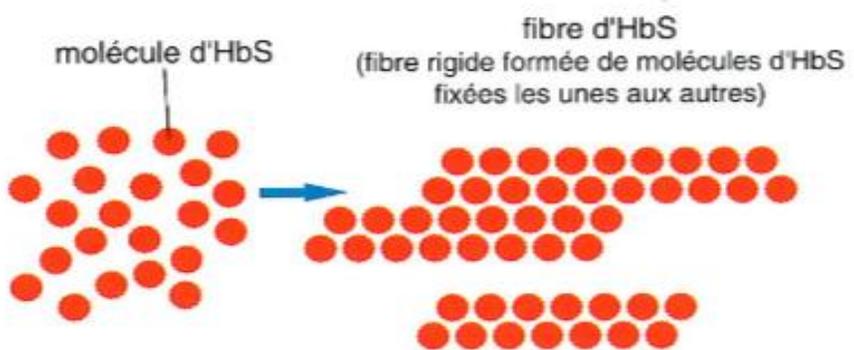
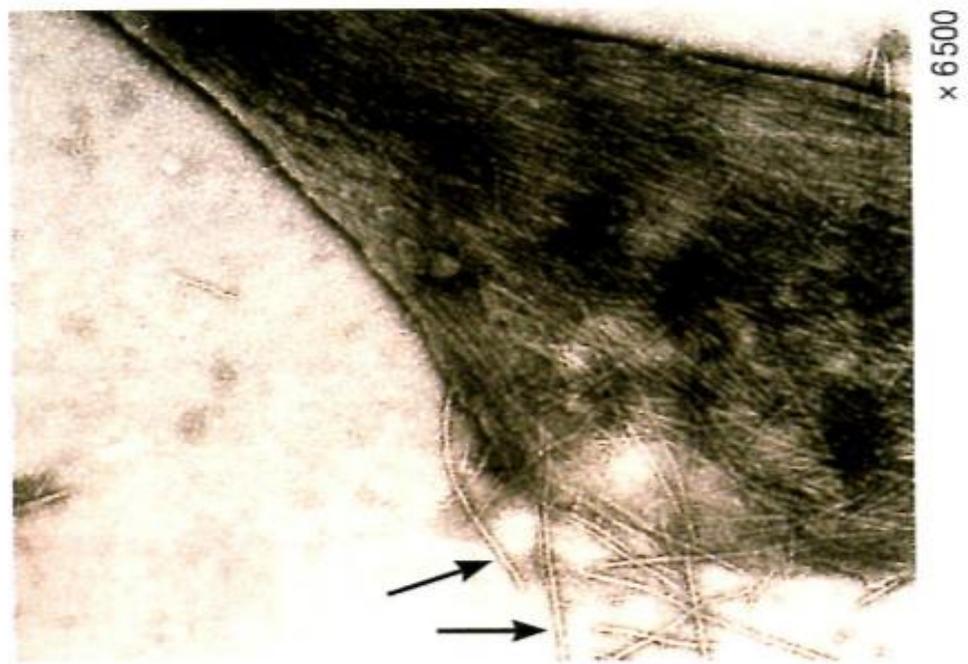
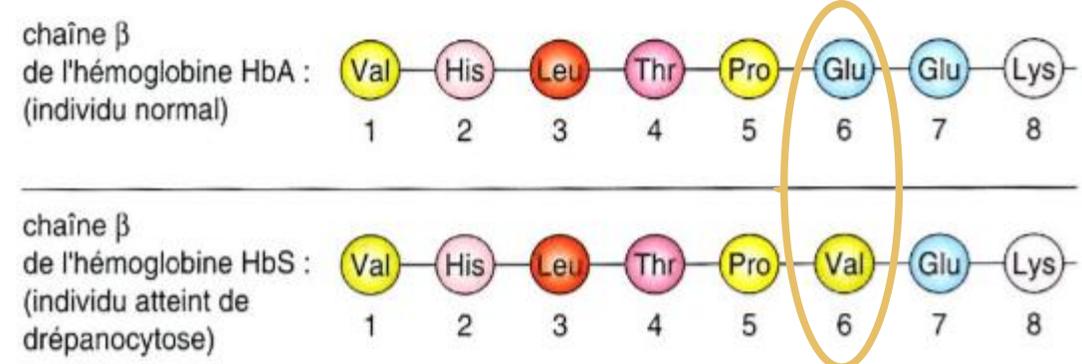
Paralysie

Pneumonie et autres infections

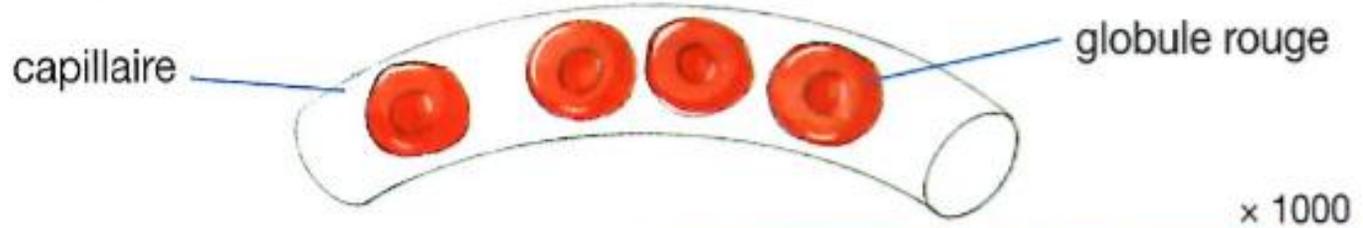
Rhumatisme

Insuffisance rénale

# Phénotype



- Diamètre d'un globule rouge normal : 7  $\mu\text{m}$ .
- Calibre d'un capillaire : 7 à 8  $\mu\text{m}$  (juste ce qu'il faut pour laisser passer les globules en file).
- Les globules rouges drépanocytaires, en forme de faucille, sont très raides et peuvent bloquer la circulation dans les capillaires.



**1 Doc 1 à 5 :** Dégagez pour chaque échelle de phénotype ses caractéristiques tant chez un individu sain que chez un individu drépanocytaire. Vous pouvez établir un tableau comparatif.

	Individu sain	Individu drépanocytaire
Échelle macroscopique	Pas de symptômes	Symptôme principal : anémie grave, Complications : infections pulmonaires, insuffisance rénale ou cardiaque, rhumatismes, lésions de la rate, affections neurologiques
Échelle cellulaire	Hématies normales, souples, en forme de disques biconcaves	Hématies fragiles, rigides en forme de faucille.
Échelle moléculaire	Hémoglobine A soluble comportant un acide glutamique (Glu) en position 6 de la chaîne	Hémoglobine S formant des filaments insolubles et comportant une valine (Val) en position 6 de la chaîne