

UAA13 : Les organismes vivants contiennent, utilisent et transmettent l'information génétique

A. LES CARACTERES HEREDITAIRES ¹

« Nous sommes tous des êtres humains. Mais comment expliquer nos ressemblances et nos différences ? »

Selon toi,

1- Notion de caractère héréditaire

Par groupe, complétez les deux tableaux des deux pages suivantes :

- a) Le premier, pour établir la carte d'identité biologique de l'ensemble des élèves de la classe ;
- b) Le second, pour établir la carte d'identité biologique de l'ensemble des membres d'une même famille.

c)

Constatations :

1)

2) Toutes nos caractéristiques sont-elles héréditaires ?

3)



Certains caractères sont héréditaires, c'est-à-dire qu'ils se transmettent de génération en génération. Un enfant aura les cheveux roux et une peau très blanche comme un de ses parents par exemple. Par conséquent, les membres d'une même famille se ressemblent davantage entre eux qu'avec d'autres individus. **Certains caractères peuvent varier en fonction du mode de vie (musculature, excès de poids, ...)** ou sous l'influence de l'environnement (peau bronzée, ...). **Ils sont donc provisoires et non héréditaires.**



Prenons l'exemple de la taille. Il semblerait que l'Humain soit programmé génétiquement pour avoir une taille qui oscille entre 1,50 m et 1,90 m (hors maladie). Depuis un siècle, on assiste à une augmentation de la taille moyenne de la population occidentale. La raison est à rechercher dans l'amélioration des conditions de vie entraînant une alimentation suffisamment riche et équilibrée.

Question soulevée par ces constatations :

¹ Activité inspirée de la « Fiche d'investigation 1 » et les « Fiches d'activités 1 à 9 » ainsi que la « Fiche d'expérience 1 » réalisées par B. Janssens et disponible à l'adresse suivante : <http://enseignement.catholique.be/fesec/secteurs/sciences/>

Prénoms des élèves						
Caractères identifiés						
Station verticale et bipédie (oui/non)						
Membres postérieurs plus longs que les antérieurs (oui/non)						
Pilosité faible et localisée (cuir chevelu, aisselles, pubis) (oui/non)						
Gros orteil non opposable (contrairement au pouce, opposable aux autres doigts de la main) (oui/non)						
Visage rond, ovale ou allongé						
Menton avec fossette ou sans fossette						
Cheveux frisés, bouclés ou lisses						
Couleur des cheveux : noir, brun, auburn, châtain, blond ou blanc						
Couleur des yeux : bleu, brun, vert, gris, noir ou ...						
Taille : grand, moyen ou petit						
Groupe sanguin : A, B, O ou AB						
Myopie (difficulté à voir les objets de loin) (oui/non)						
Daltonisme (affaiblissement de la vision du rouge ou du vert) (oui/non)						
Langue : aptitude ou non à la mettre en rouleau (ou en gouttière) (oui/non)						
Oreilles à lobe inférieur libre ou adhérent						
Doigts avec ou sans poils sur la seconde phalange						
Musculature très développée, suite à un entraînement (oui/non)						
Faire le grand écart, suite à un entraînement (oui/non)						



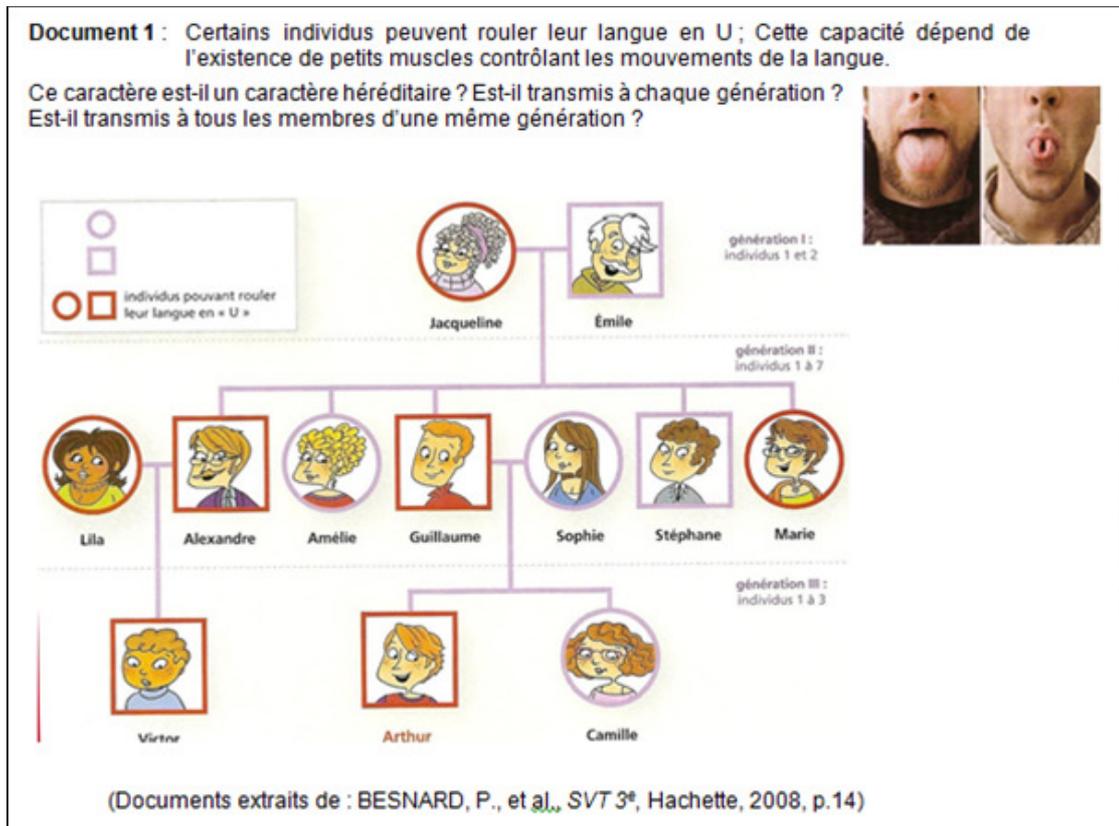
Membres de la famille	Elève	Papa	Maman								
Caractères identifiés											
Station verticale et bipédie (oui/non)											
Membres postérieurs plus longs que les antérieurs (oui/non)											
Pilosité faible et localisée (cuir chevelu, aisselles, pubis) (oui/non)											
Gros orteil non opposable (contrairement au pouce, opposable aux autres doigts de la main) (oui/non)											
Visage rond, ovale ou allongé											
Menton avec fossette ou sans fossette											
Cheveux frisés, bouclés ou lisses											
Couleur des cheveux : noir, brun, auburn, châtain, blond ou blanc											
Couleur des yeux : bleu, brun, vert, gris, noir ou ...											
Taille : grand, moyen ou petit											
Groupe sanguin : A, B, O ou AB											
Myopie (difficulté à voir les objets de loin) (oui/non)											
Daltonisme (affaiblissement de la vision du rouge ou du vert) (oui/non)											
Langue : aptitude ou non à la mettre en rouleau (ou en gouttière) (oui/non)											
Oreilles à lobe inférieur libre ou adhérent											
Doigts avec ou sans poils sur la seconde phalange											
Musculature très développée, suite à un entraînement (oui/non)											
Faire le grand écart, suite à un entraînement (oui/non)											



2- Interprétation d'un arbre généalogique

Un arbre généalogique permet d'étudier la transmission d'un caractère héréditaire au travers de plusieurs générations et de déterminer la façon dont ce caractère est transmis d'une génération à la suivante.

Par groupe de 2, analyse les documents 1 et 2 et réponds aux questions posées.



Complète la légende du document.

Comment représente-t-on une femme, un homme, un couple, les enfants d'un couple, des frères et sœurs ?



Document 2 : voir ppt sur le site du cours

Comment expliquerais-tu que le caractère cheveux roux saute une génération ?

L'arbre généalogique est souvent utilisé pour analyser la transmission d'une anomalie héréditaire au sein d'une famille.

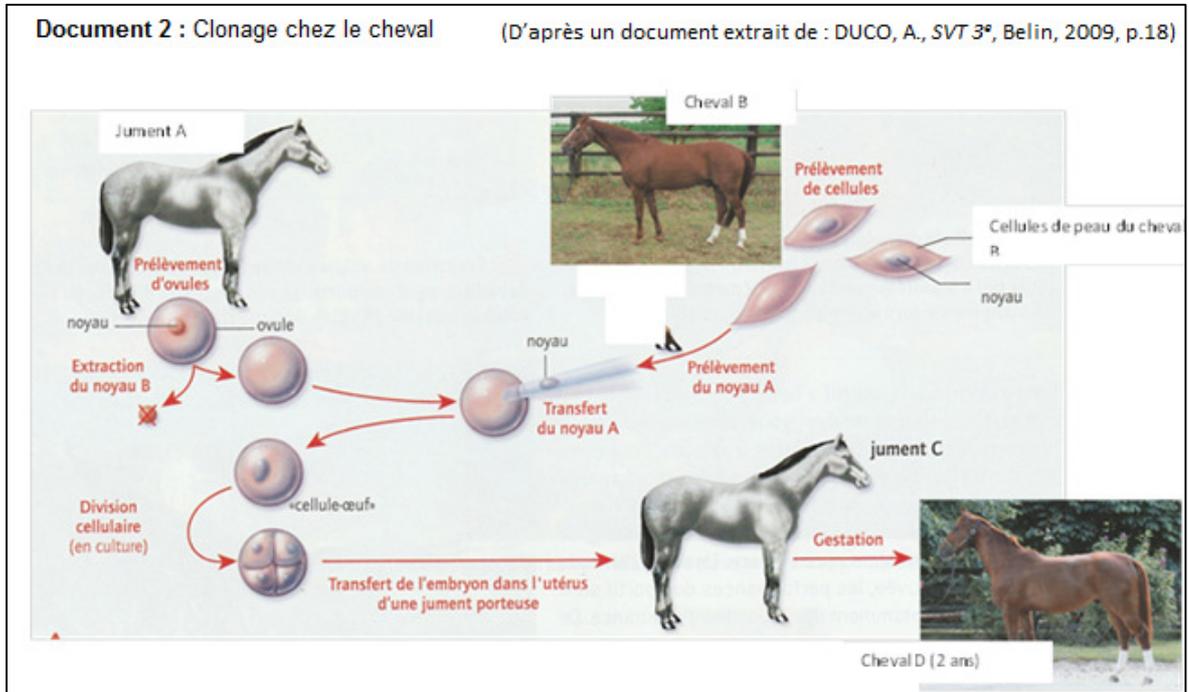
Nous verrons dans la suite du cours qu'un caractère peut se transmettre selon deux modes :

3- Où se trouve l'information héréditaire ?



Document 1 : voir ppt sur le site du cours

1. Que signifie le terme "unicellulaire" ?
2. Représente un schéma simplifié d'une cellule.
3. Décrivez le principe et les résultats de la première expérience.
4. Quelle information retire-t-on de la deuxième expérience ?
5. Expliquez ce que l'on cherche à savoir en effectuant la troisième expérience.



6. Décrivez la technique du clonage, en justifiant le résultat obtenu

3.1 Les chromosomes

Les êtres humains² présentent des caractères liés à l'environnement, liés à la vie de tous les jours et d'autres qui sont héréditaires, qui se transmettent de générations en générations. Où sont stockées les informations qui permettent cette transmission des caractères héréditaires ?

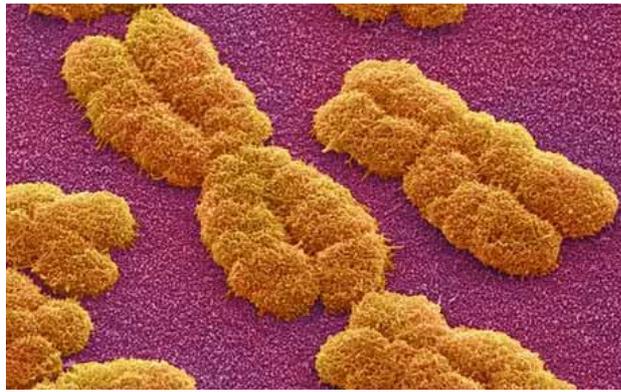
Les informations héréditaires, responsables de l'apparition des caractères héréditaires, se transmettent d'une génération à l'autre. Elles sont contenues dans le noyau de chaque cellule du corps sous forme de **chromosomes**.



Source de l'illustration : <http://espace-svt.ac-rennes.fr/applic/racine/jacin07b.htm> (page consultée le 01/01/2016)

La structure simplifiée d'une cellule montre que chaque cellule est composée d'une membrane, de cytoplasme dans lequel baigne un noyau. Ci-contre, une coupe longitudinale de racine de jacinthe. Grâce à la coloration, les noyaux sont bien visibles (colorés en un bleu intense), car bien délimités dans le cytoplasme. Cependant, dans certaines cellules, le noyau n'est pas présent, et on trouve à la place des « bâtonnets tordus », ce sont les chromosomes. Ils sont visibles lorsque la cellule est en train de se dupliquer (se diviser). C'est la phase choisie par les biologistes pour photographier les chromosomes.

² Attention que les caractères héréditaires se retrouvent dans toutes les espèces vivantes.

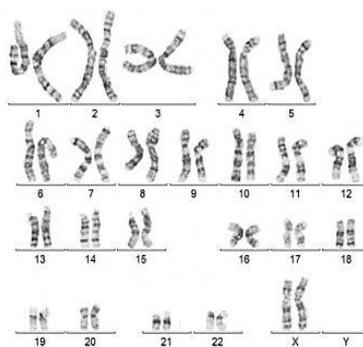


(<http://www.psmicrographs.co.uk/human-chromosome/science-image/80016220>, page consultée le 05/10/2014)

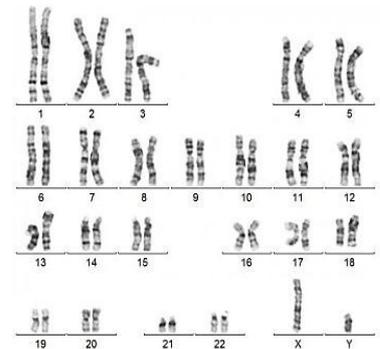
En agrandissant l'image de l'ensemble des chromosomes présents dans une cellule, nous obtenons, le **caryotype non ordonné** de cet individu. On découpe ensuite la photographie pour isoler les chromosomes dans le but de les ranger par taille et par paires : on obtient alors un **caryotype ordonné** (les deux illustrations de droite).



Caryotype non ordonné



Caryotype ordonné d'une cellule d'une femme



Caryotype ordonné d'une cellule d'un homme

Sources des illustrations : <http://www.perinat-nef.org/depistage-de-la-trisomie-21/>

3.2 Analyse de caryotypes

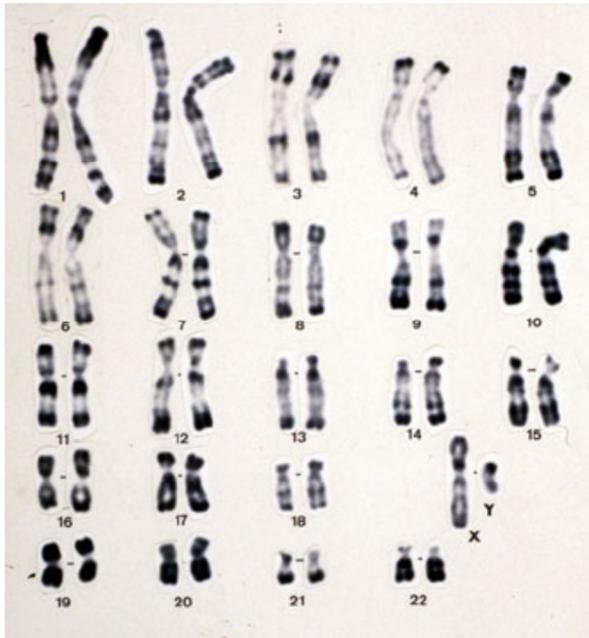
A partir de l'analyse des documents ci-dessous :

- Déterminer le nombre de chromosomes d'un caryotype humain ne présentant pas d'anomalie.
- Quelle différence observez-vous entre le caryotype d'un homme et celui d'une femme ?
- Que montre le caryotype d'une personne trisomique ?
- De quel sexe la personne trisomique est-elle ?



Document 1 : voir ppt sur le site du cours

Document 2 : A gauche, le caryotype ordonné d'un homme et à droite le caryotype ordonné d'une femme

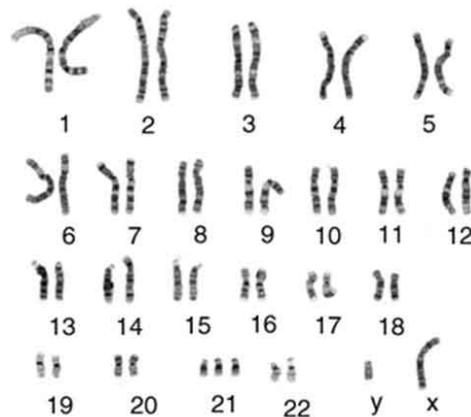


Chromosomes d'un homme



Chromosomes d'une femme

Document 3 : Le caryotype d'une personne trisomique

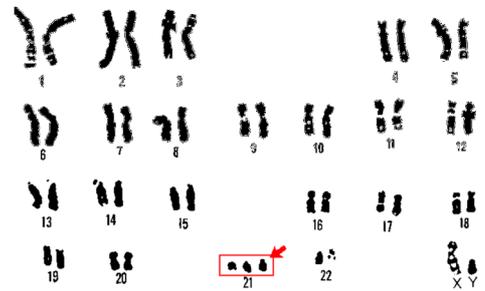


Comme le montre les caryotypes ci-dessus, chaque cellule humaine contient 23 paires de chromosomes, dits homologues (donc 46 chromosomes au total). Les 22 premières paires de chromosomes sont numérotées de 1 à 22. La 23^e paire est constituée des «chromosomes sexuels». Cette paire est différente selon le sexe: XX pour les individus de sexe féminin et XY pour les individus de sexe masculin.

L'analyse d'un caryotype permet donc de déterminer le sexe d'un individu, mais aussi de détecter des anomalies chromosomiques. Ces anomalies peuvent entraîner des maladies ou empêcher le développement d'un embryon.

Un premier type d'anomalie chromosomique est lié au nombre de chromosomes dans une cellule. Soit il manque un chromosome dans une paire, soit il y a un chromosome surnuméraire.

Le petit garçon de la photo ci-contre est atteint de **trisomie 21** (ou syndrome de Down). Autrement dit, il possède trois chromosomes 21 au lieu de deux (voir le caryotype). Ce qui entraîne un retard mental, une petite taille, un visage rond, des yeux bridés... Si d'autres chromosomes que le 21 sont en surnombre, la grossesse se solde par une fausse couche, ou bien le bébé ne survit pas au-delà de quelques semaines (pour la trisomie 13 ou 18). Une exception: les chromosomes sexuels. Les filles XXX et les garçons XYY ne présentent pas de symptômes particuliers. Quant aux garçons XXY, s'ils prennent de la testostérone (une hormone mâle), ils auront une apparence et une vie normales, mais seront souvent stériles.



Caryotype d'un individu atteint de trisomie 21

Il peut arriver qu'un chromosome d'une paire soit absent ; on parle alors de **monosomie**. Toutes les monosomies sont fatales avant l'accouchement. Sauf la monosomie X. Les femmes (sans Y, il s'agit d'une fille) atteintes de cette anomalie sont petites (1,50 m environ) et n'ont souvent pas d'ovaires. Elles souffrent parfois de malformations cardiaques et rénales, mais leur intelligence est normale.

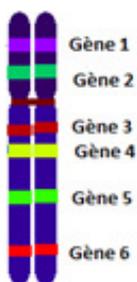
3.3 Le gène

Chaque chromosome contient plusieurs gènes (caractéristiques) de l'individu. Chaque gène est présent sur les deux parties du chromosome de la même paire.

Par exemple, chez l'Homme :

- les chromosomes 15 et 19 possèdent un gène qui contient l'information concernant la couleur des yeux,
- le chromosome 16 possède un gène qui contient l'information concernant la pigmentation de la peau
- les chromosomes 4 et 16 possèdent un gène qui contient l'information concernant la couleur des cheveux,
- le chromosome 9 possède un gène qui contient l'information le groupe sanguin (voir image de droite)

Les gènes peuvent avoir des formes différentes. Par exemple pour le gène du groupe sanguin, il existe les formes A, B et O. Le groupe sanguin résulte de la combinaison des formes présentes sur chacun des chromosomes.



Groupe sanguin	Les différentes combinaisons au niveau des chromosomes		
A			
B			
AB			
O			

4- Chromosomes, ADN et gènes

L'information génétique³ responsable de l'apparition des caractères héréditaires est donc contenue dans les chromosomes. Que trouve-t-on dans ces chromosomes ? Comment est « stockée » l'information génétique ? Comment expliquer les variations d'un caractère ?

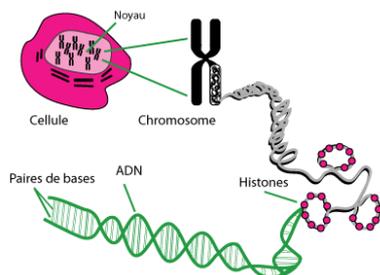


Regardez la séquence vidéo <https://www.youtube.com/watch?v=4OeMVZTAaTc> de 1min.30 à 5min23 et répondez aux questions suivantes :

1. Dans une cellule, combien de chromosomes proviennent de notre père ? chromosomes de notre mère ?
2. Avons-nous chacun le même patrimoine génétique ?
3. Que détermine notre patrimoine génétique ?
4. Combien de gènes avons-nous dans une cellule ?
5. Les gènes sont-ils tous actifs dans le noyau d'une cellule ?
6. Les gènes sont-ils tous présents dans le noyau d'une cellule ?
7. A quoi ressemble la molécule d'ADN ?
8. De quoi est constitué chaque barreau ?
9. Combien de bases y a-t-il ? Nommez-les.
10. Comment les bases s'associent-elles ?
11. De quoi est composé un gène ?

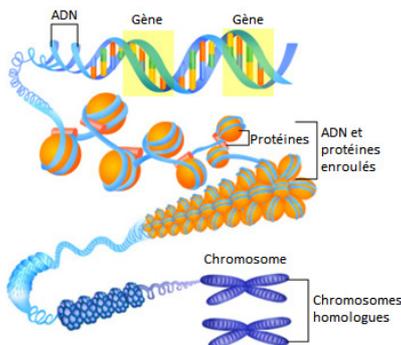
Chacun de nos 46 chromosomes est formé d'un long filament d'ADN (acide désoxyribonucléique). C'est là que sont archivées toutes les informations nécessaires au fonctionnement d'un individu, de sa naissance jusqu'à sa mort. Les chromosomes comportent également de nombreuses protéines qui procurent un appui structural à l'ADN.

L'ADN présent dans le noyau des cellules est extrêmement replié. Au sens strict, on parle de chromosome lorsque l'ADN est condensé au maximum, formant ainsi des petits bâtonnets facilement visibles en microscopie optique. Lorsque la **molécule d'ADN** est déroulée au maximum, elle mesure jusqu'à 8 cm de long pour les chromosomes les plus longs. Si on déroule l'ADN des 46 chromosomes d'un noyau d'une cellule et que ces 46 molécules sont mises bout à bout, on atteint les 2 m.



Source :

<http://www.linternaute.com/science/biologie/dossiers/06/0609-adn/adn1/6.shtml> (page consultée le 07/01/2016)



Lorsque le chromosome est complètement déroulé, on découvre un long ruban, fait de deux constituants : une longue molécule d'ADN et des protéines nommées histones.

L'ADN ressemble à un escalier en colimaçon, appelé double hélice. Une fois « détorsadée », elle a l'air d'une longue échelle dont chaque barreau est constitué de deux nucléotides en vis-à-vis.

Chaque nucléotide contient trois ingrédients chimiques. Deux sont présents dans tous les nucléotides : un sucre nommé désoxyribose, et un phosphate. Le troisième, la base azotée, varie. Il en existe quatre différentes : l'adénine (A), la thymine (T), la cytosine (C) et la guanine (G).

L'alternance sucre – phosphate – sucre constitue les montants de l'échelle, encore appelés brins d'ADN ; tandis qu'une paire de bases forme le barreau.

Les bases azotées sont rigoureusement complémentaires deux à deux : A est toujours en face de T et G en face de C.

DESSIN A REALISER

³ Dorénavant on parlera d'information génétique, c'est-à-dire l'information héréditaire portée par les gènes, qui sont des portions de chromosomes.

La succession des 4 bases azotées dans un ordre très précis correspond à l'information génétique. C'est un peu comme notre alphabet de 26 lettres, de A à Z ; l'alphabet génétique, quant à lui, comporte « 4 lettres », A, T, C et G, lisibles par la cellule. Le filament d'ADN pourrait être un texte dans lequel 3 milliards de ces lettres se succèdent dans une seule et même phrase.

Qu'est-ce qui fait que nous sommes uniques ? Aucun des êtres humains ne présente le même ADN. Les différences se situent dans la succession des bases, mais ces différences ne représentent que 0,1% de tout l'ADN d'une cellule.

Exercice 1

Trouve le brin complémentaire de la séquence d'ADN suivante :

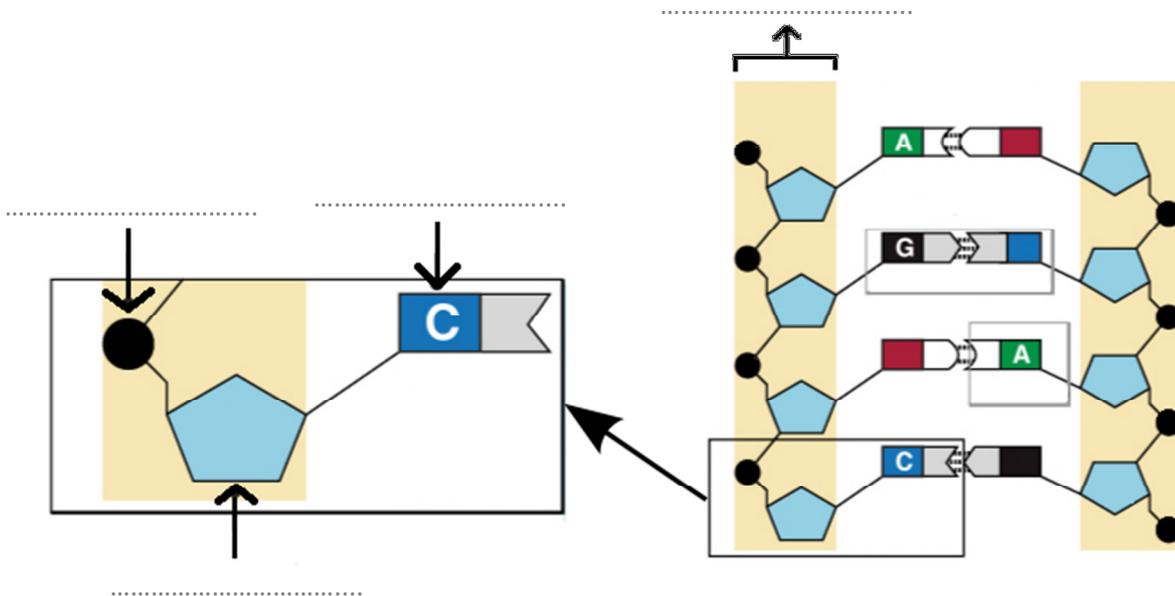
A T T C G A G C T A A A G C T

Exercice 2

Dessine une portion d'ADN qui aurait le message suivant : CTAGGCTA. Légende ton schéma.

Exercice 3

Légende les schémas suivants et complète les bases azotées :



Les **gènes** sont des morceaux d'ADN, un peu comme les mots d'une phrase. Chaque noyau de nos cellules possède entre 25 000 et 30 000 gènes. Ces derniers ont une fonction bien particulière puisque ce sont eux qui déterminent ce que nous sommes et comment nous fonctionnons. Ils constituent le mode d'emploi qui va permettre de produire une protéine particulière, responsable à elle seule ou avec d'autres protéines, de l'apparition d'un caractère.

Toute cellule, de la plus simple à la plus complexe, contient de l'information génétique sous forme d'ADN. Cet ADN, quelle que soit l'espèce vivante, est construit de la même manière et contient donc les mêmes « briques » de base que sont les nucléotides. C'est ce que l'on appelle **l'universalité de l'information génétique**. De plus, à la succession de trois nucléotides dans l'ADN, correspond un et un seul acide aminé. Cette correspondance est la même quelle que soit l'espèce vivante. On parle alors de **l'universalité du code génétique**. Cette universalité (aussi bien de l'information génétique que du code génétique) est un argument en faveur de l'évolution.

Laboratoire : Visualisation de l'ADN (feuille fournie lors du labo)

Visualisation de l'ADN via le logiciel Rasmol – voir ppt sur site du cours

Notez les informations que l'on peut retirer de l'analyse des documents ci-dessus.

.....

.....

.....





Documents. Quelques documents sur le transfert du gène responsable de la bioluminescence chez la méduse

(Documents extraits de : BAUDE, D., LIZEAUX, C., SVT 2^e, Bordas, 2010, p.52).

- Les étapes d'une découverte

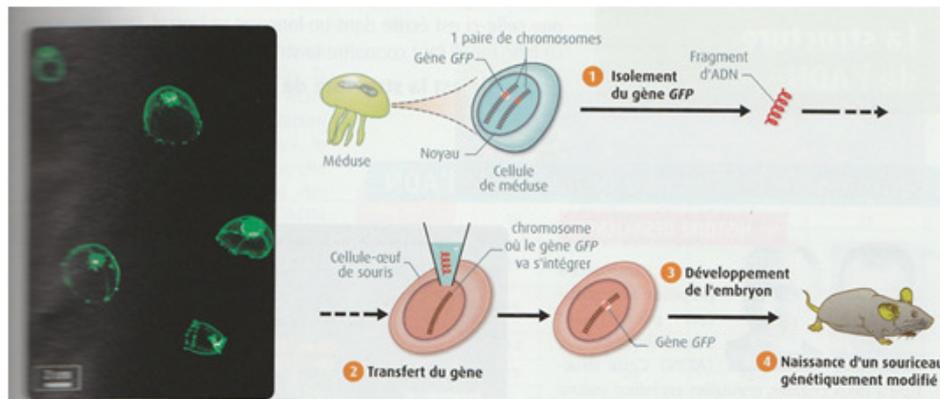
1960 : O. Shimomura découvre que la **bioluminescence** de la méduse du Pacifique *Aequorea victoria* (a) est due à une protéine qui, après avoir été excitée par de la lumière bleue, émet une lumière verte (b) : c'est ce qu'on appelle la biofluorescence. Cette protéine est alors baptisée GFP pour « Green Fluorescent Protein ».

1988 : le gène responsable de cette caractéristique est identifié et isolé.

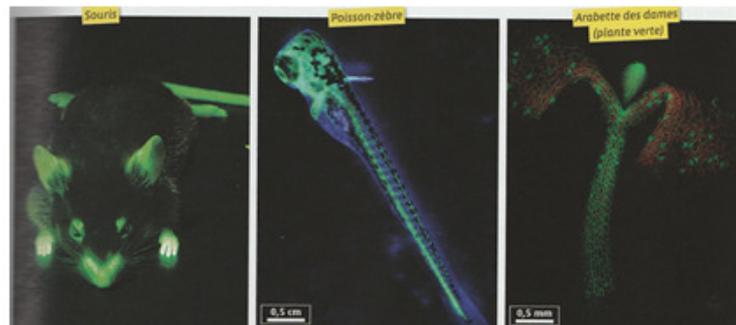
1994 : l'ADN de ce gène est pour la première fois transféré à une autre espèce (des bactéries).

2008 : après le succès considérable rencontré par les applications de ce transfert de gène, ces découvertes sont récompensées par le prix Nobel de chimie.

- La technique utilisée



- Les organismes génétiquement modifiés obtenus par transfert artificiel du gène de méduse déterminant le caractère « fluorescence verte » (grâce à la production par l'organisme de la protéine GFP pour Green Fluorescent protein).



1. A quoi est due la bioluminescence ?
2. Qu'est ce qui contient l'information génétique « bioluminescent » ?
3. Décrivez de manière générale, la technique de transgénèse et expliquez à quoi elle sert.
4. Pourquoi est-il possible de prendre un gène de méduse et de l'insérer dans l'ADN de souris ?

Conseil pour se préparer à l'interrogation

Pour revoir la théorie : " L'ADN et les informations génétiques - Les bons profs" 6min30

<https://www.youtube.com/watch?v=ibuLXGBI4Kq>

Visionnez le reportage et expliquez comment l'insuline humaine est produite industriellement : "Transgénèse et universalité de l'ADN - SVT Seconde - Les Bons Profs" 4min <https://www.youtube.com/watch?v=AkkBluycqCA>

5- Transmission d'un gène



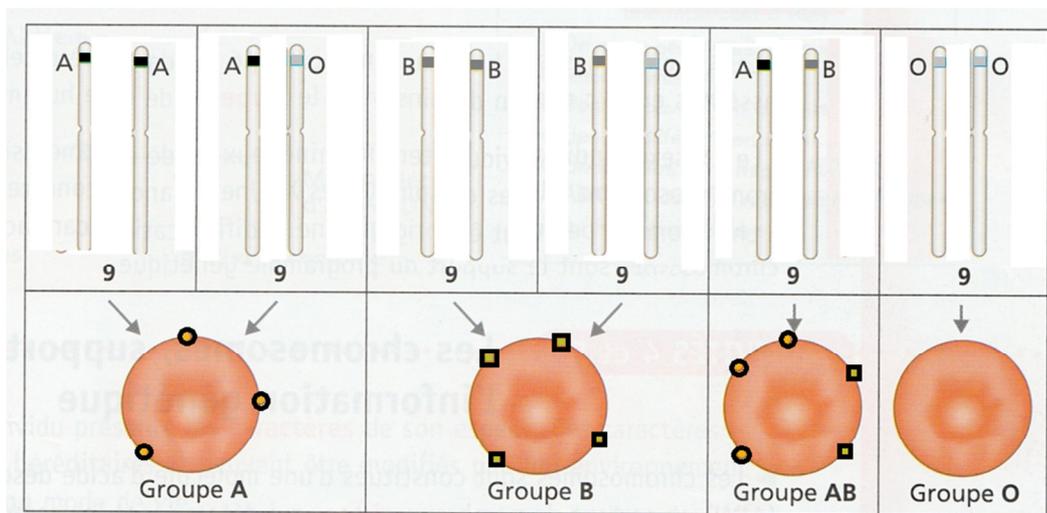
5.1 Les groupes sanguins



Chaque être humain possède un groupe sanguin, nommé A, B, AB ou O. L'existence des différents groupes sanguins est due à la présence de différentes molécules sur la surface des membranes cytoplasmiques des globules rouges.

voir ppt sur site du cours

Quel que soit le groupe sanguin, un seul gène est responsable. Il est situé sur le chromosome 9. Il y a trois versions du gène, soit trois **allèles**⁴ : l'allèle A dû à la présence d'une molécule A, l'allèle B dû à la présence d'une molécule B et l'allèle O dû à l'absence de molécule à la surface du globule rouge. Comment le groupe sanguin est-il déterminé à partir de ces trois allèles ? Pour répondre à cette question, il ne faut pas oublier qu'il y a deux chromosomes 9 dans un noyau cellulaire, donc le gène du groupe sanguin est présent en double exemplaire. Quelles sont les situations qui peuvent se présenter ?



- Avec deux allèles A, les globules rouges ne portent que la molécule A. Même chose avec un allèle A et un allèle O. Dans les deux cas, l'individu est du groupe A.
- Avec deux allèles B, les globules rouges ne portent que la molécule B. Même chose avec un allèle B et un allèle O. Dans les deux cas, l'individu est du groupe B.
- Avec un allèle A et un allèle B, les globules rouges portent les deux sortes de molécules. L'individu est du groupe AB.
- Avec deux allèles O, les globules rouges n'ont pas de molécules du système ABO à leur surface. L'individu est alors du groupe O.

L'allèle O est masqué par les allèles A et B. Il est dit récessif, tandis que A et B sont dominants.

Dorénavant, la forme d'un gène qui est dominante sera marquée par une majuscule tandis que la forme récessive sera écrite en minuscule.

L'allèle A est donc dominant par rapport à l'allèle o ; de même pour l'allèle B. L'allèle o est récessif : pour le groupe O s'exprime, il faut que les deux allèles soient o. Les allèles A et B sont dits codominants car la présence de ces deux allèles conduits à la production de molécules différentes, les unes sont A, les autres B.



Répartition des groupes sanguins - voir ppt sur site du cours

Pour info : donneur universel O- et receveur universel AB+

⁴ Les différentes versions que peut prendre un gène, un caractère. Exemple : le petit pois peut avoir deux formes différentes : lisse ou ridée. Le gène transmettant la forme du pois a donc deux possibilités d'allèles soit lisse soit ridée.



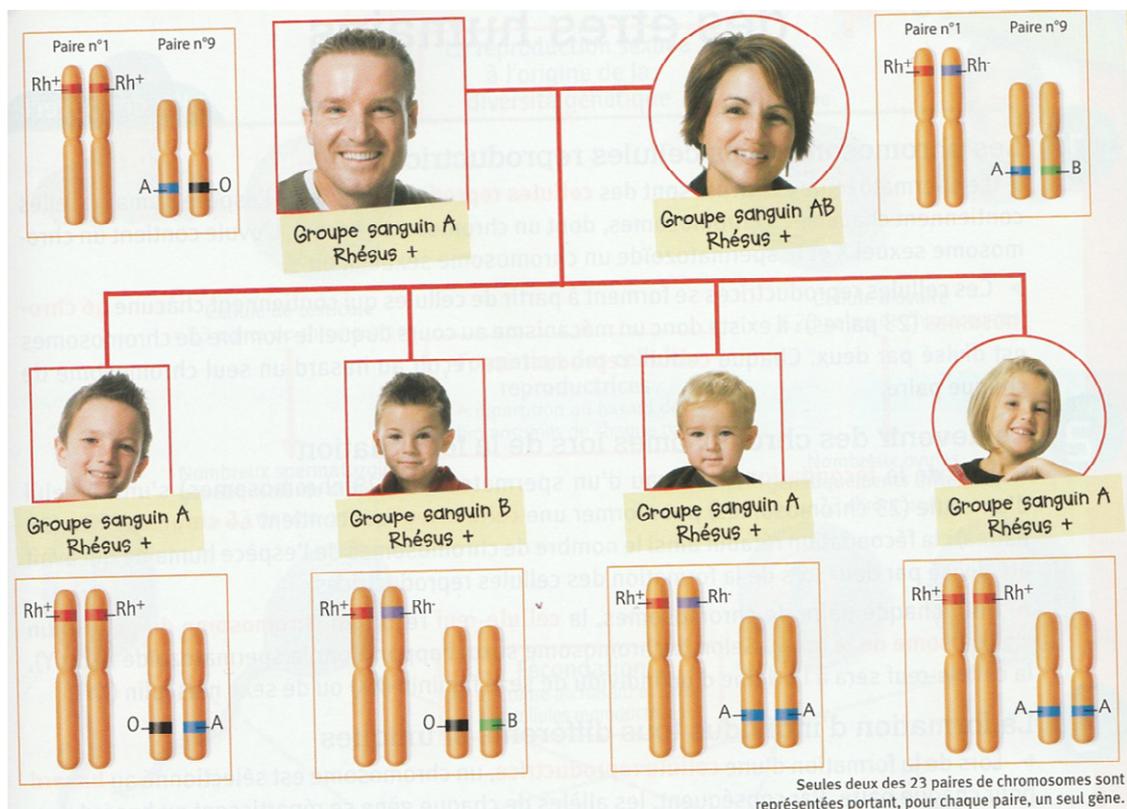
Vocabulaire de la génétique

Gène : Les gènes sont localisés sur les chromosomes, à des endroits bien précis pour chaque caractère et sont formés d'une succession de nucléotides (phosphate + sucre + base) plus ou moins longue. Ils contiennent l'information génétique concernant un caractère bien précis. Exemple : Il y a un gène sur la paire de chromosomes 9, donc une portion de ces chromosomes qui contiennent l'information sur le groupe sanguin.

Allèle : version que peut prendre un gène. Exemple : pour le caractère "groupe sanguin", il y a 3 allèles, A, B et o. Les allèles sont donc représentés par une couleur sur les chromosomes et/ou symbolisés par 1 lettre. Un allèle peut être dominant, récessif ou codominant, il sera alors écrit en majuscule s'il est dominant ou codominant, et en minuscule s'il est récessif.

Génotype : ensemble des allèles qui définissent un caractère. La transmission d'un caractère est représentée par le transfert de 2 allèles, un sur chaque chromosome d'une paire. Pour le caractère "groupe sanguin", il existe les génotypes AA, Ao, BB, Bo, AB et oo. Le génotype est donc représenté par 2 chromosomes sur lesquels on a indiqué l'emplacement du gène ou plus simplement par 2 lettres, une provenant du père et l'autre de la mère.

Par groupe, réponds aux questions à l'aide du document



(D'après un document extrait de : DUCO, A., SVT 3^e, Belin, 2012, p.61)

1. Tous les enfants ont-ils le même groupe sanguin qu'un de leur parent ?
2. En observant le gène rhésus, donne les 2 allèles (formes) que peut prendre ce gène
3. Donne les combinaisons (génotype) présentes ici pour le gène rhésus, le groupe associé et détermine si Rh+ et Rh- sont chacun dominant, récessif ou codominant.
4. Quel devrait être la combinaison des 2 allèles (génotype) pour qu'une personne soit de groupe - ?
5. Est-ce que les parents auraient pu avoir un enfant de groupe négatif ?
6. Dessine les différentes possibilités de chromosome 1 avec le gène contenant l'information Rhésus.
7. Le couple pourrait-il avoir un enfant de groupe sanguin O ?
8. Le couple pourrait-il avoir un enfant de groupe sanguin AB ?
9. En reprenant le couple précédent quelles seraient alors toutes les possibilités de génotypes pour les enfants ?

En plus du groupe A, B, AB ou O, vient se greffer le **facteur Rhésus**. Celui-ci peut être positif ou négatif. Le gène déterminant le Rhésus se situe sur le chromosome 1. L'allèle Rh+ étant dominant.

La **grille de croisement de Punnett** permet de trouver les résultats possibles de croisement entre deux individus. Ce qui permet de répondre plus facilement à la question 9.

Exercice 1 :

Un homme de groupe sanguin A et une femme de groupe sanguin B peuvent-ils avoir un enfant de de groupe O ?

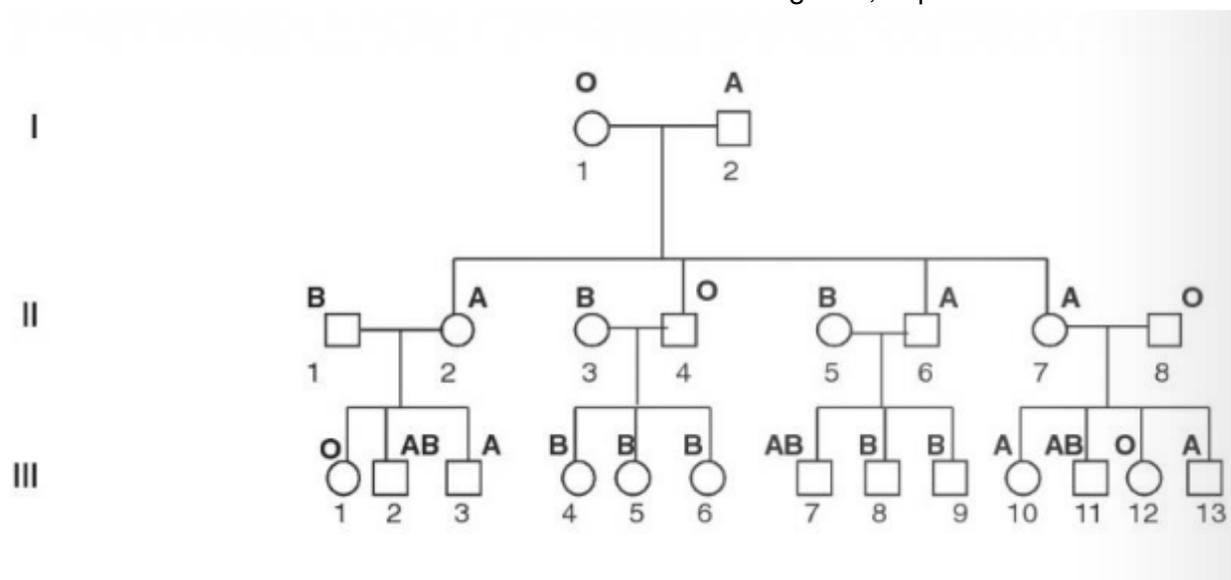
Exercice 2 :

Un homme de groupe sanguin AB peut-il être le père d'un enfant de groupe O si la mère est également de groupe O ?

Exercice 3 :

L'arbre généalogique ci-dessous retrace la transmission des groupes sanguins dans une famille.

1. Donne le génotype de chaque membre de la famille.
2. L'un des individus est certainement issu d'une union illégitime, lequel ?



5.2 Transmission d'autres caractères

Les caractères héréditaires se transmettent de la même façon que se transmettent le groupe sanguin et le facteur rhésus. Cependant, il faut parfois plusieurs gènes, situés sur plusieurs paires de chromosomes, pour coder un caractère, ce qui complique l'étude de sa transmission. Dans ce cours, nous nous limiterons à des cas de monogénisme.

Exercice 4 : (résolution sur feuille séparée)

Suite à l'analyse des différents allèles des trois gènes portés par le chromosome n° 9,

- préciser les caractères présentés par Jean, Caroline, Camille et Clémentine ;
- indiquer une combinaison d'allèles possible pour Juliette.

Les informations génétiques portées par l'ensemble des chromosomes constituent le programme génétique.

Doc. 2
Les différents allèles de trois gènes du chromosome 9. L'allèle fabrication de pigment masque l'expression de l'allèle albinisme et l'allèle enzyme fonctionnelle celui de l'intolérance au fructose.

gènes	allèles possibles
pigment de la peau	ou fabrication de pigment pas de pigment (albinisme)
enzyme permettant la digestion du fructose	ou enzyme fonctionnelle enzyme non fonctionnelle (intolérance au fructose)
groupe sanguin	ou A B O

paire de chromosomes 9 de Camille

paire de chromosomes 9 de Jean

paire de chromosomes 9 de Caroline

paire de chromosomes 9 de Clémentine

Juliette

- peau colorée
- enzyme fonctionnelle permettant la digestion du fructose
- groupe sanguin AB

(D'après un document extrait de : BESNARD, P., et al., SVT 3^e, Hachette, 2008, p.33)

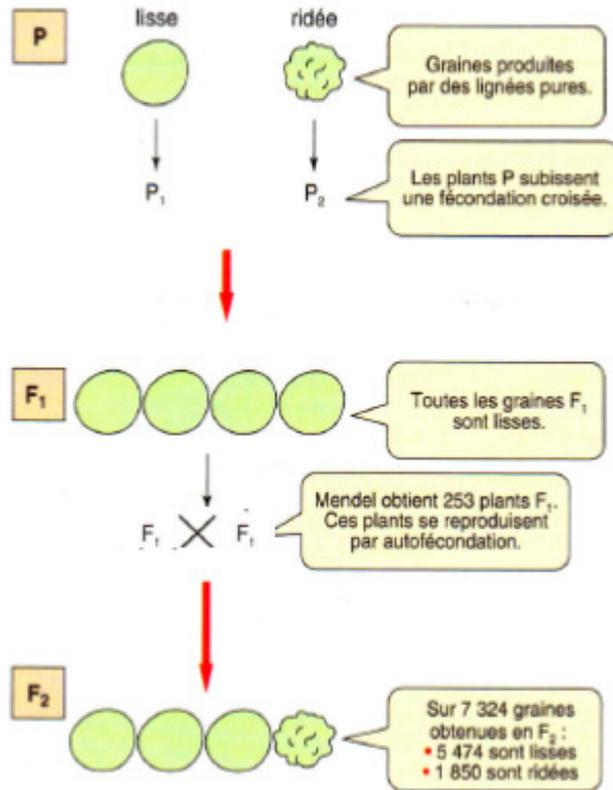


Afin de pouvoir réaliser une grille de croisement de Punnett, nous allons décerner une lettre à chaque allèle. La lettre choisie est généralement la première lettre du trait de caractère. Le trait dominant est noté en majuscule et le trait récessif en minuscule.

Exercice 5 :

Le moine Gregor Mendel est le premier à avoir réalisé des expériences de transmission héréditaire de caractère. Il est aujourd'hui reconnu comme le fondateur de la génétique. Le moine cultivait des pois dans un jardin expérimental. En 1866, Mendel publie un article retraçant dix années d'expériences et d'observations aboutissant aux premières lois de la génétique.

Voici le schéma d'une de ses expériences.



Que signifie lignée pure ?

Que constates-tu concernant la première génération F₁ ?

Que constates-tu concernant la deuxième génération F₂ ?

Qu'en déduis-tu concernant l'allèle lisse ? Et l'allèle ridé ?

Propose une symbolisation pour ces 2 allèles.

Donne les génotypes de chaque individu et justifie les proportions en F₁ et F₂. (Sur dessin)

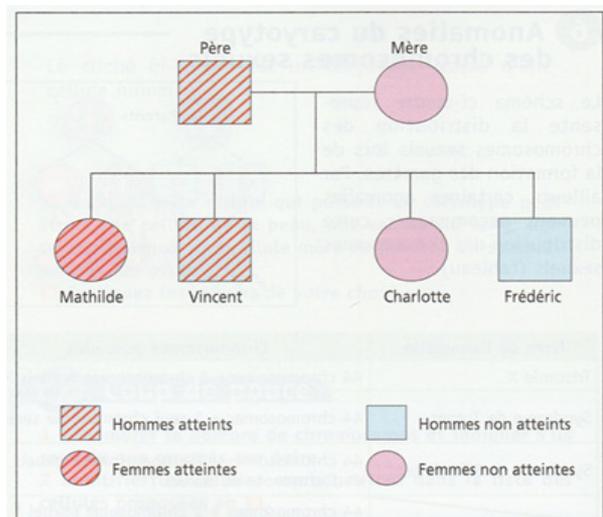


Seul un caractère récessif peut sauter une ou plusieurs générations.

Exercice 6 :

- Indiquer quels sont les deux allèles présents chez la mère. Justifier la réponse.
- Indiquer quels sont les deux allèles présents chez chacun des enfants (préciser pour chaque allèle s'il est d'origine maternelle ou d'origine paternelle).
- Indiquer alors quels sont les deux allèles paternels. Justifier la réponse.

Chez l'homme, la polydactylie (présence d'un doigt supplémentaire) est déterminée par un gène situé sur le chromosome 16. On désignera par P l'allèle responsable de la polydactylie, et par n l'allèle correspondant à l'absence de doigt supplémentaire. L'allèle n ne s'exprime que s'il est le seul présent. Voici l'arbre généalogique d'une famille dont certains membres sont concernés par la maladie.



(D'après un document extrait de : Magnard, 2008, SVT 3^e, p.64)

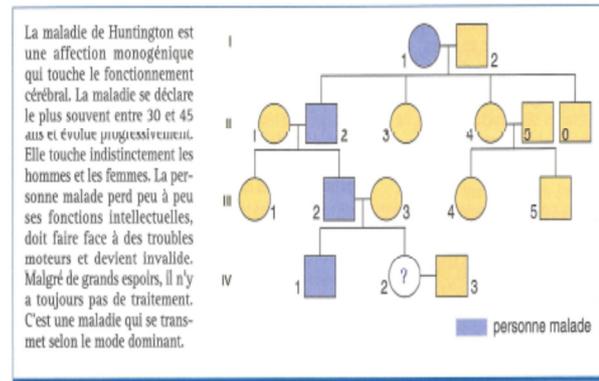
Exercice 7 :

La maladie de Huntington est une affection monogénique qui touche le fonctionnement cérébral. La maladie se déclare le plus souvent entre 30 et 45 ans et évolue progressivement.

Elle touche indistinctement les hommes et les femmes. La personne malade perd peu à peu ses fonctions intellectuelles, doit faire face à des troubles moteurs et devient invalide. Malgré de grands espoirs, il n'y a toujours pas de traitement.

C'est une maladie qui se transmet selon le mode dominant.

Donne le génotype de chaque individu.



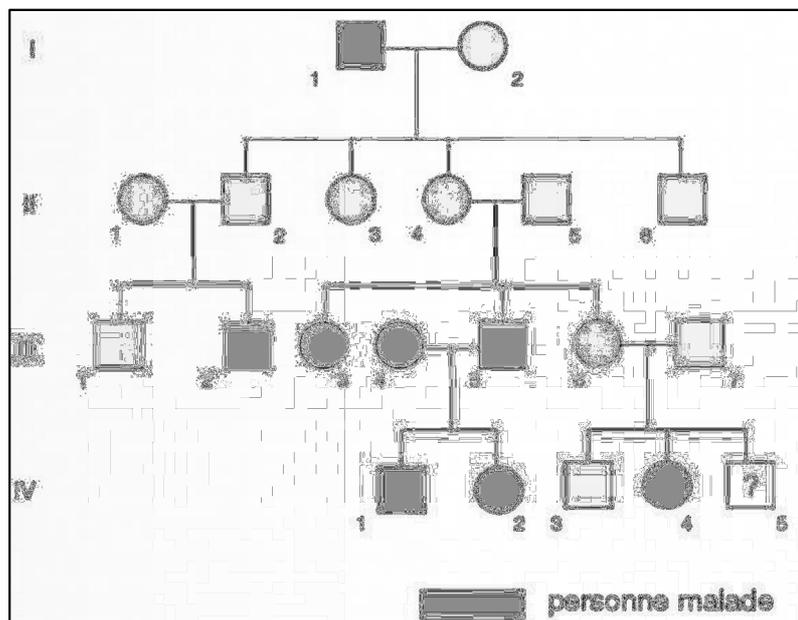
Exercice 8

La mucoviscidose est une maladie grave associant des troubles digestifs et respiratoires qui s'accroissent au fil des années. Ces manifestations sont dues à une viscosité exagérée du mucus qui obstrue les canaux pancréatiques et les bronches.

Il n'existe toujours pas de traitement assurant la guérison mais le suivi thérapeutique a permis d'augmenter l'espérance de vie des malades.

En Belgique, la mucoviscidose est la plus fréquente des maladies génétiques graves : elle touche 1500 enfants ou jeunes adultes. Chaque semaine, il naît un enfant atteint de mucoviscidose.

Cette maladie est récessive; elle résulte de différentes mutations d'un gène localisé sur le chromosome 7.



Arbre généalogique d'une famille dont certains membres sont atteints de mucoviscidose. I, II et III représentent les diverses générations. Chaque individu est identifié par un numéro.

Donne le génotype de chaque individu.

B. La reproduction sexuée et asexuée ⁵

Pour se reproduire, la plupart des êtres vivants de notre planète utilisent une reproduction sexuée. Cependant, certaines autres espèces se multiplient de manière asexuée. Quels sont les avantages et les inconvénients de chaque type de reproduction ?

La **reproduction** est l'acte de production de nouveau individus. Elle regroupe l'ensemble des processus par lesquels une espèce se perpétue. C'est une des activités fondamentales, avec la nutrition et la croissance, partagées par toutes les espèces vivantes. Il y a deux grands types de reproduction : la reproduction asexuée (appelée également multiplication végétative) et la reproduction sexuée.

Définition de reproduction asexuée :

Exemples d'espèces connues se reproduisant de manière asexuée :

Définition de reproduction sexuée :

Exemples d'espèces connues se reproduisant de manière sexuée :

	<i>Avantages</i>	<i>Désavantages</i>
<i>Reproduction asexuée</i>		
<i>Reproduction sexuée</i>		

⁵ Activité inspirée de la « Fiche d'investigation 2 » et les « Fiches d'activités 11 à 14 » ainsi que la « Fiche d'expérience 2 » réalisées par B. Janssens et disponible à l'adresse suivante : <http://enseignement.catholique.be/fesec/secteurs/sciences/>



1- Cycle cellulaire

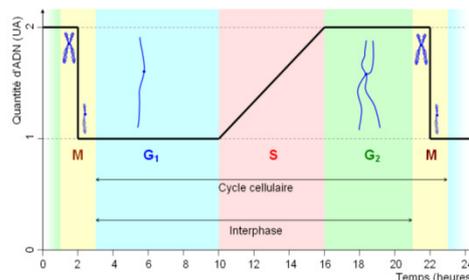
Evolution des caryotypes de différentes cellules produites par mitose, à partir d'une cellule-œuf humaine - voir ppt sur site du cours

Le cycle de vie d'une cellule⁶ (ou **cycle cellulaire**) se résume en deux phases (voir dessin ci-dessous) : elle grandit durant l'**interphase** puis se multiplie pour donner deux nouvelles cellules, appelées cellules-filles, pendant la mitose.

La durée du cycle cellulaire varie en fonction du type de cellule. Certaines cellules se multiplient continuellement, d'autres jamais. Notre corps utilise la mitose pour en produire de nouvelles durant la croissance, ou pour remplacer celles qui sont trop usées, ou encore à la suite d'une blessure. Certaines cellules ne se divisent qu'à des moments bien précis, en réponse à des besoins spécifiques, comme par exemple lors d'une lutte contre l'infection.

La **mitose** est une multiplication cellulaire simple dont le résultat est la production de deux nouvelles cellules identiques issues de la cellule initiale, appelée la cellule-mère. Un peu avant la mitose, pendant une étape particulière de l'interphase, tout l'ADN présent dans la cellule est dupliqué (c'est-à-dire recopié), de sorte que quand la cellule-mère se divise, chacune des cellules-filles hérite d'une collection complète de chromosomes.

Une cellule de 46 chromosomes donne



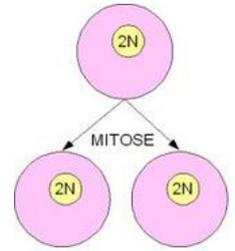
Quantité d'ADN et chromosomes au cours du cycle cellulaire

Source : <http://raymond.rodriquez1.free.fr/Textes/1s11.htm> (page consultée le 10/01/2016)

⁶ A l'exception des cellules sexuelles.

En conclusion,

- la mitose produit deux cellules identiques ; les cellules-filles sont semblables l'une à l'autre et aussi à la cellule-mère dont elles sont issues ;
- les cellules issues d'une mitose ont exactement le même patrimoine génétique que la cellule-mère. Le nombre de chromosomes est conservé pendant la mitose. En outre, ces chromosomes ont exactement les mêmes allèles des mêmes gènes aux mêmes endroits. C'est donc bien un mode de reproduction conforme.



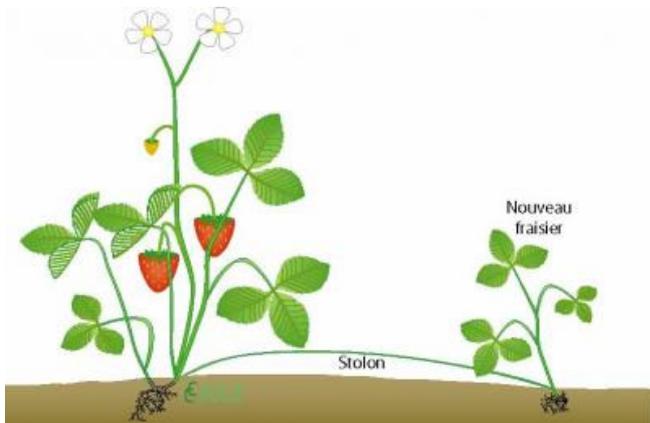
2- Reproduction asexuée



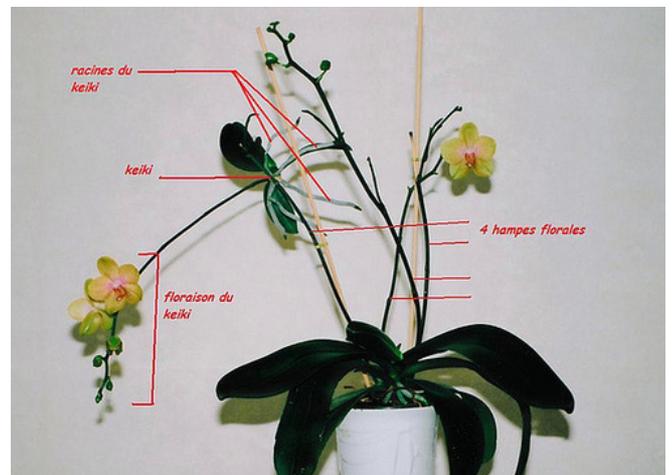
Vidéo : C'est pas sorcier : pas de saison pour les fleurs (14.46 à 20.11)

La reproduction asexuée désigne les moyens de multiplications où n'interviennent ni gamète ni fécondation. Dans ce cas, le matériel génétique des parents et des descendants reste identique, car seule la **mitose** (voir le point précédent) assure la transmission de l'information génétique aux nouvelles cellules. C'est une forme de clonage naturel.

- Chez les espèces unicellulaires, la mitose assure ce type de reproduction de cellules. L'être unicellulaire se divise par mitose en deux cellules-filles donnant naissance à un nouvel être.
- Pour les organismes pluricellulaires, dans tous les cas le schéma est le même : l'organisme « parent » se sépare d'une ou plusieurs cellules, qui seront alors chargées de reconstruire un nouvel organisme (un clone). Exemple le fraisier.



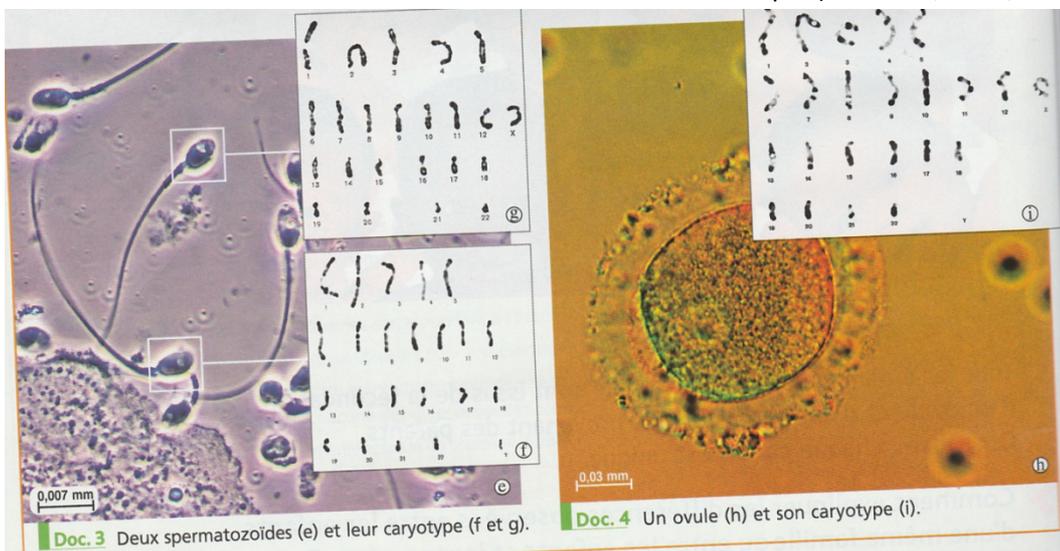
(source : <http://svt4vr.e-monsite.com/pages/6eme/colonisation-plante/la-multiplication-vegetative.html>, page consultée le 01/10/2014)



(Source : <http://fjpower.forumgratuit.org/t1432-multiplication-vegetative-chez-les-orchidees>, page consultée le 19/07/2016)

3- La méiose

Document 1 : Comparer le nombre de chromosomes des ovules et des spermatozoïdes (les gamètes), au nombre de chromosomes dans une cellule humaine classique (Hachette, 2008, SVT 3^e, p.58).



Écrire les constations au verso de la page précédente

Gamète : cellule reproductrice arrivée à maturité, capable de fusionner avec un autre gamète, du type complémentaire, pour engendrer une nouvelle génération d'un être vivant. Chez l'être humaine, il s'agit des ovules pour la femme et des spermatozoïdes pour l'homme.

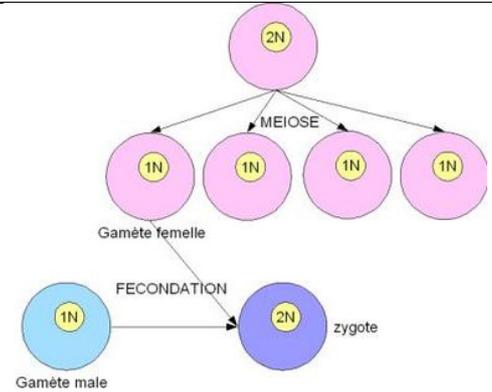
La **méiose** conduit à la formation des gamètes (ovules et spermatozoïdes). Les organes dans lesquels ce processus survient sont les gonades (testicules et ovaires). Au cours de la méiose, les cellules héritent d'une moitié de la quantité d'ADN initiale, de telle sorte qu'après la fécondation (rencontre d'un spermatozoïde et d'un ovocyte), chaque œuf hérite d'une série complète de chromosomes. Chaque cellule issue de la méiose reçoit un exemplaire de chacun des chromosomes des paires chromosomiques.

Une cellule de 46 chromosomes donne

La méiose est une division lors de laquelle une cellule « mère » (2N chromosomes) se divise en 4 cellules « filles » (N chromosomes) qui ont la moitié des chromosomes de la cellule-mère.

La méiose sert à produire des gamètes.

Lors de la fusion de deux gamètes (un mâle, une femelle), la cellule formée « cellule-œuf » contiendra à nouveau 2N chromosomes (N gamète mâle + N gamète femelle)



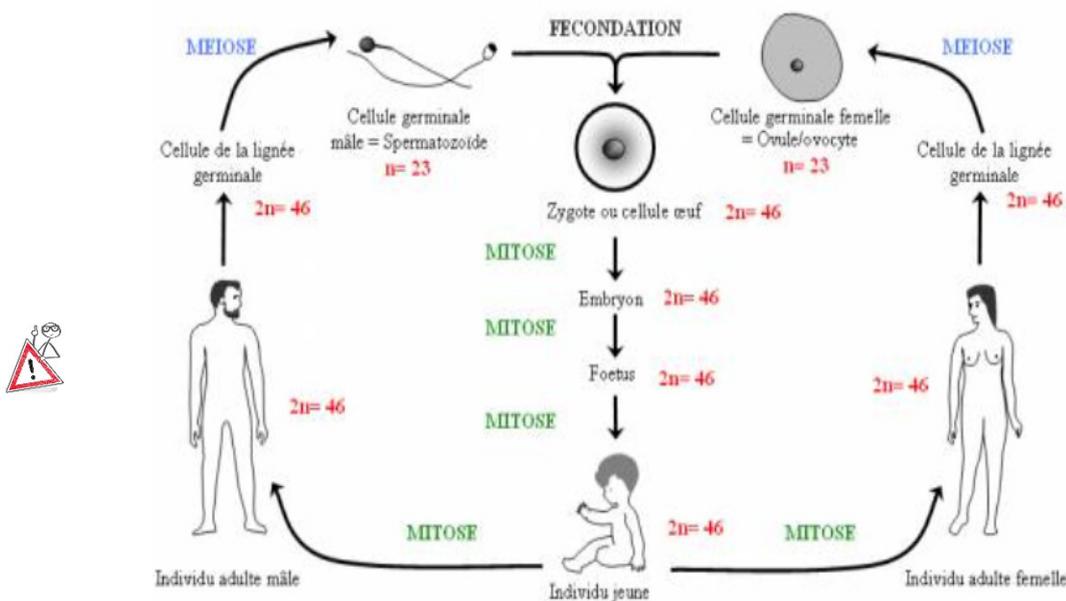
4- La reproduction sexuée

La reproduction sexuée est le mode de reproduction où interviennent les gamètes et la fécondation. Les gamètes (cellules sexuelles mâles et femelles) sont produits au cours de la **méiose**. Lors de la fécondation, les gamètes mâle et femelle fusionnent, donnant un œuf (ou zygote). L'œuf va ensuite se diviser en 2, puis 4, puis 8 cellules, ... par mitose et donner un nouvel individu.

La reproduction sexuée peut être soit interne ou externe.

À chaque génération ou cycle de reproduction, on retrouve donc au niveau cellulaire les mêmes étapes (voir schéma) :

- la méiose qui produit des gamètes portant la moitié des gènes du parent ;
- la fécondation, qui est la réunion de 2 gamètes (spermatozoïde et ovule), pour reconstituer un génome entier, mais original.
- la mitose qui permet ensuite à la cellule œuf de se développer.



Cycle de reproduction chez l'Homme

Source : http://svt.ac-dijon.fr/schemassvt/article.php3?id_article=898, page consultée le

Activité : Brassage chromosomique et ses conséquences sur base de la FE2

Par groupe de deux, vous recevez deux enveloppes avec six bâtonnets représentant des chromosomes humains, et leurs gènes associés.

Ouvrez la première enveloppe.

1. Quelles paires de chromosomes ont été sélectionnées pour l'exercice ?

2. Combien devrait-il y avoir de paires normalement ?

3. Donne le phénotype de ton individu :

Répartis tes chromosomes au hasard comme ils le feraient pour former les cellules sexuelles, les gamètes. Et analyse les différentes combinaisons possibles.

4. Que faut-il faire pour former un gamète ?

5. As-tu formé un spermatozoïde ou un ovule ?

6. Comme c'est le hasard qui joue lors de la formation des cellules sexuelles, combien aurais-tu eu ici de possibilités pour former un gamète ?

7. Et si tu avais eu 23 paires de chromosomes ?

Passes maintenant à la fécondation en ouvrant la deuxième enveloppe qui correspond à un individu de sexe opposé. Et compose un gamète pour cet individu.

8. Quelles sont les caractéristiques de l'enfant ainsi formé

Dans une même espèce, les individus ont le même nombre de gènes mais les versions de ces gènes (les allèles) ne sont pas les mêmes. Chez les espèces eucaryotes, la reproduction est l'occasion de brasser, ou de mélanger ces allèles entre deux individus de sexes opposés. Cela produit une nouvelle combinaison d'allèles, donc un nouveau génome. Ceci permet l'évolution des populations, et si l'environnement venait à se modifier (réchauffement du climat, nouveau parasite...), certaines nouvelles combinaisons pourront être favorisées par la sélection naturelle. Cette distribution au hasard des gènes lors de la reproduction sexuée est appelée le brassage chromosomique.

La grille de Punnett permet de mettre en évidence le brassage chromosomique entre les parents. C'est un diagramme dans lequel tous les types possibles de spermatozoïdes et d'ovules sont énumérés des deux côtés d'une grille, permettant de manière graphique de prévoir les patrimoines génétiques qui pourraient en résulter.

♀ \ ♂	B	b
B	BB	Bb
b	Bb	bb

Source : http://www2.ceqep-ste-foy.qc.ca/profs/qbourbonnais/pascal/nya/genet/ique/notesgenet/notesgenet_2.htm (page consultée le 10/01/2016)

Par exemple, prenons un couple de parents dont le père et la mère présentent des yeux bruns, chacun ayant les allèles « brun » et « bleu »⁷. Les spermatozoïdes vont donc contenir pour 50% les allèles « brun » (B) et pour 50% les allèles « bleu » (b). on retrouve la même situation pour les ovocytes.

Grâce à l'échiquier de croisement, on peut examiner les différentes possibilités quant à la couleur des yeux des enfants. Comme l'indique l'échiquier ci-contre, ce couple de parents a :

- 1 chance sur 4 d'obtenir un enfant BB (yeux bruns);
- 2 chances sur 4 d'obtenir un enfant Bb (yeux bruns);
- 1 chance sur 4 d'obtenir un enfant bb (yeux bleus).

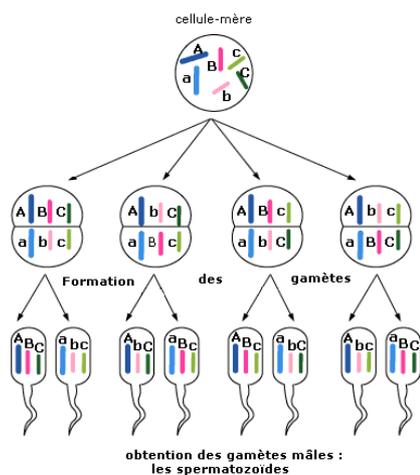
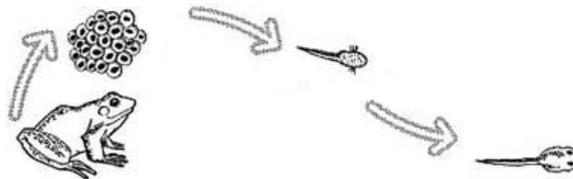
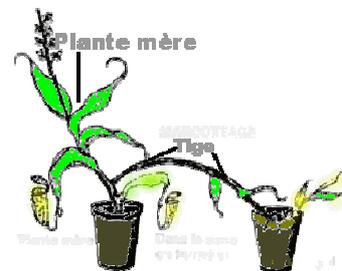
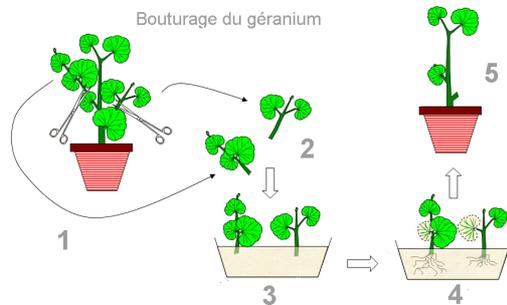
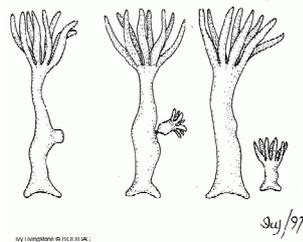
⁷ Attention que la détermination de la couleur des yeux ne dépend pas que d'un seul gène. Plusieurs gènes interviennent.

En conclusion,

- une reproduction faisant intervenir la méiose et la fécondation ne reproduit pas à l'identique le patrimoine génétique des parents ; un enfant n'a pas les combinaisons d'allèles de son père ou sa mère mais un mélange des deux ;
- la reproduction sexuée permet la transmission des gènes d'une génération à l'autre mais en induisant de la variabilité génétique.
- Le brassage chromosomique d'une part et les mutations génétiques d'autre part permettent une modification de l'information génétique.

Exercice 1 :

Classez selon le mode de reproduction (sexué ou non-sexué/mitose ou méiose)



Exercice 2 (devoir) :

Après avoir réalisé le schéma de la formation des gamètes d'un couple où la mère est A⁺ et le père B⁻ (par ailleurs, ils possèdent tous les deux les allèles récessifs O et rh⁻ - voir le tableau du document 3), représenter, à l'aide d'un échiquier de croisement, les différents groupes sanguins possibles des enfants issus de ce couple.

Combien de combinaisons génétiques possibles sont obtenues pour la cellule-œuf ?