



... à la détection d'une maladie génétique: l'exemple de la drépanocytose

EL BARJRAJI Fattouch, JAZOULI Nawal, NAJAR Mehdi, DE LEENER Anne, MAUEN Sébastien

Qu'est-ce que la drépanocytose ?



Globule rouge anormal Globule rouge normal

La drépanocytose, ou anémie falciforme, est une maladie génétique, héréditaire et récessive due à la présence de globules rouges anormaux dans le sang.

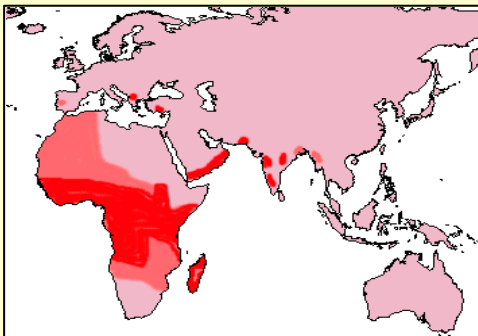
L'hémoglobine contenue dans les globules rouges, est une protéine servant à la fixation et au transport des gaz respiratoires (O_2 et CO_2) dans le sang. Elle est constituée de 2 sous-unités de globine de type α et de 2 sous-unités de globine β .

Dans le cas de la drépanocytose, la présence de molécules de β -globine anormales entraîne la formation d'une hémoglobine modifiée. Ce qui a pour conséquence la déformation des globules rouges en forme de faucille. Cette forme altérée entraîne l'obstruction des capillaires sanguins car elle est plus rigide.

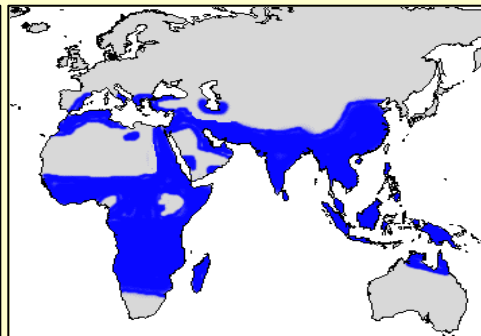
Ceci conduit à une diminution des apports en oxygène dans les tissus, d'autre part, la présence de ces globules rouges déformés conduit à une anémie parfois sévère.

Répartition de la maladie et recouplement avec le paludisme

Drépanocytose



Paludisme



La **drépanocytose** est largement répandue dans le monde. Sa principale aire de répartition correspond à l'Afrique centrale, Madagascar et le sud de l'Inde. En comparant cette répartition à celle du **paludisme** on est frappé par l'importante superposition des deux aires. Le paludisme est provoqué par un parasite *Plasmodium falciparum* qui s'installe et se multiplie dans les globules rouges. L'évaluation du nombre de parasites chez les jeunes enfants atteints de paludisme montre des pourcentages nettement plus élevés chez les individus porteurs de l'hémoglobine HbA que chez les individus porteurs de HbS. L'hémoglobine HbS constitue donc une protection naturelle contre le paludisme.