

LA TRANSMISSION DES CARACTÈRES HÉRÉDITAIRES



BIO-5065-2

GUIDE D'APPRENTISSAGE

BIOLOGIE

Janvier 2005
Version révisée (avril 2005)

Ce document, produit par la Commission scolaire Marie-Victorin, reprend et adapte, en grande partie, des contenus dont les droits appartiennent à la SOFAD. La SOFAD autorise temporairement la commission scolaire Marie-Victorin à utiliser ces contenus à condition que la reproduction et la distribution soient sans profits et que la commission scolaire cesse toute reproduction et distribution au moment de la parution d'un nouveau cours SOFAD couvrant les mêmes contenus. La SOFAD n'est pas responsable des ajouts qui n'ont pas fait l'objet de sa supervision.

Équipe de production de la version originale:

- Responsables de la production : Janine Gomel
Mireille Moisan
- Rédacteur : Alain-Guy Côté
- Révisseur de contenu : Joanne Twigg
- Révisseur linguistique : Francine Cardinal
- Saisie des corrections : Louise Brouillette
- Illustrateur : L'atelier du Mac inc.
- Conception graphique et mise en pages: L'atelier du Mac inc.

L'adaptation au programme remanié de biologie fut réalisée par :

- Laurent Demers (conseiller pédagogique)
 - Hélène Fortin (enseignante)
 - Claude Simard (enseignant)
- Commission scolaire Marie-Victorin, Juin 2004

Mise en forme par :

- Johanne Blanchard
 - Céline Robert
- Commission scolaire du Val-des-Cerfs, Janvier 2005

La forme masculine utilisée dans le présent document désigne aussi bien les femmes que les hommes et a pour but d'alléger le style.

TABLE DES MATIÈRES

SECTION 1 : MÉCANISME DE TRANSMISSION DES CARACTÈRES	7
Objectif terminal 1 : EXPLIQUER LES MÉCANISMES DE LA TRANSMISSION DES CARACTÈRES HÉRÉDITAIRES	7
INTRODUCTION	9
DÉFINITIONS.....	18
CROISEMENTS ENTRE PARENTS HOMOZYGOTES OU HÉTÉROZYGOTES.....	19
PHÉNOTYPE ET GÉNOTYPE	35
CROISEMENTS DE PLANTS DE POIS À CARACTÈRES DIFFÉRENTS EFFECTUÉS PAR MENDEL	40
LES TROIS LOIS DE MENDEL SUR L'HÉRÉDITÉ	44
VERS L'HÉRÉDITÉ HUMAINE	47
DOMINANCE ET RÉCESSIVITÉ CHEZ L'HUMAIN	48
EXPÉRIMENTATION.....	53
TRANSMISSION DES CARACTÈRES À DOMINANCE INCOMPLÈTE.....	65
SECTION II : TRANSMISSION DES CARACTÈRES HÉRÉDITAIRES HUMAINS LIÉS AUX GROUPES SANGUINS.....	71
Objectif terminal 2 : EXPLIQUER LA TRANSMISSION DES CARACTÈRES HÉRÉDITAIRES HUMAINS LIÉS AUX GROUPES SANGUINS.....	71
LES GROUPES SANGUINS	73
LE GÉNOTYPE DES QUATRE GROUPES SANGUINS	82
LA TRANSMISSION DES GROUPES SANGUINS.....	88
LE SYSTÈME SANGUIN RHÉSUS	95
SECTION III : PROBLÈMES LIÉS À LA TRANSMISSION DE CARACTÈRES HÉRÉDITAIRES.....	103
Objectif terminal 3 : EXPLIQUER CERTAINS PROBLÈMES LIÉS À LA TRANSMISSION DE CARACTÈRES HÉRÉDITAIRES.....	103
LES CHROMOSOMES X ET Y	105
LES CARYOTYPES HUMAINS.....	106
LES GÈNES LIÉS AU SEXE	111
MALADIES HÉRÉDITAIRES ET PROBLÈMES DE SANTÉ.....	124

SECTION IV : LES CAUSES ET LES EFFETS DE CERTAINES MUTATIONS.....	127
Objectif terminal 4 : ASSOCIER LES CAUSES ET LES EFFETS DE CERTAINES MUTATIONS.....	127
LE GÉNOTYPE D'INDIVIDUS DIFFÉRENTS	128
LES FORMES DE MUTATIONS CHROMOSOMIQUES.....	132
LES FORMES DE MUTATIONS GÉNÉTIQUES.....	133
LES AGENTS MUTAGÈNES.....	134
TROIS DIFFÉRENTES TARES HUMAINES	147
 SECTION V : SYNTHÈSE et AUTOÉVALUATION	153
SYNTHÈSE	155
AUTOÉVALUATION	164
CORRIGÉ.....	179
CORRIGÉ DE L'AUTOÉVALUATION	213

SECTION 1 : MÉCANISME DE TRANSMISSION DES CARACTÈRES

- Associer au noyau de la cellule, aux chromosomes et à l'ADN la transmission des caractères héréditaires.
- Décrire la structure d'un chromosome et celle d'un gène.
- Définir le terme allèle.
- Distinguer une cellule somatique diploïde d'une cellule sexuelle haploïde.
- Distinguer caractère dominant et caractère récessif.
- Distinguer génotype et phénotype.
- Distinguer un individu homozygote d'un individu hétérozygote à un caractère donné,
- Distinguer un croisement monohybride d'un croisement dihybride.
- Distinguer les expressions rapport génotypique et rapport phénotypique.
- Illustrer les trois lois de Mendel à l'aide de ses expériences de croisement de pois.
- Établir, pour un croisement monohybride ou un croisement dihybride, le phénotype, le génotype et les rapports phénotypiques et génotypiques des descendants.
- Énumérer certains caractères héréditaires dominants ou récessifs facilement repérables chez l'humain.
- Résoudre des problèmes de croisements monohybrides ou dihybrides.
- Définir l'expression dominance incomplète dans la transmission de caractères héréditaires
- Résoudre des problèmes de croisement mettant en jeu des caractères héréditaires à dominance incomplète.

Objectif terminal 1 : EXPLIQUER LES MÉCANISMES DE LA TRANSMISSION DES
CARACTÈRES HÉRÉDITAIRES

INTRODUCTION

Qu'est-ce que la génétique?

Avons-nous déjà vu un chien naître d'un chat ? Un lapin naître d'un mouton ? Une rose formée à partir d'un pois ? Un sapin provenir d'un gland ?... Évidemment non.

Nous entendons plutôt : "Elle a les yeux de son père et le nez de sa mère" ou encore : "C'est le vrai portrait de sa grand-mère". Mais comment se fait-il que nous héritions des mêmes défauts et des mêmes qualités que nos parents ? En avons-nous le choix ?

La génétique répond à ces questions, car cette science biologique étudie les facteurs porteurs de ces caractères et leur transmission d'une génération à l'autre.

Chaque être vivant comporte des caractères spécifiques faisant qu'il est semblable, quoique non absolument identique, à ses parents. L'étude de la transmission des caractères héréditaires ou hérédité a fait des progrès depuis un siècle, surtout après les " redécouvertes " des travaux de Gregor Mendel.

Saviez-vous que...

... Gregor Mendel (1822-1884) était un moine autrichien, fils de fermier, et un expérimentateur averti mais avant tout un mathématicien, ce qui lui permit de tirer des conclusions les plus complètes des résultats de ses expériences. Les résultats de ses recherches effectuées en 1865 ont été ignorés pendant 35 ans.

Chaque individu (animal ou plante) est constitué de cellules. La **cellule** est la plus petite unité complète d'un organisme et la majorité d'entre elles ne sont visibles qu'au microscope. L'ensemble des activités d'un organisme dépend de l'activité de ses cellules.

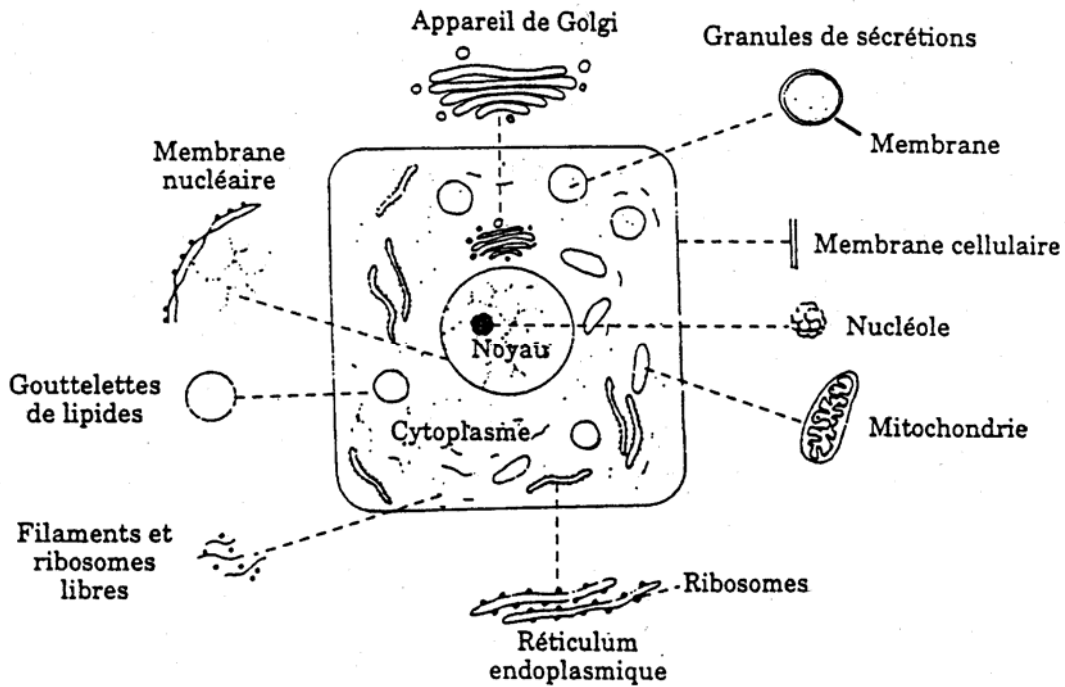


Figure 1.1 Schéma d'une cellule animale

Une cellule possède un **noyau** qui contrôle toute l'activité cellulaire. À l'intérieur du noyau sont situés les chromosomes qui coordonnent l'activité cellulaire et sont responsables de la transmission du bagage héréditaire, de génération en génération.

Un **chromosome** est constitué de protéines (histones) et d'une molécule géante d'acide désoxyribonucléique (ADN) formée par l'enchaînement de plusieurs milliers ou de plusieurs millions de maillons élémentaires nommés "nucléotides". Un **nucléotide** est formé de trois (3) petits " blocs " : un sucre (le désoxyribose), un groupe phosphate et une base azotée.

Pour constituer les molécules d'ADN de tous les êtres vivants, il n'existe que quatre nucléotides différents qui se distinguent par la base azotée qu'ils contiennent. Ces quatre bases sont la thymine (T), l'adénine (A), la cytosine (C) et la guanine (G). La figure 1.2 montre les quatre (4) nucléotides qui forment toute molécule d'ADN.

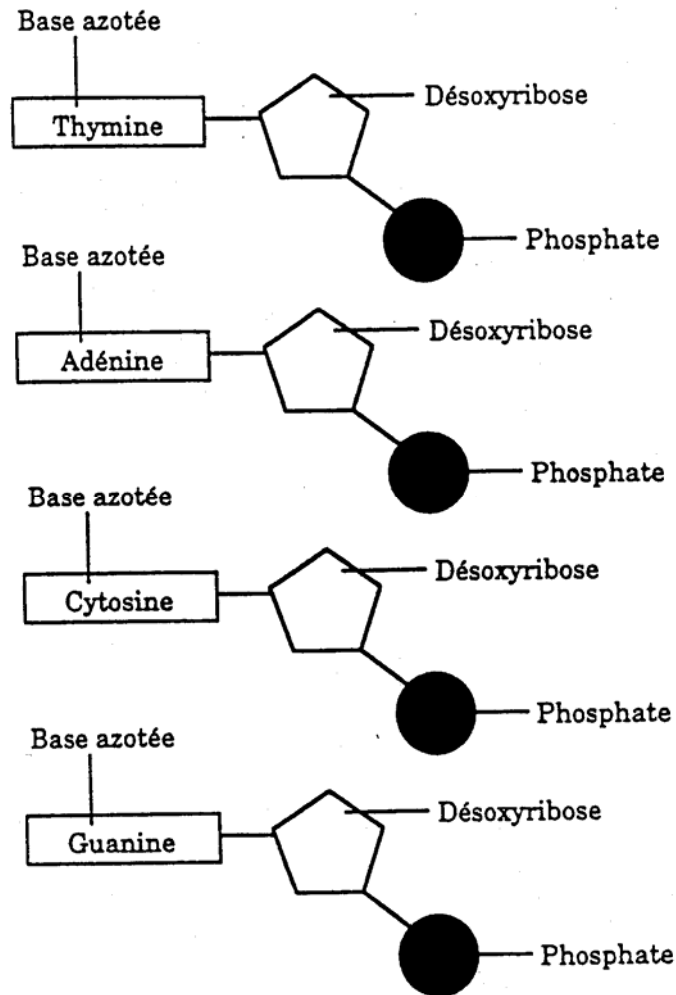


Figure 1.2 Les quatre nucléotides de toute molécule d'ADN

Comme nous l'avons vu un peu plus tôt, une molécule d'ADN est constituée de milliers ou même de millions de nucléotides. Ces nucléotides sont unis entre eux le long d'une chaîne d'ADN, comme le montre la figure 1.3.

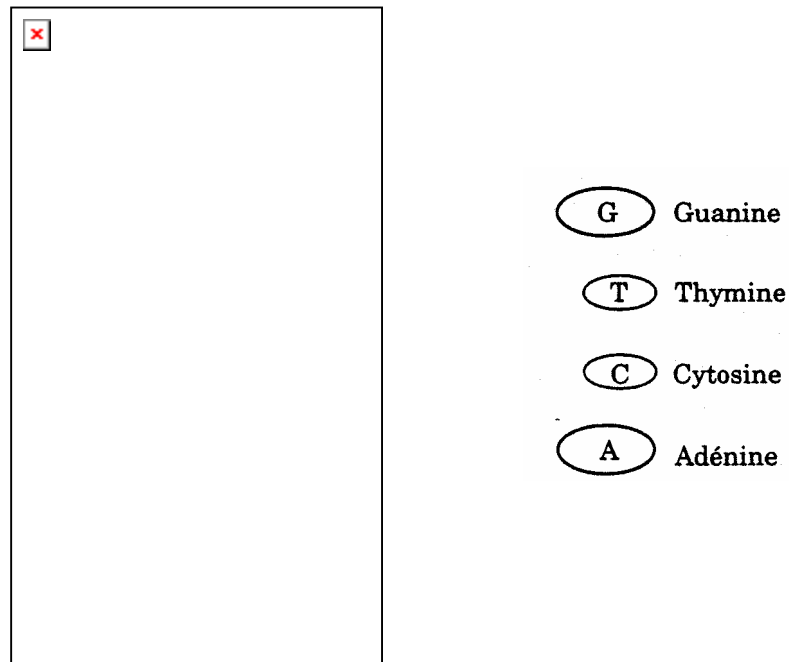


Figure 1.3 Portion de l'une des deux chaînes d'une molécule d'ADN

Saviez-vous que...

... les chercheurs ont longtemps essayé de connaître la structure spatiale des molécules d'ADN. Ce n'est qu'en 1953, au terme d'une «compétition» de deux ans avec le chimiste Linus Pauling, que James D. Watson et Francis Crick ont été en mesure de présenter au public la structure tridimensionnelle d'une molécule d'ADN, la molécule de l'hérédité. Cette importante découverte, qui ouvrait une nouvelle ère de recherche en biologie, leur a d'ailleurs valu un prix Nobel en 1962.

Une **molécule d'ADN** est constituée de deux chaînes de nucléotides enroulées en forme de double hélice, comme le montre la figure 1.4. Plusieurs millions de nucléotides peuvent se trouver sur une seule molécule d'ADN et la séquence des nucléotides situés sur l'ADN change d'une molécule d'ADN à l'autre. Les sucres (désoxyribose) et les groupes phosphate constituent l'armature de chaque chaîne. Les bases azotées d'une chaîne et les bases azotées de l'autre chaîne sont attachées ensemble par des liaisons chimiques appelées "pont hydrogène". Les deux chaînes sont donc liées par les bases azotées dans lesquelles l'adénine (A) peut se lier seulement à la thymine (T), tandis que la cytosine (C) peut se lier uniquement à la guanine (G).

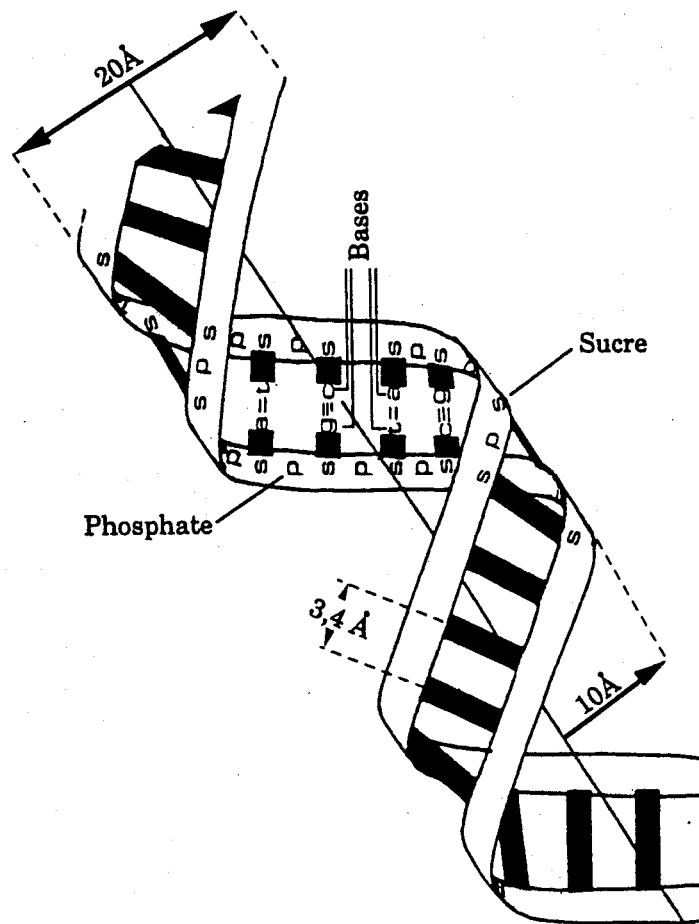


Figure 1.4 Infime portion d'une molécule d'ADN

N.B. : Å signifie angström, une unité de mesure extrêmement petite. Un Å équivaut à une longueur de 10^{-8} cm ou 0,000 000 01 cm.

L'ensemble des molécules d'ADN du noyau d'une cellule contient toutes les informations nécessaires au bon fonctionnement d'un organisme et à la reproduction d'une espèce donnée. Chacune de ces informations est contenue dans un gène.

Un **gène** est donc une petite portion d'une molécule d'ADN. Un seul gène est porteur d'un (rarement plusieurs) caractère héréditaire (par exemple : la taille du nez, la couleur des yeux, le type de cheveux, la couleur de la peau, la grandeur, etc.).

Un chromosome est donc une suite ininterrompue de gènes qui assurent la transmission des caractères héréditaires d'une génération à l'autre.

Si certains gènes sont porteurs de caractères héréditaires, d'autres par contre assurent la coordination et l'harmonie des divers tissus ou organes de l'organisme.

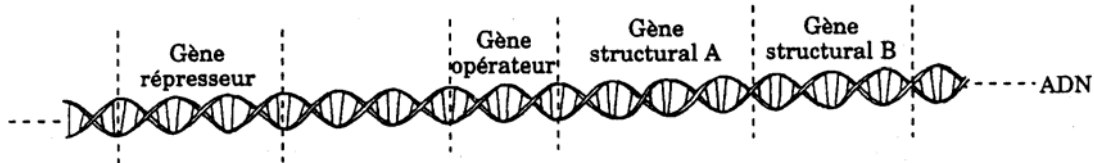


Figure 1.5 Quelques gènes sur une molécule d'ADN

La figure 1.5 montre quelques gènes d'une petite portion d'une molécule d'ADN où le gène structural A et le gène structural B sont deux gènes porteurs de caractères héréditaires. Le **gène opérateur** est un gène qui "dit" aux gènes A et B quand ils doivent être "actifs". Le **gène répresseur** "dit" aux gènes A et B quand ils doivent cesser d'être "actifs". Pour les besoins de cette étude, il ne sera question que des gènes porteurs des caractères héréditaires. Chez l'humain, les 46 chromosomes (46 molécules d'ADN) de chaque cellule contiennent entre 25 000 et 40 000 de gènes.

Pour jouer son rôle, chaque gène contrôle la production d'un **enzyme** (les enzymes sont des protéines spéciales qui permettent la réalisation des innombrables réactions chimiques dans l'organisme) ou, quelquefois, contrôle la production d'une autre protéine nécessaire au bon fonctionnement de l'organisme.

L'ensemble des molécules d'ADN, qui constituent les chromosomes, agit donc à la façon d'un ordinateur qui envoie, dans les cellules, toutes les informations nécessaires au bon fonctionnement de l'organisme. Chaque gène, qui diffère d'un autre gène par le nombre et la séquence des nucléotides qu'il contient, est chargé de transmettre l'une de ces informations.

Retour sur la lecture

1. a) Quels sont les "éléments doubles" dont parlait Gregor Mendel qui sont responsables de la transmission d'un caractère héréditaire ?

b) À quel niveau de la cellule sont situés ces "éléments doubles" ?

2. Énumérez les deux rôles principaux des chromosomes.

3. De quoi sont principalement constitués les chromosomes ?

4. À l'aide d'un court texte explicatif et d'un schéma, identifiez les principaux constituants d'une molécule d'ADN et décrivez sa structure spatiale.

5. Complétez les phrases suivantes.

- a) La totalité des informations nécessaires au bon fonctionnement d'un organisme et à la reproduction d'une espèce donnée est contenue dans _____
- b) Chacune de ces informations est portée par _____
- c) Un gène est une portion _____ portant un _____ héréditaire.

6. Énumérez les deux principales fonctions des gènes.

7. Qu'est-ce qui différencie un gène d'un autre gène ?

8. Indiquez si les affirmations suivantes sont vraies ou fausses et, si elles sont fausses, corrigez-en les données.

- a) Les maillons élémentaires qui constituent une molécule d'ADN sont appelés "bases azotées".

- b) Chez l'humain, où il y a 46 chromosomes par cellule, une seule molécule d'ADN porte toutes les informations contenues dans le noyau cellulaire.

- c) Dans une molécule d'ADN, l'adénine se lie toujours à la cytosine et la thymine se lie toujours à la guanine.

- d) Chaque caractère héréditaire est généralement porté par un seul gène.

- e) Certains gènes ne portent pas de caractères héréditaires.

f) Chaque gène contrôle la production d'un enzyme ou d'une autre protéine.

g) Un gène contient plusieurs molécules d'ADN.

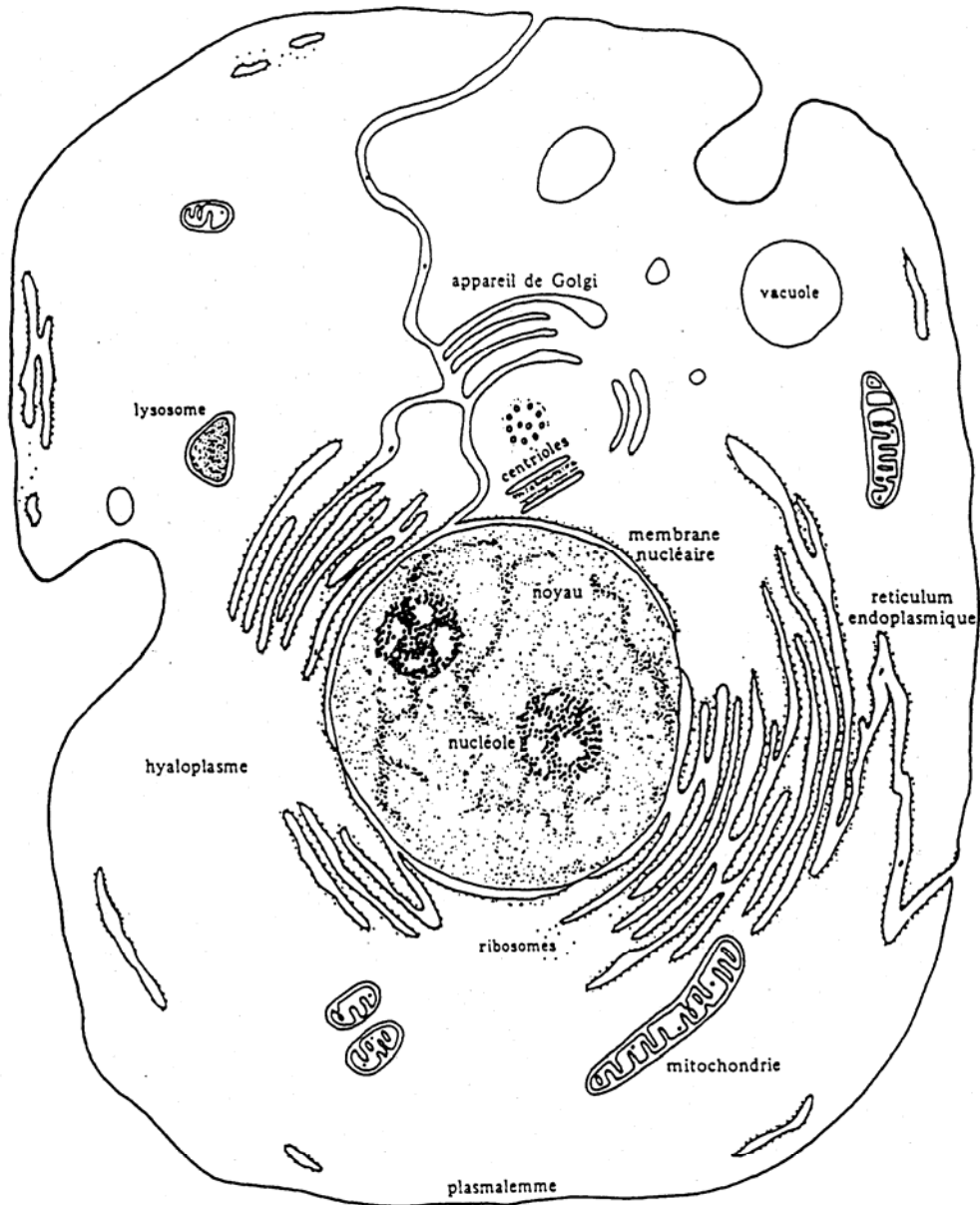


Schéma d'une cellule animale.

STANSFIELD, William D., Génétique, McGraw-Hill, New York, 1975.

DÉFINITIONS

Allèle : Élément d'une paire de gènes situé à un endroit donné sur un chromosome. Les allèles sont représentés par le même symbole. Par exemple, P pour un pois géant et p pour un pois nain. Il y a dans chaque cellule d'un individu deux exemplaires de chaque gène. Lorsque deux allèles sont identiques, l'individu est homozygote; lorsqu'ils sont différents, il est hétérozygote.

Cellule diploïde : Cellule ayant deux ensembles de chromosomes ($2n$ chromosomes). Chez les organismes évolués, les cellules somatiques sont diploïdes.

Cellule haploïde : Cellule ayant un seul ensemble de chromosomes (n chromosomes). Les cellules sexuelles (gamètes) sont haploïdes. Cela permet de garder constant le nombre de chromosomes lors d'une reproduction sexuée.

Caractère dominant : Se dit d'une paire d'allèles d'un gène qui a la capacité de se manifester.

Caractère récessif : Se dit d'un caractère qui ne peut se manifester lorsqu'il est en présence d'un caractère dominant.

CROISEMENTS ENTRE PARENTS HOMOZYGOTES OU HÉTÉROZYGOTES

Voyons maintenant d'une façon plus précise le jeu d'une paire de chromosomes et d'une paire de gènes portés par ces chromosomes lors d'un croisement entre une souris grise et une souris blanche, toutes deux de race pure.

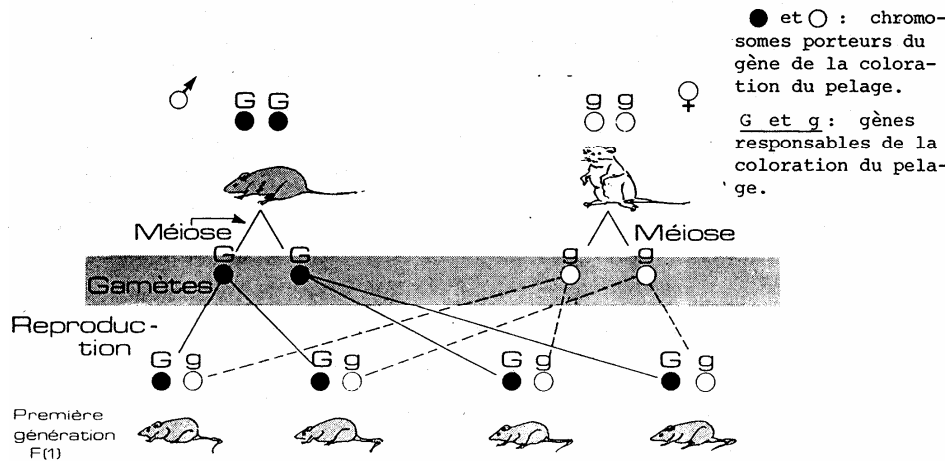


Figure 1.6 Croisement entre une souris grise et une souris blanche

Lors de la production des gamètes de la souris mâle et de la souris femelle, les chromosomes homologues (chromosomes semblables) se sont séparés l'un de l'autre. Un des deux chromosomes homologues s'est retrouvé dans un gamète et l'autre chromosome, dans un autre gamète. Chaque chromosome homologue porte des milliers de gènes et, parmi ceux-ci, il y en a un qui détermine la coloration du pelage de la souris. Dans chaque gamète (cellule haploïde), il n'y a donc qu'un seul gène porteur du caractère de la coloration du pelage de la souris, alors que, dans les cellules somatiques (cellules diploïdes), deux gènes sont porteurs du caractère de la coloration du pelage.

La figure 1.6 nous montre que le père et la mère ont "donné" chacun un gène porteur du caractère de la coloration du pelage aux individus de la première génération (F₁). Ceux-ci possèdent donc "un gène maternel" (g) et "un gène paternel" (G).

Puisque l'allèle de la coloration grise (G) du pelage (caractère dominant) domine l'allèle de la coloration blanche (g) du pelage (caractère récessif), chaque individu de la F₁ est gris. À la

première génération (F_1), le caractère gris du pelage de chaque individu est donc constitué de deux gènes différents (deux allèles, G et g). Lorsqu'un individu porte deux allèles d'un caractère héréditaire, cet individu est dit **hétérozygote**.

La lettre majuscule G , qui est la première lettre du mot gris, est utilisée pour symboliser le caractère dominant; par opposition, nous utilisons la lettre minuscule g pour le caractère récessif blanc et non pas la lettre b (comme dans blanc). Par convention, la lettre du caractère dominant et celle du caractère récessif sont toujours les mêmes, sauf que la première est majuscule et la seconde minuscule.

Les parents souris de la figure 1.6 sont de race pure, c'est-à-dire qu'ils ont deux gènes identiques (un seul allèle) porteurs du caractère de la coloration du pelage. Quand un individu porte deux représentants d'un même allèle, il est dit **homozygote**. Sur la figure 1.6, vous pouvez voir que la femelle est **homozygote récessif** (gg) et son pelage est blanc, tandis que le mâle est **homozygote dominant** (GG) et son pelage est gris.

Et si les individus de cette première génération (F_1) se croisent entre eux, qu'obtiendrez-vous en respectant la loi de la disjonction des caractères ?

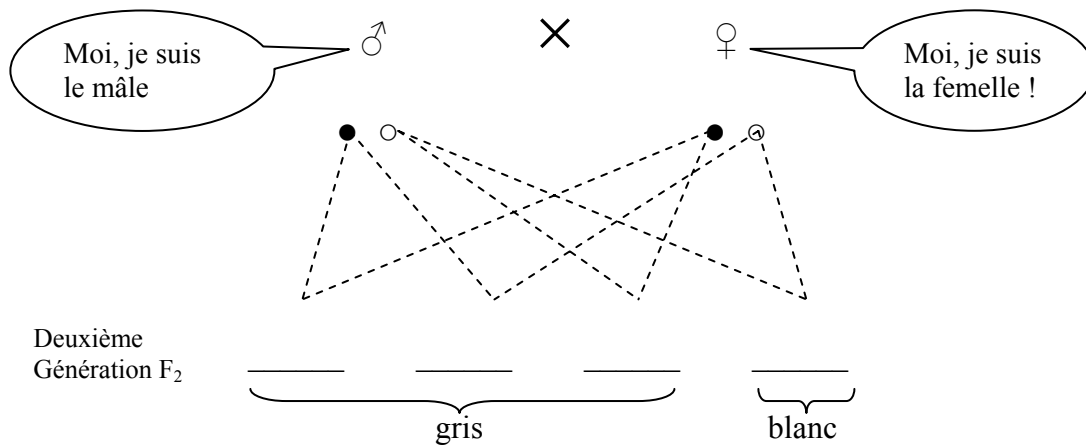


Figure 1.7 Croisement entre deux souris grises hétérozygotes

Il est souvent plus facile de répondre à cette question en faisant une représentation plus claire des différents chromosomes à l'aide d'un tableau comme ci-dessous.

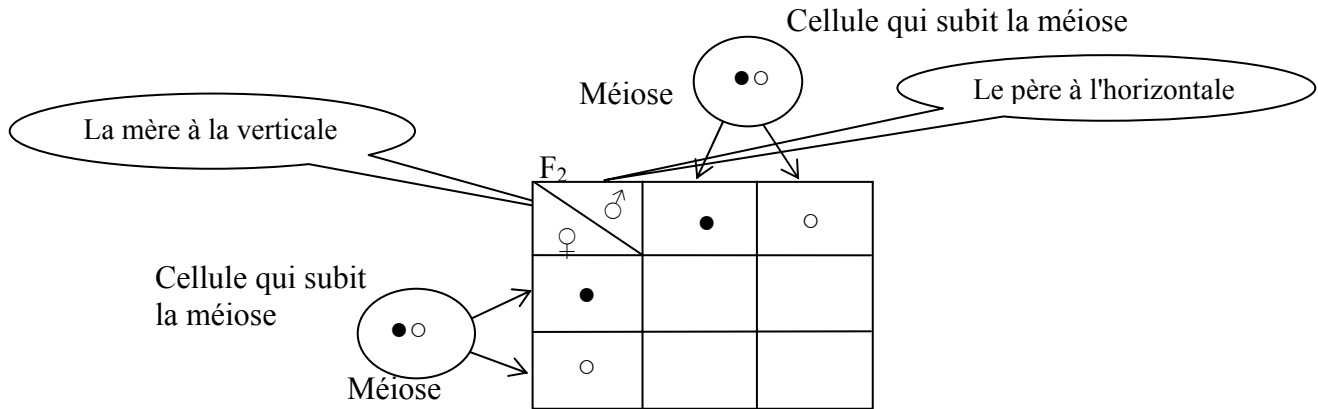


Figure 1.8 Croisement de parents hétérozygotes

Les quatre étapes pour compléter ce tableau sont représentées ci-dessous.

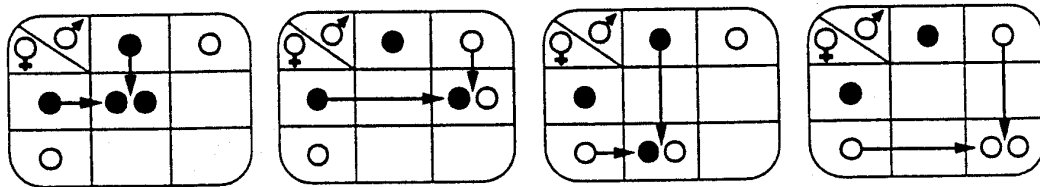


Figure 1.9 Démarche pour compléter le tableau de la figure 1.8

Le tableau complet des possibilités de la deuxième génération (F₂) se présente alors comme suit :

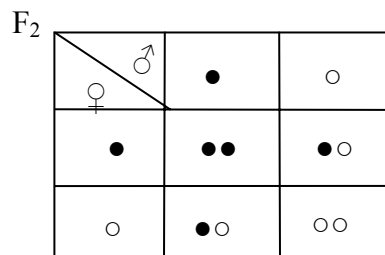


Figure 1.10 Croisement de parents hétérozygotes

N'est-il pas plus facile de voir les différentes possibilités de regroupement des gènes avec un tableau comme celui-ci ?

Revoyons ce croisement produisant la deuxième génération (F_2) mais en identifiant les gènes comme dans le prochain tableau.

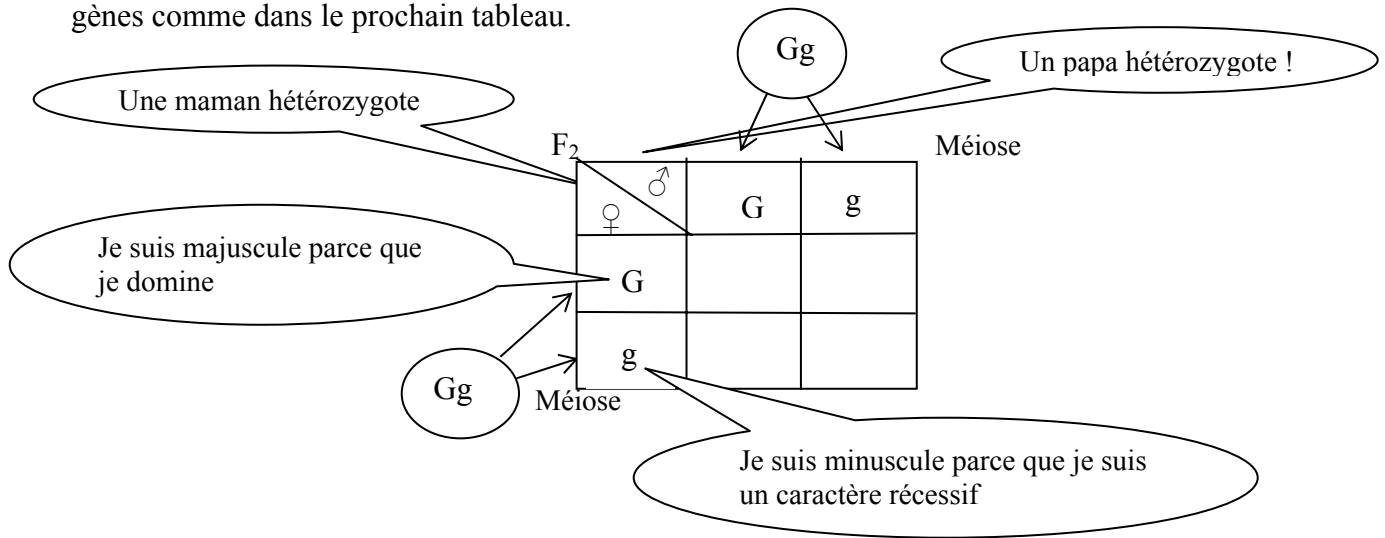


Figure 1.11 Croisement entre deux souris grises hétérozygotes

- Complétez maintenant le tableau de la figure 1.11

Une fois complété, le tableau de la figure 1.11 devrait prendre la forme finale présentée au tableau de la figure 1.12

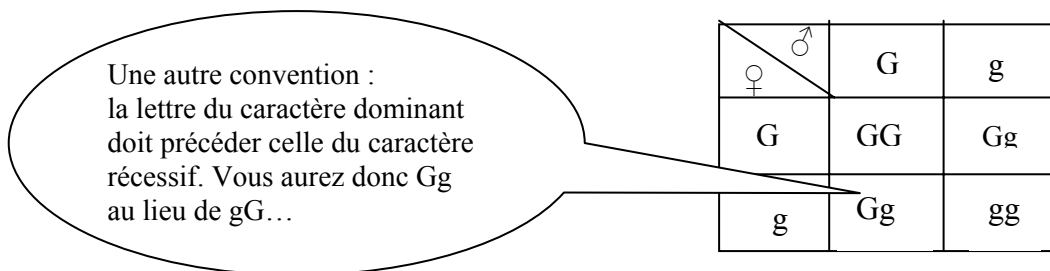


Figure 1.12 Résultat du croisement entre deux souris grises hétérozygotes

Voyons maintenant, à l'aide de tableaux, le croisement effectué par Mendel entre des plants purs à **pois lisses** et d'autres à **pois ridés**.

Le caractère lisse est dominant sur le caractère ridé. La lettre L est donc utilisée pour le caractère lisse et la lettre l pour le caractère ridé.

- Complétez le tableau de la figure 1.13 de la première génération (F₁) de ce croisement.

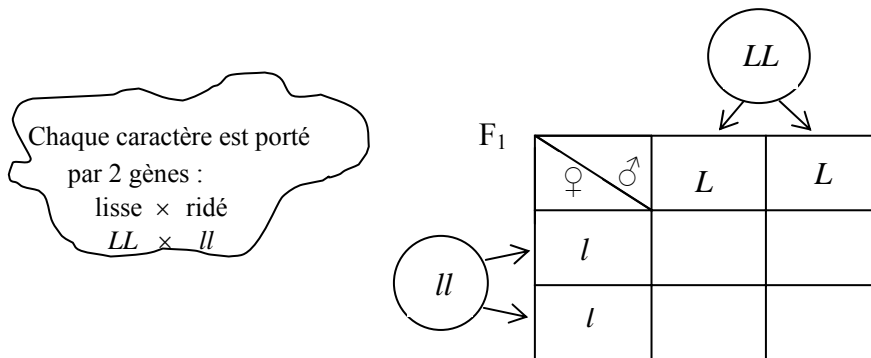


Figure 1.13 Croisement de plants à pois lisses et à pois ridés homozygotes

Comparez maintenant vos résultats obtenus au tableau de la figure 1.13 avec celui de la figure 1.14 : tous les individus de cette première génération sont **hétérozygotes** ou constitués de gènes différents et ces individus sont alors à pois lisses puisque celui-ci est le caractère dominant.

F₁

		♀	♂	L	L
		l	Ll	Ll	
	l	Ll	Ll		

Figure 1.14 Résultat du croisement de plants à pois lisses et à pois ridés homozygotes

En laissant maintenant se croiser entre eux les plants obtenus au tableau de la figure 1.14, qu'obtiendrons-nous à la deuxième génération (F₂) ?

- Complétez le tableau de la figure 1.15

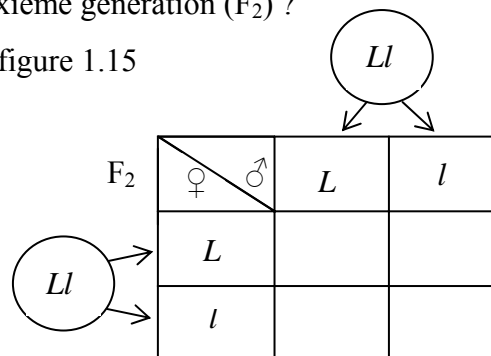


Figure 1.15 Croisement de plants à pois lisses hétérozygotes

- À la deuxième génération, selon les données du tableau de la figure 1.15 :

combien y a-t-il d'individus homozygotes ? _____
 combien y a-t-il d'individus hétérozygotes ? _____
 combien y a-t-il de plants à pois lisses ? _____
 combien y a-t-il de plants à pois ridés ? _____

Nous retrouvons autant d'individus homozygotes (*LL et ll*) qu'hétérozygotes (*Ll et Ll*).
 Comme dans les recherches de Mendel, trois plants seront à pois lisses (caractère dominant) pour un plant à pois ridés (caractère récessif), soit un rapport 3 : 1. Comparez votre tableau au suivant.

♀ \ ♂	<i>L</i>	<i>l</i>
<i>L</i>	<i>LL</i>	<i>Ll</i>
<i>l</i>	<i>Ll</i>	<i>ll</i>

Figure 1.16 Résultat du croisement de plants à pois lisses hétérozygotes

Puisque ce croisement s'effectue entre deux individus ne possédant qu'un seul caractère différent (pois lisses ou ridés), il s'agit d'un **croisement monohybride**.

Voici un autre cas de croisement monohybride: un plant à pois jaunes est croisé avec un plant à pois verts. Sachant que l'allèle de la coloration jaune domine l'allèle de la coloration verte, établissez la transcription du croisement de ces deux individus purs à l'aide de lettres et complétez le tableau de la figure 1.17 de la première génération (F₁).

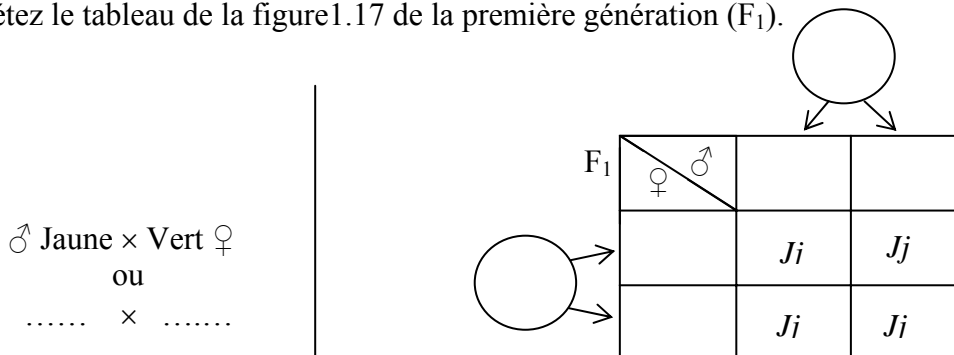


Figure 1.17 Croisement de plants à pois jaunes et à pois verts homozygotes

- Et si deux individus de la F_1 se croisent entre eux, quel diagramme obtiendrez-vous pour la deuxième génération (F_2) ?

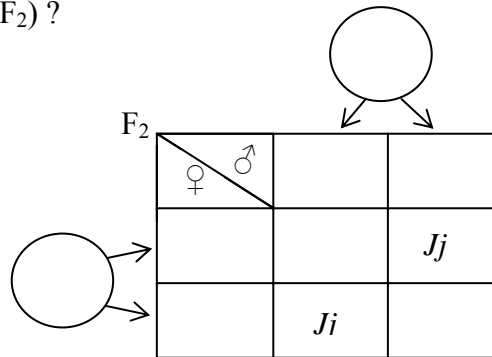


Figure 1.18 Croisement de plants à pois jaunes hétérozygotes

- Selon les tableaux des figures 1.17 et 1.18 :

combien y a-t-il d'individus homozygotes à la F_1 ? _____

combien y a-t-il d'individus hétérozygotes à la F_2 ? _____

combien y a-t-il de plants à pois verts à la F_1 ? _____

dans quel rapport retrouve-t-on les caractères jaune et vert à la F_2 ? _____

À la F_1 , tous les individus sont hétérozygotes : il n'y a donc aucun individu homozygote. De plus, tous les individus sont de coloration jaune puisqu'ils possèdent tous un caractère dominant et un caractère récessif (ils sont hétérozygotes) : il n'y a donc aucun individu à coloration verte.

À la F_2 , vous avez sans doute obtenu deux individus homozygotes pour deux individus hétérozygotes. De plus, trois des individus seront à coloration jaune puisque trois d'entre eux possèdent ce caractère dominant. Le seul individu à porter la coloration verte sera celui possédant les deux caractères récessifs (jj). Les caractères jaune et vert sont donc dans un rapport 3 : 1.

Comparez maintenant les tableaux que vous avez obtenus avec ceux présentés à la figure 1.19 et assurez-vous que les résultats correspondent bien.

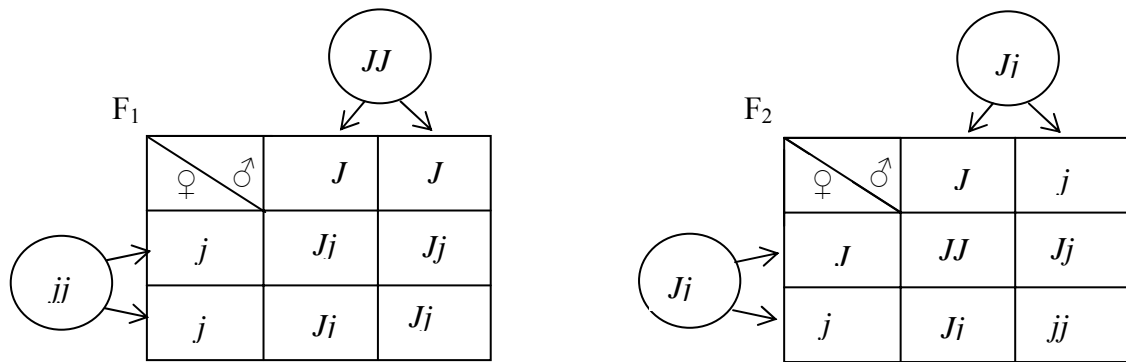



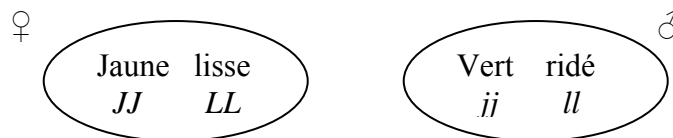
Figure 1.19 Résultat des deux croisements précédents

Tous les croisements étudiés jusqu'à maintenant étaient monohybrides, c'est-à-dire qu'ils ne comportaient qu'un seul caractère. Un croisement à deux caractères contrastants (différents) est appelé **dihybride**. Notons ici que, dans la nature, les croisements sont polyhybrides, mais expérimentalement, nous pouvons faire des interventions contrôlées.

 Les préfixes nous aident à connaître la définition des termes utilisés: mono, di, tri, tétra, poly signifient un, deux, trois, quatre, plusieurs.

Que se passe-t-il alors lorsque deux plants purs à **deux caractères contrastants** (deux caractères différents) se croisent ? Par exemple, lorsqu'un plant à pois jaunes lisses se "marie" avec un plant à pois verts ridés.

Établissons les lettres des caractères purs :



- Que se passe-t-il lors de la première génération (F₁) ?

- Complétez le tableau de la figure 1.20

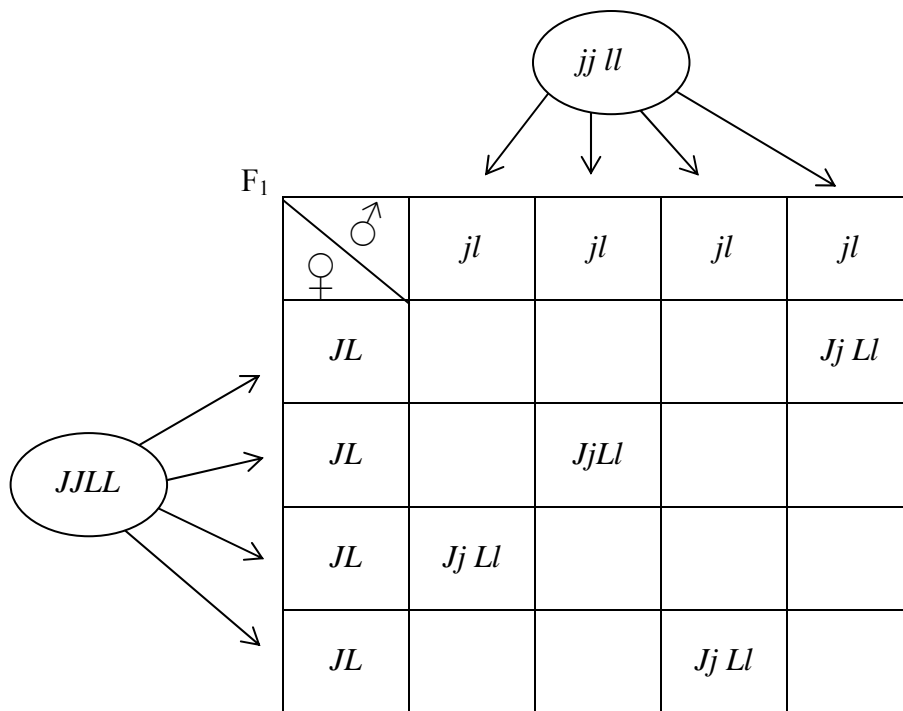


Figure 1.20 Croisement d'un plant à pois jaunes lisses à un plant à pois verts ridés

Les individus de la première génération (F₁) sont tous hétérozygotes et identiques. Toutes les cases du tableau de la figure 1.20 affichent $Jj Ll$ et les individus seront tous jaunes et lisses.

Par méiose, les individus de cette première génération (F₁) produiront des gamètes portant les gènes suivants.

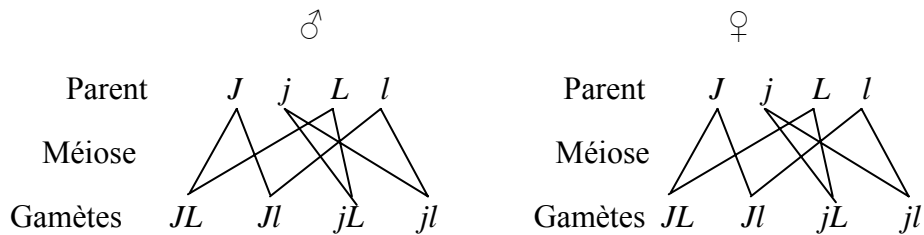


Figure 1.21 Gamètes produits par deux individus hétérozygotes

- Complétez maintenant le tableau de la deuxième génération (F₂).

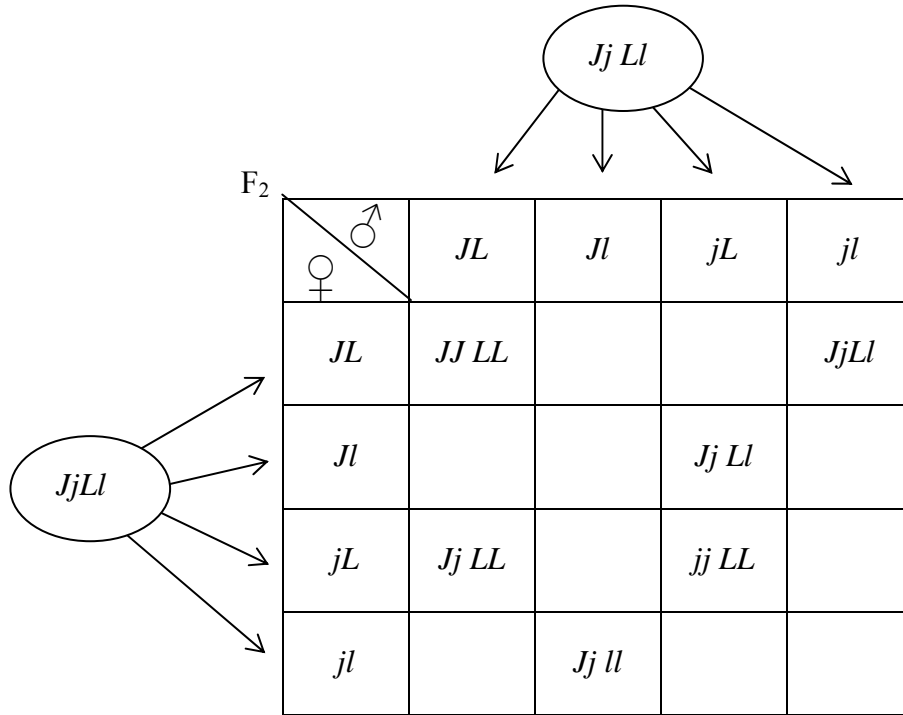


Figure 1.22 Croisement dihybride de pois

- Combien comptez-vous d'individus purs (homozygotes) ? _____
- Combien comptez-vous d'individus jaunes lisses ? _____
- Combien comptez-vous d'individus jaunes ridés ? _____
- Combien comptez-vous d'individus verts lisses ? _____
- Combien comptez-vous d'individus verts ridés ? _____

Pour bien comprendre les réponses qui suivent, comparez d'abord vos réponses du tableau de la figure 1.22 avec celles du tableau de la figure 1.23 des résultats correspondants.

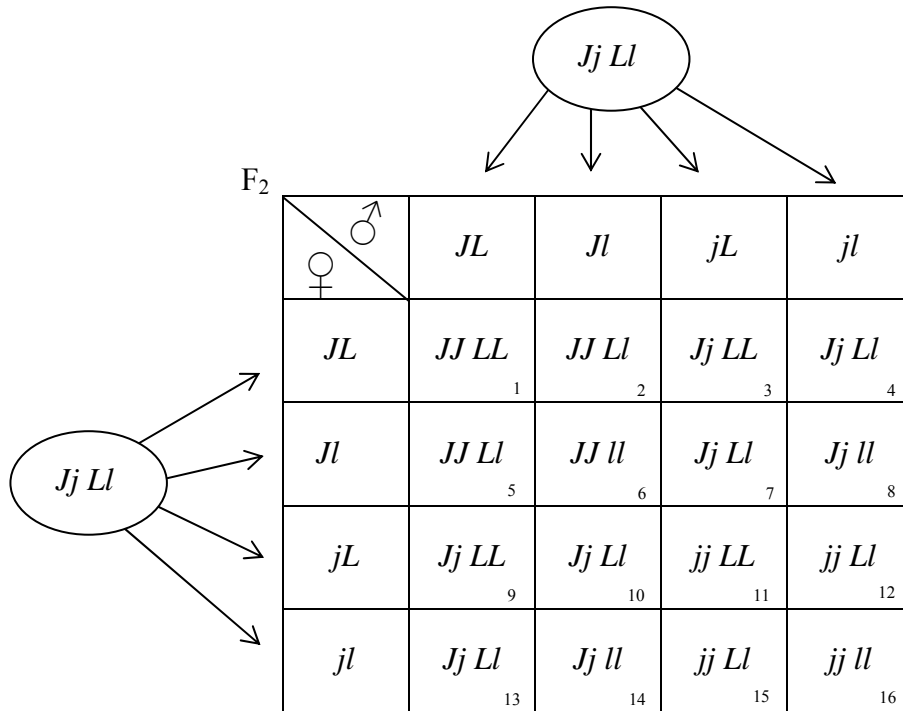


Figure 1.23 Résultat des croisements de la figure 1.22

Dans ce croisement dihybride de deuxième génération (F_2), apparaissent quatre individus homozygotes et le rapport des caractères visibles est 9 : 3 : 3 : 1. Par convention :

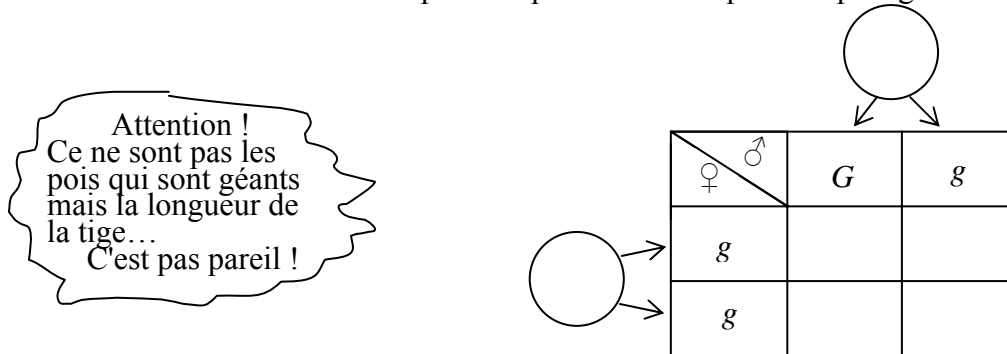
- le premier chiffre du rapport (ici le 9) indique le nombre d'individus dont les **deux caractères visibles différents sont dominants** (ici J et L); ces neuf individus sont jaunes lisses; ils sont dans les cases 1,2,3,4,5,7,9,10 et 13 de la figure 1.23
- le second chiffre (ici le 3) indique le nombre d'individus dont le **premier caractère visible est dominant** (ici J) et le **second caractère visible est récessif** (ici l); ces trois individus sont jaunes ridés; ils sont dans les cases 6, 8 et 14 de la figure 1.23;
- le troisième chiffre (ici le 3) indique le nombre d'individus dont le **premier caractère visible est récessif** (ici j) et le **second caractère visible est dominant** (ici L); ces trois individus sont verts lisses; ils sont dans les cases 11, 12 et 15 de la figure 1.23;
- le quatrième chiffre (ici le 1) indique le nombre d'individus dont les **deux caractères visibles sont récessifs** (ici j et l); cet individu est vert ridé et il est dans la case 16 de la figure 1.23.

Si vous n'obtenez pas le rapport 9 : 3 : 3 : 1, vérifiez lentement les cases que vous avez remplies dans le diagramme de la F_2 .

Ce dernier diagramme montre les possibilités d'obtenir des individus différents à partir de croisement de parents à deux seuls caractères différents (dihybrides). Vous figurez-vous maintenant ce que cela peut être si l'on considère que notre organisme est constitué de milliers de gènes différents qui peuvent produire un nombre gigantesque de possibilités au moment de la transmission des caractères héréditaires ?

Retour sur la lecture

1. Un croisement est effectué entre un plant de pois nain et un plant de pois géant.



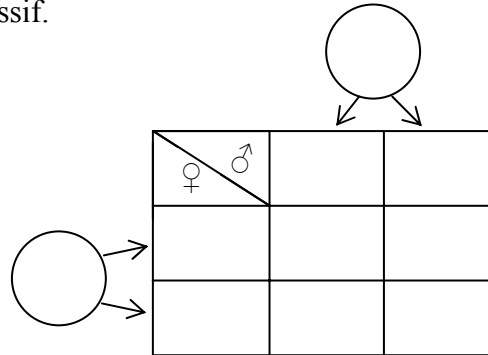
a) Déterminez si les parents sont homozygotes ou hétérozygotes ?

b) Complétez le tableau de la génération obtenue et déterminez combien il y a de plants

- géants purs : _____
- hétérozygotes géants : _____
- nains : _____

2. À l'aide d'un tableau, montrez les résultats d'un croisement entre deux plants de pois hétérozygotes à gousses vertes.

N.B. - L'allèle de la couleur verte de la gousse est dominant sur l'allèle de la couleur jaune de la gousse qui est donc récessif.

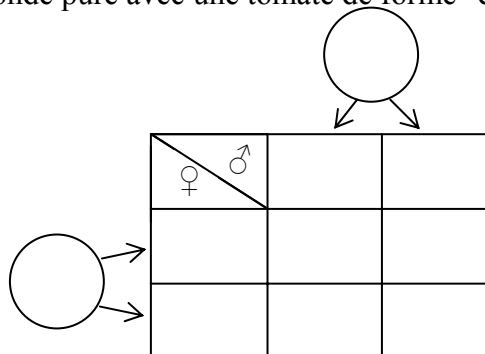


En vous référant au tableau, répondez aux questions suivantes pour la génération obtenue.

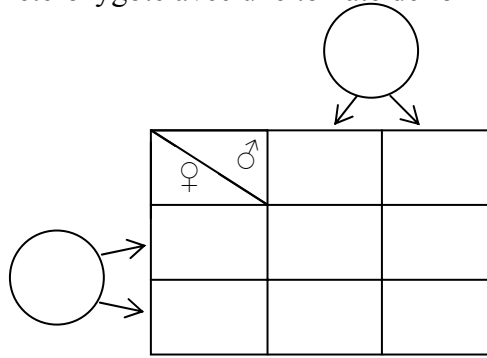
- Combien y a-t-il de plants à gousses vertes ? _____
 - Combien y a-t-il de plants à gousses jaunes ? _____
 - Les plants à gousses vertes sont-ils tous hétérozygotes ? _____
Combien le sont ? _____
 - Quel est le rapport obtenu entre les plants à gousses vertes et les plants à gousses jaunes ? _____
3. Chez la tomate, l'allèle de la forme normale ronde R domine sur l'allèle de la forme à côtes r qui est récessif.

En utilisant des tableaux, montrez les résultats des différents croisements suivants.

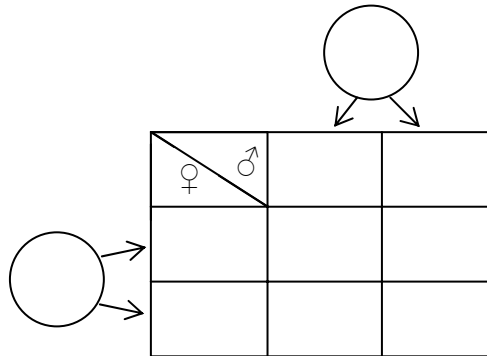
- Une tomate à forme ronde pure avec une tomate de forme "côtelée".



b) Une tomate à forme ronde hétérozygote avec une tomate de forme "côtelée".

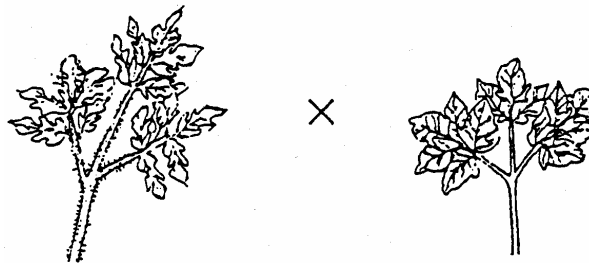


c) Deux tomates hétérozygotes à forme ronde se croisent entre elles.



4. Chez la tomate, l'allèle "tige poilue" domine sur l'allèle "tige sans poils". L'allèle "feuille normale" domine sur l'allèle "feuille fripée".

Un croisement dihybride entre deux plants de tomates à caractères purs s'effectue de la façon suivante :



Tige poilue et feuilles fripées × Tige sans poils et feuilles normales

a) Déterminez les lettres correspondant aux différents caractères:

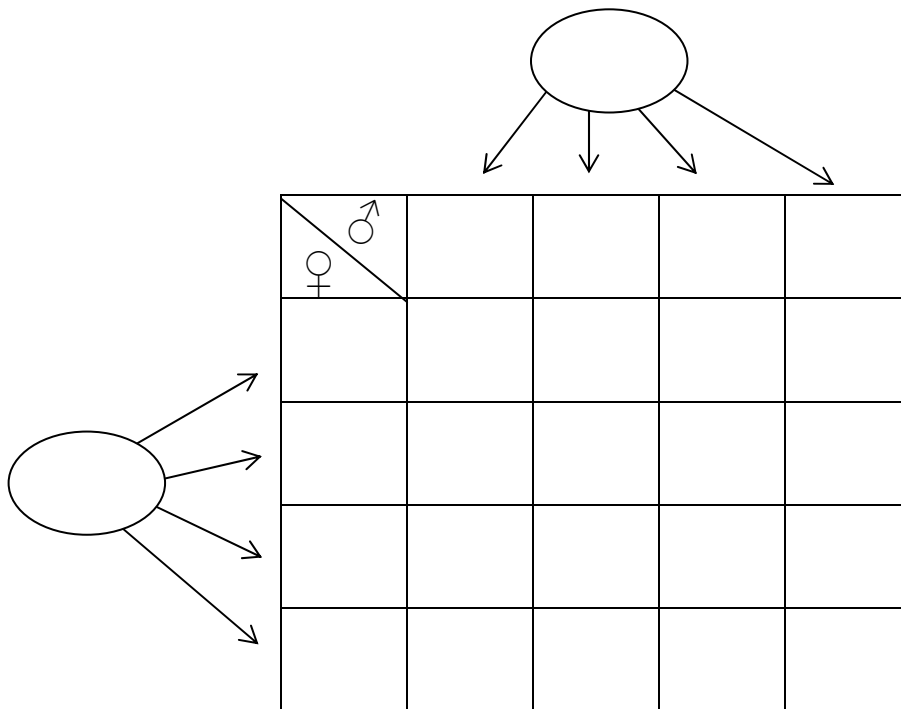
- tige poilue _____
- tige sans poils _____
- feuilles normales _____
- feuilles fripées _____

b) Déterminez les lettres des caractères purs du croisement.

c) Quels types d'individus obtenez-vous à la première génération?

d) Quelles sont les possibilités de combinaison de gènes pouvant être transmis à la deuxième génération par chaque parent?

e) Remplissez le tableau des descendants de la deuxième génération.



f) Combien comptez-vous de plants de tomates :

- à tige poilue et feuilles normales ? _____
- à tige poilue et feuilles fripées ? _____
- à tige sans poils et feuilles normales ? _____
- à tige sans poils et feuilles fripées ? _____

g) Parmi les 16 descendants de la deuxième génération, combien y a-t-il de plants de tomates homozygotes ? _____

PHÉNOTYPE ET GÉNOTYPE

Par l'étude des caractères dominants et récessifs et de la disjonction des caractères lors de la transmission héréditaire, vous avez vu qu'un parent peut transmettre des gènes qui ne s'expriment pas extérieurement, c'est-à-dire des gènes récessifs. Par exemple, si vous croisez un plant pur à pois lisses (LL) avec un plant pur à pois ridés (ll), vous n'obtenez que des individus à pois lisses. Le caractère ridé est présent chez ces individus puisque nous savons que chaque parent transmet un caractère à chacun de ses descendants. Les plants de pois obtenus de cette génération portent donc les lettres Ll . Représentons ce croisement dans la figure suivante.

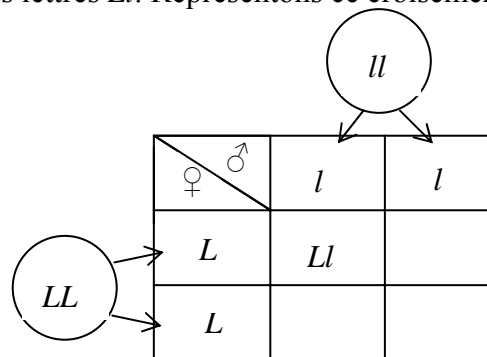


Figure 1.24 Croisement de deux plants homozygotes

- Est-ce le plant mâle ou le plant femelle qui est homozygote récessif ?

Le plant homozygote récessif est le plant mâle puisqu'il porte les lettres ll .

Si vous dites que les individus de cette génération portent tous les lettres Ll , vous venez alors de donner le **génotype** de ces individus. Le **génotype** est donc la représentation des caractères à l'aide de lettres représentant les gènes portés par un individu.

- Sauriez-vous dire quelle est la forme des pois de cette première génération ?

La forme des pois des individus portant les lettres Ll est lisse puisque le caractère lisse (L) est dominant et par conséquent visible.

Vous venez ici de donner le **phénotype** de ces individus. Le **phénotype** est l'ensemble des caractères visibles (ou extérieurs) d'un individu.

Si les plants à pois lisses de cette première génération se croisent entre eux, quel sera le phénotype et le génotype de leurs descendants ?

À l'aide d'un tableau, il est facile de le voir.

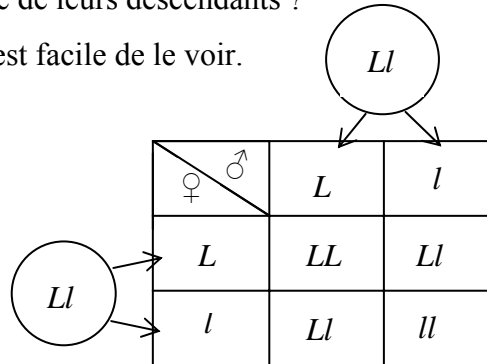


Figure 1.25 Croisement de deux plants hétérozygotes

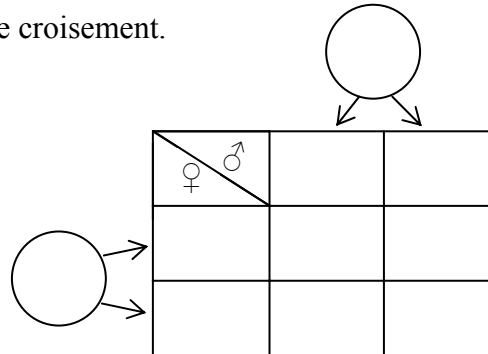
En ce qui concerne le **phénotype** qu'obtenons-nous ? Puisque le caractère lisse (*L*) domine le caractère ridé (*l*), nous obtenons **trois plants à pois lisses** (*LL*, *Ll* et *Ll*) et **un plant à pois ridés** (*ll*). Le **rapport phénotypique** est donc 3: 1.

Les trois plants à pois lisses possèdent-ils tous le même **génotype** ?

Non; en effet, le **premier plant à pois lisses** est **homozygote** *LL*. **Deux plants** possèdent les gènes *Ll* : ce sont des plants **hétérozygotes à pois lisses**. Dans cette deuxième génération, réapparaît le **caractère ridé** *ll*. Le rapport génotypique est donc 1: 2 : 1.

Retour sur la lecture

1. Un plant à pois lisses hétérozygote est croisé avec un plant à pois ridés. Déterminez le phénotype et le génotype de leurs descendants et leurs rapports correspondants. Utilisez un tableau pour montrer le résultat de ce croisement.



Phénotype : _____

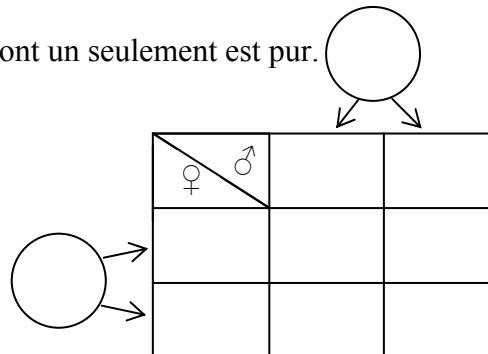
Rapport phénotypique : _____

Génotype : _____

Rapport génotypique : _____

2. Chez les plants de pois, le caractère "gousse gonflée" est dominant sur le caractère "gousse étranglée". En utilisant des tableaux, montrez les résultats des croisements suivants.

- a) Deux plants à gousses gonflées dont un seulement est pur.



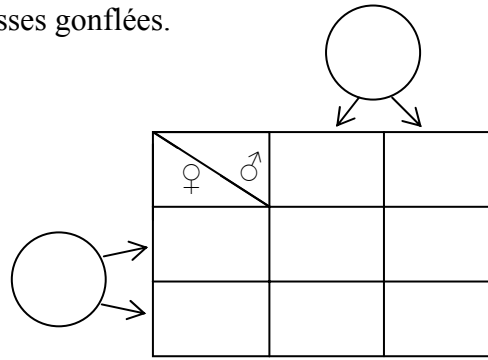
Phénotype : _____

Rapport phénotypique : _____

Génotype : _____

Rapport génotypique : _____

b) Deux plants hétérozygotes à gosses gonflées.



Phénotype : _____

Rapport phénotypique : _____

Génotype : _____

Rapport génotypique : _____

Mendel a surtout effectué des recherches sur des plants de pois, car ils ont l'avantage de se reproduire rapidement et leurs fleurs peuvent s'autoféconder (se féconder elles-mêmes) puisqu'elles possèdent les deux sexes.

Le grand mérite de Mendel a été de travailler avec des plants qui ne diffèrent que par un seul caractère à la fois, ce qui accélère la recherche, car le croisement de plants trop différents produit des résultats plus compliqués et plus difficiles à interpréter. Il s'assure donc d'avoir des **lignées pures** pour un caractère, ce qui veut dire qu'en s'autofécondant les plants donneront toujours le même caractère, génération après génération. Par exemple :

- toujours des pois verts,
- toujours des pois jaunes,
- toujours des tiges géantes,
- toujours des pois lisses,
- etc.








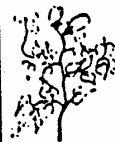






Longueur de la tige	Position de la fleur	Forme du pois	Couleur de la graine	Couleur de la fleur	Couleur de la gousse	Forme de la gousse
 Géante	 Axillaire	 Lisse	 Jaune	 Rouge	 Verte	 Gonflée
 Naine	 Terminale	 Ridée	 Verte	 Blanche	 Jaune	 Étranglée

Figure 1.26 Étude des sept paires de caractères chez le pois, par Mendel

CROISEMENTS DE PLANTS DE POIS À CARACTÈRES DIFFÉRENTS EFFECTUÉS PAR MENDEL

Pour effectuer son premier croisement, Mendel enlève d'abord les organes mâles des fleurs d'un plant producteur de pois ridés et dépose ensuite la semence mâle d'un plant producteur de pois lisses sur l'organe femelle du plant de pois ridés. Il évite ainsi le risque d'autofécondation.

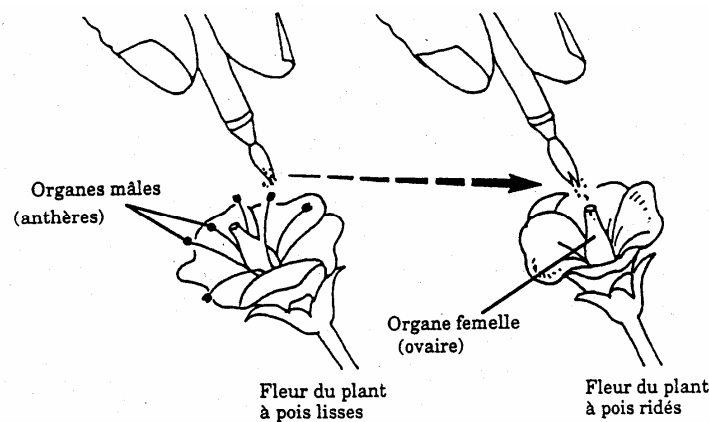


Figure 1.27 Fécondation d'un plant de pois ridés avec la semence d'un plant de pois lisses

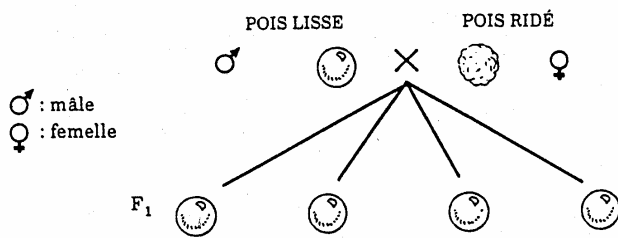
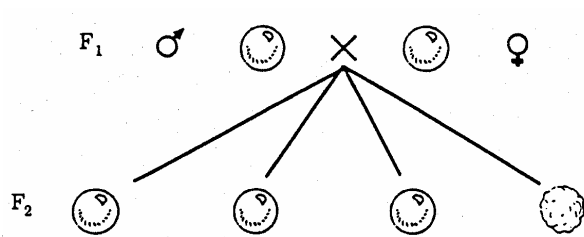


Figure 1.28 Premier croisement de Mendel

De ce premier croisement, Mendel obtient seulement des graines produisant des plants de pois lisses. Les descendants de cette première génération sont désignés par F₁. Les descendants de la deuxième génération sont désignés par F₂, ceux de la troisième par F₃, etc.

Le rapport des caractères est alors représenté par l'expression 4 : 0, c'est-à-dire 4 pois lisses pour aucun pois ridé. En n'obtenant que des plants à pois lisses, Mendel établit une

première loi fondamentale, celle de **dominance et de récessivité des caractères**. Le caractère "lisse" qui apparaît est appelé "caractère dominant" : il est plus fort que le caractère "ridé" qui n'apparaît pas et qui est appelé "caractère récessif".



Mendel laisse ensuite les individus de la première génération F_1 s'autoféconder. Il retrouve à la F_2 le caractère ridé mais dans un rapport 3 : 1, c'est-à-dire qu'il y a trois pois lisses pour un pois ridé tel qu'illustré sur la figure 1.29.

Figure 1.29 Deuxième croisement de Mendel

Mendel observe alors que même si le caractère "ridé" n'est pas toujours apparent, il peut réapparaître dans les générations futures: c'est un **caractère récessif**.

De quelle façon Mendel interprète-t-il ses observations ?

Tout d'abord, le caractère "ridé" n'apparaît pas à la première génération, mais puisqu'il réapparaît, il n'est donc pas perdu: ceci lui suggère donc l'idée que chaque individu est porteur d'éléments héréditaires doubles dont l'un provient du gamète mâle et l'autre du gamète femelle. Cette hypothèse entraîne Mendel à formuler la **loi de la disjonction des caractères** (seconde loi de Mendel).

Mais ce n'est certes pas après une seule expérience que Mendel a énoncé ses deux premières lois.

Voici les chiffres réels obtenus à la F_2 pour les croisements entre les plants à pois lisses et ceux à pois ridés :

5 474 plants à pois lisses et 1 850 plants à pois ridés.

Le rapport s'exprime alors par l'expression 5 474 : 1 850.

Ce rapport doit cependant être simplifié en divisant 5 474 par 1 850 : 5

$474 \div 1\,850 = 2,958\dots$ Nous écrivons alors 3,0 : 1 où 3,0 a été arrondi au dixième près.

Pour arrondir une valeur numérique au dixième près, nous devons éliminer les chiffres qui viennent après la position des dixièmes tout en considérant le chiffre qui occupe la position des centièmes:

- si le chiffre des centièmes est supérieur ou égal à 5, nous ajoutons 1 au chiffre qui occupe la position des dixièmes. Ainsi, le nombre 2,958... devient 3,0;
- si ce chiffre est inférieur à 5, le nombre obtenu est déjà arrondi au dixième près. Ainsi, le nombre 2,815... devient 2,8.

Mendel obtient des résultats semblables pour les sept différentes paires de caractères étudiés chez les plants de pois.

Par exemple, en croisant des plants à graine jaune avec d'autres plants à graine verte, il obtient les résultats suivants à la deuxième génération (F_2) : 6 022 plants à graine jaune et 2 001 plants à graine verte.

Dans ce dernier croisement :

- reconnaissez-vous le caractère dominant ? _____
- reconnaissez-vous le caractère récessif ? _____
- quel rapport existe-t-il entre les plants à graines jaunes et ceux à graines vertes ? _____
- simplifiez ce rapport : _____
- est-ce le même rapport que lors du croisement des plants à pois lisses avec ceux à pois ridés ? _____

Le caractère dominant étant celui qui apparaît le plus souvent dans une génération, il est donc représenté ici par le plant à graine jaune, alors que le plant à graine verte représente le caractère récessif. Le rapport peut alors s'écrire 6 022 : 2 001 soit 3,0 : 1 et il est le même que celui du croisement des plants à pois lisses avec ceux à pois ridés.

Voici les résultats des croisements effectués par Mendel pour les cinq autres caractères différents étudiés.

Caractères contrastants	F ₁	F ₂	Rapport simplifié
Fleur rouge × Fleur blanche	Rouges	705 : 224 Rouges Blanches	3,1 : 1
Gousse gonflée × Gousse étranglée	Gonflées	882 : 299 Gonflées Étranglées	2,9 : 1
Gousse verte × Gousse jaune	Vertes	428 : 152 Vertes Jaunes	2,8 : 1
Fleur axillaire × Fleur terminale	Axillaires	651 : 207 Axillaires Terminales	3,1 : 1
Tige géante × Tige naine	Géantes	787 : 277 Géantes Naines	2,8 : 1

Figure 1.30 Résultats des croisements effectués par Mendel

Les résultats de Mendel pour chacun des sept croisements montrent tous des points semblables :

- dans chaque croisement, à la première génération ne se manifeste que le **caractère dominant**;
- dans chaque croisement, à la deuxième génération, le **caractère récessif** réapparaît dans un rapport très rapproché de 3 : 1 (3 caractères dominants pour 1 caractère récessif).

Puisque l'activité statistique et le croisement des plants de pois de Mendel montrent des résultats semblables dans leur rapport de dominance et de récessivité, nous pouvons déduire que la transmission des caractères indépendants entre eux s'effectue tout à fait au hasard, comme l'énonce Mendel dans sa troisième loi.

LES TROIS LOIS DE MENDEL SUR L'HÉRÉDITÉ

Loi 1 : **Loi de dominance et de récessivité des caractères**

Puisque lors des croisements des plants de pois, certains caractères ne sont pas toujours apparents à la F_1 mais réapparaissent à la F_2 Mendel énonce sa première loi sur l'hérédité : **il existe un caractère dominant qui l'emporte sur un caractère récessif. Ce caractère récessif peut disparaître dans une génération et réapparaître dans une autre.**

Loi 2: **Loi de la disjonction des caractères**

Puisque le caractère récessif n'est pas "perdu " mais seulement "camouflé" derrière le caractère dominant à la F_1 , Mendel énonce sa deuxième loi sur l'hérédité : **chaque caractère est constitué d'une paire de facteurs héréditaires qui se dissocient sans avoir d'influence entre eux.**

Loi 3: **Loi de liaison indépendante des caractères**

Parce que le rapport d'apparition des caractères dans la deuxième génération (F_2) est identique à celui de la probabilité statistique, Mendel énonce une troisième loi sur l'hérédité : **la transmission des caractères indépendants entre eux s'effectue tout à fait au hasard.**

Ces trois lois demeurent à la base de toute la génétique moderne. Elles ne valent pas seulement pour les plantes, mais aussi pour les animaux et les humains. Comme toute règle de grammaire a ses exceptions, aux trois lois mendéliennes s'ajouteront plus tard des exceptions où certains couples de facteurs héréditaires ne sont pas indépendants les uns des autres. De plus, des mutations sont possibles dans la codification de ses facteurs.

Retour sur la lecture

1. Paul effectue au hasard 400 puges dans deux boîtes contenant chacune deux facteurs héréditaires différents représentés par les couleurs rouge et blanc. Voici ses résultats :

Rouge rouge	Rouge blanc ou blanc rouge	Blanc blanc
97	200	103

Sachant qu'à la première génération (F_1), les individus ne montraient que le facteur rouge, répondez aux questions suivantes.

- a) Combien y a-t-il d'individus de caractère rouge à la deuxième génération (F_2) ?

- b) Trouvez le rapport obtenu entre le facteur dominant et le facteur récessif ?

- c) Quel rapport moyen Mendel avait-il obtenu à la F_2 lors des croisements de plants de pois à un caractère contrastant ? _____

- d) Paul obtient-il des résultats satisfaisants ? _____

Pourquoi ? _____

Énoncez les trois lois de Mendel sur l'hérédité.

3. Pour chacun des croisements donnés suivants, déterminez le caractère dominant, le caractère récessif, le rapport entre ces caractères et à quelle génération (F₁ ou F₂) appartiennent les résultats obtenus de ces croisements de plants de pois. Donnez tous ces renseignements en remplissant le tableau à cet effet à la fin du présent retour sur la lecture.

N.B. - Présentez les rapports sous forme simplifiée au dixième près.

Croisement 1 - Plant **géant** croisé avec un plant **géant** produisant 787 plants géants et 277 plants nains.

Croisement 2 - Plant aux **gousses vertes** croisé avec un plant aux **gousses vertes** produisant 80 plants à gousses vertes et 28 à gousses jaunes.

Croisement 3 - Plant à **graines jaunes** croisé avec un plant à **graines vertes** produisant 422 plants à graines jaunes.

Croisement 4 - Plant aux **gousses gonflées** avec un plant à **gousses gonflées** produisant 38 plants à gousses étranglées et 116 plants à gousses gonflées.

Croisement 5 - Plant à **fleurs axillaires** avec un plant à **fleurs axillaires** produisant 48 plants à fleurs terminales et 140 à fleurs axillaires.

Croisement 6 - Plant à **fleurs rouges** avec un plant à **fleurs blanches** produisant 219 plants à fleurs rouges.

Croisement 7 - Plant à **pois lisses** avec un plant à **pois lisses** produisant 134 plants à pois lisses et 44 plants à pois ridés.

Croisement	Caractères		Rapport	Génération
	dominant	récessif		
1				
2				
3				
4				
5				
6				
7				

VERS L'HÉRÉDITÉ HUMAINE

Gregor Mendel avait émis ses lois sur l'hérédité à la suite de travaux sur des plants de pois et de fèves. Mais ces résultats sont-ils aussi valables chez les animaux et chez les humains ? Les recherches en laboratoire sur des animaux, après des études et des comparaisons nouvelles, ont montré que ces mêmes lois sur l'hérédité sont pratiquement applicables à presque tous les êtres vivants, plantes et animaux.

Un des animaux favoris des expérimentateurs est la mouche à fruits, nommée *drosophile*, cette toute petite mouche qui se développe sur les fruits que tu laisses mûrir dans ton armoire de cuisine.

En une seule année, les expérimentateurs peuvent étudier de vingt à vingt-cinq générations successives, ce qui favorise la recherche. Pour autant de générations chez l'homme, il faudrait environ 600 ans, en accordant environ vingt-cinq ans par génération. Il est donc très avantageux d'utiliser des drosophiles en laboratoire, puisque les expériences peuvent ainsi être menées à terme.

Évidemment, d'autres animaux ont favorisé la compréhension des principes de l'hérédité humaine. La souris, le cobaye (cochon d'Inde), le chien, etc, permirent de découvrir que les caractères ne se comportent pas toujours de la même façon : certains gènes se transmettent par groupe, d'autres ne dominent pas complètement les gènes récessifs, d'autres caractères étant liés au sexe de l'individu, etc ...

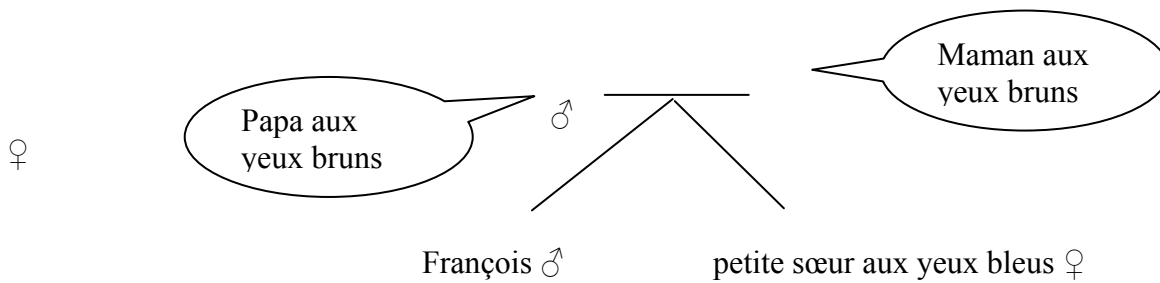
DOMINANCE ET RÉCESSIVITÉ CHEZ L'HUMAIN

De la même façon que le caractère « pois lisse » domine le caractère " pois ridé", l'homme présente un grand nombre de gènes dominants par opposition à d'autres gènes récessifs. Par exemple, étudions le caractère de la couleur des yeux : le caractère "brun" domine le caractère "bleu" ou "gris".

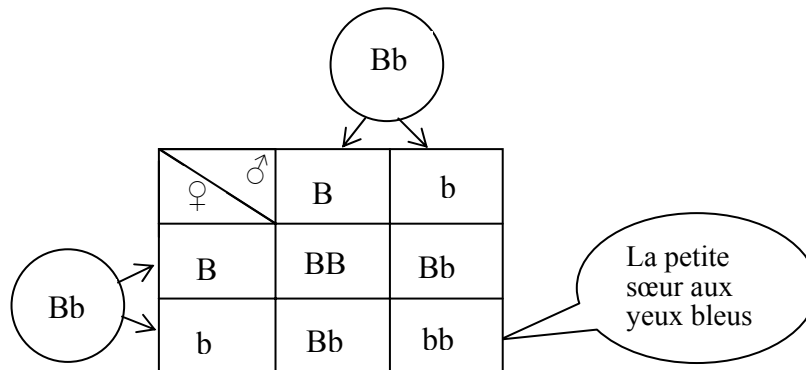
Soient les génotypes possibles pour les yeux bruns: BB ou Bb. Quel serait le génotype des yeux bleus ? _____

Premier problème

François a les yeux bruns et ses parents aussi. Montre, à l'aide d'un diagramme, quel génotype possèdent les parents pour avoir donné naissance à sa petite soeur aux yeux bleus.



Puisque le génotype des yeux bleus est bb, chaque parent a nécessairement transmis un gène b. Par contre, les parents ont tous deux les yeux bruns, exigeant la présence d'un gène B. On peut donc dire que les parents possèdent le génotype Bb, comme le montre le diagramme suivant.



Dans ce diagramme, dans quel rapport retrouve-t-on les enfants aux yeux bruns ? _____

Quel pourcentage des enfants aux yeux bruns sont hétérozygotes ? _____

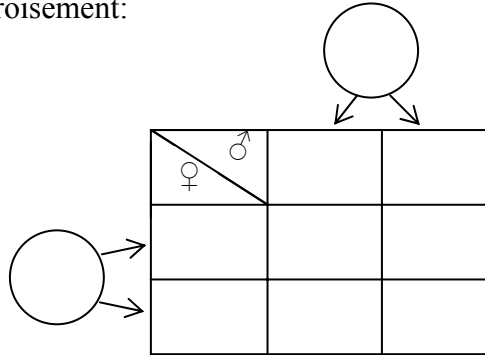
Deuxième Problème

Effectue le croisement entre un père aux yeux bruns hétérozygotes et son épouse aux yeux bleus.

génotype du père : _____

génotype de la mère: _____

Diagramme du croisement:



Dans quelle proportion les enfants auront-ils les yeux bleus ? _____

Dans quelle proportion les enfants auront-ils les yeux bruns ? _____

Troisième problème

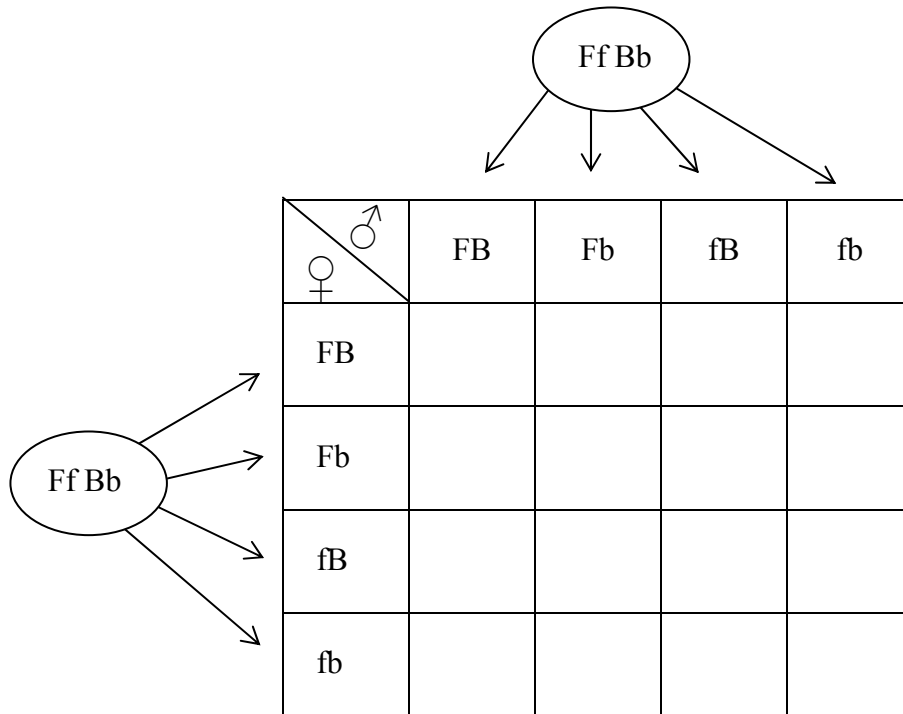
Sachant que le caractère "cheveux frisés ou ondulés" domine (dominance incomplète) le caractère "cheveux plats" et que les yeux bruns sont dominants sur les yeux bleus, effectue le croisement de parents hétérozygotes aux yeux bruns et aux cheveux frisés.

génotype du père : _____

génotype de la mère : _____

Un croisement à deux caractères contrastants se dit: _____

Complète le diagramme de ce croisement :

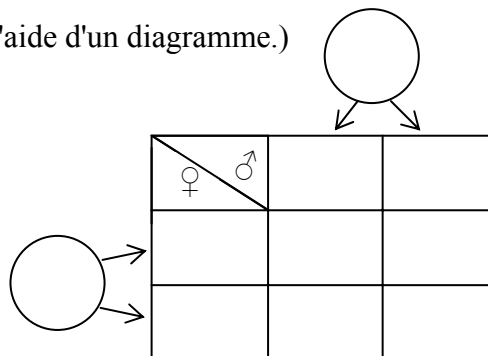


Ces parents peuvent-ils donner naissance à des enfants qui n'ont pas le même phénotype (ni pour les cheveux, ni pour la couleur des yeux) qu'eux ? _____

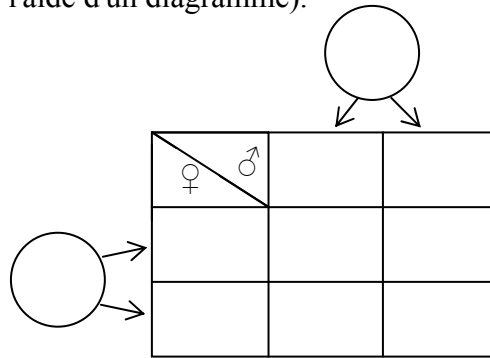
Quel est son génotype ? _____

Retour sur la lecture

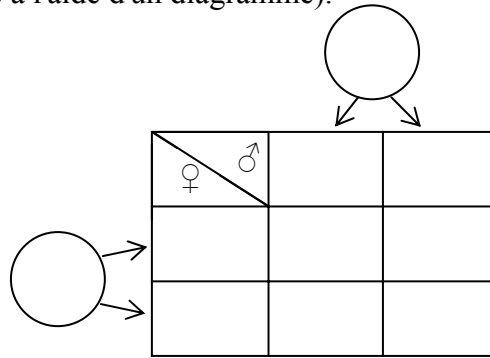
a) Des parents aux yeux bruns purs peuvent-ils avoir des enfants aux yeux bleus ? Pourquoi ? (Prouve ta réponse à l'aide d'un diagramme.)



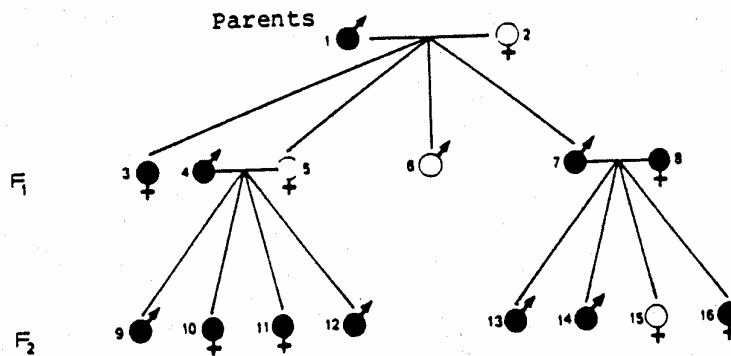
- b) Des parents aux yeux bleus peuvent-ils avoir des enfants aux yeux bruns ? Pourquoi ?
(Prouve ta réponse à l'aide d'un diagramme).



- c) Des parents aux yeux bruns peuvent-ils avoir des enfants aux yeux bleus ? Pourquoi ?
(Explique ta réponse à l'aide d'un diagramme).



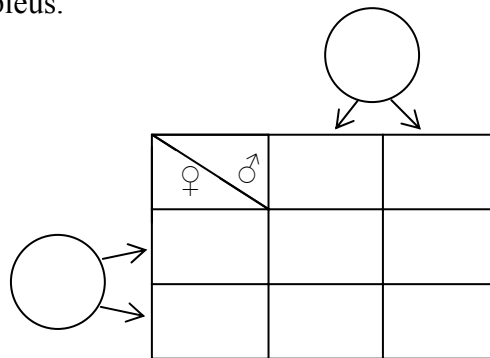
- d) Dans l'arbre généalogique suivant de la famille Beaupré, les symboles sexuels noircis (♂ et ♀) indiquent que ces personnes ont les yeux bruns et les symboles sexuels laissés en blanc (♂ et ♀) indiquent que ces personnes ont les yeux bleus.



1. Quel est le génotype de la couleur des yeux de chaque membre de la famille Beaupré ?
Utilise les lettres usuelles BB, Bb ou bb.

- | | | | |
|----------|----------|-----------|-----------|
| 1. _____ | 5. _____ | 9. _____ | 13. _____ |
| 2. _____ | 6. _____ | 10. _____ | 14. _____ |
| 3. _____ | 7. _____ | 11. _____ | 15. _____ |
| 4. _____ | 8. _____ | 12. _____ | 16. _____ |

2. À l'aide d'un diagramme des génotypes, montre que le couple 7-8 peut donner naissance à un enfant aux yeux bleus.



EXPÉRIMENTATION

But: Déterminer la dominance ou la récessivité de dix (10) caractères héréditaires observés chez un groupe de personnes.

Introduction:

Comme dans les diverses expériences de Mendel sur les plants de pois, plusieurs caractères héréditaires humains se transmettent par des gènes indépendants et peuvent être soit dominants, soit récessifs. Observe discrètement autour de toi les caractères mentionnés et tu pourras déterminer s'ils sont dominants ou non en notant leur fréquence d'apparition.

Matériel requis:

- miroir
- papier PTC (phénylthiocarbamide)
- liste des caractères héréditaires à observer (ci-dessous)

Marche à suivre pour chaque caractère héréditaire donné

- Utilise un miroir pour observer tes traits héréditaires "visibles". (Voir la liste ci-dessous.)
- Détermine si tu possèdes le caractère énoncé et, dans le tableau des résultats, indique par un crochet si tu le possèdes ou non.
- Dans un groupe d'au moins 20 personnes, observe chez chacun le caractère donné et indique le nombre de fois où il apparaît dans la case correspondante du tableau des résultats.
- Calcule le pourcentage de chaque caractère héréditaire donné. Exemple: 14 personnes sur 20 ont les yeux bruns : $\frac{14}{20} \times 100\% = 70\%$

20

- Pour chaque caractère donné, indique par un crochet s'il est dominant ou récessif.

Liste des caractères héréditaires à observer

- As-tu les cheveux foncés ou les cheveux blonds?

(Attention au "surnaturel" !)



- Les lobes de tes oreilles sont-ils attachés ou détachés ?

- Possèdes-tu une mèche de cheveux blancs ou non ?

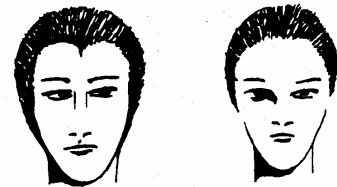


- Sans l'aide d'un coiffeur, tes cheveux sont-ils bouclés (ondulés) ou plats ?

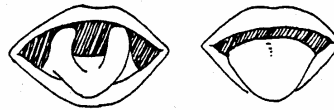


- Le papier PTC (phénylthiocarbamide) a-t-il du goût ou n'en a-t-il pas lorsque tu le mets dans ta bouche et l'humectes de salive ?

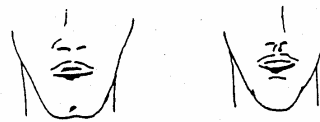
- La position de la racine de tes cheveux est-elle en pointe ou non ?



- Es-tu capable de rouler ta langue ou non ?



- As-tu une fossette au menton ou non ?



- Possèdes-tu des taches de rousseur que le chaud soleil d'été fait multiplier ? Oui ou non ?

- Es-tu sujet aux allergies ? Oui ou non ?

- Complète le tableau de la page suivante en y indiquant tes caractères héréditaires ainsi que le nombre de personnes qui le possèdent ou ne le possèdent pas.

Remarques:

- 1) Généralement, dans une population, un caractère dominant se rencontre plus souvent qu'un caractère récessif. Toutefois, il arrive que des caractères dominants se rencontrent moins souvent que les caractères récessifs correspondants. (Exemple: Le groupe sanguin de type AB est un caractère dominant par rapport au groupe sanguin de type O. Ainsi en Amérique du Nord, environ 5% des individus sont du groupe sanguin AB (caractère dominant) tandis que 45% sont du groupe sanguin O (caractère récessif).)
- 2) On observe également qu'un caractère peut être ni récessif, ni dominant, c'est-à-dire qu'il y a absence de dominance d'un gène sur l'autre. (Exemple: cheveux bouclés et cheveux plats font des cheveux ondulés).
- 3) En complétant le tableau suivant, il se pourrait qu'un caractère identifié soit ni dominant, ni récessif (absence de dominance). Ainsi quelques caractères que tu auras identifiés ne seront pas de véritables caractères dominants ou récessifs.

Tableau des résultats

Caractère Héritaire	Le mien	Le groupe	%	Caractère dominant	Caractère récessif
Yeux bleus	oui	6	30		
Yeux bruns	non	14	70		
Cheveux foncés					
Cheveux blonds					
Lobes détachés					
Lobes attachés					
Mèche blanche					
Sans mèche blanche					
Cheveux bouclés					
Cheveux plats					
Goûte le PTC					
PTC sans goût					
Racine des cheveux en pointe					
Absence de pointe					
Langue roulée					
Langue non roulée					
Menton à fossette					
Pas de fossette au menton					

Taches de rousseur Pas de taches de rousseur					
Non allergique Tendance aux allergies					

Questions

1. Sur les dix (10) traits héréditaires observés, combien possèdes-tu de caractères récessifs ?

2. Tes parents manifestent-ils extérieurement ces mêmes caractères récessifs ? _____
3. Si oui, que dirais-tu de leur génotype ? _____
Si non, que dirais-tu de leur génotype ? _____
4. Si tu augmentais le nombre de tes observations, les résultats des pourcentages seraient-ils plus précis ? _____
5. En observant davantage autour de toi, identifie trois autres caractères héréditaires humains dominants ou récessifs. _____

• Problème 1

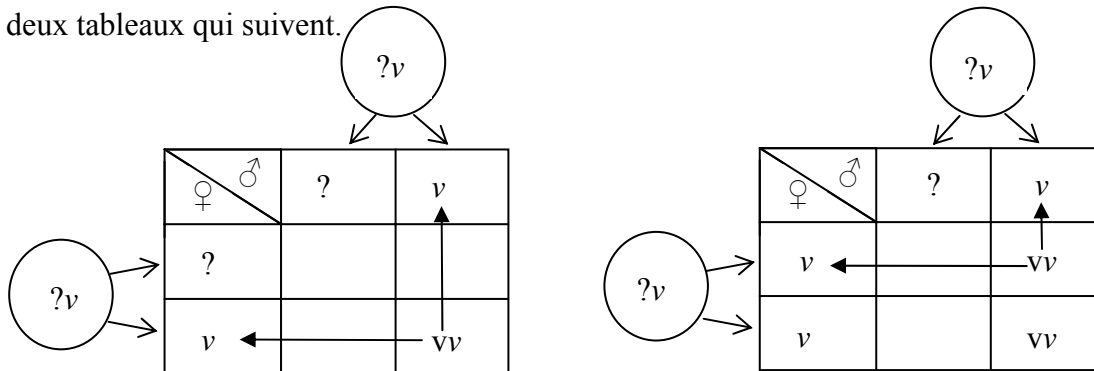
Chez les plants de pois, le caractère "gousse verte" est dominant sur le caractère "gousse jaune". Lors d'un croisement, la moitié des descendants sont des plants à gousses vertes.

Quels sont les phénotypes et génotypes **possibles** des parents de ce croisement ?

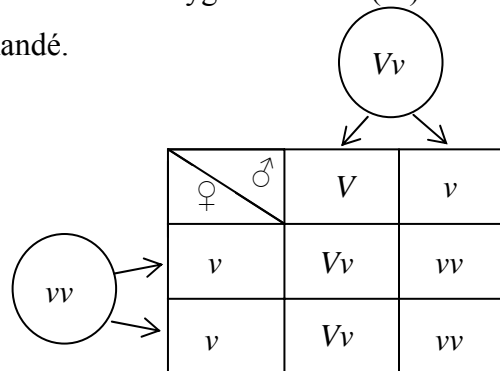
Réolvons ce problème à l'aide des tableaux suivants.

La moitié des descendants sont à gousses jaunes, et doivent donc avoir vv comme génotype.

D'où les deux tableaux qui suivent.



Ceci entraîne donc qu'un parent doit être homozygote récessif (vv) et le deuxième, hétérozygote (Vv) afin d'obtenir le résultat demandé.



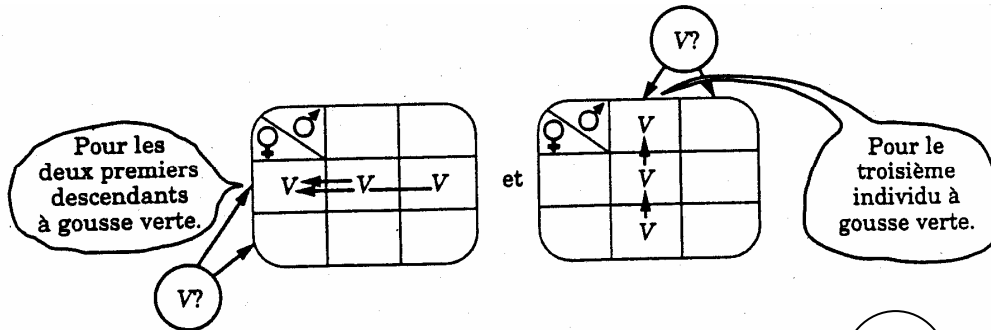
Le **phénotype des parents** est donc un plant à gousses vertes et un plant à gousses jaunes.

Le **génotype des parents** est Vv et vv .

• **Problème 2**

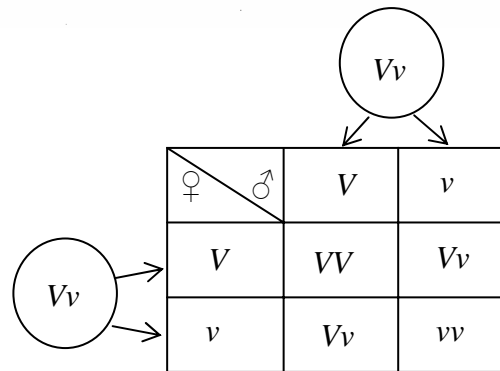
Essayons maintenant de trouver le génotype des parents pour que les trois quarts de leurs descendants soient à gosses vertes.

Nous savons que, pour avoir un plant de pois à gosses vertes, le génotype doit contenir au moins un gène V dominant. D'où les deux tableaux qui suivent.



Ceci entraîne donc que les deux parents doivent être des hétérozygotes produisant des gosses de couleur verte comme phénotype, comme sur le tableau qui suit.

Le **génotype des parents** est alors Vv .



Est-il plus difficile de trouver le phénotype et le génotype des descendants d'un croisement dihybride ? Pas du tout !

Chez la tomate, le caractère «fruit rond normal» (R) est dominant sur le caractère "fruit pointu" (r). Et le caractère "feuille normale" (N) domine le caractère "feuille fripée" (n). Effectuons le croisement ayant le phénotype suivant.

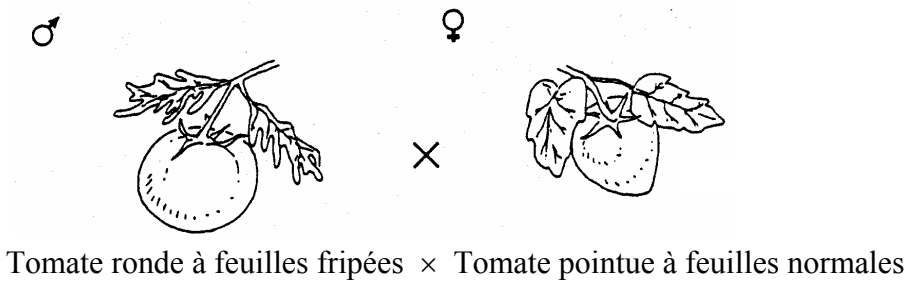


Figure 1.31 Phénotype de deux plants de tomates

Le génotype est $Rr nn \times rr Nn$ et les combinaisons possibles des gènes transmis sont décrites à la figure 1.32

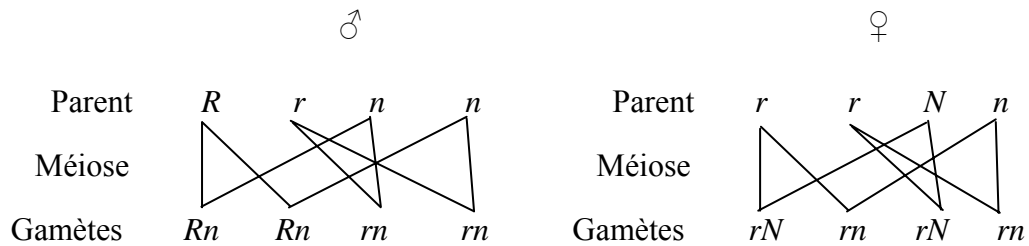


Figure 1.32 Gamètes produits par les deux plants de tomates de la figure 1.31

Nous obtenons alors

- pour le plant mâle: Rn, Rn, rn, rn ;
- pour le plant femelle: rN, rn, rN, rn .

- Remplissez maintenant le tableau de la génération obtenue à la figure 1.33

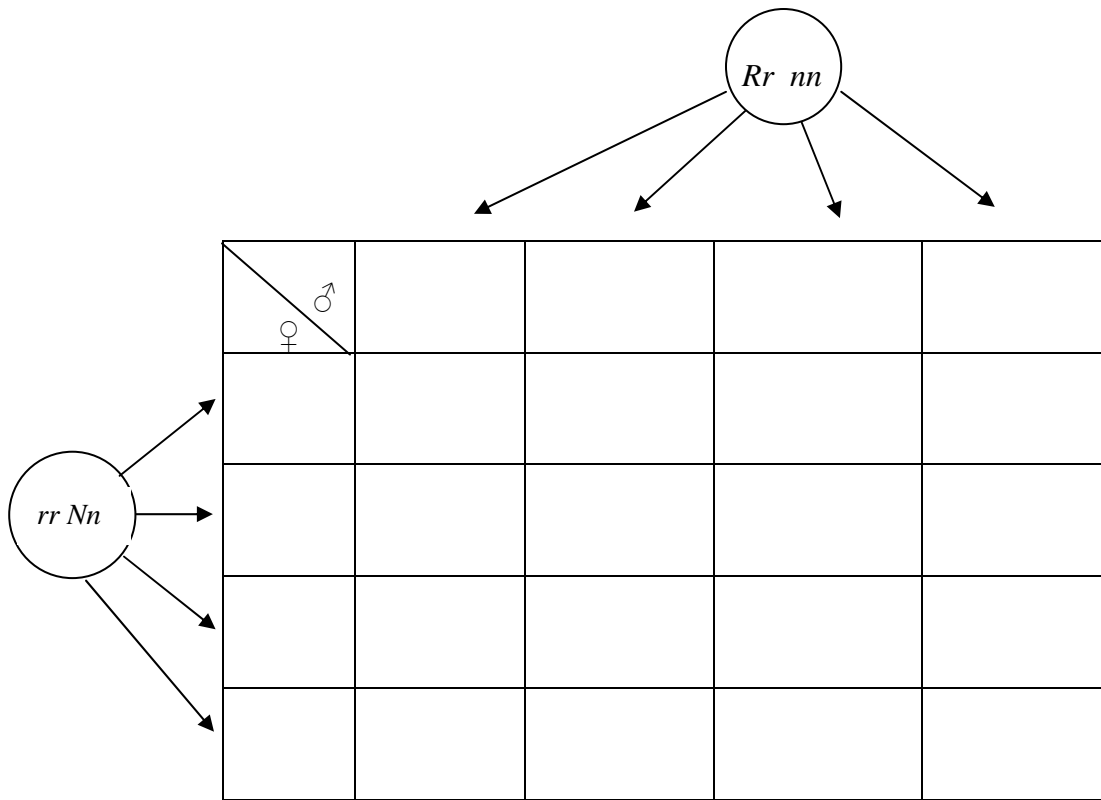


Figure 1.33 Croisement dihybride de deux plants de tomates

- Quels phénotypes possibles retrouve-t-on chez les individus de la génération obtenue ?

- Dans quel rapport retrouve-t-on ces différents phénotypes?

- Combien obtenez-vous de génotypes différents chez les individus de cette génération ?

- Donnez le rapport génotypique des individus de cette génération. _____

Voici, dans la figure 1.34, les résultats que vous devriez avoir obtenus pour le croisement des deux plants de tomates décrit précédemment.

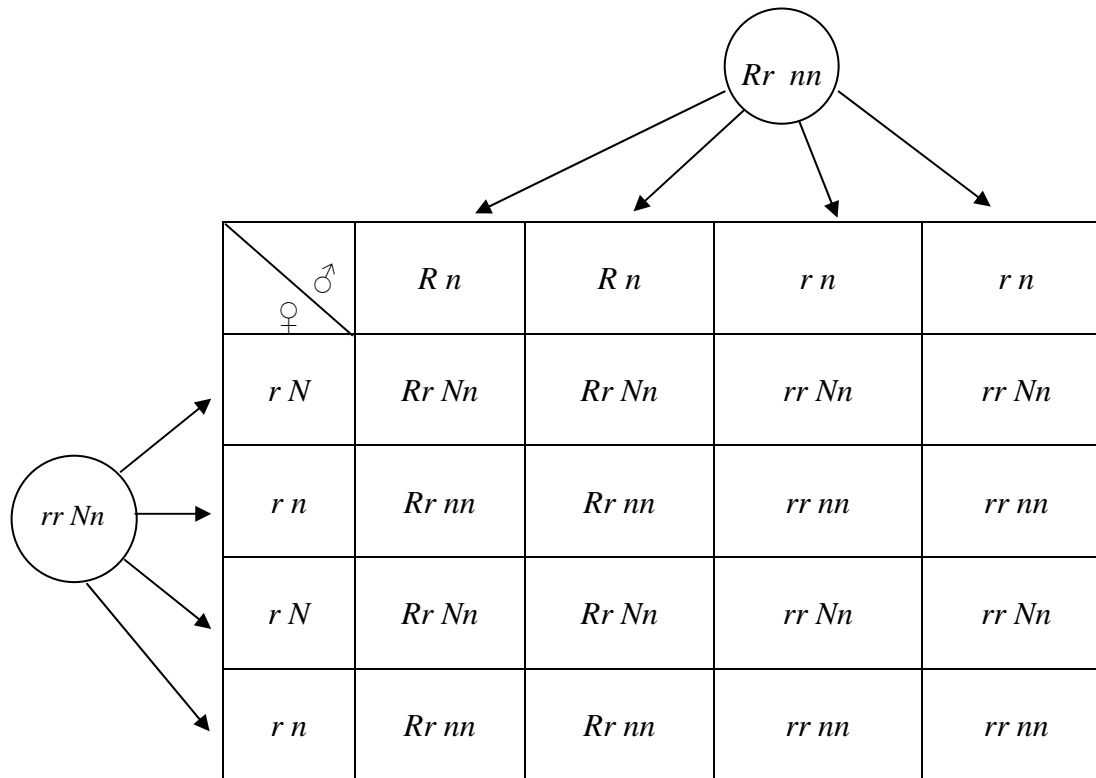


Figure 1.34 Résultat du croisement du tableau de la figure 1.33

Les résultats nous permettent de déterminer que les individus de la génération obtenue peuvent présenter quatre phénotypes différents :

- fruit rond normal et feuille normale;
- fruit rond normal et feuille fripée;
- fruit pointu et feuille normale;
- fruit pointu et feuille fripée.

Ces phénotypes sont dans un rapport 4 : 4 : 4 : 4.

Nous retrouvons dans ces croisements quatre génotypes différents ($Rr\ Nn$, $Rr\ nn$, $rr\ Nn$ et $rr\ nn$) dans un rapport de 4: 4: 4: 4.

Retour sur la lecture

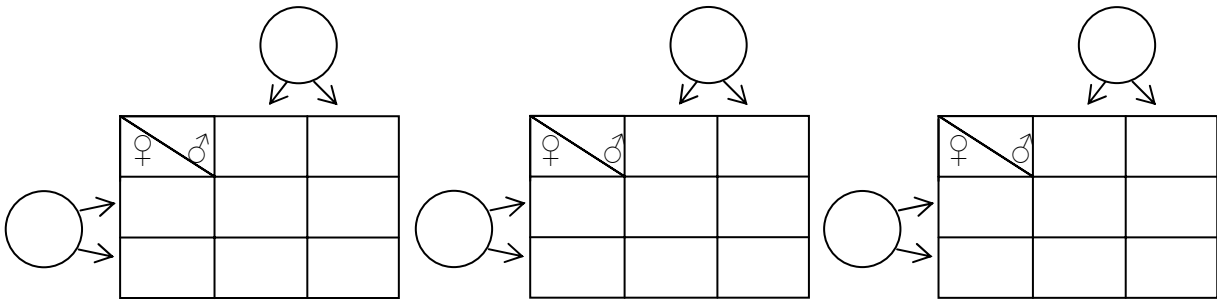
1. Pour vous familiariser avec les mots nouveaux de ce dernier objectif, associez les termes présentés ci-dessous avec des lettres majuscules à leur définition correspondante. Vous vous constituerez ainsi un petit glossaire sur l'hérédité.

- | | | |
|-------------------------|-----------------------|---------------------------|
| A) Cellule | B) Noyau | C) Chromosome |
| D) Gène | E) ADN | F) Caractère |
| G) Caractère dominant | H) Caractère récessif | I) Caractère contrastant |
| J) Homozygote | K) Hétérozygote | L) Croisement monohybride |
| M) Croisement dihybride | N) Phénotype | O) Génotype |
| P) Allèles | | |

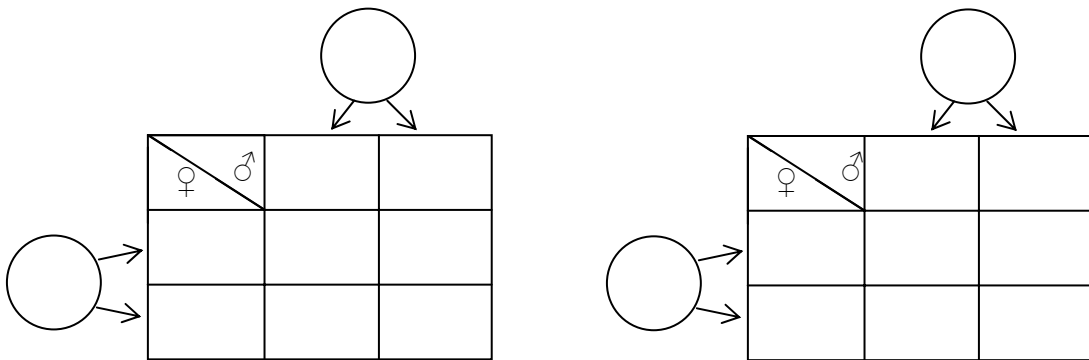
- a) Croisement avec deux caractères contrastants. _____
- b) Trait propre à un individu. _____
- c) Portion de chromosome. _____
- d) Représentation d'un caractère par des lettres. _____
- e) La plus petite structure vivante capable de se reproduire de façon autonome. _____
- f) Acide désoxyribonucléique. _____
- g) Ayant des gènes semblables. _____
- h) Ayant des gènes dissemblables. _____
- i) Élément essentiel du noyau constitué d'une molécule d'ADN et de protéines. _____
- j) Croisement avec un caractère contrastant. _____
- k) Ensemble des caractères visibles. _____
- l) Caractère porté par deux gènes différents. _____
- m) Caractère qui l'emporte sur un autre. _____
- n) Centre d'opération de la cellule. _____
- o) Caractère qui ne s'exprime pas nécessairement. _____
- p) Gènes différents porteurs d'un même caractère héréditaire. _____

2. Chez les plants de tomates, la forme ronde domine la forme à côtes. Quel est le **génotype des parents** des différents croisements produisant les descendants suivants ? Énumérez **toutes** les possibilités pour chacun des cas.

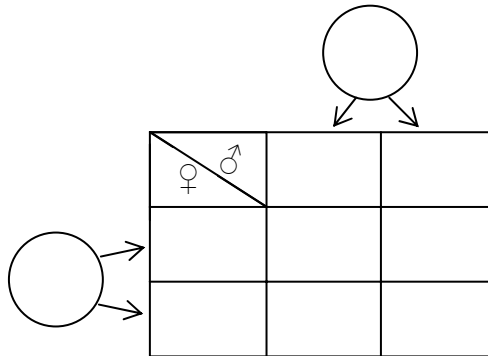
a) La moitié des descendants sont des plants hétérozygotes à forme ronde.



b) Tous les descendants sont à forme ronde.



c) Les trois quarts des descendants sont à forme ronde.

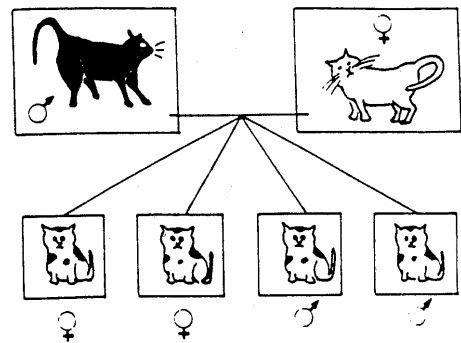


TRANSMISSION DES CARACTÈRES À DOMINANCE INCOMPLÈTE

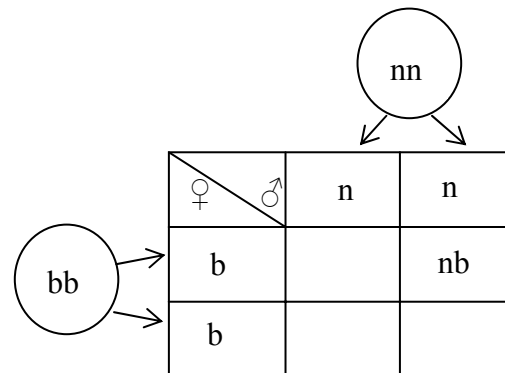
Pour le croisement de plants de pois et de plants de tomates, pour la couleur des yeux et les groupes sanguins, le mode de transmission héréditaire est le même: il est possible de retracer un caractère dominant et un caractère récessif d'une génération à l'autre.

Mais ce principe de dominance complète d'un caractère ne survient pas toujours: certains gènes se transmettent d'une génération à l'autre en ne dominant pas complètement ceux de l'autre parent: c'est alors un cas de *dominance incomplète*.

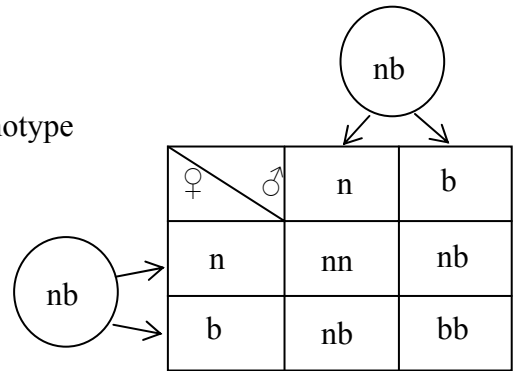
Prenons par exemple un chaton qui hérite du caractère noir, n, et du caractère blanc, b, de l'un et l'autre de ses parents. Ce chaton montre une fourrure tachetée ou tigrée blanche et noire; son génotype à dominance incomplète s'exprime par nb et non NB, car les lettres minuscules désignent l'absence d'un caractère, dominant complètement un autre caractère.



A la première génération, le diagramme des génotypes sera donc le suivant :
et le phénotype de ces chatons est tacheté noir et blanc dans un rapport 4:0.



Mais s'il y a croisement entre deux parents au génotype hétérozygote nb, le diagramme de la génération obtenue sera celui qui est illustré ci-contre.




Les chatons obtenus possèdent maintenant des phénotypes différents: un chaton sur quatre est noir (nn), deux chatons sur quatre sont tigrés ou tachetés (nb) et un chaton sur quatre est blanc (bb) . Le rapport retrouvé est donc 1:2:1.

Ce type de transmission de caractères se retrouve dans la majorité des croisements d'espèces animales et végétales.

Problème

Les belle-de-nuit (mirabilis jalapa) possèdent soit des fleurs blanches, soit des fleurs rouges. En croisant les deux races, le phénotype de la première génération ne présente que des fleurs roses. Si tu crois une belle-de-nuit à fleurs *rouges* et une belle-de-nuit à fleurs *roses*,

Savais-tu que les fleurs de la belle-de-nuit s'ouvrent en fin d'après-midi et se referment le lendemain matin ?

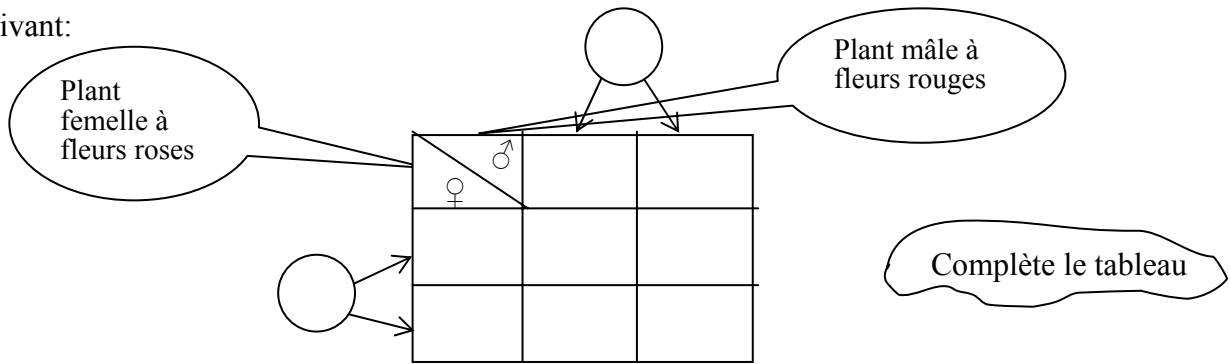


Elles méritent bien leur nom !

détermine le génotype et le phénotype de la génération obtenue. Trouve d'abord:

- le génotype d'un plant à fleurs rouges : _____
- le génotype d'un plant à fleurs blanches: _____
- le génotype d'un plant à fleurs roses : _____

En croisant un plant à fleurs rouges avec un plant à fleurs roses, tu as le diagramme suivant:



La génération obtenue présente donc:

- _____ plants à fleurs rouges (_____)
- _____ plants à fleurs roses (_____)
- _____ plants à fleurs blanches (_____)

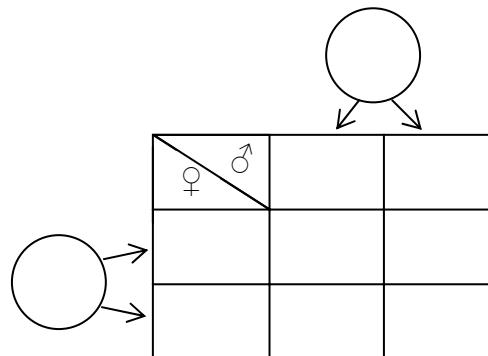
d'où le rapport des génotypes est de _____

Retour sur la lecture

Note: Tous ces problèmes sont des cas de dominance incomplète des caractères.

a) Une chatte noire donne naissance à quatre chatons: deux sont tigrés blanc et noir et les deux autres sont complètement noirs.

1. Fais le diagramme des génotypes de cette famille et trouve le génotype du père.

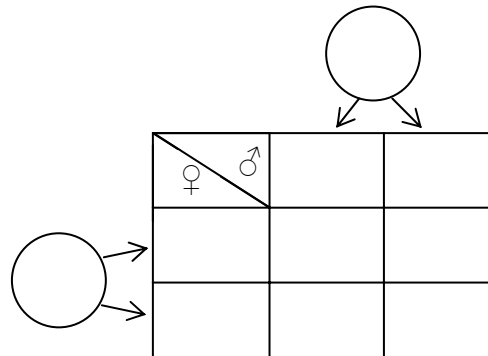


2. Quel est le phénotype du père ? _____

3. Si le caractère noir était un caractère à dominance complète, quel(s) serait(ent) le(les) phénotype(s) des chatons ? _____

b) Une chienne tachetée roux et blanc donne naissance à quatre chiots: deux sont tachetés roux et blanc et les deux autres sont complètement roux.

1. Fais le diagramme des génotypes de cette famille et trouve le génotype du père.

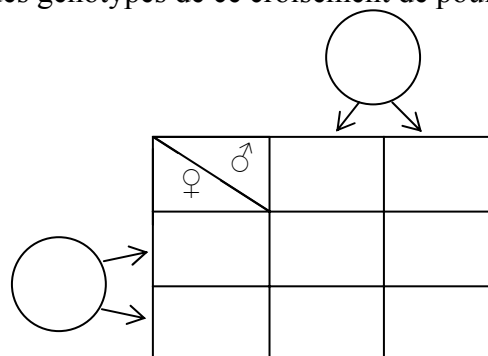


2. Quel est le phénotype du père ? _____

3. Pour obtenir un rapport 1:2:1 dans cette génération de chiots, le père aurait dû posséder quel génotype ? _____

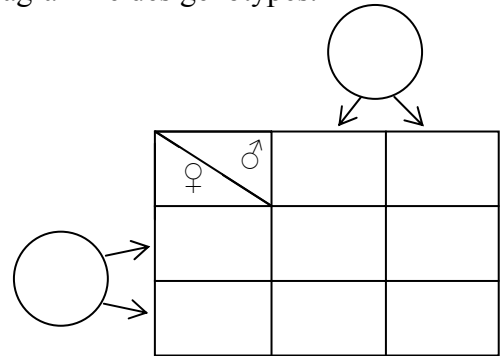
c) Les aviculteurs n'ont jamais réussi à obtenir une race pure de la Poule Andalouse gris bleu. Les couvées obtenues des poules Andalouse comportent 25% de poussins noirs comme un grand parent, 25% de blancs comme l'autre grand parent et 50% de gris bleu comme les parents.

1. Trace le diagramme des génotypes de ce croisement de poules Andalouse gris bleu .



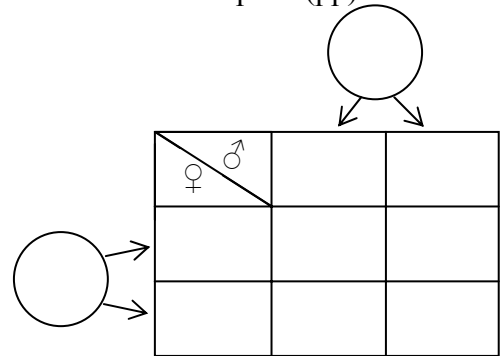
2. Comment expliques-tu l'impossibilité d'obtenir une race pure de poules Andalouse gris bleu ?

d) Quand un blanc homozygote épouse une noire homozygote, le couple ne met au monde que des enfants mulâtres. Si deux mulâtres se marient, auront-ils nécessairement des enfants blancs ? Explique ta réponse à l'aide d'un diagramme des génotypes.



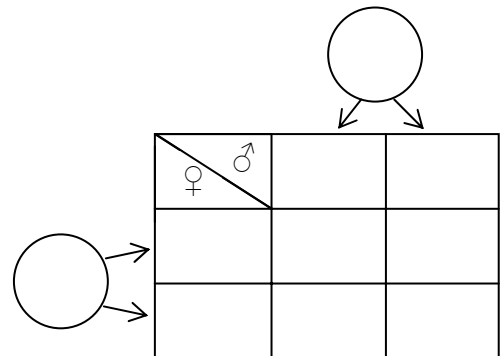
e) Un homme aux cheveux ondulés (fp) épouse une femme aux cheveux plats (pp).

1. A l'aide d'un diagramme, montre que ce couple ne peut avoir d'enfants aux cheveux frisés.



2. Quel génotype faudrait-il obtenir pour que l'enfant possède le phénotype des cheveux frisés ? _____

3. Si la mère était hétérozygote (fp) comme son époux, pourraient-ils avoir des enfants aux cheveux frisés ? _____
Explique-le à l'aide d'un diagramme



SECTION II : TRANSMISSION DES CARACTÈRES HÉRÉDITAIRES HUMAINS LIÉS AUX GROUPES SANGUINS

- Caractériser chaque groupe sanguin quant aux types d'agglutinogène et d'anticorps présents dans le sang.
- Expliquer la compatibilité et l'incompatibilité entre les groupes sanguins.
- Énumérer les trois allèles responsables de l'existence des quatre groupes sanguins.
- Déterminer les génotypes homozygotes et hétérozygotes de chaque groupe sanguin.
- Résoudre des problèmes de croisement liés aux groupes sanguins.
- Distinguer un sang rhésus positif (Rh^+) et un sang rhésus négatif (Rh^-).
- Déterminer les génotypes possibles d'un sang rhésus positif et d'un sang rhésus négatif.
- Décrire les problèmes susceptibles de survenir lors d'une grossesse, à cause d'une incompatibilité relative au système sanguin rhésus entre la mère et le fœtus.
- Résoudre des problèmes de croisement relatifs au système sanguin rhésus.
- Expliquer comment on détermine le groupe sanguin et le facteur rhésus d'un individu.

Objectif terminal 2 : EXPLIQUER LA TRANSMISSION DES CARACTÈRES
HÉRÉDITAIRES HUMAINS LIÉS AUX GROUPES SANGUINS

LES GROUPES SANGUINS

Introduction:

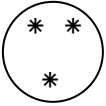
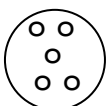
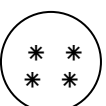
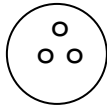
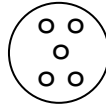
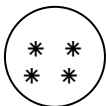
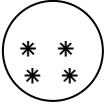
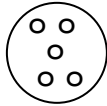
La majorité d'entre nous aurons à subir une transfusion sanguine au moins une fois dans notre vie. Les accidentés, les malades cardiaques, les anémiques, les brûlés graves, entre autres, ont tous besoin du sang d'un donneur inconnu.

Tu as vu que certains types de sang sont incompatibles. Une transfusion sanguine incompatible est habituellement fatale. Il faut donc connaître les groupes sanguins du donneur et du receveur afin d'effectuer une transfusion sanguine compatible.

Pour ce faire, on utilise des solutions (sérums) contenant des anticorps (anti-A, anti-B et anti-Rh). Ces sérums sont tour à tour mêlés à un échantillon de ton sang. Les réactions d'agglutination qui se produisent ou ne se produisent pas te permettront de connaître ton groupe sanguin et ton type de sang relatif au système sanguin Rhésus. L'illustration suivante résume les résultats que tu pourrais obtenir.

* : réaction d'agglutination

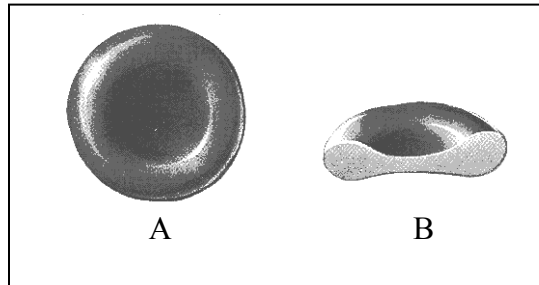
o : pas de réaction d'agglutination

Sérum anti-A				
Sérum anti-B				
Groupe sanguin	A	B	AB	O

LES QUATRE GROUPES SANGUINS

a) Les quatre groupes sanguins

Chez l'espèce humaine, il existe dans les *globules rouges* du sang un très grand nombre de protéines. Parmi celles-ci, il y en a deux, très importantes, qui sont situées sur la membrane des globules rouges; elles se nomment *agglutinogène A* et *agglutinogène B*.



La forme des globules rouges.

A : vue de face

B : vue de côté

Les agglutinogènes (A et B) sont situés à la surface des globules rouges.

Les globules rouges du type A portent l'agglutinogène A et les globules rouges du type B portent l'agglutinogène B. Les globules rouges du type O ne portent aucun des deux agglutinogènes (ni A, ni B), tandis que les globules rouges du type AB portent l'agglutinogène A et l'agglutinogène B. Ces quatre types de globules rouges déterminent les quatre principaux groupes sanguins de la population mondiale. Chaque personne fait partie d'un de ces quatre groupes sanguins. Le tableau suivant indique les quatre groupes sanguins et le type de globules rouges de chacun.

Groupe sanguin	Agglutinogène(s) présent(s) sur les globules rouges du sang
O	ni A, ni B
A	A
B	B
AB	A et B

b) Réaction d'agglutination

Les deux types d'agglutinogènes (A et B) peuvent réagir avec certains anticorps présents dans le *plasma* sanguin (le liquide dans lequel baignent les globules rouges) .

Un *anticorps* est une protéine qui peut se combiner à une substance étrangère et ainsi, l'éliminer de l'organisme. Ce sont donc des protéines de combat. Quand tu as la grippe, les anticorps de ton organisme sont chargés d'éliminer les virus qui causent cette maladie. Si tu as beaucoup d'anticorps et qu'ils sont efficaces, tu seras très peu malade. Par contre, si tu ne possèdes pas d'anticorps capables d'éliminer les virus, la grippe sera "forte".

Pour chacun des deux agglutinogènes (A et B) , il existe un anticorps correspondant. L'anticorps capable de se combiner à l'agglutinogène A se nomme *anti-A* et l'anticorps capable de se combiner à l'agglutinogène B se nomme *anti-B*.

Lorsque des globules rouges possédant un certain agglutinogène sont mis en présence d'un plasma qui contient l'anticorps correspondant, il se produit une réaction d'agglutination qui résulte en la formation de caillots constitués d'agglutinogènes et d'anticorps. Si ceci se produit dans le sang d'une personne (après une transfusion sanguine non compatible), celle-ci peut en mourir.

L'agglutination des globules rouges constitue un grave danger pour l'organisme car:

- 1- les globules rouges agglutinés, en formant des caillots, peuvent faire obstacle au passage du sang dans les veines et les artères, surtout au niveau des plus petits vaisseaux sanguins (les capillaires). Si les capillaires du cerveau ou du coeur sont bloqués, la personne est en danger de mort.
- 2- Après l'agglutination, les globules rouges éclatent et libèrent l'hémoglobine (la molécule qui transporte l'oxygène des poumons aux cellules) qu'ils renfermaient. L'hémoglobine est ensuite éliminée par les reins mais elle endommage alors les tubules rénaux. Ceci est suivi d'un ralentissement et d'une interruption de la

formation d'urine. Les déchets qui sont normalement éliminés par les reins, s'accumulent alors dans l'organisme et finissent par provoquer la mort de la personne.

Voyons maintenant, pour chacun des groupes sanguins, le (ou les) type(s) d'anticorps normalement présent(s) dans le plasma du sang des individus du groupe mentionné.

Le groupe A, qui contient l'agglutinogène A à la surface de ses globules rouges, possède aussi dans son plasma l'anticorps anti-B.

Le groupe B possède l'agglutinogène B sur la surface de ses globules rouges et l'anticorps anti-A dans son plasma.

Le groupe AB possède les agglutinogènes A et B sur ses globules rouges. Il ne possède donc pas d'anticorps anti-A ou anti-B dans le plasma car, s'il possédait un de ces deux anticorps, son sang s'agglutinerait instantanément.

Le groupe O ne possède aucun des agglutinogènes A et B sur ses globules rouges mais son plasma renferme les anticorps anti-A et anti-B.

Le tableau suivant indique quel(s) agglutinogènes et quel(s) anticorps est (sont) présent(s) dans le sang des individus de chacun des quatre groupes sanguins.

Groupe sanguin	Agglutinogène(s) présent(s) à la surface des globules rouges	Anticorps présent(s) dans le plasma sanguin
O	aucun	anti-A et anti-B
A	A	anti-B
B	B	anti-A
AB	A et B	aucun

On peut donc résumer en disant que le plasma d'une personne contient les anticorps correspondant à chaque agglutinogène que ses globules rouges ne possèdent pas.

c) Transfusions sanguines

L'existence de ces agglutinogènes et de ces anticorps a d'importantes implications en ce qui a trait aux transfusions sanguines. Puisque les anticorps présents dans un type de sang réagiront avec les agglutinogènes des globules rouges d'un autre type de sang et ainsi, entraîneront son agglutination, il apparaît qu'il faut, lors d'une transfusion sanguine, que le sang du *donneur* soit du même type que celui du *receveur*.

Cependant, quand il est impossible de fournir à un patient (le receveur) du sang de son type, on peut utiliser un autre type de sang, à condition que *le plasma du patient et les globules rouges du donneur soient compatibles*. En d'autres termes, cela veut dire que le plasma du patient ne doit pas contenir d'anticorps capables d'agglutiner les globules rouges du donneur.

Le tableau suivant indique pour chacun des quatre groupes sanguins, à quel(s) groupe(s) sanguin(s) ils peuvent donner du sang lors d'une transfusion sanguine, ainsi que de quel(s) groupe(s) sanguin(s) ils peuvent recevoir du sang.

Groupe sanguin	Peut donner du sang à	Peut recevoir du sang de
O	O, A, B, AB	O
A	A, AB	O, A
B	B, AB	O, B
AB	AB	O, A, B, AB

Puisque le groupe O peut donner du sang aux quatre groupes sanguins, on dit que *le groupe O est donneur universel*. Puisque le groupe AB peut recevoir du sang des quatre groupes sanguins, on dit que *le groupe AB est receveur universel*.

Voici pourquoi un individu du groupe AB *ne peut pas* donner du sang à un individu du groupe O. Lors d'une transfusion sanguine entre un donneur AB et un receveur O, le sang du donneur (AB) contient les agglutinogènes A et B mais ne possède pas les anticorps anti-A et anti-B. Le receveur (O) ne possède pas les agglutinogènes A et B mais il possède les anticorps anti-A et anti-B. *Chaque goutte de sang du donneur subira une réaction d'agglutination quasi instantanée de ses globules rouges, car les anticorps anti-A et anti-B, présents dans le plasma du receveur, agglutineront les agglutinogènes A et B des globules rouges du donneur.* Les caillots ainsi formés dès l'entrée des gouttes de sang AB dans le sang O, pourront bloquer les vaisseaux sanguins du patient dont la vie sera alors en danger.

Voici maintenant pourquoi *il est possible* de transfuser du sang d'un donneur du groupe O à un patient dont le groupe sanguin est AB. Lors d'une telle transfusion sanguine, le donneur (O) possède les anticorps anti-A et anti-B dans son plasma mais ne possède pas les agglutinogènes A et B sur ses globules rouges, tandis que le receveur (AB) possède les agglutinogènes A et B sur ses globules rouges, mais ne possède pas les anticorps anti-A et anti-B dans son plasma. Chaque goutte de sang du donneur (O) ne subira pas d'agglutination car il ne fournit pas d'agglutinogènes pouvant être agglutinés. D'autre part, le plasma du donneur (O) contient les anticorps anti-A et anti-B qui devraient agglutiner les agglutinogènes A et B du receveur (AB).

Cependant, *lors d'une transfusion sanguine impliquant peu de sang, il y a très peu de réactions d'agglutination car le plasma du donneur (O), qui contient les anticorps pouvant provoquer l'agglutination des globules rouges du receveur (AB), se dilue très rapidement dans les quelques 5,6 litres de sang du patient (AB).* Par conséquent, chaque goutte de sang ne peut former de caillots comme dans le cas du sang transfusé d'un donneur du type AB à un patient du type O.

L'effet de dilution du plasma du groupe sanguin O dans le sang d'un patient du groupe AB devient inefficace lors d'une transfusion sanguine importante. *Dans ce cas, la grande quantité d'anticorps (anti-A et anti-B) injectée dans le sang du patient devient suffisamment grande pour provoquer d'importantes réactions d'agglutination.*

Donc, lors d'une transfusion sanguine importante, il faut toujours fournir au patient le même type de sang que son propre type de sang. D'ailleurs, il est toujours préférable que le sang du donneur soit du même type que celui du patient, quelle que soit l'importance de la transfusion sanguine.

Retour sur la lecture

- a) Complète le tableau suivant en y indiquant les quatre groupes sanguins des humains. Détermine aussi, pour chaque groupe, quel(s) agglutinogène(s) et quel(s) anticorps est (sont) présent(s) dans le sang.

Groupe sanguin	Agglutinogènes	Anticorps

- b) Indique si les affirmations suivantes sont vraies ou fausses.
1. Les agglutinogènes qui déterminent les groupes sanguins sont situés sur les globules rouges du sang. _____
 2. Les anticorps anti-A et anti-B sont présents dans le plasma et sur les globules rouges du sang. _____
 3. L'anticorps anti-A ne peut agglutiner que l'agglutinogène A. _____
 4. Le sang du type O ne contient pas d'anticorps capables d'agglutiner les agglutinogènes A et B. _____

c) Quand il y a agglutination des globules rouges d'un patient, celui-ci est en danger de mort. Décris brièvement les deux principaux phénomènes se produisant alors dans son organisme qui peuvent provoquer sa mort.

1. _____

2. _____

d) Quelle condition essentielle faut-il respecter pour effectuer une transfusion sanguine compatible au type de sang du patient?

e) Est-il possible de transfuser sans danger pour le patient, du sang de type A à un patient dont le sang est du type B? _____

Justifie ta réponse. _____

f) 1. Est-il possible de transfuser sans danger pour le patient, du sang du type B à un patient du groupe AB? _____

Justifie ta réponse. _____

2. L'inverse de 1, est-il possible, c'est-à-dire, peut-on transfuser du sang de type AB à un patient du groupe B, sans que celui-ci soit en danger de mort ? _____

g) Lors d'une transfusion sanguine, pourquoi du sang du type AB, ne peut-il pas être transfusé à un patient du groupe O? _____

h) Complète le tableau suivant.

Groupe sanguin	Peut recevoir du sang du (des) groupe(s) sanguin(s) suivant(s)	Peut donner du sang au(x) groupe(s) sanguin(s) suivant(s)
O		
A		
B		
AB		

i) Indique si les affirmations suivantes sont vraies ou fausses.

1. Le groupe O est le groupe "donneur universel". _____

2. Le groupe AB est le groupe "receveur universel". _____

3. Lors d'une transfusion sanguine, il est toujours souhaitable que le sang du donneur soit du même type que celui du receveur. _____

LE GÉNOTYPE DES QUATRE GROUPES SANGUINS

a) Génotype des quatre groupes sanguins

Le type de sang d'un individu est un exemple de caractère héréditaire non visible extérieurement. Il en est de même pour plusieurs caractères héréditaires.

On peut maintenant se poser la question suivante: quels sont les gènes responsables de la détermination du groupe sanguin d'une personne?

Des études ont permis de découvrir qu'il existe trois gènes porteurs du caractère "groupe sanguin". Jusqu'ici, tu as vu qu'il existait deux allèles (deux gènes différents porteurs d'un même caractère héréditaire) pour un caractère héréditaire et qu'un allèle était dominant sur l'autre (récessif).

Tu verras maintenant que la première loi de Mendel (dominance et récessivité des caractères) est une loi qui a des exceptions. L'exemple des groupes sanguins en est un. Les recherches ont démontré l'existence de trois allèles associés à la détermination du groupe sanguin. Ces trois allèles sont les suivants:

1- I^A : est responsable de la présence de l'agglutinogène A.

2- I^B : est responsable de la présence de l'agglutinogène B.

3- i : est responsable de l'absence d'agglutinogènes.

I^A et I^B sont dominants sur i mais ni I^A , ni I^B ne sont dominants l'un sur l'autre. Ceci est un exemple de *non dominance des caractères héréditaires*.

Voyons maintenant quel est le génotype de chacun des quatre groupes sanguins. Puisqu'il existe toujours sur les chromosomes, deux gènes porteurs d'un même caractère, le groupe sanguin sera déterminé par la présence de seulement deux gènes, même s'il existe trois allèles pouvant déterminer le groupe sanguin.

Le groupe sanguin A :

Les individus de ce groupe portent les gènes I^A et i ou I^A et I^A . Dans le cas d'un individu homozygote ($I^A I^A$), chaque gène (I^A) est responsable de la présence de l'agglutinogène A sur les globules rouges. *Le génotype est alors $I^A I^A$.*

Dans le cas d'un individu hétérozygote ($I^A i$), le gène I^A est responsable de la présence de l'agglutinogène A sur les globules rouges, tandis que le gène i (récessif par rapport à I^A) ne produit pas d'agglutinogène. Donc, seul l'agglutinogène A est présent sur les globules rouges et le sang est alors du type A. *Le génotype de cet individu hétérozygote est donc $I^A i$.*

Le groupe sanguin B:

Les personnes de ce groupe portent les gènes I^B et i ou I^B et I^B . Dans le cas d'un individu homozygote ($I^B I^B$), chaque gène I^B est responsable de la présence de l'agglutinogène B sur les globules rouges du sang. Un tel individu appartient au groupe B et *son génotype est $I^B I^B$.*

Dans le cas d'un individu hétérozygote ($I^B i$), le gène I^B est responsable de la présence de l'agglutinogène sur les globules rouges, tandis que le gène i (récessif par rapport à I^B) ne produit pas d'agglutinogène. Donc, seul l'agglutinogène B est présent sur les globules rouges du sang et celui-ci est du type B. *Le génotype d'un tel individu hétérozygote est $I^B i$.*

- De la même façon que cela a été fait pour les groupes sanguins A et B, détermine le génotype des individus du groupe AB, puis celui des gens appartenant au groupe O. (N'oublie pas que i est récessif par rapport à I^A et I^B et que ni I^A ni I^B ne sont dominants l'un par rapport à l'autre.)

- Le groupe sanguin AB:

Les individus du groupe AB sont-ils homozygotes ou hétérozygotes ? _____

- Le groupe sanguin O :

Les individus du groupe sanguin O sont-ils homozygotes ou hétérozygotes ? _____

Le tableau suivant indique le génotype de chacun des quatre groupes sanguins:

GÉNOTYPE DES QUATRE GROUPES SANGUINS

Type de sang	Génotype
O	i i
A	$I^A i$ ou $I^A I^A$
B	$I^B i$ ou $I^B I^B$
AB	$I^A I^B$



SAVAIS-TU QUE ...

DE NOUVEAUX GROUPES SANGUINS
ONT ÉTÉ DÉCOUVERTS

Il y a de cela quelques années, on a découvert un quatrième allèle responsable de la détermination du type de sang. En effet, il existe une autre forme de l'allèle I^A . Ce nouvel allèle est maintenant symbolisé par I^{A_2} tandis que l'autre forme de l'allèle I^A est nommé I^{A_1} .

À cause de cette découverte, on sait maintenant qu'il existe six groupes sanguins (O, A_1 , A_2 , B, A_1B et A_2B) au lieu de quatre. Afin de ne pas trop compliquer l'étude des groupes sanguins, on continue à n'étudier que les quatre principaux groupes (O, A, B et AB).

b) Abondance relative des groupes sanguins dans la population

Dans la population, le pourcentage de gens appartenant à chacun des groupes sanguins varie selon leur descendance ancestrale. Par exemple, chez les noirs de l'Amérique du Nord, 47 % d'entre eux sont du groupe O, 28 % du groupe A, 20 % du groupe B et 5 % du groupe AB, tandis que chez les blancs de l'Amérique du Nord, 45 % sont du groupe O, 41 % du groupe A, 10 % du groupe B et 4 % du groupe AB.

Le tableau de la page suivante indique, pour différents groupes de la population, le pourcentage d'individus appartenant à chacun des groupes sanguins.

Groupe de la population	Groupe sanguin			
	O	A	B	AB
Noirs de l'Amérique du Nord	47 %	28 %	20 %	5 %
Blancs de l'Amérique du Nord	45 %	41 %	10 %	4 %
Aborigènes d'Australie	34 %	66 %	0 %	0 %
Indiens péruviens de race pure	100 %	0 %	0 %	0 %
Pygmées d'Afrique	31 %	30 %	29 %	10 %
Africains vivant dans la brousse	56 %	34 %	8 %	2 %

D'après ce tableau, il apparaît que le groupe sanguin le plus répandu est le groupe O. Ce groupe sanguin correspond au génotype homozygote récessif (ii). L'allèle i, même s'il est récessif par rapport aux allèles I^A et I^B est donc plus répandu que les allèles dominants I^A et I^B .

Contrairement à une croyance populaire qui veut qu'un allèle dominant soit plus fréquent qu'un allèle récessif, le fait qu'un allèle soit dominant ou récessif ne détermine pas s'il sera fréquent ou rare. Le cas des groupes sanguins le prouve car l'allèle le plus souvent rencontré est récessif (i).

Donc, tout ce qu'on peut conclure à propos d'un allèle dominant ou récessif, c'est qu'au moment où il est présent chez un individu hétérozygote, le phénotype de celui-ci sera celui de l'allèle dominant.

La fréquence d'apparition des différents allèles est déterminée par la *sélection naturelle*. Celle-ci tend à favoriser l'allèle dont le phénotype est le mieux adapté à l'espèce et elle tend à défavoriser l'allèle dont le phénotype est moins utile à l'espèce. Par exemple, un allèle dominant qui ferait en sorte qu'une jambe soit plus courte que l'autre, tendrait à disparaître car de tels individus seraient évidemment désavantagés par rapport à ceux qui auraient deux jambes de même longueur.

Retour sur la lecture

a) 1. Combien d'allèles sont responsables de la détermination des quatre groupes sanguins?

2. Énumère ces allèles et indique s'ils sont dominants ou récessifs

b) L'exemple des groupes sanguins fait exception à la première loi de Mendel (récessivité et dominance des caractères) de deux façons. Quelles sont-elles?

1. _____

2. _____

c) 1. Complète le tableau suivant du génotype des quatre groupes sanguins.

Type de sang	Génotype
O	
A	
B	
AB	

2. Combien de groupes sanguins peuvent être hétérozygotes? _____

3. Combien de groupes sanguins peuvent être homozygotes dominants? _____

4. Combien de groupes sanguins peuvent être homozygotes récessifs? _____

d) Quel est le groupe sanguin le plus répandu dans la population? _____

e) Indique si l'affirmation suivante est vraie ou fausse.

Un gène récessif est toujours plus rare qu'un gène dominant? _____

f) Pour quelle raison certains allèles sont-ils plus fréquents que d'autres dans une population? _____

LA TRANSMISSION DES GROUPES SANGUINS

Cette partie te permettra de résoudre des problèmes relatifs à la transmission des groupes sanguins d'une génération à l'autre.

Pour faciliter l'identification des groupes sanguins, les trois allèles qui déterminent les groupes sanguins seront identifiés d'une façon un peu différente de celle qui a été utilisée jusqu'ici.

L'allèle I^A est maintenant identifié par A.

L'allèle I^B est maintenant identifié par B.

L'allèle i est maintenant identifié par O .

Note: Même si l'allèle "i" est maintenant identifié par O qui est une lettre majuscule, il ne faut pas oublier que l'allèle O est récessif par rapport aux allèles A et B.

Premier problème:

En allant donner du sang, Pierre apprend que son groupe sanguin est O. Il sait que son père et sa mère possèdent respectivement les groupes A et B. A l'aide d'un diagramme, trouve le génotype possible de chacun de ses parents.

Puisque Pierre est du groupe sanguin O,
il a reçu le gène O de chaque parent.

Il ne reste plus qu'à compléter le diagramme
par les gènes dominants respectifs de chacun
de ses parents.

Le père et la mère de Pierre possèdent donc les
génotypes sanguins suivants: AO et BO.

♀ \ ♂		O
		↑
O ←		OO

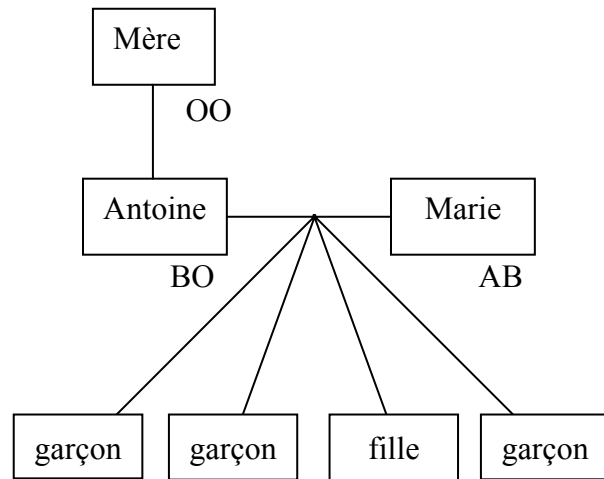
♀ \ ♂	A	O
B	AB	BO
O	AO	OO

Deuxième problème:

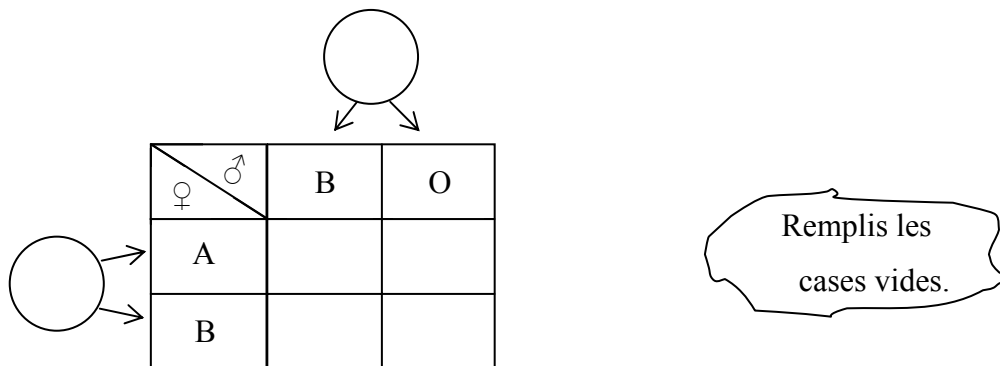
Antoine sait que sa mère possède le groupe sanguin O et lui-même le groupe sanguin B. Il épouse Marie qui ne possède aucun des anticorps anti-A et anti-B. A l'aide d'un diagramme, détermine les groupes sanguins possibles de leurs enfants.

Puisque Marie ne possède pas les anticorps anti-A et anti-B, elle possède le groupe AB.

Puisque la mère d'Antoine est du groupe O, elle a transmis le gène O à son fils: le génotype de son groupe sanguin est donc BO.



Le diagramme des enfants éventuels de Marie et d'Antoine serait donc:



- Combien comptes-tu d'enfants :
 - du groupe A ? _____
 - du groupe B ? _____
 - du groupe AB? _____
 - du groupe O ? _____

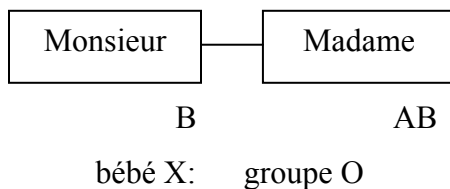
Troisième Problème :

A l'hôpital, deux bracelets d'identification ont été préparés pour des bébés entrés à la pouponnière au même moment. Mais l'identification à la salle d'accouchement a été oubliée et il faut remettre chaque bébé à sa vraie maman. A l'aide des groupes sanguins des bébés et des parents, trouve à qui appartient chaque bébé?

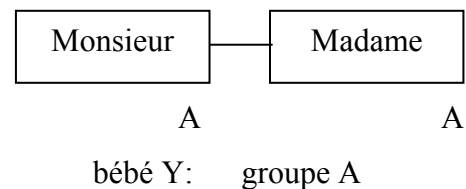


Je voudrais bien savoir à qui appartient ce petit "ange".

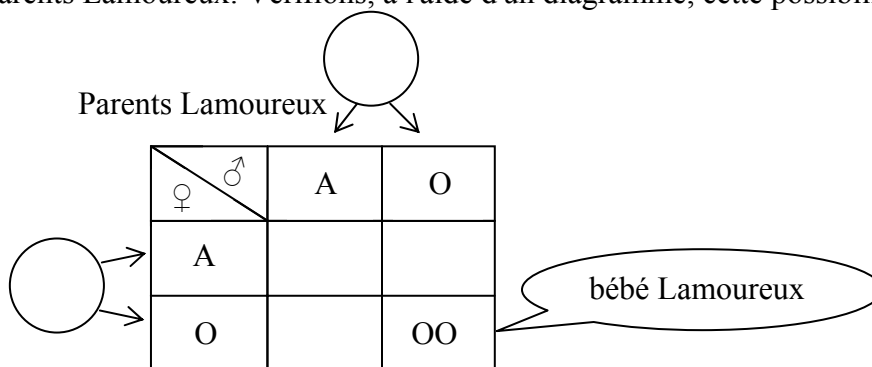
Parents L'Heureux



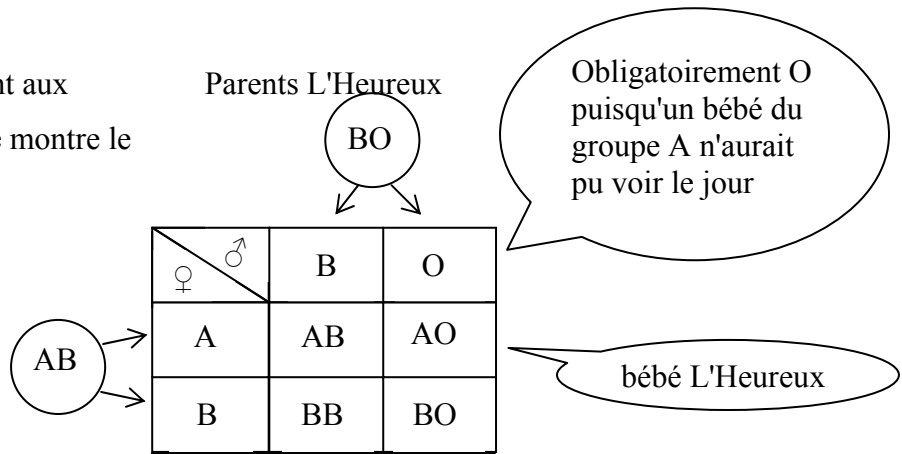
Parents Lamoureux



Le groupe sanguin O du bébé X porte nécessairement le génotype OO, chaque parent lui transmettant obligatoirement un gène O. Mais le génotype de la maman L'Heureux ne peut contenir un gène O puisqu'elle est du groupe sanguin AB. Le bébé X doit donc appartenir aux parents Lamoureux. Vérifions, à l'aide d'un diagramme, cette possibilité.



Et le bébé Y appartient aux parents L'Heureux, comme le montre le diagramme ci-contre.

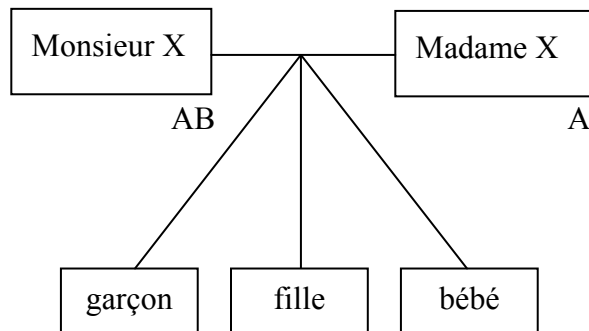


• Parmi ces deux couples, combien comptes-tu de parents homozygotes? _____

Saurais-tu dire s'ils peuvent engendrer des enfants au génotype pur? _____

Retour sur la lecture

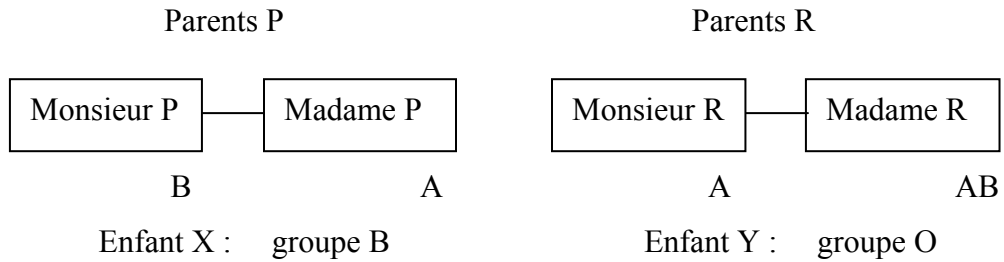
a) Monsieur X doute de sa paternité pour le troisième enfant que son épouse a mis au monde récemment. Comme l'avocat possède en main sa demande de divorce, il a recourt à la médecine légale et exige une analyse sanguine pour vérifier sa paternité.



Monsieur X peut-il être le père du bébé ayant un groupe sanguin O? _____

Explique ta réponse.

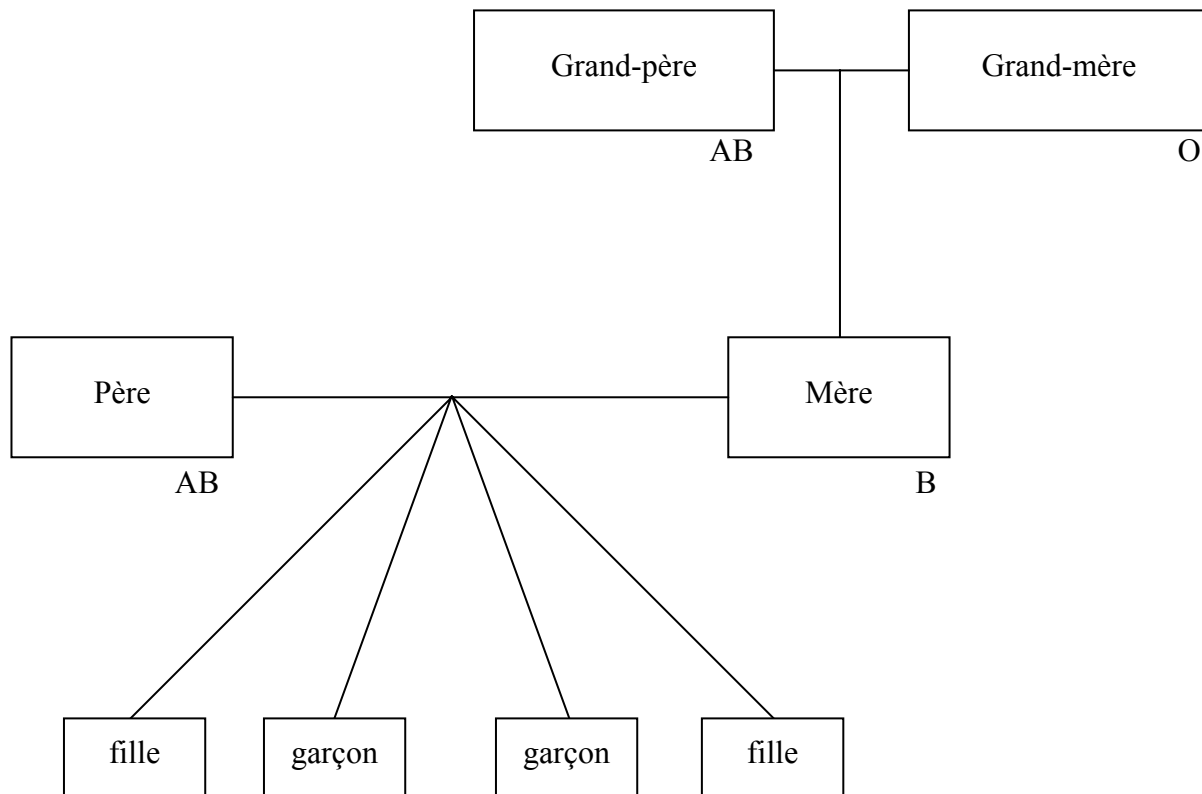
b) Deux couples désirent adopter chacun un enfant. Ils exigent que l'enfant à adopter ait un groupe sanguin que leur enfant aurait pu avoir à la naissance. Les enfants ayant le groupe sanguin indiqué sur l'illustration suivante peuvent-ils être adoptés?



Explique ta réponse à l'aide de diagrammes des génotypes.

- c) Dans l'arbre généalogique suivant de la famille Lamarre, les groupes sanguins des grands-parents et des parents sont donnés.

Fais un diagramme des génotypes des parents Lamarre et détermine les groupes sanguins qu'il est possible de retrouver chez leurs enfants.



LE SYSTÈME SANGUIN RHÉSUS

a) Génotypes des types de sang associés au système sanguin Rhésus

Une autre série d'agglutinogènes du sang humain est à l'origine du système sanguin Rhésus (en "l'honneur" du singe rhésus, chez qui ces agglutinogènes ont été découverts en 1940). Des recherches ont démontré qu'il existe au moins neuf agglutinogènes et autant d'allèles associés au système sanguin Rhésus.

Du point de vue médical, l'important est de savoir si un individu possède un de ces agglutinogènes ou s'il n'en possède pas. Pour cette raison, l'individu est désigné Rh positif (Rh^+) si ses globules rouges portent un des agglutinogènes de type Rhésus et Rh négatif (Rh^-), s'il n'y en a pas. En Amérique du Nord, environ 85 % de la population blanche est Rh positif tandis que 15 % est Rh négatif. Chez les noirs, il y a moins d'individus Rh négatif que chez les blancs. Ceci démontre encore une fois l'importance de la descendance ancestrale lorsqu'il est question des caractères héréditaires portés par une personne.

Voyons maintenant comment la génétique explique l'existence des types de sang Rh positif et Rh négatif.

Pour plus de commodité, nous assumerons que le phénotype d'un sang Rh positif est déterminé par un gène dominant (Rh), tandis que le phénotype d'un sang Rh négatif est déterminé par un allèle récessif (rh). Cette supposition permet de traiter la génétique du système sanguin Rhésus comme un simple croisement monohybride obéissant aux lois de Mendel ; même si on sait maintenant que le phénotype Rh positif peut être déterminé par un ou l'autre des neuf allèles, quelques peu différents, qui produisent autant d'agglutinogènes légèrement différents les uns des autres.

En conséquence de cette supposition, les phénotypes et génotypes possibles des deux types de sang du système sanguin Rhésus sont les suivants :

Phénotypes	Génotypes
Rh ⁺	Rh Rh ou Rh rh
Rh ⁻	rh rh

Le sang Rh positif peut être produit par deux génotypes différents:

- 1- Rh Rh, homozygote dominant.
- 2- Rh rh, hétérozygote où le gène Rh domine l'allèle rh et permet la fabrication d'un agglutinogène de type Rhésus.

Le sang Rh négatif : un seul génotype est possible, soit rh rh. Puisque l'allèle rh ne produit pas d'agglutinogène du type Rhésus sur les globules rouges, le sang Rh négatif (homozygote récessif) ne *possède pas* d'agglutinogènes du type Rhésus. On a appelé ce type de sang "Rh négatif", puisqu'il ne *possède pas* d'agglutinogènes du type Rhésus.

b) Les grossesses et le système sanguin Rhésus

Le système sanguin Rhésus a aussi une importance médicale dans le cas des grossesses. Supposons qu'une femme Rh négatif (génotype rh rh) se marie avec un homme Rh positif (génotype Rh rh ou Rh Rh ; certains de leurs enfants peuvent alors être hétérozygotes et, par conséquent, posséder le phénotype Rh positif.

Habituellement ceci ne cause aucun problème car le sang de la mère n'est pas en contact direct avec le sang du fœtus et qu'il n'y a donc pas mélange des deux sangs. Mais, à la fin de certaines grossesses, il arrive qu'il y ait mélange (infiltration) de sang entre les deux systèmes circulatoires (celui de la mère et celui du fœtus). Si le sang du fœtus (Rh ⁺) pénètre dans celui

de la mère (Rh⁻), l'effet est alors le même que si celle-ci avait reçu une transfusion sanguine de sang Rh positif. Le plasma de la mère est alors stimulé à fabriquer des anticorps anti-Rh. Habituellement, cette situation n'est pas dangereuse pour l'enfant car il vient au monde avant qu'une quantité appréciable d'anticorps ait été formée dans le plasma de la mère.

Toutefois, si la mère devient à nouveau enceinte et que son sang (Rh⁻) se mélange encore à celui du fœtus (Rh⁺), les anticorps anti-Rh peuvent alors pénétrer dans le système circulatoire du fœtus, puis réagir avec les agglutinogènes Rhésus présent dans le sang du fœtus. Quand cela se produit, il peut y avoir mort du fœtus ou, si l'enfant naît, celui-ci est en danger de mort.

Il n'y a pas toujours de danger pour le deuxième enfant d'une femme Rh négatif mariée à un homme Rh positif et ceci pour trois raisons:

- 1- l'homme peut être hétérozygote. Alors, il y a une chance sur deux que l'enfant soit Rh négatif.
- 2- S'il n'y a pas mélange de sang entre le système circulatoire de la mère et celui du fœtus, la mère ne peut développer d'anticorps anti-Rh ou, si elle en possède, elle ne peut les transmettre au fœtus.
- 3- Actuellement, on ne connaît qu'un allèle Rhésus (parmi les neuf allèles Rhésus) pouvant causer la mort de l'enfant. Les autres formes ne semblent pas causer de problèmes.

Il existe deux principales méthodes médicales pour éviter les problèmes du type de grossesse qui vient d'être décrit:

- 1- Lorsqu'une femme Rh négatif donne naissance à un enfant Rh positif, on injecte à la femme, immédiatement après l'accouchement, un liquide contenant une substance anti-Rh. De cette façon, les agglutinogènes Rhésus qu'elle peut avoir dans son plasma sont détruits. Après quelques temps, la substance anti-Rh disparaît. La femme est maintenant dans une condition qui l'empêche de fabriquer des anticorps anti-Rh qui pourraient être dangereux pour un deuxième ou un troisième enfant.

2- Un enfant naissant Rh positif, qui possède des anticorps anti-Rh dans son sang, est en danger de mort. Pour lui sauver la vie, on lui transfuse du sang Rh positif afin de remplacer son sang contaminé par les anticorps anti-Rhésus, par du sang qui n'en contient pas. Ceci fait, ses chances de survie sont très bonnes.

Retour sur la lecture

a) Quel est le phénotype des géotypes suivants relatifs au système sanguin Rhésus?

1. Rh Rh : _____

2. Rh rh : _____

3. rh rh : _____

b) Quel allèle (Rh ou rh) est responsable de la présence d'un agglutinogène Rhésus sur les globules rouges du sang ? _____

c) Vrai ou faux.

1. Une personne Rh négatif qui n'a jamais reçu de transfusion sanguine ne possède pas d'agglutinogènes Rhésus mais possède des anticorps anti-Rhésus dans son sang. _____

2. Le sang Rhésus positif est caractérisé par la présence d'agglutinogènes Rhésus et par l'absence d'anticorps, anti-Rh. _____

d) 1. Qu'arrive-t-il quand un sujet Rh négatif reçoit une première transfusion de sang Rh positif ?

2. Qu'arrive-t-il s'il reçoit une deuxième transfusion de sang Rh positif ?

e) Décris comment une incompatibilité de sang entre la mère et le fœtus, relative au système sanguin Rhésus, peut être dangereuse pour l'enfant qui va naître.

f) Pourquoi (trois raisons) le deuxième enfant d'une femme Rh négatif mariée à un homme Rh positif, n'est-il pas toujours en danger de mort ?

1.

2.

3.

g) Énumère les deux principales méthodes médicales employées pour éviter les problèmes occasionnés par une incompatibilité de sang entre la mère et le fœtus, relativement au système sanguin Rhésus.

1.

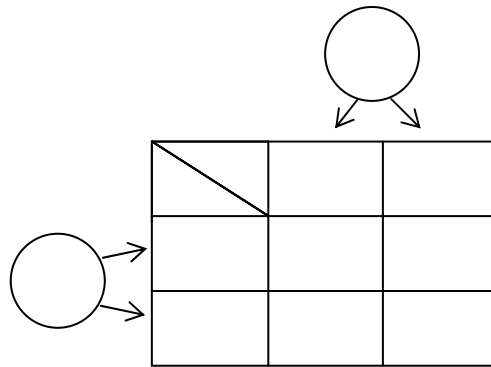
2.

h) Résous les problèmes de croisements suivants, relatifs au système sanguin Rhésus.

Note: On résout ces problèmes de la même façon que les problèmes de croisements monohybrides obéissant aux lois de Mendel.

1. Un couple possède quatre enfants. Trois sont Rh positifs et l'autre est Rh négatif. Sachant que le père est Rh positif, quel est le génotype et le phénotype de la mère?

Note: Aide-toi d'un diagramme des possibilités pour résoudre ce problème.

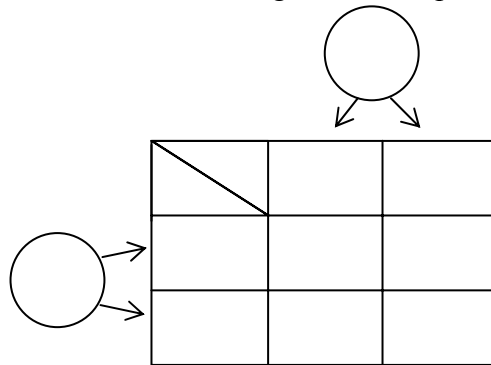


Génotype de la mère : _____

Phénotype de la mère : _____

2. Un homme Rh positif et une femme Rh positif ont eu huit enfants. Six d'entre eux sont Rh positif tandis que les deux autres sont Rh négatif. Quels sont les génotypes du père et de la mère ?

Note: Aide-toi d'un diagramme des possibilités pour résoudre ce problème.



Génotype de la mère: _____

Génotype du père : _____

3. Une femme Rh négatif et un homme Rh négatif se demandent s'il y a du danger de concevoir des enfants car ils ont entendu parler qu'il y avait quelquefois des problèmes de grossesse quand une femme est Rh négatif. Leurs craintes sont-elles fondées ? _____

Justifie ta réponse.

SECTION III : PROBLÈMES LIÉS À LA TRANSMISSION DE CARACTÈRES HÉRÉDITAIRES

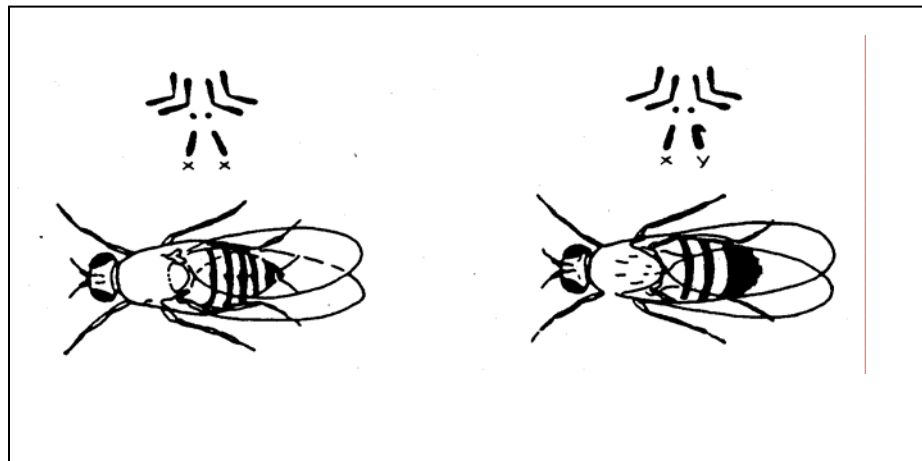
- Distinguer un caryotype masculin d'un caryotype féminin.
- Montrer que, dans la transmission héréditaire du sexe, la probabilité d'obtenir un enfant mâle ou un enfant femelle est la même.
- Déterminer le génotype des membres d'une famille affectée de daltonisme ou d'hémophilie.
- Résoudre des problèmes de croisement de gènes liés au sexe.
- Expliquer l'augmentation du risque d'apparition d'anomalies héréditaires dans le cas d'unions consanguines.
- Associer à des facteurs héréditaires certains problèmes chroniques de santé.

Objectif terminal 3 :EXPLIQUER CERTAINS PROBLÈMES LIÉS À LA TRANSMISSION
DE CARACTÈRES HÉRÉDITAIRES

LES CHROMOSOMES X ET Y

As-tu déjà remarqué que dans une classe d'enfants, il y a presque autant de garçons que de filles? Encore ici, ce sont les chromosomes qui déterminent le sexe.

Le biologiste américain T.H. Morgan observa, en 1910, que la petite mouche à fruits, nommée drosophile, possédait quatre paires de chromosomes, dont une paire seulement était différente selon le sexe de la mouche. Ces chromosomes différents sont les chromosomes du sexe; on les appelle X et Y.



Drosophile femelle

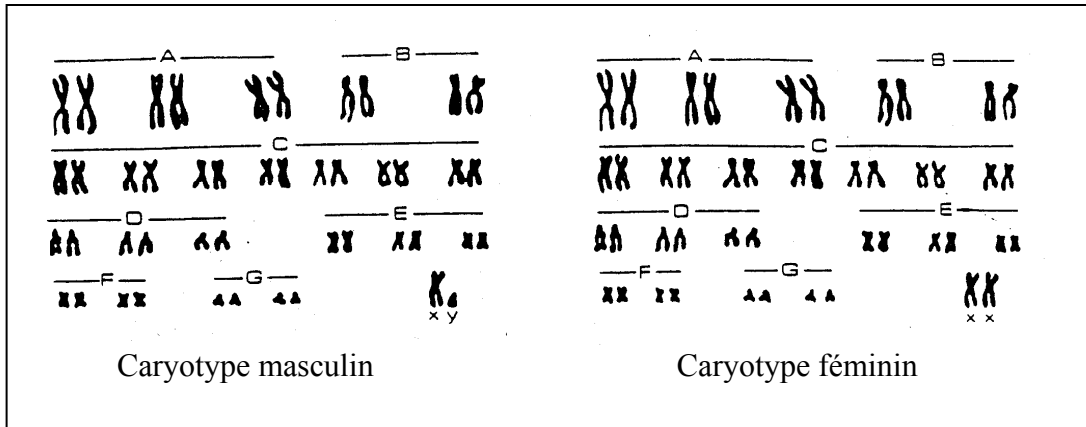
Drosophile mâle

Le sexe est déterminé par une paire de chromosomes (XX ou XY). Les chromosomes ici illustrés sont les chromosomes visibles lors du début de la prophase I. Les deux chromatides de chaque chromosome ne sont pas encore visibles.

Chez la drosophile mâle, la paire de chromosomes sexuels est de forme XY, tandis que chez la drosophile femelle, les chromosomes sexuels sont identiques et de forme XX. En sera-t-il de même chez l'humain ???

LES CARYOTYPES HUMAINS

Quand on fait un montage photographique des chromosomes (*caryotype*) humains et que l'on regroupe les chromosomes homologues, on obtient des photos comme celles-ci.



(Chromosomes à la fin de la prophase I.
Chaque chromosome est alors constitué de
2 chromatides liés par un centromère.)

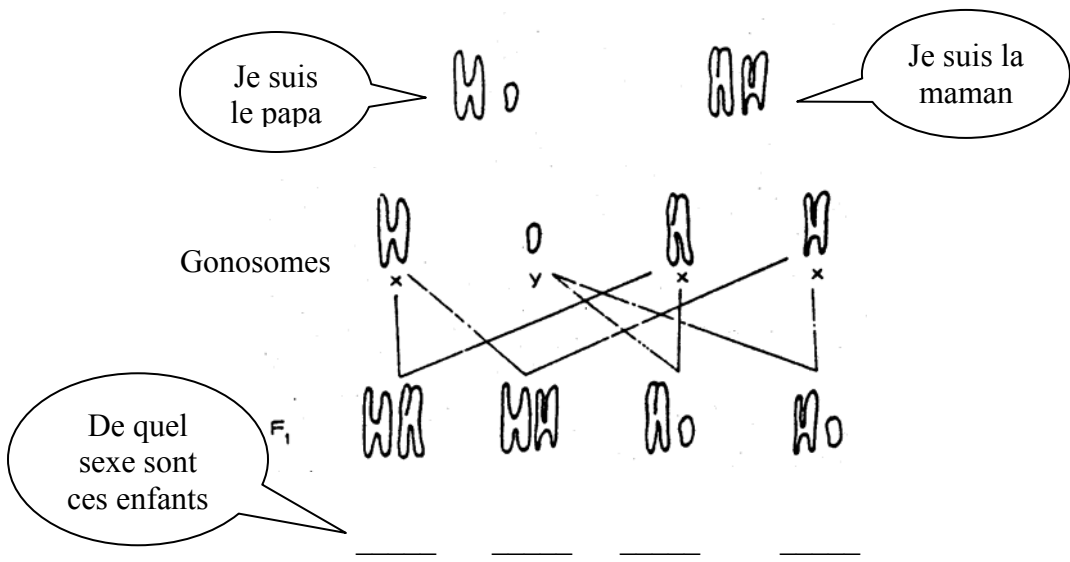
(Chromosomes à la fin de la prophase I.
Chaque chromosome est alors formé de
2 chromatides liés par un centromère.)

- Combien comptes-tu de chromosomes sur chaque photo ? _____
- Combien comptes-tu de paires de chromosomes ? _____
- La dernière paire de chromosomes est-elle identique, sur les deux photos ? _____
- Chez quel sexe observes-tu des chromosomes différents sur la dernière paire de chromosomes? _____
- La drosophile mâle comportait-elle des chromosomes sexuels différents? (Voir l'illustration de la page précédente) _____

Dans toutes les cellules animales et végétales, mâles ou femelles, un certain nombre de paires de chromosomes est identique alors qu'une dernière paire. identifie le sexe de chacun : ce sont les *gonosomes ou chromosomes sexuels*.

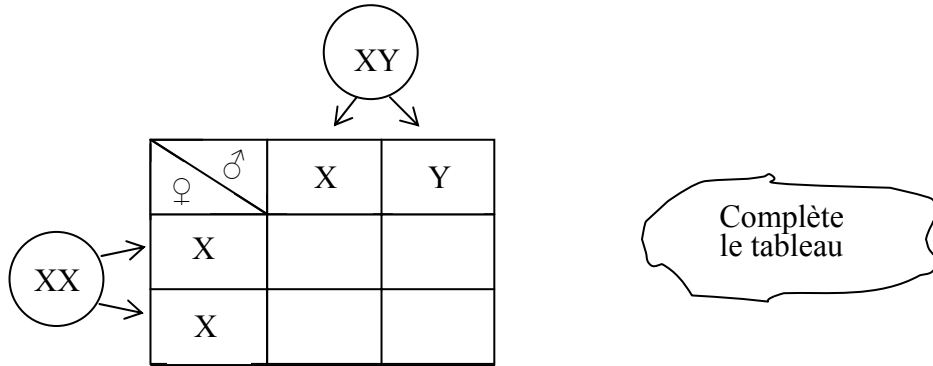
Chez la femme, les chromosomes sexuels sont identiques et identifiés par XX ; chez l'homme, ils diffèrent et sont identifiés par XY.

Le sexe d'un enfant est donc déterminé par le type de gonosomes reçus de chaque parent. La mère transmet toujours le gonosome X alors que le père transmet soit le gonosome X qui engendrera une fille, soit le gonosome Y qui engendrera un garçon.



- Combien comptes-tu d'enfants mâles ? _____
- Combien comptes-tu d'enfants femelles ? _____

A l'aide d'un diagramme, tu peux également voir que cette probabilité d'obtenir des enfants mâles ou femelles est la même, tel qu'illustré à la page suivante.



SAVAIS-TU QUE

Le nombre de chromosomes varie selon l'espèce.

= 6	= 36
= 12	= 38
= 16	= 40
= 24	= 44
= 26	= 46
= 28	= 50
= 30	= 60
= 32	= 104



SAVAIS-TU QUE...

- Il n'y a pas que l'homme et la femme qui soient identifiés respectivement par les chromosomes XY et XX.
- Chez les mammifères, les poissons, les batraciens et de nombreux groupes d'invertébrés, le sexe féminin porte une paire de chromosomes X et le sexe masculin un chromosome X et un chromosome Y.
- Chez les oiseaux et les sauriens (lézards, caméléons, iguanes), c'est l'inverse : les chromosomes XX identifient le mâle et les chromosomes XY identifient la femelle.

Retour sur la lecture

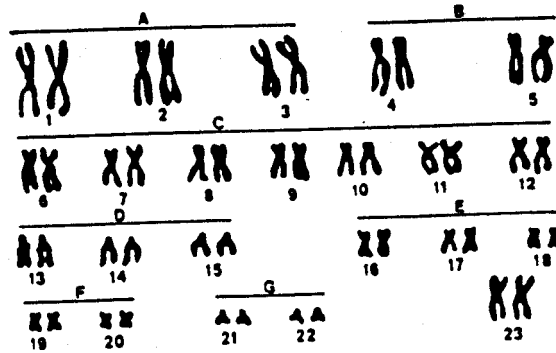
a) Détermine si les affirmations suivantes sont vraies ou fausses.

1. Tous les chromosomes de la femme sont identiques aux chromosomes de l'homme. _____
2. Dans chaque cellule somatique humaine, il y a 44 chromosomes ajoutés aux deux chromosomes sexuels. _____
3. L'homme ne peut que transmettre le chromosome Y à ses enfants. _____
4. La mère transmet toujours le chromosome X, même si elle met au monde un garçon. _____
5. Un individu qui possède les chromosomes XY est du sexe féminin. _____
6. Un caryotype est un montage photographique des chromosomes d'une cellule. _____
7. Chaque cellule somatique humaine comporte vingt-trois paires de chromosomes. _____

b) Qu'appelle-t-on "gonosomes" ? _____

c) Par quelles lettres désigne-t-on les chromosomes sexuels ? _____

d) Le caryotype suivant est-il de sexe féminin ou de sexe masculin? _____

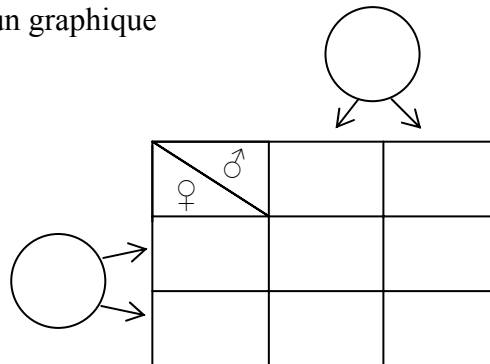


(Chromosomes de la fin de la prophase I)

e) Diane et Jacques veulent mettre au monde un garçon. Ont-ils la possibilité de choisir génétiquement le sexe de leur enfant ? _____

Quelle chance ont-ils de mettre au monde un garçon ? _____

Montre-le à l'aide d'un graphique



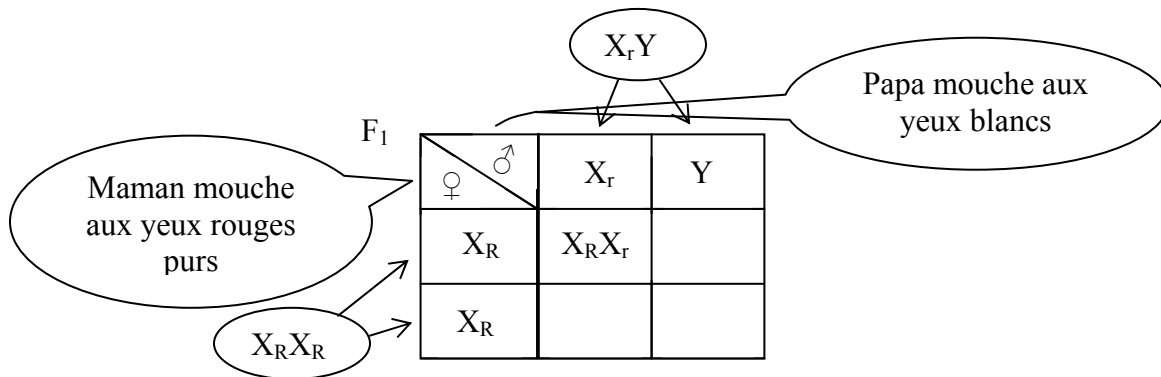
LES GÈNES LIÉS AU SEXE

En 1910, Thomas Hunt Morgan étudie de façon plus approfondie l'hérédité chez la Drosophile. Pendant près d'un an, il poursuit ses cultures de drosophiles obtenant ainsi un nombre considérable de générations. Il obtient un jour un mâle aux yeux blancs alors que les mouches normales ont les yeux rouges brillant.

La Drosophile, c'est cette petite mouche à fruits que tu n'apprécies pas tout le temps !

T.H. Morgan croise alors la mouche mâle aux yeux blancs avec ses sœurs aux yeux rouges purs. Les individus de la génération obtenue possèdent tous des yeux rouges.

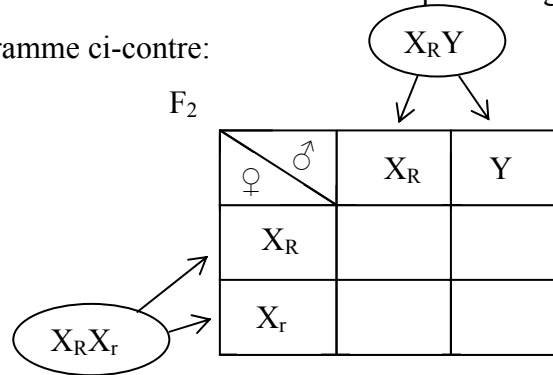
- Cela signifie-t-il que le caractère blanc est récessif ? _____
- Complète le diagramme de ce croisement :



Dans cette première génération (F₁),

- les mouches femelles possèdent quel génotype ? _____
- les mouches mâles possèdent quel génotype? _____

- Morgan accouple ensuite un mâle et une femelle de cette première génération. Écris les génotypes obtenus dans le diagramme ci-contre:



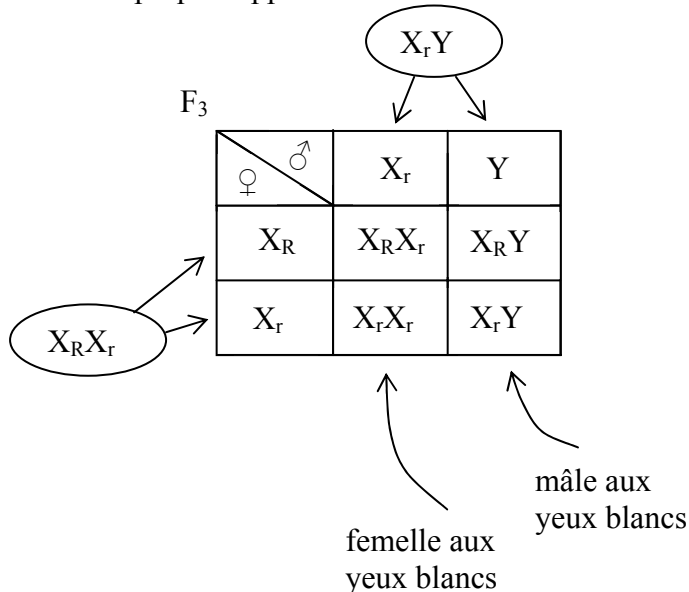
Lors de ce croisement, Morgan obtient trois fois plus de mouches aux yeux rouges

que de mouches aux yeux blancs. Ceci rappelle donc le rapport 3:1 des croisements mendéliens à un caractère contrastant dont un gène est dominant. Mais n'a-t-il pas la surprise de constater que toutes les mouches aux yeux blancs de cette génération (F₂) sont des mâles!

Les vrais chiffres
3 470 mouches aux yeux rouges contre 782 aux yeux blancs.

- Donne le génotype de ces mouches aux yeux blancs? _____

Enfin Morgan accouple un mâle aux yeux blancs et une femelle hétérozygote aux yeux rouges issus de cette deuxième génération et obtient des femelles aux yeux blancs et des mâles aux yeux blancs, des mâles aux yeux rouges et des femelles aux yeux rouges. Le diagramme suivant explique l'apparition des mouches femelles aux yeux blancs.



- Le génotype des mouches femelles aux yeux blancs est: _____
- Le génotype des mouches mâles aux yeux blancs est: _____

Avec l'apparition d'un nombre sensiblement égal de mouches mâles et femelles aux yeux blancs, l'expérimentateur prouva que le nouveau caractère "yeux blancs" peut apparaître chez la femelle.

• Quel est le génotype de ces femelles aux yeux blancs? _____

Avais-tu remarqué que les génotypes de la présente lecture comportaient les lettres R ou r associées au chromosome X et non au chromosome Y ?

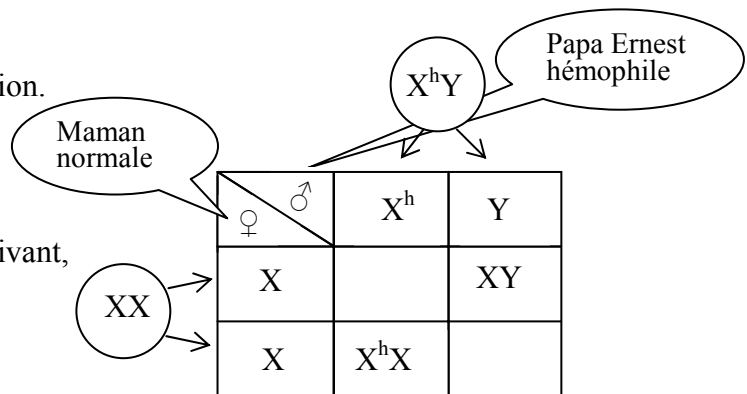
Mais comment se fait-il que dans la F₂, il n'y avait que les mouches mâles qui présentaient des yeux blancs ? C'est alors qu'il affirme que le caractère "œil blanc" *se situe sur le chromosome X* des premières mouches mâles aux yeux blancs observées lors de ses expérimentations. Par la suite, d'autres caractères liés au chromosome X ont été observés par le généticien ; entre autres, le gène qui réduit le nombre de facettes de l'œil de la drosophile. Ces deux gènes (couleur des yeux et nombre de facettes de l'œil de la drosophile) n'apparaissent donc jamais sur le chromosome Y.

Comme pour la drosophile, chez les humains, certains caractères héréditaires sont liés aux chromosomes X et sont responsables d'anomalies. Mentionnons les cas de l'hémophilie et du daltonisme. Mon ami Ernest, hémophile, épouse une femme normale ; leurs enfants seront-ils hémophiles ?

Le sang d'une personne hémophile ne se coagule pas. Il y a donc risque d'hémorragies graves pouvant même causer la mort à la suite de blessures bénignes.

Étudions cette situation.

- Le diagramme de ce croisement est le suivant, complète-le.



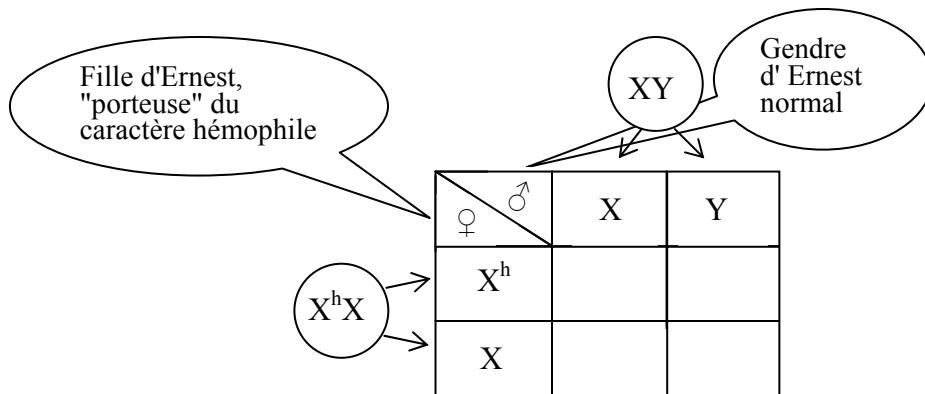
- En complétant le diagramme, combien observes-tu de génotypes identiques à celui d'Ernest ? _____

- Pour qu'une femme soit hémophile, chacun de ses chromosomes X doit porter le caractère hémophile h. Est-ce le cas des filles qui naîtront de ce couple? _____

- Les enfants de ce couple seront donc tous normaux ? _____

Même si la fille d'Ernest épouse un jeune homme normal, écarte-t-elle le caractère "hémophile" de sa famille? _____

- Complète le diagramme de cette nouvelle union.



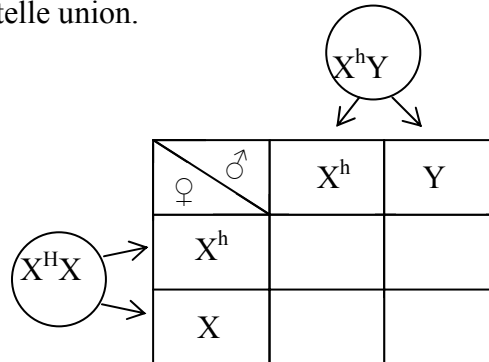
Observe bien ce diagramme et détermine:

- Quel est le pourcentage des garçons qui naîtront hémophiles ? _____
- Quel est le pourcentage des filles qui naîtront hémophiles ? _____
- Quel est le pourcentage des filles qui naîtront porteuses de l'hémophilie ? _____

Le caractère hémophile sera donc porté par la moitié de leurs enfants et les garçons atteints seront hémophiles comme leur grand-père Ernest!

Mais si les deux parents possèdent le caractère hémophile sur un chromosome X, quels génotypes possibles auront les enfants de cette union?

- Complète le diagramme d'une telle union.



- Quels sont les génotypes des enfants hémophiles qui naîtront de ce mariage ? _____
- Une fille normale peut-elle naître de cette union ? _____
- Un garçon normal peut-il naître de cette union? _____

D'autres gènes, responsables d'anomalies héréditaires, sont situés sur le chromosome X. C'est le cas plus répandu du daltonisme rouge-vert ; cette incapacité de distinguer le rouge et le vert qui apparaissent, aux yeux de l'individu affecté, comme deux nuances de gris.



SAVAIS-TU QUE ...

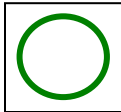
- Le code de la route est pensé de sorte qu'il n'y ait pas de confusions de lecture pour les daltoniens ?
- La couleur verte des panneaux de signalisation indique une obligation ou une permission alors que la couleur rouge indique l'interdiction.

Pour le daltonien, même si de tels panneaux se présentent dans des tons de gris, à cause de leur forme, il saura que le panneau



est rouge pour l'oeil normal,

et que le panneau



est vert pour l'oeil normal.

Les feux de circulation sont toujours dans les mêmes positions justement pour faciliter la vision du daltonien.

Plus rarement, des cas de mauvaise dentition dépendent également d'un gène situé sur le chromosome X ; par exemple, l'absence de la deuxième prémolaire inférieure, l'absence des incisives médianes, ou voire même l'absence complète de dents.



Qui est le responsable ?

Le chromosome X.



SAVAIS-TU QUE ...

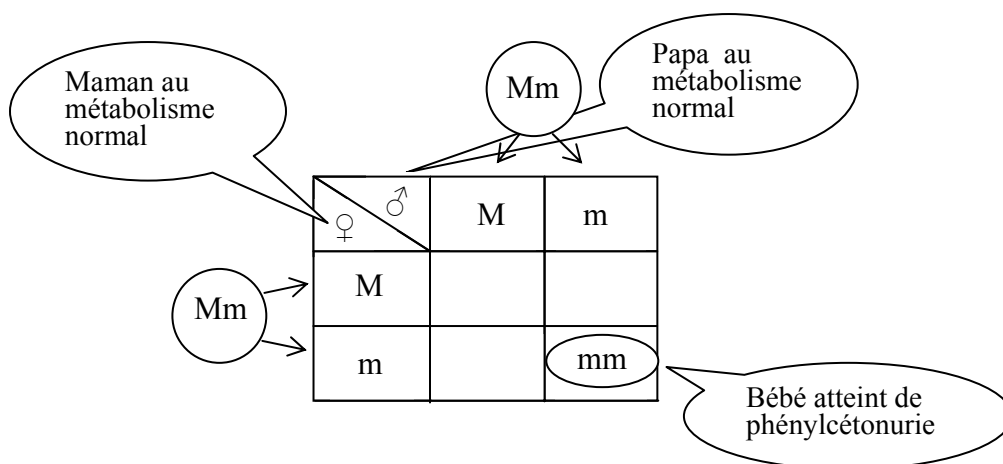
- certains caractères sont liés au chromosome Y ; par exemple certaines formes de palmure des orteils, la fusion de deux ou trois dents et d'autres encore mal connus.

Les anomalies héréditaires sont plus fréquentes lors de certaines unions: c'est le cas des *mariages consanguins*.

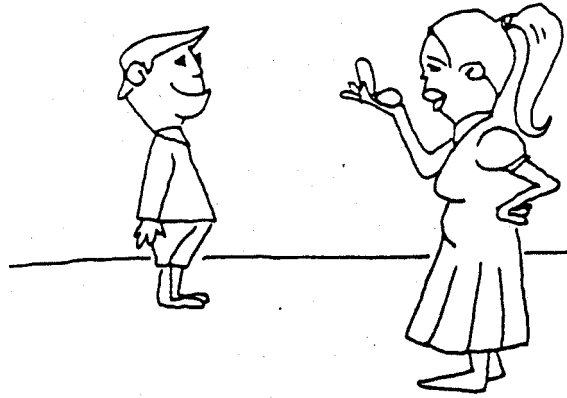
En effet, si l'un des époux est porteur, par ses chromosomes, d'un défaut en attente (exprimé par un gène récessif situé ou non sur les chromosomes sexuels), le risque de trouver chez les consanguins (cousins germains) le même défaut en attente est plus élevé que chez d'autres individus. Par exemple, un homme hémophile a plus de chances d'épouser une femme porteuse d'hémophilie s'ils proviennent tous deux d'une même lignée.

Des gènes récessifs au sens mendélien peuvent aussi être responsables d'anomalies. Citons les cas du bec-de-lièvre, de la phénylcétonurie (maladie du métabolisme accompagnée de débilité mentale) et de l'anémie falciforme (présence d'hématies falciformes par manque d'oxygène). Dans des mariages consanguins, il y a plus de chances de rencontrer des parents hétérozygotes qui "camouflent" un gène responsable d'une anomalie et qui donneraient naissance à des enfants atteints du défaut en question. L'exemple ci-dessous le montre.

- Complète le diagramme de cette anomalie



L'albinisme est aussi un exemple d'un gène récessif non situé sur les chromosomes sexuels. L'individu albinos est caractérisé par des cheveux complètement blancs ou d'un blond très clair et par l'iris rose de ses yeux, laissant voir par transparence les vaisseaux sanguins du fond de l'oeil.



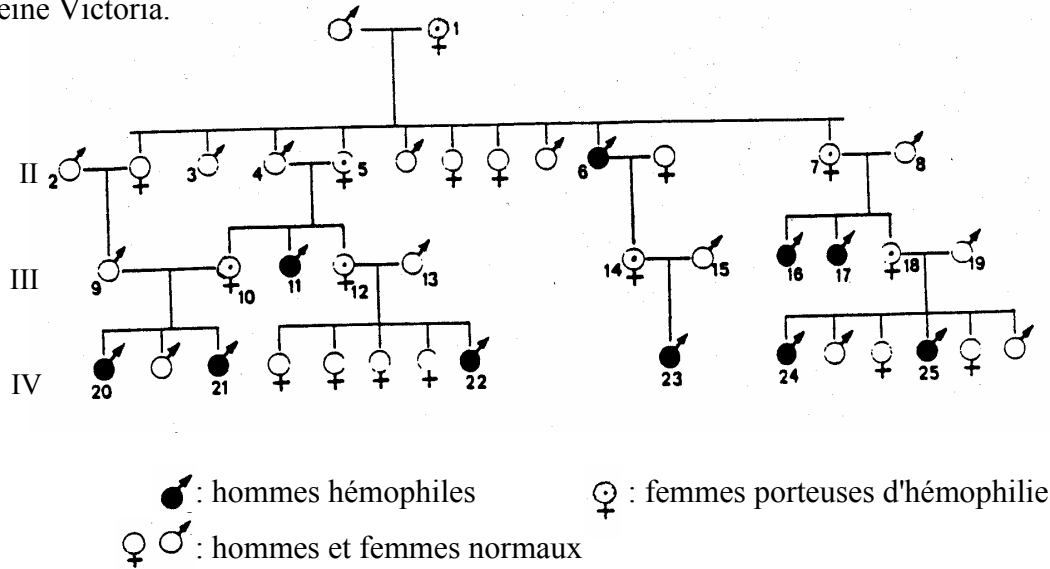
Si t'étais pas ma petite cousine...

Puisque l'union consanguine est lourde de risques pour la descendance, la loi biologique et la loi morale n'approuvent pas de tels mariages. D'ailleurs la disparition de certaines peuplades où le mariage entre frères et soeurs et cousins est fréquent le prouve. Des lignées royales ont également été hypothéquées à cause des mariages consanguins.

Dans l'activité suivante, l'arbre généalogique d'une famille royale te montre la fréquence des cas d'hémophilie. On pourrait peut être avancer comme cause de cette fréquence des cas d'hémophilie s'abattant sur cette famille, les multiples mariages consanguins qui y ont été célébrés.

Retour sur la lecture

a) Voici l'arbre généalogique montrant la transmission de l'hémophilie dans la descendance de la reine Victoria.

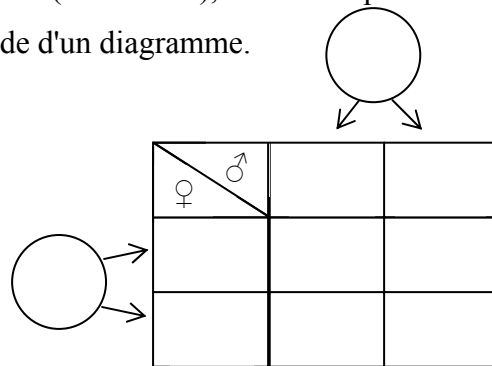


Pour ta curiosité personnelle, voici leurs noms:

- 1- Victoria, reine d'Angleterre
- 2- Frédéric III, empereur d'Allemagne
- 3- Edouard VII, roi d'Angleterre
- 4- Louis IV, grand duc de Hesse
- 5- Alice d'Angleterre
- 6- Léopold d'Albany
- 7- Béatrice d'Angleterre
- 8- Henri de Battenberg
- 9- Henri de Prusse
- 10- Irène de Hesse
- 11- Frédéric de Hesse
- 12- Alexandra de Hesse
- 13- Nicolas II, tsar de Russie
- 14- Alice d'Angleterre
- 15- Alexandre de Teck-Athlone
- 16- Léopold de Battenberg

- 17- Maurice de Battenberg
- 18- Victoria-Eugénie
- 19- Alphonse XIII d'Espagne
- 20- Waldemar de Prusse
- 21- Henri de Prusse
- 22- Alexis, Stauvitch de Russie
- 23- Rupprecht de Teck-Athlone
- 24- Alphonse d'Espagne
- 25- Gonzales d'Espagne

1. Quel est le génotype des hommes hémophiles? _____
2. Quel est le génotype des femmes porteuses d'hémophilie? _____
3. Comment expliquer que 24 et 25 sont hémophiles alors que leurs parents ne l'étaient pas? _____
4. Alice d'Angleterre (numéro 14), aurait-elle pu avoir un frère hémophile ? _____
Montre-le à l'aide d'un diagramme.

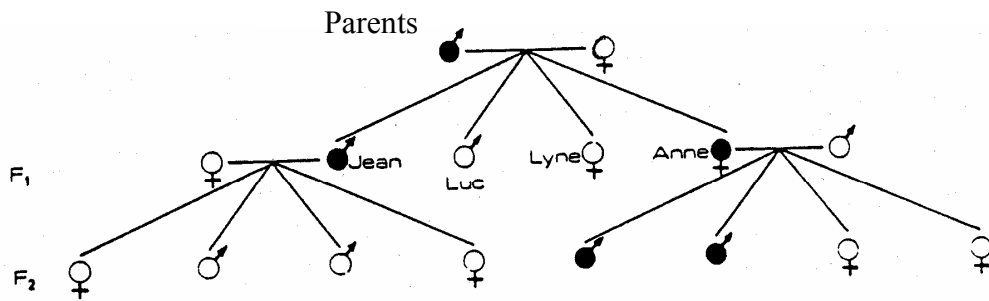


5. Quelle était la possibilité pour le couple 7-8 d'avoir un garçon normal et une fille normale? _____

6. Dans cet arbre généalogique, observes-tu un mariage consanguin ? _____
 Si oui, entre quelles personnes ? _____

7. Pourquoi dit-on que chez les mariages consanguins il y a plus de chance de rencontrer des anomalies héréditaires ? _____

b) Voici l'arbre généalogique de la famille Leblanc atteinte de daltonisme. Les symboles sexuels ♀ et ♂ laissés en blanc sont les individus normaux. Les symboles sexuels ● et ● montrés en noir indiquent des individus atteints de daltonisme.

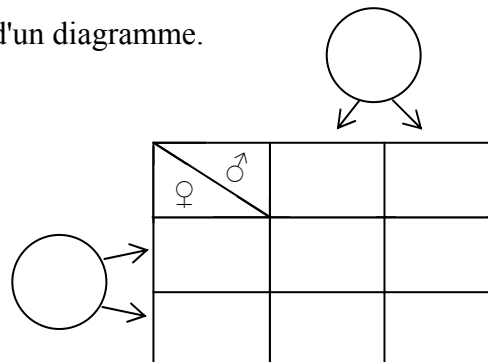


1. Détermine le génotype des parents Leblanc.

● : _____ ♀ : _____

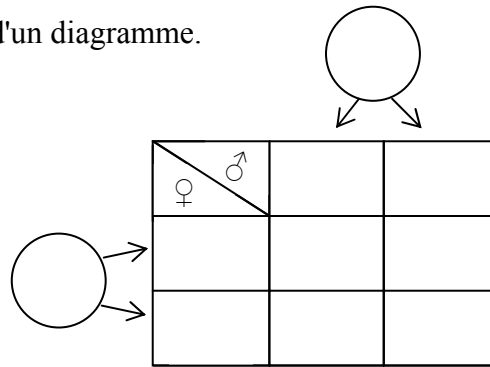
2. De quel(s) parent(s) Jean hérite-t-il du caractère daltonien ? _____

Montre-le à l'aide d'un diagramme.



3. Lyne est-elle porteuse du caractère daltonien ? _____

4. Jean a-t-il épousé une femme porteuse du caractère daltonien ? _____
 Montre-le à l'aide d'un diagramme.



- c) Les caractères suivants sont portés par quel type de chromosomes ?

I- les chromosomes sexuels

ou

II- les autres chromosomes (chromosomes non-sexuels)

1. Les yeux blancs de la drosophile. _____
2. L'hémophilie chez les humains. _____
3. Le bec-de-lièvre chez l'humain. _____
4. L'albinisme chez l'humain. _____
5. Le daltonisme chez l'humain. _____

- d) Indique si les affirmations suivantes sont vraies ou fausses.

1. Le gène Y est porteur du caractère daltonisme. _____
2. Quand un caractère récessif n'est porté que par les gènes X, ce caractère a plus de chances d'apparaître chez l'homme que chez la femme. _____

3. Quand un caractère n'est porté que par les gènes Y, ce caractère ne peut apparaître chez la femme. _____
4. Pour qu'une femme soit hémophile, il faut qu'un seul de ses deux chromosomes X soit porteur du gène de l'hémophilie. _____

MALADIES HÉRÉDITAIRES ET PROBLÈMES DE SANTÉ

Nous savons maintenant que chaque séquence d'ADN correspond à un gène. Malheureusement, il arrive que certains gènes subissent des modifications, appelées mutations, qui nuisent à leur action. La plupart du temps, ces modifications causent des dommages mineurs. Par contre, quand les dommages sont importants, le gène ne peut plus assurer la production de la protéine nécessaire au fonctionnement normal du corps humain. Ces mutations se transmettent au fil des générations lorsqu'elles surviennent dans les cellules sexuelles.

Il ne faut pas confondre anomalie congénitale et maladie héréditaire. Une anomalie congénitale est un accident qui survient pendant le développement du fœtus. Certaines maladies se transmettent d'une génération à l'autre, mais ne sont pas héréditaires. Elles sont plutôt dues à de mauvaises habitudes de vie (tabagisme, alcoolisme, mauvaise alimentation...) C'est ce que l'on nomme des facteurs environnementaux. Il y a aussi les maladies infectieuses qui se transmettent par le biais de virus ou de bactéries; pensons entre autres à la pneumonie, au sida, au choléra, à la rougeole et à la grippe.

Tous les individus sont porteurs de gènes délétères. Un gène délétère est un gène défectueux qui peut être à l'origine d'une maladie.

Maladies héréditaires

Voici une liste de maladies génétiques répandues dans certaines populations

- rachitisme vitamino-dépendant,
- dystrophie musculaire,
- tyrosinémie,
- fibrose kystique,
- hyperlipidémie,
- acidose lactique,
- diabète.

Maladies partiellement héréditaires

Ce sont celles qui peuvent causer des problèmes chroniques de santé. Elles sont multifactorielles, c'est-à-dire que le facteur génétique n'est pas l'unique cause de la maladie; les facteurs environnementaux peuvent également intervenir.

Voici une liste partielle de ces maladies

- certains cancers¹,
- maladies cardio-vasculaires,
- psychoses maniaco-dépressives,
- maladie d'Alzheimer, diabète,
- certaines allergies.

LA SANTÉ DANS LA DIVERSITÉ

Il est intéressant de noter que l'homogénéité génétique prônée par les tenants de la « pureté de la race » mène à des populations moins diversifiées chez lesquelles les gènes délétères risquent de se reproduire en très grand nombre. Donc, une région ouverte aux migrations permet l'hétérogénéité génétique, ce qui donne une population moins à risque de développer des maladies rares. Le déplacement des populations, créant un brassage génétique, a des effets bénéfiques sur la santé de l'espèce humaine.

¹ On pense qu'il existe des gènes qui prédisposent à certains cancers.

SECTION IV : LES CAUSES ET LES EFFETS DE CERTAINES MUTATIONS

- Définir le terme mutation.
- Distinguer une mutation chromosomique d'une mutation génétique.
- Expliquer le fonctionnement de certains agents mutagènes.
- Associer à des mutations chromosomiques, certaines tares héréditaires de l'humain.

Objectif terminal 4 : ASSOCIER LES CAUSES ET LES EFFETS DE CERTAINES
MUTATIONS

LE GÉNOTYPE D'INDIVIDUS DIFFÉRENTS

Quand un enfant vient au monde, il possède déjà un bagage héréditaire qui déterminera une multitude de caractères qui seront les siens pour toute la vie. Ces caractères héréditaires sont "écrits" dans les 46 chromosomes contenus dans le noyau de chaque cellule somatique de son organisme (un adulte possède environ 4×10^{13} ou 40 000 000 000 000 cellules).

Chaque gène, on l'a vu, est responsable d'un (rarement plusieurs) caractère héréditaire. Chez l'humain, il y a entre deux et trois millions de gènes. Ces gènes sont portés par les 46 molécules d'ADN de chaque cellule somatique.

Avec un tel nombre de gènes répartis sur 46 chromosomes, il n'est pas surprenant de constater qu'il n'existe pas deux individus identiques (même génotype). Voici pourquoi il est pratiquement impossible de rencontrer deux individus identiques : on a dénombré plus de huit millions de répartitions possibles des chromosomes maternels et paternels lors de la production des gamètes au cours de la méiose. Comme chaque parent fournit seulement un gamète parmi les quelques huit millions de gamètes possibles, l'union d'un spermatozoïde et d'un ovule, qui s'effectue au hasard lors de la fécondation, produit un zygote ayant une des quelques 2^{46} combinaisons possibles entre les chromosomes maternels et les chromosomes paternels, soit 7×10^{13} ou 70 000 000 000 000 combinaisons possibles. En d'autres termes, un enfant ne possède qu'un des 70 000 milliards de génotypes possibles que ses parents peuvent lui transmettre. La probabilité que deux individus soient identiques (même génotype) est donc pratiquement nulle.

En fait, le nombre de génotypes possibles est encore plus élevé, car les chiffres cités précédemment ne tiennent pas compte du phénomène d'enjambement (crossing-over) qui se produit régulièrement lors de la méiose



SAVAIS-TU QUE...

LES JUMEAUX IDENTIQUES

Les jumeaux identiques sont les seuls individus à posséder le même génotype. En effet, ils ont des molécules d'ADN (et des gènes) identiques. En voici l'explication : lorsqu'un spermatozoïde féconde un ovule, le zygote qui en résulte commence à se développer en vue de constituer un nouvel être vivant. Occasionnellement, un ovule fécondé peut, au début de son développement, se diviser en deux masses de cellules. Si ces masses de cellules sont suffisamment séparées dans l'utérus, elles pourront donner naissance à deux embryons complets qui auront exactement la même constitution héréditaire. Comme leur hérédité est la même, on les appelle des *jumeaux identiques*.

Contrairement aux jumeaux identiques, les *faux jumeaux* n'ont pas le même bagage héréditaire car ils proviennent de la fécondation de deux ovules par deux spermatozoïdes. Puisque les deux ovules sont constitués de molécules d'ADN différentes et qu'il en est de même pour les deux spermatozoïdes, les deux zygotes produits possèdent des génotypes différents et ces jumeaux ont une hérédité différente.

À partir de ce qui a été vu jusqu'ici, on peut dire qu'un enfant naissant possède un génotype défini, qu'il conservera tout au long de sa vie.

Cependant, ceci n'est pas tout à fait vrai car il arrive que le bagage génétique (les molécules d'ADN) d'un individu subisse des modifications au cours de sa vie. Ces modifications portent le nom de *mutations*.

Les mutations sont causées par plusieurs agents de l'environnement. Les rayons X, les rayons cosmiques, les rayons ultraviolets, les radiations atomiques et de nombreux produits chimiques sont autant d'agents mutagènes. La lecture de cet objectif te permettra d'étudier plus en détail les agents mutagènes qui viennent d'être cités ; leurs effets sur la santé seront aussi énumérés.

Il existe deux principaux groupes de mutations. Le premier implique des mutations au niveau des chromosomes ; ce sont des *mutations chromosomiques*. Le second implique des mutations au niveau des gènes ; ce sont alors des *mutations génétiques*.

Retour sur la lecture

a) En quelques mots, distingue les termes suivants : chromosome, gène, ADN, nucléotide.

chromosome : _____

gène : _____

ADN : _____

nucléotide : _____

_____ <

b) Pourquoi est-il pratiquement impossible que deux personnes aient le même génotype ?

c) Qu'est-ce qu'une mutation ? _____

d) Énumère cinq agents susceptibles de causer des mutations.

e) Énumère les deux principaux groupes de mutations.

1. _____

2. _____

LES FORMES DE MUTATIONS CHROMOSOMIQUES

Un chromosome est constitué de protéines et d'une molécule d'ADN. De toutes petites sections d'une molécule d'ADN forment les gènes, ces porteurs des caractères héréditaires.

Un chromosome peut contenir quelques milliers de gènes. Chaque gène est situé à un endroit bien précis du chromosome. La séquence des gènes sur un chromosome est donc définie. Par conséquent, la position des gènes sur un chromosome n'est pas due au hasard mais elle est plutôt le fruit d'une lente et sélective évolution. Cette séquence des gènes sur un chromosome est rigoureusement la même d'une génération à l'autre, sauf dans le cas où il se produit une mutation chromosomique. Quand il se produit des *modifications de la séquence des gènes* sur un chromosome, on dit qu'il y a une *mutation chromosomique*.

Il existe différentes formes de mutations chromosomiques. Les principales sont:

- 1 la translocation
- 2 la délétion
- 3 la duplication
- 4 l'inversion.

LES FORMES DE MUTATIONS GÉNÉTIQUES

La structure du gène et les mutations génétiques

Tu sais qu'une molécule d'ADN porte un grand nombre de gènes et que chaque gène contient toutes les "informations" nécessaires à la fabrication d'un enzyme ou d'une autre protéine. Un gène est en fait une suite ininterrompue de nucléotides (environ 1 000 paires de nucléotides par gène).

À chaque gène correspond une séquence (suite) bien précise de nucléotides, différente de celle d'un autre gène. Cette séquence est d'une telle importance qu'une modification même minime de la séquence peut rendre le gène inactif ou faire en sorte qu'il fabrique un autre type d'enzyme ou une autre protéine. Le phénotype d'un individu peut ensuite s'en trouver modifié.

LES AGENTS MUTAGÈNES

Plusieurs agents sont responsables des modifications des chromosomes et des gènes : ils sont dits *mutagènes*. Examinons les cas suivants :

A. Les substances chimiques

Une situation réelle

En 1958, un nouveau sédatif (calmant) est annoncé en pharmacie et tout le monde qualifie son caractère d'inoffensif, puisqu'en laboratoire même les doses les plus massives n'avaient jamais fait le moindre mal aux animaux.

Des effets néfastes...

Certains s'amusaient même à dire qu'un enfant risquait seulement de sommeiller profondément s'il "volait" la pharmacie de la maison. Les médecins le recommandaient alors aux femmes enceintes, comme médication contre les nausées de la grossesse. Pendant les trois années suivantes, un certain nombre

Des moyens pour l'éviter et l'enrayer

de femmes mirent au monde des enfants sans bras ou sans jambes et de telles naissances augmentèrent à un rythme inquiétant, de sorte qu'en 1961, on commençait déjà à soupçonner vraiment le rôle de ce médicament lors de la naissance d'enfants difformes. Eh oui! la *thalidomide*, le sédatif tant louangé, amenait ces conséquences néfastes en provoquant un remaniement chromosomique chez l'embryon au sein de la mère. Tous les médicaments qui contenaient de la thalidomide furent alors retirés des pharmacies et une nouvelle loi oblige maintenant les chercheurs à vérifier les conséquences génétiques d'un médicament avant sa mise en marché.

Il en va de même pour le *L.S.D.*, drogue hallucinogène très puissante, tirée à l'origine d'un alcaloïde (substance organique contenant de l'azote) de l'ergot du seigle. Une dose minime, absorbée par la bouche entraîne une modification du jugement et un comportement schizophrène variable selon les sujets.

Puisque le L.S.D. peut entraîner des troubles psychiques graves et durables, son utilisation et sa détention sont prohibés par la loi dans plusieurs pays. De plus, cette drogue est prouvée responsable de troubles génétiques entraînant la naissance d'enfants mal formés.



Le L.S.D. est-il une drogue inoffensive?

Une autre substance chimique reconnue pour ses effets mutagènes a été utilisée durant la seconde Guerre Mondiale. Il s'agit du *gaz moutarde*, un produit chimique très efficace, puisqu'on était assuré de son effet mutagène. Une telle substance et ses composés voisins réagissent chimiquement avec l'ADN et produisent ainsi des erreurs dans la duplication de l'ADN et dans la synthèse des protéines.

B. Les radiations

En 1927, H.J. Müller découvre l'effet mutagène des *rayons X* : sa découverte facilite alors l'étude des mutations. Il observe que des mutations apparaissent en plus grand nombre chez les descendants des drosophiles irradiées, et la fréquence des mutations dépend de la dose de

rayons X administrée ; une irradiation faible pendant un temps assez long est aussi efficace qu'une irradiation de forte intensité pendant un temps court. *Ceci signifie donc que les radiations reçues par l'organisme sont cumulatives.*

Herman Joseph Müller est un biologiste américain, collaborateur de T.H. Morgan et détenteur du prix Nobel de médecine 1946.

Plusieurs incidents aux conséquences graves sont survenus à la suite d'irradiation aux rayons X. Des femmes ignorant qu'elles étaient enceintes et qu'on soignait par radiothérapie pour des douleurs lombaires ont mis au monde des enfants au développement mental retardé.

← Une situation réelle.

← Des effets néfastes.

Évidemment, les cellules reproductrices logées dans les ovaires de la femme et les testicules de l'homme sont beaucoup plus sensibles que les cellules de la peau ; les mutations qui atteignent ces cellules reproductrices se transmettent à la descendance alors que les mutations cutanées entraînées par un excès de soleil, par exemple, n'influencent pas la qualité génétique des enfants.

Les radiographies aux rayons X sont maintenant proscrites pour les futures mamans : la technique de l'échographie (ou de l'ultra-sons) est tout à fait inoffensive et fréquemment utilisée pour connaître la position et "l'âge" du fœtus ou encore les dimensions du bassin de la mère.

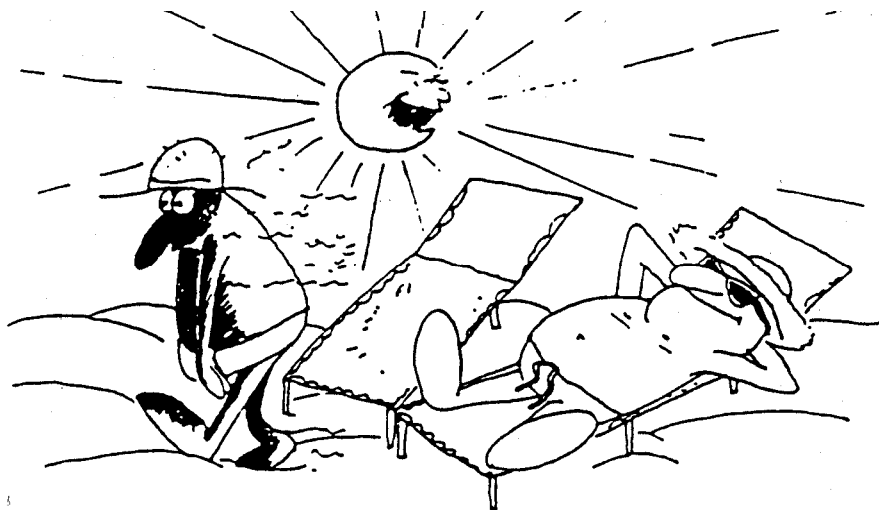
← Un moyen pour l'enrayer et l'éviter

Peu de temps après la découverte du caractère mutagène des rayons X celui de la lumière *ultraviolette* fut établi. Certaines longueurs d'onde des rayonnements ultraviolets sont plus intensément absorbées par les acides nucléiques provoquant ainsi des modifications chimiques de l'ADN. Ces modifications chimiques de l'ADN sont responsables de mutations chromosomiques et de mutations génétiques.



SAVAIS-TU QUE...

- les lampes à rayons ultraviolets sont beaucoup utilisées localement dans le traitement de blessures difficiles à guérir. Aussi, au niveau du cuir chevelu, il stimule la repousse des cheveux.
- par contre, ce soleil artificiel est dangereux pour les conjonctives (membranes enveloppantes de l'œil) Il faut se protéger les yeux à l'aide de lunettes noires.
- il est important de minuter ces bains de soleil artificiel car le patient risque de graves brûlures, la concentration des rayons ultra violets étant beaucoup plus grande que celle du soleil "naturel".



J'en ai assez pour aujourd'hui....

- les bains de soleil tant recherchés au cours de l'été ne sont pas exempts de rayons ultra violets et peuvent être responsables de conjonctivite (inflammation de la conjonctive).
- l'abus des bains de soleil expose toute personne au cancer de la peau. Juge donc ta dose de soleil!

Les radiations aux rayons X ou encore aux rayons ultraviolets entraînent des mutations chromosomiques et génétiques ; mais que dire des *radiations atomiques* ???

Ces radiations sont émises lors de la fission du noyau atomique. La plupart des réacteurs nucléaires actuellement en service utilisent la fission de l'uranium 235 pour produire de l'énergie. Cette fission provoquée par les neutrons produit des éléments variés qui sont le plus souvent radioactifs (iode 131, krypton 85, césium 137, strontium 90, etc.) et qu'on appelle les "produits de fission". Ces derniers contiennent aussi des neutrons qui peuvent fissionner d'autres atomes voisins et poursuivre une réaction en chaîne. Dans un réacteur nucléaire, cette réaction en chaîne est contrôlée alors que dans une bombe atomique, elle s'accélère et provoque une terrible explosion. Pensons à l'événement tragique d'Hiroshima le 6 août 1946, qui a tué 60 000 personnes et en a blessé plus de 100 000 autres sans compter les dégâts génétiques ayant atteint les enfants résidant dans cet environnement.

Depuis les trente ans de l'énergie nucléaire en Amérique du Nord, plusieurs accidents significatifs ont eu lieu. Examinons un peu l'accident survenu à Three Mile Island en Pennsylvanie, aux États-Unis d'Amérique, le 28 mars 1979.

LE SYNDROME DE THREE MILE ISLAND

LES COBAYES DE PENNSYLVANIE

"Les gaz qui se sont échappés à Three Mile Island sont principalement de l'iode 131, du xénon 133 et du krypton 85. Le plus dangereux est l'iode 131 à cause de sa capacité de se concentrer dans la glande thyroïde des enfants. De plus, l'iode 131 passe facilement dans la chaîne alimentaire: de l'herbe à la vache, puis au lait et à l'homme.

Car la radioactivité reçue par l'organisme est cumulative. Surtout, on ne connaît pas de seuil minimal. Même de très petites doses absorbées sur une longue période de temps peuvent s'avérer dangereuses pour la santé. Nous recevons peut-être en moyenne en Amérique du Nord, environ 200 millirems de source naturelle et artificielle par an, mais nous ne savons pas si le 202ième ou le 207ième millirem aura ou n'aura pas des effets différents, beaucoup plus nocifs que les autres.

Qu'elles soient de source naturelle ou artificielle, les radiations ont les mêmes effets sur les cellules humaines. Des perturbations profondes peuvent être introduites dans ces cellules, la formule sanguine peut être modifiée, de petites mutations peuvent être induites dans l'ADN lorsque les cellules sont heurtées par les ions. Cela signifie concrètement que les rayonnements ionisants, en bousculant le code génétique, peuvent provoquer des déformations congénitales ou bien encore bien que la question ne soit pas prouvée et soit très débattue - induire le cancer ou la leucémie. Quoi qu'il en soit, ces dommages sont irréversibles, et n'apparaissent qu'après un certain temps, de cinq à vingt ans.

Après Three Mile Island, il faut prévoir que la remise en question de ces normes sera envisagée. Un consensus pourrait se dégager pour qu'on les abaisse et qu'on limite par la même occasion les usages médicaux abusifs des rayons X, ainsi que l'utilisation de certains gadgets radioactifs fonctionnant, comme les détecteurs de fumée, à l'américium radioactif. Pour le reste, hélas, il faudra surveiller de près les cobayes malgré eux de Pennsylvanie et d'ailleurs. Et revenir enquêter dans dix ou vingt ans pour voir s'il y a une augmentation significative du taux de cancers, leucémies et malformations congénitales."

Extrait de : Québec Science, mai 1979.

Tel que mentionné dans l'extrait de l'article précédent, les radiations atomiques sont des facteurs mutagènes importants du code génétique que nous ne pouvons ignorer, surtout que nous vivons à l'ère de l'énergie nucléaire et que d'autres "cobayes" des radiations atomiques peuvent s'ajouter à ceux de Three Mile Island.



SAVAIS-TU QUE ...

Le lendemain de l'accident de Three Mile Island, l'ex-président américain, Jimmy Carter, atomiste de profession, se rend à la centrale en passant du côté non exposé aux radiations du bâtiment auxiliaire. À la fin des 23 minutes de sa visite, son dosimètre mesurait 42 millirems.

Mais doit-on attacher plus d'importance aux radiations de source artificielle qu'à celles de source naturelle ?

"Les corps radioactifs naturels présents sur la terre sont pour la plupart enfouis dans l'écorce terrestre ; les rayonnements, qu'ils émettent sont donc presque tous arrêtés par l'épaisseur des roches ... Au contraire, les corps émis par l'industrie nucléaire, qu'ils soient solides, liquides ou gazeux, sont déversés à la surface de la terre (appelée biosphère) et donc au contact des êtres humains et à la disposition de chaînes alimentaires." ²

² Extrait de : L'escroquerie nucléaire, Les Amis de la terre, Édition Stock, 1978, p.44.

Même si les corps radioactifs naturels sont enfouis loin sous terre, leur radioactivité émise est "probablement responsable d'une bonne partie des mutations, malformations et cancers qui apparaissent spontanément dans les contrées non encore touchées par l'industrie."³

C. Les températures élevées

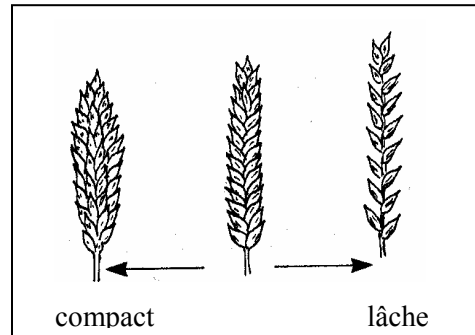
La température élevée peut être considérée comme un autre facteur de mutation. Ainsi, quand on élève la température des cellules reproductrices (logées dans les gonades) dans les limites restreintes que peut supporter l'organisme, le taux de mutation des gènes augmente. Des expériences effectuées sur les drosophiles montrent que ce facteur mutagène produit un taux de mutation plus faible que lors d'un traitement chimique ou qu'à la suite d'irradiations des organismes.

³ Ibidem, p. 43.

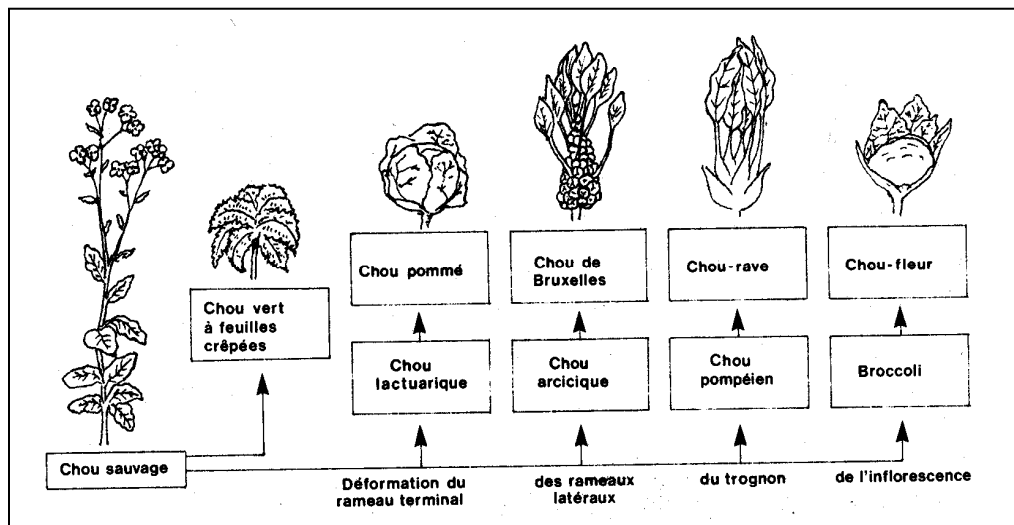


SAVAIS-TU QUE ...

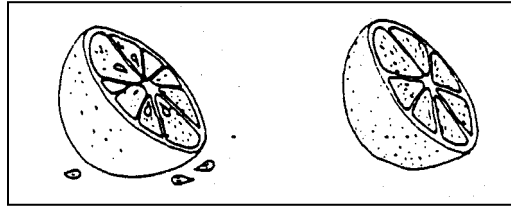
- Les mutations ont un rôle très important à jouer dans la production de nouvelles espèces végétales.
- A l'aide de rayons X, à partir d'orge à deux rangées, on a provoqué la formation de grains de mutants à six rangées, résistants aux parasites et qui doivent ce caractère à la mutation d'un seul gène.
- Le blé à forte tête (de type compact) est un mutant qui a subi une délétion génétique.



- Les différentes variétés de choux représentent un exemple de mutations survenues dans les cultures à travers les âges.



- Les oranges sans pépins sont un exemple de mutation non viable puisque la reproduction devient impossible. Mais on peut conserver ces espèces d'oranges sans pépins en greffant des branches de tels arbres sur de petits arbres d'autres espèces (porte-greffes).



Laquelle préfères-tu ?

Retour sur la lecture

- a) Énumère trois catégories différentes de facteurs responsables de mutations chromosomiques et génétiques et mentionne deux exemples pour deux d'entre elles.

- b) La période d'un corps radioactif est la durée nécessaire pour que ce corps perde la moitié de son activité. Elle est réduite au quart au bout de deux périodes, au huitième au bout de trois, etc...

À l'aide de la table des périodes radioactives de la page suivante et de l'article "Le Syndrome de Three Mile Island",

1. Détermine lequel des trois gaz échappés de la centrale possède la période radioactive la plus longue. _____
2. Après combien de temps aura-t-il perdu la moitié de son activité ? _____
3. Dans trente ans, ce gaz radioactif échappé dans l'air aura-t-il perdu toute son activité?

4. Quelle portion de son activité émettra-t-il encore après ces 30 années ? _____

c) La radioactivité est-elle cumulative ou non-cumulative ? _____

d) Ton organisme court-il des risques à la suite de la pénétration de plusieurs doses importantes de radiations ? _____

Si oui, précise lesquels. _____

e) "Le québécois est l'individu le plus radiographié en Amérique du Nord. De ce fait, plusieurs personnes peuvent recevoir des doses de radiations supérieures à celles qui sont autorisées pour les travailleurs de centrales nucléaires ! Les médecins et les dentistes auraient la radiographie un peu trop facile."⁴ En tant qu'intéressé, propose des moyens qui viseraient à atténuer ou éviter une telle situation chez-nous.

⁴ Tiré de la revue Québec Science, février 1981, article intitulé "Autodéfense nucléaire".

Nom du corps		Sybole chimique	Période (en années, sauf indication contraire)	
Tritium	3	H	12,4	
Sodium	22	Na	2,6	
Phosphore	32	P	14,3	Jours
Argon	41	Ar	2	Heures
Chrome	51	Cr	27,8	Jours
Cobalt	60	Co	5,3	
Zinc	65	Zn	245	Jours
Sélénium	79	Se	69 300	
Krypton	85	Kr	10,6	
Rubidium	87	Rb	47	Milliards
Strontium	90	Sr	27,7	
Zirconium	93	Zr	9,1	Millions
Technicium	99	Tc	202 000	
Ruthénium	106	Ru	0,91	
Palladium	107	Pd	6,9	Millions
Cadmium	113	Cd	13,6	
Antimoine	125	Sb	2,7	
Étain	126	Sn	91 000	
Iode	129	I	17,3	millions
Iode	131	I	8	Jours
Xénon	133	Xe	5,2	Jours
Césium	135	Cs	2	Millions
Césium	137	Cs	30	
Prométhium	147	Pm	2,5	
Samarium	151	Sm	93	
Europium	155	Eu	1,7	
Radon	222	Rn	3,82	Jours
Radium	226	Ra	1 620	
Radium	228	Ra	6,7	
Thorium	232	Th	14	Milliards
Uranium	235	U	713	Millions
Neptunium	237	Np	2,14	Millions
Plutonium	237	Pu	87,4	
Plutonium	239	Pu	24 390	
Plutonium	240	Pu	6 600	
Plutonium	241	Pu	13,2	
Plutonium	242	Pu	390 000	
Américium	243	Am	7 370	

Table des périodes radioactives

f) Les risques encourus par les radiations atomiques sont-ils du même ordre que ceux amenés par les radiations dues aux rayons X ?

g) En Alberta, le 20 juin 1980, un avion transporta 58 barils renfermant environ deux tonnes de poudre d'uranium dont les contenants étaient mal scellés. Les 119 passagers de l'avion n'ont pas été informés de cet incident.⁵ Afin d'éviter des situations semblables, propose des moyens que devraient prendre

1. l'envoyeur de colis dangereux.

2. la compagnie transportant de tels colis.

h) Les cellules de ton corps sont-elles toutes également sensibles aux facteurs mutagènes ?

si non, lesquelles sont sujettes à des effets plus néfastes ? _____

Dis pourquoi. _____

⁵ Science et vie, novembre 1980, article intitulé "Vous voyagez avec des matières fissiles".

- i) Trouve une situation réelle (ancienne, récente au nouvelle) survenue dans ton environnement et susceptible d'entraîner des mutations génétiques et chromosomiques. Pour t'aider, consulte des journaux et des revues scientifiques (Québec-Science, Science et Vie, etc.)

Mentionne le nom du journal ou de la revue consultée. _____

1. Donne le titre de l'article qui relève cette situation réelle.

2. Identifie la situation réelle que tu as trouvée et le moment où elle est survenue.

3. Énumère quels moyens tu pourrais prendre pour qu'une situation semblable soit évitée, ou du moins que ses effets soient atténués.

TROIS DIFFÉRENTES TARES HUMAINES

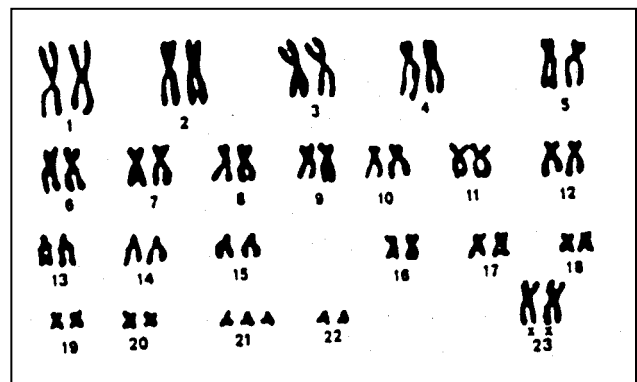
La mutation d'un gène survient à une fréquence très faible (une cellule sur un million à chaque génération) et apporte rarement des effets avantageux. Une malformation des mains, par exemple, pourra "disparaître" après quelques générations car des gènes dominants viendront "camoufler" ce défaut, à moins qu'il n'y ait "mariage" de deux familles sujettes à ce défaut.

Une mutation qui entraîne une augmentation ou une diminution dans le nombre de chromosomes survient parfois et entraîne des défauts caractéristiques plus importants encore. Voyons les trois cas suivants.

A. Le syndrome de Down ou mongolisme

L'individu atteint de mongolisme est caractérisé par un retard mental (l'âge mental ne dépasse pas six ans) et des traits physiques particuliers (la langue épaisse visible entre des lèvres charnues, les yeux écartés et obliques, les oreilles mal ourlées, les mains plates et larges, les doigts courts).

Cette anomalie est due à la présence d'un *chromosome supplémentaire* ajouté à la vingt et unième paire de chromosomes. C'est la raison pour laquelle il porte aussi le nom médical de "trisomie 21". Un individu mongolien possède donc 47 chromosomes au lieu de 46.



Carotype d'une femme mongolienne. Les chromosomes sont ceux visibles à la fin de la prophase I

Cette "trisomie 21" survient au moment de la méiose pendant laquelle il n'y a pas disjonction de cette paire de chromosomes homologues. Le risque de cette anomalie chromosomique augmente avec *l'âge de la mère*.

Une deuxième forme de mongolisme présente une translocation entre les groupes 21-22 et 13-15. Si cette translocation de chromosomes préexiste chez la mère, les chances de donner naissance à un enfant mongolien sont accrues, quel que soit l'âge de la mère.

Mais pourquoi l'âge de la mère influence-t-il la fréquence du mongolisme ?

Les chercheurs retiennent l'hypothèse suivante : l'ovule fécondé à 40 ans a été formé au niveau fœtal et est parmi l'un des derniers ovocytes formés dans l'ovaire et conservés jusqu'à ce que l'ovulation se déclenche chez l'adulte. Les ovocytes peuvent rester dans cet état "stationnaire" chez une femme jusqu'à 45 ans. C'est la période de formation dans l'ordre qui semble être critique pour l'apparition du mongolisme. Les derniers ovocytes formés pendant le stade embryonnaire ne seraient pas de la même qualité que les précédents.

Un moyen
d'éviter le
mongolisme

Puisque la probabilité d'un accident est plus élevée chez les derniers ovocytes formés, il est fortement conseillé aux jeunes femmes de donner naissance à tous leurs enfants avant 35 ans, ce qui éviterait la fécondation des ovules formés plus tardivement.



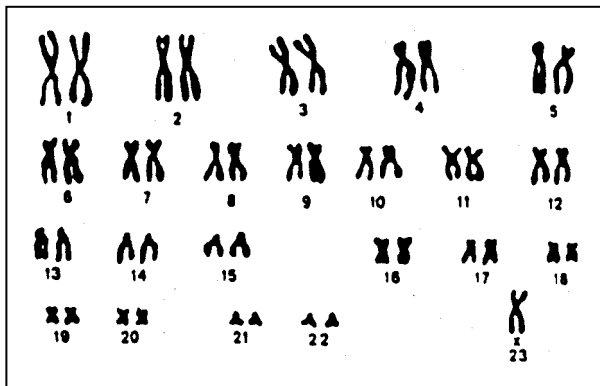
SAVAIS-TU QUE ...

- il est maintenant possible d'identifier un enfant mongolien avant la naissance.
- on peut prélever des cellules d'origine fœtale dans le liquide amniotique qui entoure l'embryon et déterminer leur constitution chromosomique. (Il va sans dire que c'est une tâche *délicate* !)
- éventuellement la possibilité d'un avortement pourrait alors être offerte aux parents.

B. Le syndrome de Turner

Le sujet atteint du syndrome de Turner est de sexe féminin, a l'aspect infantile et présente un arrêt précoce du développement des ovaires. Ces individus ne sécrètent pas d'oestrogènes (hormones féminisantes produites par l'ovaire), sont stériles et n'ont pas de cycle menstruel. Un cou plus épais et une arriération mentale caractérisent également ces individus.

Tu as remarqué que ce sont les caractères féminins qui sont "touchés" par ce syndrome. En effet, chez ces individus, il *manque un chromosome sexuel*, de sorte que la paire de chromosomes sexuels s'identifie comme ceci : XO.

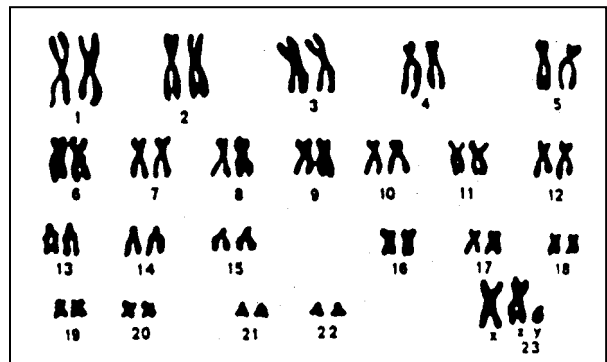


Caryotype d'un enfant "Turner"

Les chercheurs n'ont pas encore élucidé cette aberration chromosomique rare.

C. Le syndrome de Klinefelter

Au contraire des sujets "Turner", le syndrome de Klinefelter ne s'observe que chez les individus de sexe masculin. Ces individus présentent une atrophie des testicules, une absence de spermatozoïdes dans le sperme (azoospermie) et une hypertrophie des seins de l'homme. Psychologiquement, les individus Klinefelter ont un comportement efféminé. Ils constituent plus de 1% des malades mentaux. Ces individus possèdent le chromosome sexuel mâle Y mais aussi un chromosome X en surnombre. On obtient donc la formule chromosomique sexuelle XXY.



Caryotype d'un enfant "Klinefelter"

Retour sur la lecture

a) Détermine si les affirmations suivantes sont vraies ou fausses.

1.L'individu mongolien possède un chromosome sexuel en surnombre. _____

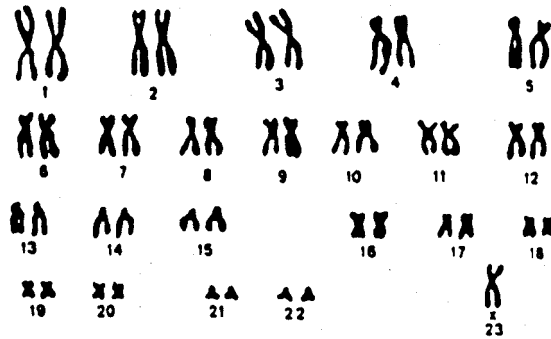
2.La fréquence du mongolisme est en relation directe avec l'âge de la mère. _____

3.L'individu atteint du syndrome de Klinefelter est de sexe féminin. _____

4.Le syndrome de Turner porte aussi le nom de "trisomie 21". _____

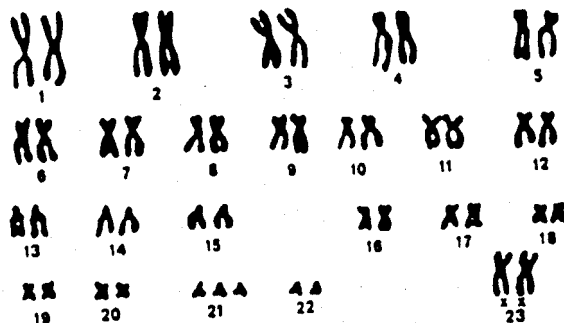
c) Associe à chacun des caryotypes suivants, le nom du défaut chromosomique correspondant.

1.



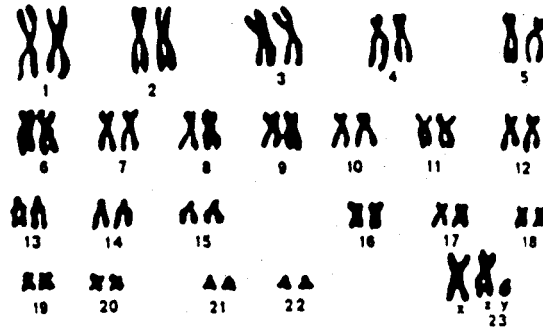
a) Mongolisme

2.



b) Syndrome de Klinefelter

3.



c) Syndrome de Turner

1 = _____

2 = _____

3 = _____



SAVAIS -TU QUE ...

- La consommation d'alcool par une femme enceinte fait courir des risques considérables à son enfant.
- L'alcool est le plus grand producteur de malformations congénitales et la plus importante usine de démolition de cerveaux.
- L'alcool traverse librement la barrière placentaire et sa concentration dans le fœtus est aussi élevée que dans le corps de la mère.
- Les enfants de mère alcoolique présentent des anomalies faciales, des troubles de croissance et des perturbations psychomotrices.
- Il existe un véritable "*syndrome d'alcoolisme fœtal*" qu'un médecin peut diagnostiquer par l'examen du visage.
- Ce syndrome est généralement accompagné du danger d'arriération mentale.
- Chez la femme enceinte, l'alcool est comparable aux radiations de faible intensité pouvant provoquer des mutations.
- Si tu veux en connaître plus sur la consommation de l'alcool par la femme enceinte, lis dans la revue Science et Vie de février 1981, l'article intitulé "L'alcool: un malfaiteur qui laisse ses empreintes."

SECTION V : SYNTHÈSE et AUTOÉVALUATION

SYNTHÈSE

1. La **génétique** est une science qui étudie les facteurs porteurs des caractères héréditaires c'est-à-dire les gènes, et comment ils sont transmis d'une génération à l'autre.
2. On appelle **hérédité** l'étude de la transmission des caractères héréditaires.
3. Gregor Mendel, à la suite de ses recherches avec des plants de pois, énonce **trois lois sur l'hérédité**.
Loi 1 : Loi de dominance et de récessivité des caractères
Il existe un caractère dominant qui l'emporte sur un caractère récessif. Ce caractère récessif peut disparaître dans une génération et réapparaître dans une autre.
Loi 2 : Loi de la disjonction des caractères
Chaque caractère est constitué d'une paire de facteurs héréditaires qui se dissocient sans avoir d'influence entre eux.
Loi 3: Loi de liaison indépendante des caractères
La transmission des caractères indépendants entre eux s'effectue tout à fait au hasard.
4. Le **caractère** héréditaire **dominant** apparaît nécessairement lorsque présent chez l'individu, alors que le **caractère récessif** n'apparaît pas nécessairement.
5. À partir d'un **croisement monohybride** (à un caractère contrastant) chez des lignées pures, Gregor Mendel obtient un rapport des phénotypes de 4: 0 à la première génération (F₁) et un rapport des phénotypes de 3: 1 à la deuxième génération (F₂).
6. À partir d'un **croisement dihybride** (à deux caractères contrastants) chez des lignées pures, Gregor Mendel obtient des plants ayant tous le même phénotype (apparence extérieure) à la première génération mais de quatre phénotypes différents à la deuxième génération (obtenant un rapport phénotypique de 9 : 3 : 3 : 1).

7. Chaque caractère héréditaire est porté par un **gène** qui est une portion minimale d'un **chromosome** (logé dans le noyau de la cellule), lui-même une suite ininterrompue de gènes.
8. Dans chaque **cellule somatique**, (toutes les cellules autres que les gamètes qui servent à la reproduction d'un individu), à chaque chromosome correspond un autre chromosome semblable mais non identique: ce sont des **chromosomes homologues**. Donc, pour un individu, il existe deux gènes porteurs d'un même caractère (couleur des yeux, forme du nez, etc...), situés sur deux chromosomes homologues.
9. En plus de porter les caractères héréditaires, les **gènes** assurent la coordination et l'harmonie de toutes les fonctions de l'organisme.
10. Le «cœur» d'un chromosome est composé **d'une molécule d'ADN** (acide désoxyribonucléique). Chaque ADN est constitué de deux chaînes parallèles de «blocs d'atomes» enroulées en forme d'une double hélice. L'ensemble des ADN de tous les chromosomes d'une cellule agit un peu à la façon d'un ordinateur qui enverrait, dans les cellules, toutes les informations nécessaires au bon fonctionnement de l'organisme. Chaque gène, qui est une toute petite section d'une molécule d'ADN, est chargé de transmettre une de ces informations.
11. Lors de la méiose, une **cellule diploïde** ($2n$ chromosomes) produit quatre **cellules haploïdes** (n chromosomes) différentes les unes des autres : les gamètes. La production des gamètes permet d'expliquer la deuxième loi de Mendel.
12. Le **zygote** du nouvel être vivant contient la moitié des gènes de la mère et la moitié des gènes du père.
13. La représentation par lettre d'un caractère héréditaire constitue le **génotype**. Si ce dernier comporte deux gènes identiques (deux représentants d'un allèle), il s'agit d'un individu **homozygote**; si les gènes sont différents (deux allèles), l'individu est **hétérozygote**.

14. Pour exprimer le génotype d'un **caractère dominant**, une lettre majuscule (*A, B, C, D* ...) est utilisée, alors qu'un **caractère récessif** s'exprime par une lettre minuscule (*a, b, c, d* ...) identique à celle choisie pour le caractère dominant.

Des 46 chromosomes présents dans une cellule somatique humaine, deux sont responsables du sexe de la personne. Le montage photographique des chromosomes (caryotype) humains montre que les femmes possèdent deux chromosomes sexuels X (génotype "XX"), tandis que les hommes possèdent un chromosome sexuel X et un chromosome sexuel Y (génotype "XY").

La mère transmet donc toujours un chromosome X et le père, un chromosome X ou un chromosome Y. La probabilité d'avoir un garçon est donc la même que celle d'avoir une fille, c'est-à-dire qu'il y a une chance sur deux de donner naissance à un garçon et une chance sur deux de donner naissance à une fille.

En plus de porter les informations qui déterminent le sexe d'une personne, les chromosomes sexuels sont aussi porteurs de certains autres caractères héréditaires. Quelques-uns de ces caractères sont portés par des gènes situés uniquement sur les chromosomes X ou uniquement sur les chromosomes Y. Voici deux exemples de gènes portés par les chromosomes X : un gène récessif (X^f), porté par les chromosomes X de la drosophile, détermine la coloration blanche des yeux de la drosophile. Chez les humains, le gène (récessif), responsable de l'hémophilie (X^h), est porté par les chromosomes X.

Puisque ces gènes ne sont portés que par les chromosomes X, ces caractères (yeux blancs de la drosophile et hémophilie chez les humains) seront plus fréquents chez les hommes que chez les femmes.

Le daltonisme et des cas de mauvaise dentition sont aussi des caractères héréditaires portés par des gènes récessifs situés sur les chromosomes X.

Pour ce qui est des caractères héréditaires, portés uniquement par les chromosomes Y, ils ne se rencontrent que chez les hommes.

Les mariages consanguins (individus provenant d'une même lignée) ont quelquefois des conséquences néfastes pour la descendance des parents car des gènes récessifs porteurs d'anomalies peuvent être "camouflés" chez les parents mais réapparaître chez les enfants. Parmi les anomalies susceptibles d'être plus fréquentes à la suite de mariages consanguins, on retrouve le bec-de-lièvre, la phénylcétonurie, l'anémie falciforme et le diabète.

À sa naissance, un enfant possède un bagage héréditaire différent de celui de tous les autres humains (sauf dans le cas de jumeaux identiques qui possèdent le même bagage héréditaire). Durant toute sa vie, il conservera ce bagage héréditaire qui subira néanmoins quelques modifications. Quand le bagage héréditaire subit une modification, on dit qu'il s'est produit une "mutation".

Il existe deux principaux groupes de mutations:

- 1- les mutations chromosomiques.
- 2- les mutations génétiques.

Les mutations chromosomiques impliquent des mutations au niveau des chromosomes. Lors de telles mutations, la séquence des gènes sur un chromosome est modifiée. Quatre principales formes de mutations chromosomiques sont possibles ; ce sont: la translocation, la délétion, la duplication et l'inversion.

Certaines autres formes de mutations chromosomiques sont possibles. Quelquefois un chromosome complet peut être absent ou être en surplus. Trois maladies congénitales sont causées par de telles mutations chromosomiques, ce sont : le syndrome de Down ou mongolisme, le syndrome de Turner et le syndrome de Klinefelter.

Le syndrome de Down ou mongolisme est causé par la présence d'un chromosome supplémentaire sur la 21^{ème} paire de chromosomes. Un tel individu possède donc 47 chromosomes au lieu de 46. Cette maladie peut aussi être causée par une translocation entre les paires de chromosomes 21-22 ou les paires 13-15.

L'individu atteint de mongolisme présente un retard mental et des traits physiques caractéristiques.

Les risques de donner naissance à un enfant atteint de mongolisme sont plus grands quand l'âge de la femme est supérieur à 35 ans.

Le syndrome de Turner est causé par l'absence d'un chromosome sexuel. Un seul chromosome X est présent, c'est pourquoi cette maladie plutôt rare ne se rencontre que chez des individus du sexe féminin.

Une personne atteinte du syndrome de Turner présentera un aspect infantile, on observera un arrêt précoce du développement de ses ovaires.

Le syndrome de Klinefelter est causé par un (ou plusieurs) chromosome (s) X supplémentaire (s) à la paire XY. Il atteint donc les sujets de sexe masculin. Ceux-ci présentent alors une atrophie des testicules, une absence de spermatozoïde dans le sperme et une hypertrophie des seins de l'homme. De plus, ils ont un comportement efféminé.

Pour ce qui est des mutations génétiques, celles-ci impliquent des modifications de la séquence des nucléotides d'un gène. Il existe trois principales formes de mutations génétiques, ce sont: la délétion, l'addition et la substitution.

Les conséquences d'une mutation génétique sont très variables. Certaines sont bénéfiques, d'autres sont néfastes tandis que certaines autres n'ont pas d'effets sur la cellule. Quand une mutation génétique survient dans une cellule somatique, les effets sont minimes parce que seule la cellule est affectée. Par contre, les effets sont beaucoup plus graves quand il s'agit de cellules sexuelles. Toutes les cellules du nouvel être vivant héritent alors des anomalies causées par les mutations génétiques des cellules sexuelles des parents.

Les principaux agents mutagènes sont:

- 1- les substances chimiques (médicaments, LSD, gaz moutarde et bien d'autres).
- 2- les radiations (rayons X, rayons ultraviolets, rayons cosmiques et plus particulièrement les radiations atomiques).

3- les températures élevées.

Certains de ces agents mutagènes sont naturellement présents dans notre environnement. Ils ont une action bénéfique en ce sens qu'ils permettent l'apparition de nouveaux phénotypes et par conséquent, permettent d'améliorer les espèces au cours de leur évolution.

Mais, depuis l'avènement de l'ère industrielle, le nombre et la quantité d'agents mutagènes, présents dans notre environnement, a considérablement augmenté. Des produits chimiques auparavant inexistantes, qui forment aujourd'hui les "déchets toxiques"; les radiations atomiques produites lors d'explosions nucléaires ou lors de la production d'électricité, dans les centrales thermonucléaires ; ainsi que l'utilisation exagérée des rayons X à des fins médicales sont tous à l'origine d'un plus grand nombre de mutations génétiques et chromosomiques.

Quels seront les effets de cette situation ? Il faudra attendre quelques générations avant de les connaître précisément, mais si les dommages sont graves, il sera alors trop tard pour éviter le désastre.

Les mécanismes de l'hérédité permettent d'expliquer les trois lois de Mendel. Tu as vu également comment les caractères héréditaires sont transmis d'une génération à l'autre. Deux exemples de caractères portés par des gènes dominants et récessifs humains ont été étudiés. Il s'agissait de la couleur des yeux et du système sanguin Rhésus.

L'exemple des groupes sanguins a permis de prouver l'existence de la *non dominance* de certains caractères, tandis que les exemples de la coloration du pelage des chats et des fleurs de la belle-de-nuit, ont permis de mettre en évidence la *dominante incomplète* de certains caractères.

La coloration bleue ou brune des yeux dépend de deux allèles : un allèle dominant (B) est responsable des yeux bruns d'une personne tandis qu'un allèle récessif (b) est responsable de la coloration bleue des yeux.

Une personne qui a les yeux bruns peut donc posséder les génotypes suivants: "BB" ou "Bb". Par contre, le seul génotype qui peut être à l'origine des yeux bleus est "bb".

La résolution des problèmes de croisements relatifs à la couleur des yeux s'effectue de la même façon qu'un problème de croisement monohybride obéissant aux trois lois de Mendel.

Dans le cas des groupes sanguins des humains, quatre phénotypes (quatre groupes sanguins) sont possibles car, trois allèles sont impliqués dans la détermination des groupes sanguins. Le tableau suivant résume les caractéristiques de chacun des quatre groupes sanguins de l'espèce humaine.

Groupe sanguin	Génotype(s) possible(s)	Anticorps présent(s) dans le plasma	Agglutinogène(s) présent(s) sur les globules rouges
O	OO	anti-A et anti-B	aucun
A	AO ou AA	anti-B	A
B	BO ou BB	anti-A	B
AB	AB	aucun	A et B

Deux des trois allèles sont dominants sur le troisième (A et B sont dominants sur O) , alors que ni A ni B ne sont dominants, l'un par rapport à l'autre.

Même si les individus du groupe O sont porteurs de deux gènes récessifs, il n'en demeure pas moins qu'il est le groupe sanguin le plus fréquemment rencontré dans la population de l'Amérique du Nord. Ceci démontre qu'un gène récessif n'est pas obligatoirement rare et surtout, qu'il n'est pas nécessairement un gène moins "bon" que le gène dominant correspondant ; car la sélection naturelle tend à favoriser l'allèle qui apporte le phénotype le mieux adapté à une espèce, peu importe que ce soit un gène dominant ou un gène récessif.

L'existence d'anticorps anti-A et anti-B est à l'origine des réactions d'agglutination se produisant lors des transfusions sanguines incompatibles. Les anticorps anti-A agglutinent les globules rouges porteurs de l'agglutinogène A, tandis que les anticorps anti-B agglutinent les globules rouges porteurs de l'agglutinogène B.

Lors des transfusions sanguines impliquant beaucoup de sang, il faut que le groupe sanguin du donneur soit le même que celui du receveur. Par contre, lors des transfusions sanguines de moindre importance, il est possible que les deux groupes sanguins (celui du donneur et celui du receveur) soient différents. Pour que de telles transfusions sanguines soient possibles, il faut que le plasma du patient ne puisse agglutiner les globules rouges du donneur.

Les transfusions sanguines incompatibles sont souvent mortelles pour le patient. Le tableau suivant indique, pour chacun des quatre groupes sanguins, le(s) groupe(s) auquel il peut donner du sang et desquels il peut en recevoir.

Groupe sanguin	Peut donner du sang au(x) groupe(s)	Peut recevoir du sang du de(s) groupe(s)
O (donneur universel)	O, A, B, AB	O
A	A, AB	O, A
B	B, AB	O, B
AB (receveur universel)	AB	O, A, B, AB

Dans les problèmes de croisements relatifs aux groupes sanguins, il faut considérer les allèles A et B comme étant dominants sur l'allèle O, tout en n'étant pas dominants l'un par rapport à l'autre.

La présence ou l'absence d'un autre type d'agglutinogène (l'agglutinogène Rhésus) sur les globules rouges du sang est à l'origine de l'existence de deux autres phénotypes du sang. Un individu est classé Rh positif (Rh^+) si ses globules rouges portent l'agglutinogène Rhésus et Rh négatif (Rh^-) si ses globules rouges ne le portent pas.

Deux allèles sont associés au système sanguin Rhésus. L'allèle Rh est responsable de la présence de l'agglutinogène Rhésus et il est dominant sur l'allèle rh qui est responsable de l'absence de l'agglutinogène Rhésus. Le phénotype Rh positif peut donc être causé par deux génotypes qui sont : Rh Rh et Rh rh . Pour le phénotype Rh négatif, un seul génotype est possible, soit le génotype rh rh.

Comme pour le système sanguin O, A, B et AB, le système sanguin Rhésus peut être à l'origine de transfusions sanguines incompatibles.

Certains caractères héréditaires sont portés par des allèles qui ne dominent pas totalement d'autres allèles. Ce sont des cas de dominance incomplète. Dans l'exemple des chatons qui héritent d'un gène porteur du caractère coloration noire du pelage et d'un gène porteur du caractère coloration blanche du pelage, le pelage des chatons est tacheté noir et blanc avec plus de blanc que de noir. L'allèle porteur de la coloration blanche du pelage domine donc *partiellement* l'allèle porteur de la coloration noire du pelage.

Dans l'exemple de la coloration des fleurs de la belle-de-nuit, un allèle est responsable de la coloration blanche des fleurs et un autre allèle est responsable de la coloration rouge des fleurs. Quand ces deux allèles sont présents dans une plante, la coloration des fleurs est rose, car aucun des deux allèles ne domine l'autre.

AUTOÉVALUATION

1. Quelle différence y a-t-il entre un caractère récessif et un caractère dominant ?

2. En vous référant aux plants de pois, énumérez deux exemples de caractère dominant par opposition au caractère récessif correspondant.

3. a) Quel rapport des phénotypes Gregor Mendel obtient-il à la première génération (F_1) lors des croisements de plants de pois à un caractère contrastant ?

b) Quel rapport obtient-il à la deuxième génération (F_2) ? _____

4. Énoncez les trois lois de Gregor Mendel sur l'hérédité.

5. Pour chacun des croisements suivants, déterminez le caractère dominant, le caractère récessif, le rapport phénotypique entre ces caractères et à quelle génération appartiennent les résultats obtenus lors de ces croisements de plants de pois. Remplissez le tableau à cet effet.

- a) Plant aux gousses vertes croisé avec un plant aux gousses vertes produisant : 80 plants à gousses vertes et 28 plants à gousses jaunes.

- b) Plant à pois jaunes croisé avec un plant à pois verts produisant : 438 plants à pois jaunes.

- c) Plant à pois lisses croisé avec un plant à pois lisses produisant 134 plants à pois lisses et 44 plants à pois ridés.

Croisement	Caractères		Rapport	Génération
	dominant	récessif		
a)				
b)				
c)				

6. a) Qu'est-ce qu'un gène ?

b) Qu'est-ce qu'un chromosome ?

c) Qu'est-ce qu'un ADN ?

7. Indiquez si les affirmations suivantes sont vraies ou fausses et, si elles sont fausses, corrigez-en les données.

a) L'ensemble des chromosomes d'une cellule contient toutes les informations nécessaires au bon fonctionnement de l'organisme.

b) Les différentes cellules d'un organisme contiennent des chromosomes différents.

c) Chaque gène contrôle la production d'un enzyme ou d'une autre protéine essentielle à l'organisme.

d) Un gène est constitué d'une molécule d'ADN.

e) Un chromosome est principalement constitué d'une molécule d'ADN.

f) Certains gènes déterminent les caractères de l'individu, tandis que d'autres gènes assurent la coordination et l'harmonie de l'organisme.

g) Habituellement, chaque gène détermine un caractère héréditaire de l'individu.

h) Une molécule d'ADN est formée d'une suite continue de chromosomes.

i) Les cellules somatiques d'une espèce donnée contiennent toujours le même nombre de chromosomes.

8. En quelques mots, expliquez la signification des termes suivants.

Cellules somatiques : _____

Gamète : _____

Cellule : _____

Zygote : _____

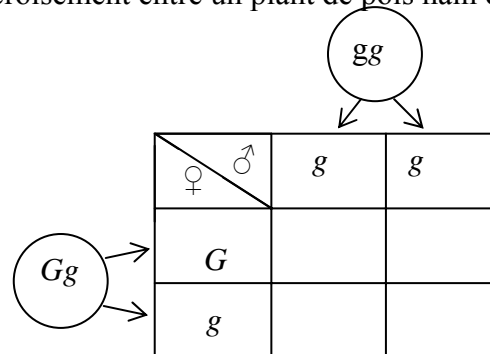
Cellule diploïde: _____

Cellule haploïde : _____

Fécondation : _____

Allèles : _____

9. On effectue un croisement entre un plant de pois nain et un plant de pois géant.



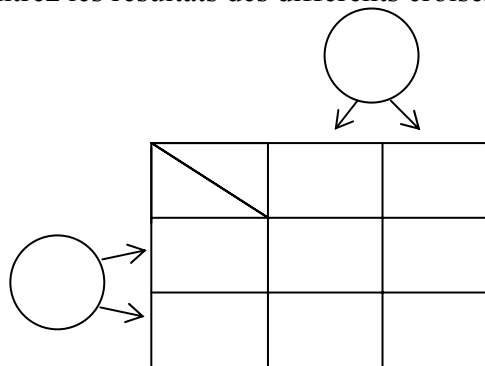
a) Quel parent est hétérozygote? _____

b) Complétez le diagramme de la génération obtenue et déterminez combien il y a de plants :

- géants purs _____
- géants hétérozygotes _____
- nains _____

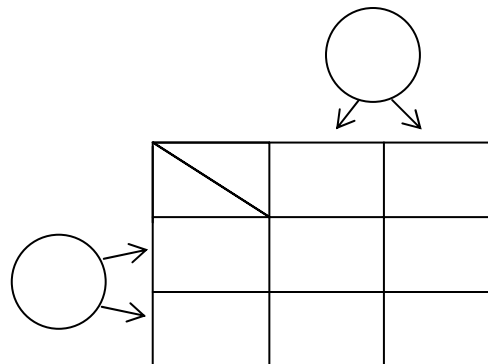
10. Chez la tomate, l'allèle du caractère «tige poilue» domine sur l'allèle du caractère «tige sans poils». En utilisant des tableaux, montrez les résultats des différents croisements suivants.

a) Une tomate à tige poilue pure croisée avec une tomate à tige sans poils.



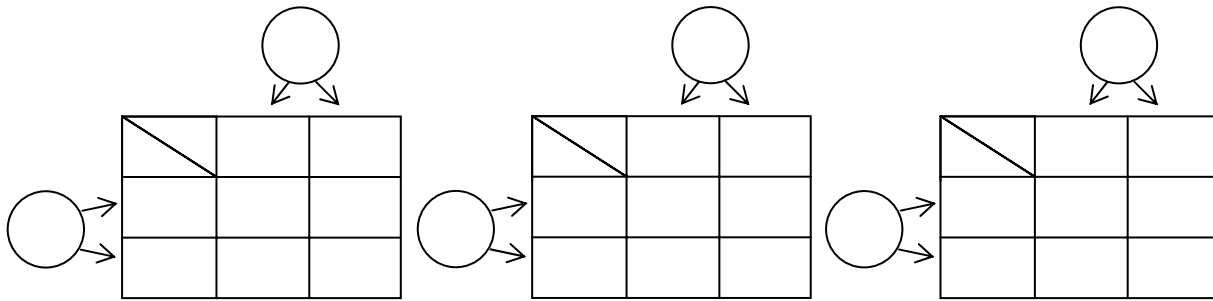
- Quel est le phénotype des individus obtenus lors de ce croisement?

b) Deux tomates à tige poilue hétérozygote se croisent entre elles.

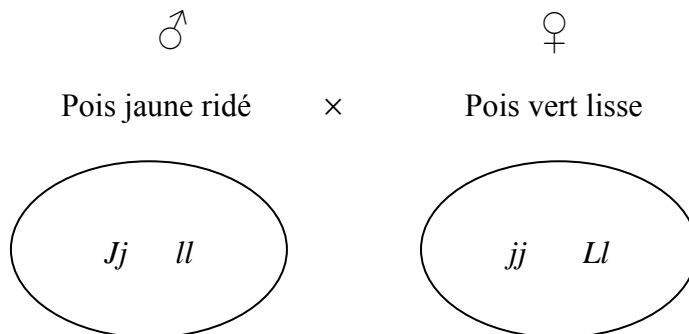


- Combien obtenez-vous de phénotypes différents ? _____
- Dans quel rapport se retrouvent-ils ? _____
- Combien obtenez-vous de génotypes différents? _____
- Dans quel rapport se retrouvent-ils? _____

11. Chez la tomate, la forme ronde domine la forme à côtes. Quel est le génotype des parents dont tous les descendants sont à forme ronde ? Donnez les trois possibilités.



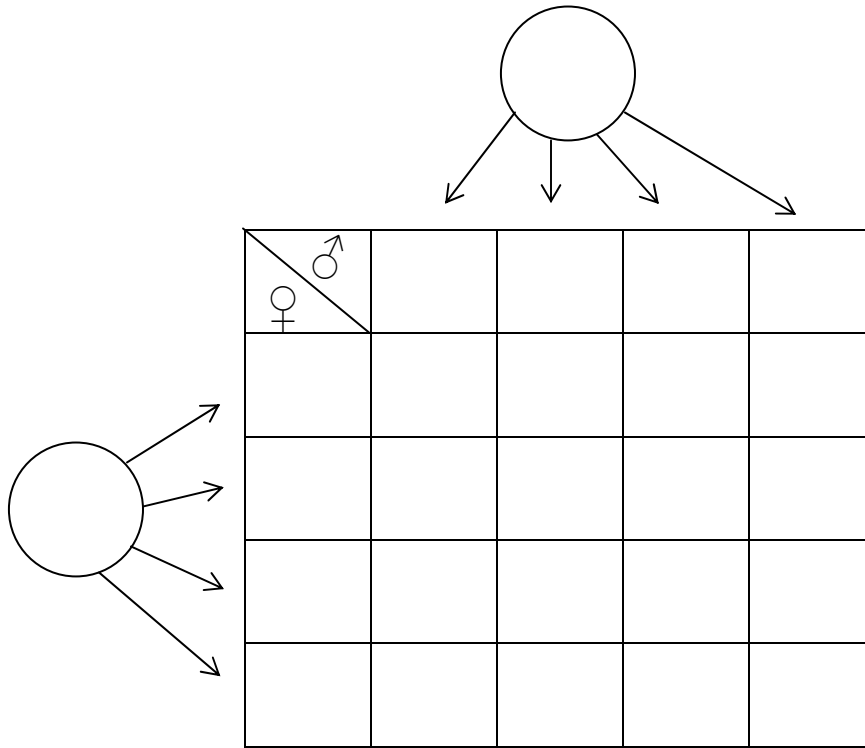
12. Effectuez le croisement dihybride suivant entre des plants de pois et déterminez le phénotype et le rapport phénotypique de leurs descendants.



a) Quelles sont les possibilités des gamètes mâles ?

b) Quelles sont les possibilités des gamètes femelles ?

c) Complétez le tableau suivant.



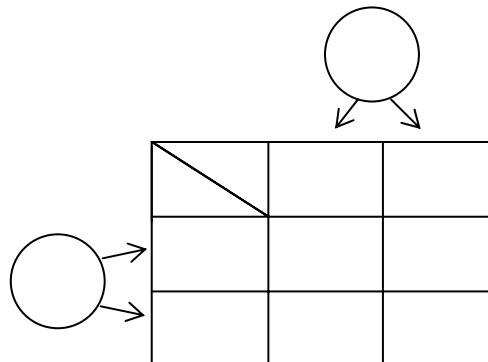
d) Quels sont les phénotypes possibles ?

e) Le rapport phénotypique est : _____

13. Des parents qui ont les yeux bleus peuvent-ils donner naissance à des enfants aux yeux bruns

? _____

Justifie ta réponse à l'aide d'un diagramme des possibilités.



14. Qu'est-ce qui est à l'origine des quatre groupes sanguins ?

15. Vrai ou faux.

1- Les agglutinogènes A et B sont situés sur les globules rouges du sang. _____

2- Les anticorps anti-A et anti-B sont présents dans le plasma sanguin. _____

3- Les personnes du groupe A possèdent des anticorps anti-A. _____

4- Les agglutinogènes B sont capables d'agglutiner les anticorps anti-B. _____

16. Complète le tableau suivant.

Groupe sanguin	Présence des agglutinogènes	Présence des anticorps
O		
A		
B		
AB		

17. Complète le tableau suivant. .

Groupe sanguin	Peut donner du sang au(x) groupes(s)	Peut recevoir du sang du (des) groupe(s)
O		
A		
B		
AB		

18. De quelle façon l'exemple des groupes sanguins illustre-t-il la non dominance de certains caractères héréditaires ? _____

19. Les allèles A, B et O sont à l'origine des quatre groupes sanguins. Quel(s) est (sont) le(s) génotypes) possible(s) pour chacun des quatre groupes sanguins ?

Groupe O : _____

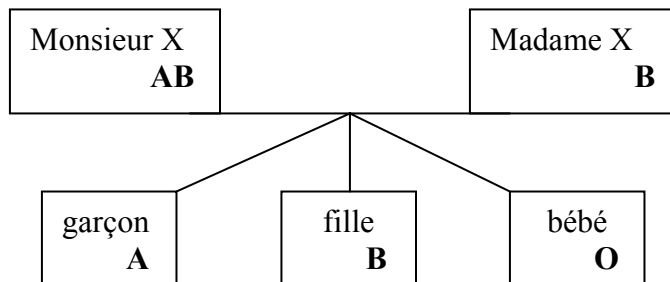
Groupe B : _____

Groupe A : _____

Groupe AB : _____

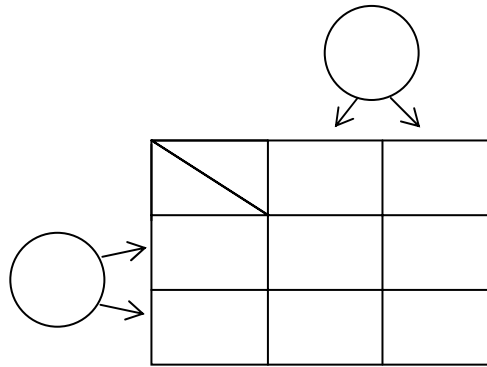
20. L'allèle O, qui est récessif par rapport aux allèles A et B, est plus répandu dans la population que les deux autres. Comment expliques-tu ce fait ?

21. Monsieur X doute de sa paternité pour le troisième enfant que son épouse vient de mettre au monde. L'avocat possède en main sa demande de divorce et exige une analyse sanguine pour vérifier sa paternité.



A l'aide des groupes sanguins de la famille X, détermine si Monsieur X est le père de l'enfant dernier-né. Explique ta réponse.

22. Josée et André ont eu quatre enfants. Deux des enfants sont du groupe B, un autre est du groupe A et le quatrième est du groupe AB. Sachant que les groupes sanguins de Josée et André sont respectivement AB et B, détermine le génotype de Josée et celui d'André. (Aide-toi d'un diagramme des possibilités pour résoudre ce problème.)



Génotype de Josée: _____

Génotype d'André : _____

23. Qu'est-ce qui est à l'origine des types de sang Rh positif et Rh négatif ? _____

24. Quel(s) est (sont) le(s) génotype(s) possible(s) de chacun des phénotypes suivants :

1- Rh positif : _____

2- Rh négatif : _____

25. Une incompatibilité relative au système sanguin Rhésus entre la mère et le foetus peut mettre la vie du foetus en danger quand :

- 1- la mère est Rh négatif et le foetus, Rh positif.
- 2- la mère est Rh négatif et le foetus, Rh négatif.
- 3- la mère est Rh positif et le foetus, Rh positif.
- 4- la mère est Rh positif et le foetus, Rh négatif.

Encerle le chiffre correspondant à la bonne réponse.

1 2 3 4

26. Enumère les deux méthodes médicales utilisées pour éviter les problèmes de grossesse relatifs au système sanguin Rhésus. _____

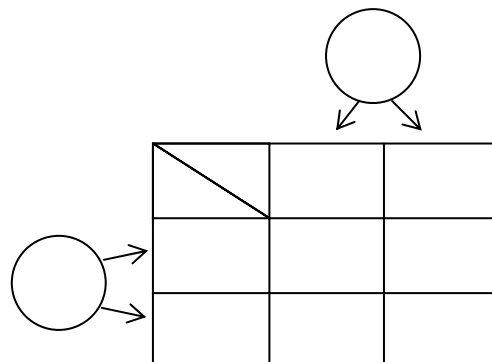
27. Un homme hétérozygote Rh positif se marie avec une femme Rh négatif. Ils ont maintenant huit enfants. En te servant d'un diagramme des possibilités, détermine combien d'enfants sont:

1- Rh positif homozygote : _____

2- Rh positif hétérozygote : _____

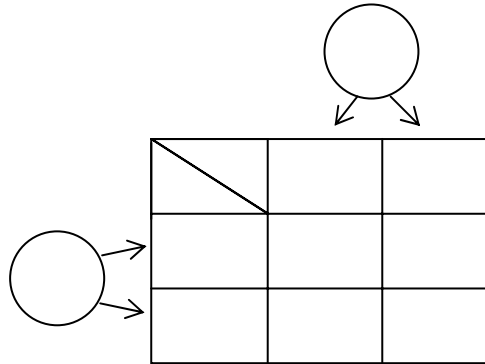
3- Rh négatif homozygote : _____

4- Rh négatif hétérozygote: _____



28. Si tu croises une "belle-de-nuit" rouge avec une "belle-de-nuit" blanche, tu obtiens des "belle-de-nuit" roses. Complète le diagramme du croisement d'une "belle-de-nuit" rouge avec une "belle-de-nuit" rose.

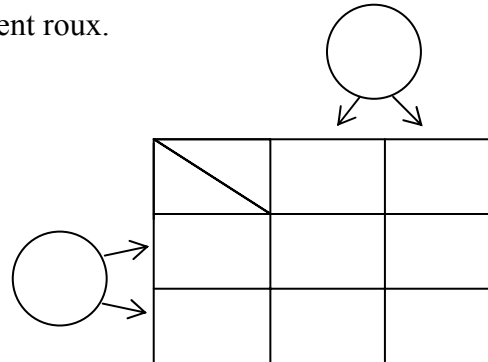
De ce croisement, tu obtiens 20 belle-de-nuit.



- 1- Combien obtiens-tu de belle-de-nuit rouges ? _____
- 2- Combien obtiens-tu de belle-de-nuit roses ? _____
- 3- Combien obtiens-tu de belle-de-nuit blanches ? _____

29. Une chienne tachetée roux et blanc donne naissance à quatre chiots. Deux sont tachetés roux et blanc et les deux autres sont complètement roux.

- 1- Complète le diagramme des possibilités des génotypes des chiots de cette famille et trouve le génotype du père.



Génotype du père : _____

- 2- Quel est le phénotype du père ? _____
- 3- Pour obtenir un rapport 1:2:1 dans cette génération de chiots, le père aurait dû posséder quel génotype ? _____

30. Vrai ou faux ?

- 1- Chaque cellule humaine ne comporte qu'un chromosome sexuel. _____
- 2- L'homme ne peut transmettre que le chromosome Y à ses enfants. _____

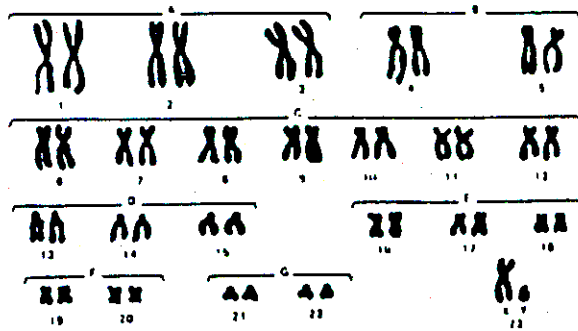
3- Chaque cellule humaine compte 46 chromosomes dont deux sont responsables du sexe d'une personne. _____

4- Un individu qui possède les chromosomes XX est du sexe masculin. _____

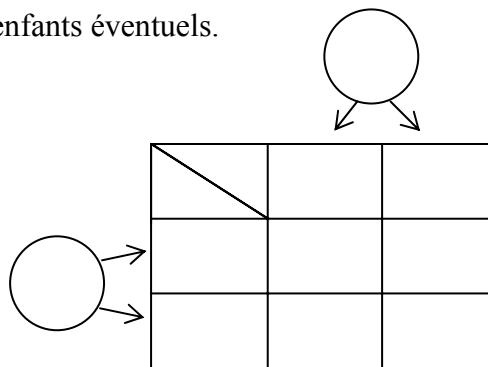
5- La mère transmet toujours un chromosome X, même si elle met au monde un garçon. _____

31. Le caryotype suivant est-il du sexe féminin ou du sexe masculin ?

Réponse :



32. Marie épouse Jean-Jacques atteint de daltonisme. Dans la lignée de Marie, jamais n'a-t-on observé de cas de daltonisme. A l'aide d'un diagramme, montre les possibilités de transmission de daltonisme chez leurs enfants éventuels.

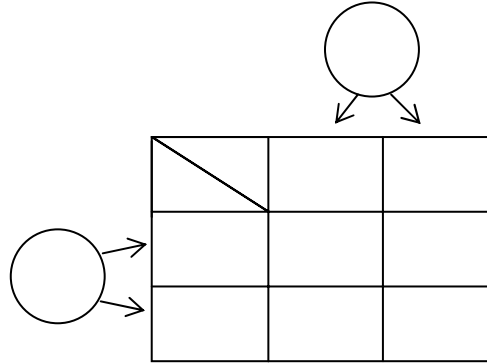


1- Combien d'enfants seront atteints de daltonisme ? _____

2- Combien d'enfants seront porteurs du daltonisme? _____

33. Pierre et Francine ont donné naissance à un garçon hémophile, ne souffrant ni un ni l'autre de cette anomalie.

1- Complète le diagramme des Possibilités.



2- De quel(s) parent(s) l'enfant a-t-il hérité du caractère hémophile ? _____

3- Si Pierre et Francine donnent naissance à une fille, sera-t-elle hémophile ? _____

34. Pourquoi les mariages consanguins sont-ils déconseillés ?

35. Vrai ou faux ?

1- Seuls des jumeaux identiques possèdent le même bagage héréditaire. _____

2- Le bagage héréditaire d'une personne ne subit aucune modification au cours de sa vie.

3- Les termes "mutation chromosomique" et "mutation génétique" sont des synonymes.

4- Les mutations du bagage héréditaire peuvent être très graves pour les générations futures.

5- Un individu atteint de mongolisme possède toujours 47 chromosomes dans chacune de ses cellules somatiques. _____

6- Le syndrome de Turner n'atteint que des individus du sexe féminin. _____

7- Le syndrome de Klinefelter atteint aussi bien les garçons que les filles. _____

36. Quelle différence y a-t-il entre une mutation chromosomique et une mutation génétique ?

37. Les conséquences des mutations sont plus graves lorsqu'il s'agit de cellules sexuelles que lorsqu'il s'agit de cellules somatiques. Justifie cette affirmation.

38. Pourquoi une femme enceinte doit-elle être particulièrement à l'abri des agents mutagènes?

39. Enumère deux agents mutagènes différents et donne un exemple pour chacun d'eux.

40. Est-il vrai de dire que les radiations reçues par l'organisme sont cumulatives ? _____

41. Quels sont les risques pour l'organisme résultant de l'exposition à plusieurs doses importantes de radiations ? _____

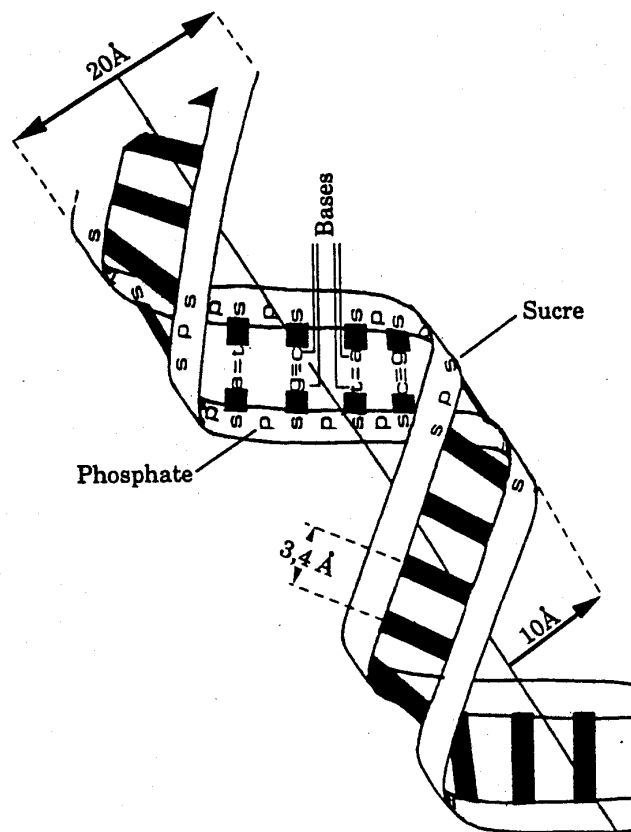
CORRIGÉ

• SECTION I

Retour sur la lecture (page 15)

1. a) Les gènes.
b) Au niveau du noyau.
2. • Coordonner toute l'activité cellulaire.
• Transmettre le bagage héréditaire de génération en génération.
3. De protéines et d'une molécule d'ADN formée par l'enchaînement de plusieurs milliers ou de plusieurs millions de maillons élémentaires nommés «nucléotides».

4.



Une molécule d'ADN est constituée de deux chaînes de nucléotides enroulées en forme d'hélice double.

Plusieurs millions de nucléotides peuvent se trouver sur une seule molécule d'ADN. La séquence des nucléotides situés sur l'ADN change d'une molécule d'ADN à l'autre.

Les sucres et les groupes phosphate constituent l'armature de chaque chaîne. Les deux chaînes sont liées par les bases azotées et l'adénine (A) peut seulement se lier à la thymine (T) tandis que la cytosine (C) peut se lier uniquement à la guanine (G).

5.
 - a) Les chromosomes (l'ensemble des molécules d'ADN d'une cellule).
 - b) Un gène.
 - c) Un gène est une portion **d'une molécule d'ADN** portant un **caractère** héréditaire.

6.
 - Porter les caractères héréditaires.
 - Assurer la coordination et l'harmonie des tissus et des organes de l'organisme.

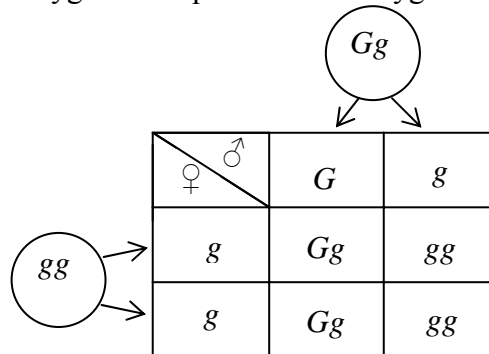
7. La séquence et le nombre des nucléotides qu'il contient.

8.
 - a) Faux. Ce sont les nucléotides.
 - b) Faux. C'est l'ensemble des molécules d'ADN du noyau de la cellule qui contient toutes ces informations.
 - c) Faux. L'adénine se lie à la thymine et la cytosine à la guanine.
 - d) Vrai.
 - e) Vrai. Ils assurent alors la coordination et l'harmonie des divers tissus ou organes de l'organisme.
 - f) Vrai.
 - g) Faux. Un gène est une petite portion d'une molécule d'ADN.

Retour sur la lecture (page 30)

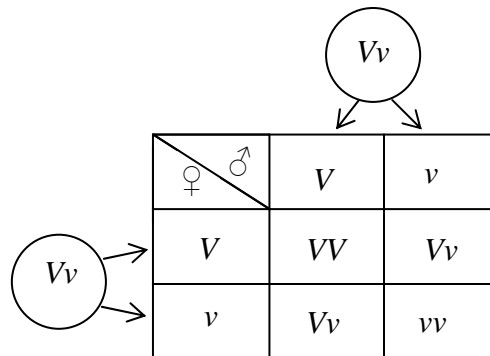
1. a) La mère est homozygote et le père est hétérozygote.

b)



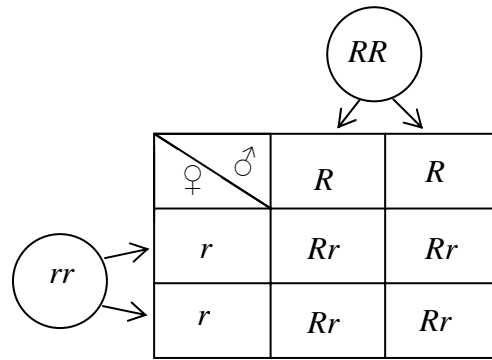
- géants purs : aucun plant.
- hétérozygotes géants : deux plants (Gg).
- nains : deux plants (gg)

2.

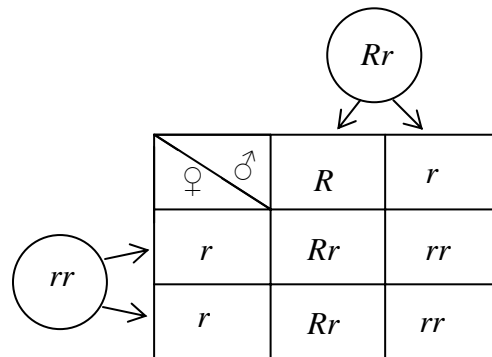


- a) 3 plants : VV , Vv et Vv
- b) 1 plant : vv
- c) Non ; 2 plants : Vv et Vv
- d) 3: 1

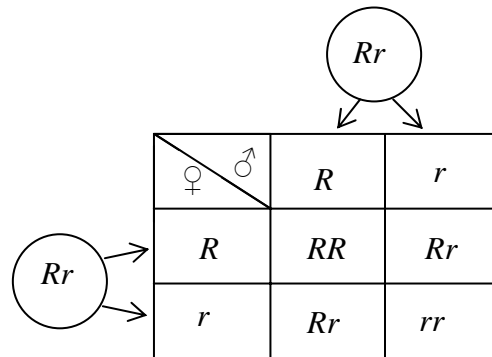
3. a)



b)



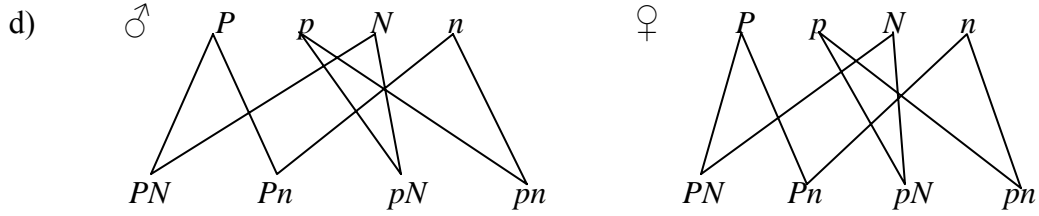
c)



4. a) ● tige poilue : P ● feuilles normales : N
 ● tige sans poils : p ● feuilles fripées : n

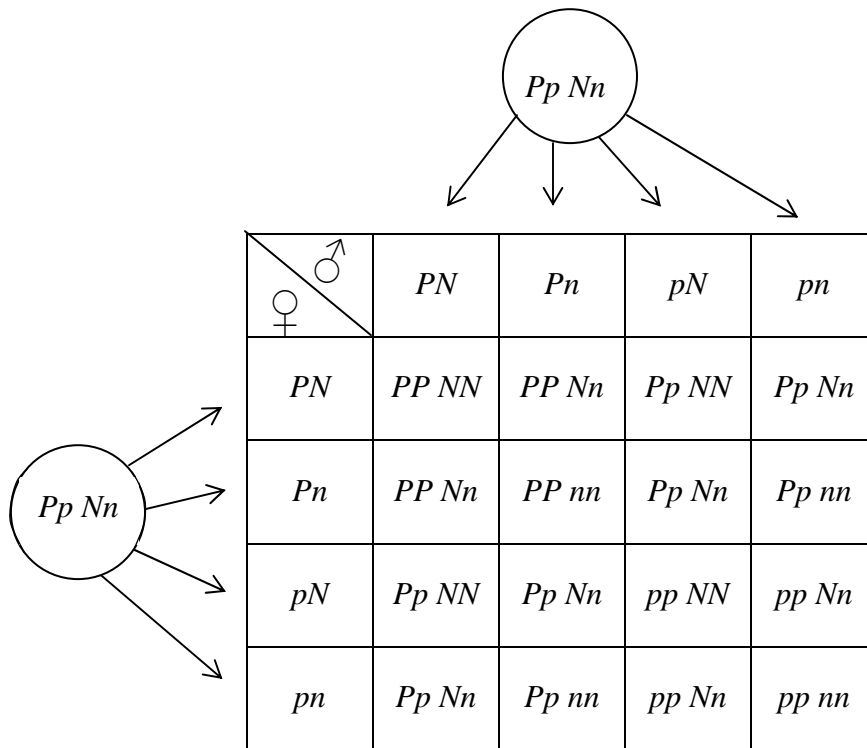
b) $PPnn \times ppNN$

c) $Pp Nn$: des individus hétérozygotes.



Réponse : ♂ PN, Pn, pN, pn ; ♀ PN, Pn, pN, pn

e)



- f)
- à tige poilue et feuilles normales : 9 plants.
 - à tige poilue et feuilles fripées : 3 plants.
 - à tige sans poils et feuilles normales : 3 plants.
 - à tige sans poils et feuilles fripées : 1 plant.

g) 4 plants.

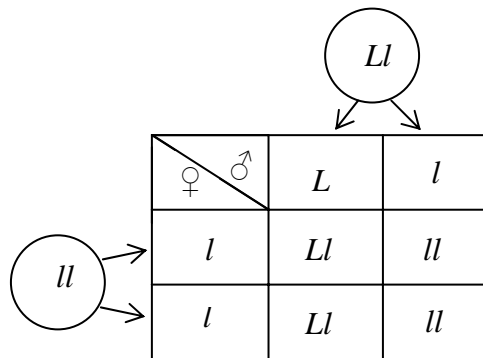
Retour sur la lecture (page 37)

1. Phénotype : 2 plants à pois lisses
et 2 à pois ridés.

Rapport de 2 : 2.

Génotype: Ll et ll .

Rapport de 0 : 2 : 2 (aucun LL).

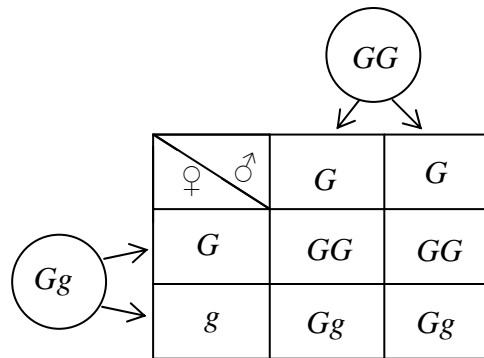


2. a) Phénotype : 4 plants à gousses
gonflées.

Rapport de 4 : 0.

Génotype: GG et Gg .

Rapport de 2 : 2 : 0 (aucun gg).

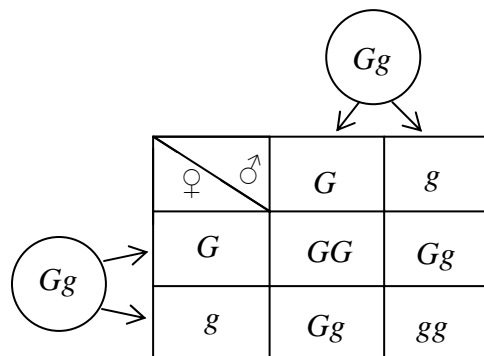


- b) Phénotype : 3 plants à gousses
gonflées et 1 plant à gousses
étranglées.

Rapport de 3 : 1.

Génotype: GG , Gg , gg .

Rapport de 1 : 2 : 1.



Retour sur la lecture (**page 45**)

1. a) 297 individus.
- b) 297 : 103 soit 2,9 : 1.
- c) 3 : 1.
- d) Oui, car il obtient aussi un rapport se rapprochant de 3 : 1 à la F₂.

2. Loi 1 : Loi de dominance et de récessivité des caractères

Il existe un caractère dominant qui l'emporte sur un caractère récessif Ce caractère récessif peut disparaître dans une génération et réapparaître dans une autre.

Loi 2 : Loi de la disjonction des caractères

Chaque caractère est constitué d'une paire de facteurs héréditaires qui se dissocient sans avoir d'influence entre eux.

Loi 3 - Loi de liaison indépendante des caractères

La transmission des caractères indépendants entre eux s'effectue tout à fait au hasard.

3.

Croisement	Caractères		Rapport	Génération
	dominant	récessif		
1	Plant géant	nain	2,8 : 1	F ₂
2	Gousses vertes	jaunes	2,9 : 1	F ₂
3	Graines jaunes	vertes	4 : 0	F ₁
4	Gousses gonflées	étranglées	3,1 : 1	F ₂
5	Fleurs axillaires	terminales	2,9 : 1	F ₂
6	Fleurs rouges	blanches	4 : 0	F ₁
7	Pois lisses	ridés	3,0 : 1	F ₂

Remarques

- Le caractère dominant est toujours celui présentant le plus grand nombre d'individus pour un nombre suffisant d'expérimentations.
- On reconnaît la génération F₁, parce que tous les éléments produits sont semblables entre eux.

Problèmes à compléter (page 48)

Quel serait le génotype des yeux bleus ? $b b$.

Premier Problème

Rapport d'enfants aux yeux bruns ?

3 enfants aux yeux bruns pour un seul aux yeux bleus (3 : 1)

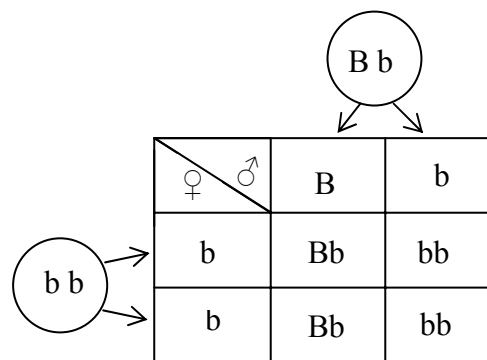
Pourcentage d'enfants aux yeux bruns hétérozygotes : 67 %.

Deuxième problème

Génotype du père : $B b$

Génotype de la mère : $b b$

Diagramme du croisement :



Proportion d'enfants aux yeux bleus ?

2 sur 4 enfants.

Proportion d'enfants aux yeux bruns ?

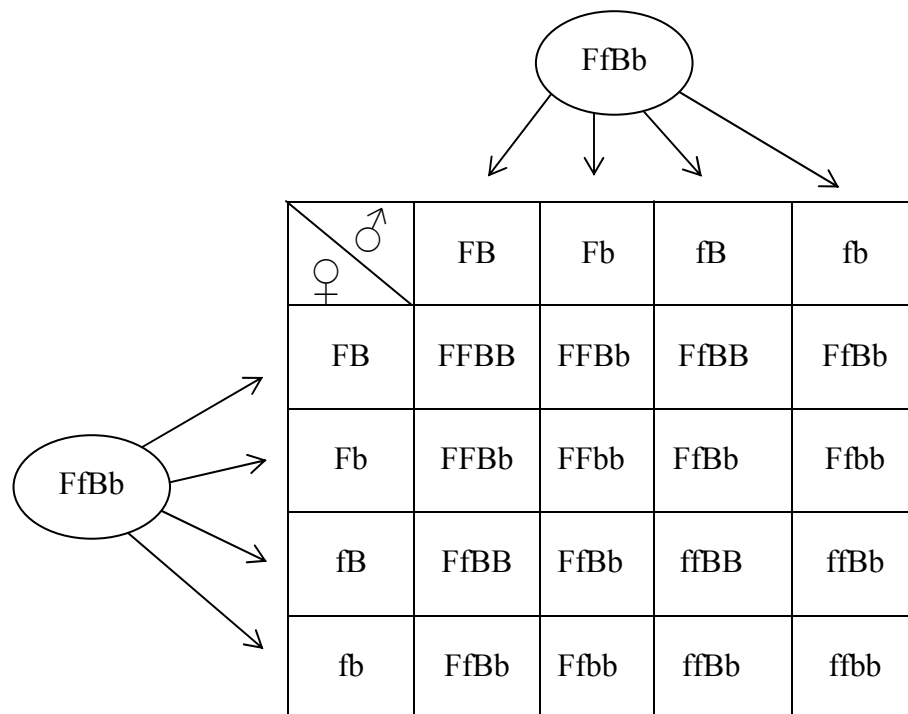
2 sur 4 enfants.

Troisième problème

Génotype du père : Ff Bb

Génotype de la mère : Ff Bb

Un croisement à deux caractères contrastants se dit : croisement dihybride.



Ces parents peuvent-ils donner naissance à des enfants qui n'ont pas le même phénotype (ni pour les cheveux, ni pour la couleur des yeux) qu'eux ? Oui

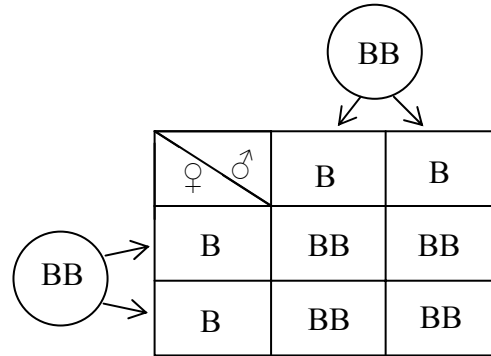
Génotype ? ffbb

Retour sur la lecture (page 50)

a)

Réponse :

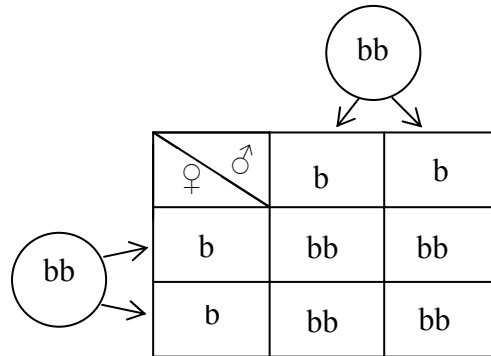
Non, car tous leurs enfants ont les yeux bruns (génotype BB).



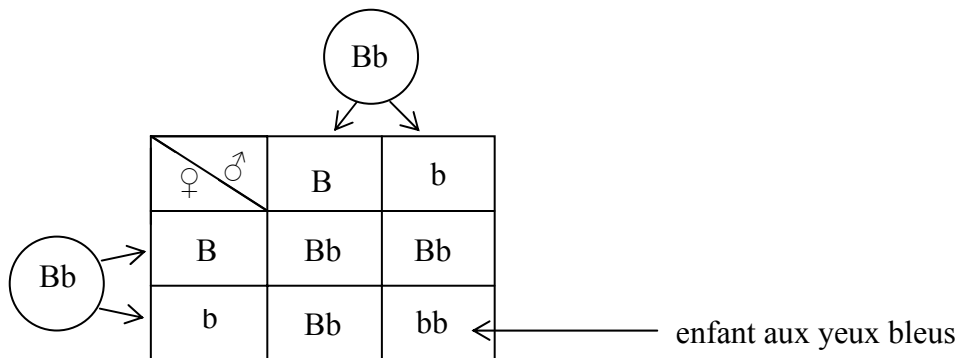
b)

Réponse :

Non, car tous leurs enfants ont les yeux bleus (génotype bb).

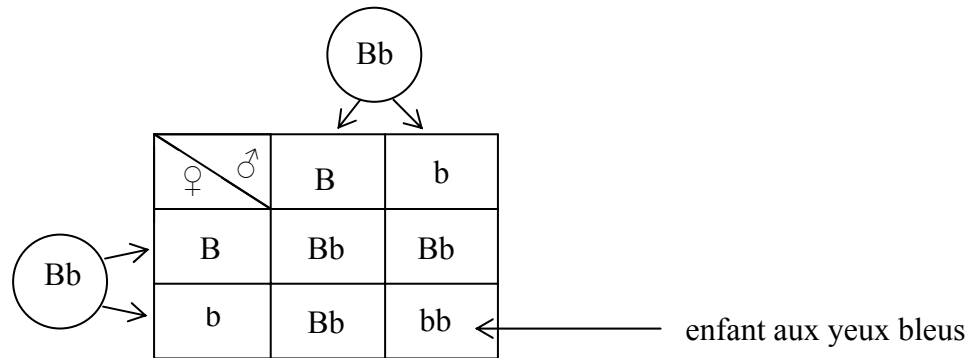


c) Oui, quand les parents sont hétérozygotes.



- d) 1. 1- Bb 5- bb 9- Bb 13- BB ou Bb
 2- bb 6- bb 10- Bb 14- BB ou Bb
 3- Bb 7- Bb 11- Bb 15- bb
 4- BB 8- Bb 12- Bb 16- BB ou Bb

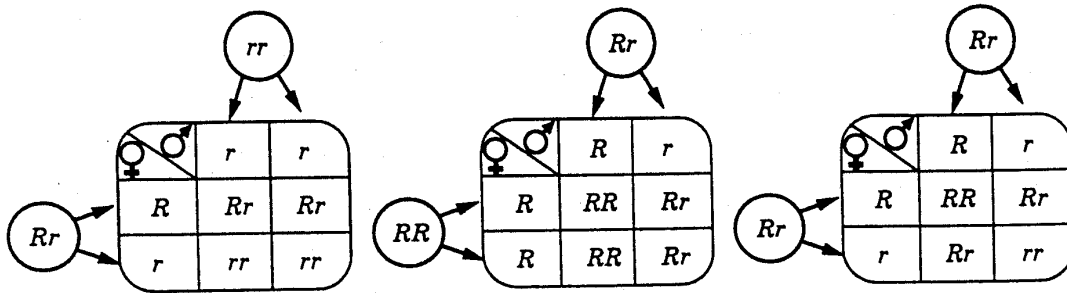
2.



Retour sur la lecture (page 62)

1. a) Croisement avec deux caractères contrastants : M) Croisement dihybride.
- b) Trait propre à un individu : F) Caractère.
- c) Portion de chromosome : D) Gène.
- d) Représentation d'un caractère par des lettres : O) Génotype.
- e) La plus petite structure vivante capable de se reproduire de façon autonome: A) Cellule.
- f) Acide désoxyribonucléique : E) ADN.
- g) Ayant des gènes semblables : J) Homozygote.
- h) Ayant des gènes dissemblables : K) Hétérozygote.
- i) Élément essentiel du noyau constitué d'une molécule d'ADN et de protéines : C) Chromosome.
- j) Croisement avec un caractère contrastant : L) Croisement monohybride.
- k) Ensemble des caractères visibles : N) Phénotype.
- l) Caractère porté par deux gènes différents : I) Caractère contrastant.
- m) Caractère qui l'emporte sur un autre : G) Caractère dominant.
- n) Centre d'opération de la cellule : B) Noyau.
- o) Caractère qui ne s'exprime pas nécessairement : H) Caractère récessif.
- p) Gènes différents porteurs d'un même caractère héréditaire : P) Allèles.

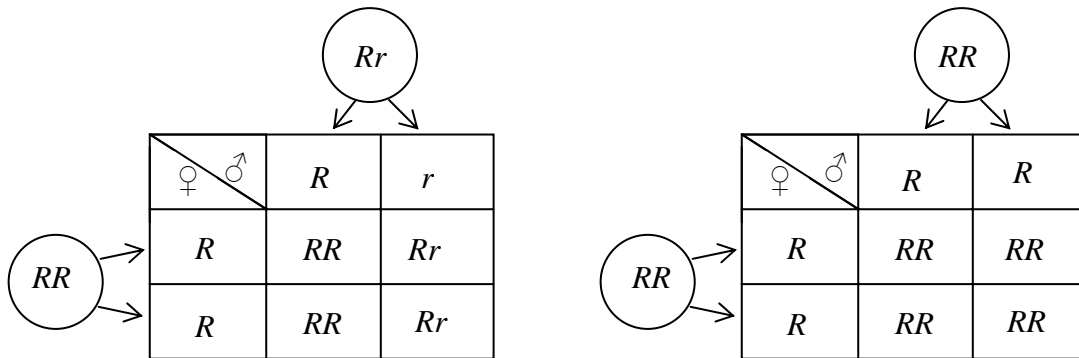
2. a)



Il existe trois possibilités de génotypes différents des parents pour obtenir la moitié des descendants hétérozygotes à forme ronde :

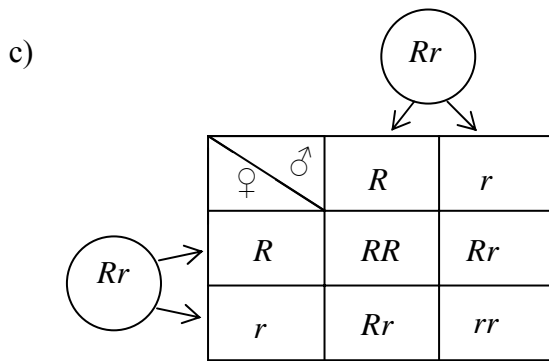
- un des parents est rr tandis que l'autre est Rr ;
- un des parents est RR tandis que l'autre est Rr ;
- les deux parents sont Rr .

b)



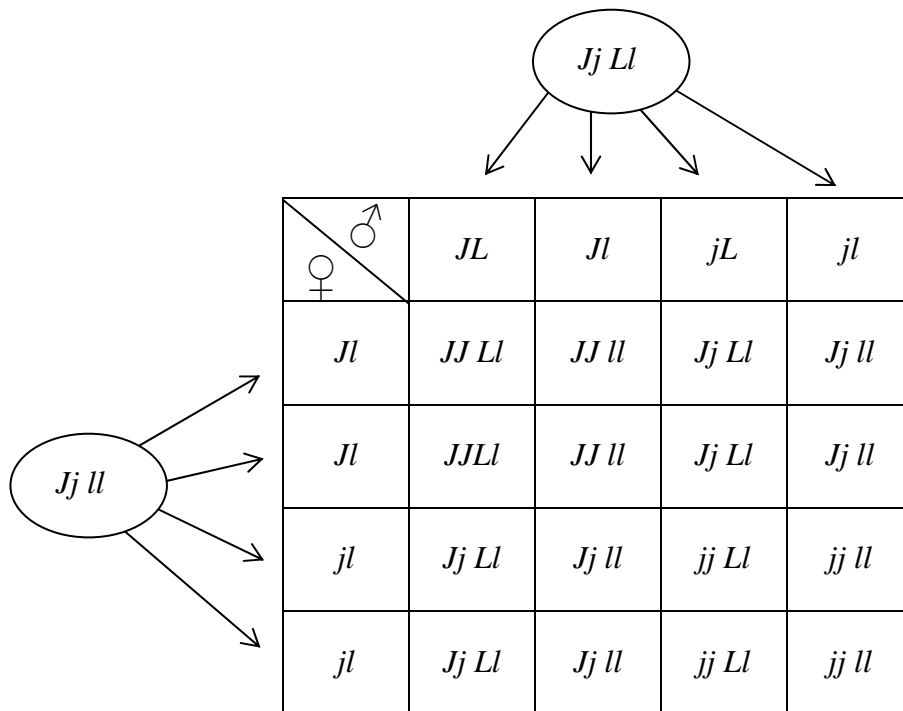
Il existe deux possibilités

- les deux parents sont RR ;
- un des parents est RR tandis que l'autre est Rr .



Une seule possibilité : les deux parents sont *Rr*.

3. • Possibilités des gamètes ♂ : *JL, Jl, jL, jl*. • Possibilité des gamètes ♀ : *JL, Jl, jl, jl*.



Phénotypes possibles:

- 6 pois jaunes lisses ;
- 6 pois jaunes ridés ;
- 2 pois verts lisses ;
- 2 pois verts ridés.

Dans un rapport de 6 : 6 : 2 : 2.

Problème à compléter (page 67)

Problème :

- Le génotype d'un plant à fleurs rouges : rr
- Le génotype d'un plant à fleurs blanches : bb
- Le génotype d'un plant à fleurs roses : rb

La génération obtenue présente donc :

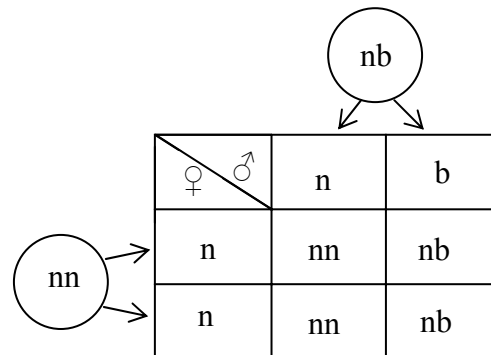
- 2 plants à fleurs rouges (rr)
- 2 plants à fleurs roses (rb)
- Aucun plant à fleurs blanches (bb)

d'où le rapport des génotypes est de 2 : 2 : 0

Retour sur la lecture (page 67)

Note : Tous ces problèmes sont des cas de dominance incomplète des caractères.

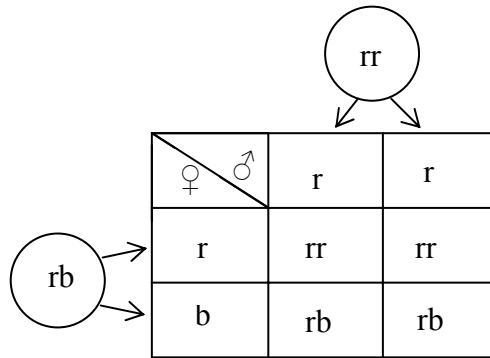
a) 1.



Le génotype du père est nb.

2. Tigré blanc et noir.
3. Tous noirs.

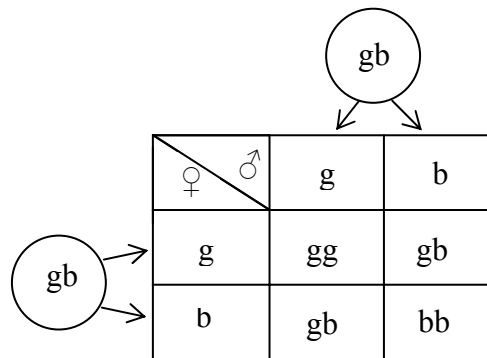
b) 1.



Le génotype du père est rr.

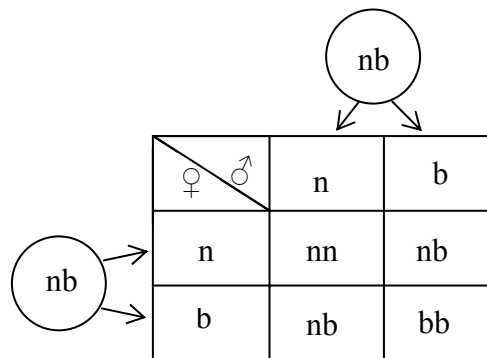
2. Complètement roux.
3. rb.

c) 1.

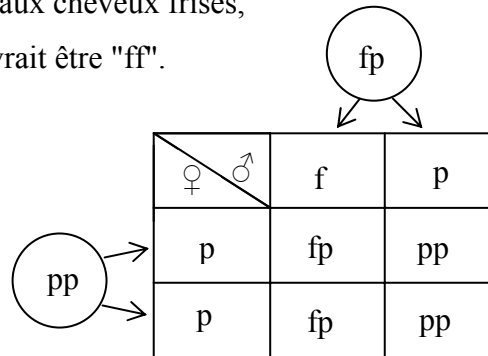


2. Parce que les poules Andalouse gris-bleues possèdent un gène "g" et un gène "b". Lors d'un croisement de Poules Andalouse gris-bleues, on obtient toujours les proportions que révèle le diagramme du numéro c) 1. 1 : 2 : 1

d) D'après le diagramme des possibilités, ils ont une chance sur quatre d'avoir un enfant blanc.

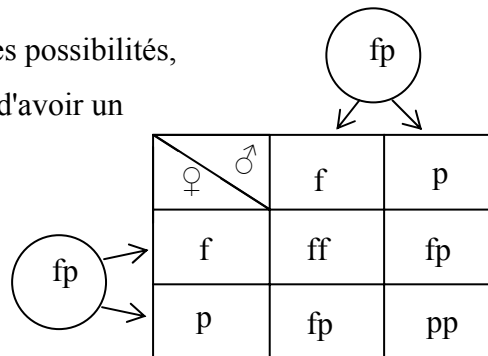


- e) 1. Ils ne peuvent avoir d'enfants aux cheveux frisés, car le génotype de l'enfant devrait être "ff".



2. ff

3. Oui. D'après le diagramme des possibilités, ils ont une chance sur quatre d'avoir un enfant aux cheveux frisés.



• SECTION II

Retour sur la lecture (page 79)

a)

Groupe sanguin	Agglutinogènes	Anticorps
O	aucun	anti-A et anti-B
A	A	anti-B
B	B	anti-A
AB	A et B	aucun

- b) 1. Vrai
2. Faux
3. Vrai
4. Faux
- c) 1. Les globules rouges agglutinés, en formant des caillots, peuvent bloquer les vaisseaux sanguins du cerveau ou du coeur.
2. Les globules rouges agglutinés éclatent et libèrent leur hémoglobine. Celle-ci, en étant éliminée par les reins, endommage les tubules rénaux, ce qui peut être suivi d'une interruption de la formation d'urine. Les déchets de l'organisme s'accumulent alors dans celui-ci et en arrivent à l'empoisonner.
- d) Le plasma du patient ne doit pas contenir d'anti-corps capables d'agglutiner les globules rouges du donneur.
- e) Non. Le sang du receveur (type B) contient des anticorps anti-A qui agglutineraient immédiatement les globules rouges du sang du donneur (type A), car ceux-ci portent des agglutinogènes A.
- f) 1. Oui. Le plasma du sang du receveur (AB) ne contient pas d'anticorps (ni anti-A, ni anti-B). Par conséquent, les globules rouges du donneur (B), porteurs d'agglutinogènes B, ne seront pas agglutinés par le plasma du receveur.
2. Non, car le plasma du receveur (B) contient des anticorps anti-A capables d'agglutiner les globules rouges porteurs d'agglutinogènes A du donneur (AB).
- g) Le plasma du receveur (O) contient des anticorps anti-A et anti-B, capables d'agglutiner les globules rouges du donneur (AB), car ses globules rouges sont porteurs d'agglutinogènes A et B.

h)

Groupe sanguin	Peut recevoir du sang du (des) groupe(s)	Peut donner du sang au(x) groupe(s) sanguin(s) suivant(s)
O	O	O, A, B et AB
A	O et A	A et AB
B	O et B	B et AB
AB	O, A, B et AB	AB

- i) 1. Vrai
2. Vrai
3. Vrai

Lecture à compléter (page 84)

- Le groupe sanguin AB :

Les individus de ce groupe sanguin portent les gènes I^A et I^B . Puisque ni I^A ni I^B ne sont dominants l'un sur l'autre, les globules rouges porteront les agglutinogènes A et B.

Les individus du groupe AB sont hétérozygotes.

- Le groupe sanguin O :

Les individus de ce groupe portent les gènes i et i . Puisque le gène i ne produit pas d'agglutinogènes A ou B, les globules rouges ne porteront aucun agglutinogène (ni A, ni B).

Les individus du groupe sanguin O sont homozygotes.

Retour sur la lecture (page 87)

- a) 1. 3 allèles.
2. I^A : allèle dominant
 I^B : allèle dominant
 i : allèle récessif
- b) 1. Il existe plus de 2 allèles pour le caractère groupe sanguin.
2. Les allèles I^A et I^B ne sont pas dominants l'un sur l'autre.

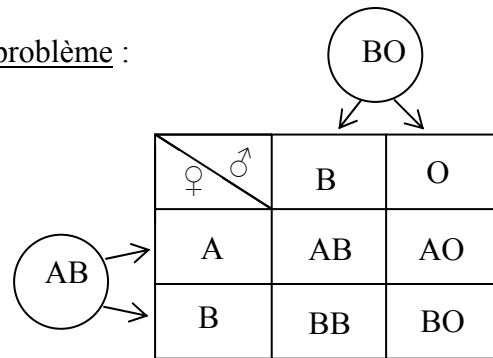
c) 1.

Type de sang	Génotype
O	$i i$
A	$I^A i$ ou $I^A I^A$
B	$I^B i$ ou $I^B I^B$
AB	$I^A I^B$

2. Trois (A, B et AB).
3. Trois (A, B et O).
4. Un seul (O).
- d) Le groupe O.
- e) Faux.
- f) Parce que la sélection naturelle tend à favoriser la prolifération de l'allèle dont le phénotype est le mieux adapté à l'espèce et à défavoriser la prolifération de l'allèle dont le phénotype est moins utile à l'espèce.

Problèmes à compléter (page 90)

Deuxième problème :



- Du groupe A ? Un
- Du groupe B ? Deux
- Du groupe AB ? Un
- Du groupe O ? Aucun

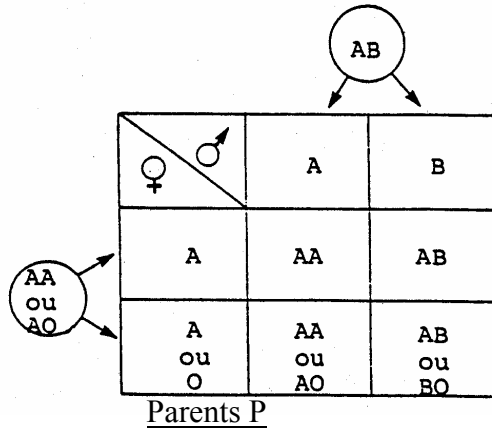
Troisième problème :

Aucun parent n'est homozygote.

Les parents Lamoureux peuvent avoir des enfants au génotype AA ou OO. Les parents L'Heureux peuvent avoir des enfants au génotype BB.

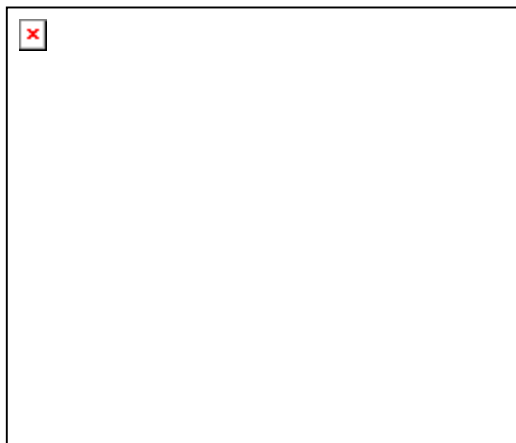
Retour sur la lecture (page 92)

a) Monsieur X ne peut pas être le père du bébé ayant un groupe sanguin O.



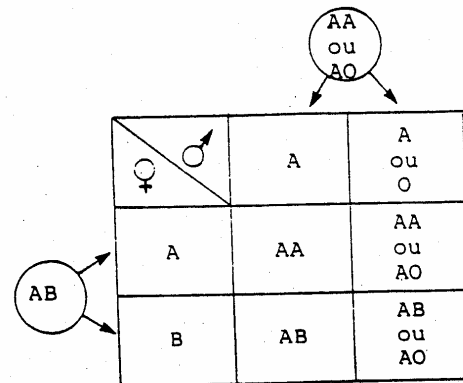
D'après le diagramme des possibilités, monsieur X et madame X ne peuvent avoir d'enfants du groupe sanguin O, car le génotype de l'enfant serait OO.

b)



L'enfant X peut être adopté car les parents peuvent avoir des enfants du groupe B (génotype BO).

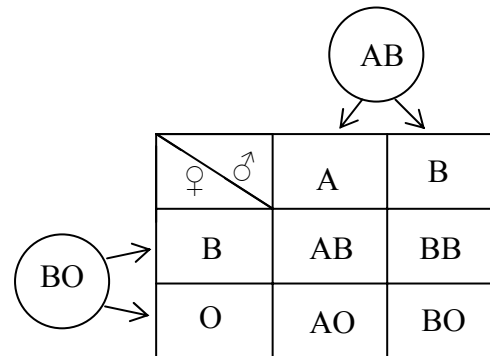
Parents R



L'enfant Y ne peut être adopté car aucun des enfants des parents R ne peut être du groupe O, ce qui nécessiterait le génotype OO.

- c) Le génotype de madame Lamarre est BO car elle a reçu le gène B de son père et le gène O de sa mère.

Diagramme des génotypes des parents et des enfants Lamarre:



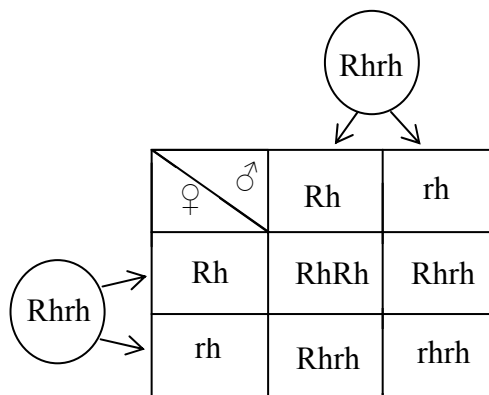
Les enfants peuvent être des groupes sanguins suivants: AB, B ou A.

Retour sur la lecture (**page 98**)

- a) 1. Rh positif
2. Rh positif
3. Rh négatif
- b) Rh.
- c) 1. Faux
2. Vrai
- d) 1. La présence d'agglutinogènes Rhésus provenant du sang du donneur stimule le plasma du receveur à fabriquer des anticorps anti-Rh. Cette première transfusion sanguine n'est cependant pas dangereuse.
2. Les anticorps anti-Rh maintenant présents dans le plasma du sang du receveur, agglutinent les globules rouges du sang du donneur, car ces globules rouges portent des agglutinogènes Rhésus. Le receveur est alors en danger de mort.
- e) Lors d'une seconde grossesse au cours de laquelle le fœtus est Rh positif et la mère Rh négatif, des anticorps anti-Rh peuvent passer du sang de la mère au sang du fœtus. Une réaction d'agglutination des globules rouges du fœtus peut alors se produire et l'enfant est en danger de mort.

- f) 1. Le père peut être hétérozygote. Il y a alors une chance sur deux que l'enfant soit Rh négatif comme la mère.
2. Le sang de la mère peut ne pas s'infiltrer dans le système sanguin du fœtus.
3. Il se peut que l'enfant soit porteur d'allèles Rhésus qui ne s'agglutinent pas en présence d'anticorps anti-Rh.
- g) 1. Tout de suite après la naissance du premier enfant, un liquide contenant une substance anti-Rh est injectée dans le sang de la femme afin de détruire les agglutinogènes Rhésus. De cette façon, la femme ne peut développer d'anticorps anti-Rh.
2. On remplace le sang du bébé par du sang Rh positif qui ne contient pas d'anticorps anti-Rh.

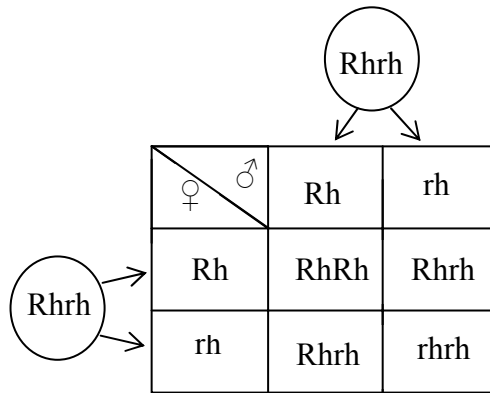
h) 1.



Génotype de la mère : Rh rh

Phénotype de la mère: Rh positif

2.



2 enfants sur 8 sont Rh négatif, donc 1 sur 4 est Rh négatif. Le diagramme ci-contre illustre cette probabilité.

Génotype de la mère : Rh rh

Génotype du père : Rh rh

3. Non. Tous deux étant Rh négatif, les enfants seront tous Rh négatifs. Donc, aucune incompatibilité sanguine n'est susceptible de se produire (les parents et les enfants sont tous homozygotes récessifs rh rh).

• **SECTION III**

Textes à compléter (page 106)

- Combien comptes-tu de chromosomes sur chaque photo ?
46 chromosomes.
- Combien comptes-tu de paires de chromosomes ?
23 paires.
- La dernière paire de chromosomes est-elle identique sur les deux photos ?
Non.
- Chez quel sexe observes-tu des chromosomes différents sur la dernière paire de chromosomes ?
Masculin.
- La drosophile mâle comportait-elle des chromosomes sexuels différents ? (Voir l'illustration de la page précédente)

Oui.

F₁

De quel sexe sont ces enfants ?

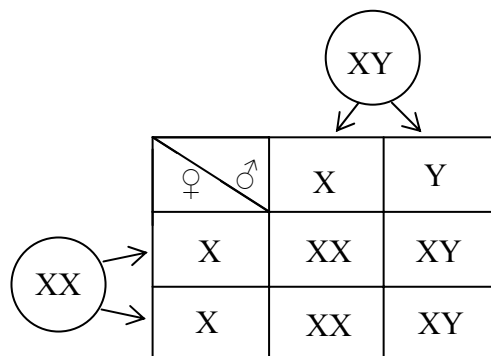
Femelle

Femelle

Mâle

Mâle

- Combien comptes-tu d'enfants mâles ?
2 enfants.
- Combien comptes-tu d'enfants femelles ?
2 enfants.



Retour sur la lecture (page 109)

- a) 1. Faux
- 2. Vrai
- 3. Faux
- 4. Vrai
- 5. Faux
- 6. Vrai
- 7. Vrai

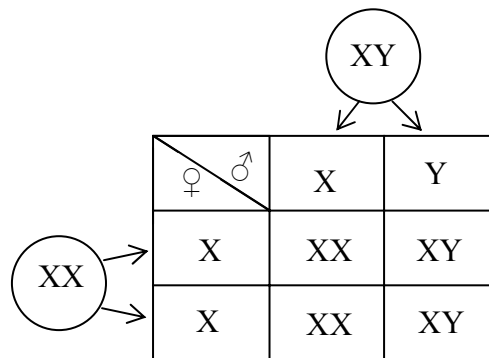
b) Les chromosomes sexuels.

c) X et Y.

d) Féminin.

e) - Non.

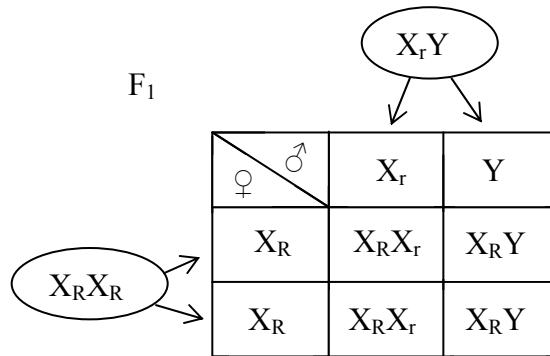
- Une sur deux.



Textes à compléter (page 111)

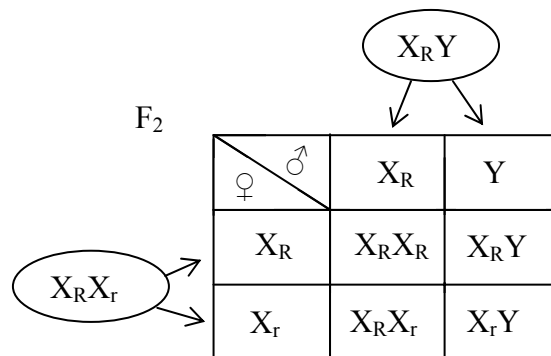
- Cela signifie-t-il que le caractère blanc est récessif ?

Oui.



- Les mouches femelles possèdent quel génotype ? X_RX_r

- Les mouches mâles possèdent quel génotype ? X_RY



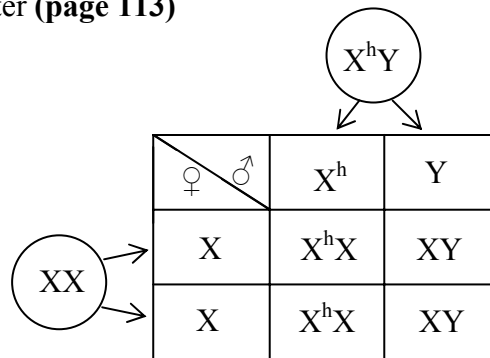
- Donne le génotype de ces mouches aux yeux blancs ? X_rY

- Le génotype des mouches femelles aux yeux blancs est : X_rX_r

- Le génotype des mouches mâles aux yeux blancs est : X_rY

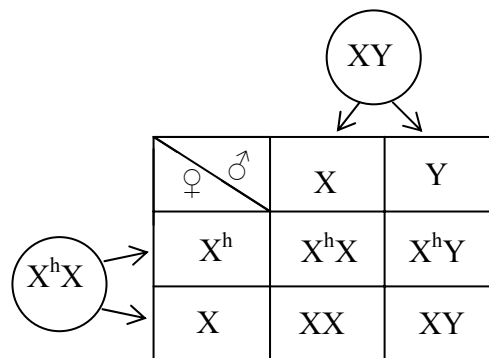
Quel est le génotype de ces femelles aux yeux blancs ? X_rX_r

Textes à compléter (page 113)

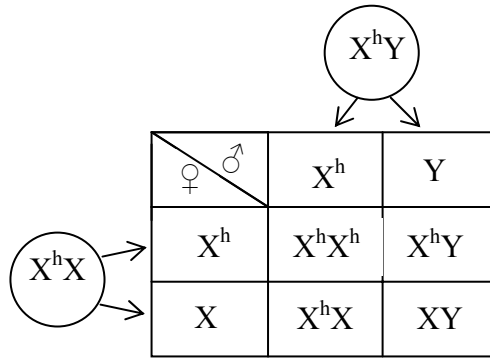


- Combien observes-tu de génotypes identiques à celui d'Ernest ? Aucun.
- Est-ce le cas des filles qui naîtront de ce couple ? Non.
- Les enfants de ce couple seront donc tous normaux ? Oui.
- Écarte-t-elle le caractère "hémophile" de sa famille ? Non.

Textes à compléter (page 114)

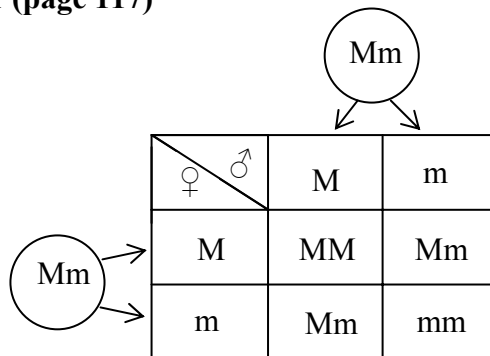


- Quel est le pourcentage des garçons qui naîtront hémophiles ? 50%
- Quel est le pourcentage des filles qui naîtront hémophiles ? 0%
- Quel est le pourcentage des filles qui naîtront porteuses de l'hémophilie? 50%



- Quels sont les génotypes des enfants hémophiles qui naîtront de ce mariage ? $X^h X^h$ et $X^h Y$
- Une fille normale peut-elle naître de cette union ? Oui ($X^h X$)
- Un garçon normal peut-il naître de cette union ? Oui (XY)

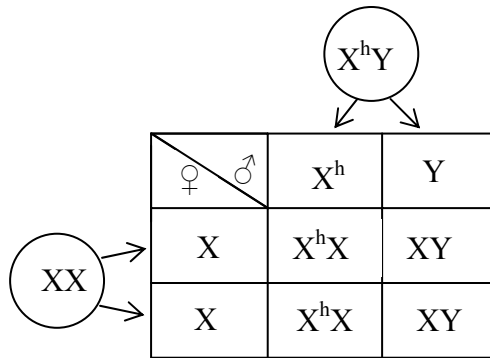
Texte à compléter (page 117)



Retour sur la lecture (page 119)

- a) 1. $X^h Y$
2. $X^h X$
3. Leur mère, porteuse d'un gène X^h , leur a transmis un gène X^h et leur père, un gène Y . Leur génotype est donc $X^h Y$ et ils sont hémophiles.

4.



Non, car aucun de ses frères n'aurait pu posséder le génotype $X^h Y$. (tous ont le génotype XY).

5. Garçon normal : une chance sur deux.

Fille normale : deux chances sur deux.

6. - Oui.

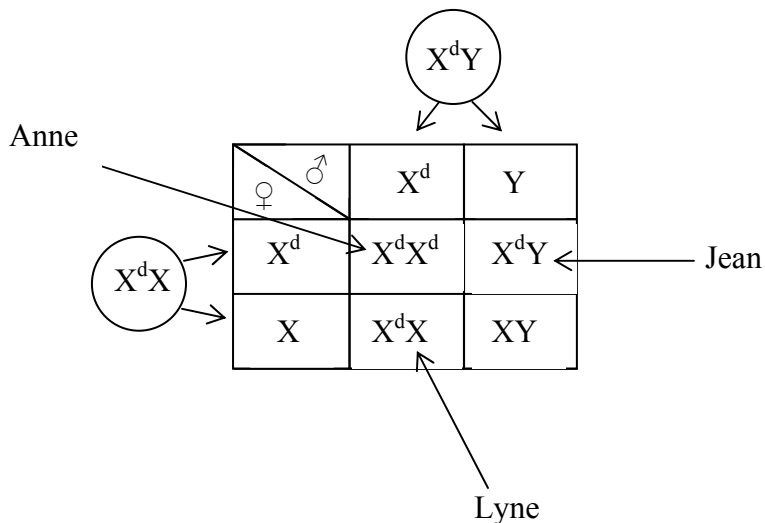
- Entre 4 et 5, et entre 9 et 10.

7. Parce que si l'un des époux est porteur d'un gène responsable d'une anomalie, le risque de retrouver le même gène chez l'autre époux est plus grand chez les consanguins.

b) 1. ♂ : $X^d Y$

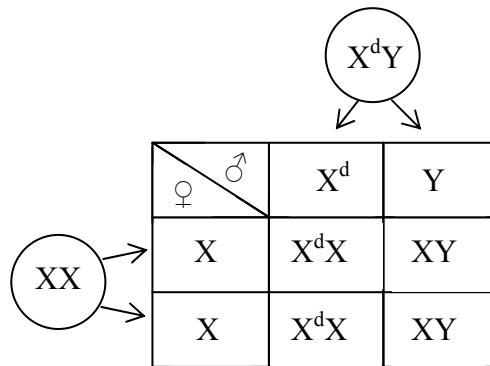
♀ : $X^d X$

2. De la mère.



3. Oui (génotype $X^d X$).

4. Non, car aucune de ses filles n'est daltonienne.



- c) 1. I
2. I
3. II
4. II
5. I

- d) 1. Faux
2. Vrai
3. Vrai
4. Faux

• **SECTION IV**

Retour sur la lecture (**page 130**)

- a) chromosome : un chromosome est une suite continue de gènes. Chez l'humain, chaque cellule somatique renferme 46 chromosomes.
gène : un gène est une petite portion d'une molécule d'ADN exprimant un caractère héréditaire.
ADN : l'ADN constitue le "coeur" d'un chromosome. Il présente une structure spatiale comparable à une double hélice.
nucléotide : ensemble formé par un sucre, un groupement phosphate et une base azotée. Les nucléotides constituent les maillons de toute molécule d'ADN.
- b) Parce qu'il existe une chance sur 70 000 milliards que deux frères ou deux soeurs aient le même génotype.
- c) Modification du bagage génétique d'un individu au cours de sa vie.
- d) Rayons X Radiations atomiques
Rayons ultraviolets Plusieurs produits chimiques
Rayons cosmiques
- e) 1. Mutations génétiques (mutations au niveau des gènes).
2. Mutations chromosomiques (mutations au niveau des chromosomes).

Retour sur la lecture (**page 142**)

- a) 1. Les produits chimiques: L.S.D., gaz moutarde, plusieurs pesticides, etc.
2. Les radiations: rayons X, rayons ultraviolets, rayons cosmiques, radiations atomiques.
3. Les températures élevées.

- b) 1. Le krypton 85.
2. 10,6 années.
3. - Non.
- 1/8 de son activité initiale.
- c) Cumulative.
- d) - Oui.
- Les radiations peuvent causer des mutations chromosomiques et génétiques, des cancers et plus particulièrement la leucémie, des modifications de la formule sanguine et des malformations congénitales.
- e) Réponse personnelle qui énumère des moyens visant à réduire le nombre de radiographies.
- f) Il est plus risqué d'être exposé aux radiations atomiques.
- g) 1. Réponse personnelle.
2. Réponse personnelle.
- h) - Non.
- Les cellules sexuelles (gamètes).
- Parce que les mutations de gamètes des parents entraînent des anomalies génétiques de toutes les cellules de l'enfant qui va naître.
- i) 1. Réponse personnelle.
2. Réponse personnelle.
3. Réponse personnelle.
4. Réponse personnelle.

Retour sur la lecture (**page 150**)

- a) 1. Faux
- 2. Vrai
- 3. Faux
- 4. Faux

b) 1 = c 2 = a 3 = b

CORRIGÉ DE L'AUTOÉVALUATION (page 164)

1. Un caractère récessif ne s'exprime pas nécessairement, alors qu'un caractère dominant s'exprime toujours, l'emportant sur le caractère récessif lorsque les deux sont présents dans une même cellule.

2. **Caractère dominant**

Pois lisse

Graine jaune

Gousse verte

Gousse gonflée

Tige longue (plant géant)

Fleur rouge

Fleur axillaire

- Caractère récessif**

Pois ridé

Graine verte

Gousse jaune

Gousse étranglée

Tige courte (plant nain)

Fleur blanche

Fleur terminale

3. a) 4 : 0

b) 3 : 1

4. Première loi de Mendel

La loi de la dominance et de la récessivité des caractères héréditaires : pour un caractère héréditaire donné, il existe une forme du caractère qui a préséance sur une autre forme du même caractère. Le caractère dominant est celui qui a préséance sur l'autre, qui se nomme caractère récessif.

Deuxième loi de Mendel

La loi de la disjonction des caractères : chaque caractère héréditaire est constitué d'une paire de facteurs héréditaires qui se dissocient sans avoir d'influence entre eux.

Troisième loi de Mendel

La loi de la liaison indépendante des caractères héréditaires : la transmission des caractères indépendants s'effectue tout à fait au hasard.

- 5.

Caractères Croisement	Caractères		Rapport	Génération
	dominant	récessif		
a)	Gousse verte	Gousse jaune	2,9 : 1	F ₂
b)	Pois jaune	Pois vert	4 : 0	F ₁
c)	Pois lisse	Pois ridé	3,0 : 1	F ₂

6. a) Un gène est une petite section d'une molécule d'ADN exprimant un caractère héréditaire.
- b) Un chromosome est une suite continue de gènes. L'ensemble des chromosomes d'une cellule règle toute l'activité des cellules et permet la transmission des caractères héréditaires.
- c) Un ADN est le «cœur» de chaque chromosome, il est constitué par l'enchaînement de plusieurs «blocs» (les nucléotides) et se présente sous la forme d'une double hélice.
7. a) Vrai.
- b) Faux. Chaque noyau d'une cellule contrôle toute l'activité cellulaire et sur ce noyau sont situés les chromosomes.
- c) Vrai.
- d) Faux. Un gène est une petite section d'une molécule d'ADN.
- e) Vrai.
- f) Vrai.
- g) Vrai.
- h) Faux. L'ADN est le «cœur» de chaque chromosome.
- i) Vrai.

8. Cellules somatiques : toutes les cellules de l'organisme autres que les gamètes. Elles contiennent toujours $2n$ chromosomes.

Gamète : cellule à n chromosomes. Il est produit lors de la méiose. Les gamètes sont les cellules qui peuvent produire un zygote.

Cellule : la plus petite unité complète d'un organisme.

Zygote : la première cellule d'un nouvel être vivant. Il est formé, lors de la fécondation, par l'union d'un gamète femelle et d'un gamète mâle.

Cellule diploïde : cellule à $2n$ chromosomes, c'est-à-dire une cellule qui contient tous les chromosomes homologues de l'espèce.

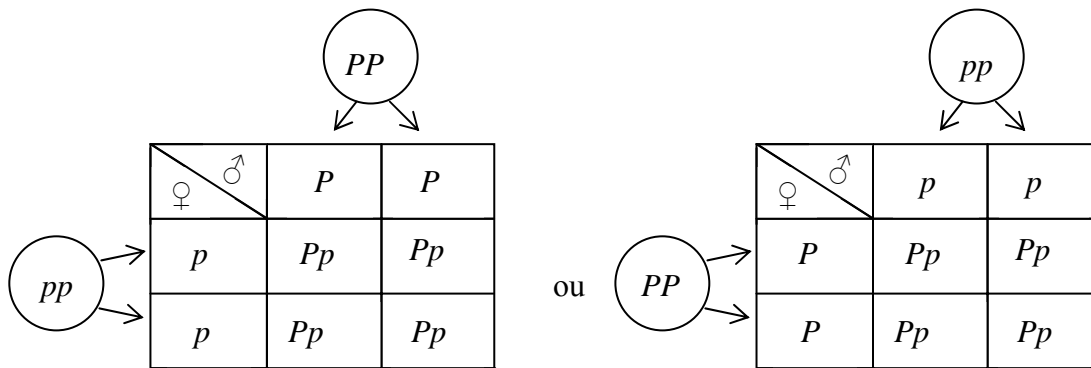
Cellule haploïde : cellule à n chromosomes, c'est-à-dire une cellule contenant un seul des deux chromosomes homologues de chaque type de chromosomes.

Fécondation : union d'un gamète femelle et d'un gamète mâle qui produit le zygote.

Allèles : différents gènes pouvant exprimer un même caractère héréditaire. Exemple : la couleur des fleurs des plants de pois est sous l'influence de deux allèles, un qui produit des fleurs rouges et un autre qui produit des fleurs blanches.

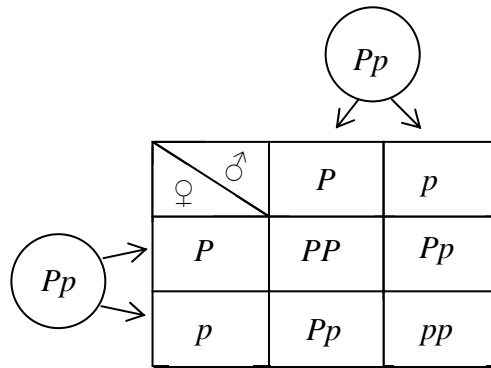
9. a) Le plant femelle.
 b) • Aucun. • Deux. • Deux.

10. a)



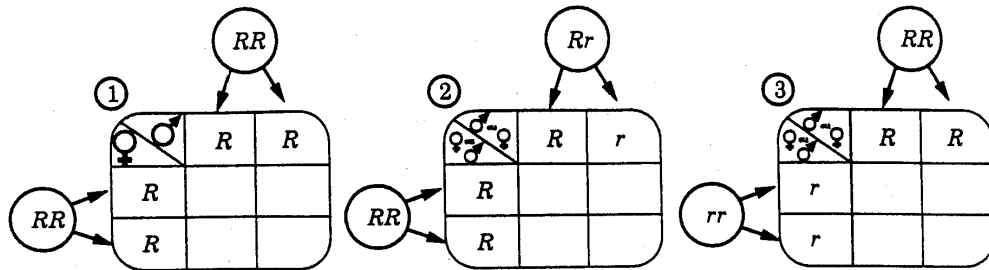
• Quatre individus à tige poilue.

b)



- Deux phénotypes différents.
- Rapport phénotypique de 3 : 1.
- Trois génotypes différents.
- Rapport génotypique de 1 : 2 : 1.

11.



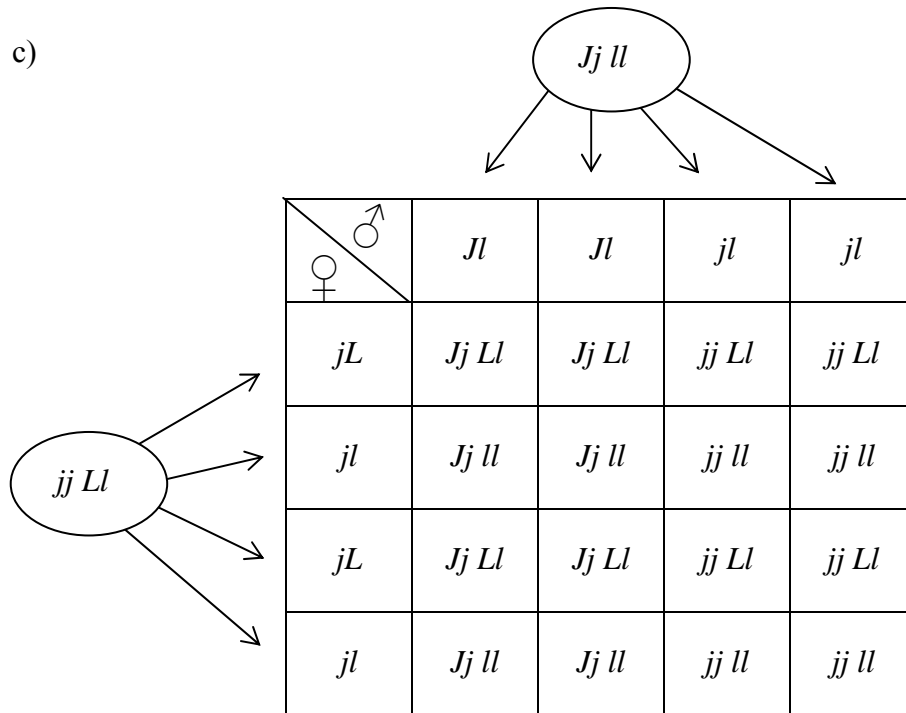
Il y a trois possibilités :

- deux parents homozygotes dominants (RR);
- un parent homozygote dominant (RR) et l'autre hétérozygote (Rr) ;
- un parent homozygote dominant (RR) et l'autre homozygote récessif (rr).

12. a) Jl , Jl , jl et jl

b) jL , jl , jL et jl

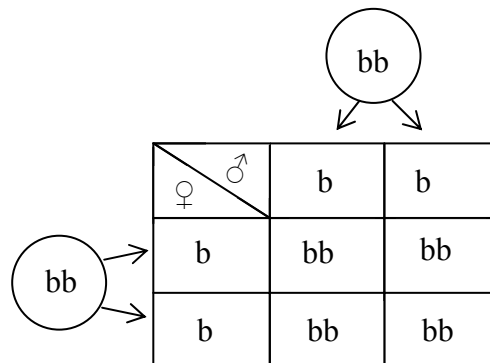
c)



d) Jaune lisse, jaune ridé, vert lisse, vert ridé.

e) 4: 4: 4: 4

13. Non



Tous les enfants ont les yeux bleus car, pour avoir les yeux bruns, il faut qu'il y ait au moins un allèle porteur du caractère yeux bruns (B).

14. La présence ou l'absence des agglutinogènes A et B sur les globules rouges.

15. 1- vrai 2- vrai 3- faux 4- faux

16.

Groupe sanguin	Présence des agglutinogènes	Présence des anticorps
O	aucun	anti-A et anti-B
A	A	anti-B
B	B	anti-A
AB	A et B	aucun

17.

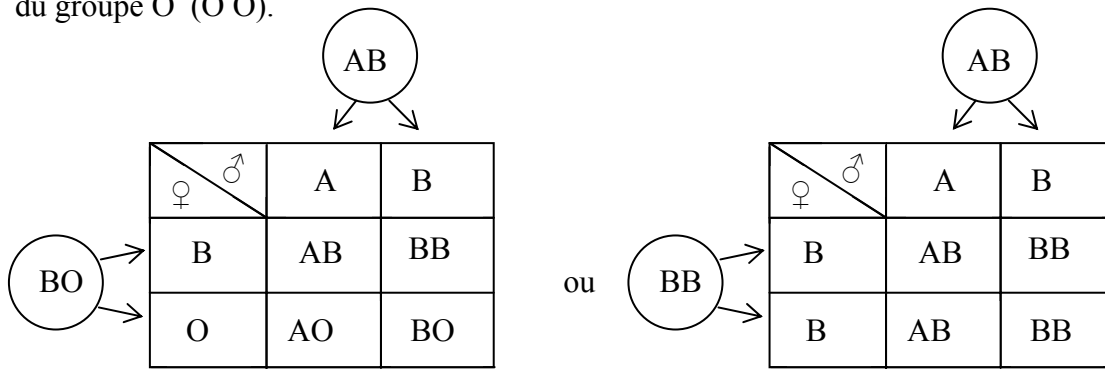
Groupe sanguin	Peut donner du sang au(x) groupe(s)	Peut recevoir du sang du (des) groupe(s)
O	O, A, B et AB	O
A	A et AB	O et A
B	B et AB	O et B
AB	AB	O, A, B et AB

18. Parmi les trois allèles responsables des groupes sanguins, il en est deux (A et B) qui ne se dominant pas mutuellement. Quand ces deux allèles sont présents dans le génotype d'une personne, chaque allèle exécute son "travail" sans être influencé par l'autre.

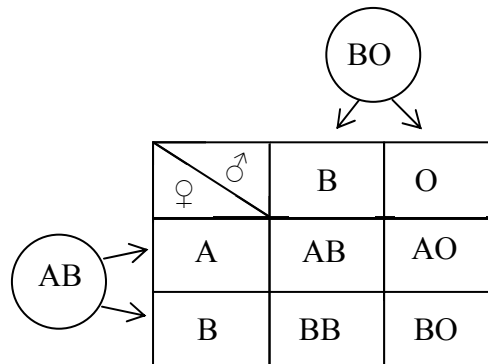
19. Groupe O : "O O"
 Groupe B : "B O" ou "B B"
 Groupe A : "A O" ou "A A"
 Groupe AB: "A B"

20. Un allèle récessif n'est pas nécessairement moins utile à une espèce qu'un allèle dominant. La sélection naturelle choisit les allèles qui présentent des phénotypes mieux adaptés à l'espèce. L'allèle O (récessif) a donc dû présenter un phénotype mieux adapté aux humains à une époque de l'évolution humaine.

21. D'après le diagramme des possibilités des génotypes des enfants, il apparaît que monsieur X n'est pas le père du troisième enfant, car aucun de leurs enfants ne peut être du groupe O (O O).



22. Génotype de Josée : AB
 Génotype d'André : BO



23. La présence ou l'absence d'un agglutinogène du type Rhésus sur les globules rouges.

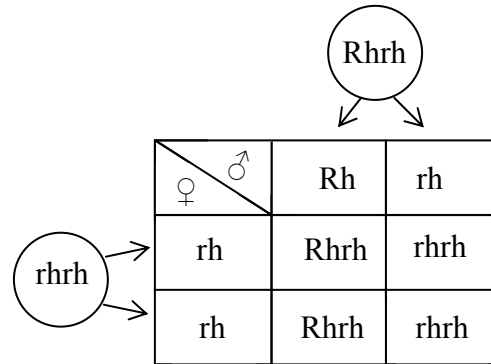
24. 1- Rh positif : Rh Rh et Rh rh
 2- Rh négatif : rh rh

25. Réponse : 1

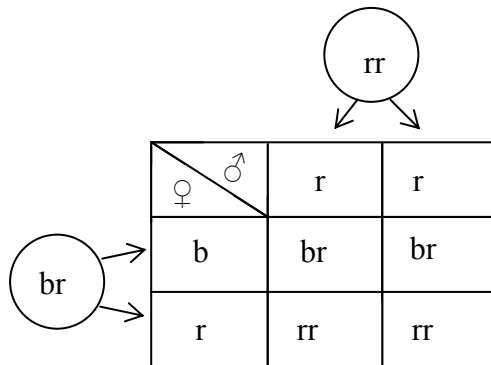
26. 1- Immédiatement après l'accouchement, on injecte dans le sang de la mère (Rh^-) un liquide anti-Rh qui détruit les agglutinogènes Rhésus qui pourraient s'y trouver. Ainsi, on empêche la multiplication des anticorps anti-Rh dans son plasma.
- 2- On remplace le sang (Rh^+) du nouveau-né (qui contient des anticorps anti-Rh) par du sang Rh positif de son groupe sanguin (qui ne contient pas d'anticorps anti-Rh).

27. Diagramme des possibilités :

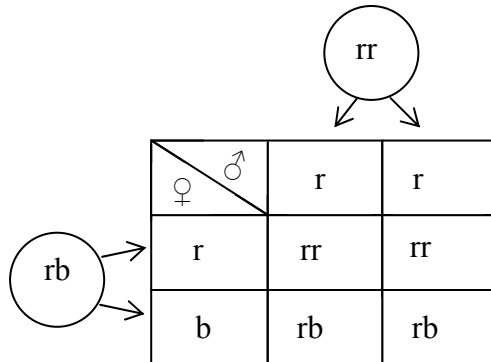
- 1- aucun
 2- 4
 3- 4
 4- aucun (c'est d'ailleurs impossible d'être Rh négatif hétérozygote).



28. 1- 10
 2- 10
 3- aucune

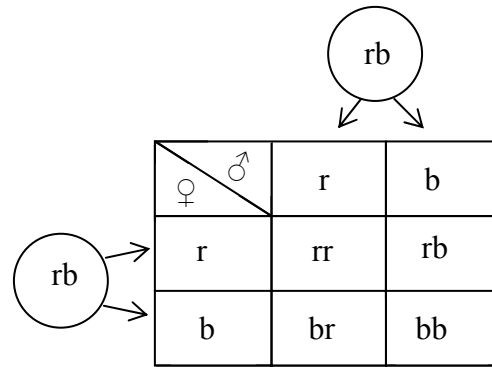


29. 1-
 Génotype du père : rr



2- roux

3- Pour obtenir un chiot roux, deux chiots tachetés roux et blanc et un chiot blanc, le génotype du père aurait dû être : rb

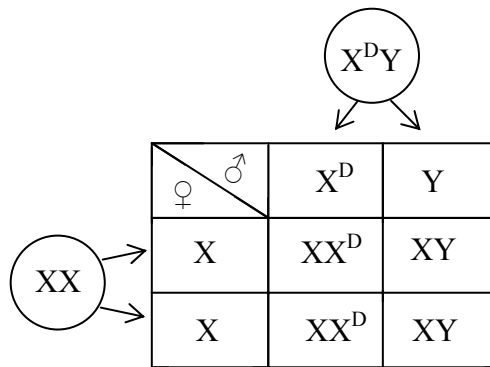


30. 1- Faux
2- Faux
3- Vrai

- 4- Faux
5- Vrai

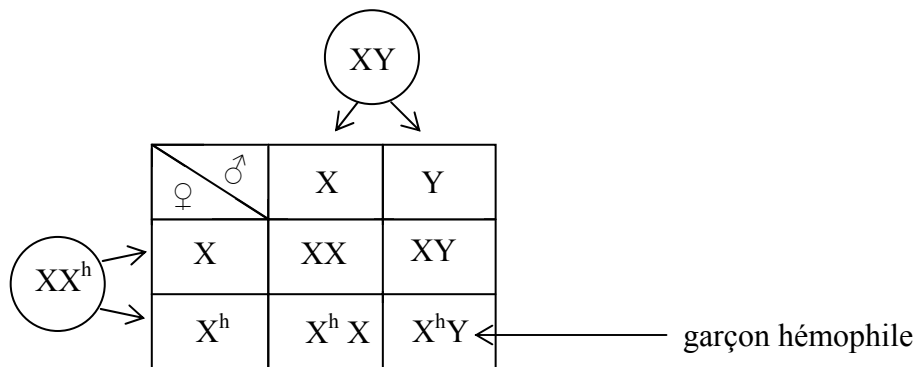
31. Sexe masculin

32.



- 1- aucun
2- toutes leurs filles

33. 1-



- 2- De la mère
3- Non. Pour qu'une de leurs filles soit hémophile, il lui aurait fallu recevoir un gène X^h du père, gène qu'il ne peut transmettre puisqu'il n'est pas hémophile.

34. Parce que des défauts héréditaires en attente sont plus sujets à apparaître chez les enfants lorsque les parents sont issus d'une même lignée que s'ils sont issus de deux lignées différentes. Il y a alors plus de chances que les parents soient porteurs d'un même gène récessif porteur d'une anomalie.

35. 1- Vrai
2- Faux
3- Faux
4- Vrai

5- Vrai
6- Vrai
7- Faux

36. Une mutation chromosomique implique une modification dans la séquence des gènes d'un chromosome tandis qu'une mutation génétique implique une modification dans la séquence des nucléotides d'un gène.

37. Toutes les cellules de l'enfant qui va naître héritent des anomalies causées par les mutations des cellules sexuelles alors que ce n'est pas le cas pour les mutations des cellules somatiques.

38. Parce que des mutations des cellules de l'œuf fécondé (surtout au début de son développement) se répercutent sur la plupart des cellules de l'embryon en voie de développement.

39. 1- Substances chimiques ; thalidomide, LSD, gaz moutarde et toute autre substance chimique à effet mutagène.
2- Radiations ; rayons X, rayons ultraviolets, radiations atomiques.

40. Oui

41. Mutations chromosomiques et génétiques, la formule sanguine peut être modifiée, différents types de cancer, leucémie, malformations congénitales.

