

## Activité 5: La transmission des caractères dans l'espèce humaine

La transmission des caractères ne peut pas être étudiée de la même façon chez les modèles animaux (drosophiles, souris) ou végétaux (pois) et chez l'espèce humaine.

Chez l'espèce humaine, c'est l'analyse des arbres généalogiques des familles qui permet d'étudier la transmission des caractères, et notamment des maladies génétiques. On parle de médecine prédictive. Le conseil génétique (délivré par un médecin spécialisé en médecine prédictive) consiste à évaluer le risque, pour un couple, de donner naissance à un enfant atteint d'une maladie génétique. Il faut, pour fonder son évaluation, s'appuyer sur une analyse précise de l'arbre généalogique de la famille.

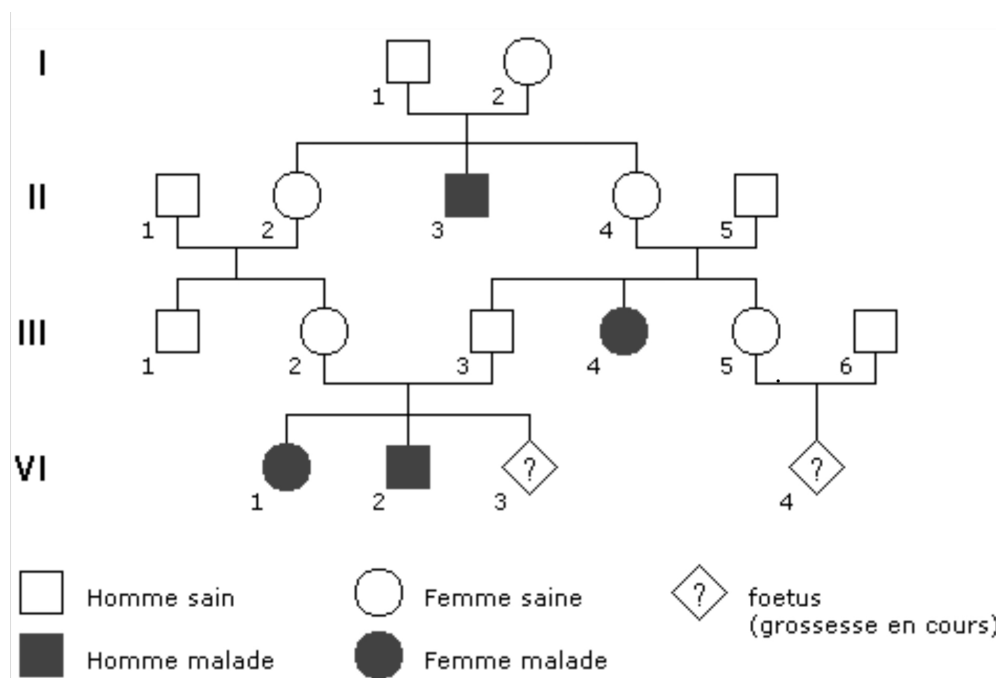
**Comment l'examen d'une généalogie permet-il d'apprécier un risque génétique ?**

**Pour chaque maladie génétique présentée ci dessous, analysez l'arbre généalogique pour déterminer le mode de transmission (autosomique ou gonosomique - dominant ou récessif) de la maladie.**

**Lorsqu'un fœtus est présent dans la famille, calculez la probabilité qu'il soit malade.**

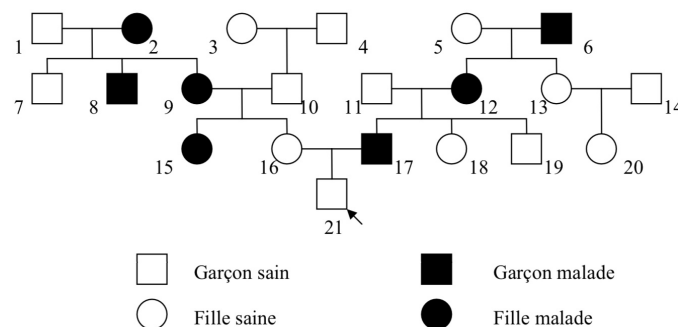
**La phénylcétonurie.**

La phénylcétonurie est une maladie caractérisée par une accumulation de dérivés cétoniques causée par un défaut dans le métabolisme de l'acide aminé phénylalanine. La fréquence des hétérozygotes est de 1/60 en France.



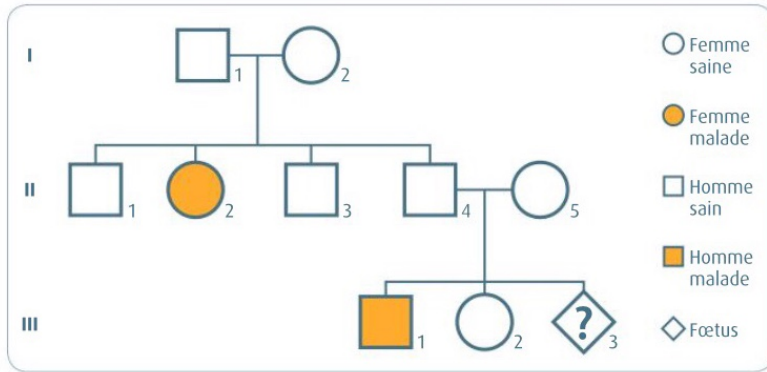
**La chorée de Huntington.**

La chorée de Huntington est une maladie fréquente dans certaines régions du monde. Elle se manifeste vers l'âge de 40 ans avec des troubles du contrôle des gestes à cause de la dégénérescence de certains neurones.



**La mucoviscidose.**

La mucoviscidose est la maladie héréditaire la plus fréquente (1 naissance sur 4000) caractérisée par l'accumulation de mucus dans les voies respiratoires principalement. La fréquence des hétérozygotes est de 4%.



**3** Arbre généalogique d'une famille dont certains membres sont atteints de mucoviscidose. Avec une fréquence de 1/4000 naissances, la mucoviscidose est l'une des maladies génétiques potentiellement graves les plus fréquentes en France.

Activité Anagène

Règle en triplets		525	530	535	540	545	550
Traitement	0						
CFTR-ref. Adn	0	TGCCCACTAGACAGAGGACATCTCCAAGTTTGCCAGAGAAAGACAATATAGTTCTTGGAGAGGTGGAAATCACACTGAGTGGAGGTCAACGAGCAA					
CFTR-R553X Adn	0	TGCCTACTAGACAGAGGACATCTCCAAGTTTGCCAGAGAAAGACAATATAGTTCTTGGAGAGGTGGAAATCACACTGAGTGGAGGTCAACGAGCAA					
CFTR-DeltaF508 Adn	0	CAA-T-GA---G---CAT-TC-AAGTTTGCA-AGA-AG-CA-T-TAG-TC---GGA-A--GT--AATC-CACTGAGTG-A--TCAA-G-GC-AG--					
Père-CFTR-AL1 Adn	0	CAA-T-GA---G---CAT-TC-AAGTTTGCA-AGA-AG-CA-T-TAG-TC---GGA-A--GT--AATC-CACTGAGTG-A--TCAA-G-GC-AG--					
Père-CFTR-AL2 Adn	0	CAA-T-GA---G---CAT-TC-AAGTTTGCA-AGA-AG-CA-T-TAG-TC---GGA-A--GT--AATC-CACTGAGTG-A--TCAA-G-GC-AG--					
Mère-CFTR-AL1 Adn	0	CAA-T-GA---G---CAT-TC-AAGTTTGCA-AGA-AG-CA-T-TAG-TC---GGA-A--GT--AATC-CACTGAGTG-A--TCAA-G-GC-AG--					
Mère-CFTR-AL2 Adn	0	CAA-T-GA---G---CAT-TC-AAGTTTGCA-AGA-AG-CA-T-TAG-TC---GGA-A--GT--AATC-CACTGAGTG-A--TCAA-G-GC-AG--					
Fils-III1-AL1 Adn	0	CAA-T-GA---G---CAT-TC-AAGTTTGCA-AGA-AG-CA-T-TAG-TC---GGA-A--GT--AATC-CACTGAGTG-A--TCAA-G-GC-AG--					
Fils-III1-AL2 Adn	0	CAA-T-GA---G---CAT-TC-AAGTTTGCA-AGA-AG-CA-T-TAG-TC---GGA-A--GT--AATC-CACTGAGTG-A--TCAA-G-GC-AG--					
File-III2-AL1 Adn	0	CAA-T-GA---G---CAT-TC-AAGTTTGCA-AGA-AG-CA-T-TAG-TC---GGA-A--GT--AATC-CACTGAGTG-A--TCAA-G-GC-AG--					
File-III2-AL2 Adn	0	CAA-T-GA---G---CAT-TC-AAGTTTGCA-AGA-AG-CA-T-TAG-TC---GGA-A--GT--AATC-CACTGAGTG-A--TCAA-G-GC-AG--					

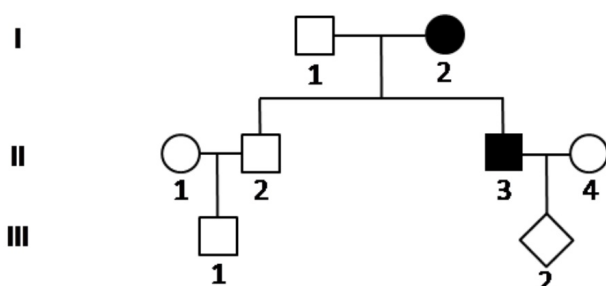
**4** Extrait de la comparaison des séquences nucléotidiques du gène de la CFTR dans la famille du doc. 2. Seul le brin non codant (c'est-à-dire le brin qui ne sert pas de modèle à l'ARN polymérase) de chaque allèle est représenté. Le code génétique est fourni sur le rabat du manuel. La mutation « R553X » se traduit par le remplacement d'un codon « arginine » en position 553 par un codon « stop ». C'est une mutation de classe I.

**Le rachitisme vitamino-résistant.**

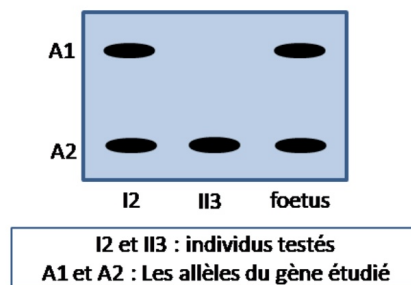
**3 - La Transmission du rachitisme vitamino-résistant**

Le rachitisme vitamino-résistant est une maladie héréditaire marquée par un défaut de minéralisation du tissu osseux, qui affecte la rigidité du squelette.

Le document 1 représente l'arbre généalogique d'une famille dont certains individus sont atteints de ce cette maladie. Le document 4 montre les résultats de l'électrophorèse de fragments d'ADN correspondant au gène responsable de la maladie , chez certains individus de cette famille.



Document 1



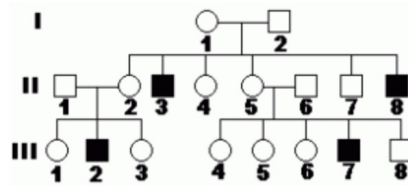
Document 2

**L'hémophilie.**

## 2 - La transmission de l'hémophilie

L'hémophilie est une maladie héréditaire qui se manifeste par une absence de la coagulation du sang. La moindre blessure peut provoquer une hémorragie chez un sujet hémophile.

L'arbre généalogique ci-dessous représente une famille dont certains membres sont atteints d'hémophilie.



L'hypertrichose auriculaire.

## 4 - La transmission de l'hypertrichose auriculaire

C'est une hyperpilosité, c'est à dire l'apparition d'une pilosité anormalement abondante sur les oreilles.

L'arbre généalogique ci-dessous représente une famille dont certains membres portent ce caractère.

