

Mon enfant peut-il être atteint d'albinisme ?

Vous êtes un [médecin spécialiste](#) et un couple vous consulte parce qu'il désirent un enfant mais l'arrière grand-père de l'homme était atteint d'albinisme. Rien de vraiment dramatique mais ce couple se demande, s'ils ont un fils, si celui-ci peut-être atteint d'une telle anomalie comme l'arrière grand-père. En tant que médecin vous devez remplir le dossier médical de ce couple en expliquant scientifiquement au couple si risque il y a !

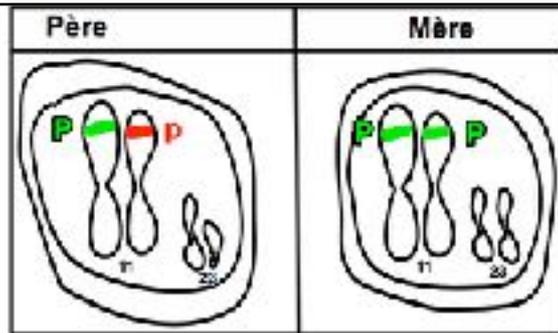
Ce que l'on cherche : on cherche à savoir si le couple peut avoir un fils albinos.

Vous disposez des documents suivants :

Doc 1 : illustration d'un individu albinos



Doc 2 : les cellules à l'origine des cellules reproductrices des parents



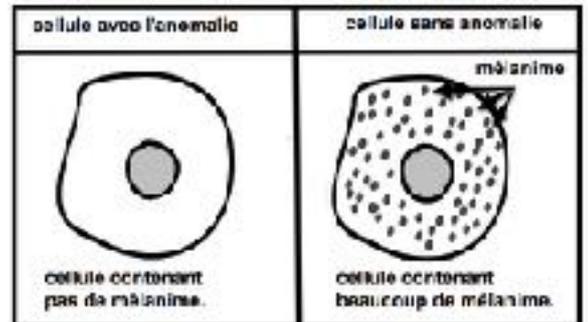
Doc 3 : article de journal scientifique : qu'est-ce que l'albinisme ?

La couleur de la peau est due à la présence, en plus ou moins grande quantité, d'un pigment dans le cytoplasme des cellules : la mélanine.

On constate que certains individus possèdent une peau, des sourcils, des cils, des cheveux totalement blancs : on dit qu'ils sont dépigmentés. On l'explique cela par l'absence du pigment mélanine dans les cellules. Ces individus ne fabriquent pas la mélanine. Ils sont atteints d'albinisme.

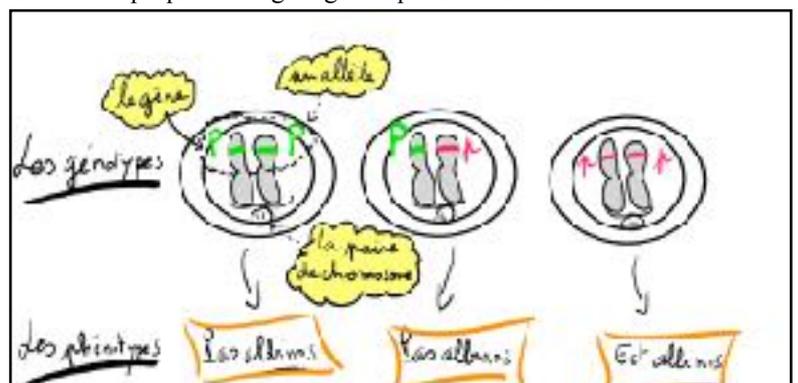
Cette anomalie rare et non mortelle est due à la modification d'un gène porté par la paire de chromosomes n°11 et qui est impliqué dans la fabrication de ce pigment la mélanine.

schéma de cellules d'un albinos et d'un non albinos



Par convention on note **P** et **p** les deux versions différentes sous lequel se présente le gène : l'allèle **P** est la version normale, et l'allèle **p** est la version anormale : l'allèle **P** fonctionne donc correctement mais l'allèle **p** ne fonctionne pas vraiment «bien». Pour être atteint d'albinisme il faut obligatoirement les 2 allèles **p**.

schéma expliquant l'origine génétique de l'albinisme



CE QUE JE DOIS
ÊTRE CAPABLE DE
FAIRE

Ce que je dois faire...

ça sera réussi si...



 **Aide 1 :**

[comment connaître le contenu en allèles sur les chromosomes des spermatozoïdes et des ovules](#)

 **Aide 2 :**

[comment connaître le contenu en chromosomes des cellule-oeuf](#)

 **Aide 3 :**

[comment se fait la transmission des caractères des parents aux enfants](#)

 **Aide 4 :**

[aide au vocabulaire](#)

extraire et organiser *des informations*

outils et méthodes *suivre une méthode*

mettre en oeuvre un raisonnement logique

En tant que médecin vous devez écrire un compte rendu médical qui pose la problématique et explique scientifiquement si ce couple peut ou pas avoir un enfant albinos.

Veillez répondre à ces questions qui vous faciliteront le raisonnement :

1- quelles sont les raisons qui amènent le couple à consulter un médecin ?

2- quels sont les phénotypes de l'homme et de la femme

3- à partir du doc 2 schématisez le contenu (en chromosomes et allèles) des spermatozoïdes et des ovules

4- en déduire les différentes cellules-oeuf possibles que ce couples peut concevoir.

5- en déduire à partir si le couple peut avoir un garçon atteint d'albinisme. Justifiez-vous !

➤ vous avez su faire fonctionner la méiose

➤ vous avez su construire un échiquier de croisement

➤ vous avez su identifier si le couple pouvait ou non avoir un enfant albinos

AIDE à la démarche

Vous devez démontrer si les parents peuvent avoir un fils albinos. Il faut donc démontrer s'il peuvent avoir un garçon portant les allèles p parce que le texte (doc 3) nous dit que les albinos portent les 2 versions anormales des allèles p et p .

Pour cela il faut :

1- connaître le contenu des noyaux des spermatozoïdes et des ovules. En effet les noyaux contiennent les chromosomes qui portent les allèles. Il serait intéressant de savoir s'ils portent les allèles (p) défectueux.

2- après il faut savoir si ces allèles défectueux (p) se retrouvent chez les enfants possibles du couple.

Il faut donc appliquer la méthode de la transmission des caractères.

AIDE à la méthode

pour argumenter

1- argumenter c'est convaincre une personne en donnant des idées fortes. Il faut donc apporter des idées que vous allez pêcher dans les documents/cours. Surtout n'inventez pas.

2 - utiliser les documents pour convaincre. Ce qui signifie que vous devez sortir des idées/informations des documents...c'est impératif;

3- utiliser les mots-outils du texte argumentatif : *donc, si, car, parce que, si...alors*

4- faire un texte en paragraphe : une idée forte par paragraphe.

AIDE au vocabulaire

Définitions de quelques mots :

1 - allèle : c'est une version différente d'un même gène. Dans l'activité il y en a 2 :

- ☞ l'allèle **P** qui est normal et qui permet la fabrication de mélanine
- ☞ l'allèle p qui est anormal car il ne permet pas la fabrication de mélanine.

2- gène : information portée sur une zone très précise des chromosomes et qui permet l'apparition d'un caractère sous forme d'une molécule : la mélanine dans l'exercice.

3- mélanine : pigment légèrement noirâtre localisé dans le cytoplasme des cellules. Plus il y en a plus la cellule est foncée et inversement, s'il n'y en a pas/peu alors la cellule est très claire.

4- albinisme : anomalie qui se caractérise par une dépigmentation de la peau. Les individu albinos portent sur leurs chromosomes de la paire 11 les 2 versions anormales de l'allèle : p et p .

