

CINQUIEME PARTIE : HEREDITE THEME 8 : L' HEREDITE HUMAINE

Leçon 2: L'HEREDITE CHEZ L'ESPECE HUMAINE

I. LES PROBLEMES DE LA GENETIQUE HUMAINE

L'étude de la transmission des caractères chez l'homme est difficile car :

- L'homme ne peut être considéré comme un matériel expérimental ;
- Le nombre élevé de chromosomes : $2n = 46$;
- La durée d'une génération humaine est longue (environ 25 ans) ;
- La fécondité est faible, à chaque génération, le nombre d'enfants est limité.

II. LES METHODES D'ETUDE

L'étude de l'hérédité est surtout fondée sur l'analyse d'arbres généalogiques ou pédigrées, où se succèdent les individus d'une famille avec tous les événements importants (mariages, naissances, décès et causes, caractéristiques marquants de chaque membre, etc.).

- ❖ On numérote les différentes générations de haut en bas (I, II, III, ...),
- ❖ On numérote les individus de chaque génération de gauche à droite,

III. QUELQUES EXEMPLES DE TRANSMISSION DE CARACTERES HEREDITAIRES

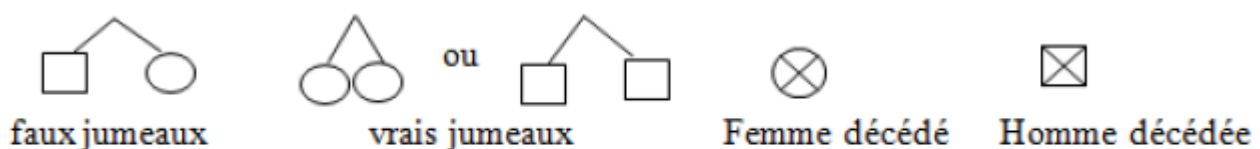
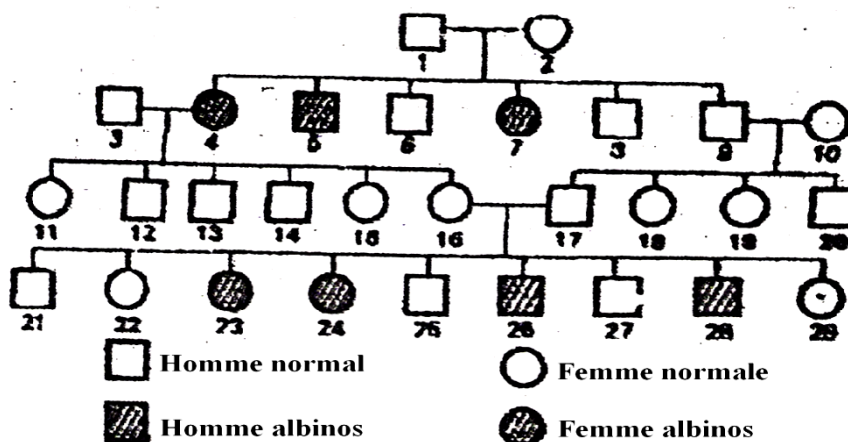
A. Cas d'hérédité transmis par des autosomes

1. L'albinisme

On le rencontre dans le règne animal. L'albinisme est dû à l'absence d'un pigment noir: **la mélanine**. Les réactions chimiques qui conduisent à sa synthèse sont bloquées par l'absence d'une enzyme.

Exemple de pédigrée : la transmission de l'albinisme. (Voir Fig.)

- ❖ On numérote les différentes générations de haut en bas (I, II, III, ...),
- ❖ On numérote les individus de chaque génération de gauche à droite,
- ❖ On symbolise ainsi (voir fig.)



Questions

1-le gène responsable de l'albinisme est- il dominant ou récessif ?

2-Est-il porté par les gonosomes ou les autosomes ?

3-Donner le génotype de l'individu malade IV 23 ainsi que celui du père III 17 et de la mère III 16

Interprétation

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

2. Les groupes sanguins

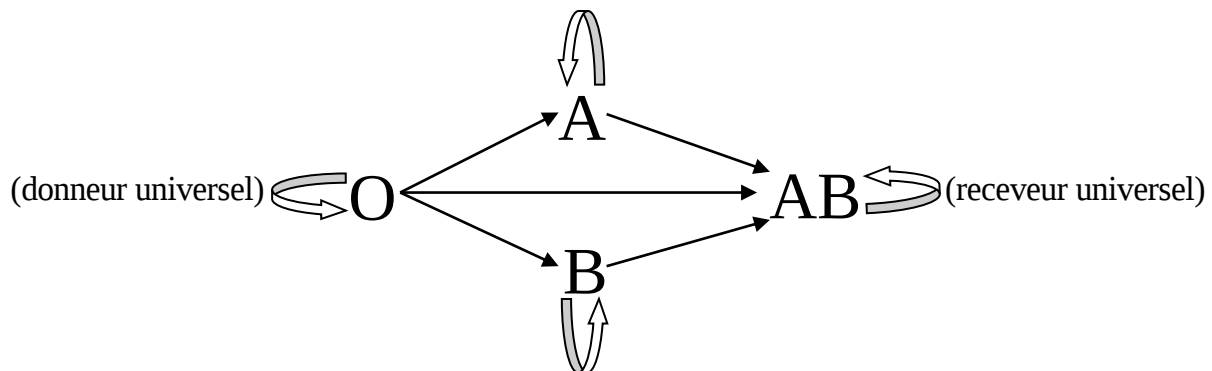
a. Le système A B O

Landsteiner (1900) s'est aperçu, qu'à la suite de transfusions sanguines mortelles, que le mélange de certains sangs était impossible. Il a découvert qu'il existe sur les hématies des agglutinogènes (=antigènes) A et B, qui en présence des agglutinines correspondants anti-A et anti-B du plasma, provoquent l'agglutination des globules, d'où accident.

En fonction de cela, il existe quatre groupes sanguins.

Groupes sanguins	Agglutinogènes	Agglutinines
A	A	anti-B
B	B	anti-A
AB	A et B	néant
O	néant	anti-A et anti-B

Schéma de la transfusion sanguine



Ces groupes sanguins sont déterminés par trois gènes allèles : A et B sont codominants, O est récessif vis-à-vis de A et B.

Phénotypes	Génotypes possibles
[A]	

[B]	
[AB]	
[O]	

b. Le facteur rhésus

C'est un groupe sanguin qui se superpose aux autres, il est reconnu pour la première fois chez le singe Macaque Rhésus. Un sujet est **Rh⁺** s'il renferme l'antigène rhésus, sinon il est dit Rh⁻

Génotypes possibles

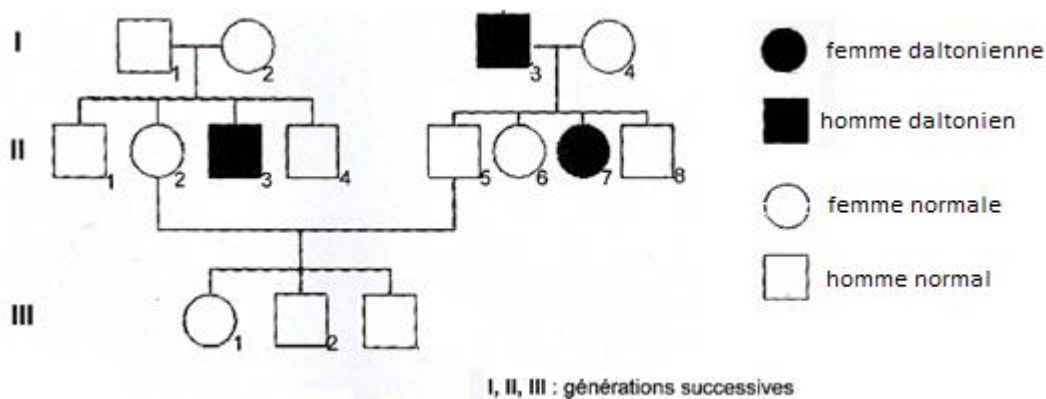
Phénotypes	Génotypes possibles
[Rh ⁺]	
[Rh ⁻]	

B. Hérédité liée au sexe

1. Le daltonisme

C'est une anomalie de la vision des couleurs.

Exercice : L'arbre généalogique figure ci dessous se rapporte à la transmission du daltonisme



Interprétez-le

- ☞ En précisant si le gène responsable est dominant ou récessif.
- ☞ Démontrez que le gène est porté par les chromosomes sexuels
- ☞ Donnez les génotypes des individus I1, I2 et II5

.....

.....

.....

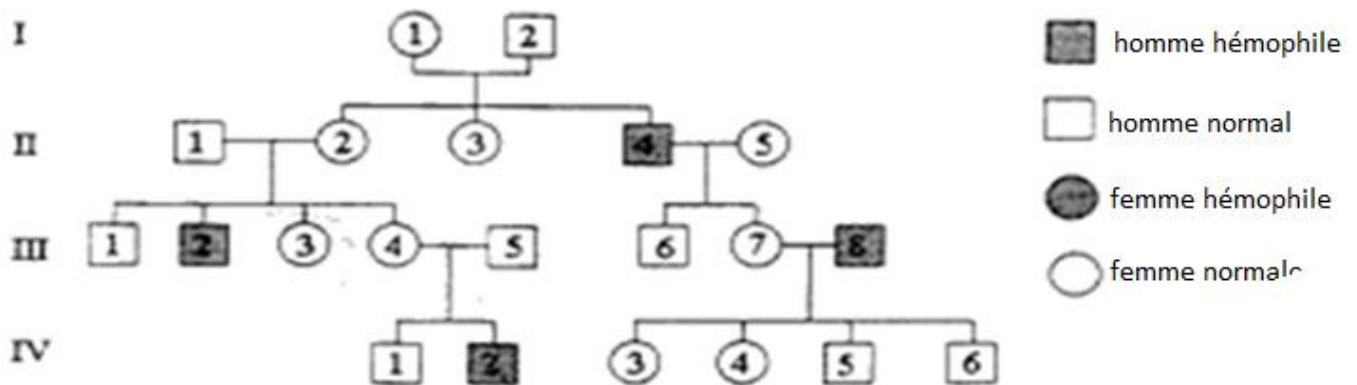
.....

.....

.....

2. L'hémophilie

C'est un défaut de coagulation du sang qui se transmet selon le même mode que le daltonisme.
Exploiter le document



- L'allèle responsable de la maladie est-il dominant ou récessif ?
- Démontrer que le gène est porté par les gonosomes ?
- Comment expliquez-vous l'absence de femme hémophile dans le pedigree ?

3. Gène létal

Un allèle est dit létal (mortel) lorsque les individus homozygotes pour cet allèle ne sont pas viables.
En F₂, la disparition d'un quart (1/4) des individus transforme le rapport (3/4 - 1/4) en (2/3 - 1/3).
Ce fait peut être aisément vérifié :

- ⇒ **Chez les oiseaux** : (exemple canaris huppés, poulet à crête rose, ...), 1/4 des œufs couvés ne se développent pas.
- ⇒ **Chez les mammifères** : (exemple la souris jaune), on retrouve dans l'utérus de la femelle gravide les fœtus non viables prévus par la théorie.
- ⇒ **Dans l'espèce humaine** : le gène responsable de l'hémophilie paraît un gène létal, on l'explique ainsi le fait l'hémophilie ne s'observe jamais chez la femme (mortel à l'état homozygote).

Exercice

- ↪ Une souris noire, croisée avec une souris donne uniquement des souris noires.

- ## Interprétez ces résultats

[illegible]

Un chromosome ou fragment de chromosome en trop ou en moins peuvent être des anomalies parfois lourdes de conséquences sur le développement corporel et mental du sujet.

Les sujets atteints présentent les mêmes anomalies : visage arrondi, yeux obliques vers le bas, oreilles petites et décollées, main courtes à paumes présentant un pli unique transversal, âge mental ne dépassant pas 6 à 7 ans. De nombreuses autres malformations sont fréquentes : cardiaques, digestives ou visuelles. Les caryotypes révèlent que chez les individus mongoliens, le chromosome 21 est présent dans les cellules en trois exemplaires au lieu de deux : d'où le nom de trisomie 21 ? Deux cas peuvent se présenter :

Diagram illustrating the formation of trisomy 21 through non-disjunction during meiosis:

- parents:** Two parent cells, each containing two chromosomes labeled 21.
- premiere division meiotique:** The first meiotic division.
- gamètes:** Four gametes are produced:
 - Two gametes containing one chromosome 21.
 - One gamete containing two chromosomes 21 (non-disjunction).
 - One gamete containing no sex chromosomes.
- Fécondation:** Fertilization of a normal gamete (one chromosome 21) with the non-disjunction gamete (two chromosomes 21).
- Trisomie:** The resulting zygote contains three chromosomes 21, labeled as Trisomie.

Ici, le père et la mère ont un caryotype normal. L'enfant possède un caryotype anormal présentant 3 chromosomes 21 : c'est le cas de trisomie 21 libre.

Cet accident peut se produire au cours de la première division ou de la deuxième division de méiose de l'ovule. Elle est la conséquence de la non-disjonction de la paire de chromosome 21. Elle a plus de chance de se produire si la mère est âgée.

Ainsi, les risques pour un couple aux caryotypes normaux ayant eu un enfant mongolien d'en avoir un second, sont les mêmes que dans l'ensemble de la population.

Conclusion : la naissance d'un enfant atteint de trisomie 21 libre est due à un accident au cours de l'ovogenèse. On ne peut donc pas parler de transmission héréditaire dans ce cas là.

2^{ème} cas : la trisomie 21 avec transmission

Ici, le père présente un caryotype normal, celui de la mère montre une translocation entre les chromosomes 14 et 21 (l'un des deux chromosomes 21 est soudé à l'un des chromosomes 14). **Cette translocation est dite équilibrée**, car elle n'entraîne aucune perturbation au niveau du phénotype : la mère est parfaitement normale, il n'y a en effet aucune modification quantitative du matériel génétique. Ce pourrait être l'inverse, c'est-à-dire : mère à caryotype normal et père présentant la translocation.

L'enfant présente un caryotype anormal avec présence de deux chromosomes 21 et d'un chromosome transloqué 14-21. Il possède donc trois chromosomes 21, et comme dans le premier cas, il est atteint de mongolisme.

L'âge de la mère n'est plus en cause ici.

Conclusion : dans le cas d'une trisomie 21 due à une translocation, on peut dire qu'il y a transmission héréditaire.

2. Le syndrome de Turner ou syndrome haplo-X

Il affecte des sujets féminins, qui ont un seul chromosome X ($2n=44A+X$). Elles sont de petite taille, stériles et les caractères sexuels secondaires sont peu ou pas développés.

3. Le syndrome de Klinefelter

Il affecte des sujets masculins, qui ont un chromosome X surnuméraire ($2n = 44 A + XXY$). Ils présentent à la fois des caractères sexuels secondaires de type masculin (grande taille, épaules larges, ...) et de type féminin (hanches larges, ...), ils sont stériles et présentent de graves déficiences mentales.

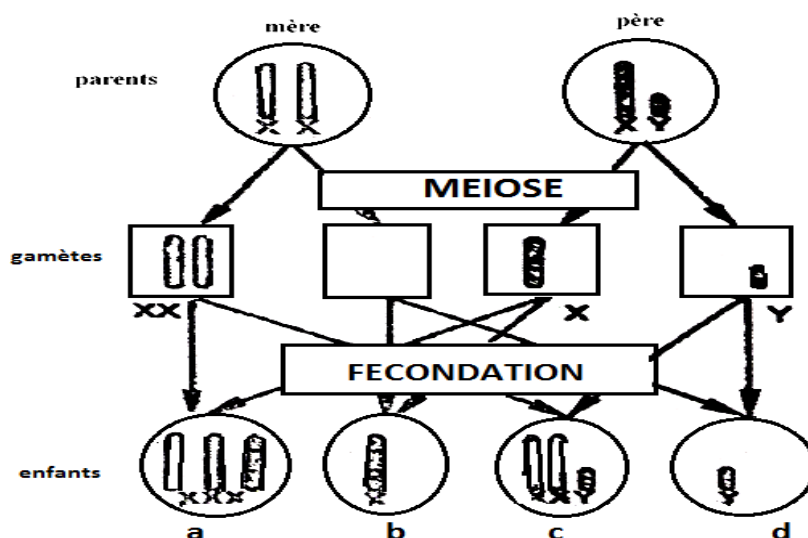


Figure 05 : Autres anomalies chromosomiques

- a) Triplo-X,
- b) Syndrome de Turner
- c) Syndrome de Klinefelter,
- d) Zygote non viable

4. La perte d'un fragment de chromosome ou délétion

On connaît aussi des maladies chromosomiques provoquées par l'absence d'un fragment de chromosome. Cette déficience ou délétion se traduit de façon différente selon le chromosome qui en est affecté.

Exemple : la délétion du bras court du chromosome N°5 entraîne une débilité mentale importante et des malformations du larynx. Le malade émet des sortes de miaulements (« maladie du cris du chat »).

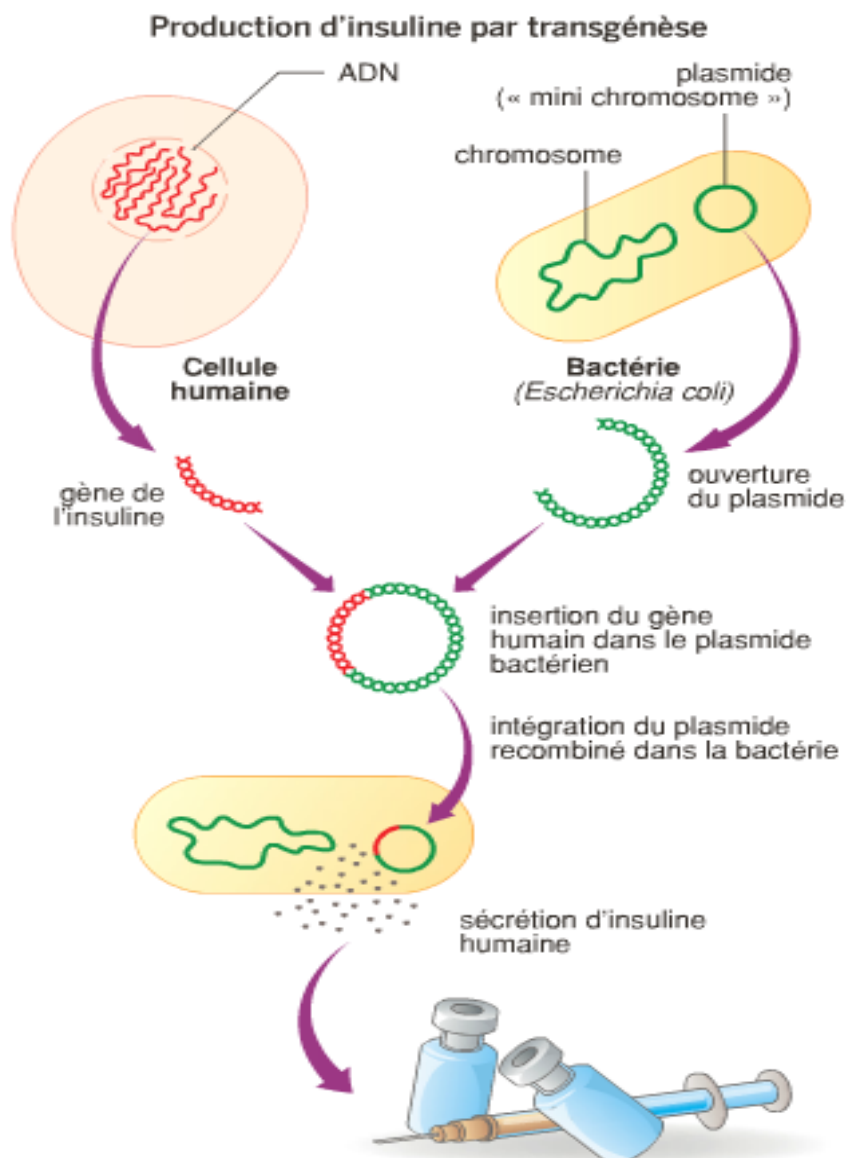
D. NOTIONS DE CONSANGUINITE, DE VECTEUR ET DE PORTEUR

- On parle de consanguinité dans le cas d'un mariage entre des personnes ayant un ancêtre commun. La consanguinité d'un mariage est un facteur d'aggravation des risques de transmission d'allèle malade récessif.
- Un vecteur est organisme (spécialement insecte) susceptible de transmettre un agent infectieux d'un sujet à un autre
- Un porteur est individu infecté par un micro-organisme : on distingue un porteur sain et un porteur malade.

E. MANIPULATIONS GENETIQUES, BIOETHIQUE ET PROTECTION DU GENOME HUMAIN

1. Manipulation génétique (voir figure)

Le principe de la manipulation génétique consiste soit à **intégrer** des gènes étrangers, végétaux ou animaux, dans le corps d'un membre d'une espèce différente, soit à **modifier** les gènes d'un organisme pour en changer ou optimiser un caractère. L'individu ayant reçu un nouveau gène ou dont un gène est modifié est un organisme génétiquement modifié (**OGM**).



2. Bioéthique et protection du génome humain

Au cours des manipulations génétiques, il existe un taux d'échec pouvant aboutir à des conséquences graves chez l'espèce (OGM). Ainsi, pour éviter ces conséquences chez l'homme, certaines lois sont établies pour protéger le génome humain : c'est la **bioéthique**.