

Noms

prénoms

classe

Activité 7 : Gènes et variabilité des caractères

Compétences :	A	EV	NA
Lire et exploiter des données D1-1			
Représenter des données D1-2			
Fonder ses choix de comportement responsable vis-à-vis de sa santé ou de l'environnement sur des arguments scientifiques.D3-2			

Problème :

Comment peut-on expliquer qu'à partir d'un même gène il puisse exister plusieurs groupes sanguins ?

Ce que nous savons déjà :

- Les êtres vivants sont caractérisés par un ensemble de caractères définis par un programme génétique contenu, à l'identique, dans tous les noyaux des cellules de l'organisme.
- Le programme génétique est inscrit sur les chromosomes. Les humains ont un caryotype comportant 23 paires de chromosomes, soit 46 chromosomes, dont une paire sexuelle XX chez la femme et XY chez l'homme.
- Les chromosomes sont constitués d'un filament d'ADN fortement compacté.
- La molécule d'ADN est formée d'une double hélice d'atomes.
- Chaque filament d'ADN constituant un chromosome est un enchaînement d'unités d'informations, les gènes.
- Les gènes sont responsables de la mise en place des caractères d'un individu.

Chaque individu possède un groupe sanguin déterminé parmi quatre possibles : A, B, AB ou O.

Nous savons que le caractère « groupe sanguin » est déterminé par un gène situé sur la paire de chromosomes 9.

I - Les groupes sanguins, ou système ABO :

Document 1 : Les globules rouges, ou hématies, de différents individus sont parfaitement identiques au microscope. Pourtant ils diffèrent par des molécules appelées « marqueurs », situées au niveau de leur membrane, mais invisibles au microscope.





Document 2 : Sur une carte de groupe sanguin, figurent deux renseignements :

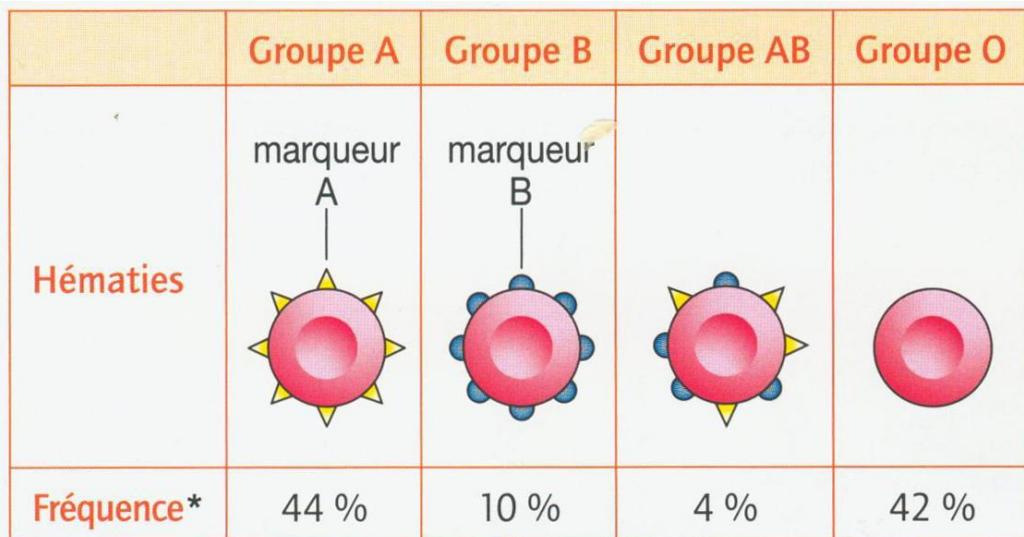
- L'appartenance à l'un des groupes sanguins ABO : A, B, AB ou O.
- L'appartenance à l'un des deux groupes sanguins du système Rhésus : Rhésus positif (Rh+), ou Rhésus négatif (Rh-).

Ces caractères héréditaires sont « l'identité » de notre sang.

Document 3 : Les molécules (ou marqueurs), à la surface des hématies, en fonction du groupe sanguin de l'individu.

Chaque groupe se caractérise par la présence, sur la membrane des hématies (globules rouges), de deux types de molécules : A et/ou B.

Seules les hématies du groupe O ne présentent aucune molécule sur leur membrane.



* La fréquence est donnée pour la population française.

1) Quels sont les différents groupes sanguins pour le système ABO ?

2) Quel est le caractère codé par le gène du système ABO, porté par le chromosome 9 ?

3) Qu'est-ce qui caractérise les hématies de chaque groupe ?

II - Un gène pour quatre groupes sanguins : les allèles.

Document 3 : la notion d'allèle.

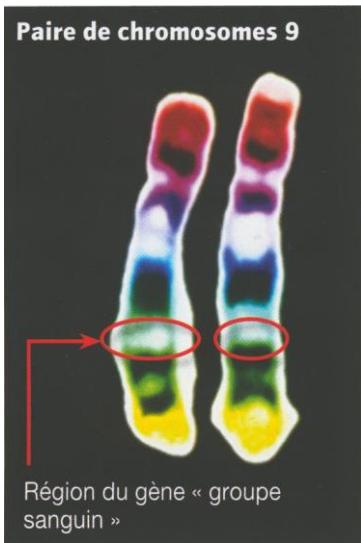


Interview de Matthieu Giraud, biogiste au CNRS

Il peut exister plusieurs versions d'un caractère héréditaire : c'est par exemple le cas des différents groupes sanguins, de la couleur des cheveux, des yeux ou encore de la peau.

Aux différentes versions d'un caractère correspondent différentes versions d'un gène : ce sont les allèles. Dans une cellule, un gène est placé au même endroit sur les deux chromosomes d'une même paire : une cellule porte deux exemplaires d'un gène, donc deux allèles. Ces deux allèles peuvent être semblables ou différents. Lorsque les deux allèles sont différents, soit les deux s'expriment soit l'un des deux s'exprime et l'autre non.

Document 4 : la notion d'allèle appliquée au cas particulier du groupe sanguin.



Le groupe sanguin ABO est un caractère héréditaire déterminé par un gène situé sur la paire de chromosomes n°9. Dans la population, il existe trois versions de ce gène : ces trois versions s'appellent des **allèles**.

- L'allèle A permet la production de la molécule A en surface des hématies.
- L'allèle B permet la production de la molécule B en surface des hématies.
- L'allèle O n'est pas exprimé, aucune molécule n'est produite à la surface de ces hématies.

Chaque personne possède **deux allèles** pour ce gène, un sur chaque chromosome de la paire n°9. Leur combinaison détermine le groupe sanguin.

Document 5 : les allèles ont une expression variable !

Les allèles ne s'expriment pas toujours, cela dépend de leur nature, et du contexte dans lequel ils se trouvent. En effet, il existe deux types d'allèles :

- **Des allèles dominants** : ils s'expriment toujours, quel que soit l'allèle porté par le deuxième chromosome de la paire.
- **Des allèles récessifs** : ils ne s'expriment que s'ils sont présents sur les deux chromosomes de la paire. S'il y a un allèle dominant sur l'autre chromosome de la paire, ils ne s'exprimeront pas, et seul l'allèle dominant s'exprimera.

4) Définissez le terme « Allèle ».

III – La mucoviscidose : une maladie due à la mutation d'un gène

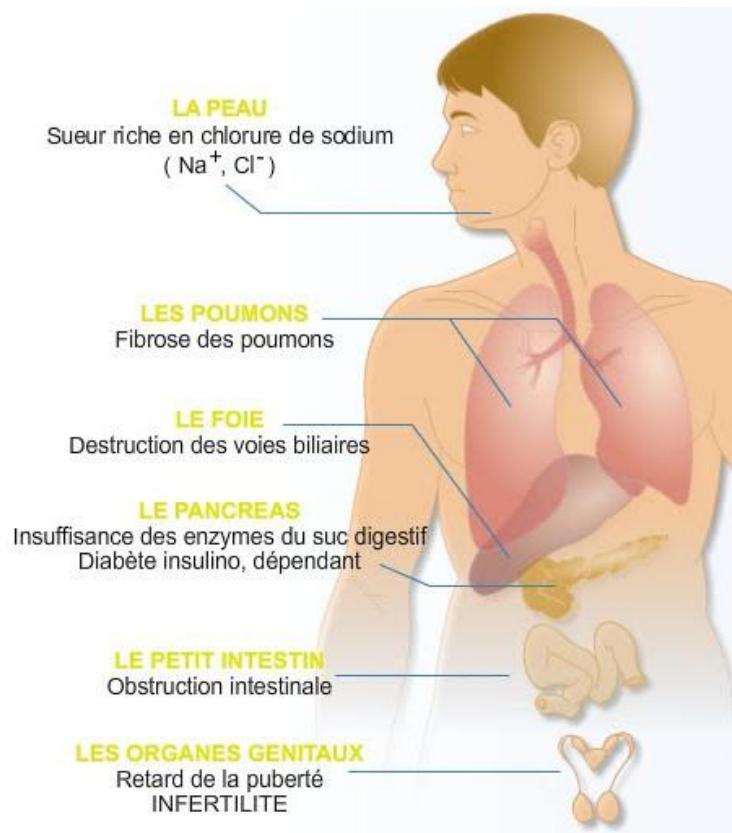
Il arrive que des gènes soient anormaux, on parle de gènes mutés, car ils ont subi une mutation dans leur structure qui les empêche de remplir leur fonction. Le caractère déterminé par ce type de gène est soit absent de l'organisme, soit non fonctionnel.

Chez l'Homme, il existe environ 4000 maladies de ce type.

La mucoviscidose est une maladie qui se manifeste par :

- Une grave insuffisance respiratoire, liée à la production d'un mucus trop épais pour pouvoir être évacué. Les bronches s'obstruent, empêchant une respiration normale, et les bactéries piégées dans ce mucus provoquent des infections chroniques.
- Des problèmes digestifs.
- Des problèmes de reproduction (retard de puberté et infertilité)

Document 6 : les organes atteints par la mucoviscidose.

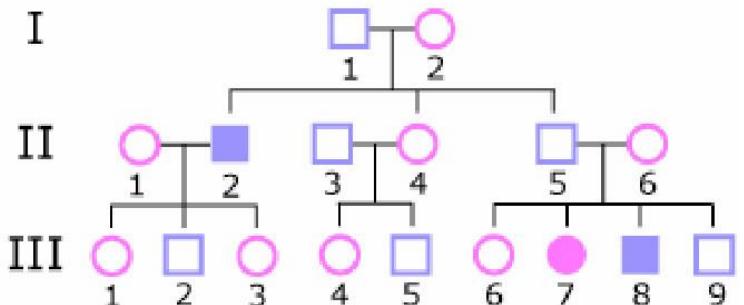


Cette maladie est liée à une mutation du gène CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator), porté par le chromosome 7. Elle touche une naissance sur 2500.

Document 7 : Arbre génétique d'une famille dans laquelle des cas de mucoviscidose sont apparus.

Symboles utilisés pour la réalisation d'un arbre généalogique

- Individu de sexe masculin
- Individu de sexe féminin
- ◊ Individu de sexe inconnu
- ◇ Grossesse en cours
- ○ Individus sains
- ● Individus atteints
- / / Individu décédés
- Femme conductrice (maladies liées à l'X)
- Mariage
- Mariage consanguin
- Jumeaux
- Jumeaux monozygotes
- Fausse couche
- ↗ Interruption médicale de grossesse



5) Indiquez, les allèles portés par les paires de chromosomes 7 des individus I-1, I-2 et II-2. Vous noterez l'allèle sain CFTR, et l'allèle muté CFTRm.

6) Sachant que chaque chromosome porte de nombreux gènes, peut-on affirmer que les deux chromosomes d'une même paire sont génétiquement différents. **Justifiez**.

7) Indiquez, d'après vos résultats, si l'allèle CFTRm est dominant ou récessif.

8) Expliquez pourquoi les individus III-7 et III-8 sont malades.

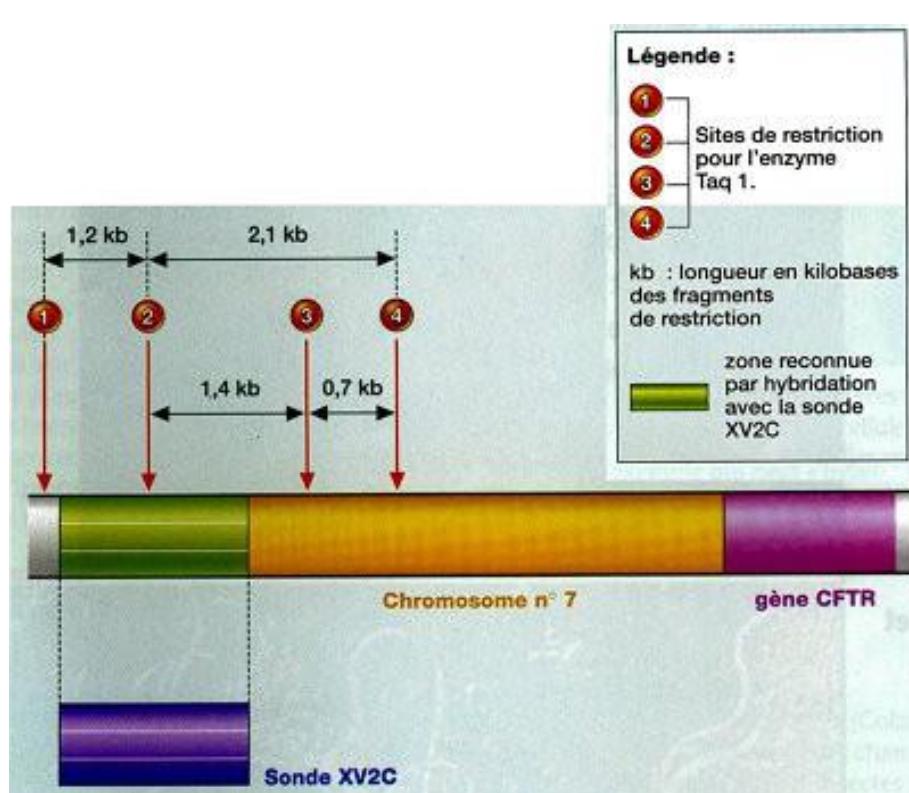
Le couple II-5 / II-6 voudrait avoir un nouvel enfant. Ils consultent un médecin généticien pour connaître le risque qu'ils ont d'avoir un nouvel enfant malade.

9) Remplissez le tableau de croisement suivant, et indiquez les chances qu'a ce couple d'avoir un enfant malade.

Père	Mère	Allèle 1 :	Allèle 2 :
Allèle 1 :		Allèles de la paire de chromosomes 7 de l'enfant :	Allèles de la paire de chromosomes 7 de l'enfant :
Allèle 2 :		Allèles de la paire de chromosomes 7 de l'enfant :	Allèles de la paire de chromosomes 7 de l'enfant :

Au vu des risques encourus, le médecin préconise une fécondation in vitro, et un diagnostic pré-implantatoire.

Document 8 : diagnostic pré-implantatoire réalisé sur 5 embryons conçus à partir des gamètes du couple.



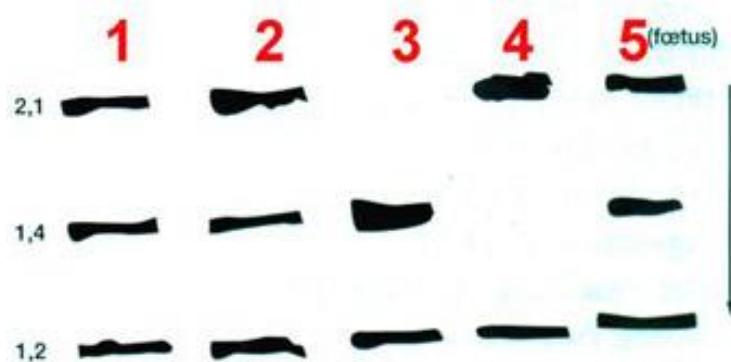
Ce document décrit la manière dont les chercheurs détectent des mutations de l'ADN.

Ils utilisent des protéines particulières, appelées « enzymes de restriction », capables de couper l'ADN à des endroits précis et connus.

Une fois l'ADN coupé, on fait migrer les fragments obtenus dans un gel, soumis à un champ électrique. Les fragments vont alors se séparer, les plus petits migrant beaucoup plus loin que les gros. On appelle ce procédé « électrophorèse ».

Dans le cas qui nous intéresse, le brin d'ADN portant CFTRm sera coupé en 2 brins de 1,2 kb et 2,1 kb de long, alors que le brin normal donnera 3 fragments de 1,2 et 1,4 kb de long (le fragment à 0,7 kb n'apparaît pas).

Document 9 : électrophorèse de l'ADN des paires de chromosomes 7 des 5 embryons.



Arbre généalogique et test de dépistage

10) Indiquez, pour chaque embryon, la nature des 2 allèles CFRT qu'il porte sur ses deux chromosomes 7. Quel est l'embryon qu'il faut planter dans l'utérus de la mère ?

11) Synthèse : Expliquez pourquoi un gène peut produire plusieurs versions d'un même caractère.