

Etude de la drépanocytose : relation génotype, phénotype et environnement

Rappel :

Contexte de votre recherche :

Vous travaillez au sein d'une équipe médicale dans un grand hôpital de la région bordelaise. Deux très jeunes patients, jumeaux, sont arrivés le matin dans votre service. Ils présentent des troubles tels que très grande fatigue, fièvre, essoufflement, douleur articulaire. Leurs parents sont très inquiets et souhaitent connaître l'origine de ces symptômes. Le médecin de garde pose alors de nombreuses questions sur la famille. Il s'avère que deux membres de la famille ont déjà présenté ce type de troubles : un oncle et une grand-tante, tous deux atteints de drépanocytose. Le médecin suspecte la même maladie chez ces deux jeunes patients.

Une série d'examen est alors réalisée : radiographie, examens sanguins, angiographie, électrophorèse de l'hémoglobine, séquençage du gène qui gouverne la synthèse d'une protéine composant l'hémoglobine, enquête sur la généalogie de la famille.

Vous devez établir un diagnostic et donner des conseils aux parents.

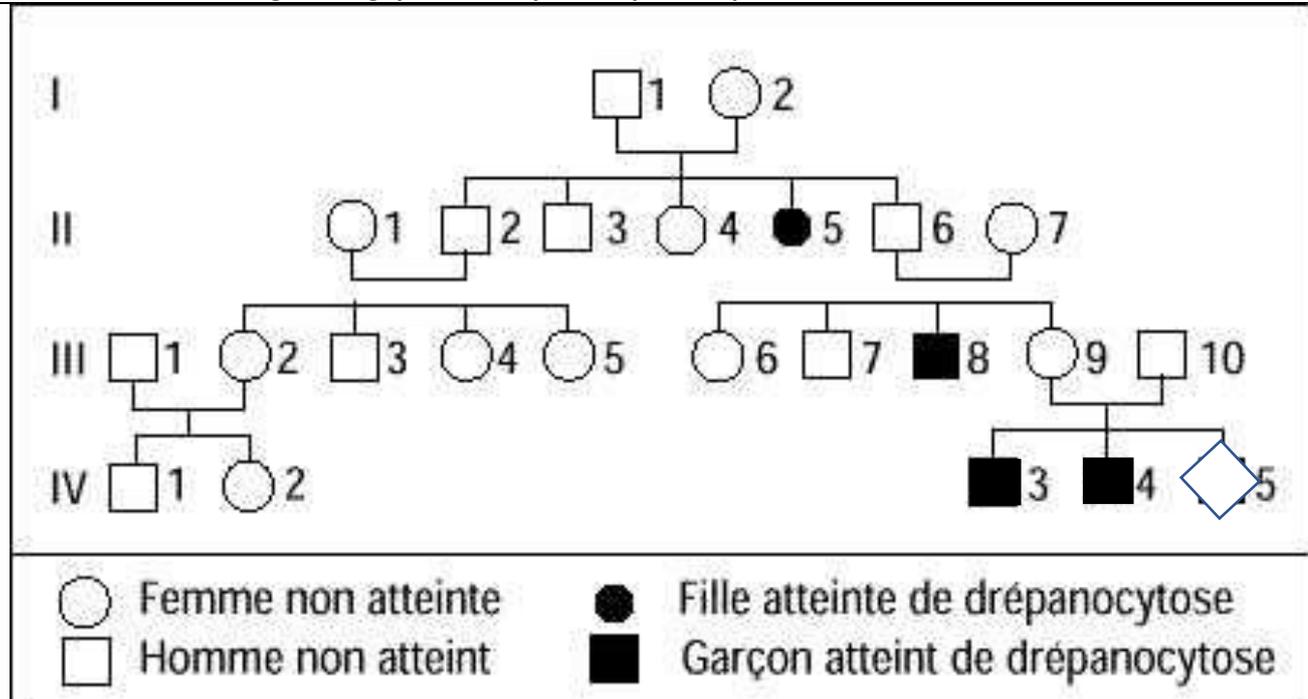
Documents et travaux réalisés lors de vos recherches au laboratoire :

Les résultats des examens pratiques effectués :

- Résultats des frottis sanguins des patients (TP1 Frottis sanguins) , Analyse génétique (TP avec Anagène), Hémoglobine des patients et des parents (TP Electrophorèse).

Autres recherches à votre disposition :

Document 1 : Arbre généalogique établi après enquête auprès de la famille



Les membres 3 et 4 de la génération IV correspondent aux jumeaux venus consultés avec leurs parents. La mère est enceinte de 1 mois et les parents attendent donc un autre enfant. Les parents sont inquiets et souhaitent savoir quel est le risque d'avoir un enfant présentant la drépanocytose.

1°) Que pouvez-vous dire aux parents ?

Aide à la résolution : vous devez déterminer les génotypes des parents et des enfants, expliquez le mode de transmission de la maladie (allèle récessif ? dominant ?), établir un échiquier de croisement (vos connaissances sur la méiose vont vous servir !) et déterminer pour ce couple de parents la probabilité d'avoir un enfant malade. Livre p. 244 fig. 3.

2°) A l'aide des documents du livre p.242 (fig.1, 2, 3 et 4) expliquez les conséquences de la présence d'hémoglobines HBS sur la forme des hématies et sur la circulation sanguine.

3°) A l'aide des documents du livre p.244 (fig.1) et 245 (fig.4 et 5), expliquez comment l'environnement influence le phénotype drépanocytaire.

4°) Recopier et compléter le bilan (voir consigne au tableau).

Phénotype étudié à différentes échelles et génotype

	Individu malade	Individu non malade
Phénotype macroscopique		
Phénotype cellulaire		
Phénotype moléculaire		
Génotype		