

## I- Exercice 1

1. Définissez :

Arbre généalogique :

Carte chromosomique (Caryotype) :

2. Citez deux moyens du diagnostic prénatal des anomalies chromosomiques.

Moyen 1 :

Moyen 2 :

3. L'étude de la génétique humaine est confrontée à des difficultés. Donnez deux exemples de ces difficultés :

Exemple 1 :

Exemple 2 :

## II- Exercice 2

Répondez par "Vrai" ou "Faux":

- Le syndrome de Down résulte d'une perte d'un chromosome 21 : \_\_\_\_\_
- L'anomalie chromosomique est une modification du nombre ou de la structure des chromosomes : \_\_\_\_\_
- La formule chromosomique d'une personne atteinte du syndrome de Klinefelter est  $2n+1=44A+XXX$  : \_\_\_\_\_
- La translocation simple est le transfert d'un fragment de chromosome sur un autre chromosome : \_\_\_\_\_

## III- Exercice 3

Pour chacune des données suivantes, il n'y a qu'une seule suggestion correcte.

Adressez à chaque lettre le numéro qui correspond à la suggestion correcte :

( A , ) ; ( B , ) ; ( C , ) ; ( D , )

A- Dans le cas d'une maladie héréditaire récessive non liée au sexe :

1. Toute personne atteinte de la maladie est homozygote pour l'allèle normal.
2. Les hétérozygotes sont sains (non atteints de la maladie).
3. Des hétérozygotes sont atteints de la maladie.
4. Toute personne malade produit des gamètes ne portant jamais l'allèle responsable de la maladie.

B- Dans le cas d'une maladie héréditaire récessive portée par le chromosome X :

1. Une femme atteinte de la maladie est toujours homozygote.
2. Le père atteint de la maladie porte obligatoirement l'allèle normal.
3. Une femme malade donne naissance à un garçon sain
4. Un père sain (non malade) donne naissance à une fille malade.

C- Dans le cas d'une maladie héréditaire dominante non liée au sexe :

1. Les hétérozygotes ne sont pas atteints de la maladie.
2. Les hétérozygotes sont atteints de la maladie.
3. Deux parents sains donnent naissance à des enfants malades.
4. Une femme malade homozygote donne naissance à des enfants sains.

D- Dans le cas d'une maladie héréditaire dominante portée par le chromosome X :

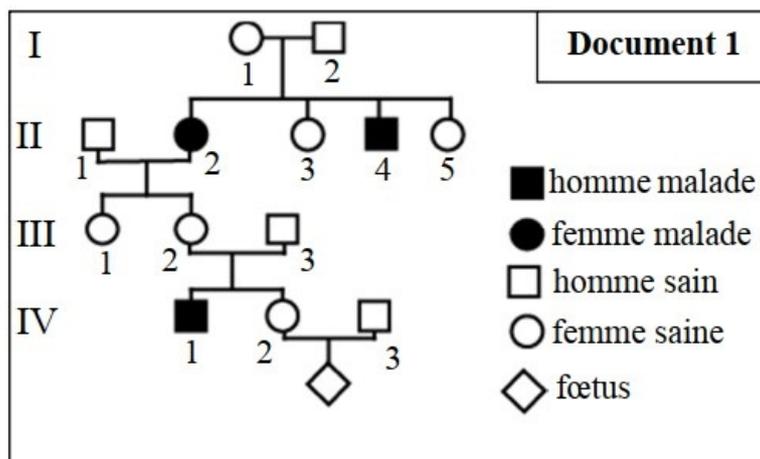
1. Un père atteint de la maladie donne naissance à une fille malade.
2. Une femme saine donne naissance à un garçon malade.
3. Un père atteint de la maladie donne naissance à une fille saine.
4. Le père atteint de la maladie est hétérozygote.

## IV- Exercice 4

Pour mettre en évidence le mode de transmission d'une maladie héréditaire chez l'Homme et expliquer les conséquences d'une anomalie chromosomique sur le phénotype, on propose ce qui suit:

Le diabète de type 1 ou diabète insulino-dépendant représente 5 à 10 % de tous les cas de diabète. Cette maladie apparaît le plus souvent au cours de l'enfance ou de l'adolescence.

Le document 1 représente l'arbre généalogique d'une famille dont quelques membres sont atteints de cette maladie :



1. Démontrez en justifiant votre réponse que l'allèle responsable de la maladie est récessif.
2. Montrez si le gène est porté par un autosome ou un chromosome sexuel.
3. Déterminez le génotype des individus  $I_1$ ,  $II_3$  et  $IV_1$ .

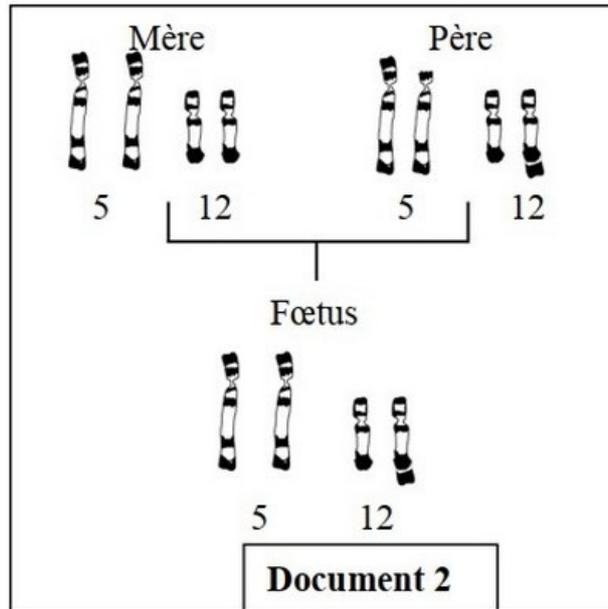
Utilisez le symbole (N) ou (n) pour l'allèle responsable du phénotype normal et le symbole (D) ou (d) pour l'allèle responsable de la maladie.

## IV- Exercice 4

Des proches de la famille représentée dans le document 1 ont eu un bébé atteint d'une maladie héréditaire.

Le couple (IV2, IV3) non atteint de cette maladie attend un nouveau né. Un médecin lui a conseillé de faire un diagnostic prénatal, en réalisant des caryotypes des individus de la famille.

Le document 2 représente les paires de chromosomes homologues 5 et 12 chez les trois membres de cette famille :



Remarque: Les autres paires de chromosomes homologues chez ces individus sont normales.

En vous basant sur le document 2 et vos connaissances :

4. Dégagez en justifiant votre réponse les individus porteurs d'une anomalie chromosomique.
5. Établissez la relation entre chaque anomalie chromosomique observée et le phénotype des individus qui la portent.