

## Des chromosomes aux gènes

La plupart des caractères ne sont pas visibles à partir d'un caryotype. Pour comprendre comment ces caractères sont "inscrits" sur les chromosomes, il faut donc regarder ce que contient chacun des chromosomes.

### I. Gènes et caractères héréditaires

*Documents 1 et 2 : Origine de la myopathie*

Le chromosome X d'un individu myopathe présente une anomalie (absence d'une bande sur le bras court) par rapport au chromosome X d'un individu sain.

Le gène responsable de la fabrication d'une substance nécessaire au fonctionnement des muscles est défectueux chez un individu myopathe.

Un gène est une portion d'un chromosome généralement responsable de la production d'une substance (une protéine).

Les chromosomes homologues (chromosomes d'une même paire) possèdent les mêmes gènes aux mêmes endroits (à l'exception des paires X et Y). Les chromosomes de paires différentes ont des gènes différents. Dans l'espèce humaine, il existe environ 19000 gènes répartis sur les 23 paires de chromosomes. Il y a donc en moyenne un peu plus de 800 gènes par chromosome.

*Document 3 : Etude des cartes génétiques de chromosomes*

## II. Les différentes versions d'un gène

*Document 4 : Etude des allèles qui gouvernent les groupes sanguins*

Un gène peut exister en plusieurs versions différentes. Chaque version d'un gène est un allèle de ce gène.

Nous possédons chaque gène en 2 exemplaires (un qui nous vient de notre mère, l'autre de notre père). Pour chaque gène, nous pouvons donc avoir soit deux fois le même allèle, soit deux allèles différents.

Plusieurs cas peuvent se présenter :

- Les 2 allèles sont identiques. On dit que la personne est homozygote pour ce gène.
- Les 2 allèles sont différents. On dit que la personne est hétérozygote pour ce gène. Dans ce cas :
  - Soit les 2 allèles déterminent ensemble le caractère : on dit que ce sont des allèles co-dominants.
  - Soit un seul des 2 allèles détermine le caractère alors que l'autre est « muet » : celui qui décide du caractère est dit dominant alors que l'autre est dit récessif.

Nom : .....

Prénom : .....

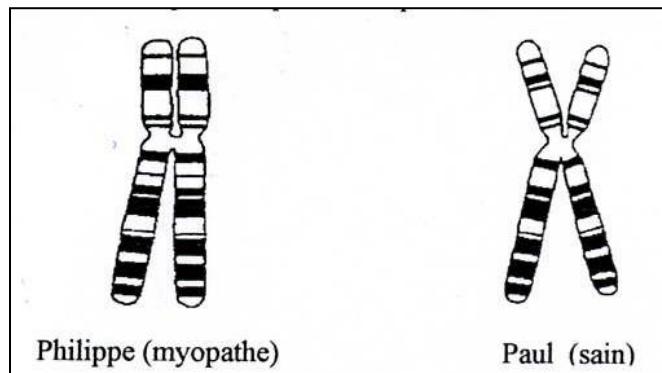
Classe : .....

### Exercice : Recherche de l'anomalie à l'origine de la myopathie

Pour cela, nous allons comparer les chromosomes X d'individus sains et d'individus myopathes.

*Pour étudier de plus près l'organisation des chromosomes on utilise les bandes obtenues par une coloration spécifique des chromosomes. En effet certaines zones des chromosomes sont plus ou moins colorées car elles n'ont pas toutes la même composition. La distribution de ces bandes sur chaque type de chromosome est unique, ce qui permet de les identifier avec précision.*

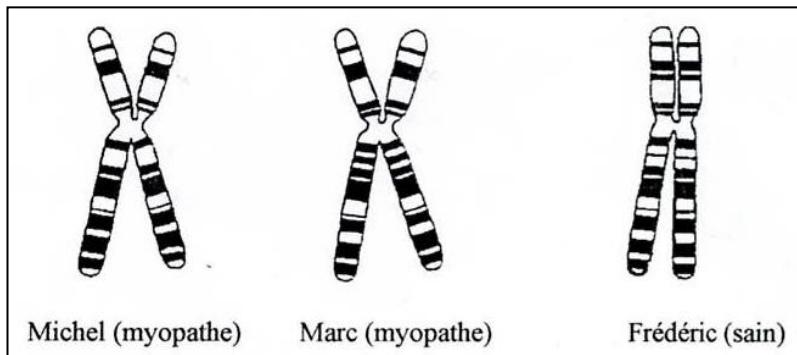
Document 1 : Représentation des chromosomes X de Philippe (myopathe) et Paul (sain).



1. Entourez sur le document 1 les zones qui diffèrent entre le chromosome X de Philippe et celui de Paul.

.....  
.....  
.....

Document 2 : Représentation des chromosomes X de Philippe (myopathe), Marc (myopathe) et Paul (sain).



2. A l'aide du document 2, identifiez la zone du chromosome responsable de la myopathie. Justifiez votre choix.

.....  
.....  
.....

Nom :

Prénom :

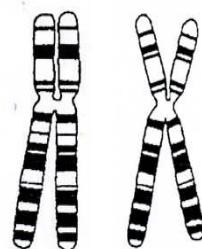
Classe :

### Exercice : Myopathie et sexe de la personne atteinte

Dans cet exercice, vous devrez expliquer pour quelle raison les femmes ne sont jamais atteintes par la myopathie.

Nous disposons pour cela de représentations des chromosomes X de la mère de Philippe (myopathe) et de Paul (sain).

Représentation des deux chromosomes X de la mère de Philippe et Paul



Représentation du chromosomes X de Paul et de celui de Philippe



Philippe (myopathe)

Philippe (myopathe)

Paul (sain)

1. La mère de Philippe et Paul a-t-elle des chromosomes porteurs de la maladie ?

2. La mère de Philippe et Paul est atteinte de myopathie ?

*Des études médicales sur les malades nous apprennent que l'organisme des myopathes ne produit pas une substance présente chez les personnes saines. Cette substance est nécessaire au bon fonctionnement des muscles.*

3. En utilisant ces nouvelles informations et ce que vous savez déjà, expliquez pour quelle raison les femmes ne peuvent pas être atteintes de myopathie.

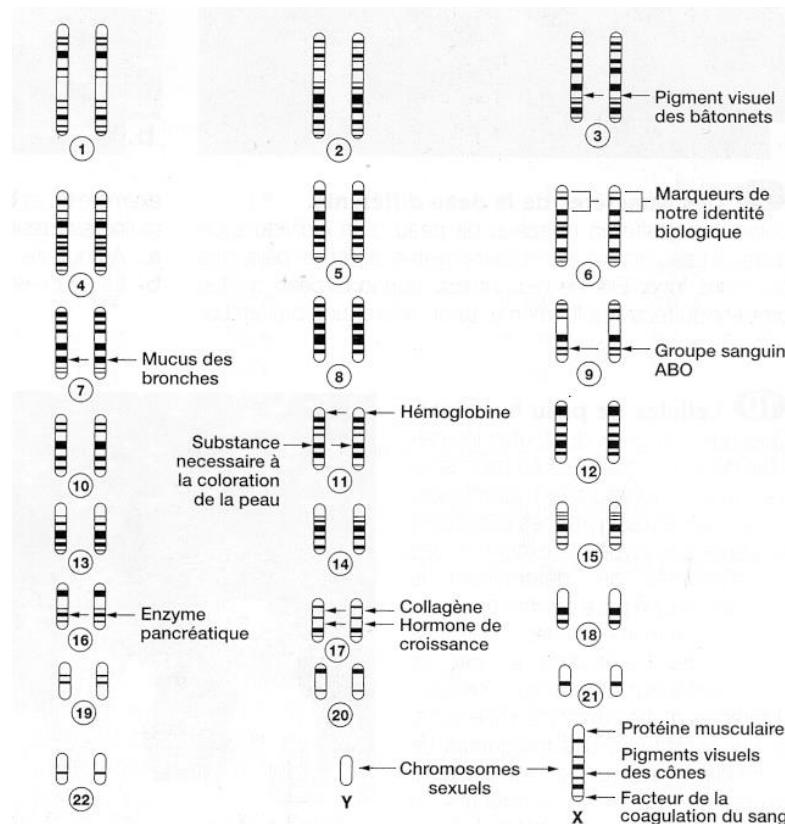
Nom :

Prénom :

Classe :

### Exercice : Etude des cartes génétiques de chromosomes

*Il est possible d'identifier et de localiser un à un les gènes sur les chromosomes. On peut ensuite construire une « carte génétique » sur laquelle sont présentés les gènes connus. Le document suivant vous présente un extrait de carte génétique :*



1. Les groupes sanguins (ABO) sont-ils des caractères héréditaires ? Justifiez votre réponse en vous appuyant sur le document ci-dessus.

.....

.....

2. Le daltonisme est lié à un défaut de pigments visuels des cônes. Expliquez pour quelle raison les hommes sont beaucoup plus souvent touchés que les femmes par ce problème.

.....

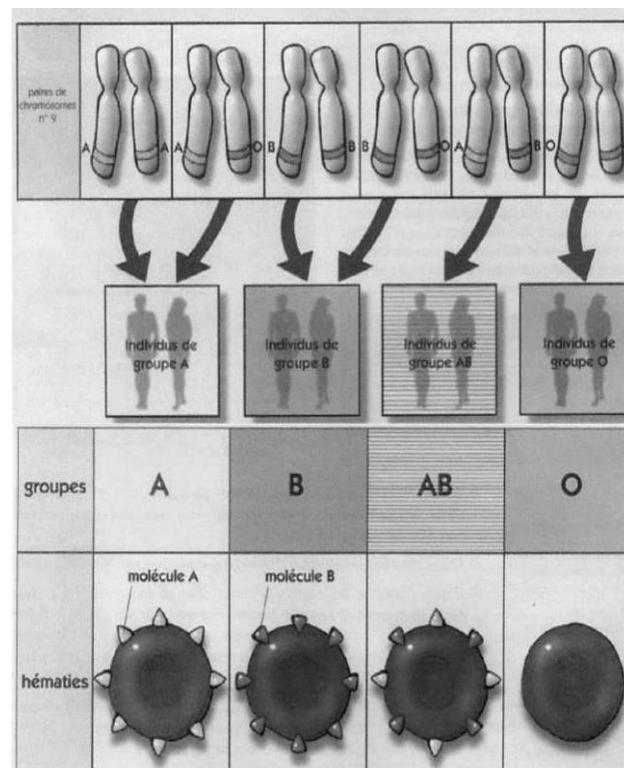
.....

.....

## Etude des allèles qui gouvernent les groupes sanguins.

Le caractère « groupe sanguin » est déterminé par un gène localisé sur la paire de chromosomes n° 9. Ce gène peut contenir, selon les cas, différentes informations : une information appelée **allèle A** commandant l'apparition de la molécule A à la surface des hématies (globules rouges), une information appelée **B** commandant l'apparition de la molécule B, ou encore une information appelée **O** ne commandant ni l'apparition de la molécule A, ni l'apparition de la molécule B.

Il existe différentes manières d'associer deux par deux ces allèles au niveau du gène ABO porté par la paire de chromosome n°9.



Allèles portés par la paire de chromosomes 9	Molécule présente à la surface des hématies	Les allèles portés par les chromosomes de la paires n° 9 sont-ils identiques ou différents ?	Groupe sanguin de l'individu