

Cocher la ou (les) affirmation(s) correctes pour chacun des items suivants :

1-Dans le cas d'une anomalie autosomale récessive :

- a- tout individu sain est homozygote.
- b- un couple normal ne donne jamais des enfants malades.
- c- le garçon malade hérite la maladie de sa mère.
- d- est beaucoup plus fréquente chez les garçons.
- e- affecte systématiquement un enfant sur 4 dans une famille.
- f- peut être dans certains cas détecté avant la naissance.
- g- elle ne s'observe dans la descendance de parents sains que s'ils sont hétérozygotes l'un et l'autre.

2-Une maladie liée au sexe :

- a- correspond à l'expression d'un allèle, dominant ou récessif porté par le chromosome X seulement.
- b- est beaucoup plus fréquente chez les garçons que chez les filles.
- c- atteint les garçons et les filles dans les mêmes proportions.
- d- n'affecte un garçon que si sa mère est porteuse de l'allèle responsable.
- e- peut être transmise par X.
- f- peut être transmise par un autosome.

3-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- affecte l'enfant d'un père malade marié à une personne saine avec une proportion de 75% .
- d- n'est jamais liée au sexe.
- e- est toujours liée au sexe.

4-Dans le cas d'une maladie récessive liée au chromosome 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.

5-Une femme , fille d'un hémophile , se marie avec un homme non hémophile , sachant que le gène de l'hémophilie , récessif , est porté par le chromosome X , ce couple a :

- a- la probabilité d'avoir une fille hémophile est de $\frac{1}{2}$.
- b- la probabilité d'avoir une fille hémophile est de $\frac{1}{4}$.
- c- la probabilité d'avoir un garçon hémophile est de $\frac{1}{2}$.
- d- la probabilité d'avoir un garçon hémophile est de $\frac{1}{4}$.

6- La trisomie 21 :

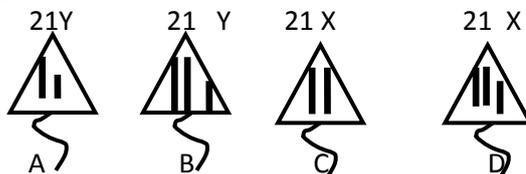
- a- est une maladie héréditaire récessive.
- b- est due à la présence de 3 paires du chromosome N°21.
- c- est due à une anomalie de la méiose lors de la formation des gamètes.
- d- est due à la présence de 3 chromosomes n°21.

7-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 pratiquée systématiquement chez tous les couples.
- d- consiste à guérir les maladies génétiques avant la naissance.

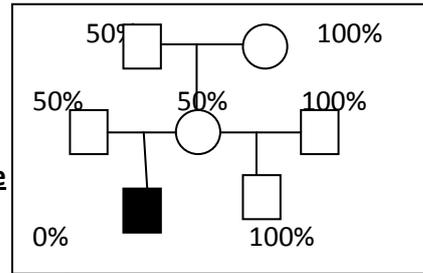
8-Un diagnostic prénatal a permis de conclure que le fœtus sera un garçon atteint de trisomie 21.En considérant qu'il ya eu un déroulement anormal de la méiose lors de l'ovogenèse , le spermatozoïde qui a participé à la fécondation est :

- a- B.
- b- D.
- c- A.
- d- C.



9- Une maladie M est due à une activité nulle d'une enzyme E .Le pedigree ci-dessous présente la transmission de cette maladie dans une famille et précise le pourcentage d'activité enzymatique (en %) chez les membres de cette famille .On peut conclure que la maladie est :

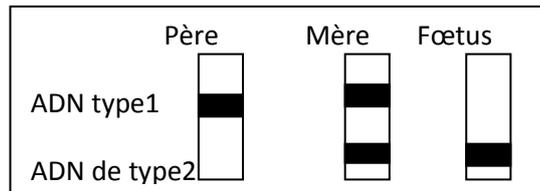
- a- récessive autosomale.
- b- récessive liée à X.
- c- dominante autosomale.
- d- dominante liée à X.



10- Pour connaître le déterminisme génétique d'une maladie héréditaire, on a recours à l'étude de l'ADN de 2 parents sains et de leur fœtus ayant un caryotype normal.

Le résultat du diagnostic est schématisé ci-dessous. On peut conclure que :

- a- la maladie est liée à X.
- b- la maladie est dominante.
- c- le fœtus est de sexe masculin.
- d- le futur né sera sain.

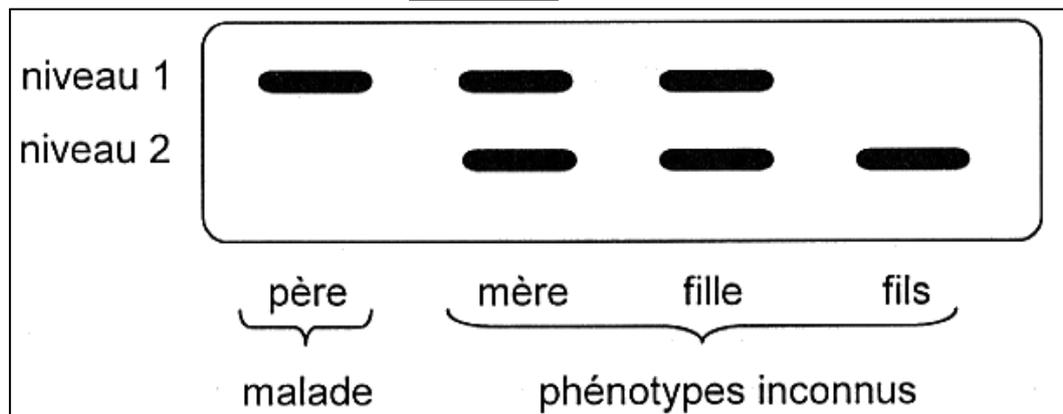


EXERCICE N°2 :

Pour comprendre le déterminisme génétique d'une maladie héréditaire affectant un membre d'une famille et due à une enzyme anormale , on peut se référer à plusieurs informations issues de diverses techniques d'observation .

- 1) Le document 1 suivant représente le résultat d'électrophorèse de l'ADN d'un gène aux allèles (a1, a2) contrôlant la synthèse de cette enzyme .L'électrophorèse a été réalisé sur 4 membres de la même famille

Document 1



En prenant en compte des informations présentées par le document 1 , discutez chacune des hypothèses suivantes :

Hypothèse 1 : l'allèle de la maladie est récessif et autosomal.

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

Hypothèse 3 : l'allèle de la maladie est dominant et autosomal.

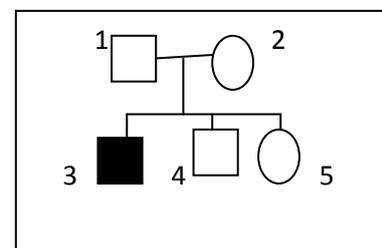
Hypothèse 4 : l'allèle de la maladie est dominant et porté par un chromosome sexuel X .

- 2) Le pedigree suivant montre le pedigree d'une autre famille dont un garçon est atteint par la même maladie que celle du père figurant dans le document 1.

a- exploitez les données tirées du document 1 et les informations présentées par le document 3 pour préciser la ou les hypothèse(s) à retenir parmi les quatre précédentes.

Document 2

- b- écrire les génotypes des individus 1.2.3.4et 5 du document 2.

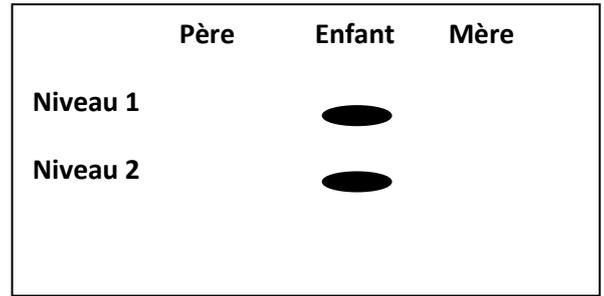


EXERCICE N°3:

2) Deux parents de phénotype normal qui attendent un enfant ont décidé, sur conseil du médecin, de procéder à une analyse par électrophorèse de leur ADN et de l'ADN de leur futur enfant.

Document 1

Le document 1 représente le résultat de l'analyse de l'ADN de l'enfant. Sachant que la mère est non conductrice et que le père appartient à une famille comportant des individus atteints de phénylcétonurie, reproduisez s le document 3 et complétez-le en représentant le résultat attendu de l'analyse de l'ADN du père et de celui de la mère.



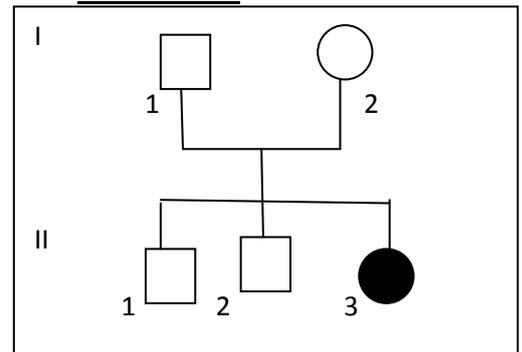
Justifiez votre réponse.

EXERCICE N°4:

On se propose d'étudier le brassage de l'information génétique au cours de la reproduction sexuée en se basant sur les documents suivants :

Le document 1 représente le pedigree ou l'arbre généalogique d'une famille dont l'un des membres II₃ est atteint d'une maladie héréditaire.

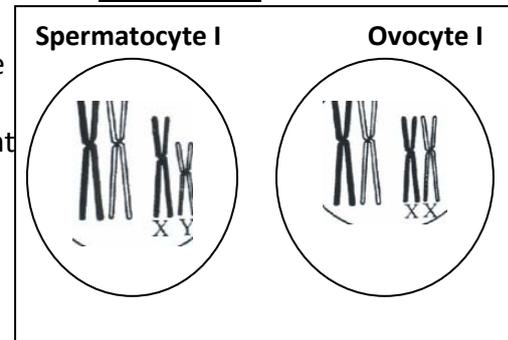
Document 1



1- A l'aide d'un raisonnement rigoureux et en considérant qu'un couple d'allèles (A, a) est impliqué dans la transmission de cette maladie, précisez le génotype de l'individu atteint II₃

2- Le document 2 représente, respectivement, la garniture chromosomique d'un spermatoocyte I de l'individu I₁ et d'un ovocyte I de l'individu I₂ (Pour simplifier, on a représenté dans chacune de ces cellules, une paire d'autosomes et la paire de chromosomes sexuels).

Document 2



a- Reproduisez les deux schémas du document 2 sur votre copie et représentez, sur les chromosomes, les allèles du gène concerné.

b- A partir des données du document 2, représentez les différents types de gamètes que peut produire chacun des parents I₁ et I₂.

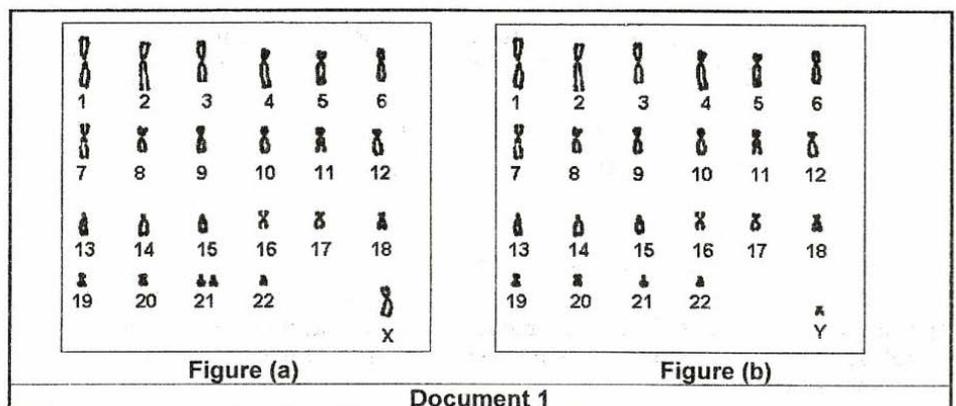
c- Dégagez, dans un tableau, les différentes combinaisons Chromosomiques et alléliques possibles de l'œuf issu de la fécondation des gamètes produits par les individus I₁ et I₂.

d- Encerclez, dans le tableau, la garniture chromosomique correspondant à la fille II₃.

EXERCICE N°5:

Chez l'homme, les aberrations chromosomiques peuvent survenir au cours de la gamétogenèse. Les figures (a) et (b) du document 1 représentent les caryotypes des deux gamètes mâle et femelle.

- identifiez le gamète correspondant à chacun des deux caryotypes représentés par les figures (a) et (b) du document 1.
- L'un des deux gamètes présente un caryotype anormal .
 - Précisez lequel . Justifiez votre réponse .
 - Expliquer l'origine de cette anomalie .



- 3) La fécondation impliquant les deux gamètes du document 1 conduit à un individu de caryotype anormal.
- Ecrivez la formule chromosomique de la cellule œuf issue de cette fécondation.
 - Déduisez l'anomalie chromosomique affectant cet individu.

EXERCICE N°6:

Généralement le caryotype humain se caractérise par une stabilité, c'est-à-dire une constance du nombre de chromosomes ($2n=46$).

Pour comprendre les mécanismes à l'origine de la stabilité et de l'instabilité du caryotype humain, on se réfère à l'analyse des documents 1 et 2 suivants :

- 1) Le document 1 montre une structure prélevée des trompes de l'appareil génital de la femme.

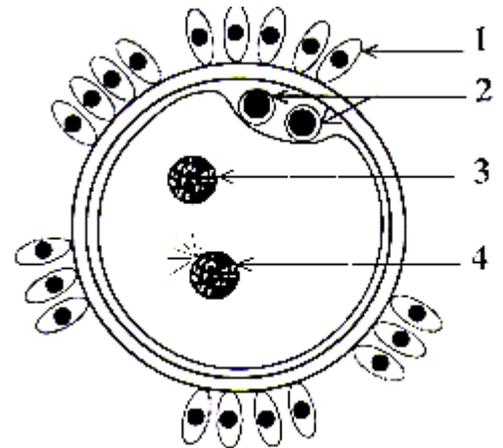
Donnez un titre au document 1 et le légendez. **Document 1**

- 2) Le document 2 comporte les figures a, b et c qui présentent des caryotypes possibles des éléments 3 et 4 indiqués dans le document 1.

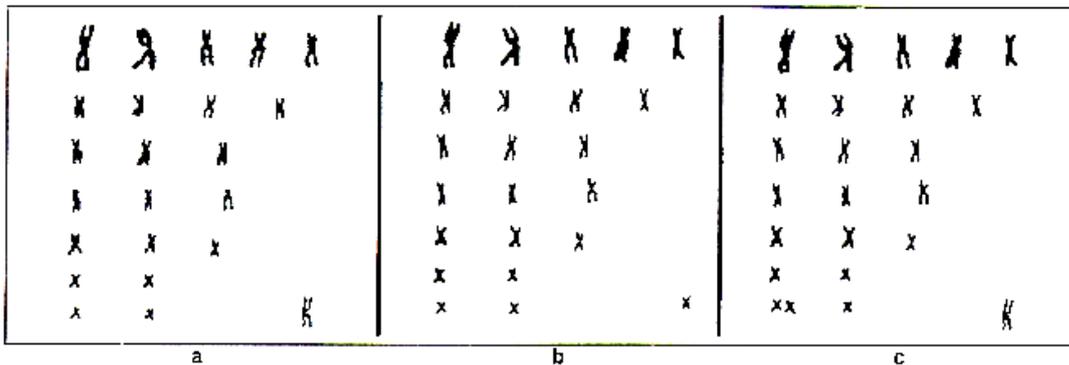
- Comparez et identifiez les figures a, b et c du document 2
- Expliquez, schémas à l'appui, le mécanisme qui aboutit à la

Formation du caryotype C (pour une simplification de schémas, on représente les cellules à $2n=6$ chromosomes).

- Exploitez les informations fournies par les documents 1 et 2 et vos réponses aux questions précédentes pour expliquer les mécanismes à l'origine de l'instabilité du caryotype humain.



Document 2



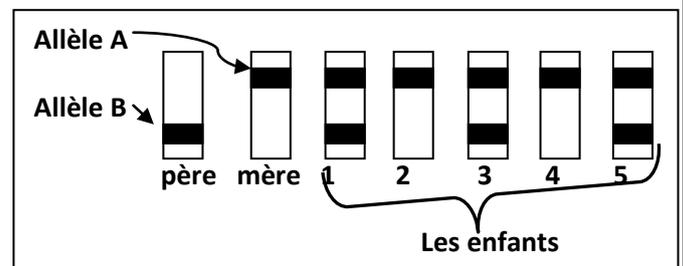
EXERCICE N°7:

Soit une enzyme E existant chez l'Homme sous deux formes ; une forme active déterminant un phénotype normal et une forme inactive responsable d'une maladie héréditaire.

La synthèse de cette enzyme est contrôlée par deux allèles (A, B) d'un même gène.

Le document 1 représente les résultats de l'électrophorèse obtenus chez une famille dont tous les enfants sont sains.

Document 1



- En vous basant sur l'ensemble des données précédentes :
 - identifiez l'allèle dominant et l'allèle récessif.
 - déterminez le phénotype de chacun des parents.
 - montrez si les allèles (A, B) sont autosomaux ou liés au sexe.
- En utilisant les lettres A et B du gène, écrivez les génotypes des membres de cette famille.

EXERCICE N°8:

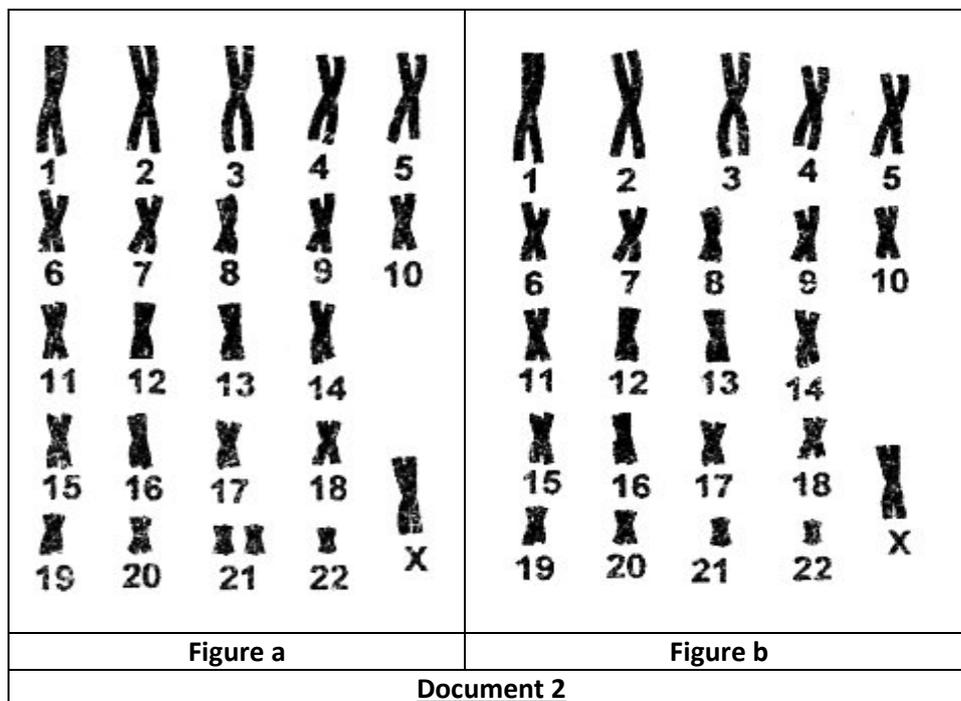
Soient Madame X et Monsieur X un couple, madame X est normale, Monsieur X est atteint d'une anomalie. Au cours du choix de l'embryon (ou des embryons) lors d'une Fivete à implanter est nécessaire. Pour cela une électrophorèse des fragments d'ADN correspondant au gène responsable de l'anomalie est réalisée chez le couple considéré et chez les trois embryons. Les données fournies par l'électrophorèse sont résumées dans le document 1 suivant.

Document 1

	Monsieur X atteint	Madame X normale	Embryons		
			E1	E2	E3
A1	2	1	1	2	2
A2	0	1	1	1	0

E1, E2, E3 : sont trois embryons. A1 et A2 : sont les allèles du gène considéré.

- 1) Exploitez les données du document 1 en vue de :
 - a- préciser l'allèle responsable de l'anomalie.
 - b- déterminer le mode de transmission de cette anomalie.
 - c- déduire lequel (ou lesquels) des trois embryons est (ou sont) à implanter.
- 2) Les figures a et b du document 2 suivant représentant les caryotypes possibles de deux cellules germinales à l'origine de l'embryon E2.
 - La figure a représente le caryotype de l'ovocyte II.
 - La figure b représente le caryotype du spermatoocyte II.



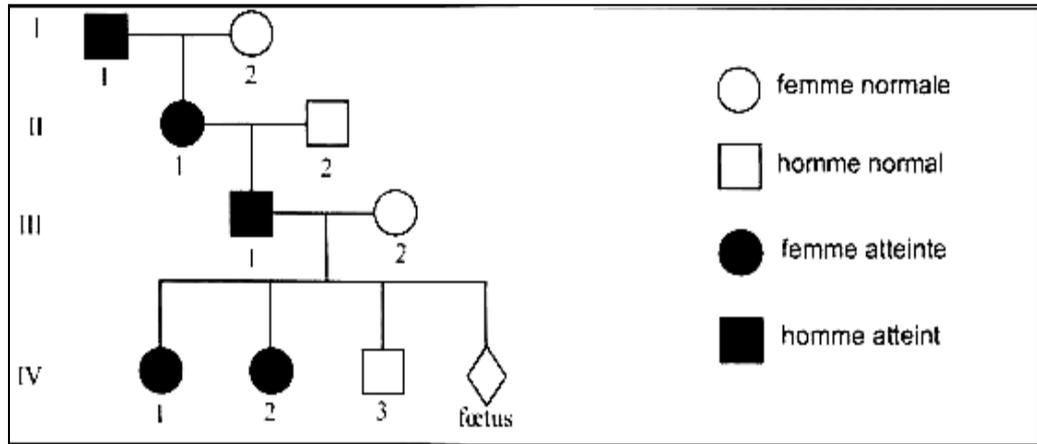
En exploitant les données des documents 1 et 2 et en ne tenant compte que de la paire de chromosomes portant le gène en question, expliquez schéma à l'appui, les mécanismes responsables de l'obtention de l'embryon E2.

EXERCICE N°9 :

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

- 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 le 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 le chromosome sexuel X.

Document 1



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.

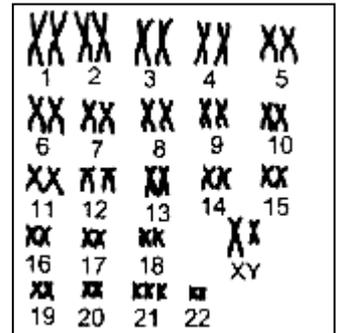
2) Exploitez ces deux informations et les données du document 1 en vue de préciser laquelle des hypothèses discutées précédemment est confirmée.

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

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

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

Document 2



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 génétique étudié. 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 foetus.
- 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 foetus.

EXERCICE N°10 :

On se propose d'étudier le mode de transmission d'une maladie héréditaire qui se présente sous deux formes A et B. Le document 1 présente le résultat de l'électrophorèse de l'ADN de certains membres de deux familles F1 et F2 présentant chacune une forme de cette maladie.

- Le père de la famille F1 est sain.
- la mère de la famille F2 est saine.

Document 1

	F1 : Famille présentant la forme A			F2 : Famille présentant la forme B		
	Mère	Fille 1	Fille 2	Père	Fils 1	Fils 2
Allèle S ₁						
Allèle S ₂						

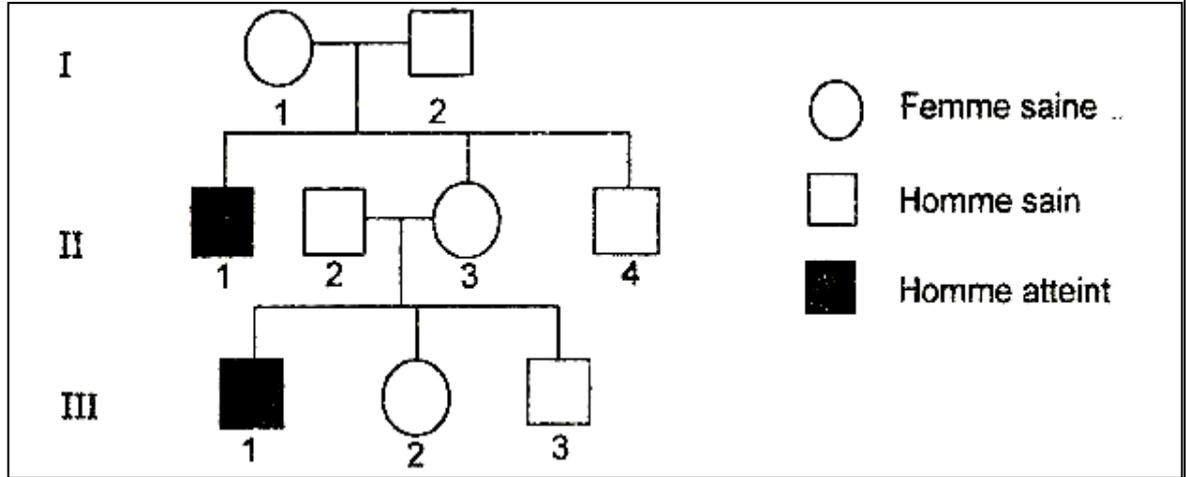
1) Analysez les résultats du document 5 afin de préciser, pour chacune des deux formes A et B :

- si l'allèle responsable de la maladie est récessif ou dominant.
- si le gène en question est porté par un autosome ou par un chromosome sexuel X.

Le document 2 représente l'arbre généalogique d'une famille F3 dont certains membres sont atteints de cette maladie.

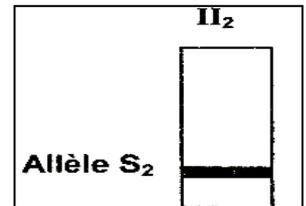
Document 2

- 2) Exploitez les données des documents 1 et 2 en vue de déterminer la forme de la maladie chez la famille F3.



Le document 3 représente le résultat de l'électrophorèse de l'ADN de l'individu II2 de la famille F3. **Document 3**

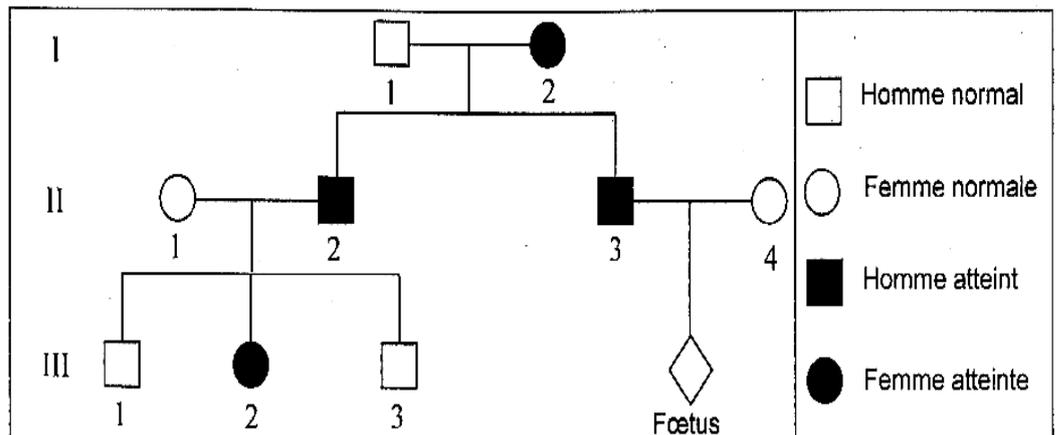
- 3) A partir des informations dégagées des documents 1, 2 et 3 :
- écrivez les génotypes des individus I1, II1, II3 et III2 de la famille F3.
 - précisez les sujets malades des deux familles F1 et F2.



EXERCICE N°11 :

Le document 1 suivant représente le pedigree d'une famille dont certains membres sont atteints d'une maladie héréditaire. **Document 1**

- 1) Exploitez les données du document 1 pour discuter les hypothèses suivantes :



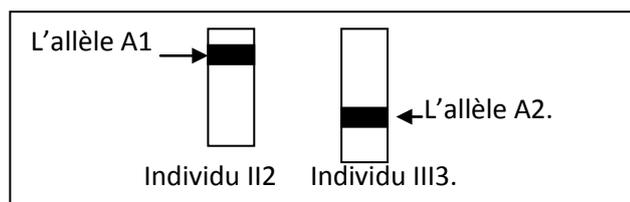
Hypothèse 1 : l'allèle responsable de l'anomalie est dominant.

Hypothèse 2 : l'allèle responsable de l'anomalie est récessif.

- 2) Sachant que la mère II1 est homozygote, laquelle des deux hypothèses discutées précédemment est confirmée ? Argumentez votre réponse.

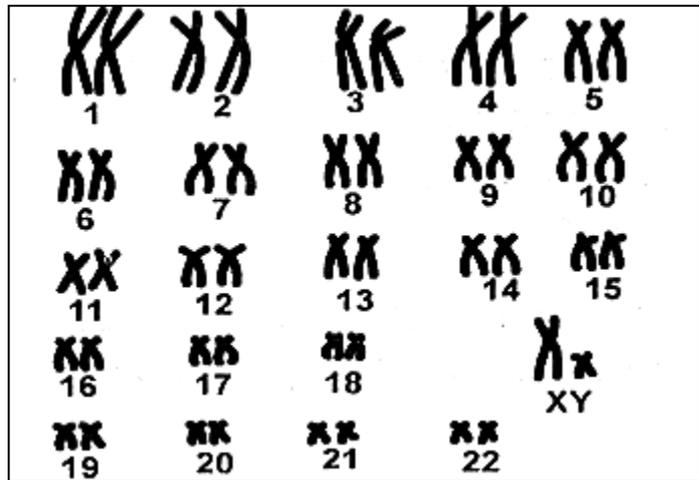
Pour déterminer la localisation chromosomique du gène en question, on fait, par la technique de l'électrophorèse, l'analyse des fragments d'ADN correspondant aux allèles A1 et A2 du gène impliqué dans l'anomalie. Le document 2 montre les résultats obtenus chez les individus II2 et III3.

Document 2



- 3) A partir de l'exploitation des documents 1 et 2 :
- identifiez parmi les allèles A1 et A2 celui qui est responsable de l'anomalie.
 - préciser si l'allèle responsable de la maladie est lié à un autosome ou au chromosome sexuel X.
 - écrivez les génotypes des individus I1 et I2 (en utilisant les lettres A1 et A2)
- La femme II4 est enceinte, elle craint que l'enfant à naître (son fœtus) soit atteint par une anomalie. Le document 3 représente le caryotype de l'enfant à naître (le fœtus)

- 4) Exploitez les informations dégagées précédemment et celles fournies par le document 3 pour préciser si le futur enfant serait normal ou atteint **Document 3**



EXERCICE N°12 :

Chez une famille atteinte d'une maladie héréditaire rare on a réalisé une électrophorèse des allèles (fragments d'ADN) du gène responsable de cette maladie. Les résultats sont dans le tableau suivant.

Individus		II1	II2	III1	III2	III3	III4
Résultats de migration de l'ADN	A1 ↓	●	●	●			●
	A2 ↓	●	●		●	●	●
Phénotypes des individus		Mâle	Femelle saine	Mâle	Mâle malade	Femelle	Mâle

- 1) Quel est l'allèle responsable de cette maladie ? Pourquoi ?
- 2) S'agit-il d'une maladie :
 - a) récessive ou dominante ? Pourquoi ?
 - b) liée au sexe ou autosomale ? Pourquoi ?
- 3) Donnez les génotypes et les phénotypes possibles des parents I1 et I2
- 4) Précisez les génotypes des individus du tableau.

Le succès est la somme de petits efforts répétés jour après jour "