

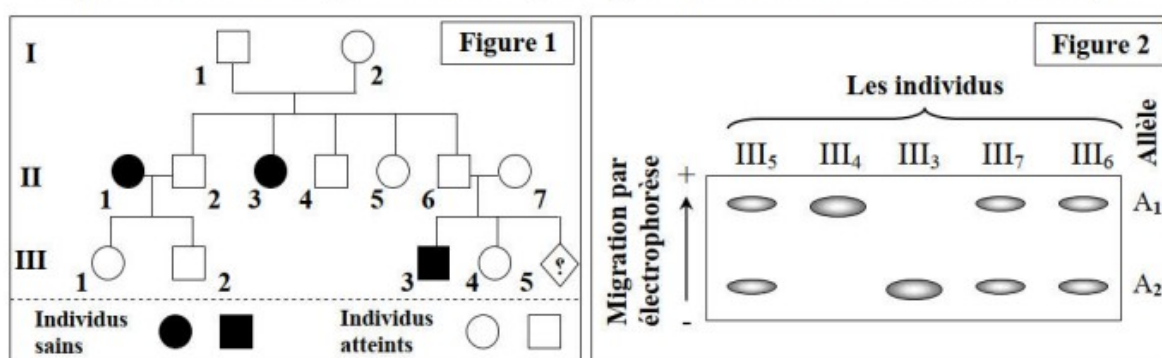
Exercice 1

Document 5: Données sur la mucoviscidose.

La mucoviscidose est une maladie monogénique (due à un seul gène), autosomique, récessive. C'est une maladie grave associant des troubles digestifs et respiratoires qui s'accroissent au fil des années. Ces manifestations sont dues à une viscosité exagérée du mucus qui obstrue les canaux pancréatiques et les bronches. Il n'existe toujours pas de traitement assurant la guérison mais le suivi thérapeutique a permis d'augmenter l'espérance de vie des malades.

La figure 1 présente l'arbre généalogique d'une famille dont certains individus en sont atteints.

Le couple 6,7 de la génération II attend un enfant (III₅), mais craint de lui avoir transmis la mucoviscidose. Ils consultent alors un médecin qui va évaluer le risque d'apparition de la maladie en procédant à l'analyse de l'ADN chez quelques membres de la famille en s'appuyant sur la technique de Southern Blot (transfert d'ADN). La figure 2 présente les résultats de cette analyse.



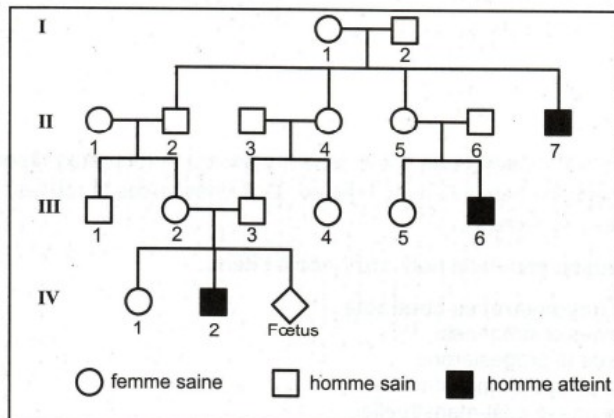
A partir des données de ce document :

- 1) Montrez que la mucoviscidose est une maladie autosomique récessive.
- 2) A partir de l'interprétation chromosomique, expliquez comment se fait la transmission de la mucoviscidose d'une génération à l'autre.
- 3) Déterminez en justifiant, le génotype des individus: (II₃), (II₆), (II₇), (III₃), (III₄) puis déterminez la probabilité pour que l'enfant à naître (III₅), soit atteint.
- 4) Les résultats de l'analyse d'ADN sont-ils rassurants pour le couple 6,7? Justifiez.

Exercice 2

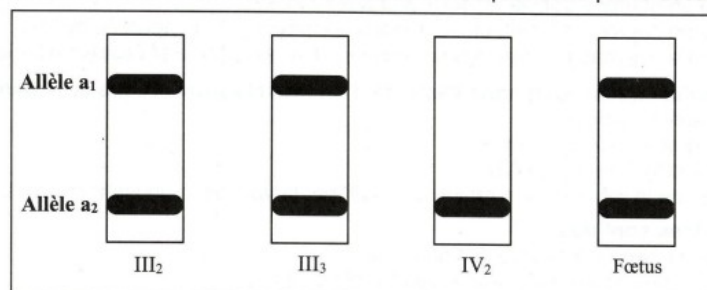
B- Génétique humaine (6 points)

Le document 4 représente le pédigree d'une famille dont certains membres sont atteints d'une maladie héréditaire.



Document 4

- 1- Exploitez les données du pédigree représenté par le document 4 pour :
 - a- préciser si l'allèle responsable de la maladie est récessif ou dominant. Justifiez votre réponse
 - b- indiquer si le gène responsable de la maladie est porté par le chromosome sexuel X ou par un autosome. Discutez chacune des deux hypothèses.
- 2- Une technique appropriée a montré que la femme II₁ ne possède pas l'allèle responsable de la maladie.
 - a- Exploitez cette information afin de préciser la localisation du gène responsable de la maladie.
 - b- Précisez les génotypes certains ou possibles pour chacun des individus suivants I₂, II₂, II₃, III₂, III₃, III₄ et IV₁.
- 3- La femme III₂ est inquiète quant à l'état de santé de son futur enfant (fœtus). Pour se rassurer, elle consulte son médecin. Celui-ci réalise la technique d'électrophorèse de l'ADN correspondant au gène de la maladie de certains membres de la famille. Les résultats sont représentés par le document 5.



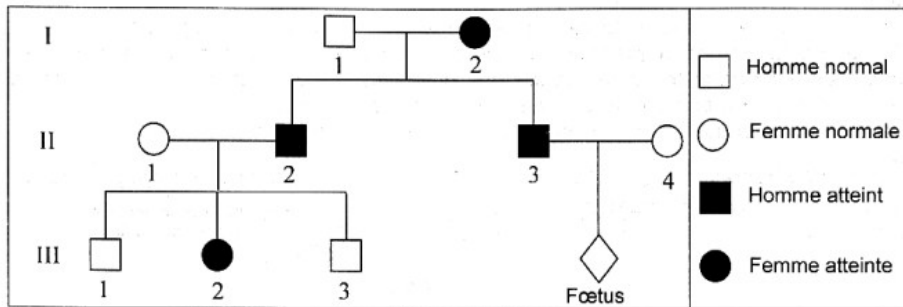
Document 5

- a- Identifiez parmi les allèles a₁ et a₂ l'allèle normal de l'allèle responsable de la maladie. Justifiez votre réponse.
- b- Déterminez le phénotype et le génotype du fœtus.

Exercice 3

II – Génétique (6 points)

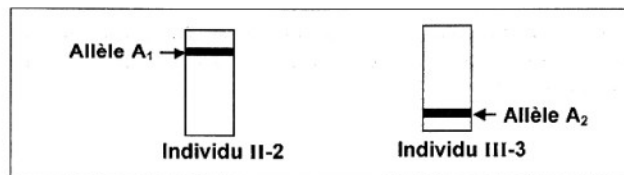
Le document 3 représente l'arbre généalogique d'une famille dont certains membres sont atteints d'une anomalie héréditaire.



Document 3

- 1) Exploitez les données du document 3 pour discuter les deux hypothèses suivantes :
hypothèse1 : l'allèle responsable de l'anomalie est dominant.
hypothèse2 : l'allèle responsable de l'anomalie est récessif.
- 2) Sachant que la mère II-1 est homozygote, laquelle des deux hypothèses discutées précédemment est confirmée? Argumentez votre réponse.

Pour déterminer la localisation chromosomique du gène en question, on fait, par la technique de l'électrophorèse, l'analyse des fragments d'ADN correspondant aux allèles A_1 et A_2 du gène impliqué dans l'anomalie. Le document 4 montre les résultats obtenus chez les individus II-2 et III-3.

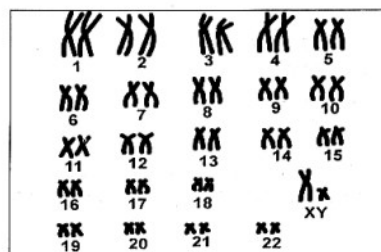


Document 4

- 3) A partir de l'exploitation des documents 3 et 4 :
a- identifiez parmi les allèles A_1 et A_2 celui qui est responsable de l'anomalie.
b- précisez si le gène en question est autosomal ou porté par le chromosome sexuel X.
c- écrivez les génotypes des individus I-1 et I-2 (en utilisant les lettres A_1 et A_2).

La femme II-4 est enceinte, elle craint que l'enfant à naître (son fœtus) soit atteint par cette anomalie.

Le document 5 représente le caryotype de l'enfant à naître (le fœtus)

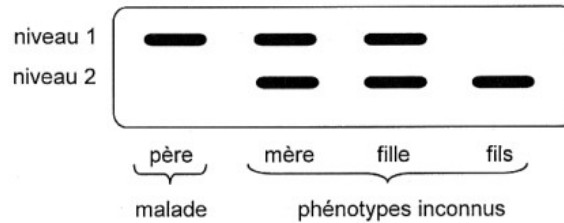


Document 5

- 4) Exploitez les informations dégagées précédemment et celles fournies par le document 5, pour préciser si le futur enfant serait normal ou atteint.

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.

- 1) Le document 2 représente le résultat d'électrophorèse de l'ADN d'un gène aux allèles (a_1, a_2) contrôlant la synthèse de cette enzyme. L'électrophorèse a été réalisée sur quatre membres de la même famille.



Document 2

En prenant en compte les informations présentées par le document 2, discutez chacune des hypothèses suivantes :

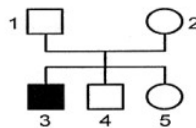
Hypothèse 1 : l'allèle responsable de la maladie est récessif et autosomal.

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



Document 3

- a – Exploitez les données tirées du document 2 et les informations présentées par le document 3 pour préciser les hypothèses à retenir parmi les quatre précédentes.
b – Ecrivez les génotypes des individus 1, 2, 3, 4 et 5 du pedigree du document 3.