

La drépanocytose et le modèle de Hardy Weinberg

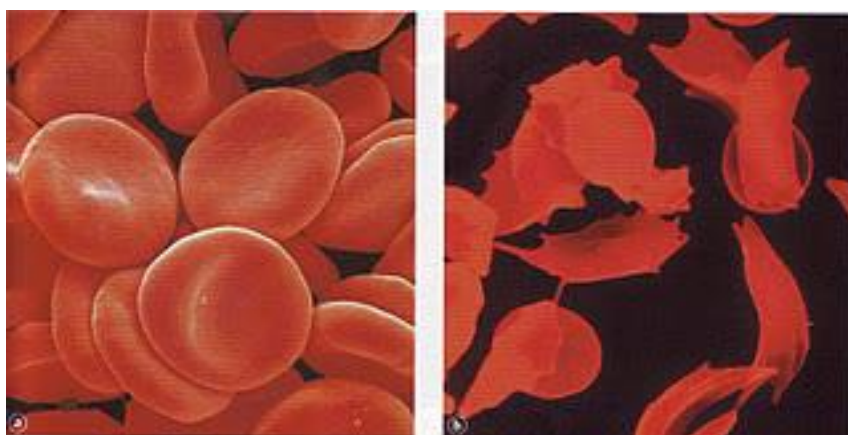
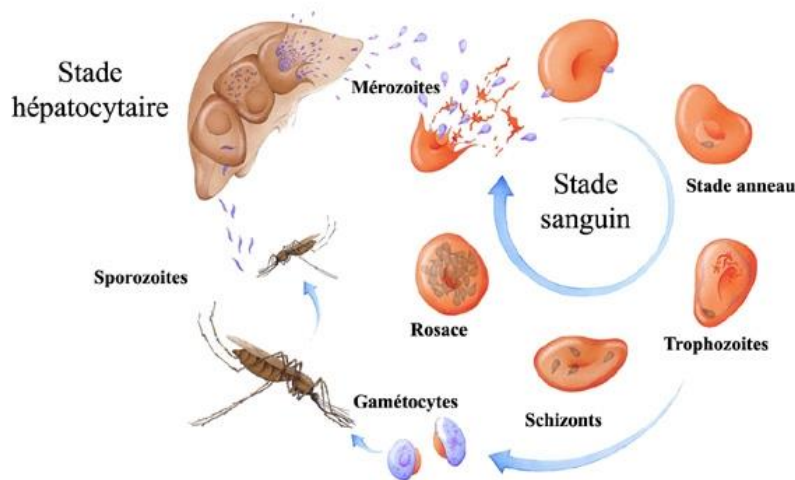
La drépanocytose est la plus fréquente des maladies de l'hémoglobine. Elle touche des millions d'individus dans le monde (notamment en Afrique équatoriale et au sein de la population noire des Etats Unis) et des milliers en France. Extérieurement, rien ne distingue un sujet malade d'un individu sain.

A partir de vos connaissances et des documents, vous indiquerez si la structure génétique des populations étudiées est à l'équilibre pour les allèles HbA et HbS puis vous envisagerez les causes d'un éventuel déséquilibre.

Document 1 : Le paludisme et la drépanocytose, 2 maladies sanguines

Le **paludisme** est une maladie due à un parasite : *Plasmodium falciparum*, unicellulaire qui se développe dans les hématies, induisant leur destruction. Ce parasite est véhiculé par un moustique : l'anophèle. Le paludisme tue entre 1,5 et 2,5 millions d'enfants de moins de 5 ans par an.

La **drépanocytose** est une maladie génétique récessive. Les personnes homozygotes récessives (HbS//HbS) produisent une hémoglobine HbS qui déforme les hématies (hématies falciformes, à droite). Cette déformation génère de graves troubles entraînant la mort. Les hétérozygotes (HbS//HbA) produisent les deux hémoglobines HbA et HbS et ne sont pas malades (photo de gauche).



Document 2 : Prévalence de la drépanocytose dans 2 populations

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 ci-contre.

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

Document 3 : 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 4 : un lien entre le paludisme et la drépanocytose.

Le paludisme, responsable de centaines de milliers de décès chaque année, essentiellement des enfants et plus particulièrement en Afrique, est une des plus fortes causes de mortalité provoquée par un agent infectieux, le parasite *Plasmodium falciparum*.

La mutation génétique entraînant une anémie falciforme (drépanocytose), maladie chronique souvent mortelle chez les enfants de moins de cinq ans, a très tôt attiré l'attention de la communauté scientifique pour la protection que cette mutation confère contre le paludisme.

