

Notions et mots-clés (ce que je dois savoir)

- Allèle, relation entre allèle et diversité génétique, génotype, lien entre phénotype et génotype
- Lien entre caractère héréditaire au sein du famille, allèles, arbre généalogique, génotype
- Brassage génétique, diversité génétique, méiose, fécondation, maladie génétique, allèles

Compétences et exemples de consignes (ce que je dois savoir faire)

- Expliquer la notion d'allèles.
- Comprendre le lien entre les allèles (dominants/récessifs) et une maladie ou un caractère héréditaire.
- Schématiser un génotype d'un individu sous forme d'une paire de chromosomes avec les allèles associés.
- Expliquer l'origine d'une maladie ou la présence d'un caractère chez une personne.
- Argumentaire sur l'hérédité d'un caractère à partir d'un arbre généalogique.
- Expliquer l'origine de la diversité génétique à partir du brassage lors de la méiose.
- Compléter un schéma ou un tableau de croisement des caractères.
- Calculer des probabilités de phénotypes à partir de croisements génétiques.

Je suis capable de (compétences travaillées) :

C1 : Lire et exploiter des données sur les allèles et les caractères dominants, récessifs ou codominants.

C2 : Réaliser un schéma montrant des paires de chromosomes.

situation de départ : En début d'année scolaire, Lucie discute avec sa classe. Elle découvre des personnes avec de nombreux phénotypes différents. Chaque personne discute et compare leurs phénotypes comme le type de groupe sanguin, la vision des couleurs avec une personne daltonienne ou encore une personne albinos. Le but est de comprendre l'origine de cette diversité dans leur classe.



Problème : Comment expliquer la diversité génétique au sein de l'espèce humaine ?

1 – À partir des documents 1, 2 et 3 et de la définition, **compléter** les colonnes du tableau ci-contre. **(C1)**

Définition d'allèle : Un même gène peut présenter plusieurs formes différentes. Ces versions différentes s'appellent allèles.

2 – À partir du document 4, **préciser** dans la colonne génotype si les allèles sont dominants, récessifs ou codominants. **(C2)**

3 – **Compléter** le bilan 1 avec les mots suivants :

- *récessif, génotype, allèles, codominants, combinaison unique, détermine, dominant*

Bilan 1 : Tous les individus d'une espèce sont différents car ils ont une combinaison unique d'allèles.

Les allèles sont des versions différentes d'un gène. Dans une paire de chromosome les deux allèles peuvent être identiques ou différents. S'ils sont différents, leur expression peut changer :

- les 2 allèles peuvent s'exprimer, on les observe au niveau du phénotype (= codominants) ;
- l'un peut s'exprimer, on l'observe au niveau du phénotype (= dominant) et pas l'autre, on ne l'observe pas (= récessif).

L'ensemble des allèles d'un individu s'appelle le génotype. Il détermine le phénotype d'un individu.

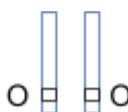
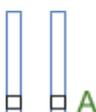
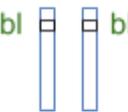
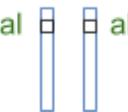
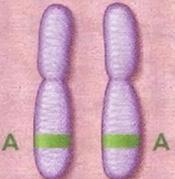
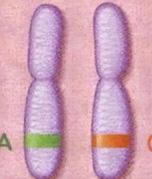
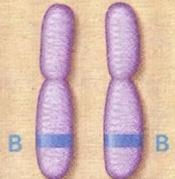
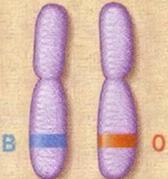
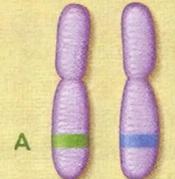
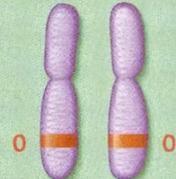
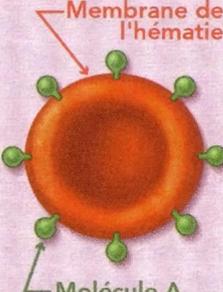
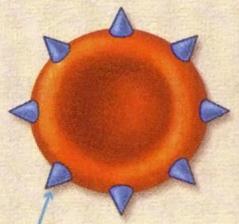
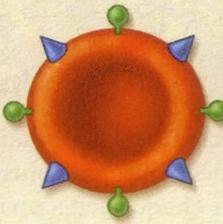
| Élèves | Phénotype (caractère des élèves) | Numéro du chromosome et nom du gène | Génotype (= allèles de l'élève) | Schémas des chromosomes |
|--------|-------------------------------------|--|--|---|
| Lucie | Groupe sanguin O | N°9 (Gène du groupe sanguin) | O // O |  |
| Marc | Groupe sanguin A | N°9 (Gène du groupe sanguin) | A // A A // O A est dominant sur O O est récessif sur A |  |
| Gaëtan | Groupe sanguin AB | N°9 (Gène du groupe sanguin) | A // B A et B sont codominants |  |
| José | Vision normale des couleurs | N°7 (Gène de la vision de la couleur bleue) | Bl // Bl Bl // bl Bl est dominant sur bl bl est récessif sur Bl |  |
| Myriam | Tritanopie (daltonien pour le bleu) | N°7 (Gène de la vision de la couleur bleue) | bl // bl |  |
| Clara | Albinisme | N°11 (Gène de la fabrication de mélanine) | al // al |  |
| Élodie | Couleur de peau non altérée | N°11 (Gène de la fabrication de mélanine) | Al // Al Al // al Al est dominant sur al al est récessif sur Al |  |

Tableau de comparaison des phénotypes et des génotypes

Document 1 : Les groupes sanguins selon la combinaison d'allèles portée par l'individu

Le caractère groupe sanguin est dû à un gène sur le chromosome 9. Ce gène « groupe sanguin » existe en 3 versions différentes qu'on nomme allèle. Suivant la combinaison de ces allèles, on obtient les différents groupes sanguins existants.

| | | | | | | |
|-------------------------------------|---|---|---|---|---|---|
| <p>Paire de chromosome n° 9</p> |  |  |  |  |  |  |
| <p>Aspect des hématies</p> |  |  |  |  | | |
| <p>Groupe sanguin de l'individu</p> | <p style="text-align: center;">A</p> | <p style="text-align: center;">B</p> | <p style="text-align: center;">AB</p> | <p style="text-align: center;">O</p> | | |

Ainsi pour avoir le groupe sanguin A, il faut au moins avoir un allèle A. Cet allèle A va permettre de produire des marqueurs ou molécules à la surface des globules. Par contre pour avoir le groupe sanguin O, il faut obligatoirement avoir deux allèles O. L'allèle O ne permet pas de produire de marqueur ou molécule à la surface des globules rouges.

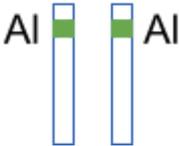
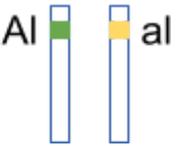
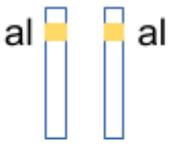
Document 2 : Le daltonisme et son origine

Le daltonisme est une anomalie de la vision qui empêche de différencier l'une des 3 couleurs primaires (rouge, vert ou bleu). Il existe 3 gènes impliqués dans cette anomalie : 2 gènes portés par le chromosome X et un gène porté par le chromosome n°7. Une personne tritanope est une personne qui n'arrive pas à détecter la couleur bleu. En fait, le gène sur le chromosome n°7 permet la fabrication d'un pigment dans la rétine des yeux. Si jamais ce pigment est anormal alors il y a un problème au niveau de la perception du bleu. Le gène du chromosome n°7 existe en 2 versions différentes qu'on nomme l'allèle Bl, qui permet la production du pigment et l'allèle bl, qui empêche le bon fonctionnement du pigment :

| | | | |
|--------------------------------|--|---|--|
| <p>Paire de chromosome n°7</p> | <p style="text-align: center;">Bl  Bl</p> | <p style="text-align: center;">Bl  bl </p> | <p style="text-align: center;">bl  bl </p> |
| <p>Caractère de l'individu</p> | <p style="text-align: center;">Individu ayant une bonne vision</p> | <p style="text-align: center;">Individu ayant une bonne vision</p> | <p style="text-align: center;">Individu atteint de daltonisme « bleu » (tritanope)</p> |

Document 3 : L'albinisme et son origine

Parmi les enfants de certaines familles, l'un peut être atteint d'albinisme. Les cellules de sa peau, de ses cheveux et de ses yeux ne fabriquent pas un pigment noir, la mélanine. Cette anomalie est due à la modification d'un gène situé sur le chromosome n°11 a deux allèles possibles qu'on nomme l'allèle Al, qui permet la production du pigment et l'allèle al, qui empêche le production du pigment :

| | | | |
|---------------------------------|---|--|---|
| Paire de chromosome n°11 |  |  |  |
| Caractère de l'individu | Individu fabricant de la mélanine | Individu fabricant de la mélanine | Individu albinos (ne fabricant pas de la mélanine) |

Document 4 : Définitions et combinaisons d'allèles

Allèle dominant : c'est un allèle d'une paire de chromosomes qui s'exprime et qui est visible au niveau du caractère par rapport à un autre allèle.

Allèle récessif : c'est un allèle d'une paire de chromosomes qui ne s'exprime pas et qui n'est pas visible au niveau du caractère par rapport à un autre allèle.

Allèles codominants : les deux allèles de la paire de chromosomes s'expriment tous les deux et sont visibles au niveau des caractères.

Génotype : C'est l'ensemble des allèles d'un individu formant ainsi des combinaisons alléliques.

Je suis capable de (compétences travaillées) :**C1** : Formuler une hypothèse afin d'expliquer l'origine des caractères.**C2** : Tirer des conclusions en argumentant.**C3** : Lire et exploiter des données sur un arbre généalogique, des allèles et des caractères dominants, récessifs ou codominants.**C4** : Réaliser un schéma d'une paire de chromosome et des allèles associés.

Situation de départ : En 2011, Jeff Craig, généticien au *Royal Children's Hospital* de Melbourne en Australie, publie un courrier dans une revue scientifique prestigieuse pour discuter de l'éventuelle hérédité de la magie dans la saga *Harry Potter*.



Problème : Comment expliquer l'origine de la magie dans la saga *Harry Potter* ?

Document 1 : Une classification des personnages de la saga *Harry Potter* selon leur descendance

Les arbres généalogiques sont très importants chez les sorciers dans *Harry Potter*. Les Sang-Purs sont des sorciers dont les parents étaient des sorciers depuis des générations, aussi loin qu'on puisse remonter : c'est le cas de la famille Malefoy.

Les Sang-Mêlés ont un parent sorcier et un parent moldu (= personne sans pouvoirs magiques) : c'est le cas de Voldemort.

Les Nés moldus (ou Sang-de-Bourbe, insulte considérée limite comme xénophobe dans le monde des sorciers) sont des sorciers nés de deux parents moldus, sans aucun sorcier connu dans l'arbre généalogique : c'est le cas d'Hermione Granger.

Les Cracmols sont des enfants incapables de faire de la magie alors que leurs parents étaient des sorciers : c'est le cas d'Argus Rusard, le concierge de Poudlard.

1 – À partir du document 1, **indiquer** si la magie est un caractère héréditaire en argumentant. **(C2)**
On constate que dans les grandes familles de sorciers ou les sangs-mêlés, on a a priori que des sorciers et sorcières donc les pouvoirs magiques ont tendance à se transmettre à la descendance et donc ça serait lié à un caractère héréditaire. Les Cracmols seraient sans doute une anomalie transmise par les parents comme une sorte de maladie ou anomalie génétique. Par contre, lorsqu'on regarde du côté des « sang-de-Bourbe » alors qu'il n'y a aucune personne dans la famille de moldus qui a des pouvoirs magiques, on peut avoir des doutes.

Document 2 : La magie, un caractère héréditaire ?

On va émettre l'hypothèse que la magie est un caractère héréditaire. On va admettre également que ce caractère est porté par un gène appelée le « Magic-gene » sur la paire de chromosomes n°7 (sur le haut du chromosome). Ce gène existe en deux versions : l'allèle « mc » qui permet d'avoir des pouvoirs magiques et l'allèle « Ml » non fonctionnel (ne permettant pas d'avoir de pouvoirs magiques). Un sorcier ou une sorcière doit avoir obligatoirement deux allèles « mc » pour avoir des pouvoirs magiques.

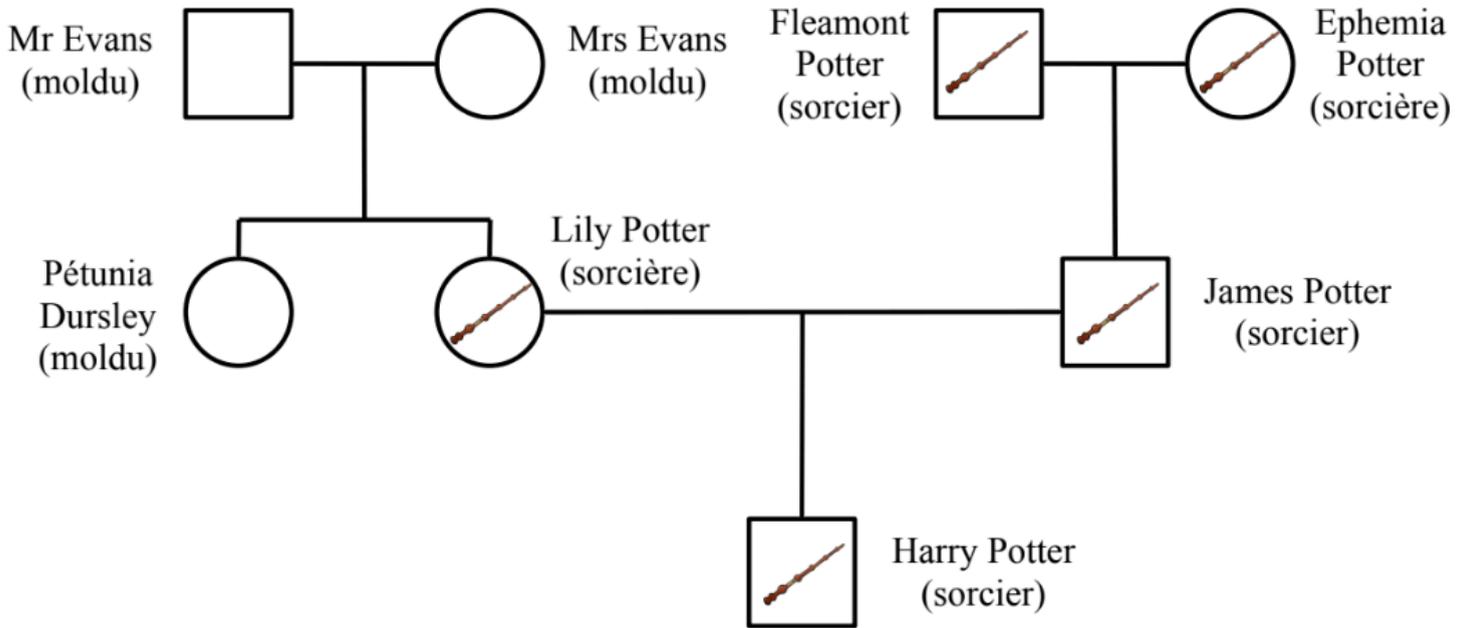
2 – À partir du document 2 : **(C4)**

a – **Schématiser** la paire de chromosome n°7 avec les allèles pour une personne ayant des pouvoirs magiques (sorcier et sorcière).

b – **Schématiser** de même pour un moldu.

Voir ci-dessous.

Document 3 : Arbre généalogique de la famille d'Harry Potter



Remarques : Harry Potter eut 3 enfants avec Ginny Weasley. Tous les 3 sont des sorciers et possèdent donc des pouvoirs magiques (il n'a pas eu d'enfants Cracmols ni aucun à notre connaissance dans sa famille). Ils n'ont pas été représentés sur l'arbre généalogique.

3 – À partir du document 3, **indiquer** alors quels sont les allèles d'Harry Potter, de Pétunia sa tante et Mr. et Mrs. Evans. **Préciser** également quel allèle est dominant ou récessif. **(C3)**

| | | | |
|--------------------------------|---|----------------------------------|-------------------------------|
| Paire de chromosome n°7 | | | |
| | L'allèle « Ml » est dominant sur l'allèle « mc » et l'allèle « mc » est récessif sur l'allèle « Ml ». | | |
| Caractère de l'individu | Sorcier (avec pouvoirs magiques) | Moldu (sans pouvoir magiques) | Moldu (sans pouvoir magiques) |
| Personnes de la famille | Harry Potter | Tante Pétunia, Mr. et Mrs. Evans | Tante Pétunia |

4 – Sachant qu'Harry Potter aurait pu avoir un enfant Cracmol comme dans d'autres familles de sorciers, **formuler** une ou plusieurs hypothèses permettant d'**expliquer** l'origine des Cracmols. **(C1)**

On peut émettre l'hypothèse d'une erreur sur le « Magic-gene » (appelée mutation) chez les parents, l'un des deux allèles mc qui l'aurait rendu non fonctionnel comme l'allèle Ml. Cette erreur aurait alors été transmise à l'enfant qui serait devenu alors Cracmol.

5 – **Compléter** le bilan 2 avec les mots suivants :

- connaissance du génotype, origine, arbre généalogique, hérédité d'un caractère

Bilan 2 : L'étude d'un arbre généalogique et la connaissance du génotype des représentants de la famille permettent de rendre compte de l'hérédité d'un caractère et donc de son origine.

Je suis capable de (compétences travaillées) :

C1 : Interpréter des résultats et en tirer des conclusions.

C2 : Lire et exploiter un texte expliquant le phénotype d'une maladie.

C3 : Compléter un tableau de croisement des allèles et des caractères.

C4 : Réaliser un schéma d'une paire de chromosome et des allèles associés.

Situation de départ : Dans une famille, deux personnes sont atteintes de mucoviscidose alors que les autres membres ne sont pas malades. Nous allons essayer de comprendre d'où proviennent l'origine de cette maladie et la diversité dans cette famille.

Problème : Comment expliquer l'origine de la mucoviscidose chez certains membres de la famille ?

1 – À partir du document 1, **décrire** précisément le phénotype d'un individu qui est atteint de mucoviscidose. **(C2)**

On observe que le phénotype peut se décrire au niveau physiologique et au niveau moléculaire. Niveau physiologique décrit : problèmes respiratoires avec infections fréquentes et difficultés à respirer et problèmes digestifs. Niveau moléculaire décrit : défaillance du mucus fabriqué par les poumons et les intestins empêchant le bon fonctionnement et obstruant les voies respiratoires.

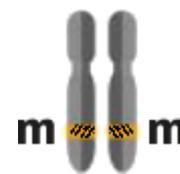
2 – À partir du document 2, **représenter** sous forme d'un schéma la paire des chromosomes n°7 d'une personne atteinte de mucoviscidose. **(C4)**

Voir ci-dessous.

3 – À partir du document 2, **représenter** également sous forme d'un schéma les deux combinaisons possibles de la paire des chromosomes n°7 d'une personne non atteinte par la maladie. **(C4)**

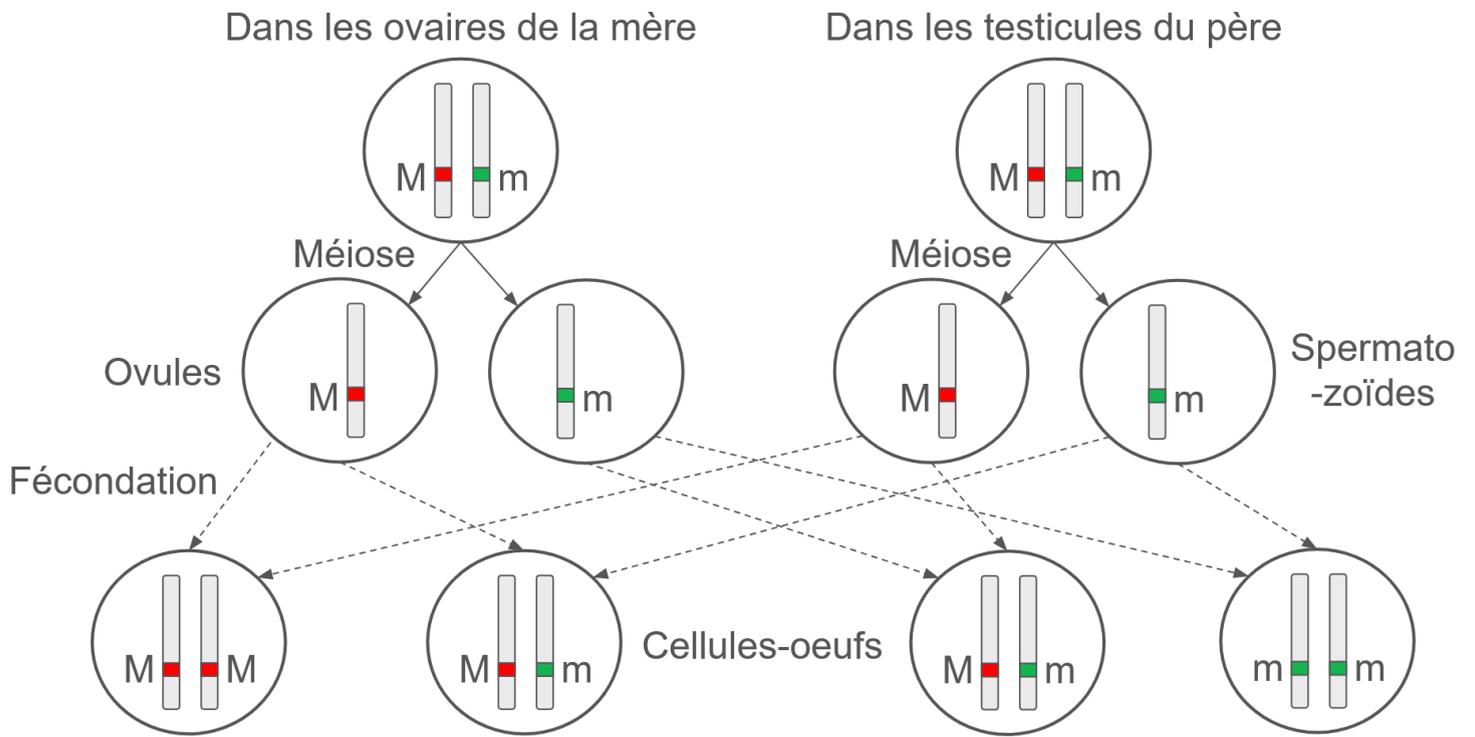


Chromosomes d'une personne non atteinte de mucoviscidose



Chromosomes d'une personne atteinte de mucoviscidose

4 – En utilisant les mécanismes de la méiose, de la fécondation et le document 3, **compléter** le schéma ci-dessous pour **expliquer** comment l'individu III-1 peut être atteint de mucoviscidose alors que l'individu III-2 ne l'est pas. **(C1)**



Croisement et recombinaison lors de la reproduction sexuée

5 – À partir du document 3 et 4, **donner** alors la probabilité que les parents II-1 et II-2 (génération II) aient encore un enfant atteint de mucoviscidose **en réalisant** un tableau de croisement ci-dessous : (C1)

| | | Père | | |
|------|----------------|---|---|--|
| | | | | |
| Mère | Spermatozoïdes | | | |
| | Ovules | | | |
| | | $M//M \Rightarrow$ Non atteint $1/4$ | $M//m \Rightarrow$ Non atteint $1/4$ | |
| | | $M//m \Rightarrow$ Non atteint $1/4$ | $m//m \Rightarrow$ Atteinte $1/4$ | |

Tableau de croisement des parents III-1 et III-2

On obtient ainsi 1/4 de futurs enfants non atteints avec les allèles fonctionnels, 1/2 (1/4 + 1/4) de non atteints avec un allèle fonctionnel et un allèle non fonctionnel et enfin ce qui nous intéresse ici, 1/4 de futurs enfants atteints par la mucoviscidose d'après le tableau de croisement.

6 – **Compléter** le bilan 3 avec les mots suivants :

- *diversité des individus, brassage génétique, réunit au hasard, génétiquement uniques, reproduction sexuée, individu unique, répartition au hasard*

Bilan 3 : La répartition au hasard des chromosomes de chaque paire lors la méiose crée des gamètes génétiquement uniques. Il y a un brassage génétique de l'information. La fécondation réunit au hasard deux gamètes, créant un individu unique. Il s'agit d'un second brassage. Ces deux brassages génétiques expliquent la diversité des individus d'une même espèce. Ces brassages sont possibles grâce à la reproduction sexuée.

Document 1 : Maladie et symptômes

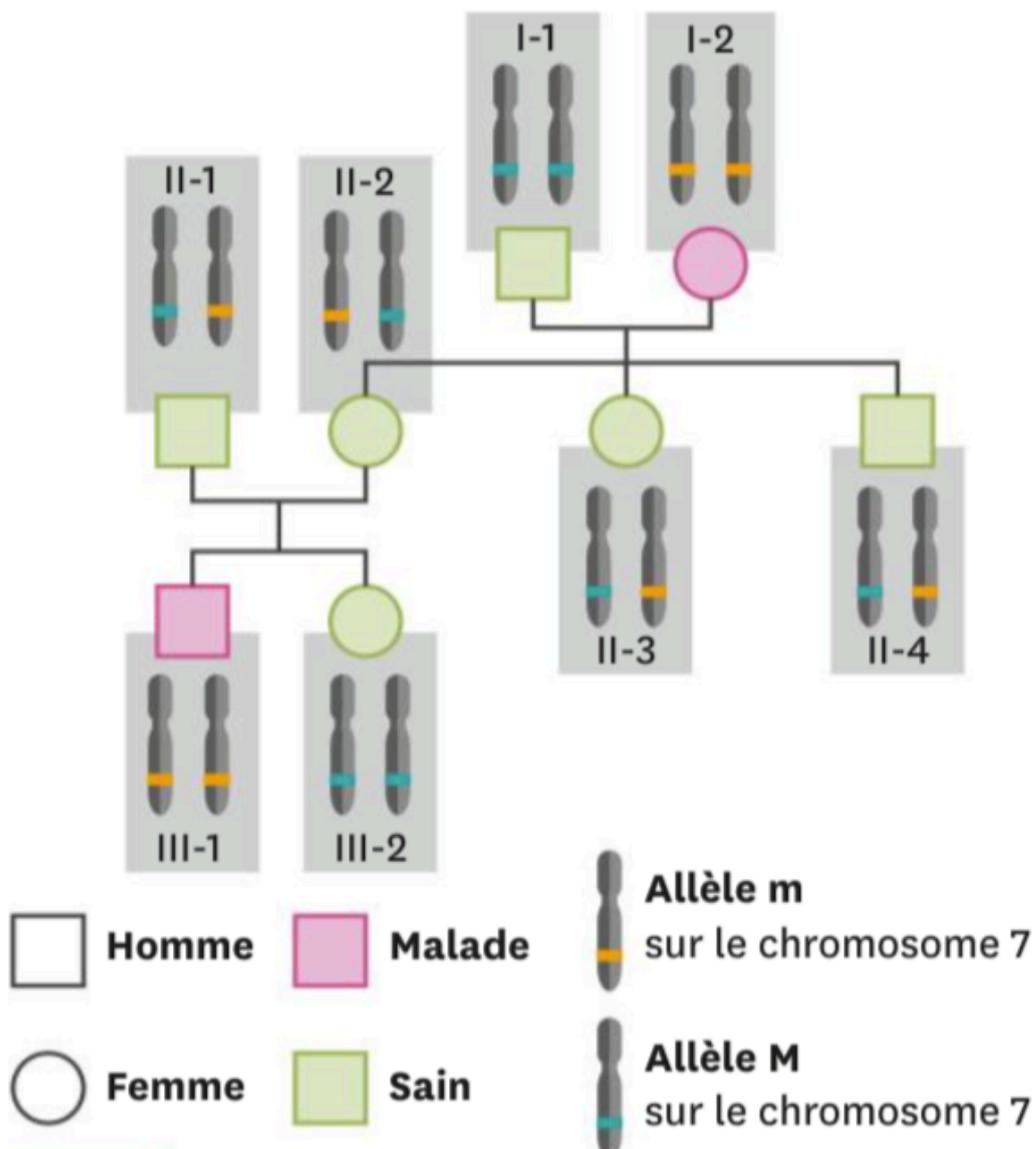
La mucoviscidose est une maladie génétique humaine qui touche principalement les poumons et le système digestif. Elle entraîne notamment des difficultés respiratoires et des infections pulmonaires très fréquentes. Les sécrétions (ou mucus) sont trop épaisses et la personne a du mal à respirer et à digérer à cause de l'accumulation des sécrétions au niveau des poumons et des intestins.

La maladie évolue au cours du temps par à-coups et donc par crise. Elle s'exprime souvent tôt dès la petite enfance. Il faut une prise en charge particulière des personnes atteintes pour améliorer leur confort de vie et surtout leur survie. La moyenne de survie est la vingtaine mais certains malades ont pu vivre jusqu'à 50 ans.

Document 2 : L'origine génétique de la mucoviscidose

La mucoviscidose est causée par un allèle « m » non fonctionnel du gène CFTR situé sur le chromosome 7. Cet allèle entraîne un dysfonctionnement des appareils respiratoires et digestifs en empêchant le mucus de bien se former. Le gène CFTR existe chez la majorité des gens sous forme allélique « M » fonctionnelle qui permet un fonctionnement normal des appareils respiratoires et digestifs (bonne formation du mucus).

Document 3 : La transmission de la mucoviscidose au sein d'une famille



Document 4 : Un tableau de croisement génétique

Un tableau de croisement (ou échiquier) est un tableau permettant de visualiser les différentes combinaisons possibles des allèles chez les parents lors de la méiose et de les combiner lors de la fécondation. Cela nous permet aussi de calculer la probabilité des enfants à naître avec les combinaisons des parents. On va prendre l'exemple des parents I-1 et I-2 ci-dessus avec le tableau ci-dessous :

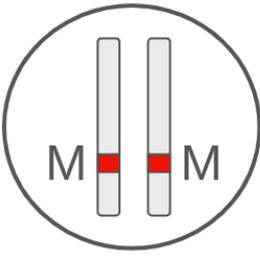
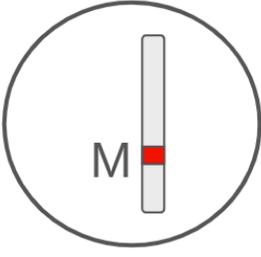
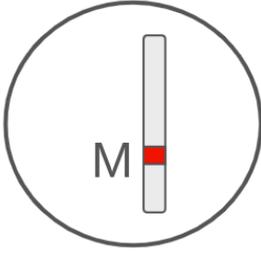
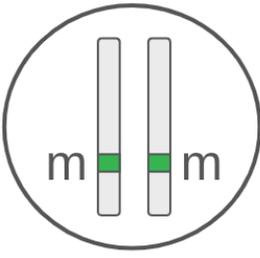
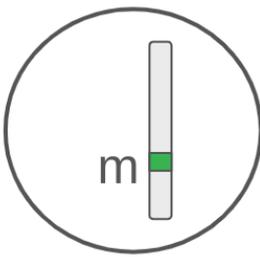
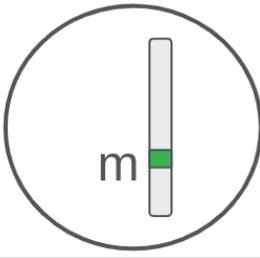
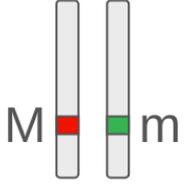
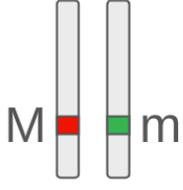
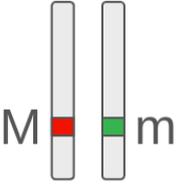
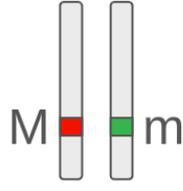
| | | | |
|--|---|---|---|
| <div style="display: flex; flex-direction: column; align-items: center;"> <div style="margin-bottom: 20px;">Père</div> <div style="margin-bottom: 20px;">Spermatozoïdes</div> <div>Mère</div> <div>Ovules</div> </div> | |  | |
| | |  |  |
| | |  | |
|  |  |  $\frac{1}{4}$ M//m => Non atteint |  $\frac{1}{4}$ M//m => Non atteint |
| | |  $\frac{1}{4}$ M//m => Non atteint |  $\frac{1}{4}$ M//m => Non atteint |

Tableau de croisement entre les parents I-1 et I-2

On peut constater que les parents I-1 et I-2 ne forment que des combinaisons M/m donc des enfants qui ne sont pas atteints mais qui possèdent l'allèle « m » altéré.

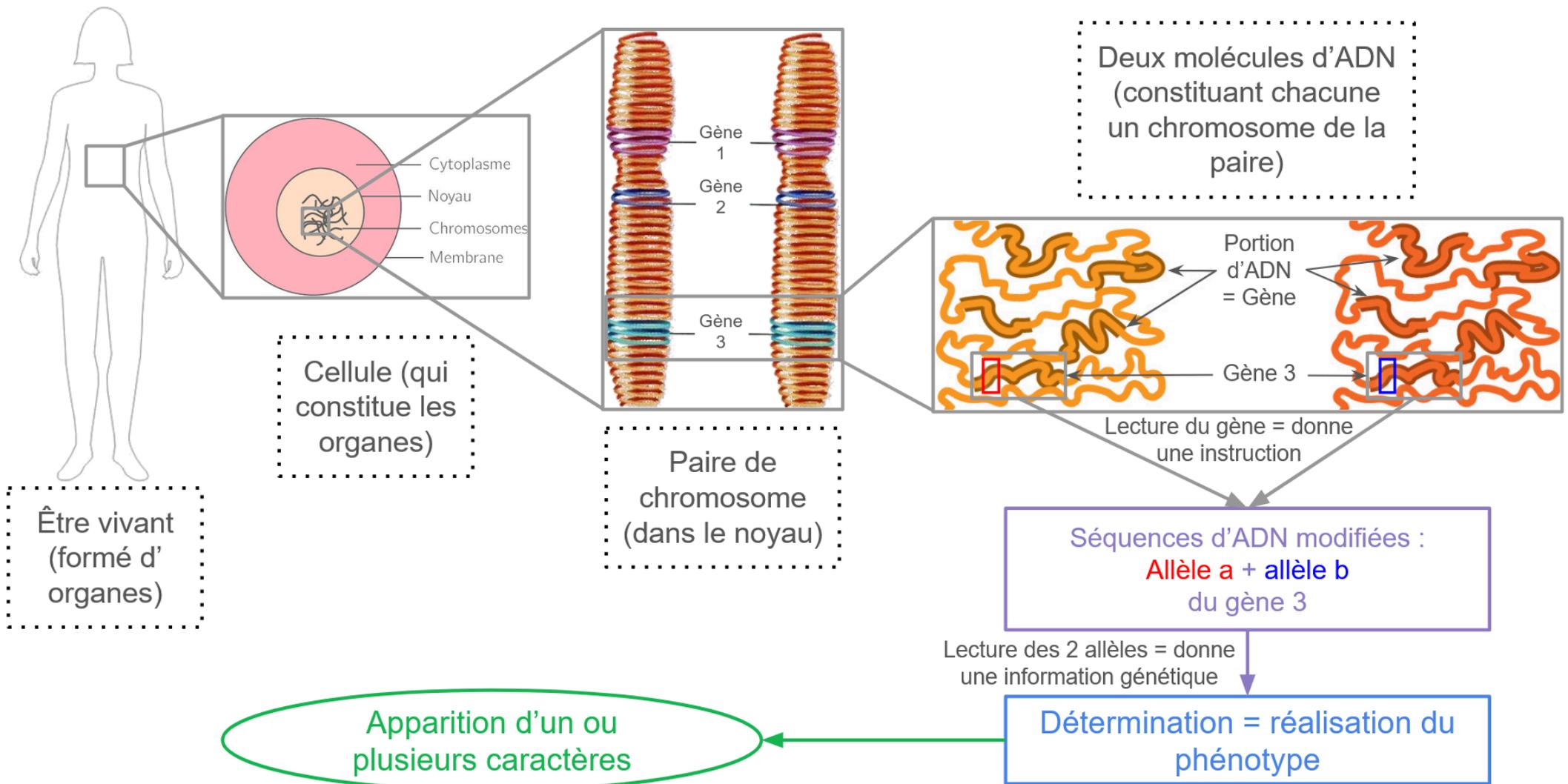


Schéma de la détermination et de la variabilité d'un caractère par l'information génétique à différentes échelles