

## TABLEAU DES HABLETES – CONTENUS (ce qu'on attend de toi)

HABLETES	CONTENUS
1. Identifier	quelques caractères héréditaires chez l'Homme.
2. Expliquer	la transmission d'un caractère héréditaire chez l'Homme à partir d'un pedigree.

### 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

#### COMMENT UN CARACTERE HEREDITAIRE SE TRANSMET-IL CHEZ L'HOMME ?

La présence d'un 6<sup>ème</sup> orteil chez les membres d'une même famille 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

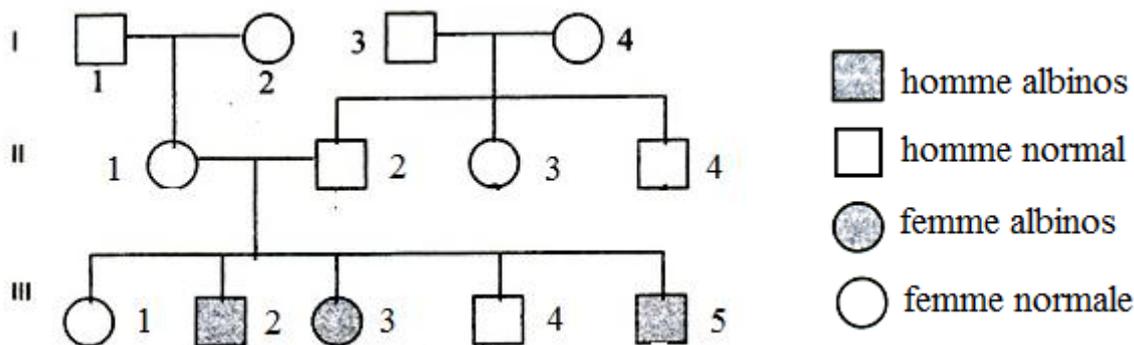
#### I- UN CARACTERE HEREDITAIRE PEUT-IL SE TRANSMETTRE CHEZ L'HOMME PAR UN AUTOSOME ?

### 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 recueil 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 II<sub>1</sub> et II<sub>2</sub> normaux ont donné naissance à des enfants albinos (III<sub>2</sub> ; III<sub>3</sub> et III<sub>5</sub>)
- L'anomalie affecte aussi bien les garçons que les filles.

#### 1.3 Interprétation

La présence des enfants ♂III<sub>2</sub> ; ♀III<sub>3</sub> et ♂III<sub>5</sub> albinos montre que leurs parents ♀II<sub>1</sub> et ♂II<sub>2</sub> 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

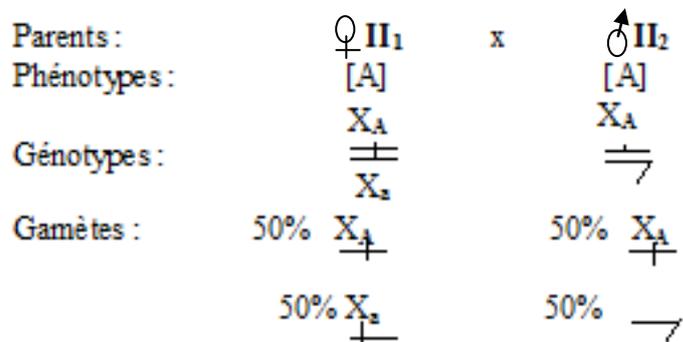
Le couple d'allèles est A/a.

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

Considérons le couple ♀II<sub>1</sub> et ♂II<sub>2</sub>

L'allèle de l'anomalie étant récessif la femme II<sub>1</sub> est hétérozygote, son génotype est  $\frac{X^A}{X^a}$  et l'homme II<sub>2</sub> a pour génotype  $\frac{X^A}{Y}$

### Interprétation chromosomique



### Echiquier de croisement

	<b>II<sub>2</sub></b> ♂	$\frac{X_A}{\neg}$	
<b>II<sub>1</sub></b> ♀		50% $\frac{X_A}{\neg}$	50% $\neg$
	$\frac{X_A}{\neg}$	♀ $\frac{X_A}{X_A}$ 25% $\frac{X_A}{X_A}$ [A]	♂ $\frac{X_A}{\neg}$ 25% $\frac{X_A}{\neg}$ [A]
	$\frac{X_a}{\neg}$	♀ $\frac{X_A}{X_a}$ 25% $\frac{X_A}{X_a}$ [A]	♂ $\frac{X_a}{\neg}$ 25% $\frac{X_a}{\neg}$ [a]

Bilan : ♀ 50% [A]

♂  $\left\{ \begin{array}{l} 25\% [A] \\ 25\% [a] \end{array} \right.$

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

Un tel couple ne peut donner de fille albinos ; or dans le pédigrée, la fille **III<sub>3</sub>** est albinos. L'allèle de l'albinisme n'est donc pas porté par le chromosome X mais par un autosome

♀ **II<sub>1</sub>** et ♂ **II<sub>2</sub>** ont pour génotype  $\frac{A}{a}$  [A];

♂ **III<sub>2</sub>**, ♀ **III<sub>3</sub>**, et ♂ **III<sub>5</sub>** ont pour génotype  $\frac{a}{a}$  [a]

♂III<sub>1</sub> et ♂III<sub>4</sub> ont pour génotype  $\frac{A}{a}$  ou  $\frac{A}{A}$  [A]

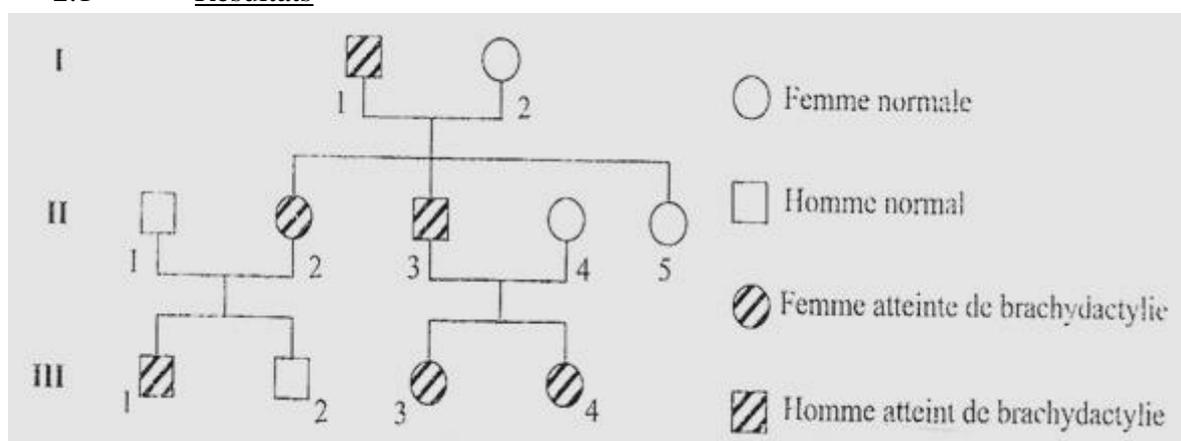
#### 1.4 Conclusion partielle

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

- Le fait que les enfants atteints de la brachydactylie aient au moins un de leurs parents atteint, 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 I<sub>1</sub> et I<sub>2</sub>

Interprétation chromosomique

Parents :  $I_1$  x  $I_2$

Phénotypes :  $[N]$  .  $[n]$

Génotypes :  $\frac{X_N}{\rightarrow}$   $\frac{X_n}{\pm}$

Gamètes : 50%  $\frac{X_N}{+}$  100%  $\frac{X_n}{+}$   
 50%  $\rightarrow$

Echiquier de croisement

$I_1$ ♂	$\frac{X_N}{+}$ 50%	50% $\rightarrow$
$I_2$ ♀	100% $\frac{X_n}{+}$ ♀	50% $\frac{X_n}{+}$ ♂ $[n]$
	50% $\frac{X_N}{\pm}$ ♀ $[N]$	

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  $II_3$  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

$I_1$  :  $\frac{N}{n}$   $[N]$  et  $I_2$   $\frac{n}{n}$   $[n]$  :

#### 2.4 Conclusion partielle

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

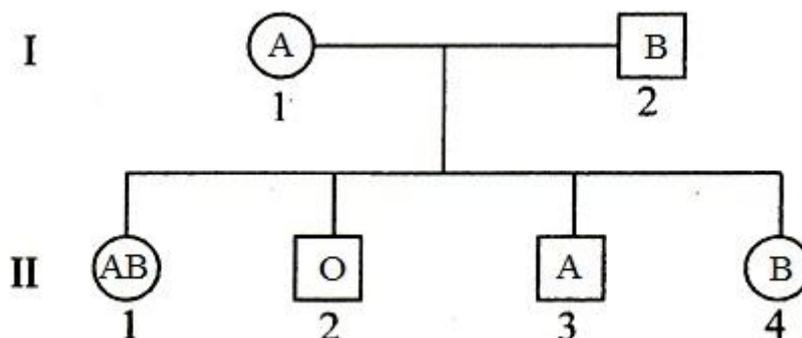
### 3) Présentation d'une expérience sur les groupes sanguins.

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 I<sub>1</sub> et I<sub>2</sub> ayant respectivement le groupe sanguin A et le groupe sanguin B, il apparaît deux enfants avec de nouveaux phénotypes: II<sub>1</sub> de groupe AB et II<sub>2</sub> de groupe O.

#### 3.3- Interprétation

- La naissance de l'enfant II<sub>1</sub> 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 II<sub>1</sub> du groupe AB est **hétérozygote** il reçoit du père l'allèle B et de la mère l'allèle A.

- Le groupe O est apparu chez l'enfant II<sub>2</sub>, car l'allèle O est masqué chez chacun des parents.

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

L'enfant II<sub>2</sub> 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 I<sub>2</sub> et la fille II<sub>4</sub> de groupe B, ont pour génotype  $\frac{B}{O}$  [B]

le garçon II<sub>3</sub> et la mère I<sub>1</sub> de groupe B, ont pour génotype  $\frac{A}{O}$  [A]

La fille II<sub>1</sub> a pour génotype  $\frac{A}{B}$  [AB]

le garçon II<sub>2</sub> a pour génotype  $\frac{O}{O}$  [O]

### 3.4 – conclusion partielle

Parmi les allèles qui gouvernent les groupes sanguins 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

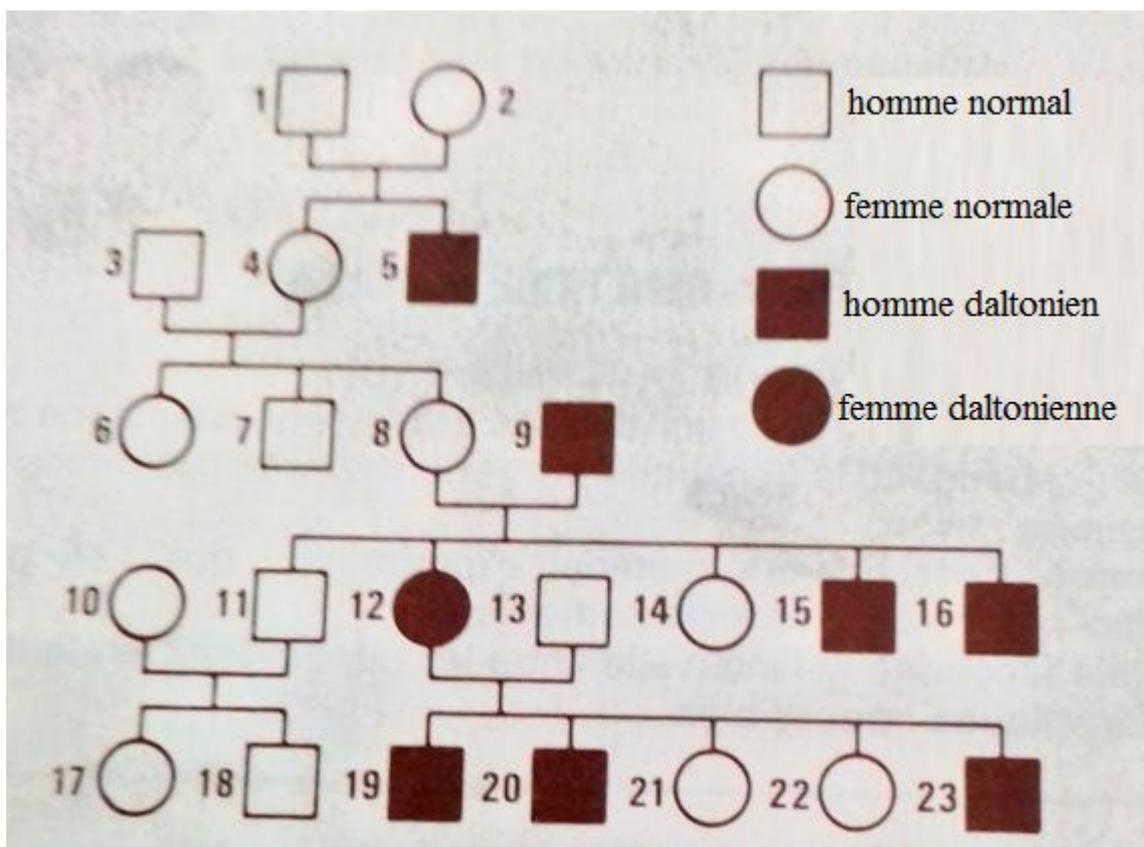
Un caractère peut donc se transmettre chez l'Homme par un autosome. Un caractère peut être gouverné par un couple d'allèles ou par plusieurs allèles.

## II – UN CARACTERE HEREDITAIRE PEUT- IL SE TRANSMETTRE 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 :  $\begin{array}{c} X_d \\ \text{---} \\ X_d \end{array}$   $\begin{array}{c} X_D \\ \text{---} \\ Y \end{array}$

Gamètes : 100%  $\begin{array}{c} X_d \\ \text{---} \\ + \end{array}$  50%  $\begin{array}{c} X_D \\ \text{---} \\ + \end{array}$   
 50%  $\text{---} \rightarrow$

#### Echiquier de croisement

<b>12</b> ♀ $\begin{array}{c} X_d \\ \text{---} \\ X_d \end{array}$ 100% $\begin{array}{c} \text{---} \\ \text{---} \\ + \end{array}$	<b>13</b> ♂ $\begin{array}{c} X_D \\ \text{---} \\ Y \end{array}$ 50% $\begin{array}{c} \text{---} \\ \text{---} \\ + \end{array}$ 50% $\text{---} \rightarrow$	
	50% $\begin{array}{c} X_D \\ \text{---} \\ + \end{array}$ ♀ $\begin{array}{c} X_D \\ \text{---} \\ X_d \end{array}$ [D]	50% $\begin{array}{c} X_d \\ \text{---} \\ + \end{array}$ ♂ $\begin{array}{c} X_d \\ \text{---} \\ Y \end{array}$ [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

$$12 : \begin{array}{c} Xd \\ \text{---|---} \\ Xd \end{array}$$

$$13 \quad \begin{array}{c} XD \\ \text{---|---} \\ \text{---} \end{array}$$

$$19, 20, 23 : \begin{array}{c} Xd \\ \text{---|---} \\ \text{---} \end{array}$$

$$21, 22 : \begin{array}{c} XD \\ \text{---|---} \\ Xd \end{array}$$

5- Conclusion

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

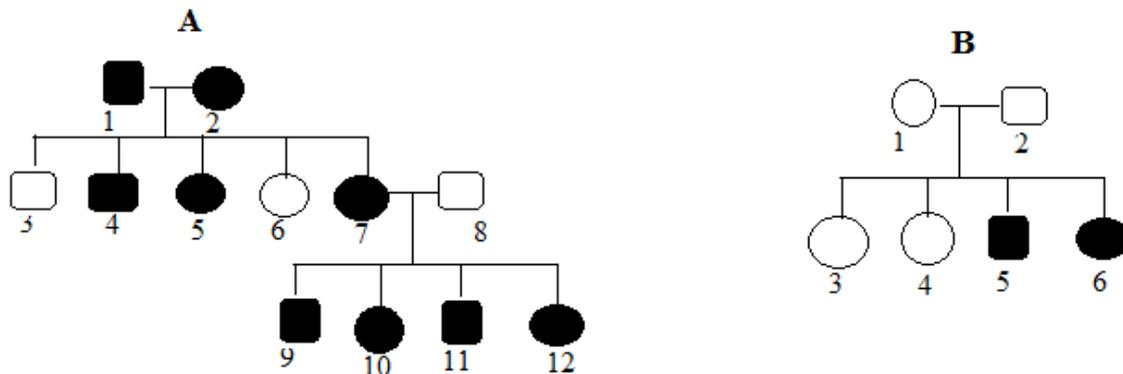
**CONCLUSION GENERALE**

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

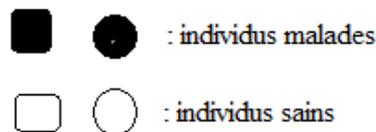
## EVALUATIONS

### Exercice 1

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



#### LEGENDE

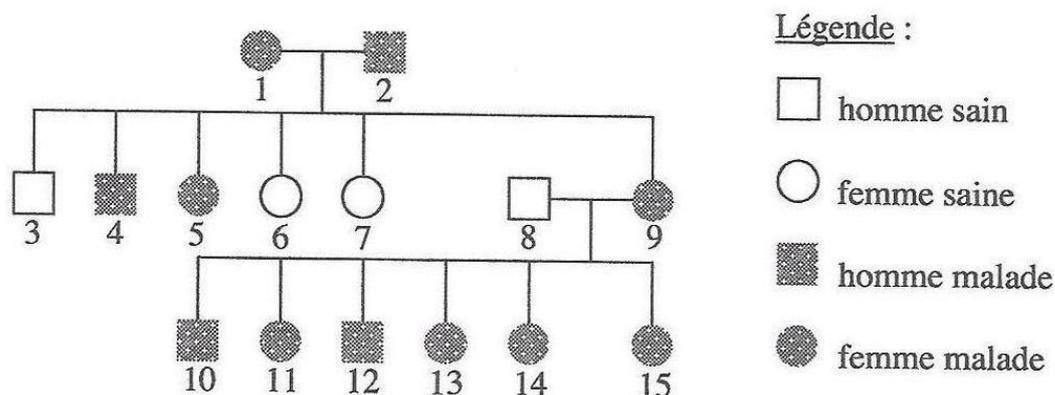


En t'appuyant sur ces pedigrees, Ecris **vrai** ou **faux** devant chacune des affirmations suivantes :

- 1- le gène responsable du caractère du pedigree A est :
  - a- récesif ..... ;
  - b- dominant ..... ;
  - c- autosomal ..... ;
  - d- lié au sexe .....
- 2- le gène responsable du caractère 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 le document ci-dessous trouvé dans un manuel. Il s'agit de 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.