

Ce TP est l'occasion d'étudier 3 exemples de mutations permettant un avantage sélectif.

Vous devrez au sein de chaque groupe, **réaliser une étude de document** répondant à la question posée, puis **construire un mini-diaporama** afin de présenter votre étude au reste de la classe.

Pour ce dernier, vous pouvez récupérer les documents de votre étude dans le dossier Ma classe TS1 → ressources.

## Groupe 2 : La drépanocytose

La drépanocytose est une maladie très répandue. Elle est due à une mutation du gène de l'hémoglobine (allèle  $\beta_s$ ).

**A partir de l'étude des documents et de vos connaissances, expliquer comment peut se maintenir à une fréquence allélique élevée un allèle responsable d'une maladie au cours de l'évolution d'une population ?**

### Document 1 :

- La **drépanocytose** est une maladie génétique récessive. L'allèle à l'origine de cette maladie est l'allèle  $\beta_s$  du gène codant pour la chaîne  $\beta$  de l'hémoglobine. La maladie se traduit par une déformation des globules rouges en faucille accompagnée d'une anémie\* sévère. Diverses infections et des occlusions vasculaires sont les complications les plus fréquentes : l'espérance de vie des malades est diminuée (beaucoup meurent jeunes).

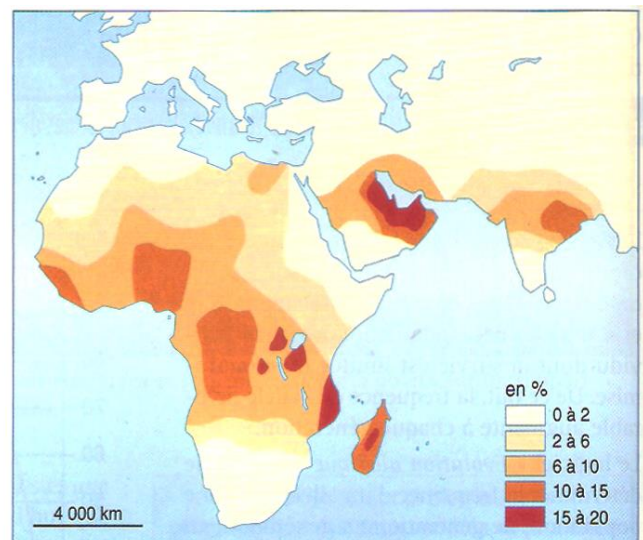
Les personnes hétérozygotes ( $\beta_s/\beta_A$ ) produisent à la fois de l'hémoglobine S et de l'hémoglobine A (normale), mais ne sont pas malades.

- Dans certains pays, la fréquence de l'allèle  $\beta_s$  dépasse 15 %, la proportion d'hétérozygotes pouvant représenter plus de 25 % de la population (et même jusqu'à 40 % dans certaines régions d'Afrique).

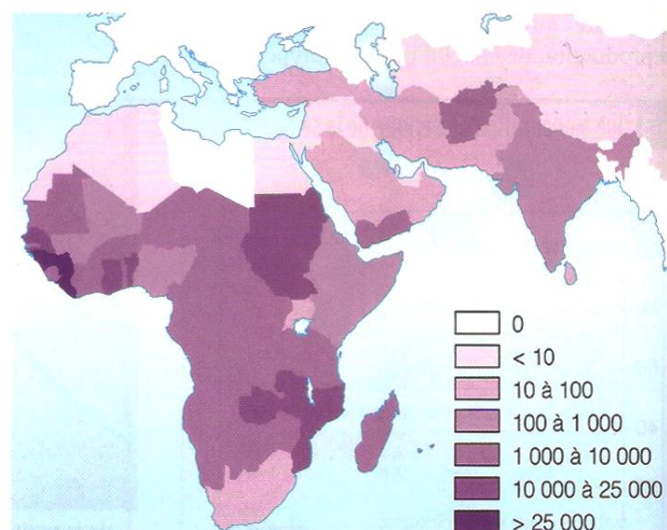
L'état homozygote pour l'allèle muté entraîne la mort précoce de l'individu non pris en charge ce qui aurait dû, au fil des générations, éliminer presque totalement l'allèle  $\beta_s$ .

Le **paludisme** est une maladie due à un parasite intracellulaire (le *Plasmodium*) qui se développe dans les globules rouges du sang. Ce parasite unicellulaire accomplit une partie de son cycle de vie dans certaines espèces de moustiques (les anophèles) qui vivent dans les régions intertropicales, chaudes et humides. C'est par une piqûre d'anophèle que le parasite peut être introduit dans le sang humain.

Le paludisme est l'un des principaux fléaux mondiaux, tuant chaque année entre 1,5 et 2,5 millions de personnes, dont un million d'enfants de moins de 5 ans.



Fréquence de l'allèle  $\beta_s$ .



Nombre de cas de paludisme pour 100 000 habitants (source : OMS).

**Document 2 :** Mortalité par paludisme d'individus hétérozygotes  $\beta_A/\beta_S$

Ville (pays)	% d'hétérozygotes (HbA/HbS) dans la population	Nombre de personnes décédées du paludisme (pendant une période donnée)	Nombre d'hétérozygotes (HbA/HbS) parmi ces décès dus au paludisme
Kinshasa (Zaïre)	26	23	0
Kananga (Zaïre)	29	21	1
Ibadan (Nigeria)	24	27	0
Accra (Ghana)	8	13	0
Kampala (Ouganda)	19	16	0

D'après Motulsky, 1964.

Dans les années 1950 et 1960, plusieurs études ont été réalisées pour rechercher si un lien existe entre les génotypes correspondant au gène de la  $\beta$ -globine et le paludisme. Le tableau ci-contre présente les résultats de l'une de ces études, réalisée dans différents pays

**Document 3 :** Le paludisme ne sévit pas aux Etats Unis. Chez les populations noires américaines transplantées d'Afrique au cours des XVII et XVIII<sup>e</sup> siècles, la fréquence de l'allèle  $\beta_S$  est aujourd'hui de 0.04.

**Document 4 :**

Ouvrez le logiciel « **Evolution allélique** » et lisez attentivement la page d'accueil du logiciel.

Vous allez simuler l'évolution des allèles  $\beta_A$  et  $\beta_S$  que vous noterez HbA et HbS,  **dans le cas d'une région où règne le paludisme et dans le cas d'une région où le paludisme n'existe pas.**

Rq : On partira d'une fréquence de départ de 0,5 (50%) pour les 2 allèles.