

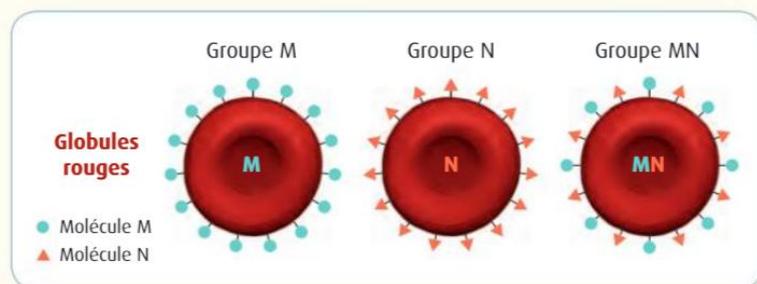
L'étude de gènes exprimés dans les globules et loi de Hardy Weinberg

On s'intéresse à 2 gènes qui impactent le fonctionnement des globules rouges qui transportent le dioxygène O₂ dans le sang : d'une part, un gène « groupe sanguin (MN) » et d'autre part, le gène de l'hémoglobine (Hb).

A partir de vos connaissances et des documents, vous déterminerez si les 2 gènes étudiés respectent l'équilibre de Hardy Weinberg et les causes qui pourraient expliquer un éventuel déséquilibre.

Document 1 : Données statistiques sur le gène Groupe Sanguin « MN »

Les globules rouges portent à leurs surfaces des molécules qui peuvent être reconnues par des anticorps. Les plus connues sont celles qui déterminent les groupes sanguins ABO. Il existe beaucoup d'autres molécules permettant d'établir des groupes sanguins, comme les molécules M et N. Elles sont codées par un gène possédant deux allèles M et N. Dans les années 1950, le génotype pour ce gène d'un échantillon de 1482 habitants d'une ville japonaise a été déterminé.



Résultats			
Génotype	M//M (groupe M)	M//N (groupe MN)	N//N (groupe N)
Nombre d'individus	406	744	332

Méthode-clé

Tester si une population suit la structure génétique de Hardy-Weinberg

1. Partir de effectifs de chaque génotype dans l'échantillon d'effectif **E** : $n_{[AA]}$, $n_{[Aa]}$ et $n_{[aa]}$
2. Calculer la fréquence de chaque allèle dans l'échantillon :

$$f_A = (n_{[AA]} + \frac{1}{2} n_{[Aa]}) / E \quad \text{E = effectif}$$

$$f_a = (n_{[aa]} + \frac{1}{2} n_{[Aa]}) / E$$

3. Calculer les effectifs attendus sous l'hypothèse de Hardy Weinberg :

$$n_{[AA]} = f_A^2 \times E$$

$$n_{[Aa]} = 2 \times f_A \times f_a \times E$$

$$n_{[aa]} = f_a^2 \times E$$

4. Comparer effectifs attendus et effectifs observés.

4a. Si le nombre d'individus calculés dans l'étape 3 est égal au nombre d'individus de départ - ex : 406 individus (M//M) - alors la population est à l'équilibre (même si ce chiffre diverge légèrement).

4b. Si le nombre d'individus calculés dans l'étape 3 est différent du nombre d'individus de départ - ex : 300 individus (M//M) trouvés par le calcul contre 406 réellement - alors la population n'est pas à l'équilibre.

4 Études des groupes sanguins M et N dans une ville japonaise.

Document 2 : Prévalence des allèles HbA et HbS au sein de 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**. Au total, 12387 individus ont ainsi pu connaître leur génotype. Les résultats sont présentés dans le tableau ci-contre.

La **drépanocytose** est une **maladie génétique** (autosomale récessive) affecte la forme des globules rouges (forme en faucille) qui obstruent alors les vaisseaux et provoquent des accidents vasculaires parfois **mortels**.

D'autre part, les individus (HbA//HbS) sont connus pour être résistants au paludisme, une maladie vectorielle causée par un parasite des globules rouges qui n'est présente qu'en Afrique.

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

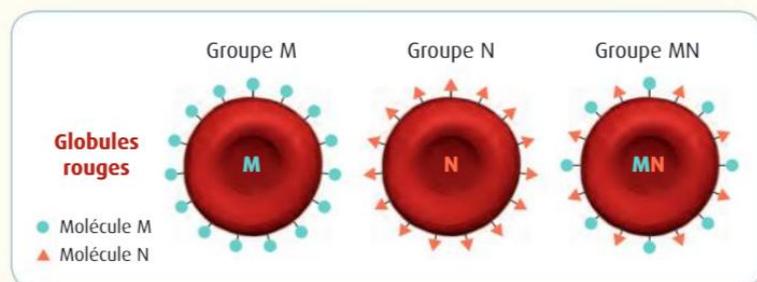
L'étude de gènes exprimés dans les globules et loi de Hardy Weinberg

On s'intéresse à 2 gènes qui impactent le fonctionnement des globules rouges qui transportent le dioxygène O₂ dans le sang : d'une part, un gène « groupe sanguin (MN) » et d'autre part, le gène de l'hémoglobine (Hb).

A partir de vos connaissances et des documents, vous déterminerez si les 2 gènes étudiés respectent l'équilibre de Hardy Weinberg et les causes qui pourraient expliquer un éventuel déséquilibre.

Document 1 : Données statistiques sur le gène Groupe Sanguin « MN »

Les globules rouges portent à leurs surfaces des molécules qui peuvent être reconnues par des anticorps. Les plus connues sont celles qui déterminent les groupes sanguins ABO. Il existe beaucoup d'autres molécules permettant d'établir des groupes sanguins, comme les molécules M et N. Elles sont codées par un gène possédant deux allèles M et N. Dans les années 1950, le génotype pour ce gène d'un échantillon de 1482 habitants d'une ville japonaise a été déterminé.



Résultats			
Génotype	M//M (groupe M)	M//N (groupe MN)	N//N (groupe N)
Nombre d'individus	406	744	332

Méthode-clé

Tester si une population suit la structure génétique de Hardy-Weinberg

1. Partir de effectifs de chaque génotype dans l'échantillon d'effectif **E** : $n_{[AA]}$, $n_{[Aa]}$ et $n_{[aa]}$
2. Calculer la fréquence de chaque allèle dans l'échantillon :

$$f_A = (n_{[AA]} + \frac{1}{2} n_{[Aa]}) / E \quad \text{E = effectif}$$

$$f_a = (n_{[aa]} + \frac{1}{2} n_{[Aa]}) / E$$

3. Calculer les effectifs attendus sous l'hypothèse de Hardy Weinberg :

$$n_{[AA]} = f_A^2 \times E$$

$$n_{[Aa]} = 2 \times f_A \times f_a \times E$$

$$n_{[aa]} = f_a^2 \times E$$

4. Comparer effectifs attendus et effectifs observés.

4a. Si le nombre d'individus calculés dans l'étape 3 est égal au nombre d'individus de départ - ex : 406 individus (M//M) - alors la population est à l'équilibre (même si ce chiffre diverge légèrement).

4b. Si le nombre d'individus calculés dans l'étape 3 est différent du nombre d'individus de départ - ex : 300 individus (M//M) trouvés par le calcul contre 406 réellement - alors la population n'est pas à l'équilibre.

4 Études des groupes sanguins M et N dans une ville japonaise.

Document 2 : Prévalence des allèles HbA et HbS au sein de 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**. Au total, 12387 individus ont ainsi pu connaître leur génotype. Les résultats sont présentés dans le tableau ci-contre.

La **drépanocytose** est une **maladie génétique** (autosomale récessive) affecte la forme des globules rouges (forme en faucille) qui obstruent alors les vaisseaux et provoquent des accidents vasculaires parfois **mortels**.

D'autre part, les individus (HbA//HbS) sont connus pour être résistants au paludisme, une maladie vectorielle causée par un parasite des globules rouges qui n'est présente qu'en Afrique.

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

