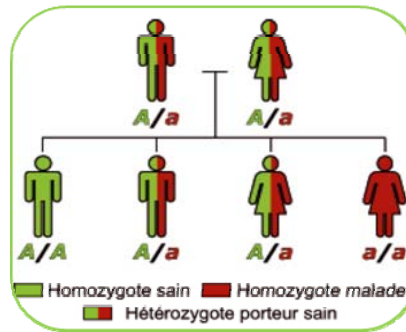


## Document 1 : arbre généalogique et risques de transmission

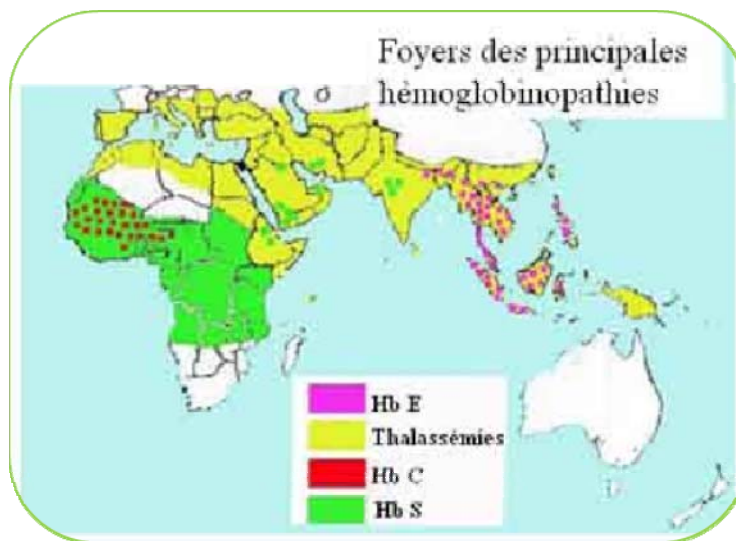
Cas  $a/a$  :  
100 000 naissances par an dans le monde



D'après :

<https://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/BetaThalassemie-FRfrPub51.pdf>

## Document 2 : carte de répartition des zones de thalassémie



D'après : [www.lookfordiagnosis.com](http://www.lookfordiagnosis.com)

## Document 3 : comparaison de séquences génétiques avec le logiciel ANAGENE

On sait qu'à partir de la séquence ADN ci-dessous sera synthétisée une molécule d'hémoglobine HbA normale ou bien une molécule Tha1 anormale.

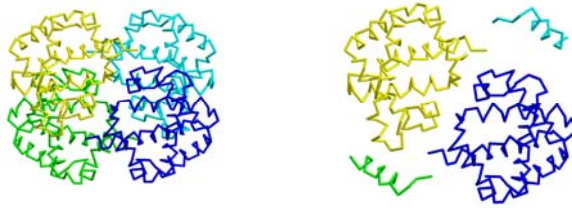
Le logiciel ANAGENE est utilisé en lycée pour comparer les séquences d'ADN. On voit une différence en position 52 .

*Comparaison de séquences ADN entre une hémoglobine normale et une hémoglobine thalassémique.*

Source : [http://www2.cndp.fr/svt/anagene/pdf/3\\_relations.pdf](http://www2.cndp.fr/svt/anagene/pdf/3_relations.pdf)

## → Document 4 : modèles de la molécule d'hémoglobine

D'après les logiciels RASTOP et ANAGENE.



Molécules d'hémoglobine normale (à gauche) et thalassémique (à droite).

## → Document 5 : quelques mots sur les thalassémies

La thalassémie est une forme commune d'anémie (pas assez de globules rouges fonctionnels) : les globules rouges sont nombreux mais trop petits. Une simple analyse de sang peut révéler le problème.

Le taux d'hémoglobine est assez bas et le grand nombre de globules rouges anormaux fait augmenter le volume de la rate (difficultés à éliminer l'hémoglobine) et pose des problèmes au cœur (difficultés de circulation)

Dans sa forme simple (1 allèle porteur, 1/4 de la population mondiale est touchée) ce n'est pas très dangereux, mais dans sa forme lourde (2 allèles touchés), le traitement est long et pénible (transfusions sanguines régulières).

Dans les cas douteux, une électrophorèse de l'hémoglobine permet un diagnostic sûr.

Source : <http://fr.wikipedia.org/wiki/Thalass%C3%A9mie>