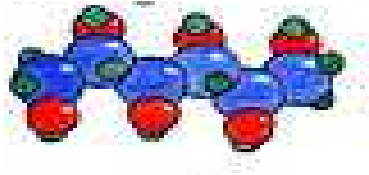


Chapitre 3 : La construction du phénotype

I] Etude du phénotype de la drépanocytose et de la mucoviscidose à différentes échelles

Phénotype =
ensemble des caractères d'un individu

moléculaire

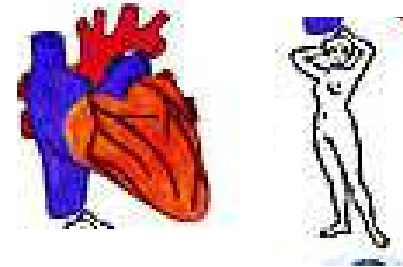


protéine

cellulaire

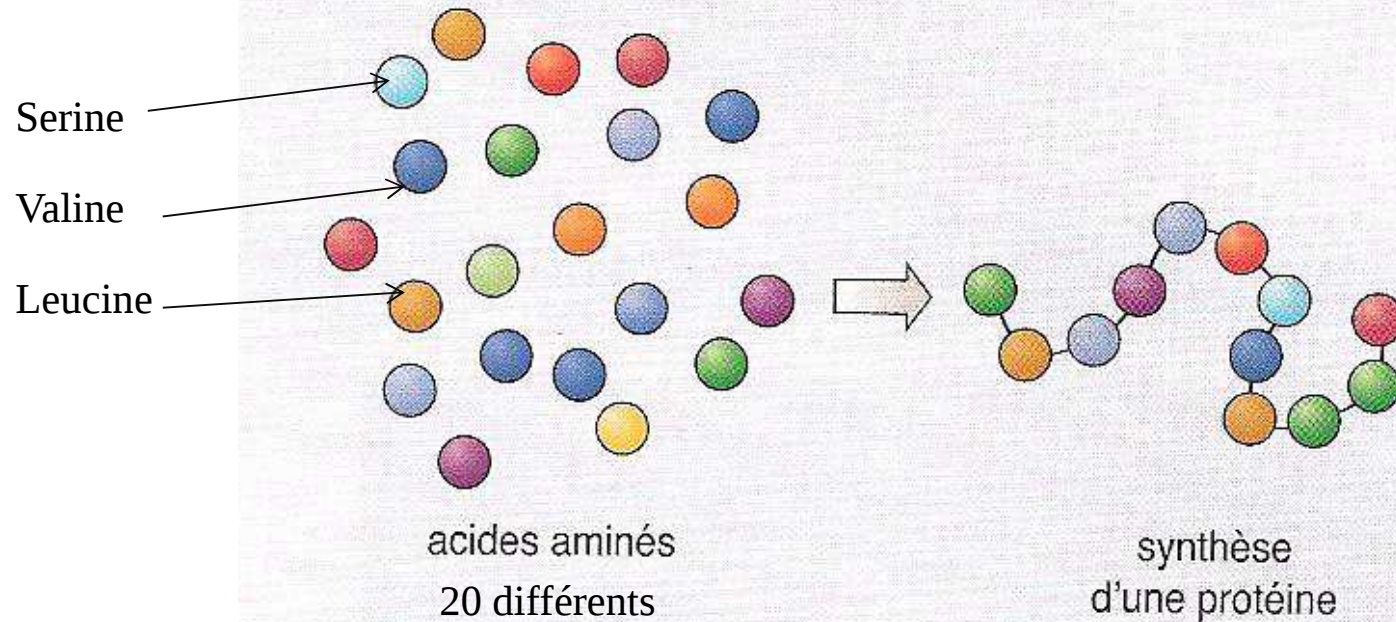


macroscopique



Qu'est ce qu'une protéine ?

Vingt acides aminés seulement entrent dans la composition des diverses protéines fabriquées par un être vivant. Lors de la **synthèse** d'une protéine, ces acides aminés sont enchaînés les uns à la suite des autres dans un ordre précis pour constituer la protéine.



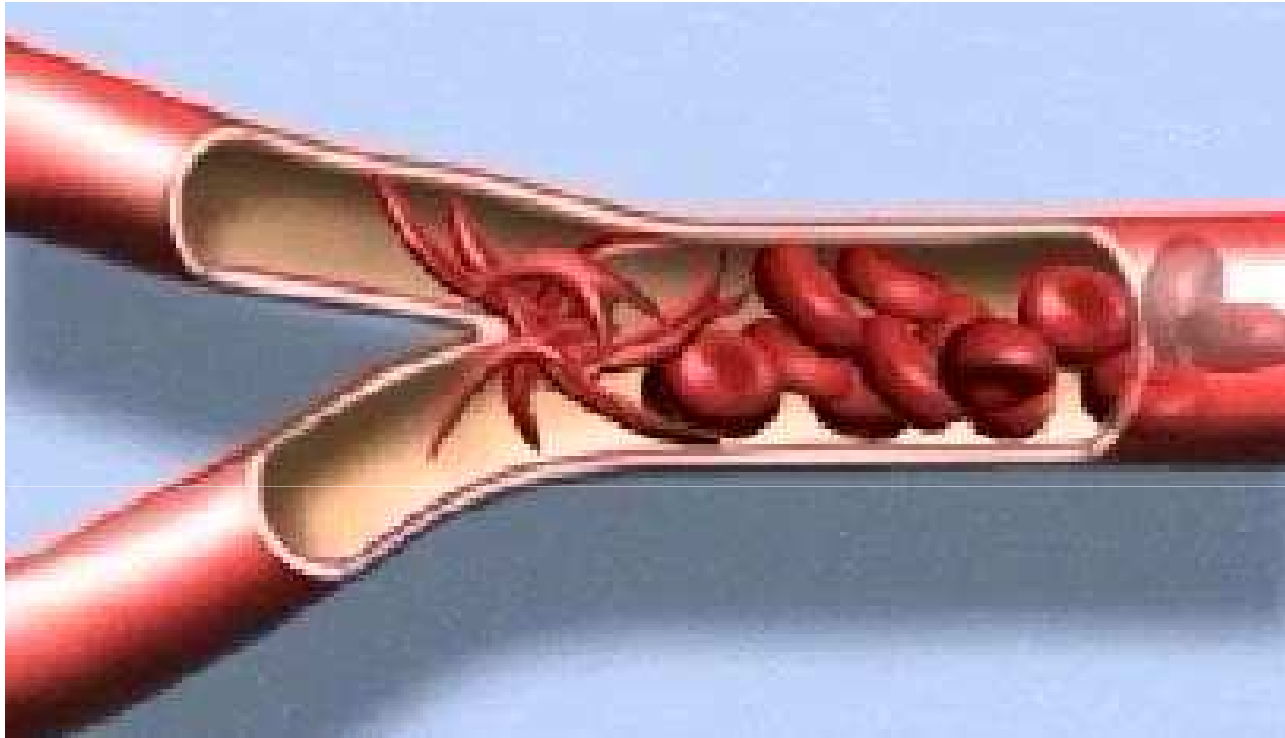
Une **protéine** est une **molécule** constituée d'une **séquence** d'**acides aminés**.

Drépanocytose

Phénotype macroscopique

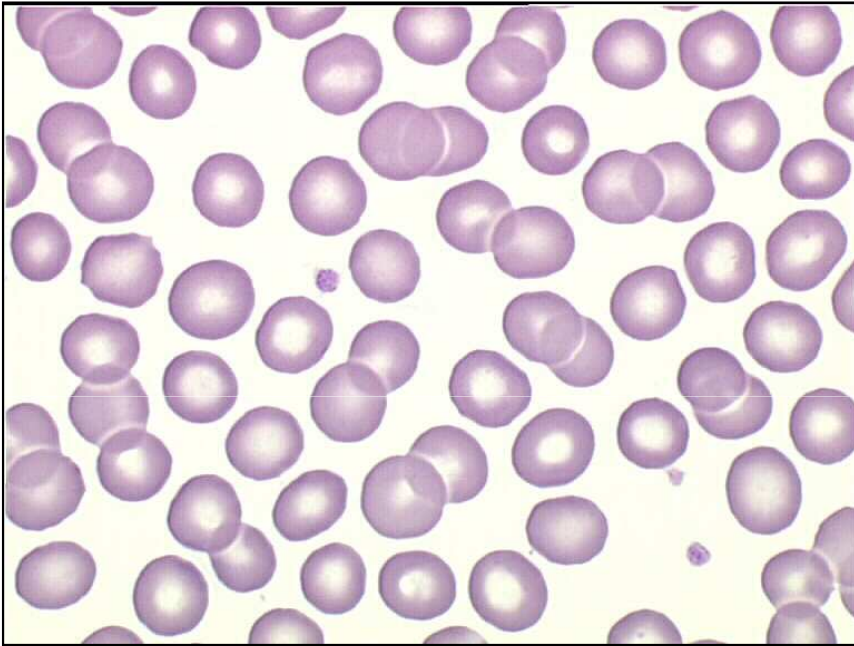
- Anémie
- Articulations douloureuses
- Essoufflement
- Fatigue

Le phénotype macroscopique

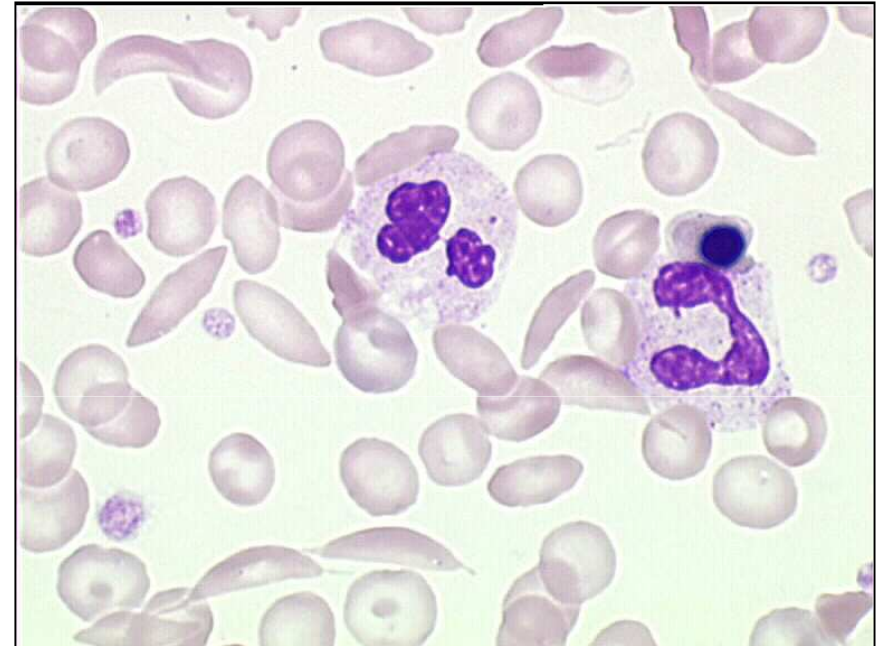


- Problèmes circulatoires

Le phénotype cellulaire



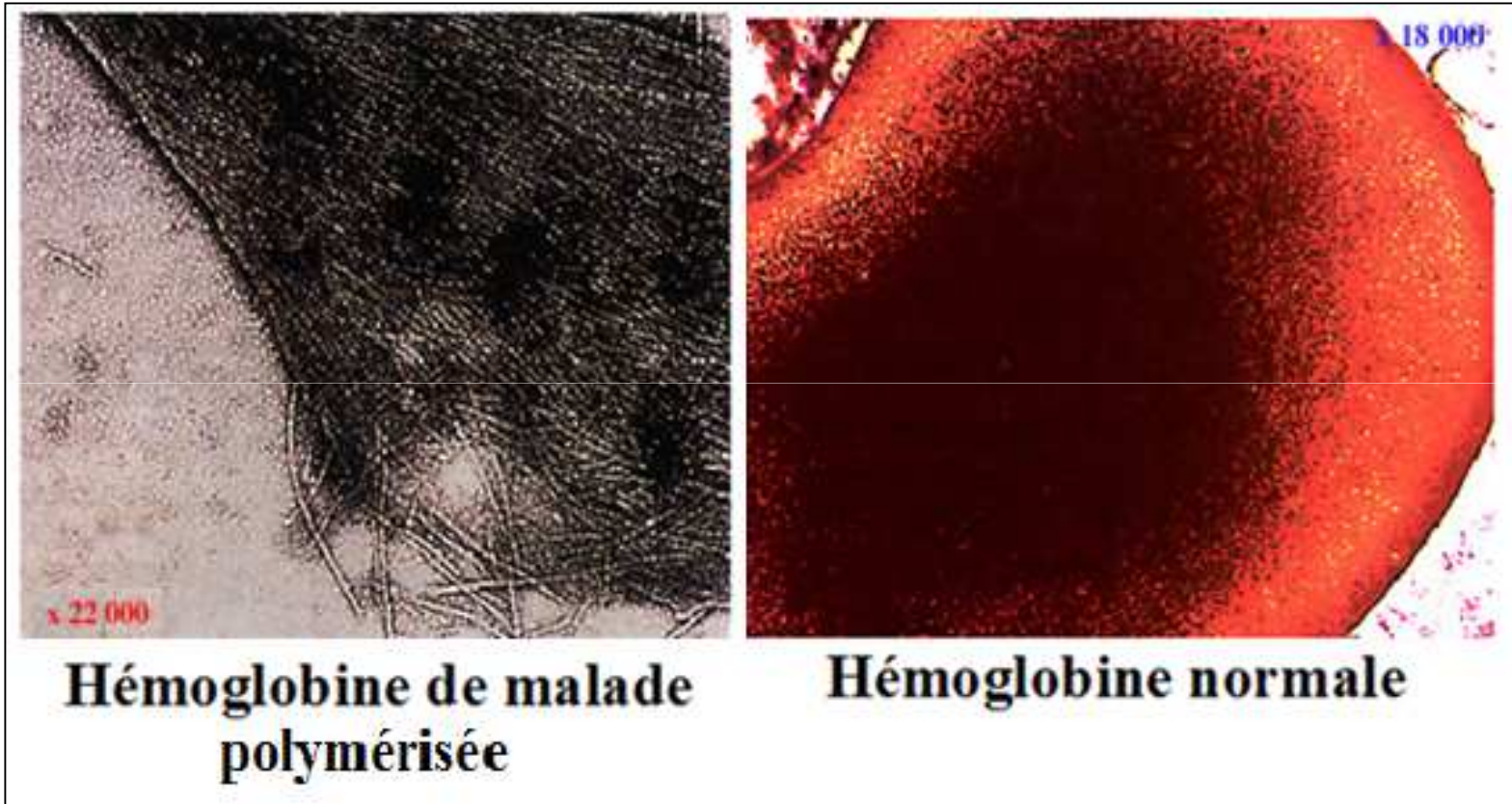
Frottis sanguin d'un individu sain



Frottis sanguin d'un individu atteint

- Globules rouges déformés (forme de **faucille**)

Le phénotype moléculaire



- Hémoglobine **polymérisée** sous forme de fibres

Phénotype moléculaire : hémoglobine polymérisée



Phénotype cellulaire : déformation et fragilisation des hématies



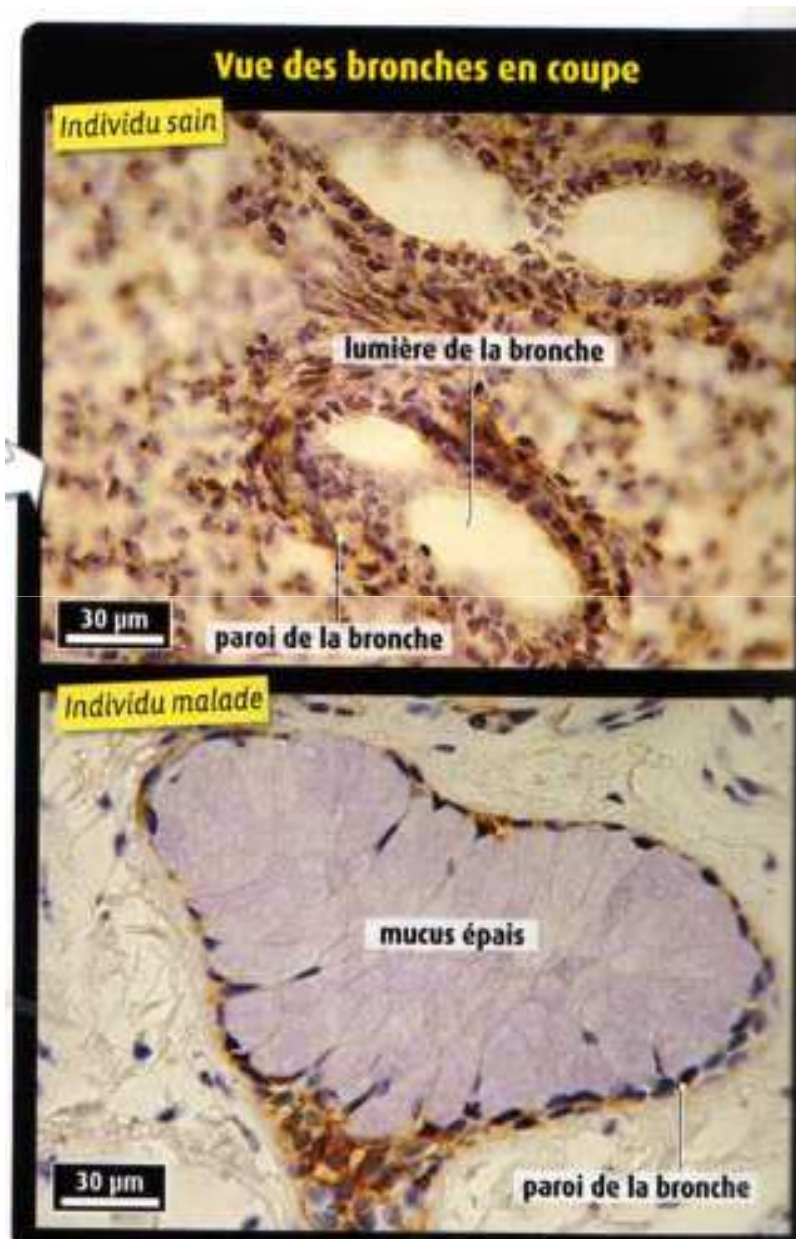
Phénotype macroscopique : problèmes circulatoires, difficultés d'oxygénation des organes, crises douloureuses et fièvres.

Mucoviscidose

Phénotype macroscopique

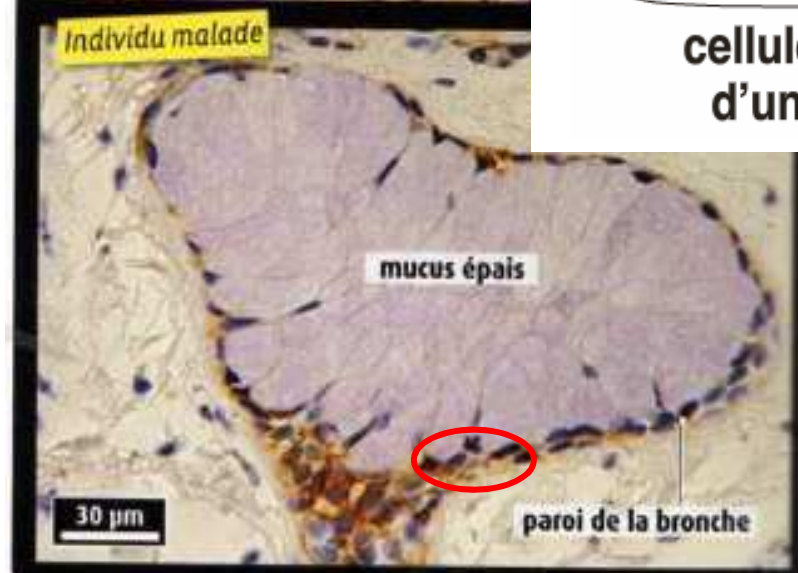
- insuffisance respiratoire grave
- infections de l'appareil respiratoire

Phénotype macroscopique

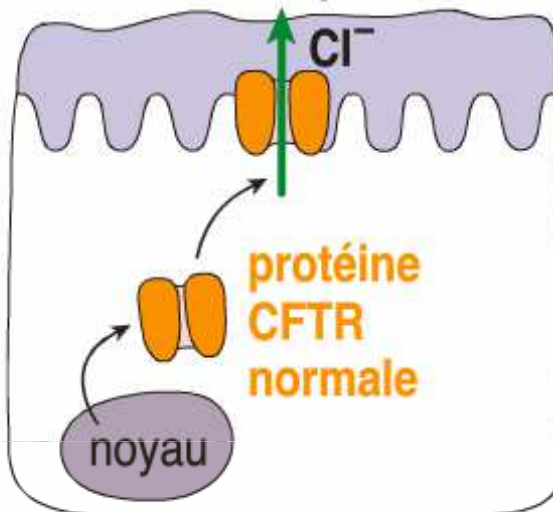


- **mucus visqueux** obstruant les bronches, propice au développement de microorganismes

Phénotype cellulaire

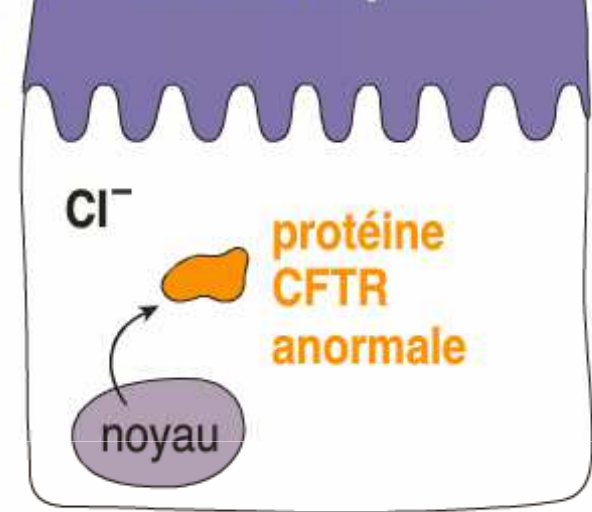


mucus fluide qui s'écoule



cellule épithéliale
d'un sujet sain

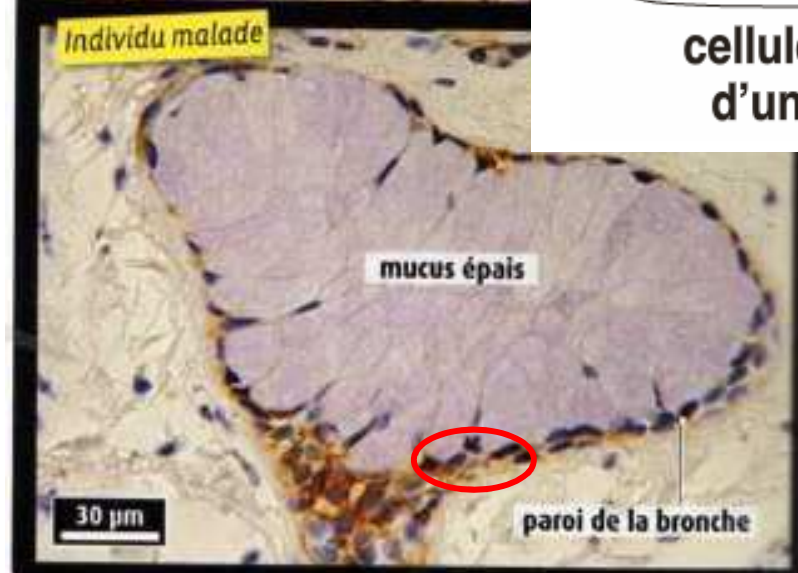
mucus visqueux



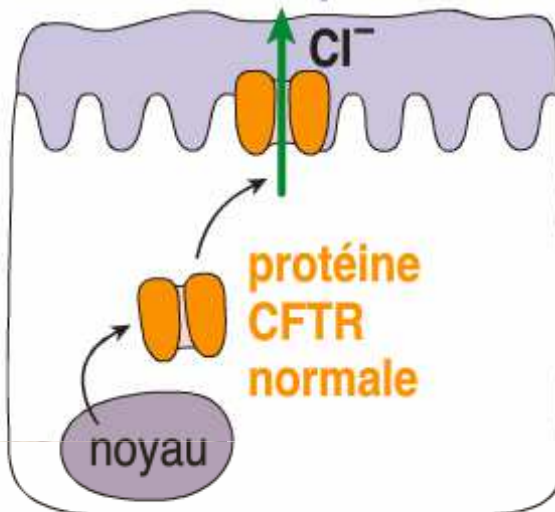
cellule épithéliale
d'un sujet malade

-Les cellules des bronches **ne font pas sortir** dans la lumière des bronches d'ions chlorures indispensables à la fluidification du mucus.

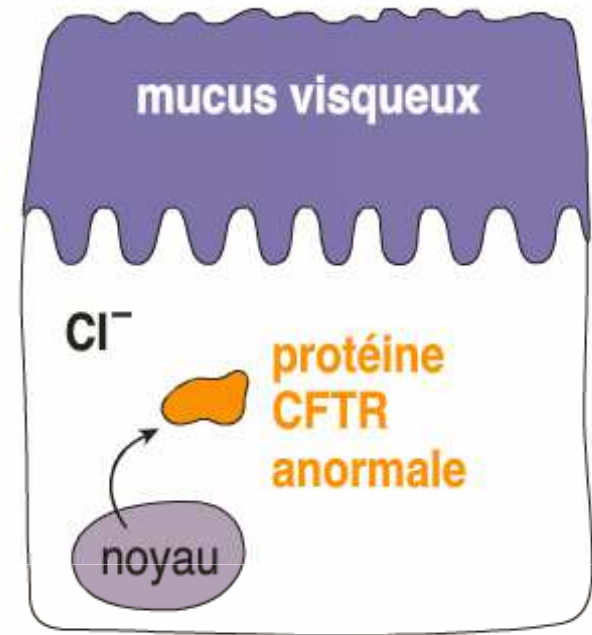
Phénotype moléculaire



mucus fluide qui s'écoule



cellule épithéliale
d'un sujet sain



cellule épithéliale
d'un sujet malade

- protéine CFTR (canal à ions chlorures) de **conformation anormale**, qui ne se positionne pas correctement dans la membrane des cellules des bronches.

Phénotype moléculaire : protéine CFTR anormale



Phénotype cellulaire : pas de sortie d'ions Cl^-



Phénotype macroscopique : mucus visqueux obstruant les bronches
Insuffisance respiratoire grave, infections respiratoires

Phénotype moléculaire



Phénotype cellulaire



Phénotype macroscopique

Chapitre 3 : La construction du phénotype

I] Etude du phénotype de la drépanocytose et de la mucoviscidose à différentes échelles

II] Le déterminisme génétique de ces maladies

Drépanocytose

DREPANOCYTOSE

Génotype = ensemble des allèles d'un individu

Phénotype = ensemble des caractères observables d'un individu

ADN

	1	10	20
Traitement	◀ ▶ 0	Alignement multiple d	
Identities	◀ ▶ 0	*****	
betacod.adn	◀ ▶ 0	GTGCACCTGACTCCTGAGGAG	
drepcod.adn	◀ ▶ 0	-----T-----	

DREPANOCYTOSE

Génotype = ensemble des allèles d'un individu

Phénotype =
ensemble des caractères observables d'un individu

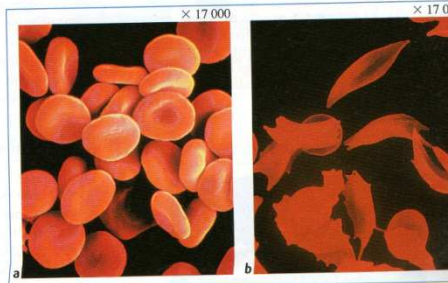
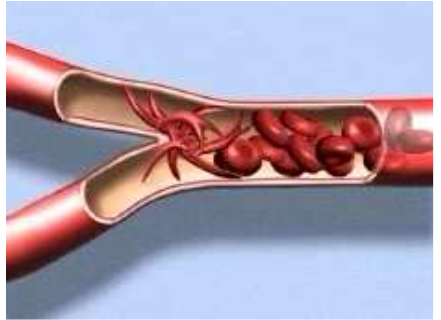
$$ADN$$

moléculaire

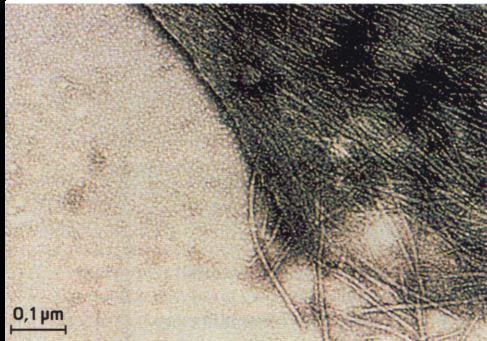
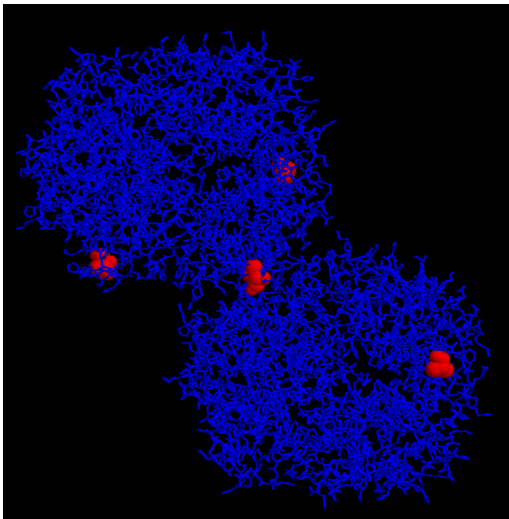
cellulaire

macroscopique

	1	10	20
Traitement	Alignement multiple d		
Identités	*****		
betacod.adn	GTGCACCTGACTCCTGAGGAG		
drepcod.adn	-----T-----		

protéine[illegible]

Douleurs
articulaires,
fatigue,
essoufflement

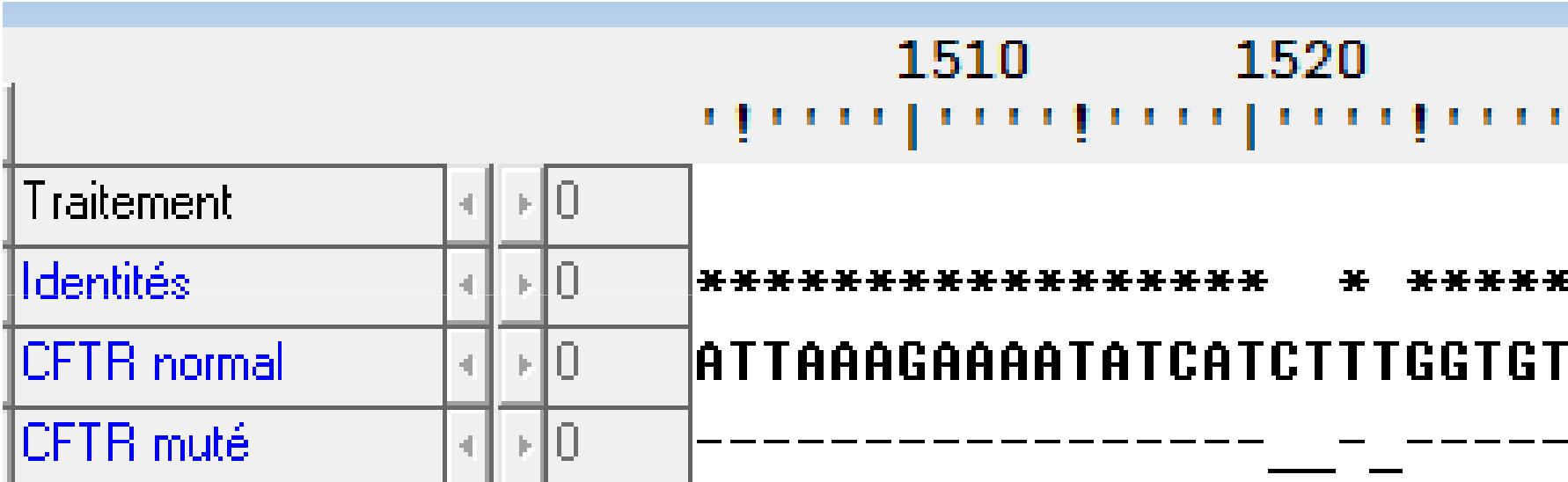


Mucoviscidose

MUCOVISCIDOSE

Génotype = ensemble des allèles d'un individu

Phénotype =
ensemble des caractères observables d'un individu

 ADN 

MUCOVISCIDOSE

Génotype = ensemble des allèles d'un individu

Phénotype = ensemble des caractères observables d'un individu

ADN

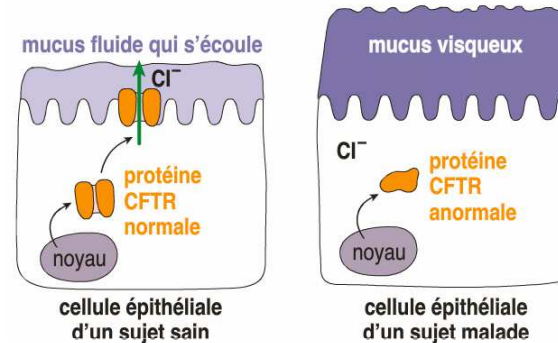
moléculaire

cellulaire

macroscopique

			1510	1520
Traitement	<	>	0	
Identités	<	>	0	*****
CFTR normal	<	>	0	ATTAAAGAAAATATCATCTTTGGTGT
CFTR muté	<	>	0	-----

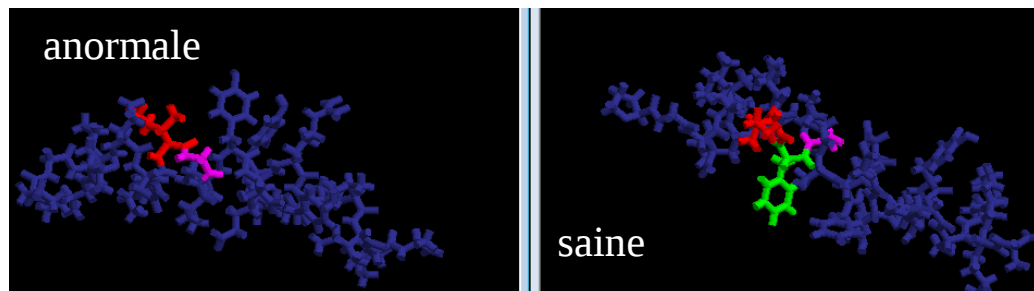
protéine



			510
Traitement	<	>	0
Identités	<	>	0
Pro-CFTR normal	<	>	0
Pro-CFTR muté	<	>	0
			e IlePheGlyValSe

Sélection : 0/4 lignes

Mucus visqueux,
infections et
insuffisance
respiratoire



Caractéristique du gène



Phénotype moléculaire



Phénotype cellulaire



Phénotype macroscopique

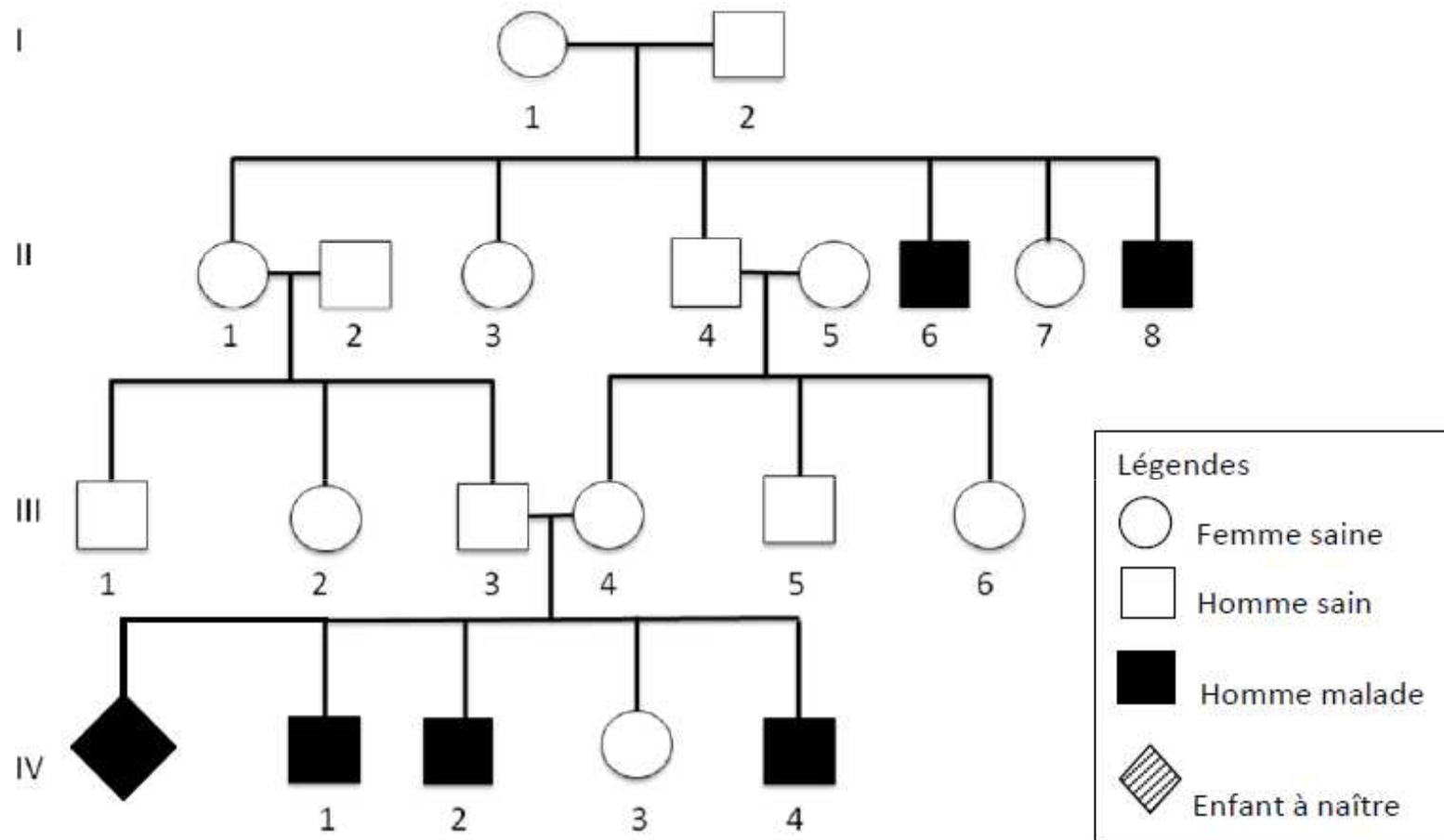
Chapitre 3 : La construction du phénotype

I] Etude du phénotype de la drépanocytose et de la mucoviscidose à différentes échelles

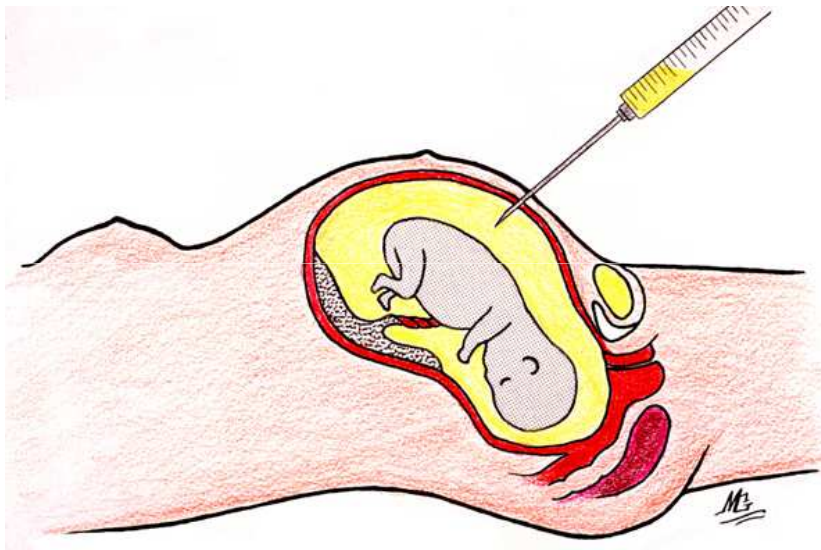
II] Le déterminisme génétique de ces maladies

Exercice : Etude de la transmission de la mucoviscidose

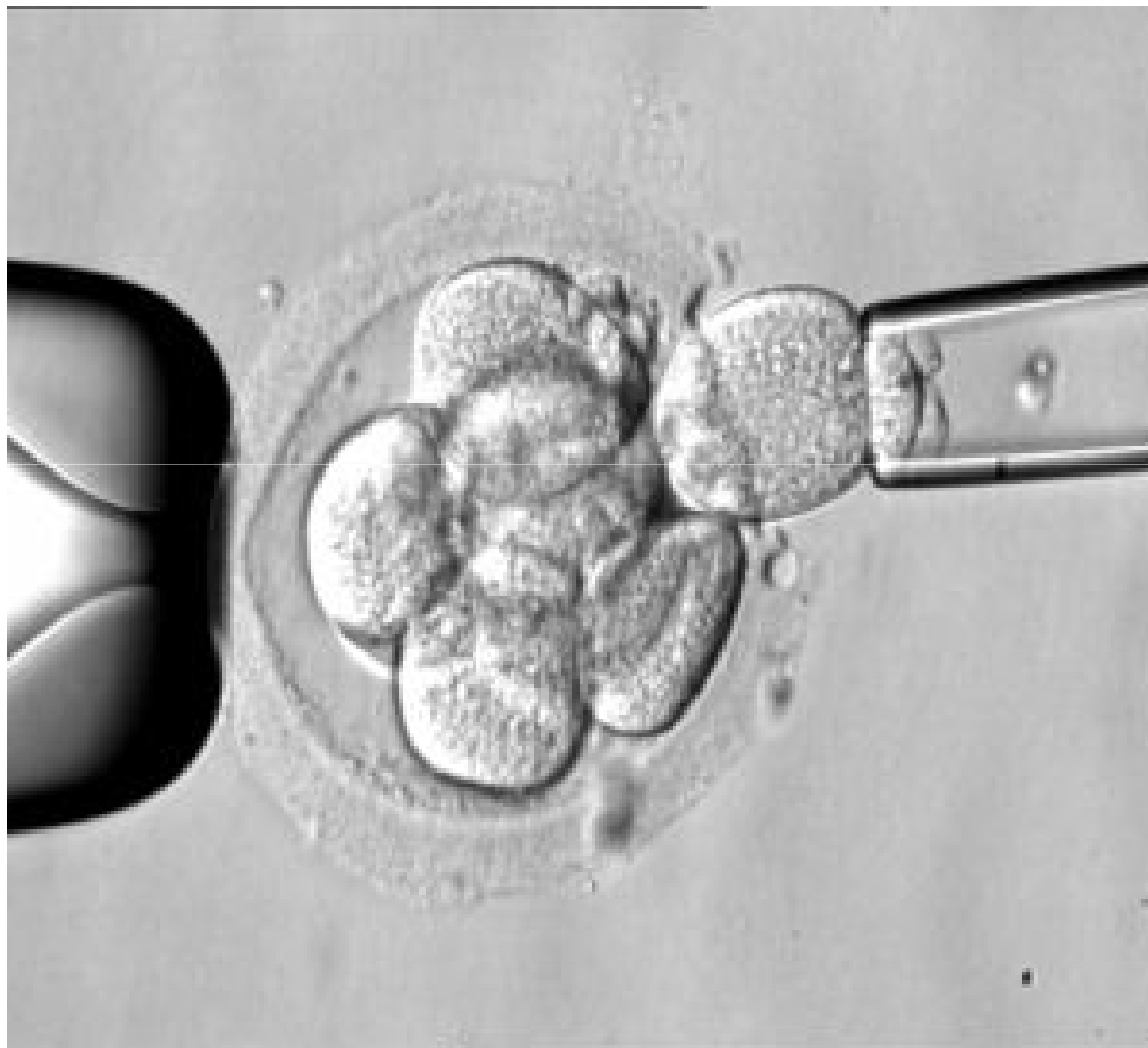
Etude de la transmission de la mucoviscidose



Diagnostic prénatal



Diagnostic pré implantatoire



Test de dépistage néonatal



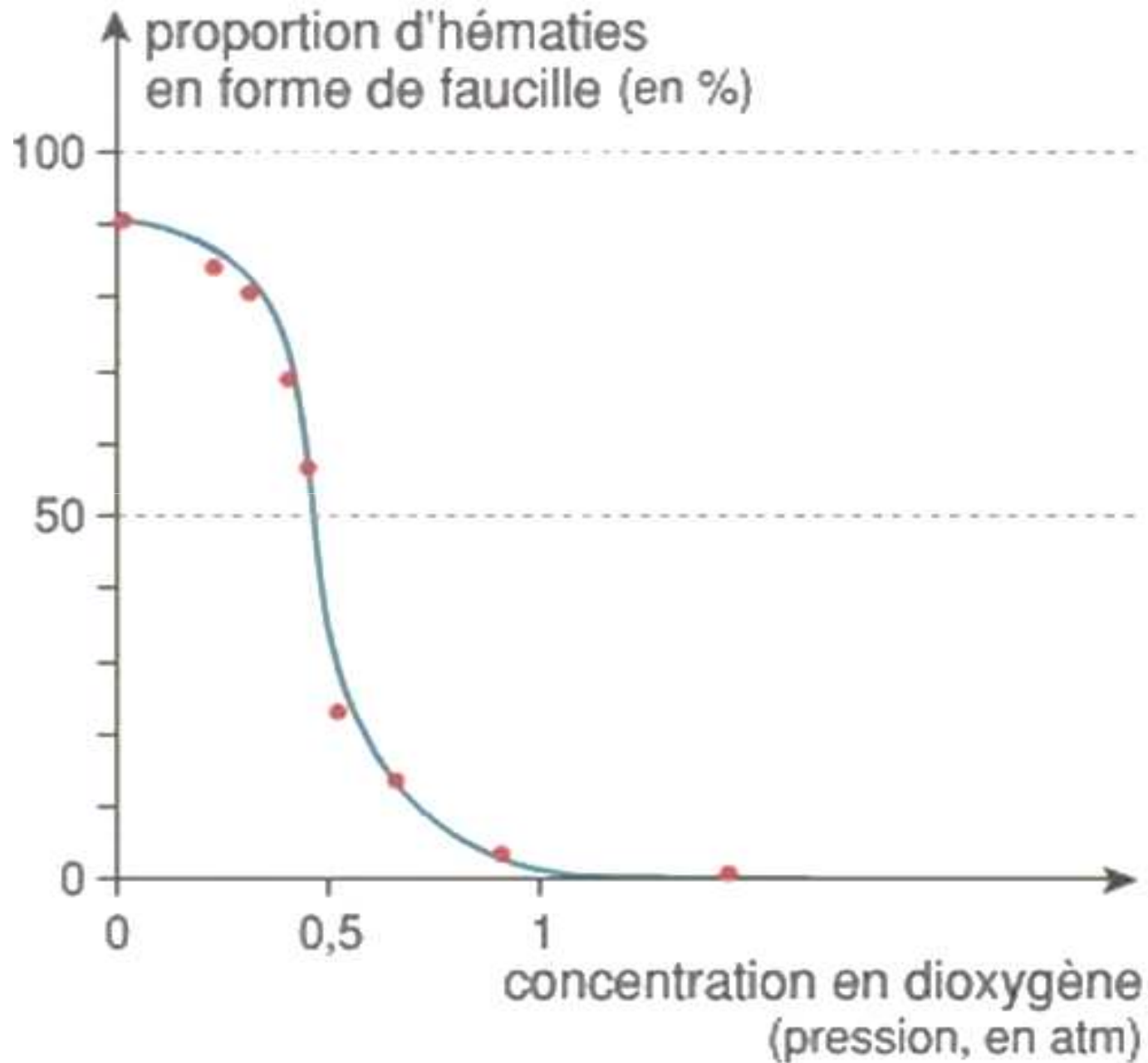
Chapitre 3 : La construction du phénotype

I] Etude du phénotype de la drépanocytose et de la mucoviscidose à différentes échelles

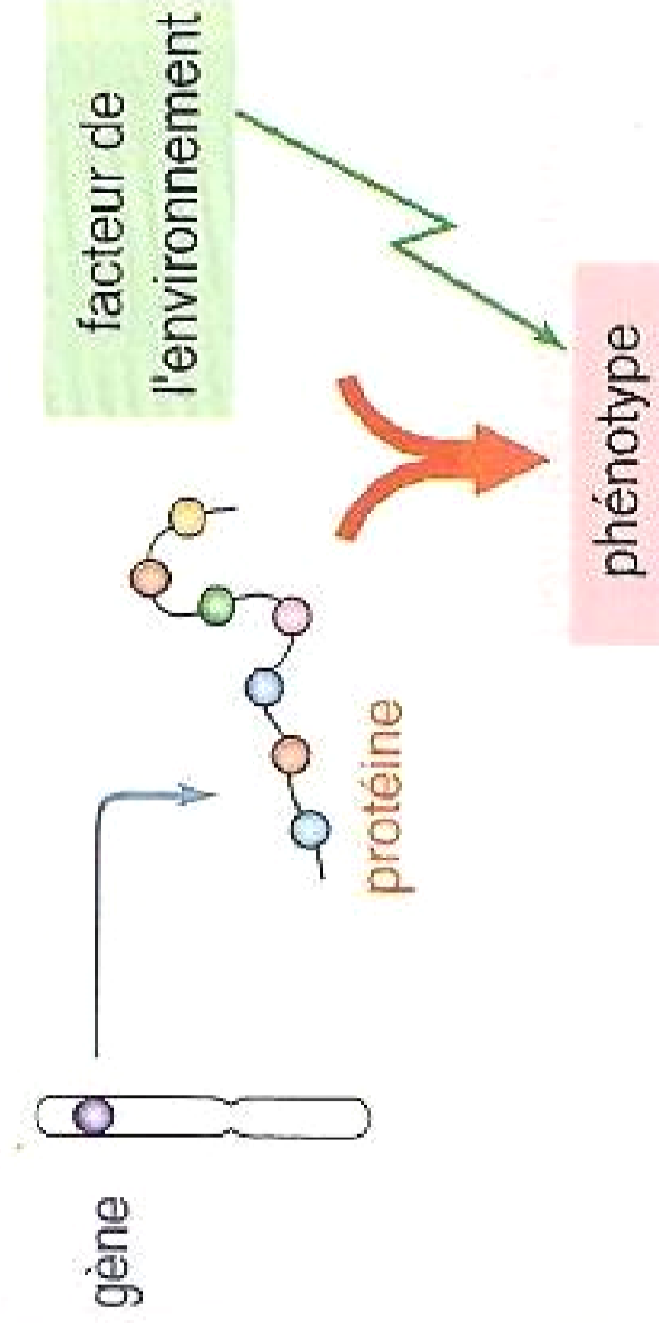
II] Le déterminisme génétique de ces maladies

III] L'influence de l'environnement sur la réalisation de ces phénotypes

Influence de l'environnement sur le phénotype drépanocytaire

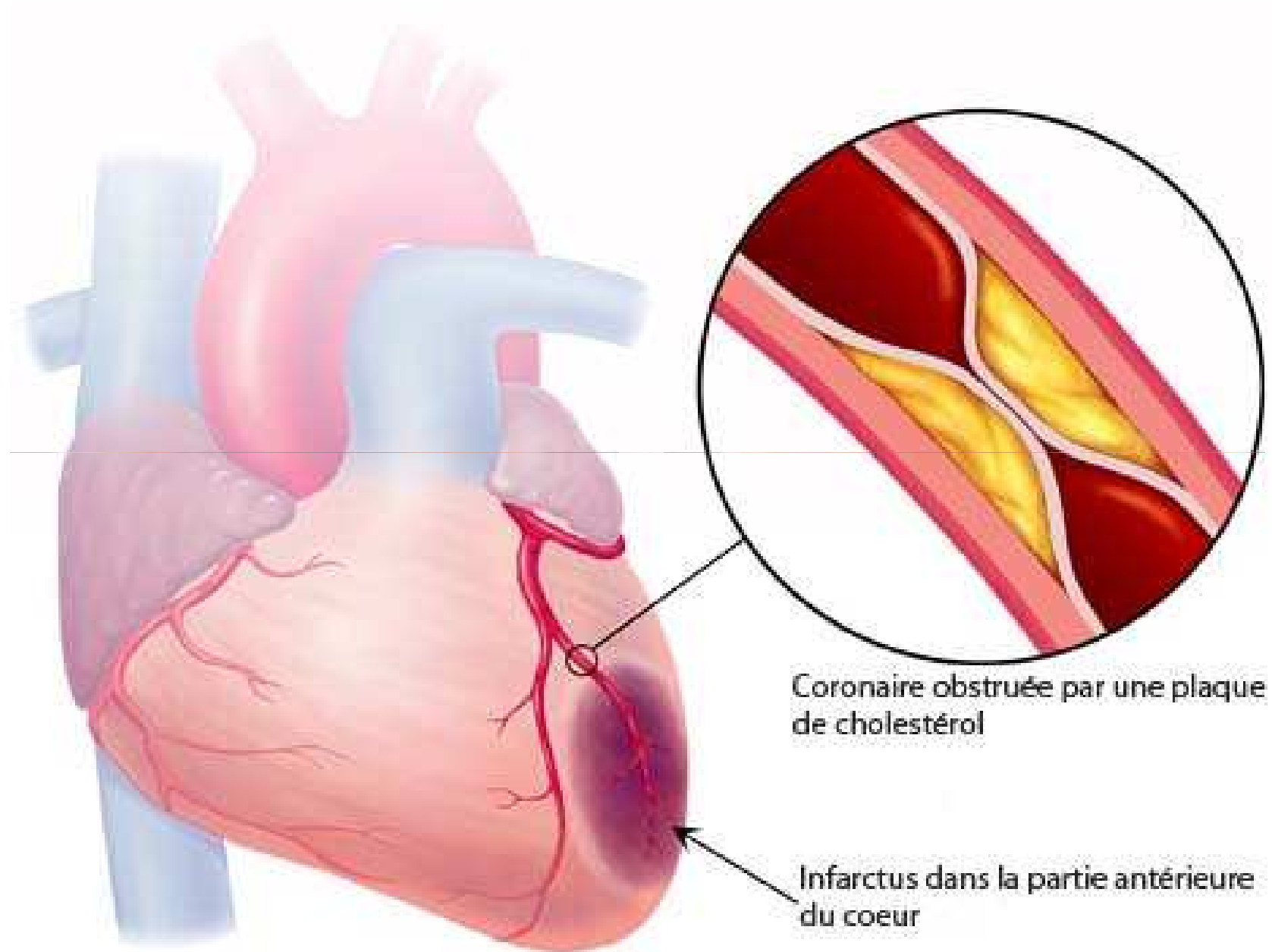


Les facteurs de l'environnement peuvent influencer l'activité des protéines dans la réalisation du phénotype.

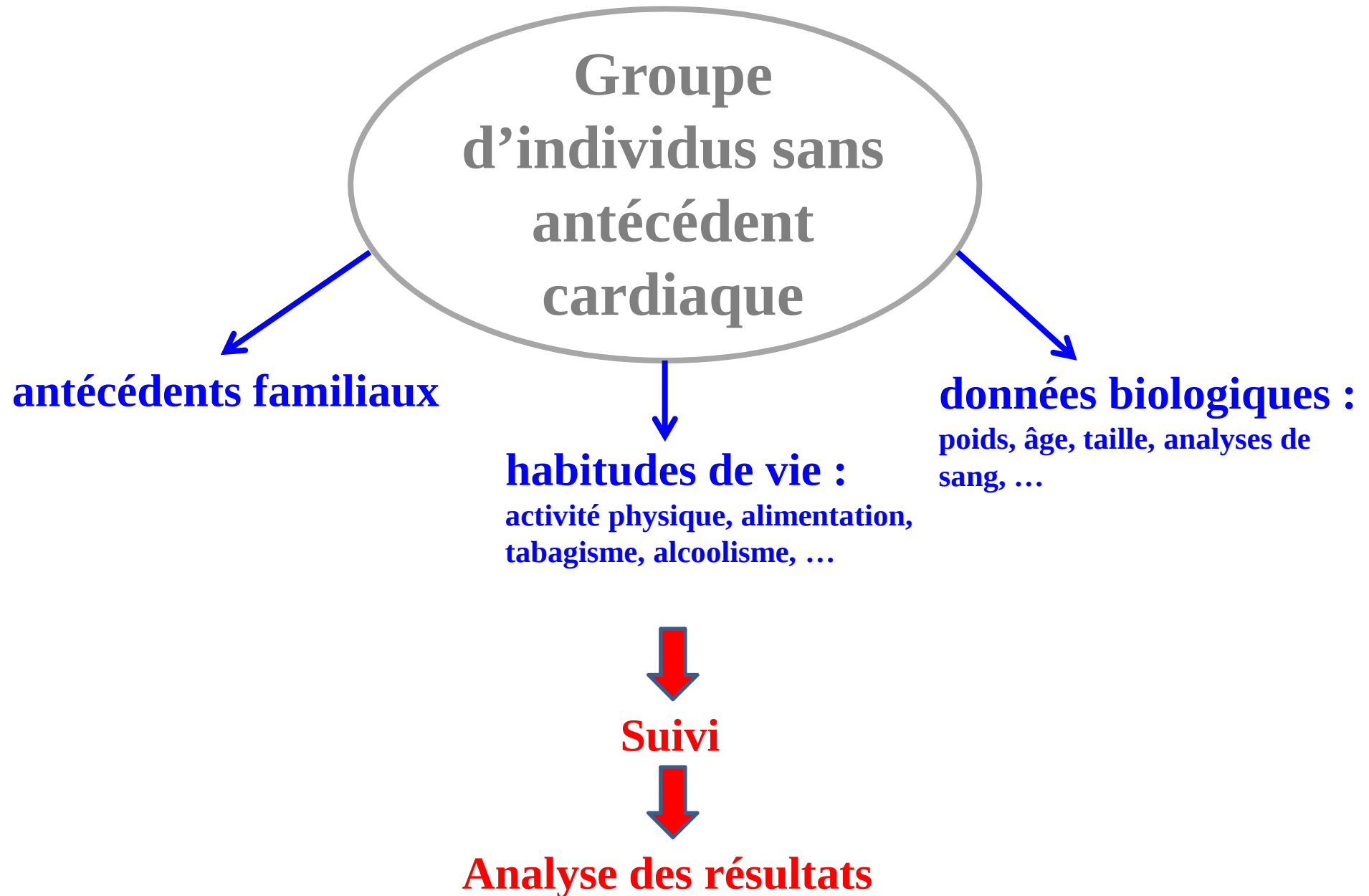


ex : une hématie devient drépanocytaire si elle possède de l'hémoglobine S et si le sang s'appauvrit en dioxygène

L'infarctus du myocarde



Principe des études épidémiologiques



Chapitre 3 : La construction du phénotype

I] Etude du phénotype de la drépanocytose et de la mucoviscidose à différentes échelles

II] Le déterminisme génétique de ces maladies

III] L'influence de l'environnement sur la réalisation de ces phénotypes

IV] L'influence de l'homme dans la réalisation de ces phénotypes : des traitements pour faire face à ces maladies

A) Les traitements actuels

Drépanocytose



L'association SOS Globi a édité sous la forme d'une bande dessinée, un fascicule qui a pour objet d'expliquer certains aspects de la maladie et d'amener ainsi les jeunes malades à mieux comprendre les précautions à prendre pour éviter les crises.



- Il te faut de l'eau : bois très souvent, ne reste pas trop au soleil, rien ne vaut les jeux calmes à l'ombre...
 - Il te faut de l'oxygène : aère ta chambre, porte des vêtements non serrés, évite le froid (qui ralentit la circulation...). Tu peux faire de la gymnastique à l'école, mais dès que tu es essouffé il faut arrêter.
 - Il ne faut pas de fièvre : les microbes sont tes ennemis, ce sont eux qui donnent la fièvre (désinfecte les plaies, ne prends pas froid...).
- Fais équipe avec le médecin (vaccination à jour,...).

Des précautions pour éviter les crises : quelques extraits de la bande dessinée éditée par « SOS » Globi ».

La kinésithérapie respiratoire



L'administration de médicaments par nébulisation



Chapitre 3 : La construction du phénotype

I] Etude du phénotype de la drépanocytose et de la mucoviscidose à différentes échelles

II] Le déterminisme génétique de ces maladies

III] L'influence de l'environnement sur la réalisation de ces phénotypes

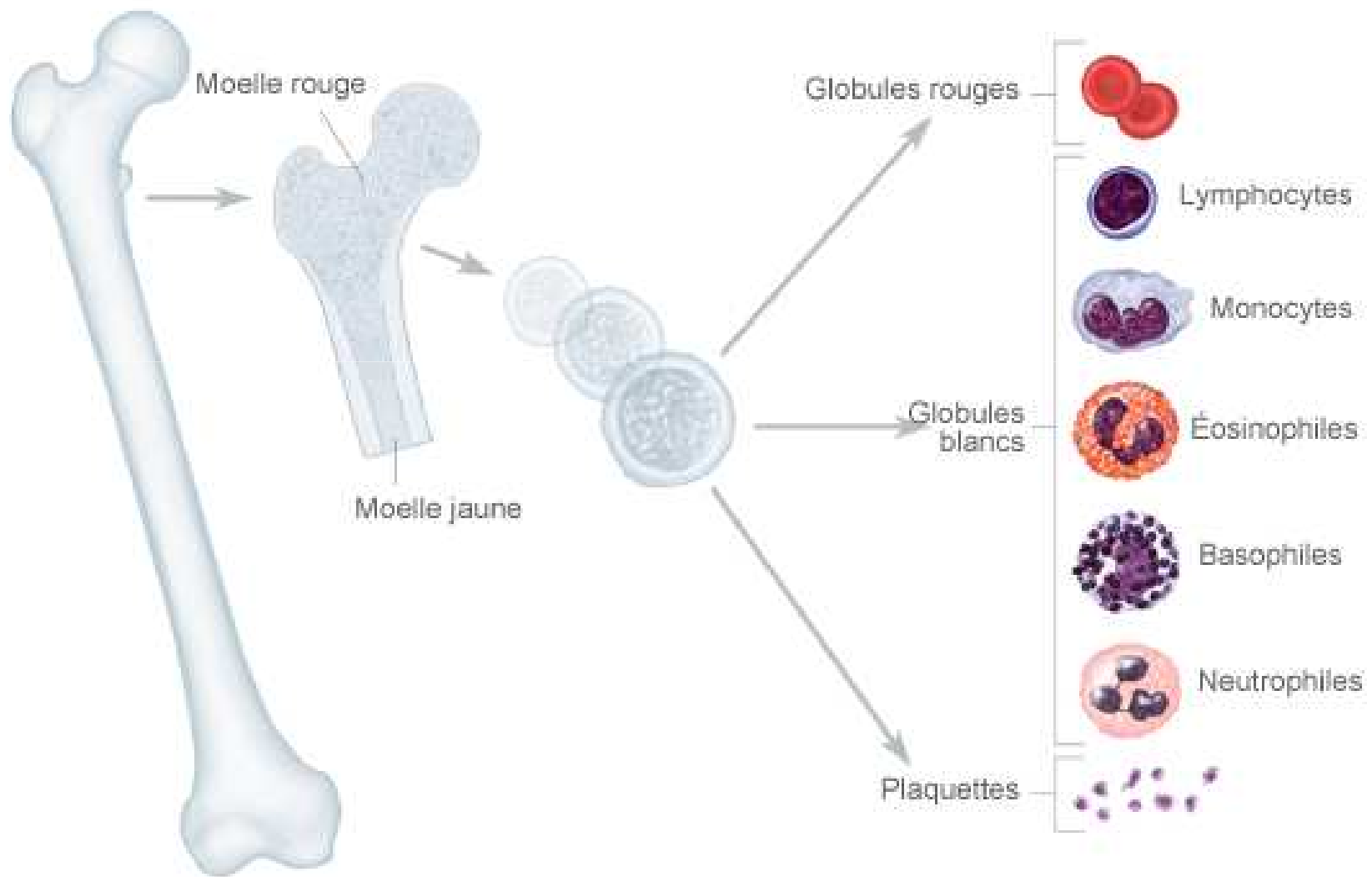
IV] L'influence de l'homme dans la réalisation de ces phénotypes : des traitements pour faire face à ces maladies

A) Les traitements actuels

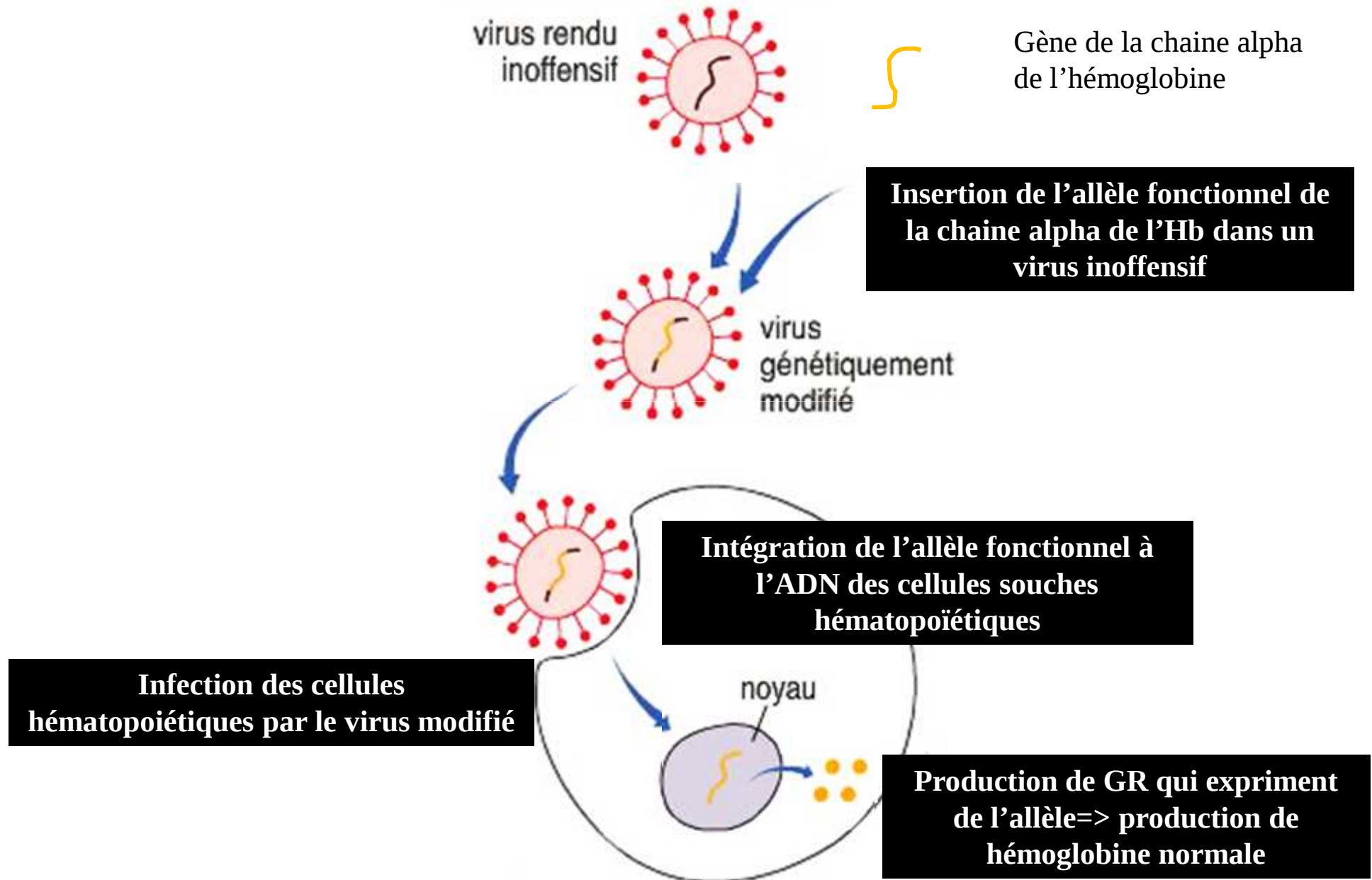
B) Un espoir : la thérapie génique

[Vidéo](#)

La thérapie génique



La thérapie génique : drépanocytose



La thérapie génique : mucoviscidose

