



Série 19

Génétique humaine

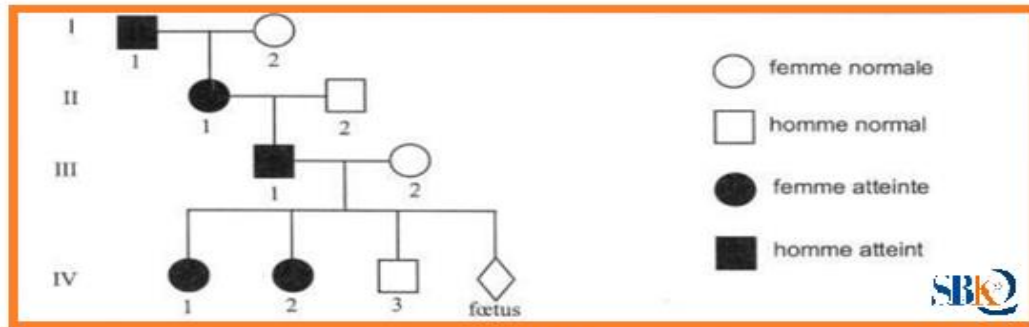
(26-04-2020)

EXERCICE 1 :

Contrôle 2013

06 pts (25 mn)

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



Document 1

1/ Exploitez les données du document 1 pour discuter les hypothèses suivantes :

Hypothèse 1 : l'allèle responsable de l'anomalie est récessif et porté par un autosome.

Hypothèse 2 : l'allèle responsable de l'anomalie est récessif et porté par un chromosome sexuel X.

Hypothèse 3 : l'allèle responsable de l'anomalie est dominant et porté par un autosome.

Hypothèse 4 : l'allèle responsable de l'anomalie est dominant et porté par un chromosome sexuel X.

Les analyses médicales prouvent que :

- la femme III₂ ne possède pas l'allèle responsable de l'anomalie.
- l'homme III₁ ne possède pas l'allèle normal.

2/ Exploitez ces deux informations et les données du document 1 en vue de préciser laquelle des hypothèses discutées précédemment est confirmée.

3/ Ecrivez les génotypes des individus I₁, I₂, II₁ et II₂.

La femme III₂ se demande si son futur enfant (fœtus) serait atteint par cette anomalie.

Le médecin lui propose de réaliser le caryotype de son fœtus (document 2)



document 2



Série 19 :
Génétique humaine
(26/04/2020)



Après avoir analysé les données du document 2, le médecin rassure la femme III2 que son futur enfant ne risque pas d'être atteint par l'anomalie génique étudiée. Toutefois, il sera affecté par une autre anomalie.

4/ A partir des données du document 2 et des informations précédentes :

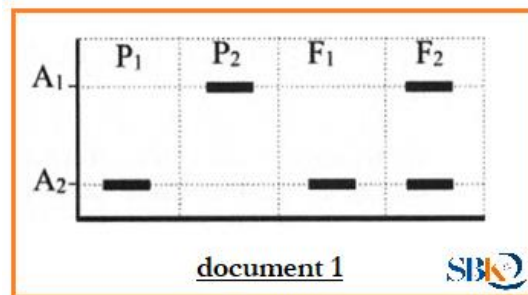
a- précisez le génotype du fœtus.

b- identifiez l'anomalie par laquelle le futur enfant sera affecté.

5/ Expliquez le mécanisme responsable de la formation des gamètes à l'origine du caryotype du fœtus.

EXERCICE 2 : Reproduction humaine 07 pts (30 mn)

Par crainte d'avoir des enfants atteints d'une maladie héréditaire, une femme consulte le médecin. Il propose l'analyse de l'ADN du gène des parents P1 et P2 et des deux fœtus jumeaux F1 et F2. Le document 1 suivant représente les résultats obtenus.



- 1) Exploitez les données du document 1 en vue de démontrer s'il s'agit d'une maladie autosomale ou liée au sexe.
- 2) Identifiez le père et la mère parmi les sujets P₁ et P₂.
- 3) Sachant que ce couple a déjà eu, avant cette grossesse, un garçon sain et une fille malade.
 - a- identifiez le fragment d'ADN du gène correspondant à l'allèle responsable de la maladie, A₁ ou A₂.
 - b- déterminez si l'allèle responsable de la maladie est dominant ou récessif.
- 4) Précisez si le médecin peut rassurer la femme quant à l'état de santé de ses jumeaux.
- 5) Ecrivez les génotypes des sujets P₁, P₂, F₁ et F₂.

