

Exercices

Exercice 1 :

L'idiotie phénylpyruvique est une maladie héréditaire dont sont atteints plusieurs membres d'une famille, dont voici l'arbre généalogique :

- L'allèle responsable de ce trouble héréditaire est-il dominant ou récessif ?

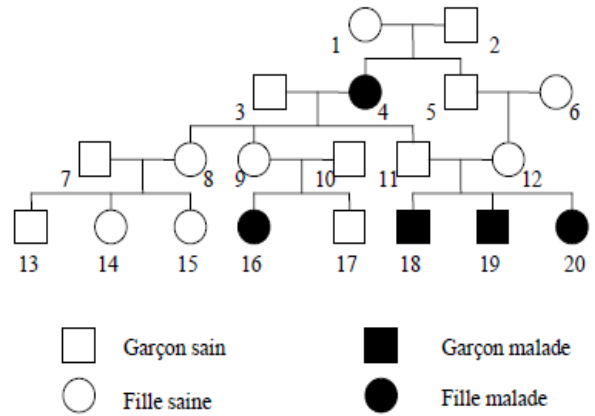
Justifiez.

- Le gène concerné est-il situé sur le chromosome X ?

Justifiez.

- Quel est le lien de parenté entre 11 et 12 ? Que leur auriez-vous conseillé s'ils vous avaient annoncé à l'avance leur intention d'avoir un enfant ?

Le cas échéant, complétez l'arbre, en indiquant les personnes hétérozygotes.



Exercice 2 :

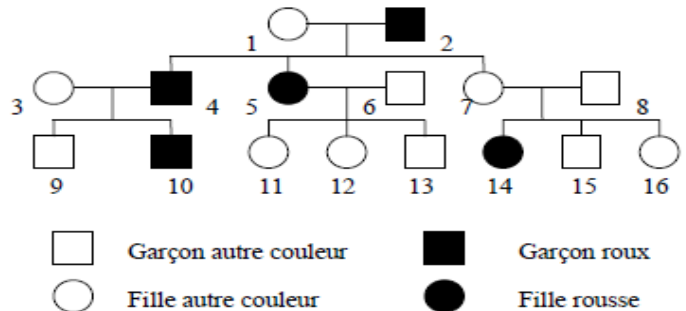
La transmission du caractère « cheveux roux » a été observé dans une famille dont l'arbre généalogique est représenté ci-contre.

- Est-ce que ce trait est dominant ou récessif ?

Justifiez.

- Est-il situé sur le chromosome X ? Justifiez.

Le cas échéant, complétez l'arbre, en indiquant les personnes hétérozygotes.



Exercice 3 :

L'arbre généalogique suivant présente une famille dont certains individus sont atteints de surdi-mutité.

- Est-ce que l'allèle responsable de cette maladie est dominant ou récessif ?

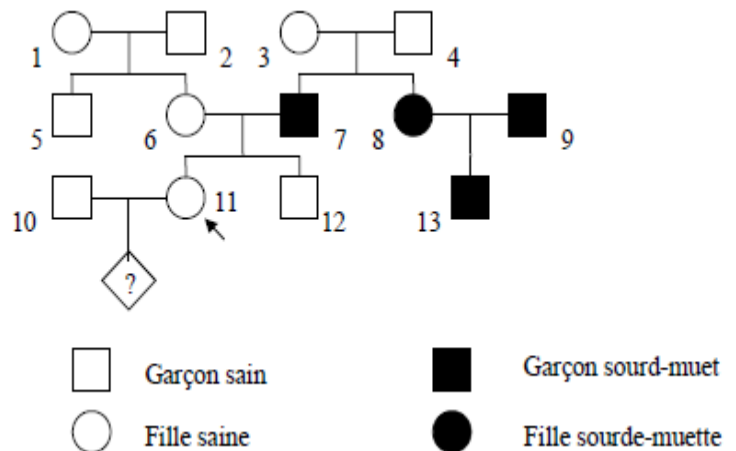
Justifiez.

- Est-il situé sur le chromosome X ? Justifiez.

- Mme X (n° 11), née d'un père sourd-muet, attend un enfant. Existe-t-il un risque que son enfant ait cette maladie génétique ? Si oui, à quelle condition ?

On admet qu'en Europe, il y a environ 1 personne sur 30, qui possède le génotype de l'individu 3.

- Calculez le pourcentage de risque pour que l'enfant de Mme X naisse sourd-muet.



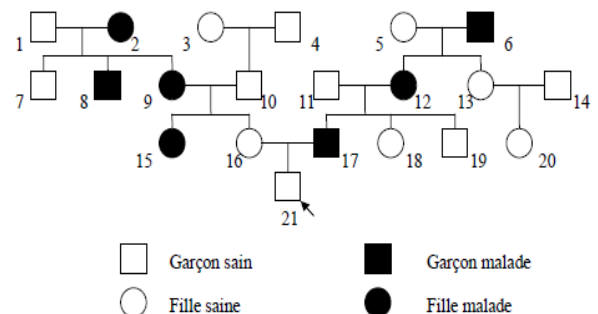
Exercice 4 :

La maladie de Huntington est une maladie génétique dont les symptômes apparaissent vers 40 ans. Voici l'arbre généalogique de Monsieur Y (n° 21), 25 ans.

- Est-ce que l'allèle responsable de cette maladie est dominant ou récessif ? Justifiez.

- Est-il situé sur le chromosome X ? Justifiez.

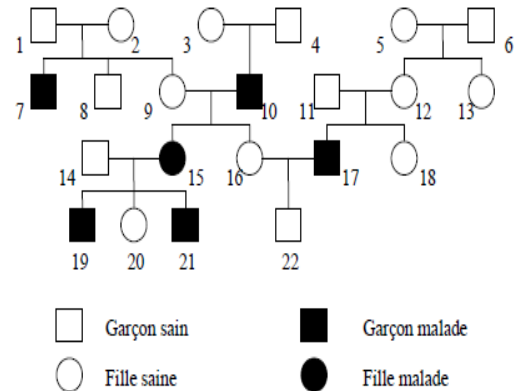
- M. Y (n°21) souhaite savoir s'il risque de développer cette maladie. Si oui, calculez les risques (en %).



Exercice 5 :

Voici un arbre généalogique d'une famille dont certains membres sont atteints de la maladie de Kennedy.

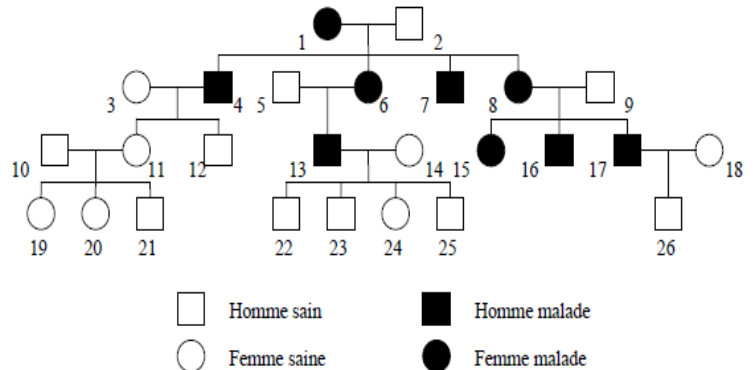
- Est-ce que l'allèle responsable de cette maladie est dominant ou récessif ? Justifiez.
- Est-il situé sur le chromosome X ? Justifiez.
- Déterminez les génotypes des individus suivants : 1, 2, 3, 4, 5, 6, 9, 11, 12, 14, 16, 18, 20, 22.



Exercice 6 :

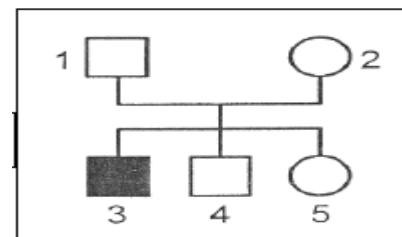
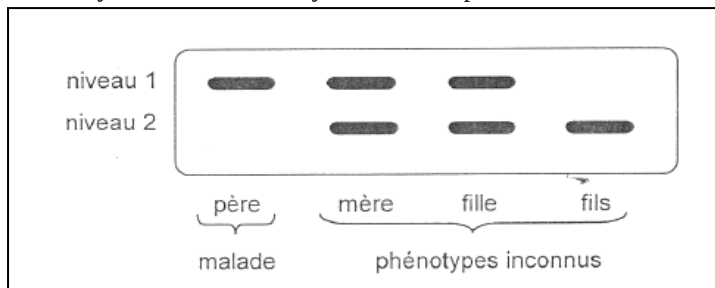
Plusieurs membres de cette famille sont atteints du syndrome MELAS (*Myopathy, Encephalopathy, Lactic Acidosis Syndrome*). Voici leur arbre généalogique.

- Déterminez le mode de transmission héréditaire de ce syndrome. Justifiez.



Exercice 7:

Pour comprendre le déterminisme génétique d'une maladie héréditaire affectant un membre d'une famille et due à une enzyme anormale, on peut se référer à plusieurs informations issues de diverses techniques d'observation. Le document 1 représente le résultat d'électrophorèse de l'ADN d'un gène aux allèles (a1, a2) contrôlant la synthèse de cette enzyme. L'électrophorèse a été réalisée sur quatre membres de la même famille.



- 1) En prenant en compte les informations présentées par le document 1, discute chacune des Hypothèses suivantes :

Hypothèse 1 : l'allèle responsable de la maladie est récessif et autosomal.

Hypothèse 2 : l'allèle responsable de la maladie est récessif et porté par un chromosome sexuel X.

Hypothèse 3 : l'allèle responsable de la maladie est dominant et autosomal.

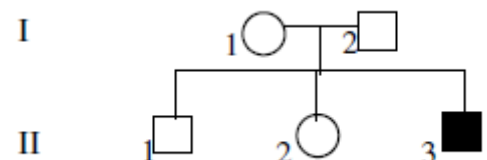
Hypothèse 4 : l'allèle responsable de la maladie est dominant et porté par un chromosome sexuel X.

- 2) Le document 2 représente le pedigree d'une autre famille dont un garçon est atteint par la même maladie que celle du père figurant dans le document 1.

- a) Exploite les données tirées du document 1 et les informations présentées par le document 2 pour préciser les hypothèses à retenir parmi les quatre précédentes,
- b) Ecris les génotypes des individus du pedigree du document 2.

Exercice 8 :

L'arbre généalogique suivant représente une partie de la généalogie d'une famille dont certains membres sont atteints d'une maladie héréditaire rare : L'hémophilie B.



- 1) L'allèle responsable de cette maladie est-il dominant ou récessif ? Justifie la réponse.
- 2) Cette maladie est-elle portée par un autosome ou un chromosome sexuel ?
- 3) Une technique récente permet de repérer dans l'ADN d'un individu de longues séquences appartenant à un gène donné. C'est ainsi que l'on a cherché, chez les individus de cette famille, les séquences correspondantes à l'allèle normal du gène et à son allèle muté responsable de l'hémophilie B. Les résultats sont rassemblés dans le tableau suivant :

Individus	A	B	C	D	E
Nombre de séquences d'ADN correspondant à l'allèle normal	2	1	1	0	1
Nombre de séquences d'ADN correspondant à l'allèle muté	0	0	0	1	1

- a) Ce tableau te permet-il de préciser la réponse à la question n°2 ?
- b) Fais correspondre les individus A, B, C, D et E aux individus de la généalogie.
- c) Ecris les génotypes de tous les individus de cette généalogie.

Exercice 9 :

Chez une famille atteinte d'une maladie héréditaire rare ont réalisé une électrophorèse des allèles (fragments d'ADN) du gène responsable de cette maladie.

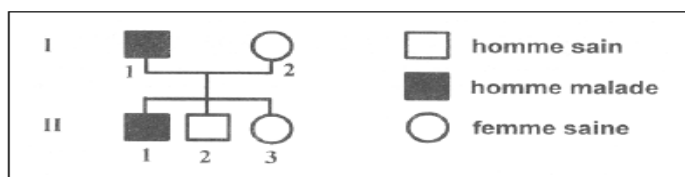
Les résultats sont dans le tableau suivant.

individus		II ₁	II ₂	III ₁	III ₂	III ₃	III ₄
Résultats de migration d'ADN	A ₁						
	A ₂						
Phénotypes des individus		♂	♀ Saine	♂	♂ Malade	♀	♂

- 1) Quel est l'allèle responsable de cette maladie ? Pourquoi ?
- 2) S'agit-il d'une maladie :
 - a) récessive ou dominante ? Pourquoi ?
 - b) liée au sexe ou autosomale ? Pourquoi ?
- 3) Donne les génotypes et les phénotypes possibles des parents I1 et I2
- 4) Précise les génotypes des individus du tableau.

Exercice 10:

L'arbre généalogique du document ci-dessous représente la transmission d'une maladie héréditaire chez une famille.

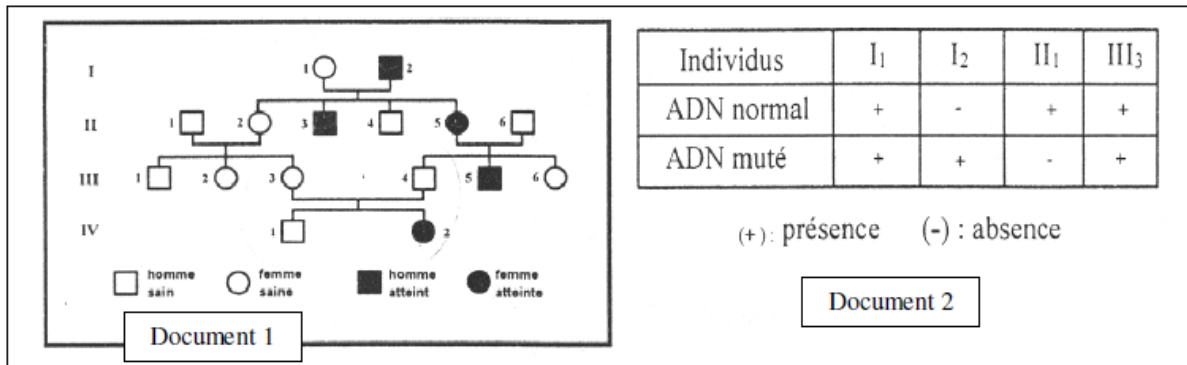


- 1) À partir du document 1 et à l'aide d'un raisonnement argumenté, discute les hypothèses suivantes :
 - Hypothèse 1 : l'allèle de la maladie est récessif et porté par un autosome
 - Hypothèse 2 : l'allèle de la maladie est dominant et porté par un autosome
 - Hypothèse 3 : l'allèle de la maladie est récessif et porté par un chromosome sexuel X
 - Hypothèse 4 : l'allèle de la maladie est dominant et porté par un chromosome sexuel X
 - 2) Le document 2 représente le résultat de l'électrophorèse de fragments d'ADN correspondant à la maladie chez le père I1 et le garçon II2.
- Exploite les données du document 1 et 2 afin de préciser l'hypothèse à retenir parmi celles proposées dans la question précédente.

Exercice 11:

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

Grâce aux techniques de biologie moléculaire, on peut distinguer l'ADN muté responsable de cette maladie de l'ADN normal. L'analyse de l'ADN effectuée chez certains membres de cette même famille figure dans le document 2.



1) En utilisant les données du document 1 et du document 2, discute les hypothèses suivantes et indique celles qui vérifient les données du document 1.

- l'allèle de la maladie est dominant
- l'allèle de la maladie est récessif
- l'allèle de la maladie est autosomal
- l'allèle de la maladie est lié au chromosome sexuel X.

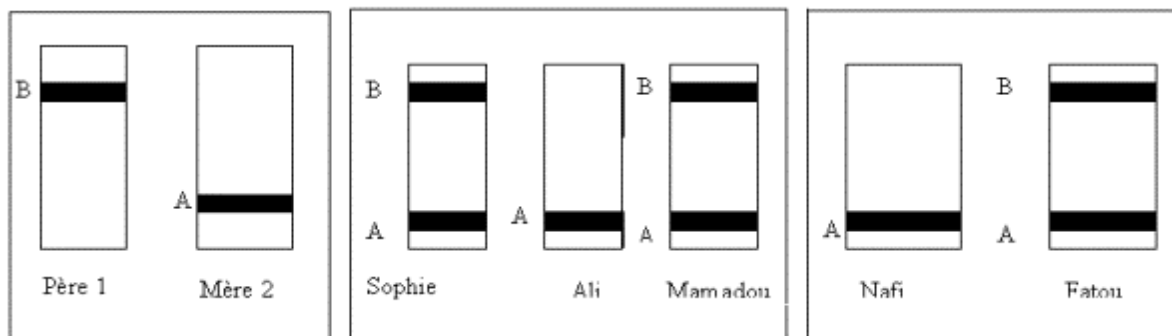
2) Donne les génotypes des individus I2, II2, II6 et III4.

Exercice 12 :

Dans l'espèce humaine, une enzyme E (la glucose 6 phosphate déshydrogénase) se présente sous deux formes A et B. Ces deux formes ont la même activité enzymatique, mais elles se distinguent lors de leur extraction par électrophorèse : A migre plus rapidement que B. Chacune des deux formes est codée par un allèle co-dominant du même gène (A et B) porté par le chromosome X.

1) - Le document 4 montre les résultats des électrophorèses réalisées pour un couple et leurs trois enfants : Sophie, Ali et Mamadou.

a) Quel est le génotype du père, celui de la mère ?



Document 4

b) Que peut-on dire de Mamadou ? Justifie.

2) - Un autre couple présentant respectivement les mêmes résultats d'électrophorèses que le couple précédent a deux filles, **Nafi et Fatou**. Une des filles présente une anomalie. Quelle fille ? Quelle anomalie ?

3) - Avec de tels parents, quel type d'électrophorèse présenterait une petite fille trisomique 21 ?

Remarque : L'électrophorèse est une technique pour séparer des constituants chimiques porteurs de charges électriques différentes. Ainsi, déposées sur un papier spécial et placées dans un champ électrique, les protéines se séparent d'autant plus vite que leur charge électrique est plus forte et leur masse molaire plus faible. Elles se dispersent ainsi en bandes parallèles que l'on peut ensuite fixer et colorer.