

SERIE : La génétique humaine

Résumé de la leçon

- Le carvotype normal :** comprend $2n = 46$ chromosomes dont 44 autosomes homologues 2 à 2 : ce sont les autosomes, et 2 chromosomes sexuels : XX chez la femme et XY chez l'homme.
- Transmission des anomalies génétiques :**

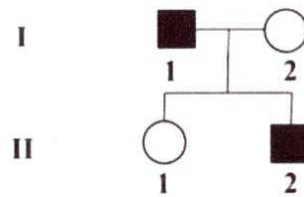
Hérédité	Autosomale	Liée à X	
Récessive	<ul style="list-style-type: none"> L'anomalie affecte les deux sexes dans les mêmes proportions. Si deux parents sains ont un enfant atteint, ils sont forcément hétérozygotes Le malade est homozygote, reçoit l'allèle de la maladie de ses deux parents. 	<ul style="list-style-type: none"> Toute fille atteinte doit avoir un père atteint. Tous les garçons, issue d'une mère atteinte, doivent être atteints. L'anomalie affecte fréquemment le sexe masculin (rarement les filles). 	
Dominante	<ul style="list-style-type: none"> Un individu atteint d'une anomalie a toujours au moins l'un des parents atteints. 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. 	<ul style="list-style-type: none"> Tout garçon atteint (ayant X_M) doit avoir une mère atteinte. Toutes les filles, issues d'un père atteint, doivent être atteintes. Une fille atteinte a au moins l'un des parents atteint. L'anomalie affecte les deux sexes, autant de filles que de garçons. 	

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).

Exercice N°1

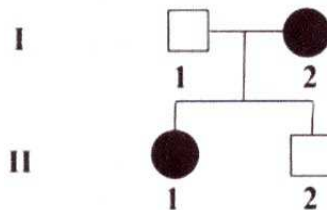
L'arbre généalogique du document 1 se rapporte à une famille F1 dont certains membres sont atteints par une maladie héréditaire.



Document 1 (famille F1)

- 1) En exploitant les données du document 1, discutez chacune des hypothèses ci-dessous :
- Hypothèse 1 :** l'allèle responsable de la maladie est récessif porté par un autosome.
 - Hypothèse 2 :** l'allèle responsable de la maladie est récessif porté par le chromosome sexuel X.
 - Hypothèse 3 :** l'allèle responsable de la maladie est dominant porté par un autosome.
 - Hypothèse 4 :** l'allèle responsable de la maladie est dominant porté par le chromosome sexuel X.

L'arbre généalogique du document 2 se rapporte à une autre famille F2 dont certains membres sont atteints par la même maladie héréditaire.

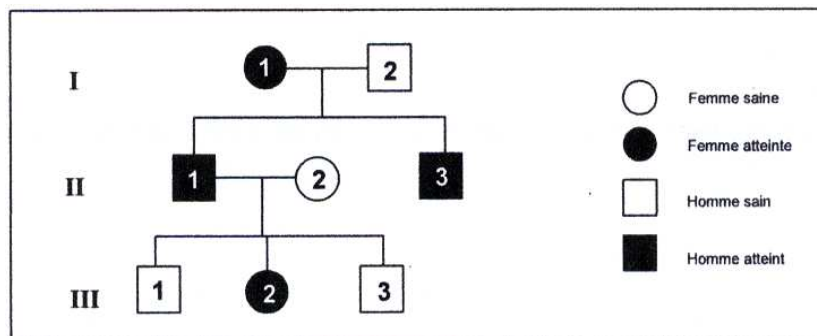


Document 2 (famille F2)

- 2) En tenant compte de ces nouvelles données (document 2) et sachant que le sujet I2 de la famille F2 est homozygote, précisez laquelle des hypothèses discutées précédemment est confirmée.
- 3) Déterminez alors les génotypes des sujets atteints et des sujets normaux des deux familles F1 et F2

Exercice N°2

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



- 1) Exploitez les données du document 1 en vue de discuter les deux hypothèses suivantes :
- Hypothèse 1 :** l'allèle responsable de la maladie est dominant porté par un autosome.
 - Hypothèse 2 :** l'allèle responsable de la maladie est dominant porté par le chromosome sexuel X.

Afin de préciser la localisation du gène en question, on a procédé à l'analyse des fragments d'ADN du gène étudié, chez le sujet III3, le résultat obtenu est représenté dans le document 2

	Sujet III3
Nombre de séquences d'ADN correspondant à l'allèle A1	0
Nombre de séquences d'ADN correspondant à l'allèle A2	1

- 2) Exploitez les données du document 2 en vue :
- a- D'identifier l'allèle responsable de l'anomalie.
 - b- De préciser la localisation du gène en question.

3) Ecrivez les génotypes des individus I1, II1 et II2

Exercice N°3

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 %.

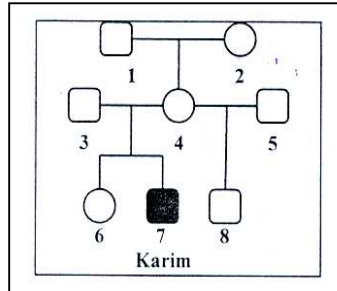
1) A l'aide de l'analyse du document 1 Discutez :

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 ?

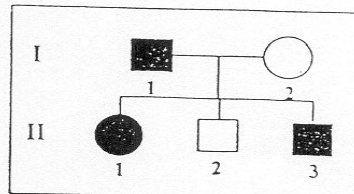
3) Ecrivez tous les génotypes des membres de la famille de Karim



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

Exercice N° 4 :

A/ Le pédigrée ci-dessous montre la transmission d'une anomalie héréditaire dans une famille.



1) Montrez en vous basant sur l'analyse de ce pédigrée que :

- l'allèle de l'anomalie peut être dominant.
- l'allèle de l'anomalie peut être récessif.

2) On a pu déterminer, chez les individus de ce pédigrée, la séquence d'ADN de l'allèle normal et celle de l'allèle responsable de la maladie. Le tableau suivant représente en désordre les résultats obtenus

Individu	A	B	C	D	E
Allèle					
Allèle A1	1	1	0	1	2
Allèle A2	1	0	1	0	0

En vous basant sur ces résultats précisez :

- si l'allèle de l'anomalie est autosomal ou lié au sexe (porté par X ou par Y)
 - l'allèle normal et l'allèle de l'anomalie.
 - si l'allèle de l'anomalie est récessif ou dominant.
- 3) Indiquez, en justifiant votre réponse, à quel individu du pédigrée correspond chaque individu du tableau et donnez son génotype.

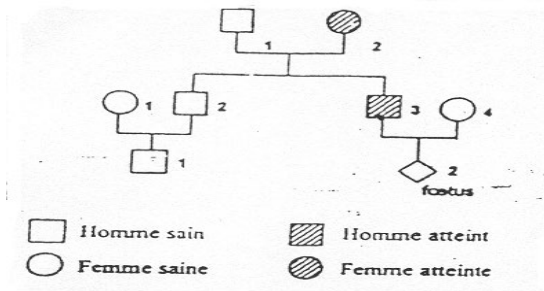
Exercice N°5

Le rachitisme vitamino-résistant est une maladie héréditaire qui affecte la rigidité du squelette.

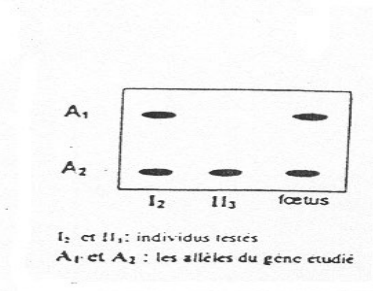
Le document suivant(1) représente l'arbre généalogique d'une famille dont certains individus sont atteints de cette maladie.

Par une technique appropriée, basée notamment sur l'électrophorèse, on peut isoler le gène responsable de cette maladie et l'analyser.

Le document (2) montre les résultats de l'électrophorèse de fragment d'ADN correspondant au gène en question chez certains individus de cette famille.



Document 1



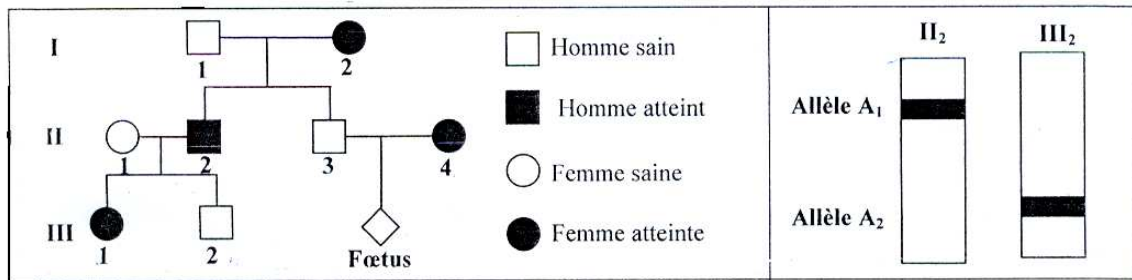
Document 2

- 1) A partir de l'analyse des deux documents déterminez:
 - a- si l'allèle de la maladie est dominant ou récessif.
 - b- si le gène de la maladie est autosomale ou lié au sexe.
- 2) En vous basant toujours sur l'analyse des mêmes documents, montrez que le fœtus III 2 est :
 - a- une fille ou un garçon.
 - b- normal(e) ou malade

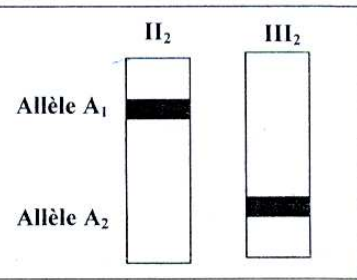
Exercice N° 6 :

On cherche à étudier le mode 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 II2 et III2 de cette famille.



Document 1

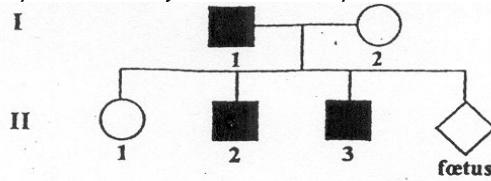


Document 2

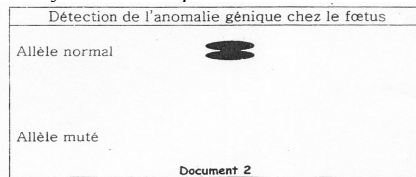
- 1) Identifiez parmi les allèles A1 et A2, celui qui est responsable de la maladie. Justifiez votre réponse.
- 2) A partir de l'exploitation des documents 1 et 2, discutez chacune des hypothèses suivantes :
 - Hypothèse 1 :** l'allèle responsable de la maladie est récessif porté par un autosome.
 - Hypothèse 2 :** l'allèle responsable de la maladie est dominant porté par un autosome.
 - Hypothèse 3 :** l'allèle responsable de la maladie est récessif porté par le chromosome sexuel X.
 - Hypothèse 4 :** l'allèle responsable de la maladie est dominant porté par le chromosome sexuel X.
- 3) Ecrivez les génotypes des individus I1, II1, III1 et III2.
- 4) la femme II4 attend un enfant, elle craint qu'il soit atteint.
L'analyse de l'ADN de II4 montre qu'elle est hétérozygote pour ce 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.

Exercice N° 7 :

La répartition d'une anomalie génétique dans une famille est indiquée sur l'arbre généalogique suivant



- 1) précisez, en justifiant votre réponse, le déterminisme génétique de cette anomalie (discutez toutes les hypothèses possibles)
 - 2) la mère I2 âgée de 42 ans est enceinte, craint d'avoir un enfant malade. Pour le rassurer, le médecin réalise un diagnostic prénatal pour le fœtus. Sur les cellules fœtales prélevées, il réalise la technique de caryotype et l'analyse de l'ADN
- le résultat de l'électrophorèse de l'ADN du fœtus est représenté sur le document 2



- a- quelle est l'hypothèse confirmée par ce résultat concernant le déterminisme génétique de cette anomalie ? justifiez

Partie : QCM

<p>1) 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 lié au sexe d- est toujours lié au sexe</p>	<p>2) Dans le cas d'une maladie récessive lié au sexe portée 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</p>
<p>3) Une maladie récessive liée à X : a- affecte une fille si son père est malade b- affecte un garçon si son père est malade c- affecte toujours les garçons seulement d- se transmet du père aux filles</p>	<p>4) 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</p>
<p>5) 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</p>	<p>6) 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</p>