

L'hérédité chez l'Homme

Introduction :

Les individus appartenant à la même espèce partagent des traits qui les distinguent des autres espèces (la trompe chez l'éléphant, le long cou chez les girafes, la bipédie chez l'Homme...). Ces traits distinctifs se transmettent d'une génération à l'autre et sont appelés caractères héréditaires.

L'étude de la transmission des caractères héréditaires par le biais de l'arbre généalogique permet de mieux comprendre certaines maladies héréditaires et les risques liés aux mariages consanguins.

Questions :

- ✓ Quelle est la notion d'un caractère héréditaire ?
- ✓ Quel est le support de l'information héréditaire ?
- ✓ Comment se transmet-elle d'une génération à l'autre ?
- ✓ Quel est le support des caractères héréditaires et où se loge-t-il ?

I- Transmission de quelques caractères et maladies héréditaires

1 - Notion du caractère héréditaire.

Caractères héréditaires ou acquis ?

Les caractères héréditaires :

Les **caractères héréditaires** sont des caractères transmis d'une génération à l'autre ; ils sont présents dès la naissance et sont dits innés.

Exemple :

Groupe sanguin (ABO), Couleur des yeux, Forme du nez (retroussé, droit, épaté).

On distingue ainsi les caractères de l'espèce et les caractères de l'individu.

Exemples des caractères spécifiques :

2 yeux, la bipédie, 5 doigts, 2 oreilles, 1 nez, 4 membres, 1 bouche.

Exemples de caractères individuels :

Taille, couleur des cheveux, forme du visage, quelques maladies génétiques (albinisme, hémophilie), couleur de la peau.

Les caractères acquis

Certaines conditions de vie peuvent modifier les caractères ; ces modifications ne sont pas héréditaires et sont en général réversibles : ce sont des caractères acquis.

Exemples :

- L'exposition au soleil modifie la couleur de la peau : c'est le bronzage.
- Les exercices physiques intenses modifient la musculature.
- L'altitude modifie le nombre de globules rouges (leur nombre augmente) ce qui permet un meilleur transport du dioxygène.

Remarque :

Les caractères que l'on exprime dépendent à la fois de notre hérédité et de nos conditions de vie.



Caractère héréditaire
interne
(Ex. groupe sanguin)

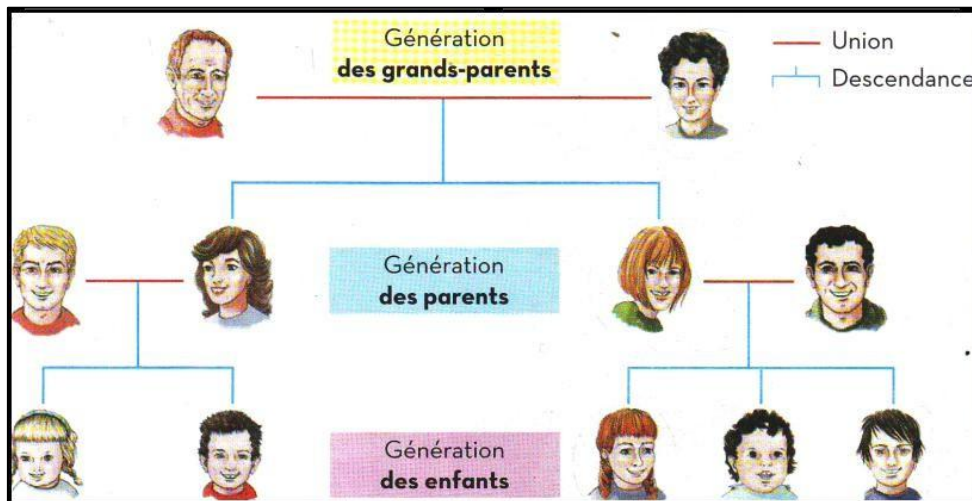
Caractère acquis et non héréditaire
(Ex. développement musculaire
important)

Caractère héréditaire
externe
(Ex. la couleur des yeux)

2- Arbre généalogique : moyen d'étude de la transmission des caractères héréditaires

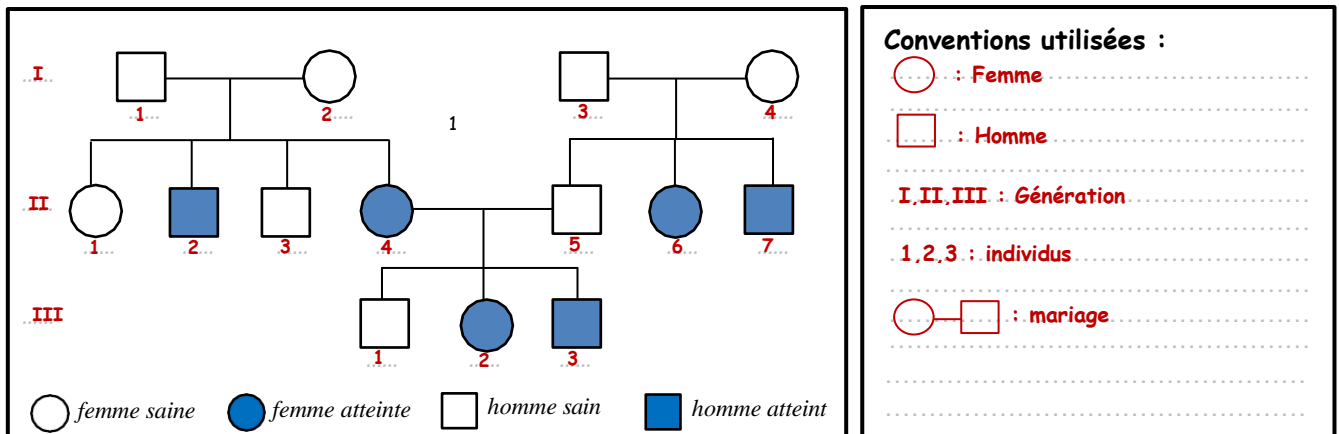
a- Notion de l'arbre généalogique.

Un arbre généalogique est une représentation graphique de la généalogie **ascendante** ou **descendante** d'un individu en utilisant des symboles appropriés.



b- Etude de la transmission d'une maladie héréditaire : l'albinisme.

Il existe plus de 5000 maladies héréditaires, elles sont apparues à la suite d'un changement d'un gène (mutation) ce qui provoque une synthèse anormale en quantité ou en qualité d'une protéine. Parmi ces maladies héréditaires on peut citer l'albinisme qui correspond à une absence de pigmentation. Les sujets albinos ont des cheveux blancs, la peau est dépourvue de coloration et les yeux rouges. Cette maladie est due à la mutation du gène qui gouverne la formation d'un pigment appelé la **mélanine**.



1- **Compléter** l'arbre généalogique.

2- **Quel** est le sexe des personnes II₄ et III₁ ?

II₄ est une femme car elle est représentée par un cercle.

III₁ est un homme car il est représenté par un carré.

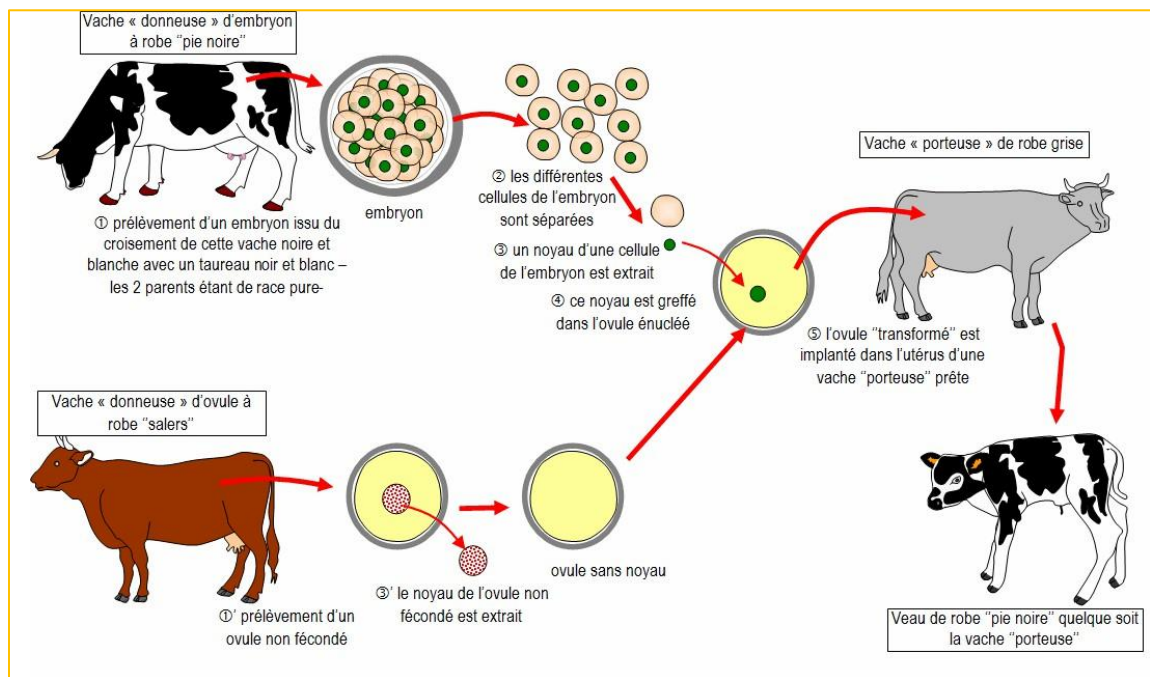
3- Les personnes I₂ et III₃ **sont-elles** saines ou malades ?

I₂ est une femme saine car elle est représentée par un cercle blanc.

III₃ est un homme malade car il est représenté par un carré bleu.

II- Rôle des chromosomes dans la transmission des caractères héréditaires.

1- Mise en évidence de la localisation de l'information génétique.

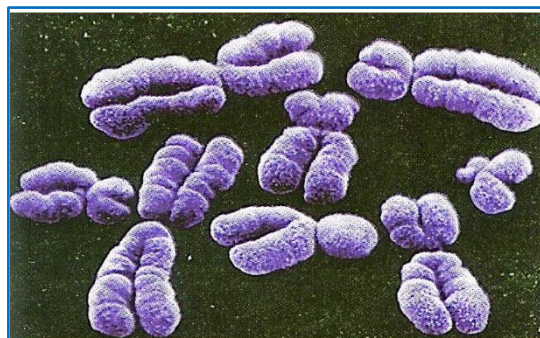


Ces expériences montrent que le programme génétique à l'origine des caractères d'un individu est localisé dans le noyau des cellules.

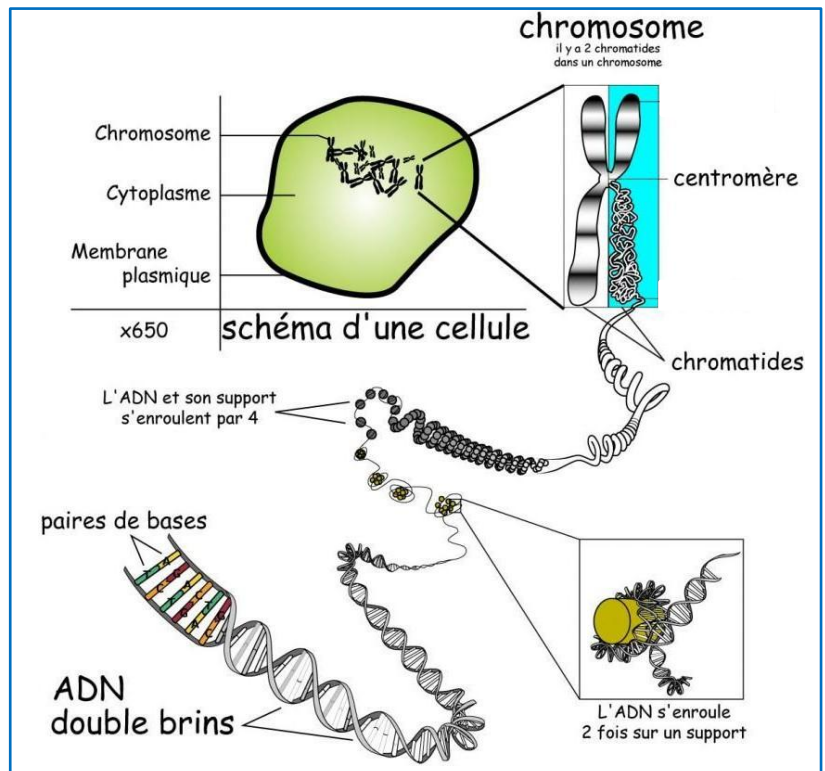
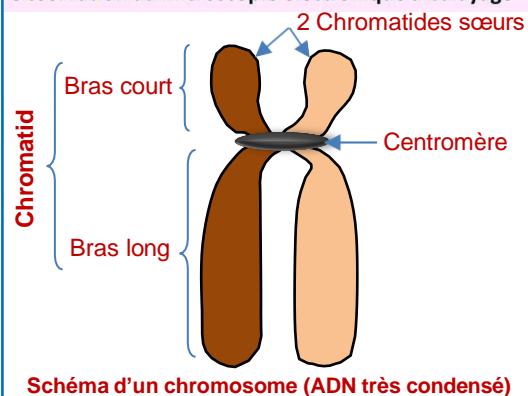
2- Support de l'information génétique : ADN

a- Chromosomes et caryotype humain

Dans chaque cellule, il existe des structures portant l'information génétique et qui se localisent dans le noyau, ce sont les chromosomes.



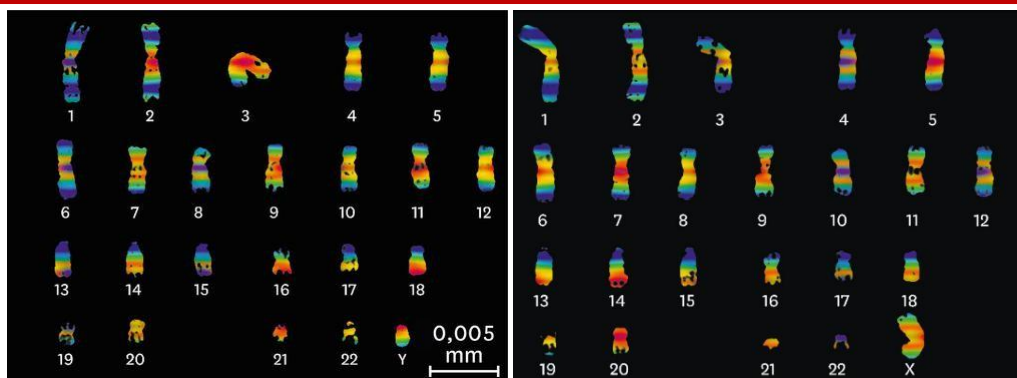
Observation au microscope électronique à balayage



Au total entre l'ADN et le chromosome, l'ADN s'est enroulé plus de 5000 fois. L'ADN qui a un diamètre de 2 nm va former un chromosome dont le diamètre est de l'ordre de 500 à 700 nm (nanomètre).

L'ADN est invisible au microscope optique cependant les chromosomes sont visibles et identifiables.

Le support de l'information génétique est appelé : **Acide Désoxyribonucléique** ou **ADN**, et l'ensemble de ces informations constitue le **génome**. Le chromosome est l'état **très condensé** de l'ADN.



Caryotype d'un spermatozoïde

Caryotype d'un ovule ou d'un spermatozoïde

❶ Les chromosomes sont classés selon leurs tailles et la position du centromère.

❷ Du chromosome 1 jusqu'au chromosome 22 : Chromosomes autosomales (A).

❸ X et Y : chromosomes sexuels. (chromosome 23)

Nombre de chromosome chez les gamètes humains : $n = 23$

Formule chromosomique du spermatozoïde : $n = 22 A + X$ ou $n = 22 A + Y$

Formule chromosomique de l'ovule : $n = 22 A + X$

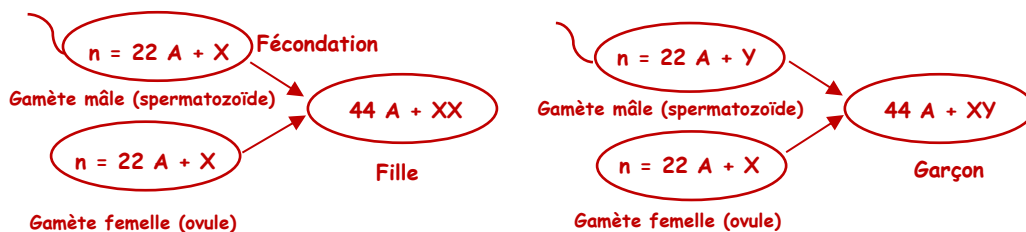


Schéma illustrant la transmission des gènes lors de la fécondation

Après la fécondation, le nombre de chromosomes dans le zygote se dédouble, c'est-à-dire $2n = 46$, puisqu'il reçoit la moitié du mâle et l'autre moitié de la femelle.

Donc la formule chromosomique et le caryotype de la cellule œuf vont devenir :

Formules chromosomiques :

Fille :

$2n = 22 AA + XX$

$= 44 A + XX$

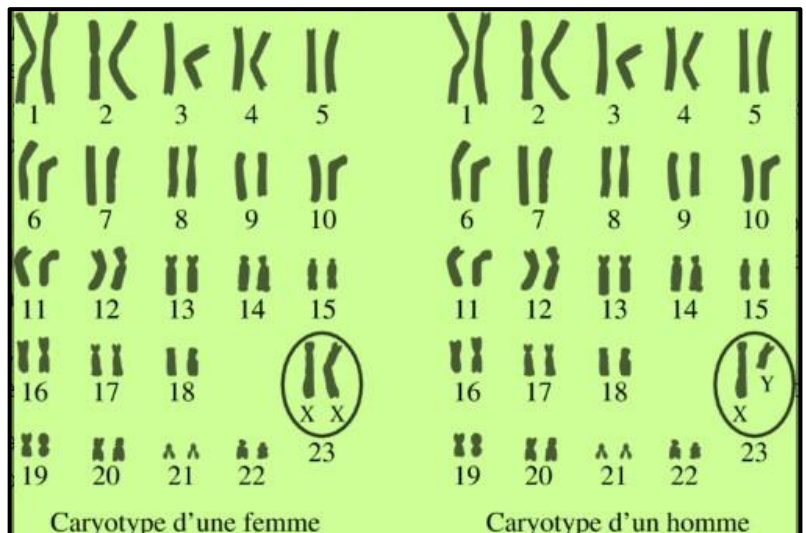
$2n = 46$

Garçon :

$2n = 22 AA + XY$

$= 44 A + XY$

$2n = 46$



Caryotype d'une femme

Caryotype d'un homme

b- Notion de gène et de l'allèle.

Exemples :

Gènes	Allèles
Groupe sanguin	- A
	- B
	- AB
	- O
Couleur des yeux	- Noire.
	- Bleue.
	- Marron.
	- ...
Forme du nez	- Droit.
	- Epaté.
	- Retroussé.
	- ...

Gène :

Partie du chromosome qui porte l'information génétique... correspondant à un caractère héréditaire.

Allèle :

C'est l'une des formes parmi les différentes formes que peut prendre un même gène.

A // A A // a a // a

c- La dominance de allèles.Conventions d'écriture

- ✓ Allèle dominant : lettre majuscule (ex. A).
- ✓ Allèle récessif : lettre minuscule (ex. a).
- ✓ Codominance : les deux allèles sont représentés par des lettres majuscules (ex. A et B).

Vocabulaire génétique

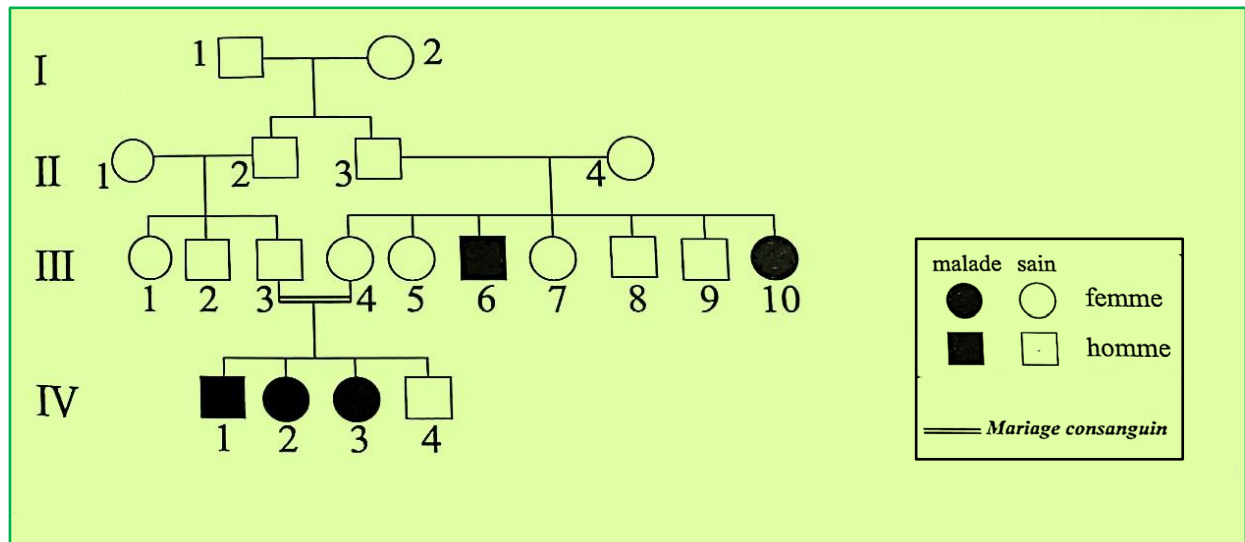
- ✓ Un allèle est dit **récessif** s'il ne s'exprime pas dans le phénotype quand il est en présence de l'allèle dominant.
- ✓ Un allèle est dit **dominant** quand il s'exprime dans le phénotype en présence de l'allèle récessif.
- ✓ Deux allèles sont dits **codominants** lorsqu'ils s'expriment simultanément dans le phénotype.
- ✓ **Phénotype** : est l'ensemble des caractéristiques observables ou détectables d'un organisme.
- ✓ **Génotype** : la composition allélique de tous les gènes d'un individu, appelé aussi le **génome**.

III- La consanguinité et le clonage.1 - Exemple du risques liées à la consanguinité.

La consanguinité (mariage entre cousins) augmente le risque de donner un individu atteint d'une maladie récessive. Ce risque est multiplié par 20 pour un couple de cousins par rapport à un couple de personnes non apparentées.

En effet, la possibilité de rencontre des gamètes portants des allèles anormaux est plus grande au sein des individus appartenant à la même famille d'où le danger des mariages consanguins.

L'arbre généalogique ci-contre illustre l'effet de la consanguinité, il montre la transmission d'une maladie génétique dans une famille : la phénylcétonurie est caractérisée par une déficience intellectuelle et de graves troubles psychomoteurs à la suite d'une mutation affectant le gène contrôlant la synthèse d'une enzyme.



1- A partir du document, **déduire** est ce que la maladie est dominante ou récessive ?

Des parents sains (de la génération II) ont eu des enfants malades (dans la génération III). Comme ces parents ne sont pas malades mais transmettent la maladie, cela prouve que la maladie est récessive.

2- **Déterminer** le lien familial entre III₃ et III₄

III₃ et III₄ sont cousins germains. Ils sont les enfants de deux frères : II₂ et II₃.

3- **Expliquer** le taux élevé de la maladie chez la génération IV.

Le taux élevé de la maladie chez la génération IV résulte des mariages consanguins, augmentant considérablement les chances que les enfants reçoivent deux copies de l'allèle.

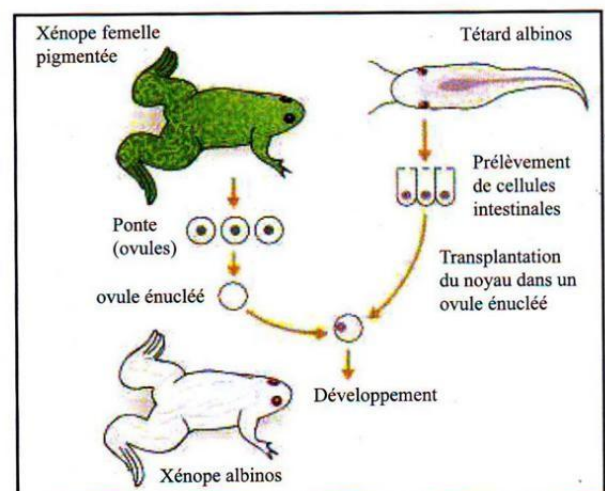
2- Le clonage.

Chez les animaux comme chez les végétaux, les chercheurs scientifiques et les ingénieurs vétérinaires et agronomes, soucieux de conserver les mêmes caractères génétiques de certaines races et variétés, ont mis au point des techniques de clonage et ont obtenu des individus parfaitement identiques appelés : **clone**.

➤ Quelles sont les applications du clonage ?

A - Clonage à but scientifique :

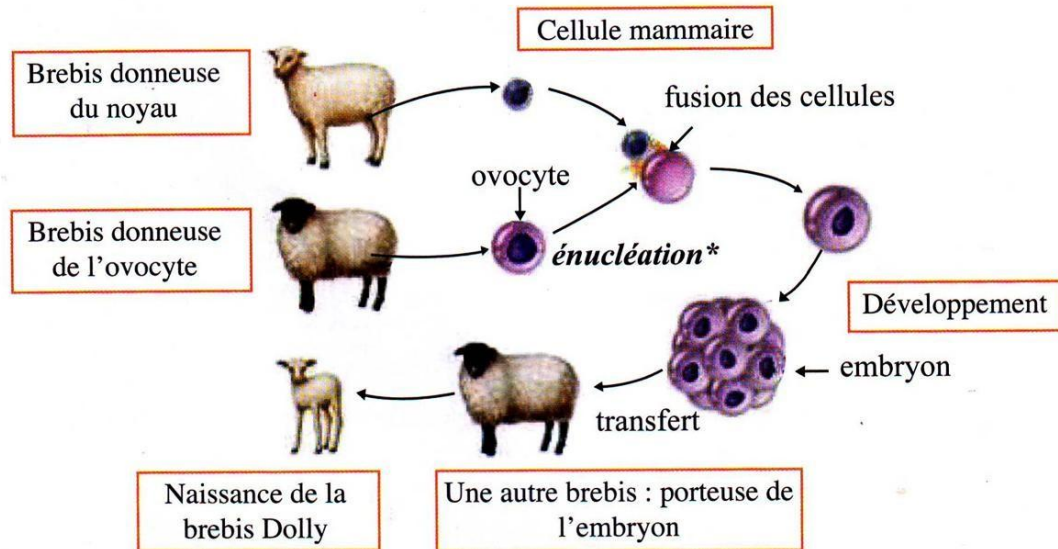
En 1960, le biologiste Gurdon travaille sur des amphibiens de l'espèce xénope. Par irradiation aux ultraviolets, il détruit les noyaux d'ovules pondus par des femelles de couleur brun-vert. Dans ces ovules sont transplantés des noyaux de cellules d'intestin de têtard d'une lignée albinos. Sur 54 oeufs ainsi préparés, 30 ont donné des adultes, tous identiques entre eux, de même sexe et albinos.



Clonage chez les amphibiens

B - Clonage à but reproductif :

En 1996, une brebis nommée Dolly naît en Ecosse. Elle est le clone d'une brebis donneuse du noyau, elle n'est pas le résultat d'une fécondation. Ce type de clonage est qualifié de reproductif puisqu'il permet de produire en un grand nombre des individus identiques (des copies) à caractères choisis.



Clonage de la brebis Dolly

3 - Clonage à but thérapeutique :

Par biopsie on prélève des cellules de l'épiderme d'un patient ayant été victime d'une brûlure puis on les place dans un milieu de culture. Après un certain temps des clones se sont formés. On recouvre la plaie du brûlé avec un fragment du voile obtenu. De la même façon on peut obtenir des cellules cardiaques, glandulaires, nerveuse, hépatiques...etc.



Un voile de peau obtenu par clonage de cellule de l'épiderme.