

## L'hérédité chez l'Homme الوراثية عند الإنسان

### Introduction :

Les individus appartenant à la même espèce partagent des traits qui les distinguent des autres espèces (la trompe chez l'éléphant, le long cou chez les girafes, la bipédie chez l'homme...) ces traits distinctifs se transmettent d'une génération à l'autre et sont appelés caractères héréditaires.

L'étude de la transmission des caractères héréditaires de l'arbre généalogique permet de mieux comprendre certaines maladies héréditaires et les risques liés aux mariages consanguins.

- ✓ Quelle est la notion d'un caractère héréditaire ?
- ✓ Quel est le support de l'information héréditaire ? et comment se transmet-elle d'une génération à l'autre ?
- ✓ Quel est le support des caractères héréditaires et où se loge-t-il ?

### I- Transmission de quelques caractères et maladies héréditaires : انتقال بعض الصفات و الأمراض الوراثية :

#### 1- Notion des caractères héréditaires :

- Les caractères héréditaires : (Doc 2 page 136) الصفات الوراثية

Les caractères héréditaires sont des caractères transmis d'une génération à l'autre ; ils sont présents dès la naissance,

- ✚ Exemple : La couleur des cheveux -couleur des yeux – la taille des doigts – couleur de peau – la forme de visage...

On distingue ainsi les caractères héréditaires : les caractères de l'espèce et les caractères de l'individu.

- ✚ Exemples des caractères spécifiques نوعية : Particulièrement humain comme « marcher sur deux jambes-deux yeux...

- ✚ Exemples de caractères individuels فردية : Groupe sanguin -poids - couleur – la taille ...

- Les caractères acquis : الصفات المكتسبة

Certaines conditions de vie peuvent modifier les caractères ; ces modifications ne sont pas héréditaires et sont en général réversibles : ce sont des caractères acquis.

#### Exemples :

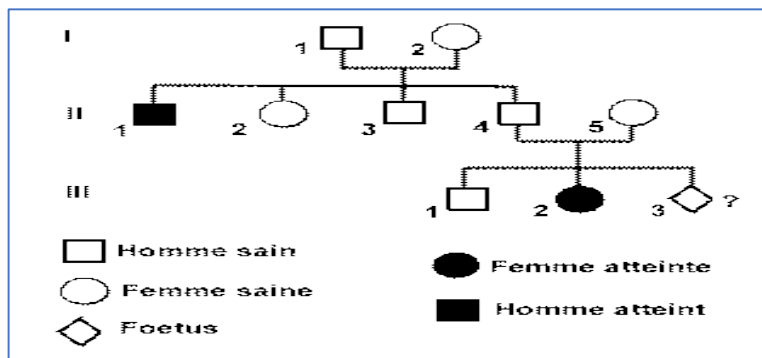
- L'exposition au soleil modifie la couleur de la peau : c'est le **bronzage**.
- Les exercices physiques intenses modifient la **musculature**.
- L'altitude modifie le **nombre de globules rouges** (il augmente) ce qui permet un meilleur transport de l'oxygène.

**Remarque** : Les caractères que l'on exprime dépendent à la fois de notre hérédité et de nos conditions de vie.

### 2- Arbre généalogique : moyen d'étude de la transmission des caractères héréditaires :

#### a- Notion de l'arbre généalogique : مفهوم شجرة النسب

Un arbre généalogique est une représentation graphique de la généalogie d'un individu en utilisant des **symboles** appropriés.

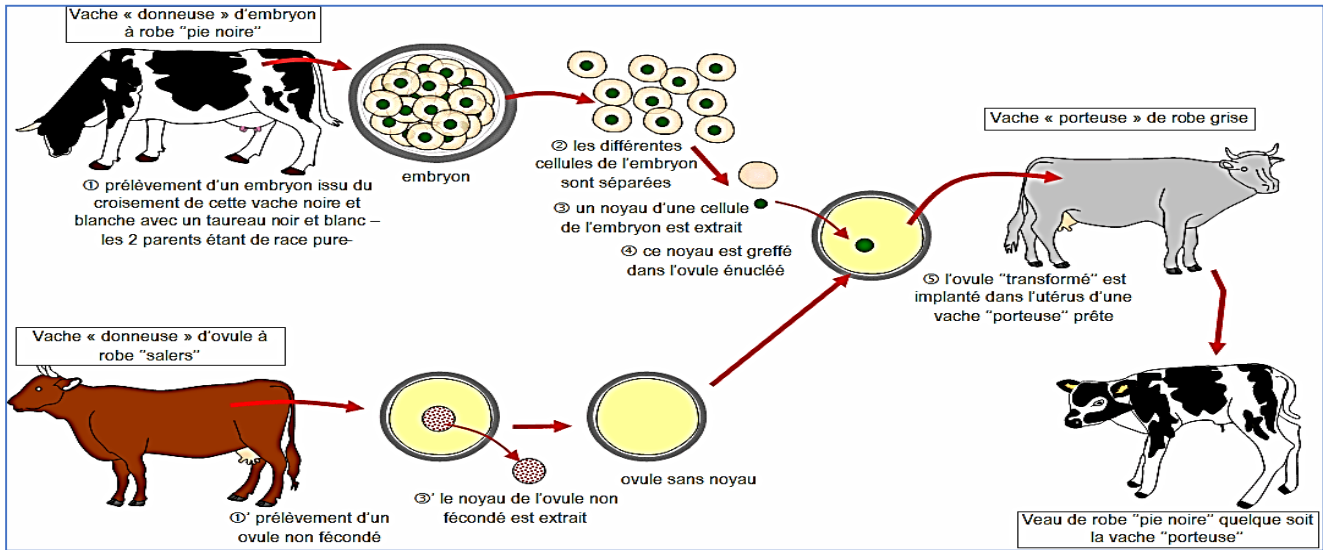


Exemple d'un arbre généalogique

**II- Rôle des chromosomes dans la transmission des caractères héréditaires : دور الصبغيات في نقل الصفات الوراثية :**

**1- Mise en évidence de la localisation de l'information génétique : توضيح مكان تواجد الخبر الوراثي :**

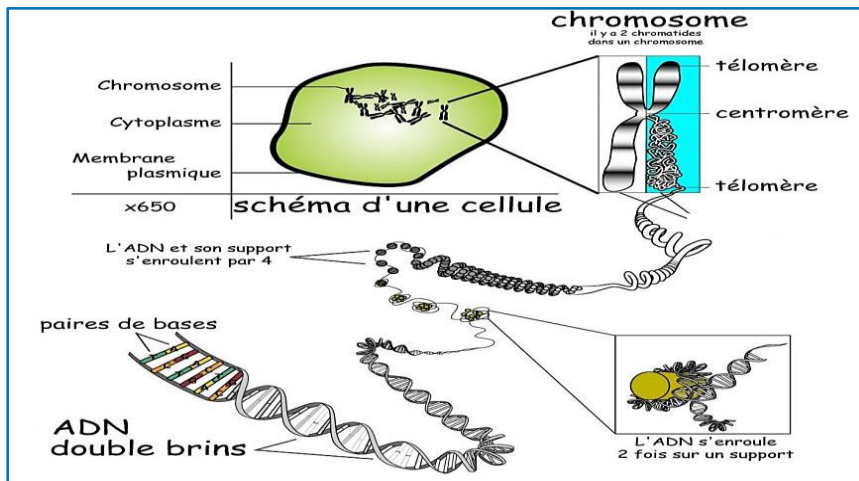
A partir de l'observation de cette expérience, nous concluons que le programme génétique est à l'intérieur du noyau.



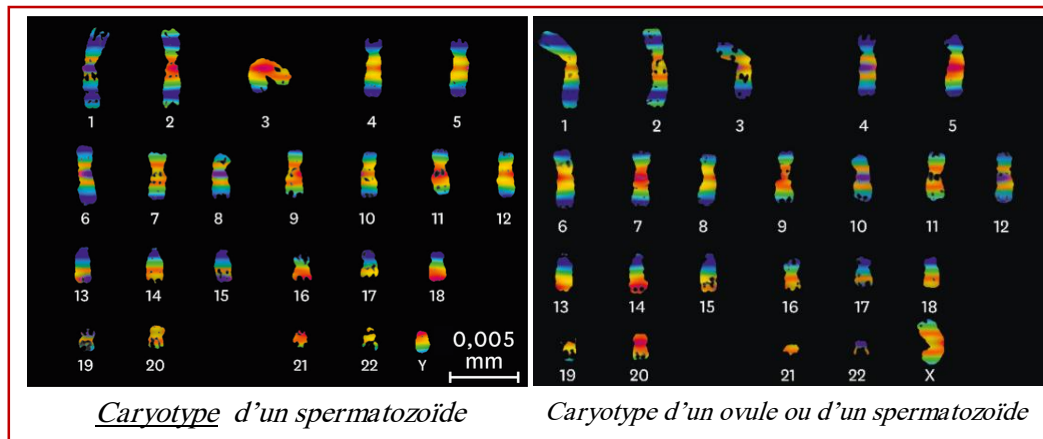
**2- Support de l'information génétique : ADN**

**a- Chromosomes et caryotype humain**

- Dans chaque cellule, il existe des structures portant l'information génétique et qui se localisent dans le noyau, ce sont les chromosomes.

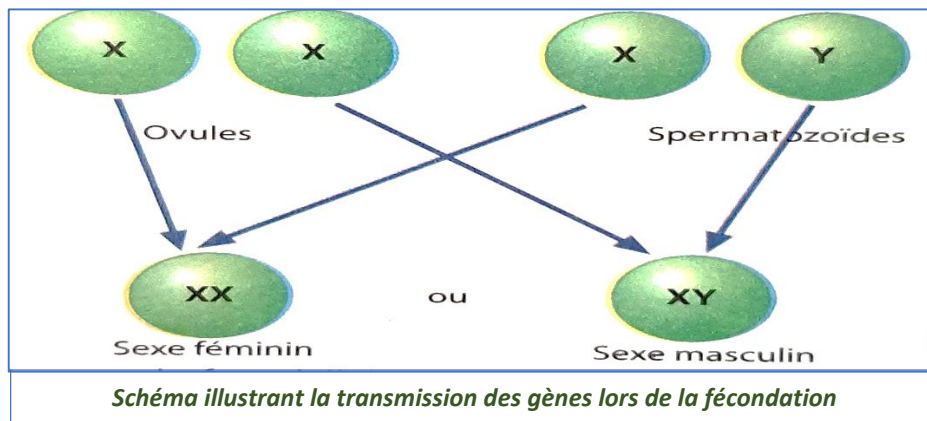


- Au total entre l'ADN et le **chromosome**, l'ADN s'est enroulé plus de 5000 fois.
- L'ADN qui a un diamètre de **2 nm** va former un chromosome dont le diamètre est de l'ordre de **500 à 700 nm (nanomètre)**.
- L'ADN est invisible au microscope optique par contre les **chromosomes الصبغيات** sont visibles et identifiables.
- Le support de l'information génétique est appelé : **Acide Désoxyribonucléique ou ADN**, et l'ensemble de ces informations constitue le **génom. الجينوم**.
- Le **chromosome** est l'état très condensé de l'ADN.



- ❶ Les chromosomes sont classés selon leurs tailles et la position du centromère.
- ❷ De chromosome 1 jusqu'au chromosome 22 : Chromosomes non sexuel (A).
- ❸ X et Y : chromosomes sexuels.

- ✚ Nombre de chromosome عدد الصبغيات chez les gamètes الأمشاج humains :  $n = 23$
- ✚ Chromosome sexuel de spermatozoïde : X ou Y
- ✚ Chromosome sexuel d'ovule : X



➤ Après la fécondation, le nombre du chromosome dans le zygote se double, c'est-à-dire  $2n = 46$  puisqu'il reçoit la moitié chez le mâle et l'autre moitié chez la femelle.

Donc la formule chromosomique et le caryotype الخريطة الصبغية de la cellule-œuf vont devenir :

- Paire de chromosome sexuel du mâle = XY
- Paire de chromosome sexuel de la femelle = XX

$2n = 46$

« 2 » indique que les chromosomes sont par paire.

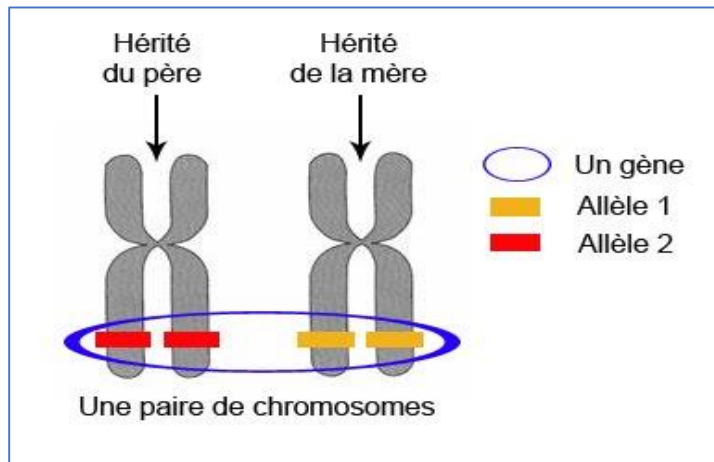
« n » est le nombre de paires de chromosomes dans la cellule.  
Ici,  $n=23$  car  $2 \times 23 = 46$ .

« 46 » est le nombre total de chromosomes dans la cellule.

**b- Notion de gène et de l'allèle :** مفهوم المورثة و الحليل

- ✚ **Gène** المورثة: est un morceau de chromosome, responsable de la transmission des caractères génétiques.
- ✚ **Allèle** الحليل: le gène peut apparaître sur le même chromosome sous deux formes différentes, chaque forme appelé Allèle.

Gènes	Allèles
Groupe sanguin	- A
	- B
	- AB
	- O
Couleur des yeux	- Noire.
	- Bleue.
	- Marron.
	- ...
Forme du nez	- Droit.
	- Epaté.
	- Retroussé.
	- ...



### c- La dominance de allèles :

#### Conventions d'écriture

- ✓ **Allèle dominant** حليل سائد: lettre majuscule **A**.
- ✓ **Allèle récessif** حليل متنحي: lettre minuscule **a**.
- ✓ **Codominance**: les deux allèles sont représentés par des lettres majuscules.

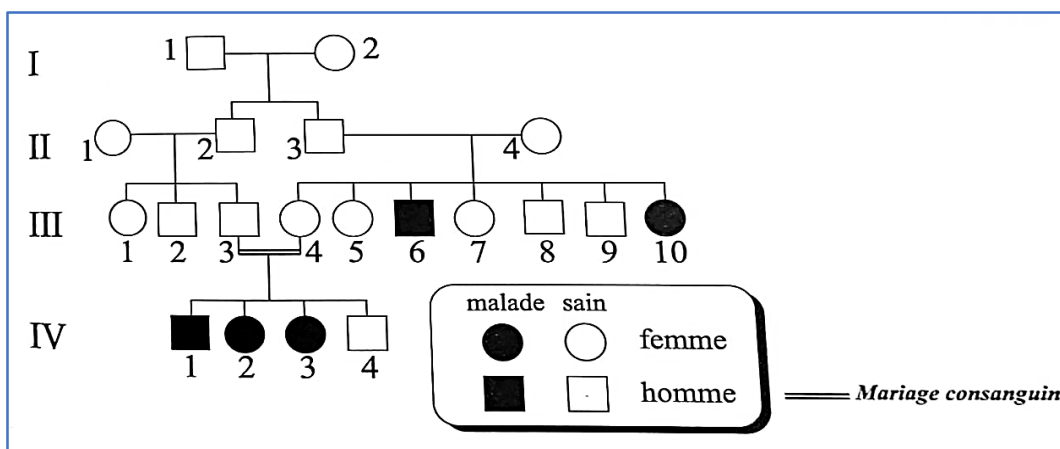
#### Vocabulaire génétique :

- ✓ Un allèle est dit **récessif** s'il ne s'exprime pas dans le phénotype quand il est en présence de l'allèle dominant.
- ✓ Un allèle est dit **dominant** quand il s'exprime dans le phénotype en présence de l'allèle récessif.
- ✓ Deux allèles sont dits **codominants** lorsqu'ils s'expriment simultanément dans le phénotype.
  - **Phénotype** النمط الظاهري: est l'ensemble des caractéristiques observables الصفات الملاحظة ou détectables d'un organisme كائن حي.
  - **Génotype** النمط الجيني: la composition allélique تركيب الحليلات de tous les gènes de cet individu مورثات هذا الفرد، appelé aussi le **génom** الجينوم.

### III- La consanguinité et le clonage. زواج الأقارب و الاستنساخ

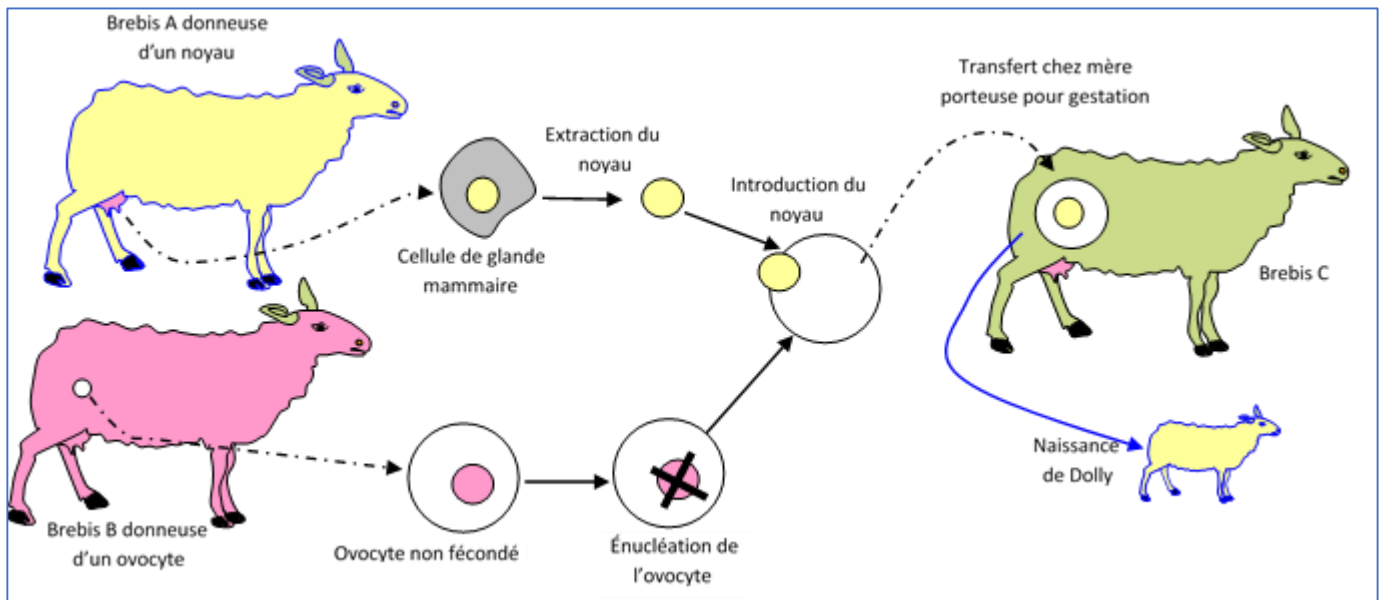
#### 1- Exemple des risques liés à la consanguinité.

- **La consanguinité** زواج الأقارب (**mariage entre cousins**) augmente le risque de donner un individu فرد atteint d'une **maladie récessive**. مرض متنحي
- En effet, la possibilité de rencontre des gamètes portants des **allèles anormaux** est plus grande au sein des individus appartenant à la **même famille** d'où le danger **des mariages consanguins**.
- L'arbre généalogique ci-dessous illustre l'effet de consanguinité, il montre la transmission d'une maladie génétique dans une famille.



## 2- Le clonage.

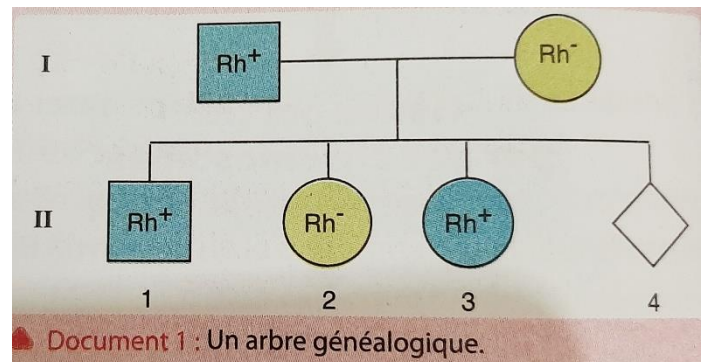
- **Le clonage** الاستنساخ est une technique qui permet d'accéder une copie exacte d'un être vivant sans interférence de deux (mâle et femelle) .et permettant d'obtenir un ensemble de cellules à partir d'une seule



### Exercice1 page 152 :

Le groupe sanguin du système Rhésus est contrôlé par un gène situé sur la paire de chromosomes homologues n°1. Ce gène se présente sous forme de deux allèles : un allèle dominant ( $Rh^+$ ) et un allèle non dominant ( $Rh^-$ ).

L'arbre généalogique du document 1 présente les groupes sanguins Rhésus dans une famille. II-4 est un fœtus en cours de grossesse.



En se basant sur le modèle du schéma du document 3 page 143 et sur vos acquis :

- 1- Déterminez les allèles portés respectivement par les individus (I-1), (I-2), (II-1), et (II-2).
- 2- Déterminez les cas probables du groupe sanguine Rhésus pour le fœtus II-4.