

**Classe de première**

**Voie générale**

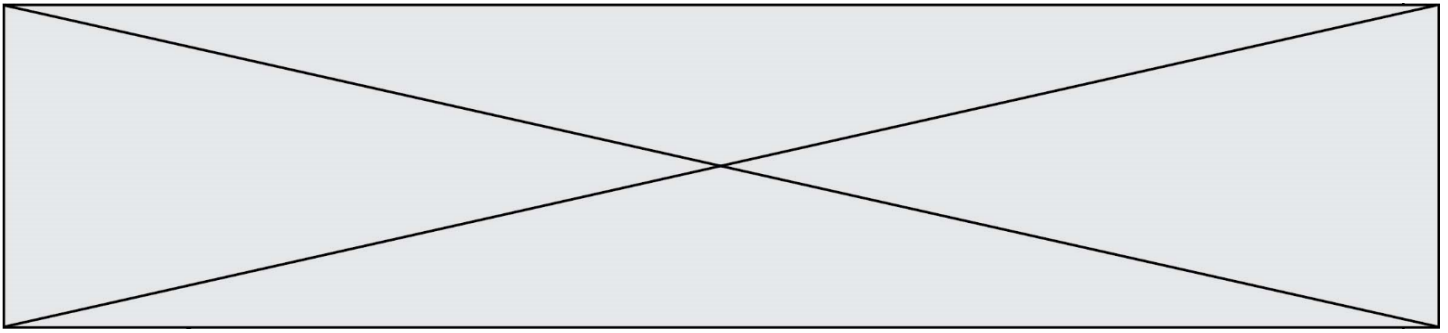
**Sciences de la vie et de la Terre**

Durée de l'épreuve : 2 heures

Les élèves doivent traiter les deux exercices du sujet.

Les calculatrices ne sont pas autorisées.





## **Exercice 2 – Pratique d’une démarche scientifique – 10 points**

Corps humain et santé : Variation génétique et santé

La drépanocytose, une maladie monogénique

La drépanocytose est une maladie très répandue : elle concerne environ **300 000 naissances par an** dans le monde.

Apparue en Afrique et en Inde, elle est depuis devenue très présente en Amérique, tout particulièrement aux Antilles et au Brésil, ainsi qu’en Europe de l’Ouest du fait des mouvements de populations.

**Question :**

**Montrez que la drépanocytose correspond à une maladie monogénique à transmission autosomique récessive.**

*Vous organiserez votre réponse selon une démarche de votre choix intégrant des données des documents et des connaissances utiles.*

### **Document 1 : Informations sur le phénotype drépanocytaire :**

La drépanocytose, aussi appelée anémie falciforme, est une maladie génétique héréditaire très répandue dans la population touchant les globules rouges (ou hématies). Elle est caractérisée par une anomalie de l’hémoglobine, principale protéine du globule rouge.

L’hémoglobine transporte l’oxygène depuis les poumons vers les tissus et participe à l’élimination du dioxyde de carbone.

Dans la drépanocytose, la forme anormale adoptée par cette protéine engendre des déformations des globules rouges qui deviennent fragiles et rigides.

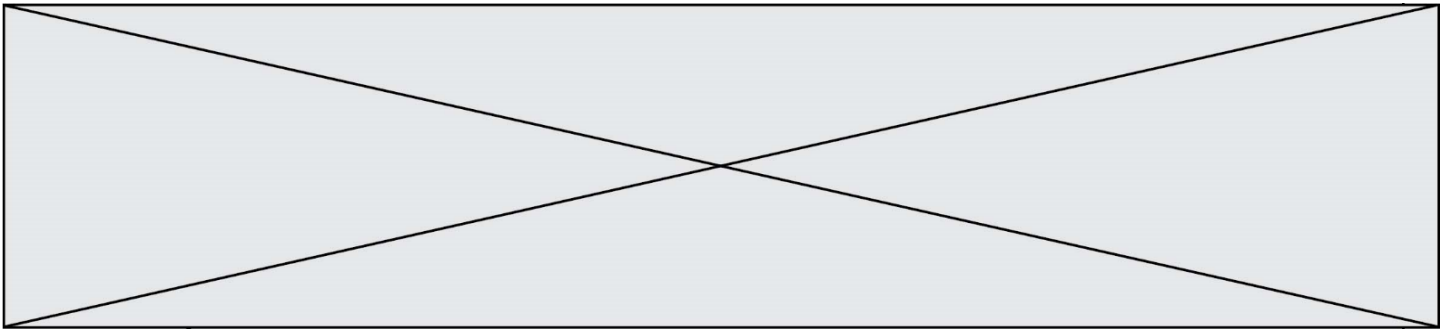
Ces anomalies favorisent l’anémie, des crises vaso-occlusives douloureuses et un risque accru d’infections.

La drépanocytose est due à la présence, dans les globules rouges des malades, d’une hémoglobine anormale : l’hémoglobine S.

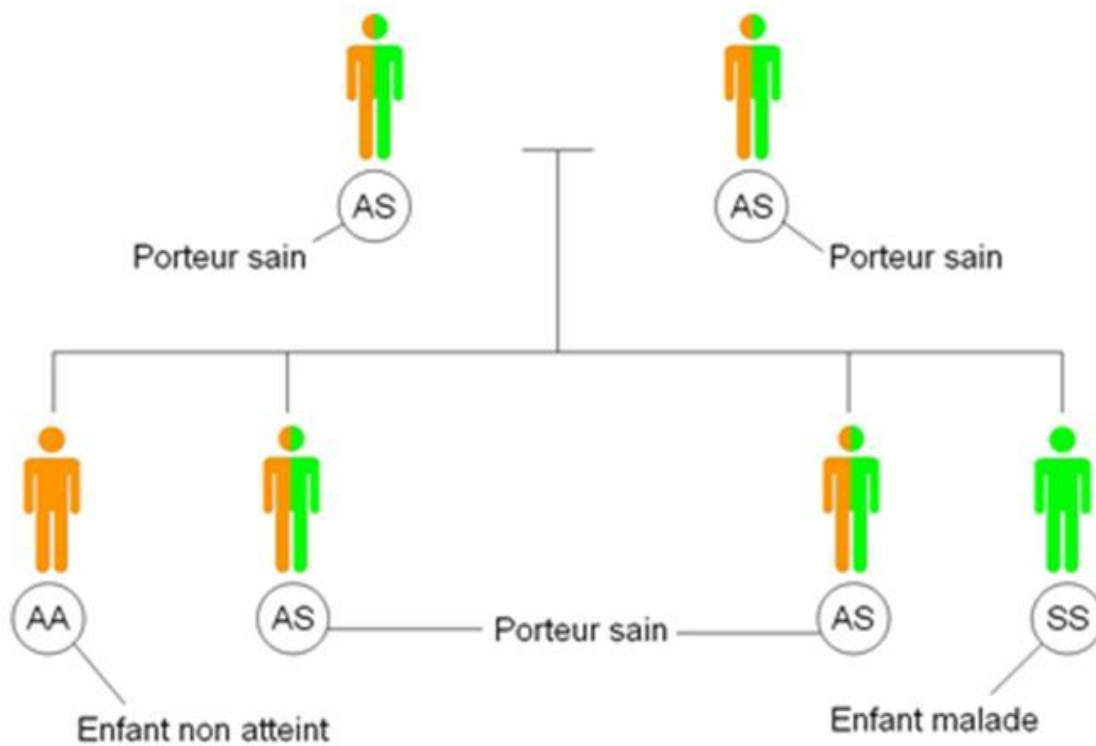
Les globules rouges sont anormaux et prennent alors la forme d’une faucille.

Chez un individu non atteint par la maladie, les globules rouges se présentent sous la forme de disques aplatis biconcaves ; ils possèdent une hémoglobine normale : l’hémoglobine A.





Document 4 : Étude généalogique d'une famille dont un enfant est atteint de la drépanocytose.



In « *journee-mondiale-de-lutte-contre-la-drepanocytose\_camerpressagency.com* »

**A** : allèle betacod.

**S** : allèle drepcod.