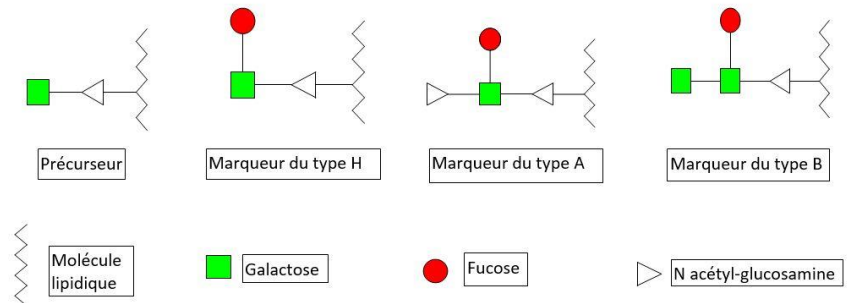


Génotype, phénotype, environnement

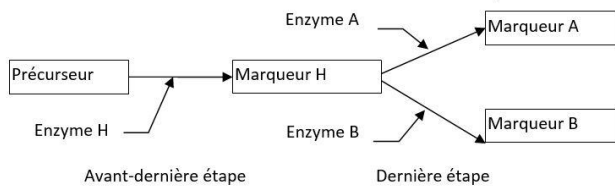
Le gène responsable du caractère « groupe sanguin » a été localisé sur la paire de chromosomes 9. Il existe trois allèles différents : A, B ou O. L'identification des groupes sanguins est réalisée par un test d'agglutination. Ce test consiste à mélanger une goutte de sang d'un individu donné à un « sérum test » contenant des anticorps capables de se lier spécifiquement à l'une des glycoprotéines (A ou B) caractéristiques des groupes sanguins et d'entraîner une précipitation des hématies, ou agglutination.

- À l'aide des informations fournies ci-contre, indiquez l'équipement enzymatique nécessaire l'établissement du phénotype [A], du phénotype [B] et du phénotype [AB].
- Indiquez le phénotype moléculaire à l'origine du phénotype cellulaire [O].
- Déterminez les groupes sanguins des 4 individus testés ci-dessous.
- Déterminez le génotype associé au phénotype [AB].
- Montrez, pour les groupes sanguins A et B, que chacun de ces phénotypes peut correspondre à plusieurs génotypes.

Au niveau de la membrane plasmique des hématies, on trouve des molécules qui caractérisent le système des groupes sanguins A, B, AB, et O. Elles sont constituées par une chaîne glucidique fixée sur une chaîne lipidique. Les différences entre les différents groupes portent sur la chaîne glucidique.

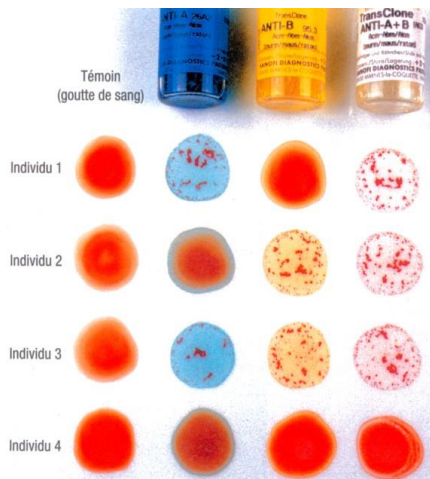


La synthèse de la chaîne glucidique se réalise en plusieurs étapes. Chaque étape est catalysée par une enzyme. Seules les deux dernières sont concernées dans la distinction entre les différents marqueurs.



L'avant-dernière étape est sous la dépendance d'un gène dont on connaît deux allèles :
 - l'allèle H code pour l'enzyme fonctionnelle [H].
 - l'allèle h code pour une enzyme non fonctionnelle [h].
 Remarque : la fréquence allélique de h est très faible.

La dernière étape est sous la dépendance d'un autre gène dont on connaît trois allèles :
 - l'allèle A code pour une enzyme fonctionnelle [A].
 - l'allèle B code pour une enzyme fonctionnelle [B].
 - l'allèle O code pour une enzyme non fonctionnelle.



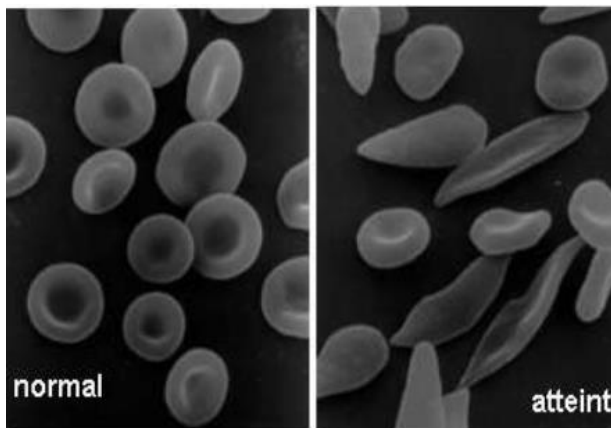
La drépanocytose

Sur le chromosome 11 humain, il existe un gène qui contient l'information nécessaire à la fabrication d'une des chaînes de l'hémoglobine. Seulement, certains individus ont sur chaque chromosome de la paire n°11, une version modifiée du gène, suite à une très ancienne mutation. Cette mutation a provoqué l'apparition d'une maladie génétique très invalidante et mortelle, qui déforme les globules rouges (hématies). Cette maladie est appelée drépanocytose (du grec « drepnos » = faucille et « kytos » = cellule). Lorsqu'un gène existe sous plusieurs versions, on parle alors d'allèles pour désigner ces versions différentes. Dans le cas de la drépanocytose, seuls les individus possédant les deux exemplaires mutés (un pour chacun des deux chromosomes de la paire n°11) sont atteints de la maladie (on dit qu'ils sont homozygotes pour l'allèle muté). S'ils portent les deux allèles sains (« normaux ») on dit qu'ils sont homozygotes sains. S'ils possèdent un allèle sain et un allèle muté (appelé allèle morbide, ou allèle délétère) on dit qu'ils sont hétérozygotes. Dans le cas de la drépanocytose, un individu hétérozygote est sain, l'allèle muté ne s'exprime pas et il n'y a pas de maladie : on dit que cette maladie est récessive (on dit aussi que cet allèle muté est récessif). Tandis que l'allèle sain est qualifié de dominant.

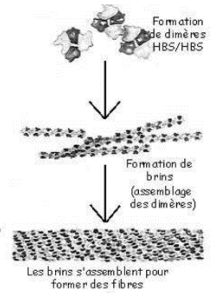
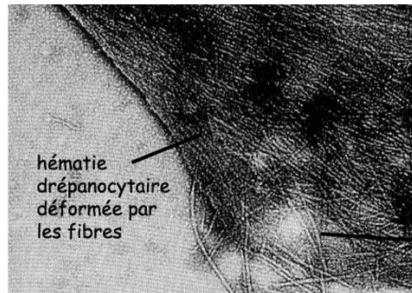
La maladie se traduit par une anémie et une fatigue permanente, et par la survenue de crises drépanocytaires plus ou moins graves. Ces crises sont dues à des ischémies locales pouvant être très graves ; les crises vaso-occlusives peuvent être particulièrement douloureuses dans les muscles et les risques de complications organiques graves (notamment au niveau du squelette, de la rate, du tube digestif, du cerveau).

Plusieurs facteurs favorisent la crise drépanocytaire :

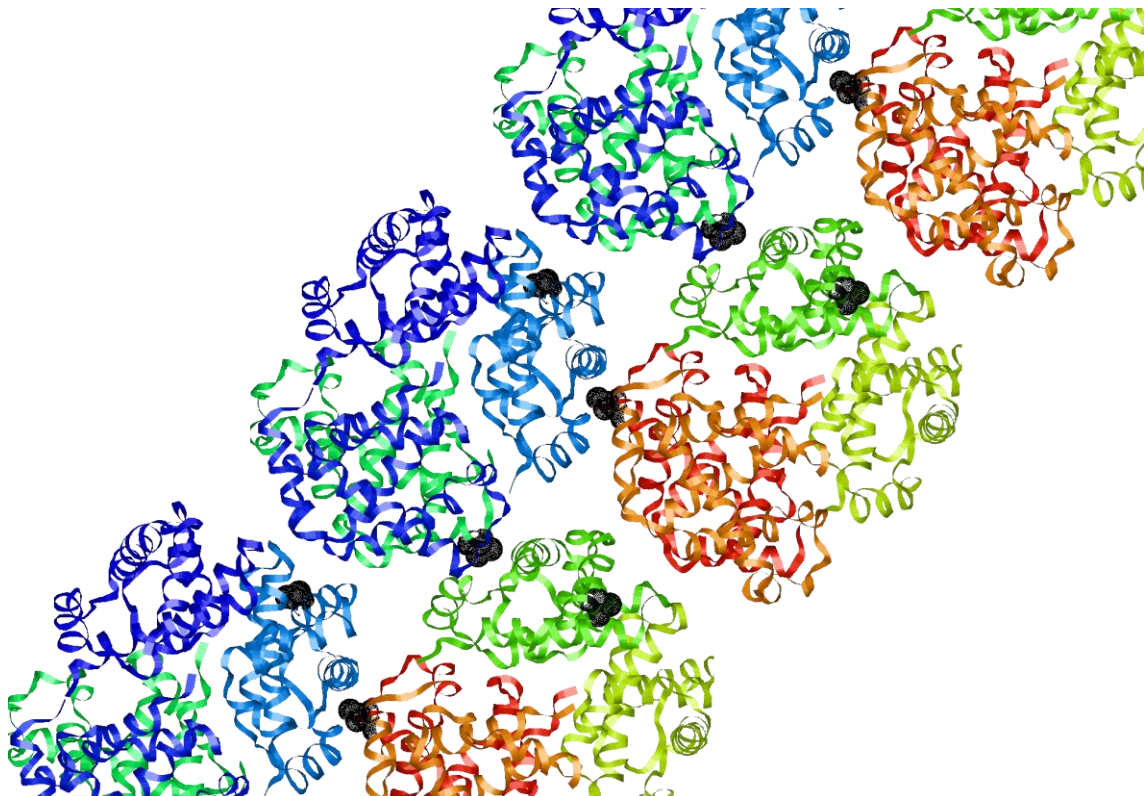
- la déshydratation, fréquente chez le drépanocytaire car il est atteint de polyurie ;
- le ralentissement de la circulation sanguine, qui favorise une stase. Il faut donc éviter le port de vêtements trop serrés, une mauvaise position, le froid, la fièvre (formation de protéines inflammatoires), les infections (les globules blancs en excès limitent la circulation des hématies) ;
- toute consommation d'oxygène supplémentaire : les efforts avec essoufflement, les efforts musculaires concentrés sur un muscle ;
- tout ce qui désature l'hémoglobine en oxygène : la vie en altitude (éviter les altitudes supérieures à 2 000 m, et même parfois 1 500 m), les voyages en avion, les écarts de température entre l'air et l'eau (piscine, mer), l'alcool, le tabac.



Les dimères HbS/HbS s'assemblent pour former des brins ; les brins s'associent en fibres, responsables de la déformation des hématies.



Cette falciformation est due à la formation de fibres d'hémoglobine S (de 1 à 15 µm de longueur), phénomène favorisé par la désoxygénation. En effet, la désoxyhémoglobine S présente une propriété naturelle de polymérisation si elle est en solution concentrée (ce qui est le cas dans les hématies) ; le retour de l'HbS à l'état oxygéné provoque la dissociation des polymères.



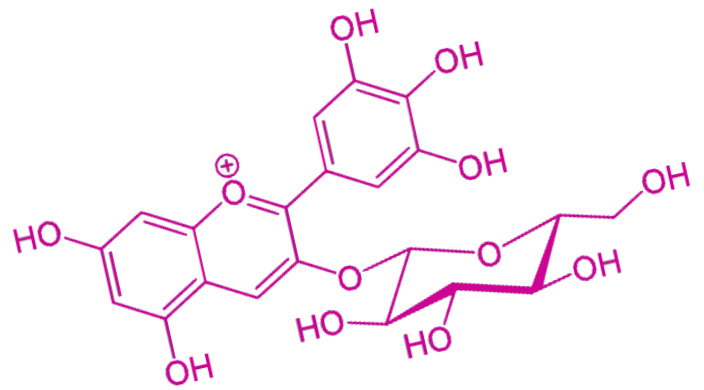
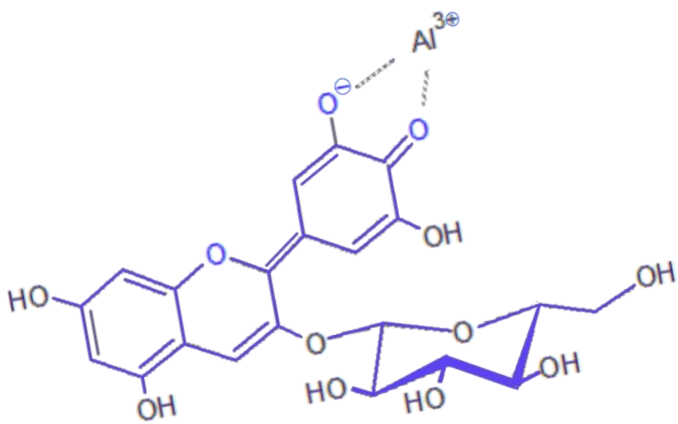
Effets du pH sur le phénotype des Hortensias



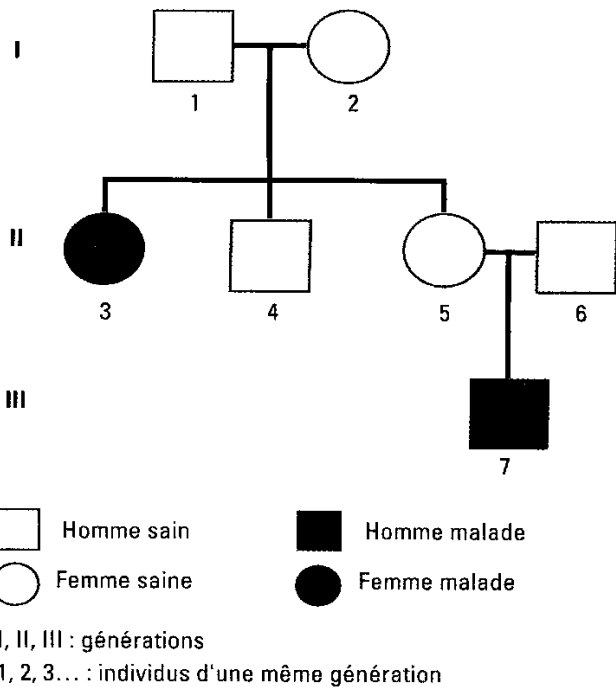
Hortensias cultivés sur sol acide ou en présence de sulfate d'alumine.



Hortensias cultivés sur sol basique et riche en calcaire.

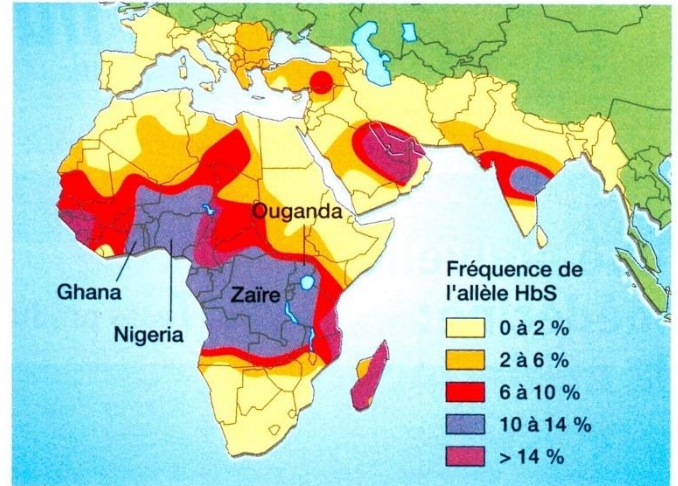


Relations entre le génotype et l'environnement : exemple du paludisme

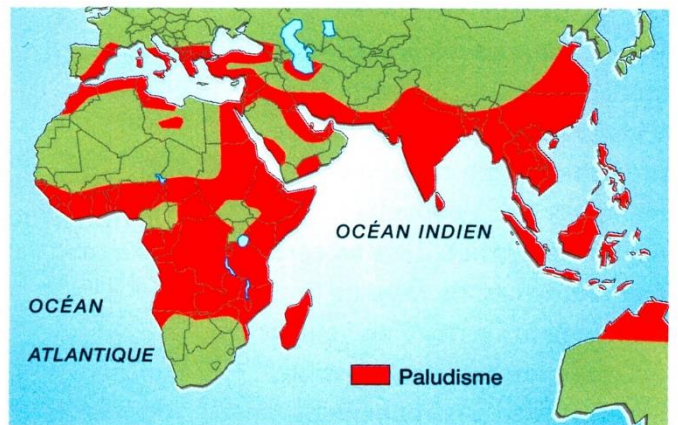


Drépanocytose et paludisme

Le paludisme est dû à un protozoaire transmis à l'Homme par des piqûres de moustiques et qui se développe dans les hématies. Plus de 400 millions de personnes sont atteintes et 2 millions meurent chaque année.



a. Fréquence de l'allèle HbS en Europe, Afrique et Asie du Sud-Est.



b. Répartition du paludisme.

1. À partir de l'arbre généalogique ci-dessus, montrez que la drépanocytose est une maladie d'origine génétique.

2. L'allèle β^S devrait naturellement disparaître des populations touchées par la maladie, en quelques générations étant tellement invalidant. Recherchez dans les documents ce qui explique sa persistance et le lien avec l'environnement.

3. Que deviendrait la fréquence de l'allèle β^S , dans une population où elle est élevée, si la pression sélective exercée par le milieu disparaissait ?

Dans les années 1950 et 1960 de nombreuses études furent réalisées pour rechercher l'incidence, sur la survie de différents génotypes, de l'infection par l'agent paludéen (*Plasmodium falciparum*), un protozoaire transmis à l'homme par les piqûres de moustiques. Le tableau ci-dessous résume les résultats de quelques études :

	Nombre d'individus morts à cause du paludisme dans la population = n	%d'hétérozygotes dans la population = p%	Nombre attendu d'hétérozygotes morts = np%	Nombre observé d'hétérozygotes morts
Kinshasa (ex-Zaïre = Rep. Dem. du Congo)	23	26	6	0
Kananga (ex-Zaïre = Rep. Dem. du Congo)	21	29	6,1	1
Ibadan (Nigeria)	27	24	6,5	0
Accra (Ghana)	13	8	1	0
Kampala (Ouganda)	16	19	3	0

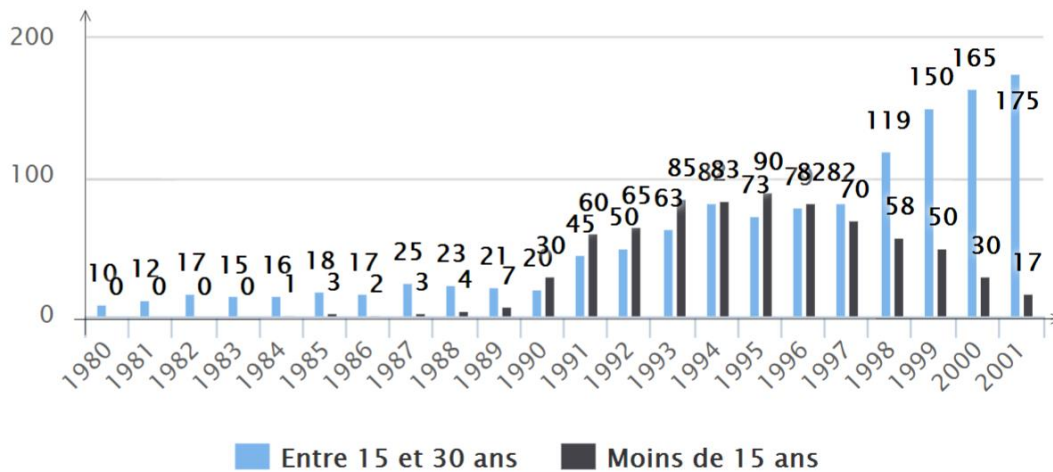
Le paludisme ne sévit pas aux Etats Unis. Chez les populations noires américaines transplantées d'Afrique au cours des XVII^e et XVIII^e siècles, la fréquence de l'allèle β^S est aujourd'hui de 0,04.

Les oncogènes

« Des gènes très particuliers, les oncogènes, ont une fonction très importante dans nos cellules, même s'ils sont souvent au repos. En temps normal, seuls des signaux de détresse, comme ceux qu'émettent des tissus blessés, les font réagir. Ils vont alors faire fabriquer une protéine qui déclenche la multiplication cellulaire pour boucher la plaie. Lorsqu'une mutation dérègle l'un de ces gènes et l'active à plein temps, les cellules qui les hébergent ont tendance à proliférer sans raison et de manière désordonnée. Si rien ne les arrête, elles peuvent alors former de gros agrégats de cellules que l'on appelle « tumeur ». Ainsi, depuis quinze ans, de nombreux oncogènes ont été identifiés, dont la stimulation est à l'origine de différents types de cancers. Cette stimulation peut avoir différentes origines : émissions radioactives, excès d'ultra-violets, substances chimiques cancérigènes contenues dans les aliments ou certains solvants... Elle peut être aussi le fruit d'une division cellulaire mal contrôlée. Parfois, ces gènes déclenchant une prolifération cellulaire anarchique sont importés par des organismes étrangers et parasites, les virus. Plus récemment, les chercheurs ont découvert une autre famille de gènes jouant un rôle dans la cancérisation, les anti-oncogènes. Eux aussi, comme les oncogènes, ont une fonction biologique normale dans l'organisme : ils inhibent la multiplication des cellules. Ils sont là pour freiner l'action des oncogènes. Si l'un d'eux s'emballe, ils interviennent pour juguler ses débordements. Le problème est que lorsque l'un d'eux, suite à une mutation, s'affaiblit, les cellules sont alors sous l'emprise des oncogènes qui à tout moment peuvent déclencher une multiplication cellulaire incontrôlée. Aujourd'hui, on pense qu'il faut plusieurs mutations pour qu'une cellule devienne cancéreuse. Certaines pour activer un oncogène, d'autres pour réduire au silence les anti-oncogènes... »

D'après « les dossiers de Science et Vie Junior », 1994

Nombre de cas de cancers de la thyroïde dans les régions de Tchernobyl entre 1980 et 2001



L'influence de l'accident nucléaire de Tchernobyl (26 avril 1986) sur le taux de cancers de la thyroïde chez les enfants de moins de 15 ans et les adolescents et adultes entre 15 et 30 ans est représentée sur le graphe ci-dessus. L'accident nucléaire a répandu dans la région une forte concentration d'éléments radioactifs.