

4^{ème} PARTIE: HEREDITE

THEME 10: HEREDITE GENETIQUE

Leçon 20 : L'HEREDITE CHEZ L'ESPECE HUMAINE

I. LES PROBLEMES DE LA GENETIQUE HUMAINE

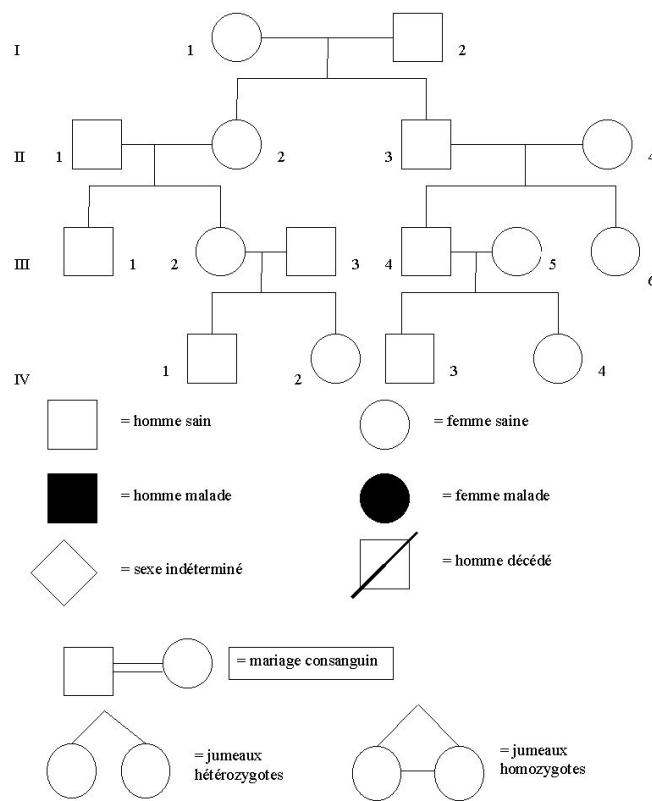
L'étude de la transmission des caractères chez l'être humain est rendue difficile car :

- o l'être humain ne peut être considéré comme un matériel expérimental ;
- o Le nombre élevé de chromosomes : $2n = 46$;
- o La durée d'une génération humaine est longue (environ 25 ans) ;
- o La fécondité est faible, à chaque génération, le nombre d'enfants est limité (1 ou 2 et rarement plus).

II. LES METHODES D'ETUDE

L'étude de l'hérédité est surtout fondée sur l'analyse d'arbres généalogiques ou pédigrées, où se succèdent les individus d'une famille avec tous les événements importants (mariages, naissances, décès et causes, caractéristiques marquants de chaque membre, etc.). Pour mieux structurer le pédigrée :

- ❖ On numérote les différentes générations de haut en bas (I, II, III, ...),
- ❖ On numérote les individus de chaque génération de gauche à droite,
- ❖ Certaines informations sont données comme sur la figure ci-dessous.



III. QUELQUES EXEMPLES DE TRANSMISSION DE CARACTERES HEREDITAIRES

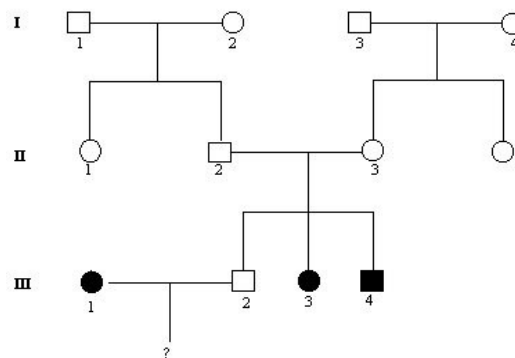
III-1. Cas d'hérédité transmis par des autosomes

III-1-1. L'albinisme

On le rencontre dans le règne animal. L'albinisme est dû à l'absence d'un pigment noir, **la mélanine**, sur la peau et les cheveux. Les réactions chimiques qui conduisent à sa synthèse sont bloquées par l'absence d'une enzyme.

Exercice : Le pédigrée ci-dessous est celui de la transmission de l'albinisme. En vous basant sur les informations fournies par ce pédigrée :

- 1- Dites si le caractère lié à l'albinisme est dominant ou récessif. Justifiez votre réponse.
- 2- Donnez le génotype des parents II-2 et II-3. Justifiez votre réponse.
- 3- Quel est le génotype des individus III-2, III-3 et III-4 ?
- 4- Quels les génotypes possibles des descendants issus du croisement entre III-1 et III-2 ?
- 5- Le caractère albinos est-il lié aux chromosomes sexuels ou autosomaux.



Résolution :

■ = homme albinos ○ = femme normale
□ = homme normal ● = femme albinos

- 1- Disons si le caractère lié à l'albinisme est dominant ou récessif, puis justifions notre réponse.

Le caractère lié à l'albinisme est récessif, car les parents II-2 et II-3 sont sains et ont donné des individus III-3 et III-4 malades, donc l'allèle de l'albinisme est caché chez les deux parents qui sont des porteurs sains.

- 2- Donnons le génotype des parents II-2 et II-3.

Les parents II-2 et II-3 ne peuvent être que des hétérozygotes 'Na' (en considérant 'N' comme l'allèle normal qui est dominant et 'a' l'allèle récessif de l'albinisme), car l'échiquier de croisement entre Na et Na donnera :

	N	a
N	NN [N]	Na [N]
a	Na [N]	aa [a]

Donc on aura des individus normaux [N] et albinos [a].

Alors que si un des parents est Na et l'autre NN, l'échiquier ne donnera que des individus de génotypes Na et NN donc des individus normaux de phénotypes [N], ce qui n'est pas le cas ici.

- 3- Donnons le génotype des individus III-2, III-3 et III-4 ?

L'individu III-2 est NN ou Na.

Les individus III-3 et III-4 sont aa.

- 4- Les génotypes possibles des descendants issus du croisement entre III-1 et III-2.

L'individu III-1 est albinos donc son génotype est aa.

L'individu III-2 est NN ou Na

Donc on aura deux situations :

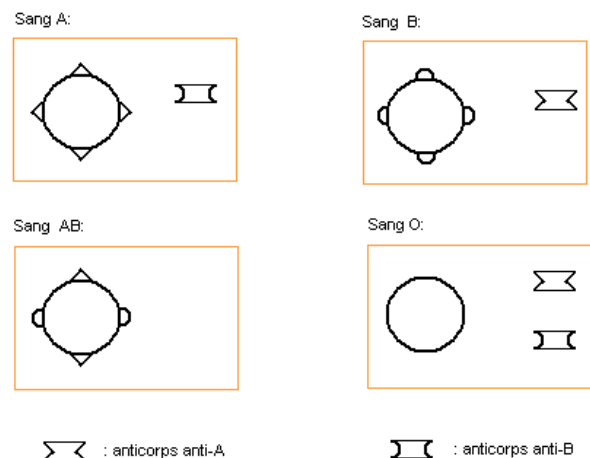
- Si III-2 est NN, donc aa x NN ne donnera que des descendants Na.
 - Si III-2 est Na, donc aa x Na donnera des descendants : Na et aa.
- 5- Le caractère albinos est observé aussi bien chez les garçons que les filles, donc il n'est pas lié aux chromosomes sexuels, mais aux chromosomes autosomaux.

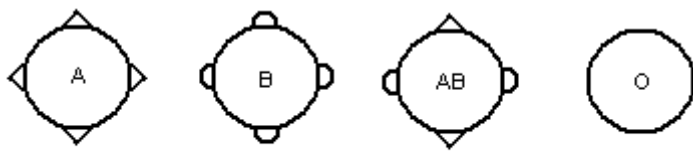
NB : Les hétérozygotes 'Na' sont sains mais portent le gène, on dira que ce sont des **porteurs sains**.

III-1-2. Les groupes sanguins

III-1-2-1. Le système A B O

Les hématies présentent sur leur membrane des **antigènes** ou **agglutinogènes** et des **anticorps** ou **agglutinogènes**. Les **antigènes** portés donnent leur nom au groupe sanguin (A, B, AB ou O). Chaque groupe sanguin possède dans son plasma un ou deux types **anticorps** comme l'indique ce tableau.





△ : antigène A

○ : antigène B

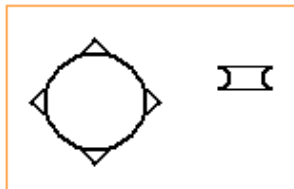
Groupes sanguins et leurs antigènes

Tableau récapitulatif des groupes sanguins des antigènes et de leurs anticorps.

Groupes sanguins	Agglutinogènes (antigènes)	Agglutinines (anticorps)
A	A	anti-B
B	B	anti-A
AB	A et B	Néant
O	Néant	anti-A et anti-B

Un mélange de sang entre A et B donnera une agglutination. Il en est de même pour A ou B ou AB qui donne à O.

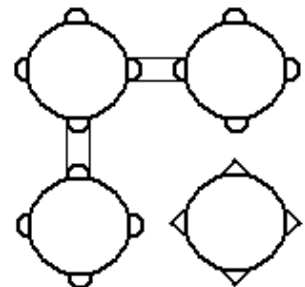
Receveur A:



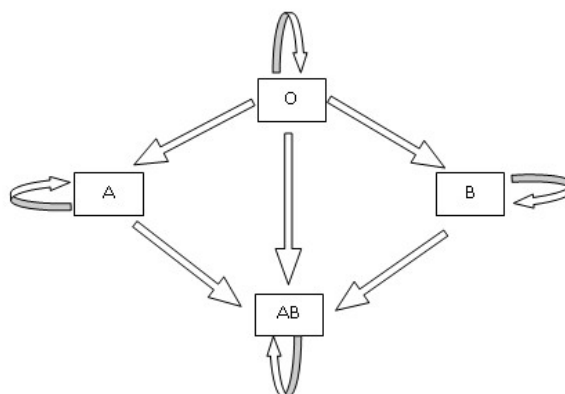
Donneur B:



Agglutination:



Scnema de la transrusion sanguine



NB : O est le donneur universel, alors qu'AB est le receveur universel.

Les groupes sanguins sont déterminés par trois gènes dont les allèles sont A, B et O. Les allèles A et B sont codominants, O est récessif vis-à-vis de A et B.

➤ **Génotypes possibles**

Phénotypes	Génotypes possibles
[A]	AA ou AO
[B]	BB ou BO
[AB]	AB
[O]	OO

III-1-2-2. Le facteur rhésus

C'est un groupe sanguin qui se superpose aux autres, il est reconnu pour la première fois chez le singe **Macaque rhésus**. Un sujet est **Rh⁺** s'il renferme l'**antigène rhésus**, sinon il est dit **Rh⁻**. La présence de cet antigène est commandée par un gène dont les allèles sont **Rh⁺** et **Rh⁻**. L'allèle **Rh⁺** est dominant sur l'allèle **Rh⁻** qui est récessif.

La transfusion de sang **Rh⁺** dans le sang d'un individu **Rh⁻** provoque chez ce dernier la synthèse d'anticorps **anti-rhésus**, qui à la prochaine transfusion ou à la prochaine grossesse chez la femme, va déclencher l'agglutination des hématies, d'où accident mortel.

➤ **Génotypes possibles**

Phénotypes	Génotypes possibles
Rh ⁺	Rh ⁺ Rh ⁺ ou Rh ⁺ Rh ⁻
Rh ⁻	Rh ⁻ Rh ⁻

NB : Un individu du groupe A ayant le facteur rhésus sera dit **A⁺**, s'il ne l'a pas il sera dit **A⁻**.

III-2. Cas d'hérédité lié au sexe

III-2-1. Les chromosomes humains

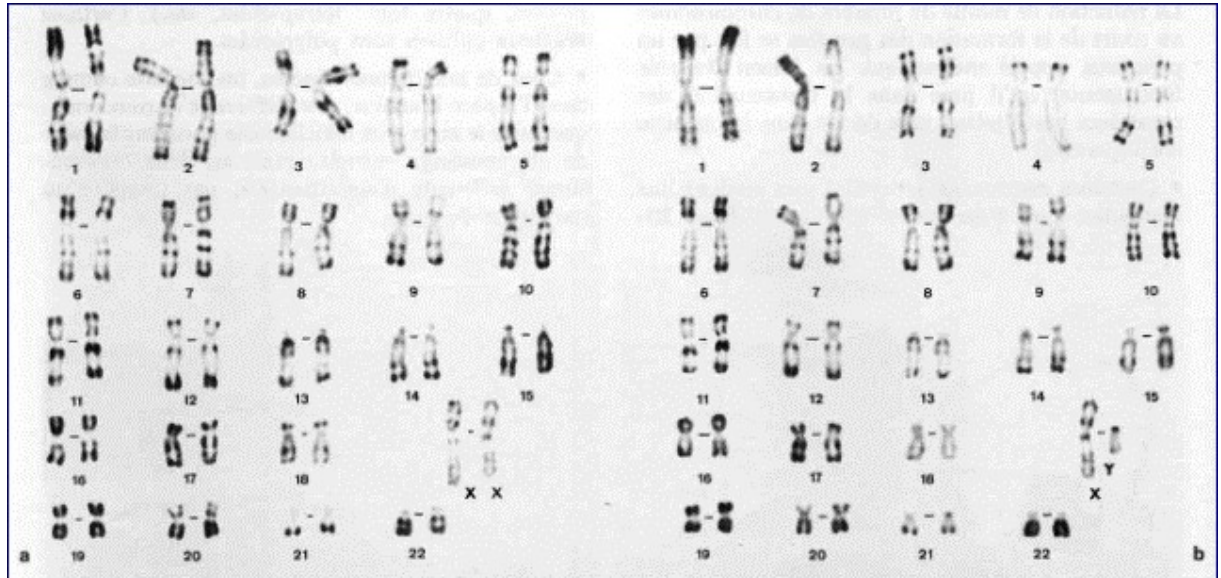
III-2-1-1. Technique d'étude

Bloquons la division d'une cellule humaine en métaphase en la mettant dans de la colchicine. On peut ensuite fixer tous les chromosomes situés sur la plaque équatoriale, les grouper par paires homologues et dresser le caryotype de l'espèce.

III-2-1-2. Le caryotype humain

Il est constitué de 46 chromosomes, dont :

- Chez la femme : $2n = 44 A + XX$; l'ovule a : $n = 22 A + X$
- Chez l'homme : $2n = 44 A + XY$; le spermatozoïde a : $n = 22 A + X$ ou $n = 22 A + Y$



Caryotype femelle

Caryotype mâle

III-2-2. Transmission du daltonisme et de l'hémophilie

➤ Le daltonisme

C'est une maladie de la vision des couleurs. Les personnes qui en sont atteintes confondent les couleurs.

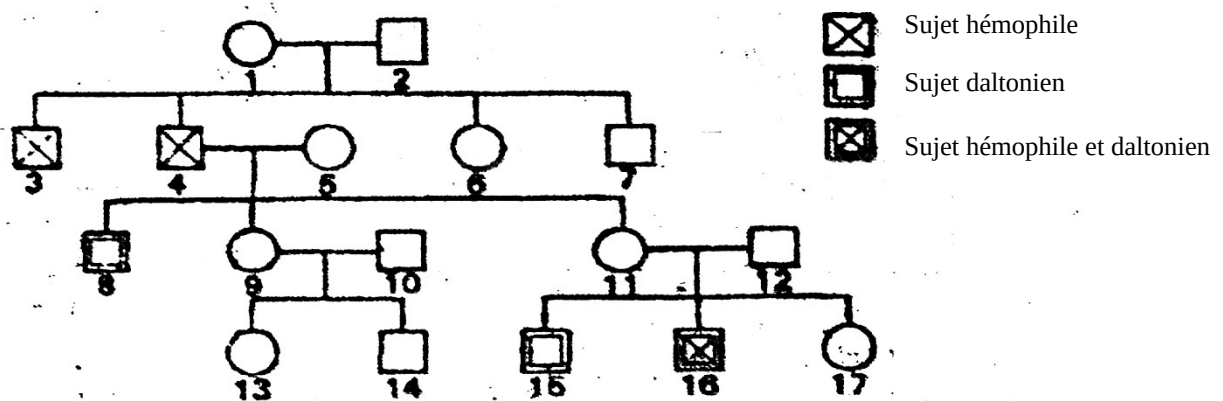
➤ L'hémophilie

C'est un défaut de coagulation du sang qui se transmet selon le même mode que le daltonisme.

- **Exercice :** L'arbre généalogique ci-dessous se rapporte à la transmission de deux maladies héréditaires, le daltonisme et l'hémophilie.

Interprétez-le

- ☞ En précisant si les gènes responsables sont dominants ou récessifs.
- ☞ Donnez les génotypes des individus 4 et 7 ; 5 et 8.
- ☞ Expliquez la survenue de la maladie des individus 15 et 16, après avoir déterminé le génotype de l'individu 11.



• Résolution

☞ Les individus daltoniens 8, 15 et 16 sont issus de parents sains, donc le caractère daltonien est récessif. Egalement, les individus 3, 4 et 16 sont issus de parents sains, donc le caractère hémophilie est récessif.

☞ L'hémophilie et le daltonisme ne touchent que les sujets masculins, donc les gènes responsables de ces maladies sont probablement portés par les gonosomes XX et XY.

Soit 'D' l'allèle dominant et 'd' l'allèle récessif responsable du daltonisme.

Soit 'H' l'allèle dominant et 'h' l'allèle récessif responsable de l'hémophilie.

○ Les sujets 4 et 7 sont issus de parents sains, donc les parents ne doivent avoir au maximum qu'un allèle récessif :

-L'homme 2 sain ne peut avoir comme génotype que : X^HY , car s'il est X^hY il est donc hémophile.

-La femme 1 saine ne peut avoir que X^HX^h , car si elle est X^hX^h elle est malade ou X^HX^H c'est à dire qu'elle est saine et ne peut pas transmettre la maladie or le mari ne peut transmettre la maladie, car il est X^HY

-Donc le croisement $X^HY \times X^HX^h$ donnera l'échiquier suivant :

	X^H	Y
X^H	X^HX^H	X^HY
X^h	X^HX^h	X^hY

-L'individu 4 homme malade aura pour génotype X^hY .

-L'individu 7 homme sain aura pour génotype X^HY .

○ Le sujet 5 sain est la mère de l'individu 8 daltonien, alors que son père ne l'est pas.

-L'individu 8 est un homme daltonien, c'est par ce qu'il a reçu le chromosome Y du père et X^d de la mère 5 qui est une porteuse saine donc elle aura comme génotype X^DX^d .

Donc le génotype de 5 est X^DX^d et celui de 8 est X^dY .

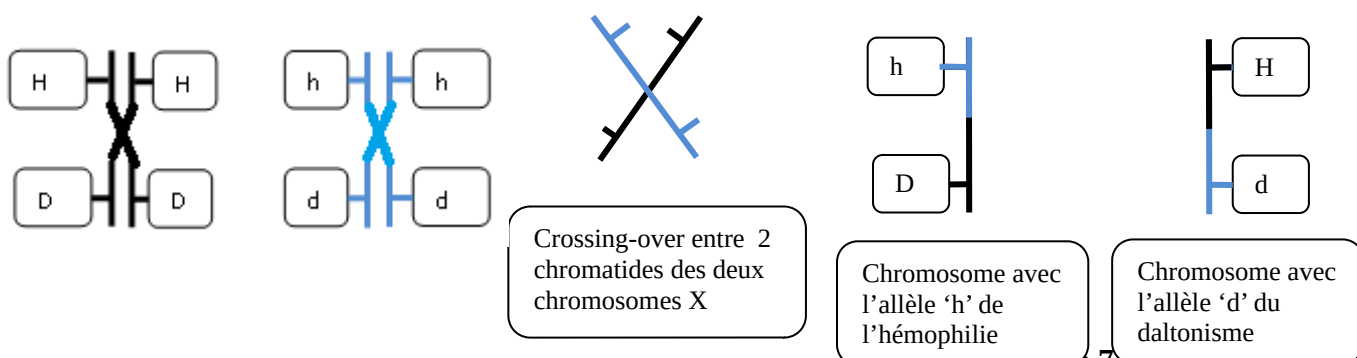
○ L'individu 16 est hémophile et daltonien, or sa mère est normale, donc la mère lui a transmis un chromosome ayant les allèles malades.

☞ Expliquons la survenue de la maladie de l'individu 16, après avoir déterminé le génotype de l'individu 11.

○ L'individu 11 est la mère de 16, son père 12 est sain, donc il ne possède pas les allèle du daltonisme et de l'hémophilie. Ce qui veut dire que les chromosomes X^d et X^h sont porté par la mère 11 qui est une porteuse saine, donc son génotype sera $X^{dH}X^{dD}$.

○ L'individu 16 a reçu le chromosome Y du père et le Chromosome X de la mère et ce chromosome X doit porter les deux allèles 'd' et 'h' (X^{hd}) pour que l'individu ait les deux maladies. L'individu 16 aura donc comme génotype $X^{hd}Y$, ce qui lui confère les deux maladies.

○ L'apparition d'une seule maladie (daltonisme) chez le 15 ne peut être expliquée que par l'existence d'un crossing-over entre les deux allèles, aboutissant à la formation d'individus recombinés X^{hD} chez la mère.



Donc le chromosome recombiné X_d^H recombiné associé au chromosome Y du père 12 donnera le garçon 15 avec une seule maladie (le daltonisme).

III-2-3. Quelques anomalies chromosomiques

Un chromosome ou fragment de chromosome en trop ou en moins peuvent causer des anomalies parfois lourdes de conséquences sur le développement corporel ou mental.

➤ La trisomie 21 ou mongolisme ou syndrome de Down

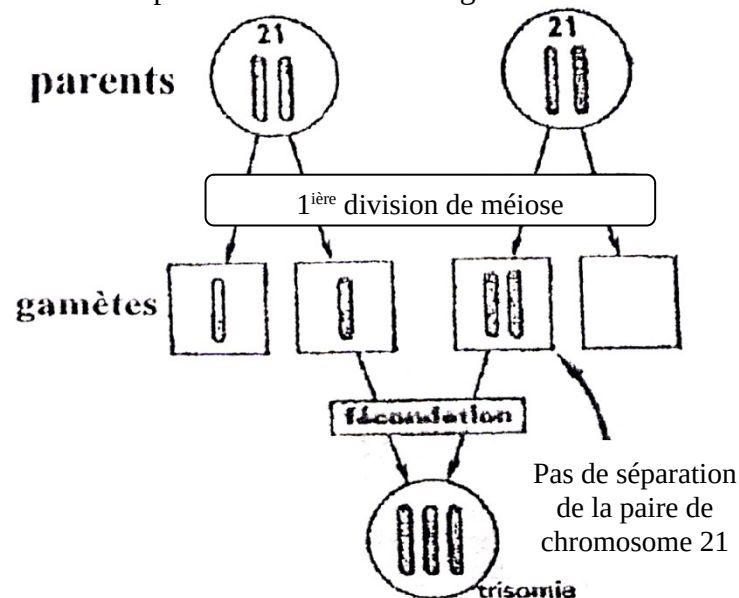
Les sujets atteints présentent les mêmes anomalies : visage arrondi, yeux obliques vers le bas, oreilles petites et décollées, mains courtes à paumes présentant un pli unique transversal, âge mental ne dépassant pas 6 à 7 ans. De nombreuses autres malformations cardiaques, digestives ou visuelles sont fréquentes.

Les caryotypes révèlent que chez les individus mongoliens, le chromosome 21 est présent dans les cellules en trois exemplaires au lieu de deux, d'où le nom trisomie 21. Deux cas peuvent se présenter :

- **1^{er} cas : la trisomie 21 libre**

Il est caractérisé par la non séparation des couples de chromosome 21 lors de la 1^{ère} division de méiose au cours de l'ovogenèse, ce qui donne un gamète avec deux chromosomes. S'il croise un autre gamète cela donnera un individu avec 3 chromosomes 21, d'où le nom de **trisomie 21**. Ici, seul l'enfant a un caryotype anormal. On ne peut donc parler de transmission héréditaire.

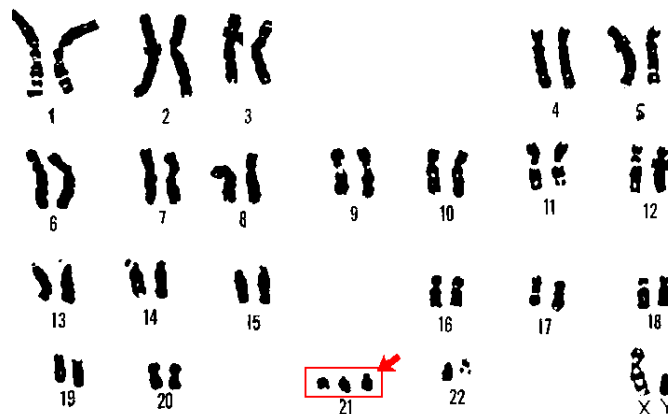
NB : Elle a plus de chance de se produire si la mère est âgée.



- **2^{ème} cas : la trisomie 21 avec transmission**

Dans ce cas un des parents a un caryotype dont un des chromosomes 14 s'accroche à un des chromosomes 21 pour former 3 chromosomes 21, on dit qu'il y a une translocation. **Cette translocation est dite équilibrée**, car elle n'entraîne aucune perturbation au niveau du phénotype de ce parent. Mais l'enfant présente un caryotype anormal avec deux chromosomes

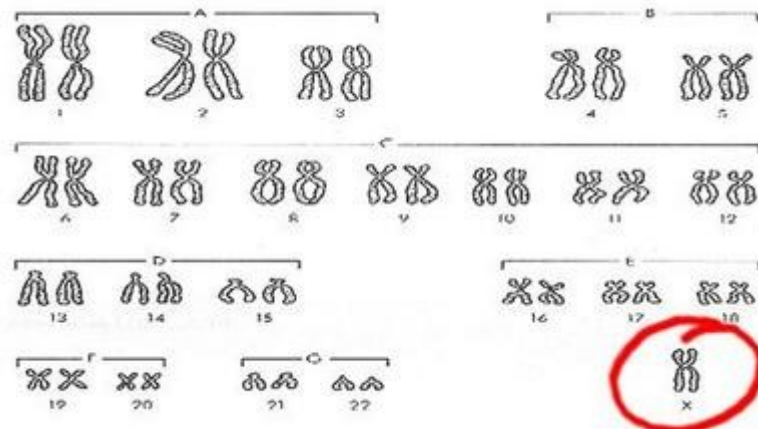
21 et un chromosome transloqué 14. Il est atteint de trisomie 21. On peut dire qu'il y a transmission héréditaire.



Caryotype d'un mongole

➤ Le syndrome de Turner ou syndrome haplo-X, ou monosomie X

Il affecte des sujets féminins, qui ont un seul chromosome X ($2n = 44A + X$). Elles sont de petite taille, stériles et les caractères sexuels secondaires peu ou pas développés.

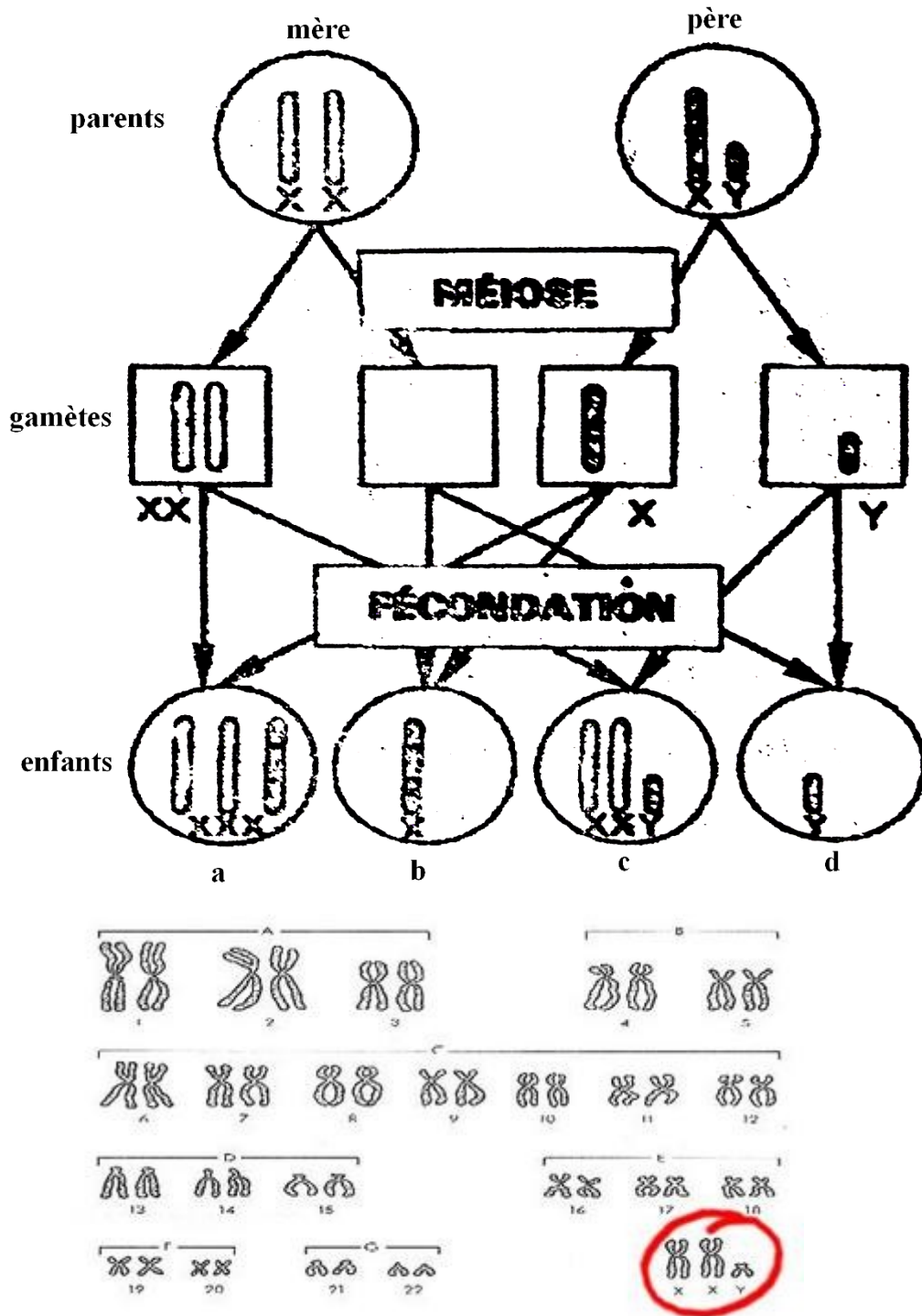


Caryotype d'une personne atteinte du syndrome de Turner

➤ Le syndrome de Klinefelter

Il affecte des sujets masculins, qui ont un chromosome X en plus ($2n = 44 A + XXY$). Ils présentent à la fois des caractères sexuels secondaires de type masculin (grande taille, épaules larges, ...) et de type féminin (hanches larges, ...), ils sont stériles et présentent de graves déficiences mentales.

Ce syndrome est dû à la non séparation des chromosomes X de la mère lors de la méiose.



Caryotype d'une personne atteinte du syndrome de Klinefelter

➤ **La perte d'un fragment de chromosome ou délétion**

Certaines maladies sont liées à la perte d'un fragment de chromosome ou délétion qui se traduit différemment selon le chromosome affecté :

Exemple 1 : la délétion de bras court du chromosome 18 entraîne des anomalies oculaires, des malformations du visage et un retard mental.

Exemple 2 : la délétion du bras court du chromosome 5 entraîne une débilité mentale importante et des malformations du larynx. Le malade émet des sortes de miaulements (« maladie des cris du chat »).



Caryotype d'une personne atteinte de la « maladie des cris du chat »

III-2-4. Gène létal

Un allèle est dit létal (mortel) lorsque les individus homozygotes pour cet allèle ne sont pas viables.

En F_2 , la disparition d'un quart ($1/4$) des individus transforme le rapport ($3/4 - 1/4$) en ($2/3 - 1/3$).

Ce fait peut être aisément vérifié :

- **Chez les oiseaux :** (exemple canaris huppés, poulet à crête rose, ...), $1/4$ des œufs couvés ne se développent pas.
- **Chez les mammifères :** (exemple la souris jaune), on retrouve dans l'utérus de la femelle gravide les fœtus non viables prévus par la théorie.
- **Dans l'espèce humaine :** le gène responsable de l'hémophilie est **létal**, c'est pourquoi l'hémophilie ne s'observe jamais chez la femme (mortel à l'état homozygote).