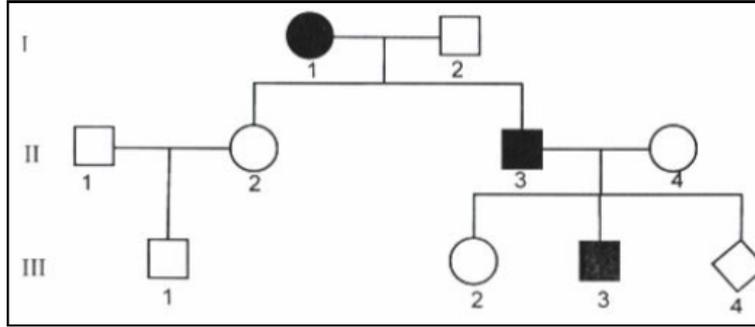




Série n°2

Exercice 1

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



Document 1▲

1. Exploitez les données du document 1 pour discuter chacune des hypothèses suivantes:

- **Hypothèse 1:** l'allèle responsable de la maladie est récessif et porté par un autosome
- **Hypothèse 2:** l'allèle responsable de la maladie est dominant et porté par un autosome
- **Hypothèse 3:** l'allèle responsable de la maladie est récessif et porté par le chromosome sexuel X
- **Hypothèse 4:** l'allèle responsable de la maladie est dominant et porté par le chromosome sexuel X

Pour vérifier les hypothèses envisagées dans la première 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 la maladie, des deux individus I₁ et III₂. les résultats sont représentés par le document 2.

2. A partir de l'exploitation des documents 1 et 2:

a/ Identifiez, parmi les allèles A₁ et A₂, l'allèle normale et l'allèle responsable de la maladie.

b/ Précisez, parmi les hypothèses envisagées dans la première question, les hypothèses à retenir. Justifiez votre réponse.

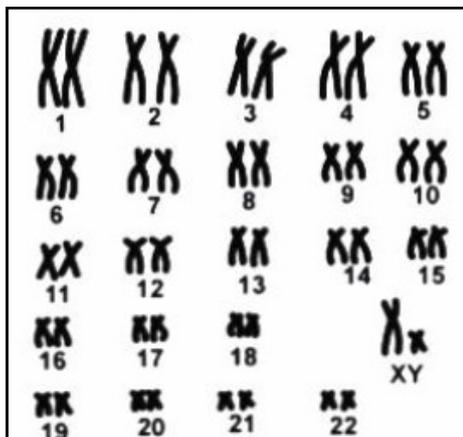
individu	I ₁	III ₂
Fragment d'ADN		
A ₁	—	—
A ₂	—	—

Document 2▲

La femme II₄ est inquiète quant à l'état de santé de son futur enfant

III₄ (fœtus). Pour se rassurer, elle consulte son médecin. Celui-ci établit le caryotype du

fœtus ainsi que le nombre d'allèle correspondant au gène étudié chez la femme II₄ et chez son fœtus. Les résultats sont représentés par les documents 3 et 4.



Document 3▲

Fragment d'ADN	individu	Femme II ₄	Fœtus
A ₁		1	0
A ₂		1	2

Document 4▲

3. A partir de l'analyse des documents 3 et 4:

a/ Précisez laquelle des hypothèse précédentes est à retenir

b/ Précisez le phénotype du fœtus

4. Ecrivez les génotypes des individus I₂ et II₂

Exercice 2

On 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.

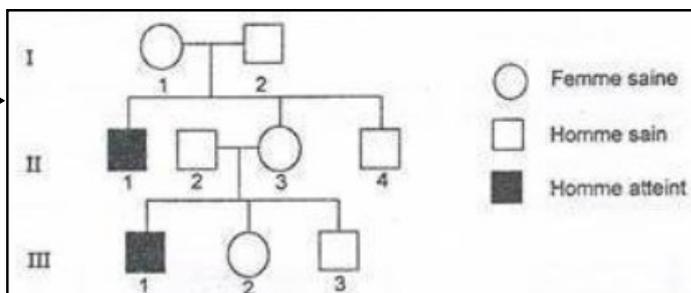
- Le père de la famille F1 est sain
- la mère de la famille F2 est saine.

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 S1						
Allèle S2						

- En exploitant le document 1, Déterminez, pour chacune des deux formes A et B:
 - si l'allèle de la maladie est récessif ou dominant.
 - si le gène en question est porté par un autosome ou par le chromosome sexuel X.

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

Document 2 ▶



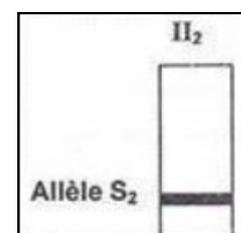
- Exploitez les données des documents 1 et 2 en vue de déterminer la forme de la maladie chez la famille F3.

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

- A partir des informations dégagées des documents 1, 2 et 3, écrivez les génotypes des individus I₁, II₁, et III₂ de la famille F3

Supposons un mariage entre le fils 2 de la famille F2 et la fille III₂ de la famille F3

- En s'aidant de l'échiquier de croisement, calculez la probabilité pour que ce couple donnent naissance à une fille saine.



Document 3 ▲

Exercice 3

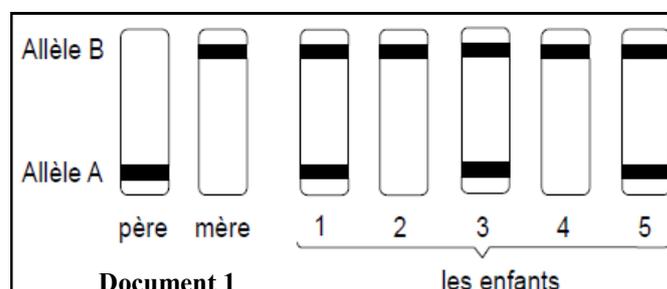
Soit une enzyme E existant chez l'Homme sous deux formes active déterminant un phénotype normal et une forme inactive responsable d'une maladie héréditaire.

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.

- 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.

On cherche à remédier à la stérilité d'un couple: Madame et Monsieur X et à comprendre la transmission de deux anomalies génétiques. Pour cela, on a procédé comme suit:

➤ Parmi les tests effectués, un spermogramme a été réalisé et comparé à celui d'un homme normal. Le document 1 représente le résultat obtenu.

		Spermogramme					
		Volume	pH	Viscosité	Nombre de spermatozoïdes	Forme normales	Mobilité
Document 1 ▶	Monsieur X	4.1mL	7.3	Normale	9.10^9 /mL	90%	52%
	Homme normal	> 3mL	7.3	Normale	$> 60.10^6$ /mL	> 56%	52%

1. Comparez le spermogramme de monsieur X à celui de l'homme normal en vue de dégager la cause de la stérilité de ce couple

➤ Pour remédier à la stérilité de ce couple, la technique de la FIVETE (fécondation in vitro et transfert d'embryon) a été suggérée et a abouti à trois embryons: E₁, E₂ et E₃

Étant donné que Monsieur X est atteint d'une anomalie génique et que Madame X est normale, un choix de l'embryon (ou des embryons) à implanter est nécessaire.

Pour cela, une électrophorèse des fragments d'ADN correspondant au gène responsable de l'anomalie est réalisée chez Monsieur et Madame X et chez les trois embryons. Les données fournies par l'électrophorèse sont résumées dans le document 2.

2. A partir de l'exploitation des données du document 2:
 a/ Précisez l'allèle responsable de l'anomalie
 b/ Déterminez le mode de transmission de cette anomalie
 c/ Déduisez lequel (ou lesquels) des trois embryons est (sont) à implanter.

	Monsieur X atteint	Madame X normale	Embryons		
			E ₁	E ₂	E ₃
A ₁	2	1	1	2	2
A ₂	0	1	1	1	0

A1 et A2 : les allèles du gène

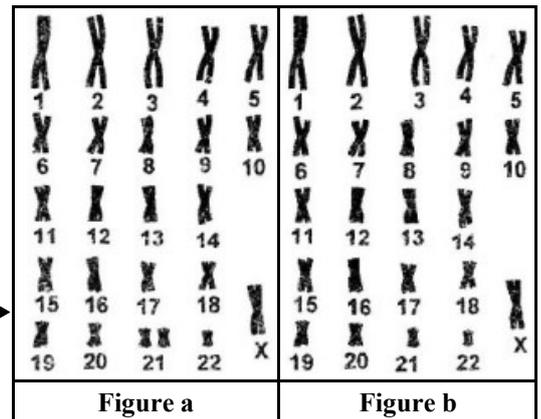
Document 2 ▲

➤ Les figures a et b du document 3 représentent les caryotypes possibles de deux cellules germinales à l'origine de l'embryon E₂.

- la figure a représente le caryotype du gamète femelle.
- la figure b représente le caryotype du gamète mâle.

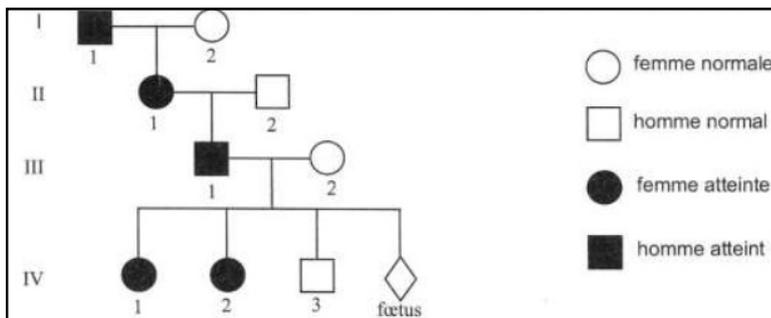
3. En exploitant les données des documents 2 et 3 et en en tenant compte que de la paire de chromosomes portant le gène en question, expliquez par un schéma, les mécanismes responsables de l'obtention de l'embryon E₂.

Document 3 ▶



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

Document 1



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.

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. Donnez les génotypes des individus I₁, I₂, II₁ et II₂. (utilisez les symboles A/a)

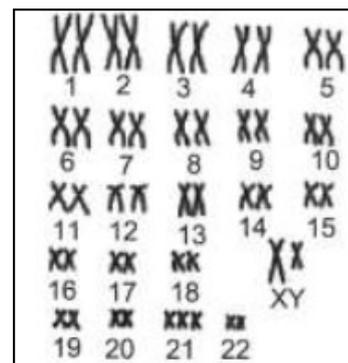
La femme III₂ se demande si son futur enfant (foetus) serait atteint par cette anomalie. Le médecin lui propose de réaliser un diagnostic prénatal. Ce qui a abouti à la réalisation du document 2.

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 étudiée. Toutefois, il sera affecté par une autre anomalie.

4. A l'aide de vos connaissances, citez trois techniques de diagnostic prénatal en donnant leurs principes.

5. A partir des données du document 2 et des informations précédentes:

- a/ Précisez le génotype du foetus
- b/ Identifiez l'anomalie par laquelle le future enfant sera affecté.



Document 2

6. Expliquez le mécanisme responsable de la formation des gamètes à l'origine du caryotype du foetus.