

La **drépanocytose** est une maladie héréditaire, donc génétique, du sang, fréquente en Inde, Afrique équatoriale, Antilles... Les hématies sont les globules rouges, cellules composant le sang.

**Objectif** : A partir de l'étude de cette maladie génétique, montrer que les protéines sont à la base de tous les niveaux du phénotype et qu'elles dépendent de l'ADN (génotype) de l'individu.

**Matériel** :



Globules rouges d'un individu atteint à gauche et sain à droite

- **Annexe 1 sur mon site** : Documents sur les différentes échelles du phénotype de la drépanocytose
- **Logiciel Geniegen2** - Fiche technique Geniegen2
- **Séquences d'ADN** à ouvrir dans le logiciel Geniegen2 : **comparaison allèles hémoglobine  $\beta$**
- **Séquences des protéines** correspondantes à obtenir en traduisant l'ADN sur Geniegen2
- **Vidéo** de présentation de la drépanocytose à visualiser sur mon site

### Activités proposées (1h30)

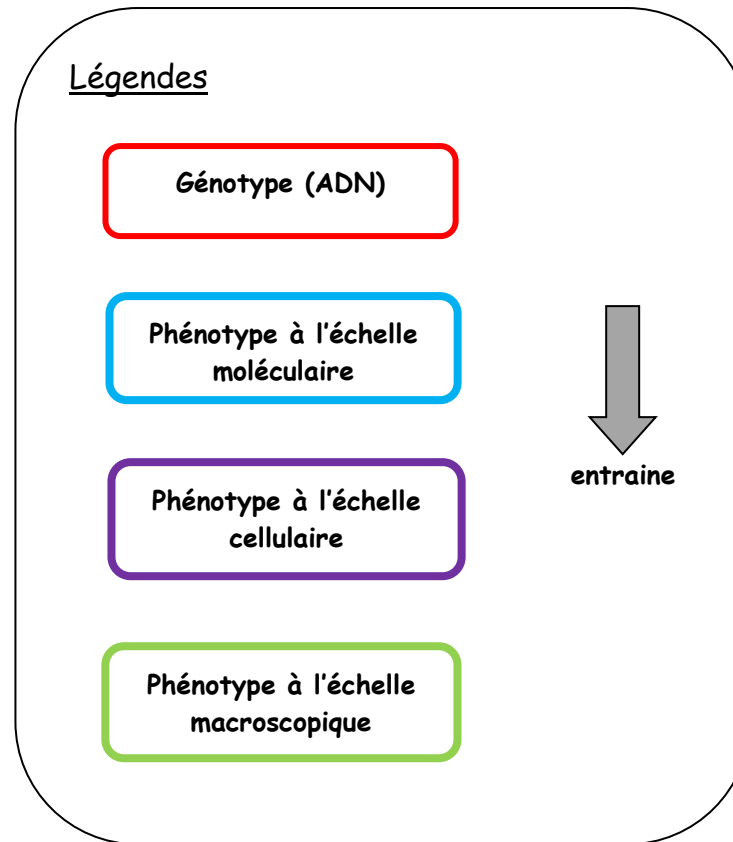
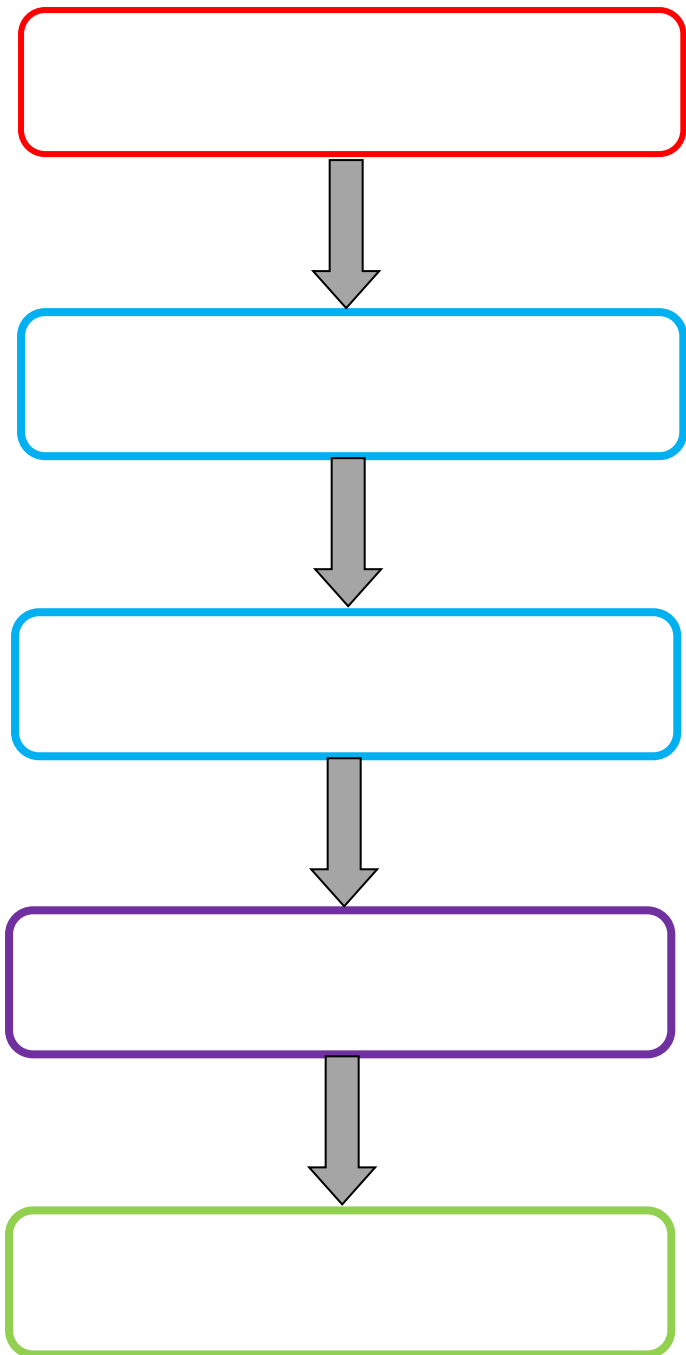
**Consigne** : A partir de l'étude de la maladie génétique proposée :

- montrer, par l'étude des documents de l'annexe 1, que les différentes échelles du phénotype de l'individu découlent les unes des autres et dont la plus petite échelle est les protéines.
- montrer, par une étude avec le logiciel Geniegen, que la séquence des protéines (= phénotype moléculaire) dépend de la séquence d'ADN de l'individu (= génotype de l'individu)

**Votre réponse sera rédigée dans votre cahier et contiendra :**

- un tableau comparatif présentant les caractéristiques des 3 échelles du phénotype (organisme, cellulaire et moléculaire) pour un individu sain et un individu malade
- le schéma cases/flèches complété montrant les liens entre les différentes échelles du phénotype (première partie de la consigne)
- une « impression écran » des comparaisons des séquences d'ADN  $\beta$  de l'hémoglobine chez un individu sain et malade et des séquences de protéines correspondantes (à imprimer et à coller)
- la case du génotype complétée montrant l'origine du dysfonctionnement (deuxième partie de la consigne)
- une conclusion rédigée montrant le lien entre le génotype de l'individu et toutes les échelles de son phénotype.

Appelez le professeur pour vérification à chaque étape ou lorsque vous avez besoin d'aide  
La fiche technique du logiciel est un mode d'emploi. Elle vous sert d'appui pour utiliser le logiciel.



TITRE : .....



<b>Critères de réussite de construction d'un tableau</b>	<u>Avec aide</u>	<u>Sans aide</u>
Tableau à double entrée		
Titre des colonnes et des lignes pertinents		
Titre au tableau		
Soin		
Contenu exact et complet (toutes les cases doivent être renseignées avec le maximum d'informations permettant une comparaison)		

<b>Critères de réussite d'utilisation du logiciel Genieen</b>	<u>Avec aide</u>	<u>Sans aide</u>
Ouvrir le logiciel sur internet		
Afficher les bonnes séquences à l'écran		
Sélection des bonnes séquences		
Traitement juste (comparaison ou conversion)		
Fermeture du logiciel en fin de séance		

<b>Critères de réussite de rédaction d'un texte argumentatif (conclusion)</b>	<u>Avec aide</u>	<u>Sans aide</u>
J'ai comparé précisément les séquences d'ADN (nucléotides) d'un individu sain et d'un malade		
J'ai comparé précisément les séquences de protéines (acides aminés) d'un individu sain et d'un malade		
J'ai fait le lien entre séquences d'ADN et séquences de protéines		
J'ai fait le lien entre le phénotype moléculaire (protéine) et le phénotype cellulaire puis entre le phénotype cellulaire et le phénotype à l'échelle de l'organisme		