



On veut expliquer l'origine génétique de la drépanocytose et en déterminer les conséquences aux différents niveaux du phénotype (moléculaire/cellulaire/macrosco pique).

Comprendre le problème

Gène = séquence en nucléotides.  
Protéine = séquence en aa.

TB A I NA

TB A I NA

Saisir les éléments à partir des documents

Utiliser des éléments issus de ses connaissances

Lien entre gène et protéine = TRS et TRA.

TB A I NA

Effectuer des déductions logiques

Mutation (**origine génétique**) ↔ Protéine HBS fibreuses (si manque de O2) (**niveau moléculaire**) ↔ Hématies falciformes (**niveau cellulaire**) ↔ Symptômes (**niveau macroscopique**).

TB A I NA

Conclusion

« La drépanocytose est une maladie génétique qui a une mutation pour origine. D'où modification de la protéine (phénotype moléculaire), de la cellule (phénotype cellulaire) et ayant des conséquences au niveau macroscopique = symptômes lors d'un déficit en O2".

**Ressource D:**  
-anémie: manque de globules rouges (=hématies) fonctionnel(le)s.  
-anémie entraîne maux de tête, essoufflements, vertiges, douleurs articulaires, fièvre = symptômes = **phénotype macroscopique.**

TB A I NA

**Ressource C:**  
-hématies falciformes = **phénotype cellulaire.**  
-hématies falciformes bloquent les capillaires et entraînent les symptômes.  
-crises si diminution d'O2 (activité physique, ...).

TB A I NA

**Ressource E:**  
-Nucléotide n°17 est un A pour HBA et un T pour HBS

TB A I NA

**Ressource H:**  
-Hémoglobine = niveau moléculaire.  
-Hémoglobine HBA dissoute/HBS fibreuses  
HBS fibreuses quand ↓ d'O2  
-Hématies déformées par les fibres.

TB A I NA

**Ressource L:**  
-Modification d'1 aa hydrophobe à la place d'un hydrophile, qui entraîne le collage entre les HBS, qui forment alors les fibres.

TB A I NA

**Ressource L et G:**

TB A I NA

1 → Ressource C

2 → Ressource C

3 → Ressource H

TB : très bien  
A : satisfaisant, mais améliorable  
I : insuffisant  
NA : non acquis ou absent(e)

TB A I NA