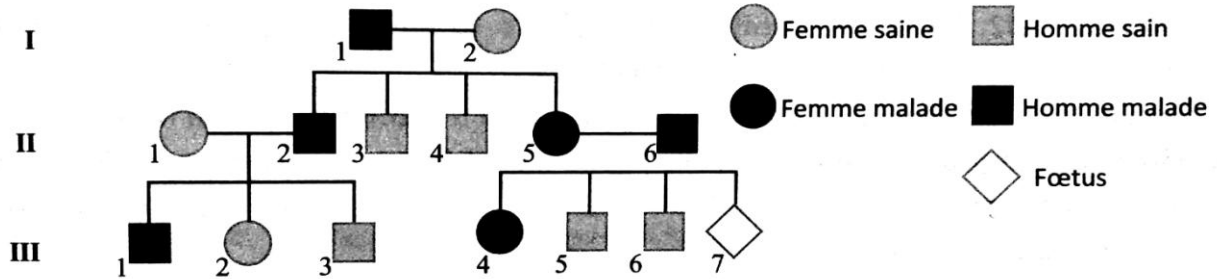


Présentation de la transmission d'une maladie héréditaire.

Le document ci-dessous représente l'arbre généalogique d'une famille dont certains individus sont atteints par une maladie génétique appelé l'achondroplasie causée par une anomalie de la croissance de l'os ou du cartilage de l'os. Elle est due à une mutation du gène FGFR 3, porté sur le chromosome 4.



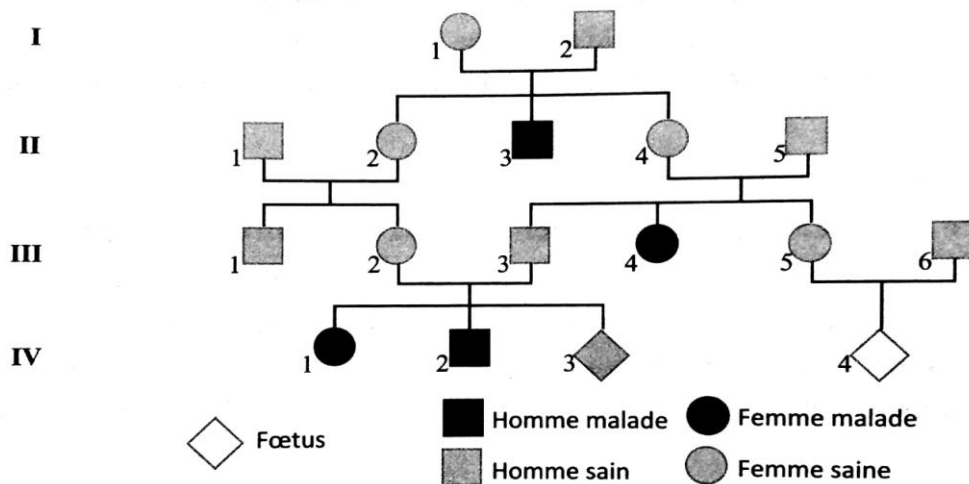
1 Montrez en justifiant votre réponse, que la maladie d'achondroplasie est dominante et non liée au sexe. (Utilisez A ou a pour l'allèle normal et B ou b pour l'allèle responsable de la maladie).

Le couple (II5, II6) attend un enfant (le fœtus III7).

2 Déterminez la probabilité pour que cet enfant soit malade en justifiant votre réponse par l'échiquier de croisement.

La phénylcétonurie est une maladie génétique due à un allèle mutant du gène responsable de la synthèse de la phénylalanine-hydroxylase, qui est une enzyme qui transforme l'acide aminé phénylalanine en acide aminé Tyrosine. Cette mutation entraîne des perturbations nerveuses due à l'accumulation de l'acide aminé phénylalanine dans le sang.

Pour déterminer le mode de transmission de la phénylcétonurie, on propose l'arbre généalogique d'une famille dont certains individus sont atteints de cette maladie. K A

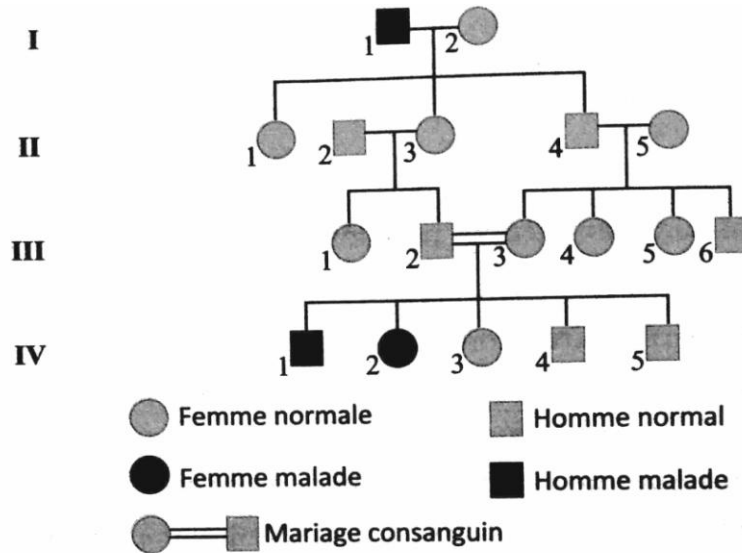


1 Expliquez le mode de transmission de cette maladie.

2 Par un raisonnement scientifique, déterminez la probabilité de donner naissance à un enfant malade par le couple (III2, III3).

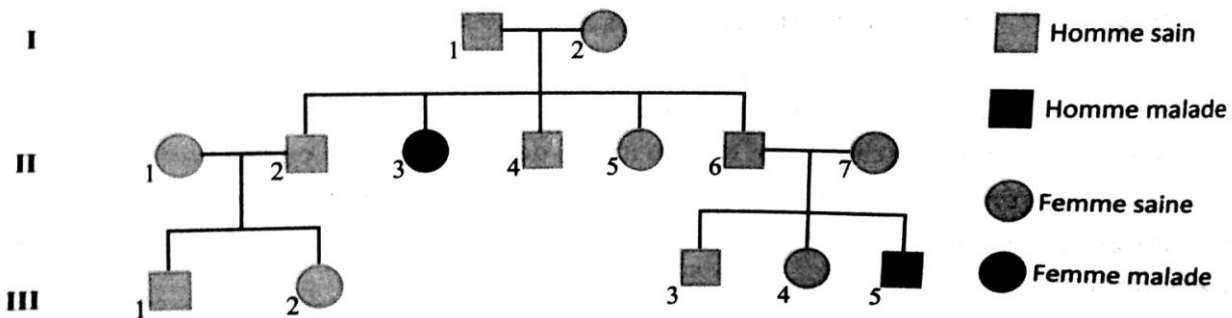
(Utilisez le symbole PH pour l'allèle dominant, et le symbole ph pour l'allèle récessif). 2

La maladie de "Charcot-Marie-Tooth de type 4A" est une maladie génétique qui entraîne la dégénérescence des muscles. C'est une anomalie de dégénérescence des nerfs sensitifs, qui innerve les extrémités des membres, causée par la destruction de la myéline. Le document suivant présente l'arbre généalogique d'une famille dont certains individus sont atteints de cette maladie :



- 1 Déterminez le mode de transmission de cette maladie, puis **donnez** le génotype des individus II2, III2, III3, et III4. **Justifiez** votre réponse. (Utilisez T ou t pour exprimer les deux allèles du gène responsable de la maladie)
- 2 Sachant que la femme II5 est non conductrice (non transmettrice) de la maladie :
 - a. Déterminez la probabilité pour qu'elle donne un individu vecteur de la maladie et la probabilité pour qu'elle donne un individu malade par son union avec l'homme II4, **justifiez** par L'échiquier de croisement.
 - b. **Montrez**, en vous aidant de l'échiquier de croisement, que le mariage consanguin entre III2 et III3 augmente la probabilité de la transmission de la maladie.

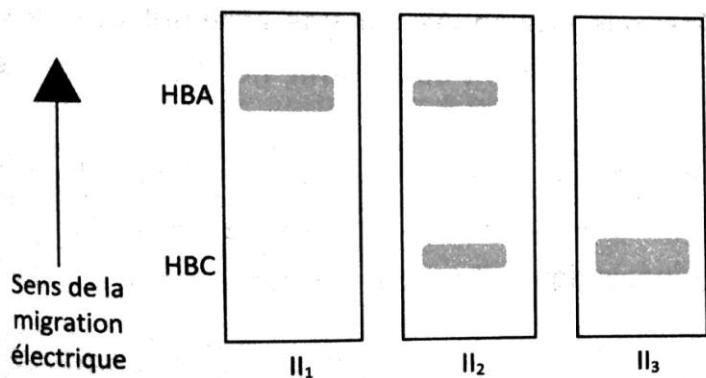
Le document 1 présente l'arbre généalogique d'une famille qui renferme certains individus atteints d'hémoglobine C. C'est une maladie génétique qui entraîne une légère anémie due à une hémoglobine anormale (Hbc).



Document 1

❶ Déterminez le mode de transmission de cette maladie et **donnez**, en justifiant votre réponse, les génotypes probables des individus II1, II2 et II3. (Symbolisez les deux allèles par T ou t).

Pour déterminer avec précision ces génotypes, on utilise la technique d'électrophorèse qui permet de séparer les hémoglobines HbA et HbC. Les résultats obtenus sont présentés par le document 2.



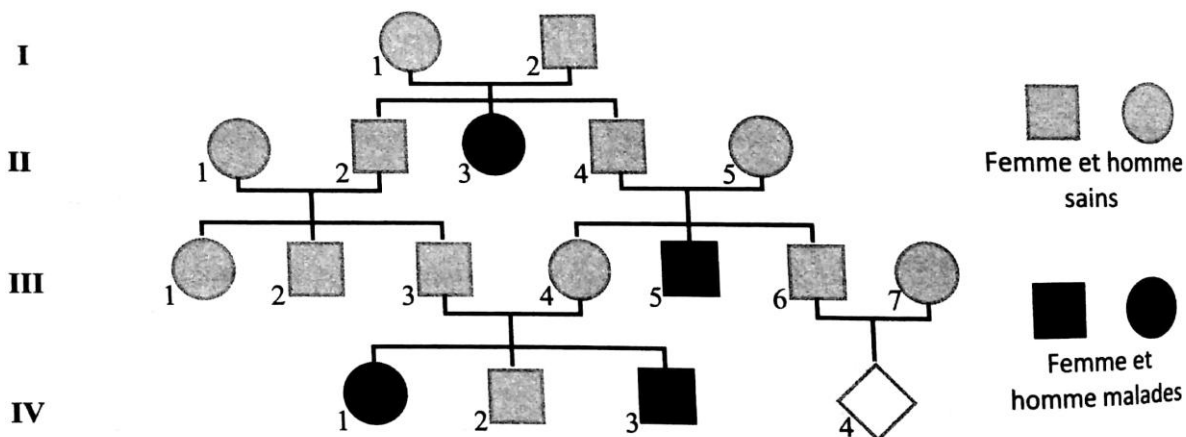
❷ Est-ce que l'électrophorèse confirme les données d'analyse de l'arbre généalogique ? **Justifiez** votre réponse.

● Document 1

La phénylcétonurie est une maladie génétique provoquée par une accumulation de phénylalanine dans le sang, elle perturbe le développement du système nerveux et les enfants atteints présentent des retards mentaux importants.

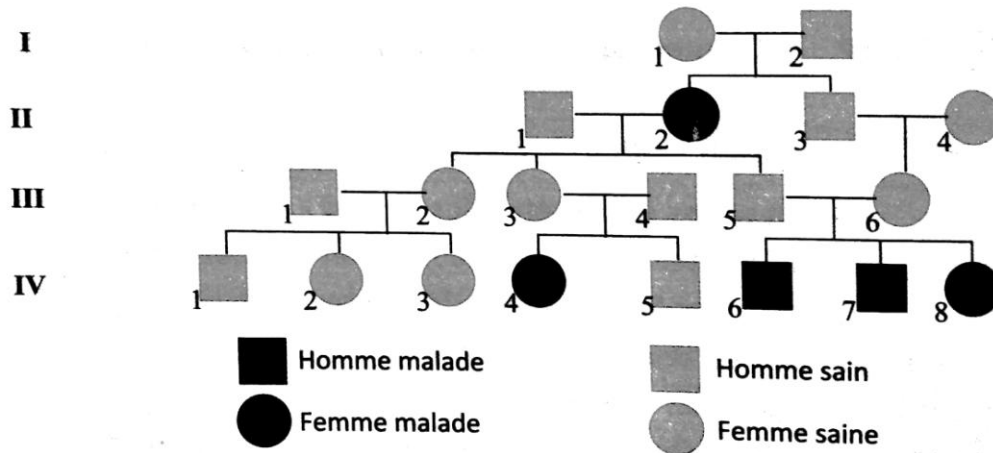
La phénylalanine est normalement détruite par une enzyme, la PAH. Les sujets malades présentent tous une mutation du gène de la PHA, ce qui donne une enzyme anormale.

Le document suivant présente l'arbre généalogique d'une famille dont certains individus sont atteints de cette maladie.



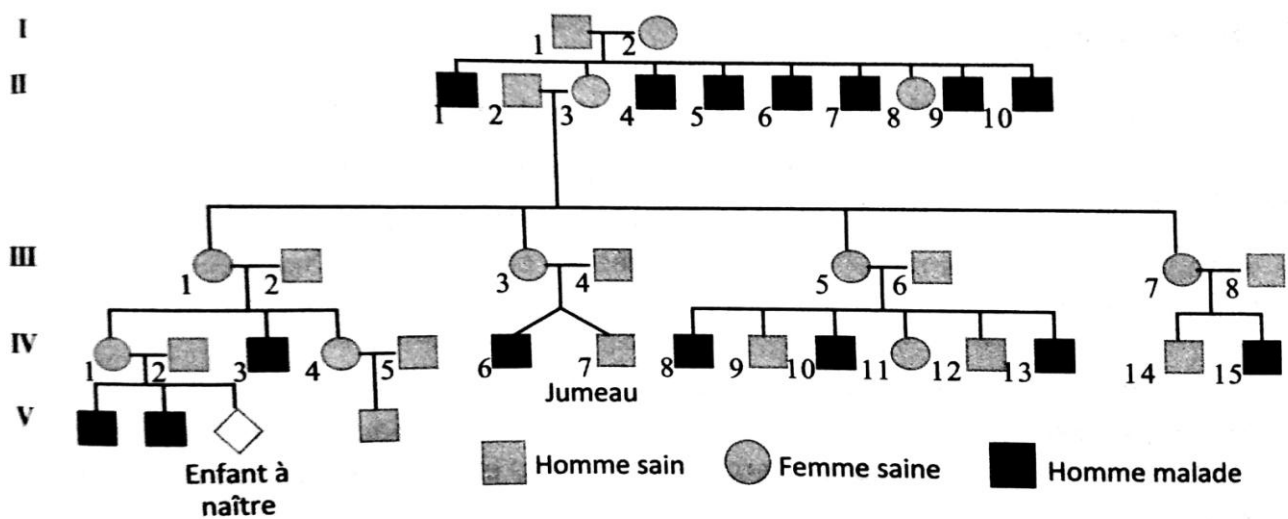
- ❶ Déterminez le mode de transmission de cette maladie.
- ❷ Donnez les génotypes des individus suivants : I1, II3, III5, et III6.
- ❸ Calculez le risque d'être atteint de phénylcétonurie pour le fœtus IV 4.
- ❹ Expliquez pourquoi la proportion des malades a augmenté parmi les descendants de III3 et III4.

L'idiotie phénylpyruvique est une maladie génétique caractérisée par une déficience intellectuelle aiguë accompagnée par des malformations dans le système nerveux, les organes sensitifs et osseux. Le document suivant présente l'arbre généalogique d'une famille dont certains individus sont atteints par cette maladie.



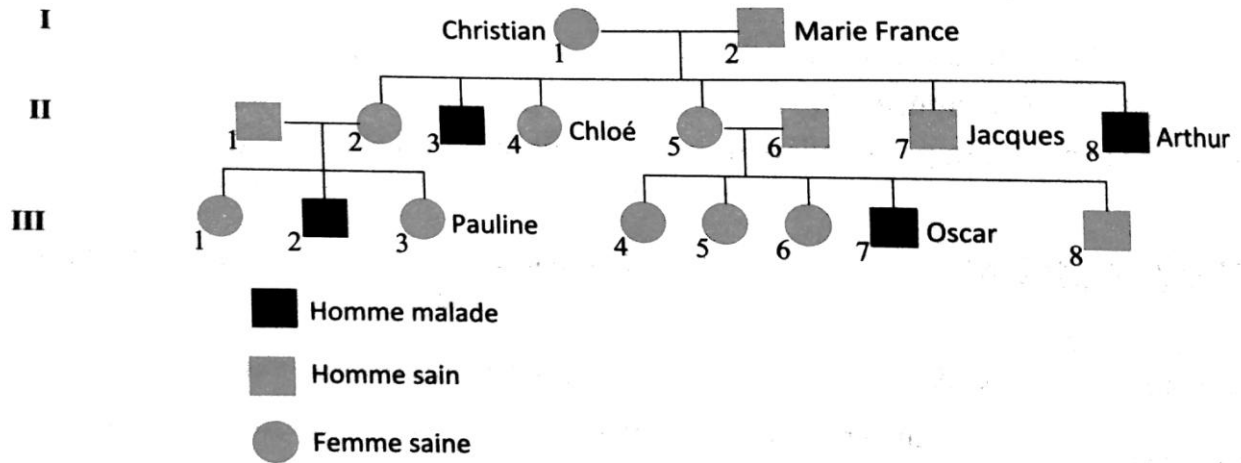
- 1 Montrez en justifiant votre réponse le mode de transmission de cette maladie.
- 2 Déterminez les génotypes des individus : II1, II2, III5, et III6.
- 3 La femme III6 désire un quatrième enfant et elle a peur qu'il soit malade. En utilisant l'échiquier de croisement, déterminez la probabilité pour que le couple (III5, III6) donne naissance à un enfant sain.

La maladie de Lesch-Nyhan est une forme de paralysie héréditaire rare, qui entraîne en général la mort avant l'âge de la puberté. Elle est caractérisée, entre autre symptômes, par un excès dans la sécrétion de l'acide urique. On considère l'arbre généalogique suivant qui présente la transmission de cette maladie:



- 1 Déterminez, en justifiant votre réponse, le mode de transmission de cette maladie.
- 2 Expliquez pourquoi les femmes sont saines et conductrices de la maladie.
- 3 Expliquez le fait qu'un seul enfant des deux jumeaux est malade.

L'hémophilie A est une maladie liée à des perturbations dans la coagulation du sang. L'arbre généalogique suivant représente une famille dont certains de ses individus sont atteints par cette maladie.



- ① Déterminez, en justifiant votre réponse, le mode de transmission de cette maladie.
- ② Donnez le génotype de Chloé et Arthur.
- ③ Est-ce qu'il est possible de déterminer le génotype de Pauline? Proposez toutes les possibilités.

Le daltonisme est une anomalie génétique liée au chromosome X. l'allèle responsable de cette anomalie est récessif. On considère la famille suivante qui referme des individus daltoniens.

La mère distingue bien les couleurs, mais son mari ne distingue pas les couleurs. Leurs enfants Ahmed est daltonien, et aussi l'une des deux sœurs. Sa sœur daltonienne s'appelle Aïcha et elle a trois enfants : deux garçons daltoniens et une fille qui voit normalement les couleurs.

Ahmed a un garçon et une fille qui voient bien les couleurs. La fille d'Ahmed s'est mariée avec un homme daltonien, et ils ont donné deux garçons et deux filles qui ont une vision normale.

- ① Réalisez l'arbre généalogique de cette famille.
- ② Déterminez le génotype de la mère d'Ahmed, le mari d'Aïcha et la femme d'Ahmed.
- ③ Quel est le génotype de la fille d'Ahmed ?
- ④ Est-ce que la fille d'Ahmed peut donner de son mari des enfants daltoniens ?

Le glucose phosphate déshydrogénase (G6PD) est une enzyme responsable du métabolisme du glucose à l'intérieur des cellules, et surtout dans les globules rouges. Une anomalie de l'enzyme G6PD se manifeste par la destruction rapide de ces globules ce qui se traduit par une anémie. La figure (a) du document suivant présente l'arbre généalogique d'une famille dont certains de ses individus sont atteints par cette maladie, et la figure (b) du même document représente les résultats d'une étude récente qui a permis de mettre en évidence les deux allèles responsables de la synthèse de l'enzyme G6PD chez certains individus de cette famille.

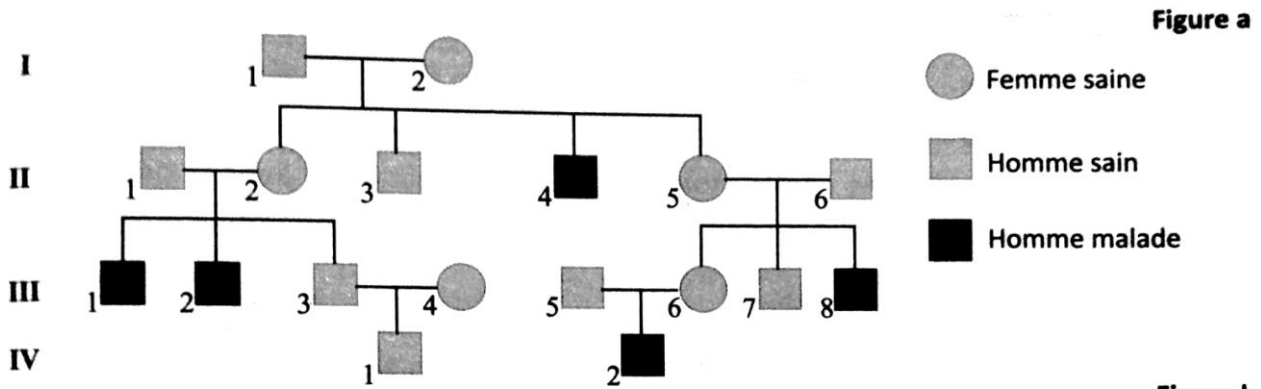


Figure b

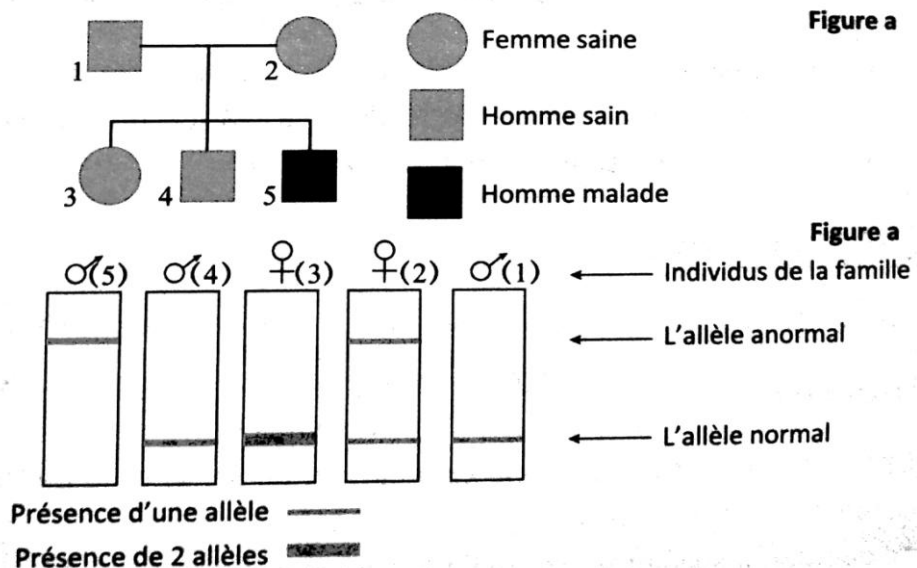
	I1	I2	II4	II5	II6	III4
Nombre des allèles normaux	1	1	0	1	1	2
Nombre des allèles anormaux	0	1	1	1	0	0

- En se basant sur les données des deux figures a et b, **montrez** le mode de transmission de cette maladie. **Justifiez** votre réponse.
- Déterminez** en justifiant votre réponse, les génotypes des individus III5 et III6 et la probabilité pour qu'ils donnent naissance à un deuxième garçon malade. (utilisez G pour l'allèle normal et g pour l'allèle responsable de la maladie)

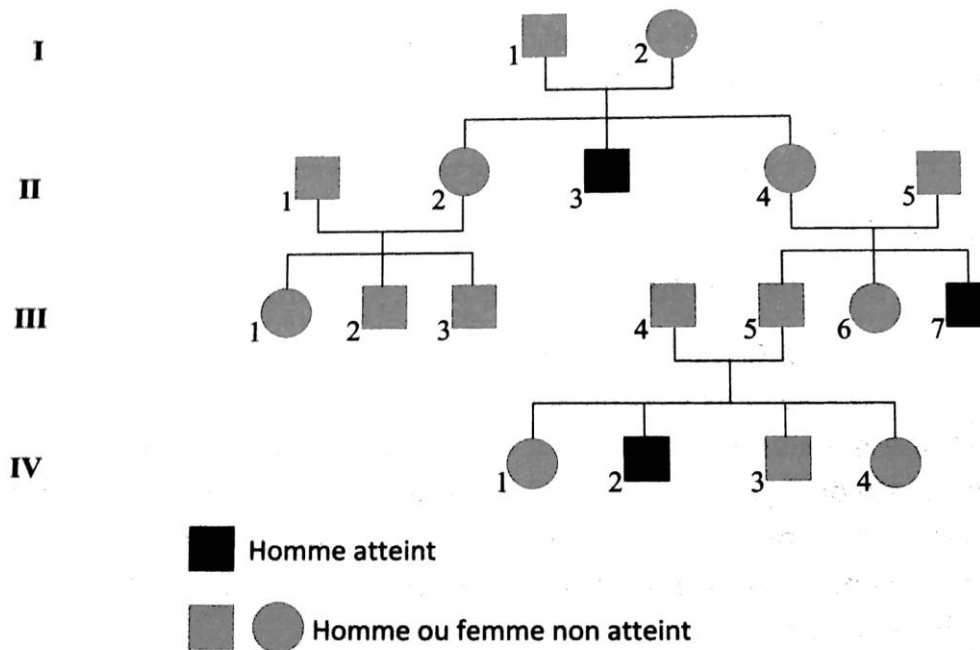
Le favisme est une maladie génétique qui touche les personnes porteuses d'un déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase (G-6-PD) qui est une enzyme. Ce déficit nécessite que les personnes touchées soient vigilantes et évitent certains aliments.

La figure (a) du document ci-dessous présente l'arbre généalogique d'une famille dont certains de ses individus sont atteints du favisme, et la figure (b) du même document présente le nombre et le type des allèles du gène étudié chez des individus de cette famille en utilisant la technique de l'électrophèse.

Question : En exploitant les deux figures **montrez** que l'allèle anormal est récessif et porté par le chromosome X.

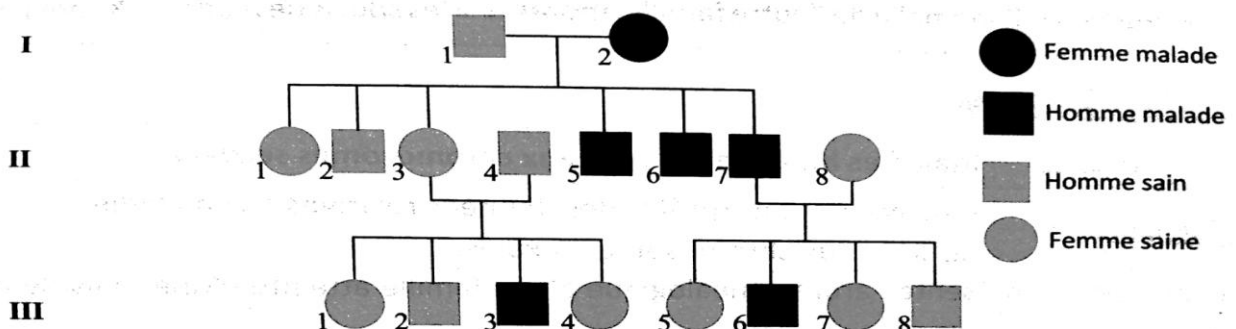


Il s'est vite révélé aux généticiens que certaines maladies génétiques touchaient beaucoup plus fréquemment les garçons que les filles. C'est le cas de la Myopathie de Duchenne. Il s'agit d'une maladie caractérisée par la dégénérescence progressive des muscles. De rares cas affectent les filles, mais les garçons en sont atteints à raison de 1 cas sur 3 500 environ. Se manifestant d'abord par une faiblesse musculaire des jambes, la maladie s'aggrave vers 10 ans et l'enfant devient incapable de se déplacer. On ne dispose pas encore à l'heure actuelle de moyens de guérison. L'arbre généalogique suivant présente la transmission de cette maladie chez une famille.



- 1 Déterminez le mode de transmission de cette maladie.
- 2 L'homme III3 et la femme III6 veulent se marier, quelle est la probabilité pour que ce couple donne naissance à un enfant malade?

Le daltonisme est une anomalie de la vision des couleurs. Le document 1 présente l'arbre généalogique d'une famille présentant des cas de cette anomalie.

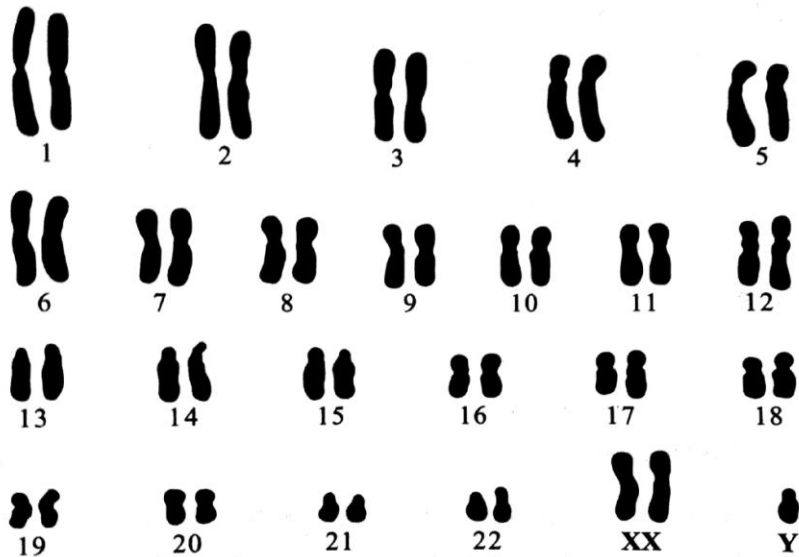


Document 1

Sachant que le père I1 est homozygote et que l'enfant II2 a une anomalie chromosomique qui a influencé la transmission normale de l'anomalie liée à la vision des couleurs.

- 1 Montrez que cette maladie est récessive et liée au sexe.
- 2 Donnez les génotypes des individus I1, I2, II3, II6 et II8. (Utilisez les lettres D ou d).
- 3 Montrez pourquoi l'enfant II2 constitue une exception concernant la transmission du daltonisme.

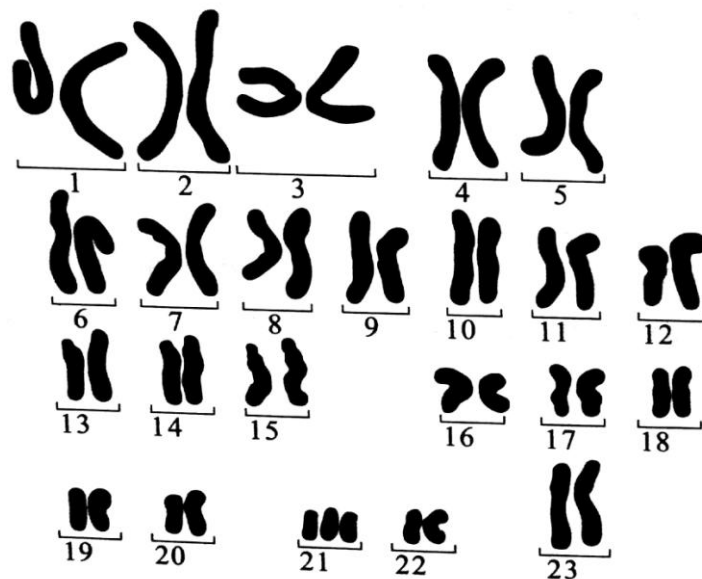
Le document 2 présente la carte chromosomique de l'enfant II2.



● Document 2

- ④ A partir des données de ce caryotype, **expliquez** le phénotype de cet enfant.
- ⑤ **Déterminez** le parent responsable de l'anomalie chromosomique chez ce descendant. **Justifiez** votre réponse par une interprétation chromosomique.

Le document suivant présente le caryotype d'un individu atteint par une maladie liée à une anomalie chromosomique.



① A partir de l'analyse de ce caryotype:

a. **Déterminez** cette anomalie.

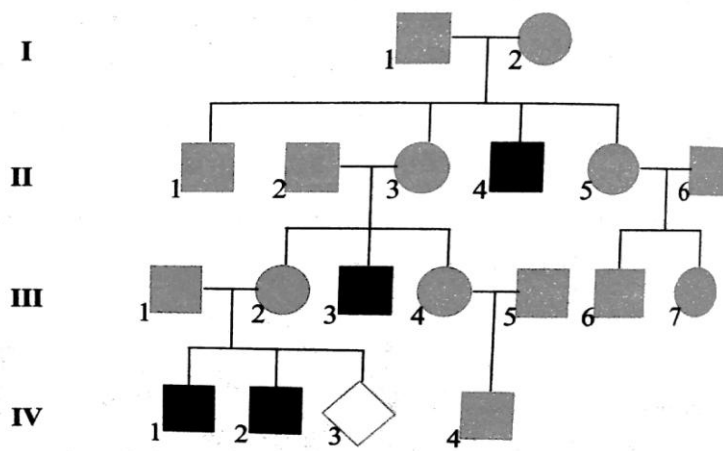
b. **Donnez** la formule chromosomique de cet individu.

Cette anomalie est due à une méiose anormale lors de la formation des gamètes.

② **Réalisez** un schéma expliquant l'origine de cette anomalie. (Représentez uniquement les chromosomes concernés par l'anomalie)

Le document 1 présente l'arbre généalogique d'une famille présentant des cas d'individus atteints par une maladie génétique qui provoque un retard mental et une déficience dans la vision et la fonction des reins.

- 1 Déterminez, en justifiant votre réponse, le mode de transmission de cette maladie.
- 2 Déterminez, en justifiant votre réponse, le génotype des individus I1, I2, II4, et III2 (utilisez M pour l'allèle dominant et m pour l'allèle récessif).



● Document 1

Le couple (III1, III2) s'inquiète de cette anomalie que risque de présenter l'embryon IV3. Le document 2 représente le résultat du diagnostic prénatal de cet embryon (Figure c). Les deux figures a et b du même document présentent les caryotypes des deux parents.

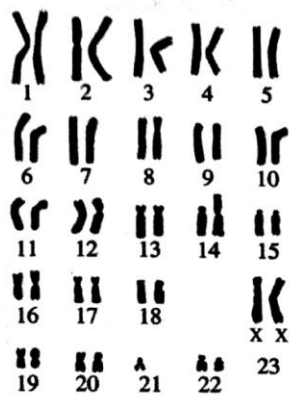


Figure b

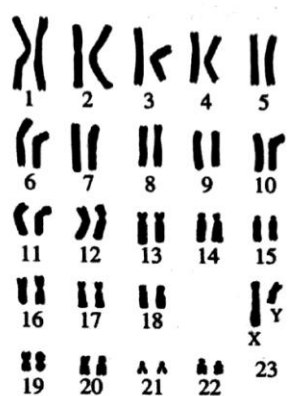


Figure a

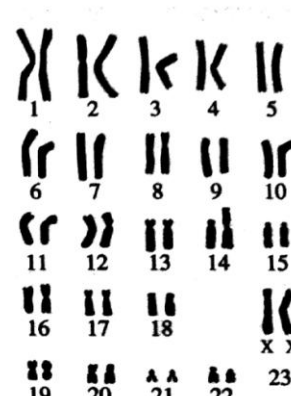
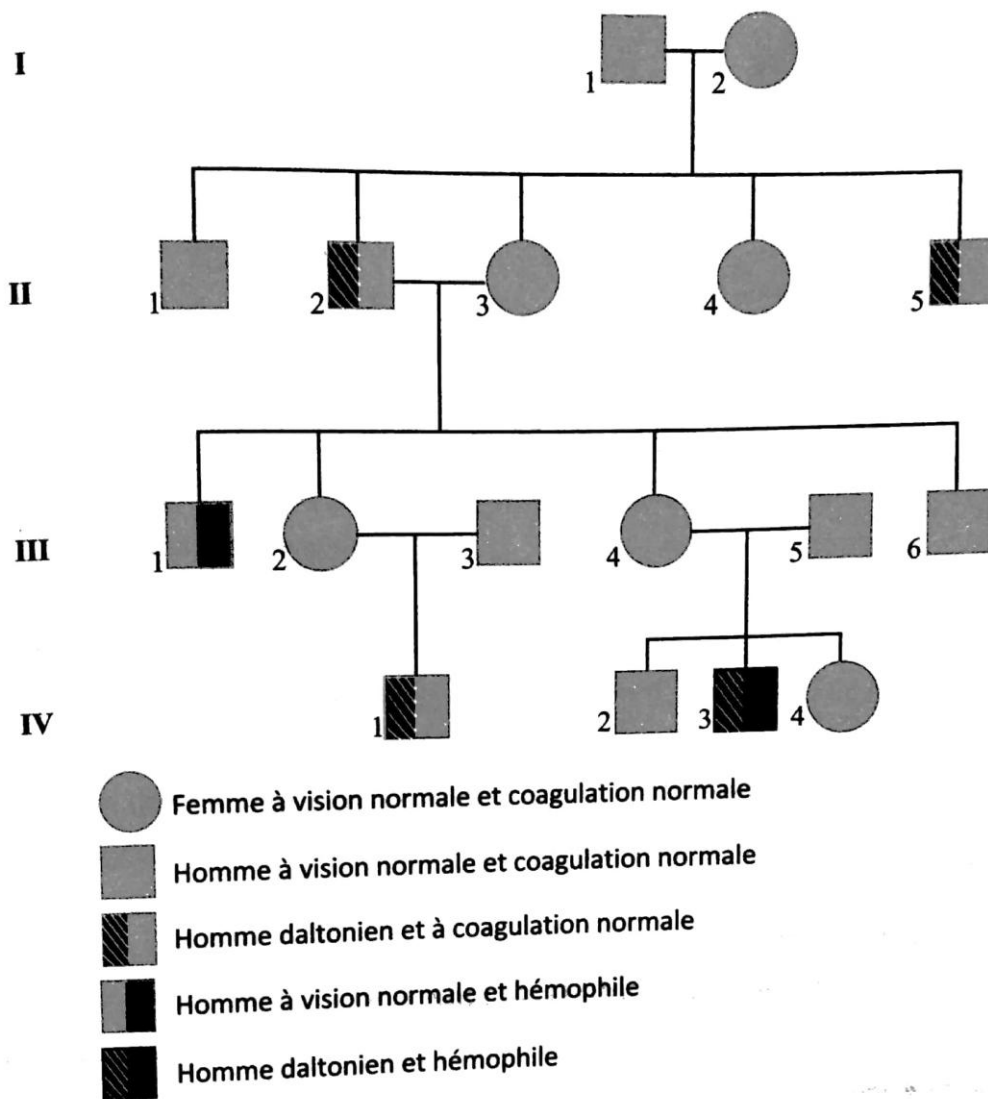


Figure c

● Document 2

- 3 Est-ce qu'on peut rassurer les deux parents que leur enfant sera sain de cette anomalie?
- 4 Déterminez, en justifiant votre réponse la formule chromosomique de cet enfant, son sexe, son génotype et le type de l'anomalie qui le touche.
- 5 Quel est le parent responsable de l'apparition de la maladie chez l'enfant? Justifiez votre réponse.



Sachant que les individus I1 et I2 descendent de deux familles qui ne transmettent pas le gène responsable du daltonisme et que les deux individus II3 et III3 descendent de deux familles qui ne transmettent pas le gène responsable de l'hémophilie :

- ① Déterminez le mode de transmission du gène responsable du daltonisme.
- ② Déterminez le mode de transmission du gène responsable de l'hémophilie.
- ③ Comment expliquer l'état de l'enfant IV3 ?
- ④ Donnez les différents génotypes exprimés dans cet arbre généalogique.