

Stabilité et diversité génétique des individus

I. Localiser l'origine des caractères héréditaires

Les caractères héréditaires d'un individu proviennent des informations héréditaires transmises par ses parents. Ces informations sont stockées dans le noyau des cellules de l'organisme au niveau des chromosomes.

1) Transmission des caractères héréditaires.

Les parents transmettent à leur descendant des informations héréditaires qui contiennent la mise en place des caractères lors du développement embryonnaire.

Ces informations sont donc présentes dès le stade embryon à une seule cellule : la cellule-œuf.

2) Localisation des informations héréditaires.

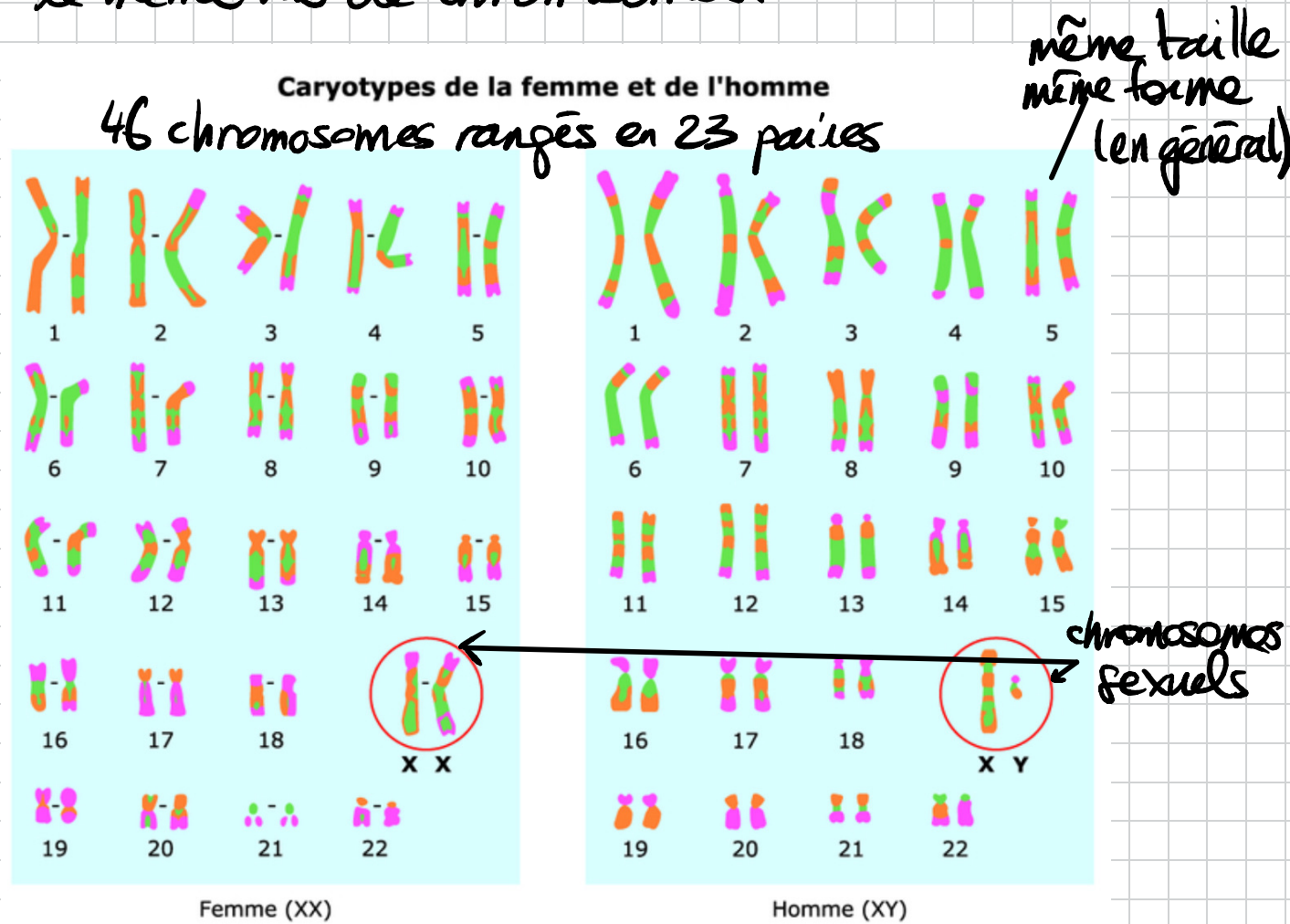
• Les mêmes infos héréditaires sont contenues dans le noyau de toutes les cellules de l'organisme (hormis les cellules reproductrices : gamètes).

• Lors de la multiplication cellulaire, on observe au microscope la transformation du contenu du noyau

en filaments : les chromosomes à deux brins.

• L'ensemble des chromosomes d'une cellule forme un caryotype.

↳ un caryotype est caractéristique d'une espèce : tous les individus d'une même espèce possèdent le même nb de chromosomes.



• Les chromosomes sont le support des informations héréditaires : une anomalie du nb de chromosomes entraîne des caractères anormaux.

Relever des informations dans un texte afin de montrer qu'un caractère est héréditaire

L'hypertension artérielle est une élévation permanente de la pression artérielle pouvant entraîner des infarctus ou des accidents vasculaires cérébraux.

1) Deux familles sont présentées dans le texte joint. À partir de ce texte, indiquer le caractère commun à ces deux familles.

2) Relever dans le texte des arguments montrant que ce caractère peut être héréditaire.

Doc Une maladie héréditaire

Léo et son père, Antoine, sont tous deux atteints d'hypertension artérielle, bien que leurs conditions de vie et leur alimentation soient différentes. Le grand-père de Léo souffrait également d'hypertension artérielle.

Gaëlle et son père, Francis, sont également atteints d'hypertension artérielle. Un régime alimentaire appauvri en sel a permis à Gaëlle de retrouver une tension artérielle normale, comprise entre 14 et 9.

1) Les deux familles présentées dans le texte sont atteintes d'hypertension artérielle.

2) Donnons famille A, la famille regroupant Léo, son père et son grand-père.

Donnons famille B, la famille regroupant Gaëlle et son père, Francis.

Dans la famille A, « Léo et son père sont tous deux atteints d'hypertension artérielle. De même, le grand-père de Léo souffrait également de l'hypertension artérielle ». J'en conclus que les trois membres sont atteints de l'hypertension artérielle.

Dans la famille B, Gaëlle et son père, Francis sont atteints d'hypertension artérielle.

J'en conclus que le caractère pourrait être héréditaire.

II. Notion de gène

Les chromosomes sont le support des informations héréditaires. Chaque information héréditaire est une portion précise de l'ADN d'un chromosome, appelée gène.

1) Détermination du support de l'information héréditaire

- Le caryotype des individus d'une même espèce est différent selon leur sexe. Ainsi, pour l'espèce humaine, la 23^e paire de chromosomes présente des différences (XX pour les femmes et XY pour les hommes).
↳ ce sont les chromosomes sexuels.

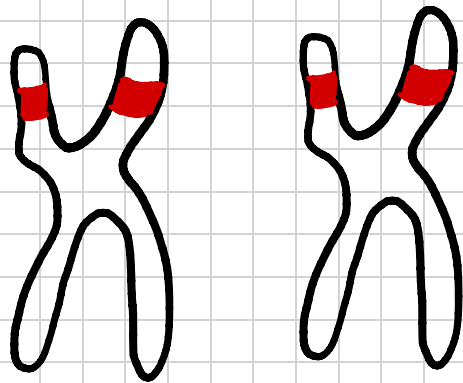
C'est en fait un fragment de chromosome Y qui détermine la mise en place des caractères sexuels masculins. Ce fragment est le support physique de l'information déterminant le sexe de l'individu : il s'agit du gène contrôlant l'apparition des caractères sexuels mâles.

- Un gène est une portion d'ADN contenue dans le chromosome. Un chromosome est constitué d'une molécule d'ADN extrêmement pelotonnée au moment de la multiplication cellulaire. Les chromosomes deviennent donc visibles à ce moment de la vie de la cellule.

2) Localisation des gènes dans les chromosomes.

Un gène occupe une place déterminée dans un chromosome. Tous les individus d'une même espèce ont les mêmes gènes qui commandent les mêmes caractères sur les mêmes chromosomes au même emplacement.

Sauf exception (chromosomes sexuels notamment), les deux chromosomes d'une même paire portent au même endroit les mêmes gènes : on a donc deux exemplaires de chaque gène.



Paire de chromosomes
(deux gènes au même endroit)

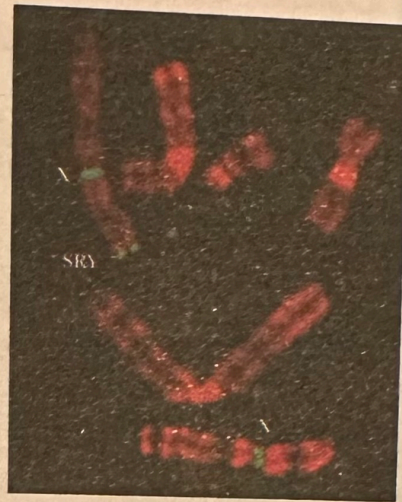
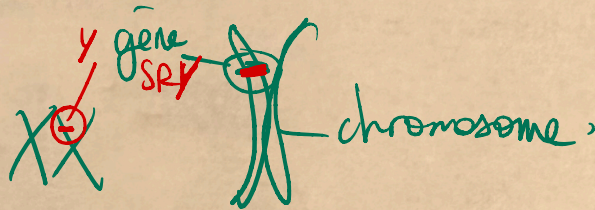
Un chromosome peut être le support de plusieurs centaines de gènes.

Montrer le lien entre un gène et un caractère héréditaire

Chez l'être humain, le sexe d'un individu, qui s'exprime lors du développement embryonnaire, est déterminé par la présence de deux chromosomes sexuels : XX chez la femme et XY chez l'homme. Cependant, il existe de très rares cas particuliers.

Doc Un cas particulier

Dans de très rares cas, certains hommes possèdent deux chromosomes X. On observe alors sur un des deux chromosomes X la présence anormale d'un fragment de chromosome Y. Ce fragment de chromosome Y est un gène qui a été appelé SRY.



Expliquer pourquoi les observations présentées dans le document permettent de prétendre que c'est le gène SRY qui est responsable de l'apparition des caractères masculins lors du développement de l'embryon (et non pas les combinaisons des chromosomes sexuels).

Sur le document ci-dessus, on constate que certains hommes ont 2 chromosomes X. En fait, le gène SRY est un fragment de chromosome Y présent dans le chromosome X. Ce dernier est donc responsable de l'apparition des caractères masculins lors du développement de l'embryon.

III. Conservation du caryotype.

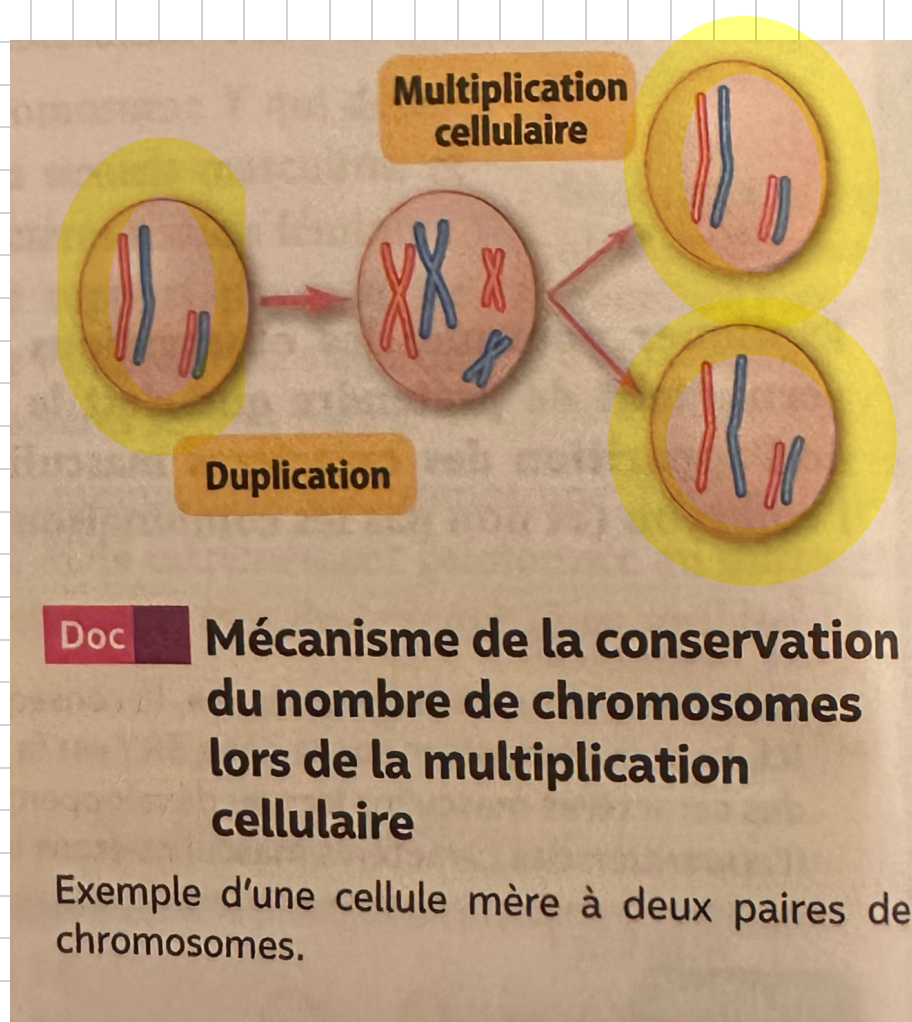
Le caryotype d'une cellule-œuf est conservé lors des multiplications cellulaires. Ainsi, le programme génétique est conservé dans tous les types de cellules d'un organisme.

1) Conservation du caryotype lors des multiplications cellulaires.

◦ Par multiplications cellulaires successives, la cellule œuf est à l'origine de toutes les cellules de l'organisme. Elles possèdent toutes le même caryotype, donc le même programme génétique.

◦ Par exemple, quand une cellule humaine se multiplie, elle transmet à ses deux cellules filles 23 paires de chromosomes (à un bout). On dit qu'il y a conservation du nombre de chromosomes donc conservation de l'information génétique au cours des multiplications cellulaires.

◦ La multiplication cellulaire fait un partage très précis du matériel chromosomique entre deux cellules filles, peu que chacune hérite d'un bout de chaque chromosome de chaque paire : chaque cellule fille possède le même nombre de chromosomes que la cellule mère.



2) Conservation du programme génétique pour des cellules de types différents.

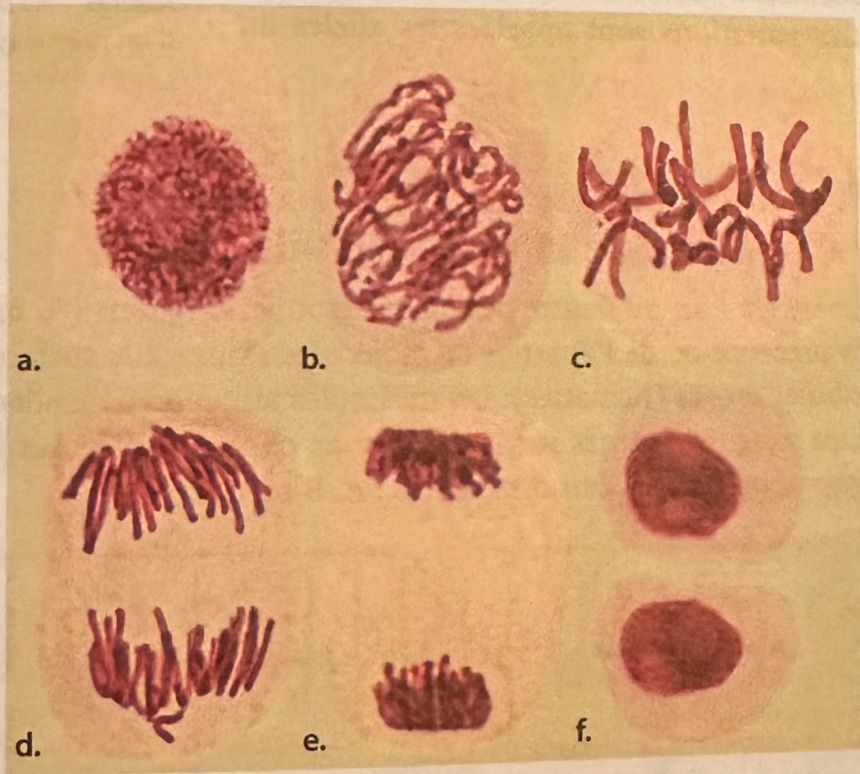
- Toutes les cellules d'un organisme (cellules nerveuses, musculaires, ...) contiennent la totalité du programme génétique.
- Seule une partie des gènes s'exprime dans un type de cellule donné. Les gènes qui s'expriment dépendent de la spécialisation de la cellule : les gènes utiles aux cellules nerveuses ne s'expriment pas dans les cellules musculaires et vice versa ...

Décrire la multiplication cellulaire

À partir des photographies ci-dessous, rédiger un texte court décrivant le comportement des chromosomes, dans une cellule, au cours de la multiplication cellulaire.

Doc La multiplication cellulaire

Photographies de cellules montrant le comportement des chromosomes lors d'une multiplication cellulaire.



Lors de la multiplication cellulaire:

- Le noyau est situé dans la cellule mère, sous forme de masse confuse. (photo a). (le brun)
- Les chromosomes deviennent identifiables (photo b) et s'alignent au milieu de la cellule. (photo c).
égaux
- Les chromosomes se séparent en deux lots et migrent vers les extrémités de la cellule-mère (photo d).
- La cellule-mère se divise en deux cellules filles et les chromosomes fusionnent pour former le noyau respectif de chaque cellule fille. (photos e et f)

IV. Variations individuelles par la génétique. ^{gènes}

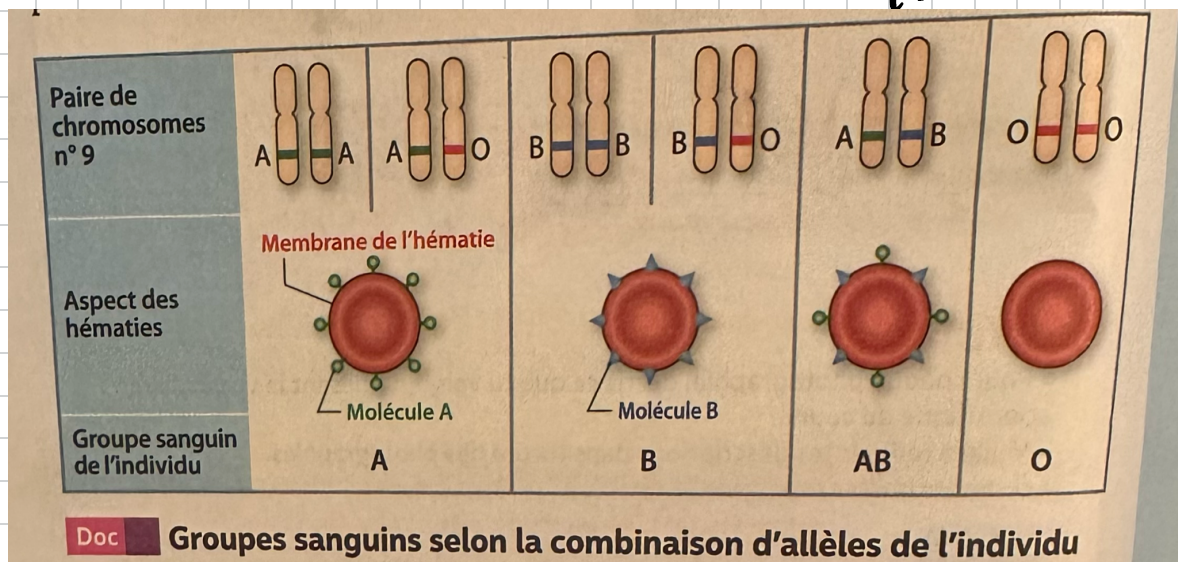
Tous les individus d'une espèce possèdent les mêmes! Les individus montrent des caractères variés car il existe différentes versions, nommées allèles, de la plupart des gènes.

1) Variations au sein d'un gène.

Un même gène peut contenir des informations différentes concernant le même caractère (ex: groupe sanguin). Ces variations sont appelées les allèles du gène.

2) Exemple.

◦ L'appartenance à l'un ou l'autre des quatre ^{groupes} sanguins (A, B, AB ou O) dépend de la présence ou de l'absence de molécules situées à la surface membranaire de globules rouges (hématies). Les molécules présentes dépendent des deux gènes "groupe sanguin" situés sur la 9^e paire de chromosomes. Les deux gènes peuvent exister sous les versions différentes: A, B ou O.



- On parle d'allèles dominants pour les allèles A et B on qualifie l'allèle O de récessif (il ne détermine pas la réalisation d'un caractère).
- Nous avons tous les mêmes gènes, mais nos gènes ne possèdent pas les mêmes allèles. Cela explique nos variations individuelles et notre originalité.

Construire un graphique à partir d'un ensemble de données

On mesure la quantité d'ADN présent dans une cellule au cours du temps.

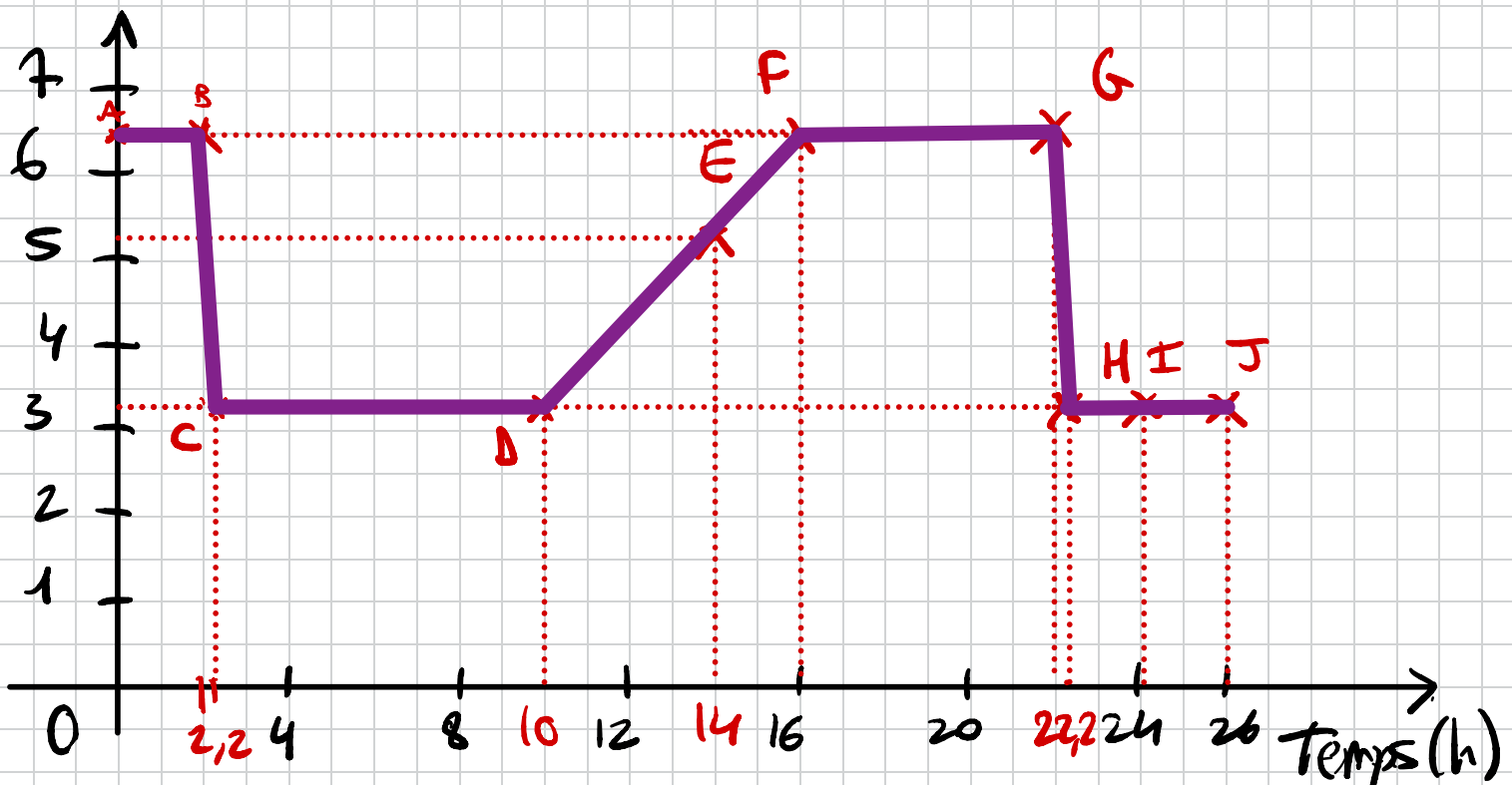
Construire un graphique à partir du tableau de valeurs suivant.

Temps (heures)	0	2	2,2	10	14	16	22	22,2	24	26
Quantité d'ADN (unités arbitraires)	6,6	6,6	3,3	3,3	5,3	6,6	6,6	3,3	3,3	3,3

A B C D E F G H I J

Évolution de la qte d'ADN en fonction du temps

Quantité d'ADN (UA)



Lexique :

Information héréditaire : instruction qui contrôle la mise en place d'un caractère héréditaire.

Chromosomes : filaments présents dans le noyau de toutes les cellules.

Gène : portion d'ADN (dans un chromosome) contrôlant l'apparition d'un caractère héréditaire.

Programme génétique : ensemble des informations héréditaires contenues dans les gènes d'un individu.

Allèles : versions différentes d'un même gène.

Allèle dominant : allèle qui s'exprime.

Allèle récessif : allèle qui ne s'exprime pas ("caché" par un autre allèle).

Phénotype : ensemble des caractères d'un individu.

Exercices :

7 Étudier un arbre généalogique

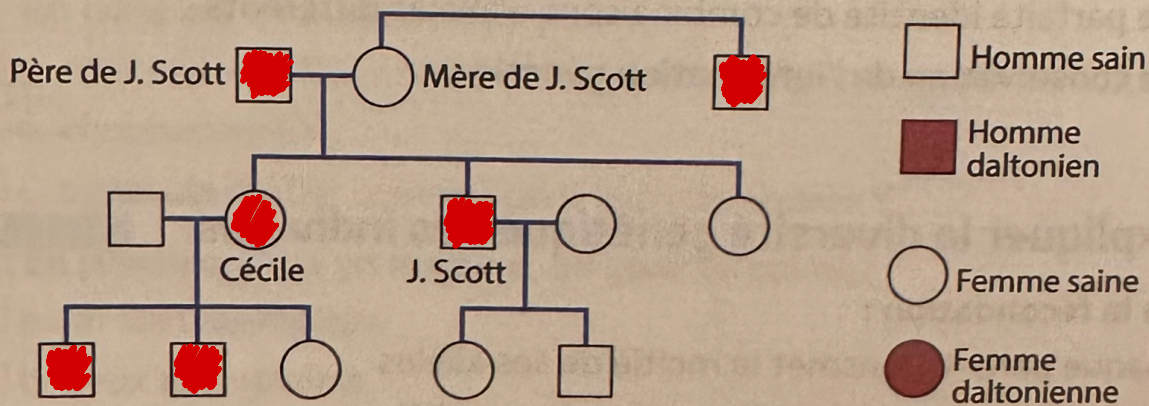
- 1) À partir du texte du document, colorier en violet les symboles des individus daltoniens représentés sur l'arbre généalogique, comme indiqué sur la légende.
- 2) D'après le document, indiquer si les fils de Cécile peuvent avoir des enfants atteints de daltonisme. Justifier la réponse.
- 3) Le daltonisme est un caractère dit « héréditaire ». D'après les réponses précédentes, donner une définition de ce terme.

Document

Description d'un trouble de la vision

Le chimiste anglais John Dalton décrit en 1794 une anomalie de la perception des couleurs appelée depuis daltonisme. En 1777, un certain John Scott écrivait déjà à ce sujet :

« Je ne distingue aucun vert au monde ; un rose et un bleu pâle sont identiques à mes yeux. Un rouge foncé et un vert foncé me paraissent semblables. Il s'agit d'un défaut de famille. Mon père éprouve le même inconvénient. Ma mère et une de mes sœurs distinguaient parfaitement les couleurs, mon autre sœur, Cécile, et moi-même avons l'anomalie. Cécile a deux fils, tous les deux atteints, mais elle a une fille qui est tout à fait normale. J'ai une fille et un fils qui reconnaissent toutes les couleurs sans exception comme le faisait leur mère. Le propre frère de ma mère avait le même trouble que moi. »



- 2) L'apparition répétée sur plusieurs générations de l'arbre du caractère « daltonien » montre que ce caractère est transmissible. Cela laisse présager les fils de Cécile pourraient avoir des enfants daltoniens.

3) Un caractère est dit "héréditaire" si il est transmis par des parents à leur descendance.

8 Étudier une anomalie chromosomique

Au cours d'une grossesse, on sait prélever des cellules fœtales. Mises en culture sur un milieu approprié, elles se multiplient. Le document ci-dessous a été réalisé à partir de telles cellules.

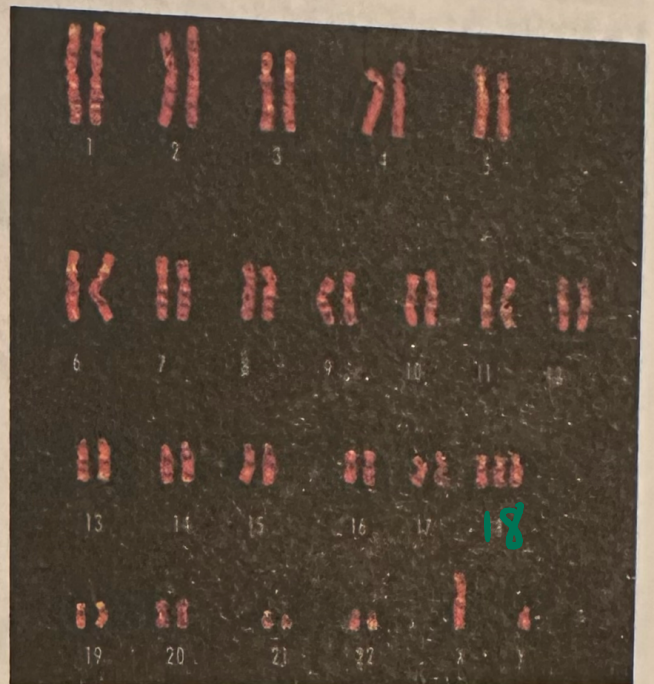
1) Comment appelle-t-on le document ci-contre ?

2) Proposer le nom de l'espèce présentée dans le document. Justifier ce choix.

3) Préciser le sexe du fœtus. Justifier.

4) Le document montre une anomalie chromosomique. Préciser où se situe l'anomalie.

5) Proposer un nom pour désigner l'anomalie chromosomique.



Correction :

1) Il s'agit d'un karyotype.

2) L'espèce présentée est l'espèce humaine car le karyotype est composé de 23 paires de chromosomes soit 46 chromosomes au total dont 1 paire de chromosomes sexuels.

3) Il s'agit d'un fœtus de sexe masculin car il possède les chromosomes X et Y comme chromosomes sexuels.

4) L'anomalie chromosomique se situe à la 18^e "paire" car elle possède en fait 3 chromosomes (triplet).

5) Nom de cette anomalie chromosomique :

trisomie 18

3 chromosomes

$n=$ de la paire affectée.

9 Découvrir une célèbre expérience de clonage

→ FICHE 1

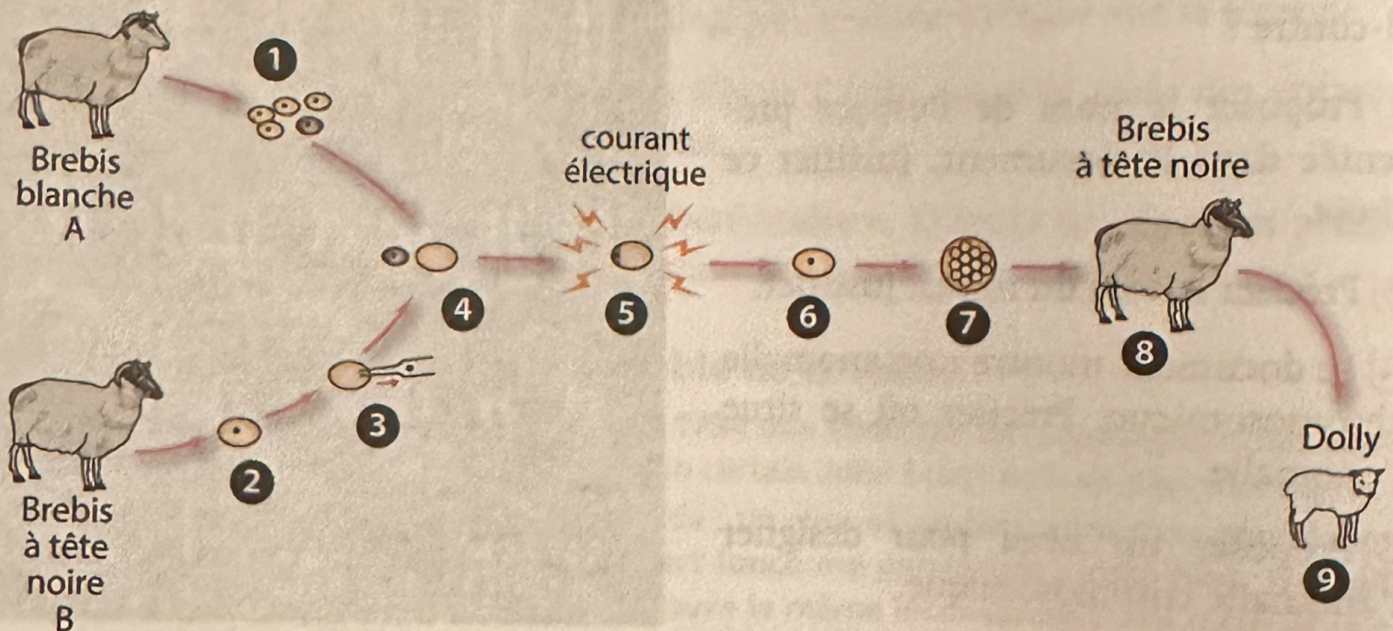
En 1996, des chercheurs écossais parviennent à obtenir un « clone » d'une brebis adulte, c'est-à-dire un animal exactement semblable à un autre animal. Ce clone est une brebis appelée Dolly.

- 1] À l'aide du texte du document de la page suivante, proposer une phrase correspondant à chaque numéro figurant sur le schéma.
- 2] Indiquer la provenance des différents constituants de la cellule-œuf à l'origine de Dolly.
- 3] Formuler de quelle(s) brebis Dolly a hérité ses caractères.
- 4] D'après vos observations, donner une conclusion concernant le support de l'information héréditaire.
- 5] Justifier le terme de clone employé pour désigner Dolly.

Document

Protocole de l'expérience de clonage

Les chercheurs ont d'abord prélevé des cellules de la mamelle d'une brebis blanche A. Une de ces cellules est mise en contact avec un ovule de brebis à tête noire B, dont on a préalablement retiré le noyau. Après stimulation par un courant électrique, les deux cellules fusionnent. La cellule formée est une cellule-œuf à l'origine d'un embryon. L'embryon est ensuite implanté dans l'utérus d'une brebis à tête noire.



1)

- ① Les chercheurs ont prélevé les cellules de la mamelle d'une brebis blanche A.
 - ② Les chercheurs ont également prélevé un ovule de la brebis à tête noire B.
 - ③ Les chercheurs enlèvent le noyau de l'ovule de la brebis à tête noire B.
 - ④ Une des cellules de la brebis A est mise en contact avec l'ovule dénoyauté de brebis B.
 - ⑤ Les deux cellules fusionnent à l'aide d'une stimulation par un courant électrique.
 - ⑥ Les cellules fusionnées deviennent une cellule-œuf.
 - ⑦ La cellule-œuf devient un embryon composé de plusieurs cellules.
 - ⑧ L'embryon formé est ensuite implanté dans l'utérus d'une brebis à tête noire.
 - ⑨ Naissance de Dolly.
-

2)

La majeure partie du cytoplasme et de la membrane plasmique provient de la brebis à tête noire et le noyau provient forcément de la brebis blanche.

3) On remarque que Dolly est une brebis blanche (pelage blanc). On en déduit qu'elle a hérité ses caractères de la brebis blanche A.

4) Dolly a hérité des caractères de la brebis blanche A. J'en conclus que le support de l'information héréditaire est le noyau.

5) Un clone est une "copie" d'une espèce. Dans ce cas là, on prend le noyau de la brebis blanche A pour le transmettre à Polly. Dans ce noyau, il y a toutes les informations héréditaires de la brebis blanche A, donc Dolly recevra toutes les informations héréditaires de la brebis A, pas uniquement le caractère couleur du pelage (pelage blanc).

(toutes les cellules de Dolly)