

**LEÇON 4 : LES PREVISION GENETIQUES****1. SITUATION D'APPRENTISSAGE**

Dans le cadre de ses activités, le club santé de ton établissement organise une causerie débat sur les maladies génétique. Un élève annonce que dans sa famille, ses deux frères sont atteints de la drépanocytose ; et que ses parents attendent la naissance d'un quatrième enfant. Les élèves de sa classe, présents à cette causerie débat, voulant l'aider à comprendre la transmission de cette maladie, décident d'expliquer le déterminisme de quelques maladies génétiques et proposer des moyens de les prévenir.

2. CONTENU DU COURS**COMMENT L'HOMME PEUT-IL PREVOIR LES MALADIES HEREDITAIRES ?**

Les informations qui ressortent de la causerie débat montrent que des enfants drépanocytaires peuvent naître dans une famille où les parents sont apparemment sains et que la gravité de la maladie fait qu'on doit la prévenir.

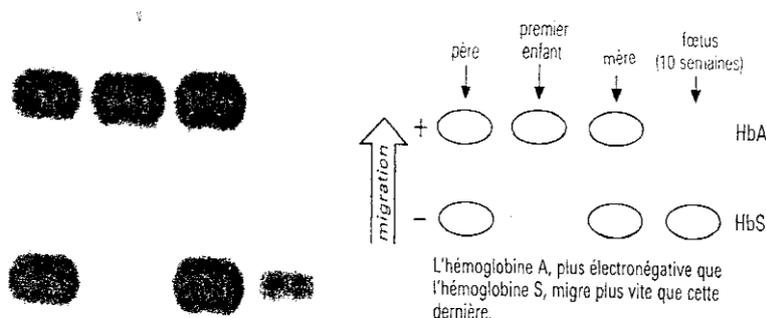
On peut alors supposer que:

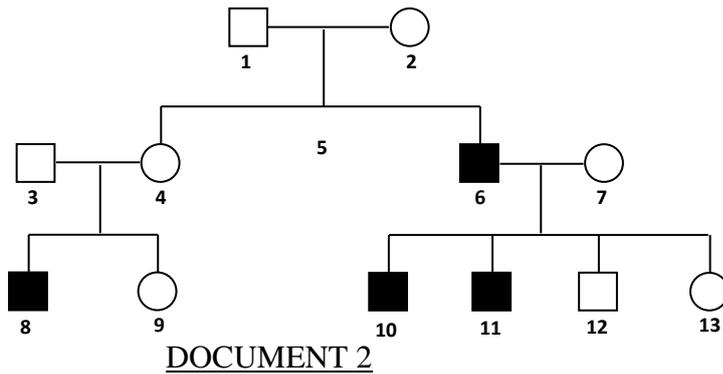
- L'homme peut prévoir les maladies héréditaires par la connaissance de leur mode de transmission.
- L'homme peut prévoir les maladies héréditaires par des moyens.

I. L'HOMME PEUT-IL PREVOIR LES MALADIES HEREDITAIRES PAR LA CONNAISSANCE DE LEUR MODE DE TRANSMISSION ?**1. Observation de documents**

Le document 1 présente une électrophorèse qui consiste à faire migrer des substances ionisées sous l'action d'un champ électrique. Elle permet notamment le dosage de protéines du sérum. Ici l'on dose les hémoglobines A et S responsable de la drépanocytose

Le document 2 : L'hémophilie est une anomalie héréditaire caractérisée par un sang incoagulable. Le pédigrée ci-dessous est celui d'une famille dont certains membres sont hémophiles.

**DOCUMENT 1**



2. Résultats

DOCUMENT 1

- Père et mère : HbA et HbS
- Premier enfant : HbA

Fœtus : **HbS**

DOCUMENT 2

La maladie n'est pas présente dans toutes les générations

Elle n'affecte que les hommes

3. Analyse

DOCUMENT1 : Le père et la mère possèdent les deux types d'hémoglobine A et S. le 1^{er} enfant à uniquement l'hémoglobine A et le fœtus à uniquement l'hémoglobine S.

DOCUMENT2 : **On constate que :**

Les parents I₁ et I₂ apparemment sains ont dans leur descendance un enfant malade. La maladie n'atteint que les hommes.

4. Interprétation

DOCUMENT 1

Le père et la mère ont les deux types d'hémoglobine. Cela montre que la maladie se rencontre chez l'homme et la femme. La transmission de cette maladie se fait par des autosomes et non par les chromosomes sexuels.

Les deux types d'hémoglobine existent en même temps chez les parents. Cela veut dire que les deux allèles responsables de ces protéines s'expriment en même temps. L'allèle de l'hémoglobine A ne domine pas celui de l'allèle S : les deux allèles sont donc Codominants.

Choix des symboles :

- Normal HbA
- Malade HbS
- Le couple d'allèles est donc HbA/HbS

Le génotype des deux parents : HbA // HbS

Génotype du 1^{er} enfant : HbA // HbA

Génotype de l'enfant à naître : HbS // HbS

1/2 de filles [H]

1/4 de garçons [H]

1/4 de garçons [h]

Conclusion

Aucune fille n'est hémophile. La moitié des garçons est normal tandis que l'autre est hémophile. Les résultats théoriques sont conformes aux résultats observés.

L'allèle de l'hémophilie est porté par un chromosome sexuel X.

5. Conclusion

Le gène responsable de la drépanocytose est porté par un autosome, les deux allèles sont Co dominants

Le gène responsable de l'hémophilie est porté par un hétérochromosome

II. L'HOMME PEUT-IL PREVOIR LES MALADIES HEREDITAIRES PAR DES MOYENS ?

1. Observation de documents

- Document 1

Ce sont des moyens pour éviter d'avoir des enfants malades

- Document 2

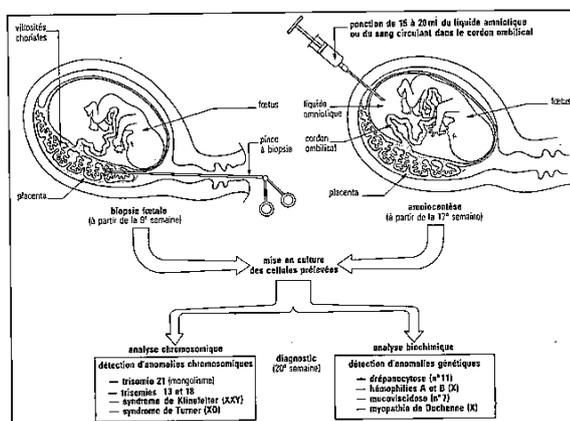
Ce document présente le dépistage de certaines maladies chez le fœtus à partir des villosités choriales ou du liquide amniotique.

2. Résultats

- Document 1 : Texte

L'eugénisme c'est heureusement aussi tout autre chose : c'est par exemple la consultation génétique qui apporte l'information aux parents et respectent leur choix. C'est aussi le conseil génétique : des couples demandent ainsi l'avis du corps médical pour des raisons très variables (crainte dans le cas de certains antécédents familiaux)

- Document 2



- Conseil génétique
 - Document 2
- Biopsie fœtale
- Amniocentèse

3. Analyse des résultats

- **Le document 1** montre qu'il est possible aujourd'hui aux parents de faire une consultation génétique et d'avoir des conseils pour diverses raisons. La consultation peut se faire chez les parents : on parle de consultation prénuptiale qui permet par exemple de rechercher :
 - L'hémophilie en mesurant le taux sanguin
 - Le facteur rhésus par groupage sanguin à partir du sérum test
 - La drépanocytose par l'électrophorèse
- **Le document 2**

On constate que les prélèvements se font soit :

- A l'aide d'une pince à biopsie que l'on introduit dans l'utérus, on prélève des cellules d'origine fœtales du placenta. Ce prélèvement se fait à partir de la 9^{ème} semaine sous contrôle échographique : c'est la biopsie fœtale.
- A l'aide d'une seringue que l'on introduit dans l'abdomen, on prélève le liquide amniotique contenant des cellules fœtales ou du sang fœtal. Ce prélèvement se fait à partir de la 17^{ème} semaine sous contrôle échographique : c'est l'amniocentèse.

Dans les deux cas, les cellules prélevées sont mises en cultures et le diagnostic se fait soit par analyse chromosomique soit par une analyse biochimique à partir de la 20^{ème} semaine. La consultation peut se faire chez le fœtus on parle d'examen prénataux. Les techniques de dépistage sont l'échographie, la biopsie des villosités chorales, l'amniocentèse, embryoscopie

4. Conclusion

Il est donc possible de prévoir la transmission des maladies héréditaires.

CONCLUSION GENERALE

Les maladies héréditaires se transmettent soit par les autosomes soit par les chromosomes sexuels. Ce sont des maladies très graves que l'on peut éviter en connaissant leur mode de transmission et en consultant les médecins généticiens au cas où au moins un des parents est malade.

III- SITUATION D'EVALUATION

Pour mieux comprendre la leçon sur les prévisions génétiques, ton groupe de travail se rend à la bibliothèque pour faire des recherches. Un membre du groupe découvre dans un livre, différents examens médicaux des parents mais aussi de l'enfant à naître. Ces examens sont résumés dans le texte suivant.

« Le père et la mère font des examens portant sur l'hémoglobine.

La mère, pendant la grossesse, va régulièrement à la PMI pour faire différents examens dont les techniques de dépistage sont l'échographie, la biopsie des villosités chorales, l'amniocentèse et l'embryoscopie. »

Tu es chargé de l'exploitation de la découverte du membre du groupe.

1-Identifie la maladie recherchée pour un examen portant sur les types d'hémoglobine.

2-Qualifie le groupe d'examen fait par les parents et celui des examens fait sur l'enfant à naître

3- Explique le bien fondé des examens des parents et ceux portant sur l'enfant à naître.

Corrigé

- 1- La drépanocytose
- 2- La consolidation prénuptiale et l'examen prénatal
- 3- Les examens des parents et ceux portant sur l'enfant à naître permet d'éviter les maladies héréditaires graves.

CONSOLIDATION ET APPROFONDISSEMENT DES ACQUIS

Exercice 1

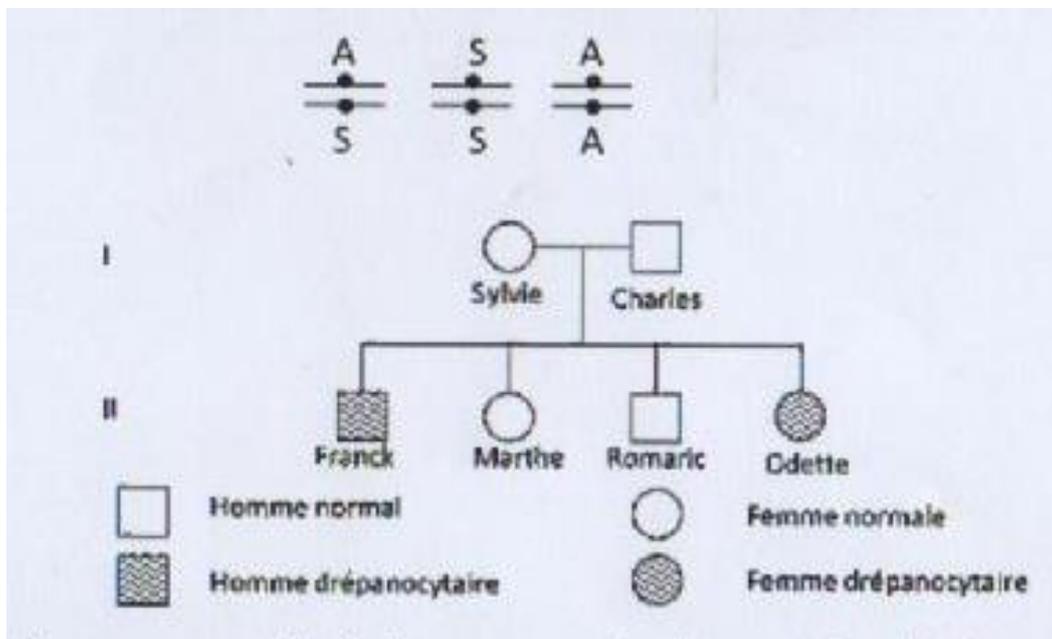
- 1- Répondez par vrai ou faux aux affirmations suivantes :
 - a- Un allèle est dit hétérosomal lorsqu'il est porté par un autosome
 - b- La prévision des anomalies héréditaires se fait par un dépistage uniquement chez les parents
 - c- L'homme peut prévoir l'apparition des maladies héréditaires.

Corrigé

- a- Faux b- Faux c- Vrai

Exercice 2

Les génotypes suivants sont ceux d'individus d'une famille dont le pédigrée est présenté ci-dessous :

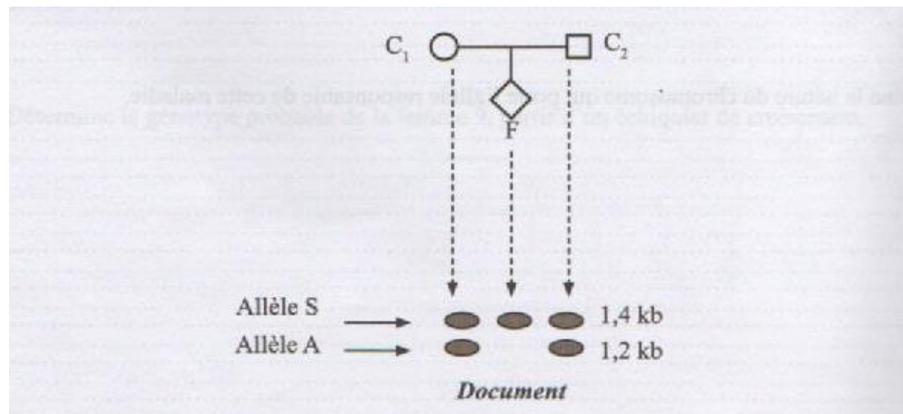


Faites correspondre a chaque membre de cette famille l'un des génotypes proposés.

Exercice 3

La drépanocytose ou anémie falciforme est une maladie génique due à la présence d'une hémoglobine anormale HbS les hématies.

Pour être situé sur l'état de santé de leur enfant à naître, le médecin traitant soumet le couple (C₁, C₂) ainsi que le fœtus F à un examen qui consiste à séparer les allèles responsables de la production des hémoglobines, par électrophorèse. Les résultats de cet examen présentés par le document ci-dessous, sont mis à votre disposition par votre professeur des SVT pour un devoir de maison.



Ayant entendu parler de la drépanocytose, tu veux, à travers cet exercice, en savoir un peu plus sur cette maladie.

- 1- Analyse les résultats obtenus
- 2- Écris les génotypes de deux parents C₁ et C₂ et du fœtus F.
- 3- Justifie le génotype du fœtus, en t'appuyant sur un échiquier.

Corrigé

- 1- Le parent C₁ possède les deux allèles S et A. le parent C₂ possède aussi les deux allèles. Le fœtus F aussi uniquement un seul allèle S.
- 2- Écriture des génotypes
C₁: A//S C₂: A//S F: S//S
- 3- Justification du génotype du fœtus

couple C₁ C₂

généotype $\frac{A}{S}$ $\frac{A}{S}$

phénotype [AS] [AS]

gamètes $\frac{A}{S}$ 50% $\frac{A}{S}$ 50%

Echiquier de croisement:

$\frac{A}{S}$ 1/2	$\frac{A}{S}$ 1/2	$\frac{S}{S}$ 1/2
$\frac{A}{S}$ 1/2	$\frac{A}{A}$ [A] 1/4	$\frac{A}{S}$ [AS] 1/4
$\frac{S}{S}$ 1/2	$\frac{A}{S}$ [AS] 1/4	$\frac{S}{S}$ [S] 1/4

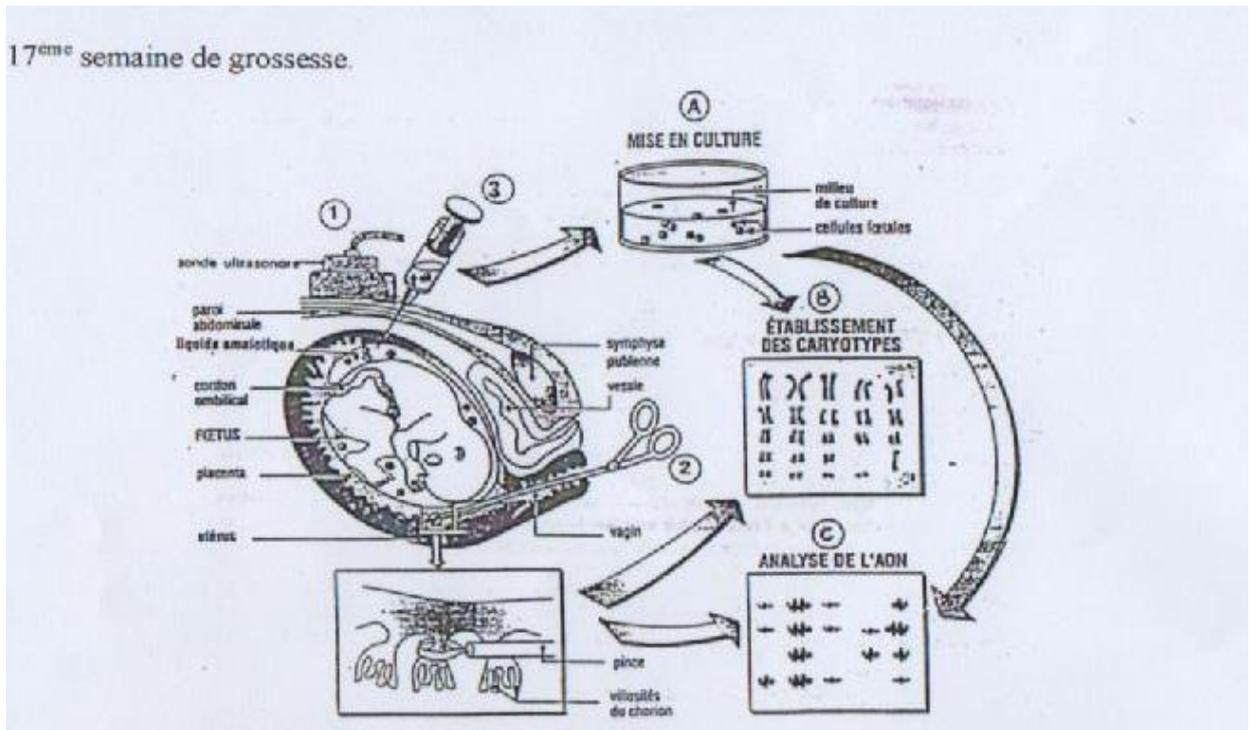
Bilan: 1/4 [A] 1/2 [AS] 1/4 [S]

conclusion: ce couple a 25% de chance d'avoir un enfant drépanocytaire.

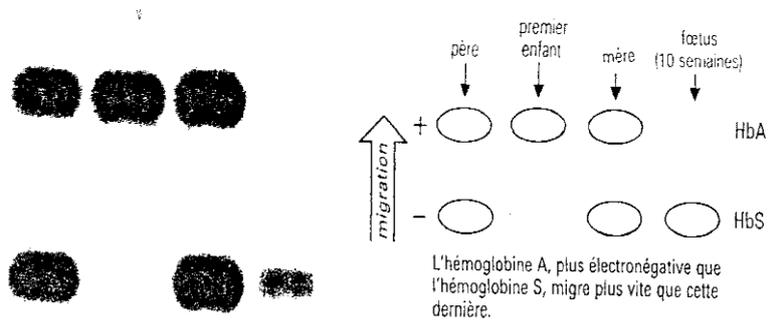
Bilan : $\frac{1}{4}$ [A] $\frac{1}{2}$ [AS] $\frac{1}{4}$ [S]

Conclusion : ce couple a 25% de chance d'avoir un enfant drépanocytaire.

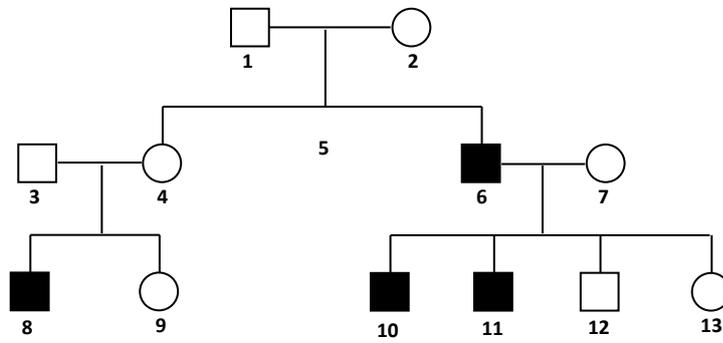
DOCUMENTATION



DOCUMENT : METHODES PERMETTANT LE DIAGNOSTIC PRENATAL



DOCUMENT 1



DOCUMENT 2