

Je corrige chaque année, avec une joie indicible et une consternation grandissante, cinq cents copies de concours de médecine (PCEM 1). Un bon tiers d'entre elles (pour la plupart des bacs C, la voie royale de l'élite, paraît-il) sont nulles, tant en biologie, qu'en grammaire ou en syntaxe (oublions l'orthographe).

Tant de copies nulles, la faute en est évidemment, et sans appel, imputable au système éducatif où la déflation des heures en français et l'inflation des programmes (en biologie, les futurs sont encore pires) aboutit à la trilogie désastreuse : « toujours plus, toujours plus dur, toujours plus tôt ». Je livre aux lecteurs de *m/s* un concentré des meilleures perles biologico-sémantico-orthographiques (dont j'ai gardé les photocopies anonymes). Ils peuvent s'en amuser et même s'amuser à leur recensement et à leur correction. Attention certaines fautes sont doubles.

Un prochain numéro de *m/s* présentera un texte corrigé et vous permettra, en le confrontant à votre correction, de voir si le compte est bon !

**Approche moléculaire de la drépanocytose**

La drépanocytose est une maladie autozomale et récessive : les enfants atteints descendent d'un père non atteint, porteur sain de la mutation malade et d'une mère non atteinte, porteuse saine.

Les enfants atteints possèdent une hémoglobine malade appelée HbS, dont les molécules s'agglutinent

**COURRIER**



ensemble. De ce fait les hématies s'allongent en forme de faucille et obturent les capillères sanguins, ce qui est fatal.

Le locus morbide est celui du gène  $\beta$ , sur le chromosome 11. Les enfants contaminés sont donc porteurs de deux chromosomes 11 malades (puisque la pathologie est récessive) où le gène  $\beta$  de l'hémoglobine a été victime d'une mutation au niveau du sixième acide aminé.

Cette mutation morbide du sixième codon aboutit à l'introduction d'une valine à la place de l'acide glutamique dans la chaîne peptidique. La mutation drépanocytaire est donc une fautive mutation puisque, lors de l'épissage de l'ARNm, un acide aminé a été substitué par un autre (variante : puisque le sixième acide aminé a été mal lu lors de la réplication, ce qui a entraîné un décalage de lecture et une délocalisation des acides aminés).

En tout état de cause ce n'est pas une mutation non-sens, car il eût fallu, alors, que l'acide aminé fût remplacé par l'acide aminé stop (UAA, UAG ou UGA).

Les porteurs sains possèdent un gène sain et un gène malade (variante : un gène porteur et un gène atteint) et

leurs lymphocytes renferment donc un mélange d'hémoglobines A et S donnant rarement lieu à une falciformation.

En conclusion, que pourrait-on dire à un couple à risque venant consulter, quand on ait fait de la science ?

Plusieurs choses très précises :

1. La mutation du gène  $\beta$  est-elle une mutation ?

Oui, la mutation  $\beta^S$  est une mutation.

2. Un enfant sur trois, homozygote pour l'allèle morbide, sera atteint, comme permettent de le prévoir les lois bien connues de Mendel.

3. Si le couple désire avoir trois enfants, ces lois permettent de prévoir qu'il a :

- de bonnes chances d'avoir zéro enfants atteints ;
- de petites chances d'avoir un seul enfant atteint sur les trois ;
- très peu de chances d'avoir deux enfants atteints ;
- très très très peu de chances d'avoir trois enfants atteints. ■

**Jean-Louis Serre**

Professeur de génétique, à l'université de Versailles-St-Quentin-en-Yvelines.

Unité de recherches d'épidémiologie génétique, Inserm U. 155, château de Longchamp, bois de Boulogne, 75016 Paris, France.