Génétique humaine

1ère partie : Résumé de la leçon

1) Transmission des anomalies géniques.

Hérédité :	Autosomale	Liée à X	
Récessive	• L'anomalie affecte les deux sexes dans les mêmes proportions. • Si deux parents sains ont un enfant atteint, ils sont forcément hétérozygotes, l'enfant atteint est homozygote. • Le malade est homozygote, reçoit l'allèle de la maladie de ses deux parents.	• Toute fille atteinte doit avoir un père atteint. • Tous les garçons, issus d'une mère atteinte, sont atteints. • L'anomalie affecte fréquemment le sexe masculin (rarement les filles).	
Dominante	• Un individu atteint d'une anomalie a forcément au moins l'un des parents atteint. • L'anomalie affecte les deux sexes, autant de filles que de garçons. • Tout individu possédant l'allèle dominant est systématiquement atteint. • L'individu normal est homozygote. • L'individu malade peut être homozygote ou hétérozygote.	• Tout garçon atteint doit avoir une mère atteinte. • Toutes les filles, issues d'un père atteint, sont atteintes. • Toute fille saine doit avoir un père sain. • Toute mère saine donne des garçons tous sains.	

Hérédité liée au sexe transmise par Y :

★ L'anomalie n'affecte que le sexe masculin.

★ L'anomalie se transmet systématiquement du père aux fils, (tel père tels fils).

2) Le diagnostic prénatal : diagnostic effectué avant la naissance dans le cas des grossesses à risque.

a) **Amniocentèse** : prélèvement du liquide amniotique à partir de la 17ème semaine de grossesse.

b) **Cordocentèse** : prélèvement du sang fœtal à partir du cordon ombilical et cela de la 18ème semaine jusqu'à la 20ème semaine de grossesse.

c) **Choriocentèse** : prélèvement des villosités choriales (placentaires) de la 8ème à la 10ème semaine de grossesse.

Recherches effectuées sur les prélèvements :

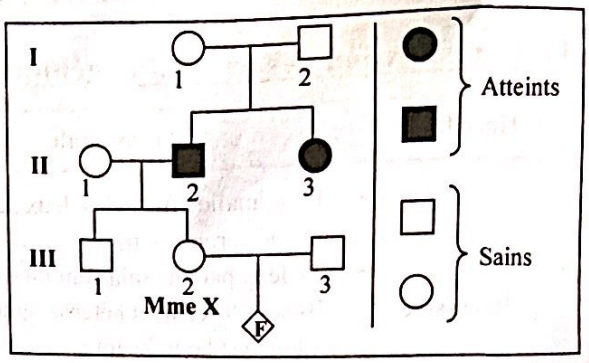
	Amniocentèse	Cordocentèse	Choriocentèse
Détection des aberrations chromosomiques par la réalisation de caryotypes à partir des cellules embryonnaires.	Oui	Oui	Oui
Détection des gènes anormaux par l'analyse de l'ADN fœtal. (Technique d'électrophorèse)	Oui	Oui	Oui
Détection des gènes anormaux par l'analyse biochimique des protéines contenues dans le sang fœtal.	Non	Oui	Non

2ème partie : Mobilisation des connaissances

Exercice 1.

Mme X, qui est née d'un père sourd-muet, attend un enfant. Craignant que celui-ci soit atteint de la même anomalie, elle décide de consulter un médecin généticien qui, à la suite d'une interrogation établit un pedigree présenté par le document ci-dessous :

1) Discutez à partir de l'exploitation des données de l'arbre généalogique si l'allèle de cette anomalie est :
   a) dominant ou récessif.
   b) porté par un autosome ou par un chromosome sexuel (X ou Y).
2) Écrivez les génotypes de tous les individus.
3) Une analyse précise effectuée sur le conjoint de Mme X a montré qu'il n'est pas porteur de l'allèle responsable du caractère surdi-mutité. Les craintes de Mme X sont-elles encore justifiées ?



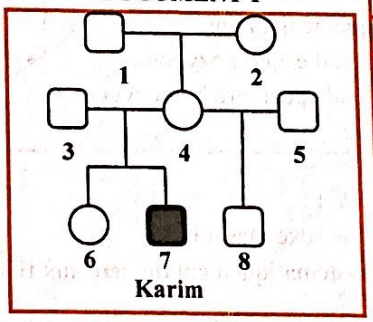
Exercice 2.

Karim, âgé de 4 ans, est atteint d'une maladie héréditaire caractérisée par des troubles de dysurie (difficultés d'uriner) à cause de la formation de calculs rénaux. La maladie est due à une déficience exagérée en une enzyme dite APRT. Les documents suivants présentent :

- **Document 1 :** arbre généalogique de la famille de Karim.
- **Document 2 :** résultats d'analyses faites chez les membres de la famille de Karim. L'analyse a été visée sur la quantité de l'enzyme APRT en %.

1) À l'aide de l'analyse du document 1, discutez :
   a) si l'allèle de la maladie est dominant ou récessif.
   b) si l'allèle de la maladie est autosomal ou lié au sexe (X ou Y).
2) Quelle hypothèse est-elle confirmée à partir de l'analyse du document 2 ?
3) Écrivez tous les génotypes des membres de la famille de Karim.

DOCUMENT 1

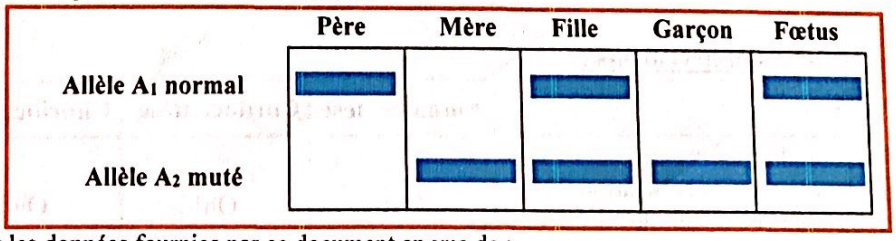


DOCUMENT 2

INDIVIDUS	% d'APRT
1	50%
2	100%
3	50%
4	50%
5	100%
6	100%
7 : Karim	0%
8	100%

Exercice 3 : Bac 2017 SP

On se propose de déterminer le mode de transmission d'une anomalie héréditaire révélée chez une famille. Pour cela, une électrophorèse de l'ADN correspondant au gène responsable de l'anomalie est réalisée chez les membres de cette famille et chez le fœtus.
Le document ci-contre représente les résultats obtenus.



1) Exploitez les données fournies par ce document en vue de :
   a) montrer que le gène en question n'est pas autosomal.
   b) préciser la localisation de ce gène et le sexe du fœtus.
   c) représenter les deux arbres généalogiques possibles de cette famille.
2) La mère du père (grand-mère paternelle) est phénotypiquement atteinte. A partir de cette donnée et des informations tirées précédemment, précisez lequel des deux arbres généalogiques représentés correspond à la famille.
3) Écrivez le génotype de chaque membre de cette famille.

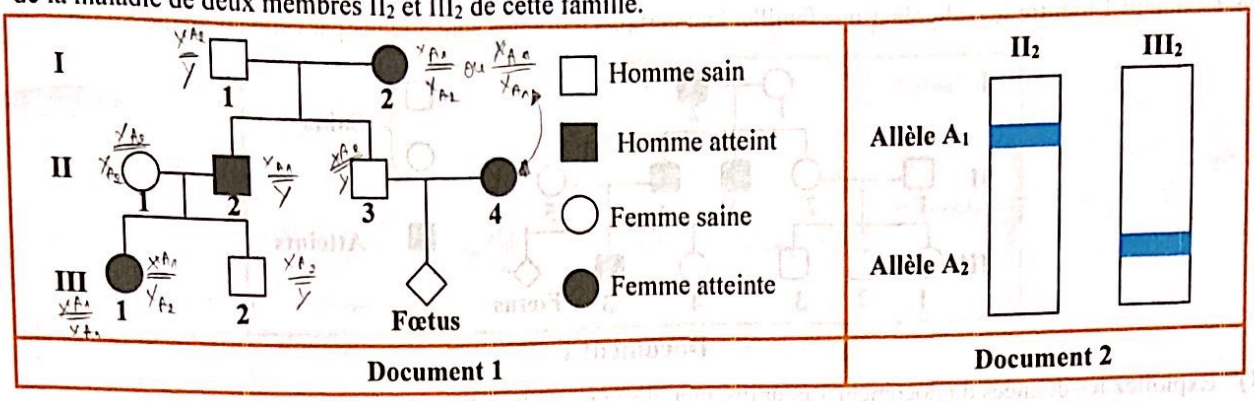
M. KHARRAT
M. KHARRAT
M. KHARRAT

NETSCHOOL1
ACADEMY

Exercice 4 : Bac 2018 (SP).

On cherche à étudier le mode de transmission d'une maladie héréditaire.

Le document 1 présente l'arbre généalogique d'une famille dont certains individus sont atteints par cette maladie et le document 2 présente le résultat de l'électrophorèse de l'ADN correspondant au gène responsable de la maladie de deux membres II_2 et III_2 de cette famille.



Document 1 | Document 2

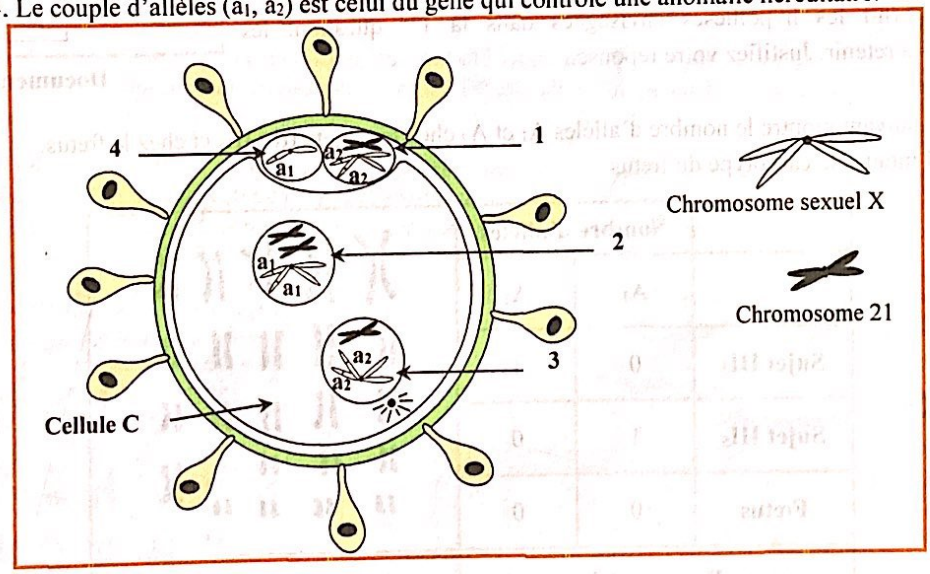
1) Identifiez, parmi les allèles A_1 et A_2, celui qui est responsable de la maladie. Justifiez votre réponse.
2) A partir de l'exploitation des documents 1 et 2, discutez chacune des hypothèses suivantes :
   - **Hypothèse 1** : l'allèle responsable de la maladie est récessif et porté par un autosome.
   - **Hypothèse 2** : l'allèle responsable de la maladie est dominant et porté par un autosome.
   - **Hypothèse 3** : l'allèle responsable de la maladie est récessif et porté par le chromosome sexuel X.
   - **Hypothèse 4** : l'allèle responsable de la maladie est dominant et porté par le chromosome X.
3) Ecrivez les génotypes des individus I_1, II_1, III_1 et III_2.
4) La femme II_4 attend un enfant, elle craint qu'il soit atteint.
   L'analyse de l'ADN de II_4 montre qu'elle est hétérozygote pour le couple d'allèles étudié.
   Exploitez cette information et les données de l'arbre généalogique en vue de discuter l'état de santé du futur enfant.

M. KHARRAT

Exercice 5 : BAC 2019 SP (Procréation et génétique humaine)

On se propose de déterminer deux anomalies : une chromosomique et une génique chez un fœtus humain.

Le document suivant illustre une des étapes de la fécondation humaine. Le nombre de chromosomes est réduit à $2n = 4$. Le couple d'allèles (a_1, a_2) est celui du gène qui contrôle une anomalie héréditaire.



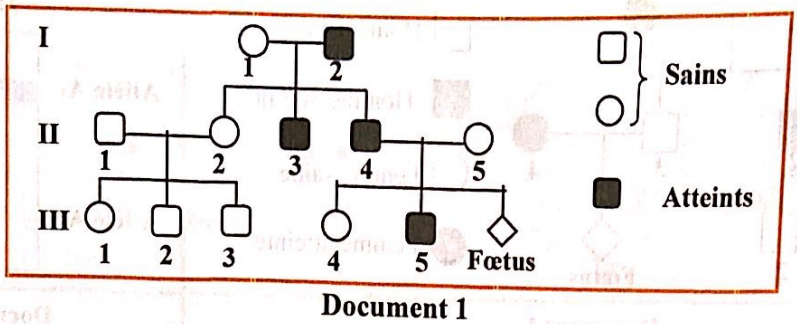
1) Identifiez les éléments désignés par les numéros 1, 2, 3 et 4.
2) La cellule C serait à l'origine d'un fœtus présentant une anomalie chromosomique. Précisez cette anomalie et expliquez son origine.
3) Précisez le sexe du fœtus, la localisation du gène qui contrôle l'anomalie génique, le génotype du fœtus et les génotypes de ses parents.
4) En considérant uniquement l'anomalie génique, précisez en justifiant votre réponse, le phénotype du fœtus dans les deux cas suivants :
   a) Premier cas : la mère est atteinte.
   b) Deuxième cas : la mère est saine.

M. KHARRAT

NETSCHOOL1 ACADEMY

Exercice 6.

On se propose de déterminer le mode de transmission d'une anomalie génique.
Le document 1 montre le pédigrée d'une famille dont certains individus sont atteints par cette anomalie.

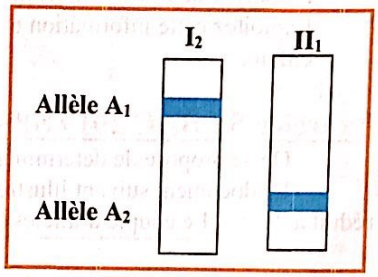


Document 1

1) Exploitez les données du document 1 pour discuter chacune des hypothèses suivantes :
   Hypothèse 1 : l'allèle responsable de l'anomalie est porté par le chromosome Y.
   Hypothèse 2 : l'allèle responsable de l'anomalie est récessif et porté par un autosome.
   Hypothèse 3 : l'allèle responsable de l'anomalie est dominant et porté par un autosome.
   Hypothèse 4 : l'allèle responsable de l'anomalie est récessif et porté par le chromosome sexuel X.
   Hypothèse 5 : l'allèle responsable de l'anomalie est dominant et porté par le chromosome X.

Pour vérifier les hypothèses envisagées dans la 1ère question, on fait, par la technique de l'électrophorèse, l'analyse des fragments d'ADN correspondant aux allèles A_1 et A_2 du gène impliqué dans l'anomalie, des deux individus I_2 et II_1. Les résultats sont représentés par le document 2.

2) Identifiez, parmi les allèles A_1 et A_2, celui qui est responsable de l'anomalie. Justifiez votre réponse.
3) Précisez, parmi les hypothèses envisagées dans la 1ère question, les hypothèses à retenir. Justifiez votre réponse.

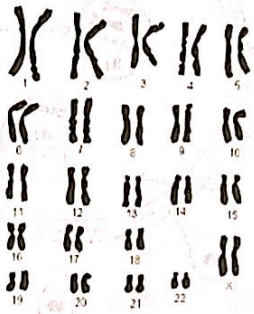


Document 2

Le document 3 suivant montre le nombre d'allèles A_1 et A_2 chez les sujets III_3, III_5 et chez le fœtus.
Le document 4 montre le caryotype du fœtus.

	Nombre d'allèles	
	A_1	A_2
Sujet III_3	0	1
Sujet III_5	1	0
Fœtus	0	0

Document 3



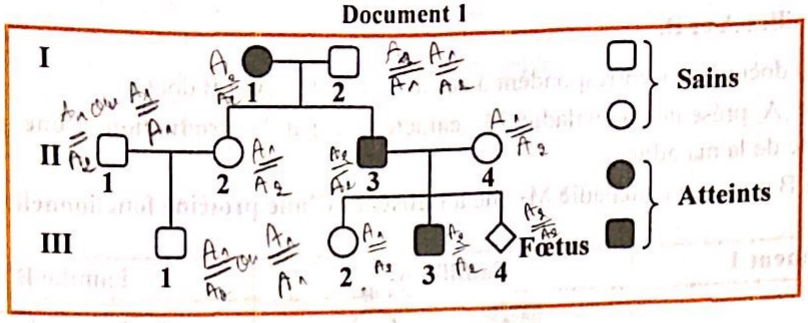
Document 4

4) Exploitez les documents 3 et 4 et les documents précédents en vue de :
   a) Préciser la localisation chromosomique du gène responsable de l'anomalie.
   b) Ecrire les génotypes des individus III3 et III5.
   c) Préciser l'état du fœtus et son génotype.

Exercice 7 : BAC 2009 SP

Le document 1 représente l'arbre généalogique d'une famille dont certains membres sont atteints d'une maladie héréditaire.

Document 1



1) Exploitez les données du document 1 pour discuter chacune des hypothèses suivantes :
   - **Hypothèse 1** : l'allèle responsable de la maladie est récessif et porté par un autosome.
   - **Hypothèse 2** : l'allèle responsable de la maladie est dominant et porté par un autosome.
   - **Hypothèse 3** : l'allèle responsable de la maladie est récessif et porté par le chromosome sexuel X.
   - **Hypothèse 4** : l'allèle responsable de la maladie est dominant et porté par le chromosome X.

2) Pour vérifier les hypothèses envisagées dans la 1ère question, on fait, par la technique de l'électrophorèse, l'analyse des fragments d'ADN correspondant aux allèles A_1 et A_2 du gène impliqué dans la maladie, des deux individus I_1 et III_2. Les résultats sont représentés par le document 2.

Document 2

Individu / Fragment d'ADN	I_1	III_2
A_1		
A_2		

A partir de l'exploitation des documents 1 et 2 :

a) identifiez, parmi les allèles A_1 et A_2, l'allèle normal et l'allèle responsable de la maladie.

b) précisez, parmi les hypothèses envisagées dans la 1ère question, les hypothèses à retenir. Justifiez votre réponse.

3) La femme II_4 est inquiète quant à l'état de santé de son futur enfant (fœtus). Pour se rassurer, elle consulte son médecin. Celui – ci établit le caryotype du fœtus ainsi que le nombre d'allèles correspondant au gène étudié chez la femme II_4 et chez son fœtus. Les résultats sont représentés par les documents 3 et 4.

Document 3 :
Caryotype du fœtus

Document 4 : nombre d'allèles chez la femme II_4 et son fœtus

Individu / Fragment d'ADN	Femme II_4	Fœtus
A_1	1	0
A_2	1	2

3) A partir de l'analyse des documents 3 et 4 :
   - précisez laquelle des hypothèses est à retenir.
   - précisez le phénotype du fœtus.

4) Ecrivez les génotypes des individus I_2 et II_2.

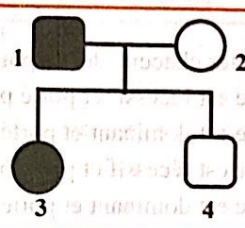
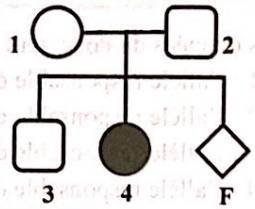
M. KHARRAT
NETSCHOOL1 ACADEMY

Exercice 8.

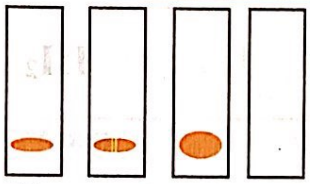
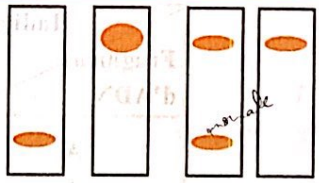
On se propose d'étudier le mode de transmission de deux maladies héréditaires M_1 et M_2 détectées dans deux familles A et B.

❖ Les pédigrées du document 1 correspondent à ces deux familles A et B dont :

- La famille A présente la maladie M_1 caractérisée par la **production d'une protéine anormale** responsable de la maladie.
- La famille B présente la maladie M_2 due à **l'absence d'une protéine fonctionnelle.**

Document 1	Famille A	Famille B
Pédigrées des deux familles A et B		

❖ Les protéinogrammes I et II du document 2 correspondent à ces deux familles mais en désordre.
Le protéinogramme du fœtus de la famille B n'est pas réalisé.

Document 2		Protéinogramme I	Protéinogramme II
Position possible des protéines :	P_2		
	P_1	Père Mère Garçon Fille	Père Mère Fille Garçon

1) Faites correspondre chacun des protéinogrammes à une famille et justifiez votre travail.
2) Identifiez les protéines P_1 et P_2 du protéinogramme II et justifiez – vous.
3) En exploitant les données du pédigrée de la famille A et les résultats du protéinogramme correspondant, proposez des hypothèses afin de discuter le mode de transmission de la maladie M_1.
4) Ecrivez les génotypes des individus de la famille A.
5) Est-ce que la maladie récessive M_2 de la famille B est autosomale ou liée à X ? Justifiez à partir du protéinogramme correspondant et écrivez les génotypes correspondants.

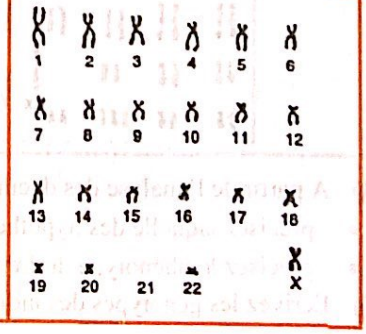
❖ La mère de la famille B est enceinte et s'inquiète de l'état de santé de son fœtus F.

- Le nombre d'allèles normaux et mutés (en relation avec la maladie M_2) chez son fœtus est déterminé et présenté par le document 3.
- Le caryotype du 1er globule polaire de son ovocyte II à l'origine du fœtus est réalisé et présenté par le document 4.

6) Exploitez le document 3 afin de préciser l'état de santé du fœtus.
7) Indiquez la gamétogenèse ainsi que la phase anormale de la méiose permettant d'expliquer une anomalie chez ce fœtus F. (Un schéma à l'appui est exigé en considérant la paire des chromosomes concernés par l'anomalie et les chromosomes sexuels. Placez les allèles sur les chromosomes correspondants.)

Document 3	
Allèle normal	1
Allèle muté	2

Document 4



3ème partie : QCM

1) **Dans le cas d'une maladie autosomale récessive :**
   a) un couple normal ne donne jamais des enfants malades. ☐
   b) affecte obligatoirement un enfant sur quatre dans une famille. ☒
   c) elle peut être, dans certains cas, détectée avant la naissance. ☒
   d) elle ne s'observe dans la descendance de parents sains que s'ils sont hétérozygotes l'un et l'autre. ☐

2) **Une maladie autosomale dominante :**
   a) ne s'exprime que chez les sujets portant l'allèle responsable à l'état homozygote. ☒
   b) se manifeste chez le père ou la mère d'un sujet atteint. ☒
   c) n'est jamais liée au sexe. ☐
   d) est toujours liée au sexe. ☐

3) **Dans le cas d'une maladie récessive liée au sexe transmise par X :**
   a) une fille atteinte doit avoir systématiquement un père atteint. ☒
   b) les parents d'un garçon malade doivent être hétérozygotes. ☐
   c) un garçon malade né de parents sains doit avoir une mère conductrice. ☒
   d) une mère conductrice ne donne que des garçons malades. ☐

4) **La trisomie 21 :**
   a) est une maladie héréditaire récessive. ☐
   b) est due à la présence de 3 paires du chromosome 21. ☐
   c) est due à une anomalie de méiose lors de la formation des gamètes. ☒
   d) est due à la présence de 3 chromosomes n° 21. ☒

5) **Le diagnostic prénatal des maladies génétiques :**
   a) permet dans certains cas de prévoir le phénotype de l'enfant à naître. ☒
   b) utilise certaines techniques du génie génétique. ☒
   c) est pratiqué systématiquement chez tous les couples. ☐
   d) consiste à guérir les maladies génétiques avant la naissance. ☐

6) **La maladie dominante :**
   a) ne doit pas sauter une génération. ☒
   b) doit s'exprimer simultanément chez les deux parents. ☐
   c) affecte rarement le sexe féminin. ☐
   d) affecte les deux sexes. ☒

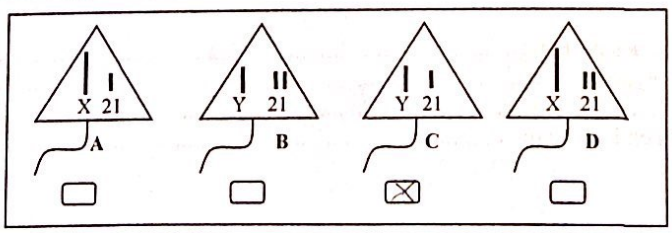
7) **Une maladie récessive liée à X :**
   a) n'affecte une fille que si son père est malade. ☒
   b) n'affecte un garçon que si son père est malade. ☐
   c) affecte les garçons seulement. ☐
   d) se transmet du père aux filles. ☑

8) **Une femme portant un gène dominant sur un de ses chromosomes X :**
   a) ne le transmet qu'à ses garçons. ☐
   b) ne le transmet qu'à ses filles. ☐
   c) a autant de chances de le transmettre à ses garçons et à ses filles. ☒
   d) a plus de chances de le transmettre à ses garçons qu'à ses filles. ☐

9) **Un individu est atteint de trisomie 21 et ayant 3 allèles responsables d'une maladie. Sachant que sa mère est saine et hétérozygote et que son père est malade, alors :**
   a) la méiose de la spermatogenèse peut être anormale. ☑
   b) la méiose de l'ovogenèse est normale. ☐
   c) l'erreur de méiose peut survenir en anaphase I de l'ovogenèse. ☐
   d) l'erreur de méiose peut survenir en anaphase I de la spermatogenèse. ☐

10) **Un homme atteint de daltonisme (anomalie de vision des couleurs, récessive liée à X) :**
   a) est considéré comme un homozygote. ☐
   b) est considéré comme un hémizygote. ☒
   c) est considéré comme un hétérozygote. ☐
   d) transmet le gène du daltonisme à toutes ses filles. ☒

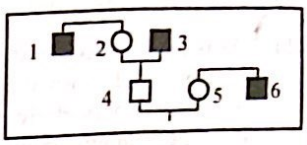
11) **Un diagnostic prénatal a permis de conclure que le fœtus sera un garçon atteint de trisomie 21. En considérant qu'il y a eu un déroulement anormal de la méiose lors de l'ovogenèse, le spermatozoïde qui a participé à la fécondation est :**



M. KHARRAT

NETSCHOOL1
ACADEMY

12) **Dans le document ci-contre, on considère une maladie récessive liée à X.**



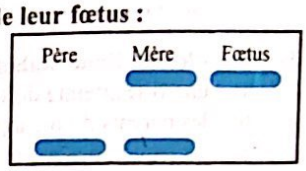
M. KHARRAT

a) L'individu 1 est homozygote. ☒
b) La femme 5 peut être hétérozygote. ☐
c) La femme 2 est homozygote. ☐
d) L'individu 4 porte l'allèle de la maladie. ☒

13) **Dans le cas d'une maladie dominante transmise par le chromosome sexuel X :**

a) tous les fils d'une mère atteinte sont atteints. ☒
b) toutes les filles d'un père atteint sont atteintes. ☒
c) une femme saine est homozygote. ☐
d) un homme atteint peut être hétérozygote. ☐

14) **Le document ci-contre représente le résultat de l'analyse de l'ADN de 2 parents sains et de leur fœtus :**

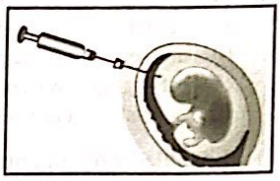


a) la maladie est dominante. ☐
b) le fœtus est de sexe féminin. ☐
c) la maladie est autosomale. ☐
d) la maladie est liée à X. ☒

15) **Dans le cas d'une maladie récessive autosomale due à un allèle muté contrôlant la synthèse d'une protéine inactive, le pourcentage de protéines normales est de :**

a) 100% pour tout individu sain. ☐
b) 50% pour les individus hétérozygotes. ☒
c) 50% pour les individus de sexe masculin. ☐
d) 0% pour les individus malades. ☒

16) **Le document suivant présente une technique de prélèvement de cellules fœtales. Il s'agit :**



M. KHARRAT

a) de l'amniocentèse. ☒
b) du prélèvement des villosités choriales. ☐
c) du prélèvement du sang fœtal. ☐
d) du prélèvement du liquide amniotique. ☒ ponction de poche amniotique

17) **Une femme saine hétérozygote :**

a) peut donner des enfants sains. ☒
b) n'engendre que des enfants sains. ☐
c) peut donner des enfants malades. ☒
d) ne peut donner un enfant malade que si son conjoint est aussi malade. ☐

18) **Dans le cas d'une maladie autosomale :**

a) les deux sexes ne sont affectés que si l'allèle correspondant est récessif. ☐
b) les filles risquent d'être plus touchées par cette maladie que les garçons. ☐
c) le risque d'affecter un garçon ou une fille est le même. ☒
d) au moins l'un des parents doit être atteint si l'allèle correspondant est dominant. ☒

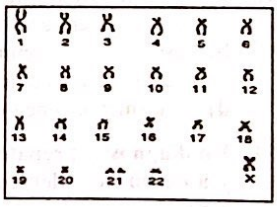
19) **Dans le cas d'une anomalie héréditaire, si un couple atteint a donné une fille saine, l'anomalie est :**

a) récessive autosomale. ☐
b) récessive liée au sexe. ☐
c) dominante autosomale. ☒
d) dominante liée au sexe. ☒

20) **Le diagnostic prénatal des anomalies géniques :**

a) permet de réparer les mutations chromosomiques. ☐
b) permet de prévoir les maladies héréditaires. ☒
c) peut-être assuré par l'analyse biochimique des protéines. ☒
d) est assuré par la réalisation des caryotypes. ☐

21) **Le caryotype ci-contre est celui d'un spermatocyte II à l'origine d'un individu atteint d'une trisomie 21.**



M. KHARRAT

a) l'individu atteint est un garçon. ☐
b) l'individu atteint est une fille. ☒
c) il y a eu erreur de méiose en anaphase I. ☒
d) il y a eu erreur de méiose en anaphase II. ☐

22) **Dans le diagnostic prénatal, la détection des gènes normaux et anormaux est possible par :**

a) l'analyse biochimique des protéines. ☒
b) la réalisation de caryotypes. ☐
c) l'analyse de l'ADN. ☒
d) la culture des cellules embryonnaires. ☐

Série 5 : Génétique humaine.

Exercice 1 :

1) a) Les parents I_1 et I_2 sont phénotypiquement sains mais ont donné des enfants atteint II_2 et II_3 ; cela montre que l'allèle responsable de l'anomalie existe chez au moins l'un des parents mais masqué par l'allèle sain, d'où l'allèle de l'anomalie est récessif. Soit le couple d'allèle (S, a) avec S > a.

S : allèle sain dominant → [S]

a : allèle muté responsable de l'anomalie récessif → [a].

b) Hyp 1 : l'allèle de l'anomalie est porté par le chr Y.

Selon cette hypothèse l'anomalie n'affecte que le sexe masculin or la fille II_3 est atteinte d'où l'hypothèse 1 est à rejeter

Hyp 2 : Dans l'allèle de l'anomalie est porté par le chr X.

Dans ce cas la fille II_3 atteinte est de génotype $X_a X_a$ et elle a hérité un X_a de sa mère et un X_a de son père. ce dernier doit être de génotype $X_a Y$ donc atteint or ce n'est pas le cas son père I_2 est sain d'où l'hypothèse 2 est à rejeté

Hyp 3 : l'allèle de l'anomalie n'est pas porté par un autosome

Dans ce cas les individus II_2 et II_3 atteints sont homozygotes de génotype $\frac{a}{a}$ chacun deux doit hérité un allèle a de chacun de ses parents I_1 et I_2 sains. (ces derniers doivent être hétérozygote de génotype $\frac{S}{a}$; ce qui est possible aucune contradiction dans le pedigree → l'hypothèse 3 est confirmée

Cl : la soudite est une anomalie récessif autosomale.

Individus	II_2, II_3	I_1, I_2, III_1 et III_2	II_1, III_3
génotypes	$\frac{a}{a}$	$\frac{S}{a}$	$\frac{S}{S}$ ou $\frac{S}{a}$

3) D'après la résultat d'analyse le conjoint de Mme X III_3 est homozygote de génotype $\frac{S}{S}$ dans ce cas il transmet l'allèle S sain dominant à tout ses enfants qui seront tous sains. Donc les craintes de Mme X n'ont pas encore justifiées

NETSCHOOL1 ACADEMY

anomalie → maladie ou tare

Exercice 2 :

1) a) Karim 7 est malade alors que ces parents 3 et 4 sont phynotypiquement sain ceci montre que l'allèle responsable de l'anomalie la maladie existe chez au moins l'un des parents mais ne s'exprime pas, il est alors recessif. Soit le couple d'allèle (S, m) S > m :

S : allèle sain dominant → [sain] = [S]

m : allèle muté responsable de la maladie → [maladie] [m]

b) Hyp 1 : l'allèle de la maladie est porté par le chrs Y

Selon cette hypothèse la maladie se transmet de père en fils or ceci n'est pas le cas entre Karim qui est malade et son père 3 sain ⇒ l'hypothèse 1 est à rejeter

Hyp 2 : l'allèle de la maladie est porté par le chrs X

Dans ce cas Karim malade est de génotype $X_m Y$; il a hérité Y de son père et X_m de sa mère n°4 saine. Cette dernière doit être hétérozygote (conductrice) de génotype $X_S X_m$ ce qui est possible. ⇒ l'hypothèse 2 est à retenir

Hyp 3 : l'allèle de la maladie est autosomal.

Dans le cas Karim est malade est homozygote de génotype $\frac{m}{m}$ il doit hérité un allèle m de chacun de ses parents 3 et 4 sains. Ces derniers doivent être hétérozygotes (porteurs) de génotype $\frac{S}{m}$ ce qui est aussi possible. Aucune contradiction l'hypothèse 3 est retenue.

3) Analyse du Doc 2 : * Karim est malade souffre de l'absence de l'APRT à cause de l'absence de l'allèle S.

* les individus 1, 3 et 4 ont chacun 50% d'APRT (simple quantité) cela signifie que chacun d'eux ne possède que un seul allèle S
* toute individu ayant 100% d'APRT (double quantité) signifie qu'il possède 2 allèles S ; il est alors homozygote

Discution : Si l'allèle de la maladie est porté par X alors

Bel Mode di Vivere

NETSCHOOL1 ACADEMY

tout homme sains de génotype X_5Y ne peut produire que 50% d'APRT par la présence d'un seul allèle S. or l'homme n°5 et son fils n°8 produisent chacun 100% d'APRT signifiant qu'ils sont homozygote d'où l'hypothèse 2 est a rejeter et l'hypothèse 3 a confirmé

Cl: la maladie de Karim est autosomale récessif.

Exercice 3: 3) Individus Karims 1,3,4 2,5,6,8

génotype $\frac{m}{m}$ $\frac{S}{m}$ $\frac{S}{S}$.

Exercice 3:

1) a) le père ne possède que l'allèle A_1, si l'allèle du maladie est autosomale alors ce père est homozygote de génotype $\frac{A_1}{A_1}$ il doit transmettre l'allèle A_1 a tout ses enfants or $\frac{A_1}{A_1}$ son fils ne possède que l'allèle A_2 d'où le gène en question n'est pas autosomale, il est alors lié au sexe.

b) Sa localisation chromosomique.

* Si le gène est porté par Y alors le père et son fils doivent avoir le même type d'allèle or ceci n'est pas le cas. le père ne possède que l'allèle A_1 et le garçons ne possède que l'allèle A_2 ⇒ le gène n'est pas porté par Y.

* Si le gène est porté par X : la fille possède les deux types d'allèle donc elle a reçu l'allèle A_1 de son père et l'allèle A_2 de sa mère homozygote

le garçon ne possède que l'allèle A_2, il a donc reçu Y de son père et X_{A_2} de sa mère homozygote. Aucune contradiction. le gène est porté par X.

le foetus possède les deux types d'allèle, il a donc hérité X_{A_1} de son père et X_{A_2} de sa mère il s'agit d'une fille

c)

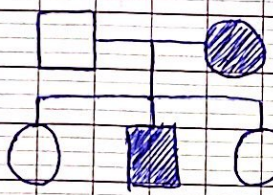
NETSCHOOL1 ACADEMY

Bel Modo di Vivere

1er Cas : A_1 domine A_2

Exploitation : le père, la fille et la future fille ayant l'allèle A_1 sont sains. La mère et le garçon n'ayant que l'allèle A_2 sont atteints d'où l'arbre.

l'arbre généalogique :



future fille

2) la grand mère paternelle est atteinte donc elle possède l'allèle A_2 ; son fils (le père) est sain possède l'allèle A_1 qui l'a hérité de sa mère. Donc la grand mère est hétérozygote et puisqu'elle est atteinte alors l'allèle A_2 muté domine l'allèle A_1 normal ; l'arbre généalogique du 2ème cas correspond à cette familles.

3)

Individu	Père	Mère	Garçon	Fille	future fille
Génotype	$X_{A_1}Y$	$X_{A_2}X_{A_2}$	$X_{A_2}Y$	$X_{A_2}X_{A_1}$	

Exercice 4 :

1) D'après le document 1 l'individus II_2 est malade, et d'après le document 2 il ne possède que l'allèle A_1 de ce gène d'où l'allèle A_1 est l'allèle responsable de cette maladie.

2) Hyp 1 : maladie récessive autosomale (A_2 normal domine A_1)

Selon cette hypothèse l'individu III_2 sain n'ayant que l'allèle A_2 donc de génotype $\frac{A_2}{A_2}$ doit hériter un allèle A_2 dominant de chacun de ces parents qui doivent être sain or son père II_2 est atteint ; ⇒ hypothèse à rejeter.

Hyp 2 maladie dominante autosomale ($A_1 > A_2$)

L'individu II_2 atteint n'ayant que l'allèle A_1 est homozygote $\frac{A_1}{A_1}$ il transmet l'allèle morbide A_1 à tout ses enfants qui doivent être tous malade or son fils III_2 est sain

⇒ hypothèse à rejeter

NETSCHOOL1 ACADEMY

Bel Mode di Vivere

Hyp3 : maladie récessive liée a X ; $A_2 > A_1$
selon cette hypothèse la mère I_2 malade de génotype $X_{A_1} X_{A_1}$ transmet X_{A_1} a tout ses fils qui doivent être tous malade or son fils II_2 est sain ⇒ hypothèse a rejeter.

Hyp4 : maladie dominante liée a X ; $A_1 > A_2$
le garçon II_2 atteint de génotype $X_{A_1} Y$ hérite Y de son père et X_{A_1} de sa mère qui doit être malade ce qui est le cas pour sa mère I_2 ; mais cette dernier a donner aussi un garçon sain II_3, elle est donc hétérozygote $X_{A_1} X_{A_2}$ ce qui est possible.
tout père malade de génotype $X_{A_1} Y$ transmet X_{A_1} a ses filles qui doivent être toutes malade ce qui est le cas entre le père I_2 et sa fille III_1. Aucune contradictions dans le pédigrer ⇒ hypothèse 1 est a confirmer.

Cl : la maladie étudié est dominante liée a X.

3) Individu | $I_1 + III_2$ | II_1 | III_1
G | $X_{A_2} Y$ | $X_{A_2} X_{A_2}$ | $X_{A_1} X_{A_2}$

4) la femme II_4 malade est hétérozygote donc de génotype $X_{A_1} X_{A_2}$;
Son conjoint II_3 est sain donc de génotype $X_{A_2} Y$
- Si le foetus est une fille son génotype peut être :
  - $X_{A_1} X_{A_2}$ ⇒ malade ou $X_{A_2} X_{A_2}$ ⇒ saine.
- Si le foetus est un garçon son génotype peut être
  - $X_{A_1} Y$ ⇒ malade ou $X_{A_2} Y$ ⇒ sain

Cl : le futur enfant peut être sain ou malade

Exercice 5 :

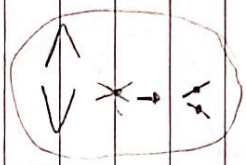
1)

Elément	Justification	Nom

Bel Modo di Vivere

NETSCHOOL1 ACADEMY

Normal: divage → migration
malade migration → clivage



e) Le d'oeuf qui résulte de la division des deux pronucléi contient 3 exemplaires du Chr 21 dû le foetus est atteint par la trisomie 21.

Si l'erreur dans la 1ère div. 1ère

2ème

pronucléi

- Le pronucléus mâle contient un seul Chr 21 lorsque le pronucléus femelle en contient 2 d'où la trisomie du foetus est d'origine maternelle; une erreur de meiose lors de l'ovogenèse.
- Le 1er Globule polaire contient un Chr 21 dupliqué alors que le 2ème globule polaire est dépourvu de ce type de Chrs; ce qui montre que la division réductionnelle est normale et l'erreur de la meiose est survenu au cours de la division équationnelle. Non disjonction des chromatides soeurs du Chr 21 dans l'équation équationnelle.

3) Sexe de foetus: le pronucléus mâle contient le Chrs sexuel X donc le foetus est de sexe féminin

- Localisation du gène: le gène (a_1, a_2) est localisé sur le chromosome X.
- Génotype foetus → $X_{a_1} X_{a_2}$
  père → $X_{a_2} Y$
  mère → $X_{a_1} X_{a_2}$

4) a) La mère et sa future fille donc elles représentent le même phénotype.

a) Si la mère est atteinte alors sa fille sera atteinte.

b) Si la mère est saine alors sa fille sera saine.

Exercice 6:

1) Hyp 1. Anomalie liée à Y: Selon cette hypothèse l'anomalie n'affecte que le sexe masculin et se transmet systématiquement de père en fils; en effet le père II_2 atteint a donné deux garçons atteintes II_3 et II_4 et ce dernier II_4 a donné un garçon malade III_5 ⇒ hypothèse à retenir.

Bel Modo di Vivere

NETSCHOOL1 ACADEMY

Hyp 2 : Anomalie récessive autosomale ;
S : allèle sain } S > m.
m : allèle muté }
Selon cette hypothèse : . tout individu atteint doit être homozygote de génotype $\frac{m}{m}$ ce qui est le cas de (I_2, II_3, II_4 et III_5).
. tout individu sain ayant un ascendant ou/et un descendant atteint doit être hétérozygote de génotype $\frac{S}{m}$ ce qui est possible pour (I_1, I_2 II_5 et III_4) aucune contradiction
l'hypothèse 2 est à retenir
Hyp 3 : Anomalie dominante autosomale
N : allèle muté } N > s
s : allèle sain }
Selon cette hypothèse ; tout individus sain est homozygote de génotype $\frac{s}{s}$ ce qui est le cas de tout les membres sain de cette famille ; tout individu atteint ayant un ascendant ou/et un descendant sain doit être hétérozygote de génotype $\frac{N}{s}$ ce qui est possible pour les individus (I_2, II_3, II_4 et III_5) ; Aucune contradiction
⇒ l'hypothèse 3 est à retenir.
Hyp 4 Anomalie récessive liée à X (S > m)
les garçon II_3 et III_4 sont de génotype $X_m Y$, ils ont hérités Y de leurs père et X_m de leur mère I_1 saine
celle ci doit être conductrice de génotype $X_S X_m$ ce qui est possible.
de même le garçon III_5 atteint est issue d'une mère II_5 saine qui doit être saine ce qui est aussi possible
Aucune contradiction ⇒ hypothèse à retenir.
Hyp 5 Anomalie dominante liée à X (N > s)
Dans ce cas le garçon II_3 atteint est de génotype $X_N Y$; il doit hérité Y de son père et X_N de sa mère qui doit être malade or ce n'est pas le cas, sa mère I_1 est saine ; ⇒ hypothèse 5 est rejeter

NETSCHOOL1 ACADEMY
Bel Modo di Vivere

e) D'après le document 1 l'individu I_2 est atteint et d'après le document 2 cet individu ne possède que l'allèle A_2 d'où A_1 est l'allèle responsable de l'anomalie.

3) L'individu I_2 atteint possède l'allèle A_1 seulement il est soit hémizygote soit homozygote or d'après l'hypothèse 3 retenue cet individu doit être hétérozygote de génotype $\frac{A_1}{A_2}$ ce qui est impossible ⇒ l'hypothèse 3 est rejetée et les hypothèse 1, 2 et 4 sont retenue

4) a) - les sujets III_3 et III_5 de sexe masculin possède chacun un seul allèle du gène soit A_1 soit A_2 ils sont alors hémizygotes d'où le gène en question ne peut pas être autosomal; hypothèse 2 est rejeter.

- D'après le document 4, le caryotype du fœtus est normal montrant 2 n = 46 chromosomes dont 2 chromosome sexuel XX il s'agit d'une fille, celle ci d'après le document 3 ne possède aucun allèle du gène A ou ce gène ne peut pas être porté par X; l'hypothèse 4 est rejetée.

⇒ le gène responsable de l'anomalie est porté par le chromosome Y.

b) le sujet III_3 ayant un seul allèle A_2 est de génotype $X^{Y A_2}$.

le sujet III_5 ayant un seul allèle A_1 est de génotype $X^{Y A_1}$

c) la future fille, n'ayant aucun allèle du gène est saine de génotype XX

Exercice 7:

1/ H_2) maladie récessif autosomale $\begin{cases} S : \text{allèle Sain} \\ a : \text{allèle muté} \end{cases}$ avec $S > a$.

Selon cette hypothèse tout individu malade est homozygote de génotype $\frac{a}{a}$ c'est le cas de I_1, II_3 et III_3)

tout individu sain ayant un parent ou/et un enfant malade doit être hétérozygote de génotype $\frac{S}{a}$ ce qui est possible pour I_2, II_2, II_4 et III_2 aucune contradiction; H_2 est retenue.

Bel Modo di Vivere

NETSCHOOL1 ACADEMY

H_2) maladie dominante autosomale $\begin{cases} A : \text{allèle muté} \\ a : \text{allèle sain} \end{cases} \Rightarrow A > a$

Selon cette hypothèse : tout individu sain de cette famille, parent ou enfant, est homozygote de génotype $\frac{a}{a}$

- les individus I_1, II_3, III_3 malade ont chacun soit un parent sain lui transmettant a, soit un enfant sain lui donnant l'allèle a, ces individus doivent être hétérozygote de génotype $\frac{A}{a}$ ce qui est possible aucune contradiction; H_2 est retenue

maladie récessive liée à X ($A > a$)

H_3 = la mère I_1 malade de génotype $X_a X_a$ transmet X_a à tout ses enfants et par conséquent tout les garçons doivent être malade de génotype $\frac{X_a}{Y}$ ce qui est le cas avec son fils II_3.

- le garçon III_3 malade de génotype $\frac{X_a}{Y}$ a hérité Y de son père et X_a de sa mère II_4 saine celle ci doit être conductrice de génotype $X_S X_a$ ce qui est possible aucune contradiction H_3 retenue

H_4) maladie dominante liée à X ($A > a$)

dans ce cas, tout garçon malade de génotype $X_A Y$ doit avoir une mère malade lui transmettant X_A or ce n'est pas le cas entre le garçon III_3 malade et sa mère II_4 saine $\Rightarrow H_4$ est rejetée

2) a) d'après le document 1 ; l'individu I_1 est une femme malade et d'après le document 2 cette femme ne possède que le fragment d'ADN A_2 ;

- A_2 est l'allèle responsable de la maladie.
- A_1 est l'allèle normal.

b) D'après le document 1 ; l'individu III_2 est une fille saine et d'après le document 2 : cette fille possède les deux allèle A_1 et A_2 ; elle est donc hétérozygote d'où l'allèle de la maladie est récessif

l'hypothèse 2 est rejetée, les hypothèse 1 et 3 sont à retenues

NETSCHOOL1
ACADEMY

3) Analyse : Doc 3 : le caryotype du fœtus est anormal, il montre un stock aneuploïde constitué de $2n+1 = 47$ chrs dont 3 exemplaires du chrs 21 et deux chrs sexuel X,Y, il s'agit alors d'un garçon atteint de trisomie 21.

Doc 4 : la mère II_4 possède un allèle A_1 et un allèle A_2 elle est hétérozygote alors que son futur garçon possède deux allèle A_2 et aucun allèle A_1 il est homozygote.

Conclusion : • le couple d'allèle (A_1, A_2) est porté par un autosome ; H_1 est confirmé et H_2 est rejeté

• le futur garçon n'ayant que l'allèle de la maladie et de phénotype malade

4) I_2, II_2 sont de génotype $\frac{A_1}{A_2}$,

~~Exercice 8~~

QCM

1) c - d
2) b - c
3) a - c
4) c - d
5) a - b
6) a - d
7) a
8) c
9) a - d
10) b - d
11) c
12) b
13) b - c
14) d
15) b - d
16) a - d
17) a - c
18) c - d
19) c - d
20) b - c
21) b - c
22) a - b

NETSCHOOL1
ACADEMY

Exercice 8.

CORRIGÉ EXERCICE 8 SÉRIE 5 GÉNÉTIQUE HUMAINE

1) Dans le protéinogramme I ; le père, la mère et le garçon possèdent la protéine P1 alors que la fille ne possède aucune protéine.
D'après les données, la maladie M2 de la famille B est due à l'absence d'une protéine fonctionnelle ce qui correspond à la fille.
D'où Protéinogramme I→ famille B ; Protéinogramme II →famille A

2) Protéinogramme II :
Protéine P1 : se trouve seule chez le père qui est malade
P1 : protéine anormale
P2 : protéine normale

3) Cinq hypothèses sont à discuter :
Hypothèse 1 : l'allèle de la maladie est lié à Y : rejet car il y a présence de fille malade.
Hypothèse 2 : l'allèle de la maladie est récessif lié à X
La mère ayant 100% de P2 →XS//XS, transmet XS à tous ses enfants qui devraient être sains or sa fille est malade d'où H2 est à rejetée.
Hypothèse 3 : la maladie est récessive autosomale
La mère 100% P2 S//S elle est saine homozygote, tous ses enfants devraient être sains or sa fille est malade d'où H3 est à rejetée.
Hypothèse 4 : maladie dominante autosomale
Mère saine ayant 100% P2 : s//s ; fille malade ayant 50% P1 et 50% P2 d'où elle est hétérozygote M//s ; le père doit être hétérozygote M//s avec 50% P1 et 50 % P2 or ce n'est pas le cas l'hypothèse est à rejetée
Hypothèse 5 : la maladie est dominante liée à X est confirmée
Dans cas, le père XM//Y et la mère Xs//Xs donnent une fille malade hétérozygote XM//Xs et un garçon sain Xs//Y. aucune contradiction, hypothèse confirmée.

4) Génotypes

Père	Mère	Fille	Garçon
XM //Y	Xs//Xs	XM//Xs	Xs//Y

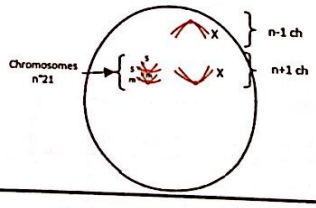
5) Le garçon de la famille B est sain et possède 100% de la protéine P1 fonctionnelle
Il est homozygote d'où la maladie est autosomale
Ou : Si la maladie est liée à X, alors ce garçon ne peut avoir que 50% de la protéine P1 or ce n'est pas le cas d'où l'allèle de la maladie est autosomal.

Père	Mère	Fille	Garçon
S//m	S//m	m//m	S//S

6) D'après le document 3, le fœtus possède 3 allèles du gène en question dont 2 allèles mutés m et un allèle normal S donc :
- Le fœtus sera non atteint par la maladie héréditaire puisqu'il possède l'allèle normal S.
- Mais il doit être atteint d'une anomalie chromosomique : une certaine trisomie vue la possession de 3 allèles du même gène.

7) D'après le document 4, le 1er globule polaire accompagnant l'ovocyte II à l'ovulation comprend seulement n-1 = 22 chromosomes, on remarque l'absence du chromosome n°21, ce dernier doit exister dans l'ovocyte II lequel doit renfermer n+1 = 24 chromosomes dont 2 chromosomes 21. Il y a eu alors une erreur de méiose lors de l'ovogenèse et exactement en anaphase I comme le montre le schéma suivant.

Titre : ovocyte I en anaphase I



NETSCHOOL1
ACADEMY