







Epreuve de Génétique Humaine
4^{ème} Sciences Expérimentales

Durée : 2 heures

Dr : REKIK Housseem

Révision – Baccalauréat Sc.Exp - 2013

Dans une famille connue par une maladie génétique (**espérance de vie pour les individus malades = 11 – 13 ans**), les parents phénotypiquement sains ont eu un premier enfant malade. La mère est enceinte, le couple a eu recours au diagnostic prénatal. Les résultats de l'analyse de l'ADN correspondant aux allèles **A1** et **A2** du gène impliqué dans la maladie sont représenté sur le document suivant :

	<i>Père</i>	<i>Mère</i>	<i>1^{er} enfant^{ooo}</i>	<i>Fœtus</i>
<i>ADN (A1)</i>				
<i>ADN (A2)</i>				

^{ooo} **extrait du dossier médical du premier enfant.**

- 1) Rappelez le principe de l'amniocentèse.
- 2) Enumérez les étapes de la technique choisie par le médecin.
- 3) En tenant compte des résultats et des données à propos ce couple :
 - a. Identifier parmi les allèles **A1** et **A2** l'allèle responsable de la maladie et déduisez s'il est récessif ou dominant par rapport à l'allèle normal.
 - b. Préciser la localisation du gène en question.
 - c. Déterminez le sexe du premier enfant.
 - d. Déterminez le sexe du fœtus.
 - e. Donnez le génotype des deux parents et du premier enfant.
- 4) Ce couple a déjà eu une fille tarée décédée à la naissance. Au deuxième trimestre de la deuxième grossesse (actuelle), l'échographie a montré que le fœtus est de sexe masculin. (**l'échographie prouve une grande spécificité dans la détermination du sexe du fœtus = 100%**).
 - a. Quel paradoxe se posait – il pour le premier enfant (la fille) ?
 - b. Donner l'origine de l'anomalie de caryotype susceptible d'être à l'origine de la mort du premier enfant (fille à la naissance).
 - c. En quoi la deuxième naissance est surprenante ? Quel est le diagnostic le plus probable ?

d. Sachant que le fœtus présente le syndrome de Klinefelter, discuter les hypothèses possibles quant à l'origine possible de l'anomalie du caryotype dont souffert le fœtus, et pour chaque cas déterminer :

- *La phase défectueuse.*
- *Le nom de la cellule défectueuse.*

5) Le document ci-contre illustre l'équipement des chromosomes sexuels ainsi que les allèles du gène responsable de la maladie en question :

- a. Quelle hypothèse retenez-vous quant à l'origine du syndrome de Klinefelter dont souffre le fœtus ?
- b. Faire un schéma de la cellule défectueuse.

