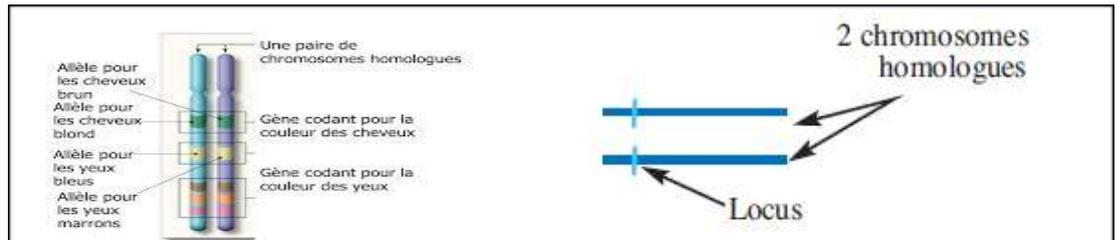


# Transmission de l'information génétique

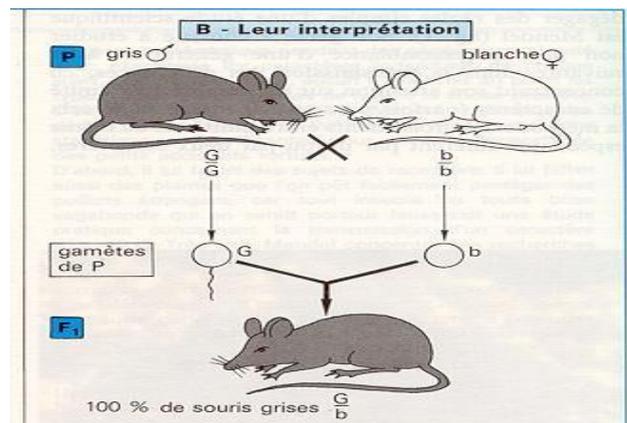
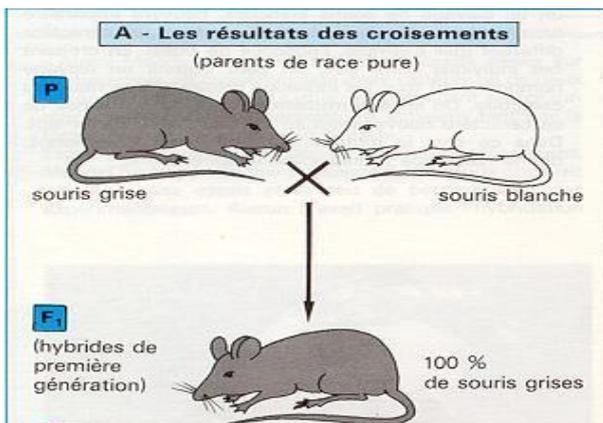
RA

- Les caractères héréditaires se transmettent des parents aux descendants.
- Un caractère héréditaire est contrôlé par un **gène** (information génétique ou séquence d'ADN) .
- Le gène occupe un emplacement bien déterminé sur un chromosome ou **locus**.
- Un caractère héréditaire présente un ou plusieurs **phénotypes** .
- Chaque phénotype est l'expression d'un **génotype** bien déterminé.
- Un gène présente plusieurs versions ou **allèles**.



## Croisement

Le croisement entre une souris grise et une souris blanche de sexes différents donne une 1ère génération ne contenant que des souris grises.



### Analyse :

On étudie un seul caractère « couleur des poils » chez la souris.

Il y a deux phénotypes : [gris] et [blanc]

A la 1<sup>ère</sup> génération seul le phénotype [gris] apparaît.

→ L'allèle qui contrôle [gris] est dit **dominant**. Celui qui contrôle [blanc] est dit **récessif**.

On représente l'allèle dominant par une lettre majuscule : G → [Gris]

On représente l'allèle récessif par une lettre minuscule : b → [blanc]

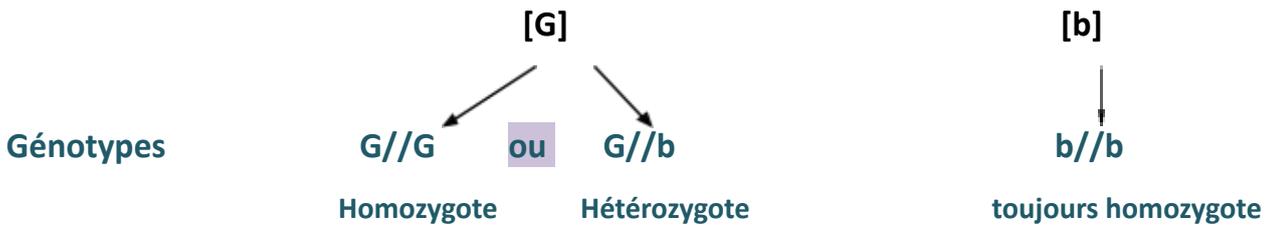
⇒ Le caractère étudié est contrôlé par le **gène (G,b)** avec G domine b (G>b)

-Les parents sont **homozygotes** : présentent un seul type d'allèles sur les chromosomes homologues

Le génotype du parent mâle est : **G//G**. Le génotype du parent femelle est : **b//b**

-Les descendants héritent l'allèle G du parent mâle et un allèle b du parent femelle.

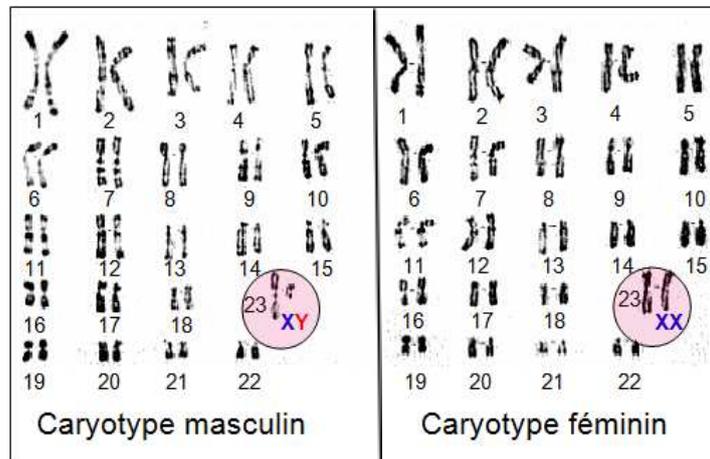
Ils ont alors deux allèles différents. Ils sont **hétérozygotes** de génotype **G//b**



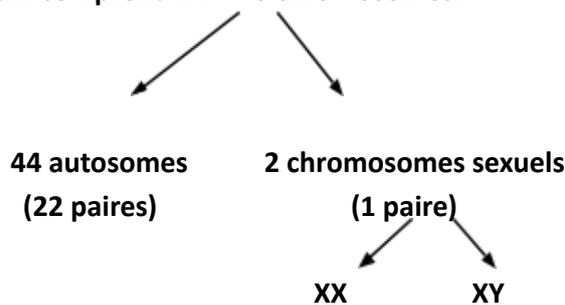
**Caryotype** : ensemble de chromosomes qui diffèrent par la forme, taille et position des centromères, caractéristiques d'une espèce.

**Autosome** : chromosome non sexuel.

**Hétérochromosome ou hétérosome** : chromosome sexuel XX chez la femme, XY chez l'homme.



Un caryotype humain comprend  $2n = 46$  chromosomes.



# La génétique humaine

Elle consiste à étudier la transmission des caractères héréditaires, des maladies et des anomalies chez l'espèce humaine.

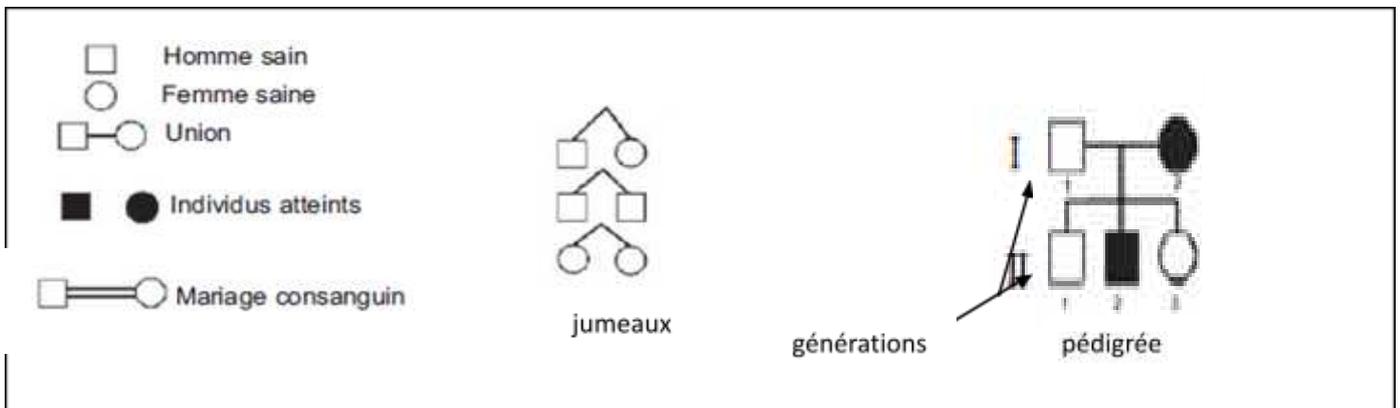
## Difficultés :

- La méthode de croisements dirigés est impossible.
- La faible fécondité, la longue durée de grossesse.
- Le nombre élevé de chromosomes.

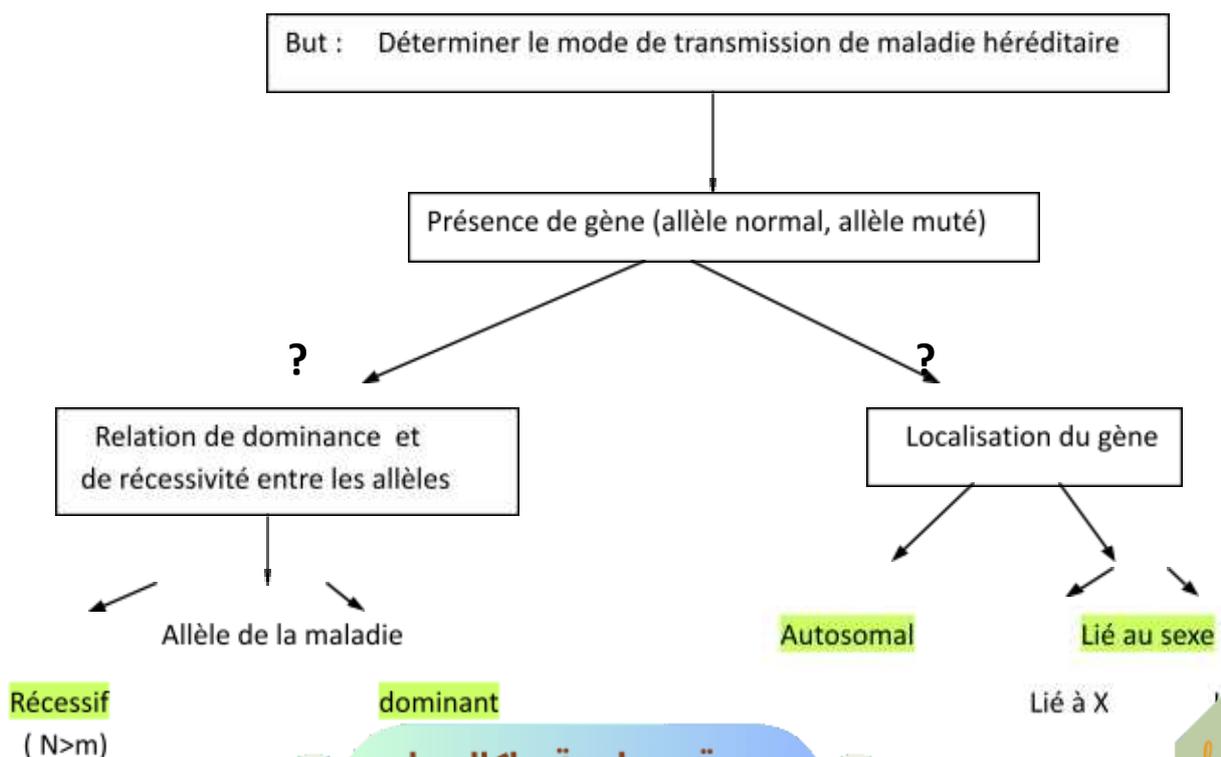
## Solutions :

Etant donné qu'on ne peut pas étudier les descendants d'un croisement expérimental, on étudie la transmission d'un caractère au sein d'une famille en réalisant des arbres généalogiques ou pédigrées en utilisant des symboles conventionnels.

On se base aussi sur l'analyse des caryotypes et de l'ADN.



## I- Analyse des pedigrees: arbres généalogiques



## Relation de dominance et de récessivité entre les allèles

### Q1 : Déterminer si l'allèle de la maladie est récessif ou dominant

#### 1<sup>er</sup> cas : Maladie récessive :

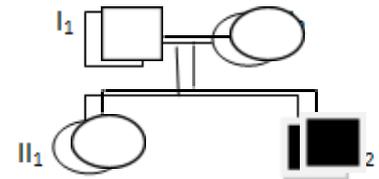
D'après la pédigrée, l'individu II4 est malade issue des parents I1 et I2 phénotypiquement sains.

Donc **la maladie est récessive**.

Soit le gène (N,m) avec N : allèle normal

m : allèle responsable de la maladie

et  $N > m$



#### 2<sup>ème</sup> cas : Maladie dominante :

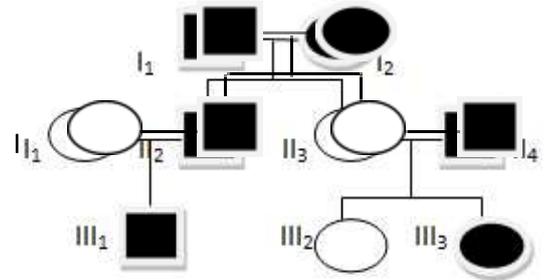
D'après la pédigrée, **chaque** individu malade à au moins l'un de ses parents malades.

Donc **la maladie est dominante**.

Soit le gène (M,n) avec M : allèle responsable de la maladie

n : allèle normal

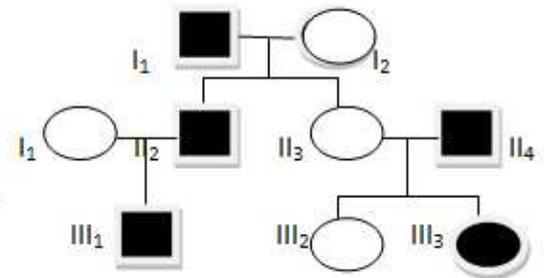
et  $M > n$



### Q2 : discuter si la maladie est récessive ou dominante

-Hypothèse 1 : maladie dominante : dans ce cas un individu malade a au moins un parent malade. C'est possible

-Hypothèse 2 : maladie récessive : dans ce cas chaque individu malade hérite au moins un allèle de la maladie de l'un de ses parents. C'est possible.



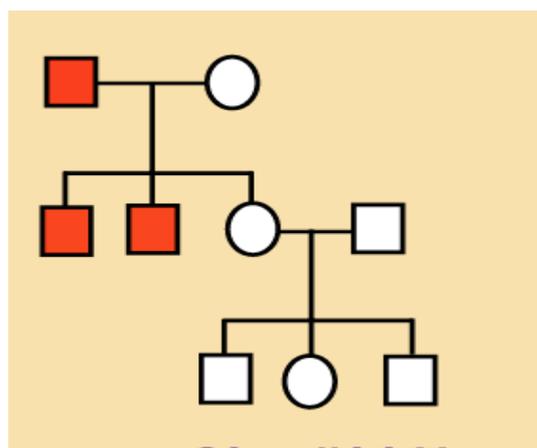
### 2) La localisation du gène responsable de la maladie :

#### Hypothèse 1 : l'allèle responsable de la maladie est lié au sexe porté par Y.

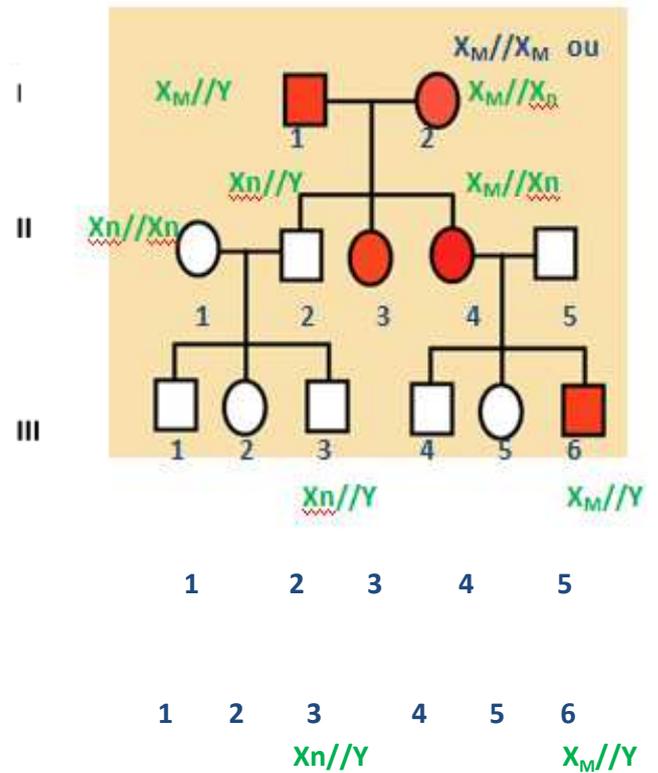
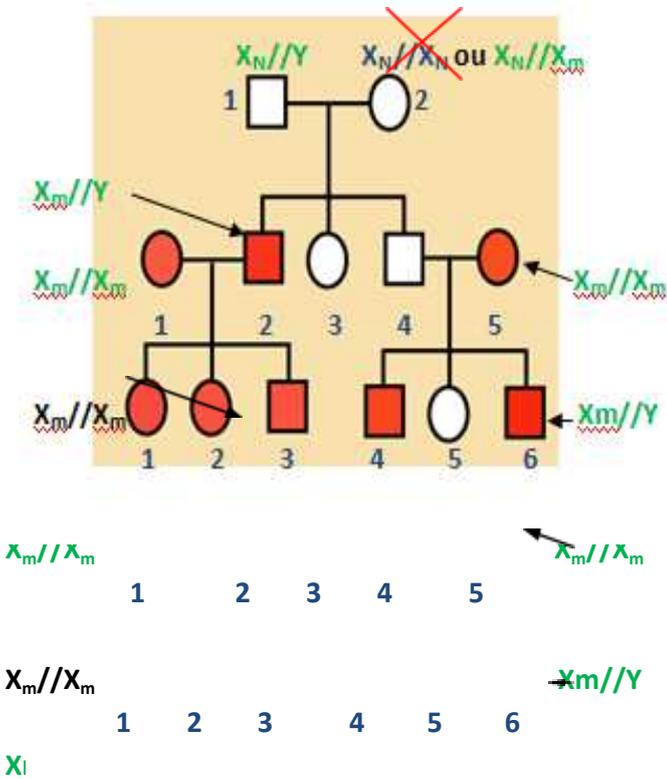
\* **La maladie ne touche jamais les femmes.** (ne possèdent pas le chromosome Y)

\* **Un père malade doit avoir tous ses garçons malades.** (il transmet le chromosome Y à ses garçons)

\* **Un garçon malade doit avoir son père malade.** (Il hérite le chromosome y de son père)



**Hypothèse 2 :** l'allèle responsable de la maladie est lié au sexe porté par X.



-II2 malade de génotype  $X_m//y$  hérite Y de son père I1 et  $X_m$  de sa mère I2 saine qui doit être hétérozygote.

-III1 et III2 malades de génotype  $X_m//X_m$  héritent  $X_m$  de la mère et  $X_m$  du père qui doit être malade. C'est le cas

-III4 et III6 malades de génotype  $X_m//y$  héritent Y du père et  $X_m$  de la mère II5 malade.

Hypothèse à retenir

-II2 de génotype  $X_n//y$  hérite Y de son père et  $X_n$  de sa mère malade qui doit être hétérozygote.

-II3 et II4 malades héritent un allèle muté de chaque parent malade.

-III6 malade de génotype  $X_M//Y$  hérite Y de son père et  $X_M$  de sa mère qui doit être malade. C'est le cas.

Hypothèse à retenir

### Maladie récessive (N,m)

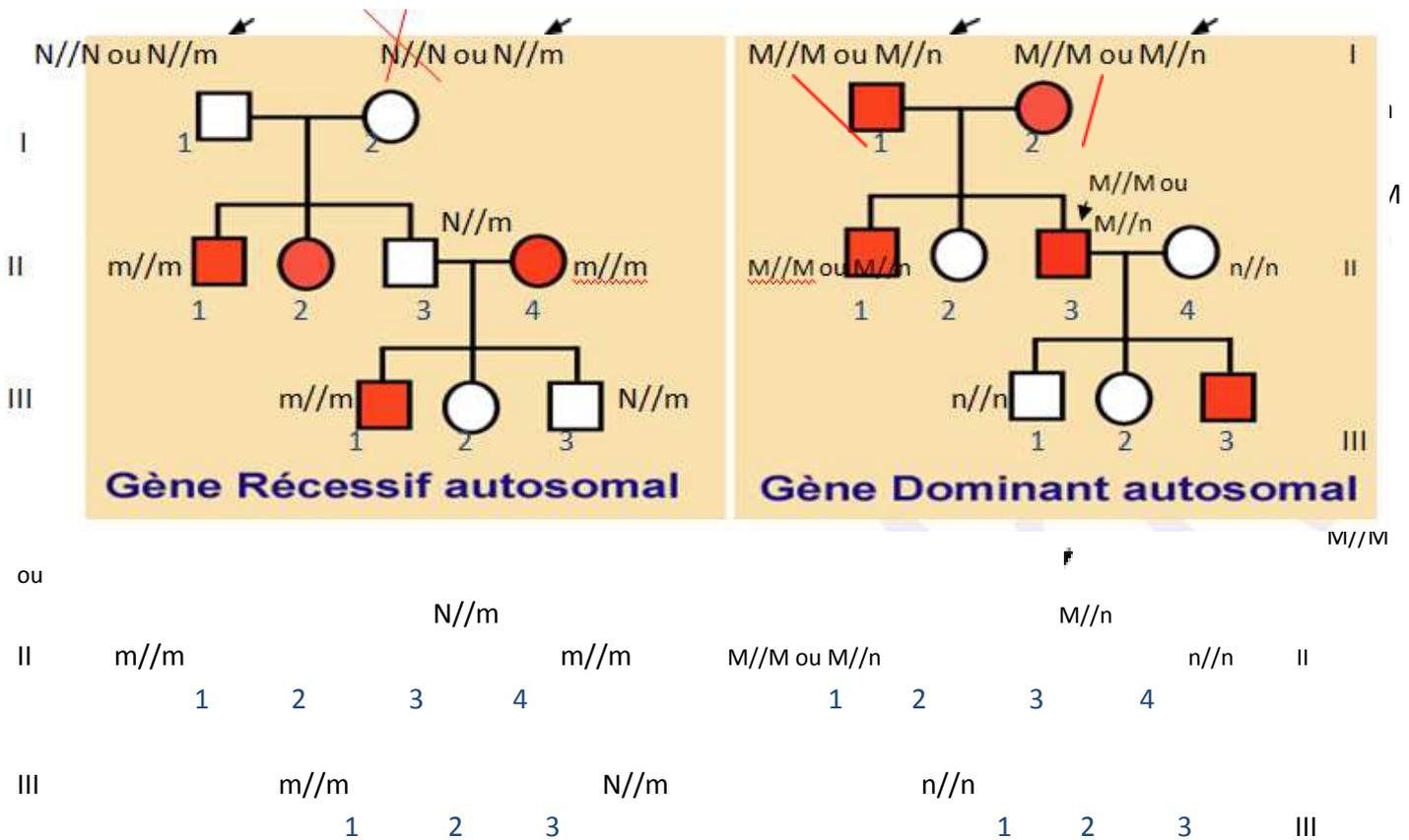
- \* une mère malade doit avoir **tous ses fils malades**
- \* une fille malade doit avoir **son père malade**.

### Maladie dominante (M,n)

- \* un père malade doit avoir **toutes ses filles malades**.
- \* un garçon malade doit avoir **sa mère malade**.



**Hypothèse 3 : L'allèle responsable de la maladie est porté par un autosome**



-II1 et II2 malades de génotype m//m héritent un allèle m de chaque parent sain qui doit être hétérozygote N//m

-III1 malade de génotype m//m hérite un allèle m du parent II4 malade et un allèle m du parent II3 sain qui doit être hétérozygote.

→ Hypothèse à retenir

-II2 est saine de génotype n//n. Elle hérite un allèle n de chaque parent malade qui doit être hétérozygote M//n

-III1 et III2 sont sains n//n. Ils héritent un allèle n du parent sain et un autre allèle n du parent malade qui doit être hétérozygote.

-II1 et II3 malades héritent au moins un allèle muté des parents malades.

-III3 est hétérozygote ; il hérite un allèle M du père malade et un allèle n de sa mère saine.



**Remarques :**

-individu hétérozygote atteint → maladie dominante  
-individu hétérozygote sain → allèle normal dominant → maladie récessive

**II- Le diagnostic prénatal**

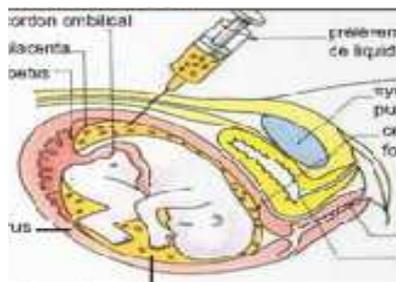
**1- Intérêt :**

Il a pour but de déterminer chez une femme enceinte si le **foetus est atteint d'une anomalie**.  
Il repose sur l'analyse faite sur **l'analyse des cellules fœtales** prélevées par différentes techniques.

**2- Les techniques de prélèvement des tissus fœtaux :**

**a- L'amniocentèse (fig 1)**

C'est le prélèvement du liquide amniotique est pratiqué le 17<sup>ème</sup>semain

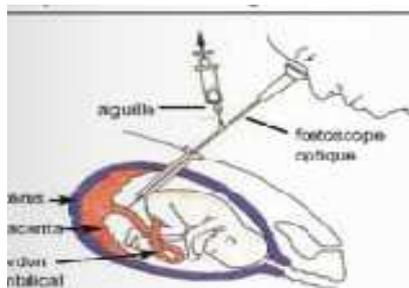


(fig 1)

**b- le prélèvement du sang fœtal.(fig2)**

Il a lieu dans le cordon ombilical. Il est pratiqué vers 17 à 18<sup>ème</sup> semaine

(fig2)



**3- Les aberrations chromosomiques :**

**a- analyse d'un caryotype normal :**

le caryotype **normal** présente 46 chromosomes  
(23 paires : 22 paires d'autosomes)



## b- Analyse d'un caryotype anormal : la trisomie 21

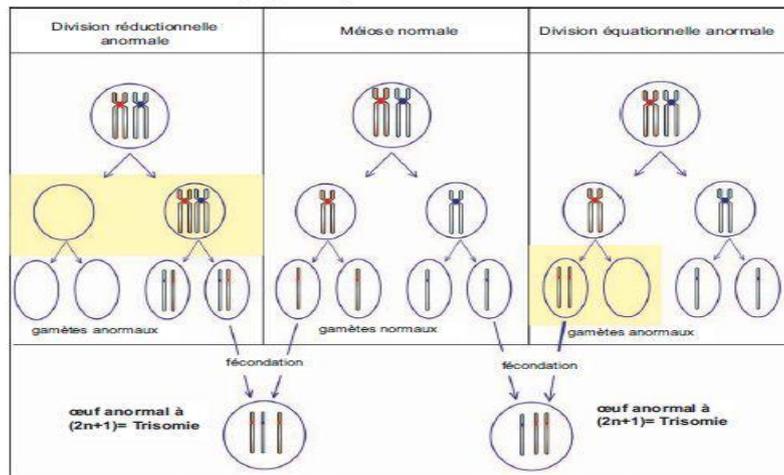
Le caryotype montre la présence du **chromosome 21 en trois exemplaires**.

Cette aberration résulte d'un accident survenu au cours de la méiose.

(Surtout chez la femme dont l'âge se rapproche de la ménopause)

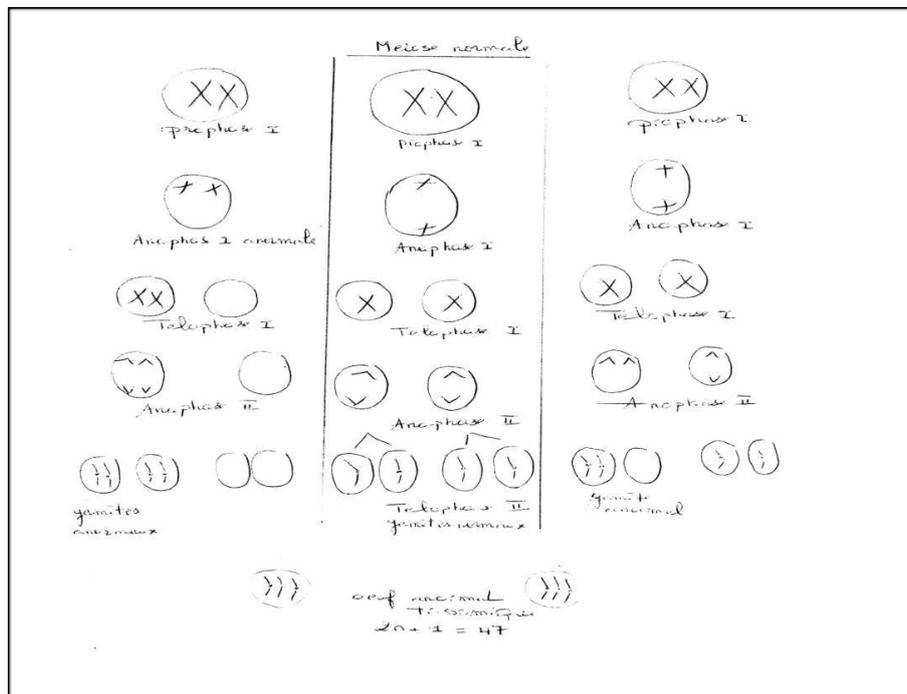


### Explication :



Les deux chromosomes de la paire **21 ne se séparent pas** soit à l'anaphase 1 soit à l'**anaphase 2** de la méiose. Il se forme des gamètes anormaux possédant **2 chromosomes 21**.

La fécondation d'un gamète anormal par un gamète normal entraîne la formation d'un œuf trisomique ayant **trois chromosomes 21**.



## 4- Les aberrations géniques :

\*analyse des protéines : exemple l'hémoglobine

C'est une protéine des globules rouges indispensable au transport d'oxygène.

La drépanocytose est une maladie héréditaire caractérisée par la synthèse d'une hémoglobine anormale HbS.

Une technique, l'électrophorèse, nous permet de déterminer les génotypes exacts des individus ainsi que celui du fœtus. On donne le pedigree suivant :

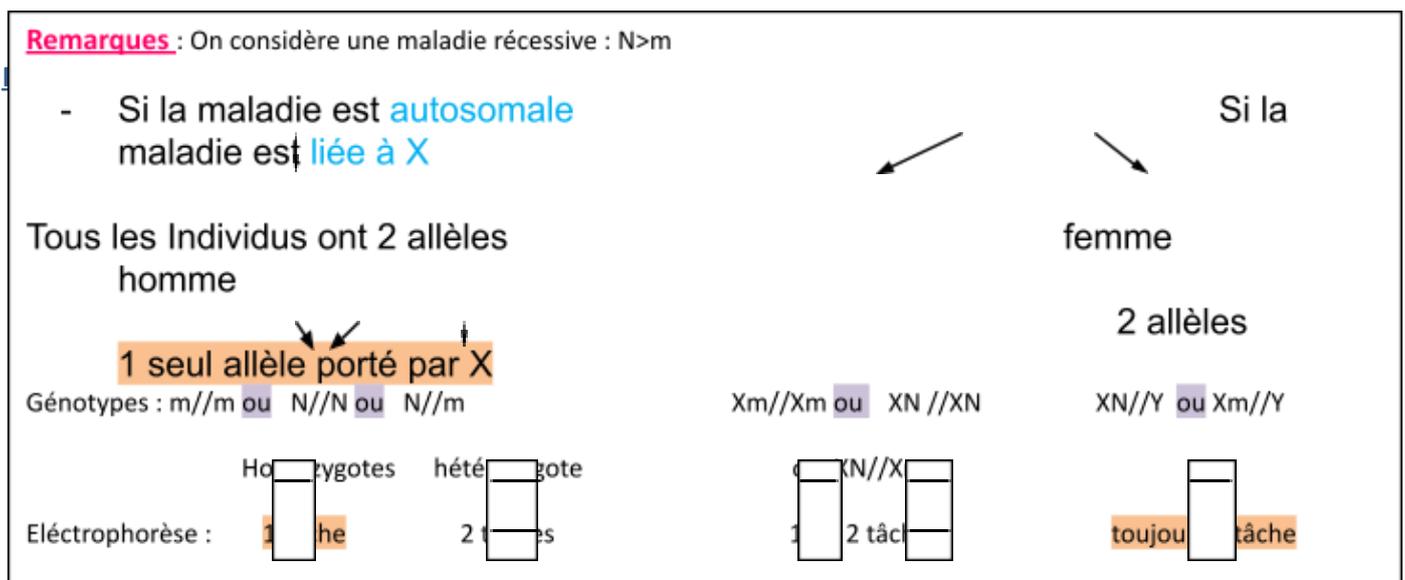
Donnée : La maladie est autosomale récessive

Soit le gène (N,m) avec N :allèle normal et m : allèle muté

-Les individus I1, I2 et II1 sont sains . Ils peuvent avoir comme génotype N//N ou N//m

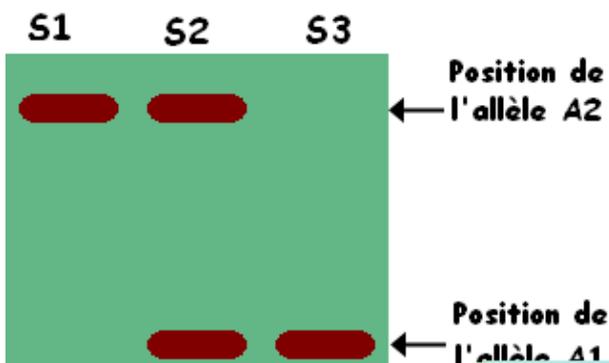
Or l'électrophorèse révèle que ces individus présentent chacun 2 tâches correspondant chacune à l'hémoglobine normale HbA et anormale HbS. Ils sont alors hétérozygotes.(N//m)

Le fœtus possède une seule tâche correspondant à l'hémoglobine HbS. On déduit qu'il est homozygote malade ( m//m)



### Application

Dans le but de préciser le mode de transmission d'une maladie héréditaire, on a réalisé l'analyse d'ADN grâce à la technique de l'électrophorèse, chez certains membres d'une famille dont S<sub>1</sub> et S<sub>2</sub> sont respectivement une fille et un garçon atteints. les résultats sont présentés par le document suivant.



**Exploitation des résultats**  
L'allèle de la maladie est-il de



موقع مراجعة باكالوريا  
**BAC.MOURAJAA.COM**



- ♦ La fille  $S_1$  est atteinte et elle possède uniquement l'allèle A2, donc l'allèle A2 est un allèle muté.
- ♦ Le garçon S2 possède l'allèle normal: A1 et l'allèle muté: A2 (il est hétérozygote) et il est atteint, donc l'allèle muté A2 s'exprime, il est donc dominant: Donc l'allèle responsable de la maladie est dominant:

**A1: Allèle normal récessif**

**A2: Allèle muté dominant**

**A2 > A1**

Le gène qui contrôle cette maladie est-il autosomal ou lié au sexe?

**Hypothèse n°1: Le gène est lié à Y**

Si le gène est porté par le chromosome Y, toutes les filles doivent être saines puisqu'elles ne possèdent pas le chromosome Y or la fille S1 est atteinte. Donc le gène ne peut pas être lié à Y.

**Hypothèse n°2: Le gène est lié à X**

Si le gène est porté par le chromosome X, tout garçon, doit avoir un seul allèle A1 ou A2, puisqu'il possède un seul exemplaire du chromosome X or le garçon S2 est hétérozygote: possède l'allèle normal et l'allèle muté. Donc le gène ne peut pas être lié à X.

**Conclusion**

Le gène qui contrôle cette maladie ne peut pas être lié au sexe (ni à X ni à Y) il s'agit d'un gène autosomal: C'est une maladie dominante autosomale.

