



COMMENT UN CARACTÈRE HÉRÉDITAIRE SE TRANSMET-IL CHEZ L'HOMME ?

SITUATION D'APPRENTISSAGE

Dans le cadre d'une leçon portant sur la transmission des caractères héréditaires chez l'Homme, le professeur des SVT soumet à ces élèves de la Terminale, les résultats d'une enquête portant sur une anomalie dans une famille. Cette anomalie se caractérise par la présence de six orteils à chaque pied.



Pour comprendre la présence de l'anomalie de génération en génération dans cette famille, ces élèves décident d'expliquer la transmission d'un caractère héréditaire chez l'Homme.

CONTENU DE LA LEÇON

La présence d'un 6^{ème} orteil chez les membres d'une même famille, des grands parents aux petits enfants, montre que cette anomalie se transmet de génération en génération. On suppose alors que :

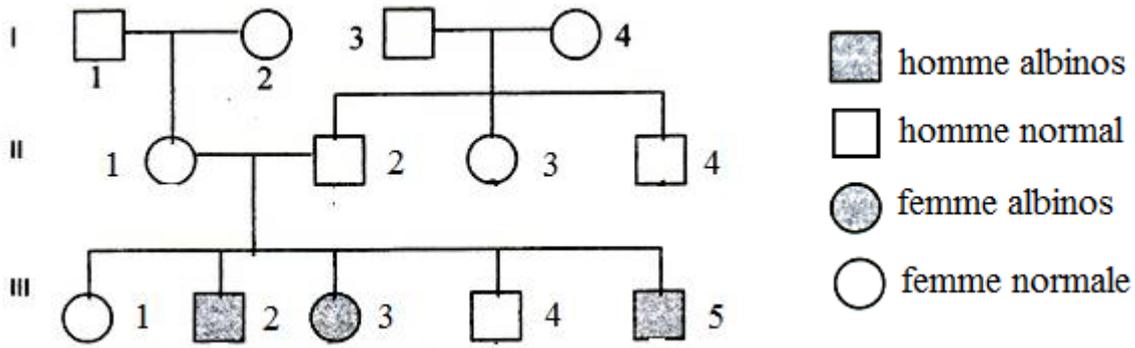
- un caractère héréditaire peut se transmettre chez l'Homme par un autosome ;
- un caractère héréditaire peut se transmettre chez l'Homme par un hétérosome.

I- UN CARACTÈRE HÉRÉDITAIRE SE TRANSMET-IL CHEZ L'HOMME PAR UN AUTOSOME ?

1) Présentation d'une enquête sur l'albinisme

L'albinisme est un défaut de pigmentation due à l'absence de synthèse de la mélanine par l'organisme. Sur la base d'observations et de recueils d'informations sur cette anomalie dans une famille sur plusieurs générations, on a obtenu les résultats représentés par le pedigree ci-dessous.

1.1- Résultats



1.2 Analyse

- Le caractère étudié est l'albinisme qui se présente sous deux phénotypes : normal et albinos.
- Les parents II₁ et II₂ normaux ont donné naissance à des enfants albinos (III₂ ; III₃ et III₅)
- L'anomalie affecte aussi bien les garçons que les filles.

1.3 Interprétation

La présence des enfants ♂III₂ ; ♀III₃ et ♂III₅ albinos montre que leurs parents ♀II₁ et ♂II₂ qui sont apparemment normaux possèdent l'allèle de l'anomalie sous une forme masquée : ils sont hétérozygotes. L'allèle albinos est donc récessif et l'allèle normal dominant.

Choix des symboles

Albinos : a

Normal : A

Le couple d'allèles est A/a.

- Supposons que l'allèle responsable de l'albinisme est porté par le chromosome sexuel X.

Considérons le couple ♀II₁ et ♂II₂.

L'allèle de l'anomalie étant récessif la femme II₁ est hétérozygote, son génotype est :



et l'homme II₂ a pour génotype $\begin{array}{c} X_A \\ + \\ Y \end{array}$

Interprétation chromosomique

Parents :	♀	II ₁	♂	II ₂
Phénotypes :		[A]		[A]
Génotypes :		$\begin{array}{c} X_A \\ + \\ X_a \end{array}$		$\begin{array}{c} X_A \\ + \\ Y \end{array}$
Gamètes :		50% $\begin{array}{c} X_A \\ + \end{array}$		50% $\begin{array}{c} X_A \\ + \end{array}$
		50% $\begin{array}{c} X_a \\ + \end{array}$		50% $\begin{array}{c} Y \end{array}$

♀	♂ II ₂	XA +	50% →
	II ₁	50% XA +	25% XA + [A]
	XA ♀ 50% +	25% XA + [A]	25% Xa + [a]
♂	II ₁	50% Xa ♀ +	25% XA + [A]
	II ₂	50% XA +	25% Xa + [a]

Bilan : ♀ 50% [A]

♂ { 25% [A]
25% [a]

Toutes les filles sont normales. Une moitié des garçons est normale et l'autre moitié albinos

Un tel couple ne peut donner de fille albinos ; or dans le pedigree, la fille III₃ est albinos. L'allèle de l'albinisme n'est donc pas porté par le chromosome sexuel X mais par un autosome.

Les génotypes des individus sont les suivants :

♀II₁ et ♂II₂ ont pour génotype $\frac{A}{a}$ [A];

♂III₂, ♀III₃, et ♂III₅ ont pour génotype $\frac{a}{a}$ [a]

♂III₁ et ♂III₄ ont pour génotype $\frac{A}{a}$ ou $\frac{A}{A}$ [A]

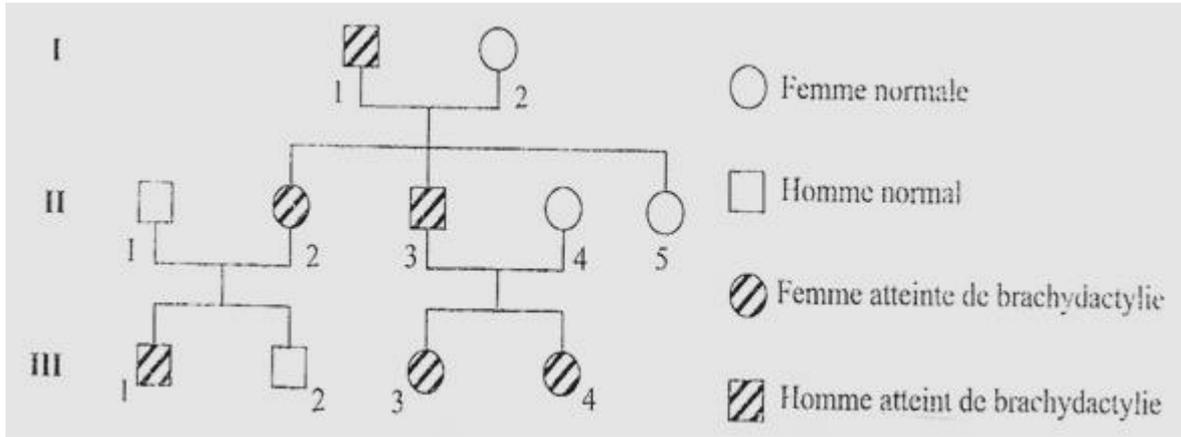
1.4 Conclusion partielle

L'albinisme est une anomalie dont l'allèle est récessif et porté par un autosome.

2) Présentation d'une enquête sur la brachydactylie

La brachydactylie est une anomalie caractérisée par l'apparition de doigts ou d'orteils courts. Des observations et des recueils d'informations sur cette anomalie dans une famille sur plusieurs générations, ont permis d'obtenir les résultats représentés par le pedigree ci-dessous.

2.1- Résultats



2.2 Analyse

- Le caractère étudié est la brachydactylie qui se présente sous deux phénotypes : normal et atteint.
- Les enfants atteints de la brachydactylie ont au moins l'un de leurs parents atteint.
- L'anomalie est présente dans toutes les générations.

2.3 Interprétation

- Les enfants atteints de la brachydactylie ont au moins un de leurs parents atteint, ce qui montre que l'allèle responsable de l'anomalie est dominant et l'allèle normal est récessif.

Choix des symboles

Normal : n

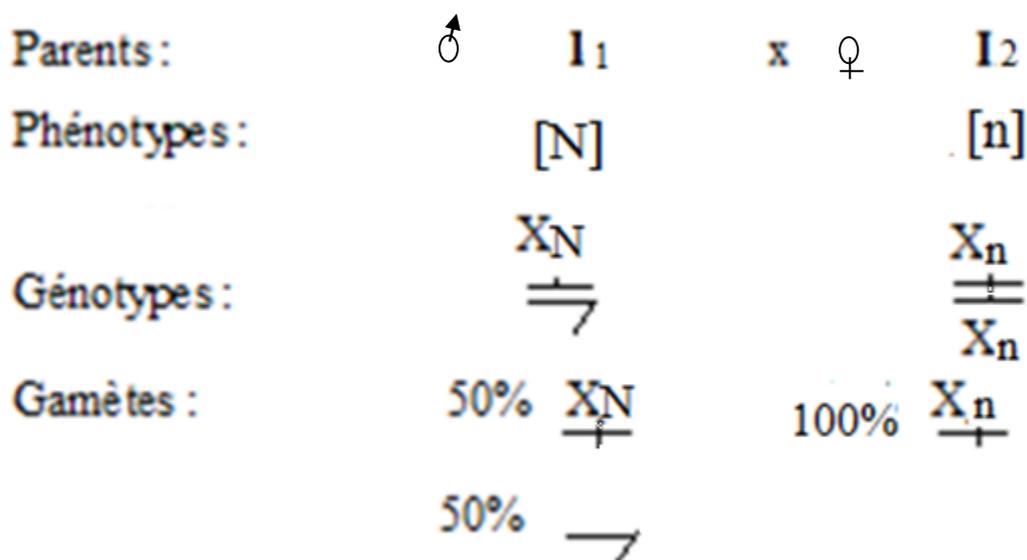
Atteint : N

Le couple d'allèles est N/n.

- Supposons que l'allèle responsable de la brachydactylie est porté par le chromosome sexuel X.

Considérons le couple I₁ et I₂

Interprétation chromosomique



♂ I ₁	X _N +	50% →
♀ I ₂	50% X _N +	50% X _n → [n]
100% X _n +	♀ X _N + [N]	♂ X _n → [n]

Bilan : ♀ 50 % [N]
 ♂ 50 % [n]

Toutes les filles sont atteintes de l'anomalie. Les garçons sont normaux

Un tel couple ne peut donner naissance à un garçon atteint. Or dans le pedigree, le garçon II₃ atteint appartient à ce couple. L'allèle de la brachydactylie n'est donc pas porté par le chromosome sexuel X mais par un autosome.

Génotypes des parents

I₁ : $\frac{N}{n}$ [N] et I₂ : $\frac{n}{n}$ [n] :

2.4 Conclusion partielle

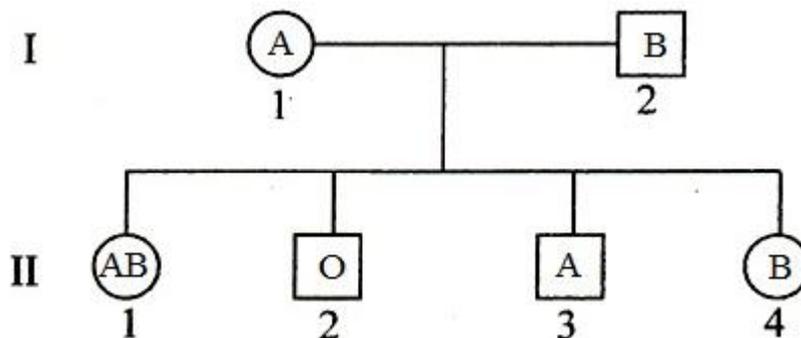
La brachydactylie est une anomalie dont l'allèle est dominant et porté par un autosome.

3) Présentation d'une expérience sur les groupes sanguins.

Les groupes sanguins du système ABO comportent trois allèles (A, B et O) qui déterminent les quatre groupes sanguins de ce système : groupe A, groupe B, groupe AB et groupe O.

On réalise des tests de groupage sanguin dans une famille sur deux générations. Les résultats obtenus sont représentés par le pedigree ci-dessous.

3.1- Résultats



3.2- Analyse

Dans la descendance du couple I₁ et I₂ ayant respectivement le groupe sanguin A et le groupe sanguin B, il apparaît deux enfants avec de nouveaux phénotypes: II₁ de groupe AB et II₂ de groupe O.

3.3- Interprétation

- La naissance de l'enfant II₁ de groupe **AB** montre que les deux allèles A et B se sont exprimés chez cet enfant. Aucun de ces allèles n'est dominant par rapport à l'autre. Les allèles A et B sont **codominants**.

L'enfant II₁ du groupe AB est **hétérozygote**. Il reçoit de son père l'allèle B et de sa mère l'allèle A.

- Le groupe O est apparu chez l'enfant II₂, car l'allèle O qu'il a reçu de chaque parent est masqué chez ces derniers.

L'allèle O est donc **récessif** par rapport aux allèles A et B.

L'enfant II₂ a reçu de chaque parent l'allèle O. Il est homozygote récessif.

Le groupe A a pour phénotype [A]

Le groupe B a pour phénotype [B]

Le groupe AB a pour phénotype [AB]

Le groupe O a pour phénotype [O]

GENOTYPES DES INDIVIDUS

Le père **I₂** et la fille **II₄** de groupe B, ont pour génotype $\frac{B}{O}$ [B]

Le garçon **II₃** et la mère **I₁** de groupe B, ont pour génotype $\frac{A}{O}$ [A]

La fille **II₁** a pour génotype $\frac{A}{B}$ [AB]

Le garçon **II₂** a pour génotype $\frac{O}{O}$ [O]

3.4 – conclusion partielle

Les groupes sanguins du système ABO sont déterminés par trois allèles (polyallélisme). Parmi ces allèles, A et B sont codominants entre eux et dominants par rapport à l'allèle O.

4) Conclusion

Un caractère peut être gouverné par un couple d'allèles ou par plusieurs allèles portés par un autosome.

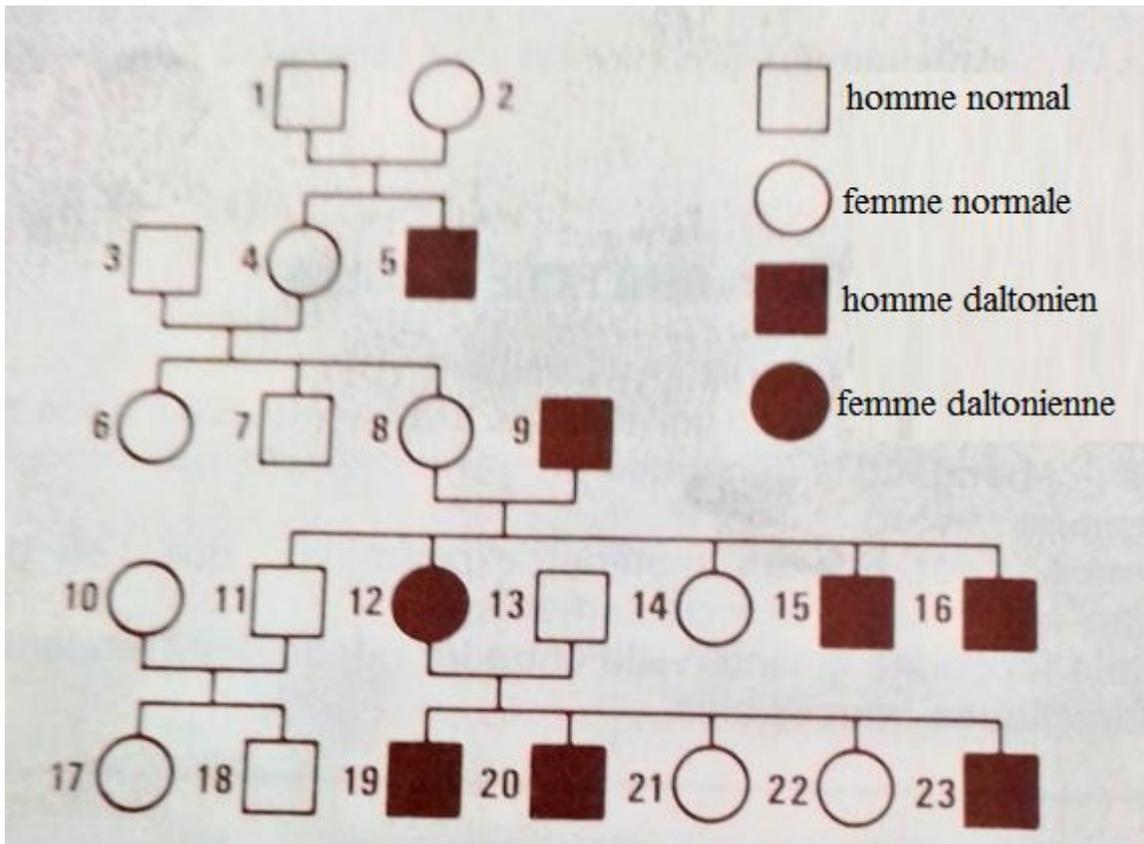
II – UN CARACTERE HÉRÉDITAIRE SE TRANSMET-IL CHEZ L’HOMME PAR UN HETEROSOME ?

1- Présentation d’une enquête sur le daltonisme

Le daltonisme est une anomalie caractérisée par la confusion des couleurs rouge et verte.

Des observations et des recueils d’informations sur cette anomalie dans une famille sur plusieurs générations, ont permis d’obtenir les résultats représentés par le pedigree ci-dessous.

2- Résultats



3- Analyse

Le caractère considéré est le daltonisme qui se présente sous deux phénotypes : normal et daltonien.

- Les parents 1 et 2 normaux ont donné naissance à un enfant daltonien (5).
- Lorsqu’une femme est affectée, elle transmet l’anomalie à tous ses fils.

4- Interprétation

- L’enfant 5 daltonien est issu des parents 1 et 2 apparemment normaux. Ses deux parents possèdent l’allèle de l’anomalie sous une forme masquée. Ils sont hétérozygotes.
- L’allèle du daltonisme est récessif et l’allèle normal est dominant.

Choix des symboles

Daltonien : d

Normal : D

Le couple d'allèles est D/d.

- Supposons que l'allèle responsable du daltonisme est porté par le chromosome sexuel X.

Interprétation chromosomique

Parents :	♀	12	x ♂	13
Phénotypes :		[d]		[D]
Génotypes :		$\frac{X_d}{X_d}$		$\frac{X_D}{Y}$
Gamètes :		100% $\frac{X_d}{+}$		50% $\frac{X_D}{+}$ 50% $\frac{Y}{-}$

Echiquier de croisement

	♂	13	$\frac{X_D}{+}$				
♀	♀	12	50% $\frac{X_D}{+}$	50% $\frac{Y}{-}$			
	♀	$\frac{X_d}{+}$	50% $\frac{X_D}{+}$	50% $\frac{X_d}{+}$	♂	50% $\frac{X_D}{+}$	50% $\frac{X_d}{+}$
			$\frac{X_D}{+}$	$\frac{X_d}{+}$		[D]	[d]

Bilan : ♂ 50% [D]
 ♀ 50% [d]

Tous les garçons sont atteints de l'anomalie.

Un tel couple ne donne naissance qu'à des garçons daltoniens. Les résultats obtenus concordent avec ceux du pedigree. L'allèle du daltonisme est donc porté par le chromosome sexuel X : il est lié au sexe.

Génotypes des individus

12 : $\frac{X_d}{X_d}$

13 : $\frac{X_D}{Y}$

19, 20, 23 : $\frac{Xd}{Y}$

21, 22 : $\frac{XD}{Xd}$

5- Conclusion

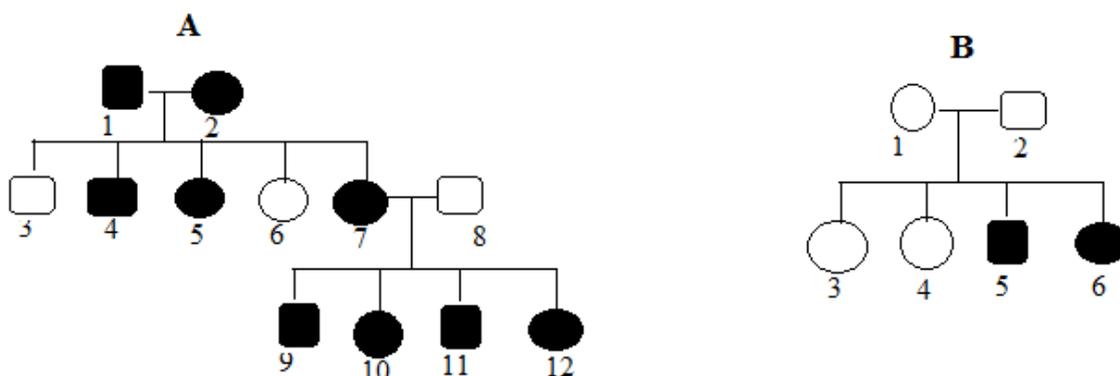
Le daltonisme est une anomalie dont l'allèle est récessif et porté par un hétérochromosome.

CONCLUSION GENERALE

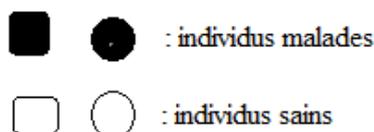
Un caractère héréditaire peut se transmettre chez l'Homme par un autosome ou par un hétérochromosome.

Exercice 1

Les pedigrees ci-dessous montrent la transmission de deux maladies dans deux familles A et B.



LEGENDE



En t'appuyant sur ces pedigrees, Ecris **vrai** ou **faux** devant chacune des affirmations suivantes :

1- L'allèle responsable de la maladie du pedigree A est :

- a- récesif ;
- b- dominant ;
- c- autosomal ;
- d- lié au sexe

2- L'allèle responsable de la maladie du pedigree B est :

- a- récesif ;
- b- dominant ;
- c- autosomal ;
- d- lié au sexe

3- les individus 1 et 2 du pedigree A sont :

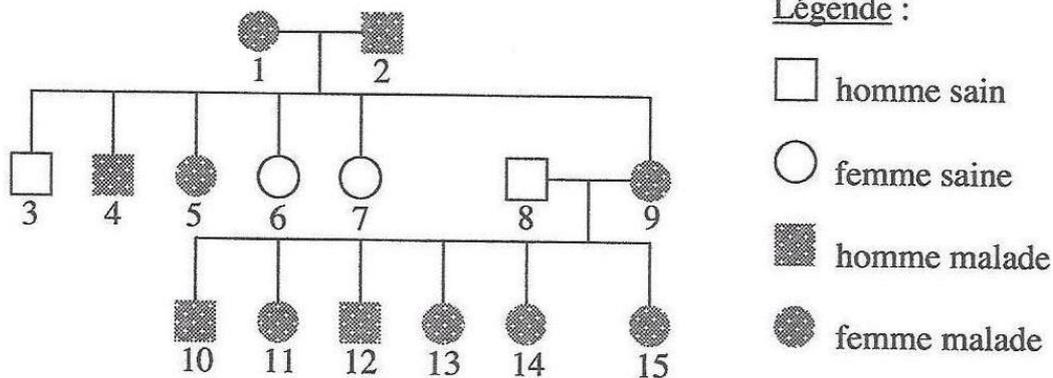
- a- hétérozygotes ;
- b- homozygotes récessifs ;
- c- homozygotes dominants

4- les individus 1 et 2 du pedigree B sont :

- a- hétérozygotes ;
- b- homozygotes récessifs ;
- c- homozygotes dominants

Exercice 2

Dans le cadre de la préparation du devoir de niveau sur la génétique humaine, tu travailles avec un élève d'une autre classe de terminale. Il te présente l'arbre généalogique d'une famille dont certains membres sont atteints d'une maladie caractérisée par la présence de petits nodules colorés sur le visage.



Il sollicite ton aide pour l'exploitation de cet arbre généalogique.

- 1- Montre par un raisonnement logique la dominance ou la récessivité de l'allèle responsable de cette maladie.
- 2- Détermine la nature du chromosome qui porte l'allèle responsable de cette maladie.
- 3- Ecris le génotype de chacun des individus suivants : 1, 2, 4 et 6.
- 4- Détermine le génotype exact de la femme 9, partir d'un échiquier de croisement.