

# Chapitre 30

p. 1116

## GÉNÉTIQUE



# 1. Chromosomes homologues

Chaque cellule humaine contient 2 lots de 23 chromosomes pour un total de 46 chromosomes.



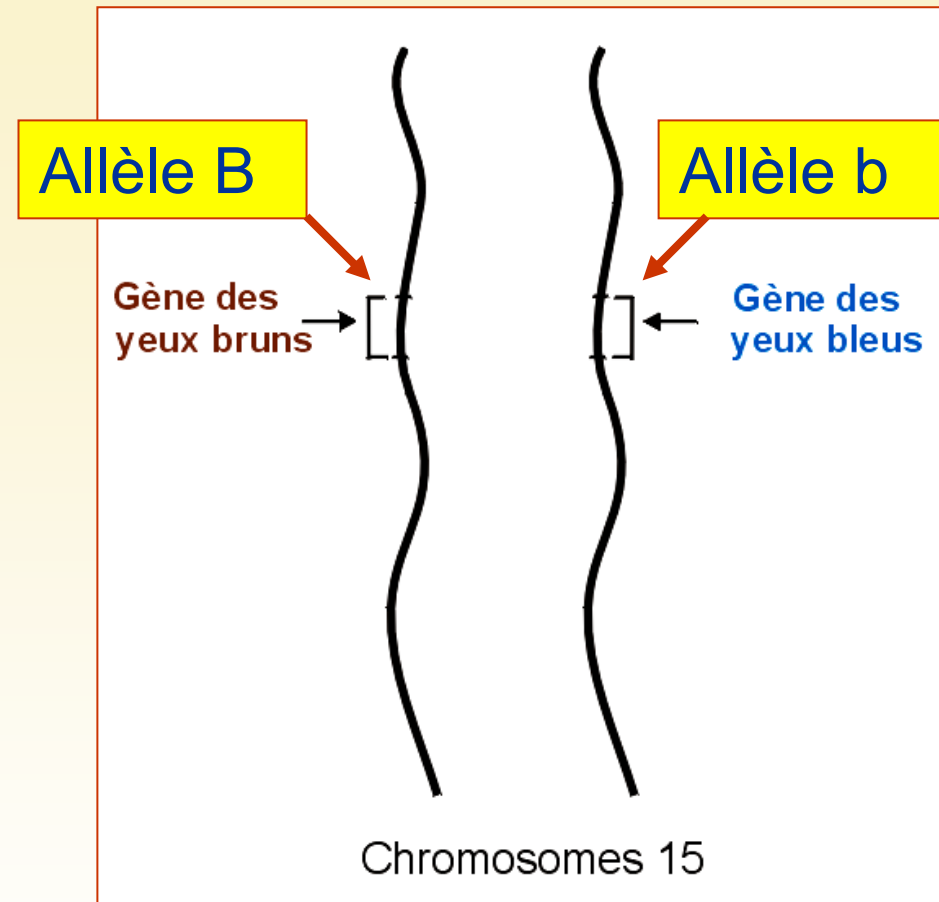
Pour chaque paire, un chromosome vient du père et l'autre vient de la mère.

Les chromosomes d'une même paire sont dits **homologues**.

Deux chromosomes homologues sont **presque** identiques.

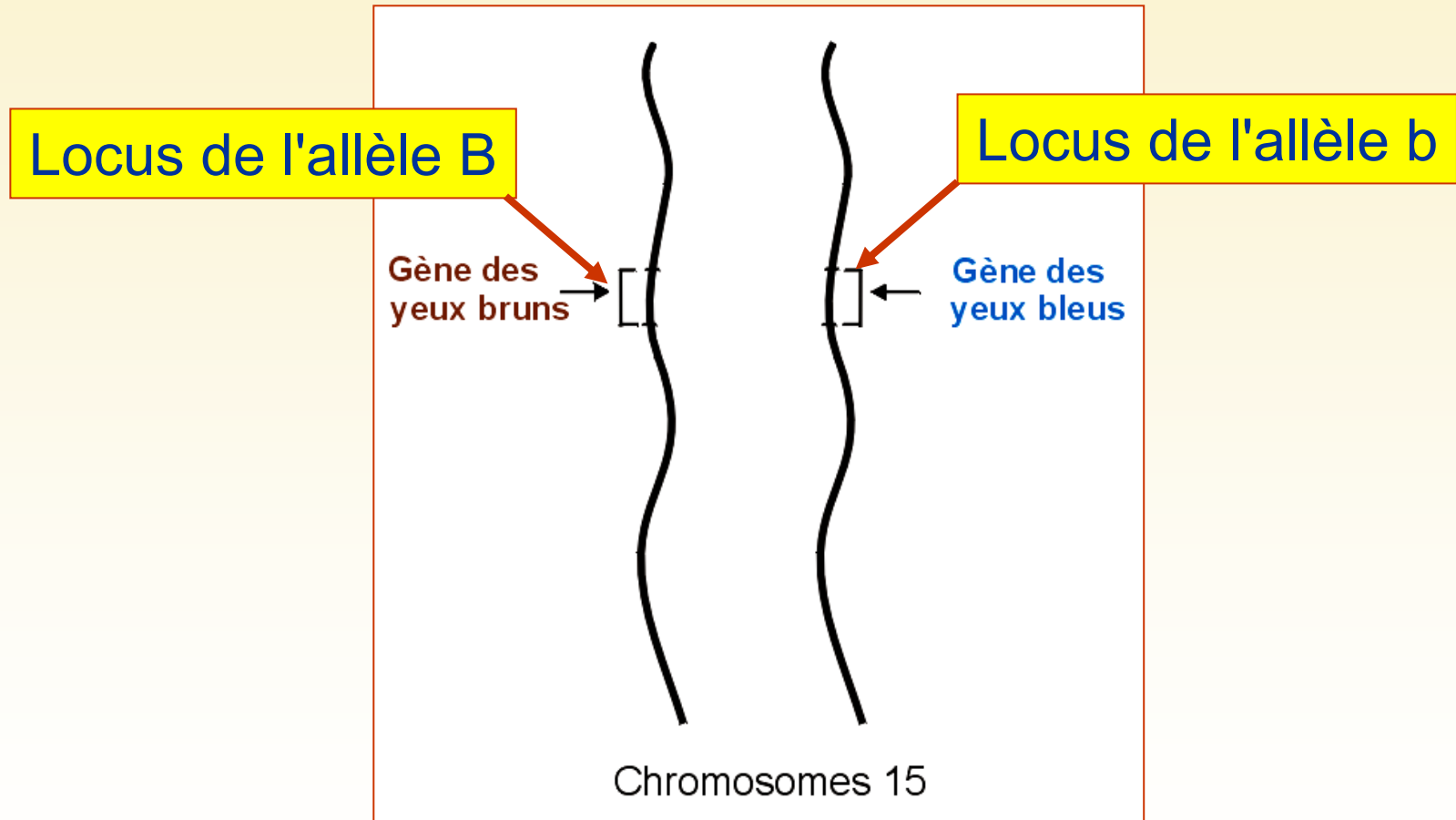
La plupart des gènes sont identiques, mais certains peuvent être légèrement différents.

Ex. Un chromosome peut porter un gène codant pour les **yeux bleus** et son homologue le gène des **yeux bruns**.



Ce gène déterminant la couleur des yeux existe en deux variétés différentes (notées B et b) appelées **allèles**.

Les allèles occupent un emplacement précis sur le chromosome = **locus** (pluriel **loci**)



B et b occupent le même locus sur le chromosome 15

Généralement un allèle domine l'autre allèle.

L'allèle **B** des yeux bruns domine l'allèle **b** des yeux bleus.

Un individu peut être:

- BB
  - Bb
  - bb
- Yeux bruns
- Yeux bleus

L'allèle **B** est **dominant** sur l'allèle **b**. L'allèle **b** est dit **récessif** par rapport à l'allèle **B**.

Certains allèles ne se dominant pas l'un l'autre. Les deux s'expriment s'ils sont présents. On les dit alors **codominants**.

## Génotype

= type d'allèles portés

Ex. BB ou Bb ou bb

## Phénotype

= caractère physique déterminé par le génotype

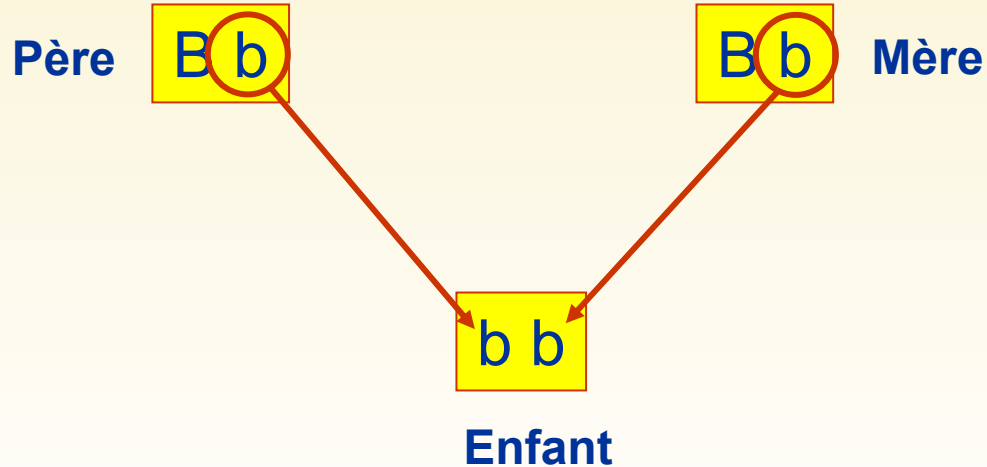
Ex. yeux bruns ou yeux bleus

Quel serait le génotype d'une personne au phénotype yeux bleus?

Quel serait le génotype d'une personne aux yeux bruns?

Quel serait le génotype de parents aux yeux bruns ayant un enfant aux yeux bleus?

**Bb**



Un individu portant deux allèles identiques (ex. BB ou bb) est dit **homozygote** pour le caractère déterminé par ces allèles.

Un individu portant deux allèles différents (Bb par ex.) est dit **hétérozygote**.

Quel serait le génotype d'un hétérozygote aux yeux bruns?

## 2. Transmission des allèles

Chacun des deux parents ne transmet à son enfant qu'un seul de chacun de ses chromosomes homologues.

Les gamètes, spermatozoïdes ou ovules, ne contiennent qu'un seul exemplaire de chaque paire d'homologues.

Cellule somatique : 46 chromosomes

Gamètes : 23 chromosomes

Les gamètes sont produits par **méiose**.

Cellule **germinale** à 46 chromosomes



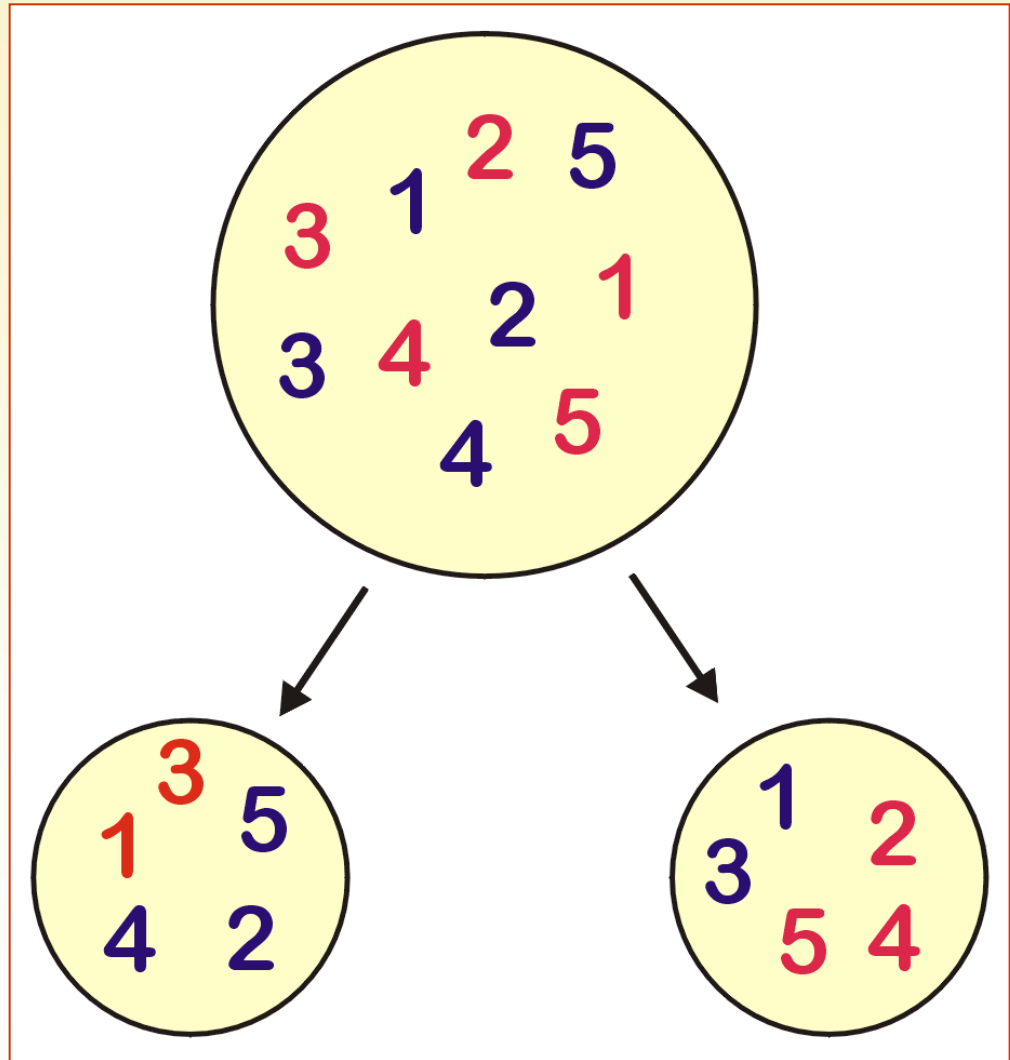
**Gamètes** à 23 chromosomes

**Au cours de la méiose, les chromosomes homologues se séparent.**

# Méiose d'une cellule à 10 chromosomes (5 paires d'homologues):

La séparation des homologues se fait au hasard.

Si un homologue va dans un gamète, l'autre ira dans l'autre.



## Cellule diploïde

= cellule possédant ses chromosomes en double.

= cellule à 46 chromosomes chez l'humain.

= **cellules somatiques**

## Cellule haploïde

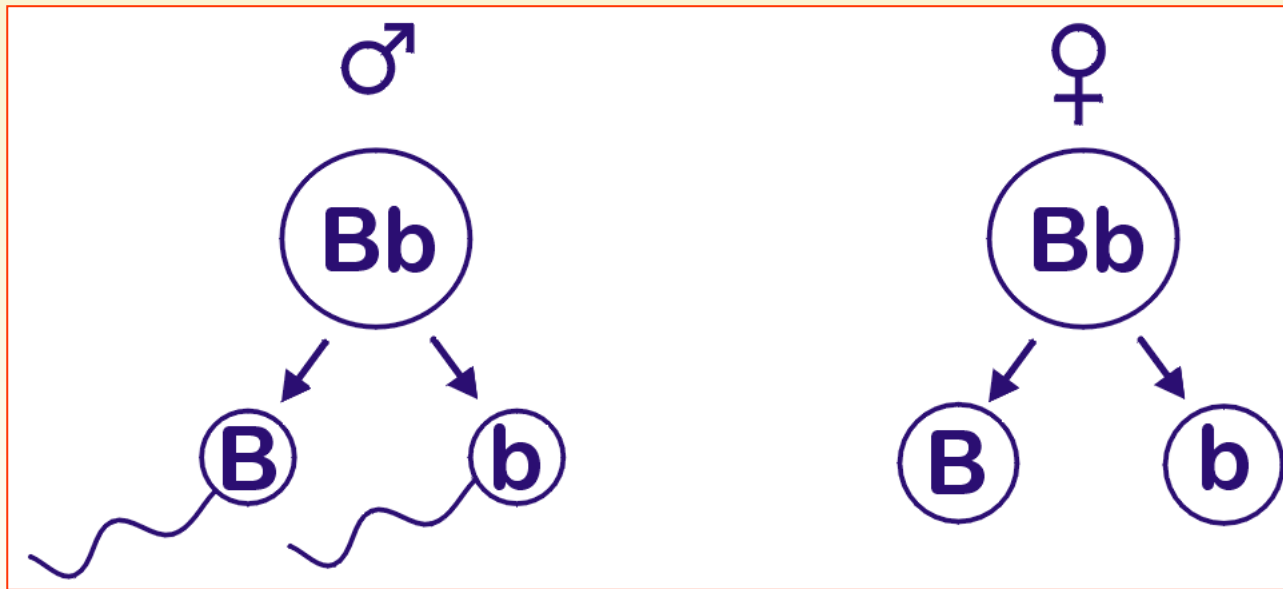
= cellule ne possédant qu'un seul exemplaire de chaque chromosome.

= cellules à 23 chromosomes chez l'humain.

= **gamètes** (spermatozoïdes ou ovules)

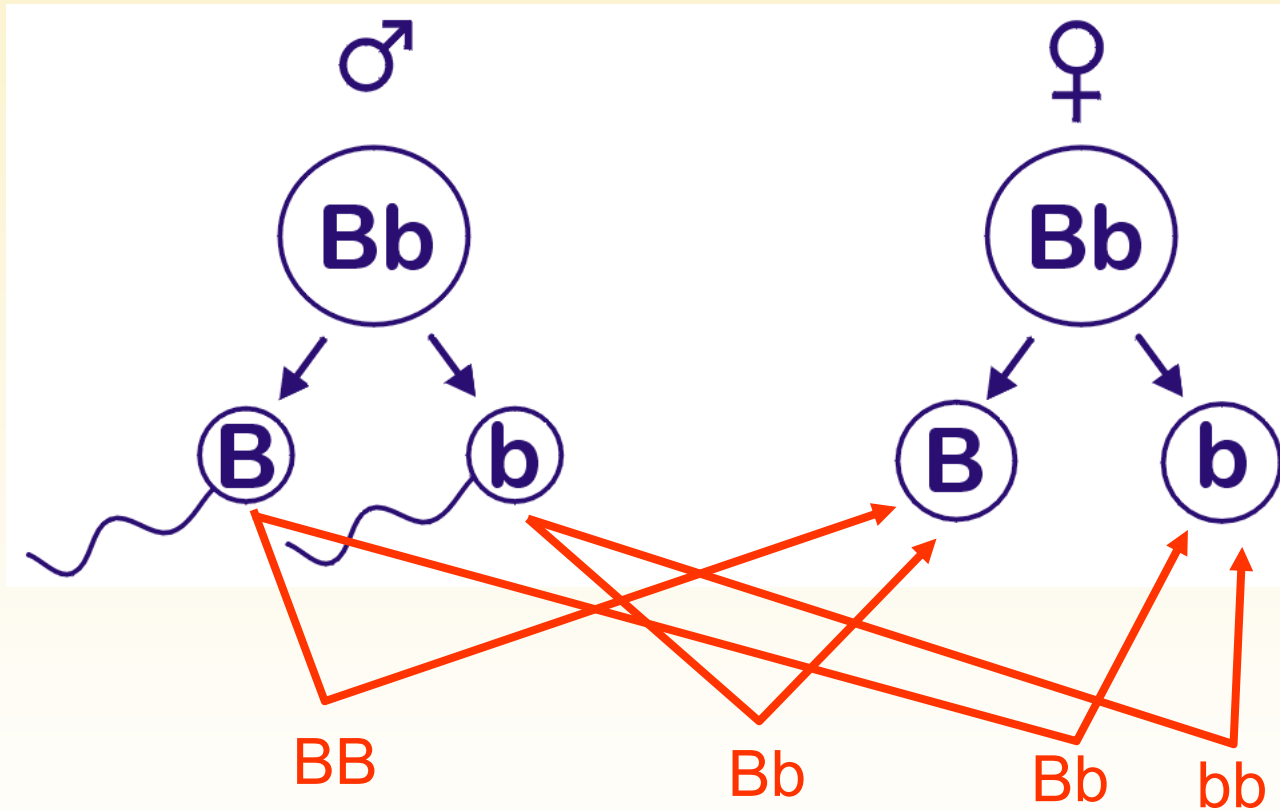
À la méiose, les homologues se séparent :

Ex. Parents hétérozygotes aux yeux bruns (Bb):





- 50% des spermatozoïdes sont **B** et 50% **b**
- 50 % des ovules sont **B** et 50% **b**

On ne peut prévoir quel spermatozoïde (B ou b) fécondera quel ovule (B ou b).



Il faut envisager toutes les possibilités.

C'est plus simple de représenter toutes les possibilités par un **échiquier de Punnett** :

 	B	b
B	<b>BB</b>	<b>Bb</b>
b	<b>Bb</b>	<b>bb</b>

Il y a donc: 1 chance sur 4 d'obtenir un enfant BB  
2 chances sur 4 d'obtenir un enfant Bb  
1 chance sur 4 d'obtenir un enfant bb

Si ce couple avait quatre enfants, peut-on conclure qu'un des quatre a nécessairement les yeux bleus?

♀ \ ♂	B	b
B	BB	Bb
b	Bb	bb

Quelle est la probabilité pour ce couple, s'ils ont deux enfants, que les deux aient les yeux bleus?

Quelle est la probabilité que leur premier enfant soit une fille aux yeux bruns?

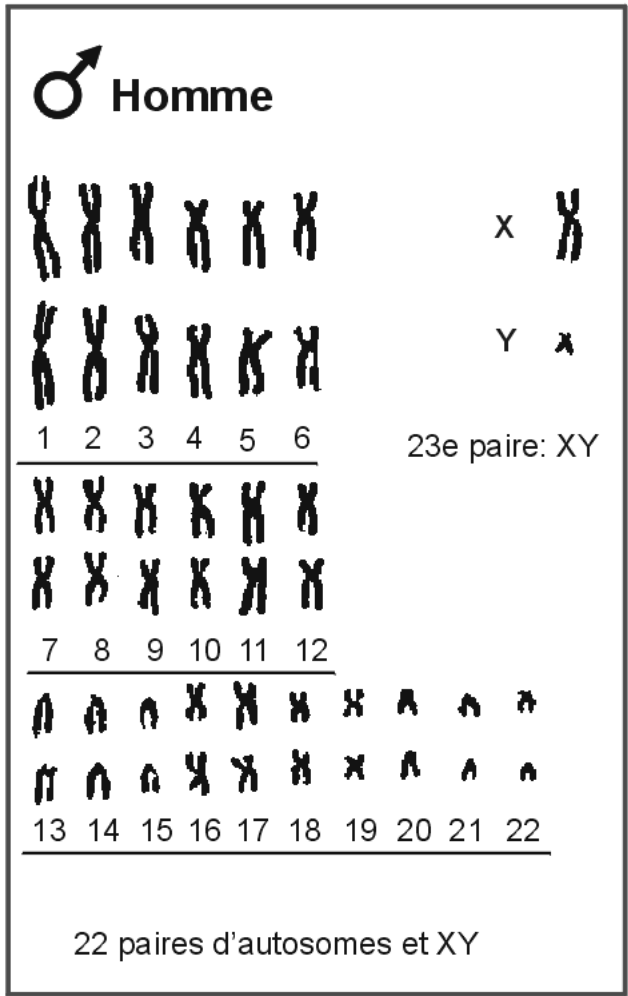
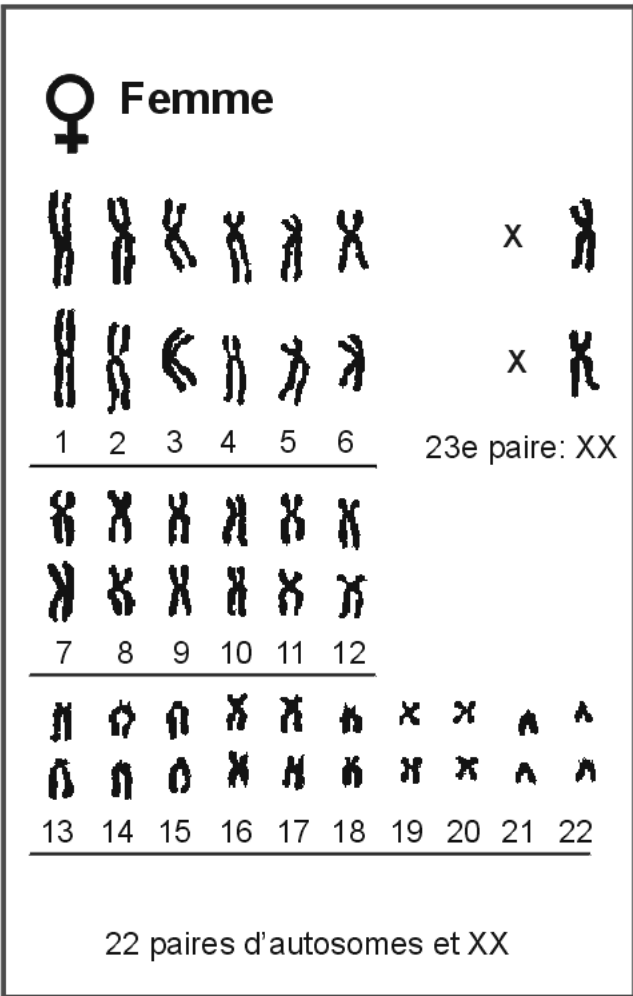
Au Québec, 1 personne sur 20 est porteuse d'un gène anormal récessif responsable de la **fibrose kystique** (ou *mucoviscidose*). (Marieb, p. 845)

Quel serait le génotype de parents ayant un enfant atteint de cette maladie (**F** = normal et **f** = fibrose)?

Quelle est la probabilité d'avoir un enfant atteint si les deux parents sont porteurs (**Ff**)?

Quelle est la probabilité, au Québec, qu'un enfant naisse avec cette maladie?



# 3. Hérité lié au sexe

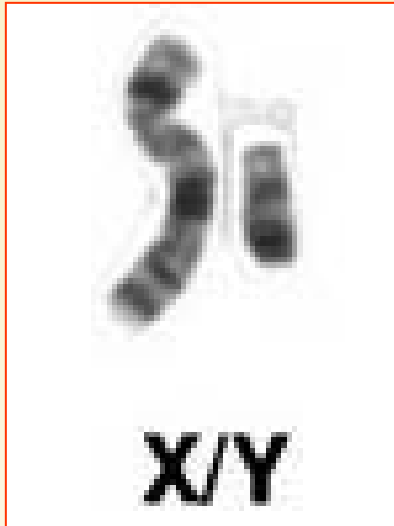


Est-ce un garçon ou une fille ?



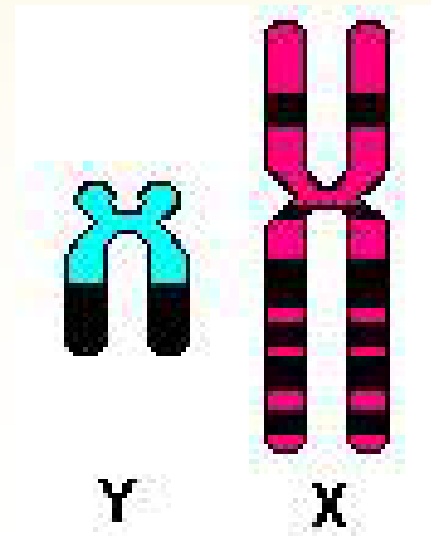
À chaque enfant, il y a donc **1 chance sur 2** d'avoir un garçon et **1 chance sur 2** d'avoir une fille:

 	X	Y
X	XX	XY
X	XX	XY



Chromosome Y ne porte presque plus de gènes fonctionnels (presque tout le chromosome est dégénéré et ne sert à rien).

On y retrouve un gène induisant la formation des testicules au cours du développement embryonnaire = gène *sry*

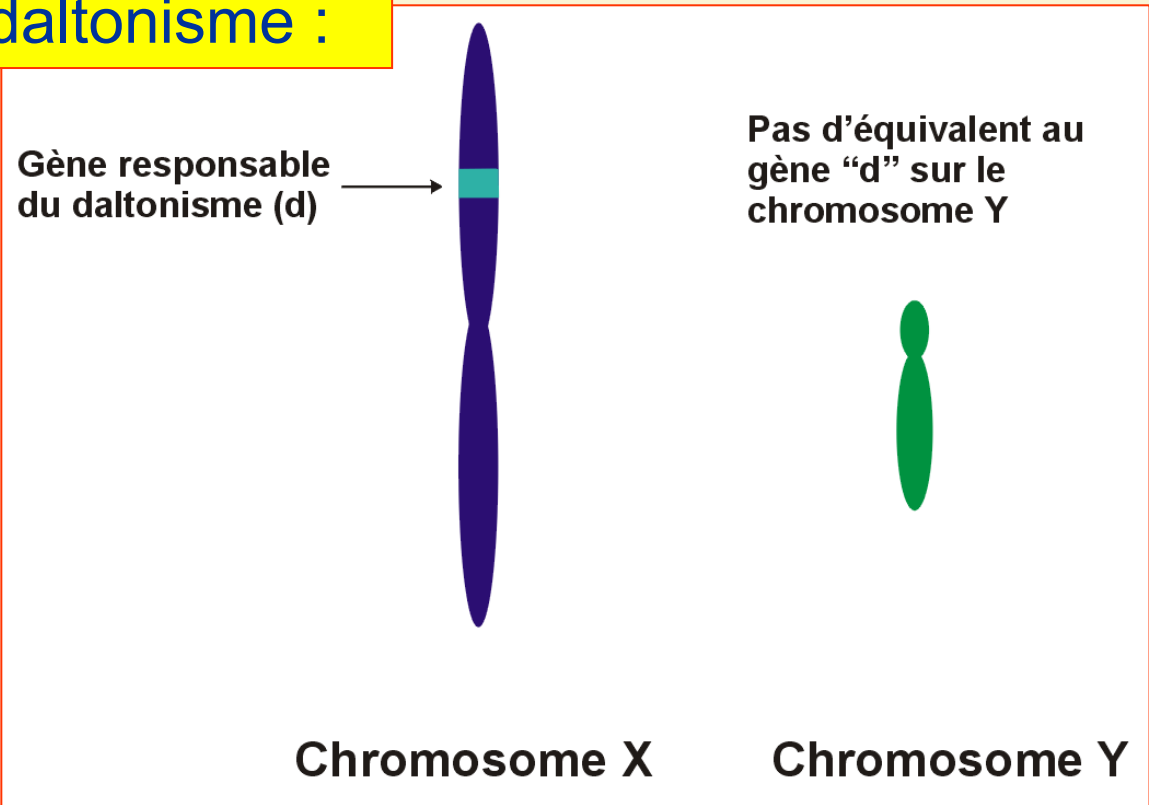


Les gènes présents sur le chromosome X n'ont pas d'allèle sur le Y. Ces gènes sont uniques chez l'homme (XY), mais en double chez la femme (XX) = **gènes liés au sexe**.

Ex daltonisme :

Chez un homme, si un de ces gènes est anormal, l'homme sera anormal.

Daltonisme dû à un gène anormal récessif "d" lié au sexe.



Génotype d'un homme daltonien =  $X^dY$

Homme normal :  $X^D Y$

Homme daltonien =  $X^d Y$

Quel serait le génotype d'une femme normale?

Une femme peut-elle être daltonienne?

Un homme pourrait-il posséder le génotype  $X^d Y^d$  ?

Quel serait le génotype de la mère d'un homme daltonien dont les parents ont une vue normale?

♀ \ ♂	$X^D$	$Y$
$X^D$	$X^D X^d$	$X^D Y$
$X^d$	$X^D X^d$	$X^d Y$

Père normal ( $X^D Y$ )

Mère normale ( $X^D X^d$ )



## 4. Allèles multiples et détermination du groupe sanguin







Un gène peut exister sous plus de 2 formes (allèles) différentes.

Ex. le gène déterminant le groupe sanguin existe sous 3 formes alléliques différentes:

- Allèle A
- Allèle B
- Allèle O

Une personne ne peut porter que 2 de ces allèles (un sur chacun de ses deux chromosomes no. 9).

Une personne peut être:

- AA  Groupe A (41%)
- AO  Groupe A (41%)
- BB  Groupe B (9%)
- BO  Groupe B (9%)
- AB  Groupe AB (3%)
- OO  Groupe O (47%)

**A est codominant avec B et ils dominent tous deux O:**

**A=B > O**

**Marieb, p. 1123**

Le Rh (+ ou -) est déterminé par une paire d'allèles situés sur une autre paire de chromosomes.

- Allèle **R** (dominant) détermine la présence de la protéine Rh (Rh+).
- Allèle **r** (récessif) détermine l'absence de la protéine Rh (Rh-)

RH+ (85% de la population) = RR ou Rr

RH- (15% de la population) = rr

Quel serait le génotype d'un homme **O positif** (O+)?

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

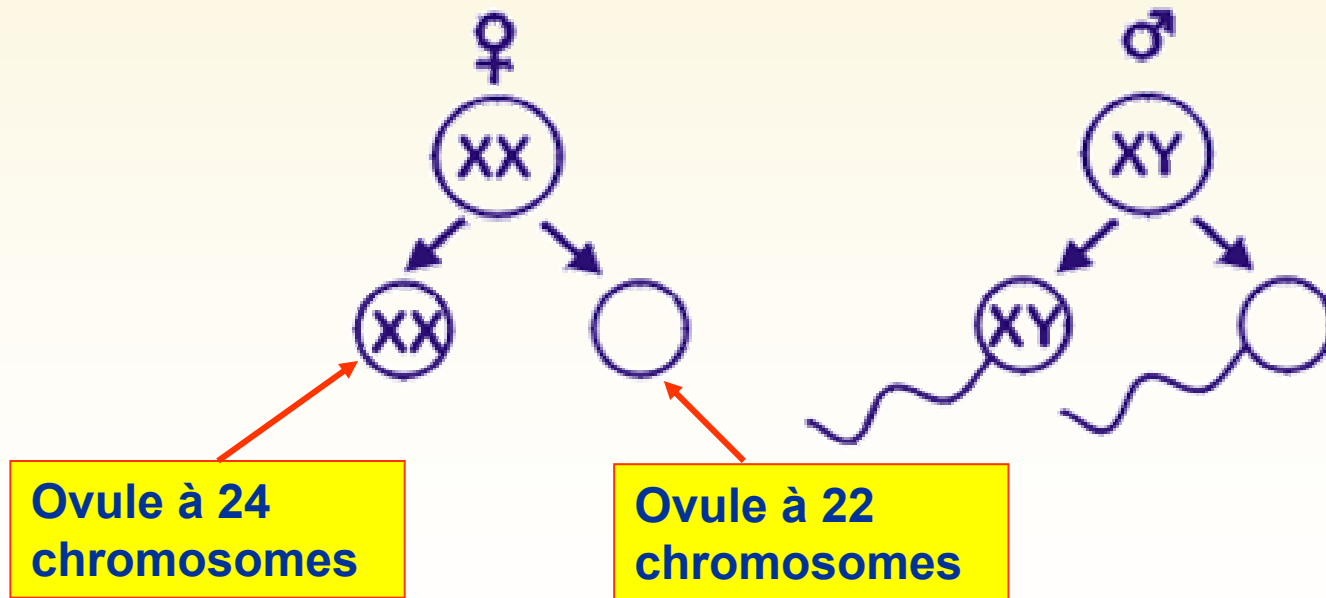
♀ \ ♂	A	O
B	AB	BO
O	AO	OO

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

## 5. Cas de non disjonction

Lors de la méiose, il peut arriver qu'une paire de chromosomes homologues ne se séparent pas.

Les deux homologues migrent dans le même gamète.



Ces gamètes peuvent être viables et être fécondés.

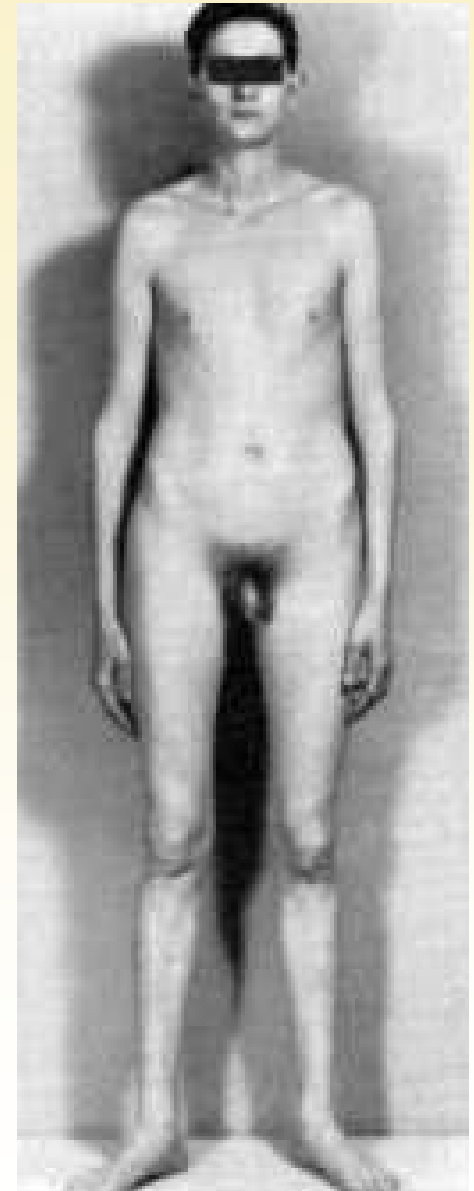
♀ \ ♂	X	Y
XX	XXX	XXY
O	XO	YO

L'embryon ne se développe pas

♀ \ ♂	XY	O
X	XXY	XO
X	XXY	XO

## XXY : Homme avec le syndrome de Klinefelter

- Un cas sur 700 environ.
- Bras et jambes généralement allongés de façon disproportionnée.
- Testicules peu développés ne produisant pas de spermatozoïdes.
- Parfois présence de légers caractères sexuels secondaires féminins (seins apparents, hanches larges)
- Intelligence normale, mais on note parfois des difficultés d'apprentissage.

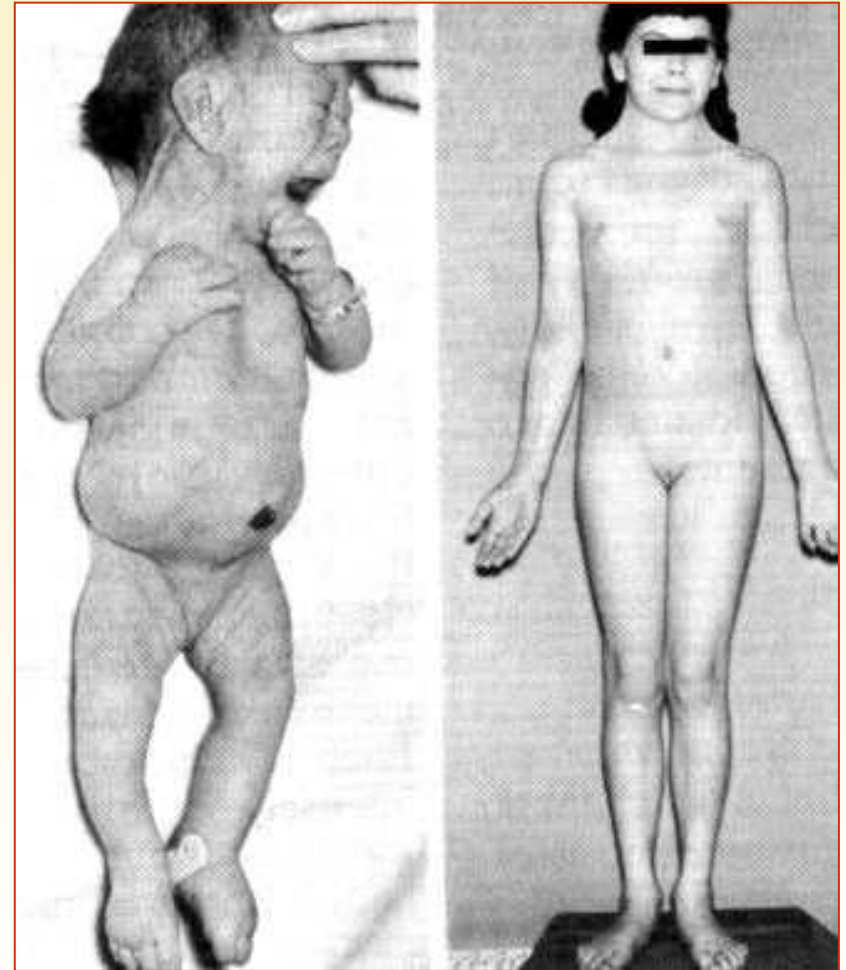


## XXX = trisomie X

- Femme normale physiquement et mentalement.
- De nombreux cas ne sont probablement pas diagnostiqués.

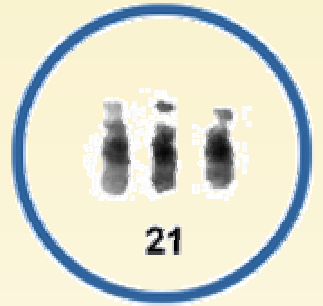
# XO = femme affligée du syndrome de Turner

- Un cas sur 5000.
- La plupart du temps l'embryon ne parvient pas à terme
- Petite stature, corps massif et trapu, thorax large, cou court, seins peu développés et très écartés.
- Deux replis de peau joignent les épaules et la tête (cous à l'aspect triangulaire).
- Ovaires sclérosés, non fonctionnels (stérilité et absence de menstruations).
- Intelligence normale, mais on note parfois des troubles d'apprentissage et d'orientation.



La non disjonction peut aussi affecter les chromosomes 21, 18 et 13

## Trisomie 21



- Petite stature.
- Tête large et courte.
- Cou court.
- Nez plat.
- Petites oreilles présentant de curieux replis.
- Mains courtes.
- Palais étroit.

Incidence proportionnelle à l'âge de la mère (voir Marieb, p. 1126)

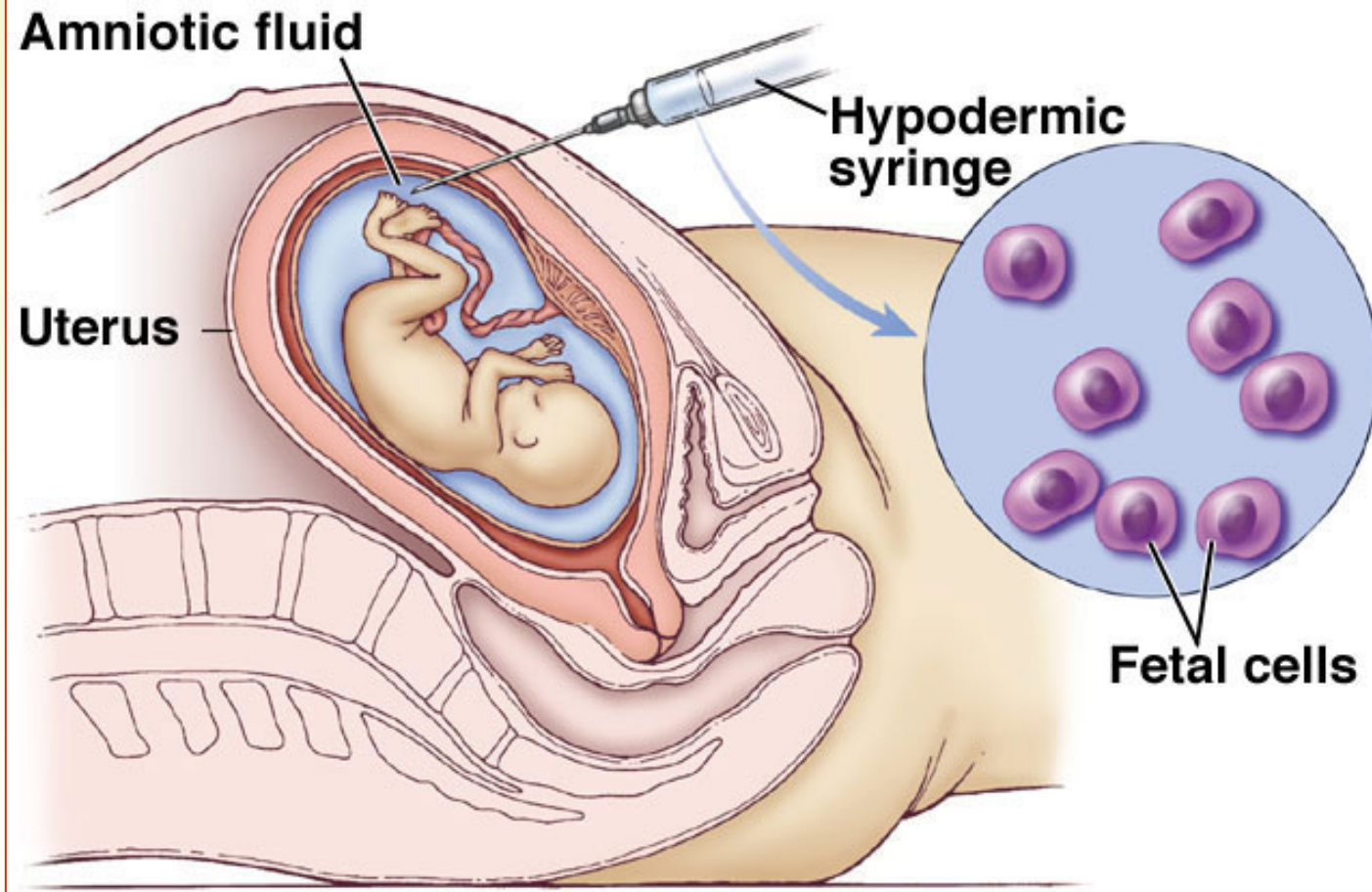
# Trisomie 18



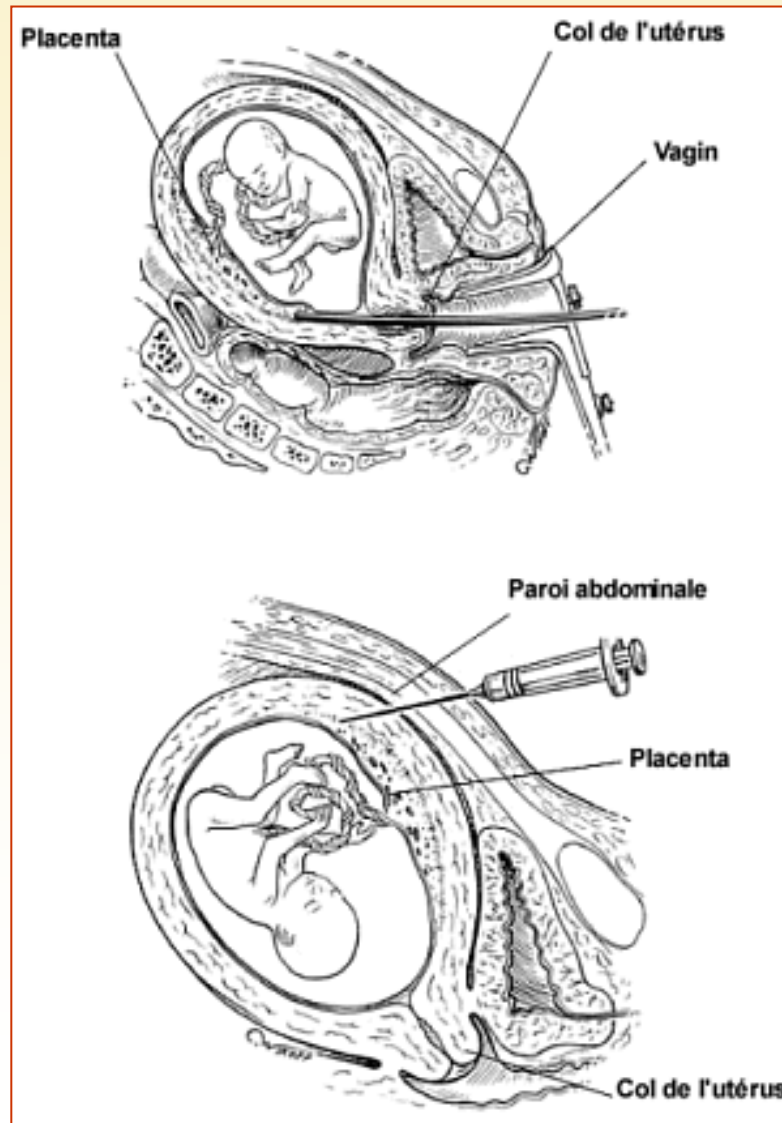
# L'amniocentèse (1127)

© The McGraw-Hill Companies, Inc. Permission required for reproduction or display.

## Amniocentesis



# Biopsie des villosités choriales (1127)





F

I

N