

# HEREDITE HUMAINE

L'hérédité est la transmission de caractères de parents à enfants c.à.d. des ascendants aux descendants. On appelle caractère tout paramètre morphologique ou physiologique pour lequel on peut établir des similitudes ou différences entre individus.

La génétique est la science de l'hérédité

Les lois de l'hérédité s'appliquent intégralement à l'espèce humaine. Toutefois la méthode expérimentale est difficile à appliquer (chromosomes nombreux, fécondation faible)

Par conséquent seule l'hérédité pathologique est bien connue et se fait grâce aux arbres généalogiques ou pédigrées



## I - Les chromosomes humains

Chez l'espèce humaine la 23<sup>è</sup> paire de chromosomes permet de distinguer le sexe masculin du sexe féminin. Chez la femme les deux chromosomes de la 23<sup>è</sup> paire sont identiques et sont appelés XX. Chez l'homme les deux chromosomes de la 23<sup>è</sup> paire sont différents et sont appelés XY.

Les chromosomes XX et XY sont appelés chromosomes sexuels ou hétérochromosomes ou gonosomes par opposition aux 22 premières paires de chromosomes appelés autosomes.

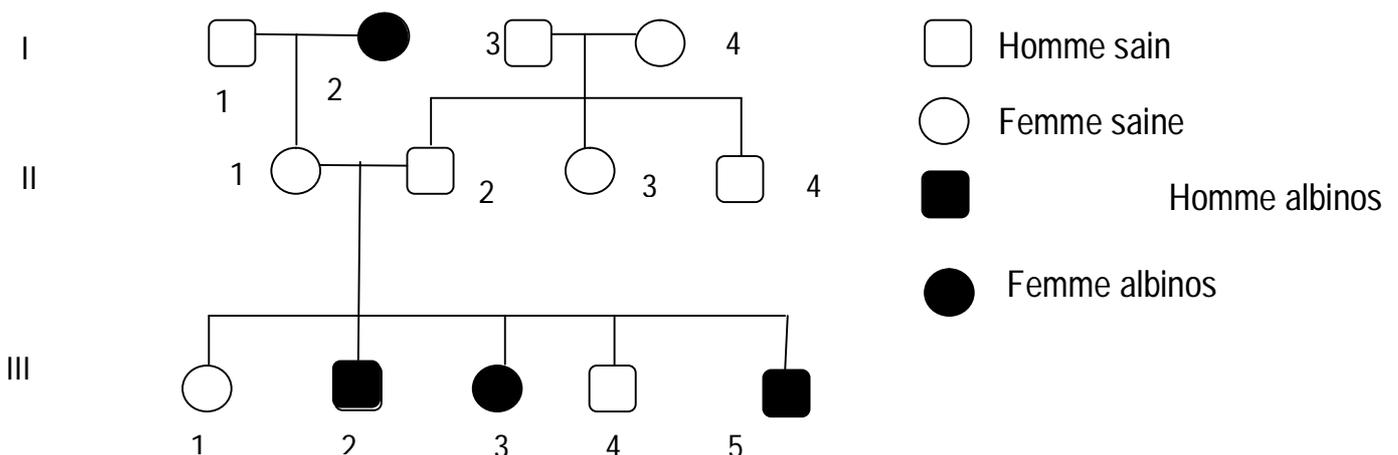
-Femme :  $44A + XX = 46$

-Homme :  $44A + XY = 46$

Aussi les caractères à transmettre sont localisés soit sur le chromosome sexuel soit sur l'autosome

## II- Cas de dominance complète

### A- Hérité autosomale (l'albinisme)



L'albinisme est dû à un non pigmentation de la peau par manque d'une enzyme. Voici à propos le pédigrée d'une famille albinos.

1 - Démontrez que l'allèle de l'albinisme est récessif ou dominant

2- Démontrez que l'allèle de l'albinisme est autosomal ou hétérozygote

3 - Ecrivez les génotypes des individus suivants : II<sub>1</sub> ; II<sub>2</sub> ; III<sub>1</sub> ; III<sub>2</sub> ; III<sub>4</sub> ; III<sub>5</sub>

### Résolution

1- Les parents  $II_1$  et  $II_2$  qui sont apparemment sains ont donné naissance à 3 albinos. Ces 2 parents possèdent l'allèle de l'albinisme sous une forme masquée. Ils sont hétérozygotes. L'albinisme est donc récessif (un allèle est l'une des différentes formes d'expression d'un caractère. En général, un caractère est gouverné par un couple d'allèles. Un allèle récessif est un allèle qui ne s'exprime pas c.à.d. qui est masqué par un autre allèle qui lui s'exprime : l'allèle dominant)

Choix des symboles

On choisit la 1<sup>ère</sup> lettre du phénotype récessif. Cette lettre est représentée en minuscule pour le phénotype récessif et en majuscule pour le phénotype dominant

Albinos : a

Normal : A

Le couple d'allèles est A/a

2- L'allèle de l'albinisme étant récessif, s'il était lié au sexe, les parents  $II_1$  et  $II_2$  auraient pour génotype :

Phénotype :  $II_1 \text{♀} [A] \times \text{♂} II_2 [A]$

Génotypes :  $\frac{X_A}{X_a} \quad \frac{X_A}{\text{—}}$



Gamètes :  $\frac{1}{2} X_A$                        $\frac{1}{2} X_A$   
 $\frac{1}{2} X_a$                                        $\frac{1}{2} \text{—}$

|                   |                   |                                   |
|-------------------|-------------------|-----------------------------------|
| $\delta \text{♂}$ | $\frac{1}{2} X_A$ | $\frac{1}{2} \text{—}$            |
| $\delta \text{♀}$ | $\frac{1}{2} X_A$ | $\frac{1}{4} \frac{X_A}{X_A} [A]$ |
|                   | $\frac{1}{2} X_a$ | $\frac{1}{4} \frac{X_A}{X_a} [A]$ |
|                   |                   | $\frac{1}{4} \frac{X_a}{X_a} [a]$ |

Bilan : ♀ 50% [A]  
♂ | 25% [A]  
| 25% [a]

Comme on le constate, un tel mariage ne peut donner de filles albinos ; or dans le pédigrée, la fille  $III_3$  est albinos. L'allèle de l'albinisme n'est donc pas porté par un chromosome sexuel, mais par un autosome.

**N. B.** : Cette anomalie affecte aussi bien les garçons que les filles ; son allèle est porté par un autosome

3- On appelle génotype l'ensemble des caractères (allèles) qu'un individu reçoit de ses parents  
On appelle phénotype l'ensemble (allèles) des caractères qui se sont exprimés chez un individu ; c'est l'apparence extérieure

On appelle homozygote un individu qui possède 2 fois le même allèle. Ex.  $\frac{A}{A}$  ou  $\frac{a}{a}$

(Homozygote dominant) ou (homozygote récessif) On appelle hétérozygote ou hybride un individu qui possède 2 allèles différents. Ex :  $A \text{—}$



Bilan : ♀ 50% [ D ]

♂ | 25% [ D ]  
 | 25% [ d ]



Un tel couple ne peut donner naissance à des filles daltoniennes. On obtient des garçons daltoniens, des garçons normaux et des filles saines. Ces résultats théoriques concordent avec les résultats expérimentaux. En effet cette anomalie affecte surtout les hommes.

L'allèle du daltonisme est donc porté par le chromosome sexuel X (Le chromosome sexuel Y ne porte jamais d'allèles. On dit qu'il est génétiquement inerte)

3- I<sub>1</sub>:  $\frac{X_D}{X_d}$  I<sub>2</sub>:  $\frac{X_D}{X_D}$  II<sub>1</sub>:  $\frac{X_d}{X_d}$  II<sub>2</sub>:  $\frac{X_D}{X_D}$  ou  $\frac{X_D}{X_d}$  II<sub>3</sub>:  $\frac{X_D}{X_D}$  II<sub>4</sub>:  $\frac{X_D}{X_D}$  ou  $\frac{X_D}{X_d}$

**N.B** – c'est l'homme qui détermine le sexe de l'enfant

- Un homme transmet toujours son chromosome X à ses filles
- Un garçon reçoit toujours son chromosome X de sa mère
- Dans le cas d'une hérédité liée au sexe, un mâle n'est ni homozygote ni hétérozygote : il est hémizygote
- Une femme hétérozygote  $\frac{X_D}{X_d}$  bien qu'étant normale transmet la maladie à ses garçons :  
 On dit qu'elle est conductrice ou vectrice

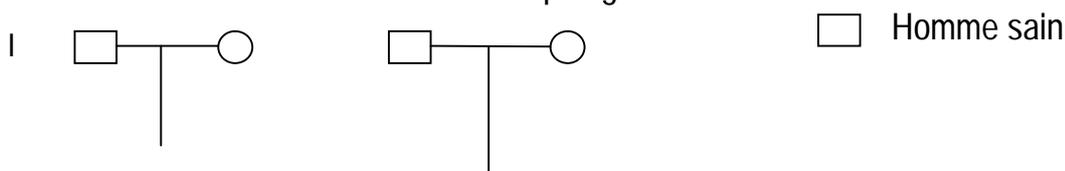
## II- Cas de codominance

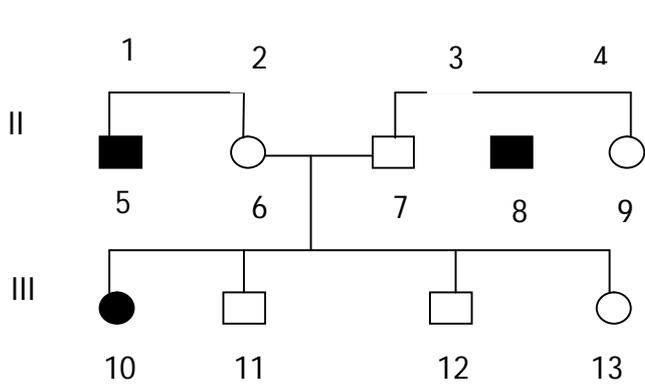
La drépanocytose ou anémie falciforme est une maladie héréditaire grave due à la synthèse d'une hémoglobine anormale S. Elle se caractérise par la présence d'hématie en forme de faucille

L'électrophorèse est une technique qui permet de séparer des molécules de protéines qui migrent à des vitesses différentes en fonction de leur champs électrique. L'électrophorèse montre que :

- Les individus sains ont un seul type d'hémoglobine : A ils sont homozygotes de génotype  $\frac{A}{A}$  et de phénotype [A].
- Les individus malades ont l'hémoglobine anormale S. Ils sont homozygotes de génotype  $\frac{S}{S}$  et de phénotype [ S]. Ils mouraient en bas-âge (avant la puberté)
- Les individus apparemment sains ont les 2 types d'hémoglobine A et S en quantité presque égale. Ils sont hétérozygotes de génotype  $\frac{A}{S}$  et de phénotype [AS]. Les 2 allèles A et S s'expriment car les 2 hémoglobines sont présentes. On dit qu'il y a codominance. Ces personnes sont phénotypiquement saines et ne présentent pas de troubles sauf dans des cas exceptionnels ; mais elles transmettent la drépanocytose.

Etant donné que les hétérozygotes sont phénotypiquement sains, la drépanocytose semble être transmise selon le mode récessif. Soit le pedigree suivant :





- Femme saine
- Homme malade
- Femme malade



### Résolution

1- Si l'hérédité était liée au sexe, la fille III<sub>10</sub> drépanocytaire devrait avoir son père II<sub>7</sub> drépanocytaire. Or ce père est normal. Il ne s'agit pas d'une maladie liée au sexe. En effet elle affecte aussi bien les garçons que les filles : elle est donc autosomale

2- Les génotypes certains :

Les parents des malades (1 ; 2 ; 3 ; 4 ; 6 ; 7) :  $\frac{A}{S}$  Les malades (5 ; 8 ; 10) :  $\frac{S}{S}$

### III- Cas de poly allélisme (les groupes sanguins du système ABO)

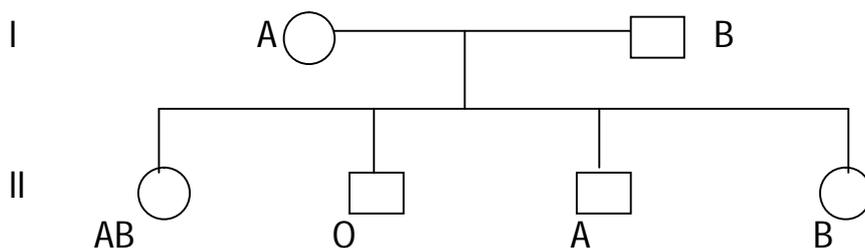
Un groupe sanguin est un caractère héréditaire lié à la présence ou à l'absence à la surface des hématies de l'antigène ou agglutinogène A, ou B ou A et B

Les groupes sanguins sont déterminés par un gène qui présente 3 allèles : l'allèle A, l'allèle B, l'allèle O d'où le poly allélisme

Soit le pédigrée suivant :

1- Démontrez que les allèles mis en jeu sont dominants ou récessifs ?

2- Ecrivez les génotypes des individus



### Resolution

1- Dans la descendance des parents de groupe sanguin A et B, 2 nouveaux phénotypes sont apparus ; le groupe AB et le groupe O

- Le groupe AB, phénotype intermédiaire, montre qu'il n'y a pas de dominance de l'allèle A sur l'allèle B et inversement : l'allèle A s'exprime et l'allèle B s'exprime également. IL y a codominance
- Le groupe O est apparu chez les enfants, car les parents possédaient dans leur génotype un allèle O qui était masqué soit par l'allèle A soit par l'allèle B. O est donc récessif vis à vis de l'allèle A et de l'allèle B

## 2- Les génotypes des individus

I<sub>1</sub>:  $\frac{A}{O}$     I<sub>2</sub>:  $\frac{B}{O}$     II<sub>1</sub>:  $\frac{A}{B}$     II<sub>2</sub>:  $\frac{O}{O}$     II<sub>3</sub>:  $\frac{A}{O}$     II<sub>4</sub>:  $\frac{B}{O}$

- Un individu de groupe sanguin [ A ] a 2 génotypes possibles :  $\frac{A}{A}$  ou  $\frac{A}{O}$

O

- individu de groupe sanguin [ B ] a 2 génotypes possibles :  $\frac{B}{B}$  ou  $\frac{B}{O}$

- Un individu de groupe sanguin [AB] a 1 seul génotype :  $\frac{A}{B}$

 **Fomesoutra.com**  
*ça soutra !*  
Docs à portée de main

- Un individu de groupe sanguin [O] a 1 seul génotype :  $\frac{O}{O}$

### Exercice

Adjoua est de groupe sanguin [ O. ] Sa mère du groupe [ B ] et son père présumé du groupe [AB]

-1-Adjoua est-elle de ce père ? -2 Si le père est de groupe A ?