

Thème	Objectifs	Contenus	Activités envisageables	Nombre de séances
La fonction reproductrice chez l'homme				
I - Reproduction humaine	Expliquer les fonctions du testicule et leur régulation.	1- Les cellules sexuelles - Structure du spermatozoïde. - La spermatogenèse.	L'observation des manifestations externes qui apparaissent au cours de la puberté conduira à s'interroger sur les phénomènes qui se déroulent dans les organes génitaux ainsi que sur le mécanisme de leur régulation. - On rappellera l'organisation de l' appareil reproducteur de l'homme . - La structure du spermatozoïde humain sera abordée sous forme d'un schéma simplifié montrant ses particularités cytologiques. - L'observation de coupes de tubes séminifères permettra de décrire les différentes populations de cellules germinales et des transformations conduisant à la formation de spermatozoïdes . - On décrira les différentes étapes de la spermatogenèse (multiplication, accroissement, maturation et différenciation). - la méiose sera décrite tout en évoquant le comportement des chromosomes au cours de la phase de maturation .	3 séances
		2- Fonction endocrine du testicule et régulation des fonctions testiculaires par le complexe hypothalamo-hypophysaire.	- L'analyse de résultats expérimentaux permettra de dégager la fonction endocrine des cellules interstitielles. - On précisera les effets biologiques de la testostérone . - À partir de résultats expérimentaux, on expliquera le mécanisme de régulation de la fonction endocrine du testicule par le complexe hypothalamo-hypophysaire . - À partir de l'analyse de résultats d'expériences de castration, de greffe et d'injections d'extraits testiculaires et hypophysaires, on expliquera la régulation de la fonction reproductrice masculine .	

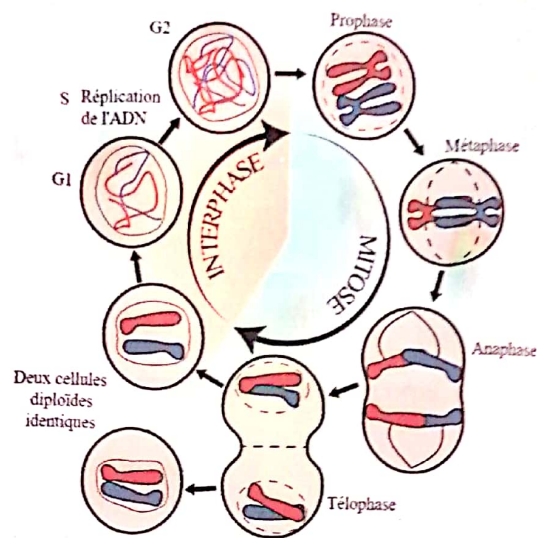


Thème	Objectifs	Contenus	Activités envisageables	Nombre de séances
La fonction reproductrice chez la femme				
I - Reproduction humaine	Identifier les structures ovariennes et les étapes de la folliculogénèse et de l'ovogénèse.	1- Les cellules sexuelles : - La folliculogénèse - L'ovogénèse. - Structure de l'ovocyte	- Les manifestations externes du cycle menstruel chez la femme (menstruation, augmentation de la température la veille de l'ovulation) conduiront à s'interroger sur les phénomènes qui se déroulent dans les organes génitaux (ovaires, utérus ...) au cours du cycle sexuel. - On rappellera l'organisation de l'appareil reproducteur de la femme. - La structure de l'ovaire sera étudiée à partir de diapositives et d'autres documents. - On décrira succinctement la folliculogénèse en précisant la structure du follicule mûr. - La structure de l'ovocyte sera présentée sous forme d'un schéma légendé.	6 séances
	Expliquer la régulation de la fonction reproductrice chez la femme. Décrire les étapes de la fécondation.	2- Cycle sexuel chez la femme - Cycle ovarien - Cycle hormonal - Cycle utérin 3- Régulation du cycle sexuel par le complexe hypothalamo-hypophysaire 4- Les étapes de la fécondation	- Les différentes étapes de l'ovogénèse seront présentées sous forme de schémas simplifiés sans détailler la méiose. - On décrira le cycle ovarien et le cycle utérin. À partir de l'analyse des résultats d'expériences, on expliquera le déterminisme du cycle utérin par les hormones ovariennes. - À partir de résultats d'expériences d'ablation, de greffe et d'injection pratiquées sur des animaux de laboratoire, on mettra en évidence le contrôle hormonal du cycle sexuel chez la femme. - On expliquera la régulation de la fonction reproductrice féminine par le complexe hypothalamo-hypophysaire. - On présentera, à l'aide de schémas, les étapes de la fécondation chez l'Homme (rencontre de gamètes, pénétration du spermatozoïde dans l'ovocyte II, réaction ovulaire et caryogamie).	

Thème	Objectifs	Contenus	Activités envisageables	Nombre de séances
II- Génétique humaine	Résoudre des problèmes de génétique humaine. Sensibiliser au danger de la consanguinité.	<p>Transmission de caractères héréditaires :</p> <ul style="list-style-type: none"> - La transmission d'un couple d'allèles autosomal - L'hérédité liée au sexe - La consanguinité 	<p>On procédera à l'analyse d'arbres généalogiques pour étudier :</p> <ul style="list-style-type: none"> * La transmission d'un couple d'allèles autosomal. * La transmission d'un couple d'allèles lié au sexe. <p>On soulignera à cette occasion les dangers des mariages consanguins.</p>	3 séances

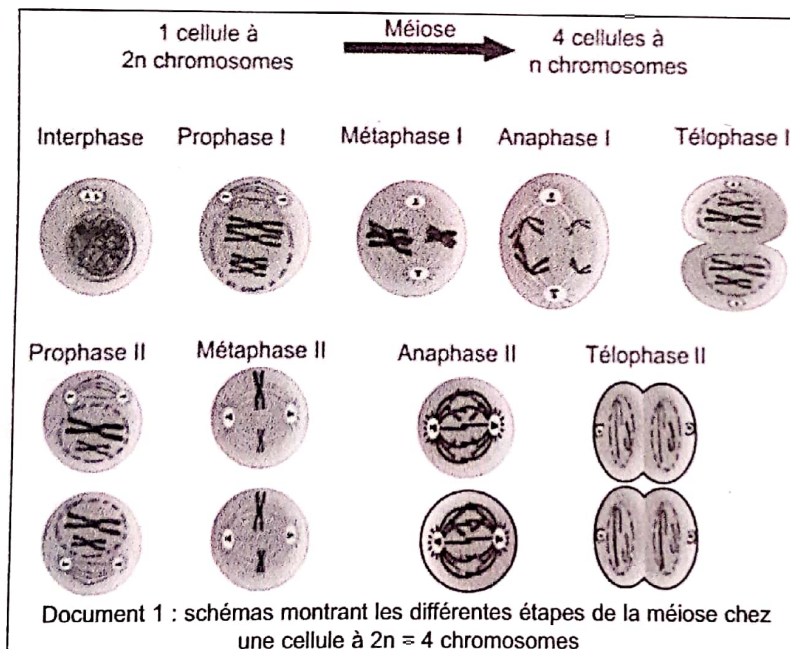


La mitose correspond à l'étape de la division cellulaire chez les cellules non sexuelles des organismes eucaryotes (c'est-à-dire qui possèdent un noyau). Elle se déroule en plusieurs phases, commence après la duplication de l'ADN et se termine avec la séparation des deux cellules filles. C'est un mécanisme fondamental qui se produit pour la première fois dans les heures suivant la fécondation.



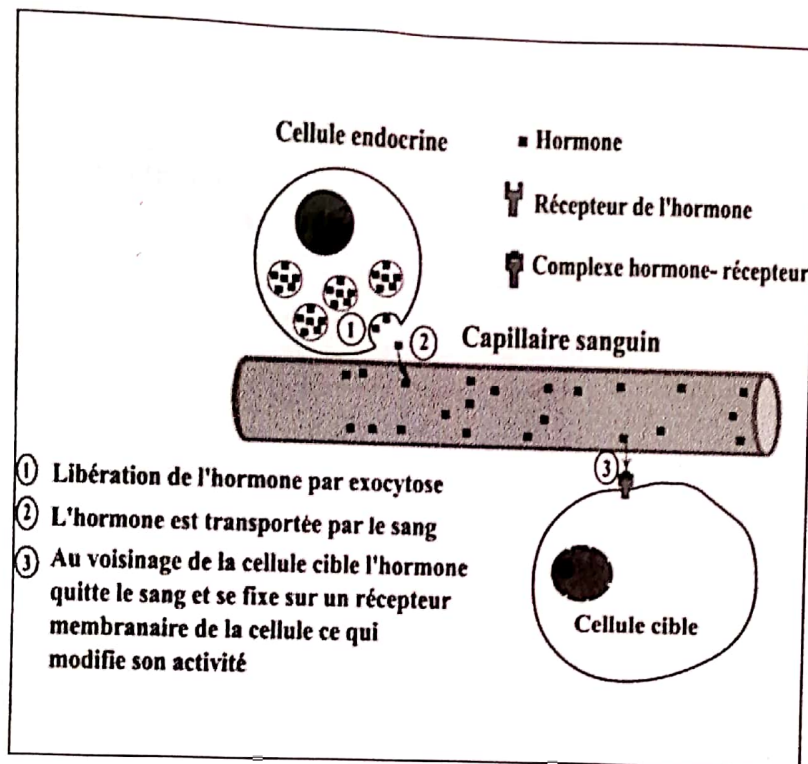
SE RAPPELER

I- La méiose : division cellulaire qui intervient dans la formation des cellules sexuelles haploïdes (ou gamètes à n chromosomes), à partir d'une cellule germinale (ou cellule souche) diploïde (à $2n$ chromosomes). Elle comprend deux divisions : la première (I) est une division réductionnelle et la deuxième (II) est une division équationnelle. Chacune des deux divisions comporte 4 phases comme le montre le document 1.



2- Notions d'hormone et de glande endocrine :

Une **hormone** est une substance chimique élaborée par des cellules spécialisées, parfois regroupées à l'intérieur d'une **glande** (glande hormonale ou **endocrine**). Ce **messenger chimique** déversé dans le **sang** agit sur des **cellules cibles** dont il modifie le fonctionnement. Chaque hormone reconnaît «sa» cellule cible grâce à des récepteurs spécifiques. Dans toute action hormonale, on retrouve les mêmes étapes (document 2) :



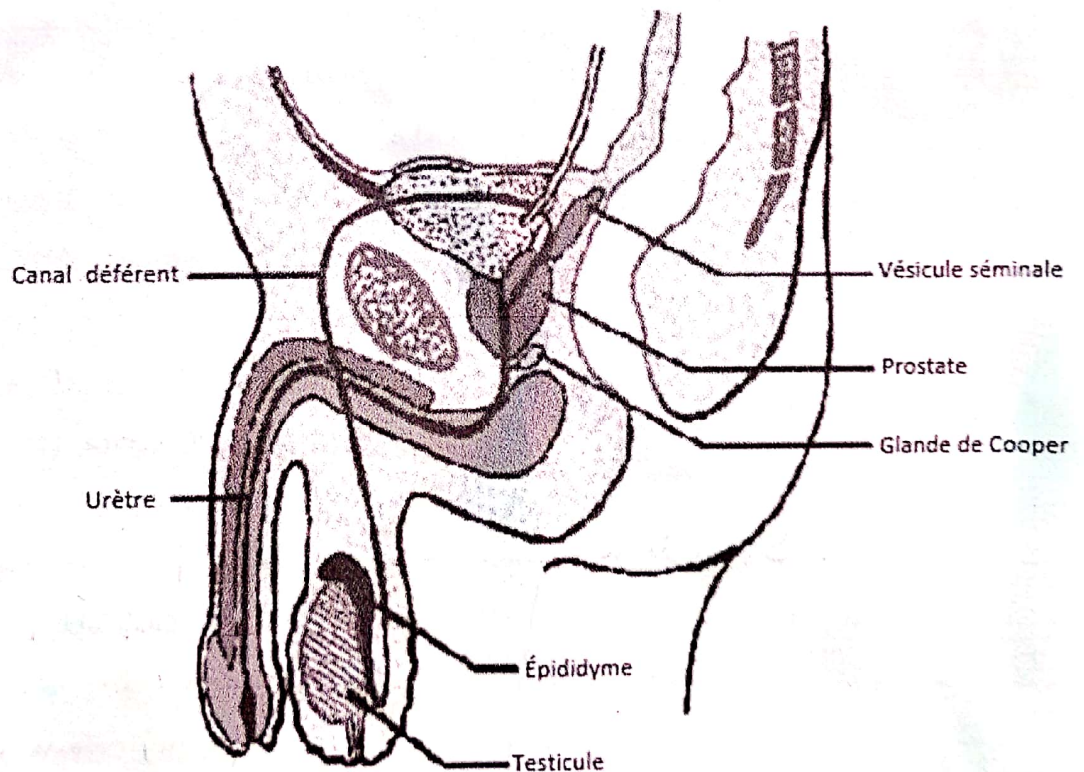
Document 2 : sécrétion et mode d'action d'une hormone (l'insuline)

I - La fonction reproductive chez l'homme

Appareil génital masculin :

l'appareil génital masculin comprend des organes externes (testicules et pénis) et des glandes internes (prostate et vésicules séminales notamment). Les testicules élaborent les spermatozoïdes, qui sont conduits par les canaux déférents jusqu'au canal ejaculateur. Celui-ci se jette dans l'urètre qui débouche à l'extrémité du pénis et a, chez l'homme, une double fonction : génitale (expulsion du sperme) et urinaire (miction). Les sécrétions de la prostate et des vésicules séminales forment le liquide séminal, qui fournit le milieu liquide adéquat à la survie des spermatozoïdes. Le liquide séminal et les spermatozoïdes forment ensemble, le sperme.

Schéma 02 : Coupe sagittale de l'appareil génital masculin



Le sperme, liquide blanchâtre, visqueux au moment de l'éjaculation, contient environ 10% du volume de spermatozoïdes et 90% du volume de liquide séminal. Le volume d'un éjaculat varie entre 3 et 5 ml ; il contient entre 50 et 100 millions

de spermatozoïdes par ml et des sécrétions nourricières des vaisseaux séminales et de la prostate.

À partir de la puberté, et quelle que soit l'activité sexuelle, un homme produit quotidiennement, de façon continue, plusieurs centaines de millions de spermatozoïdes de spermatozoïde.

Le spermatozoïde est la cellule reproductrice (ou gamète) de l'homme.

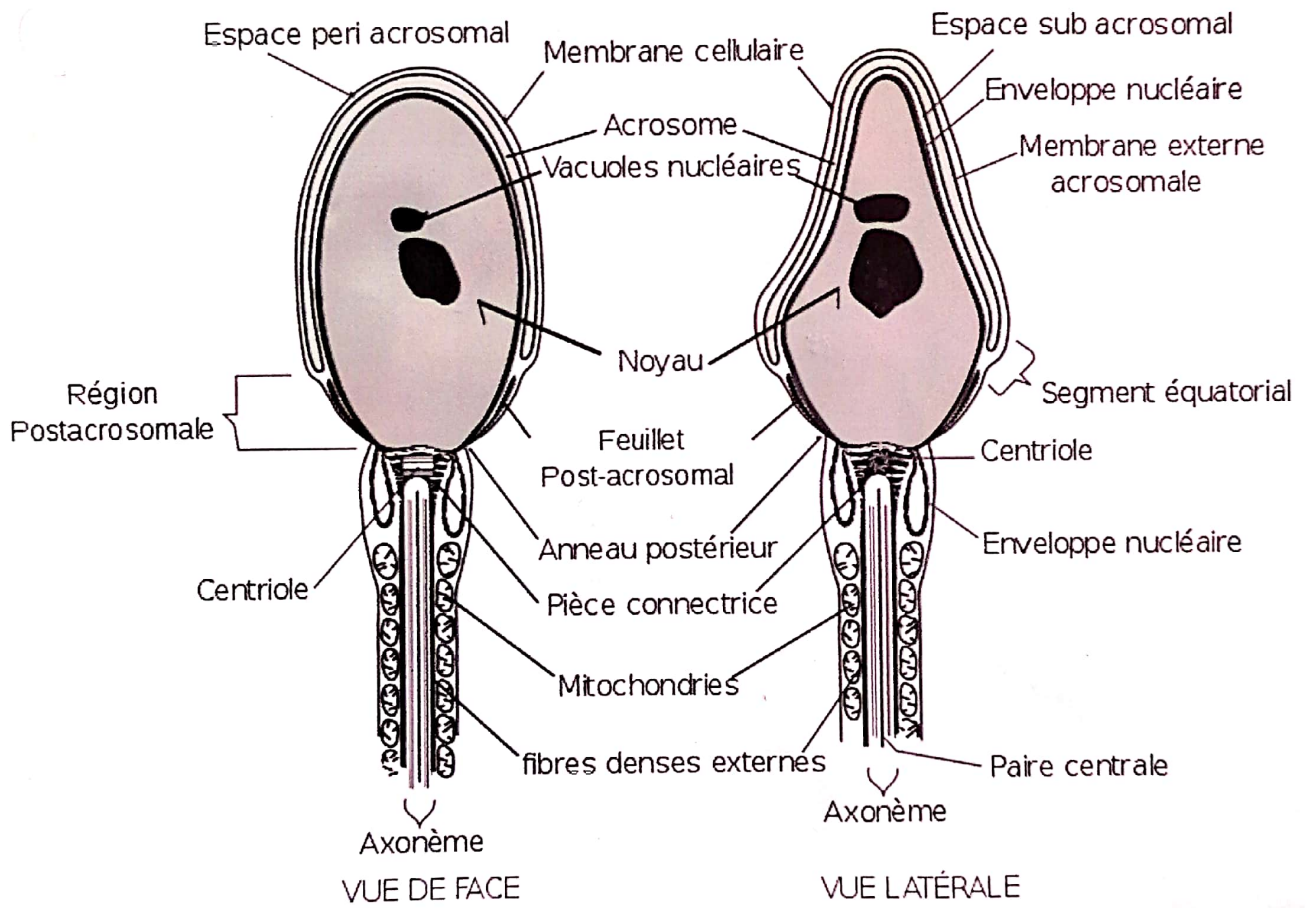
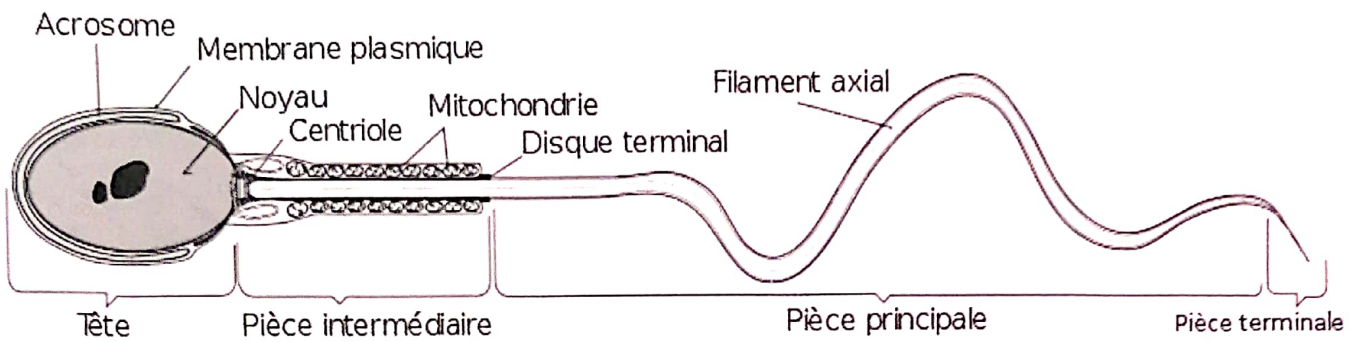
C'est une cellule haploïde, qui ne contient qu'un seul exemplaire de chaque chromosome. Son union avec l'ovule, lui aussi haploïde, permet de constituer une cellule-œuf diploïde qui contient deux exemplaires (une paire) de chaque chromosome.

Structure :

Le spermatozoïde se compose de deux parties : la tête et le flagelle, séparées par le collet. Il est caractérisé par un minimum de cytoplasme. La mobilité du spermatozoïde est assurée à la fois par le flagelle qui présente une trajectoire curviligne, mais aussi par une rotation de la tête de 180° . Sans la rotation de la tête, le spermatozoïde tournerait en rond.

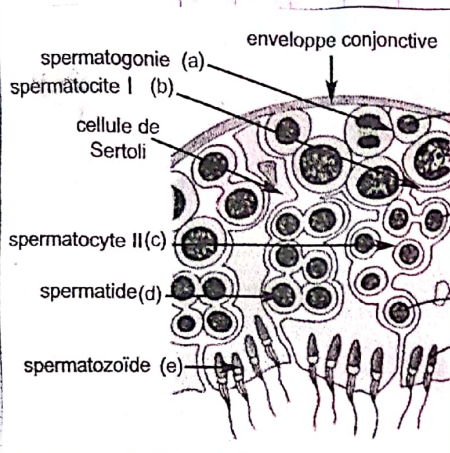
- Structure
- la tête : sa tête piriforme de $5 \mu\text{m}$ par $3 \mu\text{m}$, se compose pour la plus grande partie du noyau à la chromatide extrêmement dense. Le noyau est recouvert sur ses deux tiers antérieurs par l'acrosome (sac membranaire riche en enzymes importants lors de la fécondation)
 - le collet : sépare la tête du flagelle. Il se compose du centriole proximal (formé de 9 triplets de microtubules dont l'axe est perpendiculaire à celui du flagelle) entouré de 9 colonnes segmentées qui servent à l'origine des 9 doubles fibres denses du flagelle
 - le flagelle : mesure en moyenne $60 \mu\text{m}$ de long. Il est constitué de trois parties : la pièce intermédiaire (contenant les mitochondries), une principale (la plus longue) et la pièce terminale





La spermatogenèse:

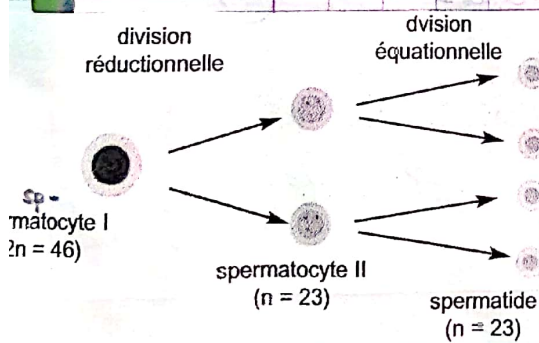
La spermatogenèse est la formation des gamètes mâles (les spermatozoïdes) c'est un processus qui se déroule d'une façon continue et centrifète dans la paroi des tubes séminifères depuis l'âge de la puberté. La spermatogenèse se déroule en quatre phases successives: la multiplication, l'accroissement, la maturation et la différenciation (spermio-genèse)



la multiplication: la division des spermatogonies (cellules riches à $2n$ chromosomes) situées à la périphérie des tubes séminifères, par mitose, permet leur multiplication: donne une spermatogonie qui reste en périphérie du tube pour assurer la conservation du stock de spermatogonies et une autre qui subit d'autres mitoses permettant la multiplication des spermatogonies qui s'engagent dans la spermatogenèse

l'accroissement: les spermatogonies subissent un léger accroissement et deviennent des spermato-cytes I (toujours à $2n$ chromosomes)

les étapes de la spermatogenèse



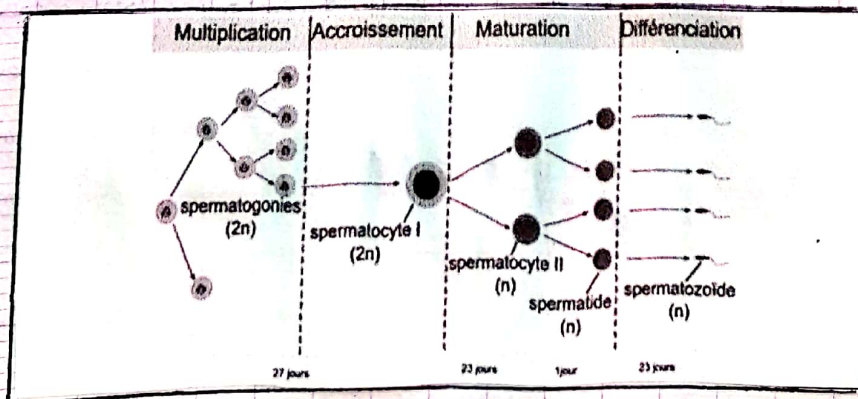
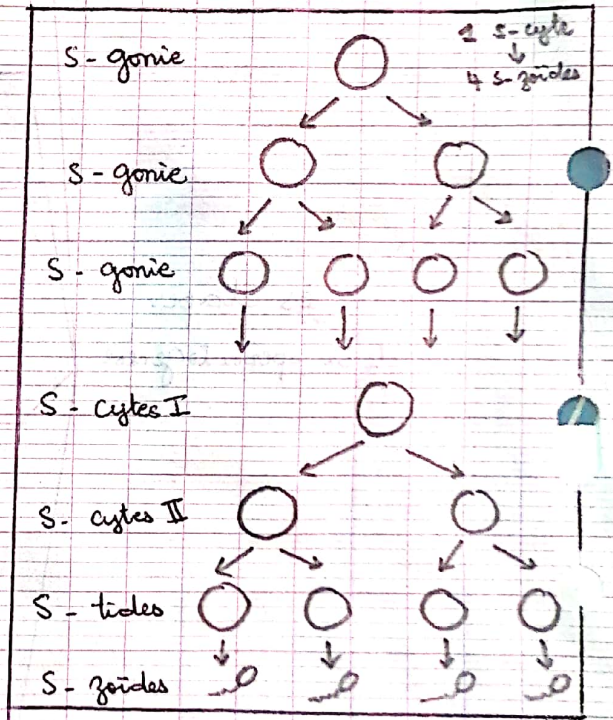
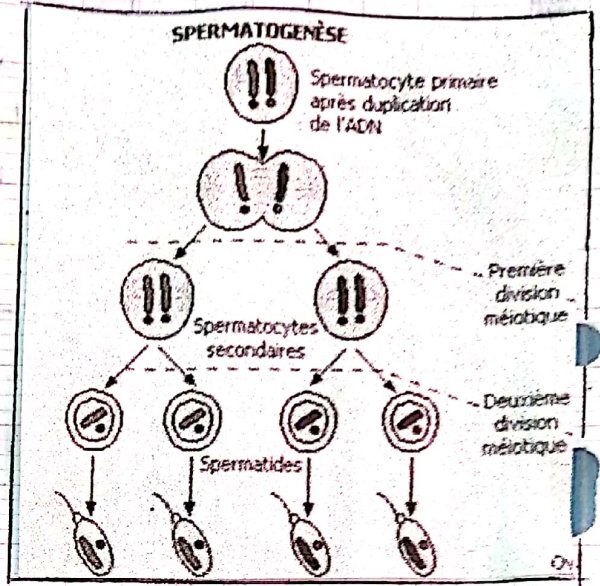
la maturation: les spermato-cytes I sont des cellules à $2n$ chromosomes, alors que les spermato-cytes II et les spermatoïdes sont des cellules à n chromosomes, il y a donc une réduction du nombre de chromosomes. Cette réduction est due à l'intervention à la méiose qui comprend deux divisions: une division réductionnelle puis une division équationnelle

la différenciation: ou spermio-genèse: les spermatoïdes subissent de profonds remaniements et deviennent des spermatozoïdes: réduction du cytoplasme, formation de l'acrosome, apparition de la pièce intermédiaire et du flagelle

Chez l'homme la spermatogenèse dure 74 jours

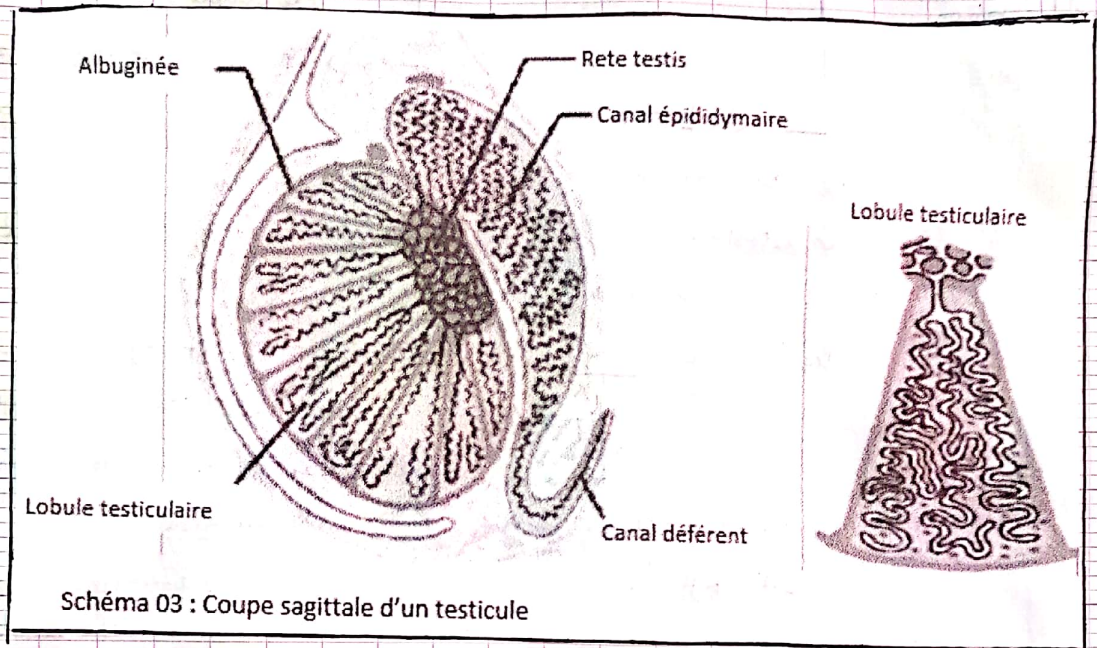
la méiose dans la spermatogenèse

la formation des gamètes mâles (spermatogènes) se fait grâce à un mode de division cellulaire particulier appelé méiose. Les cellules germinales (spermatocyte primaire) après duplication de leur ADN, contiennent deux lots de chromosomes assemblés par paires, chaque chromosome comportant deux chromatides. Lors de la première division méiotique, elles se divisent en deux cellules filles, chacune contenant un chromosome à 2 chromatides de chaque paire. Lors de la seconde division méiotique, chaque cellule issue de la 1^{ère} div se spare à son tour en 2 cellules filles (gamètes) qui reçoivent chacune une chromatide. À l'issue de ces divs méiotiques, chacun des gamètes (haploïdes) ne contiennent que la moitié des chromosomes des cellules germinales. Dans le cas de la spermatogenèse, les 4 cellules issues de la 2^e div méiotique (spermatides) donneront naissance à 4 spermatozoïdes.



Les fonctions testiculaires :

les testicules sont les gonades mâles, ils présentent une position extra-abdominale et assurent deux fonctions : une fonction exocrine (la spermatogenèse) et une fonction endocrine (la sécrétion d'une hormone sexuelle, la testostérone). Les testicules sont considérées comme une glande mixte.



La fonction endocrine = Hormonogénèse

Elle consiste à la sécrétion d'une hormone sexuelle masculinisante, la Testostérone, par les cellules de Leydig (cellules interstitielles) localisées entre les tubes séminifères. La testostérone est une hormone stéroïde sécrétée depuis la vie fœtale. Son taux est négligeable pendant l'enfance mais sa sécrétion augmente considérablement à partir de la puberté pour assurer l'apparition, le développement et le maintien des caractères sexuels secondaires.

La régulation de l'activité testiculaire :

L'activité testiculaire est contrôlée par le complexe hypothalamo-hypophysaire (CHH).

* L'hypothalamus contrôle l'hypophyse antérieure par une voie sanguine à l'aide d'une neurohormone : la GnRH qui active la sécrétion des gonadostimulines (FSH et LH).

En agissant à travers le système porte hypothalamo-hypophysaire localisé au niveau de la tige pituitaire.

* L'hypophyse antérieure : contrôle les testicules par une voie sanguine à l'aide des

- hormones hypophysaires : les gonadostimulines ou les gonadotrophines : la FSH et la LH (ICSH)

FSH: Follicle Stimulating Hormone
 LH: hormone lutéinisante
 ICSH: Interstitial Cell Stimulating Hormone
 ABP: Androgen Binding Protein

La FSH agit sur les tubes séminifères (les cellules germinales et les cellules de Sertoli) pour assurer :

- le développement des tubes séminifères
- Activer la sécrétion d'une hormone : l'inhibine et d'une protéine de liaison : ABP par les cellules de Sertoli
- Déclencher la spermatogenèse sans l'activer

La LH agit sur les cellules de Leydig pour activer la sécrétion de testostérone

le rétrocontrôle :

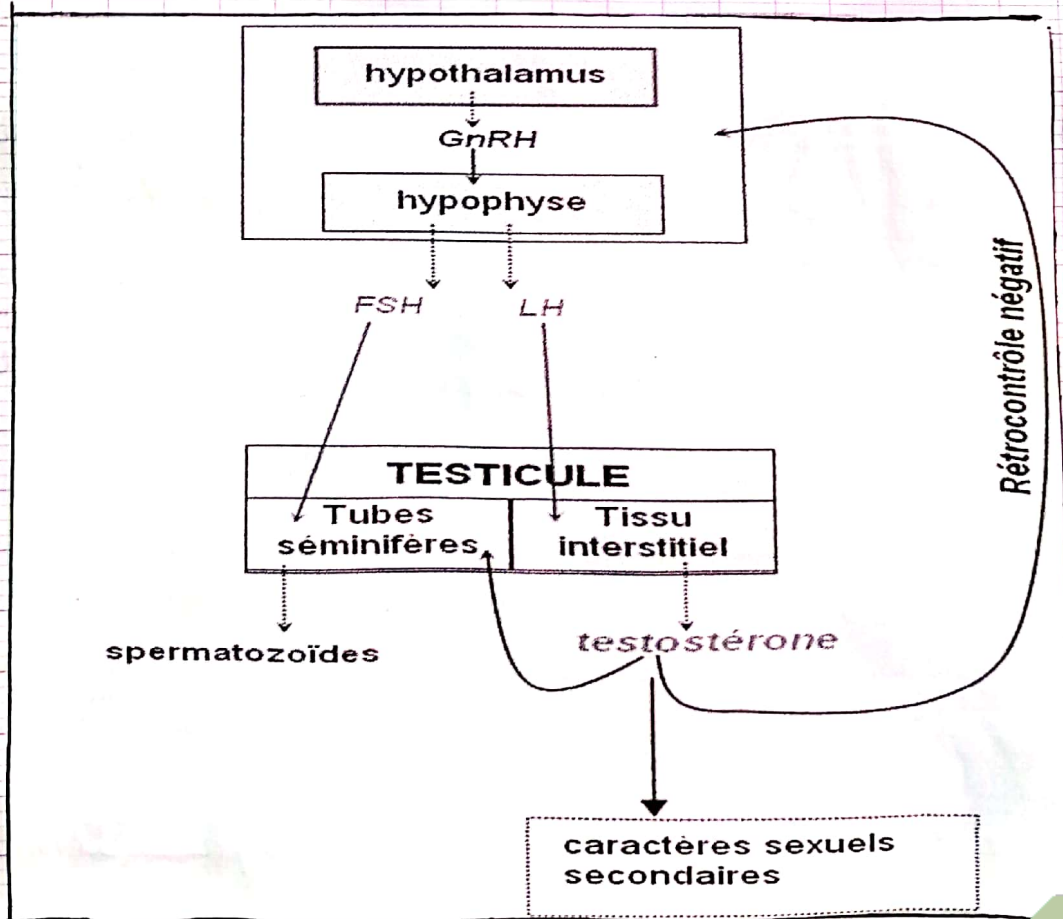
la testostérone contrôle les caractères sexuels et se lie avec l'ABP pour activer et compléter la spermatogenèse

les testicules : exercent un rétrocontrôle négatif (RC-) sur le CHH

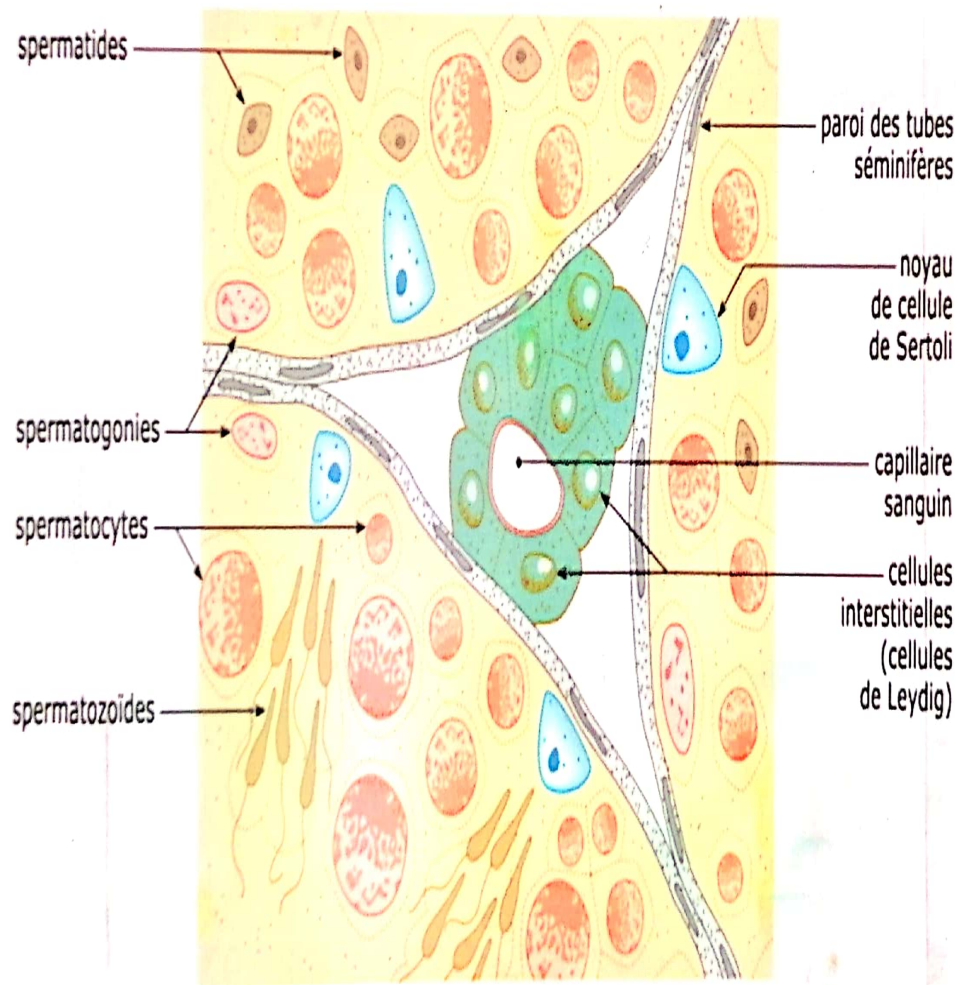
- la testostérone exerce un (RC-) sur le CHH
- l'inhibine exerce un (RC-) sur la sécrétion de la FSH

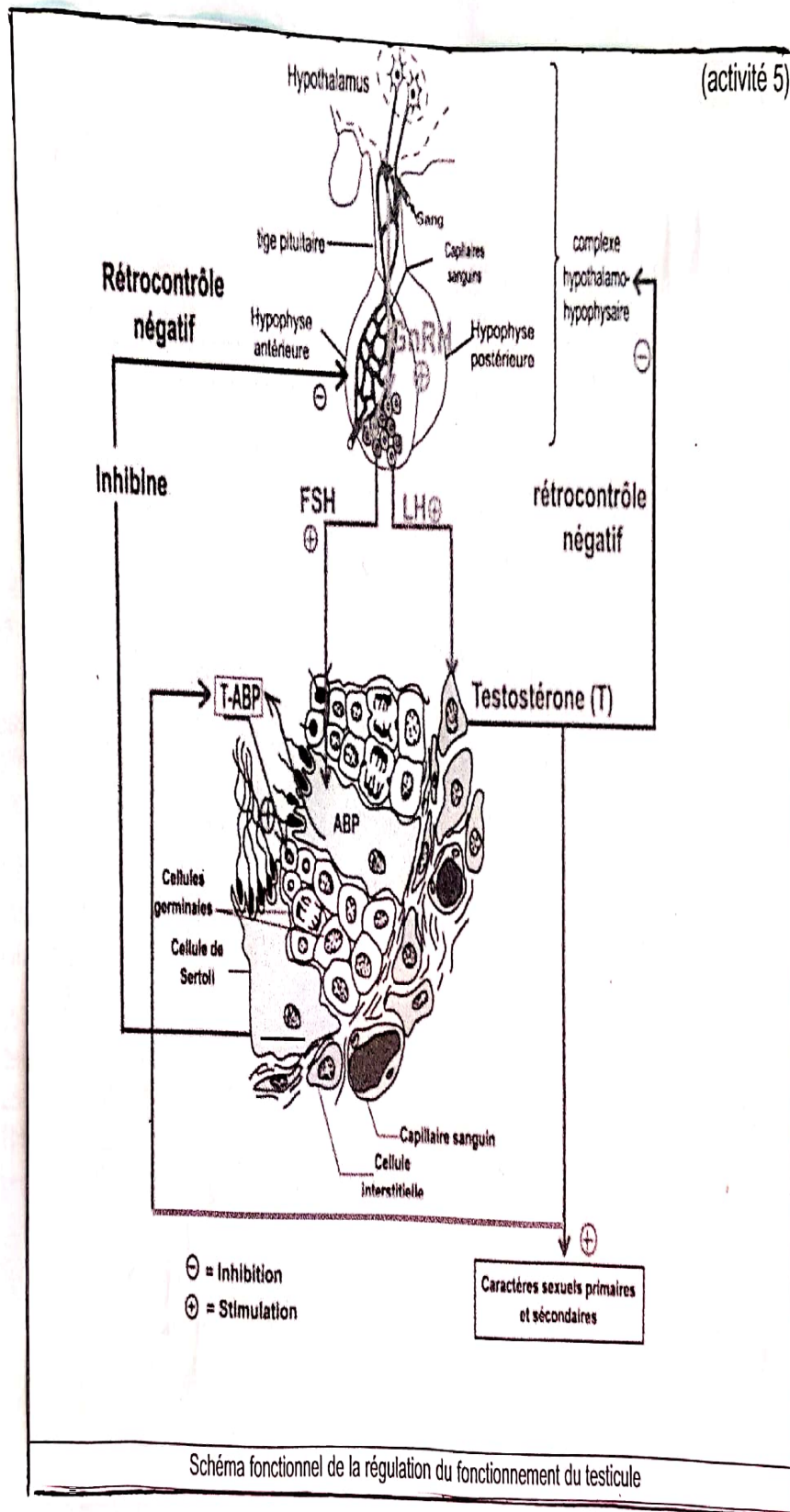
La FSH et la LH exercent un (RC-) sur l'hypothalamus

La LH - RH exerce un (RC) sur sa propre sécrétion (auto régulation)



Organisation d'un tube séminifère





II. La fonc° reproductrice chez la femme:

La puberté, chez la fille commence vers **11-12 ans**, se manifeste par des caract. sexuels sec.

- les caract. sex. II.
- ▷ Appari° de la pilosité pubienne puis axillaire
 - ▷ Devel. des seins
 - ▷ élargisse° des hanches
 - ▷ Appari° des 1^{ères} règles irrégulières puis cycliques

Chez la femme normale, les règles sont périodiques (1 mois = p)

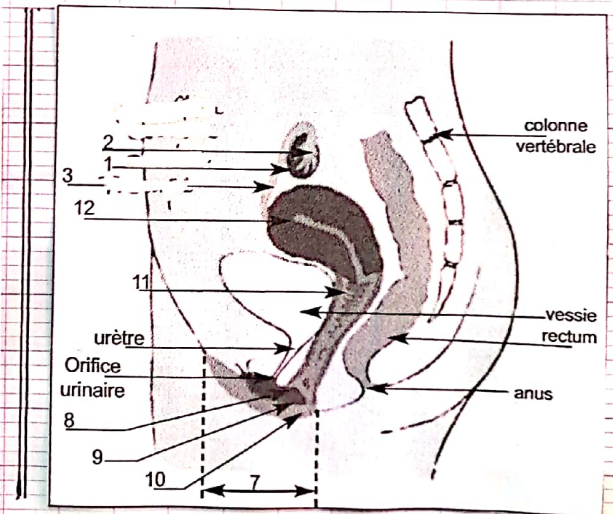
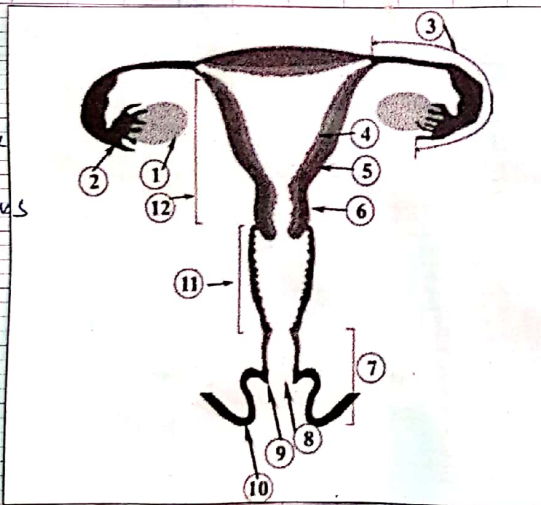
La menstrua° cause:

- Augmentat° de la T interne
- mal hanches, articula° des jambes
- fatigue et colère

menstrua°
= écoulement
du sang

* Organisation de l'appareil reproducteur :

- 1) Ovaire
- 2) Pavillon
- 3) Trompe utérine
- 4) Matrice utérine
- 5) Cervix
- 6) Col d'utérus
- 7) Vagin
- 8) Vulve
- 9) P. Lèvre
- 10) G. Lèvre
- 11) Vagin
- 12) utérus



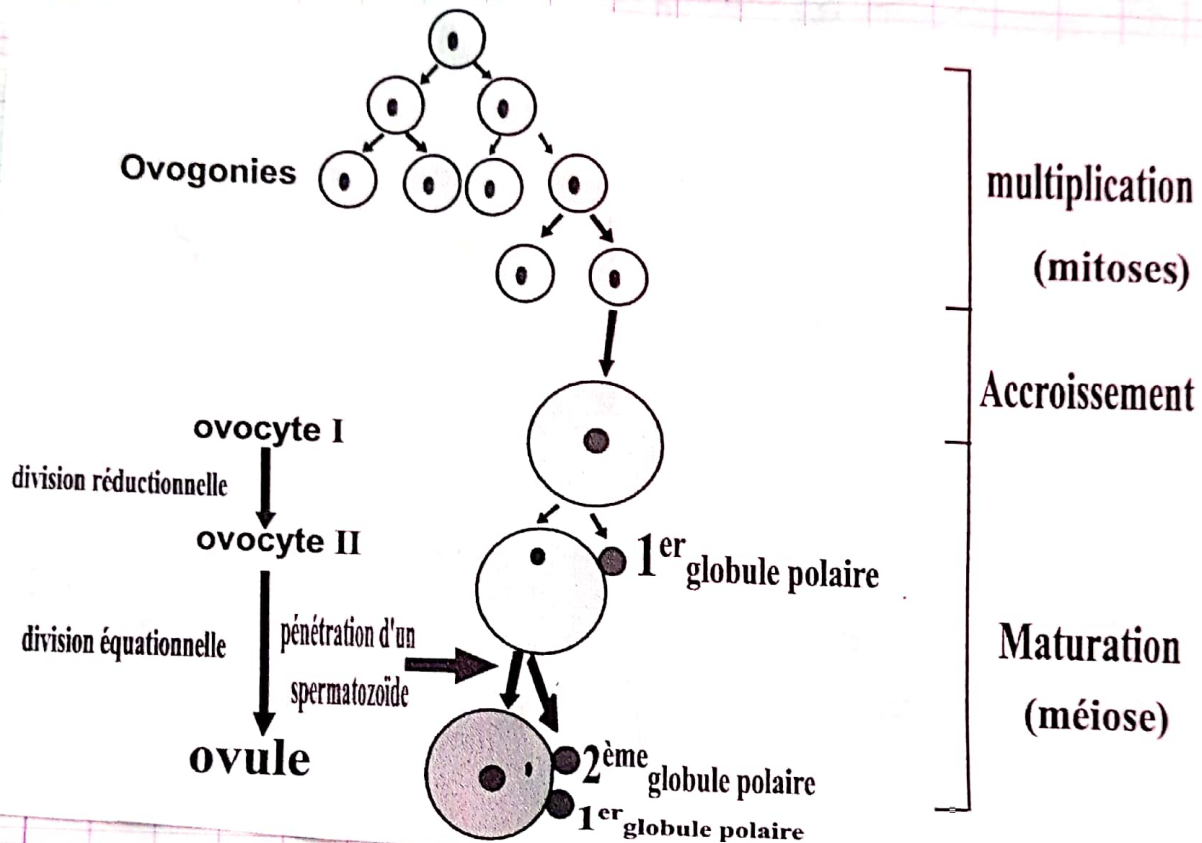
* L'ovogenèse:

C'est le processus de forma° et de devel. des γ sexuels de l'ovaire, elle commence avant la naissance et se déroule en 3 phases:

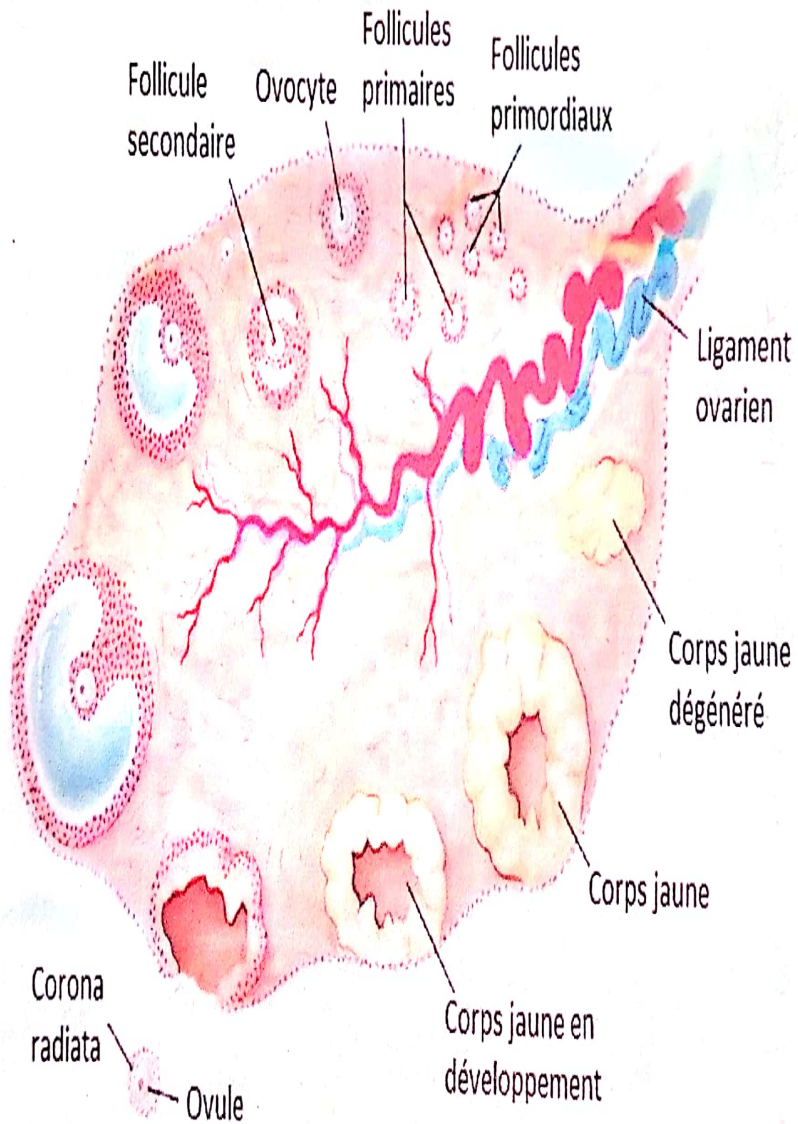
La multiplication: Les γ souches ou ovogonies (à 46 chr) se multiplient par mitose

L'accroissement: Les ovogonies subissent un accroissement et se transforment en ovocytes I, chacun s'entoure de qg Σ et cons. le follicule primordial. La petite fille naît avec un stock de follicules primordiaux. A partir de la puberté les follicules primordiaux commencent à évoluer.

La maturation: Juste l'ovula^o, Ovocyte I devient II grâce à la méiose...



* Structure Ovaire:



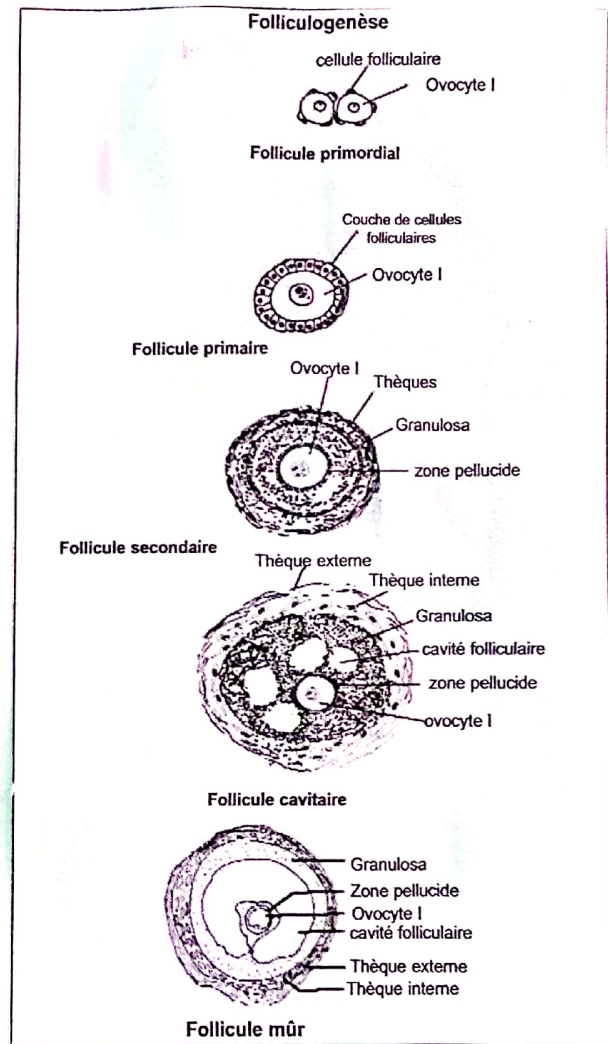
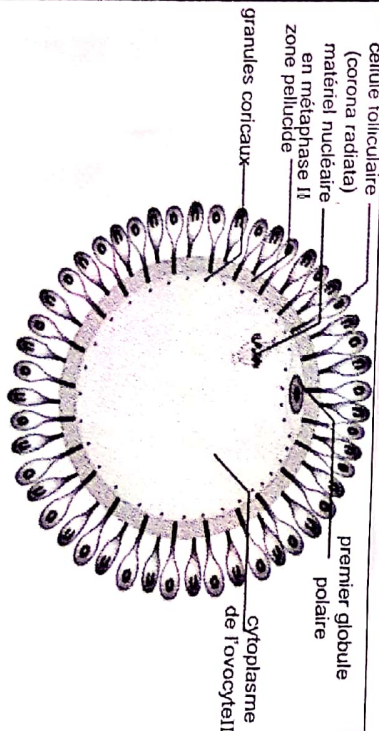
* à à folliculogénèse :

- Le follicule **primo** entouré de 3 ou 4 Σ aplatis contre lui
- Le follicule **primaire** d'ovocyte plus gros entouré d'une couche de Σ folliculaires
- follicule **sec** = ~ primaire + thèque externe
++ taille
- Le follicule **III** ou cavitaire est caractérisé par des cavités remplies ^{1 ou +} d'un liquide folliculaire sécrété par Σ folli.

Document 3a : photo d'un ovocyte II (x 400)



Document 3b : schéma d'interprétation d'un ovocyte II



* Les Cycles :

* **Ovaire** : Dure (en moy) : 28 jrs et compte 3 phases :

* **Phase folliculaire (préovulatoire) :**

Folli. ovarien évolue en folli. mûr.

- L'ovula^o se produit généralement au 14^{ème} jour. Le folli. mûr éclate et expulse l'ovocyte vers le pavillon.

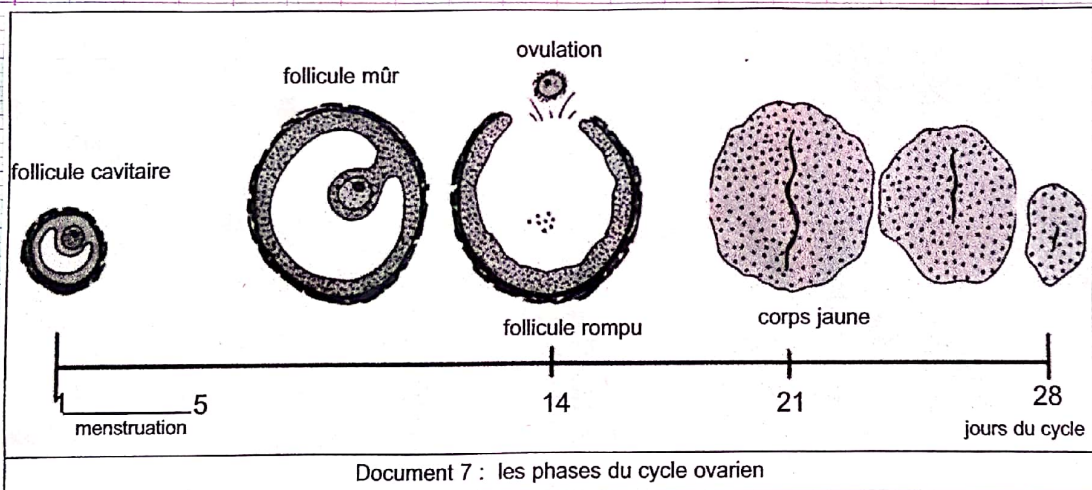
* **Phase lutéale (lutéinique) :**

Le corps jaune se forme à partir du follicule mûr ^{de} l'ovocyte. Il conserve les thèques, se forme, les $\frac{2}{3}$ de la zone granuleuse se devp. => $\frac{2}{3}$ lutéiniques)

- Le Corps jaune atteint son max au 21^{ème} jour

- En abs de féconda^o, le corps jaune régresse et perd son act à la fin du cycle

- En cas de féconda, il empêche le devop d'un nouveau follicule (le déclenche d'un cycle)



* Utérus :

Au cours du cycle utérin, on constate, au niveau de la muqueuse de l'utérus, les modifications histologiques suivantes :

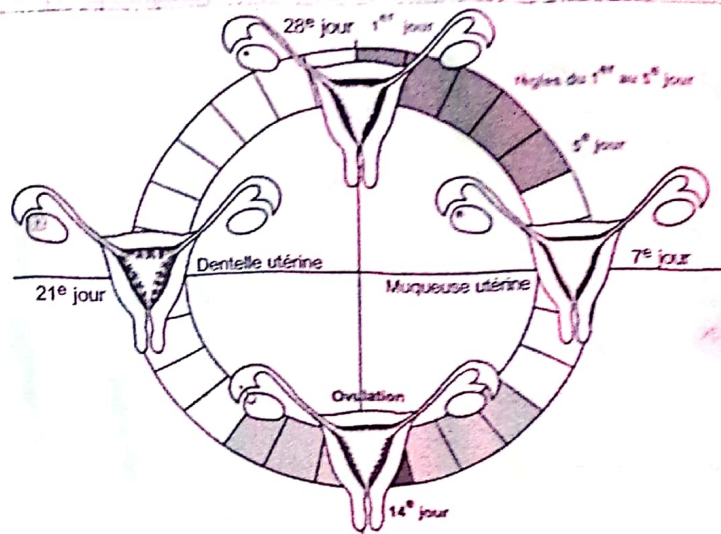
- La menstruation ou « règles » : la partie supérieure de la muqueuse se nécrose, se fragmente et tombe entraînant des saignements qui durent 4 à 5 jours,

- Phase postmenstruelle :

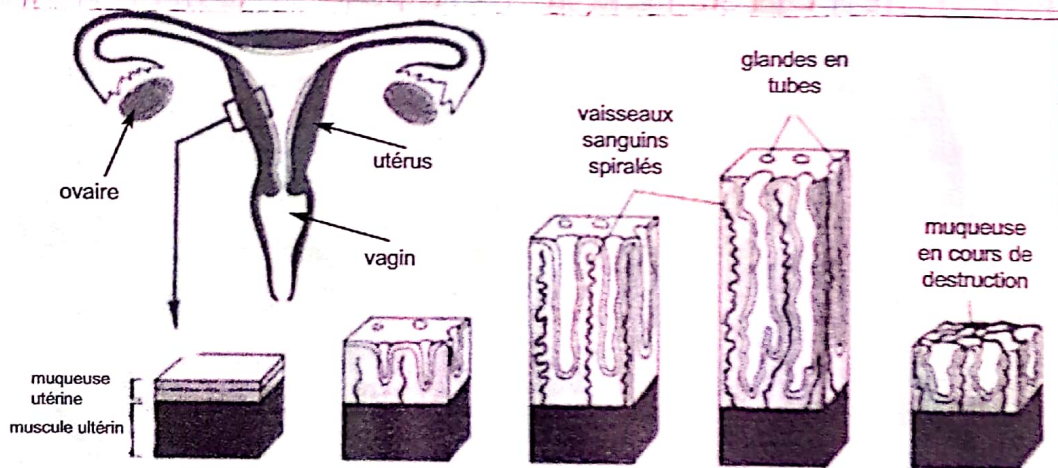
- accroissement de l'épaisseur de la muqueuse (de 1 à 3 mm)
- prolifération des vaisseaux sanguins
- développement des glandes en tubes

- Phase prémenstruelle :

- la muqueuse s'épaissit encore (de 3 à 7 mm)
- les glandes deviennent plus longues et plus sinueuses donnant à la muqueuse un aspect de dentelle (on parle de dentelle utérine), elles se remplissent de sécrétions
- les artérioles se spir...



Document 8 : modification de l'utérus au cours du cycle sexuel



Document 9 : modifications de la muqueuse utérine au cours du cycle sexuel

Régulation du cycle ovarien:

Origine des hormones ovariennes:

Les cycles ovarien et utérin sont synchronisés par et coordonnés à travers les hormones, ceux sont:

- Les oestrogènes: princip^l = l'œstadiol, sécrété par la thèque interne des folli. cavitaires et mûrs et aussi par des γ de la zone granuleuse ainsi que par le corps jaune

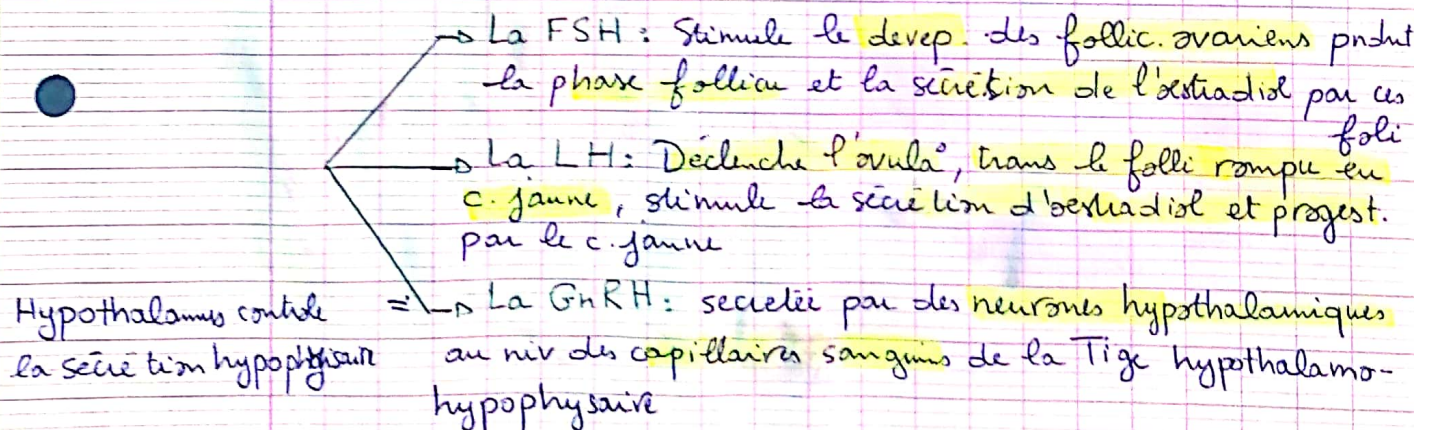
- La progestérone: sécrété par γ lutéiniques du c. jaune
Le taux plasmatique (cité ds le plasma) de ces hormones ovariennes varie en fait du dév. des struc ovariennes (folli et c. jaune) et chute à la dispari^o du c. jaune

Déterminisme du cycle utérin:

- Pendant la ph. lantéale (préménstruelle) le dév. de la muqueuse s'accroît sous l'ac^o combinée des 2 hormones ovariennes (l'œstadiol, progestérone)
- La chute du taux plasmatique de ces hormones à la fin du cycle, provoque la mort et le détach^o de la partie sup. de l'endomètre, ce qui entraîne la menstrua^o.

Déterminisme du cycle ovarien:

Le fait de l'ovaire est sous le contrôle direct de 2 hormones sécrétées par l'hypophyse (anté et post.)

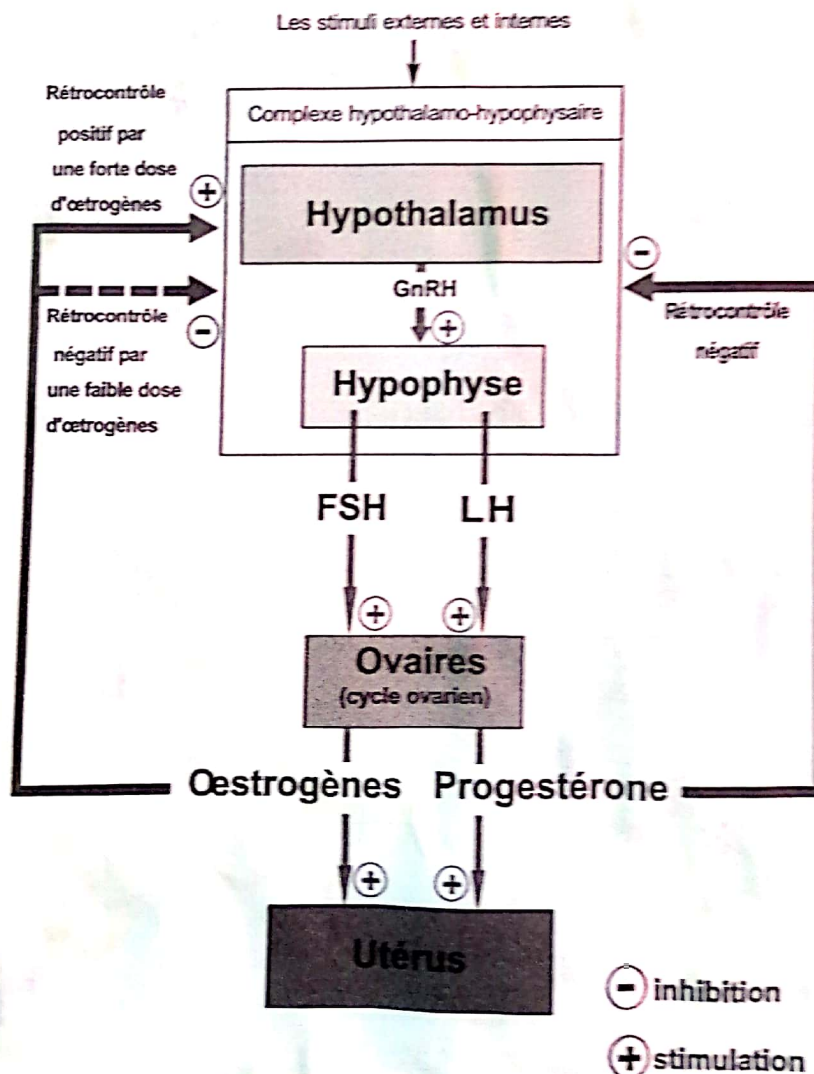


CHH: intègre les réponses motrices et somatiques en fonction des besoins du corps



Rétrocontrôle ovarien sur le CHH

Chez une femme ovariectomisée ou ménopausée, le taux de LH est élevé, la sécrétion est continue et n'est plus cyclique. Ainsi l'ovaire exerce, par l'intermédiaire de ses hormones, une rétroaction (ou un rétrocontrôle ou un feed-back) sur l'hypothalamus et l'hypophyse ou le complexe hypothalamo-hypophysaire. Le taux plasmatique de l'oestradiol a un rétrocontrôle sur la sécrétion de FSH et de LH. Ce rétrocontrôle peut être négatif ou positif selon la valeur du taux plasmatique de l'oestradiol. En faisant une analyse comparée des courbes de la valeur du taux plasmatique de l'oestradiol, de FSH et de LH, on constate que lorsque le taux de la variation du taux de l'oestradiol, de FSH et de LH diminue, c'est un rétrocontrôle négatif qui se produit au début du cycle (jusqu'au 10^{ème} jour). On constate ensuite une augmentation rapide du taux d'oestradiol et aussi une augmentation brusque (pic) de FSH et de LH, c'est un rétrocontrôle positif qui se produit juste avant l'ovulation. Enfin, il y a un autre rétrocontrôle négatif exercé par les hormones ovariennes au cours de la phase lutéale. A la fin du cycle, la chute du taux des hormones ovariennes suite à la régression du corps jaune, entraîne une reprise de la sécrétion des hormones hypophysaires et un nouveau cycle recommence.



Dodument 16 : schéma fonctionnel simplifié de la régulation hormonale du cycle sexuel chez la femme

* La fécondation :

Def : est la rencontre d'un ovule et un sperm et leur fusion, ils forment une \bar{z} -œuf (zygote)

Emplac^o chronologique :

ovulation est au milieu du cycle menstruel (14^{e} jr \pm)
l'ovule se projette dans un tube qui relie les ovaires à l'intérieur où il rencontre le sperm

ovule ~~est~~ peut vivre 2 jrs
sperms peuvent vivre 5 à 6 jrs } la période de fécondité est 8 jours

la fusion = 1 seul sperm + ovule } \rightarrow XX Femme
noyau + noyau } \rightarrow XY Homme

Comparaison Homme / Femme

Points différents	Ovule	Spermatozoïde
forme	sphérique	allongée
taille	100 micromètres	60 micromètres
substances de réserve	riche en substances de réserve	pas de substances de réserve
mobilité	immobile	mobile (présence d'un flagelle et de mitochondries)

Phases	Spermatogenèse	Ovogenèse
multiplication	division des spermatogonies et des ovogonies (cellules souches de la lignée germinale) par mitoses	
accroissement	faible accroissement	accroissement important
maturation	méiose continue, donnant 4 spermatides	méiose bloquée en métaphase II et s'achève lors de la fécondation, donnant un seul ovocyte II
différenciation	spermiogenèse: transformation des spermatides en spermatozoïdes	pas de différenciation

III Génétique Humaine :

les gamètes (= les cellules sexuelles) formés par le processus de la méiose portant le patrimoine génétique de l'être vivant sous forme de gènes. Ces gènes déterminent les caractères héréditaires de l'individu qu'il a hérité de ses parents. Ces caractères seront à leur tour transmis à ses descendants.

La génétique formelle fondée par Johann Gregor Mendel vise à expliquer par des lois la transmission des caractères héréditaires à travers les générations.

Définitions :

- * **ADN** : Acide désoxyribonucléique, polymère de nucléotides désoxyribonucléiques. La succession des paires de bases est le support de l'information génétique.
- * **Gène** : une information codée, déterminée par une séquence de bases et qui détermine en général un caractère héréditaire.
- * **Allèle** : séquence d'ADN (gène) située sur le même site chromosomique (locus) et correspond à une version d'un même gène.
- * **Allèle dominant** : version d'un gène qui s'exprime toujours au niveau du phénotype. Il est représenté souvent par une lettre majuscule.
- * **Allèle récessif** : version d'un gène qui ne s'exprime pas au niveau du phénotype lorsqu'il est présent à un seul exemplaire dans le génotype (individu hétérozygote), Il est représenté souvent par une lettre minuscule.
- * **Caryotype** : c'est l'ensemble des chromosomes caractéristiques d'une espèce ou d'un individu.
- * **Hétérochromosomes ou hétérosomes** : chromosomes appartenant à une paire responsable de la détermination du sexe XX pour la femme et XY pour l'homme.
- * **Autosome** : n'importe quel chromosome autre que les chromosomes sexuels. Les deux autosomes d'une même paire sont strictement homologues, c'est-à-dire qu'ils possèdent la même succession de loci. Ils ont la même taille et ont un centromère situé au même endroit.
- * **Hétérozygote** : individu qui possède sur chaque chromosome homologue de la même paire un allèle différent d'un même gène.
- * **Homozygote** : individu qui possède pour un même gène le même allèle sur les deux chromosomes homologues de la paire.
- * **Hybride** : descendant issu du croisement de deux parents de même espèce différents par un ou plusieurs caractères héréditaires
- * **Lignée pure ou race pure** : des individus sont de même lignée pure lorsque, croisés entre eux, ils donnent des descendants qui ont le même phénotype, à toutes les générations.
- * **1ère loi de Mendel (ou loi de l'uniformité de la F1)** : la F1 issue du croisement de deux lignées pures différentes par un caractère est uniforme
- * **2ème loi de Mendel (ou loi de la pureté des gamètes)** : un gamète ne contient qu'un allèle d'un couple d'allèles donné
- * **Monohybridisme** : croisement dans lequel les deux parents diffèrent par un seul caractère.
- * **Mutation** : modification de la séquence de nucléotides de l'ADN qui est transmissible à la descendance.
- * **Génotype** : ensemble des gènes qui déterminent les caractères d'un individu.
- * **Phénotype** : ensemble des caractères de l'individu résultant de l'expression de ses gènes et de l'influence de l'environnement.

Plusieurs symboles, et expressions conventionnelles sont fréquemment utilisés dans le langage de la génétique formelle.

X : signifie croisement, c'est l'accouplement chez les animaux ou la pollinisation chez les végétaux.

F1 : la première génération formée par les individus issus du croisement des deux parents.

F2 : la deuxième génération formée par les individus issus du croisement entre les mâles et les femelles de la F1.

P : parents exemple : P1, P2 ...

Mono hybridisme : si on considère que les deux parents croisés entre eux transmettent à leurs descendants un seul caractère héréditaire.

Di hybridisme : si on considère que les deux parents croisés entre eux transmettent à leurs descendants deux caractères héréditaires.

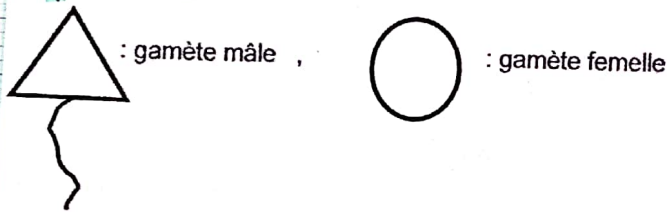
> : relation de dominance entre deux allèles (exemple $G \gg b$ veut dire l'allèle G domine l'allèle b)

≈ : relation de codominance entre deux allèles (les deux allèles ont le même degré de dominance)

Exemple $A \approx B$ veut dire l'allèle A codomine l'allèle B .

♂ : mâle

♀ : femelle.

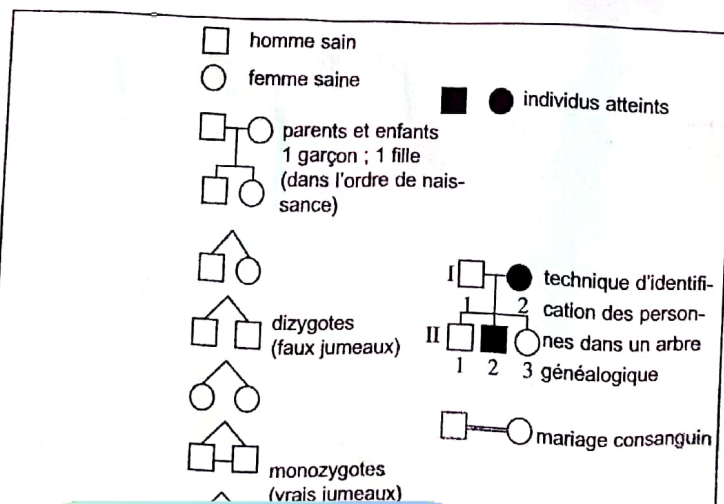


Echiquier : correspond au tableau de rencontre des gamètes

1- Réalisation d'arbres généalogiques

Chez l'espèce humaine comme chez les organismes expérimentaux, la transmission des caractères héréditaires se fait selon le mode autosomique et lié au sexe

Étant donné qu'on ne peut pas étudier, comme chez les animaux ou les végétaux, les descendants d'un croisement expérimental, on étudie la transmission d'un caractère au sein d'une famille en réalisant des arbres généalogiques et en utilisant les symboles conventionnels indiqués dans le document ci-dessous.

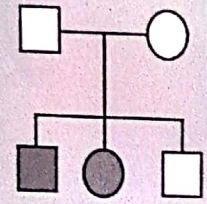
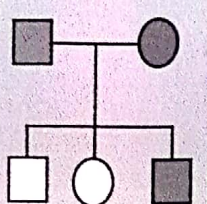
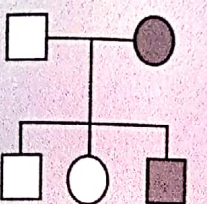
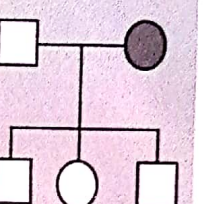


2- Techniques modernes

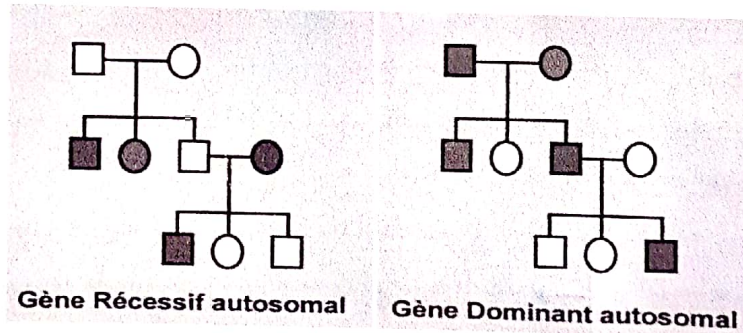
- La réalisation de caryotypes permet de diagnostiquer les malformations liées à une anomalie du nombre ou de la structure des chromosomes.
- L'analyse précise de l'ADN permet de détecter certains gènes anormaux.

3- L'analyse des pedigrees: arbres généalogiques

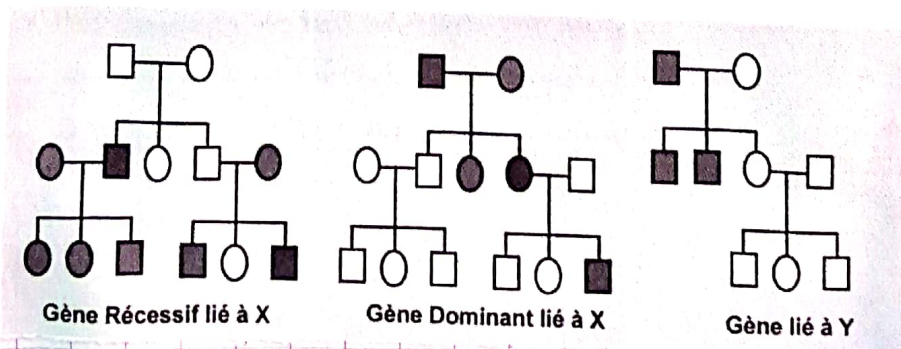
L'allèle de la maladie est-il dominant ou récessif?

Maladie Récessive	Maladie Dominante	Maladie qui peut être récessive ou dominante	
			
Existence d'un sujet atteint issu de deux parents sains: L'un ou les deux parents possèdent l'allèle muté mais qui ne s'exprime pas (allèle caché et masqué) Donc l'allèle responsable de la maladie est récessif. A: allèle normal a: Allèle muté A > a	Si l'allèle de la maladie est récessif, un couple atteint doit donner 100% des enfants atteints puisque les parents ne possèdent que l'allèle muté récessif or ce couple atteint a des enfants sains. Donc l'allèle responsable de la maladie est dominant. A: allèle muté a: Allèle normal A > a	L'allèle de la maladie peut être récessif si la mère malade est homozygote et la fille saine est hétérozygote	L'allèle de la maladie peut être récessif si la mère malade est homozygote et la fille saine est hétérozygote
		L'allèle de la maladie peut être dominant si la mère malade est hétérozygote et la fille saine est homozygote	L'allèle de la maladie peut être dominant si la mère malade est hétérozygote et la fille saine est homozygote

Le gène qui contrôle la maladie est-il autosomal ou lié au sexe?



- ♦ ♦ La présence d'une fille malade issue d'un couple sain confirme qu'il s'agit d'une maladie récessive autosomale
- ♦ ♦ La présence d'une fille saine issue d'un couple malade confirme qu'il s'agit d'une maladie dominante autosomale.



L'allèle de la maladie est Récessif	L'allèle de la maladie est Dominant	Le gène est lié à Y	Le gène est récessif lié à X	Le gène est dominant lié à X	Le gène est récessif autosomal	Le gène est dominant autosomal
→ La présence d'un enfant malade issu d'un couple sain → La présence d'un sujet sain qui est hétérozygote	→ La présence d'un enfant sain issu d'un couple malade → La présence d'un sujet malade qui est hétérozygote	→ Toutes les filles sont saines puisqu'elles ne possèdent pas le chromosome Y → Tous les garçons issus d'un père atteint sont atteints → Tous les garçons issus d'un père sain sont sains → Les garçons ont un seul allèle normal ou muté et les filles ne possèdent ni l'allèle normal ni l'allèle muté.	→ Tous les garçons issus d'une mère malade sont malades → Toutes les filles issues d'un père sain sont saines → Toute fille malade est issue d'un père malade → Tous garçons sains sont issus d'une mère saine → Les enfants d'un couple malade sont tous malades → Les filles malades sont homozygotes → Les mères saines qui ont un enfant malade sont hétérozygotes	→ Tous les garçons issus d'une mère saine sont sains → Toutes les filles issues d'un père malade sont malades → Toute fille saine est issue d'un père sain → Tout garçon malade est issu d'une mère malade → Les enfants d'un couple sain sont tous sains → Les filles saines sont homozygotes → Les mères malades qui ont un enfant sain sont hétérozygotes	→ Les sujets malades sont homozygotes → tout sujet sain issu d'un parent malade doit être hétérozygote → Tout sujet sain qui a un enfant malade doit être hétérozygote	→ Les sujets sains sont homozygotes → Tout sujet malade issu d'un parent sain doit être hétérozygote → Tout sujet malade qui a un enfant sain doit être hétérozygote
<div style="border: 1px solid black; padding: 5px; width: fit-content; margin: auto;"> <p>Les filles possèdent deux (2) allèles et les garçons possèdent un seul (1) allèle</p> </div>				<div style="border: 1px solid black; padding: 5px; width: fit-content; margin: auto;"> <p>Les filles et les garçons possèdent chacun deux (2) allèles</p> </div>		

4 - La Consanguinité :

- On appelle **mariage consanguin** l'union de deux individus apparentés

mère - ascendants ou ayant au moins un ancêtre commun

personne ou d'une famille. Le mariage consanguin est **déconseillé** chaque fois qu'une tare récessive existe dans une famille, car il **augmente le risque d'avoir des enfants malades** (l'apparition de la maladie chez les descendants)

ne : est un défaut physique ou psychique - La consanguinité **augmente le risque de malformations cardiaques, cérébrales et d'autres maladies génétiques**

cardiaque : lié au cœur - Si dans une famille existe une tare récessive :

- le mariage consanguin **augmente considérablement le risque d'avoir des enfants atteints**, car il **augmente la probabilité de rencontre des allèles récessifs**
- le risque d'être porteur de l'allèle tare **diminue de moitié à chaque génération**
- un mariage entre cousins germains est **déconseillé** chaque fois qu'une tare récessive existe dans la famille ascendante ou chez les collatéraux

Exemple : Surdité - surdité (perte de l'usage de la parole provoquée par une surdité congénitale ou précoce)