

1^{ère} A
CODE :.....
SVT
DURÉE : 5H

MON ÉCOLE À LA MAISON



THÈME : LA TRANSMISSION DES CARACTÈRES HÉRÉDITAIRES CHEZ L'HOMME

LEÇON1 : LA TRANSMISSION D'UN CARACTÈRE HÉRÉDITAIRE LIÉ AUX AUTOSOMES

1. SITUATION D'APPRENTISSAGE

À la rentrée scolaire, une élève en classe de 1^{ère} A dans un lycée de Ferkessédougou, s'y rend avec ses parents de teint noir comme elle, un frère et une sœur tous les deux albinos. Des élèves de sa classe surpris, s'adressent à leur professeur des SVT de la classe de 2nd A, présent dans la cour qui leur dit que l'albinisme est un caractère héréditaire. Ne sachant rien de l'albinisme et de ce qu'est un caractère héréditaire, ils décident de s'en informer et de déterminer leur mode de transmission.

2. CONTENU DU COURS

COMMENT LA TRANSMISSION D'UN CARACTÈRE HÉRÉDITAIRE LIÉ AUX AUTOSOMES CHEZ L'ESPÈCE HUMAINE SE FAIT-ELLE ?

Dans une famille les enfants ressemblent plus ou moins à leurs parents. Ici les malades albinos ne ressemblent à aucun parent. Ces maladies héréditaires touchent en générale les deux sexes.

Ces caractères qui se transmettent de génération en génération sont des caractères héréditaires c'est à dire transmis par les chromosomes.

À partir de ce constat, on peut supposer que :

- les caractères héréditaires existent ;
- la transmission de certains caractères chez l'espèce humaine se fait selon un mode bien précis.

I-LES CARACTÈRES HÉRÉDITAIRES EXISTENT-ILS ?

1. Observations

Nous allons observer des documents relatifs à quelques caractères et maladies héréditaires.

2. Résultats

Voici quelques caractères héréditaires, parmi des milliers d'autres.

• Cheveux

- bruns, blonds, roux...
- frisés, ondulés, plats...
- calvitie précoce ou non

• Yeux

- bruns, bleus, gris
- myopes ou normaux
- cils longs ou courts

- paupières surbaissées ou minces

• Nez

- long, petit, moyen
- droit ou convexe
- à narines étroites ou larges

• Oreilles

- longues ou courtes
- lobe inférieur libre ou adhérent

• Menton

- large ou pointu
- droit ou fuyant
- fendu ou non fendu

• Dents

- avec diasthène (incisives de la mâchoire supérieure écartées) ou sans diasthène

• Lèvres

- épaisses ou minces

• Face

- ronde ou allongée
- taches de rousseur ou absence de taches

• Taille

- grande ou petite
- tendance à l'obésité ou à la maigreur

• Doigts

- courts ou normaux
- ongles normaux ou absents
- poils sur deuxième phalange ou absence de poils
- nombre de doigts normal ou polydactylie

DOCUMENT 1 : QUELQUES CARACTÈRES HÉRÉDITAIRES

Les types les plus courants

- Trisomie 21

Anomalie génétique du chromosome 21 qui se traduit par une déficience intellectuelle et un retard dans le développement.

- Mucoviscidose

Maladie héréditaire potentiellement mortelle qui se caractérise par des lésions au niveau des poumons et du système digestif.

- Maladie de Huntington

Maladie héréditaire qui se caractérise par la dégénérescence des cellules nerveuses au fil du temps.

- Myopathie de Duchenne

Maladie héréditaire qui se caractérise par une dégénérescence musculaire progressive et qui touche généralement les garçons.

- Drépanocytose

Groupe de maladies provoquant la déformation ou la dégradation des globules rouges.

- Hémophilie

Trouble qui se caractérise par une anomalie du processus de coagulation du sang.

- Thalassémie

Maladie du sang qui se caractérise par des quantités inférieures à la normale d'une protéine qui transporte l'oxygène.

- Syndrome de l'X fragile

Syndrome génétique causant une déficience intellectuelle.

DOCUMENT 2 : MALADIES HÉRÉDITAIRES

3-Analyse

On constate que

Plusieurs caractères et maladies héréditaires existent ce sont :

Par exemples : l'aspect et la couleur des cheveux, la couleur des yeux, l'aspect ou la longueur du nez, l'aspect des globules rouges etc.

La plupart des maladies affecte les deux sexes.

4-Conclusion

Les maladies héréditaires existent.

ACTIVITÉ D'APPLICATION

La liste suivante est un ensemble de maladie : mongolisme, paludisme, albinisme, drépanocytose, fièvre jaune, fièvre typhoïde, hémophilie, thalassémie, COVID 19.

Relève parmi cette liste, les maladies héréditaires.

Corrigé

Mongolisme, albinisme, drépanocytose, hémophilie, thalassémie.

II-LA TRANSMISSION DE CERTAINS CARACTÈRES CHEZ L'ESPÈCE HUMAINE SE FAIT-ELLE SELON UN MODE BIEN PRÉCIS ?

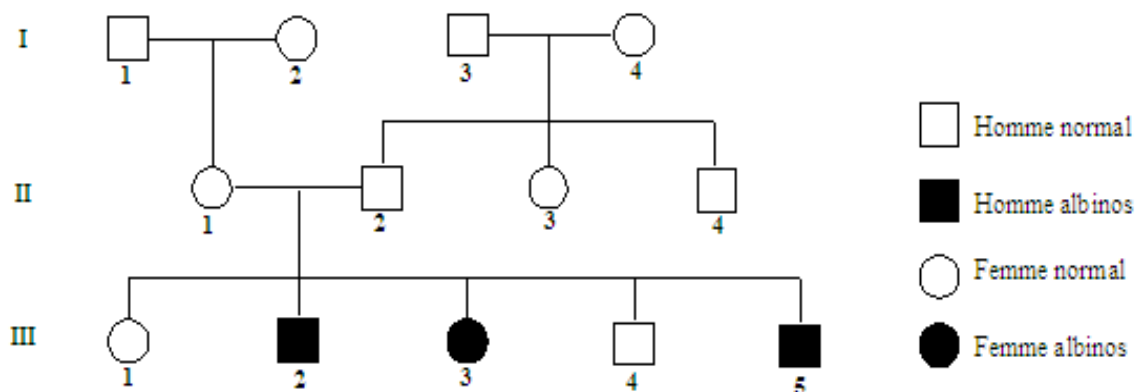
1. Présentation de résultats d'enquête

Nous allons utiliser les résultats d'une enquête réalisée au sein d'une famille dont certains membres sont albinos.

2. Résultats

Maladie non présente dans toutes les générations et des parents sains ont des enfants malades.

Elle affecte les deux sexes.



ARBRE GÉNÉALOGIQUE D'UNE FAMILLE ATTEINTE DE L'ALBINISME

3. Analyse

Le pédigrée présente trois générations notées I, II et III. Seule la génération III comporte des albinos et les parents II₁ et II₂ apparemment sains ont dans leur descendance des enfants malades

Dans ce pédigrée, l'albinisme affecte les individus des deux sexes.

4. Interprétation des résultats

▪ **Récessivité ou dominance :**

Le couple II₁ et II₂ d'apparence normale a engendré 5 enfants dont 3 atteints de l'albinisme (une fille et deux garçons). Les parents possèdent l'allèle de l'albinisme sous forme masquée (cachée), ils sont forcément hétérozygotes. L'allèle responsable de l'albinisme **est donc récessif** et l'allèle normal est dominant.

▪ **Choix des symboles :**

Normal : A

Albinos : a couple d'allèles A /a.

▪ **Déterminisme génétique : liaison au sexe ou non**

Hypothèse : supposons que, l'allèle responsable de l'albinisme est porté par le chromosome sexuel X, Y étant génétiquement inerte.

Soit le couple II₁ et II₂

Vérification

Croisement : ♀ II₁ X ♂ II₂

Phénotypes : [A] X [A]

Génotypes XA//Xa XA/Y

Gamètes formés : 50% XA 50% XA

50% Xa 50% Y

Echiquier de croisement :

♀ \ ♂	♂	
		XA 50%
		50% Y
50% XA		XA//XA [A] 25% ♀
		XA/Y [A] 25% ♂
50% Xa		XA//Xa [A] 25% ♀
		Xa/Y [A] 25% ♂

Bilan : 50% ♀ [A]

25% ♂ [A]

25% ♂ [a]

Conclusion: un tel couple ne donne que des individus garçons albinos. Or la fille III₃ est aussi albinos, ce qui est contraire au pédigrée. Le caractère albinos n'est pas lié aux chromosomes sexuels mais porté par des **autosomes**.

GÉNOTYPES DES INDIVIDUS

Individus	Génotypes	Phénotypes
♀II ₁	A//a	[A]
♂II ₂	A//a	[A]
♀III ₁	A//a ou A//A	[A]
♂III ₂	a//a	[a]
♂III ₄	a//a	[a]
♂III ₅	A//a ou A//A	[A]

La transmission des caractères héréditaires est due à des gènes présents sur les chromosomes. Le gène est une portion d'ADN localisée sur un chromosome.

- Un gène responsable d'un caractère donné peut présenter deux ou de nombreuses formes appelés **allèles**.
- Quel que soit le nombre d'allèles qui gouverne un caractère donné, tout individu diploïde n'en possède que deux : un allèle est porté par un chromosome et l'autre sur le chromosome homologue à la même position appelée **locus**.
- **Un locus est la position** d'un allèle sur une portion de chromosome.
- L'ensemble des gènes d'un individu constitue son **Génotype**.
- On appelle **phénotype** l'ensemble des caractères apparents ou visibles de l'individu déterminés par son génotype, tout caractère observable ou apparent chez un individu.
- **Homozygote** : si les allèles sont identiques ;
- **Hétérozygote** : si les allèles sont différents. Dans ce cas un seul allèle peut s'exprimer ; il est dit dominant. L'autre qui ne s'exprime pas est récessif. On parle alors de dominance complète. Dans le cas où un allèle ne domine pas l'autre on parle de dominance intermédiaire ou semi-dominance ou codominance.

5. Conclusion

La transmission d'un caractère héréditaire se fait effectivement selon un mode bien précis, ici selon le mode récessif.

ACTIVITÉ D'APPLICATION

Les affirmations suivantes se rapportent aux définitions de quelques notions de génétique.

- 1- C'est une des formes possibles d'un gène.
- 2- C'est l'emplacement d'un gène sur un chromosome.
- 3- C'est l'expression d'un gène.
- 4- C'est l'unité de l'hérédité qui contrôle un caractère.

Range ces définitions dans le tableau ci-dessous selon les notions, en utilisant les chiffres.

GÈNE	PHÉNOTYPE	LOCUS	ALLÈLE
------	-----------	-------	--------

--	--	--	--

Corrigé

GÈNE	PHÉNOTYPE	LOCUS	ALLÈLE
4	3	2	1

CONCLUSION GÉNÉRALE

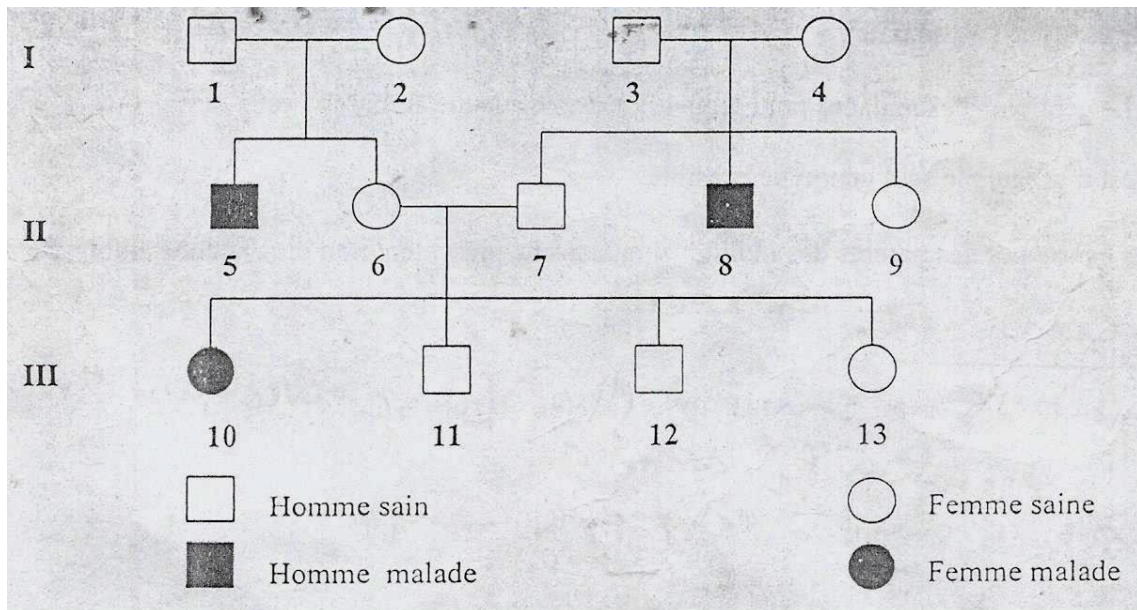
Les caractères héréditaires existent et leur transmission se fait effectivement selon un mode bien précis.

SITUATION D’ÉVALUATION

La drépanocytose est une maladie grave due à la synthèse d’une hémoglobine anormale : c’est donc une hémoglobinopathie qui a une origine génétique. Les individus sains ont un seul type d’hémoglobine : A ; ils sont homozygotes de génotype A//A et de phénotype [A].

Les individus malades ont l’hémoglobine anormale S et ils sont homozygotes de génotype S//S et de phénotype [S] et « mouraient » à bas âge.

Les individus apparemment sains ont les deux types d’hémoglobine A et S en quantités presque égales. Ils sont hétérozygotes de génotype A//S et de phénotype [AS] ; les deux allèles s’expriment car les deux hémoglobines sont présentes. Ces personnes sont phénotypiquement saines mais elles transmettent la maladie. Pour cette raison, la drépanocytose semble être transmise par le mode récessif. Après le cours ton petit frère en classe de 1^{ère} A vient te voir avec l’arbre généalogique suivant montrant une famille dont certains membres sont malades afin que tu lui apporte de plus amples explications en tant qu’élève de Tle D.



1-Montre que l'allèle de l'anomalie est porté par un autosome ou par un chromosome sexuel X.

2-Ecris le génotype des individus suivants : I₁ ; I₄ ; II₅ ; II₆ ; II₇ ; III₁₁ et III₁₃.

Corrigé

1-Montrons que l'allèle responsable de l'anomalie est porté par un autosome ou par un chromosome sexuel X.

D'après les informations fournies par l'énoncé, l'anomalie est transmise sous le mode récessif, par conséquent nous pouvons faire le choix des symboles :

- Choix des symboles :

Sain : A

Malade : S couple d'allèles A /S

- Déterminisme génétique : liaison au sexe ou non

Hypothèse : supposons que l'allèle responsable de la drépanocytose est porté par le chromosome sexuel X, Y étant génétiquement inerte.

Soit le couple II₆ et II₇

Vérification

Croisement : ♀II₆X♂ II₇

Phénotypes : [AS] X [A]

Génotypes XA//XS XA/Y

Gamètes formés : 50% XA 50% XA

50% XS 50% Y

Echiquier de croisement :

♀ \ ♂	XA 50%	50% Y
50% XA	XA//XA [A] 25% ♀	XA/Y [A] 25% ♂
50% XS	XA//XS [AS] 25% ♀	XS/Y [S] 25% ♂

Bilan : 25% ♀ [A]

25% ♀ [AS]

25% ♂ [A]

25% ♂ [S]

Conclusion: un tel couple ne peut donner de filles malades. Or la fille II₁₀ est malade, les résultats théoriques sont contraires à ceux du pédigrée. L'allèle responsable de la maladie n'est pas lié au chromosome sexuel X mais porté par un autosome.

2-Genotypes: I₁ ; I₄ et II₆: A//S

II₅: S//S

III₁₁; III₁₃: A//A

CONSOLIDATION ET APPROFONDISSEMENT DES ACQUIS

Exercice 1

Le texte ainsi que les mots et groupes de mots ci-dessous se rapportent à la transmission d'une maladie récessive à gène autosomal dans une famille : *Chromosome sexuel X ; proportions ; d'apparence normale ; récessif ; gène autosomal ;*

Échiquier de croisement ; l'allèle masqué ; génotypes.

Les anomalies héréditaires chez l'homme telles que l'albinisme sont transmises des ascendants aux descendants par des autosomes. Pour montrer que l'allèle d'une anomalie est récessif, on choisit un couple du pédigrée et ses descendants. Lorsque deux parents .. 1 .. engendrent un enfant atteint de l'anomalie, on dit que les parents portent .. 2 .. et on conclut que l'allèle de l'anomalie est .. 3 .. . Pour déterminer le mode de transmission de l'anomalie, on choisit le même couple, puis on suppose que le gène de l'anomalie est porté par le .. 4 .. , le chromosome sexuel Y étant génétiquement inerte.

On écrit les phénotypes des parents, leurs .. 5 .. ainsi que les gamètes produits par chaque parent et leurs .. 6 .. On établit un .. 7 .. dans lequel sont inscrits les génotypes, les phénotypes et les proportions des descendants. Si les résultats théoriques sont différents de ceux observés dans la descendance du couple choisi, on conclut que l'anomalie est transmise par un .. 8 ..

Complète ce texte en remplaçant chaque chiffre par un mot ou un groupe de mots

Corrigé :

- 1- d'apparence normale
- 2- l'allèle masqué
- 3- récessif
- 4- chromosome sexuel X
- 5- génotypes
- 6- proportions
- 7- échiquier de croisement
- 8- gène autosomal

Exercice 2

Les affirmations suivantes sont relatives à la transmission d'un caractère héréditaire.

A-Le gène est l'unité d'hérédité portée par un chromosome ou une portion de la molécule d'ADN.

B- L'allèle est l'une des différentes formes possibles d'un gène.

C-Le génotype est l'ensemble des gènes qui déterminent un caractère héréditaire.

D- L'emplacement d'un gène sur un chromosome est le gène.

E-Le locus est l'une des expressions possibles d'un gène.

F- L'allèle est l'ensemble des gènes d'une cellule.

G-La portion d'ADN située sur des autosomes est le gène autosomal.

H-Un phénotype est dit dominant lorsqu'il apparaît majoritairement dans une descendance.

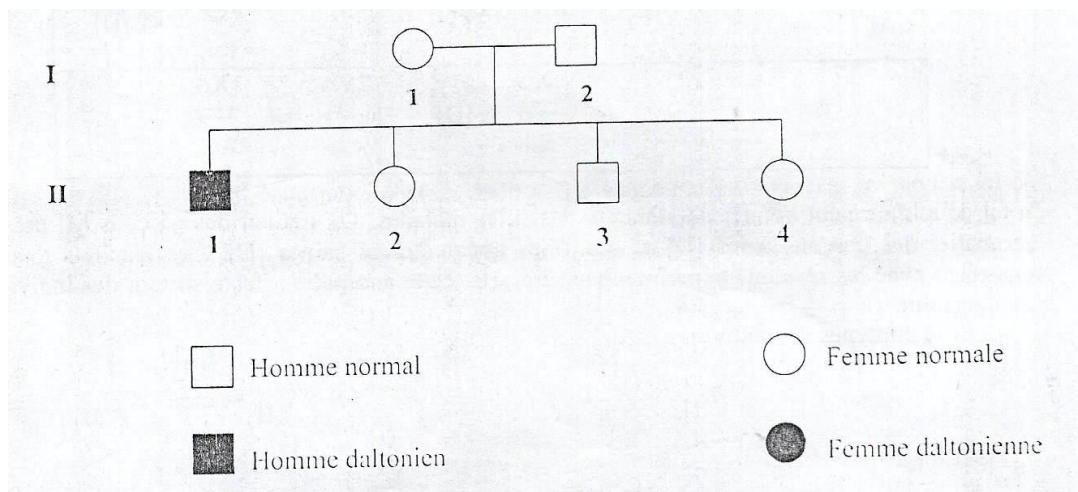
I-Un individu est dit homozygote lorsque les deux allèles qui occupent les deux loci sont différents.

Ecris « V » devant chaque affirmation vraie et « F » devant chaque affirmation fausse en utilisant les lettres.

Corrigé: A- V ; B- V ; C- V ; D- F ; E- F ; F- F ; G- V ; H- V ; I- F

Exercice 3

Le daltonisme est une anomalie héréditaire de la vision des couleurs. Le daltonien ne distingue pas les couleurs, principalement la couleur verte et la couleur rouge. Le pédigrée suivant est celui d'une famille dont un membre est daltonien.



Ne comprenant pas grand-chose dans ce pédigrée, un groupe d'élèves de 1^{ère} A sollicite ton aide en tant qu'élève de la Tle A pour leur faire comprendre ce document.

1-Montre que l'allèle de l'anomalie est récessif ou dominant.

2-Trouve le déterminisme génétique (liaison au sexe ou à un autosome).

3-Ecris le génotype de tous les individus.

Corrigé

1- Montrons que l'allèle du daltonisme est récessif ou dominant

Le couple I_1 et I_2 d'apparence normale a engendré 4 enfants dont 1 atteint du daltonisme. Les parents possèdent l'allèle du daltonisme sous forme masquée (cachée), ils sont forcément hétérozygotes. L'allèle responsable du daltonisme **est donc récessif** et l'allèle normal est dominant.

- Choix des symboles :

Normal : D

Albinos : d couple d'allèles D /d.

2- Déterminisme génétique : liaison au sexe ou non

Hypothèse : supposons que l'allèle responsable du daltonisme est porté par le chromosome sexuel X, Y étant génétiquement inerte.

Soit le couple I_1 et I_2

Vérification

Croisement : ♀ I_{1X} ♂ I_2

Phénotypes : [D] [D]

Génotypes $XD//Xd$ XD/Y

Gamètes formés : 50% XD 50% XD

50% Xd 50% Y

Echiquier de croisement :

♀ \ ♂	♂	XD 50%	50% Y
50% XD	♀	$XD//XAD[D]$ 25% ♀	$XD/Y [D]$ 25% ♂
50% Xd	♀	$XD//Xd [D]$ 25% ♀	$Xd/Y [d]$ 25% ♂

Bilan : 50% ♀ [D]

25% ♂ [D]

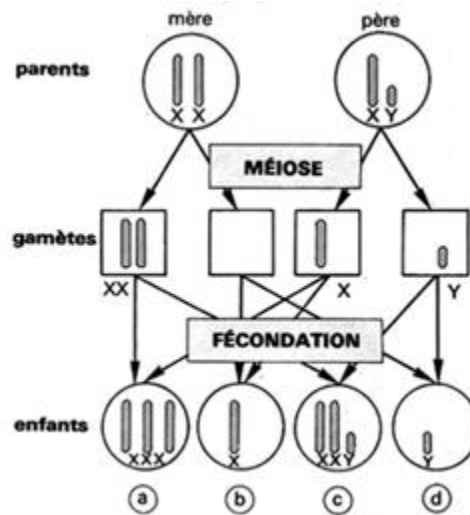
25% ♂ [d]

Conclusion: un tel couple ne peut donner que des filles normales ; ce qui est conforme au pedigree. L'allèle responsable du daltonisme est donc porté par le chromosome sexuel X.

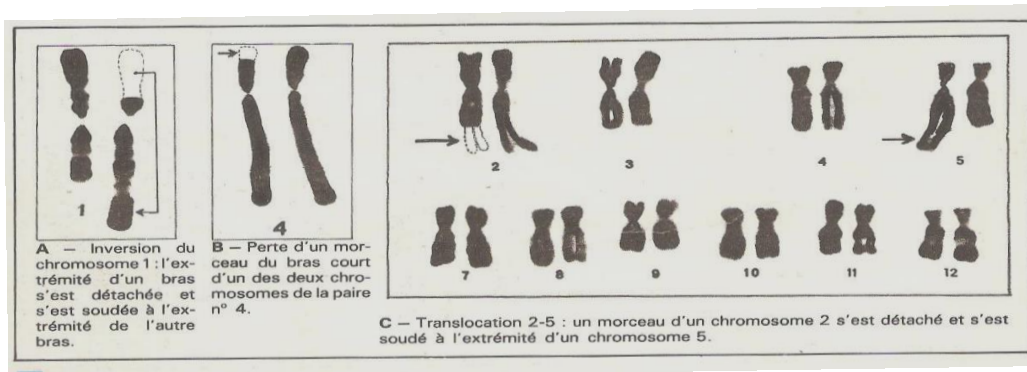
3-Génotypes de tous les individus.

♀ I_1 : $XD//Xd$; ♀ II_2 et ♀ II_4 : $XD//Xd$ ou $XD//XD$; ♂ I_2 et II_3 : XD/Y ; ♂ II_1 : Xd/Y

DOCUMENTATION



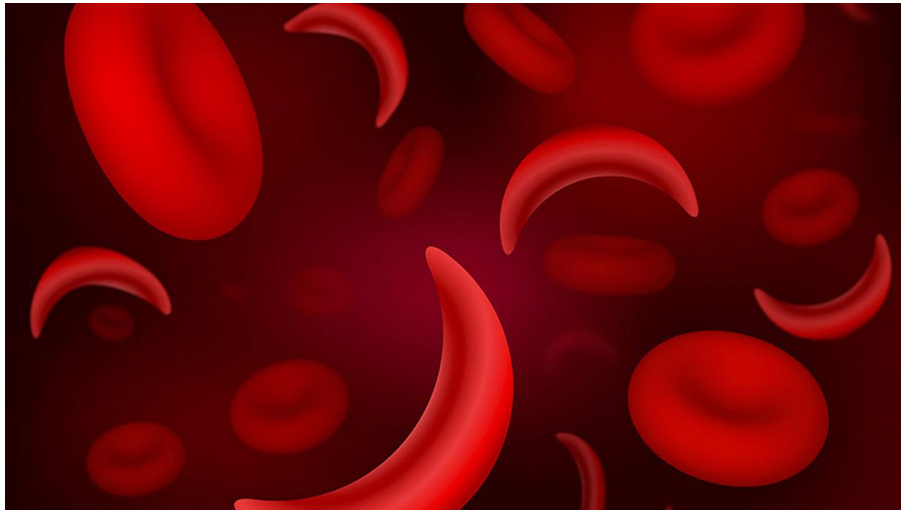
MÉIOSE ATYPIQUE



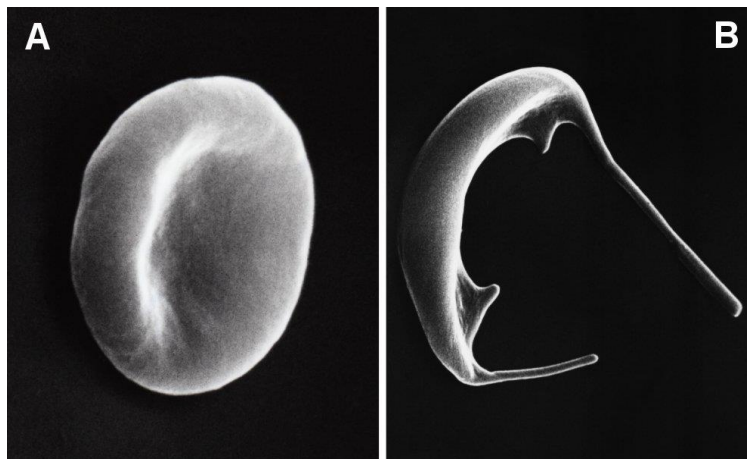
ABÉRRATIONS CHROMOSOMIQUES



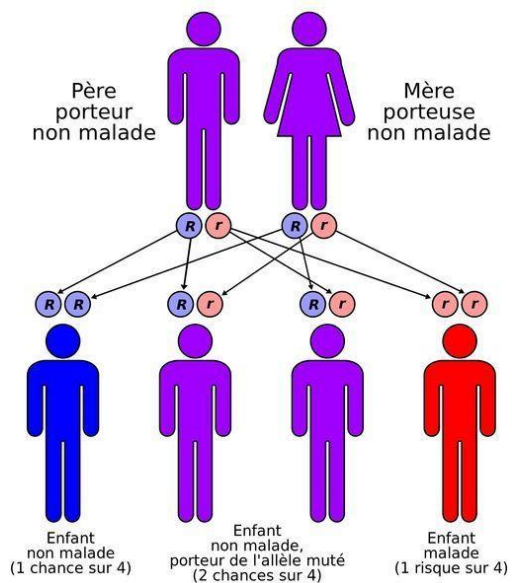
FAMILLE PRÉSENTANT DES ENFANTS ALBINOS



HÉMATIES FALCIFORMES : ORIGINE DE LA DRÉPANOCYTOSE



HÉMATIES NORMALE ET HÉMATIE EN FAUCILLE



LIENS :

<http://mdevmd.accesmad.org/mediatek/mod/page/view.php?id=3647>

<http://mdevmd.accesmad.org/mediatek/course/view.php?id=150>