



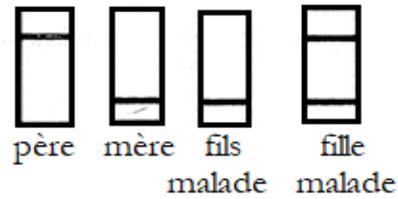
EXERCICE 1 : Génétique humaine

07 pts (30 mn)

Pour chacun des items suivants, il peut y avoir **une ou deux réponses correctes**. Sur votre copie, reportez le numéro de chaque item et indiquez dans chaque cas la (ou les) lettre(s) correspondant à la (ou aux) réponse(s) exacte(s).

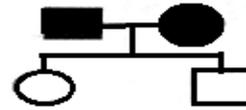
1/ les électrophorèses ci-contre permet de dire que :

- a- L'allèle de la maladie est autosomale
- b- L'allèle de la maladie est porté par X
- c- L'allèle de la maladie est récessif.
- d- Le père est malade.



2/ D'après le pedigree ci-contre, on déduit que :

- a- L'allèle de la maladie est récessif lié à Y
- b- L'allèle de la maladie est dominant.
- b- L'allèle de la maladie est récessif autosomique.
- c- L'allèle de la maladie est récessif lié à X.



3/ Les difficultés de la génétique humaine sont :

- a- La garniture chromosomique est simple.
- b- La durée de la génération est longue.
- c- La fécondité est restreinte.
- d- Les croisements dirigés sont possible.

4/L'allèle de la maladie est :

- a- Dominant porté par le chromosome sexuel X.
- b- Récessif porté par le chromosome sexuel X.
- c- Dominant porté par une paire de chromosomes autosomique.
- d- Récessif porté par une paire de chromosomes autosomique.

père	mère	fille	fil
malade	saine	malade	saine

5/ Pour détecter les anomalies géniques chez un embryon humain, on réalise :

- a- le caryotype de l'embryon,
- b- une analyse de son ADN,
- c- une étude biochimique de ses protéines,
- d- une échographie.

6/ L'amniocentèse consiste à prélever :

- a- une petite quantité du sang du cordon ombilical,
- b- quelques cellules fœtales des villosités chorionales,
- c- une petite quantité du liquide amniotique,
- d- quelques cellules du fœtus.



Série 20 :
Génétique humaine
(03/05/2020)



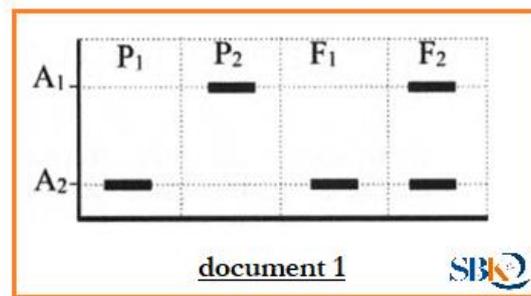
7/ La trisomie 21 est une anomalie chromosomique qui se produit lors de :

- la mitose.
- la méiose.
- la fécondation.
- réplication semi-conservative de l'ADN.

EXERCICE 2 : Génétique humaine

07 pts (30 mn)

Par crainte d'avoir des enfants atteints d'une maladie héréditaire, une femme consulte le médecin. Il propose l'analyse de l'ADN du gène des parents P₁ et P₂ et des deux fœtus jumeaux F₁ et F₂. Le document 1 suivant représente les résultats obtenus.



- Exploitez les données du document 1 en vue de démontrer s'il s'agit d'une maladie autosomale ou liée au sexe.
- Identifiez le père et la mère parmi les sujets P₁ et P₂.
- Sachant que ce couple a déjà eu, avant cette grossesse, un garçon sain et une fille malade.
 - identifiez le fragment d'ADN du gène correspondant à l'allèle responsable de la maladie, A₁ ou A₂.
 - déterminez si l'allèle responsable de la maladie est dominant ou récessif.
- Précisez si le médecin peut rassurer la femme quant à l'état de santé de ses jumeaux.
- Ecrivez les génotypes des sujets P₁, P₂, F₁ et F₂.

EXERCICE 3 : Génétique humaine

07 pts (30 mn)

Dans le but d'étudier le mode de transmission d'une anomalie génique, on réalise l'électrophorèse des fragments d'ADN de certains membres d'une famille.

Le document 1 résume les résultats obtenus.





Série 20 :
Génétique humaine
(03/05/2020)



Individus de la famille		Mère	1 ^{ère} fille	2 ^{ème} fille
Phénotypes		Normale	Atteinte	Normale
Fragments d'ADN	A1			
	A2			

document 1

- Montrez, à partir de l'analyse des données du document 1 :
 - si l'allèle responsable de l'anomalie est dominant ou récessif.
 - si l'allèle responsable de l'anomalie est lié au sexe ou autosomal.
- Indiquez le phénotype et le génotype du père.
- La mère est enceinte de 10 semaines, et elle s'inquiète sur l'état de santé de son futur bébé. Son médecin lui propose de faire un diagnostic prénatal.
 - Qu'est ce que le diagnostic prénatal?
 - Précisez quelle technique est utilisée dans ce diagnostic et pourquoi?
 - Les résultats 1 et 2 de ce diagnostic sont représentés dans le document 2 suivant.

Nombre d'allèles		Karyotype				
A ₁	1	1	2	3	4	5
A ₂	2	6	7	8	9	10
Nombre d'allèles chez le fœtus		11	12	13	14	15
		16	17	18		X
		19	20	21	22	XY
Résultat 1		Résultat 2				

document 2

A partir de l'analyse de ces résultats, le médecin peut-il rassurer la mère quant à l'état de santé de son futur enfant ? Justifiez votre réponse.

- Expliquez par un schéma, l'origine de l'aberration (anomalie) chromosomique détectée chez le fœtus.

