

REPUBLIQUE TUNISIENNE  
MINISTERE DE L'EDUCATION

# SCIENCES DE LA VIE ET DE LA TERRE

3ème année de l'enseignement secondaire  
Lettres

**Abderrazak Baccouche**  
Inspecteur général

**Hédi Bouzid**  
Inspecteur général



## Remerciements

*Les auteurs adressent tous leurs remerciements à :*

- Monsieur le ministre de l'Éducation et de la Formation*
- La Direction Générale des Programmes, pour nous avoir donné la responsabilité et l'honneur d'élaborer ce manuel.*
- Aux collègues auteurs qui ont contribué à l'élaboration des manuels sources de la confection du présent ouvrage.*
- Les inspecteurs, les professeurs et les scientifiques, qui voudront bien nous faire part de leur remarques en vue d'apporter une amélioration à la deuxième édition.*
- L'équipe technique de la Direction de l'Édition du CNP, pour leur contribution dans la mise en œuvre de ce manuel.*

## Avant - propos

Le présent manuel, conforme aux contenus du programme des Sciences de la Vie et de la Terre de la 3ème année Lettres, répond aux objectifs assignés à la formation des élèves de cette section, à savoir essentiellement :

- développer chez eux la pratique et la démarche scientifique,
- les amener à construire leur savoir scientifique, en s'appuyant sur des activités variées,
- favoriser le travail personnel et développer chez eux des attitudes positives et critiques face aux problèmes exposés.

Il n'échappera pas aux utilisateurs, et notamment aux enseignants, que les trois thèmes qui constituent le contenu de ce manuel sont empruntés à trois manuels scolaires de S.V.T. publiés par le Centre National Pédagogique :

- le manuel de 2ème année, filière scientifique (pour le 1er thème)
- le manuel de 3ème année, section sciences expérimentales (pour le 2ème thème)
- le manuel de 4ème année, section mathématiques (pour le 3ème thème).

La commission chargée de préparer la présente édition a dû donc concilier trois soucis majeurs :

- présenter une matière conforme aux exigences du programme en question,
- respecter le cheminement suivi par les élaborateurs initiaux,
- assurer la cohérence nécessaire entre les thèmes retenus.

Que les collègues, auteurs des manuels sus-indiqués, trouvent ici les plus vifs remerciements de la commission pour lui avoir facilité la tâche concrétisant l'édition du présent manuel.

La commission d'élaboration

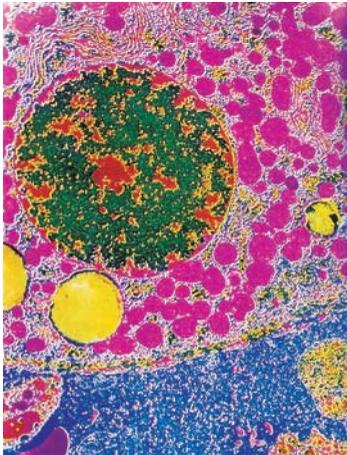
**Abderrazak BACCOUCHE**

Inspecteur Général de l'Education

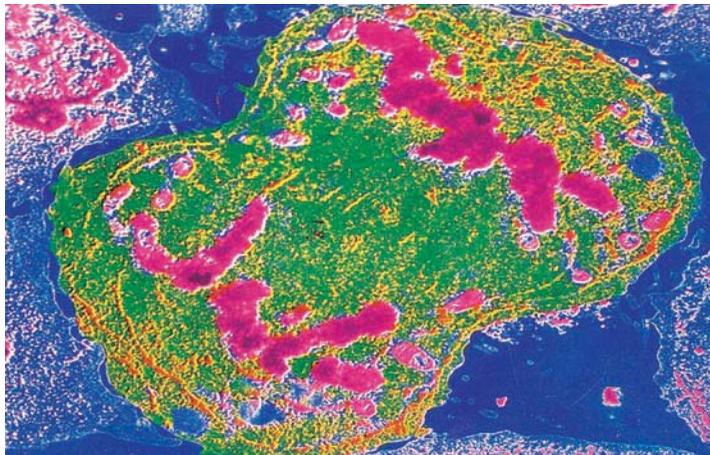
**Hédi BOUZID**

Inspecteur Général de l'Education

# LES ETRES VIVANTS : UNITE D'ORGANISATION, REPRODUCTION CONFORME



Une cellule de foie humain  
(observée au M.E)



Une cellule animale en division  
(les chromosomes sont colorés en rose)

Tous les êtres vivants, animaux et végétaux, sont constitués de cellules. Malgré la diversité de forme et de taille les cellules partagent des caractéristiques communes et représentent l'unité d'organisation des êtres vivants.

Les caractéristiques des cellules sont conservées au cours des divisions cellulaires et sont transmises de génération en génération grâce au matériel héréditaire contenu dans les chromosomes du noyau.

1. Quelles sont les caractéristiques communes des cellules ?
2. Comment se manifeste la diversité ?
3. Comment les caractéristiques des cellules sont elles conservées au cours des divisions cellulaires ?

Dans cette partie, vous étudierez les chapitres suivants :

## Chapitre 1

La cellule unité de structure des êtres vivants ..... p 9.

## Chapitre 2

La mitose : mécanisme de la reproduction conforme ..... p 20.

## LES PREACQUIS

### LES PREACQUIS

- › Tous les êtres vivants sont constitués de cellules. Chaque cellule assure ses fonctions vitales (absorption de substances nutritives, synthèse, respiration, élimination des déchets...).
- › La synthèse de nouvelles molécules permet le renouvellement cellulaire et la croissance.
- › Les organismes unicellulaires (paramécie, levure) ne renferment qu'une seule cellule qui remplit toutes les fonctions vitales.
- › Chez les organismes pluricellulaires, les cellules sont regroupées en tissus et en organes spécialisés assurant des fonctions déterminées .
- › Une cellule est constituée par une membrane plasmique délimitant un cytoplasme dans lequel baigne un noyau.
- › Le noyau est délimité par une enveloppe chez les organismes eucaryotes : animaux et végétaux, contrairement aux bactéries, organismes procaryotes.
- › Le noyau renferme le matériel héréditaire, les chromosomes responsables de la transmission des caractères héréditaires.

## SITUATION D'INTÉGRATION

Tout être vivant quelque soit sa taille ou son organisation est composé de cellules.

La plupart de nos cellules ont une durée de vie limitée : trois mois pour les globules rouges, trois à cinq jours pour les cellules de l'intestin grêle, trente jours pour les cellules de la peau. Le remplacement des cellules mortes est possible grâce à la division cellulaire.

La cellule œuf résultant de l'union d'un gamète femelle et d'un gamète mâle constitue la première cellule de l'individu. Six heures après la fécondation, la cellule œuf commence à se diviser pour donner un individu formé de  $10^{17}$  cellules.

La division cellulaire est aussi le mécanisme du clonage qui se produit chez les végétaux et les animaux dans certaines conditions.

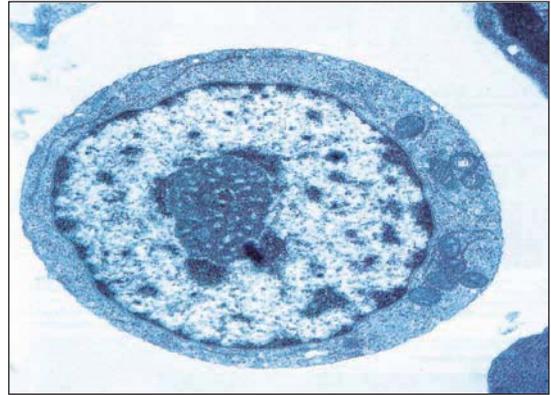
Réaliser une enquête traitant l'un des thèmes suivants :

- Le clonage chez les animaux : la brebis Dolly ( méthodes, techniques et résultats)
- Le clonage chez les végétaux : le bouturage, le marcottage.
- Les applications médicales des cultures cellulaires.

# LA CELLULE, UNITE DE STRUCTURE DES ETRES VIVANTS



1. Cellule d'une plante aquatique :  
l'Elodée (observée au microscope optique)



2. Cellule sanguine : un leucocyte  
(observée au microscope électronique)

Malgré leur étonnante diversité, les animaux et les végétaux eucaryotes sont constitués de cellules. Ces cellules partagent des caractères communs.

1. Quels sont les constituants des cellules animales et végétales ?
2. Quels sont les caractères communs à toutes les cellules ?

## Sommaire

## Pages

■ La structure de la cellule eucaryote .....	8
■ L'ultrastructure de la cellule eucaryote. ....	13
■ Bilan .....	16
■ Exercices .....	18

# LA STRUCTURE DE LA CELLULE EUKARYOTE

Malgré des différences liées à leurs fonctions, les cellules (animales et végétales) présentent des caractéristiques communes.

Quels sont les constituants des cellules animales et végétales?

## 1- La structure de la cellule animale

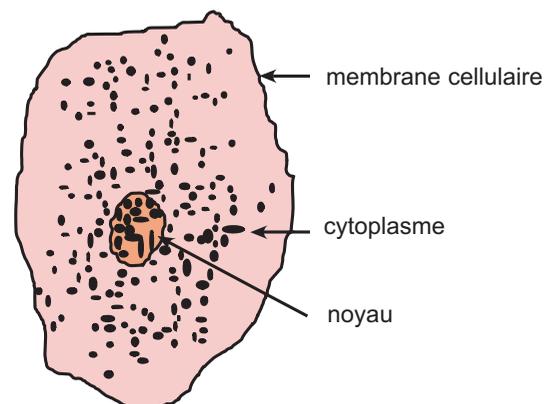
### 1-1 Observation de l'épithélium buccal

#### MANIPULER

- A l'aide de l'extrémité d'un ongle propre, racler doucement la face interne de la joue.
- Déposer et étaler la matière prélevée sur une lame porte-objet bien propre.
- Ajouter une goutte d'eau ou une solution d'un colorant (bleu de méthylène, eau iodée...).
- Recouvrir la préparation à l'aide d'une lamelle couvre-objet.



3a. Observation microscopique  
coloration au B. Méthylène



3b. Schéma d'interprétation

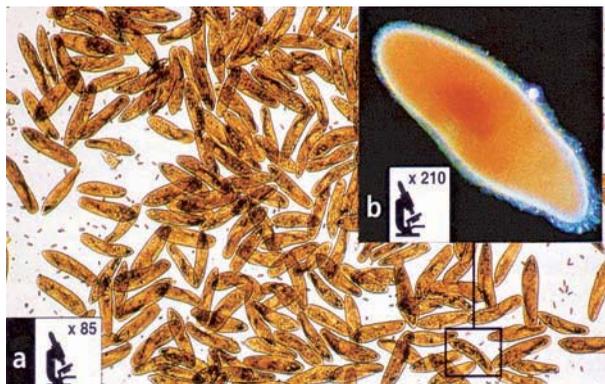
### 3. Cellule de l'épithélium buccal

## 1-2 Observation de la paramécie

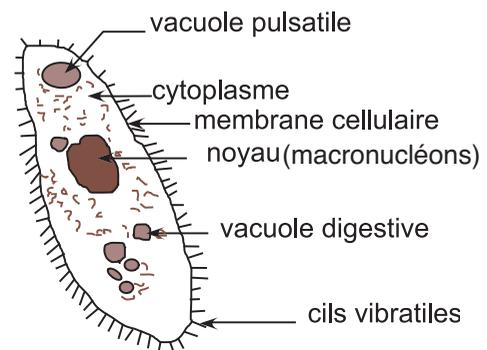
### MANIPULER

- On fait infuser pendant 3 à 4 jours, des débris végétaux (de foin) ou des graines de blé dans un vase rempli d'eau de pluie, à une température de 20°C environ. On laisse le liquide au repos pendant quelque jours, il se forme un voile à la surface du liquide.
- Prélever à l'aide d'une pince un fragment de ce voile, le placer, sans coloration ou avec coloration (vert de méthyle acétique...), entre lame et lamelle.
- Observer au microscope.

Pour freiner les mouvements de la paramécie ajouter sous la lamelle de la salive ou du chlorure de magnésium dilué.



4a. Observation microscopique de paramécie



4b. Schéma d'interprétation d'une paramécie

## 1-3 Observation d'un fragment de la mue de grenouille

### MANIPULER

- Recueillir à l'avance des mues de grenouille et les conserver dans l'alcool 90°.
- Etaler un fragment de mue sur une lame porte-objet.
- Observer au microscope optique.



5. Cellules de mue de grenouille

- 1- Réaliser les préparations microscopiques avec et sans coloration.
- 2- Observer au microscope après réglage de la lumière et mise au point.
- 3- Identifier les constituants visibles de la cellule.
- 4- Réaliser des dessins d'observations microscopiques de cellules en respectant les proportions. Noter le titre, la légende et le grossissement du microscope.
- 5- Indiquer les caractères communs aux cellules animales.

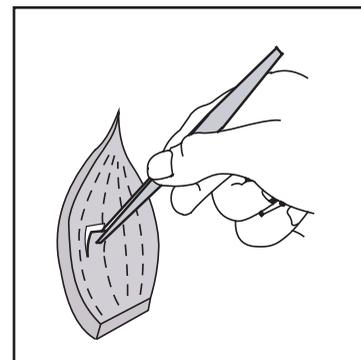
## 2-La structure de la cellule végétale

### 2-1 Observation de l'épiderme d'un bulbe d'oignon

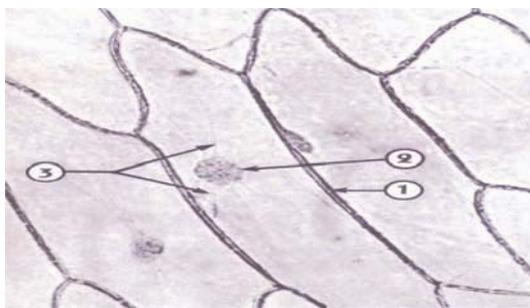
#### MANIPULER

- Couper longitudinalement un bulbe d'oignon.
- Isoler une écaille moyenne charnue.
- Couper un petit carré d'épiderme supérieur (interne) couvrant cette écaille.
- Prélever et placer le petit lambeau d'épiderme, dans une goutte d'eau ou de colorant (eau iodée, rouge neutre bleu de méthylène, vert de méthyle acétique...), entre lame et lamelle.

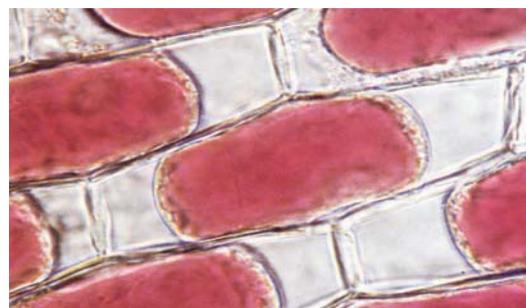
Observer au microscope.



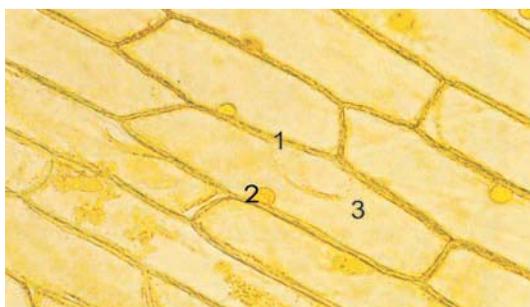
6. Prélèvement de l'épiderme



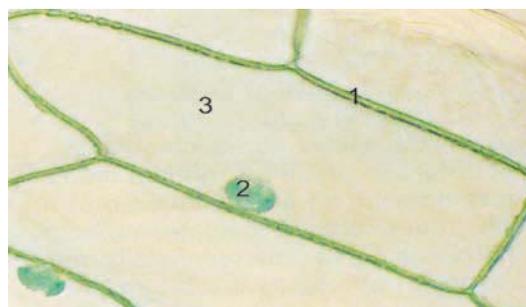
7a. Sans coloration



7b. Coloration au rouge neutre (colorant des vacuoles)



7c. Coloration à l'eau iodée



7d. Coloration au vert de méthyle acétique (colorant le noyau)

### 7. Cellules de l'épiderme d'oignon

(1 : paroi squelettique, 2 : noyau, 3 : cytoplasme)

## 2-2 Observation de la feuille d'Elodée

### MANIPULER

L'Elodée est une plante chlorophyllienne aquatique commune dans les étangs et les cours d'eau.

L'observation microscopique d'une feuille d'Elodée montre des chloroplastes naturellement colorés en vert.



8. Cellule d'une feuille d'Elodée observée au microscope

- 1 - Prélever une feuille d'Elodée près de l'extrémité du rameau (feuille mince).
  - Placer cette feuille sur une lame dans une goutte d'eau.
  - Recouvrir d'une lamelle et observer au microscope.
  - Réaliser les préparations microscopiques avec et sans coloration.
- 2 - Identifier les constituants visibles dans les cellules.
- 3 - Dresser un tableau résumant le rôle des colorants utilisés.
- 4 - Réaliser des dessins d'observations microscopiques de cellules en respectant les proportions.

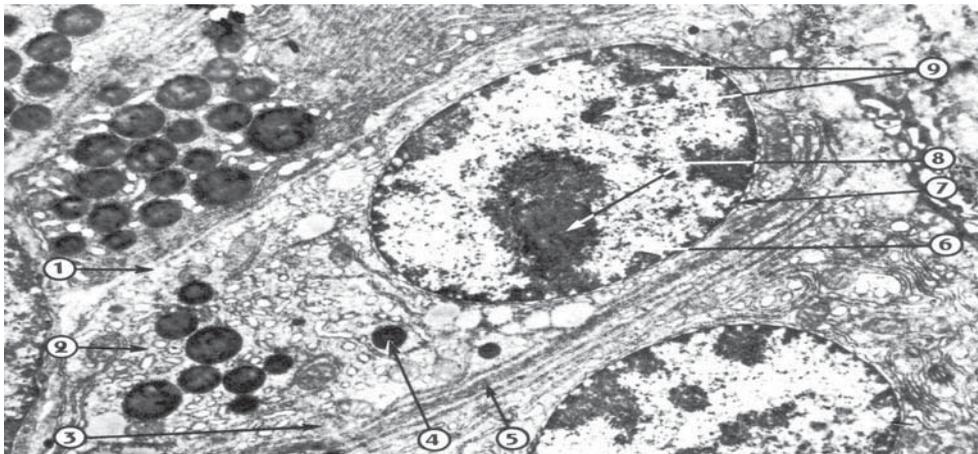
Noter le titre, la légende et le grossissement du microscope.

- 5 - Indiquer les caractéristiques communes aux cellules animales et végétales.
- 6 - Préciser les caractéristiques spécifiques à la cellule végétale.

## ULTRASTRUCTURE DE LA CELLULE EUKARYOTE

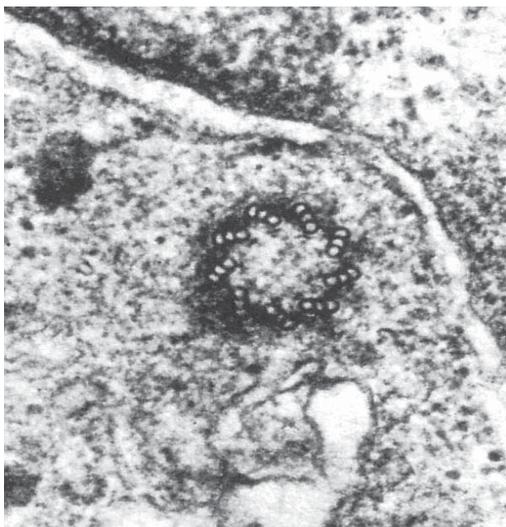
Dans les cellules, on observe une grande variété d'organites : éléments caractérisés par une forme et une fonction précise. Le microscope électronique a révélé leur structure fine c'est l'ultrastructure cellulaire.

Quelle est l'ultrastructure de la cellule eucaryote ?

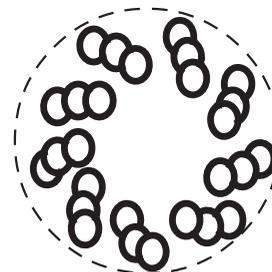


1. Membrane plasmique - 2. Cytoplasme - 3. Mitochondrie - 4. Grain de sécrétion  
5. Ergastoplasme - 6. Noyau - 7. Membrane nucléaire - 8. Nucléole - 9. Chromatine

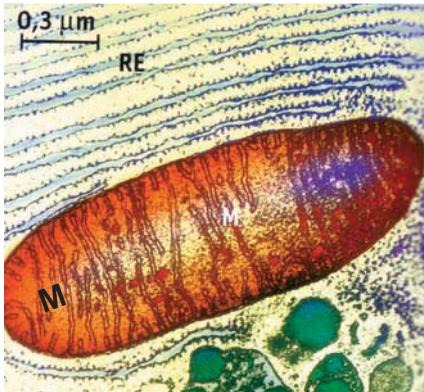
1. Cellule pancréatique (observée au microscope électronique)



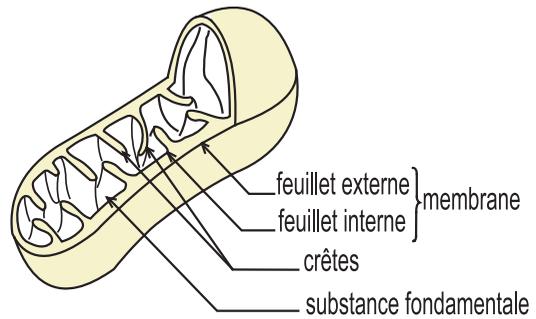
2a- Centriole d'un leucocyte  
( x 60 000)



2b- Schéma d'interprétation  
d'un centriole



3a- Mitochondrie (M) et réticulum endoplasmique (RE) observés au microscope électronique

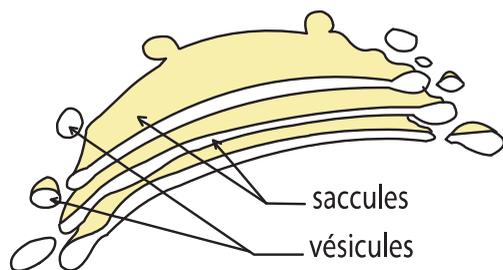


3b- Schéma d'interprétation d'une mitochondrie

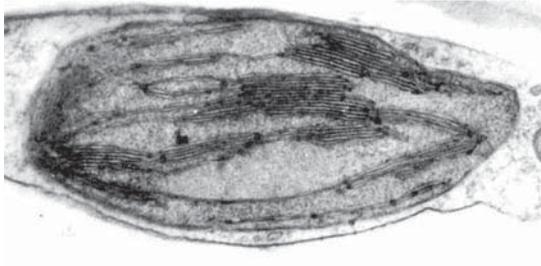
- Dans les mitochondries, ont été localisées les réactions de dégradation de molécules organiques en présence de dioxygène (respiration). Ces organites sont nombreux dans les cellules dont l'activité intense exige une source importante d'énergie comme les cellules musculaires.
- Dans le réticulum endoplasmique, associé aux ribosomes, ont été localisées les synthèses de protéines exportées hors de la cellule.
- Le centriole intervient dans les divisions des cellules animales et également la formation du flagelle dans le spermatozoïde.



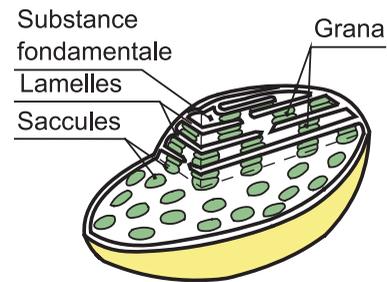
4a- Observation au microscope électronique de l'appareil de Golgi



4b- Schéma d'interprétation



5a- Observation au microscope électronique (x 60 000) d'un chloroplaste



5b- Schéma d'interprétation

5- Chloroplaste

- L'appareil de Golgi permet le stockage et la maturation des produits de sécrétion.
- Dans les chloroplastes, organites propres à la cellule végétale chlorophyllienne, se déroule la synthèse de substances organiques.

- 1 - Indiquer, en une phrase, l'intérêt du microscope électronique pour étudier l'organisation d'une cellule.
- 2 - Préciser la relation entre la forme et la fonction des organites étudiés.
- 3 - Indiquer les organites présents dans les cellules animales et végétales en recopiant et complétant le tableau ci-dessous.
- 4 - Montrer que la cellule, même si elle est spécifique d'un tissu ou d'un organisme, est l'unité de structure commune à tous les êtres vivants eucaryotes.

Organites	Cellule végétale	Cellule animale
Paroi squelettique		
Membrane plasmique		
Vacuole		
Plastes		
Cytoplasme		
Noyau		
Mitochondries		
Appareil de Golgi		
Ergastoplasme		

Dégager d'après le tableau les organites propres à la cellule végétale et les organites propres à la cellule animale.

## BILAN

### 1- La structure de la cellule eucaryote :

**a - La cellule animale :** Au microscope optique, une cellule animale est constituée par une enveloppe extérieure, la **membrane plasmique** qui délimite l'intérieur de la cellule (**milieu intracellulaire**). Le cytoplasme renferme un **noyau** volumineux (taille de 5 à 6 micromètres en moyenne).

**b- La cellule végétale :** La cellule végétale a la même organisation que la cellule animale : une **membrane plasmique**, un **cytoplasme** et un **noyau**.

La cellule végétale se distingue par :

- Une paroi squelettique rigide et de nature cellulosique.
- Des plastes : selon la nature du pigment qu'ils contiennent, on distingue plusieurs types de plastes :
  - Les chloroplastes (chlorophylle)
  - Les amyloplastes (amidon)
  - Les chromoplastes (autres pigments)
- De grosses vacuoles occupent plus de 80 % du volume cellulaire et permettent le stockage de l'eau et des substances dissoutes.

La cellule animale se distingue de la cellule végétale par :

- sa forme
- la présence du centrosome
- l'absence de la paroi cellulosique

**Remarque :** les bactéries sont constituées de cellules particulières sans noyau véritable appelées **cellules procaryotes** .

### 2 - Ultrastructure des cellules :

Le microscope électronique permet d'observer dans le détail les organites qui baignent dans une solution plus ou moins visqueuse du cytoplasme appelée le **hyaloplasme**.

**- Le noyau** est limité par une membrane nucléaire percée de pores. Dans le noyau, le volume nucléaire ou **nucléoplasme** contient des amas colorables : la **chromatine**, et un (ou des) **nucléole(s)**.

Les organismes constitués de ce type de noyau sont qualifiés d'eucaryotes (eu : vrai, caryote : noyau).

- Un réseau de membranes internes formant :

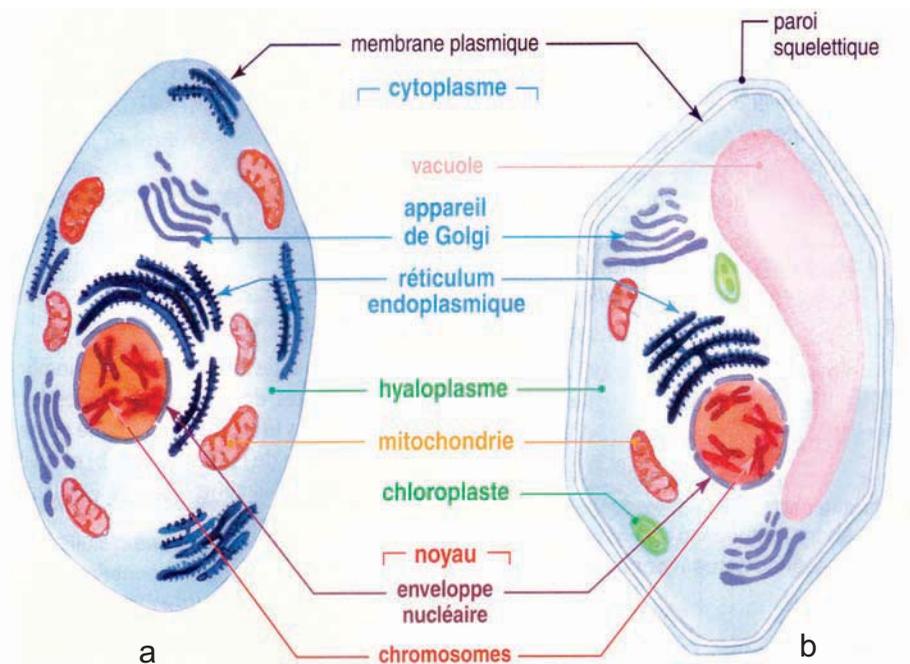
• **Le réticulum endoplasmique (RE) :** forme un réseau de membranes internes en continuité avec la membrane nucléaire. De petits grains appelés ribosomes sont accolés au RE. Le RE assure le transport des protéines synthétisées au niveau des ribosomes.

• **L'appareil de Golgi** sont de petits sacs aplatis émettant des vésicules à la périphérie permettant le stockage et l'émission de substances à l'extérieur de la cellule : c'est l'exocytose.

## BILAN

- **Les mitochondries** sont des organites cylindriques et limitées par une double membrane. La membrane interne présente des replis ou crêtes. Les mitochondries dégradent les substances organiques en présence d'oxygène pour fournir l'énergie nécessaire au fonctionnement de la cellule. Elles sont le siège de la respiration cellulaire.

- **Les chloroplastes** sont des organites de la cellule végétale présentant une structure voisine de celle des mitochondries. C'est à leur niveau que se font la synthèse des substances organique sous l'action de la lumière (photosynthèse).



**La cellule : unité de structure des êtres vivants**

a - Cellule animale ; b - Cellule végétale

### **Conclusion :**

Tout être vivant -animal ou végétal- est formé de cellule ; la cellule est l'unité de structure et de fonction des êtres vivants.

# EXERCICES

## RESTITUER SES CONNAISSANCES

**I - Indiquer, à l'aide de schémas correctement légendés, les points communs entre une cellule animale et une cellule végétale.**

**II - Indiquer les bonnes réponses en les justifiant et corriger les phrases incorrectes.**

- a- Les cellules sont limitées par une membrane plasmique ou une paroi squelettique.
- b- Les mitochondries sont des organites délimités par une double membrane.
- c- La paroi squelettique caractérise les cellules végétales.
- d- Le noyau est limité par une membrane nucléaire chez les eucaryotes.

**III- Chasser l'intrus**

**Chaque liste réunit des mots qui peuvent être associés, à l'exception de l'un d'entre eux. Indiquer cet intrus.**

- a - paroi squelettique, réticulum endoplasmique, cellule animale, noyau
- b- Appareil de Golgi, cellule végétale, centrosome, mitochondrie, chloroplaste.

**IV- Pour chaque item, relever la (ou les) bonne(s) réponse(s) :**

1- Toute cellule animale montre la présence de :

- a- mitochondries,                      c- ribosomes,
- b- plastes,                                d- paroi squelettique.

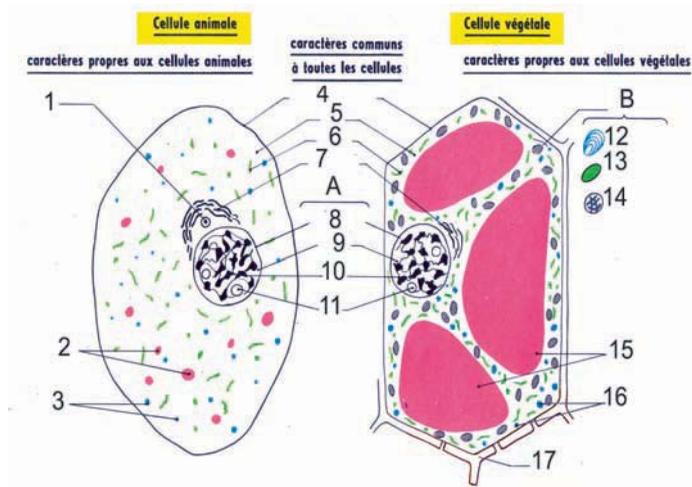
2- La cellule végétale est caractérisée par la présence :

- a- de plastes,                                c- d'une paroi squelettique,
- b- d'un réticulum endoplasmique,    d- d'un noyau.

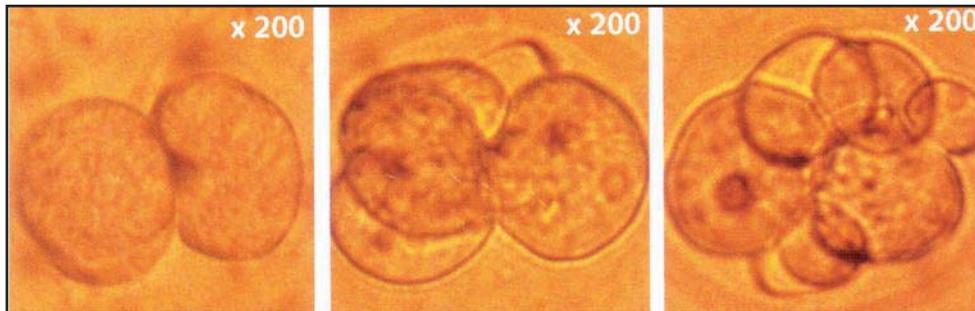
3- La respiration cellulaire se déroule dans :

- a- les mitochondries,                      c- les chloroplastes,
- b- le noyau,                                 d- les ribosomes.

**V- Compléter la légende du document ci dessous en écrivant la légende correspondant aux numéros**



# LA MITOSE, MECANISME DE REPRODUCTION CONFORME



1. Une cellule embryonnaire en division

La multiplication des êtres unicellulaires, la croissance et le renouvellement des tissus chez les animaux et les végétaux pluricellulaires sont réalisés par des divisions cellulaires ou mitoses. Les cellules issues des divisions ont un aspect comparable à celui de la cellule initiale. Les caractéristiques semblent être conservées au cours des générations cellulaires.

1. Comment se déroule la mitose ?
2. Comment les caractéristiques des cellules sont-elles conservées au cours des générations ?

## Sommaire

## Pages

■ Observation de cellules en division.....	20
■ Mitose et programme génétique .....	26
■ Bilan .....	31
■ Exercices .....	33

## OBSERVATION DE CELLULES EN DIVISION

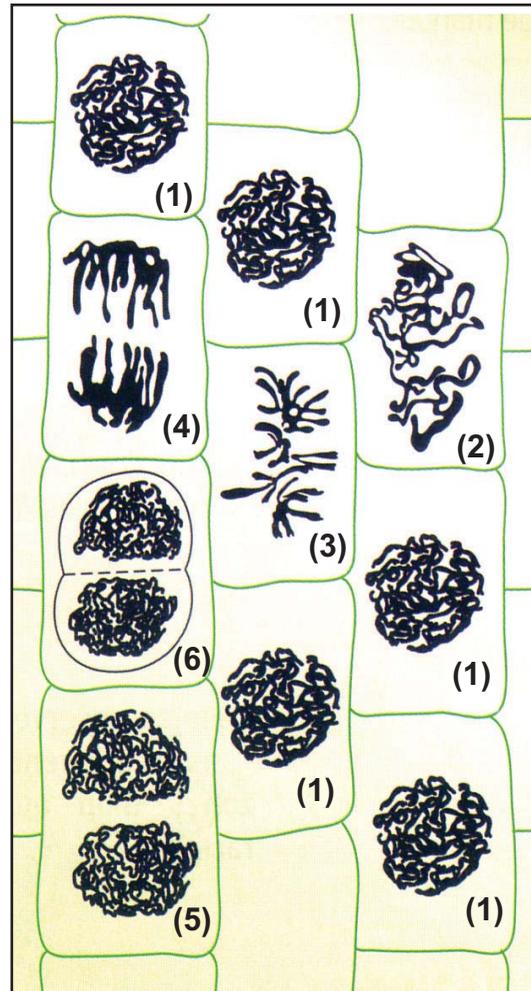
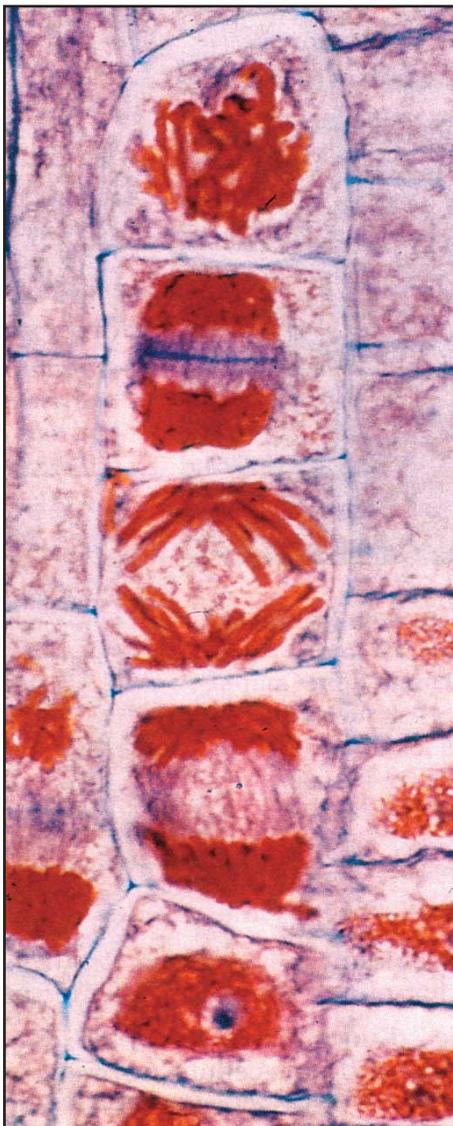
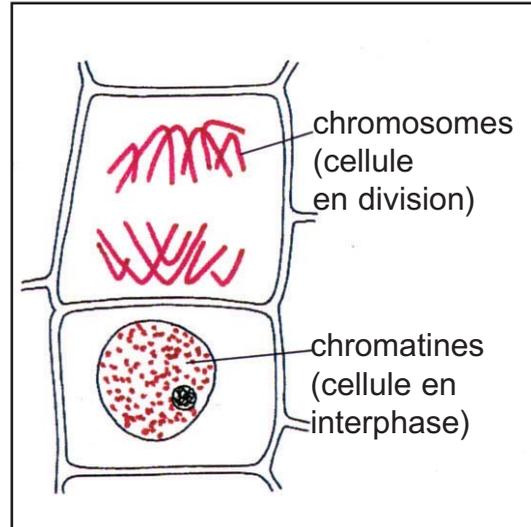
Il est facile d'observer des cellules végétales en division. Des zones spécialisées, localisées à l'extrémité de tiges ou de racines et appelées méristèmes, assurent la production de nouvelles cellules. C'est dans ces zones qu'on peut observer des cellules végétales en divisions.

Comment se présentent les cellules en division ?

### 1- Manipulation : Observer des cellules en division

#### MANIPULER

- Faire germer des bulbes d'oignon ou d'ail dans un flacon rempli d'eau. Dès que les racines mesurent 1 à 3cm, placer le flacon au réfrigérateur pendant 2 jours.
- Prélever, avec une paire de ciseaux, 1cm de l'extrémité des racines de bulbe d'oignon.
- Faire bouillir, en aérant la salle, une solution de carmin acétique (colorant spécifique des noyaux).
- Plonger les pointes des racines dans la solution de carmin acétique bouillant durant une minute.
- Retirer et transférer les pointes des racines à l'aide d'une pince fine sur une lame de verre puis ajouter une à deux gouttes de carmin acétique froid.
- Placer une lamelle sur les fragments, la recouvrir d'un carré de papier filtre et écraser délicatement afin de bien dissocier les cellules. Jeter le papier et observer la préparation au microscope optique à divers grossissements.



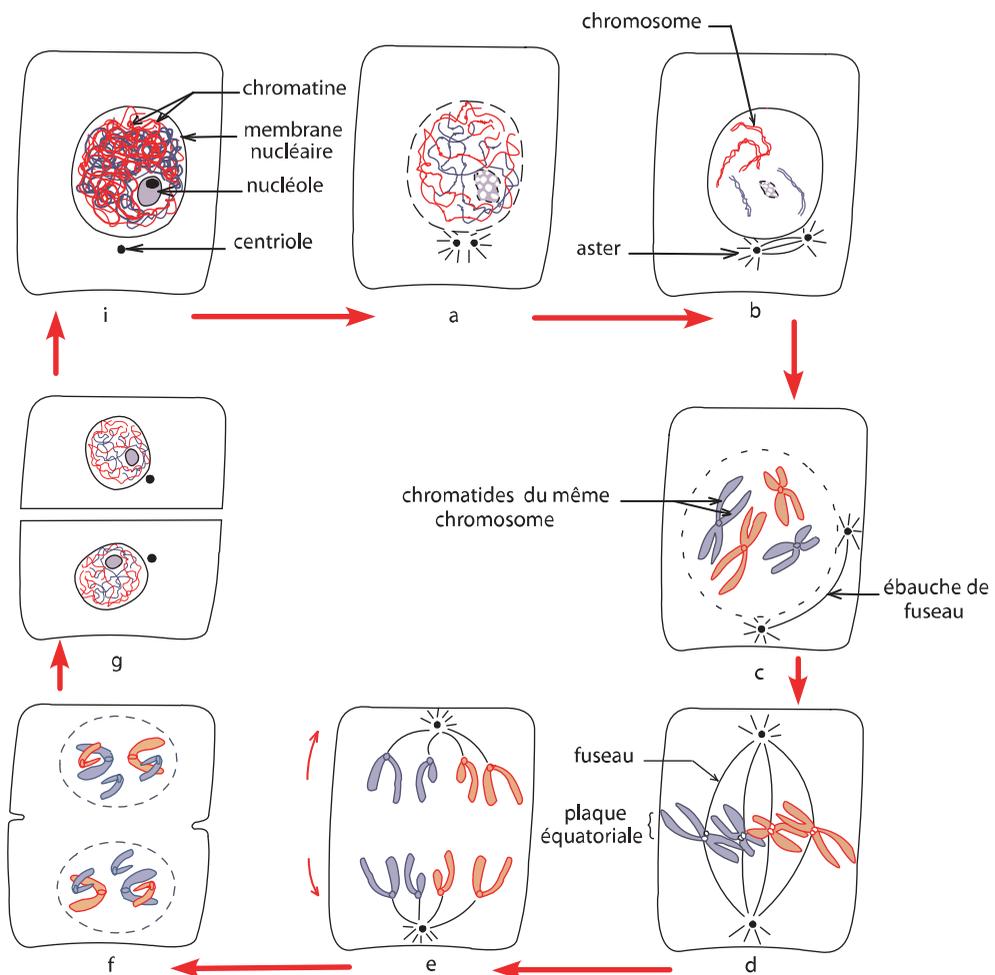
2a. observation microscopique

2b. Schéma d'interprétation

2. Observation de la mitose chez la cellule végétale

1. Réaliser la manipulation
2. Indiquer le nombre de cellules en division observables sur votre préparation ou sur le document 2a.
3. Décrire l'aspect des cellules en division (limites du noyau, position des chromosomes dans la cellule).
4. Proposer une chronologie des événements de la division des cellules du document 2b

## 2- Les étapes de la mitose

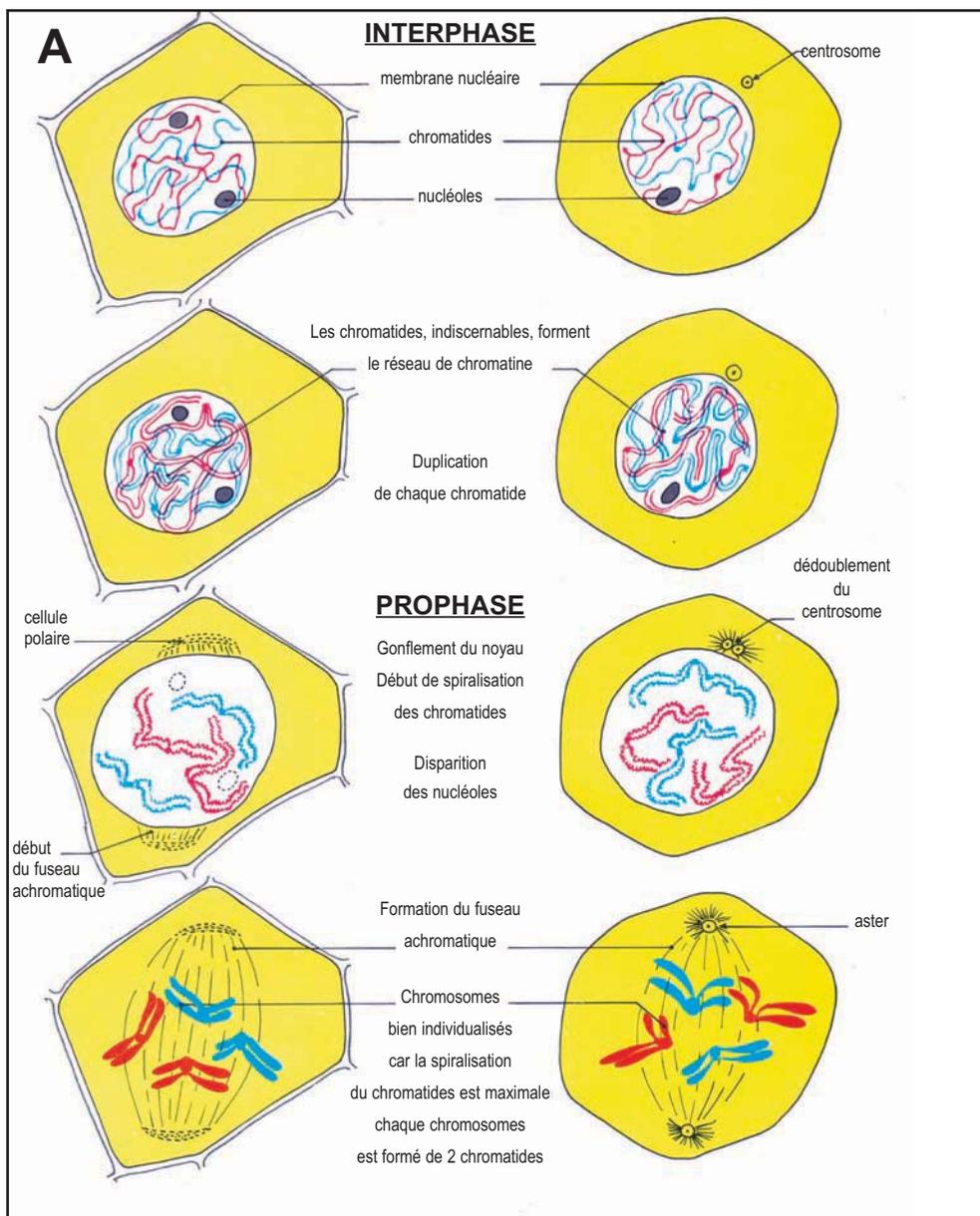


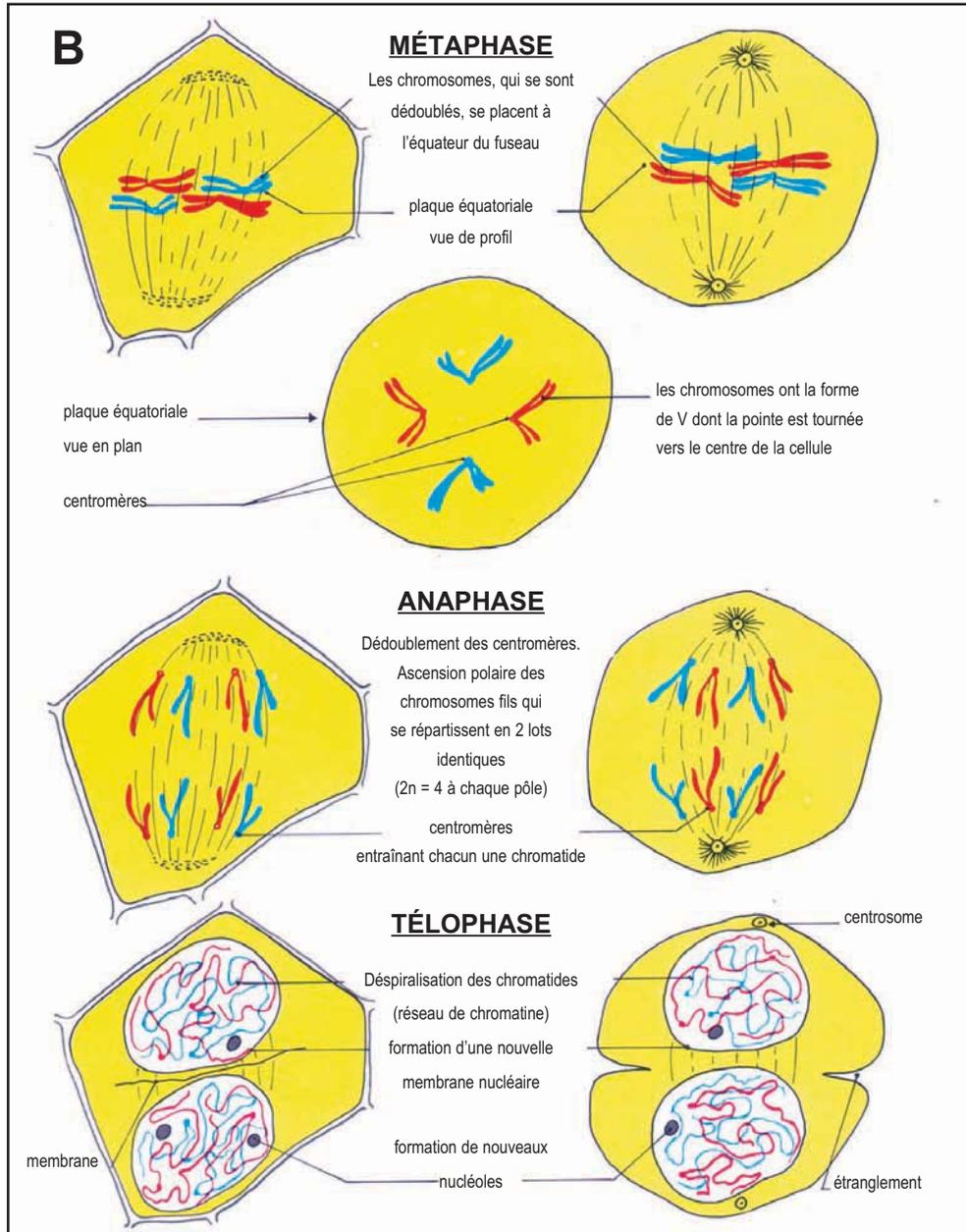
3. Les étapes de la mitose d'une cellule animale.

- 1 - Décrire les phases de la mitose.
- 2 - Comparer la forme et la taille des chromosomes d'une cellule en métaphase.
- 3 - Représenter la métaphase et l'anaphase d'une cellule animale à six chromosomes.

**Exercice intégré 1**

Le document 4 (A et B) suivant représente les étapes de la mitose chez la cellule végétale (à gauche) et chez la cellule animale (à droite).



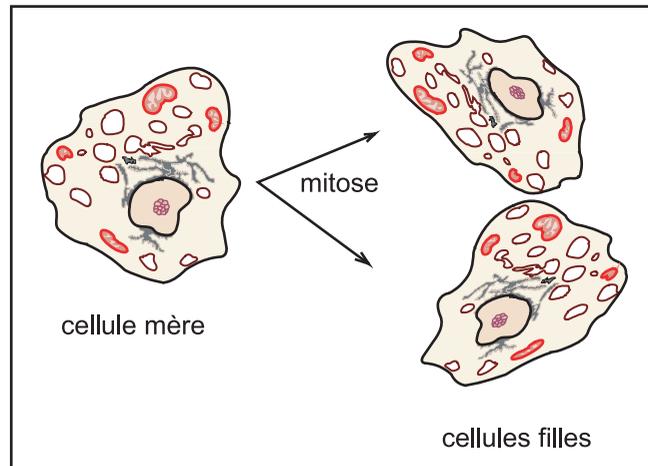


**4. les étapes de la mitose**  
 (à gauche : chez la cellule végétale, à droite : chez la cellule animale)

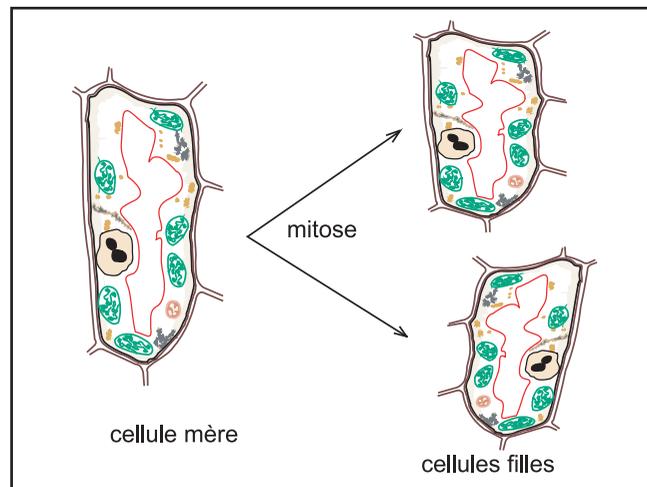
- 1 - Comparer le nombre de chromosomes de la cellule mère avec celui des cellules filles.
- 2 - Comparer les étapes de la mitose chez les deux types de cellules et en déduire les caractéristiques de la mitose chez la cellule végétale et la cellule animale.
- 3 - Déduire les étapes dans la division cellulaire représentée par le document 3.

**Exercice intégré 2**

Les documents 5a et 5b représentent des cellules filles issues de la mitose d'une cellule animale et d'une cellule végétale



**5a. Cellules animales**



**5b. Cellules végétales**

- 1 - Comparer, pour chaque document, la forme et les constituants des cellules filles et de la cellule mère.
- 2 - Exploiter les documents 3, 4 et 5 pour déduire les caractéristiques générales de la mitose.

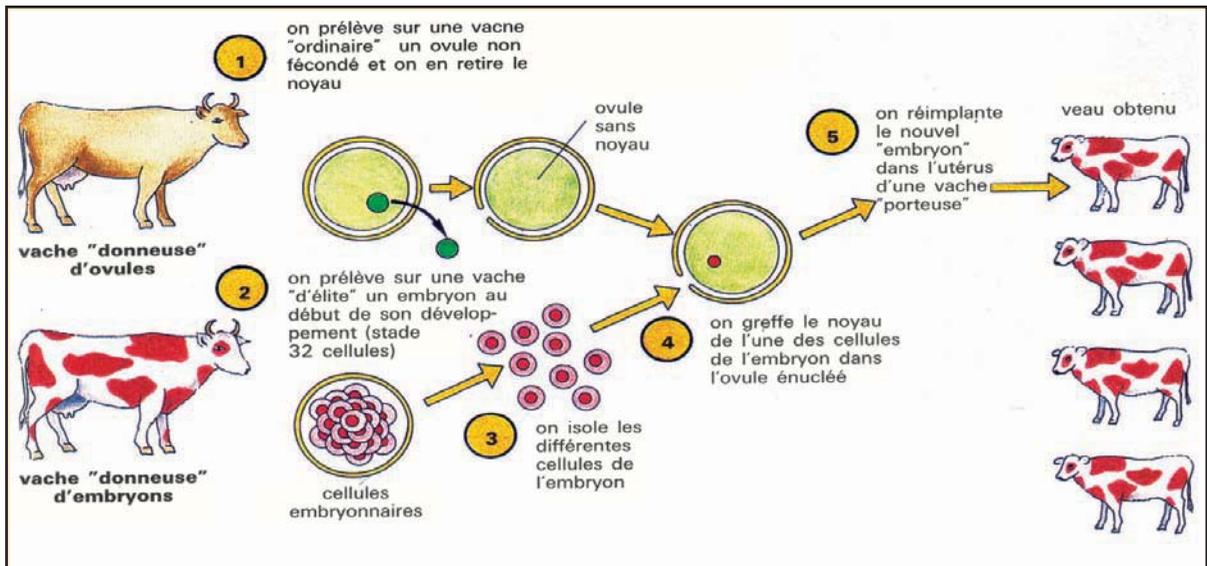
# MITOSE ET PROGRAMME GENETIQUE

Les cellules filles issues de la mitose possèdent les mêmes caractéristiques que la cellule initiale. La conservation de ces caractéristiques au cours des générations, suggère l'existence d'un programme génétique qui est transmis de la cellule mère aux cellules filles.

Où est localisé ce programme génétique ?

## 1- Rôle du noyau

### a- Le clonage chez les mammifères



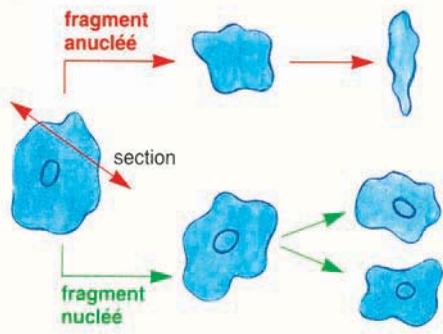
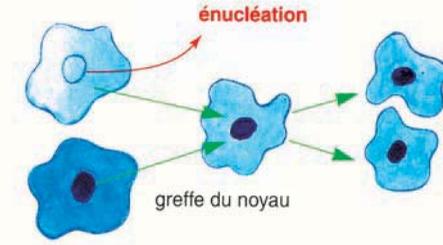
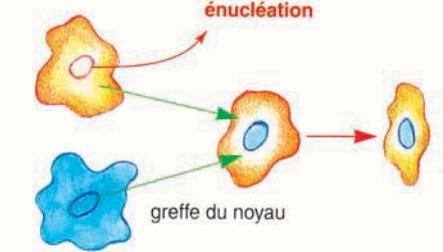
Expérience de clonage :



1. Groupe de veaux clonés

1. Décrire l'expérience de clonage.
2. Proposer des hypothèses quant à la localisation et le rôle du programme génétique.
3. Proposer une définition du " clone "

**b- Greffe de noyau chez l'amibe.**

Expériences	Résultats
<p><b>a</b></p> 	<ul style="list-style-type: none"> <li>• cicatrisation</li> <li>• pas de régénération</li> <li>• ni mouvements, ni division</li> <li>• mort au bout de 20 jours</li>   <li>• cicatrisation</li> <li>• régénération de la partie amputée</li> <li>• mouvements</li> <li>• division</li> </ul>
<p><b>b</b></p>  <p>amibes de la même espèce</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• survie de l'amibe greffée</li> <li>• mouvements</li> <li>• division</li> </ul>
<p><b>c</b></p>  <p>deux espèces d'amibes différentes</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• mouvements</li> <li>• pas de divisions</li> <li>• l'amibe greffée meurt</li> </ul>

3 - Expériences Sur l'amibe : (a) section de la cellule, (b) et (c) greffe de noyau

## Activité 2

- 1 - A partir des résultats expérimentaux du document 3, indiquer quelle est la structure cellulaire impliquée dans le contrôle de la mitose. Justifier la réponse.
- 2 - Dans le clonage des mammifères, les noyaux utilisés pour la greffe sont prélevés sur un embryon comportant 30 à 50 cellules. En déduire la localisation de l'information génétique.

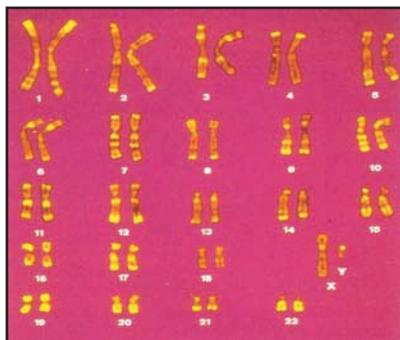
### 2- Le caryotype

Les chromosomes sont des filaments plus ou moins épais.  
La colchicine (substance qui bloque la division cellulaire) permet la visualisation des chromosomes des cellules en division.

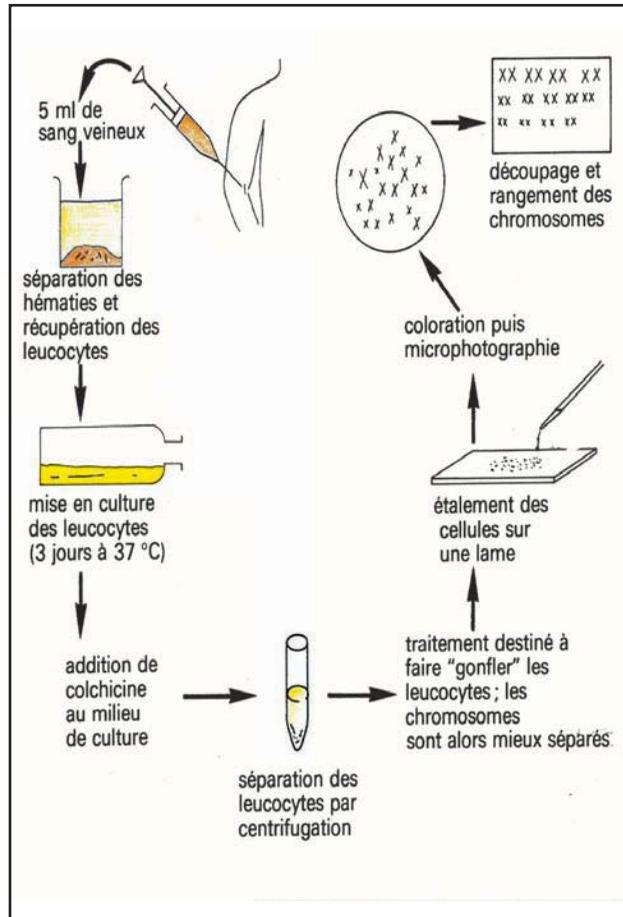
Le caryotype est la représentation photographique ou dessinée de l'ensemble (nombre et forme) des chromosomes présents dans les cellules d'une espèce donnée. Les chromosomes sont classés selon leur longueur et la position de leurs centromères.



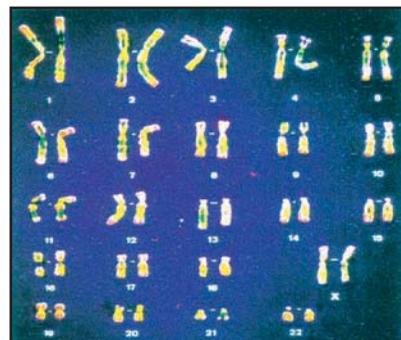
4a - Réalisation d'un caryotype



5a - caryotype humain (individu de sexe masculin)



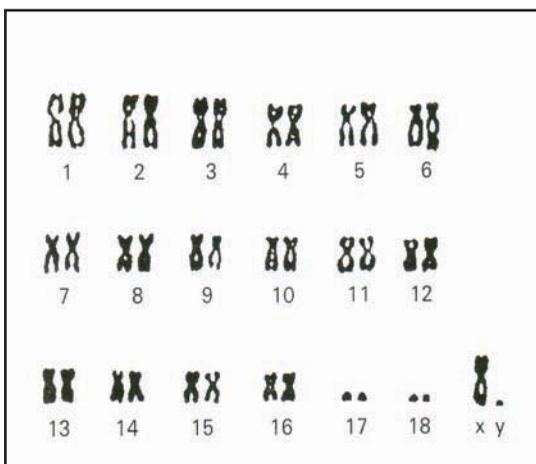
4b - Les étapes de réalisation d'un caryotype



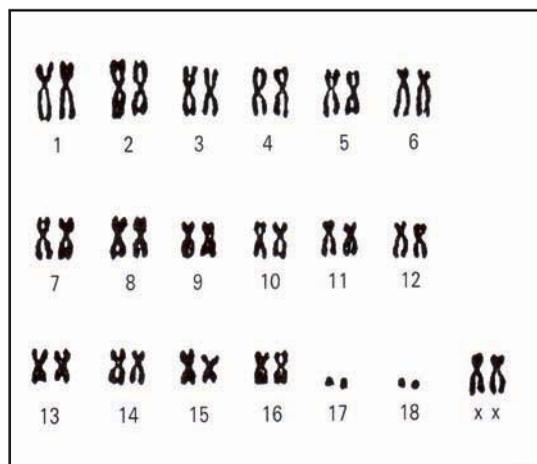
5b - Caryotype humain (individu de sexe féminin)

- 1- Décrire chaque caryotype présenté dans les documents 5a et 5b: le nombre, la taille et la forme des chromosomes.
- 2- Comparer le nombre et la forme des chromosomes de ces deux caryotypes puis recopier et compléter le tableau suivant :

	Homme	Femme
Nombre de paires de chromosomes		
Chromosomes identiques		
Chromosomes propres à chaque sexe		



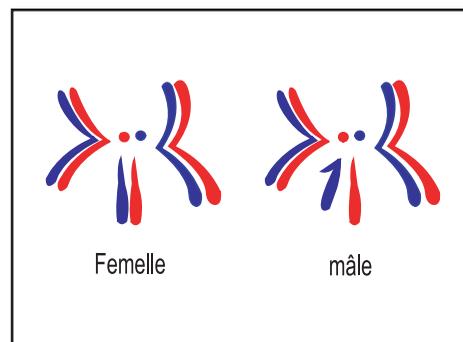
6a - Caryotype du renard mâle



6b - Caryotype du renard femelle



7 - Caryotype (non classé) d'une plante à fleurs (Pétunia)



8 - Caryotype de la drosophile

## Activité 4

Les paires de chromosomes identiques chez les deux sexes sont qualifiées d'autosomes.

La paire caractéristique de chaque sexe est qualifiée de chromosomes sexuels.

- 1 - Comparer les caryotypes de l'Homme, du renard et de la drosophile en recopiant et en complétant le tableau ci-dessous.
- 2 - Les espèces citées précédemment sont dites à  $2n$  chromosomes.  
Donner la signification de  $2n$ .
- 3 - Ecrire la formule chromosomique de quelques espèces du document 9.

Espèces	Homme	Renard	Drosophile
Nombre chromosomique caractéristique de l'espèce			
Nombre d'autosomes			
Nombre de chromosomes sexuels			
Origine des chromosomes (nombre, types et gamètes)			

Espèces	Nombre de chromosomes
Homme	46
• Animaux	
Chimpanzé	48
Grenouille	26
Vache	60
Chat	38
Cheval	64
Souris	40
Ane	66
Rat	42
Chien	78
Lapin	44
• Végétaux	
Maïs	20
Pois	14
Haricot	22
Tomate	24
Pomme de terre	48
Tilleul	82

**9 - Nombre de chromosomes chez quelques espèces.**

## BILAN

Les cellules en division se distinguent des cellules en interphase (période séparant deux mitoses successives) par la présence de filaments individualisés appelés chromosomes. Dans les cellules en interphase, les chromosomes ne sont pas visibles ; le noyau délimité par une membrane contient un réseau de chromatine formé de filaments fins et entremêlés.

La mitose est un phénomène continu qui dure une à trois heures. La disposition des chromosomes permet de distinguer quatre phases : la prophase, la métaphase, l'anaphase et la télophase.

### 1 - Les phases de la mitose

**La prophase :** C'est la phase la plus longue (15 à 60 minutes). Les modifications cellulaires sont :

- la condensation de la chromatine sous forme de filaments, les chromosomes. Chaque chromosome est formé de 2 chromatides reliées par un centromère,
- la disparition de l'enveloppe nucléaire et du nucléole,
- l'apparition entre les deux pôles de la cellule, d'un fuseau de division ou fuseau achromatique constitué de fibres.

En fin de prophase, les chromosomes sont rattachés par leurs centromères aux fibres du fuseau permettant le mouvement des chromosomes.

**La métaphase :** (quelques minutes)

La condensation des chromosomes est maximale. Leurs centromères sont disposés à l'équateur du fuseau de division. L'ensemble des chromosomes forme une figure appelée plaque équatoriale.

**L'anaphase :** (2 à 3 minutes)

L'anaphase est caractérisée par la séparation des chromatides de chaque chromosome après division du centromère. Deux lots identiques de chromosomes à une chromatide migrent en sens opposé vers chaque pôle de la cellule

**La télophase :** (30 à 60 minutes)

Les chromosomes se décondensent en chromatine. Une enveloppe nucléaire se forme autour de chaque lot de chromosomes. Le fuseau de division disparaît. L'obtention des deux cellules filles se fait par le partage du cytoplasme.

Ainsi, chaque cellule fille issue de la mitose hérite du même nombre de chromosomes et des mêmes organites que la cellule initiale ou cellule mère.

Ces étapes sont communes à toutes les cellules eucaryotes. Les différences résident dans la division du cytoplasme en télophase et dans l'origine des fibres du fuseau de division.

Dans la cellule végétale en télophase, la division du cytoplasme s'effectue par la construction d'une nouvelle paroi à l'équateur de la cellule.

Dans la cellule animale, le cytoplasme est divisé en deux par un simple étranglement dans la région équatoriale de la cellule.

Une cellule animale possède un centrosome -organite absent dans la cellule végétale- qui, en prophase se dédouble en deux centrosomes fils. Chaque centrosome s'entoure de fibres formant un aster. Chaque aster migre vers un pôle de la cellule.

## BILAN

### 2 - La mitose assure le maintien des caractéristiques des cellules

Une cellule qui se divise par mitose donne naissance à deux cellules filles identiques entre elles et à la cellule initiale ou cellule mère (même aspect, mêmes organites, même nombre de chromosomes).

La conservation des caractéristiques des cellules implique la transmission d'informations de la cellule mère aux 2 cellules filles lors de la mitose. Cet ensemble d'informations constitue le programme génétique.

Ainsi une cellule œuf issue de la fécondation contient le programme génétique qui est transmis lors de la mitose à toutes les cellules du futur organisme.

Le programme génétique est contenu dans le noyau des cellules. Des expériences chez l'amibe montrent que le noyau contrôle les divisions cellulaires et détermine les activités propres à une espèce donnée.

De même que des expériences de clonage chez les mammifères, réalisées en transplantant des noyaux, provenant tous d'un même embryon, dans des ovules privés de leur noyau, permettent d'obtenir des individus génétiquement identiques.

### 3 - Les chromosomes, supports de l'information génétique

L'observation microscopique d'une cellule en métaphase de mitose permet d'observer des structures en forme de bâtonnets, les chromosomes. Le nombre et la forme des chromosomes contenus dans une cellule constituent le caryotype de cette cellule et de l'organisme qui lui correspond.

Le caryotype est identique chez tous les individus appartenant à la même espèce.

Dans le cas de nombreuses espèces, les chromosomes sont disposés en paires. Chaque paire de chromosomes homologues (semblables par la taille et la position du centromère) est constituée par un chromosome hérité de l'un des parents et un chromosome hérité de l'autre parent.

Les cellules comprennent donc  $2n$  chromosomes,  $n$  étant le nombre de paires de chromosomes : ces cellules sont dites diploïdes ( $2n = 46$  chez l'homme,  $n = 23$ ). Chaque individu diploïde reçoit, par les gamètes,  $n$  chromosomes paternels et  $n$  chromosomes maternels.

L'analyse du caryotype de l'être humain montre 46 chromosomes organisés en paires. La 23<sup>ème</sup> paire appelée chromosomes sexuels est différente chez l'homme (chromosomes X et Y) et chez la femme (chromosomes X et X) ; leur présence détermine donc le sexe. Les 22 autres paires de chromosomes semblables chez l'homme et chez la femme sont appelées autosomes.

# EXERCICES

## RESTITUER SES CONNAISSANCES

### I - Définir par une phrase les mots ou expressions suivants :

Mitose - chromosome - chromatide - chromatine - anaphase - caryotype.

### II - Certaines affirmations sont exactes. Recopier les affirmations exactes et corriger les affirmations inexactes.

- 1 - En fin de division, les chromosomes d'une cellule eucaryote sont constitués de deux chromatides.
- 2 - En début de division, les chromosomes d'une cellule eucaryote sont constitués d'une chromatide.
- 3 - Les chromosomes sont toujours visibles dans une cellule.
- 4 - Les cellules issues de la mitose possèdent la même information génétique.
- 5 - Le caryotype d'un être humain est composé de 46 chromosomes.

### III - Chaque phrase décrit une étape de la mitose. Classer ces étapes dans l'ordre chronologique.

- 1 - Les chromatides de chaque chromosome dupliqué se séparent l'une de l'autre.
- 2 - Les deux cellules formées possèdent le même nombre de chromosomes que la cellule mère.
- 3 - Les chromosomes apparaissent constitués de deux chromatides.
- 4 - Les chromatides constituent deux lots identiques de chromosomes à chaque pôle de la cellule.

### IV- Pour chaque item relever la (ou les) bonne(s) réponse(s)

1- Chez l'espèce humaine,  $2n = 46$  signifie que :

- a- 23 est le nombre des chromosomes des cellules sexuelles.
- b- 46 est le nombre total des chromosomes de l'organisme.
- c- 46 est le nombre des chromosomes par cellule.
- d- 46 est le nombre des chromosomes des cellule sexuelles.

2- La cellule humaine en métaphase comporte :

- a- 23 chromosomes,
- b- 46 chromatides,
- c- 46 chromosomes,
- d- 92 chromatides.

3- Une cellule humaine en anaphase montre :

- a- n chromosomes,
- b-  $2n$  chromosomes,
- c-  $4n$  chromosomes,
- d-  $4n$  chromatides.

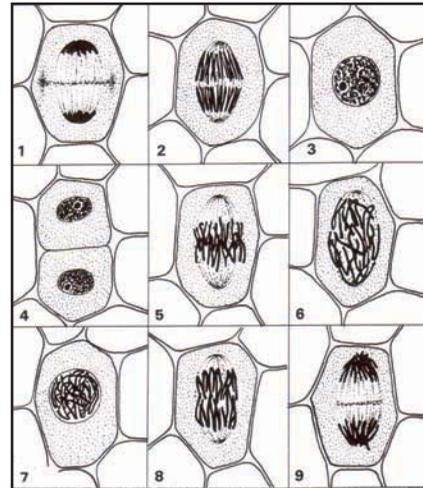
# EXERCICES

## APPLIQUER SES CONNAISSANCES

### EXERCICES CORRIGÉS

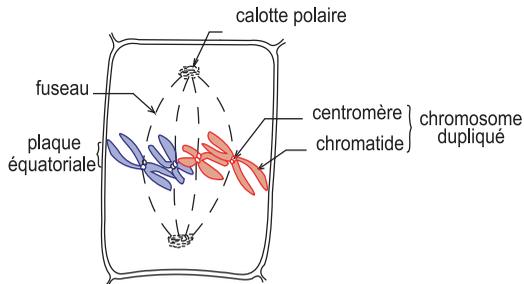
1- On étudie des cellules en division dans l'extrémité d'une racine d'Ail. On observe divers aspects que l'on schématise au fur et à mesure de leur découverte. On obtient ainsi une série de croquis numérotés de 1 à 9 et placés dans le désordre (document ci-contre).

- 1) Classer dans l'ordre ces différentes figures.
- 2) Préciser pour chaque figure la phase correspondante du cycle cellulaire.
- 3) Représenter à l'aide d'un schéma annoté les stades des figures 5 et 8 (prendre  $2n=4$ ).

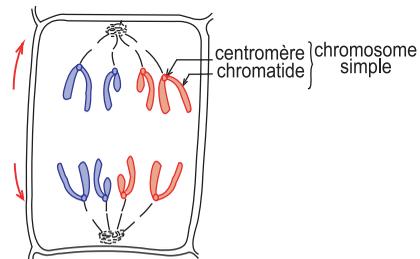


### CORRIGÉ

- 1) 1-9-2-8-5-6-7-3-4
- 2) Interphase : croquis 3, Prophase : croquis 7 puis 6, Métaphase : croquis 5, Anaphase : croquis 8 puis 2, Télophase : croquis 9 puis 1, Interphase cellules filles : croquis 4.
- 3)



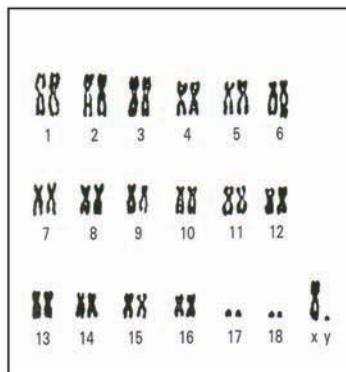
Cellule végétale en métaphase



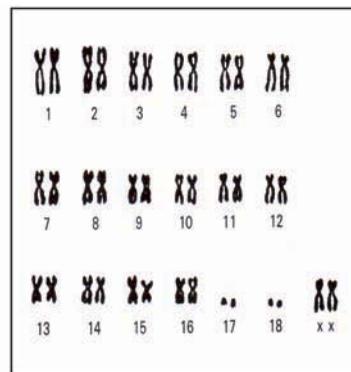
cellule végétale en anaphase

2 - Pour les observer dans les meilleures conditions, les chromosomes sont fixés en métaphase, photographiés puis classés. On obtient ainsi un caryotype.

Les documents A et B représentent les caryotypes de deux animaux.



A



B

## EXERCICES

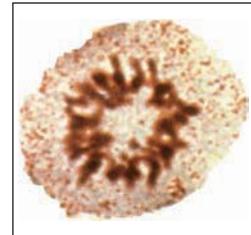
- 1) Comment les chromosomes sont-ils classés ?
- 2) Indiquer le nombre de chromosomes présents dans les documents A et B. Que constatez-vous ?
- 3) Attribuer au mâle ou à la femelle chacun des deux caryotypes. Justifier votre choix.

### CORRIGÉ

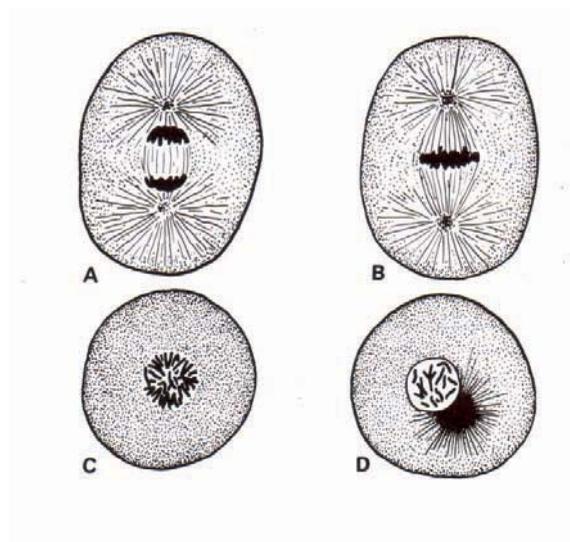
- 1) Les chromosomes, classés d'après leur taille et la position du centromère, sont organisés en paires de chromosomes ou chromosomes homologues.
- 2) Chacun des documents A et B présente 38 chromosomes. Le nombre de chromosomes est identique chez les individus appartenant à la même espèce.
- 3) Le document A montre que la 19<sup>ème</sup> paire de chromosomes sexuels est constituée de deux chromosomes différents X et Y ; il s'agit du caryotype d'un mâle. La 19<sup>ème</sup> paire de chromosomes sexuels présentée dans le document B est constituée de deux chromosomes semblables X et X : il s'agit d'une femelle.

### EXERCICES NON CORRIGÉS

- 1 - Le document ci-contre représente une cellule en division observée au microscope optique. A quel stade de la mitose correspond ce document ? Justifier votre réponse



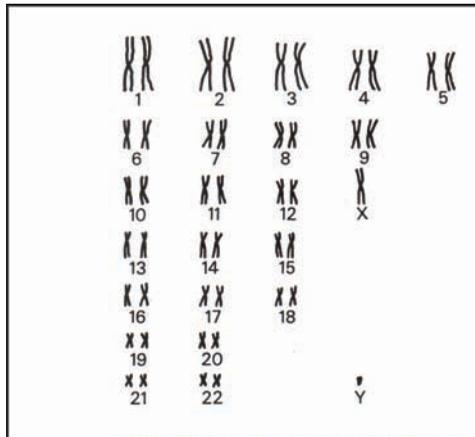
- 2- Le document suivant montre quelques étapes essentielles de la mitose.



- 1) Dire s'il s'agit d'une mitose animale ou végétale. Justifier la réponse.
- 2) Rétablir, en le justifiant, l'ordre chronologique des événements conduisant à la division de la cellule-mère.

## EXERCICES

**3-** Le document suivant a été réalisé à partir d'une photographie des chromosomes d'une cellule, du découpage et du classement de ceux-ci.

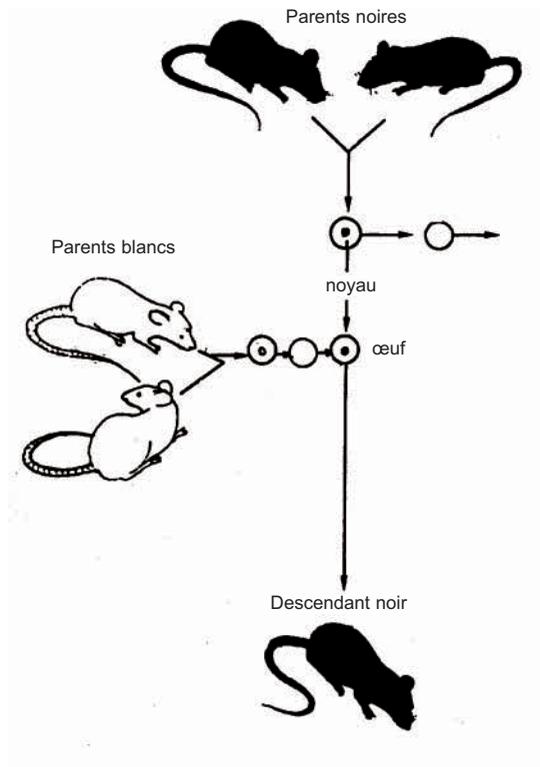


- 1) A quel stade de la vie cellulaire et dans quelles conditions peut-on préparer un caryotype?
- 2) Sachant qu'il s'agit d'un caryotype humain, à quel sexe appartient-il ? Justifier la réponse.

**4 -** Dans un élevage de souris blanches, toutes les souris de chaque portée sont blanches, de génération en génération. La même observation peut être faite dans un élevage de souris noires. A partir de ces élevages, on réalise l'expérience suivante ;

- a- On prélève l'une des cellules œufs de souris blanche et on lui retire son noyau.
- b- On introduit dans cette cellule œuf un noyau provenant d'une cellule œuf de souris noire.
- c- On réimplante la cellule œuf qui a été manipulée dans l'utérus d'une souris blanche.
- d- Après la mise bas, on constate que le souriceau est noir.

- 1) Formuler l'hypothèse testée par l'expérience.
- 2) L'hypothèse est-elle validée par cette expérience ? Justifier la réponse.

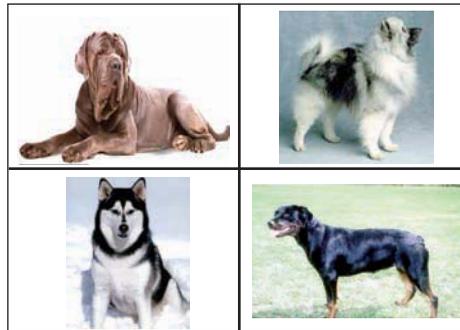


# GÉNÉTIQUE

## L'information génétique et la diversité biologique



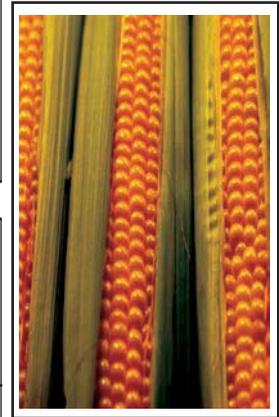
Ressemblances et différences entre des enfants d'une même classe



Lignées de chiens



Lignées de chats



Le maïs transgénique (OGM) résiste à la pyrale contrairement à la souche naturelle

Parents et descendants présentent une certaine ressemblance. Il y a transmission «des caractères héréditaires» des parents aux descendants ; On parle d'hérédité. Mais parmi les 6,5 milliards que compte la population humaine mondiale, il n'y a pas deux personnes identiques ( à part les vrais jumeaux ) ; chaque personne est un individu unique. On parle de diversité génétique ou polymorphisme dans la population humaine.

La science de l'hérédité est la génétique.

La recherche en génétique a mis au point des techniques de manipulation moléculaire appelées génie génétique permettant de produire des organismes génétiquement modifiés : (OGM) et des hormones ( insuline, hormone de croissance ) par des bactéries manipulées.

- 1- Quelle est l'origine des caractères héréditaires ?
- 2- Comment se fait la détermination génétique des caractères héréditaires ?
- 3- Comment expliquer la diversité génétique des individus ?
- 4- Comment les caractères héréditaires se transmettent de parents aux descendants ?
- 5- Quelles sont les techniques du génie génétique ?

### Sommaire

### Pages

■ CHAPITRE 1 : Les caractères héréditaires .....	38
■ CHAPITRE 2 : L'information génétique : sa nature et sa structure .....	53
■ CHAPITRE 3 : Origine de la diversité génétique : Mutation et reproductsexuée .....	65
■ Exercices .....	79

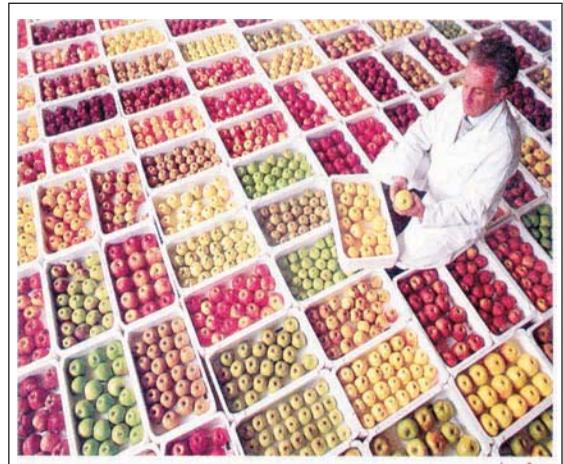
# GÉNÉTIQUE

*L'INFORMATION GÉNÉTIQUE : Nature, expression et transmission*

## Chapitre 1 : LES CARACTÈRES HÉRÉDITAIRES : ESPECE, LIGNÉE, INDIVIDU



1. Polymorphisme dans une population humaine



2. Une gamme de lignées ou variétés de la Pomme

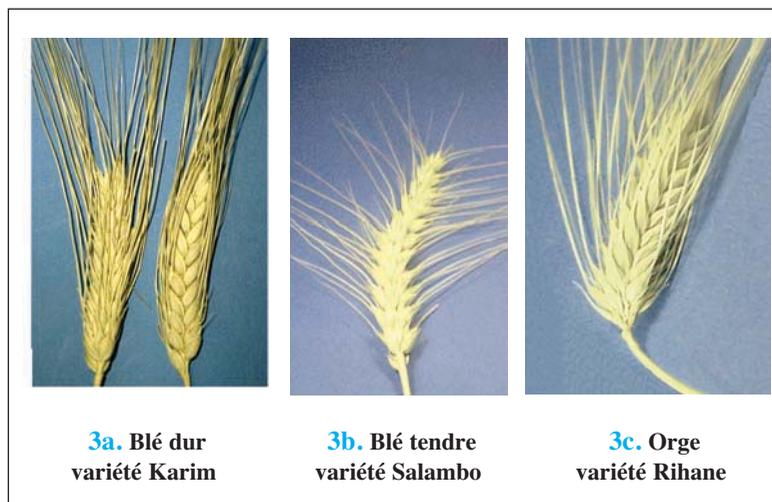
Le monde vivant est d'une très grande diversité : c'est la **biodiversité** qui se manifeste par le nombre remarquablement élevé d'**espèces** et de **lignées** animales, végétales et de **microorganismes** ( nombre estimé à  $\approx$  30 millions espèces, 500 variétés de Tomates, 3000 souches de salmonelles... ). Par ailleurs, au sein de chaque espèce les individus de même lignée se distinguent les uns des autres par certains caractères ( calibre ou masse de Pommes, par exemple ). L'espèce humaine, en particulier, compte actuellement  $\approx$  6,5 milliards de personnes qui sont, sur le plan génétique, des **individus dissemblables et chacun est unique** ( à part les vrais jumeaux ). C'est le **polymorphisme individuel** qui augmente la biodiversité.

### OBJECTIFS

*L'élève sera capable :*

- ❖ **de définir** l'espèce et la lignée.
- ❖ **de distinguer** : – Caractère héréditaire et caractère non héréditaire.  
– Caractère d'espèce, caractère de lignée et caractère individuel.

# SITUATION PROBLÈME



3. Trois espèces de céréales cultivées en Tunisie

Chaque être vivant animal, végétal ou microorganisme est appelé par un nom qui désigne son espèce : Homme, Blé, Tomate, Mouton, Paramécie...

Une **espèce** est un ensemble d'individus qui comprend souvent des sous ensembles appelés **lignées**, **variétés**,  **races** ou **souches**.

Par la reproduction, des parents d'une certaine espèce et d'une certaine lignée donnent toujours des descendants appartenant à cette même espèce et à cette même lignée : un couple de souris engendre des souris, un couple de chiens engendre des chiots, une plante de Blé donne des épis de blé...

Mais les descendants de même espèce et de même lignée ne sont pas identiques ; ils se distinguent par leurs **caractères individuels** ( les moutons de race Barbarine, par exemple, se distinguent par leur taille, leur poids, la longueur des membres, et des oreilles... ).



4a. Race Barbarine



4b. Race noire du Thibar



4c. Race Sicilo-sarde

4. Lignées ou Races Ovines élevées en Tunisie

- 1- Comment identifier l'appartenance d'individus à une même espèce ?
- 2- Par quoi se distinguent les lignées ?
- 3- L'homme, a-t-il un rôle dans la diversification des lignées dans une espèce ?
- 4- La distinction raciale humaine est-elle fondée scientifiquement ?
- 5- Quels sont les différents caractères individuels d'un être vivant ?

## LES PREACQUIS

### 1 Définitions

- a- Biocénose** : l'ensemble des êtres vivants vivant dans un biotope.
- b- Population** : l'ensemble des êtres vivants de même espèce vivant dans un milieu.
- c- Peuplement** : l'ensemble des populations animales ou végétales dans un milieu.
- d- Caryotype** : représentation du nombre et de la forme des chromosomes caractéristiques d'une espèce ou d'un individu.
- e- La mitose** : division d'une cellule mère en deux cellules-filles identiques et de même caryotype.

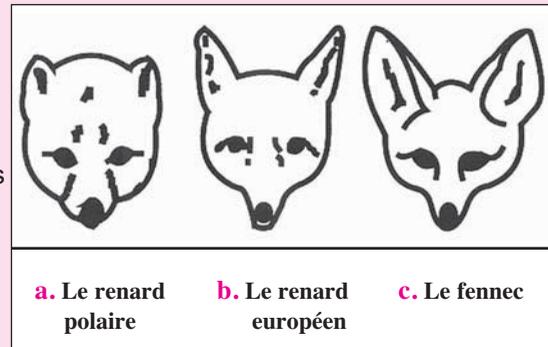
### 2

Vous avez identifié en deuxième année secondaire des animaux et des végétaux vivant dans le milieu étudié. Nommer quelques animaux et végétaux.

### 3 Trois animaux étudiés en 2<sup>ème</sup> année

Le renard polaire, le renard d'Europe et le fennec (renard du désert) sont :

- a-** 3 espèces de renards adaptées à 3 climats différents
- b-** Une seule espèce adaptée à 3 climats différents.



Donner une réponse justifiée, en s'appuyant sur l'analyse du document ci-dessus et vos connaissances de deuxième année pour expliquer la différence morphologique entre les trois types de renards.

## 1 Qu'est-ce qu'une espèce ? Qu'est-ce qu'une lignée ?



6. Loup gris (Canis lupus)

**I** - La race chien berger ou chien loup ressemble morphologiquement davantage au loup qu'à certaines autres races de chiens. Pourtant le chien loup comme d'autres races de chien (Document 7) appartient à l'espèce chien (*Canis familiaris*), alors que le loup appartient à une espèce voisine : Loup (*Canis lupus*).

- 1- Déterminer les critères qui fondent l'appartenance des "individus" chien à l'espèce chien.
- 2- Déterminer les critères qui justifient la distinction des 2 espèces : chien et loup.
- 3- Nommer d'autres races de chien.
- 4- Préciser, à partir de l'analyse du document 7 et de vos connaissances, sur quoi repose la distinction entre les différentes races de chiens.
- 5- Expliquer le rôle de l'Homme dans l'apparition de ces races.
- 6- Chercher pourquoi les spécialistes désignent toute espèce animale ou végétale par deux noms latins.



7a. Chien berger ou chien loup



7b. Chien papillon



7c. Chien Boxer



7d. Chien Sloughi

7. Lignées ou races de chiens

## 2 - Blé dur, Blé tendre et Orge : 3 espèces voisines !

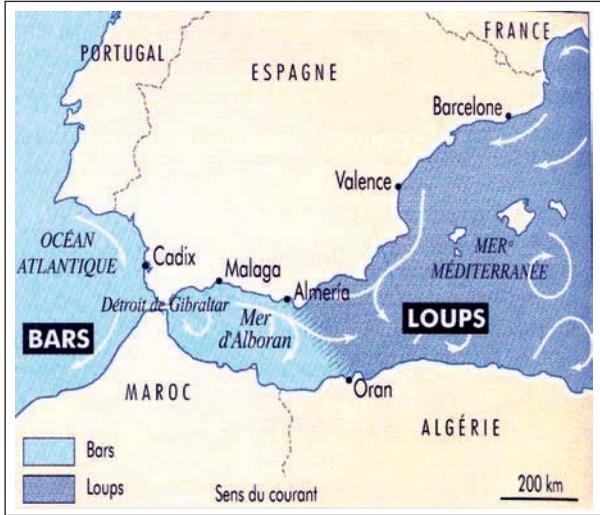
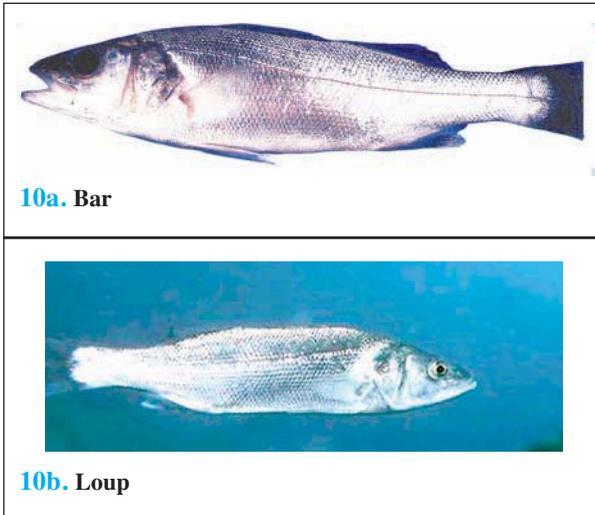
<b>Epis</b>			
<b>Espèces</b>	Blé dur ( <i>Triticum durum</i> )	Blé tendre ( <i>Triticum aestivum</i> )	Orge ( <i>Hordeum vulgare</i> 1)
<b>Variétés ou lignées</b>	Khiar	Vaga	Manel
<b>Formule chromosomique</b>	$2n = 28$	$2n = 42$	$2n = 14$
<b>Graines</b>	Dures et vitreuses	tendres	Assez dures
<b>Utilisation</b>	Réservé essentiellement aux semoules et aux pâtes	Du blé tendre on tire la farine destinée à la panification	Utilisé dans l'alimentation du bétail et pour d'autres fins

### 8. Caractéristiques de quelques variétés de Blé et d'Orge

- 1- Relever les caractères distinctifs des 3 espèces présentées.
- 2- Comparer les variétés présentées dans le document 8 avec celles présentées dans le document 3 ( situation problème ) :
  - indiquer leurs caractères communs ?
  - indiquer certains caractères distinctifs ?



4 - Bar et Loup, une ou deux espèces de poissons ?



10. A l'œil nu, un Bar de l'atlantique ressemble parfaitement à un Loup de méditerranée (ϕUhQÉ≤dG ∂ ρS)

11. Répartition géographique du Bar et du Loup : c'est en mer d'alboran, que les bars de l'atlantique rencontrent les loups de méditerranée

L'étude écologique et comportementale de ces deux types de poissons permet de dégager les constatations suivantes :

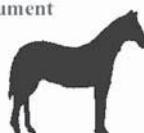
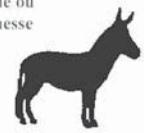
- Bar et Loup se répartissent dans deux milieux écologiques différents par le climat et la salinité.
- Bar et Loup peuvent se rencontrer dans la mer d'Alboran ( document 11 ) où ils peuvent se reproduire entre eux donnant des descendants stériles.
- Bar et Loup diffèrent aussi par la saison et le lieu de la ponte, ainsi que par leur comportement pendant la reproduction.

- 1- Analyser les données relatives à ces deux poissons.
- 2- Que peut-on déduire sur l'appartenance du Bar et du Loup : deux espèces ou deux lignées d'une même espèce ?

5 - *Semblables et interféconds mais !*

Le mulet (ou la mule) et le bardot (ou bardine) sont des animaux domestiques stériles. Le premier résulte du croisement entre l'âne et la jument, le deuxième résulte du croisement entre l'ânesse et le cheval.

- 1- Que peut-on déduire de l'analyse du document 12.
- 2- Chercher d'autres exemples, d'hybridation entre espèces.
- 3- Essayez d'expliquer pourquoi les hybrides sont stériles.
- 4- Préciser alors un autre critère de l'espèce.

♂ ♀	cheval 	âne 
jument 	cheval ou jument 	mulet ou mule 
ânesse 	bardot ou bardine 	âne ou ânesse 

12. Hybridation entre deux espèces d'équidés

6 - *De même espèce mais différents !*

a) *Des variétés de Tomates*

La tomate est une plante appartenant à la famille des Solanacées et au genre *Lycopersicon* qui comprend 8 espèces. On compte Près de 500 variétés différentes de tomates présentant des caractéristiques variées selon la taille de la plante ; la forme, le calibre, la couleur et le goût du fruit ; la résistance aux champignons et aux bactéries... le document ci-dessous décrit deux variétés de tomates.

Variétés	Caractères	Résistance	Fruits
 <b>Jalta</b>		À la verticilliose, à la fusariose et aux nématodes.	– calibre : de 47 à 67 mm – forme : fruit rond – aspect : lisse et très ferme – poids : de l'ordre de 85 g – nombre de loges : 3
 <b>Carmello (Caillard France)</b>		À la verticilliose, à la fusariose, aux nématodes et aux virus de la mosaïque de tabac	– calibre : de 47 à 87 mm – forme : fruit rond légèrement aplati et semi-côtelé – poids : de l'ordre de 140g – nombre de loge : de 5 à 8

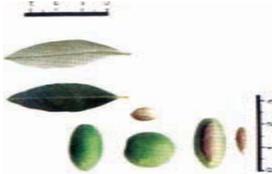
15. Comparaison de deux variétés de Tomates : Jalta et Carmello

- Donner une définition de la variété.
- Peut-on réaliser des hybridation entre variétés de la même espèce ? Justifier.

## b) Variétés de l'olivier tunisiennes

L'espèce olivier ou *Olea europaea* appartient à la famille des oléacées et comprend plus de 200 variétés. En Tunisie on trouve principalement la variété Chétoui dans le nord et la variété chemlali dans le sud et le centre.

Les autres variétés, meski, oueslati, gerboui, zalmati, zarrazi... sont considérées comme secondaires. Le document 16 présente les caractéristiques des deux variétés chetoui et chemlali.

Variétés	Chemlali	Chétoui
Caractéristiques		
Teneur en huile (en % par rapport à la matière fraîche)	18	24
Taux en acide oléique ( C18 )	61.3	63.1
Taux des acides gras saturés	20.5	15.9
Taux des acides gras insaturés	79.5	83.5
Taille des olives	petite	moyenne
Rendement en huile	Moyen (38 à 46 %)	Elevé supérieur à 46 %
Poids frais moyens des olives	1 gr	2.47 gr
% en tri linoléine (la norme mondiale de commercialisation est inférieure à 0.5)	0.3	0.5
% de pulpe	81.7	90.3

16. Caractéristiques de deux variétés d'olivier

c) Races Ovines élevées en Tunisie

	barbarine	Noire de thibar	Sicilo-sarde
<b>Couleur</b>	Tête noire et corps blanc	noire	blanche
<b>Queue</b>	Large et à 2 lobes	Longue et fine	Large et fine
<b>Longueur des pattes</b>	moyenne	moyenne	longue
<b>Hauteur du corps</b>	60 à 70 cm	60 à 70 cm	60 à 80 cm
<b>Poids des femelles</b>	40 à 50 kg	50 à 60 kg	45 kg
<b>% de fertilité</b>	86	85	89
<b>Observations</b>	Sa queue développée contient des réserves lipidiques lui permettant de résister au manque d'aliments pendant la mauvaise saison	Contrairement aux autres races, elle est résistante à la digestion d'une plante, le millepertuis	La seule race productrice de lait en Tunisie



18a. Race barbarine



18b. Race sicilo-sarde



18c. Race noire de thibar

17. Caractéristiques de quelques races Ovines

À partir de l'analyse des données des documents 15, 16, 17 et 18 :

18. 3 Races Ovines élevées en Tunisie

- 1- Formuler une définition de la lignée.
- 2- Préciser la relation entre lignée et espèce.
- 3- Donner des exemples de caractères individuels.
- 4- Expliquer le rôle de l'Homme dans la diversification des lignées dans une espèce.

7 - y a t-il des races humaines ?

Pendant longtemps, on croyait que l'espèce humaine est constituée de races chaque race regroupant des individus qui présentent des ressemblances morphologiques comme la couleur de la peau, des yeux et des cheveux. Depuis 1969 la communauté scientifique a démontré la non validité du concept de « races humaine »

19.

Analyser les documents 19, 20, 21 et discuter le concept de « races humaines »

Dans le cas de greffe d'organes, un européen par exemple peut être aussi proche d'un kabyle ou d'un camerounais que de son voisin de village.

20.

Plymorphisme	Probabilité d'identité	
Groupes sanguins	0.00029	En conclusion, la probabilité pour que deux européens soient identiques est de 8 pour cent mille milliards d'après R.Lewontin « la diversité des hommes »
Antigène HLA	0.000049	
Enzymes	0.000037	
Haptoglobines	0.39	
Globulines	0.85	
Lipoprotéines	0.48	
Total (produit des diverses probabilités)	0.00000000000008 = 8% mille milliards	

21.

# 2 Notion de caractères héréditaires

### I - Différents types de caractères pour un individu

Un être vivant est un ensemble de caractères :

- il présente les caractères propres à son espèce : ce sont les **caractères spécifiques**.
- il présente, en plus des caractères spécifiques propres à sa lignée : ce sont les **caractères de lignée**.
- il présente, en plus des caractères précédents, d'autres caractères qui le distinguent des autres individus de son espèce et de sa lignée : ce sont les **caractères individuels** : masse, taille, couleur...

Exemple : un chien sloughi :

- possède tous les caractères de l'espèce chien, ces caractères sont communs à tous les chiens.
- Possède les caractères de la race sloughi ( forme de la tête, du corps, taille...).
- Se distingue de tous les chiens sloughi par des caractères individuels : couleur, longueur des membres, de la queue, des oreilles...

**1- Donner d'autres exemples pour montrer les 3 types de caractères.**

**2- Parmi les différents caractères cités, préciser ceux qui sont héréditaires.**

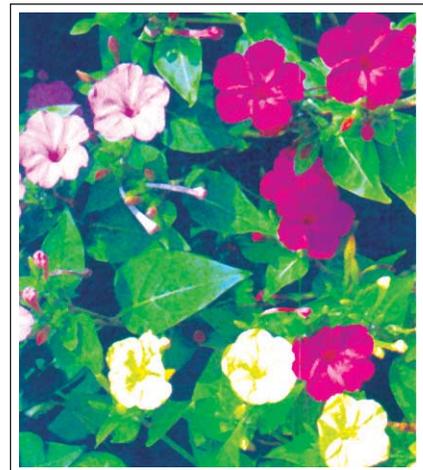
### 2 - Un caractère, des phénotypes !

Un caractère héréditaire se manifeste chez les individus par un, deux ou plusieurs phénotypes : **Le phénotype est donc l'expression apparente d'un caractère héréditaire.**

*Exemples :*

- **Chez l'espèce** Belle de nuit, (Mirabilis jalapa) la couleur de la fleur est héréditaire et se manifeste par 3 **phénotypes** : fleurs blanches, rouges et roses.
- **Chez l'homme**, les lobes des oreilles peuvent être de phénotype libre ou de phénotype soudé.

**Donner d'autres, exemples de caractères héréditaires et de phénotypes.**



**22.** Belle de nuit : un caractère, trois phénotypes

## EXERCICE INTÉGRÉ

Chez le colibacille ( bactérie E.Coli ) on connaît des souches (ou lignées) sensibles à un antibiotique : l'ampicilline. Ces bactéries ne se développent pas ou sont tuées en présence de cet antibiotique. D'autres souches de colibacilles sont résistantes à l'ampicilline et peuvent se développer en sa présence.

Le document 26 ci-contre présente une expérience permettant de distinguer ces deux types de souches.

- 1- Nommer le caractère héréditaire considéré dans cet exemple.
- 2- Nommer les phénotypes de ce caractère.
- 3- Identifier à partir de l'analyse des résultats de l'expérience, le phénotype des souches S<sub>1</sub> et S<sub>2</sub>.
- 4- Proposer une expérience permettant de montrer que le caractère étudié est héréditaire.

M<sub>1</sub>

M<sub>2</sub>

Milieux nutritifs

Souche1 (S<sub>1</sub>)

Souche2 (S<sub>2</sub>)

M<sub>1</sub> : milieu nutritif sans ampicilline.  
M<sub>2</sub> : milieu nutritif avec ampicilline.

– Résultat :

Souches	S <sub>1</sub>	S <sub>2</sub>
Secteurs	A	B
Milieu M <sub>1</sub>	+	+
Milieu M <sub>2</sub>	+	-

+ : développement de colonies bactériennes  
- : pas de développement de colonies bactériennes

### 23. Caractérisation de deux souches colibacilles

## BILAN

### 1 Espèce et lignée

**A** - Chaque espèce est désignée par un nom scientifique composé de deux mots latins : le premier mot est le nom du **genre** qui regroupe un ensemble d'espèces très voisines. Le deuxième mot est souvent descriptif ou géographique et caractérise l'espèce.

*Exemple* : le **genre** «**Citrus**» regroupe 3 espèces d'agrumes.

	Genre	Espèce	Nom scientifique
Le citronnier	Citrus	limon	<b>Citrus limon</b>
L'oranger (chinois)	Citrus	sinensis	<b>Citrus sinensis</b>
Le mandarier	Citrus	reticulata	<b>Citrus reticulata</b>

**B** - Une espèce se définit par deux critères essentiels :

– le **critère de ressemblance** : L'espèce regroupe les individus présentant entre eux des ressemblances morphologiques, biochimiques, chromosomiques et comportementales.

– Le **critère d'interfécondité** : les individus de la même espèce se reproduisent entre eux et donnent des individus fertiles identiques aux premiers. Alors que les individus de deux espèces différentes ne sont pas interféconds ou au mieux, s'ils sont très proches, donnent des hybrides stériles (exemple le mulet et le bardot). Le critère d'interfécondité est déterminant pour définir une espèce.

**C** - Au sein de chaque espèce, les individus ayant en commun certains caractères distinctifs forment un ensemble appelé **lignée**. On parle aussi de **race** pour les animaux, de **variété** pour les végétaux et de **souche** pour les microorganismes.

Pour l'espèce humaine la science affirme la **non validité du concept « races humaines »**. En effet les individus d'une même population, ayant une même couleur de la peau par exemple, montrent des différences génétiques et moléculaires énormes. Au contraire deux êtres humains de couleurs différentes peuvent présenter des ressemblances moléculaires plus importantes que celles existant entre deux individus de même couleur.

### 2 Caractère héréditaire et phénotypes

Au sein d'une même espèce et d'une génération à une autre, on remarque qu'il y a transmission d'un certain nombre de caractères appelés caractères héréditaires.

Les caractères héréditaires, sont transmis génétiquement des parents aux descendants et ils sont de trois types :

- les **caractères héréditaires spécifiques** ou de l'espèce, présents chez tous les individus de l'espèce.
- les **caractères de lignée** qui caractérisent les individus de la même lignée
- les **caractères héréditaires individuels** qui varient, dans l'espèce, d'un individu à un autre.

Certains caractères peuvent être acquis au cours de la vie ( exemples chez l'homme : musculature développée, colonne vertébrale déformée, corps obèse ). Ces caractères ne sont pas héréditaires.



27. Diversité d'espèces de genre Citrus

# BILAN

Certains caractères héréditaires sont observables directement comme la couleur, la forme, la taille ... D'autres sont déterminés par les analyses (groupes sanguins, présence ou absence de certaines enzymes...)

Un caractère se manifeste par deux ou plusieurs formes d'expression appelées **phénotypes**.

Espèces	Caractères héréditaires	Phénotypes
<b>Belles de nuit</b>	Couleur de la fleur	Fleurs blanches, rouges, roses, tachetées rouges et jaunes ...
<b>Homme</b>	Groupes sanguins( systèmesA,B,O)	Groupes A <sup>+</sup> , A <sup>-</sup> , B <sup>+</sup> , B <sup>-</sup> , AB <sup>+</sup> , AB <sup>-</sup> , O <sup>+</sup> , O <sup>-</sup> .
	Couleur de la peau	Noire, brune, clair, albinos...
<b>drosophile</b>	La longueur des ailes	Ailes longues , ailes courtes ou vestigiales...
	La couleur des yeux	Yeux rouges, blancs, vermeils...

Le phénotype s'exprime soit : à l'échelle de l'organisme (phénotype macroscopique), soit à l'échelle cellulaire soit au niveau moléculaire.

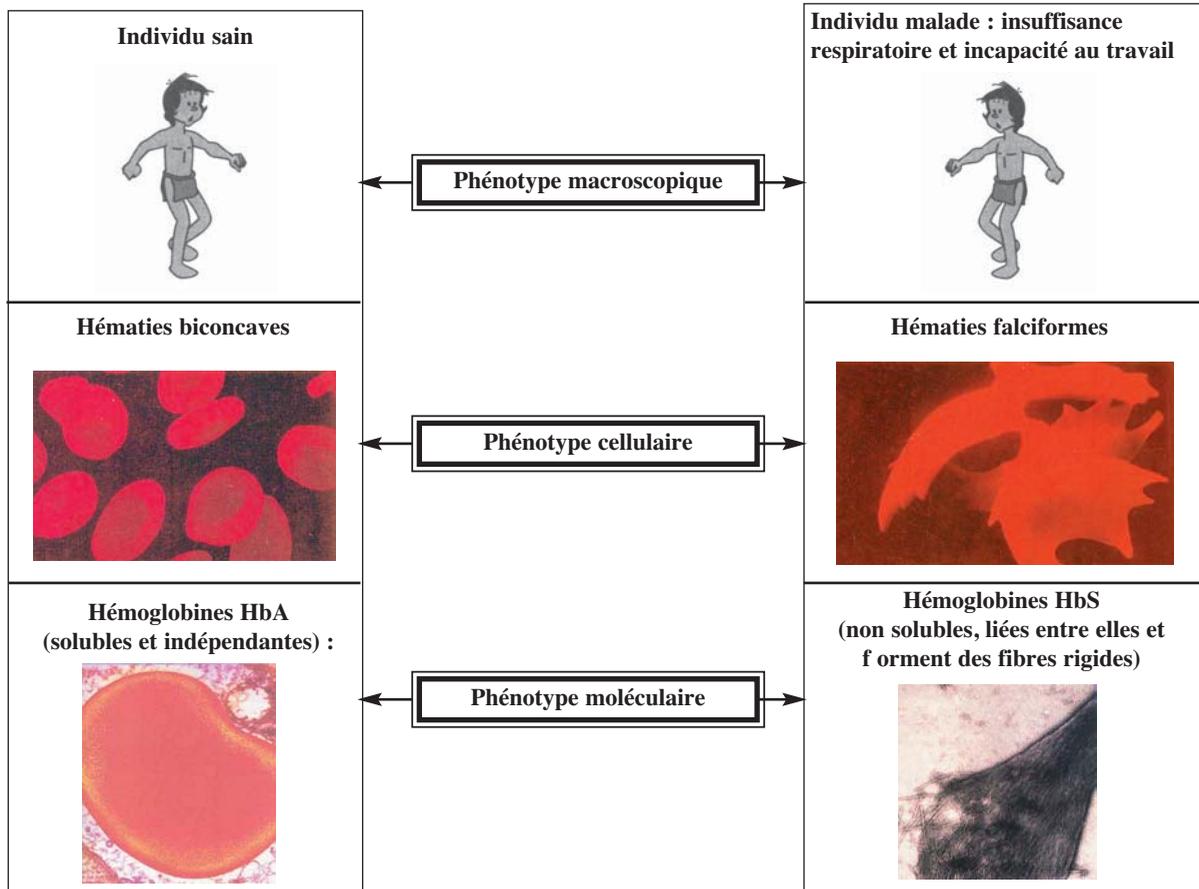
### Exemple chez l'Homme.

– Un caractère héréditaire physiologique : la synthèse de l'hémoglobine par les hématies.

– Phénotypes observés :

\* phénotype normal lié à la synthèse d'une hémoglobine normale.

\* phénotype anormal ( état malade ) lié à une hémoglobine anormale incapable de transporter les gaz respiratoires de façon efficace.



# EXERCICES

## EXERCICE 1/Q.C.M

**A- Chaque série d'affirmations peut comporter une ou plusieurs réponse(s) exacte(s).**

Repérez

les affirmations correctes.

**1- Une espèce est l'ensemble d'individus qui :**

- a- sont identiques entre eux.
- b- se ressemblent et se reproduisent entre eux.
- c- se croisent entre eux et donnent des descendants stériles.
- d- engendrent des individus fertiles.

**2- Les caractères héréditaires sont :**

- a- essentiellement des caractères morphologiques.
- b- appelés aussi caractères somatiques.
- c- étroitement influencés par les facteurs du milieu.
- d- transmis génétiquement des parents aux descendants.

**3- Un phénotype :**

- a- peut être morphologique ou cellulaire ou moléculaire.
- b- est commun à tous les individus d'une même lignée.
- c- est une forme d'expression d'un caractère héréditaire.
- d- est acquis au cours de la vie d'un individu.

**B- Repérer les affirmations fausses ou incomplètes et les corriger ou les compléter.**

- 1- Actuellement, on se base sur la couleur de la peau pour subdiviser l'espèce humaine en races.
- 2- Les individus d'espèces voisines peuvent se croiser entre eux.
- 3- La ressemblance entre les individus d'une même espèce est seulement morphologique.

## EXERCICE 2

Le document suivant présente quelques caractéristiques de trois variétés d'amandes.

Variétés	Date de maturité	Caractères de l'arbre		Caractères du fruit			Pollinisateurs
		Vigueur	Taille	Rendement	% double	Coque	
<b>Ksontini</b>	Du 15 au 30 juillet	bonne	grande	42 %	10 à 20%	1/2 dure	Achek
<b>Achek</b>	Du 15 juillet au 15 août	bonne	érigée	49 %	3%	1/2 tendre	Ksontini
<b>Khoukhi</b>	Du 1 <sup>er</sup> août au 21 août	bonne	moyenne	25 %	25%	1/2 tendre	Blanco

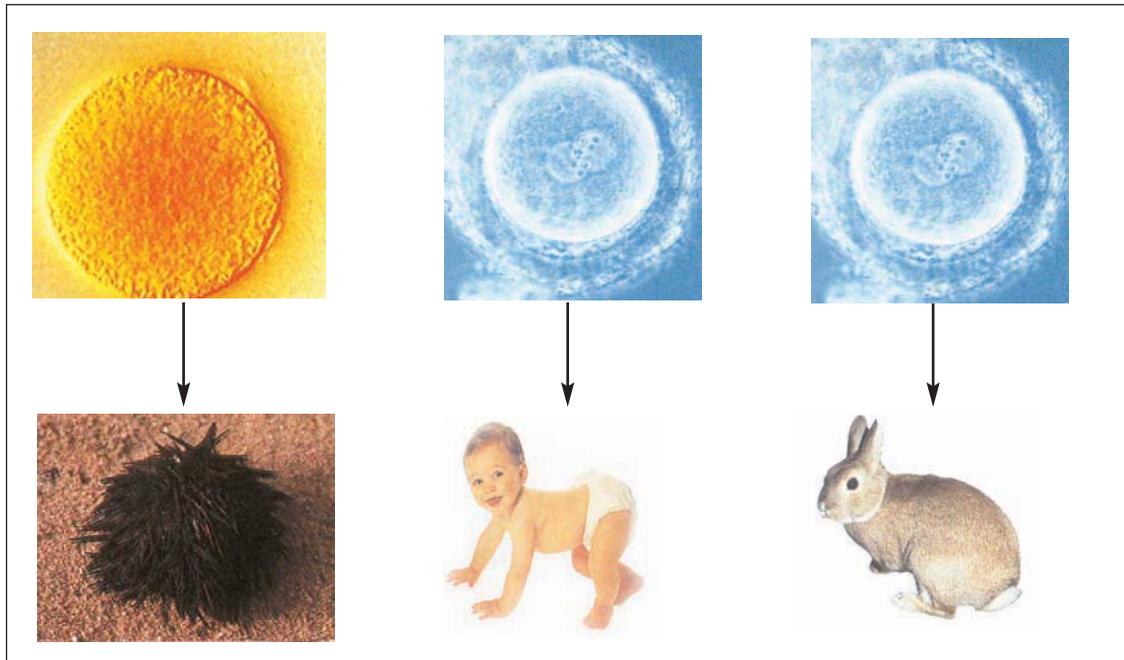
**1- A partir de l'analyse des données ci-dessus, nommer :**

- des caractères spécifiques.
- des caractères de lignée.
- des caractères individuels en précisant leurs différents phénotypes.

**2- Indiquer comment l'homme peut intervenir pour conserver et diversifier les variétés ?**

# GÉNÉTIQUE

## L'INFORMATION GÉNÉTIQUE : NATURE ET STRUCTURE



### 1. Les cellules-œufs de divers organismes se ressemblent, mais les résultats de leur développement sont différents

Les cellules œufs de l'Homme, de Lapin, d'Oursin ou de Souris sont morphologiquement semblables entre elles et ne diffèrent que par leurs caryotypes. Pourtant ces cellules aboutissent à des individus aussi différents qu'un enfant, d'un lapin, d'un oursin ou d'une souris et qu'on peut les distinguer par leurs caractères spécifiques et individuels.

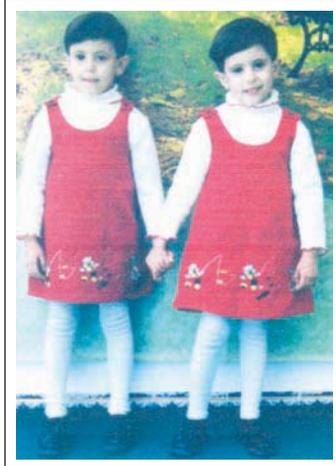
La cellule œuf possède donc un programme qu'on appelle information génétique qui est à l'origine de tous les caractères héréditaires de tout être vivant animal ou végétal.

### OBJECTIFS

*L'élève sera capable :*

- ❖ **d'identifier** le support de l'information génétique.
- ❖ **de reconnaître** sa nature et de **décrire** sa structure.
- ❖ **d'expliquer** le mécanisme qui assure la conservation de l'information génétique des parents aux adolescents.

# SITUATION PROBLÈME



2. Fausses Jumelles



3. Vraies jumelles

La transmission des caractères héréditaires de génération à une autre, se fait grâce à une cellule œuf qui provient de la fécondation d'un ovule par un spermatozoïde.

Par conséquent ce qui est transmis, ce ne sont pas les caractères. Ce n'est pas le caractère « cheveux noirs » ou « cheveux blonds » mais quelque chose qui va imposer la couleur des cheveux. Un œuf n'a pas de cheveux mais une potentialité, une information qui, de l'œuf, va conduire à la formation des cheveux noirs, blonds ...ce quelque chose qui est transmis est une information génétique de chaque individu, de chaque espèce et qui passe d'une génération en génération.

Jean Tavlitzki, 12 clés pour la biologie  
(texte adapté)

« Les vrais jumeaux se ressemblent... comme des jumeaux, c'est clair ; s'ils se ressemblent à ce point, c'est qu'ils ont le même patrimoine génétique : ils sont issus du même œuf. Au contraire, les faux jumeaux ne se ressemblent pas plus entre eux que ne se ressemblent des frères et sœurs venant d'une même famille : ils ont été conçus, ils se sont développés dans l'organisme maternel, mais leur programme génétique est différent, car ils viennent chacun d'un œuf différent. »

Jean Tavlitzki, 12 clés pour la biologie, Belin.

4'.

4.

- 1- Où est localisée l'information génétique de la cellule ?
- 2- Quelle est sa nature ?
- 3- Comment cette information génétique est-elle conservée d'une génération à la suivante ?

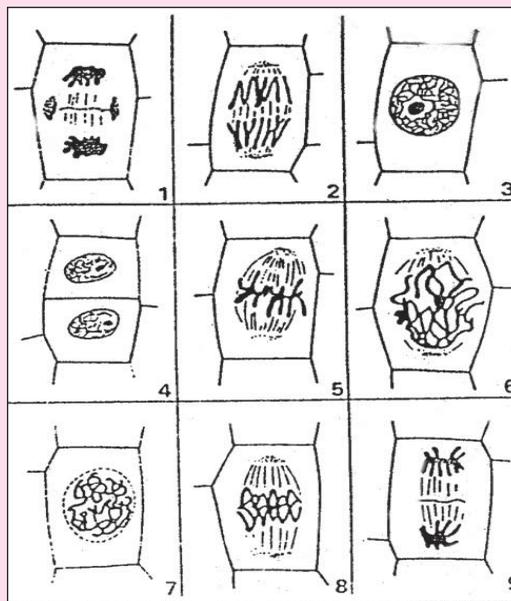
## LES PREACQUIS

1

- 1- Les cellules animales et végétales ont en commun certains constituants. Nommer-les.
  - Dans le noyau cellulaire se trouvent les chromosomes qui ne sont visibles qu'au cours de la mitose. Nommer les étapes de la mitose.
- 2- La mitose est une division cellulaire aboutissant à la formation de cellules identiques entre elles et à la cellule mère. La mitose est donc une reproduction conforme.
  - Lors de la mitose, l'information génétique contenue dans la cellule- œuf se transmet intégralement aux cellules filles
  - Le programme génétique est contenu dans le noyau.

2

Le documents 5 représente respectivement quelques étapes de la mitose d'une cellule



5. Les étapes de la mitose

- 1- Préciser, en justifiant votre réponse, s'il s'agit d'une mitose dans une cellule animale ou végétale.
- 2- Identifier les phases correspondantes aux différentes figures.
- 3- Classez ces phases par ordre chronologique de leur déroulement.
- 4- En prenant  $2n = 4$  chromosomes, schématiser les phases de prophase d'anaphase et de télophase
- 5- Pourquoi dit-on que la mitose est une reproduction conforme ?

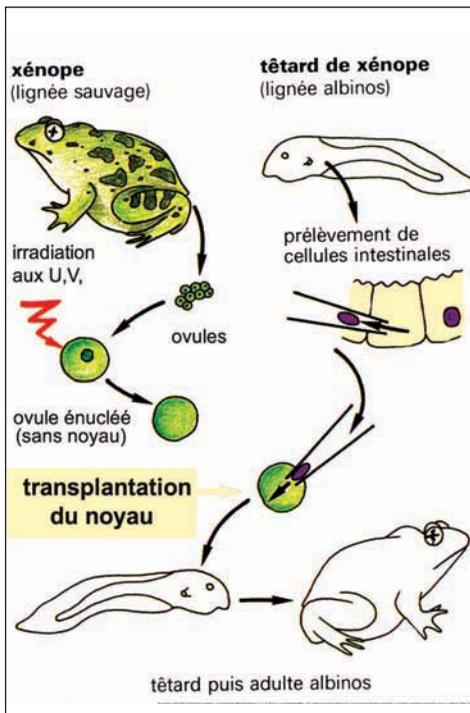
## 1 Dans quelle partie de la cellule est localisée l'information génétique ?

### Expérience de GURDON

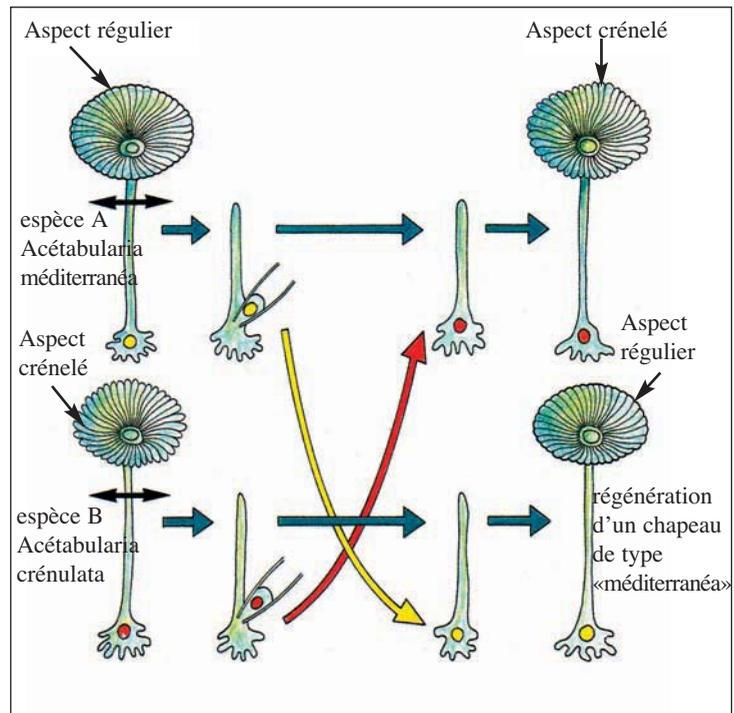
**GURDON** est un biologiste anglais qui en 1960 travaille sur des amphibiens de l'espèce *Xénope*. Des noyaux de cellules intestinales, prélevées sur un têtard albinos (dépourvus de pigments), sont réimplantés dans des ovules énucléés de xénope-vert. Le développement embryonnaire ultérieur de l'œuf aboutit à des individus identiques au donneur (albinos) et de même sexe que lui.

### Expérience chez l'acétabulaire

L'*acétabulaire* est une algue unicellulaire marine fréquente sur les bords de la méditerranée. On distingue deux espèces qui diffèrent par la forme de leur chapeau. *Acetabularia méditerranéa* : le chapeau à bord régulier. *Acetabularia crénulata* : le bord du chapeau est finement denté.



6. Expérience de GURDON



7. Expérience de greffe croisée chez l'Acétabulaire

- 1- Analysez ces deux expériences.
- 2- Quelle hypothèse concernant la localisation de l'information génétique, ces expériences vous permettent de vérifier ?

## 2 Quelle est la nature de l'information génétique ?

### A - Expérience de Griffith (1928)

Les pneumocoques sont des bactéries responsables de la pneumonie. Il en existe plusieurs souches. GRIFFITH, physiologiste anglais, utilise deux souches S et R ayant des caractéristiques différentes :  
**S** : présente un aspect lisse ( smooth ) grâce à la présence d'une capsule, cette souche est virulente ( pathogène ).

**R** : sans capsule, a un aspect rugueux ( rough ), n'est pas virulente.

Les résultats de l'expérience de Griffith, sont résumées dans le tableau ci contre.

Expérience	Résultat	
1- on injecte à des souris des pneumocoques R vivants.	- Les souris survivent	
2- on injecte des pneumocoques S vivants.	- Les souris meurent - Dans les cadavres on trouve des pneumocoques S vivantes	
3- on injecte à des souris, des pneumocoques S tués par la chaleur.	- Les souris survivent	
4- on injecte à des souris un mélange des S tués et de R vivants.	- Les souris meurent - Dans les cadavres on trouve des S vivants	

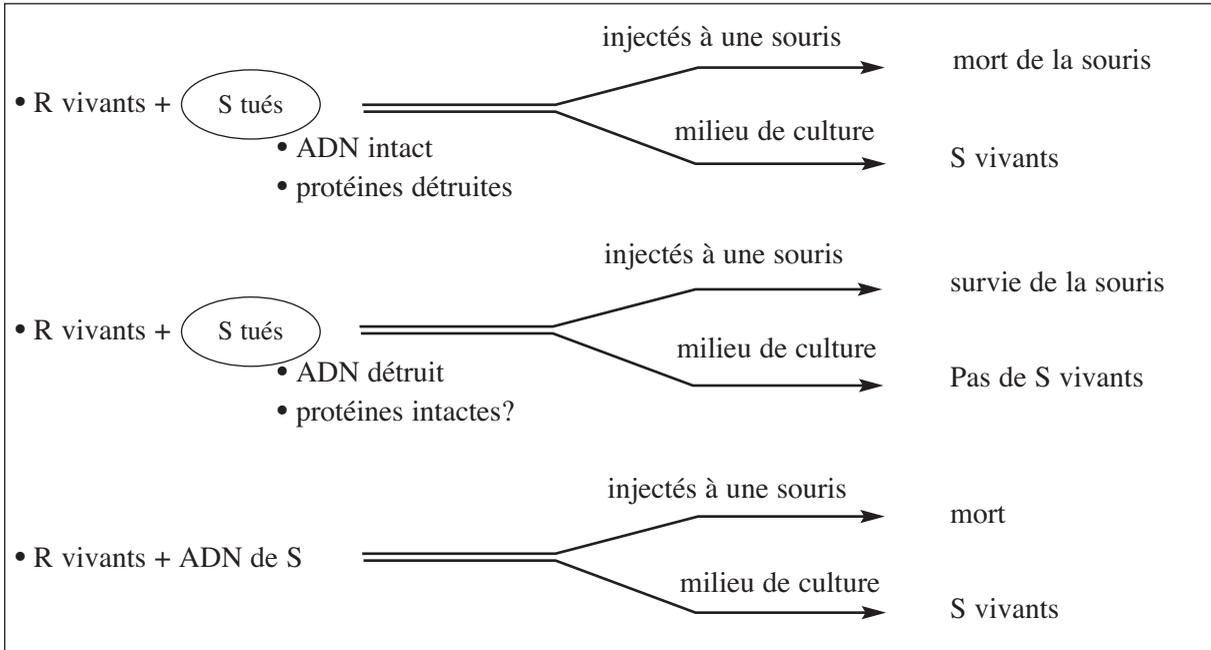
- 1- Analyser les résultats de l'expérience de Griffith.
- 2- Formuler une hypothèse pouvant expliquer l'apparition de bactéries S vivantes dans le corps des souris mortes.
- 3- Griffith propose l'explication suivante : « il y a eu transformation des bactéries R en S virulentes ». Que veut dire Griffith par transformation bactérienne ?
- 4- Proposer une expérience pour vérifier l'explication de Griffith.

## Activité 3

### B - Expérience d'Avery et ses collaborateurs

Les bactéries sont des cellules procaryotes différentes des cellules eucaryotes par l'absence de noyau, et la présence d'un chromosome dans le cytoplasme.

Avery Macleod et Mac Carty, biologistes américains ont extrait des chromosomes des bactéries S, des protéines et un acide nucléique : l'ADN. Laquelle de ces 2 substances porte l'information génétique ?



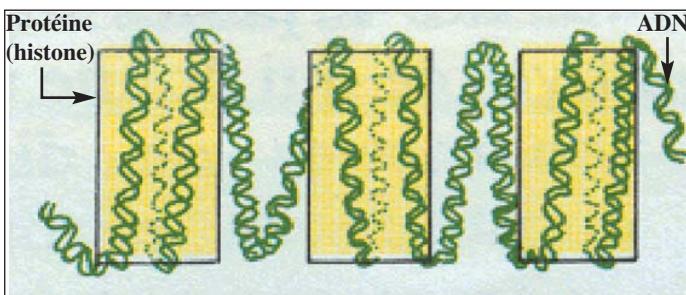
- 1- Montrer comment les résultats de cette expérience permettent de confirmer l'idée de Griffith
- 2- Conclure quant à la nature de l'information génétique.

## 3 L'ADN support de l'information génétique

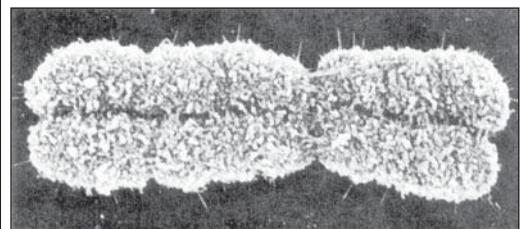
### A - Qu'est-ce que l'ADN ?

Des études biochimiques ont montré que le chromosome est constitué de protéines : les histones, autour desquelles s'enroule un long filament d'ADN.

L'ADN ou acide désoxyribonucléique est donc le constituant fondamental des chromosomes.



8. ADN associé aux histones dans le chromosome



9. Chromosome métaphasique étalé

Quelles questions peut-on poser sur l'ADN ?

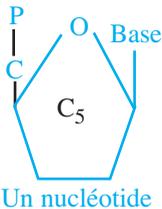
**B - Quelle est la composition chimique de l'ADN ?**

L'hydrolyse enzymatique de l'ADN permet de libérer et d'identifier ses différents constituants.

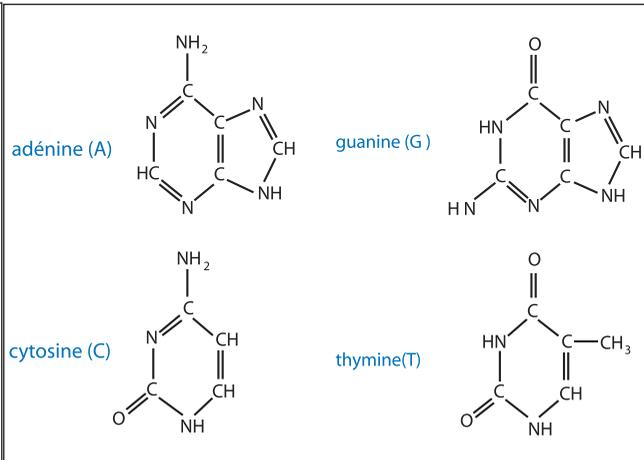
\* L'ADN est constitué de trois types de molécules :

- l'acide phosphorique :  $H_3PO_4$
- un sucre en  $C_5$  : le **désoxyribose**
- quatre bases azotées : l'**Adénine** (A), la **Thymine** (T), la **Guanine** (G) et la **Cytosine** (C).

\* L'ADN est une molécule très longue, obtenue grâce à la succession de différents **nucléotides**, c'est un **polymère de nucléotides**.



Un nucléotide



**10. Les constituants de l'ADN**

**11. 4 bases azotées**

- 1- Justifier le nom d'acide désoxyribonucléique donné à la molécule d'ADN.
- 2- Trouver les différentes sortes de nucléotides possibles..
- 3- Proposer un modèle de liaison entre les nucléotides pour former la molécule de l'ADN

**C - La distribution des bases azotées dans la molécule d'ADN se fait-elle au hasard ?**

On donne la composition en bases azotées de l'ADN de quelques espèces.

Espèce	Quantité de bases en %				A/T	G/C	A+T/G+C	A+G/T+C
	A	G	T	C				
Homme	30,7	19,3	31,2	18,8				
Bœuf	28,7	22,2	27,2	22,8				
Blé	27,3	22,7	27,1	22,8				
Levure	31,3	18,7	32,9	17,1				
Colibacille	24,7	26,0	23,6	25,7				

- 1- Reproduire et compléter le tableau ci-dessus.
- 2- Comparer les valeurs de A/T et G/C dans le cas des espèces considérées. Concluez.
- 3- Comparer les valeurs des rapports A+T/G+C et A+G/T+C.
- 4- Que peut-on déduire à partir des différences constatées chez les différentes espèces ?

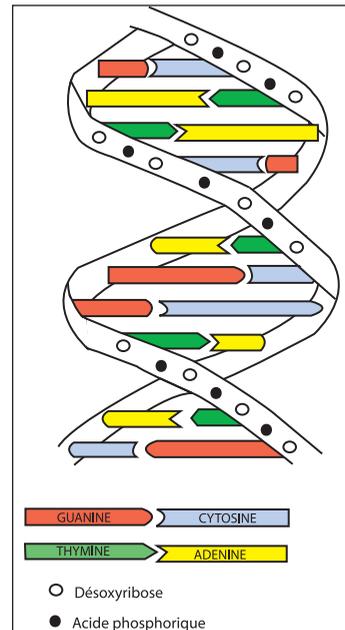
## Activité 5

### D - Structure de la molécule d'ADN

Watson et Crick en 1953, ont proposé un modèle de molécule d'ADN qui précise le mode d'association des nucléotides. Il s'agit d'une **structure en double hélice**. Deux chaînes nucléotidiques de l'ADN sont unies au niveau des bases azotées par des liaisons faciles à rompre (les liaisons hydrogènes) pour constituer une double hélice.

La liaison hydrogène s'établit toujours entre deux bases complémentaires (document 12) ce qui explique pourquoi le rapport A / T et G / C est égal à 1.

**A partir des informations sur la structure de l'ADN, schématisez un fragment d'ADN constitué de 5 paires de bases azotées.**



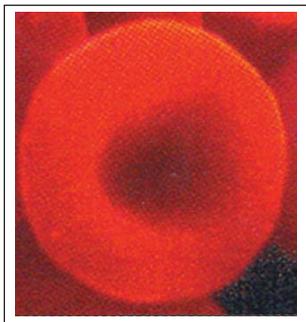
12. Schéma de la structure en double hélice de l'ADN

## 4 Qu'est-ce que l'information génétique ?

La réalisation des caractères spécifiques et individuels, dépend de l'information génétique portée par l'ADN c'est-à-dire l'ordre des bases le long de la chaîne qui est variable selon les espèces et même les individus de même espèce ( $\frac{A+T}{G+C} \neq 1$ ), cet ordre doit représenter **l'information génétique qui est un langage chimique codé en séquence de bases**.

### Etude d'un exemple :

La drépanocytose ou anémie falciforme est une maladie **héréditaire** répandue parmi les populations d'Afrique. Cette maladie est caractérisée par des hématies et des hémoglobines anormales incapables de jouer leur rôle de transporteurs de dioxygène pour la respiration cellulaire.



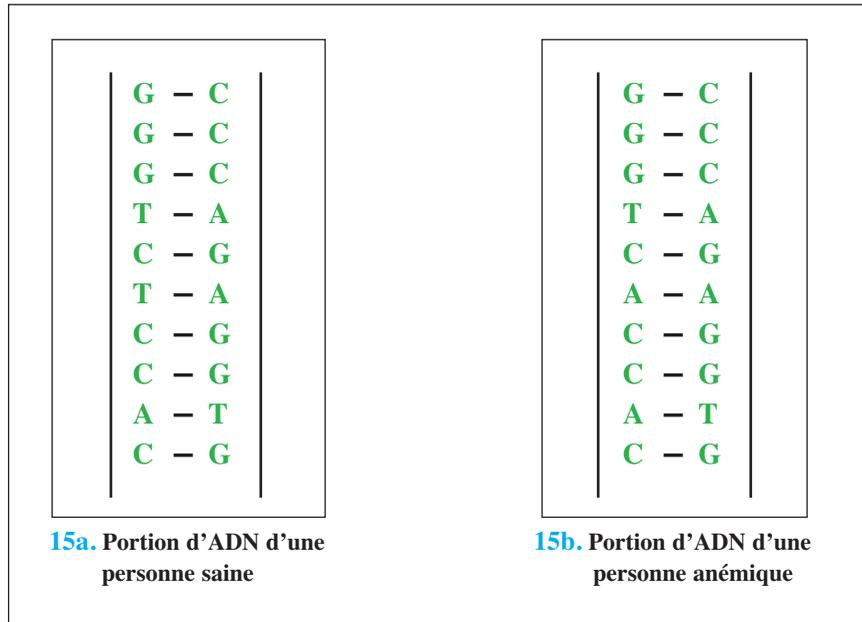
13. Hématie biconcave normale



14. Hématie falciforme anormale

**Des scientifiques ont recherché la cause de la drépanocytose au niveau de l'ADN. Pouvez vous justifier cette idée ?**

Le document ci-dessous présente deux fragments d'ADN l'un appartenant à une personne saine et l'autre à une personne atteinte de drépanocytose.



- 1-** Comparer les deux portions d'ADN et indiquer la cause de la drépanocytose.
- 2-** En vous appuyant sur l'analyse de cet exemple préciser ce qu'est l'information génétique.

## BILAN

Les caractères d'un individu, résultent de la mise en œuvre d'un programme génétique. Ce dernier est réalisé à partir d'une information localisée dans l'ADN de la cellule œuf puis transmise dans toutes les cellules filles.

### 1 *L'ADN, constituant fondamental des chromosomes*

Chacune des deux chromatides d'un chromosome est formée de la spiralisation d'un nucléofilament constitué par une **macromolécule d'ADN**. L'ADN est constitué de deux chaînes nucléotidiques. Chaque nucléotide est constitué d'un groupement phosphate ( $H_3PO_4$ ), d'un sucre à 5 atomes de carbones, le **désoxyribose** et une des 4 bases azotées, **adénine**, **guanine**, **cytosine** ou **thymine**. Ainsi, il existe 4 types de nucléotides dans l'ADN, selon la nature de la base.

Au niveau des deux chaînes de nucléotides, des liaisons hydrogène existent entre les différentes bases A, G, C et T. Chacune des 4 bases ne peut s'unir qu'à une seule base qui lui est complémentaire :

- l'adénine est complémentaire à la thymine
- la cytosine est complémentaire à la guanine.

Cette complémentarité des bases explique que le rapport  $A+G/T+C$  est égal à 1 chez toutes les espèces. Dans la molécule d'ADN, l'ordre des bases le long d'une chaîne, varie selon les espèces. Ainsi, le rapport  $A+T/G+C$  est différent de 1 et il est caractéristique des espèces.

Watson et Crick en 1953 ont montré que les deux chaînes d'ADN sont enroulées en spirale l'une autour de l'autre; C'est le **modèle de la double hélice**.

### 2 *L'ADN est une molécule informative*

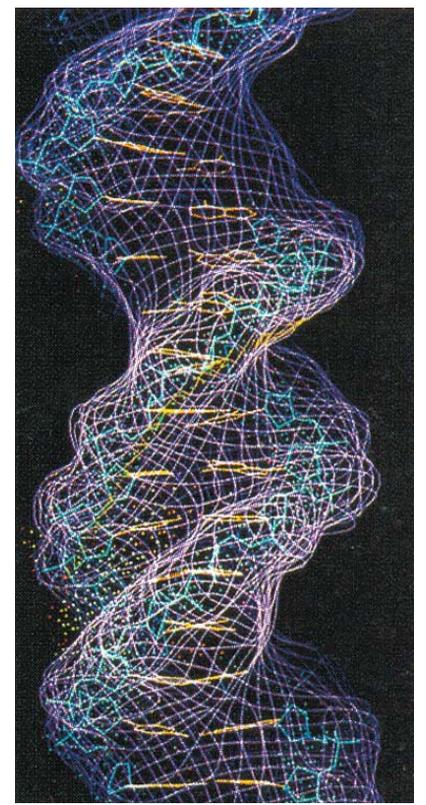
#### **A - Notion de gène**

L'**ADN**, très long filament, constituant les chromosomes supporte notre **patrimoine génétique**.

Le rôle fondamental de l'ADN est lié à l'**ordre des nucléotides** qui le constituent. En effet la succession des nucléotides ou **séquence est à la base de l'information génétique**. Ainsi, une erreur dans la succession des nucléotides peut entraîner un nouveau phénotype. C'est le cas de la drépanocytose provoquée par le changement au niveau de l'ADN d'une seule base (T par A).

**On appelle gène une information codée, déterminée par une séquence de bases et qui contrôle en général l'apparition d'un caractère héréditaire.**

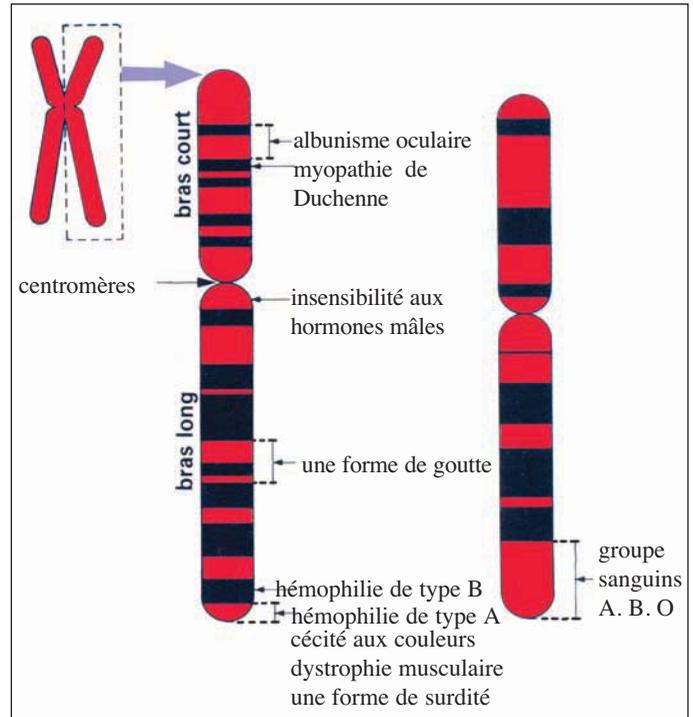
Les **gènes en conformité avec la théorie chromosomique de l'hérédité sont disposés** de façon **linéaire** sur les **chromosomes**, et responsables de la réalisation des caractères individuels et spécifiques.



19. Modèle de la double hélice d'ADN

Chaque gène occupe sur un chromosome un emplacement constant appelé locus ( pluriel : loci ).

Un chromosome apparaît donc comme une série de gènes ; il est comparable à un collier ( ouvert ) de perles ou à une corde présentant des nœuds.



20. Gènes humains au niveau de deux chromosomes

## b- Relation gène-caractère

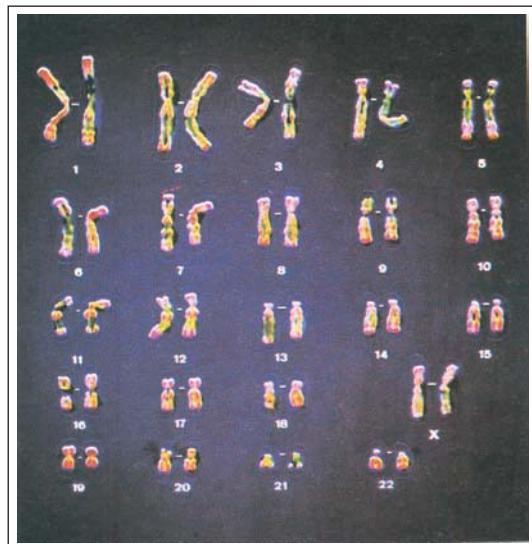
Un être vivant est un ensemble de caractères morphologiques, anatomiques, cytologiques et physiologiques.

Tous ces caractères sont déterminés par un ensemble de gènes localisés sur les chromosomes contenus dans le noyau de chaque cellule de l'organisme.

Le nombre de gènes impliqués dans la détermination d'un seul caractère est variable selon les caractères :

– un gène, un caractère : dans certains cas, un seul gène peut déterminer un caractère.

Plusieurs gènes peuvent participer à l'expression d'un phénotype. Exemple : la couleur de la peau est déterminée par plusieurs gènes chez l'homme.



21. Caryotype d'une femme

Les 23 paires des chromosomes humains portent nos gènes.  
30.000 à 50.000 gènes sont répartis sur les chromosomes de l'homme.

– des gènes, un caractère :

**Exemple :** La longueur des oreilles chez certaines races de Lapin fait intervenir de nombreux gènes.

## EXERCICES

### EXERCICE 1/Q.C.M

Chaque série d'affirmations peut comporter une ou plusieurs réponse(s) exacte(s). Repérez les affirmations correctes.

**1- Les chromosomes :**

- a- sont constitués uniquement d'ADN.
- b- ne se rencontrent que dans les cellules eucaryotes.
- c- se rencontrent uniquement dans les cellules en division.
- d- supportent les gènes.

**2- L'ADN est un polymère :**

- a- de nucléotides.
- b- d'acides phosphoriques.
- c- de bases azotées.
- d- de désoxyriboses.

**3- L'ADN :**

- a- est identique chez toutes les espèces.
- b- contient les mêmes gènes dans les différents chromosomes.

**4- L'ADN :**

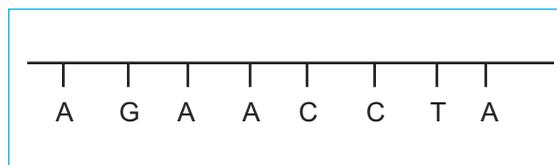
- a- a la même composition chimique chez les différentes espèces.
- b- est constitué d'un seul brin en forme d'hélice.
- c- a une structure linéaire.
- d- a une structure en double hélice.

### EXERCICE 2

Soit le brin d'ADN de la figure ci-contre

1- Donnez le brin complémentaire.

2 - Quel sera le brin d'ADN complémentaire si on remplace la troisième et 6ème base azotée par respectivement C et G. Obtiendra-t'on le phénotype dans ce cas ?



# GÉNÉTIQUE

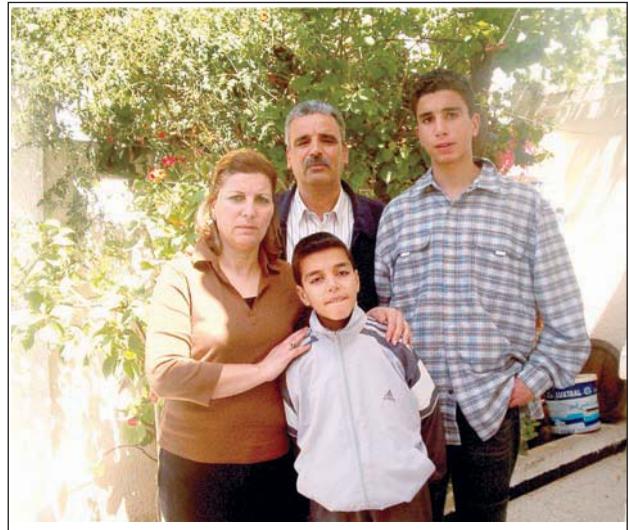
## Chapitre 3 : ORIGINE DE LA DIVERSITÉ / MUTATION ET REPRODUCTION SEXUÉE

### «Tous semblables et tous différents !»

Les individus d'une même espèce ont tous en commun les caractères de l'espèce. En revanche chacun d'eux se distingue par des **caractères individuels**. Des frères et sœurs ne sont pas identiques (sauf les vrais jumeaux) et ne sont identiques entre eux à aucun des parents. Exemple, chacun se caractérise par ses empreintes digitales qui font partie de son **identité génétique**. On parle de **diversité génétique**.

La reproduction sexuée apparaît comme une source de diversité génétique. Elle assure la formation de descendants génétiquement différents.

Chaque individu est unique. Il possède une information génétique originale.



1. Une famille tunisienne

Dans une population de poussins issus de plusieurs croisements entre poules et coqs de même lignée pure peut apparaître brusquement un poussin à plumage de couleur différente (document 2).

La diversité génétique se manifeste également par l'apparition accidentelle dans un clone de bactéries, de virus ou de plantes de nouveaux phénotypes. Ainsi apparaissent de nouvelles souches de Salmonelles et de Virus de la grippe aviaire par exemple. On parle de **mutation** pour désigner l'apparition accidentelle de **nouveaux phénotypes**.

La mutation représente également une source de diversité génétique.



2. Population de poussins

### OBJECTIFS

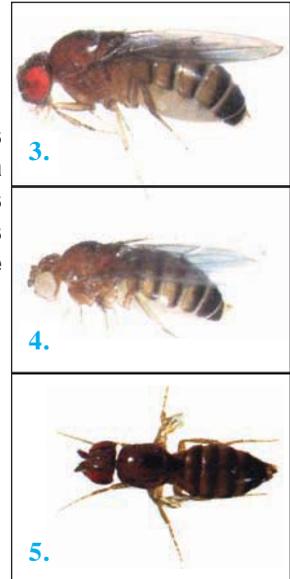
*L'élève sera capable :*

- ❖ **d'expliquer** l'origine de la diversité génétique des individus :
- ❖ **de définir** les mutations
- ❖ **de montrer** comment les mutations modifient l'information génétique parentale.
- ❖ **de montrer** comment la reproduction sexuée donne des descendants génétiquement différents.

# SITUATION PROBLÈME

## Faits observés

1- Dans un élevage de drosophiles de souche sauvage (ayant les caractères normaux : corps gris, ailes longues, yeux rouges...photo 3), Morgan a constaté, en 1910, l'apparition spontanée de divers mutants : drosophiles aux yeux blancs dites «white» ( photo 4 ), drosophiles aux ailes courtes dites «vestigiales» ( photo 5 )... Ainsi sont apparus, dans les différents élevages de Morgan environ 400 mutants.

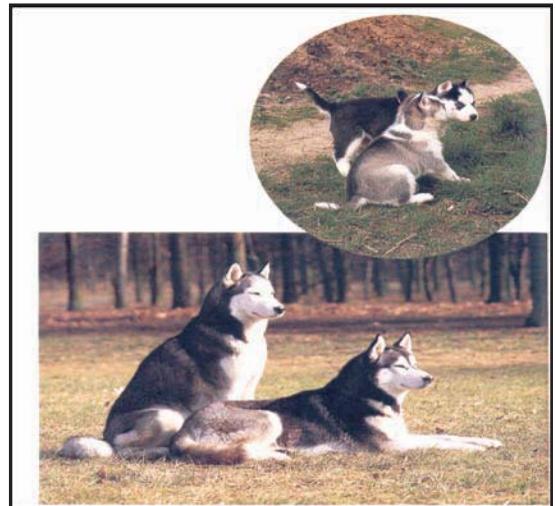


2- Une portée de chiots est formée d'animaux qui se distinguent les uns des autres et de leurs parents par leurs caractères individuels.  
(Document 6)

- La mutation et la reproduction sexuée sont responsables de la diversité génétique des individus

- dans la reproduction sexuée, chaque individu est unique et provient d'une cellule œuf qui résulte de la fécondation entre un gamète mâle (♂) et un gamète femelle (♀).

La diversité génétique des individus issus de mêmes parents résulte de la diversité génétique des gamètes fournis par ces parents.



6. Couple de chiens Husky et sa descendance

- 1- Qu'est ce qu'une mutation ?
- 2- Comment expliquer l'apparition de nouveaux phénotypes ou mutants ?
- 3- Comment se forment les gamètes chez les plantes à fleurs ?
- 4- En quoi consiste la diversité génétique des gamètes ?
- 5- Quel est le rôle de la fécondation dans la diversité génétique ?

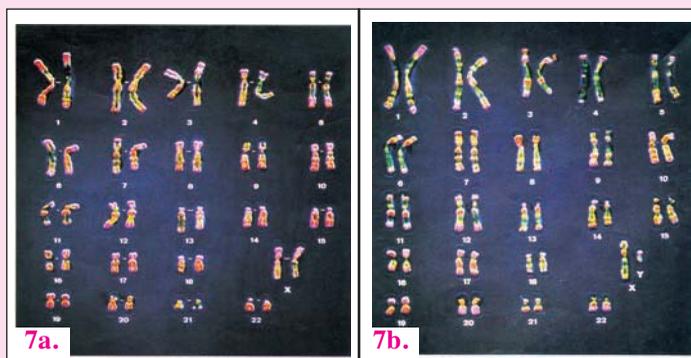
# LES PREACQUIS

## 1 Le caryotype

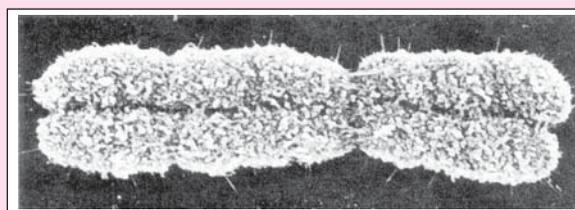
Les caryotypes du document 7 sont des caryotypes d'un homme et d'une femme :

- 1- Identifier en justifiant votre réponse chaque caryotype.
- 2- Écrire la formule chromosomique de chacun d'eux.
- 3- Le document 8 représente la structure d'un des chromosomes du caryotype observé au microscope électronique.

Rappeler les modifications que subit le chromosome entre l'interphase et la métaphase de mitose.



7. Caryotypes humains

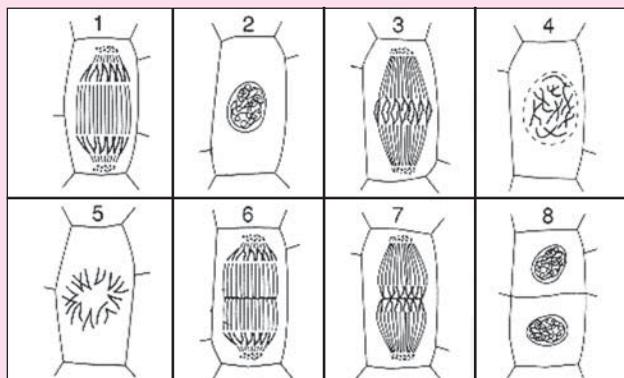


8. Chromosome humain

## 2 La mitose

Le document 9 ci-contre représente schématiquement les étapes de la mitose d'une cellule végétale.

- 1- Nommer et décrire les différentes étapes.
- 2- Classez, dans l'ordre chronologique, ces différentes figures de mitose.
- 3- Expliquer à l'aide d'un schéma le mécanisme de la duplication de l'ADN.

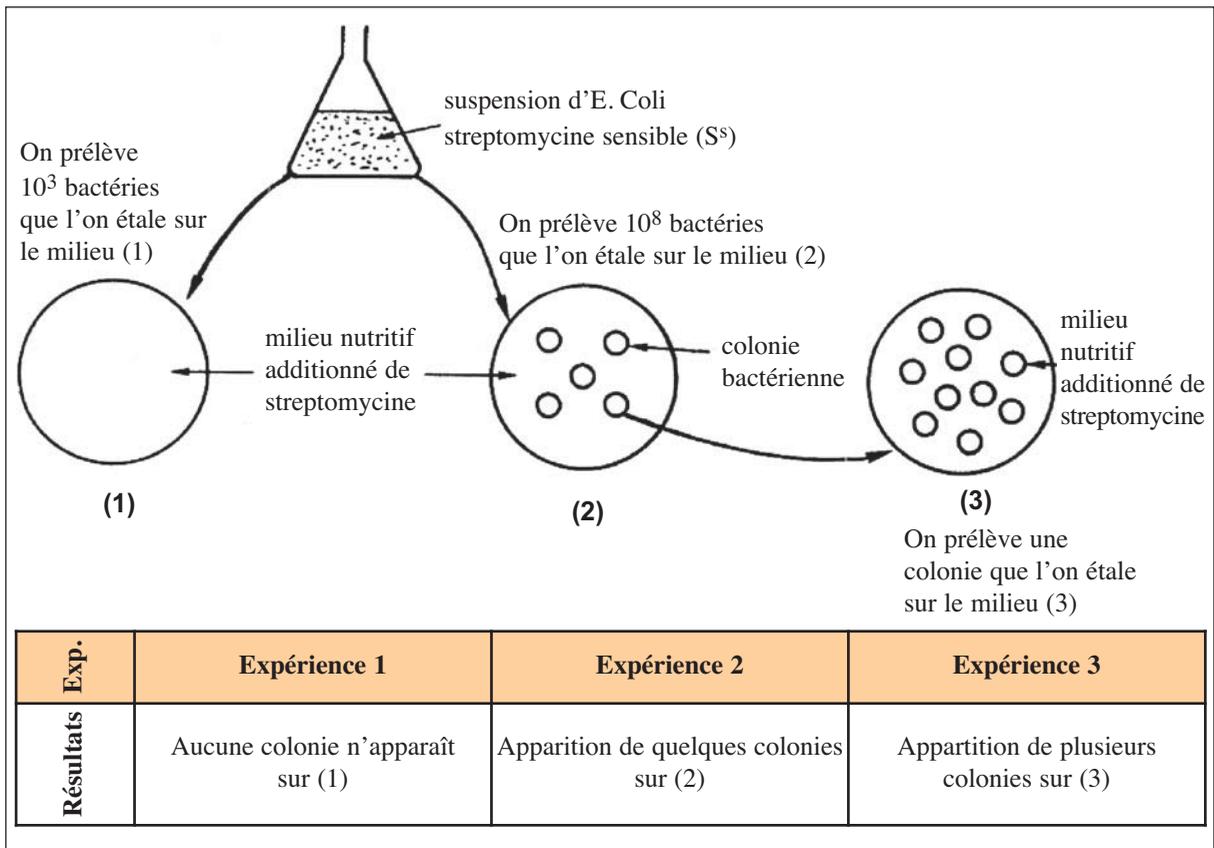


9. Figures de mitose d'une cellule végétale au niveau d'une racine d'ail

## I- LES MUTATIONS SOURCES DE DIVERSITÉ GENETIQUE

### 1 Une mutation bactérienne, la résistance à un antibiotique

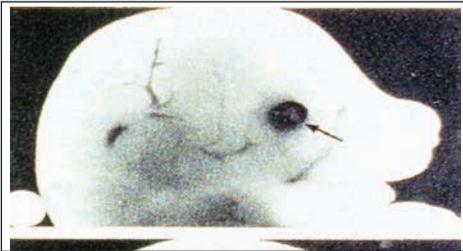
Sur une suspension de Colibacilles sensibles à la streptomycine ( $S^s$ ), on prélève 2 volumes l'un contenant  $10^3$  bactéries que l'on étale sur le milieu nutritif 1 et l'autre contenant  $10^8$  bactéries que l'on étale sur le milieu 2. Les deux milieux contiennent de la streptomycine. Après une journée à température et à humidité convenables, on constate que dans le milieu (1) il ne se développe aucune colonie alors que dans le deuxième milieu, apparaissent quelques colonies. Si l'on repique l'une d'elles sur un milieu nutritif (3) contenant de la streptomycine, celle-ci engendre de nouvelles colonies à phénotype différent de la souche sauvage.



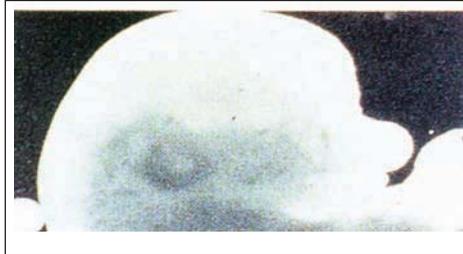
Expériences montrant l'apparition d'un nouveau caractère chez E. Coli

- 1- Quel est le caractère des bactéries, mis en évidence dans l'expérience n° 2 ?
- 2- Comment peut-on expliquer son apparition ?
- 3- Pourquoi ce caractère n'apparaît pas dans l'expérience n° 1 ?
- 4- Ce caractère est-il héréditaire ?

## 2 Une mutation génique qui affecte l'œil chez les animaux !



a. Embryon de Souris mutante à yeux réduits



c. Embryon de Souris mutante sans yeux



b. Drosophile à yeux normaux



d. Drosophile mutante sans yeux

### Mutation de l'œil chez la Souris et la Drosophile

Le développement des yeux est déterminé par un gène. Ce gène a été identifié ( et isolé ) en 1991 pour l'homme et en 1993 chez la drosophile et d'autres animaux.

Des modifications de ce gène produisent des mutations qui s'expriment par l'apparition de nouveaux phénotypes de l'œil.

#### 1 - Mutations chez les souris

- Les souris qui ont au niveau d'une paire de chromosomes homologues, une copie normale du gène et **une copie défectueuse de ce gène**, sont atteintes d'une réduction de la taille des yeux : **microphthalmie ou Small eyes**.
- Les souris qui ont les **deux copies du gène** ( au niveau de deux chromosomes homologues ) **mutés** meurent, et leur système nerveux est anormal.

#### 2 - Mutations du gène de l'œil chez l'homme

- Certaines personnes sont atteintes d'une maladie héréditaire : elles ont de **petits yeux sans iris** ( aniridie ). Ce phénotype mutant résulte d'une mutation d'une copie du gène alors que la 2<sup>ème</sup> copie ( sur le chromosome homologue ) reste fonctionnelle.
- La mutation des 2 copies de ce gène entraîne le non développement total des yeux et la mort au stade de fœtus.

## Activité 3

### 3 - Mutations du gène *Eye less* chez la *Drosophile*

Le gène *Eye less* qui contrôle le développement des yeux est localisé sur les chromosomes n° 4. Sa mutation entraîne la réduction ou l'absence des yeux. Cette mutation a été décrite depuis 1915.

En vous appuyant sur vos connaissances, sur la nature et l'expression du gène :

- 1- Préciser en quoi consiste une mutation du gène de développement des yeux.
- 2- Expliquer pourquoi les mutations de ce gène entraînent de nouveaux phénotypes différant du phénotype normal.
- 3- Dégager, à partir de ces exemples, deux propriétés des mutations.

### 3 Mutation pathologique des muscles : la myopathie

La myopathie de Duchenne ( décrite en 1860 par Guillaume Duchenne ) est une maladie héréditaire mortelle qui se manifeste par une détérioration progressive des muscles à commencer par les muscles des membres.

Chez les *myopathes*, les chercheurs ont constaté l'absence d'une *protéine* : la *dystrophine* qui joue un rôle essentiel dans le maintien de la structure des cellules musculaires. L'*allèle* responsable a été localisé sur le *chromosome X*.



16. La dystrophine, une protéine essentielle du muscle

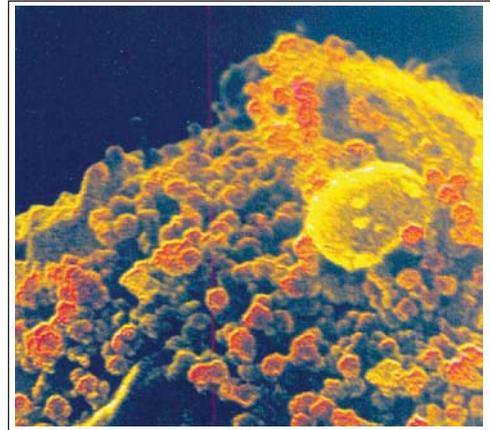
- 1- Nommer, dans cet exemple, le caractère et les phénotype correspondants.
- 2- Comment expliquer le caractère héréditaire de la myopathie ?
- 3- Etablir une relation entre le gène, la dystrophine et la maladie.

## 4 Le virus du SIDA, une étonnante variabilité génétique, et un pouvoir de mutation exceptionnel !

Le VIH ( virus de l'immunodéficience humaine) est le virus responsable de la maladie du SIDA. (syndromes d'immunodéficience acquise)

Il est constitué d'une enveloppe protéique contenant une molécule d'ARN et une enzyme : la transcriptase réverse. Ce virus à génome ARN ou rétrovirus infecte des cellules immunitaires appelées lymphocytes. Cette infection se traduit par l'introduction du génome viral dans la cellule hôte qui va produire un grand nombre de virus provoquant sa destruction.

Chez une personne infectée par le VIH le nombre de virus atteint plusieurs milliards.



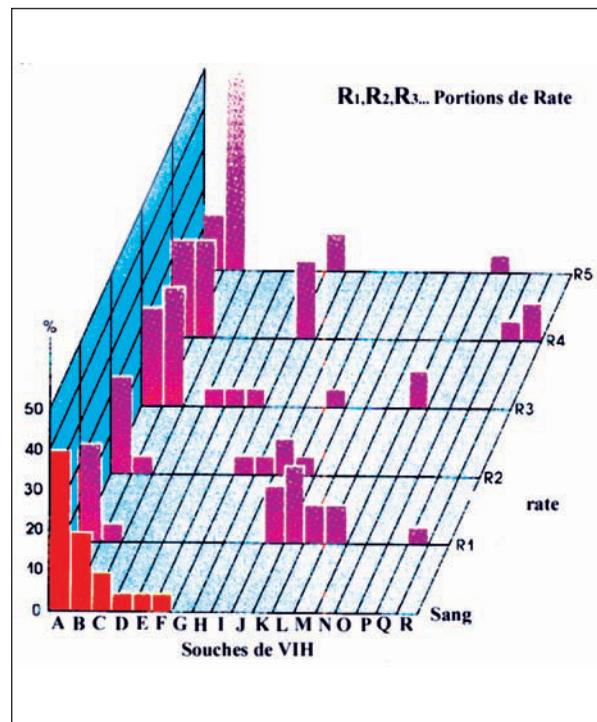
11. Accumulation de virus VIH à la surface de lymphocyte ( cellule immunitaire)

### 13. Constatations

- L'analyse du génome de VIH prélevé chez une personne infectée révèle l'existence d'une grande diversité de souches de virus différant par certains nucléotides ( document 12 ).
- Les souches de VIH diffèrent également selon les individus infectés.
- La diversité des souches de VIH d'une même personne, n'est pas stable dans le temps : au cours du temps, il y a disparition de certaines souches et apparition de nouvelles souches.

1- Analyser les documents 11 et 12.

2- Proposer une hypothèse permettant d'expliquer l'origine de la variabilité génétique du VIH.



12. Variabilité génétique de VIH dans le sang et la rate d'un homme

## L'ORIGINE DE LA DIVERSITÉ GÉNÉTIQUE

Les sources de la diversité génétique sont les mutations et la reproduction sexuée.

### 1 La mutation, source de diversité

#### a - Qu'est-ce qu'une mutation ?

La mutation est une modification brusque de l'information génétique. Elle peut être :

- **chromosomique** affectant le nombre ou la structure d'un ou de plusieurs chromosomes.
- **génique** modifiant une ou plusieurs séquences de bases au niveau de certains gènes.

En modifiant les gènes, la mutation produit de nouveaux phénotypes appelés **phénotypes mutants**. Ces phénotypes sont différents du phénotype original ou **phénotype sauvage**.

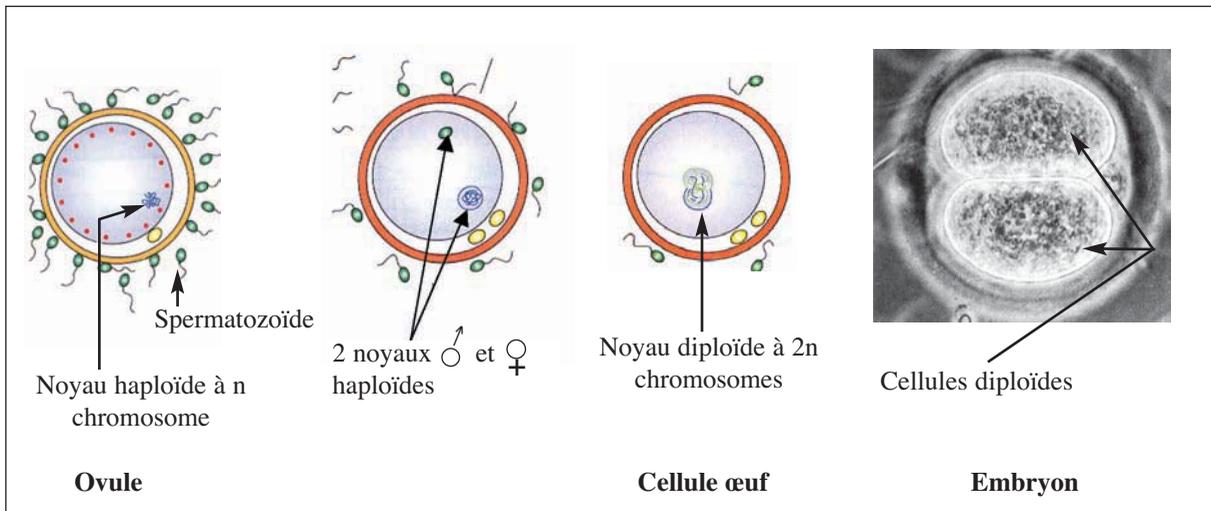
Les gènes modifiés par mutation sont appelés gènes mutés ou allèles. Par la production de nouveaux allèles et de nouveaux phénotypes, les mutations apparaissent comme source de diversité génétique.

#### b - Caractères des mutations

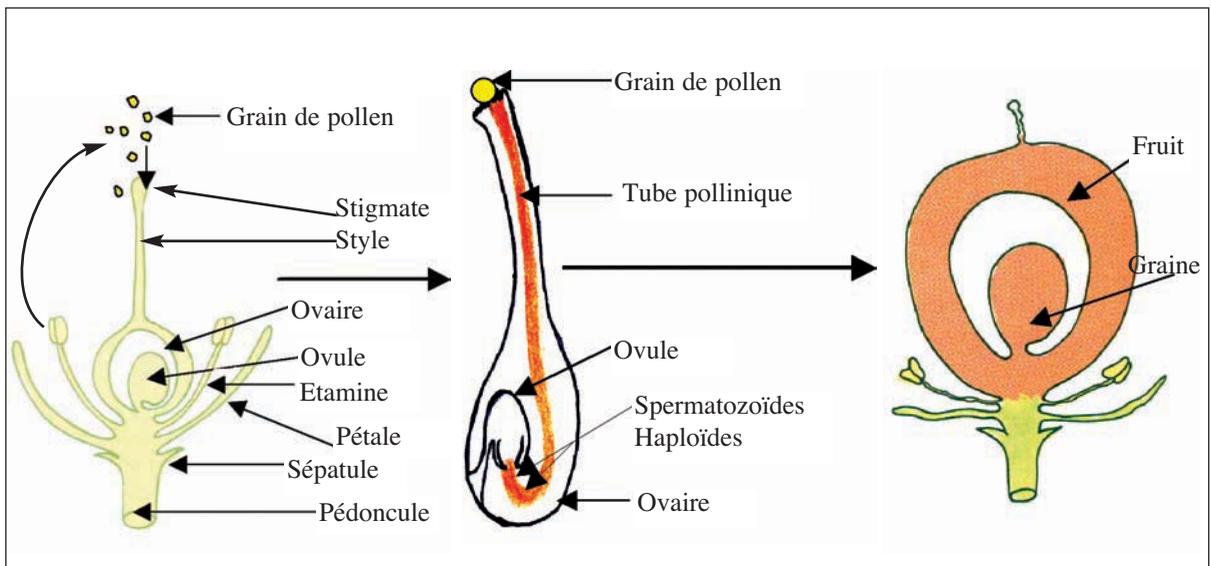
- La mutation est un accident génétique **rare** qui se produit au **hasard**. La fréquence varie de  $10^{-6}$  à  $10^{-8}$  selon les organismes (plus fréquente chez les virus et les bactéries).
- La mutation est **héréditaire** :  
Si une mutation affecte des cellules qui sont impliquées dans la formation des gamètes, cette mutation sera transmise des parents à leurs descendants. Alors qu'une mutation qui n'atteint que des cellules somatiques ne sera pas héréditaire.
- La mutation est un phénomène **spontané** qui n'affecte que quelques individus soumise aux mêmes conditions du milieu.
- Certains facteurs du milieu peuvent augmenter la fréquence des mutations. Ce sont les agents **mutagènes** tels que les rayons X, les nitrites, les rayons ultraviolets...
- La mutation peut affecter n'importe quel gène et par conséquent la structure et le fonctionnement de n'importe quelle protéine ou organe.  
Exemples : \* **Myopathie** : incapacité de synthèse d'une protéine musculaire appelée dystrophine.  
\* **Phénylcétonurie** : synthèse d'enzyme non fonctionnelle incapable de transformer la phénylalanine.  
\* **Microphtalmie** : mutation réduisant les yeux chez la souris.
- Certaines mutations sont **létales**, (qui entraînent la mort). Ce sont les mutations qui affectent les organes vitaux : système nerveux, cœur...
- La mutation peut être **réversible**. Ainsi chez le Colibacille une mutation peut remplacer le caractère sensible à un antibiotique par le caractère résistant et inversement.

## II- LA REPRODUCTION SEXUÉE SOURCE DE DIVERSITÉ

### 1 Chaque être vivant naît de l'union de deux gamètes ♂ et ♀



#### 1. Formation de l'œuf et de l'embryon chez l'Homme



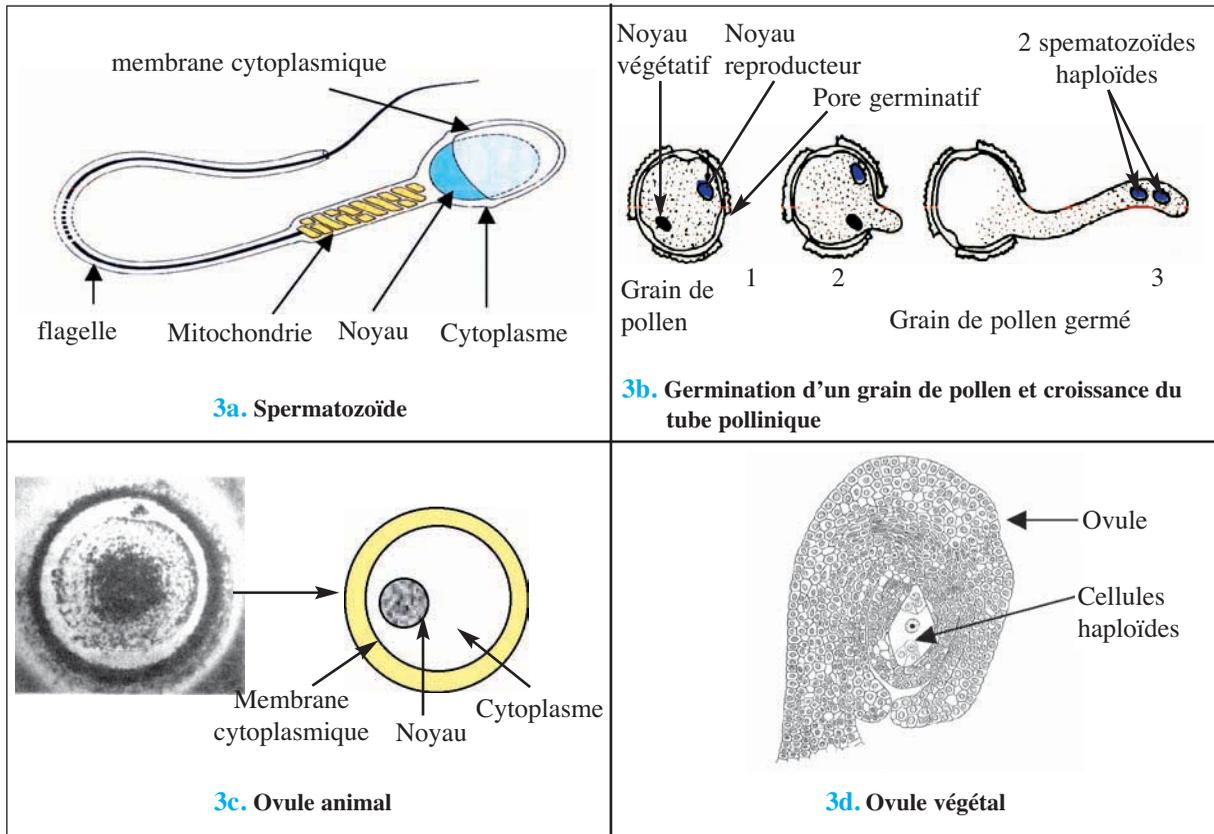
#### 2. De l'ovaire et de l'ovule au fruit et à la graine

Un être vivant animal ou végétal naît de l'union entre une cellule sexuelle ♂ (gamète ♂) et une cellule sexuelle ♀ (gamète ♀)

- 1- Nommer les gamètes animaux ♂ et ♀.
- 2- Nommer les gamètes végétaux ♂ et ♀.
- 3- Indiquer le résultat de la fécondation chez les animaux et les végétaux.

## 2 Gamètes ♂ et ♀ : une particularité chromosomique

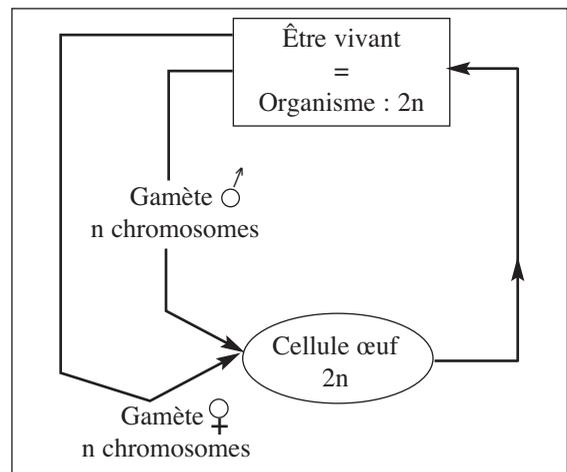
Le document 3 ci-dessous présente des gamètes ♂ et ♀ animaux et végétaux.



- 1- Relever une caractéristique chromosomique commune à toutes les cellules sexuelles ♂ et ♀, animales et végétales.
- 2- Sachant que toutes les cellules d'un animal ou d'un végétal sont diploïdes à  $2n$  chromosomes, formuler une question à propos de la formation des gamètes.

Le document 4 ci-contre représente le cycle biologique d'un être vivant diploïde.

- 1- Décrire le cycle.
- 2- Nommer le mécanisme qui assure la constance de la formule chromosomique entre l'œuf et l'organisme. Identifier les mécanismes qui assurent la constance de la formule chromosomique entre parents et descendants.



4. Cycle biologique

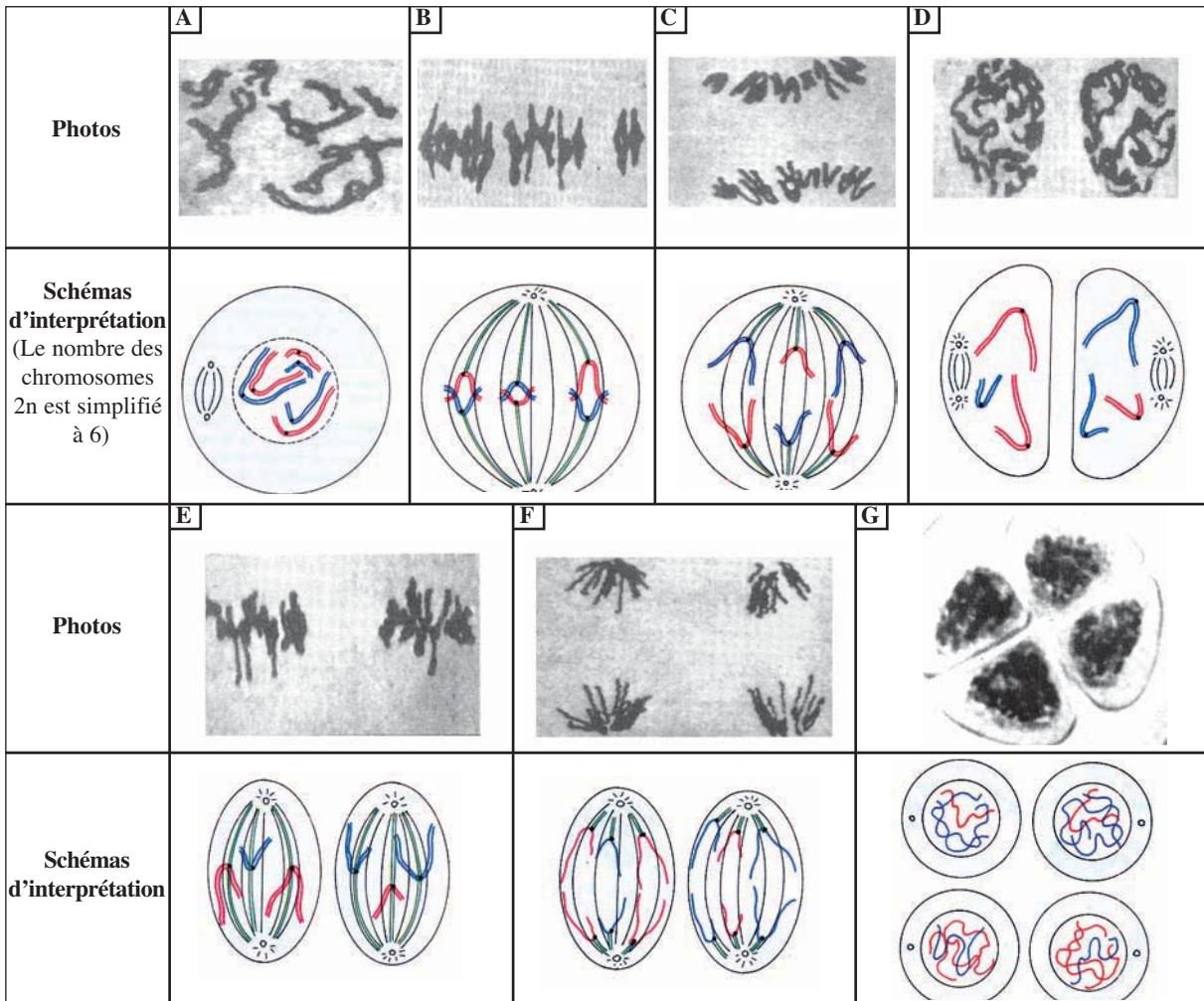
### 3 Formation des gamètes

A maturité sexuelle, un organisme diploïde, animal ou végétal devient capable de produire des gamètes haploïdes.

La formation des gamètes ou gamétogenèse s'accompagne donc d'une réduction du nombre de chromosomes: de  $2n$  à  $n$  chromosomes.

**Proposer un mécanisme hypothétique expliquant la réduction chromosomique.**

Le document 5 ci-dessous présente des phases et des schémas d'interprétation montrant le mécanisme de la réduction chromosomique au cours de la gamétogenèse.



5. Les différentes phases de la méiose

En vous appuyant sur l'observation du document précédent (5) et en utilisant vos connaissances sur la mitose,

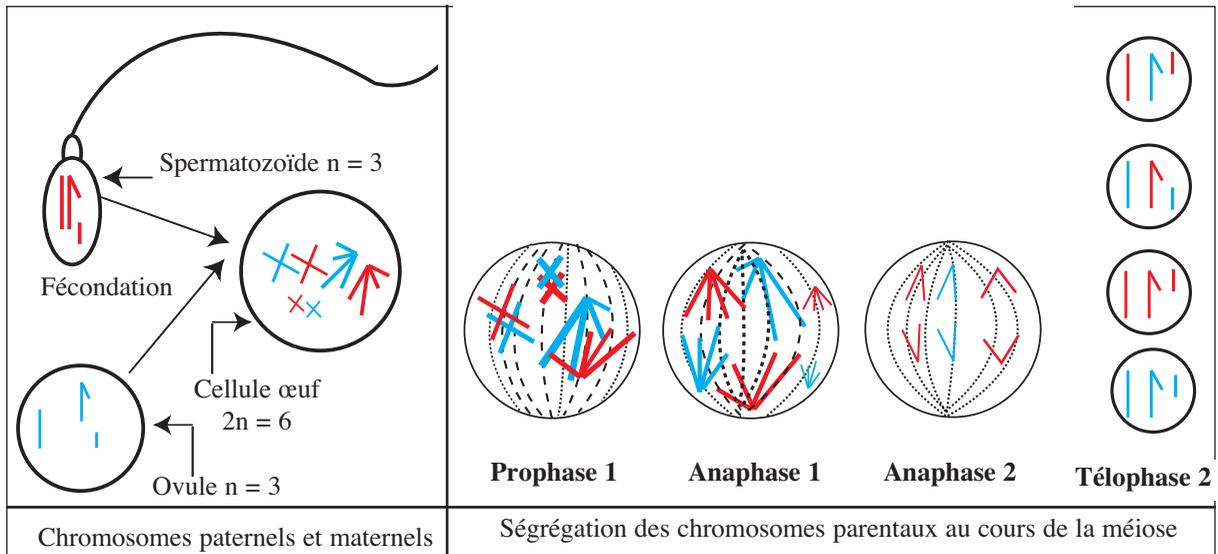
- 1- Déterminer la formule chromosomique de la 1<sup>ère</sup> cellule et de la dernière cellule formée.
- 2- Indiquer le nombre de divisions cellulaires présentées et constituant la méiose.
- 3- Légénder les schémas.
- 4- Nommer les phases de chaque division.
- 5- Décrire le comportement chromosomique pendant les phases B, C, E et F.

## Activité 4

### 4 La méiose et la diversité génétique des gamètes

Ségrégation des chromosomes homologues et brassage des chromosomes paternels et maternels au cours de la méiose.

Le document 6 ci-dessous présente le comportement des chromosomes au cours de certaines phases de la méiose.



#### 6. Comportement des chromosomes au cours de certaines phases de la méiose

- 1- Décrire la ségrégation des chromosomes en anaphase 1 et en anaphase 2.
- 2- Indiquer le nombre de types génétiques de gamètes formés.
- 3- Proposer une autre possibilité de ségrégation des chromosomes :
  - faire les schémas correspondants.
  - comparer le produit de la méiose à celui du cas présenté.
- 4- Dédire, le rôle de la méiose dans la diversité génétique des gamètes.
- 5- Justifier l'expression «brassage inter-chromosomique» utilisée pour décrire le mécanisme étudié.
- 6- Calculer le nombre de types génétiques des gamètes formés dans le cas  $2n = 46$  (Homme).

### 5 Rôle de la fécondation dans la diversité génétique des descendants

A la fécondation, il y a rencontre au hasard des gamètes ♂ et des gamètes ♀ pour former des cellules œufs à l'origine de nouveaux individus.

- 1- Comparer le nombre possible de cellules œufs avec:
  - le nombre de gamètes ♀.
  - le nombre de gamètes ♂.
  - la somme des gamètes ♂ et ♀.
- 2- Calculer le nombre possible de cellules œufs, donc de personnes dans le cas de la reproduction de l'Homme ( $2n = 46$  chromosomes).
- 3- Dédire le rôle de la fécondation dans la diversité génétique des individus issus de la reproduction sexuée.

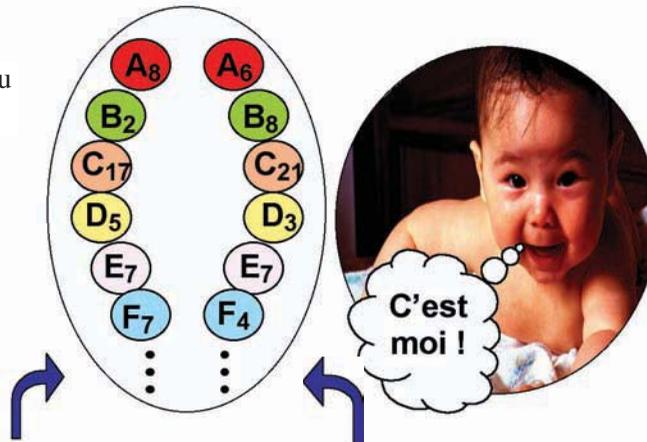
		Différents types de gamètes ♂				
		$a_1$	$a_2$	$a_3$	$a_4$	..... $a_n$
Différents Types De gamètes ♀	$b_1$	$a_1b_1$	$a_2b_1$	$a_3b_1$	$a_4b_1$	$a_nb_1$
	$b_2$	$a_1b_2$				
	$b_3$	$a_1b_3$				
	$b_4$	$a_1b_4$			$a_4b_4$	
	⋮					
	$b_n$	$a_1b_n$				

**P** : Probabilité d'avoir la cellule œuf  $a_1 b_1$   
 $P(a_1 b_1) = P_1(a_1) \times P_2(b_1)$   
 $P_1$  : probabilité d'avoir  $a_1$   
 $P_2$  : probabilité d'avoir  $b_1$

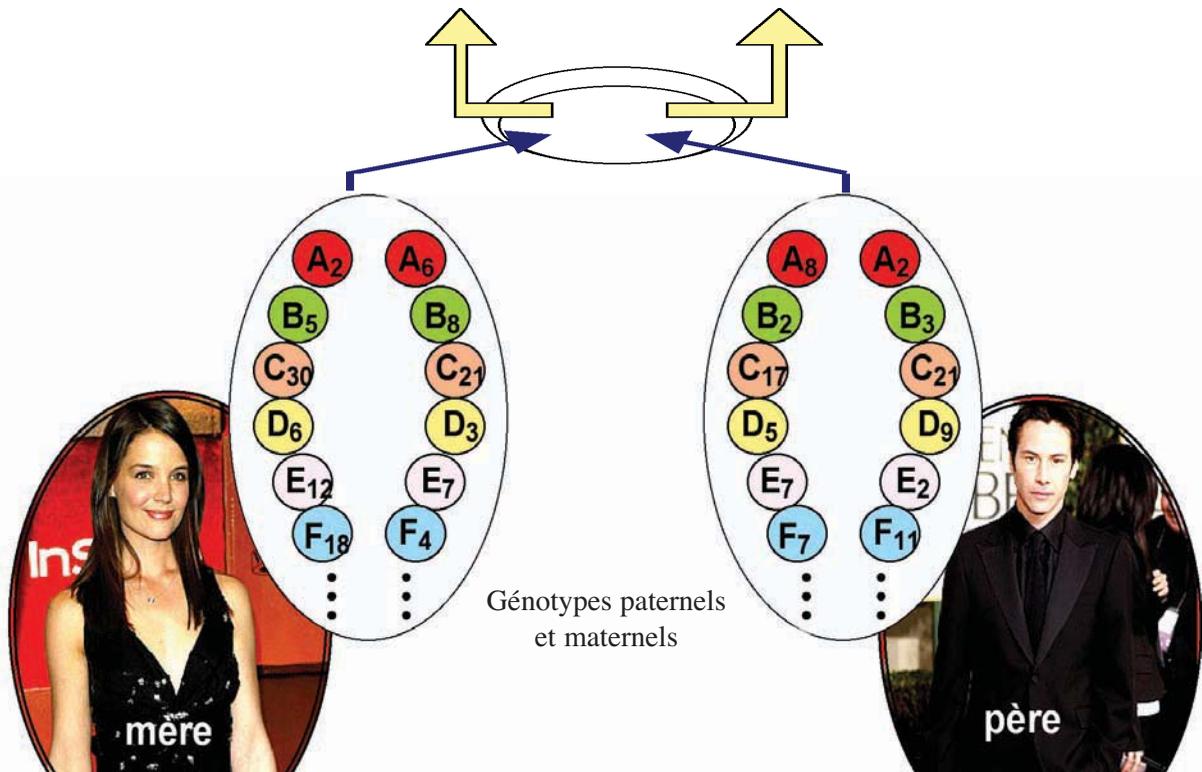
*La reproduction sexuée source de diversité génétique*

Le polymorphisme des descendants de mêmes parents (animaux et végétaux) s'explique par le brassage chromosomique au cours de la méiose et par la fécondation.

«qui fait un œuf fait du neuf» A. Langaney



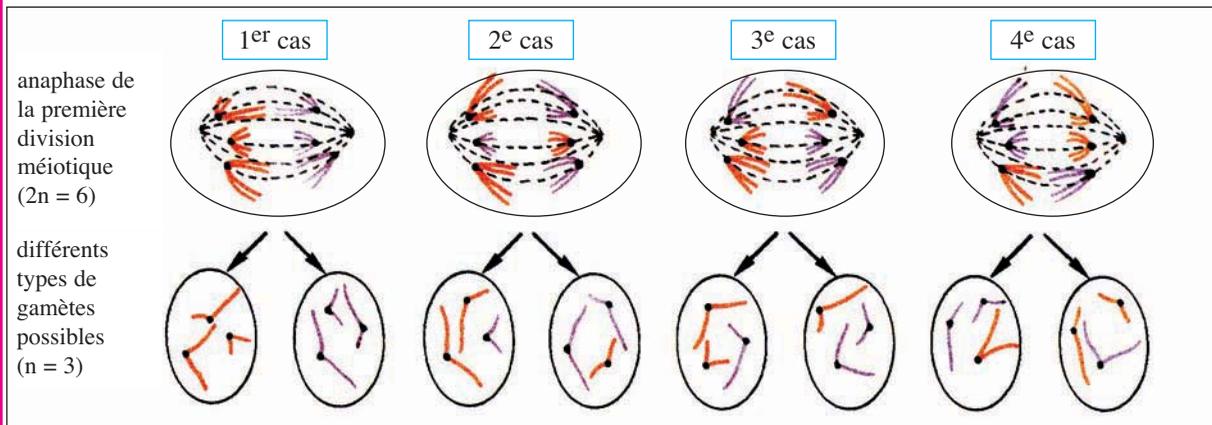
Le génotype de chaque enfant correspond à un tirage, au hasard, de deux allèles pour chaque gène.



Le polymorphisme chez l'Homme, comme chez d'autres espèces, est déterminé par le brassage chromosomique (méiose) et par la fécondation. « qui fait un œuf fait du neuf» A.Langaney.

## BILAN

### a - Le brassage interchromosomique



Les **chromosomes homologues** d'origine paternelle et maternelle appariés au cours de la prophase 1 et la métaphase 1 se **séparent** à l'anaphase 1, au hasard.

Il y a **brassage des chromosomes** d'origine **paternelle** et **maternelle**, ce qui conduit à la formation de gamètes haploïdes, caractérisé chacun par une **combinaison originale de chromosomes parentaux**.

Et comme les chromosomes sont des porteurs de gènes, les gamètes formés lors de la méiose représentent des collections très variées par la combinaison de gènes paternels et maternels.

### b - La fécondation amplifie la diversité génétique

Les gamètes ♂ et ♀ se rencontrent au hasard lors de la **fécondation**.

La diversité génétique des cellules œufs et par conséquent des descendants est supérieure à la diversité des gamètes.

Pour l'Homme  $2^n = 46$ , il y a  $2^n$  types génétiques de gamètes ♂ et  $2^n$  types de gamètes ♀, ce qui donne  $(2^n \times 2^n = 2^{2n})$  types de cellules œufs.

Ainsi la probabilité que 2 gamètes ♂ identiques rencontrent 2 gamètes ♀ identiques pour produire 2 cellules œufs identiques, est pratiquement nulle.

Sur le plan génétique, chaque cellule œuf (donc chaque être vivant) dispose d'une combinaison de chromosomes d'origine paternelle et d'origine maternelle tout à fait originale.

Et comme les chromosomes sont les supports des gènes, la cellule œuf qui peut se former à la fécondation présente un **assortiment (combinaison) de gènes paternel et maternel unique** qui déterminera **l'unicité du futur être vivant**.

# EXERCICES

## EXERCICE 1/Q.C.M

Donner la (ou les) bonne(s) réponse(s)

### 1- Les mutations :

- a- modifient les gènes.
- b- produisent de nouveaux allèles.
- c- sont, toujours, héréditaires.
- d- produisent, toujours, de nouveaux phénotypes.

### 2- Les mutations :

- a- sont spontanées, dans les conditions naturelles.
- b- peuvent être provoquées par certains facteurs.
- c- peuvent être létales.
- d- sont, toujours, désavantageuses.

### 3- La méiose :

- a- concerne toutes les cellules de l'organisme.
- b- comporte 2 divisions identiques.
- c- produit des gamètes haploïdes.
- d- réduit le nombre de chromosomes.

### 4- Au cours de la méiose, le brassage inter-chromosomique a lieu en :

- a- prophase 1.
- b- anaphase 1.
- c- télophase 1.
- d- anaphase2.

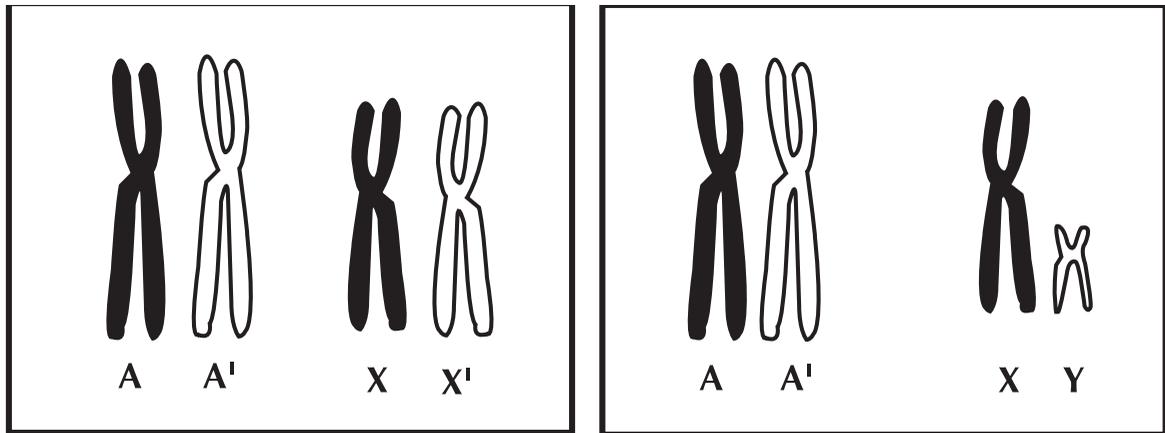
### 5- Le brassage inter-chromosomique :

- a- a pour origine la séparation des 2 chromatides de chaque chromosome.
- b- a pour origine la séparation des 2 chromosomes homologues de chaque paire.
- c- produit des gamètes identiques.
- d- produit des gamètes génétiquement différents.

# EXERCICES

## EXERCICE 2

Les deux figures du document suivant représentent chacune deux paires de chromosomes : une paire d'autosomes AA' et une paire de chromosomes sexuels XX et XY pris de caryotypes de femme et d'homme.



Chez la femme

Chez l'homme

- En utilisant les chromosomes schématisés dans le document, représenter la garniture chromosomique des différents types de gamètes ♂ et ♀ que peut donner chacun de ces individus.
- Remplir le tableau suivant en utilisant les lettres A, A', X, X' et Y pour représenter les gamètes ♂ et ♀, ainsi que les zygotes obtenus de leurs rencontres.
- Comparer les garnitures chromosomiques des zygotes obtenus avec celles du document ci-dessus.

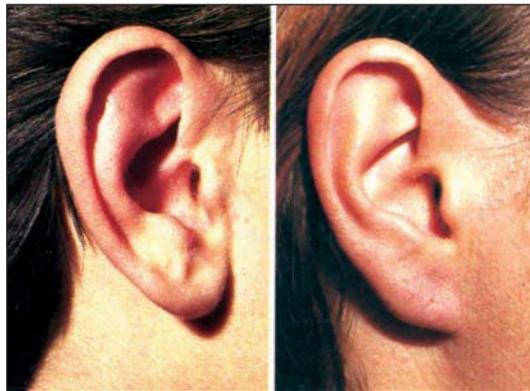
Que peut-on déduire ?

Gamètes ♂ \ Gamètes ♀	△	△	△	△
○	○	○	○	○
○	○	○	○	○
○	○	○	○	○
○	○	○	○	○

# GÉNÉTIQUE HUMAINE



Tel père, tel fils



Un caractère héréditaire : lobes des oreilles libres ou soudés



Un caractère héréditaire : capacité ou non d'enrouler la langue

Dans cette partie, vous étudierez les chapitres suivants :

## Chapitre 1

Mécanisme de la transmission des caractères héréditaires chez l'espèce humaine.....p81.

## Chapitre 2

La prévention des maladies héréditaire ..... p88.

# GÉNÉTIQUE HUMAINE

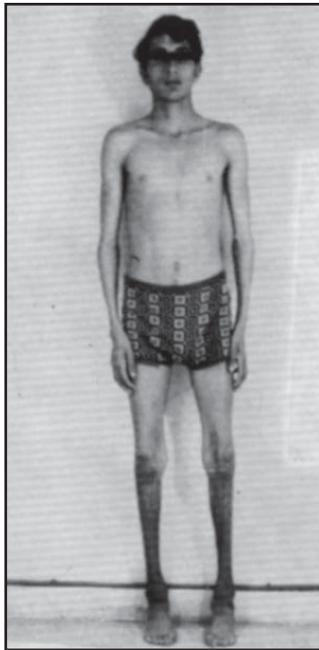
## SITUATION-PROBLÈME

Autrefois, la génétique humaine s'est surtout intéressée à la transmission de caractères morphologiques et d'anomalies facilement repérables telle que la présence de doigts surnuméraires ou polydactylie.

Au début du XX<sup>ème</sup> siècle (1902), Garrod (médecin anglais) décrit l'alcaptonurie, maladie caractérisée par l'émission d'une urine foncée. Ce n'est que vers la moitié de ce siècle qu'on découvre la relation entre les gènes et les enzymes entrant en jeu dans les chaînes de réaction qui relèvent du métabolisme. Ainsi de nombreuses maladies métaboliques d'origine héréditaire furent connues.

Le perfectionnement des méthodes d'étude des chromosomes a permis la découverte d'autres maladies génétiques associées à des anomalies affectant les chromosomes.

La génétique humaine s'intéresse en particulier à la transmission des maladies héréditaires et aux anomalies chromosomiques. Ainsi, près de 3500 maladies humaines d'origine génétique sont actuellement recensées.



**La myopathie est une dégénérescence musculaire**

*(Institut de Neurologie de Tunis)*

- Comment explique-t-on l'apparition et la transmission des maladies génétiques ?
- Comment prévenir les maladies génétiques ?

## 1- Particularités méthodologiques de la génétique humaine

Basée autrefois sur la transmission des caractères morphologiques, la génétique humaine est aujourd'hui essentiellement médicale. Elle s'intéresse aussi à la transmission des maladies héréditaires ainsi qu'aux maladies associées aux anomalies numériques et structurales des chromosomes.

L'analyse des données en rapport avec la transmission des caractères ou des maladies héréditaires, pour une exploitation statistique, est rendue difficile en raison de la faible fécondité de l'espèce humaine, de la durée assez longue des générations et de l'incapacité de diriger à volonté les unions entre les individus. En dépit de ces difficultés, la génétique humaine a fait des progrès remarquables en ayant recours à l'enquête familiale, aux techniques de la cytogénétique de la biologie moléculaire et du génie génétique. Devant une affection congénitale décelée dès la naissance, on cherche à savoir si elle est la conséquence d'une anomalie non transmise des parents aux descendants ou s'il s'agit d'une maladie héréditaire.

– Lire le texte ci-dessus et dégager les particularités de la génétique humaine.

## 2- Transmission des gènes

### Conventions utilisées pour représenter un pedigree

Les études génétiques relatives à l'homme sont basées sur l'examen des arbres généalogiques ou pedigree. L'homme généralement placé en première position dans un mariage, est représenté par un carré :  $\square$ , alors que la femme l'est par un rond :  $\circ$ . Les individus affectés sont noircis :  $\blacksquare$  et  $\bullet$ . Un mariage est schématisé ainsi :  $\square-\circ$ .

Les frères et sœurs constituent une **fratrie** sont représentés par ordre de naissance :  $\begin{array}{c} \text{---} \\ | \quad | \quad | \quad | \\ \text{1} \quad \text{2} \quad \text{3} \quad \text{4} \end{array}$

Les jumeaux monozygotes sont représentés par  $\begin{array}{c} \wedge \\ \circ-\circ \end{array}$ , les dizygotes par  $\begin{array}{c} \wedge \\ \circ \quad \circ \end{array}$

Les sujets décédés sont barrés  $\overline{\square}$  ou  $\overline{\circ}$ .

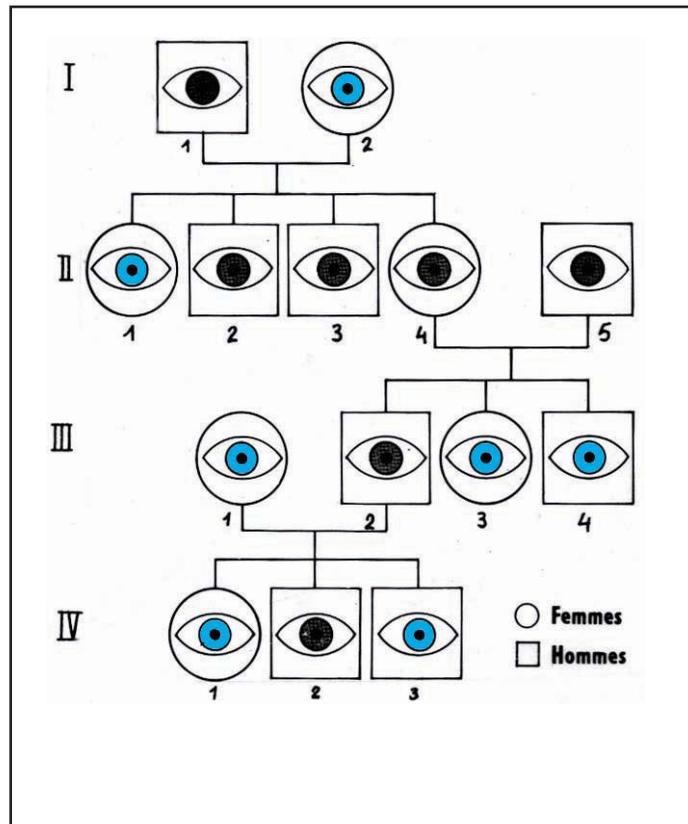
Les générations successives sont représentées par des chiffres romains, et à l'intérieur de ces générations chaque individu est désigné par un numéro.

## Activités 2

### 2-1 Transmission d'un couple d'allèles autosomal

Etudions la transmission d'un caractère tel que la couleur des yeux (due à la nature des pigments de l'iris et à leur répartition). Pour cela examinons l'arbre généalogique (fig. 1) qui rend compte de la distribution de ce caractère chez les individus d'une famille qui a fait l'objet d'une enquête.

- Analyser cet arbre généalogique et montrer que la couleur des yeux est un caractère héréditaire.
- Déterminer les génotypes de différents individus de cette famille en partant de l'hypothèse que le caractère "couleur des yeux" est déterminé par deux allèles d'un même gène l'un déterminant la couleur noire des yeux, l'autre la couleur bleue.
- Dégager la relation de dominance entre les deux caractères : lequel est dominant ? Lequel est récessif ?  
Remarquez que les deux couleurs s'expriment d'une manière indifférente dans les deux sexes, ce qui suggère un déterminisme autosomique.

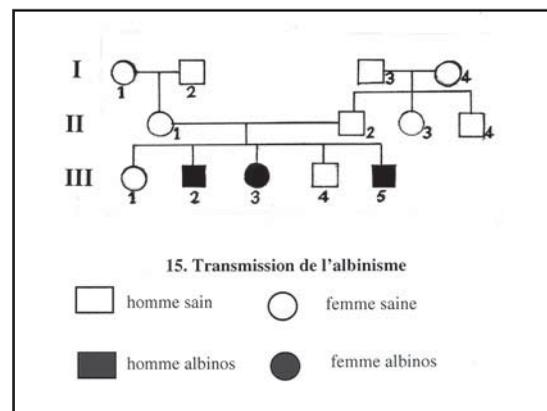


1. Transmission de la couleur des yeux

### 2-2 La transmission d'un exemple de maladie métabolique autosomale : l'albinisme

L'albinisme est une affection héréditaire due à une mutation du gène contrôlant l'enzyme intervenant dans la synthèse de la mélanine, pigment brun de la peau et des poils.

Les sujets atteints ne peuvent pas synthétiser ce pigment.



15. Transmission de l'albinisme

- Analyser l'arbre généalogique de cette famille en vue d'expliquer l'apparition d'enfants atteints dans la génération III.
- Comparer le mode de transmission de l'albinisme à celui de la couleur des yeux étudié précédemment. Que conclure ?

### 3- L'hérédité liée au sexe

Un grand nombre de maladies héréditaires handicapantes sont transmises de génération en génération selon le modèle de l'hérédité liée au sexe chez l'homme.

#### 3-1 La transmission de la maladie de Duchenne

La myopathie de Duchenne est caractérisée par une atrophie et une dégénérescence progressive des muscles. Le malade tel qu'il est présenté sur le document 2 accuse une faiblesse au niveau des muscles de la cuisse et des bras. (Noter la difficulté qu'éprouve ce malade pour se relever). L'affection musculaire s'aggrave avec l'âge et finit par condamner le malade à la chaise roulante.

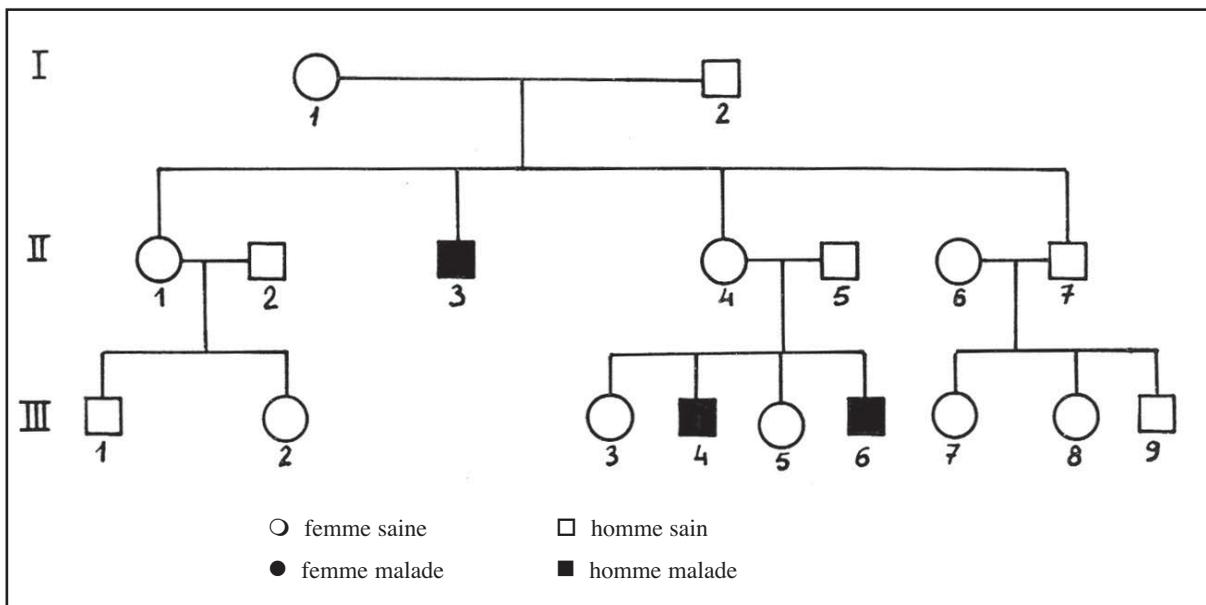


Institut de Neurologie de Tunis

#### 2. Myopathie de Duchenne :

Noter la difficulté qu'a cet enfant pour se lever

Une enquête au sein de la famille du malade a permis de construire l'arbre généalogique indiqué par la figure 3.



Institut de Neurologie Tunis

#### 3. Transmission de la myopathie de Duchenne dans une famille tunisienne

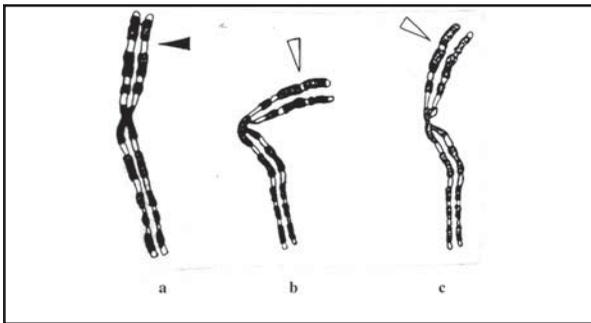
- Essayer d'expliquer le fait que la maladie n'apparaît que chez les garçons.
- Ecrire le ou les génotype(s) possibles des différents individus de la famille étudiée.

## Activités 2

### 3-2 chromosomes impliqués

La figure ci-après montre la paire de chromosomes X(a et b) d'une mère conductrice de la myopathie ainsi que le chromosome X(c) de son fils myopathe.

Quelle précision apporte ce document aux données présentées par l'arbre généalogique traitant de la myopathie de Duchenne ?

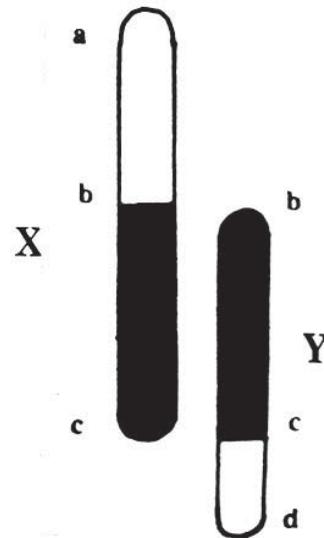


4. Chromosomes X d'une mère conductrice de la myopathie et de son fils myopathe

### Pour en savoir davantage

Les chromosomes sexuels d'un sujet masculin comportent une homologie au niveau des segments bc des chromosomes X et Y.

Il y a absence d'homologie pour les segments ab du chromosome X et cd du chromosome Y.



La myopathie tunisienne est différente de la myopathie de Duchenne.

### Pour en savoir davantage

La myopathie tunisienne ou dystrophie musculaire tunisienne sévère se transmet suivant un déterminisme autosomique récessif. Elle a été découverte pour la première fois par une équipe tunisienne de l'Institut de Neurologie BabSâadoun. Elle est caractérisée comme le montre la photo du malade qui est de sexe féminin par une faiblesse des muscles de la ceinture pelvienne. (photographie 5)

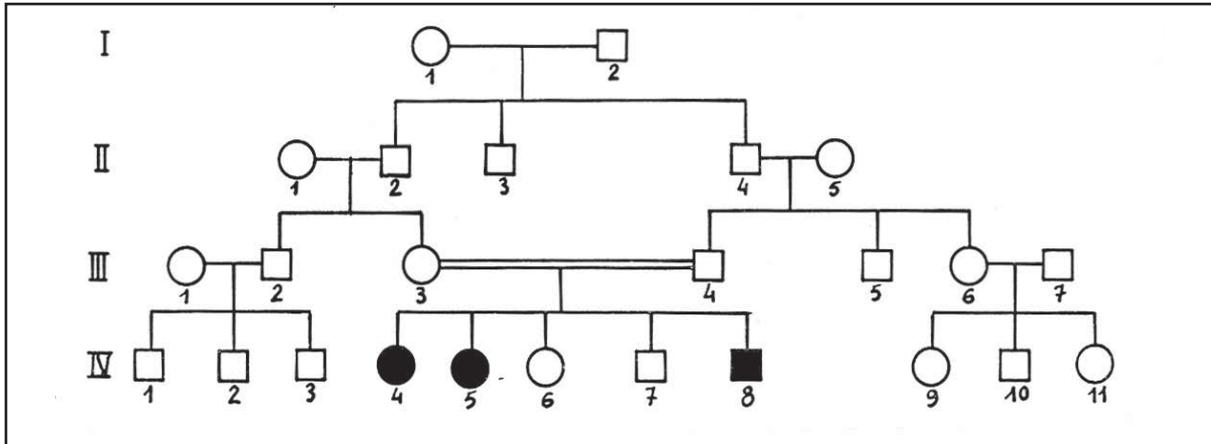


5. Myopathie tunisienne caractérisée par une faiblesse des muscles de la ceinture pelvienne

#### 4- La consanguinité

On appelle mariage consanguin l'union de deux individus apparentés ayant au moins un ancêtre commun.

L'analyse du document 6 montre que la descendance issue de mariages consanguins comporte des myopathes.



*Pedigree fourni par l'Institut de Neurologie de Tunis*

#### 6. Transmission de la myopathie tunisienne

Dans le mariage non consanguin, la descendance ne comporte que des individus sains, ce qui prouve que, dans ce cas, le risque d'apparition de l'anomalie est fortement diminué.

- Essayer d'expliquer pourquoi le mariage consanguin augmente la probabilité d'apparition d'individus tarés dans la descendance.

Un mariage entre cousins germains doit être déconseillé chaque fois qu'une tare récessive existe dans la famille ascendante ou chez les collatéraux. Les maladies héréditaires étant souvent mal connues dans les familles, de telles unions présente des risques et engagent donc la responsabilité des conjoints vis à vis de l'enfant à naître et de la société.

# LA PRÉVENTION DES MALADIES HÉRÉDITAIRES

## 7- Prévention des maladies héréditaires

### 7-1 Le diagnostic prénatal

La génétique humaine est aujourd'hui essentiellement médicale. On ne se contente plus de décrire les maladies ou de chercher les raisons de leur apparition. On veut pouvoir prédire les maladies : c'est la prévention. On se sert pour cela de la cytogénétique, de la biochimie et tout récemment des progrès de la biologie moléculaire qui ont facilité d'une manière spectaculaire l'accès au matériel génétique du fœtus.

### Diagnostic des aberrations chromosomiques

La recherche des aberrations chromosomiques représente le diagnostic prénatal le plus couramment pratiqué en médecine prédictive. Sur les prélèvements des cellules fœtales on réalise la technique de caryotypie. On cherche alors les anomalies chromosomiques affectant le nombre ou la structure des chromosomes.

Cette recherche est généralement conseillée aux femmes enceintes âgées (au delà de 40 ans). En effet, le risque d'avoir un enfant atteint d'une maladie associée à une aberration chromosomique augmente avec l'âge de la mère.

La trisomie est l'exemple typique : 1 cas d'enfant trisomique sur 700 naissances. Mais cette fréquence baisse beaucoup avec l'âge de la mère : 1/2000 avant 25 ans ; 1/10 à 40 ans ; 1/50 à 45 ans.

Quand les femmes enceintes sont jeunes, le diagnostic des aberrations chromosomiques ne leur est conseillé que s'il y a des antécédents familiaux d'anomalies chromosomiques.

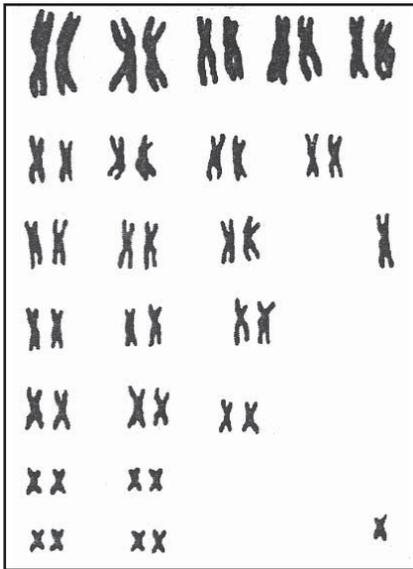
### Les trisomies

Ce sont des aberrations affectant le nombre de chromosomes. La plupart des trisomies sont incompatibles avec la vie et aboutissent à des avortements précoces spontanés. Dans certains cas, elles sont tolérées et peuvent s'accompagner ou non d'anomalies.

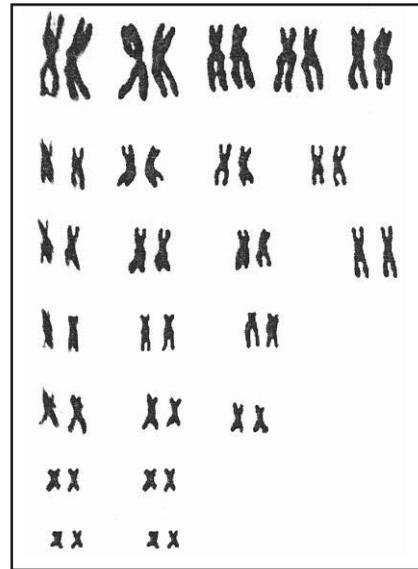
La trisomie 21 ou syndrome de Down est l'une des trisomies les plus fréquentes. Les sujets atteints présentent des caractéristiques communes : une face large, des yeux bridés et un retard mental.



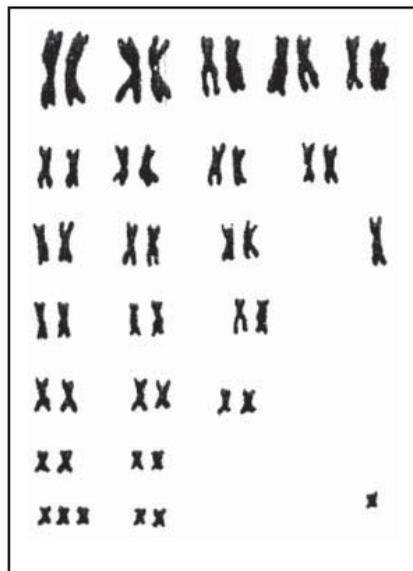
Sujet présentant une trisomie 21



a. Caryotype normal de l'homme



b. Caryotype normal de la femme

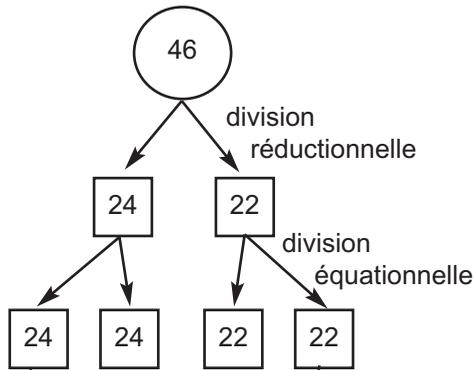


c. Caryotype d'un enfant de sexe masculin montrant la trisomie 21

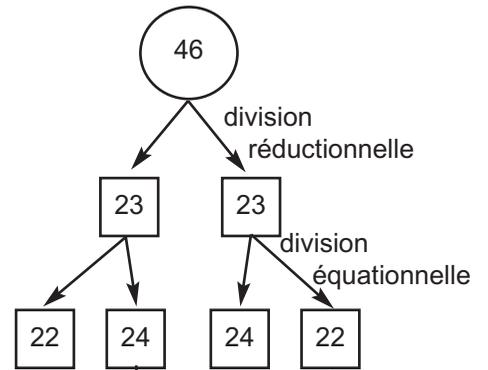
- Comparer les trois caryotypes a, b et c et dégager les différences entre a et b et entre a et c.
- Que signifie la trisomie 21 ?
- Essayer d'expliquer l'origine de la trisomie 21 en analysant le document 8 suivant :

## Activités 2

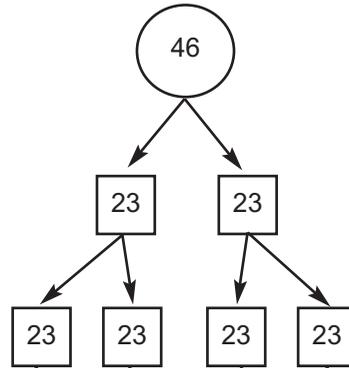
Anomalie au cours de la première division de méiose



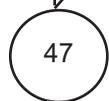
Anomalie au cours de la deuxième division de méiose



Méiose disjonction normale



F E C O N D A T I O N



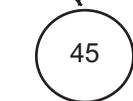
Trisomie



Monosomie



Trisomie



Monosomie

### 8. Anomalies au moment de la formation des gamètes

Déterminer l'origine de l'anomalie conduisant à l'apparition d'une trisomie ou d'une monosomie

Autrefois centrée sur la transmission des caractères morphologiques, la génétique humaine est aujourd'hui essentiellement médicale. Les anomalies des chromosomes et les anomalies des gènes représentent actuellement les deux domaines les plus importants de la génétique humaine.

Ces anomalies sont généralement responsables de maladies graves souvent mal vécues par les individus affectés et leurs familles. Un diagnostic précoce de ces anomalies peut orienter les décisions à avoir le recours éventuel à l'avortement thérapeutique.

Les anomalies génétiques transmises par les autosomes ou par les chromosomes sexuels sont le plus souvent récessives.

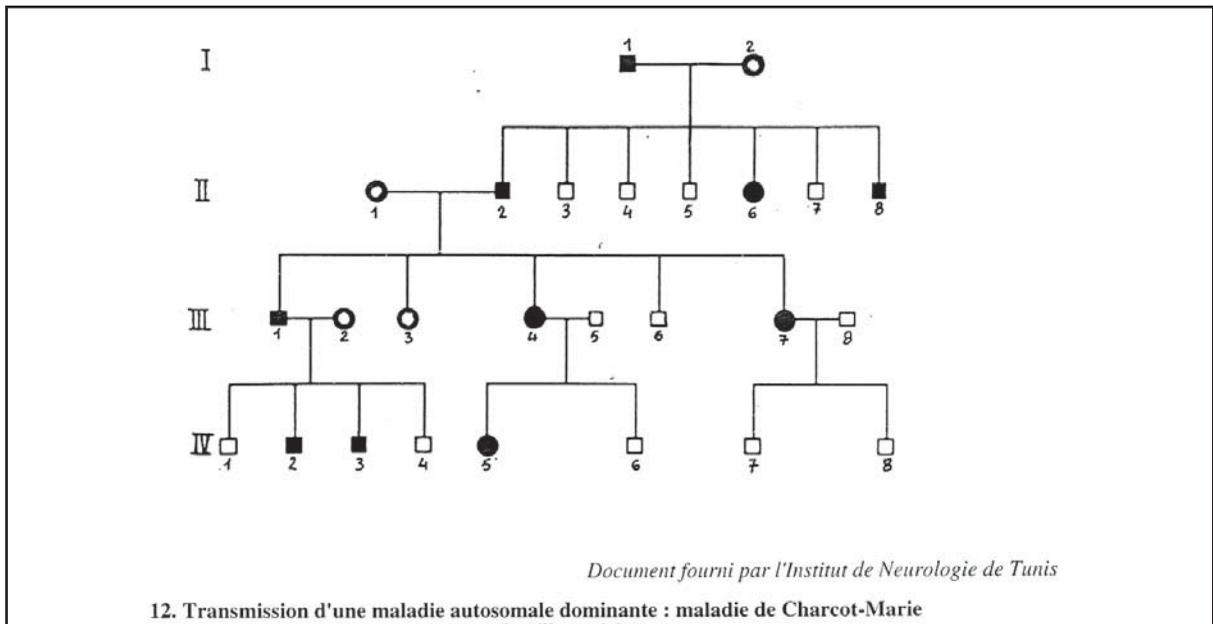
Les mariages consanguins augmentent les risques d'apparition des maladies génétiques chez la descendance, car ils augmentent la probabilité d'expression de gènes morbides issus de l'ancêtre commun par l'union de sujets hétérozygotes, vecteurs de la maladie.

# EXERCICES

## 1- La maladie de Charcot-Marie Tooth

Elle se manifeste par une atrophie des jambes suit à une dégénérescence des nerfs périphériques (fig. 1) La paralysie des membres inférieurs finit par s'installer.

L'analyse du pedigree ci-dessous montre qu'à partir du moment où la maladie se déclare, elle apparaît à chaque génération. Elle affecte indifféremment les individus de sexe masculin et les individus de sexe féminin.



- Analyser ce pedigree et déterminer si la maladie est dominante ou récessive, autosomale ou liée au sexe.
- Rechercher les génotypes des individus : I<sub>1</sub>, I<sub>2</sub>, II<sub>3</sub>, II<sub>6</sub>, III<sub>3</sub>.

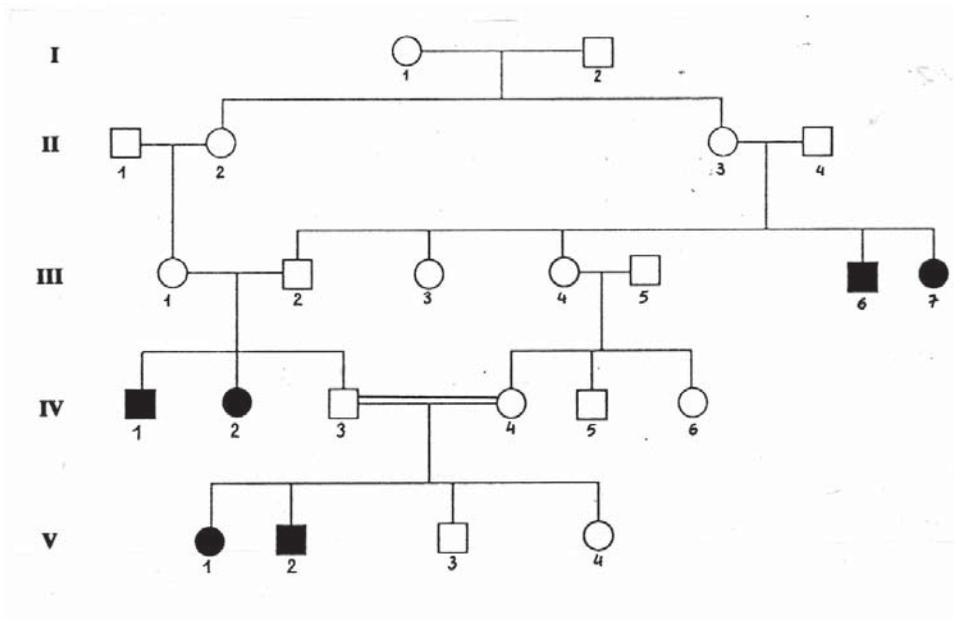
## EXERCICES

### 2- La mucoviscidose

La maladie se manifeste par une sécrétion d'un mucus anormal trop visqueux.

Il y a un encombrement des voies respiratoires par un excès de mucosités : la fonction respiratoire est diminuée. Les canalicules excréteurs du pancréas se bouchent : la fonction digestive est atteinte. Les troubles respiratoires et digestifs alertent généralement les parents qui consultent un médecin.

Le pedigree suivant est celui d'une famille dont certains membres sont atteints par la mucoviscidose.



□ Homme sain

○ Femme saine

■ Homme atteint de mucoviscidose

● Femme atteinte de mucoviscidose

- Analyser le pedigree pour expliquer le déterminisme génétique de la maladie.
- Expliquer comment la consanguinité favorise l'apparition de la maladie.

## EXERCICES

**3- L'hémophilie** est une affection humaine héréditaire caractérisée par l'absence de coagulation du sang. Parmi les descendants d'un couple indemne de la maladie, peuvent apparaître des hémophiles qui sont toujours des garçons.

- 1) Si l'on admet que le gène de l'hémophilie et son allèle sain (assurant une coagulation normale) sont portés par les chromosomes sexuels, lequel des parents doit transmettre le caractère hémophile ? Comment ce dernier se comporte-t-il vis-à-vis du caractère sain ?
- 2) Quels sont les génotypes des parents et celui des garçons hémophiles ?
- 3) Une femme hétérozygote épouse un homme normal. Représentez le croisement en utilisant les chromosomes sexuels.
- 4) Quelle descendance aurait-on obtenue si la mère avait épousé un homme hémophile ? Représentez le croisement comme ci-dessus.

**4- Le daltonisme** (couleurs rouge et verte non discernables) est dû à la présence, à l'état récessif, d'un gène (a) porté par le chromosome sexuel X.

- a) Un homme normal épouse une femme daltonienne.  
Quel sera le phénotype et génotype de son fils et de sa (ses) fille(s).
- b) Une femme homozygote normale épouse un homme daltonien.  
Quel seront le phénotype et génotypes des enfants (garçons et filles) de ce couple ?

Thème	Sommaire	Page
Les êtres vivants unités d'organisa- tion	<ul style="list-style-type: none"> <li>-La cellule unité de structure des êtres vivants</li> <li>- La mitose mécanisme de la reproduction-conforme</li> </ul>	<p style="text-align: center;"><b>8</b></p> <p style="text-align: center;"><b>19</b></p>
L'information génétique et la diversité biologique	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Les caractères héréditaires</li> <li>- L'information génétique</li> <li>-Origine de la diversité</li> </ul>	<p style="text-align: center;"><b>38</b></p> <p style="text-align: center;"><b>53</b></p> <p style="text-align: center;"><b>65</b></p>
La génétique humaine	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Mécanisme de la transmission des caractères héréditaires chez l'espèce humaine</li> <li>- La prévention des maladies héréditaires</li> </ul>	<p style="text-align: center;"><b>81</b></p> <p style="text-align: center;"><b>88</b></p>