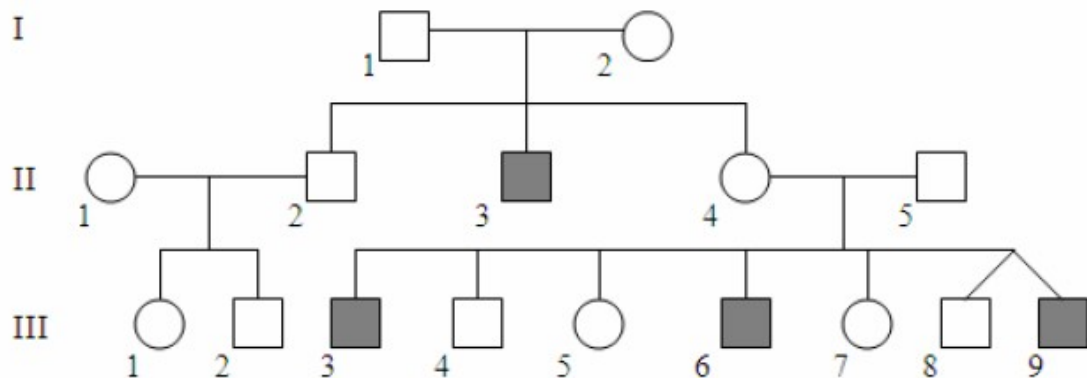


TD SUR LA GENETIQUE HUMAINE

EXERCICE 1 :

L'arbre généalogique ci-dessous est celui d'une famille dont, certains individus sont affectés par la myopathie.



A partir d'une analyse rigoureuse de ce pedigree, discute, si l'allèle de la maladie est :

1. Dominant ou récessif par rapport à l'allèle normal ;
2. Autosomal ou lié au sexe (X ou Y) ;

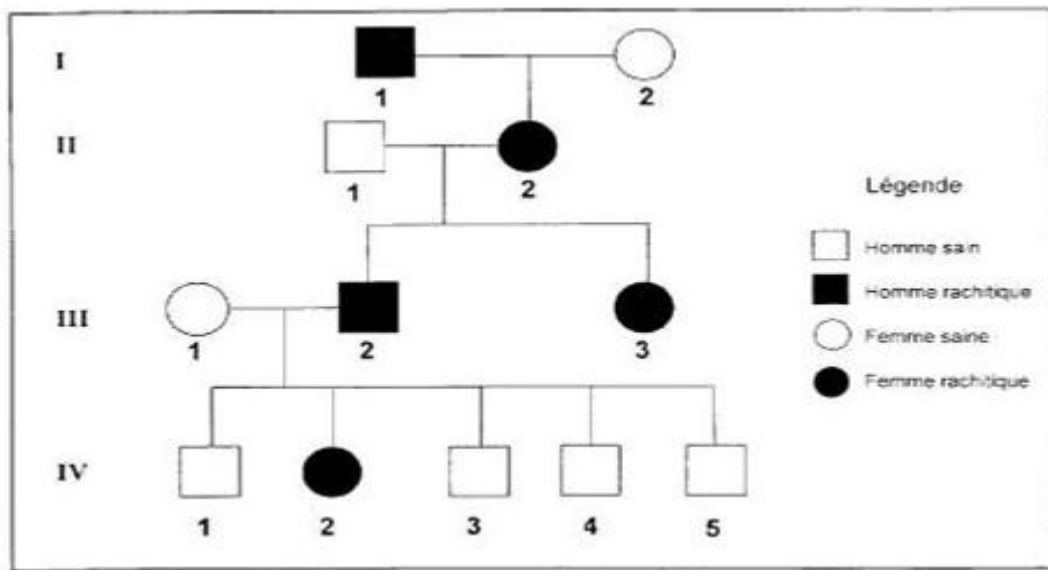
Par les techniques de biologie moléculaire, on sait distinguer par analyse de l'ADN, l'allèle normal de l'allèle muté à l'origine de la maladie. Voici les résultats d'analyses effectués sur certains sujets

Individus	II ₃	I ₂ et II ₄	I ₁ et II ₅	II ₁	III ₈	III ₉
ADN normal	0	1	1	2	1	0
ADN muté	1	1	0	0	0	1

- a. Quelle est l'hypothèse confirmée par ces résultats ?
- b. Détermine les génotypes des individus indiqués dans le tableau.
- c. Pourquoi l'un des deux jumeaux seulement est malade

EXERCICE 2 :

Le document 3 illustre sur un pedigree la transmission d'une forme de rachitisme dans une famille sur 4 générations (I, II, III et IV



1. Dans le but de rechercher le mode de transmission de cette anomalie, discute chacune des hypothèses suivantes :

Hypothèse 1 l'anomalie est déterminée par un allèle dominant autosomal (situé au niveau d'un autosome).

Hypothèse 2 l'anomalie est déterminée par un allèle dominant situé au niveau du chromosome sexuel X.

Hypothèse 3 L'anomalie est déterminée par un allèle récessif situé au niveau du chromosome sexuel X.

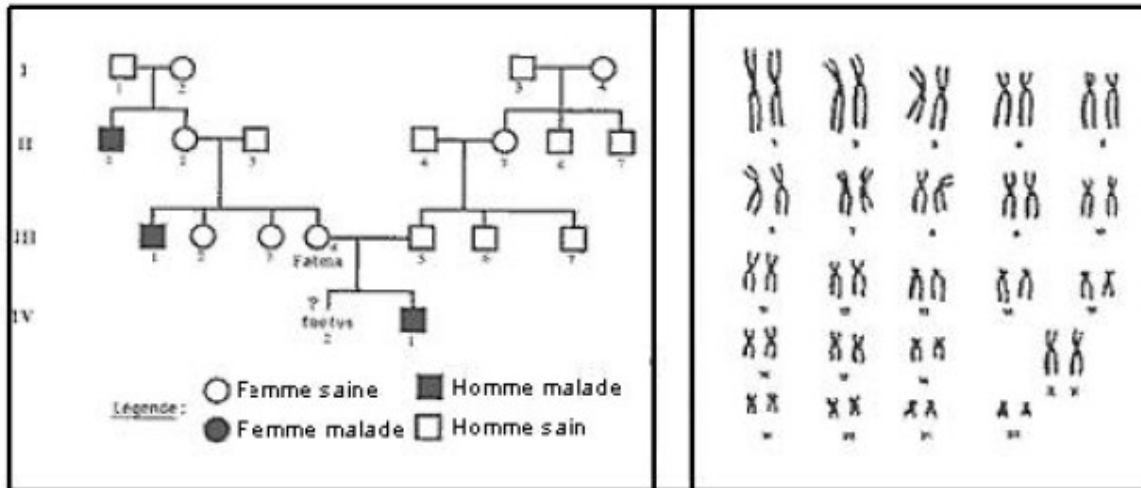
2. Le document 3 est un tableau regroupant des résultats statistiques concernant les descendances de pères atteints (de la forme rachitique envisagée) et de mères normales.

Filles		Garçons	
Atteintes	Normales	Atteints	Normaux
24	0	0	25

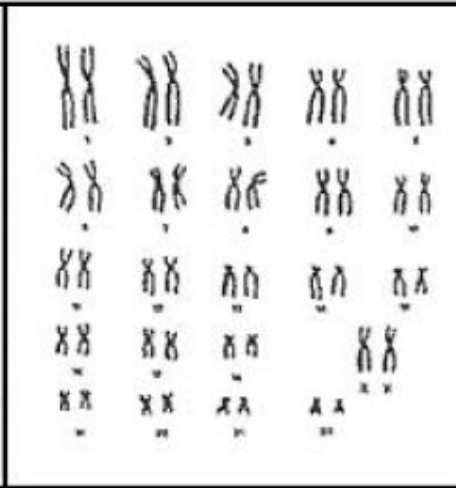
A partir de ces données statistiques, indique, tout en justifiant ta réponse, l'hypothèse à retenir (parmi les 3 hypothèses 1, 2, et 3) concernant le mode de transmission de la maladie envisagée

EXERCICE 3 :

La myopathie est une maladie héréditaire caractérisée par une atrophie et une dégénérescence progressive des muscles. Fatma a eu un premier enfant myopathe. Comme elle est enceinte, elle préfère consulter son médecin pour se rassurer. Celui-ci lui établit son arbre généalogique (Document 1) ainsi que le caryotype de son fœtus (Document 2)



Document 1



Document 2

1. En utilisant les informations fournies par les documents 1 et 2, précisez en vous justifiant si le gène responsable de la maladie est :

a - Dominant ou récessif.

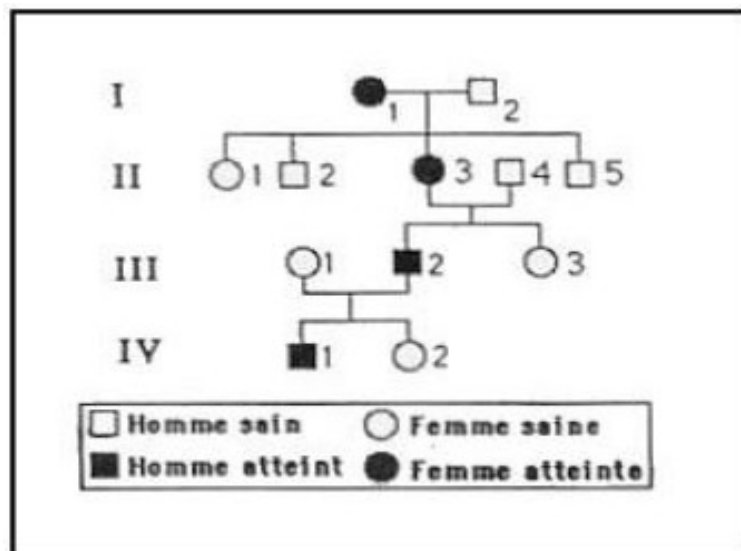
b - Situé sur un autosome ou un chromosome sexuel.

N. B : On rendra la symbolisation du gène (A, a).

2. Le médecin peut-il rassurer Fatma de la possibilité que son futur bébé soit sain ? Justifie ta réponse.

EXERCICE4 :

La chorée est une maladie héréditaire contrôlée par un gène qu'on symbolisera par (A, a). Le document 1 représente l'arbre généalogique d'une famille dont certains membres sont atteints de cette maladie.

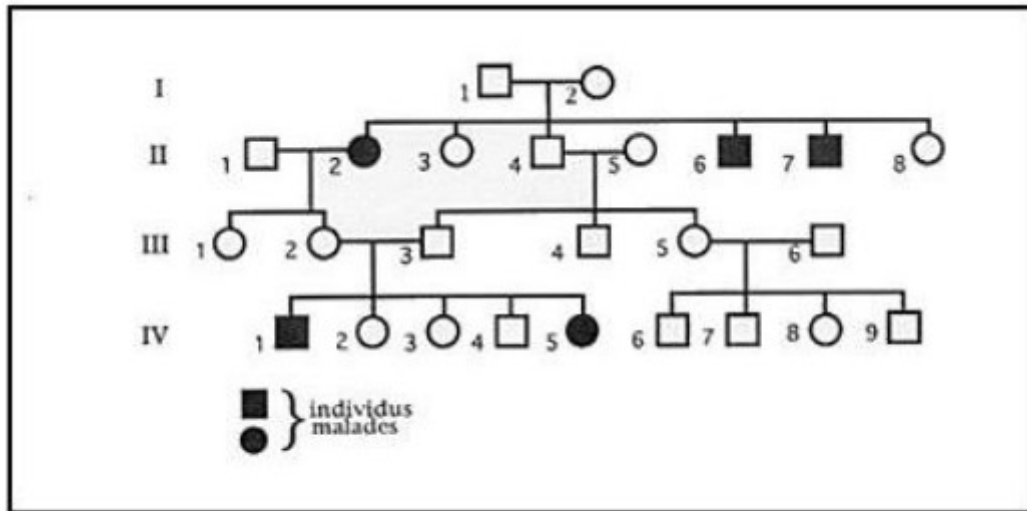


Document 1

- Le gène contrôlant cette maladie est-il
 - dominant ou récessif ? Justifie ta réponse.
 - autosomal ou lié au sexe ? Justifie ta réponse.
- La fille III₃ peut-elle espérer avoir un enfant normal dans le cas où elle épouse un homme atteint par la maladie? Argumente ta réponse.

EXERCICE 5 :

La transmission d'une maladie héréditaire a été étudiée dans une famille dont l'arbre généalogique est présenté par le document 1.



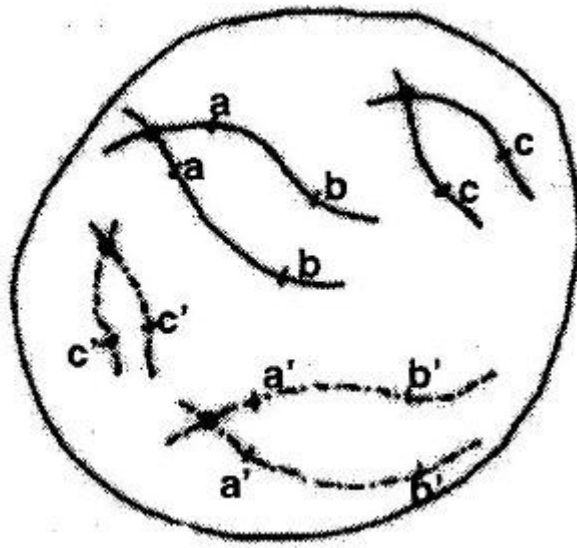
Document 1

- L'allèle responsable de cette maladie est-il dominant ou récessif ? Justifie ta réponse.
- Le gène de la maladie est-il porté par un autosome ou par un chromosome sexuel ? Justifie ta réponse.
- Ecris les génotypes des individus suivants : I1 - I2 - III2 - III3 - III5 - III6
NB : utilise **A** ou **a** pour symboliser l'allèle responsable de la maladie selon qu'il est dominant ou récessif.
- Le couple III2 - III3 risque d'avoir plus d'enfants malades que le couple III5 - III6. Justifie cette affirmation.

Exercice6 :

La combinaison des allèles chez le descendant peut résulter de deux types de brassage Interchromosomique et / ou Intrachromosomique :

- En quoi consiste le brassage Interchromosomique ? A quelle phase de la méiose se réalise-t-elle ? Pour quelle raison compare-t-on ce type de brassage à un jeu de hasard ?
- Le dessin ci-après représente une cellule au début de la Méiose, ses chromosomes se sont dédoublés en chrysalides (chromosomes bichromatidiens). Les chromosomes en plein sont ceux hérités du père et ceux en tirets sont hérités de la mère, chacun portant les gènes qui expriment les allèles parentaux.
- Dessine cette même cellule avec les chromosomes dans toutes les situations possibles en Métaphase I préparant un brassage Interchromosomique.



**Cellule animale
de $2n = 4$ ch
(en fin de Prophase I)**

4. Dans chaque type de gamètes obtenus, schématisez les chromosomes après ce brassage interchromosomique.
Quelles remarques faites- vous dans la répartition des chromosomes parentaux et au niveau des allèles de chaque chromosome ?
5. En quoi consiste alors le **brassage Interchromosomique** ?
6. Qu'appelle-t-on **brassage intrachromosomique** ? A quelle phase de la méiose se déroule-t-elle ?
7. Que signifie **crossing-over** ? Donnez son but et dites comment il se réalise.
8. Reprenez le dessin de la question 1-b ci-dessus en train de réaliser le crossingover (avec sa plus grande paire de chromosome) dans un premier temps, puis achevé son crossing-over dans un de temps.
Que signifie chiasma

Exercice 7: Unicité génétique

chaque individu est unique au monde par ses caractères individuels.

1. A partir des connaissances que vous avez sur les gènes et leurs allèles, expliquez cette notion d'unicité génétique pour chaque individu. Pourquoi
2. les vrais jumeaux font-ils exception et possèdent-ils le même génome?
3. En tenant compte uniquement des deux gènes A et B de la Question de cet **exercice** 4. combien de souris différentes peut-on avoir en combinant 2 à 2 les 3 allèles de chaque gène ? Déterminez-les.

Exercice 8 : Test-cross Back-cross dans le Monohybridisme et le Dihybridisme

1. Définis le terme **Back-cross** ou croisement retour:
 - a- Dans le Monohybridisme ;
 - b- Dans le Dihybridisme ;
2. Y a-t-il une différence entre un **Back-cross** et un **Test-cross**? Expliquez votre réponse.
3. Que conclure:
 - a- si on observe une descendance de 1/2 (ou 50 %) et 1/2 (ou 50 %) ?

- b-si on observe une descendance de 1/4 et 1/4, 1/4 et 1/4 ?
- c-si après croisement de deux individus de même phénotype les pourcentages obtenus pour le phénotype parental sont de 2/3 (ou proche de 66 %) et 1/3 (ou proche de 33 %) de phénotypes nouveaux?
- 4. Que conclure si les phénotypes obtenus sont au nombre de quatre dans le dihybridisme après le croisement de deux parents?
- 5. Que conclure si on obtient quatre phénotypes avec deux inférieurs mais proche de 50 % et deux autres supérieurs mais proches de zéro. Exemple: 41,5 %, 41,5 %, 8,5 % et 8,5%.
- 6. Que conclure si les phénotypes observés donnent par exemple: 2525, 2490, 2512, 2505 ?
- 7. Que conclure si les phénotypes observés donnent: 442, 438, 65 et 57 ?
- 8. Que conclure si les phénotypes observés donnent 166 et 74 ?

Exercice9: Carte génique ou carte factorielle d un chromosome

On sait que les gènes portés par un chromosome sont dits liés (phénomène de Linkage) et sont disposés le long du chromosome, chacun occupant une place précise qui est son locus 1.Qu'appelle-t-on **carte génique** ou **carte factorielle** d'un chromosome ? Comment dresse-t-on une telle carte ?

- 2. Que signifie **carte cytologique** ou **carte physique** ?
- 3. Pour deux gènes A et B portés par un chromosome, quelle est la condition pour qu'ils soient affectés par le crossing-over ?
- 4.Comment évalue-t-on la distance relative entre deux gènes A et B d'un chromosome ? Donne en même temps l'unité de cette distance.

Exercice 10 : Intérêt du Crossing-over

- 1. Quel est le premier intérêt du **Crossing-over** ?
- 2. Le **Crossing-over** n'a d'intérêt que chez les individus hétérozygotes, jamais chez les homozygotes, expliquez pourquoi.
- 3. Si les phénotypes observés donnent: 442, 438, 65 et 57 , quelle est la distance entre les deux gènes des caractères étudiés ?

Exercice11 : Diversité génétique d une population

Dans les différentes populations de l'espèce humaine réparties sur le globe terrestre, les variations caractéristiques s'observent à tous les niveaux: de la pigmentation de la peau à la stature des individus, de l'aspect des cheveux à la forme du visage, du nez ou de la bouche. Tout cela détermine les différents groupes de populations au sein desquels s'observent un polymorphisme très accentué et qui a fait croire par certains qu'il existe plusieurs races humaines sur la terre.

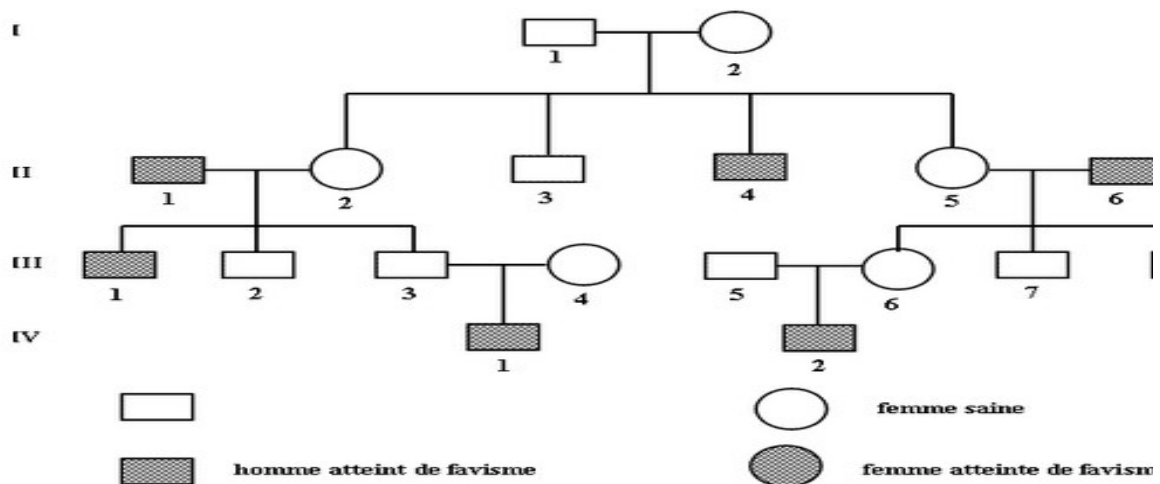
- 1. Quels sont les critères génétiques qui permettent d'expliquer cette diversité?
- 2. Quelle .est la définition du mot **population**?
- 3. Que signifie **polymorphisme génétique d'une population**?

4. Qu'est-ce qui est à l'origine du polymorphisme génétique dans une population
5. De quelle manière les facteurs du milieu interviennent-ils pour accentuer cette diversité au sein des populations, dans une même famille et d'un point à l'autre du globe terrestre? Cas de la pigmentation de la peau.

Exercice 12 :

Le favisme est lié à une anomalie de l'enzyme glucose-6 phosphate déshydrogénase qui entraîne des problèmes lors de l'ingestion de certaines substances (fèves en particulier).

1. En examinant l'arbre généalogique d'une famille dont certains membres en sont atteints (document ci-dessous), précisez si l'allèle responsable du favisme est dominant ou récessif.
2. Le gène responsable de l'anomalie (favisme) est-il porté par un autosome ou un chromosome sexuel? Justifiez votre réponse.
3. Quel est le génotype de l'individu II2 ? Justifiez votre réponse.
4. Quelle est la probabilité pour le couple III3 et III4 d'avoir :
 - a) Un garçon malade
 - b) Une fille malade.
5. Les résultats statistiques d'une enquête menée dans la région où vivent les individus de l'arbre généalogique du document révèlent qu'une personne sur soixante prise au hasard parmi les femmes, présente le génotype de I2. Calcule la probabilité pour III8 d'engendrer un garçon malade, s'il se marie dans la région.



Exercice 13:

La drépanocytose ou anémie falciforme est une affection grave caractérisée par un aspect anormal des hématies qui prennent une forme de faucille. Ces hématies renferment une hémoglobine anormale, dite **HbS**. Cette molécule présente une anomalie dans la séquence des acides aminés au niveau de la **Chaîne β** , par rapport à celle de l'hémoglobine normale **HbA**. La drépanocytose est une maladie héréditaire. Elle est déterminée par l'allèle « s ». L'allèle « s » étant la forme mutée de l'allèle normale du gène responsable de la synthèse de la chaîne β de l'hémoglobine.

1. Le document 1 ci-dessous présente un arbre généalogique d'une famille dont certains membres sont atteints par cette affection.
 - a- En utilisant les renseignements fournis par ce document, démontre si l'allèle s responsable de la maladie est dominant ou récessif.
 - b -L'allèle est-il transmis par un gonosome ou par un autosome ? Justifie ta réponse
 - c-Ecris les génotypes du couple I₁, I₂ et de leurs enfants.

Justifie ta réponse.

d- Calcule la probabilité pour le couple I₁, I₂ d'avoir des enfants malades.

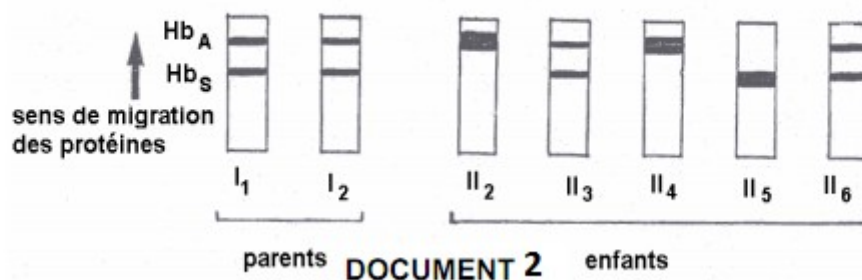
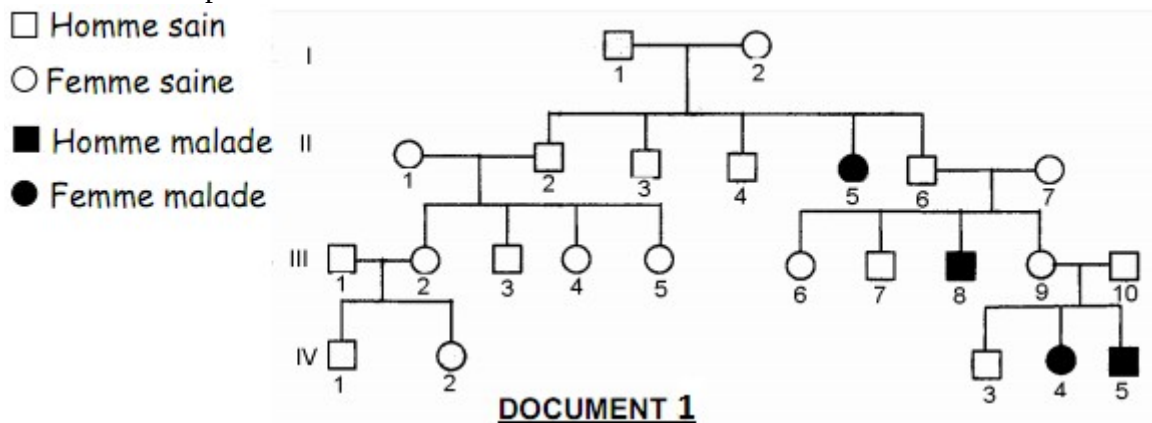
Justifie ta réponse. (1 point)

2. Les protéines sont des molécules qui, déposées sur une bande de cellulose et soumises à un champ électrique, migrent à des vitesses différentes en fonction de leur charge électrique. Cette technique, ou électrophorèse, peut ainsi être utilisée pour séparer les diverses hémoglobines notamment HbA et HbS. Le document obtenu s'appelle un protéinogramme. Les parents I₁, I₂ et leurs enfants ont « subi » ce test. Les protéinogrammes obtenus pour chacun d'entre eux sont représentés sur le document 2.

a- Ces résultats confirment-ils votre réponse à la question 1.a ?

b- Dans quels cas les génotypes écrits à la question 1. ce sont-ils confirmés ou précisés ?

Justifie ta réponse.



Exercice 14 : Diversité génétique d une population

Dans les différentes populations de l'espèce humaine réparties sur le globe terrestre, les variations caractéristiques s'observent à tous les niveaux: de la pigmentation de la peau à la stature des individus, de l'aspect des cheveux à la forme du visage, du nez ou de la bouche. Tout cela détermine les différents groupes de populations au sein desquels s'observent un polymorphisme très accentué et qui a fait croire par certains qu'il existe plusieurs races humaines sur la terre.

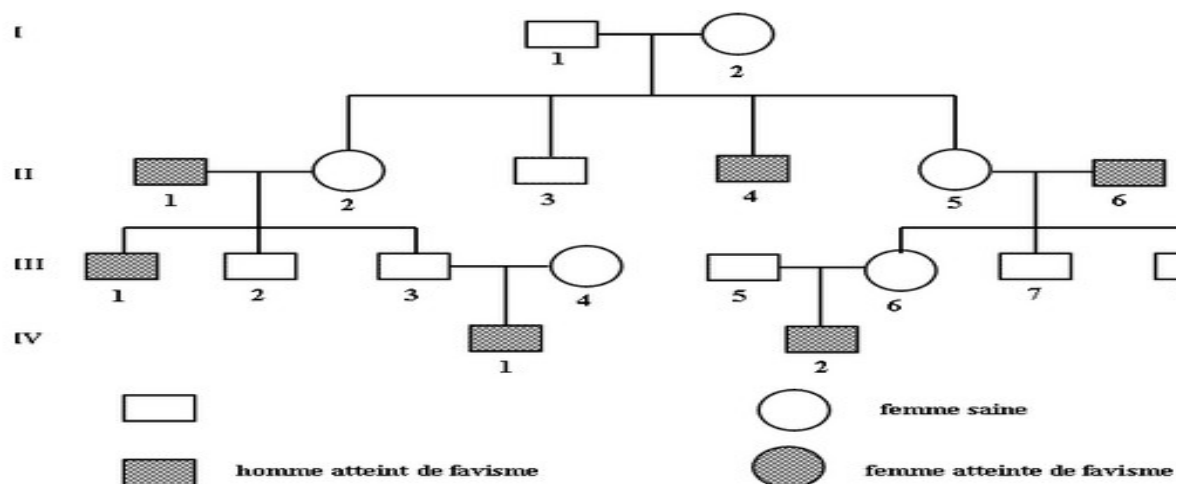
1. Quels sont les critères génétiques qui permettent d'expliquer cette diversité?
2. Quelle est la définition du mot **population**?
3. Que signifie **polymorphisme génétique d'une population**?
4. Qu'est-ce qui est à l'origine du polymorphisme génétique dans une population ?
5. De quelle manière les facteurs du milieu interviennent-ils pour accentuer cette diversité au

sein des populations, dans une même famille et d'un point à l'autre du globe terrestre? Cas de la pigmentation de la peau.

Exercice 15 :

Le favisme est lié à une anomalie de l'enzyme glucose-6 phosphate déshydrogénase qui entraîne des problèmes lors de l'ingestion de certaines substances (fèves en particulier).

1. En examinant l'arbre généalogique d'une famille dont certains membres en sont atteints (document ci-dessous), précisez si l'allèle responsable du favisme est dominant ou récessif.
2. Le gène responsable de l'anomalie (favisme) est-il porté par un autosome ou un chromosome sexuel? Justifiez votre réponse.
3. Quel est le génotype de l'individu II₂ ? Justifiez votre réponse.
4. Quelle est la probabilité pour le couple III₃ et III₄ d'avoir :
 - a) Un garçon malade
 - b) Une fille malade.
5. Les résultats statistiques d'une enquête menée dans la région où vivent les individus de l'arbre généalogique du document révèlent qu'une personne sur soixante prise au hasard parmi les femmes, présente le génotype de I₂.
Calcule la probabilité pour III₈ d'engendrer un garçon malade, s'il se marie dans la région.



REMARQUE : QUELQUES MALADIES HEREDITAIRES

N°	MALADIES	CARACTÉRISTIQUES DE LA MALADIE
1	Albinisme	a) Dépigmentation de la peau due à la carence mélanine b) Autosomale récessive.
2	Daltonisme	a) Confusion des couleurs b) Anomalie liée au sexe (X) c) Plus fréquente chez les garçons que chez les filles.
3	Drépanocytose ou anémie falciforme	a) Malformation des hémoglobines b) Anémie très grave et mort précoce c) Autosomale récessive.
4	La Mucoviscidose	a) Troubles respiratoires et intestinaux très gra b) Autosomale récessive.
5	La chorée de Huntington	a) Dégénérescence des neurones cérébraux, des mouvements anormaux, troubles de la mémoire (vers 40 ans) b) Autosomale / dominant ou récessif
6	Hémophilie	a) Défaut de coagulation du sang b) Anomalie liée au sexe (X) c) Allèle létal à l'état homozygote d) N'affecte que les garçons
7	Myopathie de Duchenne	a) Dégénérescence très grave des muscles b) Anomalie liée au sexe (X) c) N'affecte que les garçons
		c) Déficience intellectuelle et trouble