AlloSchool

Sciences de la Vie et de la Terre

L'hérédité humaine - Cours (Partie 2)

Professeur : Mr BAHSINA Najib

Sommaire

III- Modes de transmission des maladies héréditaires

IV- Transmission de maladies héréditaires non liées sexe (Maladies autosomiques)

4-1/ Transmission de la mucoviscidose

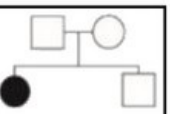
4-2/ Transmission de l'anémie méditerranéenne ou Thalassémie

4-3/ Transmission de la chorée de Huntington

III- Modes de transmission des maladies héréditaires

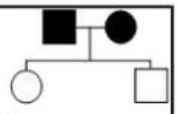
L'allèle responsable de la maladie est **récessif**

☞ la présence d'un individu malade issu d'un couple sain
☞présence d'un sujet sain qui est hétérozygote

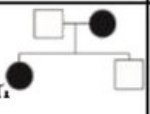


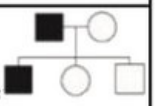
L'allèle responsable de la maladie est **dominant**

☞ la présence d'un individu sain issu d'un couple malade
☞tous les individus malades ont au moins un parent malade
☞présence d'un sujet malade qui est hétérozygote



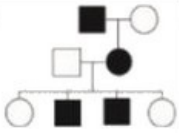
Transmission d'une maladie héréditaire autosomal	
L'allèle morbide est **récessif**	L'allèle morbide est **dominant**
☞garçon sain issu d'une mère malade ☞fille malade issue d'un père sain ex: mucoviscidose	☞garçon malade issu d'une mère saine ☞fille saine issue d'un père malade ex: maladie de Huntington

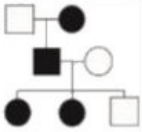




▲ Le gène responsable de la maladie est représenté par deux allèles chez les filles et les garçons

Transmission d'une maladie héréditaire liée à X	
L'allèle morbide est **récessif**	L'allèle morbide est **dominant**
☞tous les garçons issus d'une mère malade sont malades. ☞toute fille malade est issue d'un père malade. ex: daltonisme	☞tout garçon malade est issu d'une mère malade. ☞toutes les filles issues d'un père malade sont malades. ex: rachitisme vitamino-résistant





▲ Le gène responsable de la maladie est représenté par deux allèles chez les filles et un seul allèle chez les garçons

Transmission d'une maladie héréditaire liée à Y
☞tous les garçon issus d'un père malade sont malades ☞toutes les filles sont saines puisqu'elles ne possèdent pas le chromosome Y

IV- Transmission de maladies héréditaires non liées sexe (Maladies autosomiques)

4-1/ Transmission de la mucoviscidose

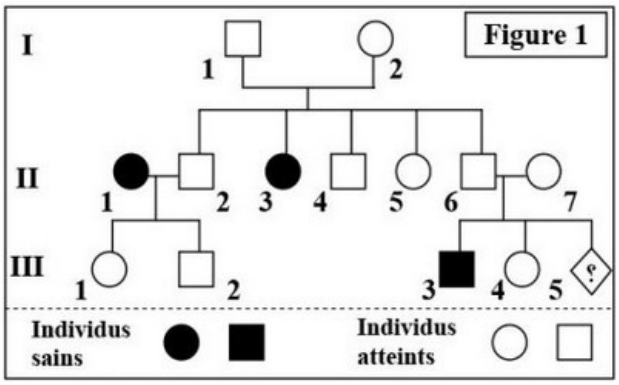
La mucoviscidose est une maladie monogénique (due à un seul gène), autosomique, récessive.

C'est une maladie grave associant des troubles digestifs et respiratoires qui s'accentuent au fil des années.

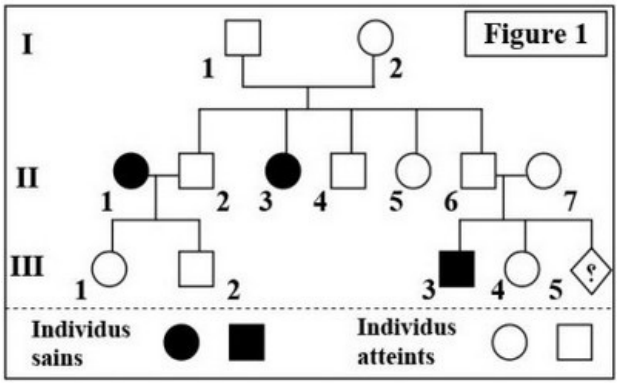
Ces manifestations sont dues à une viscosité exagérée du mucus qui obstrue les canaux pancréatiques et les bronches.

II n'existe toujours pas de traitement assurant la guérison mais le suivi thérapeutique a permis d'augmenter l'espérance de vie des malades.

La figure 1 présente l'arbre généalogique d'une famille dont certains individus en sont atteints :

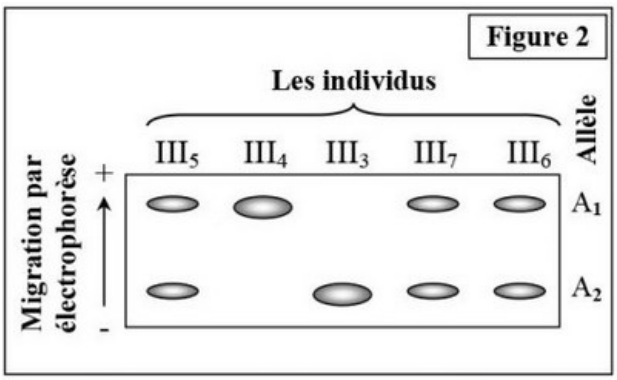


Le couple 6,7 de la génération II attend un enfant (Ill5), mais craint de lui avoir transmis la mucoviscidose.



Ils consultent alors un médecin qui va évaluer le risque d'apparition de la maladie en procédant à l'analyse de l'ADN chez quelques membres de la familiale en s'appuyant sur la technique de Southern Blot (transfert d'ADN).

La figure 2 présente les résultats de cette analyse :



4-2/ Transmission de l'anémie méditerranéenne ou Thalassémie

Données sur la thalassémie

L'anémie méditerranéenne (ou thalassémie) est une maladie héréditaire qui se rencontre essentiellement dans les populations du bassin méditerranéen.

Elle est due à un défaut de synthèse de l'hémoglobine.

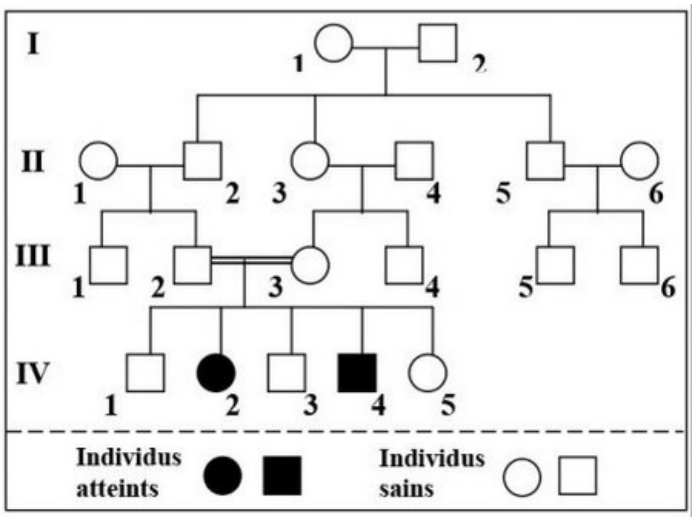
Ce défaut provoque une carence en hématies (globules rouges).

C'est une maladie génétique à transmission autosomique.

Elle se transmet des parents porteurs sains aux enfants.

Le gène en cause, doit être reçu du père et de la mère pour que1'enfant développe la maladie.

La figure suivante présente l'arbre généalogique d'une famille dont certains individus sont atteints de thalassémie :



4-3/ Transmission de la chorée de Huntington

Données sur la maladie de Huntington

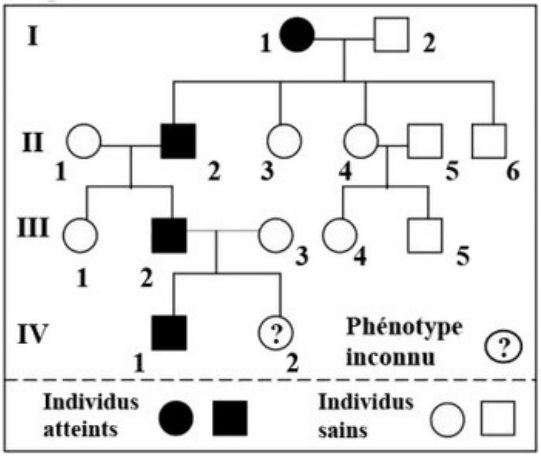
La chorée de Huntington est une maladie monogénique autosomique dominante.

Elle agit de manière dégénérative sur les cellules du système nerveux central et apparaît le plus souvent à l'age adulte, entre 35 et 45 ans, et elle évolue progressivement.

Les personnes malades ont des mouvements involontaires, imprévisibles, brefs, irréguliers..., ils perdent peu à peu leurs fonctions motrices et intellectuelles.

La première description détaillée de la maladie à été faite par le docteur américain George Huntington en 1872.

La figure suivante présente l'arbre généalogique d'une famille dont certains individus sont atteints :



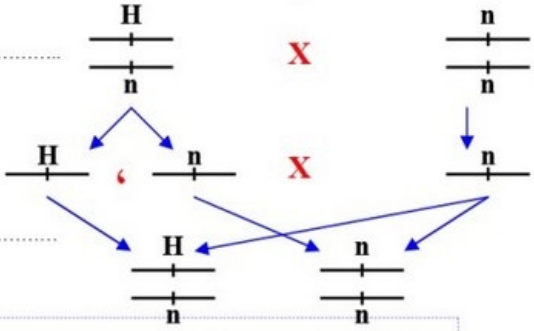
Interprétation chromosomique

Les phénotypes des parents P: ..... III_2 : [H] X III_3 : [n]

Les génotypes : X

Les gamètes : X

Fécondation : .....



Phénotypes des enfants: 50 % [H] , 50 % [n]