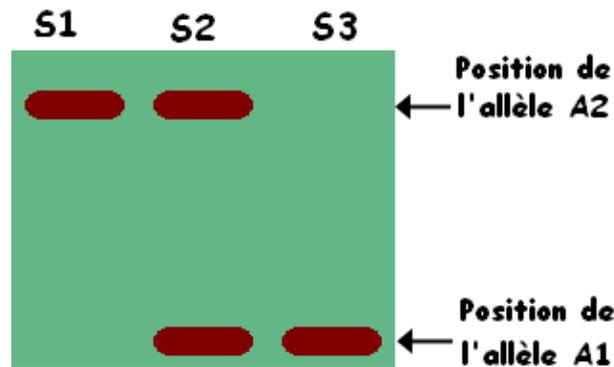


Application 1

Dans le but de préciser le mode de transmission d'une maladie héréditaire, on a réalisé l'analyse d'ADN grâce à la technique de l'électrophorèse, chez certains membres d'une famille dont S_1 et S_2 sont respectivement **une fille et un garçon atteints**.

Les résultats sont présentés par le document suivant.



1- Déterminer parmi A1 et A2 l'allèle de la maladie (= allèle muté).

La fille S_1 est atteinte et elle possède uniquement l'allèle A2, donc l'allèle A2 est un allèle muté.

2- L'allèle de la maladie est-il dominant ou récessif?

■ → Hétérozygote malade → allèle muté dominant : $A2 > A1$
garçon

Le garçon S_2 est hétérozygote malade donc l'allèle muté A2 s'exprime, il est donc dominant:
A1: Allèle normal récessif A2: Allèle muté dominant avec $A2 > A1$

3- le gène est il autosomal ou lié au sexe ?

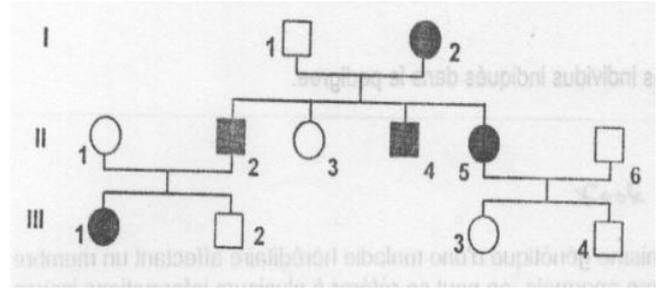
■ → Hétérozygote → maladie autosomale
garçon

Le garçon S_2 possède deux allèles A1 et A2. Il est **hétérozygote** donc le gène est autosomale.

Application 2

le pédigrée suivant représente la transmission d'une maladie héréditaire chez une famille :

- 1- Discutez chacune des hypothèses suivantes :
 - a- l'allèle responsable de la maladie est dominant
 - b- l'allèle responsable de la maladie est récessif



Réponse :

a- si l'allèle de la maladie est dominant alors chaque individu malade a au moins un parent malade. C'est le cas des individus II_2 , II_4 , II_5 et III_1 (c'est vérifié par le pédigrée)

Hypothèse à retenir

b- si l'allèle de la maladie est récessif alors chaque individu malade hérite au moins un allèle muté de l'un de ses parents. C'est vérifié par le pédigrée. **Hypothèse à retenir**

2- Sachant que la fille II_3 ne possède pas l'allèle responsable de la maladie, précisez, en le justifiant, l'hypothèse à retenir.

Réponse :

II_3 est une fille saine. On suppose que l'allèle normal est dominant (maladie récessive)

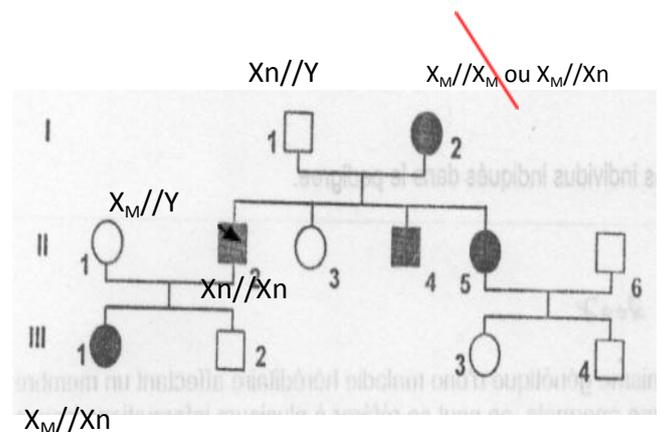
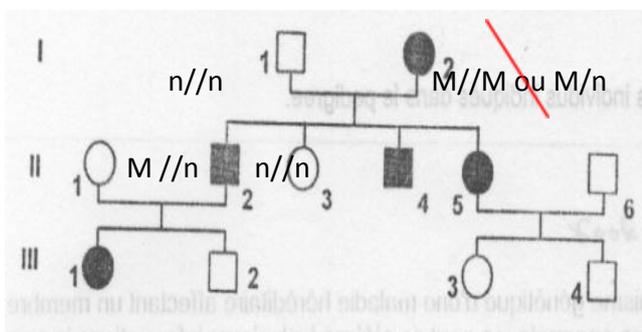
Dans ce cas II_3 hérite un allèle de chaque parent **qui doit être sain** or ce n'est pas le cas pour I_1

Donc **l'allèle de la maladie est dominant**. Soit le gène (M,n) avec $M > n$

M : allèle muté dominant et n : allèle normal récessif

3- Exploitez les données précédentes et le pédigrée pour discuter les hypothèses suivantes :

- a- l'allèle responsable de la maladie est autosomal
- b- l'allèle responsable de la maladie est porté par X



a- Un individu sain de génotype n/n hérite un allèle n du parent sain et un autre allèle n du parent malade **qui doit être hétérozygote $M//n$** . C'est vérifié par le pédigrée

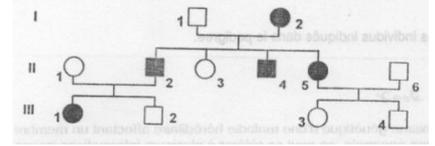
- Chaque individu malade est hétérozygote $M//n$ et hérite un allèle muté du parent malade et un allèle n du parent sain. C'est vérifié par le pédigrée

b- La fille II_3 saine de génotype $Xn//Xn$ hérite Xn de son père sain et Xn de sa mère malade **qui doit être hétérozygote $XM//Xn$** . C'est le cas de III_3 et III_4

- Les individus II_2 et II_4 malades de génotype $XM//Y$ héritent de leur mère qui doit être hétérozygote $XM//Xn$

4- A partir de l'analyse de l'ADN, on a pu déterminer la nature et le nombre des allèles chez les individus II3, II4 et II6. Les résultats sont mentionnés dans le tableau suivant :

Individus	II3	II4	II6
Nombre d'allèles normaux	2	0	1
Nombre d'allèles mutés	0	1	0



En tenant compte des résultats de cette analyse, précisez la localisation chromosomique de l'allèle responsable de cette maladie.

Réponse

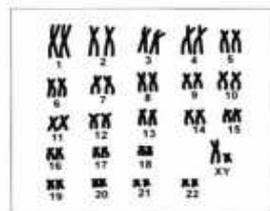
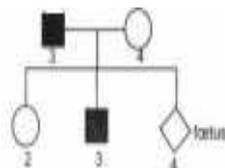
D'après l'analyse de l'ADN les individus II4 et II6 présentent chacun un seul allèle. Donc l'allèle responsable de la maladie est **lié à X**.

5-Ecrivez les génotypes des individus I2, II4, III2 et III3.

Réponse

I2 : $X_M//X_n$ II4 : $X_M//Y$ III2 : $X_n//Y$ III3 : $X_n//X_n$

Remarque



Document 5 : caryotype du fœtus

Individu / Fragment d'ADN	Femme II ₄	Fœtus
A ₁	1	0
A ₂	1	2

Document 6 : nombre d'allèles chez la femme II₄ et son fœtus

L'allèle de la maladie est il autosomal ou lié à X ?

- le caryotype montre la présence de chromosomes sexuels XY. Le fœtus est un **garçon**.
- L'analyse d'ADN montre que le fœtus présente **2 allèles**. Donc le gène est **autosomal**.

Méthodologie d'analyse dans la génétique Humaine

❖ 1er cas

Si les questions de la dominance et de la localisation sont dissociées:

- 1- L'allèle de la maladie est-il dominant ou récessif?
- 2- Le gène qui contrôle la maladie est-il autosomal ou lié au sexe?

Réponses:

- 1- Indiquez en justifiant la réponse, si l'allèle de la maladie est dominant ou récessif. indiquer l'allèle normal et l'allèle muté.
- 2- Discutez la localisation du gène qui contrôle cette maladie en émettant les trois hypothèses:
 - **Hypothèse n°1:** Le gène est lié à Y
 - **Hypothèse n°2:** Le gène est lié à X
 - **Hypothèse n°3:** Le gène est autosomal.

❖ 2ème Cas

Si les questions de la dominance et de la localisation sont associées

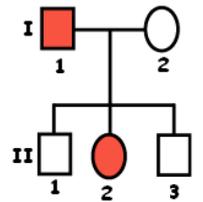
- 1- Discutez la dominance et la localisation du gène qui contrôle cette maladie.

Réponses:

Discuter en même temps la dominance et la localisation du gène en émettant 5 hypothèses:

- **Hypothèse n°1:** Le gène est lié à Y
- **Hypothèse n°2:** Le gène est récessif lié à X
- **Hypothèse n°3:** Le gène est dominant lié à X
- **Hypothèse n°4:** Le Gène est récessif autosomal
- **Hypothèse n°5:** Le gène est dominant autosomal

Exemple:



hypothèse n°1: Le gène est lié à Y

Dans ce cas un père malade doit avoir tous ses garçons malades Or ce n'est pas le cas pour les garçons II1 et II3. Donc hypothèse rejetée.

Hypothèse n°2: Le gène est récessif lié à X

(N:allèle normal et m: allèle muté; avec $N \gg m$)

Si le gène est récessif lié à X, La fille atteinte II₂ homozygote de génotype $X_m X_m$ hérite X_m de son père I₁ qui doit être malade de génotype $X_m Y$ et X_m de sa mère saine I₂ qui doit être hétérozygote de génotype $X_N X_m$ ce qui est possible

Donc cette hypothèse est à retenir.

Hypothèse n°3: Le gène est dominant lié à X

(M:allèle muté et n: allèle normal; avec $M \gg n$)

Si le gène est dominant lié à X, le père malade de génotype $X_M Y$ transmet X_M à toutes ses filles qui doivent être atteintes.



La mère saine I2 homozygote de génotype X_nX_n transmet X_n à tous ses fils qui doivent être sains de génotype X_nY ce qui est vérifié (II1 et II3)
hypothèse à retenir.

Hypothèse n°4: Le gène est récessif autosomal
(N:allèle normal et m: allèle muté; avec $N \gg m$)

II2 malade de génotype $m//m$ hérite un allèle m de son père I1 malade et un allèle m de sa mère I2 saine qui doit être hétérozygote $N//m$.
Hypothèse à retenir

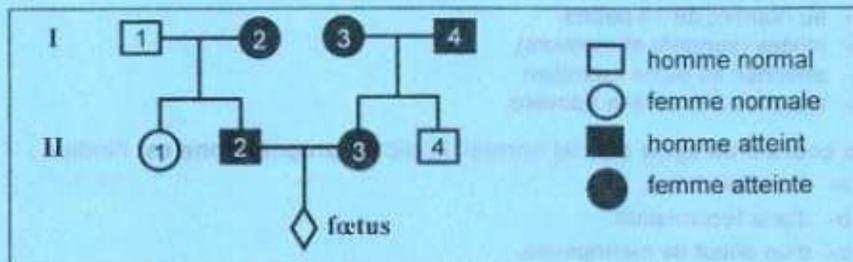
Hypothèse n°5: Le gène est dominant autosomal
(M:allèle muté et n: allèle normal; avec $M \gg n$)

-II1 et II3 sains de génotype $n//n$ héritent un allèle n de la mère et un allèle n du père malade qui doit être hétérozygote $M//n$
-II2 est obligatoirement hétérozygote.
Hypothèse à retenir

Bac math contrôle 2018

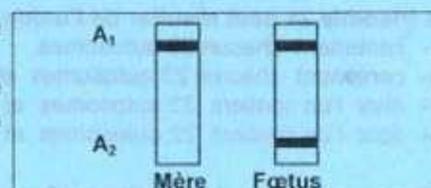
I- Génétique humaine (4.5 points)

On se propose d'étudier le mode de transmission d'une anomalie héréditaire. Le document 2 représente l'arbre généalogique d'une famille dont certains membres sont atteints par cette anomalie.



- 1) En vous basant sur les données du document 2, discutez chacune des hypothèses suivantes :
- Hypothèse 1: l'allèle responsable de l'anomalie est récessif autosomal.
 - Hypothèse 2: l'allèle responsable de l'anomalie est récessif, lié au chromosome sexuel X.
 - Hypothèse 3: l'allèle responsable de l'anomalie est dominant autosomal.
 - Hypothèse 4: l'allèle responsable de l'anomalie est dominant lié au chromosome sexuel X.

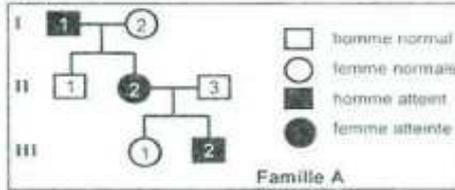
Le couple (II₂, II₃), inquiet quant à l'état de santé de son fœtus procède à un diagnostic prénatal. Le document 3 présente le résultat de l'électrophorèse de l'ADN prélevé sur la mère II₃ et le fœtus.



- 2) Exploitez les données du document 3 pour discuter le mode de transmission de cette anomalie.
3) Montrez que l'hypothèse 1 est justifiée.

II- Génétique humaine (6 points)

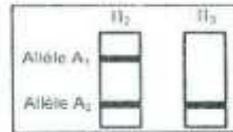
On se propose d'étudier le mode de transmission d'une maladie héréditaire. Le document 5 représente l'arbre généalogique d'une famille A dont certains membres sont atteints par cette maladie.



Document 5

- 1- En vous basant sur les données du document 5, discutez chacune des hypothèses suivantes :
- Hypothèse 1: l'allèle responsable de la maladie est récessif autosomal.
 - Hypothèse 2: l'allèle responsable de la maladie est récessif lié à X.
 - Hypothèse 3: l'allèle responsable de la maladie est dominant autosomal.
 - Hypothèse 4: l'allèle responsable de la maladie est dominant lié à X.

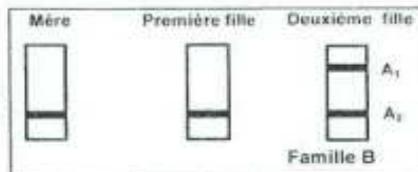
On sépare par la technique de l'électrophorèse, les fragments d'ADN du gène en question prélevé sur les sujets II₂ et II₃. Le document 6 montre les résultats obtenus.



Document 6

- 2- Exploitez les données des documents 5 et 6 afin de déterminer :
- a- l'allèle responsable de la maladie.
 - b- la (ou les) hypothèse(s) à retenir.

Dans une autre famille B dont certains membres sont atteints par la même maladie héréditaire, on sépare par électrophorèse les fragments d'ADN du gène en question prélevé sur la mère et ses deux filles. Le document 7 représente les résultats obtenus

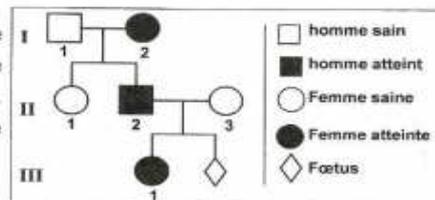


Document 7

- 3- Exploitez les données du document 7 et les informations précédentes en vue de préciser la localisation du gène responsable de cette maladie héréditaire.

II- Génétique humaine (5 points)

On se propose d'étudier le mode de transmission d'une maladie héréditaire touchant certains membres d'une famille. Pour cela, on dispose de l'arbre généalogique représenté par le document 5.



Document 5

- 1) Discutez chacune des hypothèses suivantes :
- **Hypothèse 1** : l'allèle responsable de la maladie est récessif.
 - **Hypothèse 2** : l'allèle responsable de la maladie est dominant.

Le document 6 représente les résultats de l'électrophorèse de l'ADN correspondant au gène de la maladie effectuée chez les individus de cette famille à l'exception du fœtus. Ces individus sont désignés arbitrairement et en désordre par les indices i_1, i_2, i_3, i_4, i_5 et i_6 .

Individus	i_1	i_2	i_3	i_4	i_5	i_6
Allèles						
A_1	—	—		—	—	
A_2	—	—	—	—	—	—

Document 6

- 2) Exploitez les données des documents 5 et 6 en vue de dégager la relation de dominance entre les allèles A_1 et A_2 .

Le diagnostic prénatal effectué sur le fœtus sera un garçon atteint et hétérozygote.

- 3) En vous basant sur les données précédentes, précisez le mode de transmission de la maladie.

II- Génétique humaine (5 points)

On se propose de déterminer le mode de transmission d'une maladie héréditaire chez une famille dont la mère est atteinte.

Le document 5 montre les résultats de l'électrophorèse de l'ADN du gène de la maladie réalisée chez certains membres de cette famille.

	Père sain	Fils 1	Fils 2	Fille
Allèle A_1	+	+	-	+
Allèle A_2	-	-	+	+
		(+) : présence ;		(-) : absence

Document 5

- 1) Identifiez, parmi les allèles A_1 et A_2 , celui qui est responsable de cette maladie.
- 2) Déterminez le mode de transmission de cette maladie.
- 3) Représentez l'arbre généalogique de cette famille.

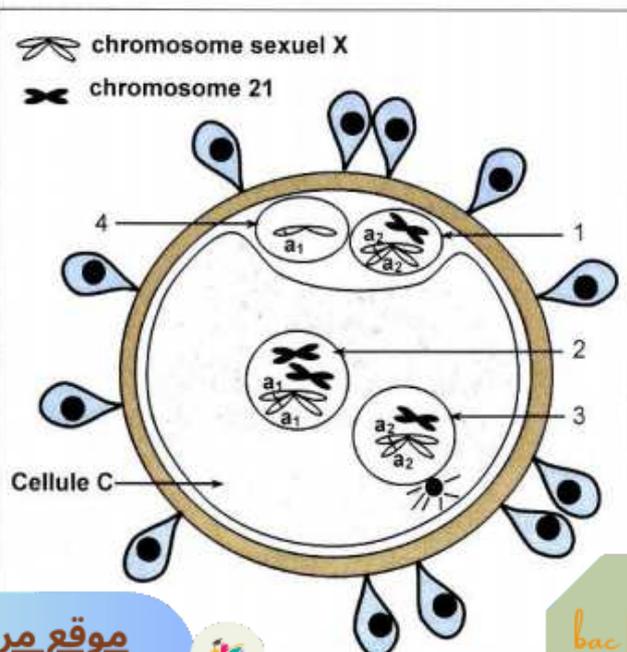
Le fils 2 et sa femme saine, attendant deux vrais jumeaux, craignent que ces derniers soient atteints par la maladie.

- 4) Montrez dans quel cas la crainte du couple serait justifiée.

On se propose de déterminer deux anomalies : une chromosomique et une génique chez un fœtus humain.

Le document 6 illustre schématiquement une des étapes de la fécondation humaine. Le nombre de chromosomes est réduit à $2n=4$. Le couple d'allèles (a_1 , a_2) est celui du gène qui contrôle une anomalie héréditaire.

- 1) Exploitez le document 6 en vue d'identifier les éléments désignés par les numéros 1, 2, 3 et 4.
- 2) La cellule C serait à l'origine d'un fœtus présentant une anomalie chromosomique. Exploitez le document 6 en vue de préciser cette anomalie et d'expliquer son origine.
- 3) Exploitez le document 6 en vue de préciser le sexe du fœtus, la localisation du gène qui contrôle l'anomalie génique, le génotype du fœtus et les génotypes de ses parents.



4) En considérant une anomalie génique, précisez en indiquant le génotype et le phénotype du fœtus dans quel cas la crainte du couple serait justifiée.

on cherche à remédier à la stérilité d'un couple : madame et Monsieur X et à comprendre la transmission de deux anomalies génétiques. Pour cela, on procède comme suit :

1- Parmi les tests effectués, un spermogramme a été réalisé et comparé à celui d'un homme normal. Le doc 4 représente le résultat obtenu.

Doc 4	Spermogramme					
	volume	pH	viscosité	nb des spzs	formes normales	mobilité
M ^f X	4.1ml	7.3	normale	9.10 ⁶ /ml	90%	52%
Homme normal	> 3ml	7.3	normale	> 60.10 ⁶ /ml	> 60%	52%

Comparez le spermogramme de M^fX à celui de l'homme normal en vue de dégager la cause de la stérilité de ce couple.

2- Pour remédier à la stérilité de ce couple, la technique de la FIVETE a été suggérée et a aboutit à trois embryons : E1, E2 et E3.

Etant donné que M^fX est atteint d'une anomalie génique et que M^dX est normale, un choix de l'embryon (ou des embryons) à implanter est nécessaire.

Pour cela, une électrophorèse des fragments d'ADN correspondant au gène responsable de l'anomalie est réalisée chez M^f et M^dX et chez les trois embryons.

Les données fournies par l'électrophorèse sont présentées par le document 5 suivant :

	M ^f X atteint	M ^d X normale	Les embryons		
			E1	E2	E3
A1	2	1	1	2	2
A2	0	1	1	1	0

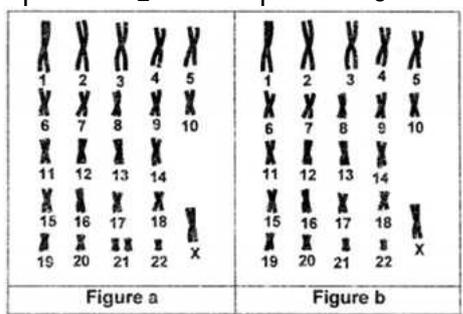


Figure a Figure b

Document 6

Exploitez les données du doc 5 en vue de :

- préciser l'allèle responsable de l'anomalie
 - déterminer le mode de transmission de cette anomalie
 - déduire lequel (ou lesquels) des trois embryons est (sont) à implanter
- 3- Les figures a et b du document 6 représentent les caryotypes possibles de deux cellules germinales à l'origine de l'embryon E2.

- la figure a représente le caryotype
- la figure b représente le caryotype



En exploitant les données des documents 5 et 6 et en tenant compte de la paire de chromosomes portant le gène en question, expliquez schéma à l'appui, les mécanismes responsables de l'obtention de l'embryon II.

