

Introduction à la bioinformatique (UE SSV3U15)

TP6. Variations génétiques

Diaporama d'accompagnement du TP

Aitor Gonzalez & [Jacques van Helden](#)

Objectifs

- Apprendre à utiliser des ressources bioinformatique en ligne pour analyser le lien entre variations génétiques et maladies humaines
- Faire le lien entre la diversité inter-populationnelle des variations et la répartition géographique de certaines maladies génétiques
- Cas d'étude : la drépanocytose (= anémie falciforme)

Exemples traités durant le TP

- Au cours de ce TP, nous étudierons une maladie humaine appelée drépanocytose (synonyme : anémie falciforme). Nous explorerons la base génétique de cette maladie et nous nous baserons sur cette analyse génétique pour comprendre les différences de sa prévalence dans différentes populations.

Notions mises en pratique

- Variation génomique, variant
- Relations séquence - structure - fonction d'une protéine
- Bases de données biologiques : maladies, gènes, protéines et variantes génétiques

N'oubliez pas que vous pouvez à tout moment consulter le [glossaire du cours](#) pour obtenir une définition sommaire des principaux termes utilisés.

Compétences

A l'issue de ce TP, vous devriez avoir acquis les compétences suivantes.

- Rechercher des informations sur une maladie
- Identifier les populations le plus touchés sur une maladie
- Identifier les gènes associés à maladie génétique
- Rechercher les variations génétiques connues causent la drépanocytose
- Analyser la fréquence des variations génétiques dans des populations
- Analyser l'impact des variations génétiques sur la santé
- Faire le lien entre modifications de la séquence/structure/fonction d'une protéine et pathologie associée

Etapes

- Etape 1
- Etape 2
- ...

Complétion

- Tous les exercices doivent être réalisés par chaque étudiant.
- En principe, l'ensemble des exercices devraient être complétés en séance (avec explications par les enseignants).
- Si nécessaire, ils pourront être terminés ultérieurement.

Ressources bioinformatiques utilisées

| Nom | URL | Description |
|--|---|--|
| MedlinePlus | https://medlineplus.gov | A trusted health information website that provides easy-to-understand medical information and resources for patients and healthcare professionals. |
| Centers for Disease Control and Prevention (CDC) | https://www.cdc.gov | The national public health agency in the U.S. responsible for disease prevention, control, and public health data dissemination. |
| UniProt | https://www.uniprot.org | A comprehensive, freely accessible database of protein sequence and functional information used for biological research. |
| UCSC Genome Browser | https://genome.ucsc.edu | A web-based tool for exploring the reference genome sequences and their annotations across various species, enabling researchers to visualize genomic data. |
| NCBI dbSNP | https://www.ncbi.nlm.nih.gov/snp | A database of single nucleotide polymorphisms (SNPs) and other small genetic variations, hosted by the National Center for Biotechnology Information (NCBI). |
| International Genome Sample Resource (IGSR) | https://www.internationalgenome.org | A repository and resource for genomic data from global populations, building on the 1000 Genomes Project to support genetic diversity research. |
| PubMed | https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov | A free search engine primarily accessing the MEDLINE database of references and abstracts on life sciences and biomedical topics. |

Recherche Medline plus : qu'est-ce que la drépanocytose ?

1. Ouvrez une connexion à **Medline plus**
(<https://medlineplus.gov/>)
2. Effectuez une recherche de l'expression "**sickle cell disease**" (nom anglais de l'anémie falciforme)
3. Lisez le résumé "What- is sickle cell disease (SCD) ?".

Sur Ametice, répondez au questionnaire 1

NLM National Library of Medicine

 **MedlinePlus**
Trusted Health Information for You

25 YEARS
of health
information

[About MedlinePlus](#) [What's New](#) [Site Map](#) [Customer Support](#)

[Health Topics](#) [Drugs & Supplements](#) [Genetics](#) [Medical Tests](#) [Medical Encyclopedia](#) [Español](#)

Home → Search Results Search Help

Refine by Type

All Results (389)

- [Health Topics](#) (9)
- [Medical Encyclopedia](#) (53)
- [External Health Links](#) (176)
- [Medical Tests](#) (8)
- [Genetics](#) (13)
- [Drugs and Supplements](#) (25)
- [National Institutes of Health](#) (43)
- [MedlinePlus Magazine](#) (108)
- [Healthy Recipes](#) (0)
- [Multiple Languages](#) (0)

Refine by Format

All Results (389)

- [PDF](#) (6)
- [Images](#) (3)
- [Videos](#) (11)

Sickle Cell Disease

What is sickle cell disease (SCD)?

Sickle cell disease (SCD) is a group of inherited red blood cell disorders. If you have SCD, there is a problem with your hemoglobin. Hemoglobin is a protein in red blood cells that carries oxygen throughout the body. With SCD, the hemoglobin forms into stiff rods within the red blood cells. This changes the shape of the red blood cells. The cells are supposed to be disc-shaped, but instead they are crescent, or sickle, shaped.

The sickle-shaped cells are not flexible and cannot change shape easily. Many of them burst apart as they move through your blood vessels. The sickle cells usually only last 10 to 20 days, instead of the normal 90 to 120 days. Your body may have trouble making enough new cells to replace the ones that you lost. Because of this, you may not have enough red blood cells. This is a condition called anemia, and it can make you feel tired.

[\(Read more\)](#)



Results 1 – 10 of 389 for **sickle cell disease**

1. **Sickle Cell Disease** (National Library of Medicine)
What is **sickle cell disease (SCD)**? **Sickle cell disease (SCD)** is a group of inherited red blood cell disorders. If you have SCD, there is a problem with your hemoglobin. Hemoglobin ...
<https://medlineplus.gov/sicklecelldisease.html> – Health Topics

2. **Sickle cell disease**
Sickle cell disease is a group of disorders that affects hemoglobin, the molecule in red blood cells that delivers oxygen to cells throughout the body. People ...
<https://medlineplus.gov/genetics/condition/sickle-cell-disease> – Genetics

