

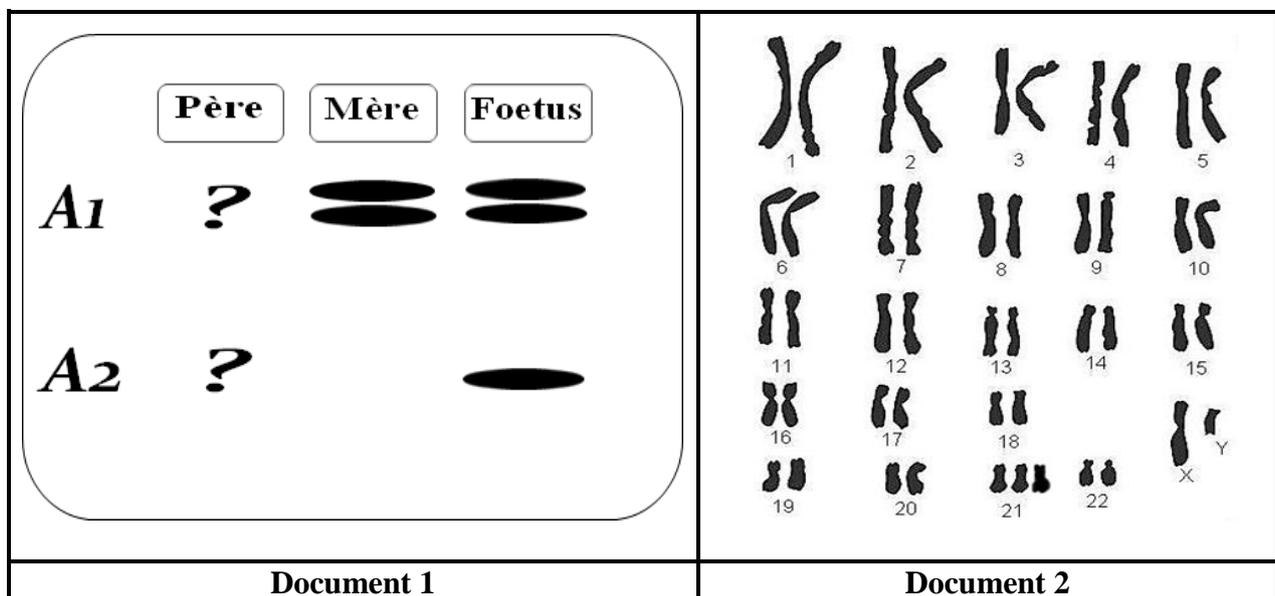
Epreuve de Génétique Humaine
4^{ème} Sciences Expérimentales

Durée : 2 heures

Dr : REKIK Houssem

A) Un couple phénotypiquement malade d'une maladie héréditaire, procède à un diagnostic prénatal pour craintes sur l'état de santé de leur fœtus. A partir des cellules prélevées du fœtus, ainsi que l'ADN du couple, on obtient les résultats suivants :

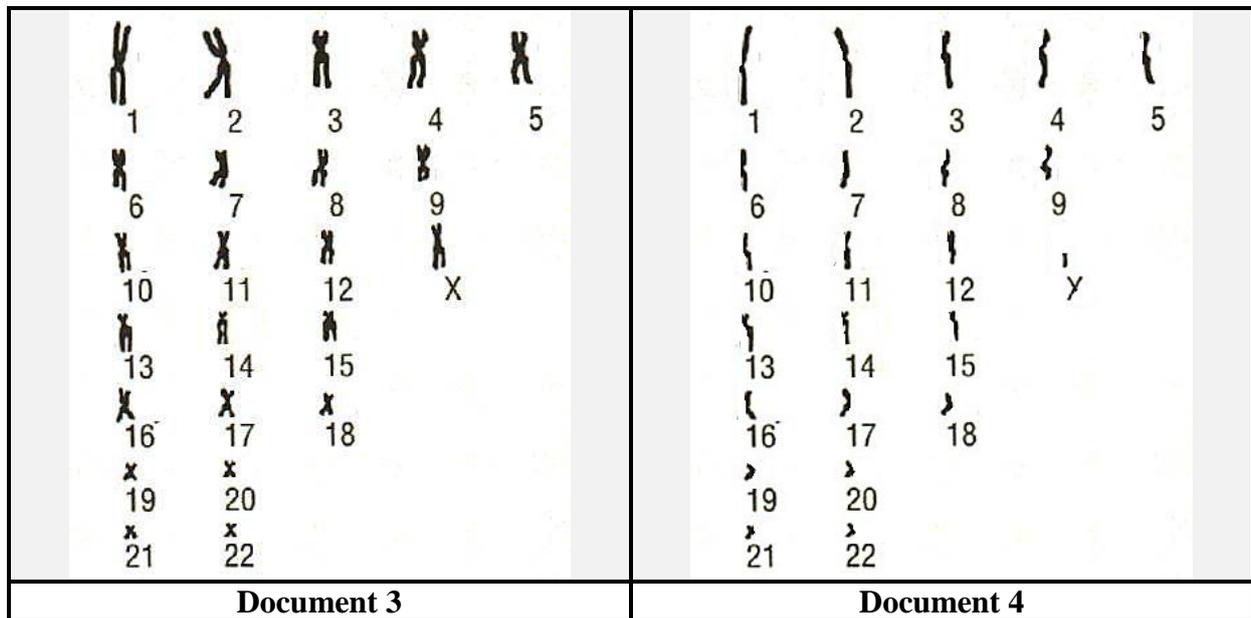
- Document 1 : électrophorèse de l'ADN du fœtus et de ces deux parents.
- Document 2 : caryotype du fœtus.



1. Citer et expliquer les méthodes de prélèvements des cellules fœtales permettant de réaliser le diagnostic prénatal.
2. Déterminer parmi les allèles **A₁** et **A₂** celui qui détermine le phénotype malade et celui qui détermine le phénotype sains.
3. Exploiter les données fournis par ces deux documents en vue :
 - a. Déterminer la localisation du gène de cette maladie.
 - b. Préciser le nombre et la nature des allèles chez le père.
 - c. Préciser la relation de dominance entre les allèles **A₁** et **A₂**.
4. Le **document 2** révèle une anomalie non héréditaire :
 - a. Préciser sa nature.
 - b. Discuter toutes les hypothèses valables à propos l'origine de cette anomalie, et pour chaque hypothèse préciser :
 - * *La phase défectueuse.*
 - * *Le nom de la cellule défectueuse.*

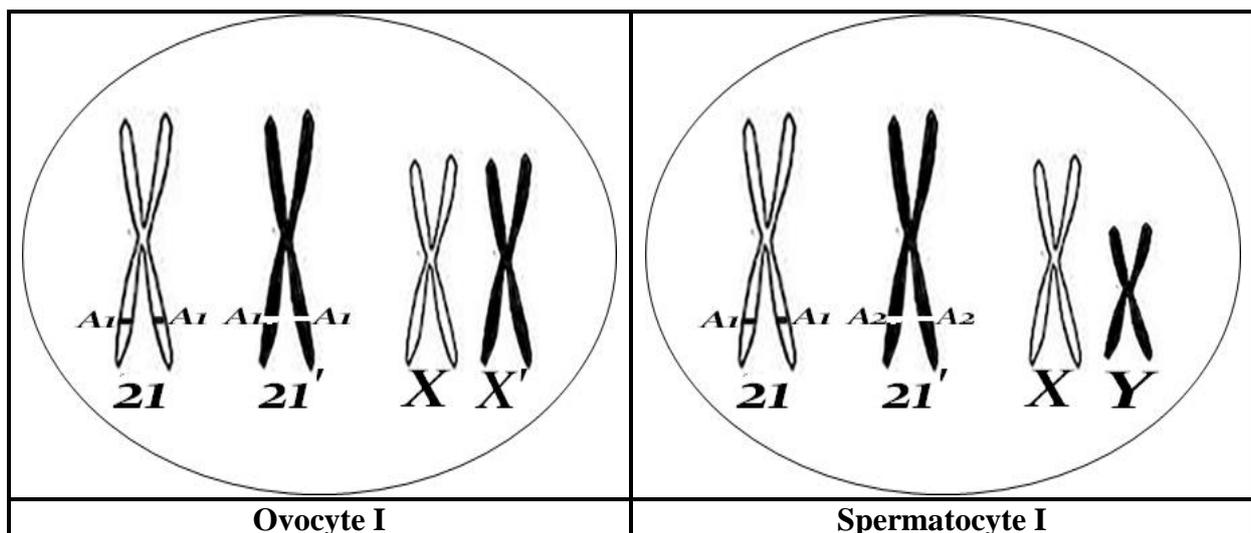
REPUBLIQUE TUNISIENNE
MINISTERE DE L'EDUCATION ET DE LA FORMATION

B) Soit les deux documents suivants qui présentent les caryotypes des gamètes à l'origine du fœtus :



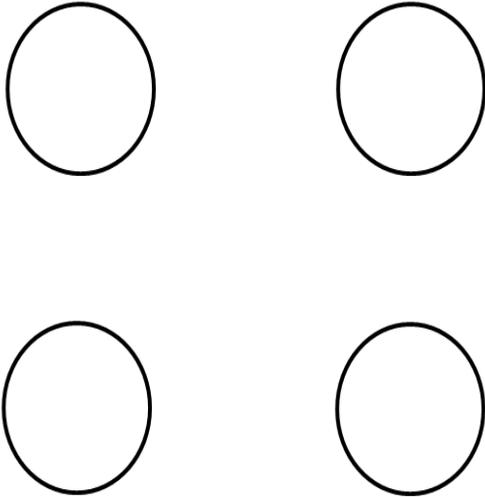
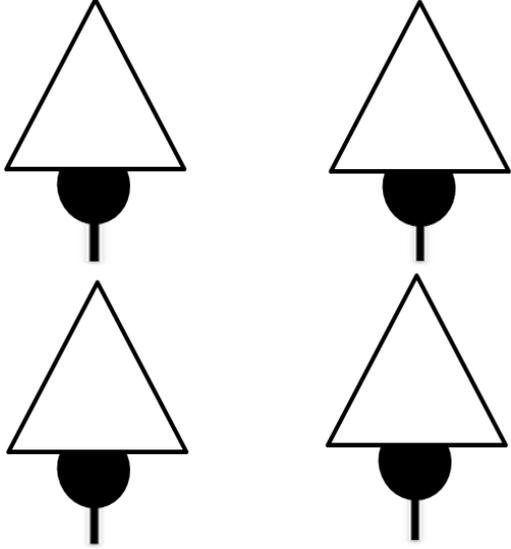
1. Identifier les cellules qui correspondent aux **documents 3 et 4**.
2. Donner pour chacune le nombre et l'aspect des chromosomes.
3. Quelle hypothèse retenez-vous ? Justifier votre réponse.

C) Pour chacun des parents, on considère une paire du **chromosome 21** et une paire de **chromosome sexuel** :



REPUBLIQUE TUNISIENNE
MINISTERE DE L'EDUCATION ET DE LA FORMATION

1. On admettant uniquement le brassage inter-chromosomique, représenter l'équipement chromosomique des **spermatocytes II** et des **spermatozoïdes**. Encercler le spermatozoïde à l'origine du fœtus. (copie à rendre).
2. Schématisez la cellule à l'origine de l'anomalie chromosomique du fœtus. (copie à rendre).
3. Conseillez-vous la mère d'interrompre sa grossesse ? argumenter votre réponse.

<i>Copie à rendre</i>	
	
Spermatocytes II	Spermatozoïdes
<i>Cellule à l'origine de l'anomalie chromosomique (cellule défectueuse)</i>	

Mail : drhoussem@live.fr