

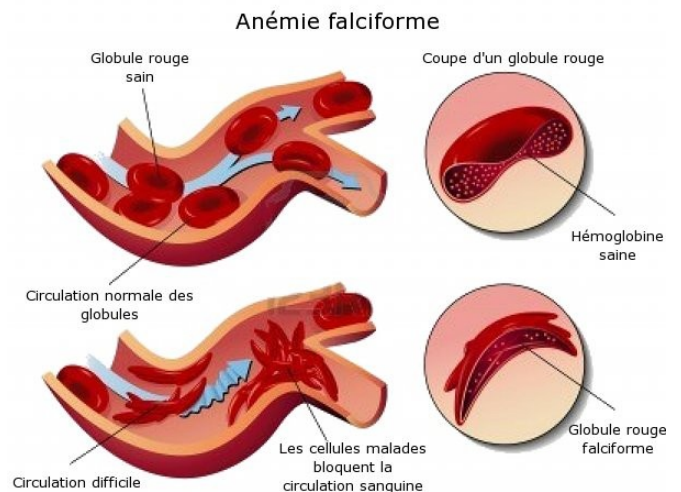
Prédiction des génotypes dans deux populations touchées par la drépanocytose.

La drépanocytose est la plus fréquente des maladies de l'hémoglobine. Elle touche des millions d'individus dans le monde (notamment en Afrique équatoriale et au sein de la population noire des Etats Unis) et des milliers en France. Extérieurement, rien ne distingue un sujet malade d'un individu sain. Les principales manifestations sont :

- une grave anémie chronique, liée à une diminution du taux d'hémoglobine, entrecoupée de crises d'anémie aiguë avec brusque augmentation du volume de la rate ;
- des crises douloureuses en particulier au niveau des articulations.

L'examen au microscope révèle que les globules rouges sont en nombre normal, mais qu'ils présentent une allure aplatie en forme de faucille (falciforme). Ils sont également plus rigides. De ce fait, ils ont tendance à bloquer les vaisseaux sanguins et gênent la circulation sanguine. L'aplatissement des globules rouges est lié à la synthèse d'une molécule d'hémoglobine HbS légèrement différente d'une molécule d'hémoglobine normale HbA. Le logiciel Anagène permet de comparer la séquence de nucléotides du gène codant pour cette protéine chargée du transport de l'oxygène dans le sang :

Les 2 séquences diffèrent d'un seul nucléotide.



Une étude a été menée sur deux populations, l'une vivant en Afrique équatoriale, l'autre vivant aux Etats Unis, pour estimer la prévalence de l'allèle HbS, responsable de la drépanocytose. 12387 individus ont ainsi pu connaître leur génotype. Les résultats sont présentés dans le tableau suivant :

Afrique équatoriale		USA	
Génotypes	Effectifs observés	Génotypes	Effectifs observés
(HbA//HbA)	9365	(HbA//HbA)	11272
(HbS//HbA)	2993	(HbS//HbA)	1109
(HbS//HbS)	29	(HbS//HbS)	6

Mettre en œuvre une stratégie pour vérifier si les fréquences génotypiques réelles correspondent aux fréquences génotypiques théoriques attendues en appliquant la loi de Hardy-Weinberg.

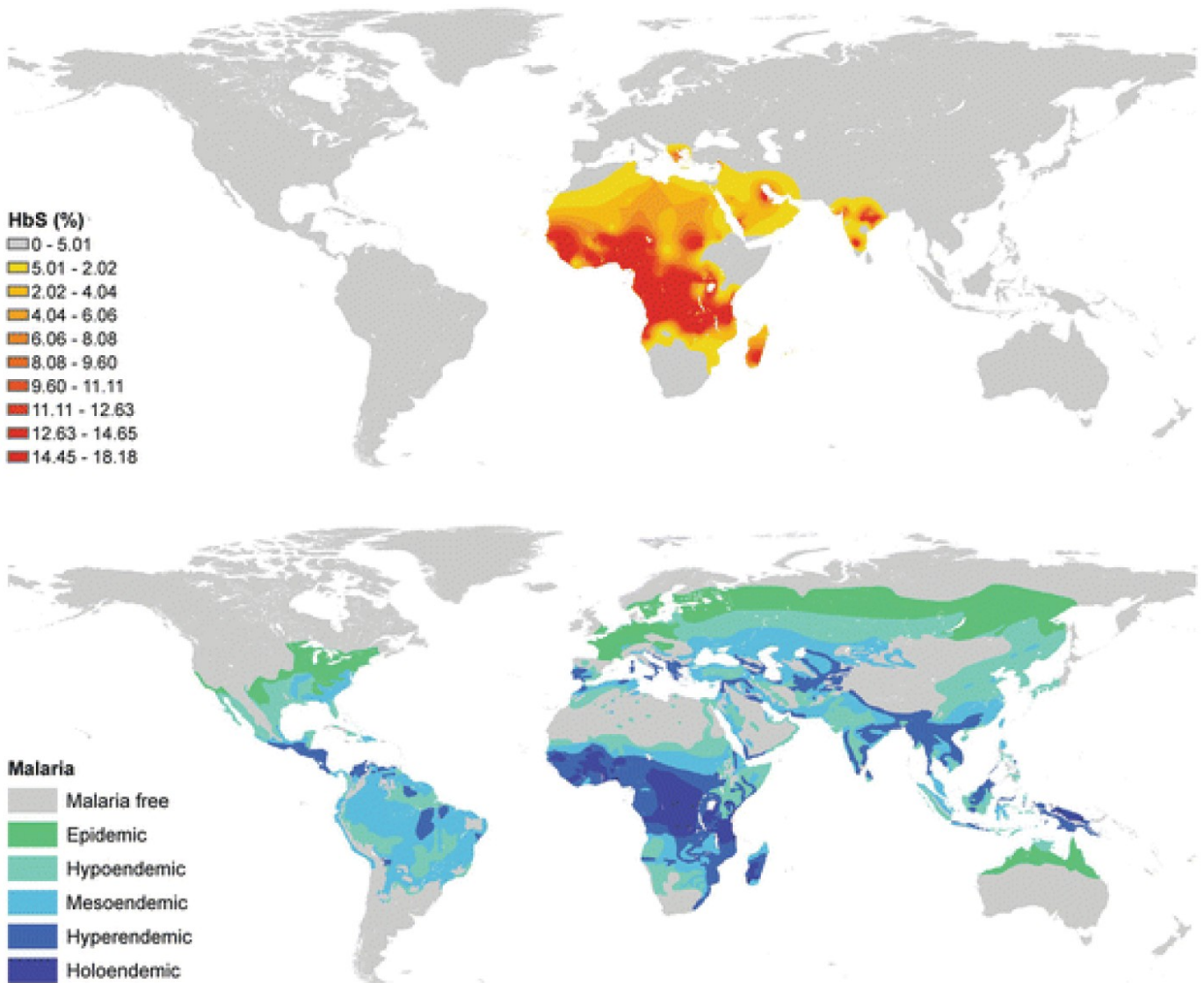
Comparer les résultats obtenus dans chaque région et proposer alors des explications en utilisant les documents fournis, notamment sur la fréquence de l'allèle morbide HbS.

Document 1 : la drépanocytose, un exemple de dominance incomplète chez l'être humain.

Dans la dominance incomplète, aucun des allèles d'une paire n'est dominant par rapport à l'autre. L'hétérozygote possède un phénotype intermédiaire entre l'homozygote dominant et l'homozygote récessif. La transmission de la drépanocytose est un exemple de dominance incomplète chez l'humain. Les personnes qui possèdent le génotype (HbA//HbA) produisent 100 % d'hémoglobine normale, tandis que celles qui possèdent le génotype (HbS//HbS) produisent 100 % d'hémoglobine falciforme responsable de graves anémies. Bien qu'ils soient normalement en bonne santé, les individus hétérozygotes (HbA//HbS) produisent 40 à 45% d'hémoglobine falciforme : on dit qu'ils ont le « trait drépanocytaire » qui peut d'ailleurs poser problème dans certains cas : au cours d'exercices intenses ou prolongés, en altitude, voire en cas d'asthme.

Document 3 : Cartes de distribution géographique de la fréquence de l'allèle HbS et du nombre de cas de paludisme.

Document 3 : un lien entre le paludisme et la drépanocytose



Source : Sickle Cell Anemia : History and Epidemiology by Frédéric B. Piel & Thomas N. Williams