

Exercices

EXERCICE 1 :

Repérer pour chaque item la (ou les) proposition(s) correcte(s)

1- Les difficultés de la génétique humaine sont :

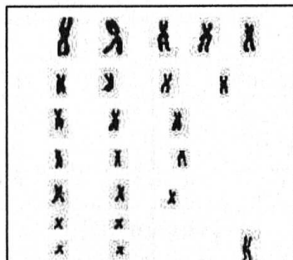
- a- la durée des générations est longue.
- b- les croisements dirigés sont possibles.
- c- la garniture chromosomique est complexe.
- d- la fécondité est faible.

2-Le mariage consanguin :

- a- est un mariage entre deux individus de même groupe sanguin.
- b- est une union entre deux cousins germains.
- c- augmente le risque d'apparition des anomalies récessives.
- d- est déconseillé dans le cas d'une anomalie dominante.

3-Le caryotype humain ci-contre est réalisé à partir d'un:

- a- zygote.
- b- spermatocyte II
- c- ovocyte I.
- d- spermatozoïde .



4 Deux parents sains peuvent donner des enfants malades dans le cas d'une maladie :

- a- dominante liée à X.
- b- dominante autosomale.
- c- récessive liée à X.
- d- récessive autosomale.

5- La trisomie 21 est une anomalie qui se produit lors de :

- a- la mitose.
- b- la méiose.
- c- la fécondation.
- d- l'accouchement prématuré.

6- L'amniocentèse consiste à prélever:

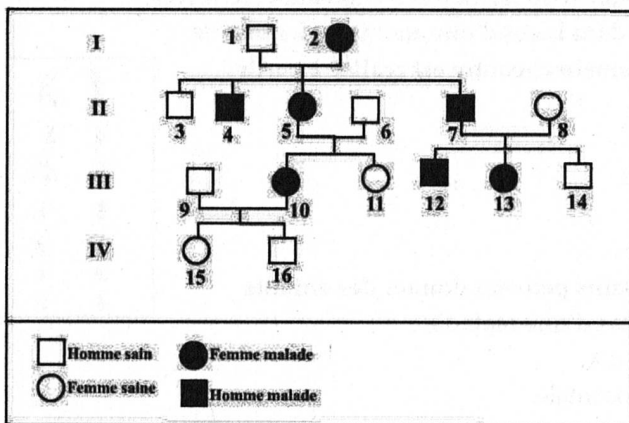
- a- une petite quantité du sang du cordon ombilical.
- b- quelques cellules fœtales des villosités chorionales.
- c- une petite quantité du liquide amniotique.
- d- quelques cellules du fœtus.

7- Dans le cas d'une maladie récessive liée à x :

- a- toute mère saine est homozygote.
- b- un garçon malade n'hérite la maladie que de sa mère.
- c- un couple normal ne donne jamais de descendants malades.
- d- une fille malade doit avoir un père malade.

8- Pour détecter les anomalies géniques chez un embryon humain, on réalise :

- a- le caryotype de l'embryon.
- b- une analyse de son ADN.
- c- une étude biochimique de ses protéines.
- d- une échographie.

9- Le pedigree suivant est celui d'une famille dont certains membres sont atteints de la maladie de Marfan(affection héréditaire rare)**9- 1 - l'allèle de cette maladie peut être :**

- a- dominant lié au sexe
- b- récessif lié au sexe
- c- dominant autosomal
- d- récessif autosomal

Soit m ou M l'allèle responsable de la maladie et s ou S l'allèle normal.

9- 2 - Le génotype de III-12 est:

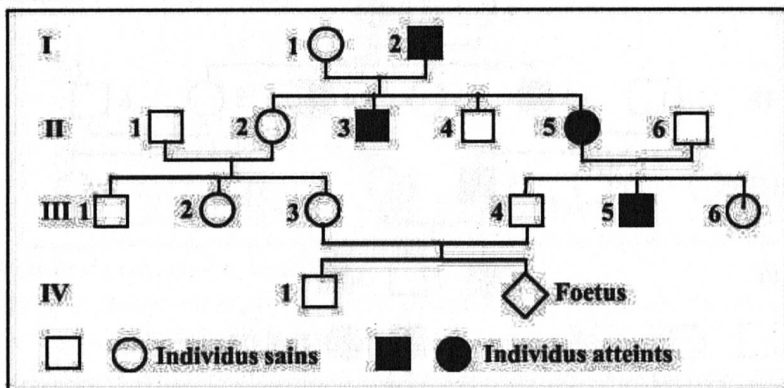
- a- X_m/Y ; b- X_M/Y ; c- $M//s$; d- $M//M$

9- 3 - Le génotype de II-8 est:

- a- $X_s//X_s$; b- $X_S//X_m$; c- $S//S$; d- $S//m$

EXERCICE 2 :

On se propose d'étudier le mode de transmission d'une maladie héréditaire. Le document 1 suivant présente l'arbre généalogique d'une famille dont certains individus sont atteints par cette maladie.

**-Document 1-**

Individus	I1	I2	II1	III3	Foetus
ADN normal	+	-	+	+	-
ADN muté	+	+	-	+	+

(+) : présence (-) : absence

-Document 2-

Grâce aux techniques de biologie moléculaires on peut distinguer l'ADN normal de l'ADN muté responsable de la maladie.

L'analyse de l'ADN effectuée chez certains sujets figure dans le document 2.

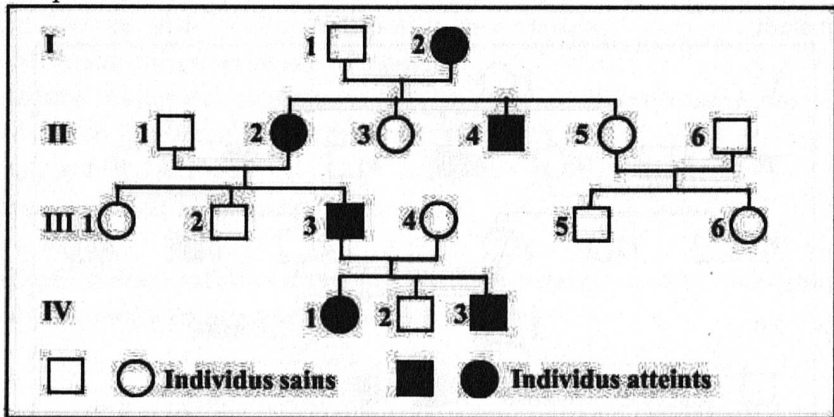
1- En utilisant les données des documents 1 et 2, discuter les affirmations suivantes.

- L'allèle de la maladie est dominant et porté par X.
- L'allèle de la maladie est dominant et porté par les autosomes.
- L'allèle de la maladie est récessif et porté par X.
- L'allèle de la maladie est récessif et porté par les autosomes.

2- Donner les génotypes des individus I1, I2, II2, II6, IV1, en justifiant votre réponse.

EXERCICE 3 :

L'arbre généalogique représenté ci dessous présente une famille dont certains individus sont atteints par une maladie héréditaire.



1- Dans le but de rechercher le mode de transmission de cette maladie, discuter chacune des hypothèses suivantes :

- Hypothèse 1 : La maladie est déterminée par un allèle récessif situé sur un chromosome sexuel X.
- Hypothèse 2 : La maladie est déterminée par un allèle dominant situé au niveau du chromosome sexuel X.
- Hypothèse 3 : La maladie est déterminée par un allèle dominant autosomal.
- Hypothèse 4 : La maladie est déterminée par un allèle récessif autosomal.

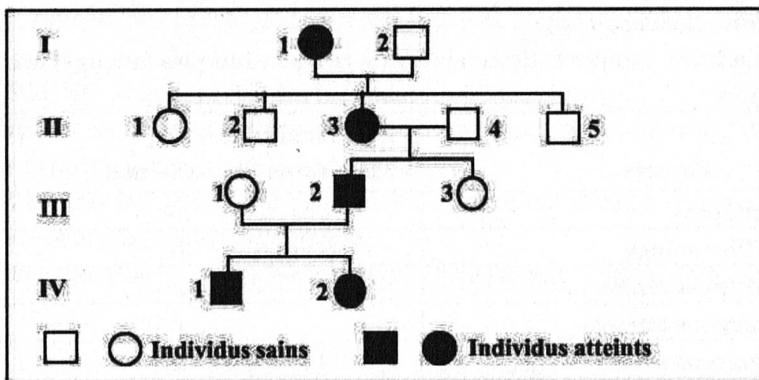
2- Des études basées sur l'analyse de l'ADN ont montrées que l'individu III4 ne porte pas l'allèle de la maladie, à partir de l'exploitation de cette information, dire quelle est l'hypothèse confirmée? Argumenter.

3- Donner alors les génotypes des individus I2, III4, IV2 et IV3.

EXERCICE 4 :

La chorée est une maladie héréditaire rare contrôlée par un gène qu'on symbolisera par (A, a)

L'arbre généalogique suivant est celui d'une famille dont certains membres sont atteints de cette maladie.

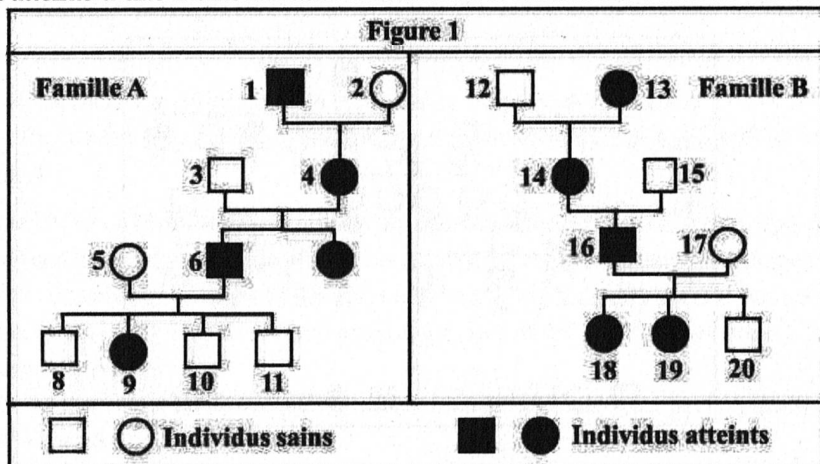


Montrer à partir de ces informations que :

- 1- l'allèle de la chorée est le plus probable dominant par rapport à l'allèle normal
- 2- le gène en question est autosomal
- 3- la fille III3 peut espérer avoir un enfant sain dans le cas où elle épouse un homme atteint par la maladie.

EXERCICE 5 :

Les deux pedigrees de la figure 1 se rapportent à deux familles dont certains figurés en noir sont atteints d'une même maladie héréditaire : le rachitisme vitamino-résistant.



1- Envisager et discuter chacune des hypothèses suivantes :

- a- L'allèle responsable de la maladie est dominant
- b- L'allèle responsable de la maladie est récessif.

2- Sachant que l'individu 5 est homozygote, quelle hypothèse se trouve valable ? Argumenter.

3- Le gène, dont l'allèle gouverne cette maladie, est-il lié au sexe (porté par X ou Y) ou autosomal ?

Envisager et discuter chaque cas.

4- Le tableau suivant montre la descendance de pères rachitiques (atteints) mariés à des femmes saines.

Parents	- Père rachitique - Mère saine (non atteinte)
Nombre de couples	24
Nombre de filles saines	0
Nombre de filles atteintes	29
Nombre de garçons atteints	0
Nombre de garçons sains	25

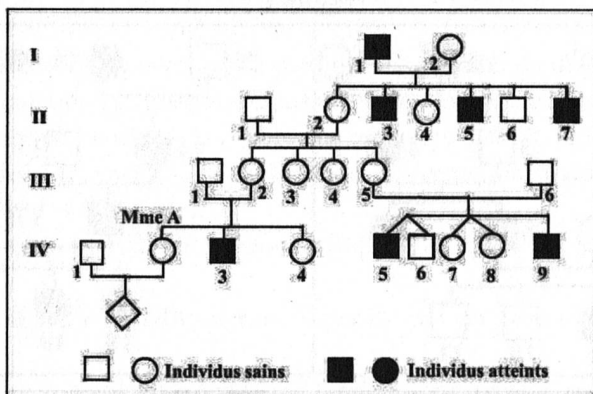
a- Quelle hypothèse concernant la localisation chromosomique du gène se trouve confirmée ?

b- Préciser les génotypes des individus 16, 17, 18 et 20.

EXERCICE 6 :

Madame A est issue d'une famille dont certains membres sont atteints d'une maladie héréditaire grave qui cause une paralysie et qui provoque généralement la mort avant la puberté.

Le document 1 représente l'arbre généalogique de cette famille.



1- L'allèle responsable de cette maladie est-il dominant ou récessif ? Justifier.

2- Discuter la localisation chromosomique du gène en question en envisageant le cas d'hérédité liée au sexe et le cas d'hérédité autosomale.

3- Sachant que le sujet III6 n'est pas porteur de l'allèle de la maladie :

a- Quelle hypothèse parmi celles discutées précédemment se trouve confirmée, argumenter.

b- Ecrire alors les génotypes des individus I2- II2- II4 et III3.

c- Pourquoi il est très peu probable de trouver une fille atteinte par cette maladie dans la population.

4- Le couple III5- III6 a eu deux fois des jumeaux :

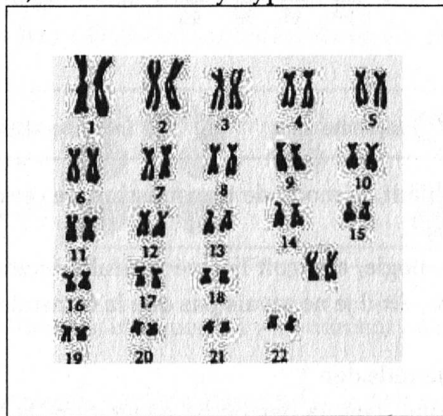
a- Peut-on affirmer, dans chaque cas, s'il s'agit de vrais ou de faux jumeaux ? Argumenter.

b- Donner les génotypes des jumeaux 5 et 6.

5- Madame A est enceinte, elle craint que l'enfant à naître soit atteint par la maladie.

Ses craintes sont-elles justifiées ? Argumenter.

6- Pour rassurer madame A, on réalise le caryotype de l'enfant à naître. (document2)



Document 2

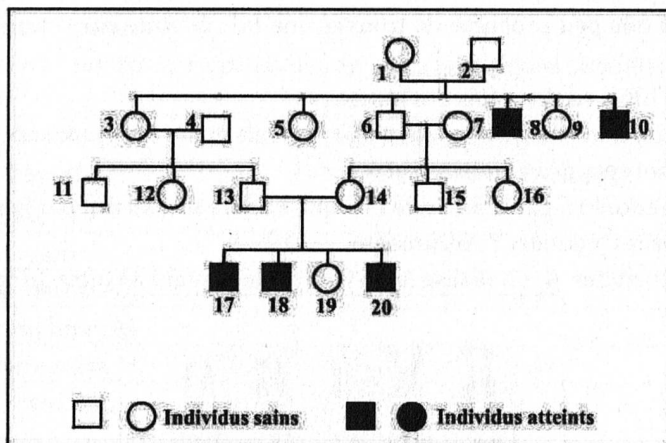
a- A quel stade de la vie cellulaire a-t-on réalisé ce caryotype ? Justifier.

b- A partir de l'analyse de ce caryotype, peut-on rassurer madame A ? Justifier.

EXERCICE 7 :

Mr. et Mme D (13 et 14) présentent au médecin M leur dernier né René (20), âgé de deux semaines et qui est atteint de mucoviscidose (maladie héréditaire caractérisée par un étouffement respiratoire et un rejet de mucus bronchique). Le couple est d'autant plus inquiet que, Pascal (18), leur deuxième enfant, est décédé à l'âge de deux mois à la suite des mêmes symptômes.

Le médecin M interroge les époux sur leurs antécédents, ce qui lui a permis de tracer la généalogie suivante :



1- Indiquer, tout en le justifiant, le mode de transmission de cette maladie (dominante ou récessive).

2- Julien M, étudiant en biologie, aperçoit l'arbre généalogique de Mr. Et Mme D sur le bureau de son père : « Tiens, dit-il je ne savais pas que la transmission de la mucoviscidose est liée au sexe ».

- Pourquoi Julien fait-il cette réflexion ?

3- En effet, il est précisé que dans la deuxième génération, la femme 7 est issue d'une famille n'ayant jamais présenté cette maladie, et que par une technique d'analyse du gène, on a montré que cette femme ne possède pas l'allèle de la mucoviscidose.

- Utiliser cette information pour confirmer ou infirmer la réflexion de Julien.

4- Donner alors les génotypes des individus 3, 4, 6, 13, 14 et 19.

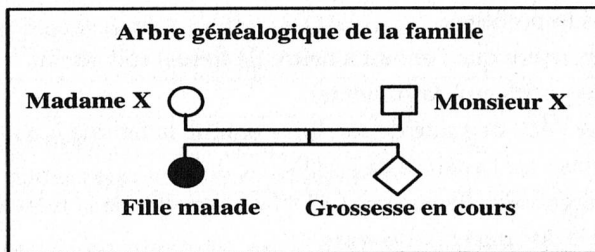
5- Quelle descendance théorique aurait du avoir attendu le couple (Mr. Et Mme D), Justifier.

6- Préciser alors ce qui a motivé la fréquence de la maladie chez les enfants de Mr. Et Mme D.

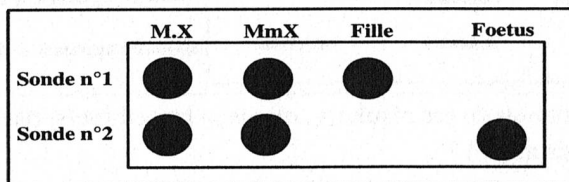
EXERCICE 8 :

Monsieur et Madame X ont une fille atteinte de drépanocytose. Cette maladie héréditaire, qui se transmet selon le mode autosomal récessif, se caractérise à l'échelle moléculaire par la présence d'une B-globuline anormale, provoquant une déformation des hématies.

Madame X est enceinte, et le couple demande un diagnostic prénatal pour savoir si leur deuxième enfant sera atteint de drépanocytose.



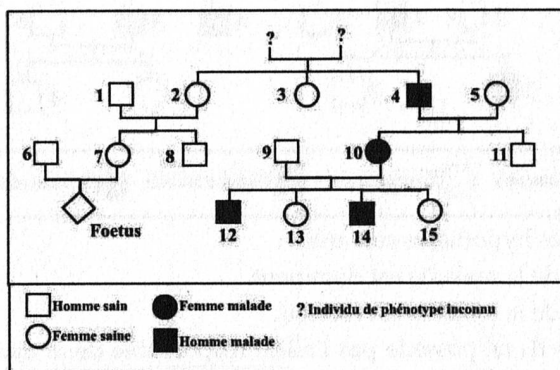
A partir de l'ADN foetal recueilli par prélèvement de villosités chorales, ainsi que l'ADN prélevé de M. et Mme X et leur fille, l'électrophorèse montre le résultat suivant :



- 1- À partir des documents fournis, indiquer s'il y a vraiment un risque pour l'enfant à naître.
- 2- Montrer comment le diagnostic prénatal permet d'apporter une réponse au problème posé par les parents.

EXERCICE 9 :

Le pedigree suivant se rapporte à une famille dont certains membres sont atteints d'une maladie héréditaire.



- 1-L'allèle responsable de cette maladie est -il :
 - a- dominant lié au chromosome sexuel X ?
 - b- dominant autosomal ?
 - c- récessif lié au chromosome sexuel X ?
 - d- récessif autosomal ?

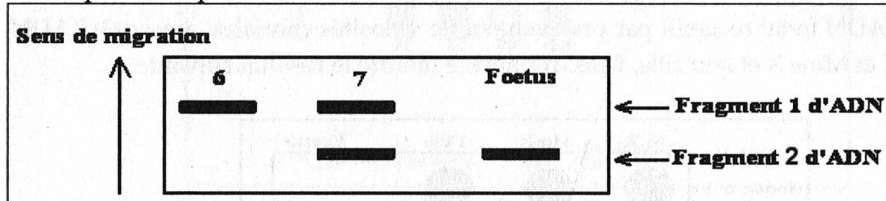
Discuter chacune des hypothèses.

2- La femme enceinte, craint que l'enfant à naître (le fœtus) soit atteint.

Ses craintes sont-elles justifiées ? Argumenter.

3- Pour se rassurer sur l'état de santé de son futur enfant, la femme 7 a recours au diagnostic prénatal basé sur l'analyse de l'ADN.

Les résultats de ce diagnostic effectué sur l'ADN du père (6), de la mère (7) et du fœtus sont représentés par le document ci-dessous.



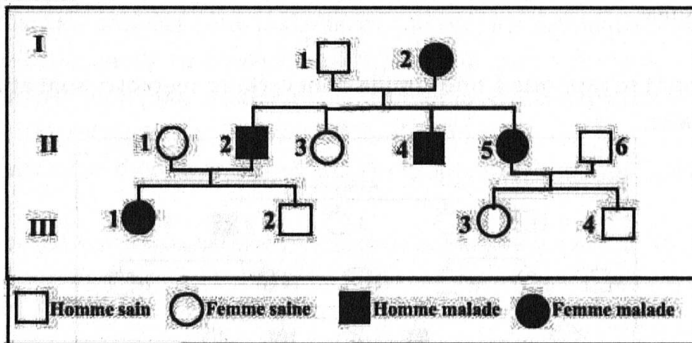
a- A partir de l'exploitation de ces résultats, quelle(s) hypothèse(s) parmi celles proposées en 1 se trouve(nt) confirmée(s) ?

b- Le couple en question est-il rassuré sur l'état de santé de son futur enfant ? Justifier.

c- Donner, en les justifiant, les génotypes des individus 2-3-5 et 13.

EXERCICE 10:

Le pedigree suivant représente la transmission d'une maladie héréditaire chez une famille sur trois générations.



1- Discuter chacune des hypothèses suivantes :

* L'allèle responsable de la maladie est dominant.

* L'allèle responsable de la maladie est récessif.

2- Sachant que la fille II₃ ne possède pas l'allèle responsable de la maladie, préciser en le justifiant, l'hypothèse à retenir.

3- A partir des données précédentes et de l'arbre généalogique, discuter la localisation chromosomique du gène : autosomal, lié au sexe porté par X.

4- On a pu déterminer la nature et le nombre des allèles chez les individus II₃, II₄ et II₆ à partir de l'analyse de leurs ADN.

Les résultats sont indiqués dans le tableau ci-dessous :

Individus	II ₃	II ₄	II ₆
Nombre d'allèles normaux	2	0	1
Nombre d'allèles mutés responsables de la maladie	0	1	0

a- En tenant compte de ces résultats, préciser la localisation chromosomique de l'allèle responsable de cette maladie.

b- Ecrire alors les génotypes des individus I₂, II₄, III₂ et III₃.