

Sous concept 4 : Quelques aspects de la génétique humaine.

Situation problème : L'étude de l'hérédité humaine est surtout fondée sur l'analyse d'arbre généalogique appelé pédigrée. Sur un pédigrée un caractère absent chez les deux parents apparaît chez un enfant, le mari accuse sa femme d'adultère. Le mari a-t-il raison

I. Principe d'analyse d'un pédigrée :

- Rechercher si l'allèle responsable du caractère est dominant ou récessif.

Si il est dominant, il s'exprime dans toutes les générations et chez les individus même hétérozygotes. Ainsi tout individu présentant le phénotype du caractère considéré a au moins un de ses parents qui présente le caractère.

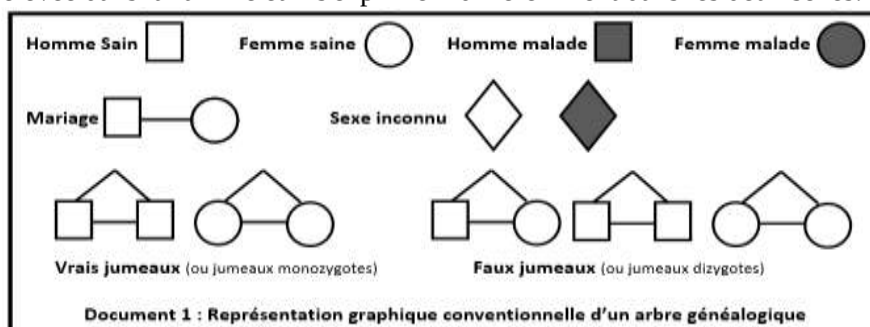
Si l'allèle est récessif il ne s'exprime qu'à l'état homozygote. Dans le pédigrée on observe des parents sains qui donnent naissance à un ou des enfants atteints.

– Vérifier s'il s'agit d'une anomalie portée par les autosomes ou les gonosomes.

Si les gènes sont situés sur le gonosome Y alors il n'atteint que les hommes et épargne les femmes.

Si le gène est situé sur le gonosome X, un père atteint transmet le gène à ses filles et une mère atteinte à ses fils.

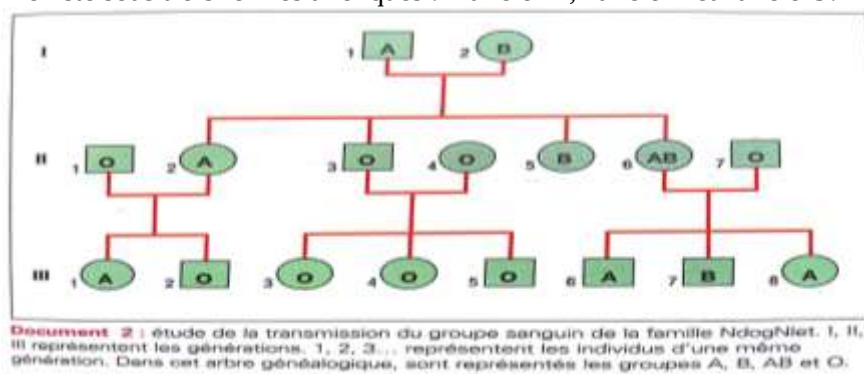
Si l'allèle est récessif et porté par les autosomes, la fréquence des individus porteurs de l'allèle est élevée dans la famille et il s'exprime indifféremment dans les deux sexes.



Activité 1 : Etude d'hérédités autosomales (Les groupes sanguins ABO)

Ces groupes sont codés par un gène autosomal situé sur la paire de chromosome n°9.

Il existe sous trois formes alléliques : L'allèle A ; l'allèle B et l'allèle O.



Consigne : en analysant l'arbre généalogique

A partir de l'analyse de l'arbre généalogique du document 2 et des informations du document 1

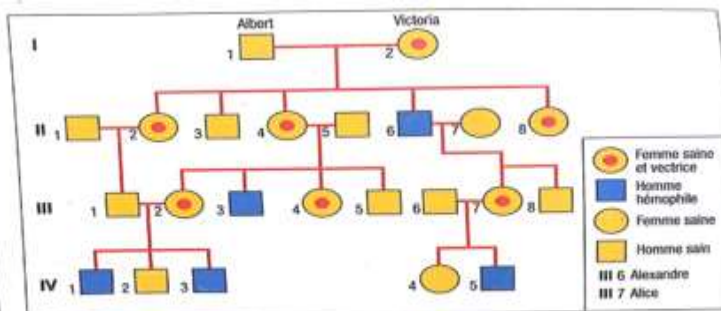
- Détermine les allèles dominants, les allèles récessifs et les allèles codominants du système ABO. (la dominance ou la récessivité est par rapport à un autre allèle).
- Détermine les génotypes des individus I₁, I₂, II₂, II₃, II₆, III₃ et III₇
- Calcule la probabilité pour que le couple I₁ et I₂ ait un enfant du groupe O, du groupe B et du groupe AB.
- Calcule les proportions phénotypiques de la descendance issue de l'union de I₁ d'avec II₂.
- Quelle est la probabilité pour que le couple II₃ et I₄ ait un enfant du groupe O ?

Synthèse partielle 2:

- Les allèles codominants sont A et B l'allèle récessif est O.
- Le génotype de I₁ est AO, I₂ : BO (car ils ont donné II₃ qui est O). II₃ est OO, II₂ est AO, II₆ est AB, OO, III₃ est OO, III₇ est BO.
- La probabilité de donner un enfant de groupe O, A, AB et B est de 1/4.
- Les proportions phénotypiques sont 50% de O et 50% de A.
- La probabilité est de 100%.

Activité 2 : la transmission d'un caractère par un chromosome sexuel ou gonosome.

Expérience L'hémophilie est une maladie qui se traduit par un trou de la coagulation du sang. Il est déterminé par un allèle récessif porté par le chromosome X et se manifeste par des hémorragies qui s'arrêtent difficilement.



Document 3 : a. Photographie de la Reine Victoria entourée de sa famille.
b. Transmission de l'hémophilie dans une partie de la famille de la reine Victoria d'Angleterre.

Consigne : Après avoir analysé le pedigree du document 3

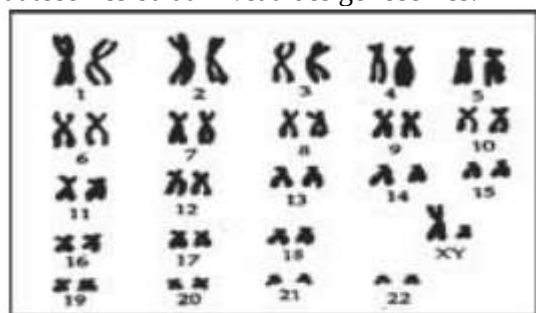
- Détermine le sexe touché par cette maladie
- L'allèle responsable de la maladie est-il dominant ou récessif ? justifie ta réponse.
- Explique par des croisements simples dans l'arbre généalogique ci-dessus, que l'allèle responsable de l'hémophilie est gonosomal ou non autosomal
- Trouve la probabilité pour que l'enfant d'Alexandre et d'Alice soit
 - Un garçon
 - Un malade

Synthèse partielle :

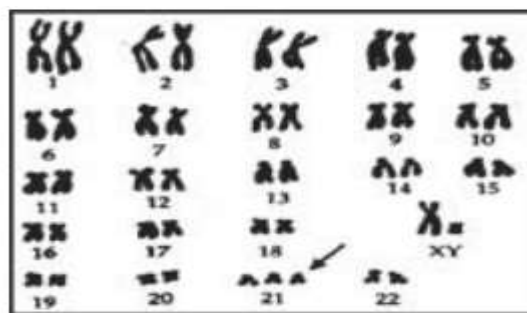
- Le sexe touché par cette maladie est le sexe masculin.
- L'allèle responsable de cette maladie est récessif, car des enfants peuvent souffrir de la maladie, alors qu'aucun des parents n'est atteint.
- L'allèle responsable de cette maladie est transmis par le chromosome X, car tous les garçons de femme porteuse de ce gène sont malades, tandis qu'aucun enfant d'homme atteint ne l'est.
- La probabilité est de 50 % dans les deux cas.

Activité 3 : Les anomalies chromosomiques

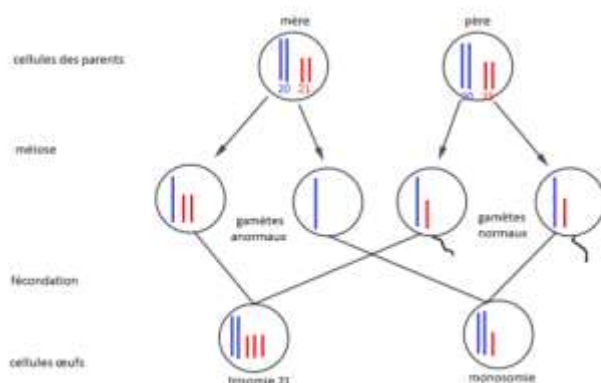
Chez l'espèce humaine, le caryotype comporte 46 chromosomes. Si un caryotype contient un chromosome en moyenne. C'est-à-dire 45 chromosomes ou 1 chromosome en plus (47 chromosomes), on parle d'anomalie ou d'aberration du nombre. Cette anomalie peut se produire au niveau des autosomes ou au niveau des gonosomes.



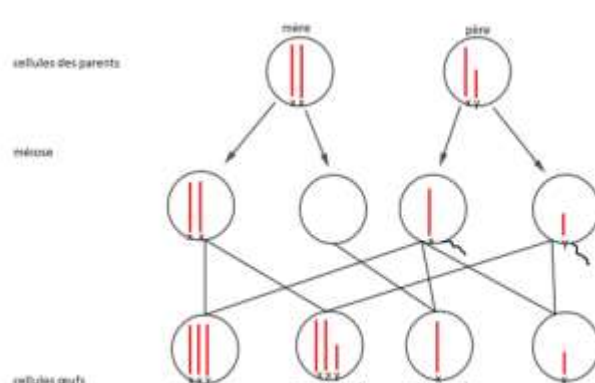
Caryotype d'un garçon normal



Caryotype d'un garçon présentant la trisomie 21



doc a



doc b

Consigne :

- 1) compare le caryotype normal à celui d'une personne souffrant de trisomie 21 et donne une différence.
- 2) A l'aide des docs a et b, indique 5 types d'aberrations chromosomiques.
- 3) Explique l'obtention d'une aberration chromosomique.

Synthèse partielle :

- 1) Le caryotype d'une personne souffrant de trisomie 21 comporte 3 chromosomes dans la 21^{ème} paire de chromosome.
- 2) Les types d'aberrations chromosomiques sont : la trisomie, la monosomie, la trisomie X, le syndrome de klinefelter, syndrome de Turner (monosomie X) et la monosomie Y qui est non viable.
- 3) L'obtention d'une aberration chromosomique est due à une anomalie de disjonction des chromosomes au cours de la méiose (soit en anaphase I, soit en anaphase II).

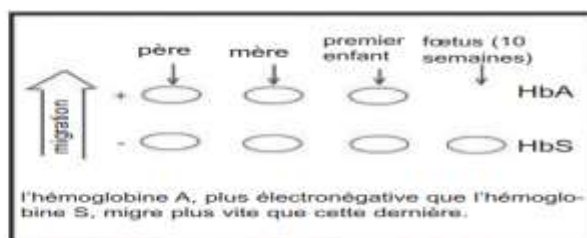
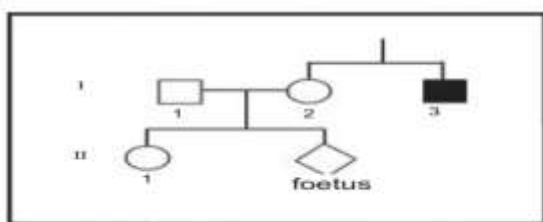
Activité 4 : Détecter une anomalie génétique.

Selon la maladie recherchée, on effectue sur les prélèvements :

- soit des analyses biochimiques sur les protéines ou les enzymes.
- soit une étude de l'ADN fœtal permettant de détecter la présence de l'allèle responsable de la maladie.

- a- Exemple de protéine : l'hémoglobine La drépanocytose est une maladie autosomale récessive, les sujets atteints ont une hémoglobine anormale HbS, contrairement à l'hémoglobine normale HbA. On peut détecter cette maladie en se basant sur la différence de migration dans un champ électrique, de l'hémoglobine anormale HbS par rapport à l'hémoglobine normale HbA. Le diagnostic peut se faire par électrophorèse de l'hémoglobine.
- b- Technique de l'électrophorèse : C'est une technique de séparation par un champ électrique des molécules chargées électriquement (acides nucléiques, protéines). Un mélange de protéines est soumis à un champ électrique, les protéines chargées négativement se dirigent vers l'anode, les protéines chargées positivement vers la cathode. La distance parcourue par un type de molécule en un temps donné dépend de sa charge globale et de sa masse moléculaire. Les protéines ou les fragments d'acides nucléiques forment des bandes (zymogramme) qu'il est possible de caractériser par des techniques appropriées (réaction de coloration, sonde radioactive, anticorps marqués...).

Analyse de protéines : L'arbre généalogique suivant représente la transmission de la drépanocytose. La mère I2 craint que le fœtus à naître soit atteint. Le document 9 représente l'électrophorèse de l'hémoglobine des parents, de l'enfant II1 et du fœtus



Consigne : - Exploite l'arbre généalogique et les résultats de l'électrophorèse de l'hémoglobine pour vérifier

- 1) Si les craintes de la mère I2 sont justifiées ou non.
- 2) Si la drépanocytose est récessive ou dominante.
- 3) Si l'allèle est porté par un autosome ou un gonosome.

Synthèse partielle :

- 1) Les craintes de la mère I2 sont justifiées, car l'électrophorèse du fœtus présente que l'allèle de HbS.
- 2) La drépanocytose est récessive car des parents porteurs de l'allèle sont tous sains.
- 3) L'allèle est porté par un autosome puisque le père porte deux allèles.

CONSEIL HEREDITE HUMAINE

I- La transmission d'un caractère héréditaire se fait-elle de manière dominante ou récessive dans un Pedigree :

A- DEMONSTRER QUE LE GENE EST DOMINANT DANS UN PEDIGREE :

Dans ce cas tous les enfants malades ont **obligatoirement** au moins un parent malade.

B- DEMONSTRER QUE LE GENE EST RECESSIF DANS UN PEDIGREE :

Dans ce cas des parents apparemment normaux donnent naissance aux enfants malades.

L'allèle de la maladie est **masqué** chez les parents qui sont hétérozygotes.

II- La transmission d'un caractère héréditaire se fait-elle de manière autosomale ou gonosomale dans un Pedigree :

A- DEMONSTRER QUE LE GENE EST AUTOSOMAL DANS UN PEDIGREE :

On constate que dans une même génération, la maladie affecte aussi bien les **filles** que **garçons** ou **garçons** et **filles** portent deux allèles.

B- DEMONSTRER QUE LE GENE EST GONOSOMAL DANS UN PEDIGREE :

1^{er} CAS : Liaison aux chromosomes sexuels X

✚ Un caractère **dominant** est lié au chromosome sexuel **X** si seulement si :

- Tout **père** atteint à toutes ses **filles** atteintes ;
- Le caractère n'apparaît que dans la descendance des individus atteints et " change de sexe " à chaque génération.

✚ Un caractère **récessif** est lié au chromosome sexuel **X** si seulement si :

Le **père** sain à toutes ses filles saines et la **mère** atteinte à tous ses fils atteints.

✚ Un caractère est lié au chromosome sexuel **X** si seulement si :

- Les **garçons** portent un seul allèle (**y étant inerte**) et les **filles** portent deux allèles.

2^{ème} CAS : liaison aux chromosomes sexuels Y

Un caractère est lié au chromosome sexuel **Y** si seulement si :

Aucune **femme** n'est atteinte et tout **homme** n'est atteint que si son **père** l'est aussi.

Remarques : Quelques anomalies et leurs modes de transmission

- a- **Dominant autosomal** : Héméralopie congénitale ; Achondroplasie ; Polydactylie et maladie de Parkinson.
- b- **Récessif autosomal** : Albinisme et Phénylcétonurie
- c- **Récessif sexuel** : Daltonisme et Hémophilie

Exercice 1 :

Un patient a besoin du sang. Les analyses cliniques révèlent que ce patient peut donner du sang à un sujet de groupe AB ou A mais il ne peut en donner à ces groupes que s'ils sont rhésus positifs.

Consigne : Quel est le groupe et le rhésus de ce patient ?

Exercice 2 :

Craignant un échange d'enfants à la maternité, une mère demande la détermination du groupe sanguin de son bébé. Le test montre qu'il est du groupe O. Comme elle-même et son mari sont tous du groupe A, elle est affolée.

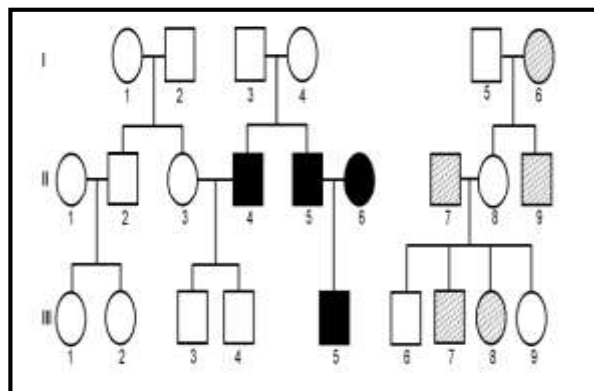
1. Peut-on la réconforter en lui expliquant que le groupe sanguin de son bébé est bien possible ou bien doit-on la confirmer dans ses craintes sachant que les grands-parents maternels du bébé sont l'un du groupe B, l'autre du groupe AB et que les grands-parents paternels sont tous 2 du groupe A.
2. Reconstitue l'arbre généalogique de cette famille.

Exercice 3 :

Madame Dubois (**III₉** sur l'arbre généalogique du **document 1**) est enceinte et s'inquiète des anomalies que risque de présenter son enfant. Son époux (**III₄** sur l'arbre généalogique) est en effet issu d'une famille de sourds-muets (maladie autosomique représentée en symboles noirs) et elle-même d'une famille de daltoniens (maladie liée au chromosome sexuel X représentée en symboles hachurés).

Examine cet arbre généalogique pour répondre aux questions ci-dessous :

1. La surdi-mutité est-elle une maladie dominante ou récessive ? Donne le génotype de Monsieur Dubois.
2. Le daltonisme est-il une maladie dominante ou récessive ? Donne le génotype de Madame Dubois.
3. sachant que le patrimoine héréditaire de chacun des conjoints est absolument exempt de l'anomalie de l'autre famille, penses-tu que l'enfant à naître puisse être :
 - a. daltonien ?
 - b. Sourd-muet ?
 - c. Daltonien et sourd-muet ?
 - d. Ni l'un, ni l'autre ?



Document 1 : Arbre généalogique