

DISCIPLINE : SCIENCES DE LA VIE ET DE LA TERRE

NIVEAU : Terminales D et C

MODULE : BIOLOGIE

SOUS MODULE : GÉNÉTIQUE

SUPPORT PÉDAGOGIQUE N°2

OG 9 : Comprendre le phénomène de l'hérédité

OS9-4 Expliquer l'hérédité humaine

En génétique humaine, la connaissance des modalités qui régissent la transmission des caractères héréditaires est essentiellement basée sur l'interprétation d'arbres généalogiques (pedigree).

L'étude de ces derniers implique :

- La connaissance des rapports entre les allèles des gènes considérés (dominance, codominance, récessivité) ;
- La localisation chromosomique des gènes étudiés (autosome ou chromosome sexuel) ;
- La détermination de génotypes probables ou possibles des individus ;
- des prévisions concernant les caractères des descendants de couples.

A- Les groupes sanguins :

1- Le système ABO : Les groupes sanguins du système ABO sont déterminés par un gène autosomal situé sur le chromosome n°9, dont on connaît trois allèles A, B et O . Il existe quatre groupes sanguins usuels : Les allèles A et B sont codominants et dominant l'allèle O.

Groupes	Phénotypes	Génotypes
A	[A]	(A//A) ou (A//O)
B	[B]	(B//B) ou (B//O)
AB	[AB]	(A//B)
O	[O]	(O//O)

2- Le facteur rhésus : C'est un facteur qui se superpose au système ABO. Les individus qui en possèdent (85% de la population) sont dits rhésus positifs [Rh⁺] ou [+] et ceux qui en sont dépourvus (15% de la population) sont dits rhésus négatifs [Rh⁻] ou [-].

Rh⁺ domine Rh⁻, d'où les génotypes suivants :

$$[Rh^+] : (Rh^+// Rh^+) \text{ ou } (Rh^+// Rh^-); \quad [Rh^-] : (Rh^-// Rh^-)$$

Remarque : la notation groupe A⁺ signifie que l'individu est du groupe sanguin A rhésus positif.

Son phénotype est [A⁺]

Les génotypes possibles de cet individu sont :

$$\left(\begin{array}{c} A \ Rh^+ \\ A \ Rh^+ \end{array} \right) \text{ ou } \left(\begin{array}{c} A \ Rh^+ \\ A \ Rh^- \end{array} \right) \text{ ou } \left(\begin{array}{c} A \ Rh^+ \\ O \ Rh^+ \end{array} \right) \text{ ou } \left(\begin{array}{c} A \ Rh^+ \\ O \ Rh^- \end{array} \right)$$

Activité de l'élève :

Proposer les génotypes des individus de phénotypes suivants : [B⁺] ; [AB⁺] ; [O⁻] ; [B⁻]

3. Les groupes sanguins du système MN

Il existe 3 groupes sanguins du système MN (M, N, MN) déterminés par deux allèles M et N qui sont codominants.

Groupe sanguin	Phénotype	génotype
M	[M]	(M//M)
N	[N]	(N//N)
MN	[MN]	(M//N)

B- Quelques cas d'anomalies génétiques :

1- Anomalies liées au gonosome X:

a- L'hémophilie

C'est une anomalie de l'incoagulation du sang ; à la moindre blessure, les sujets font l'hémorragie. Il y a l'hémophilie A et l'hémophilie B.

L'hémophilie est déterminée par un gène récessif h ; son allèle dominant est H.

L'hémophilie ne touche que les sujets masculins. Il n'existe pas de femme hémophile parce que l'homozygote (Xh//Xh) est létale dès la vie embryonnaire. Cependant une femme hétérozygote (XH//Xh) parfaitement saine est dite vectrice.

Génotypes possibles :

Homme non hémophile : $(X^H//Y)$;
Homme hémophile : $(X^h//Y)$;
Femme non hémophile : $(X^H//X^H)$ ou $(X^H//X^h)$

b- Le daltonisme

C'est une anomalie de la vision des couleurs notamment la non distinction du vert et du rouge ; le daltonisme affecte 4% d'hommes et 0, 2% de femmes.

L'allèle responsable de l'anomalie est récessif, d. Son allèle dominant est D.

Génotypes possibles :

Homme daltonien $\otimes(X^d//Y)$ Femme à vision normale : X^D/X^D ou X^D/X^d
Homme normal : $(X^D//Y)$ Femme daltonienne : X^d/X^d
Femme vectrice ou conductrice : $(X^D//X^d)$

2. Anomalie liée au gonosome y:

L'hypertrichose des oreilles : C'est une anomalie caractérisée par la présence de longs poils et épais sur la totalité de la surface antérieure et de la moitié inférieure de la face postérieure des deux oreilles.

Remarque : On pense que le gène qui détermine cette tare est portée par la partie spécifique du chromosome Y puisqu'elle ne se manifeste que chez les hommes.

Par conséquent, un homme atteint de l'hypertrichose aura tous ses fils atteints.

3. Anomalies liées aux autosomes

a) La drépanocytose ou anémie falciforme

Encore appelée anémie falciforme ou sicklémie, la drépanocytose est une maladie qui se caractérise par la présence dans le sang des globules rouges en forme de faucilles (« sickle » en anglais) incapables de jouer leur rôle de transporteur d'oxygène.

Cette affection est due à une mutation du gène normal « A » qui dirige la synthèse de la chaîne β de l'hémoglobine normale (HbA) en allèle « S ». L'allèle « S » dirige la synthèse de la chaîne β de l'hémoglobine anormale (HbS).

Les allèles « A » et « S » sont situés sur le chromosome n°11 et sont codominants.

Génotypes possibles :

Individu sain : (A//A)
Individu drépanocytaire : (S//S)
Individu hétérozygote : (A//S)

Les homozygotes (S//S) sont malades (anémie sévère) ;

les hétérozygotes (A//S) produisent à la fois l'hémoglobine normale (hémoglobine A) et l'hémoglobine anormale (hémoglobine S).

b) L'albinisme

C'est une anomalie qui se traduit par l'absence de pigmentation de la peau. Le sujet atteint d'albinisme ne peut synthétiser la mélanine : les réactions chimiques qui conduisent à sa synthèse sont bloquées par l'absence d'une enzyme.

L'allèle responsable de l'anomalie est récessif, a. Son allèle dominant est A.

Génotypes possibles :

Individu non albinos : (A //A) ou (A //a)
Individu albinos : (a//a) a/a

4. Les anomalies liées au nombre de chromosomes :

Ces anomalies sont caractérisées par la présence d'un chromosome supplémentaire ou l'absence d'un chromosome chez un sujet. Cela est dû à la non disjonction d'une paire de chromosomes lors de la formation des gamètes ; Cette non disjonction peut avoir lieu à l'anaphase I ou II.

Exemples :

La trisomie 21 ou syndrome de Down : $2n = 47$;

Le syndrome de Klinefelter : $44A + XXY$ ($2n = 47$)

Le syndrome de Turner : $44A + XO$ ($2n = 45$)

Exercice d'entraînement :

Démontrer par des schémas comment on peut obtenir un individu :

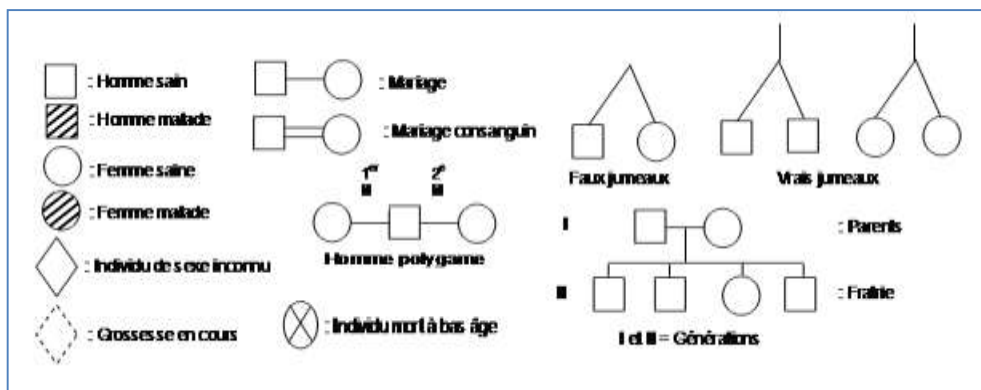
- portant trois chromosomes au niveau de la paire n°21 ;
- atteint du syndrome de Klinefelter et du syndrome de Turner.

NB : faire le croisement entre deux parents en représentant uniquement les chromosomes concernés.

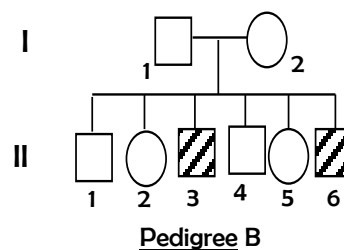
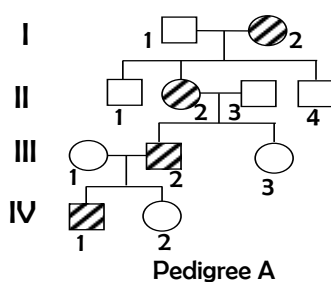
C. Étude des arbres généalogiques ou pedigree

Un arbre généalogique ou pédigrée est une représentation conventionnelle des liens parentaux qui unissent les membres de différentes générations d'une famille.

1- Les figurés conventionnels :



Exemples d'un pedigree



2. Rapport entre les allèles.

- Lorsque l'allèle responsable du caractère étudié est dominant, il se transmet de génération en génération et tous les enfants malades naissent au moins d'un parent malade (pedigree A).
- Si l'allèle responsable du caractère étudié est récessif, les individus malades naissent des parents hétérozygotes c'est à dire phénotypiquement sains (pedigree B).
- lorsque les allèles sont codominants, le caractère d'un descendant est intermédiaire par rapport à celui exprimé par les parents.

3. Détermination de la localisation chromosomique du gène.

a) Gène porté par les chromosomes sexuels

- Gène porté par le chromosome X

- Si l'allèle est dominant, les pères transmettent à toutes leurs filles le chromosome X portant l'allèle dominant. Celui-ci s'exprime alors dans les phénotypes quel que soit l'allèle apporté par la mère. Si cet allèle dominant est porté par la mère, le caractère étudié se transmet aux filles et aux garçons .

- Si l'allèle est récessif, une fille malade doit nécessairement provenir d'un père malade et d'une mère porteuse ou hétérozygote.

- Gène porté par le chromosome Y

- Seuls les garçons sont atteints et transmettent systématiquement le caractère à leur fils

b) Gène porté par une paire d'autosomes

- Si l'allèle est récessif, les individus atteints sont issus des parents hétérozygotes et peuvent transmettre le caractère aussi bien aux garçons qu'aux filles.

- Si l'allèle est dominant, tous les individus atteints ont au moins un parent atteint et transmettent le caractère à environ la moitié de leurs descendants (fréquence élevée).

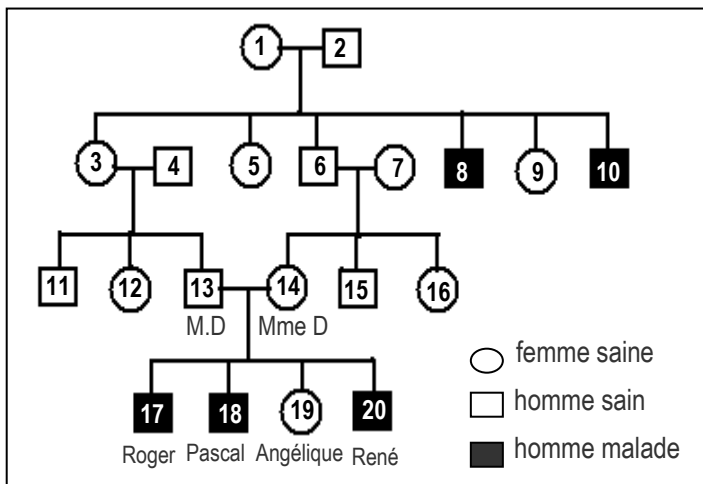
4. Les prévisions en génétique humaine

Pour faire des prévisions en génétique humaine, il faut :

- répertorier les conditions nécessaires à l'apparition du phénotype,
- évaluer la probabilité de chacune de ces conditions
- effectuer le produit des probabilités trouvées

Exercice d'entraînement.

M. et Mme D présente au médecin Van, leur dernier enfant né ; René, âgé de deux semaines qui souffre d'étouffement, de gêne respiratoire et rejette un mucus bronchique. Cette maladie est la Mucoviscidose. Le couple est d'autant plus inquiet que Pascal, leur deuxième enfant est décédé à deux mois à la suite des mêmes symptômes. Roger, leur aîné, souffre également des mêmes symptômes que son frère. Seule leur fille, Angélique, est comme eux en parfaite santé. Le docteur Van interroge les époux sur leurs antécédents et découvre qu'ils sont cousins germains. Leur généalogie est représentée sur le pedigree suivant.



1/ Indiquer en justifiant votre réponse le mode de transmission de la maladie (dominant ou récessif).

2/ Préciser alors ce qui a motivé la fréquence de la maladie chez les enfants de M. et Mme D.

3/A quelle descendance théorique devait s'attendre ce couple ?

4/ Julien Van, étudiant en biologie, aperçoit l'arbre généalogique de M. et Mme D sur le bureau de son père.

« Tiens, dit-il, je ne savais pas que la transmission de la mucoviscidose est liée au sexe »

Pourquoi Julien fait-il cette réflexion ?

5/ Montrer que Julien s'est trompé.

6/ la fille 9 épouse un homme pris dans la population. Quel est la probabilité pour ce couple d'avoir un enfant malade ?

N.B. On précise que la femme 7 est issue d'une famille n'ayant jamais présenté cette maladie.

Fin