

**A - Les difficultés de la génétique humaine .**

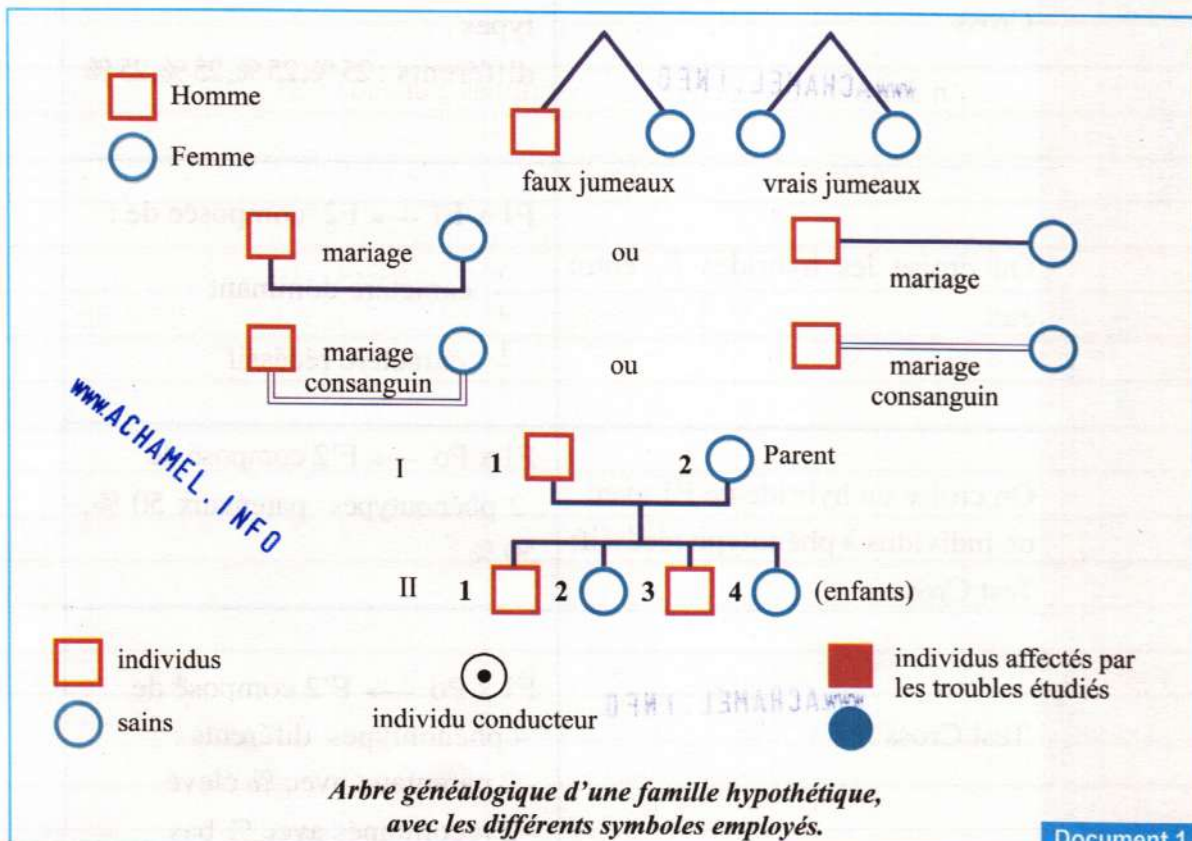
L' étude de la génétique humaine est difficile pour différentes raisons :

- On ne peut imposer un accouplement pour étudier la transmission d'un caractère .
- La durée d'une génération est longue , le nombre de descendants d'une famille est faible . Il faut alors réaliser un arbre généalogique et suivre le caractère envisagé sur plusieurs générations .
- Les études statistiques portent sur plusieurs familles regroupées , de même caractéristiques.

www.ACHAMEL.INFO

**B - Arbre généalogique :**

Le généticien rassemble tous les caractères phénotypiques des membres de la famille sur plusieurs générations et dresse un arbre généalogique doc 1 .



Document 1

L'étude de l'hérédité humaine peut être complétée par d'autres méthodes.

La cytogénétique affine l'étude des chromosomes.

La réalisation de caryotype permet de diagnostiquer les malformations liées à une anomalie du nombre ou de la structure des chromosomes. Les techniques modernes de biologie moléculaire permettent une analyse précise de l'ADN et mettent en évidence la présence ou l'absence de certains gènes.

www.ACHAMEL.INFO

## Généralisation

### Le rapport entre les allèles.

Allèle	Caractéristiques
Dominant	Il se trouve à chaque génération quel que soit le sexe. Chaque enfant malade a au moins 1 parent malade. 2 parents non atteints n'ont que des enfants non atteints.
Récessif	En général, le caractère n'apparaît pas à chaque génération, sauf dans le cas de parents homozygotes. Des enfants de parents phénotypiquement sains ont des enfants atteints.
Codominant	Le caractère d'un descendant est intermédiaire par rapport à celui exprimé par les parents.

La localisation du gène

#### • Gène porté par les gonosomes

Gène porté par la partie propre à y .

→ Seuls les individus mâles portent l'allèle considéré et donc peuvent être atteints.

→ Un garçon malade a toujours un père malade.

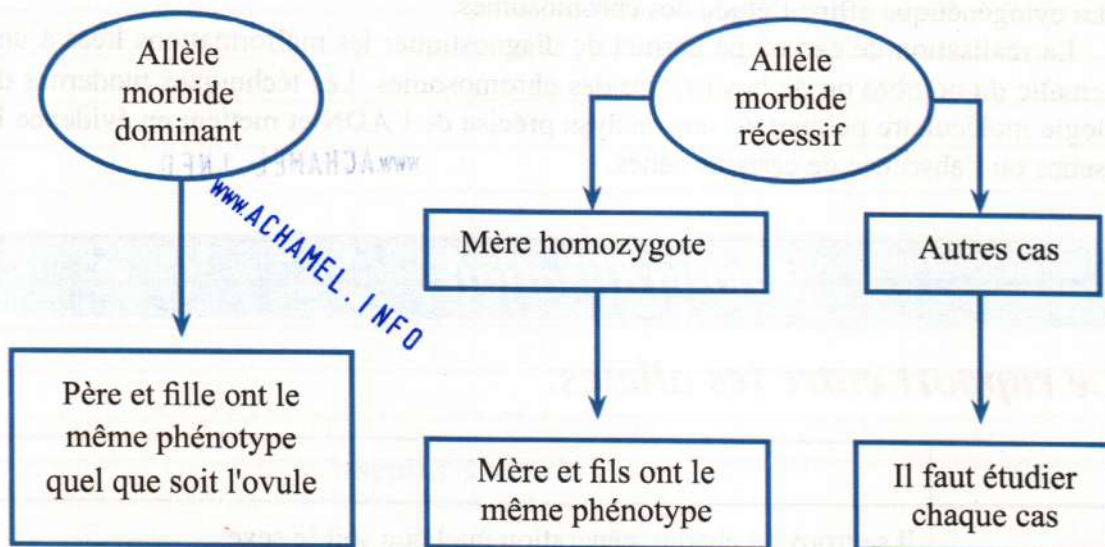
Point de départ possible pour la démonstration :

→ Un garçon malade → remonter au génotype de son père.

Achamel.info



## • Gène porté par la partie propre à X



### - Point de départ possible

1. femme dont le phénotype exprime l'allèle récessif [a] → génotype  $X_a/X_a$   
 ⇒ Un chromosome  $X_a$  provient de son père qui a donc obligatoirement le génotype  $X_a/y$  c.a.d. qu'il a le phénotype de l'allèle récessif [a].
2. homme de phénotype dominant [A] → génotype  $X_A/Y$   
 ⇒ Il lègue  $X_A$  à toutes ses filles qui auront toutes un chromosome  $X_A$  dans leur génotype et donc nécessairement un phénotype [A].

Gène porté par les autosomes

Il n'y a pas de transmission privilégiée père - fille et mère - fils

www.ACHAMEL.INFO

### - Point de départ possible :

Couple hétérozygote et démontrer qu'il peut avoir des filles et des garçons sains.

### C - Les anomalies chromosomiques :

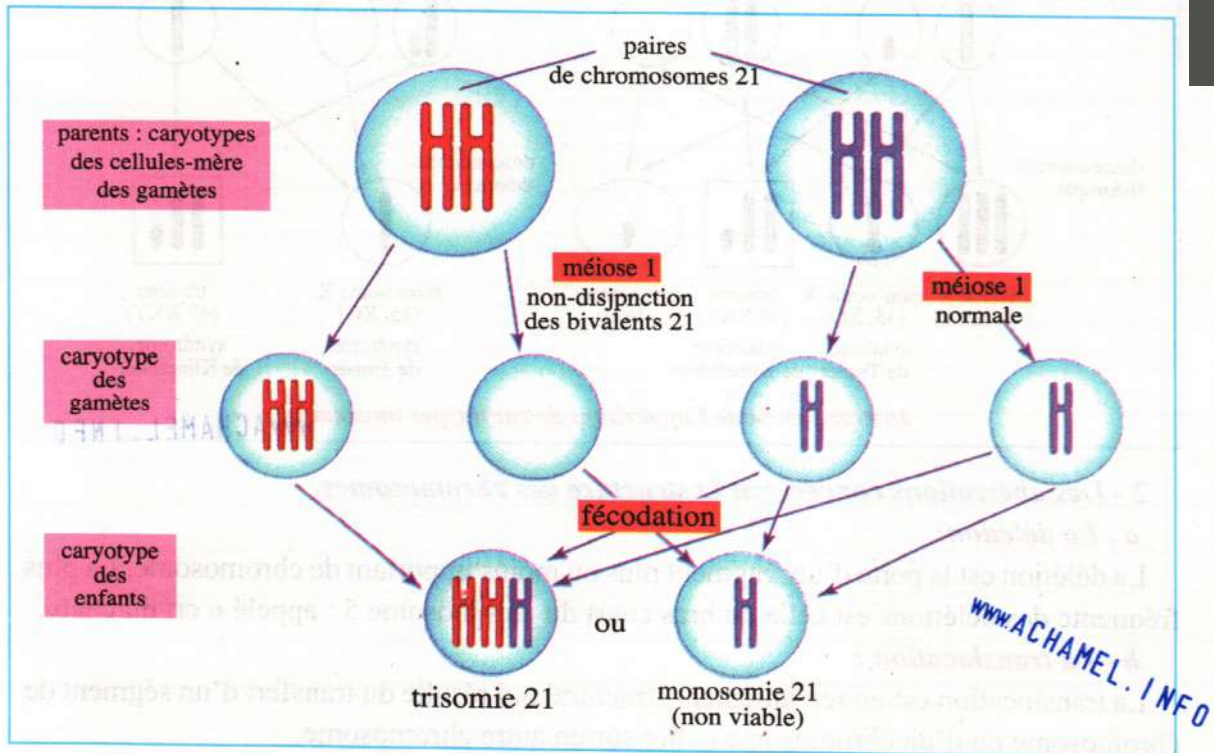
Dans certains cas des accidents génétiques sont dus à une alteration au niveau chromosomique . Le caryotype est déséquilibré, comportant des éléments ou parties d'éléments en excès ou en défaut.

## 1 - Des aberrations sur le nombre de chromosomes :

### a . Au niveau des autosomes :

**Exemple :** la trisomie 21 , syndrome de Down ou mongolisme. L' étude du caryotype montre que le chromosome 21 est représenté par trois exemplaires au lieu de deux (Trisomie 21).

$$2n + 1 = 45A + XX(XY) (=47)$$



### b . Au niveau des chromosomes sexuels :

#### Exemple :

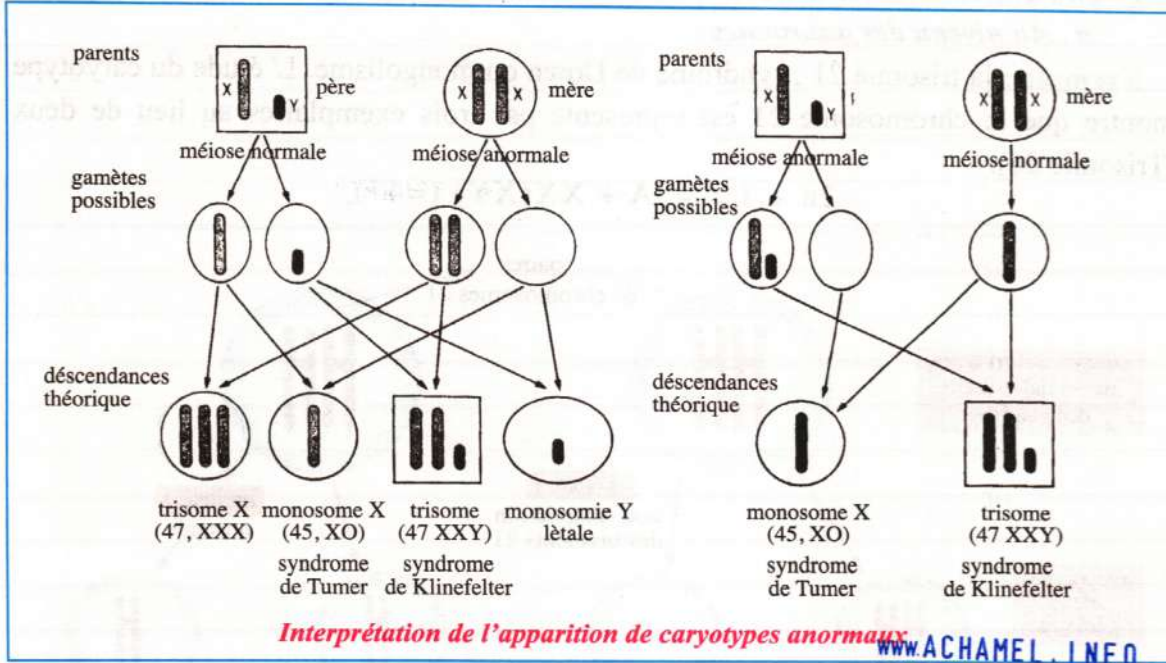
- Le syndrome de Turner affecte des femmes qui restent de petite taille: elles sont stériles et les caractères sexuels secondaires ne se développent pas.

$$2n - 1 = 22AA + X (=45)$$

- Le syndrome de Klinefelter affecte des individus présentant à la fois des caractères sexuels masculins et féminins.



$$2n + 1 = 22 AA + XXY = 47$$



## 2 - Des aberrations concernant la structure des chromosomes

### a - La délétion:

La délétion est la perte d'un fragment plus ou moins important de chromosome. La plus fréquente des délétions est celle du bras court du chromosome 5 : appelé « cri du chat ».

### b - La translocation :

La translocation est un remaniement structural qui résulte du transfert d'un ségment de chromosome ou d'un chromosome entier sur un autre chromosome.

		ANOMALIE DE NOMBRE		ANOMALIE DE STRUCTURE			
		Monosomie	Trisomie	Délétion	Translocation		
<b>Exemples</b>	<b>Caryotype</b>	$2n - 1 = 45$ XO	$2n + 1 = 47$ Trisomie 21	$2n + 1 = 47$ XXY	Perte d'un fragment du bras court du chr. 5	Simple 15 - 21	Réciproque échange de segments chromo-somiques
	<b>Maladie</b>	Syndrome de TURNER	Syndrome de DOWN (mogolisme)	Syndrome de KLINFELTER	MALADIE	pas de maladie si translocation équilibrée	

### 3 - Le diagnostic anténatal

Dans le cas d'une « grossesse à risques » (âge de la mère , maladie héréditaire connue dans la Parenté) , le médecin tente de diagnostiquer d'éventuelles anomalies avant la naissance de l'enfant.

→ Le diagnostic repose sur des analyses faites sur des tissus embryonnaires prélevés le plutôt possible :

- Prélèvement de liquide amniotique (ou amniocentèse), ou prélèvement de sang fœtal dans le cordon ombilical à partir de la 17<sup>ème</sup> semaine de grossesse.

- Prélèvement de villosités chorales dès la 8<sup>ème</sup> semaine de grossesse

→ Les recherches effectuées sur ces prélèvements sont très variées :

- Détection d'aberration chromosomiques par réalisation d'un caryotype de cellule fœtale

- Détection de maladies héréditaires.

www.ACHAMEL.INFO