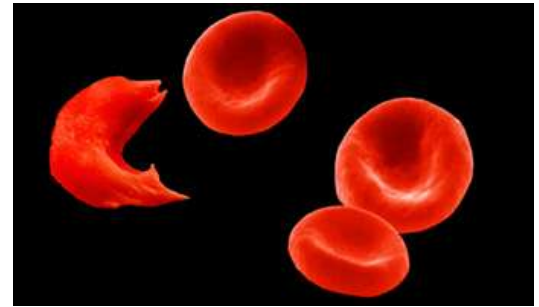


## Activité 1 : les différentes échelles du phénotype

### La drépanocytose

Le phénotype d'un individu est l'ensemble de ses caractères observables dans un environnement donné. Il se définit à l'échelle macroscopique, l'échelle cellulaire et à l'échelle moléculaire.

La **drépanocytose** ou anémie falciforme est une maladie héréditaire (donc génétique) grave qui se caractérise par une mauvaise oxygénation du sang, elle touche les hématies (globules rouges). Cette maladie est fréquente en Inde, Afrique Equatoriale, dans les Antilles....



**Problème : Quelle est l'origine de cette maladie ? Existe-t-il un lien entre les différentes échelles du phénotype ?**

**Question n°1 :** A partir de l'étude des documents fournis, construis un tableau comparatif présentant les caractéristiques des 3 échelles du phénotype (moléculaire, cellulaire et de l'organisme = macroscopique) pour un individu sain et un individu atteint de la drépanocytose. **(5.5 points)**

**Question n°2 :** A l'aide de ton tableau, justifie que les différentes échelles du phénotype dépendent les unes des autres. **(2 points)**.

On se propose maintenant de déterminer quelle est l'origine génétique de cette maladie.

**Question n°3 :** A l'aide d'Anagène compare la séquence nucléotidique du gène la chaîne  $\beta$  de l'hémoglobine d'une personne non atteinte avec celui d'une personne malade. (tu auras donc l'allèle « normal » BetaA et l'allèle drépanocytaire : BetaS). **(1 point)**.

Réalise une capture d'écran et insère-la dans un document open-office imprime la et colle la dans ton compte rendu.

Précise sur le document et en une phrase ce que tu observes. **(1 point)**

**Question n°4 :** Nous avons démontré que la chaîne  $\beta$  de l'hémoglobine était à l'origine de cette maladie. A l'aide d'Anagène compare la séquence de cette protéine (comparaison simple) d'une personne non atteinte avec celle d'une personne malade. Toutes les protéines sont constituées d'une succession d'acides aminés. **(1 point)**

Réalise une capture d'écran et insère-la dans un document open-office et colle-la dans ton compte rendu. Précise sur le document et en une phrase ce que tu observes. **(1 point)**

**Question n°5 :** Démontre alors que la structure des protéines (=phénotype au niveau moléculaire) dépend de la séquence d'ADN (= du génotype de l'individu). **(2 points)**

**Question n°6 :** Résume le lien entre le génotype et les différentes échelles d'étude du phénotype par un schéma bilan. (Pour construire ton schéma, repère tout d'abord chaque étape de ton raisonnement, ordonne les de façon logique, puis place chaque idée dans une case que tu relieras par des flèches). **(5.5 points)**

Qualité de la rédaction et mise en page du compte-rendu **(1 point)**.