

Année Scolaire :

Cycle de révision

2014-2015

**Epreuve de Génétique Humaine**

Région de Sfax

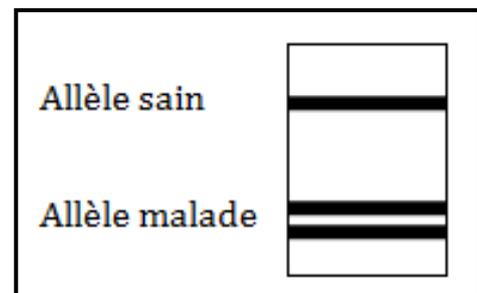
**4<sup>ème</sup> Sciences Expérimentales**

Durée : 2 heures

Dr : REKIK Houssem

**PARTIE N°1 : Q.C.M synthèse pour BAC 2015 :**

Dans le cas d'une maladie portée par la paire de chromosome 21, un couple, dont la mère est hétérozygote malade, le père est sain, donne une fille présentant l'électrophorèse ci contre :



**1) Le père :**

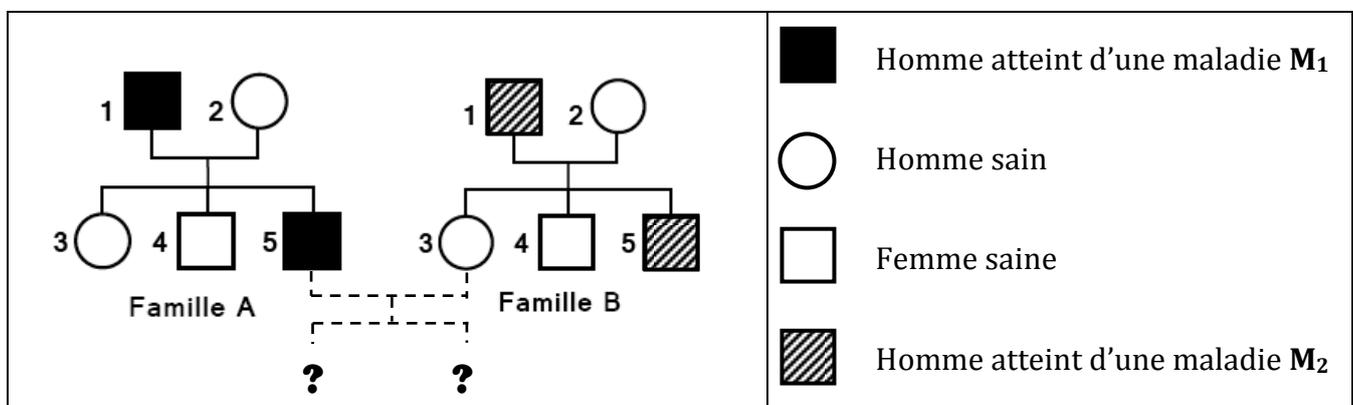
- a. Peut être homozygote.
- b. Est obligatoirement homozygote.
- c. Peut être hétérozygote.
- d. Est obligatoirement hétérozygote.

**2) L'accident méiotique, qui s'est produit, a eu lieu :** (proposition BAC 2015)

- a. Dans les gonades (testicules).
- b. Dans la trompe.
- c. Durant la phase folliculaire.
- d. Durant la phase lutéinique.

**PARTIE N°2 : Mobilisation de vos connaissances :**

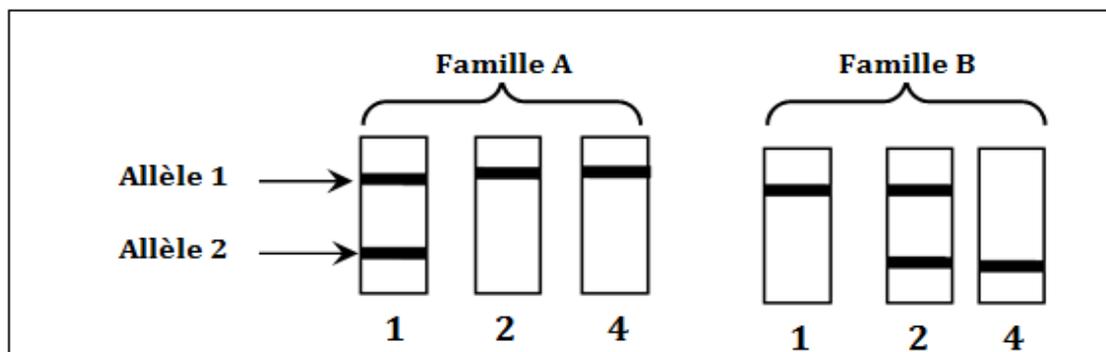
**A)** Le document 1 ci-dessous présente deux arbres généalogiques correspondants aux deux familles A et B dont certains membres sont atteints d'une maladie héréditaire.



**Document 1**

REPUBLIQUE TUNISIENNE  
MINISTERE DE L'EDUCATION

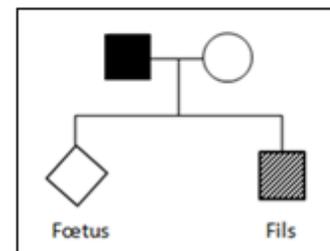
1. Exploitez les données du document 1, pour discuter chacune des hypothèses suivantes afin de déterminer le(s) mode(s) de transmission(s) valable(s) pour les deux maladies  $M_1$  et  $M_2$  :
  - \* **Hypothèse n°1** : l'allèle de la maladie est récessif porté par un autosome.
  - \* **Hypothèse n°2** : l'allèle de la maladie est dominant porté par un autosome.
  - \* **Hypothèse n°3** : l'allèle de la maladie est récessif porté par un chromosome sexuel X.
  - \* **Hypothèse n°4** : l'allèle de la maladie est dominant porté par un chromosome sexuel X.
2. Pour préciser le mode de transmission de ces deux maladies, on procède aux résultats des études génétiques de certains membres des deux familles.



**Document 2**

- a. En utilisant les données des deux documents :
    - \* Identifier, pour chaque famille, les allèles (sains) ou (mutés) correspondant aux deux types d'ADN (1 et 2).
    - \* Déterminer, en justifiant votre réponse, le mode de transmission certain de chacune des deux maladies  $M_1$  et  $M_2$ .
  - b. Ecrivez les génotypes des individus des deux familles.
3. Donner trois propriétés, pour chacune des deux maladies.

**B)** L'homme désigné par le chiffre 5 de la famille A se marie par la femme désignée par le chiffre 3 de la famille B, le document ci-contre montre le pédigrée de cette nouvelle famille notée famille C.



**Document 3**

1. Expliquer, brièvement, le phénotype du fils.  
Déterminer les génotypes des parents pour les deux maladies.
2. Ce couple attend un enfant. Craignant avoir celui-ci malade, a eu recours au diagnostic prénatal. Le diagnostic est effectué sur l'ADN du foetus. Les résultats sont présentés dans le tableau suivant.

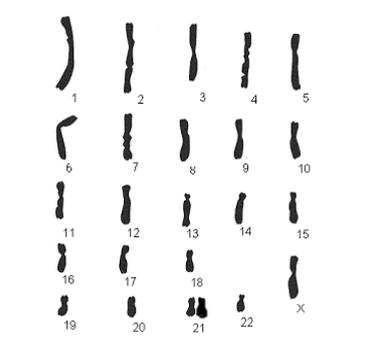
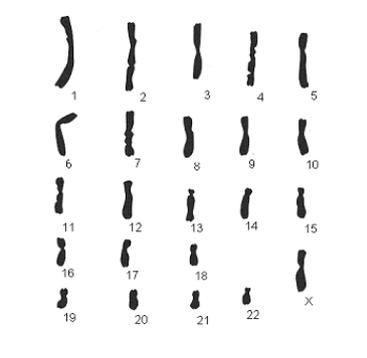
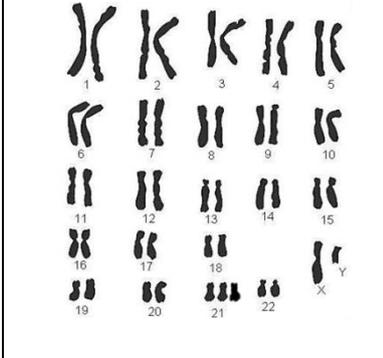
REPUBLIQUE TUNISIENNE  
MINISTERE DE L'EDUCATION

	Les différents types d'allèles			
	Allèle muté de la maladie $M_1$	Allèle muté de la maladie $M_2$	Allèle de type 1 de la famille A	Allèle de type 2 de la famille B
Fœtus				

**Document 4**

- A quoi consiste le diagnostic prénatal ? donner quelques indications.
  - Citer deux techniques de prélèvements d'échantillon fœtal.
  - Préciser l'intérêt de cette étude moléculaire.
  - Donner, en ordre, ces étapes.
  - Analysez le document 4 en vue de tirer quatre conclusions qui méritent d'être mentionnées.
  - Discuter alors l'origine de l'anomalie chromosomique dévoilée précédemment (question 2° e) et préciser à chaque fois :
    - \* La division défectueuse.
    - \* La phase défectueuse.
    - \* Le nom de la cellule défectueuse.
3. Le document ci-dessous présente deux caryotypes de deux cellules germinales à l'origine du fœtus ainsi que le caryotype du fils.

**N.B : tous les chromosomes sont dupliqués.**

		
<b>Fig. 1</b> : ovocyte II bloquée en métaphase II	<b>Fig.2</b> : spermatoocyte I	<b>Fig.3</b> : caryotype du fils
<b>Document 5a</b>		<b>Document 5b</b>

**Document 5**

- Quelle précision vous apporte le document 5 quant à la localisation de l'allèle de la maladie  $M_1$  ?
  - Quelle hypothèse retenez-vous quant à l'origine de l'anomalie chromosomique que présente le fœtus ?
  - A quel moment, par rapport à un cycle ovarien, s'est produit un tel accident ?
4. Donner les résultats des électrophorèses pour le fils. Quelle hypothèse, quant à l'origine de l'anomalie chromosomique que présente celui-ci, se trouve infirmée ?