

# SVT



Classe:

4<sup>ème</sup> Sc Exp (Top 50 - Gr 1)

Résumé 2: Génétique humaine

Nom du Prof: Skander

O Sousse (Khezama - Sahloul) Nabeul / Sfax / Bardo / Menzah El Aouina / Ezzahra / CUN / Bizerte / Gafsa / Kairouan / Medenine / Kébili / Monastir / Gabes / Djerba / Jendouba / Sidi Bouzid / Siliana / Béja / Zaghouan





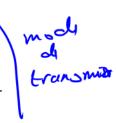




Суре		Caractéristiques
Gène <mark>autoso</mark> - <mark>migne :</mark> Atteint les 2 sexes de même fréquence.	<mark>Récessif</mark>	<ul> <li>Deux <u>parents sains</u> peuvent avoir <u>un ou des enfants atteint(s)</u> ( l'allèle responsable de la maladie existe chez les parents mais il est masqué<u>).</u></li> <li>L'anomalie peut <u>sauter</u> une ou plusieurs générations.</li> <li><u>Chaque</u> individu <u>sain</u> a au moins l'un des deux parents <u>sains</u>.</li> </ul>
	<b>Dominant</b>	<ul> <li>Deux parents atteints peuvent avoir un ou des enfants sain(s) (l'allèle normal existe chez les parents mais il est masqué).</li> <li>Chaque individu atteint a au moins l'un des deux parents atteint.</li> </ul>
Gène lié an sexe	<mark>Récessif</mark>	<ul> <li>L'anomalie affecte les <u>mâles plus</u> que les <u>femelles</u>.</li> <li>Si <u>la mère est atteinte</u> tout les <u>garçons seront atteints</u>.</li> <li>Si <u>la fille est atteinte</u>, <u>le père</u> doit être <u>atteint</u>.</li> </ul>
( <mark>lié à « X »</mark> )	<mark>Dominant</mark>	<ul> <li>Affecte les mâles et les femelles.</li> <li>Si le père est atteint toutes les filles seront atteintes.</li> <li>Si la mère est atteinte est:</li> <li>Hétérozygote: elle transmet ou non l'anomalie aux garçons et aux filles.</li> <li>Homozygote: elle transmet l'anomalie à ces enfants (garçons et filles).</li> </ul>
Gène lié an sexe ( <mark>lié à « y » )</mark>		<ul><li>Un garçon atteint son père doit être atteint.</li><li>Un père atteint transmet l'anomalie à tout ses garçons et jamais ses filles.</li></ul>

NB- pour résoudre un problème de génétique humaine :

- $\blacksquare$  <u>1<sup>ére</sup> étape</u>: Vérifier si l'anomalie est récessive ou dominante.
- <u>Zème étape</u>: Vérifier si le gène contrôlant l'anomalie est autosomique ou lié au sexe ( « X » ou « Y » ), on propose 3 hypothèses (gène lié à Y, gène lié à X et gène autosomique )





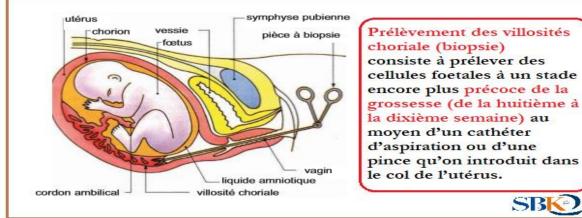


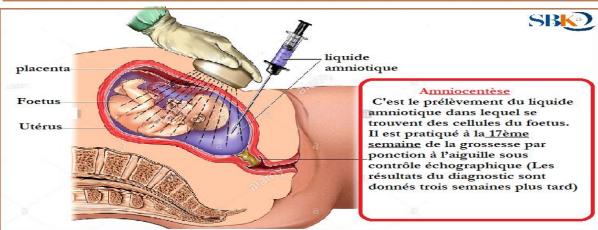


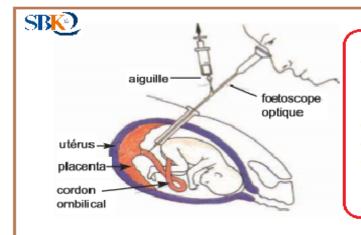
### Les étapes déléctrophorèse sont :

- Extaction et fragmentation de l'ADN par un enzyme de restriction.
- Séparation des fragments d'ADN par éléctrophorèse selon leurs taille.
- Transfert des differents fragments d'ADN sur un papier de nitrocellulose.
- Séparation des deux drins d'ADN par la chaleur ou par la soude (NaOH).
- Incubation du papier de nitrocellulose avec la sonde molleculaire radioactive.
- Autoradiographie et révelation du couple géne sonde.

-







#### Prélèvement du sang foetal

Il a lieu dans le cordon ombilical sous guidage échographique, vers 18 à 20 semaines de grossesse.







## **NB- (ANOMALIE RÉCESSIVE)**

- Un couple sain, à un (ou des) descendant(s) atteint(s), l'allèle anormal existe au moins chez l'un des deux parents mais à l'état masqué, donc l'allèle la maladie est récessive.
- Chaque descendant sain à au moins l'un des deux parents qui est sain, donc l'anomalie peut être récessive.

#### **NB- (ANOMALIE DOMINANTE)**

- Un couple atteint, à un (ou des) descendant(s) sain(s), l'allèle normal existe au moins chez l'un des deux parents mais à l'état masqué, donc l'allèle la maladie est dominant.
- Chaque descendant atteint (malade) à au moins l'un des deux parents qui est atteint, donc l'anomalie peut être dominante.

