SCIENCE EN HERBE SVT TERMINALE S2

LECON N°17 : HEREDITE HUMAINE

Introduction :

On entend souvent dire : « comme il ressemble à son grand-père !» ou bien « c'est tout le portrait de sa mère ! ». Ces affirmations reposent sur des critères comme : la manière de sourire, les gestes, la façon de marcher, la couleur des yeux, la forme du nez, des lèvres, des oreilles… Parallèlement dans une famille deux frères peuvent être très différents l'un de l'autre. L'hérédité chez l'homme obéit-elle à des lois comme c'est le cas des autres êtres vivants ?

I-QUELQUES PARTICULARITES DE L'ETUDE DE L'HEREDITE HUMAINE

1)- Difficultés posées :

L'étude de l'hérédité humaine soulève plusieurs difficultés parmi lesquelles on peut citer :

- L'expérimentation par croisement ne peut pas être mise en œuvre dans le cas de l'homme ;
- Le nombre relativement élevé de chromosomes (46 chromosomes) ;
- La non prolificité de l'homme c'est-à-dire le nombre réduit d'enfants à chaque génération ;
- Le développement très lent de l'être humain (espérance de vis limitée), un généticien ne peut pas espérer suivre lui-même plusieurs générations et étudier la transmission d'un caractère ;
- La distinction dans le cas d'une maladie congénitale de ce qui est vraiment héréditaire ou de ce qui est la conséquence d'une perturbation intra-utérine.

2)- Voies explorées :

L'étude de l'hérédité humaine est surtout fondée sur l'analyse d'arbres généalogiques appelés **pedigrees**. On n'étudie plus comme chez les animaux les descendants d'un croisement expérimental mais plutôt les ascendants ;

- Les portraits des différents membres des familles royales permettent de suivre des caractères sur de longues générations ;
- Les témoignages de certaines personnes ;
- Les enquêtes de médecins pour déceler une maladie héréditaire et le mécanisme de sa transmission.

La génétique humaine est surtout médicale.

II- EXEMPLES DE TRANSMISSION DE CARACTERES HEREDITAIRES

On distingue deux modes dans la transmission des caractères héréditaires :

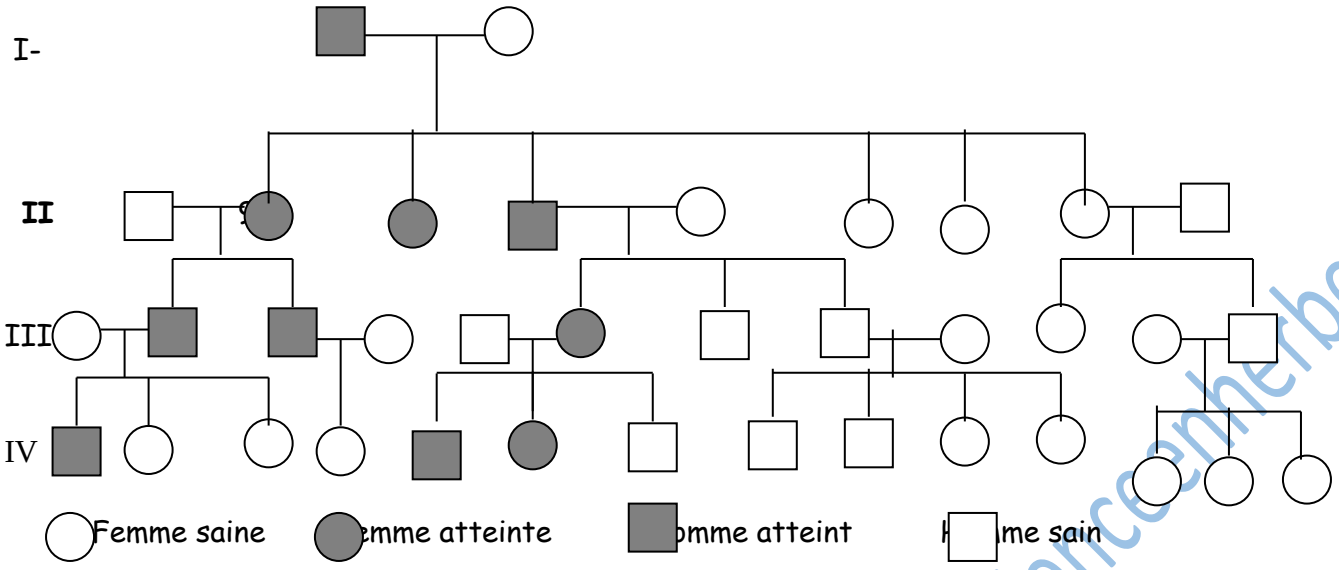
- L'hérédité autosomique ;
- L'hérédité liée au sexe.

1)- Transmission de caractères autosomiques :

a)- Transmission de la brachydactylie ou raccourcissement des doigts :

Soit le pedigree ci dessous :

www.scienceenherbe12.wixsite.com/scienceenherbe



ETUDE ET INTERPRETATION

L'examen du pedigree montre que le caractère étudié c'est-à-dire la brachydactylie est transmis de porteur à porteur directement (chaque malade a au moins un de ses parents qui est atteint) sans sauter une génération, on dit que c'est un **caractère dominant B**. La transmission de ce caractère ne dépend pas du sexe car le mariage d'un homme atteint avec une femme saine peut donner aussi bien des hommes atteints que des femmes atteintes (voir génération II). Les femmes et les hommes issus d'un même mariage et qui sont sains n'ont que des enfants sains s'ils se marient avec un individu sain.

RECHERCHE DES GENOTYPES DES PARENTS ET DES ENFANTS

Si on considère que le gène est dominant **B** alors un sujet atteint est de génotype **B/B** (**homozygote**) ou **B/b** (hétérozygote). Etant donné qu'il s'agit d'un mariage d'un homme atteint et d'une femme saine (génération I c'est-à-dire les parents) et qu'ils ont donné naissance à des individus malades et sains à la deuxième génération, l'homme a pour génotype **B/b** et la femme **b/b**. Si l'homme était homozygote **BB** toute la descendance serait atteinte ce qui n'est pas le cas ici. Ainsi, les individus atteints ne peuvent être que **B/b**.

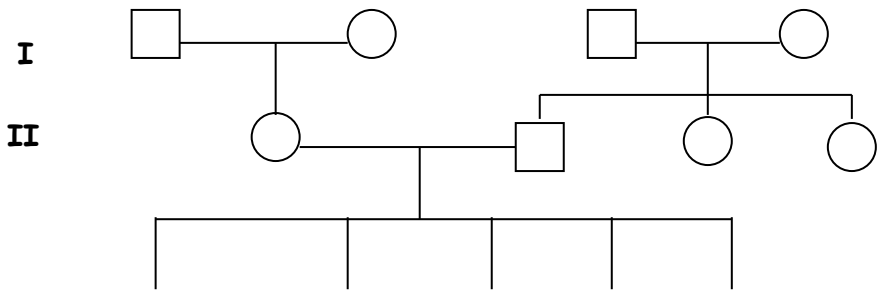
REMARQUE :

Dans le cas de caractères transmis génétiquement induisant une anomalie, on parle de **tare**. Ici la tare est dominante mais on peut avoir des tares récessives.

Quand la tare est **récessive,** il y'a alternance de générations entre les individus sains et ceux atteints. On a des malades alors que les parents sont apparemment sains. Les sujets sains pouvant être hétérozygotes et capables de transmettre la tare, on dit qu'ils sont des **porteurs sains**.

b)- L'albinisme :

Soit le pedigree suivant :



www.scienceenherbe12.wixsite.com/sciencenherbe

III

Homme normal Homme albinos Femme normale Femme albinos

Dans ce pedigree de transmission de l'albinisme peut-on proposer un génotype pour les individus des générations I et III ?

Solution :

L'apparition d'enfants atteints dans la génération III indique que les parents sont hétérozygotes et possèdent chacun un gène récessif «a». Ils sont donc de génotype **A/a**.

On a ici une tare récessive donc les albinos sont homozygotes et de type a /a.

c)- Transmission des groupes sanguins et du facteur Rhésus :

Exercice :

Un couple a quatre enfants respectivement de groupe sanguin (O), (AB), (A) et (B). Quels sont les génotypes des parents et ceux des enfants ? Le père peut-il en conclure que l'un des enfants n'est pas de lui ?

NB : (A) et (B) sont dominants sur (O) et codominants entre eux.

Résolution :

L'enfant du groupe O est forcément homozygote puisque (O) est récessif donc il est O/O. Chacun des parents est porteur de O.

L'enfant du groupe AB est forcément hétérozygote donc il est AB ainsi l'un des parents est forcément porteur de A et l'autre porteur de B.

Les parents ont pour génotype A/O et B/O.

L'enfant (A) a pour génotype A/O et l'enfant (B) a pour génotype B/O.

On a donc : Parents : A/O x B/O

Enfants : (O), (AB), (A), et (B)

Génotypes des enfants : O/O, A/B, A/O et B/O

Le père ne peut pas dire que l'un des enfants n'est pas le sien et rien n'indique que l'homme n'est pas le père car tous les enfants peuvent descendre de ce couple.

Quelques informations sur les groupes sanguins A B O :

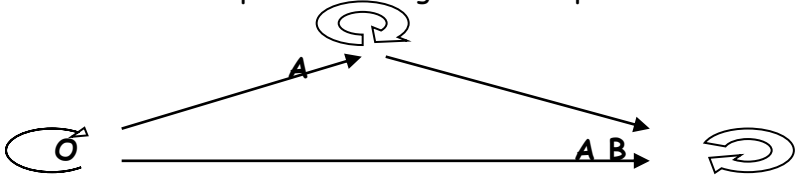
Groupes sanguins	Agglutinogènes	Agglutinines
A	A	Anti B
B	B	Anti A
AB	A et B	Absentes
O	Absents	Anti A et Anti B

Agglutinogènes = antigènes sur les globules rouges.

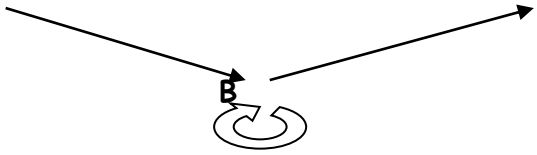
Agglutinines = anticorps dans le plasma

Si l'on transfuge à une personne du sang contenant un antigène qu'il ne possède pas dans son propre sang, on déclenche une réaction de défense et les globules rouges du donneur sont immédiatement agglutinés (réaction anticorps-antigène). La transfusion non seulement n'est pas bénéfique mais bien souvent provoque des troubles graves.

Pour l'éviter il suffit de respecter les règles de compatibilités ci-dessous :



www.scienceenherbe12.wixsite.com/scienceenherbe



Facteurs rhésus:

Un autre système d'antigène de surface des hématies est le système rhésus découvert par **Landsteiner** auteur de la découverte du système A B O en 1900. Pour simplifier on considère deux groupes dans ce système :

- Rh+ sujet qui porte l'antigène Rh
- Rh- sujet qui ne le porte pas.

Exercice :

Pierre appartient au groupe A et il est Rh+. Son père est homozygote pour le système rhésus. La mère de Pierre est donneuse universelle pour le système A B O. pierre est le deuxième enfant de ses parents. Il a un frère aîné (O, Rh+) et une sœur cadette (O, Rh+) qui a du subir à la naissance une exsanguino-transfusion à la suite d'un ictère hémolytique.
Précisez le génotype de tous les membres de cette famille.

Résolution :

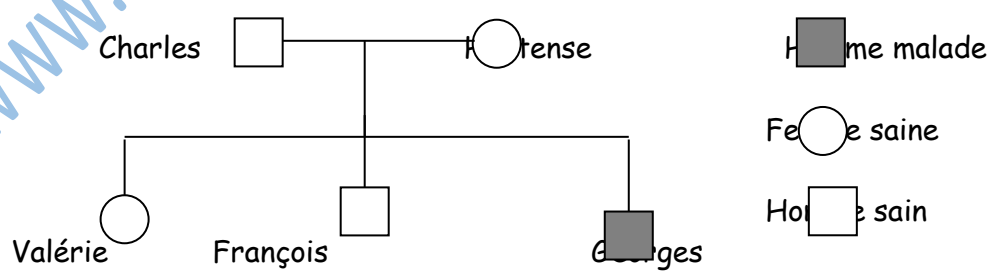
La mère est donneuse universelle, elle est donc du groupe O tous ses enfants sont (O Rh+) mais sa fille cadette a manifesté un ictère (jaunisse) à la naissance. Ce qui semble indiquer une incompatibilité Rhésus (Rh+ Rh-). La mère de Pierre est donc Rh-. Le père homozygote a pour génotype (Rh+ Rh+) et la mère (Rh- Rh-). Pierre étant du groupe A, sa mère du groupe O son père est donc porteur de A. Les deux enfants étant du groupe O, le père est aussi porteur de O. On a donc :
Parents : Père : A/O Rh+ Rh+ x Mère : O/O Rh- Rh-
Phénotype des parents : Père : (A) (Rh+) Mère : (O) (Rh-)
Enfants : Pierre : A/O Rh+Rh-, Frère aîné : O/O Rh+ Rh-, Sœur cadette : O/O Rh+ Rh-
Phénotype des enfants : Pierre : (A) (Rh+), Frère aîné : (O) (Rh+), Sœur cadette : (O) (Rh+)

2)- Quelques cas d'hérédité liée au sexe :

a)- L'hémophilie :

C'est une affection marquée par un défaut de coagulation du sang qui risque de provoquer des hémorragies mortelles sur des blessures insignifiantes.

Exemple : Soit le pedigree suivant :



1)- L'allèle responsable de cette maladie est dominant ou récessif ?
2)- À partir document pouvez-vous déduire si l'hémophilie est ou non un caractère lié au sexe ?

Résolution :

www.scienceenherbe12.wixsite.com/scienceenherbe

Georges hémophile, est pourtant issu de parents phénotypiquement sains. Donc chez ses parents l'allèle de l'hémophilie est présent mais masqué par l'allèle normal. **L'allèle de l'hémophilie est alors récessif (h) par rapport à l'allèle normal (N).**

Dans cette famille il apparaît que seuls les garçons sont affectés par l'anomalie ; donc le gène responsable est porté non pas par des autosomes mais par des chromosomes sexuels ou **gonosomes** ou **hétérochromosomes** : **l'hérédité est dite liée au sexe**.

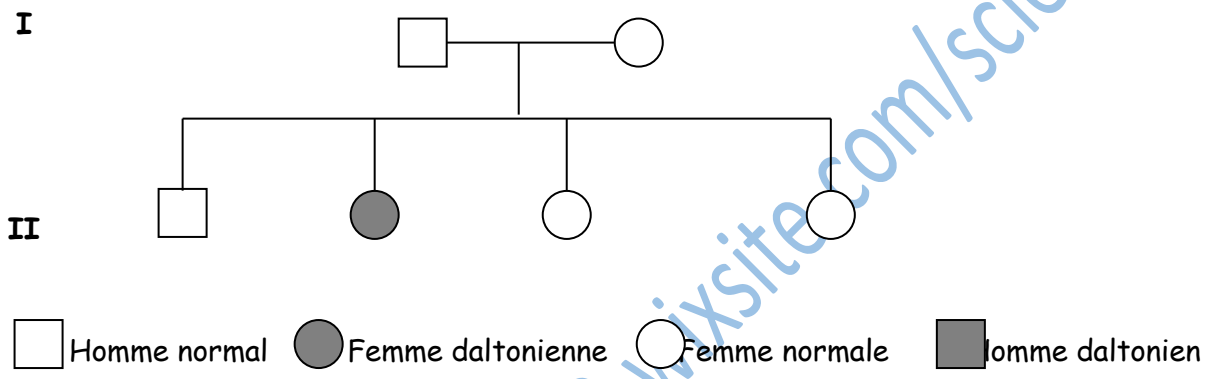
Si l'allèle h était porté par Y Charles serait affecté par l'anomalie, ce qui n'est pas le cas. Donc h n'est pas porté par Y, d'où il est porté par X. La femme hétérozygote est dite **conductrice** ou **vectrice** (ici Hortense). **L'hérédité est récessive et liée au sexe**.

On a : Charles : XN Y Hortense : XN Xh Valérie : XN Xh ou XN XN

François : XN Y Georges : Xh Y

b)- <u>Le daltonisme :</u>

Cette affection constitue un handicap dans la vision des couleurs (**achromats totaux** pour qui le monde est en noir et blanc ; **dichromates** pour qui pas de différence entre le rouge et le vert). L'arbre généalogique ci-dessous est celui d'une famille dont plusieurs membres présentent cette anomalie :

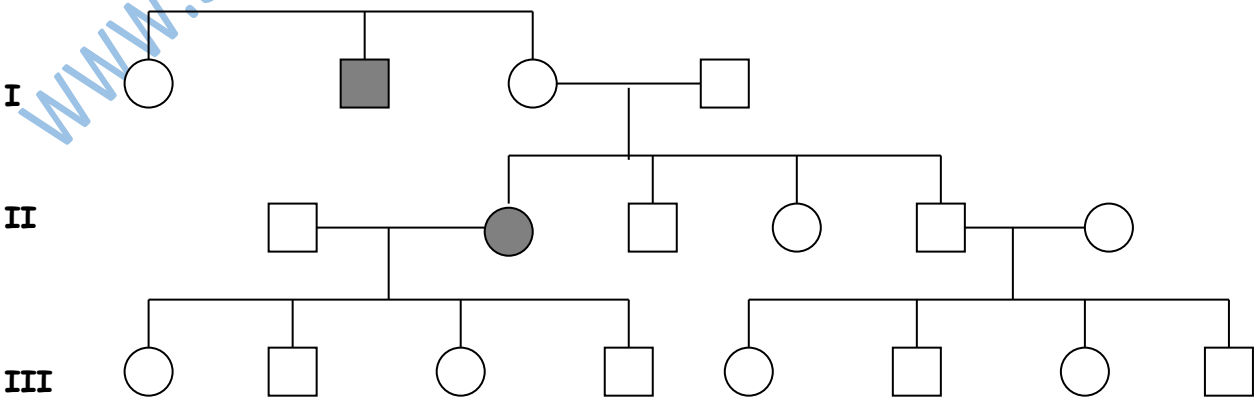


La femme I_2 normale a une fille II_2 daltonienne. Elle aurait hérité de sa mère le gène daltonien qui serait alors récessif. Le gène est porté par un chromosome X.

Les daltoniens ont pour génotypes Xd Xd ou Xd Y.

<u>Conclusion : Les différents modes de transmission :</u>

<u>Déterminisme autosomique récessif :</u>

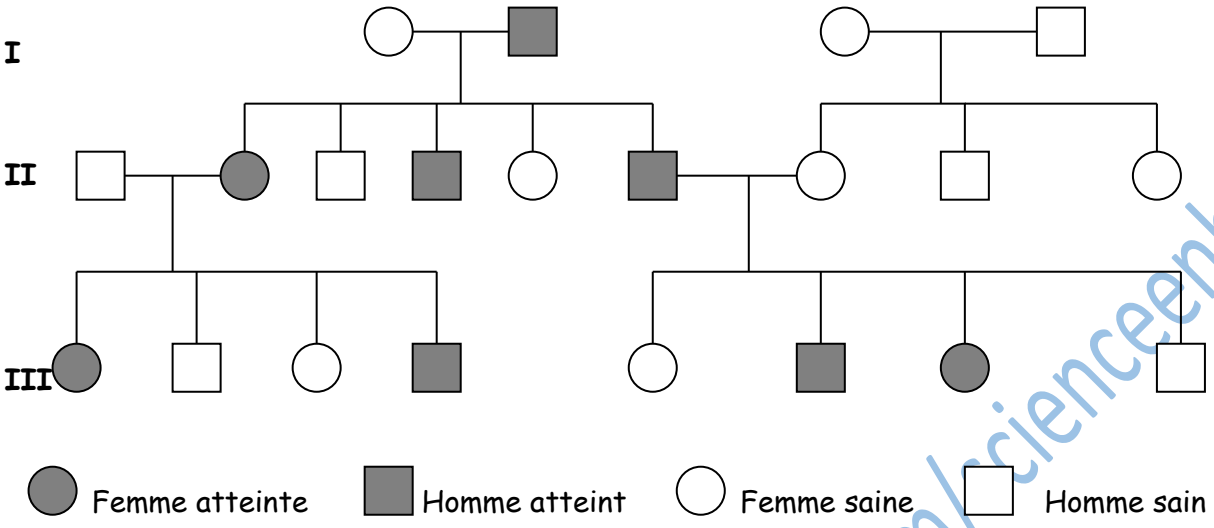


www.scienceenherbe12.wixsite.com/scienceenherbe

L'individu II_2 est porteur du caractère qui est absent chez ses deux parents, bien que présent chez le frère de I_3, II_2 ne transmet pas le caractère à sa descendance, même masculine.

Si deux parents sains donnent naissance à un enfant porteur d'une maladie héréditaire, l'allèle en jeu est récessif.

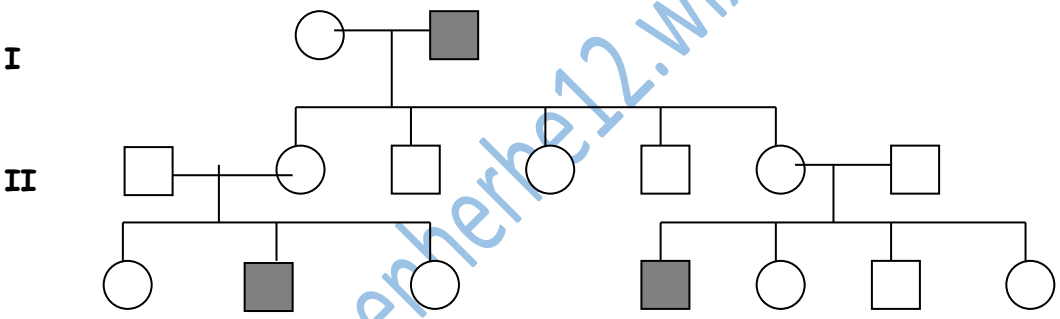
Déterminisme autosomique dominant :



Tous les individus atteints ont un parent atteint et transmettent le caractère à environ la moitié de leur descendance.

Si une maladie est due à un allèle dominant d'un gène autosomique, un sujet atteint a forcément au moins l'un de ses parents atteint lui aussi.

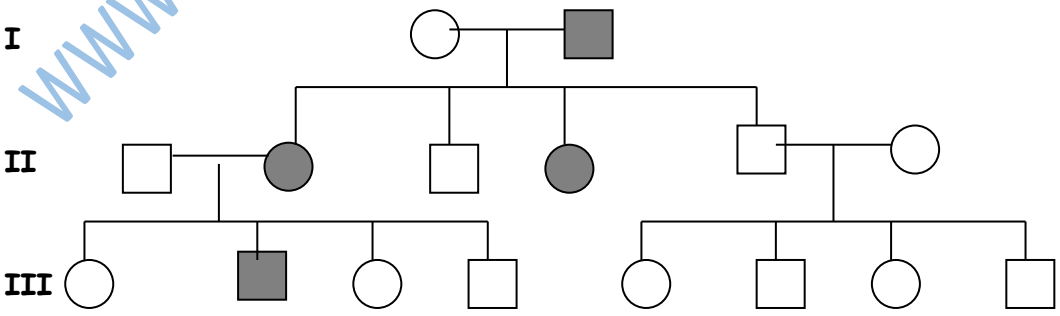
Déterminisme récessif lié au sexe:



Le caractère apparaît chez III_2 et III_4, alors qu'il est absent chez les deux parents. Il affecte essentiellement les hommes, mais n'apparaît pas dans la descendance des hommes affectés.

La transmission d'une maladie récessive liée au sexe varie selon le sexe du parent porteur.

Déterminisme dominant lié au sexe:



www.sciencesenherbe12.wixsite.com/sciencesenherbe

Le caractère n'apparaît que dans la descendance des individus atteints et « change de sexe », à chaque génération: le père I_2 transmet le caractère à ses filles II_2 et II_4 et la mère II_2 à son fils III_2.

Remarque: Exemples de quelques maladies et anomalies héréditaires chez l'homme et de leur déterminisme:

Caractères	Phénotype	Déterminisme
Daltonisme	Non distinction du vert et du rouge	Récessif, sexuel
Héméralopie congénitale	Cécité nocturne stationnaire	Dominant autosomique
Albinisme	Peu ou pas de pigments dans la peau, les cheveux et les yeux	Récessif, autosomique
Phénylcétonurie	Acide phénylpyruvique dans l'urine: retard mental	Récessif, autosomique
Hémophilie	Défaut de coagulation du sang	Récessif, sexuel
Achondroplasie	Nanisme à membres courts	Dominant, autosomique
Maladie de Parkinson	Perte de l'initiative motrice, raideur et tremblement	Dominant, autosomique
Polydactylie	Doigts et/ou orteils surnuméraires	Dominant, autosomique

III- EXEMPLES D'ANOMALIES CHROMOSOMIQUES

1)-Anomalies liées au nombre de chromosomes:

a)- La trisomie 21 ou syndrome de Down:

Les personnes atteintes de cette aberration ou **mongolien** présentent phénotypiquement: des yeux obliques vers le bas, des mains courtes à paume présentant un pli unique transversal, un âge mental ne dépassant pas 6 ou 7 ans.

L'examen caryotypique révèle que le chromosome 21 présente trois exemplaires et non deux.

b)- Le syndrome de Turner :

Le génotype féminin est à l'origine du syndrome de Turner. Chez ces sujets féminins, le caryotype ne présente qu'un seul chromosome X à la place des deux (X.O). Elles présentent une petite taille, une stérilité, des caractères sexuels secondaires peu ou pas développés.

c)- Le syndrome de Klinefelter:

Le caryotype est celui de sujets masculins avec la présence d'un chromosome X supplémentaire (XXY). Les sujets atteints ont une grande taille, des épaules développées, des hanches larges, des testicules peu développés et sont stériles.

d)- La triplo-X:

Les filles triples X (**XXX**) sont atteintes de stérilité et d'arriération mentale.

2)- Anomalies liées à une délétion:

www.scienceenherbe12.wixsite.com/scienceenherbe

La délétion est une cassure de chromosome dont le fragment résultant, plus ou moins grand se perd. Phénotypiquement la conséquence de cette perte dépend du bras du chromosome délecté.

3)- Anomalies liées à la translocation:

La translocation est le déplacement et la fixation d'un fragment de chromosome en un autre endroit de ce chromosome: c'est la translocation simple. Elle est réciproque lorsqu'il y'a échange de fragments entre deux chromosomes.

4)- Chromosomes en anneau:

C'est le résultat de la soudure de deux extrémités d'un même chromosome.

5)- Duplication:

C'est l'existence d'un exemplaire en trop d'un fragment de chromosome, ce morceau pouvant se fixer sur le même ou sur un autre chromosome.

Conclusion:

Toutes ces anomalies s'expliquent par des erreurs de la duplication des chromosomes et ou de leur séparation lors de la méiose. Les perturbations causées sont graves et s'associent de troubles multiples.

ELEMENTS DE VOCABULAIRE :

Caractère : expression visible du gène.

Caryotype : arrangement caractéristique des chromosomes d'une cellule. Les chromosomes sont rangés par paires en fonction de leur taille décroissante et selon une numérotation conventionnelle internationale.

Chiasma : points visibles sur les tétrades à la fin de la prophase de première division de méiose au niveau desquels se produit un échange de portions, le plus souvent homologues de chromatides.

Dominance : lorsque entre deux **allèles** (forme possible du gène qui peut être sauvage ou muté, c'est une version du gène) différents du même couple, un seul exprime son caractère : il est dit dominant et l'autre masqué est dit récessif. Si les deux allèles conjuguent leurs effets pour exprimer un caractère mixte : on parle de **codominance**.

Gène : est une structure individuelle occupant un emplacement déterminé ou **locus** sur le chromosome. C'est un fragment d'ADN déterminant du caractère héréditaire. Les gènes sont disposés linéairement sur le chromosome. Le caractère est « ce qui se voit » et le gène « ce qui se transmet ».

Génotype : l'ensemble du programme génétique non apparent ou **génome** responsable de l'apparition du ou des caractères considérés.

Hétérozygote : organisme diploïde dont le génotype porte des allèles différents pour un gène considéré contraire de **homozygote** où sujet dont les deux allèles du même gène occupant les deux locus correspondants sur les chromosomes homologues sont semblables.

Hybrides : individus qui résultent d'un mariage entre parents de races différentes.

Lignée pure : population homozygote pour le ou les gènes considérés.

Locus : emplacement précis occupé par un gène sur le chromosome qui le porte. Un même locus peut être occupé par l'un quelconque des allèles d'un gène. C'est l'*adresse du gène*.

Phénotype : ensemble des caractères apparents (morphologiques, physiologiques……) permettant de reconnaître un individu

www.sciencenherbe.wixsite.com/sciencenherbe