

Chapitre 3	Origines des caractères et informations génétiques
	Fiche de réussite
Notions et mots-clés (ce que je dois savoir)	
☐ Caractères individuels et de l'espèce ☐ Caractères héréditaires et non héréditaires (facteurs environnementaux), information génétique ☐ Gène, génome (= patrimoine génétique)	
Compétences et exemples de consignes (ce que je dois savoir faire)	
☐ Décrire des empreintes digitales et calculer des fréquences de formes d'empreintes. ☐ Rédiger un texte pour montrer la diversité à différents niveaux des individus, des populations et des espèces. ☐ Classer dans un tableau des caractères héréditaires ou non héréditaires à partir de documents. ☐ Expliquer comment l'environnement ou le patrimoine génétique peut influencer sur le phénotype. ☐ Décrire et compléter un arbre généalogique à partir de données. ☐ Rédiger un texte avec des connecteurs logiques expliquant le lien entre les gènes et les caractères. ☐ Expliquer l'origine d'une maladie et ou la présence d'un caractère chez une personne.	

Ch3 - Activité 1	Exemples de caractères individuels et de l'espèce
Je suis capable de (compétences travaillées) :	
C1 : Suivre un protocole pour répondre à une question.	
C2 : Utiliser une loupe binoculaire.	
C3 : Identifier et choisir des outils mathématiques pour mettre en œuvre une démarche scientifique.	

Situation de départ : Chez un individu, il y a différents types de caractéristiques ou caractères. On va voir qu'il existe deux grands types de caractères.

Problème : Comment observer les deux types de caractères présent chez un individu ?

1 – **Réaliser** le protocole du document 1. (C1)

2 – À l'aide d'une loupe binoculaire, **observer** et **classer** l'empreinte dans l'une des catégories présentées dans le tableau ci-contre. (C2)

3 – **Compléter** le tableau ci-contre à l'aide des résultats de la classe. (C3)

4 – À l'aide des documents 1 et 2, **montrer** dans un court texte bilan qu'il existe une diversité de caractère au niveau des individus et au sein de chaque espèce.

On peut observer chez l'espèce humaine la présence d'empreintes digitales pour tous les individus, on va parler ici de caractères liés à l'espèce. Par contre, elles peuvent prendre différentes formes et chaque être humain possède ses propres empreintes. On va d'ailleurs retrouver un certain pourcentage de forme dans la population humaine. On va retrouver la même chose chez les pensées sauvages. Au sein de l'espèce, on va trouver les mêmes caractères comme la forme de la fleur, le nombre de pétales, etc. Mais chaque individu de cette espèce possède des pétales de différentes couleurs avec des stries différentes, etc. Et on va retrouver un certain pourcentage suivant les populations de pensées dans les prairies. Voir aussi bilan 1.

Document 1 : Réalisation d'empreintes digitales

À l'aide d'une mine de graphite (crayon à papier), noircir une feuille de papier blanc. Puis, frotter le doigt index gauche sur la partie noire. Déchirer un morceau de scotch et le coller sur le bout du doigt noirci. S'assurer d'avoir bien appuyé afin de laisser convenablement son empreinte digitale. Retirer délicatement le ruban adhésif et le coller sur l'emplacement approprié.

Document 2a : Les pensées sauvages

Au sein des individus d'une même espèce, on va trouver des caractères qu'on retrouve chez tous les individus et des caractères qui n'appartiennent qu'aux individus eux-mêmes. Par exemple, c'est ce qu'on trouve chez les pensées sauvages. Toutes les pensées sauvages appartiennent à la même espèce, *Viola tricolor*. On va trouver au niveau de la fleur à chaque fois 5 sépales verts, 5 pétales colorés (4 vers le haut, un vers le bas), 5 étamines et un pistil. Par contre, chaque individu possède un ensemble de caractères visibles comme la couleur dominante des pétales, leurs formes, le nombre de stries à la base du pétale, etc.



Document 2b : Tableau présentant le % d'individus possédant des pétales de couleurs mauve, blanc et jaune

	Couleurs des pétales		
	Mauve	Blanc	Jaune
% d'individus observés dans une prairie des Alpes	37	27	36
% d'individus observés dans une prairie du Jura	32	41	27

Quelques empreintes de doigts			
Les trois grands types d'empreintes	Empreintes en arcs : les lignes sont disposées les unes au-dessus des autres, en formant une sorte de A.	Empreintes en boucles : les lignes se replient sur elles-mêmes, soit vers la droite, soit vers la gauche.	Empreintes en tourbillons : présence de lignes qui s'enroulent autour d'un point en formant une sorte de tourbillon.
Fréquences = pourcentages* dans les populations humaines	5 %	60 %	35 %
Nombre d'élèves dans la classe (total = 28)	2	16	10
Fréquences = pourcentages dans la classe	$(7 \times 100) / 28 = 7 \%$	$(16 \times 100) / 28 = 57 \%$	$(10 \times 100) / 28 = 36 \%$
Index gauche			
Empreinte à coller			Son type d'empreinte
			Empreinte boucle

(*) Les 3 grandes familles d'empreintes regroupent à elles seules 95% des doigts humains, les 5 % restant sont des cas rares où les figures peuvent se mélanger.

Tableau de comparaison des différents types d'empreintes digitales humaines

Bilan 1 : Chaque individu d'une espèce possède une multitude de caractères qu'on appelle le phénotype qui peuvent présenter différentes formes, couleurs, structures, etc. (exemples : les empreintes digitales chez l'espèce humaine, la couleur des pétales chez les violettes). Ils sont souvent uniques pour chaque individu : ce sont les caractères individuels. Dans les populations de l'espèce, on retrouve des proportions différentes de ces caractères.

Les individus d'une même espèce partagent aussi les mêmes caractères, ce qui permet de les reconnaître et de les classer dans la même espèce : on parle de caractères d'espèce.

Ch3 - Activité 2

Caractère héréditaire et non héréditaire chez l'espèce humaine

Je suis capable de (compétences travaillées) :

C1 : Interpréter des informations d'un tableau et en tirer des conclusions.

C2 : Lire et exploiter des arbres généalogiques.

C3 : Réaliser un tableau pour comparer des données sur les caractères.

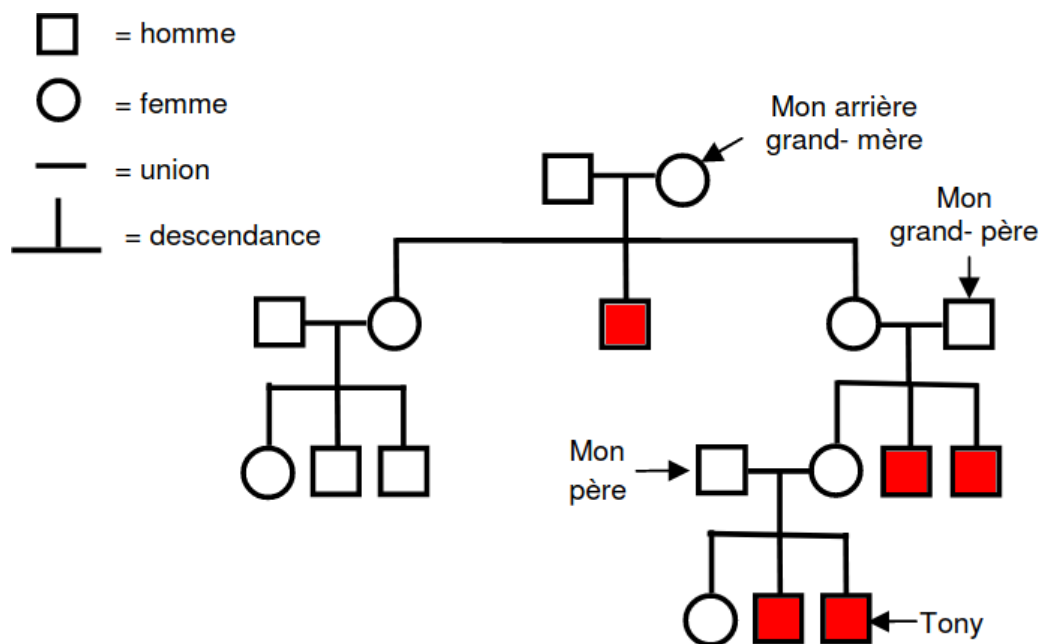
Situation de départ : Chaque année en France, la maladie de Duchenne touche un garçon sur 3500 au sein des familles françaises. Cette maladie provoque une destruction progressive des muscles. La faiblesse musculaire se fait d'abord sentir dans les jambes et les hanches. Cette faiblesse croissante finit par rendre la marche difficile et imposer l'usage d'un fauteuil roulant.

Problème : Comment expliquer la présence de certains caractères au sein d'une famille comme la maladie de Duchenne ?

1 – À partir du document 1, **compléter** l'arbre généalogique **en coloriant** les individus atteints de la maladie de Duchenne. **(C2)**

Document 1 : La maladie de Duchenne au sein d'une famille

« Je m'appelle Tony, j'ai 14 ans. Je suis atteint de la maladie de Duchenne et je suis actuellement en fauteuil roulant. Je ne suis pas le seul de ma famille à présenter ce caractère. C'est aussi le cas de mon frère. Ma sœur et mes deux parents ne sont pas atteints mais mes deux oncles en sont morts. Mes grands-parents n'ont pas présenté la maladie, contrairement au frère de ma grand-mère. Tous les autres membres de ma famille représentés sur l'arbre généalogique et non mentionnés ne sont pas malades. »



Arbre généalogie de la famille de Tony

2 – **Indiquer** alors de quelle manière peut-on être atteint de la maladie. **(C1)**

On constate que pour être malade de cette maladie, il faut qu'une autre personne de la famille l'ait et donc qu'elle soit transmise par les parents même s'il ne sont pas malades.

3 – À partir de l'ensemble des documents, **classer** sous forme d'un tableau les caractères présentés en deux groupes : héréditaires et non héréditaires (modifiés par l'environnement). **(C3)**

Caractères héréditaires	Caractères non héréditaires (= liés à l'environnement)
- Myopathie de Duchenne - Caractère « couleur de la peau » : la couleur types peau mate et peau clair est retrouvée à chaque génération. - Caractère « polydactylie ». - Caractère « sensibilisation au PTC ».	- Caractère « couleur de la peau » : les couleurs bronzée et pâle. - Caractère « souplesse ». - Caractère « musculature ». - Caractère « nombre de globules rouges ».

Tableau de comparaison de différents caractères chez l'espèce humaine

4 – Pour chaque cas, **justifier** le classement **en indiquant** comment l'environnement peut modifier les caractères. **(C1)**

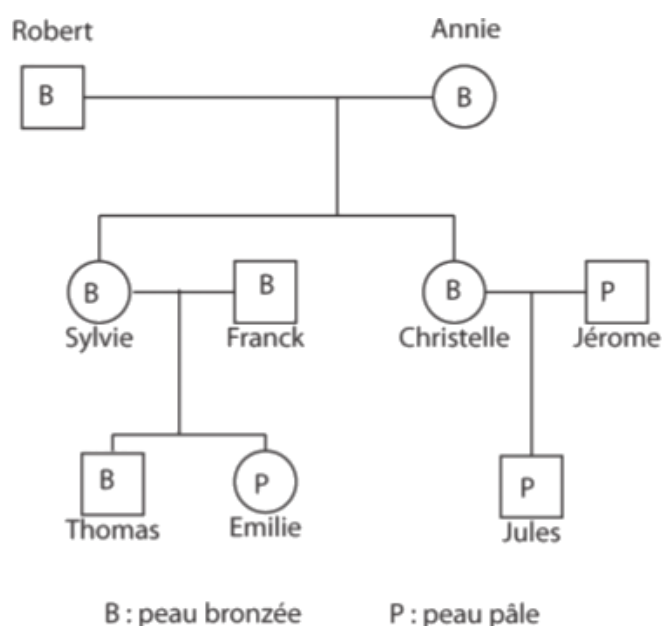
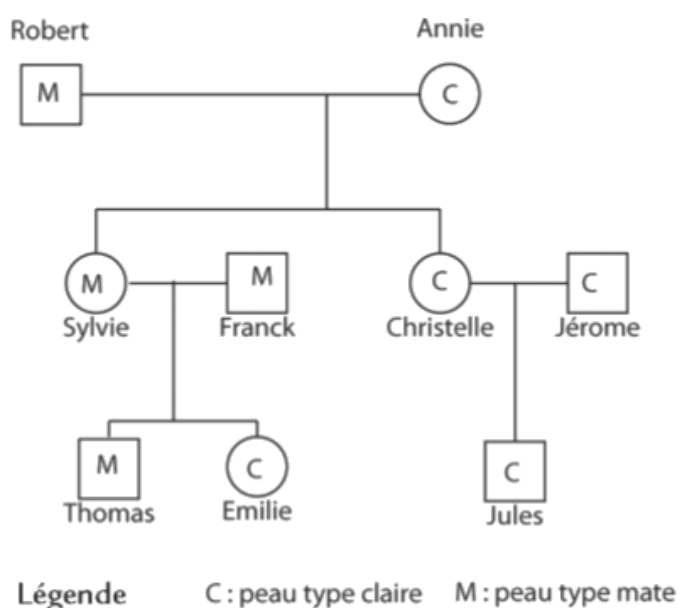
Pour la couleur de la peau (bronzée et pâle), cela dépend de l'exposition au soleil et donc de l'environnement. Pour la souplesse et la musculature, cela dépend surtout de l'entraînement malgré des prédispositions et donc cela dépend encore de l'environnement. Enfin pour le nombre de globules rouges, il faut monter en altitude pour produire plus de globule rouge (lié à manque de dioxygène). Donc on a encore un caractère qui dépend de l'environnement. Tous ces caractères ne dépendent donc pas de l'hérédité et donc des parents.

Bilan 2 : Les caractères qui se retrouvent plus ou moins de génération en génération sont nommés caractères héréditaires. Ils sont transmis de génération en génération par des informations génétiques lors de la reproduction.

Certains caractères ne sont pas héréditaires, ils sont liés à des facteurs environnementaux. Ainsi le phénotype d'un individu (= ensemble des caractères d'un individu) dépend à la fois des informations génétiques et de l'environnement.

Document 2 : Le caractère « couleur de peau »

Pour chaque membre est indiqué le type de peau. Une peau mate est une peau qui change facilement de couleur, une peau claire est plus claire et bronze moins vite.

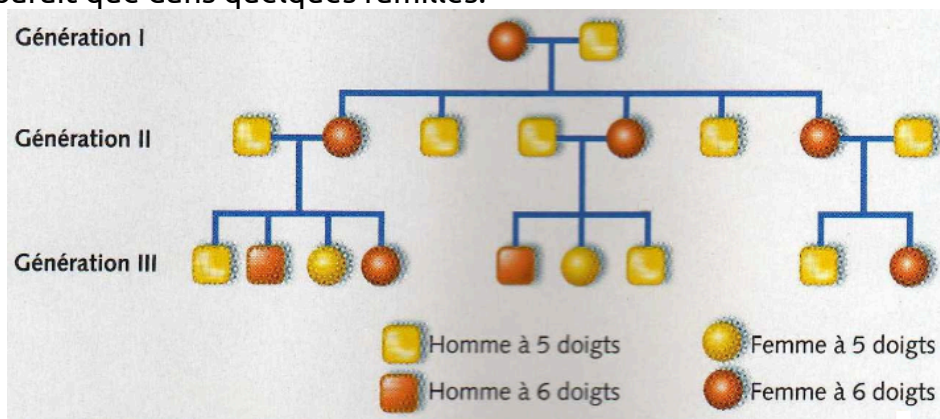


Arbre généalogique d'une famille avant l'été

Arbre généalogique d'une famille après l'été

Document 3 : Le caractère « polydactylie »

La polydactylie se caractérise par la présence, à la naissance, d'un sixième doigt à côté du cinquième doigt ou orteil. Cette particularité est présente chez un nouveau-né sur 2000. Elle n'apparaît que dans quelques familles.



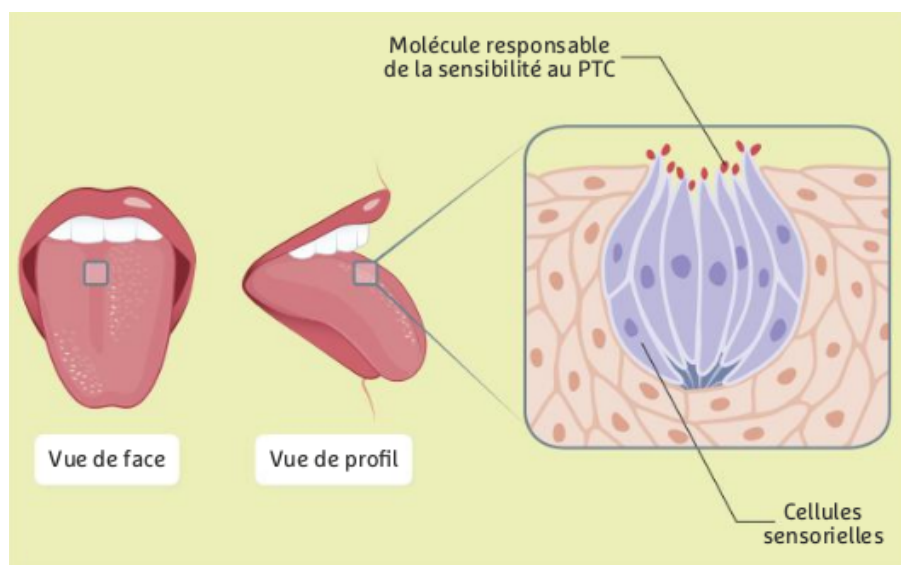
Document 4 : Les caractères « très musclé » et « souple »

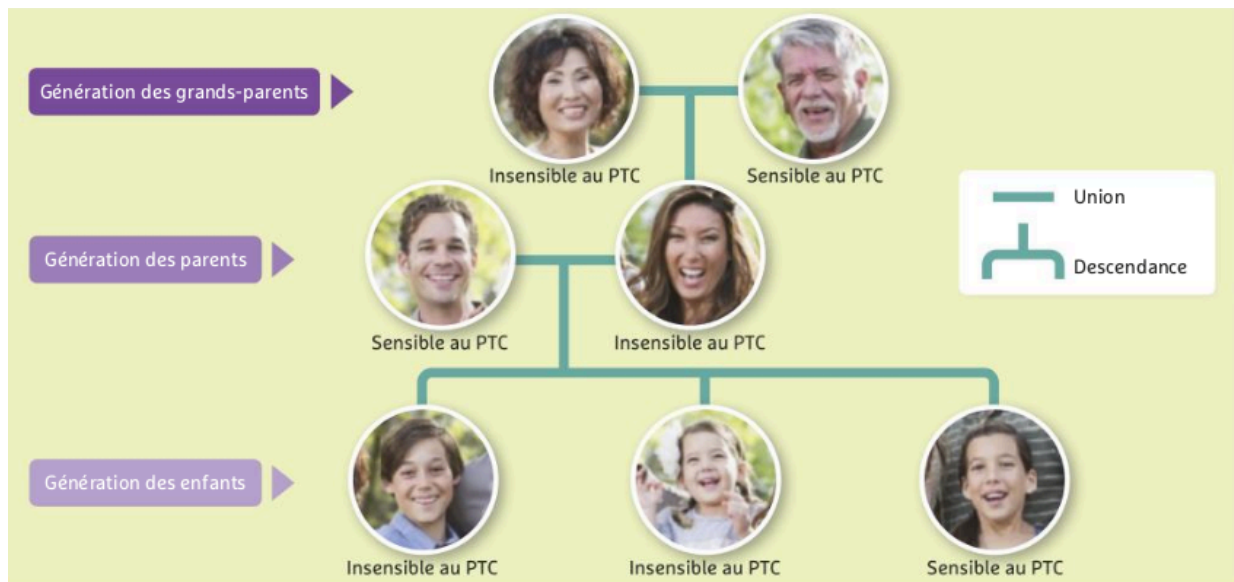
À la naissance on est prédisposé à avoir une plus ou moins grande musculature ou une plus ou moins grande souplesse du corps. Cependant pour ces caractères beaucoup d'entraînement est nécessaire pour les développer (alimentation, exercices physiques, etc.).



Document 5 : Le caractère « sensibilisation au PTC »

Gros plan sur la langue : à la surface des cellules qui la constituent, se trouvent des molécules sur lesquelles se fixe le PTC (Phénylthiocarbamide), une substance très amère, produite par le chou. Chez certaines personnes, ces molécules sont modifiées et le PTC ne se fixe pas. Ces personnes ne sentent pas l'amertume du chou.





Arbre généalogique de la famille du doc. 1. Il permet de représenter les liens unissant les membres de la famille et de suivre la transmission d'un caractère au fil des générations.

Document 6 : Le caractère « nombre de globule rouge »

Les sportifs de haut niveau, comme les membres de l'équipe de France de Rugby, s'entraînent souvent en altitude avant les grands tournois.

En altitude, le dioxygène y est plus rare et l'organisme augmente le nombre de globules rouges, transporteurs du dioxygène.

De retour à plus faible altitude, les sportifs bénéficient de la plus forte quantité de ces globules rouges, générée par l'altitude.



Ch3 - Activité 3	Un homme mystérieux
Je suis capable de (compétences travaillées) :	
C1 : Extraire les informations pertinentes d'un ou plusieurs documents et les mettre en relation pour répondre à une question.	

Situation de départ : Un employé dans une clinique a malencontreusement fait tomber les dossiers de patients. Il essaye de mettre de l'ordre dans les dossiers et tombe sur un dossier qu'il trouve étrange : un caryotype 22 chromosomes + XX correspondant à un homme. On veut essayer d'expliquer comment un homme peut avoir un caryotype de femme (XX).

Problème : Comment expliquer qu'un caryotype XX ne détermine pas une femme mais un homme ?

1 – **Rappeler** combien il y a de chromosomes dans un caryotype humain et ce qui distingue un caryotype d'une femme de celui d'un homme.

23 paires de chromosomes chez l'humain, femme = 22 + XX, homme = 22 + XY

2 – À partir de l'ensemble des documents, **expliquer** en rédigeant un texte comment on peut être un homme (des caractères sexuels masculins) alors qu'on possède deux chromosomes X. **(C1)**

Penser à utiliser des connecteurs logiques : J'observe que..., or je sais que..., donc j'en déduis...

On constate qu'une portion du chromosome Y peut se retrouver sur l'un des chromosomes X ce qui permet même avec deux chromosomes X de devenir un homme. Cela est lié à une portion précise du chromosome Y (voir marqueur).

Un gène est une portion d'un chromosome qui détermine un caractère et qui existe sur chacun des chromosomes de la paire. Sur le chromosome Y, il y a un gène appelé gène SRY, qui permet de déterminer les caractéristiques d'un homme, donc de devenir un homme. Dans la portion du Y qui se trouve sur le X, on y trouve en fait le gène SRY. Ainsi un gène est important pour déterminer un caractère héréditaire (une information génétique) et se trouve sur un caractère.

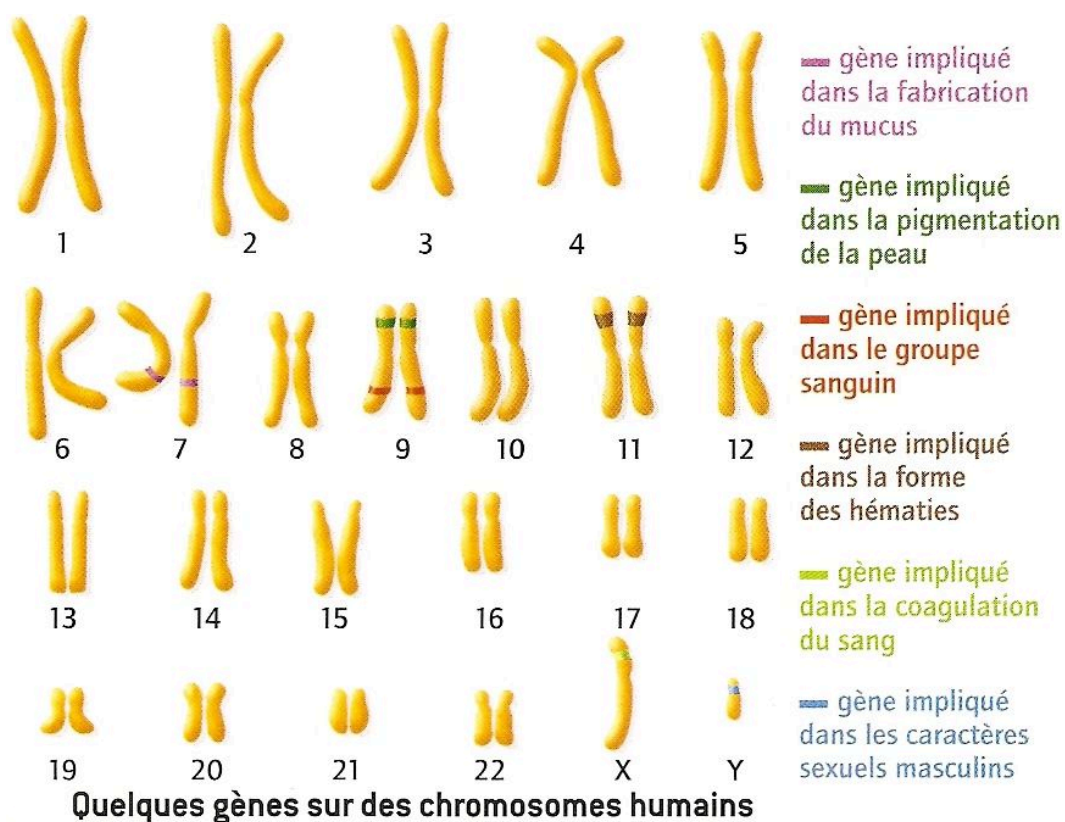
Donc cet homme mystérieux est un homme parce qu'il possède le gène SRY sur un de ces chromosomes X alors qu'il aurait dû être une femme.

Bilan 3 : Chaque chromosome est porteur de nombreux gènes. L'ensemble des gènes portés par les chromosomes d'un individu est appelé patrimoine génétique ou génome (exemple : environ 20 000 gènes recensés dans le génome humain, 55 000 gènes pour le maïs ou 2 600 pour la bactérie *Staphylocoque doré*). En général, dans une cellule, un gène existe en deux exemplaires, occupant la même position sur chacun des deux chromosomes de la paire. De plus, chaque gène est porteur d'une information génétique. Il est donc une portion d'ADN qui détermine un caractère héréditaire précis (voire plusieurs).

Document 1 : Le génome et le gène, unité de l'hérédité

Les chromosomes sont des structures présentes dans le noyau des cellules. Chaque chromosome est présent en deux exemplaires (un de la mère, un du père). Ils sont porteurs des gènes, qui sont les unités de l'information génétique. Un gène est une toute petite portion d'un chromosome (ou morceau d'un chromosome). Un gène peut déterminer un caractère héréditaire précis chez un individu. Les deux chromosomes d'une même paire portent donc les mêmes gènes. Chaque chromosome porte de nombreux gènes (environ 20 000 gènes chez l'espèce humaine et seulement

46 chromosomes). L'ensemble des gènes d'un individu s'appelle le génome ou le patrimoine génétique.



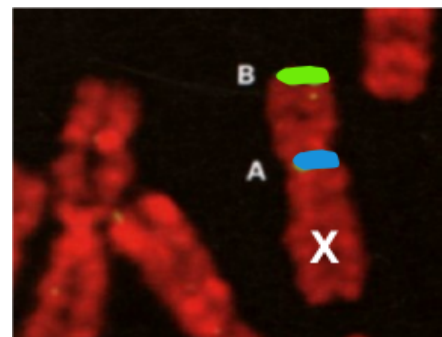
Document 2 : Schématisation des chromosomes sexuels chez un homme XY, une femme XX, un homme XX et une femme XY

Aspect des chromosomes sexuels			
Femme XX	Homme XX	Homme XY	Femme XY

Tout comme il existe des hommes dont les chromosomes sexuels sont XX, il existe des femmes dont les chromosomes sexuels sont XY.

Document 3 : L'utilisation de marqueurs de l'ADN

On peut utiliser des marqueurs colorés qui peuvent se fixer spécifiquement sur certaines portions ou parties d'un chromosome. Ces marqueurs sont colorés par une substance



fluorescente qui permet de voir les portions des chromosomes au microscope.

Sur la micrographie ci-contre, on peut voir :

- En rouge : marqueur de l'ADN ;
- En bleu (A) : marqueur d'une région spécifique du chromosome X ;
- En vert (B) : marqueur spécifique du chromosome Y ;

Document 4 : La découverte du gène SRY

En 1989, grâce à l'étude de ces individus dont le sexe apparent n'est pas en accord avec les chromosomes sexuels (homme XX ou femme XY), on s'est aperçu que les hommes XX possédaient un morceau du haut du chromosome Y accroché à un de leur chromosomes X.

Des expériences ont été faites chez la souris : un morceau du haut du chromosome Y a été introduit dans une cellule-œuf contenant les chromosomes XX, ce qui a entraîné le développement de testicules chez le souriceau. La région du chromosome Y responsable de cette inversion sexuelle a été appelé SRY pour **S**ex determining **R**egion of **Y** chromosome (région du chromosome Y déterminant le sexe). Des analyses ont montré que cette région SRY correspond à un gène, que l'on appelle le gène SRY et qui est responsable de la mise en place des caractéristiques sexuelles masculines.

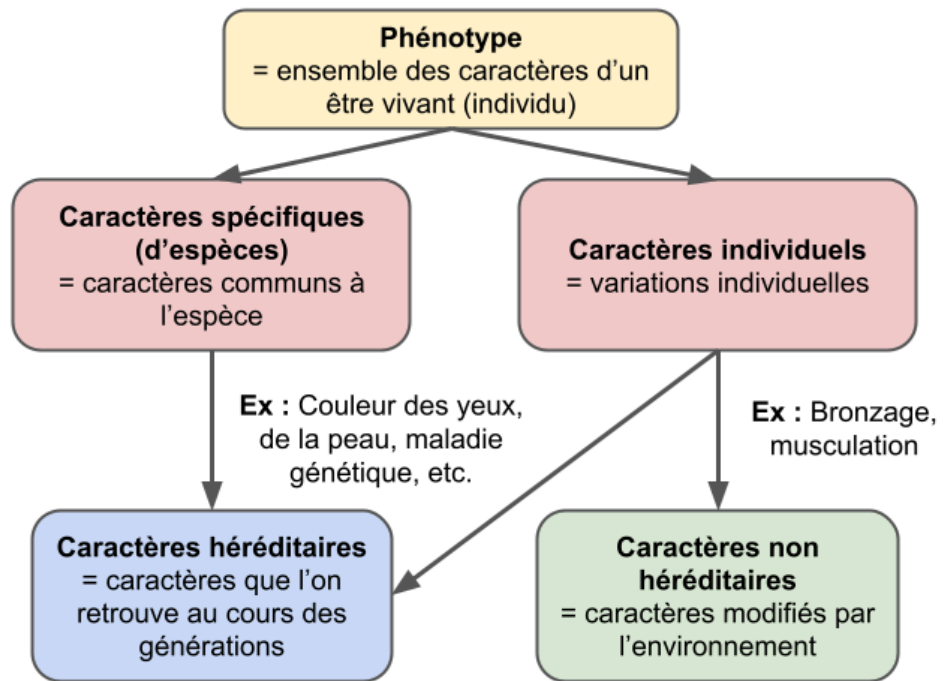


Schéma-bilan simplifié des différents types de caractères d'un phénotype