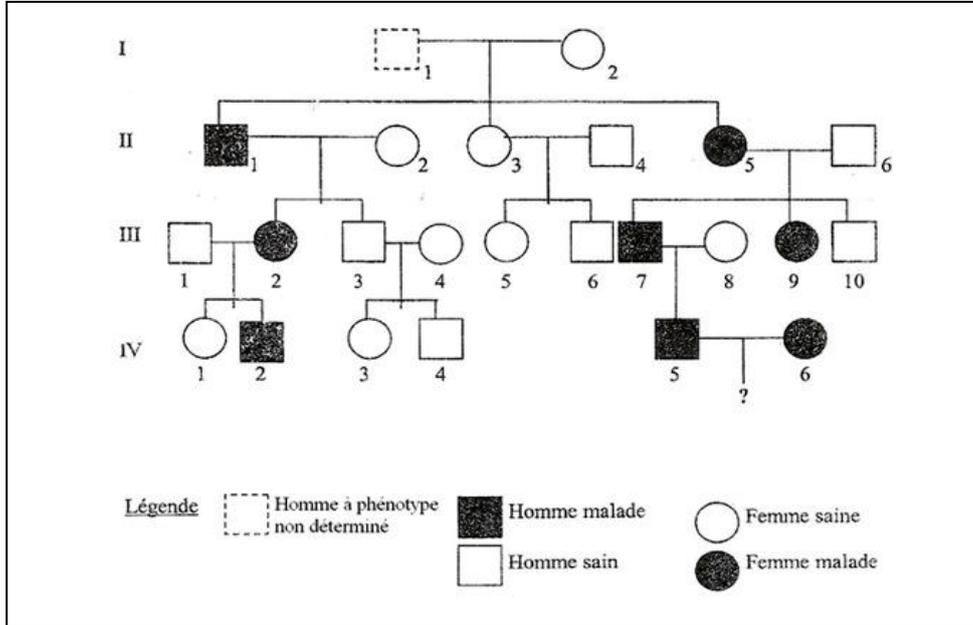


Série d'exercice – génétique humaine

Exercice n°1

Dans une famille, on identifie une maladie qui n'intervient que tard dans la vie, entre 30 et 35 ans. Elle est due à une dégénérescence progressive des neurones du cortex cérébral. Elle provoque des mouvements involontaires de la face puis des muscles du corps, ainsi qu'un déficit cérébral pouvant mener à la démence.

L'arbre généalogique ci-dessous (document II) est celui de cette famille.

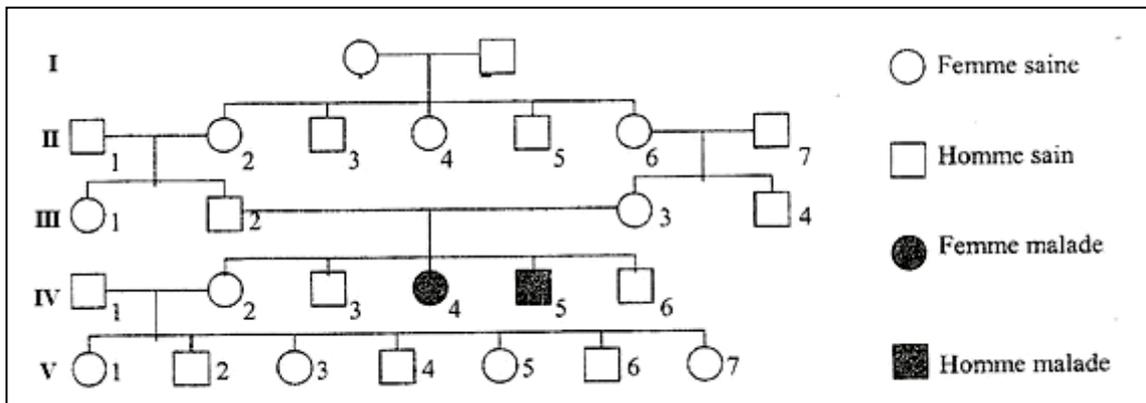


N.B : L'individu II₆ est génétiquement sain.

1. Par un raisonnement logique, déterminez :
 - a. la dominance ou la récessivité de l'allèle responsable de cette maladie.
 - b. Le mode de transmission du gène responsable de cette maladie (autosomal ou lié au sexe).
2. Dites à quelle(s) condition(s) le couple IV₅, IV₆ peut avoir des enfants normaux.
3. Retrouvez le génotype de l'individu I₁.

Exercice n°2

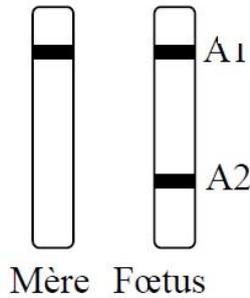
Une maladie redoutable se manifeste par des troubles digestifs et de encombrements des voies respiratoires. Les sujets atteints ont le regard anxieux, toussent sans cesse et ne grossissent pas. La fréquence élevée de la maladie s'explique par un nombre important d'hétérozygotes dans les deux sexes. L'arbre généalogique ci-dessous est celui d'une famille où sévit cette maladie.



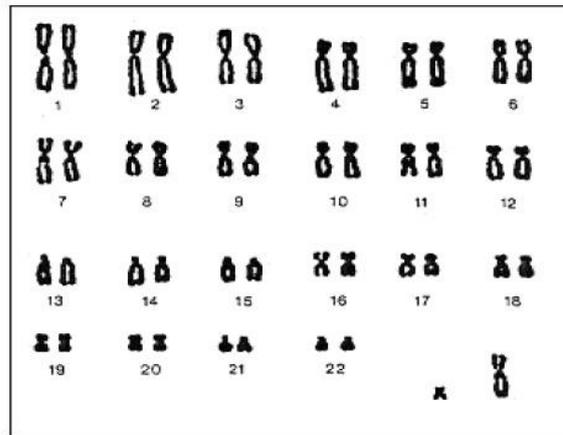
1. A partir d'un raisonnement logique :
 - a. Montrez que l'allèle responsable de la maladie est dominant ou récessif.
 - b. Précisez le déterminisme génétique de cette maladie (liaison ou non au sexe).
2. Déterminez le génotype des individus IV₄, IV₅, III₂, III₃.
3. Déduisez de l'analyse de l'arbre généalogique, le(s) enseignement(s) que le mariage III₂ — III₃ vous révèle.

Exercice n°3

Un couple phénotypiquement atteint d'une maladie héréditaire est inquiet quant à l'état de santé de son fœtus ; il procède à un diagnostic prénatal (documents 1 et 2).



Document 1
Résultats de l'électrophorèse



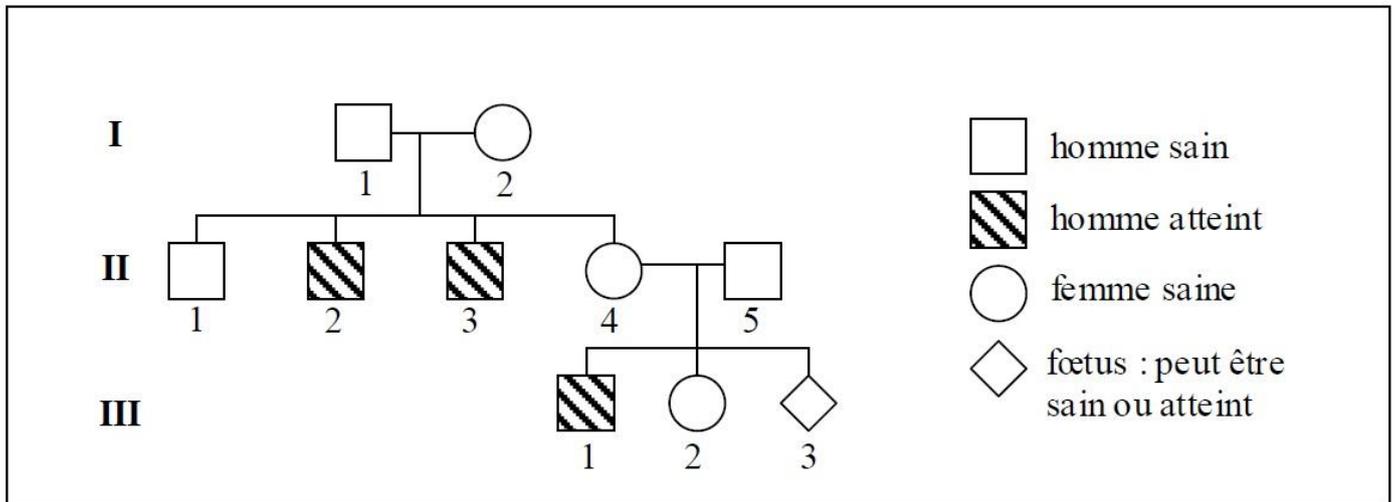
Document 2
Caryotype du fœtus

À partir des informations extraites de documents (1 et 2), déterminez en justifiant vos réponses:

1. l'allèle normal et l'allèle anormal parmi les fragments d'ADN A1 et A2.
2. la localisation du gène responsable de cette maladie.
3. le génotype du père.
4. la relation de dominance entre les deux allèles.

Exercice n°4

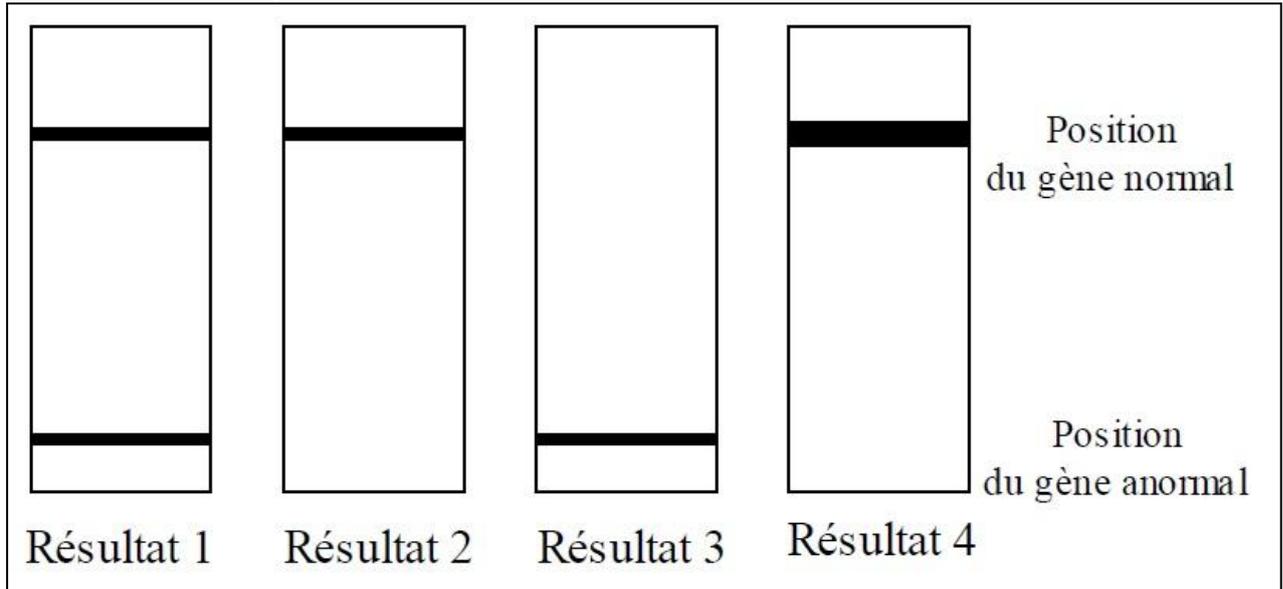
Le document ci-dessous représente l'arbre généalogique d'une famille dont certains sujets sont atteints d'une maladie héréditaire.



Document 1

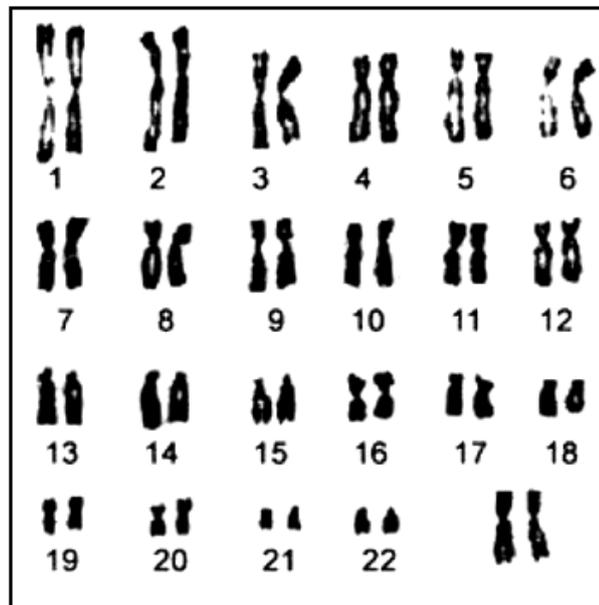
1. L'allèle responsable de la maladie est-il dominant ou récessif ? Argumentez votre réponse.
NB : Adoptez la convention (A, a) pour le gène en question.
2. S'agit-il d'un cas d'hérédité autosomale ou liée au sexe (X ou Y) ? Discutez chacune de ces hypothèses.

3. Afin de lever l'ambiguïté posée en 2ème question, on procède à une étude plus détaillée des gènes par la technique de l'électrophorèse. Les résultats obtenus pour les individus I1, I2, II2 et III2 sont donnés en désordre par le document 2.



Document 2

- a. Quelle est l'hypothèse confirmée par ces résultats ? Justifiez.
 b. Faites correspondre les résultats : 1, 2, 3 et 4 aux individus I1, I2, II2 et III2 en précisant leurs génotypes.
4. Pourquoi est-il peu probable de rencontrer une fille malade ?
5. Mme II4 est inquiète sur le sort de son futur enfant (III3). Le médecin lui propose de faire le caryotype de son fœtus (document 3).



Document 3

Déterminez le sexe et le phénotype du fœtus.