Du génotype au phénotype

Problème : la drépanocytose ou anémie falciforme, comment expliquer son origine ?

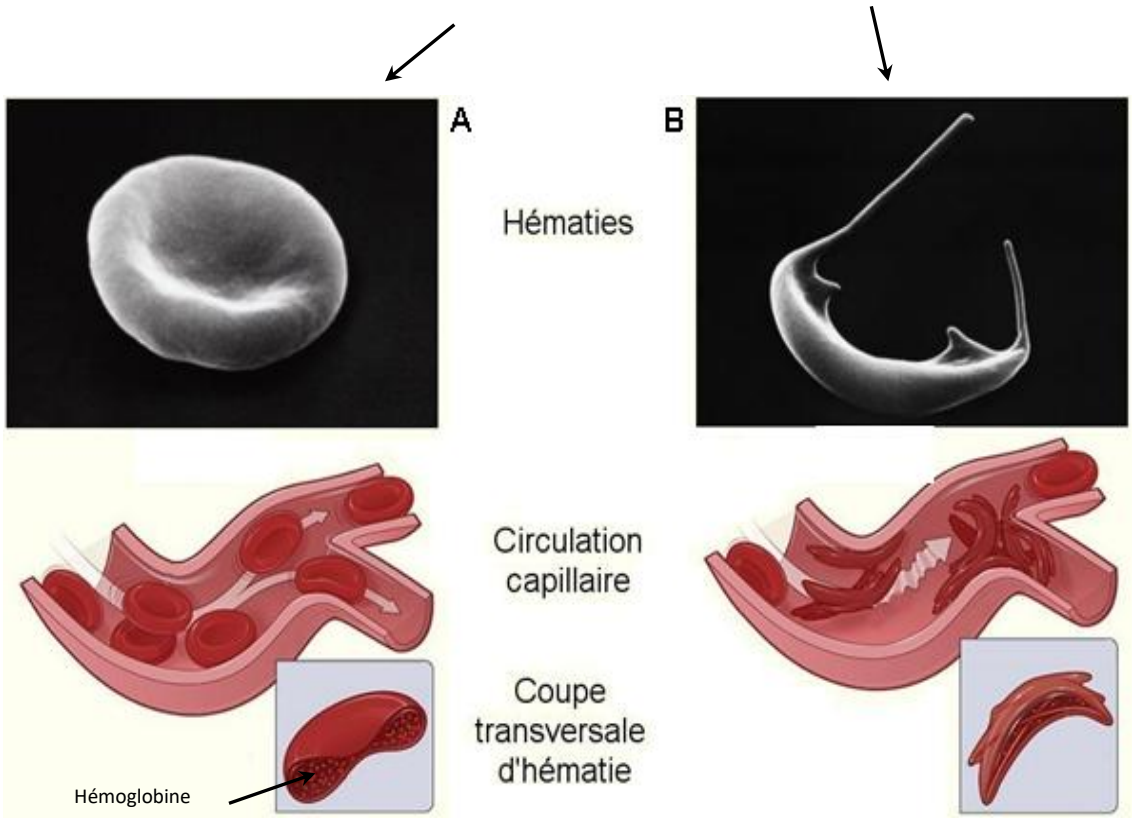
DOCUMENT 1 : LES SYMPTOMES DE LA DREPANOCYTOSE

L'anémie est souvent le premier signe de la maladie. Elle se traduit par une **pâleur** et une **fatigue chronique**

Les crises vaso-occlusives Causées par l'obturation des petits vaisseaux sanguins, ces crises entrainent des **douleurs aigues souvent extrêmement violentes**. Elles affectent particulièrement les os, les articulations des bras et des jambes, le dos ou la poitrine. Chez les tout petits, la crise se manifeste généralement par un gonflement douloureux des mains et des pieds (syndrome pied-main).

D'autres complications Au fil des ans, toutes ces manifestations de la maladie mettent l'organisme à rude épreuve. Les patients sont souvent affectés par un **retard de croissance** et une puberté plus tardive. Diverses **complications chroniques** peuvent se déclarer chez l'adulte.

DOCUMENT 2 :
LES HEMATIES (globule rouge) D'UN PATIENT NON ATTEINT ET ATTEINT



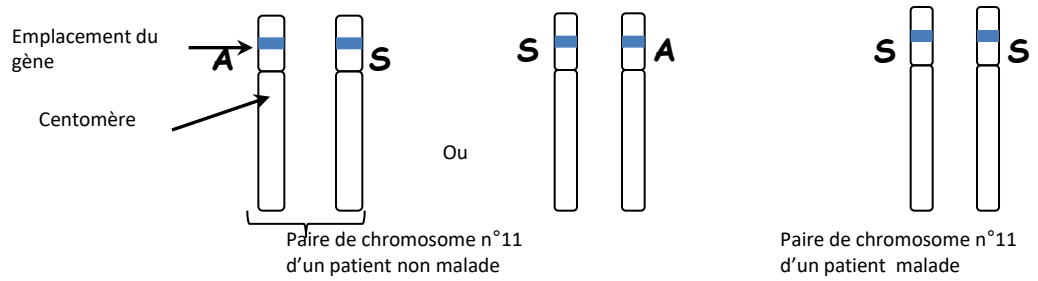
DOCUMENT 3 :

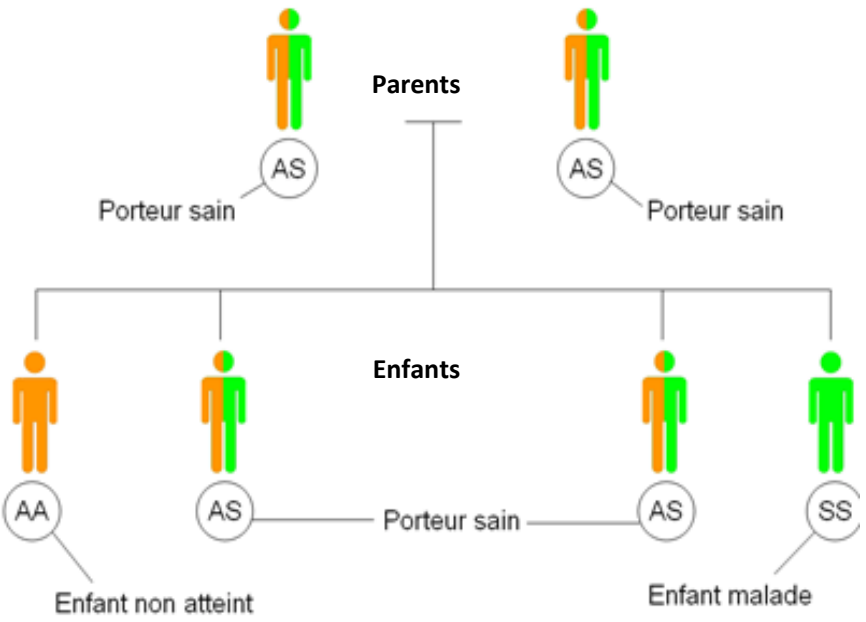
L'hémoglobine est une molécule qui permet de transporter le dioxygène et le dioxyde de carbone. Sa fabrication est déterminée entre par plusieurs gènes. Dont un gène nommé hbéta qui est sur la paire de molécule d'ADN n°11 (chromosome 11).
Il existe plusieurs versions de ce gène :
•Une version **A** qui permet la fabrication d'une hémoglobine normale.
Une version **S** qui donne une hémoglobine anormale qui se déforme.

Chez les personnes atteintes de drépanocytose, **l'hémoglobine est anormale**. Cette molécule se déforme ce qui modifie la forme des hématies.

DOCUMENT 4 : transmission de la maladie

Pour qu'un patient soit atteint de cette maladie , il doit posséder les 2 versions **S** du gène.





Consigne:

Vous êtes médecin , expliquez à votre patient atteint de drépanocytose l'origine et les causes de ses troubles.

Compétence évaluée			
Pratiquer des langages c1			
MI	**MF**	**MS**	**TBM**