

IV Relations entre phénotypes, génotype et environnement

Travaux de groupe : 4 élèves par groupe Notation /20 à remettre au plus tard le 16/01/2020

Objectifs de connaissance : Le génotype correspond à une combinaison d'allèles. Les organismes peuvent être homozygotes ou hétérozygotes pour un gène donné. Le phénotype, caractéristiques d'un organisme, peut être décrit à différentes échelles d'observation. Le phénotype dépend du génotype mais aussi de l'environnement. (voir notions dans le chap.8)

Objectifs de savoir-faire : - extraire des informations d'un ensemble de documents pour argumenter sur la relation génotype – phénotype – environnement.

- présenter un dossier complet comprenant une introduction, un développement, une synthèse.

Remarque : le dossier sera présenté manuscrit, chaque élève du groupe doit participer à la rédaction. Toute image, document ou schéma qui semblent utiles peut-être collés dans le dossier.

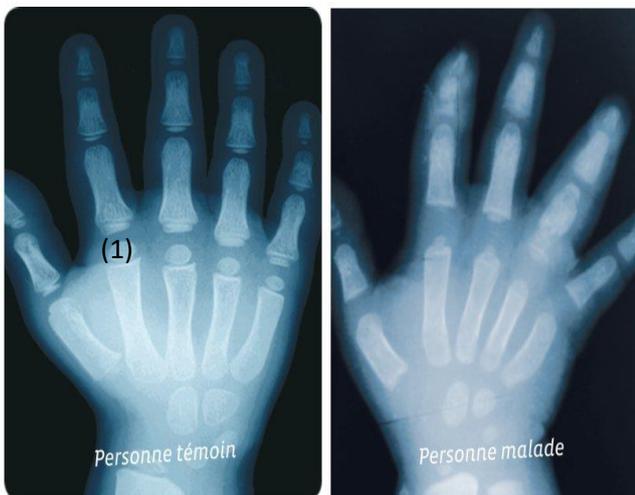
Thème d'étude : la drépanocytose

La drépanocytose est une maladie génétique, souvent mortelle, particulièrement répandue dans certaines régions (Afrique intertropicale, Inde, Antilles, Guyane,...). En Afrique par exemple, un enfant sur 100 naît avec la maladie.

Question : A l'aide de l'ensemble des documents et de vos connaissances, montrez que le phénotype de cette maladie s'observe au niveau macroscopique, cellulaire et moléculaire. Expliquez ensuite pourquoi ce phénotype dépend du génotype mais aussi de l'environnement (il vous faudra déterminer si l'allèle responsable de la maladie est récessif ou dominant en étudiant l'arbre généalogique).

Remarque : les documents peuvent être utilisés dans l'ordre qui vous semble le plus judicieux.

Document 1 Radiographie des mains d'un enfant témoin et d'un enfant atteint de drépanocytose



L'altération de la circulation sanguine dans les os provoque une irrégularité de croissance des doigts. (remarque : comparer les deux clichés que vous pouvez copier – coller dans votre dossier pour légender). (rappel sur l'organisation anatomique de la main : carpes, métacarpes, phalanges. Sur les clichés, apparaissent des zones cartilagineuses (1) qui s'ossifient ensuite au cours de la croissance).

Document 2 Les symptômes de la maladie

La drépanocytose se manifeste par une anémie chronique (diminution du nombre des hématies dans le sang). Des petits vaisseaux sanguins sont obstrués ce qui est à l'origine de crises très douloureuses notamment au niveau des articulations. La mauvaise oxygénation des tissus qui en résulte a des répercussions importantes sur l'ensemble des organes. Le tissu osseux est particulièrement touché : on observe des nécroses anormales et des troubles articulaires douloureux. L'ensemble de ces symptômes constitue le phénotype macroscopique de la drépanocytose

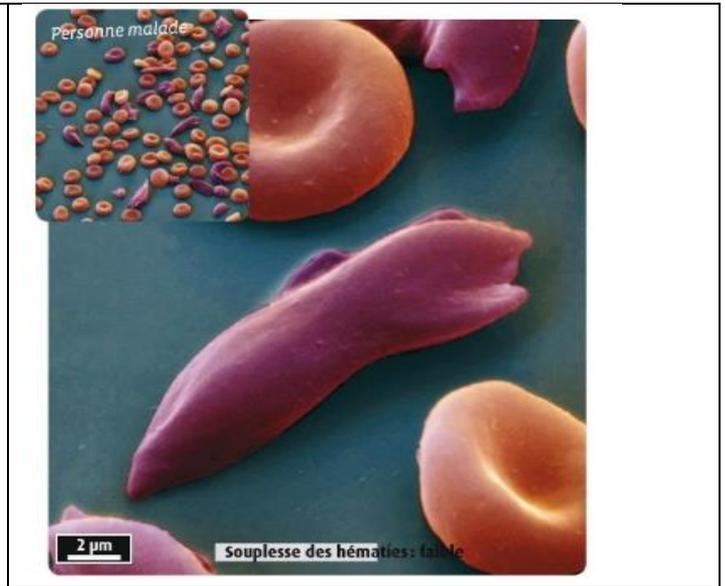
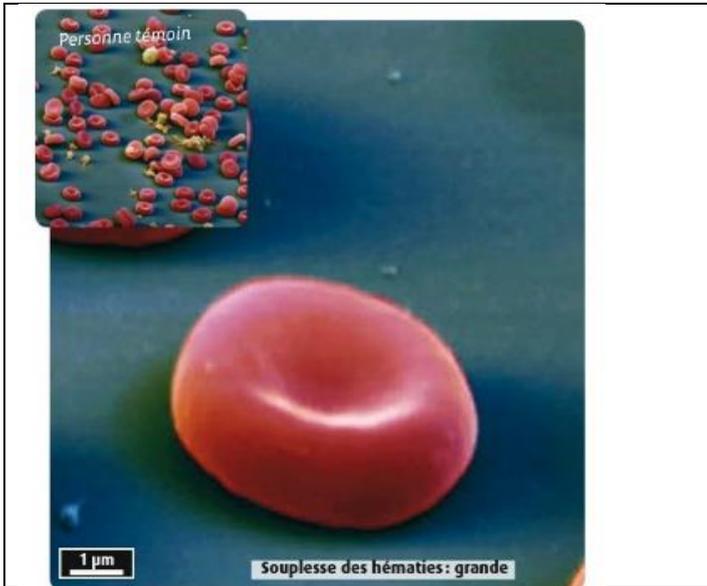
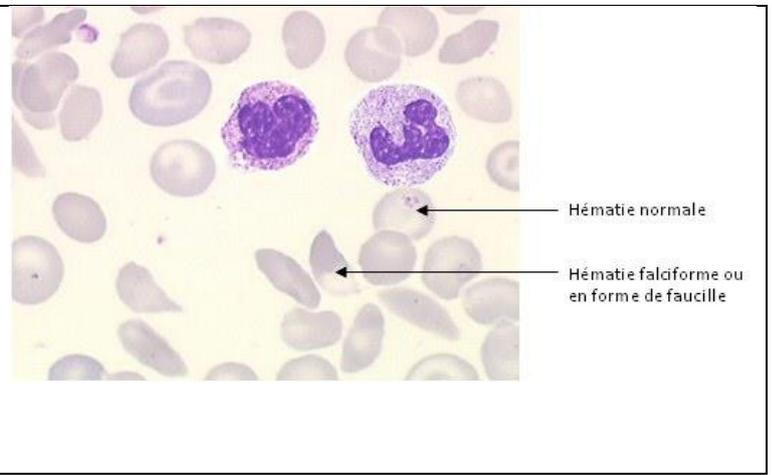
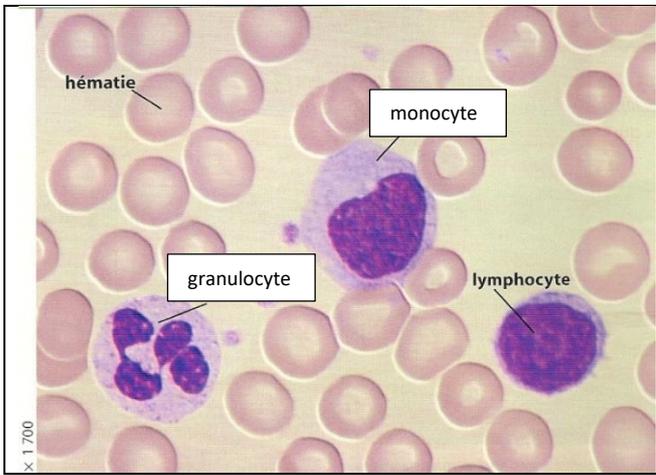
[drépanocytose]

Document 3 Comparaison des hématies d'une personne témoin et d'un patient atteint de drépanocytose

Un frottis sanguin permet d'observer les cellules sanguines. On distingue deux grandes catégories de cellules sanguines : des leucocytes (les globules blancs) et les hématies (les globules rouges). Le frottis sanguin s'effectue après prélèvement d'une goutte de sang qui est déposé sur une lame, puis « étirée ». On utilise ensuite des colorants des noyaux pour distinguer les leucocytes des hématies (qui n'ont plus de noyau).

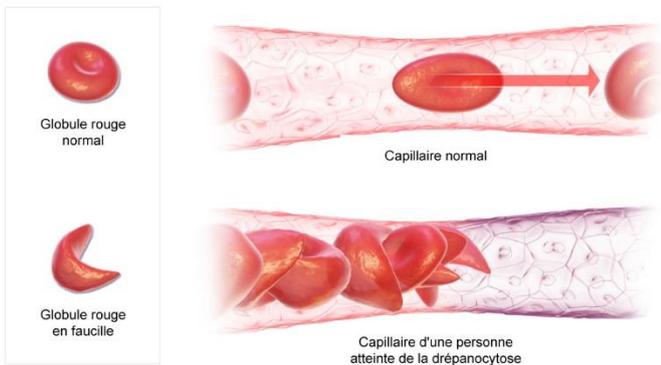
Les clichés suivants ont été réalisés soit à partir d'une observation au microscope optique soit à partir d'une observation au microscope électronique à balayage et après colorisation.(Enseignement scientifique)





Document 4 Incidence de la forme des hématies sur la circulation sanguine

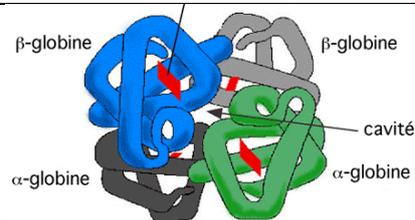
DRÉPANOCYTOSE
Obturation des vaisseaux sanguins



Les capillaires sanguins sont des vaisseaux sanguins de très faible diamètre. Ils approvisionnent les organes en nutriments et en dioxygène.

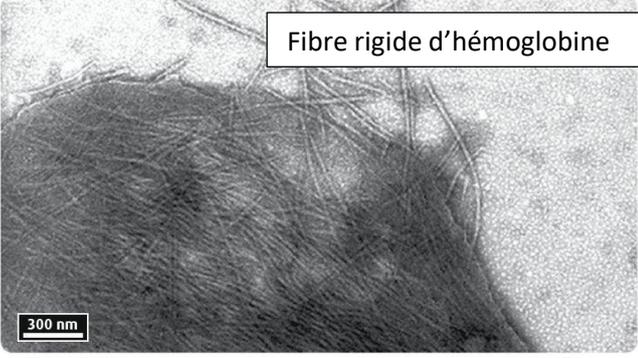
Document 5 Le rôle de l'hémoglobine

L'hémoglobine est une protéine. Elle est composée en réalité de 4 chaînes polypeptidiques : 2 chaînes dite β (ou globines β) et 2 chaînes α (ou globines α). L'hémoglobine est présente dans les hématies et c'est cette molécule qui prend en charge le dioxygène. Rappel : une chaîne polypeptidique = séquence en acides aminés.



Document 6 Héoglobine d'une personne atteinte de drépanocytose

Vue au MET



Ce cliché pris au MET montre des fibres rigides d'hémoglobine dite HbS dans le cytoplasme d'une hématie falciforme. Ces fibres déforment les hématies. Ces fibres sont constituées par l'assemblage de molécules d'hémoglobine : cet assemblage se fait par la fixation entre une valine d'une β globine et deux autres acides aminés. Ces fibres ne sont par contre jamais observées chez les personnes qui n'ont pas la drépanocytose.

Document 7 Deux types d'hémoglobine, HbA et HbS

Chez les individus drépanocytaires, l'hémoglobine dite HbS présente une anomalie au niveau des chaînes de β globine. Chez les individus sains, l'hémoglobine normale dite HbA, ne présente pas cette anomalie.

La synthèse de la chaîne β est gouverné par un gène présent sur le chromosome 11. On connaît la séquence nucléotidique de deux allèles de ce gène : allèle D présent chez les individus non malades et l'allèle d présents chez les individus drépanocytaires.

Brins non transcrits du gène codant pour la chaîne bêta de l'hémoglobine humaine (début de séquence)

Allèle D (brin non transcrit)

ATG GTG CAC CTG ACT CCT GAG GAG AAG TCT GCC

Allèle d (brin non transcrit)

ATG GTG CAC CTG ACT CCT GTG GAG AAG TCT GCC

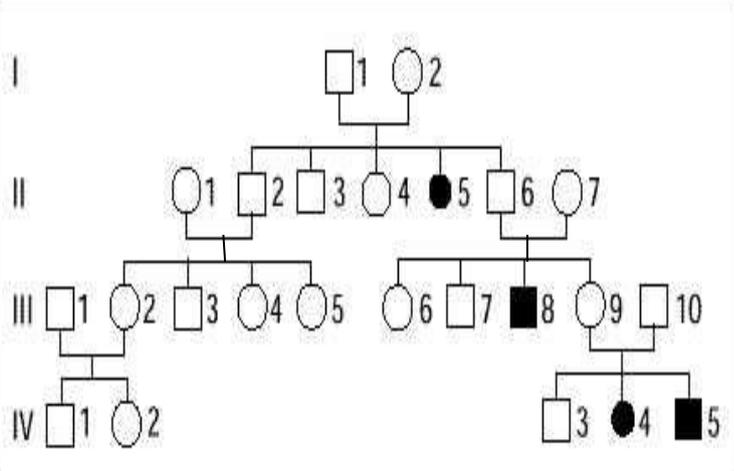
Consigne pour ce document : à partir des deux brins **non transcrits**, retrouver la séquence nucléotidique de l'ARNm puis traduire à l'aide du tableau du code génétique.

Document 8 Mode de transmission de la maladie Etude d'un arbre généalogique

L'étude d'un arbre généalogique permet de déterminer si l'allèle responsable d'un phénotype est dominant ou récessif. On appelle allèle dominant, un allèle qui s'exprime dans le phénotype macroscopique même quand cet allèle est présent en seul exemplaire dans le génotype. Par contre pour qu'un allèle récessif s'exprime dans le phénotype macroscopique, cet allèle est forcément en double exemplaire (l'individu est donc alors homozygote).

Consigne : répondre aux questions suivantes pour ce document =>

⇒ Comment, à partir de cet arbre, peut-on déterminer si l'allèle responsable du phénotype drépanocytaire est dominant ou récessif ? Comment écrire alors le génotype des individus (I)1 et 2, (II) 4 et 5, 6. Justifiez vos réponses.



 Femme non atteinte
 Homme non atteint

 Filles atteintes de drépanocytose
 Garçon atteint de drépanocytose

Document 9 Des facteurs influencent les symptômes de la drépanocytose

Qui dit anémie dit mauvaise tolérance aux efforts physiques puisque la fatigue, induite par l'anémie, est permanente mais elle est aggravée par les efforts. Ces efforts demandent de l'oxygène et ceci entraîne une fatigue plus importante.

Plusieurs facteurs favorisent les crises drépanocytaires :

- La déshydratation fait perdre de l'eau au globule rouge ce qui rend le sang moins fluide. Or la déshydratation est fréquente chez le drépanocytaire car il est atteint de polyurie due aux lésions provoquées par les petits bouchons de globules rouges. Le rein perd ainsi sa capacité à concentrer les urines. Pour éliminer les déchets, un drépanocytaire est donc obligé d'uriner beaucoup plus qu'un individu non drépanocytaire. Le drépanocytaire doit boire beaucoup.
- Le ralentissement de la circulation sanguine : Tout ce qui ralentit la circulation peut créer une stase, c'est-à-dire que les globules rouges restent à un endroit et vont favoriser la crise. De nombreuses conditions ralentissent la circulation sanguine : l'effet que l'on appelle garrot (un vêtement trop serré par exemple); une mauvaise position; le froid (contracte les petits vaisseaux et ralentit la circulation); la fièvre (la déshydratation et la formation de protéines inflammatoires ralentissent la circulation); les infections (les globules blancs en excès collent aux vaisseaux et empêchent les globules rouges de circuler). Il faut donc combattre la fièvre avec des médicaments et boire beaucoup.
- Tout ce qui fait consommer de l'oxygène en plus favorise la crise : Les efforts avec essoufflements, les efforts musculaires concentrés sur un muscle, comme l'haltérophilie, font consommer plus d'oxygène.

Tout ce qui désature l'hémoglobine en oxygène déclenche une falciformation accélérée.

De nombreux facteurs de l'environnement agissent sur le phénotype d'un individu atteint de drépanocytose.

- La vie en altitude : Le risque est variable d'un patient à l'autre, mais il faut tenir compte qu'au-delà de 1500 m le risque augmente si on n'est pas en condition physique optimale. Mieux vaut éviter les altitudes au-delà de 2000m, contrôler les autres facteurs (froid, neige, efforts physiques).
- Les voyages en avion : La pressurisation des avions correspond à une altitude de 1500 à 1800 m ce qui constitue un risque certain de crise douloureuse à cause de la baisse d'oxygène. Le passager devra boire abondamment, éviter la station assise prolongée, éviter les vêtements trop serrés.
- A la mer, à la piscine : attention aux écarts de températures entre l'air et l'eau, sources de crises. Il ne faut pas rester dans l'eau plus de 20 minutes et bien se couvrir (peignoir) en sortant.
- L'alcool : qui est toxique est contre-indiqué chez les drépanocytaires. L'alcool déshydrate et peut déclencher des crises.
- Le tabac : est très nocif pour le drépanocytaire dans la mesure où il diminue l'oxygène dans le sang.

Tableau à joindre à votre dossier et à compléter en utilisant les conventions d'écriture du génotype et du phénotype:

	Individu non malade		Individu malade
Génotype(s)			
Phénotype moléculaire			
Phénotype cellulaire			
Phénotype macroscopique	[Sain]		[Drépanocytose]