

# RÉVISIONS DE GÉNÉTIQUE

---

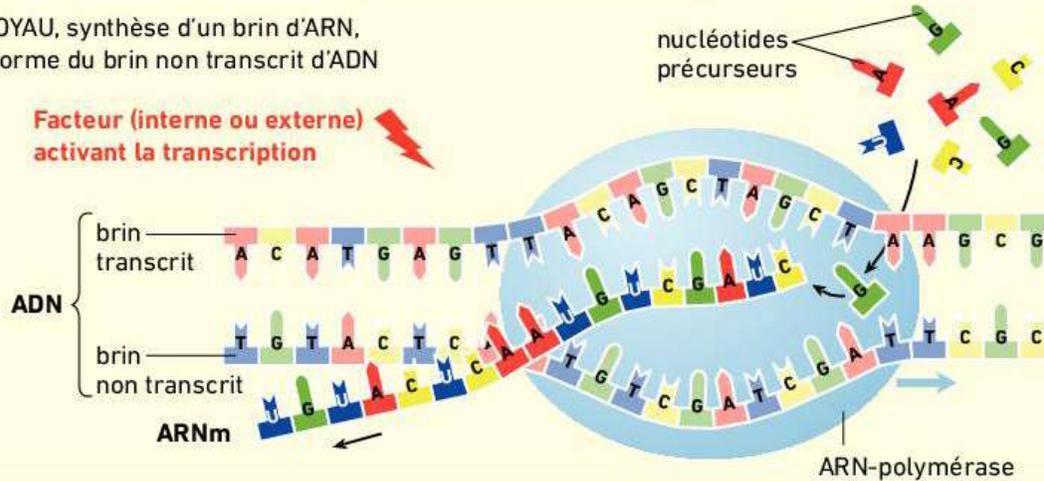
Du génotype au différentes échelles du phénotype, au travers de deux maladies génétiques.

# Du gène à la protéine, plusieurs étapes, p 105

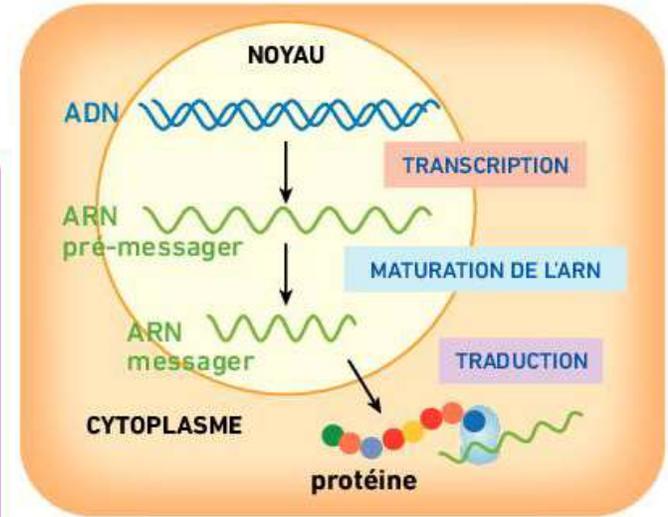
## LA TRANSCRIPTION

Dans le NOYAU, synthèse d'un brin d'ARN, copie conforme du brin non transcrit d'ADN

**Facteur (interne ou externe) activant la transcription**

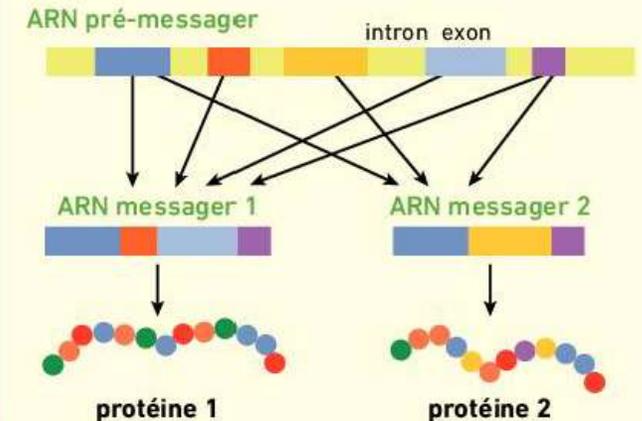


## Du gène à la protéine, plusieurs étapes



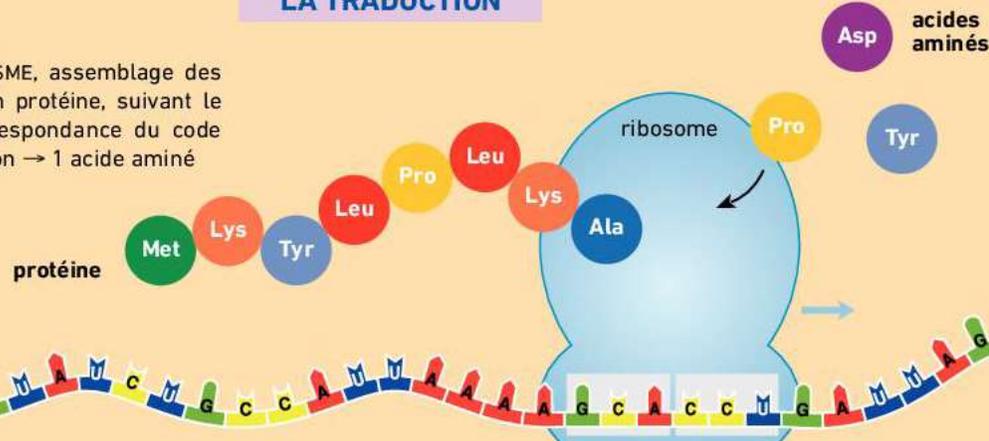
## LA MATURATION DE L'ARN

Un gène, plusieurs protéines



## LA TRADUCTION

Dans le CYTOPLASME, assemblage des acides aminés en protéine, suivant le système de correspondance du code génétique : 1 codon → 1 acide aminé



## Description de la maladie à différentes échelles.

Echelles d'observation		Individu atteint de drépanocytose	Individu sain
<b>Phénotype</b>			
	Echelle de l'organisme		
	Echelle cellulaire		
	Echelle moléculaire		
<b>Génotype</b>			

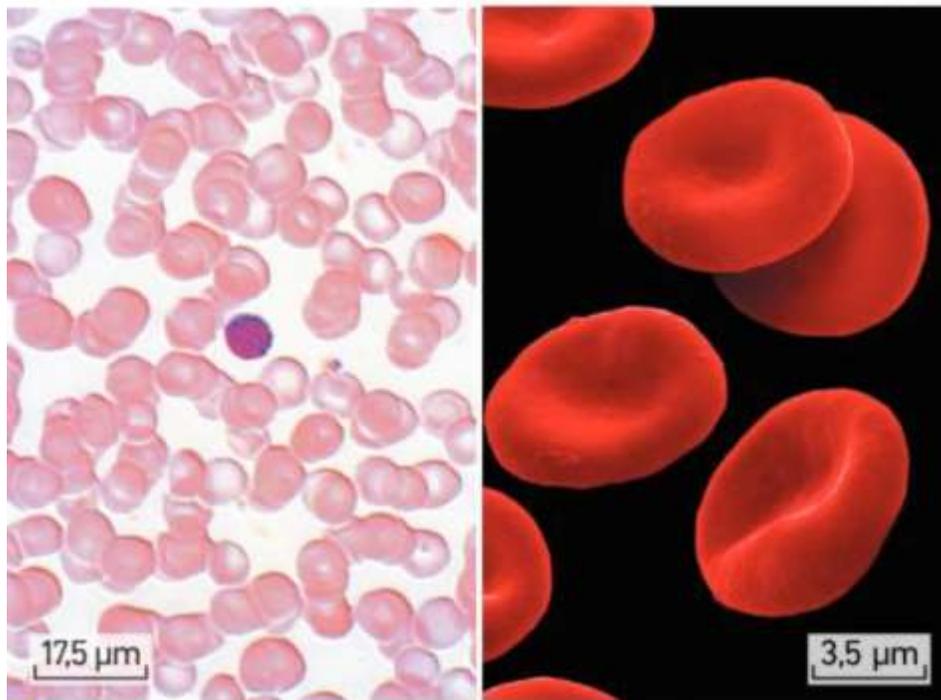
# La drépanocytose, un exemple de maladie génétique



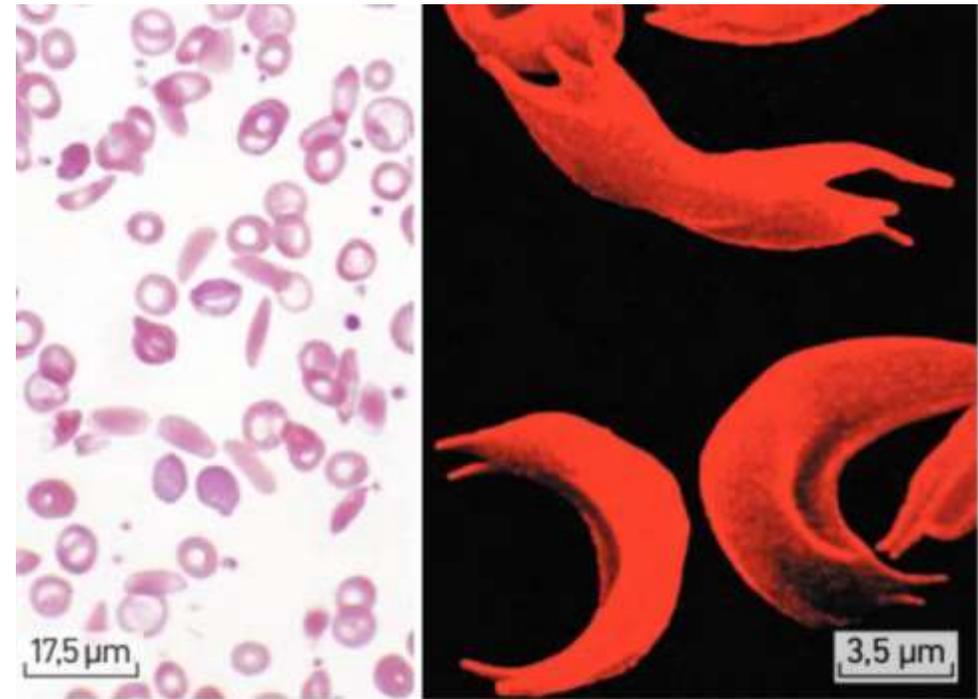
- La drépanocytose est une maladie génétique qui touche des millions de personnes dans le monde (en Afrique notamment) et des milliers en France.
- Elle se traduit par une anémie modérée mais permanente qui se manifeste par de la fatigue et une tendance à l'essoufflement. Dans certaines conditions, des crises aiguës peuvent survenir se traduisant par une anémie aiguë et des douleurs articulaires.
- Des accidents vasculaires ainsi que des infections limitent l'espérance de vie, mais grâce à un suivi médical, celle-ci dépasse actuellement l'âge de 50 ans.

# La drépanocytose, un exemple de maladie génétique

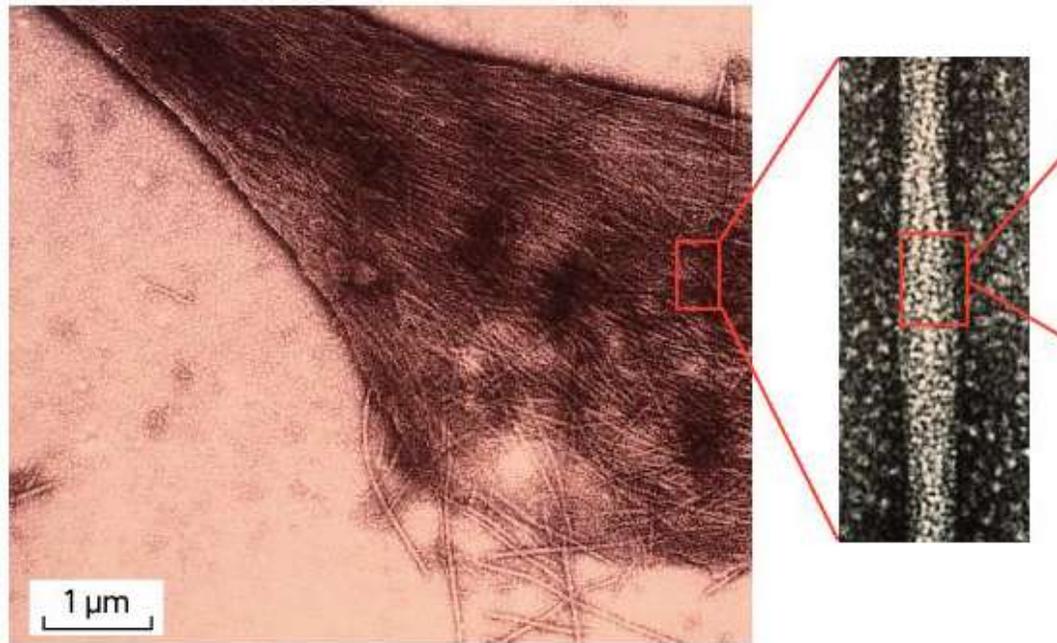
Hématies d'un individu en bonne santé, au microscope optique et au MEB



Hématies d'un individu drépanocytaire, au microscope optique et au MEB



# La drépanocytose, un exemple de maladie génétique



**A** Fibres d'hémoglobine (HbS) dans une hématie drépanocytaire.

- Les hématies contiennent des protéines d'hémoglobine qui fixent et transportent le dioxygène dans l'organisme.
- Alors que les molécule d'hémoglobine A (molécule fonctionnelle) sont solubles et dispersées dans le cytoplasme, les molécules d'hémoglobine S (hémoglobine des individus atteints), s'associent et forment des fibres insolubles qui déforment les hématies, entraînant parfois leur destruction.

# La drépanocytose, un exemple de maladie génétique

The screenshot shows a software window titled "Comparaison simple" with a scrollable list of sequence comparisons. The window has a header with positions 1, 10, 20, 30, and 40. The first section is titled "Comparaison simple de séquences d'ADN" and shows the following sequences:

	1	10	20	30	40
Traitement	Comparaison simple de séquences d'ADN				
Allele Beta A	ATGGTGCACCTGACTCCTGAGGAGAAGTCTGCCGTTACTGCCCTG				
Allele Beta S	-----T-----				

The second section is titled "Comparaison simple de séquences peptidiques" and shows the following sequences:

	1	10	20	30	40
Traitement	Comparaison simple de séquences peptidiques				
Globine Beta A	MetValHisLeuThrProGluGluLysSerAlaValThrAlaLeu				
Globine Beta S	- - - - - Val- - - - -				

- Traitement avec le logiciel genigen des séquences du gène de l'hémoglobine pour les allèles A et S,
- Ainsi que la comparaison des séquences protéiques obtenues.
- (début des séquences).

# La mucoviscidose, un exemple de maladie génétique



- Dans votre manuel p 302 et 303 vous allez maintenant remplir le même tableau, mais en vous basant sur l'exemple de la mucoviscidose.( que nous poursuivront par la suite).