

La drépanocytose : une maladie du sang.

Documents à étudier :

Sujet DNB Blanc 1 – collège Lou Blazer

Document 1 : La drépanocytose, description de la maladie.

Avec 50 millions de personnes atteintes dans le monde, la drépanocytose est la maladie la plus répandue dans les milieux tropicaux, principalement en Afrique.

Signes cliniques de la maladie :

Extérieurement, rien ne distingue un sujet malade d'un individu sain. Les principales manifestations sont : une grave anémie chronique¹, avec parfois de brusques augmentations de volume de la rate² et des crises douloureuses en particulier au niveau des articulations. La mortalité est élevée dans l'enfance à cause d'hémorragies³ au niveau de certains organes. A l'âge adulte les problèmes de circulation sanguine peuvent endommager certains organes, voire entraîner la mort.

Document 2 : Origine de la maladie



La drépanocytose est une maladie héréditaire liée à la présence d'hémoglobine⁴ modifiée, qui déforme les globules rouges.

Le gène responsable de la fabrication de l'hémoglobine, localisé sur la paire de chromosomes 11, existe sous deux formes : l'allèle A pour la fabrication de l'hémoglobine normale, l'allèle S pour la fabrication de l'hémoglobine modifiée. Si un individu possède dans ses cellules les deux allèles différents A et S, il n'est pas malade.

Vocabulaire des documents 1 et 2 :

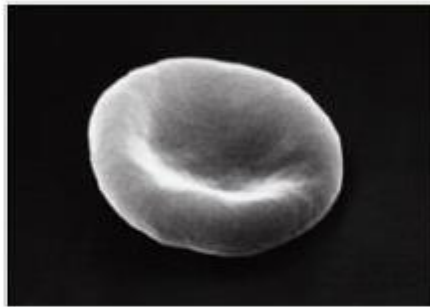
Anémie chronique¹ : manque de fer dans l'organisme.

Rate² : organe impliqué dans la destruction des globules rouges et la défense du corps.

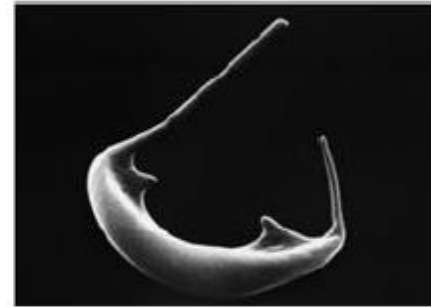
Hémorragies³ : pertes de sang

Hémoglobine⁴ : molécule présente dans les globules rouges.

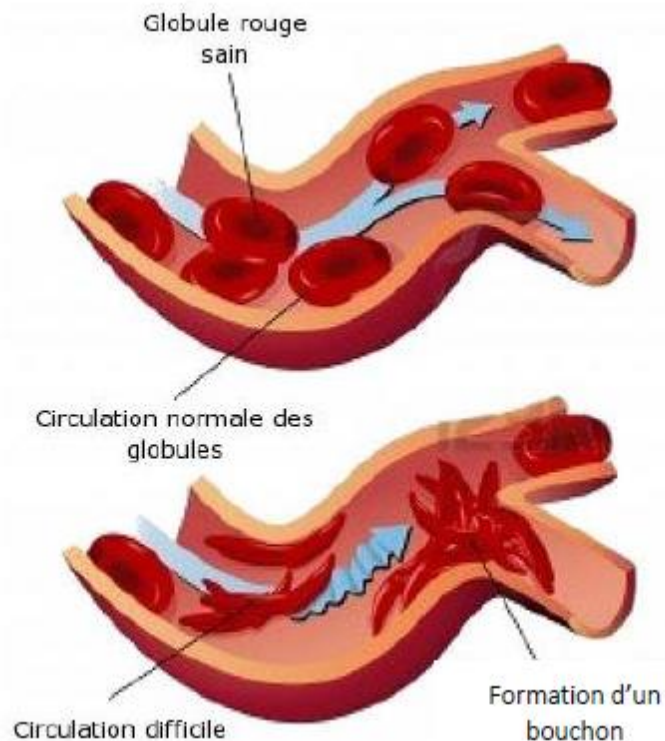
Globule rouge d'une personne saine
(forme arrondie)



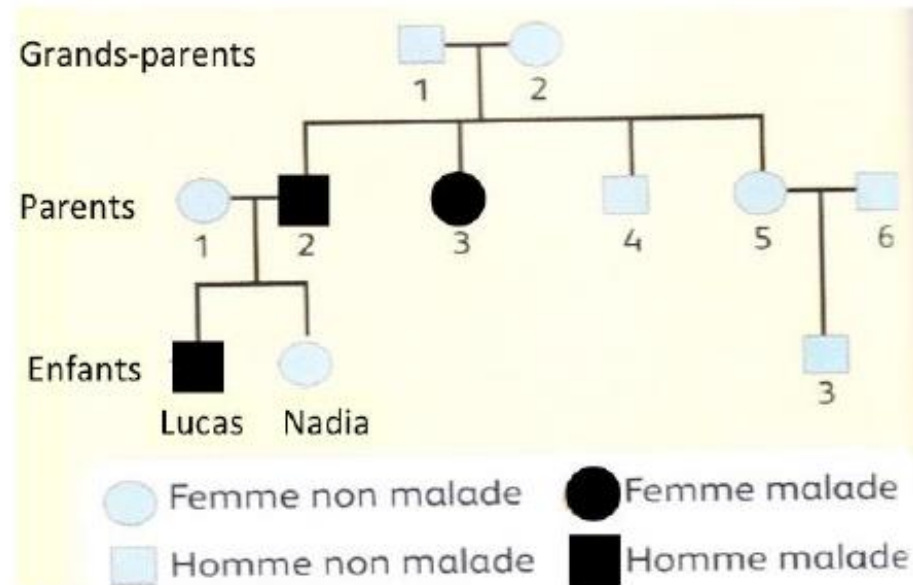
Globule rouge d'une personne atteinte de la
drépanocytose (forme en croissant)



Document 4 : Schéma de coupes de vaisseaux sanguins illustrant les conséquences de la drépanocytose sur la circulation sanguine.



Document 5 : Arbre généalogique d'une famille concernée par la drépanocytose.



1. Cocher la bonne réponse

Sujet DNB Blanc 1 – collège Lou Blazer

Questions

a. Dans le sang, les globules rouges permettent :

- ☐ Le transport du dioxygène.
- ☐ Le transport des hormones.
- ☐ Le transport des nutriments.

b. Rappeler dans quelle partie des cellules se trouve l'information génétique :

- ☐ Dans la membrane.
- ☐ Dans le noyau.
- ☐ Dans le cytoplasme.

c. Nadia est issue de l'union d'un ovule et d'un spermatozoïde. Indiquer le nom du phénomène permettant la formation de ces gamètes :

- ☐ La méiose.
- ☐ La mitose.
- ☐ La fécondation.

2. A l'aide des informations des documents 1, 2 et 3, compléter le tableau suivant :

	Individu sain	Individu atteint de drépanocytose
Caractères du phénotype		
Génotype		

3. Représenter sous forme de schéma la paire de chromosomes n°11 ainsi que les allèles du gène responsable de la fabrication de l'hémoglobine d'un individu atteint de la drépanocytose.
4. Expliquer le lien entre la forme des globules rouges d'un individu atteint de la drépanocytose et les symptômes associés à cette maladie.
5. Expliquer pourquoi Lucas est atteint de la maladie alors que sa sœur Nadia ne l'est pas.

Un exemple de barème par curseur

25 points	Compétence	réponse non satisfaisante réponse très satisfaisante			
Question 1 (6 points)	Mobiliser et transférer ses connaissances.	Aucune réponse n'est correcte => 0 point	Une réponse correcte => 2 points	Deux réponses correctes => 4 points	Trois réponses correctes => 6 points
Question 2 (4 points)	Mobiliser et transférer ses connaissances.	L'élève ne distingue pas phénotype - génotype => 0 point		L'élève distingue correctement phénotype et génotype. => 1 point	
	Lire, interpréter et exploiter des données présentées sous différentes formes.	Aucune, une ou deux informations sur le phénotype <u>ET</u> Pas d'information sur le génotype => 0 point	3 informations au moins sur le phénotype <u>ET/OU</u> Information en partie complète sur le génotype => 1 point	3 informations au moins sur le phénotype <u>ET</u> Information complète sur le génotype => 2 points	4 informations au moins sur le phénotype dont une sur la forme des GR <u>ET</u> Information complète sur le génotype => 3 points
Question 3 (5 points)	Communiquer sous différentes formes : le schéma	Le schéma contient 1 ou aucun élément attendu. => 0 point	Le schéma contient 2 éléments attendus. => 1point	Le schéma contient 3 éléments attendus. => 2 points	Le schéma contient tous les éléments attendus : - un titre - une légende claire - deux chromosomes - le numéro des chromosomes - les allèles du gène de l'hémoglobine placés au même endroit sur les deux chromosomes => 3 points
	Lire, interpréter et exploiter des données présentées sous différentes formes.	Erreur dans les allèles indiqués. => 0 point		Les bons allèles sont indiqués. (A,A) => 2 points	

Extrait du sujet de DNB blanc du collège Lou Blazer (Charles, Berthold, Louisot)

Un exemple de barème par curseur

Question 4 (3 points)	Lire, interpréter et exploiter des données présentées sous différentes formes	Forme en croissant des GR non citée OU Forme des GR non reliée au blocage de la circulation sanguine. => 0 point	Forme en croissant des GR citée et reliée maladroitement au blocage de la circulation sanguine. => 1 point	Forme en croissant des GR citée et reliée correctement au blocage de la circulation sanguine. => 2 points	Forme en croissant des GR citée et reliée correctement au blocage de la circulation sanguine (doc 3 et 4), lui-même relié aux complications (endommagement des organes voire mort)(doc 1) => 3 points
Question 5 (5 points)	Lire, interpréter et exploiter des données présentées sous différentes formes	L'explication ne contient aucun ou qu'un seul élément attendu OU Des erreurs dans les allèles des individus => 0 point	L'explication est maladroite ou contient 2 des éléments attendus OU La précision « malade » ou non sans préciser les allèles des individus => 1 points	L'explication contient 3 des éléments attendus => 2 points	L'explication contient tous les éléments attendus : - Père atteint donc S/S - Mère non malade donc A/S - Lucas atteint donc S/S - Nadia non malade donc A/S => 3 points
	Mobiliser et transférer ses connaissances.	Pas d'informations ou des informations fausses sur la transmission des caractères des parents aux enfants. => 0 point	Quelques informations maladroites ou imprécises sur la transmission des caractères des parents aux enfants. => 0,5 point	La transmission des caractères des parents aux enfants est expliquée au niveau des chromosomes (un par parent). => 1 point	La transmission des caractères des parents aux enfants est expliquée au niveau des chromosomes (un par parent) et des allèles => 2 points
Questions 4 et 5 (2 points)	Communiquer à l'écrit.	Texte ayant du sens mais sans respecter toutes les normes de l'écrit (grammaire, orthographe) ou avec un vocabulaire peu précis. <u>OU</u> Texte incohérent. => 0 point	Texte ayant du sens, respectant en partie les normes de l'écrit (grammaire, orthographe) et utilisant généralement un vocabulaire juste et précis. => 1 point	Texte ayant du sens, respectant la grammaire et l'orthographe et utilisant un vocabulaire juste et précis. => 1,5 points	Texte respectant les normes de l'écrit, utilisant un vocabulaire juste et précis et des connecteurs logiques adaptés pour organiser le propos. => 2 points

Extrait du sujet de DNB blanc du collège Lou Blazer (Charles, Berthold, Louisot)