



## Problématique

En classe de seconde, il a été vu les divers niveaux du vivant (organismes, cellules, et molécules), niveaux illustrés dans le [règne animal](#) et le [règne végétal](#) (liens facultatifs). On nomme ainsi **phénotype** (du grec, "pheno", paraître et "typus", type), **l'ensemble des caractéristiques observables et apparentes** d'un individu aux échelles du vivant : organisme (phénotype macroscopique), cellule (phénotype cellulaire) et molécule (phénotype moléculaire). Or les activités précédentes ([n°13](#) et [n°14](#)) ont montré que les **gènes codaient pour le phénotype moléculaire** et que **l'environnement pouvait agir sur les gènes en provoquant des mutations pouvant aboutir à des pathologies** ([n°12](#)). Le problème à résoudre est donc le suivant :

**Quelles sont les imbrications des divers phénotypes et les interactions des gènes et de l'environnement dans la réalisation d'un phénotype « normal » ou pathologique ?**

## Objectifs

- **Saisir** des informations (visionneuse de molécules, site SVT, documents fournis dont et manuel).
- **Utiliser** les TICE (Logiciel "Anagène").
- **Comprendre** les relations entre les phénotypes aux différentes échelles du vivant : moléculaire, cellulaire et macroscopique et **comprendre** comment gènes et environnement interviennent dans la réalisation de ces phénotypes fussent-ils "normaux" ou "pathologiques".

Production attendue	Critères de réussite	Conseils de réalisation
<p>Mathieu et Chloé laissés à l'activité n°9 reviennent d'un voyage en Afrique (<a href="#">République Démocratique du Congo</a>) où ils ont rencontré un ami, <b>Issa</b>, âgé d'une quinzaine d'années. Cet adolescent souffrait depuis plusieurs années de troubles divers et au cours du séjour de Mathieu et Chloé, le résultat d'analyses subies par Issa est enfin parvenu. Le diagnostic fut sans appel : "drépanocytose". De retour en France, Mathieu et Chloé s'informent...</p> <p>• <b>Production attendue</b> : Une <b>lettre</b> expliquant à Issa, l'origine de ses symptômes et comment, pour mieux vivre sa maladie, il peut en limiter les effets. ==&gt; supports n° 1 à n°3. <a href="#">Téléchargement de la lettre pré-formatée</a> (maximum : 2 pages = 1 feuille)</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• sur la <b>lettre</b> sont <b>mentionnés</b> :           <ul style="list-style-type: none"> <li>• les <b>implications</b> d'une mutation d'un gène sur les phénotypes aux trois niveaux du vivant (molécule, cellule et organisme) ; sont <b>précisées</b> : la mutation du gène ainsi que la séquence de la protéine codée par ce gène, la forme de la cellule qui contient cette molécule ainsi que les modifications physiologiques de ces cellules, les symptômes au niveau de l'organisme et les raisons de ces symptômes (support n°1).</li> <li>• les <b>arguments</b> qui démontrent que les gènes, du fait de familles multigéniques (ici famille multigénique des globines), permettent aux individus au cours de leur développement de s'adapter à leur environnement en dioxygène (support n°2).</li> <li>• les <b>conseils</b> (en donnant les raisons de ces conseils) pour améliorer les symptômes -sans toutefois les supprimer (support n°3 - cinq derniers liens).</li> <li>• <b>d'autres arguments</b> (choisis dans le cas d'une autre pathologie génétique [phénylcétonurie]) montrant que l'environnement (alimentation en phénylalanine) peut permettre d'envisager malgré la déficience des gènes à un retour à une vie normale.</li> </ul> </li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>dégager</b> des études réalisées avec le logiciel "Anagène" la nature, le positionnement des mutations et l'implication de cette mutation sur la molécule produite (peu différente ou très différente de la molécule "normale") dans le cas de la drépanocytose (support n°1) et dans le cas de la phénylcétonurie (support n°3).</li> <li>• <b>rechercher</b> dans le cas des deux pathologies, les effets des modifications de séquences d'acides aminés sur la propriété ou le fonctionnement de la molécule [<b>Pour aider</b> : une protéine dont la séquence est très modifiée a peu de chance d'être fonctionnelle mais une petite modification de cette séquence (acide aminé remplacé par un autre peut aussi avoir des conséquences fonctionnelles inattendues).]</li> <li>• <b>montrer</b> à l'aide du support n°2 que les mécanismes génétiques (duplication / transposition et mutation) n'ont pas que des effets délétères.</li> <li>• <b>comprendre</b> comment une molécule d'origine environnementale peut modifier le fonctionnement des gènes en les activant... ou non (derniers liens du support n°3).</li> </ul>

## Supports

**Document initial** : Site SVT => Issa, un jeune africain de la [République Démocratique du Congo](#) souffrant de drépanocytose.

**1 : Site SVT et logiciels "Anagène"** : du **génotype au phénotype macroscopique (exemple de la drépanocytose)** => comparaison : de l'ADN du gène de la  $\beta$  globine (à l'aide du logiciel "Anagène" [[téléchargement du fichier](#)]), du phénotype moléculaire ([hémoglobine normale et hémoglobine drépanocytaire](#)), du phénotype cellulaire ([hématies normales et hématies drépanocytaires](#)) et du phénotype macroscopique ( **Bordas** : [doc 1 page 74](#)).

**2 : Site SVT : influence des gènes (génotype) sur les phénotypes** => des gènes codant [pour des globines différentes au cours du développement de l'Homme](#) (= famille multigénique des globines).

**3 : Site SVT et logiciels "Anagène"** : [influence de l'environnement sur les phénotypes, exemple de la drépanocytose](#) => action de la concentration du [dioxygène sur la proportion d'hématies falciformes, recommandations adressées aux malades](#) [et [aux jeunes malades](#)] pour éviter les crises [et exemple de la phénylcétonurie => qu'est-ce que la phénylcétonurie ?](#), comparaison de l'ADN du gène codant pour la PAH normale (phénylalanine hydroxylase, enzyme dégradant naturellement la phénylalanine) et la PAH inactive (à l'aide du logiciel "Anagène" [[téléchargement du fichier](#)]), [améliorer l'état de santé du sujet phénylcétonurique en jouant sur l'environnement](#) (lait de régime), action d'une [molécule environnementale favorisation l'activation d'un gène](#) (transcription).