

SVT

# Heredite humaine : Maladies genetiques, Anomalies chromosomiques, Groupes sanguins

## OBJECTIFS Ce que tu dois savoir faire

- ✓ Identifier le mode de transmission d'une maladie génétique à partir d'un arbre généalogique
- ✓ Analyser les anomalies chromosomiques et leurs conséquences phénotypiques
- ✓ Distinguer hérédité autosomale et gonosomale, dominante et récessive
- ✓ Déterminer les groupes sanguins ABO et Rhésus et leurs règles de compatibilité

## VOCABULAIRE Définitions clés

<b>Porteur sain</b>	Hétérozygote (Aa) ne manifestant pas la maladie récessive
<b>Conductrice</b>	Femme hétérozygote ( $X^H X^h$ ) porteuse d'allèle récessif lié à X
<b>Non-disjonction</b>	Erreur de méiose causant une anomalie du nombre chromosomique

## COURS L'essentiel du cours

### FORMULE

#### Risque croisement Aa × Aa

$$1/4 AA : 2/4 Aa : 1/4 aa \rightarrow 25\% \text{ malades}$$

Deux porteurs sains, risque 25%

### FORMULE

#### Hémophilie fils porteur

$$X^H X^h \times X^H Y \rightarrow 1/2 \text{ fils } X^h Y \text{ (malades)}$$

Fils reçoit X de mère

### FORMULE

#### Trisomie 21

$$\text{Caryotype} : 2n = 47 \text{ (chr. 21 en triple)} \rightarrow \text{trisomie 21}$$

Non-disjonction méiose maternelle

## MÉTHODE

# Lire un arbre généalogique

### 1 Étape 1 – Dominance

Si deux parents sains ont un enfant malade → allèle récessif.

### 2 Étape 2 – Localisation

Si les garçons sont beaucoup plus atteints que les filles → gène lié à X.

### 3 Étape 3 – Génotypes

Déduire les génotypes des parents puis calculer les probabilités pour la descendance.

## EXEMPLE

### Exemple résolu — BAC Série D Niger

#### ENONCE

Dans une famille, deux parents sains ont 4 enfants : 1 garçon drépanocytaire, 1 fille drépanocytaire, 2 enfants sains. Quel est le génotype des parents ?

#### RÉSOLUTION

Enfants malades (HbS/HbS) issus de parents sains → hérédité autosomale récessive. Les deux parents sont porteurs sains : génotype HbA/HbS. Croisement : HbA/HbS × HbA/HbS → 25% HbS/HbS (malades). Résultat compatible avec les 4 enfants observés.

## EXERCICES

### Exercices d'application

- 1 Un père hémophile ( $X^h Y$ ) et une mère saine ( $X^H X^H$ ) : quelle proportion de fils sera malade ?  
3 pts
- 2 Identifier l'anomalie chromosomique d'un individu de caryotype 47, XX, +21.  
2 pts
- 3 Deux parents de groupe A ( $I^A i$ ) × groupe B ( $I^B i$ ) : quels groupes sanguins sont possibles chez leurs enfants ?  
3 pts

## ASTUCES

### Astuces et pièges

- Père malade lié à X → toutes ses filles porteuses, aucun fils malade (il donne Y aux fils).
- ▲ Un parent sain peut avoir un enfant malade récessif : ne pas conclure trop vite à dominant !

### ★ À retenir absolument

- Autosomale récessive : parents sains possibles, deux sexes égaux, maladie peut sauter une génération.
- Gonosomale récessive liée à X : garçons plus atteints, mère conductrice obligatoire si père sain.
- Trisomie 21 (47 chromosomes) résulte d'une non-disjonction méiotique ; groupe ABO : 3 allèles ( $I^A$ ,  $I^B$ ,  $i$ ), codominance.