

Première partie : restitution des connaissances

I/ Définir le terme suivant : La technique d'échographie, amniocentèse, diagnostic prénatal.

II/ Adresser à chaque proposition la suggestion correcte (une seule réponse juste)

<p>1/ Dans le cas d'une maladie héréditaire dominante liée au chromosome X : a- Les hétérozygotes ne sont pas atteints de la maladie. b- Toutes les filles d'un père malade sont malades. c- Deux parents sains donnent naissance à des enfants malades. d- Tous les garçons d'une femme malade hétérozygote sont malades.</p>	<p>2/ Dans le cas d'une maladie héréditaire récessive non liée au sexe : a- Les personnes saines sont obligatoirement homozygotes. b- Les garçons ont un seul allèle du gène concerné. c- Deux parents sains donnent naissance à des enfants sains. d- Un garçon sain peut provenir d'un papa sain homozygote.</p>
<p>3/ La technique de cordocentèse prénatale permet : a- De remplacer les allèles mutants par des allèles sauvages chez le fœtus. b- La protection du fœtus contre les maladies génétiques c- L'examen du fœtus à l'intérieur de l'utérus d- L'extraction des cellules fœtales.</p>	<p>4/ La technique de phœtoscopie prénatale permet : a- La protection du fœtus contre les maladies génétiques b- L'examen du fœtus à l'intérieur de l'utérus c- L'extraction des cellules fœtales. d - Le remplacement des allèles morbides par des allèles normaux chez le fœtus.</p>
<p>5/ Dans le cas d'une maladie héréditaire récessive liée au chromosome X : a- Tous les garçons issus d'une mère malade sont malades. b- Les femmes hétérozygotes sont atteintes de la maladie. c- Le père de toute fille malade est obligatoirement malade. d- Les garçons malades produisent 100% des gamètes portant l'allèle morbide.</p>	<p>6/ Dans le cas d'une maladie héréditaire portée par le chromosome Y : a- Un père atteint de la maladie donne naissance à une fille malade. b- Tous les garçons sont malades. c- Tous les garçons issus d'un père malade sont malades. d- Les hommes malades possèdent deux allèles morbides.</p>

III/ Ecrivez devant chaque proposition parmi les quatre propositions suivantes le terme " Vrai "ou "Faux"

Proposition	Vrai ou faux
a/ Le syndrome de Down résulte d'une perte d'un chromosome 21.	
b/ L'anomalie chromosomique est une modification du nombre ou de la structure des chromosomes.	
c/ La formule chromosomique d'une personne atteinte du syndrome de klinefelter est : $2n+1 = 47 = 44A +XXX$	
d/ La translocation simple est le transfert d'un fragment de chromosome sur un autre chromosome.	
e/ Le syndrome du cri du chat résulte d'une perte d'un chromosome sexuel.	
f/ Une femme conductrice, en génétique humaine est une femme homozygote exprimant une maladie récessive liée aux chromosome sexuel X.	
g/ La formule chromosomique d'une personne atteinte de la trisomie 18 est : $2n+1 = 47 = 44A + XXY$	
h/ La translocation chromosomique équilibrée est l'addition d'un fragment de chromosome.	

IV/ Relier chaque élément du groupe 1 à sa signification correspondante du groupe 2

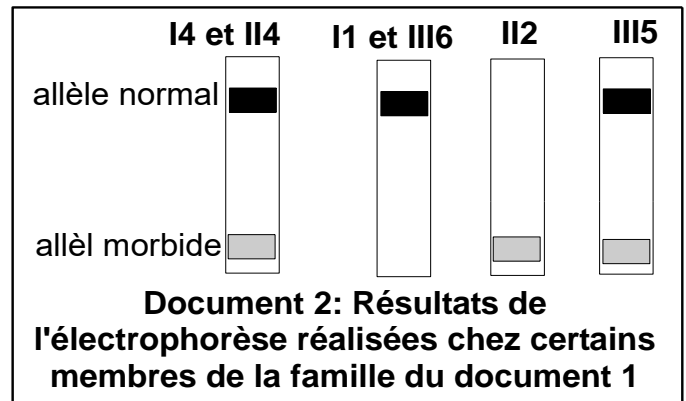
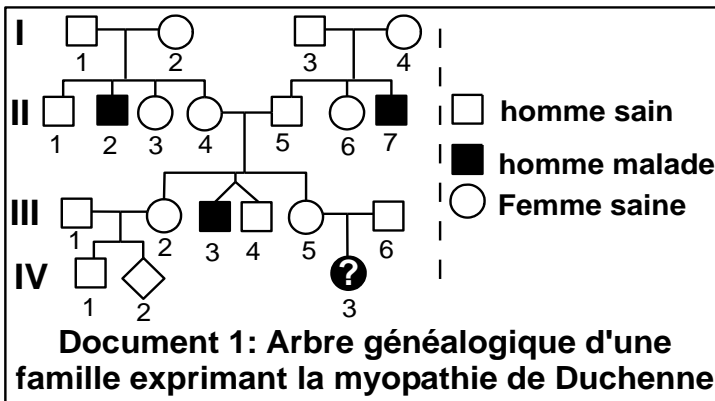
Groupe 1	Groupe 2
1/ Analyse de l'ADN par l'électrophorèse	a) Prélèvement à travers le ventre de la mère, d'un échantillon du liquide amniotique en vue de réaliser divers examens des cellules fœtales.
2/ La choriocentèse	b) Basée sur l'envoi des ultrasons sur le ventre de la maman enceinte, pour détecter la forme et les mouvements du fœtus in utero.
3/ L'amniocentèse	c) Prélèvement d'un échantillon de villosités placentaires en vue de les analyser génétiquement.
4/ L'échographie	d) Les fragments d'ADN testés sont soumis à l'effet d'un champ électrique pour qu'ils migrent et se séparent les uns des autres

Deuxième partie : Raisonnement scientifique et communication écrite et graphique

Exercice 1 :

La myopathie de Duchenne est une maladie héréditaire, elle débute dès l'enfance et se traduit par la dégénérescence progressive des fibres musculaires (muscles squelettiques et muscles respiratoires...), elle aboutit généralement à la mort avant la puberté.

* Le document 1 représente l'arbre généalogique d'une famille dont certains membres expriment la myopathie de Duchenne, le document 2 résume les résultats de l'électrophorèse réalisées chez certains membres de cette famille.



1/ En exploitant les données du document 1 et 2 :

a/ Déterminez le mode de transmission de cette maladie. Justifiez votre réponse.

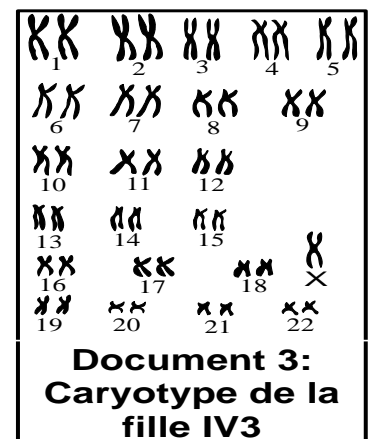
b/ Donnez en justifiant votre réponse le génotypes de la maman II4, des jumeaux III3 et III4, s'agit – il de vrais ou de faux jumeaux, justifier votre réponse.

(Utilisez M pour l'allèle dominant et m pour l'allèle récessif)

c/ Donnez le génotype des parents III5 et III6, puis montrez que l'apparition de la myopathie chez la fille IV3 est imprévisible غير متوقع.

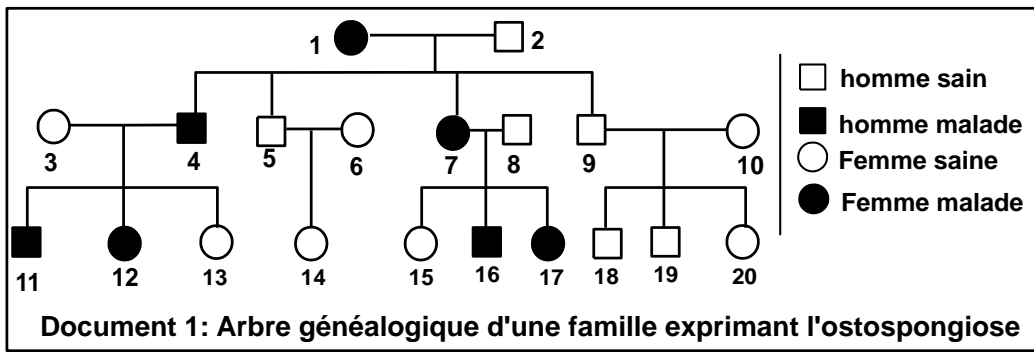
* Pour chercher la cause de la myopathie chez la fille IV3, on a réalisé son caryotype qui figure dans le document 3.

2/ En exploitant le document 2, déterminez le type d'anomalie chromosomique observée chez la fille IV3 puis expliquez pourquoi elle est atteinte de la myopathie de Duchenne.



Exercice 2 :

L'ostéoporose est une maladie qui affecte l'oreille et provoque une surdité الصمم. Le document 1 présente une arbre généalogique d'une famille dont certains membres expriment cette maladie.



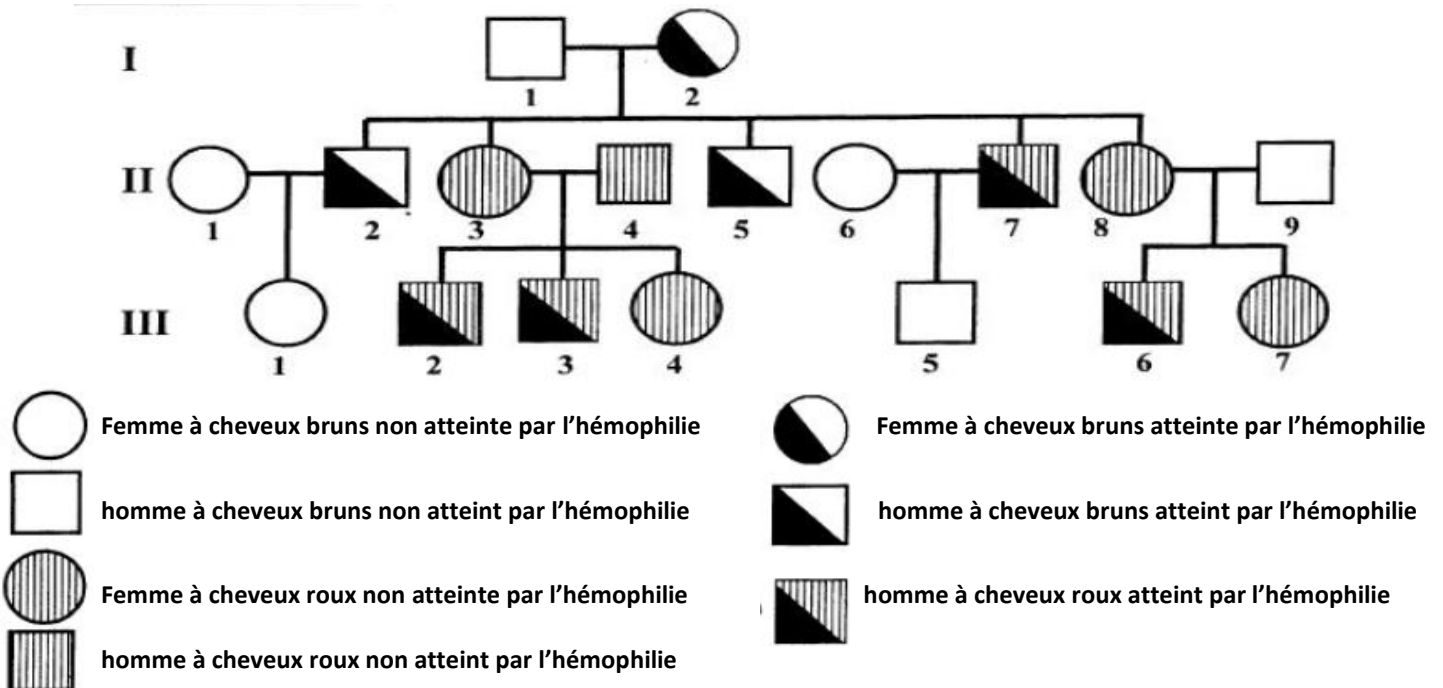
1/ Déterminer en justifiant votre réponse le mode de transmission de cette maladie.

2/ Donnez en justifiant votre réponse le génotype des individus 1 et 3.

3/ Si la femme 13 et l'homme 16 se marient, quelle est la probabilité pour ce couple de donner naissance à un enfant atteint d'ostéospongiose, justifier votre réponse en donnant l'échiquier du croisement.

Exercice 3 :

L'arbre généalogique ci-dessous représente la transmission de deux caractères héréditaires : la couleur des cheveux (brun ou roux) et de la maladie de l'hémophilie chez une famille donnée.



1/ Déterminez en le justifiant, le mode de transmission de la couleur des cheveux chez cette famille.

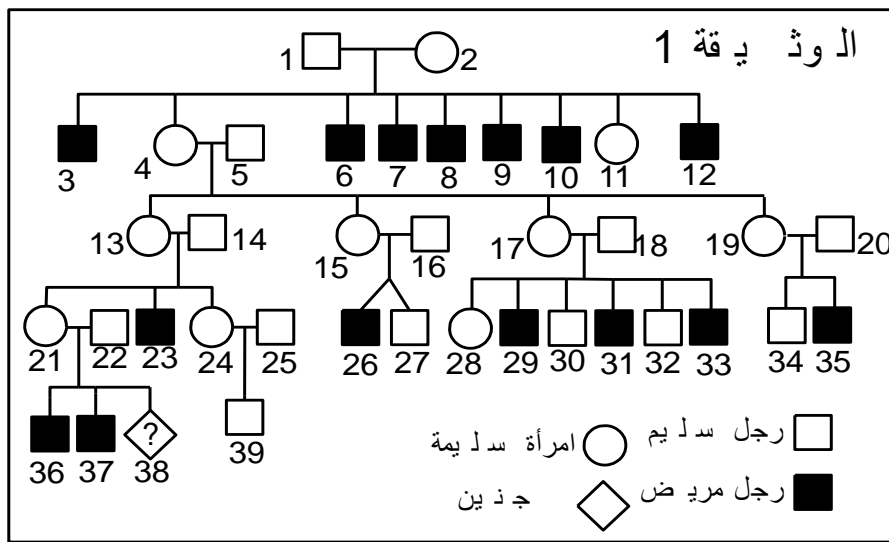
2/ Sachant que l'individu I1 est non porteur de l'allèle de l'hémophilie, montrez en justifiant votre réponse, que l'allèle de l'hémophilie est récessif porté par le gonosome X.

3/ Donnez le génotype des individus I1 et I2 pour les deux caractères étudiés, justifiez votre réponse.

Utilisez les symboles : B et b pour le caractère de la couleur des cheveux et utilisez H et h pour la maladie de l'hémophilie.

Exercice 4 :

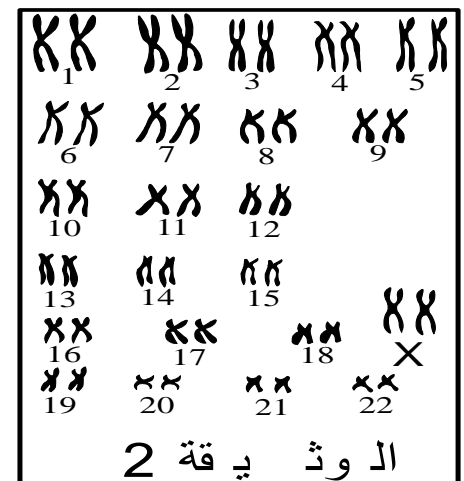
Le document 1 représente l'arbre généalogique d'une famille dont quelques un de ses membres sont atteint par la maladie de **Lesch-Nyhan**, une forme de paralysie génétique rares très graves causant la plupart des cas la mort avant la puberté.



- 1/ En vous basant sur l'arbre généalogique, **montrez** que l'allèle de la maladie est récessif lié au gonosome X.
- 2/ **Comment** pouvez-vous expliquer l'absence de filles malades dans cette famille.
- 3/ **Déterminez** le génotype du couple (15x16) et de leur descendance théorique en vous basant sur l'échiquier de croisement.
Utilisez les symboles M ou m pour l'allèle morbide et N ou n pour l'allèle non morbide.
- 4/ **Comment** pouvez-vous expliquer le fait que le garçon 26 est malade alors que son frère jumeaux 27 est sain.

La maman n°21 est enceinte, elle a peur que son enfant attendu (foetus n° 38) soit malade par la maladie de **Lesch-Nyhan** comme ses deux premiers enfants. Après 17 semaine de sa grossesse, son médecin traitant lui a prélevé un échantillon du liquide amniotique pour l'examiner et réaliser une carte chromosomique des cellules fœtales, le document 2 représente la carte chromosomique de ce foetus n°38.

- 5/ En vous basant sur le document 2, **donnez** les génotypes possibles du foetus n°38 et **déterminez** la probabilité de porter la maladie de **Lesch-Nyhan**



Série d'exercices de la génétique humaine 2BSMF

Élément de réponses

Première partie : restitution des connaissances

I/ Définitions :

✳ **Echographie** est une technique d'examen intra-utérin du fœtus. Elle consiste à envoyer des ultrasons sur le ventre de la maman enceinte, Un ordinateur convertit les différents signaux reçus en une image fixe ou animée. Cette technique permet de détecter les mouvements du fœtus in utero, de poursuivre son développement grâce à la mesure de plusieurs paramètres tels que le volume du liquide amniotique, la taille du fœtus, le volume de sa tête..... Elle permet également de mettre en évidence certaines malformations qui peuvent toucher la morphologie du fœtus....

✳ **Amniocentèse** : C'est une technique d'examen prénatal qui consiste à prélever à travers le ventre de la mère, sous contrôle échographique un échantillon du liquide amniotique. Ce liquide contient des cellules du fœtus qu'on peut utiliser pour réaliser divers examens : préparation du caryotype, examiner ces cellules sous microscope....

✳ **Diagnostic prénatal** : est l'ensemble des pratiques médicales ayant pour but de détecter in utero chez l'embryon ou chez le fœtus une affection : anomalie génétique ou malformation congénitale par exemple, afin de proposer aux futurs parents de soigner le fœtus ou l'enfant à naître ou les aider à se préparer à accueillir l'enfant attendu ou même leur donner le choix d'interrompre ou non la grossesse

II/ QCM :

(1, b et c) – (2, d) – (3, c) – (4, b) – (5, a) – (6, c)

III/ " Vrai "ou "Faux".

(a, F) – (b, V) – (c, F) – (d, V) – (e, F) – (f, F) – (g, F) – (h, F)

IV/ Liaison de chaque élément du groupe 1 à sa signification correspondante du groupe 2

(1, d) – (2, c) – (3, a) – (4, b)

Deuxième partie : Raisonnement scientifique et communication écrite et graphique

Exercice 1 :

1 - a/ Mode de transmission de la maladie :

✳ **L'allèle morbide est-il dominant ou récessif ?**

- Arbre généalogique : La maladie apparaît chez les descendants de deux parents sains.

- Le résultat de l'électrophorèse : La maman I4 non atteinte, est hétérozygote (possède l'allèle morbide et l'allèle normale)

Conclusion : L'allèle de la maladie est récessif.

Choix des symboles : M : l'allèle normal m : l'allèle morbide

✳ **Le gène étudié est-il autosomal ou gonosomal ?**

- L'arbre généalogique : La maladie affecte surtout les hommes, ce qui laisse supposer que le gène est porté par un gonosome.

- les garçons malades sont issus d'un papa non malade : donc le gène n'est pas porté par le gonosome Y.

- Le résultat de l'électrophorèse montre que les hommes possèdent un seul allèle alors que les femmes possèdent deux allèles **donc le gène étudié est porté par le chromosome sexuel X**

1 - b/ Le génotypes de la maman II4, des jumeaux III3 et III4, s'agit – il de vrais ou de faux jumeaux

La maman II4 : elle a eu un garçon malade qui a le génotype $Xm//Y$, c'est elle qui a transmis à cet enfant l'allèle morbide. Elle est donc hétérozygote $XM//Xm$, le résultat de l'électrophorèse prouve ce génotype.

L'enfant III3 : c'est un garçon malade, et puisque le gène est porté par X, ce garçon porte un seul allèle morbide, son génotype est $Xm//Y$.

Le jumeau III4 : c'est un garçon sain, et puisque le gène est porté par X, ce garçon porte un seul allèle normal, son génotype est **XM//Y**.

Les deux jumeaux ont des génotypes différents ils sont donc de faux jumeaux.

1- c/ Le génotypes de la maman III5, du papa III6, démonstration que l'atteinte de la fille IV3 est non attendu :

La maman III5 : Le résultat de l'électrophorèse montre qu'elle possède deux allèles, l'un normal et l'autre morbide, son génotype est donc hétérozygote **XM//Xm**.

Le papa III6 : homme sain **XM//Y**.

La fille IV3, doit hériter de son père sain l'allèle normal XM, cette fille doit théoriquement être saine. Or l'arbre généalogique montre qu'elle est malade. Son atteinte par la maladie n'est pas donc prévisible.

2/ Le type d'anomalie chromosomique observée chez la fille IV₃ et explication de sa maladie par la myopathie de Duchenne. (1.5 pt)

La formule chromosomique de la fille IV3 est : **$2n-1 = 45 = 44A + X$**

L'anomalie chromosomique qui a touché la fille IV3 est **le syndrome de Turner**.

Cette fille possède un seul chromosome X, celui-ci porte l'allèle morbide de la maladie de myopathie de Duchenne, c'est ce qui cause l'expression de la maladie dans son phénotype. Si elle ne souffrait pas d'une anomalie chromosomique elle aurait porté deux chromosomes X, en ce cas elle serait saine.

Exercice 2

1/ Mode de transmission de la maladie.

✳ **L'allèle morbide est-il dominant ou récessif ?**

On constate à partir de l'arbre généalogique que:

- La maladie apparaît dans toutes les générations.
- La maladie ne se transmet que si l'un des parents est malade.
- Les parents sains donnent naissance à des enfants sains.

Conclusion : **L'allèle de la maladie est dominant.**

Choix des symboles : M : l'allèle morbide m : l'allèle normal

✳ **Le gène étudié est-il autosomal ou gonosomal ?**

- La maladie apparaît chez les garçons et chez les filles, **donc l'allèle morbide n'est pas porté par le chromosome sexuel Y.**
- Si l'allèle morbide dominant est porté par X, tout homme atteint n'aura que des filles malades, et puisque l'homme n°4 est malade et a une fille n° 13 saine, **donc l'allèle morbide n'est pas porté par le chromosome sexuel X.**
- Conclusion : L'allèle morbide n'est pas lié au sexe, possèdent deux allèles **donc il est porté par un autosome.**

2/ Génotype des individus 1 et 3. (1 pt)

- **La maman n° 1** a eu des enfants sain (n° 5 et n°9), qui sont porteur du génotype homozygote récessif m//m, ces enfants ont hérité obligatoirement de leur maman l'allèle sain, **donc la maman 1 est hétérozygote : M//m.**

- **La maman n° 3** a eu une fille saine (n° 13), qui est porteuse du génotype homozygote récessif m//m, cette fille a hérité obligatoirement de sa maman l'allèle sain, **donc la maman 3 est hétérozygote : M//m.**

3/ Si la femme 13 et l'homme 16 se marient, quelle est la probabilité pour ce couple de donner naissance à un enfant atteint d'ostéoporose, avec justification. (2 pt)

- La femme 13 est obligatoirement homozygote pour l'allèle normal m//m (justification : elle exprime le caractère récessif).
- L'homme 16 est hétérozygote M//m (justification : son père n° 8 est sain m//m).

Résultats théorique de ce mariage :

Phénotype : ♀ 13 [m] X ♂ 16 [M]

Génotype : $\frac{m}{m}$ X $\frac{M}{m}$

→ Gamètes : $\frac{m}{100\%}$ X $\frac{M}{50\%}$ et $\frac{m}{50\%}$

Echiquier de croisement :

	Gamètes ♂	$\frac{M}{50\%}$	$\frac{m}{50\%}$
Gamètes ♀	$\frac{m}{100\%}$	$\frac{M}{m}$ [M] 50%	$\frac{m}{m}$ [m] 50%

50%[M] + 50%[m]

La probabilité d'avoir un enfant malade par le couple 13x16 est 50% = ½.

Exercice 3

1/ Mode de transmission du caractère « couleur des cheveux »

* **Dominance, récessivité ?**

La fille II3 a des cheveux roux alors que ses deux parents ont des cheveux bruns, donc l'allèle qui code pour les cheveux roux est récessif et l'allèle qui code pour les cheveux bruns est dominant.

Choix des symboles : B : cheveux bruns b : cheveux roux.

* **Le gène étudié est-il autosomal ou gonosomal ?**

- Le caractère apparaît chez les hommes et les femmes → le gène correspondant n'est pas porté par le chromosome Y.

- Si le gène était porté par le gonosome X, on aurait l'hérédité mère → fils, or la maman II7 a des cheveux roux alors que son fils III5 a des cheveux bruns, donc le gène n'est pas porté par le gonosome X.

- Conclusion : Le gène qui code pour la couleur des cheveux est porté par un autosome.

2/ Mode de transmission de l'hémophilie :

* **Dominance, récessivité ?**

Les parents II8xII9 sont sains et ils ont eu un enfant (III6) malade, donc l'allèle de l'hémophilie est récessif et l'allèle normal est dominant.

Choix des symboles : H : allèle normal h : allèle morbide

* **Démontrons que l'allèle de l'hémophilie est gonosomal.**

- La maladie apparaît chez les hommes et les femmes, donc le gène correspondant n'est pas porté par le gonosome Y (à signaler la maladie est beaucoup ré pondue chez les hommes).

- Les fils de la maman I2 malade sont tous malades (hérédité mère fils) ce qui prouve que le gène correspondant est porté par X.

- De plus si le gène de la maladie était autosomal, le génotype du père malade II2 serait h//h, l'un de ces allèles morbides doit provenir du papa I1, or selon les données cet individu I1 n'est pas porteur de l'allèle de la maladie → le gène n'est pas porté par un autosome.

- Conclusion : l'allèle de l'hémophilie est porté par le gonosome X.

3/ Le gène qui code pour la couleur des cheveux est autosomal, le gène de l'hémophilie est porté par le gonosome X → les deux gènes sont indépendants.

* **Génotype du papa I1 :**

- Il s'agit d'un homme sain et puisque le gène de l'hémophilie est gonosomal, donc le génotype pour le caractère maladie sera : XH//Y

- Cet individu a des cheveux bruns et il a eu un enfant avec des cheveux roux donc son génotype pour le caractère « couleur des cheveux » est : B//b.

- **Génotype de I1 : XH//Y B//b.**

✳ **Génotype de la maman I2 :**

- Il s'agit d'une femme malade et puisque le gène de l'hémophilie est gonosomal récessif, donc le génotype pour le caractère maladie sera : Xh//Xh.

- Cette femme a des cheveux bruns et elle a eu un enfant avec des cheveux roux donc son génotype pour le caractère « couleur des cheveux » est : B//b.

- **Génotype de I2 : Xh//Xh B//b.**

Exercice 4

1/ **Démontrons que l'allèle de la maladie « Lesch-Nyhan » est récessif lié au gonosome X :**

✳ **Dominance, récessivité ?**

La maladie apparaît chez la descendance issue de parents sains (1x2) donc l'allèle de la maladie est récessif.

Choix des symboles : N : allèle normal m : allèle morbide.

✳ **Le gène étudié est gonosomal ?**

- Le caractère apparaît seulement chez les hommes → le gène correspondant est porté par un chromosome sexuel.

- Le gène n'est pas porté par le chromosome Y parce qu'il y'a des papas malades qui ont eu des enfants sains.

- Donc le gène est porté par le gonosome X.

2/ **Comment expliquer l'absence de femmes malades ?**

Pour voir une fille malade, le père doit être malade et la maman doit porter l'allèle de la maladie (au moins hétérozygote : XH//Xh), or la maladie cause la mort des garçons malades avant la puberté.

3/ **Génotype du couple (15x16) :**

- La maman 15 : est saine mais elle a eu un enfant malade, donc elle porte l'allèle morbide, elle est hétérozygote (XH//Xh)

- L'individu 16 : puisque l'allèle est porté par X, et puisque n° 16 est un homme, il doit porter un seul allèle, et puisqu'il est sain, l'allèle qu'il porte est un allèle non morbide : XH//Y.

- **La descendance du couple (15x16) :**

Phénotype : ♀15 [N] X ♂16 [N]

Génotype : $\frac{XN}{Xm}$ X $\frac{XN}{Y}$

→ Gamètes : $\frac{XN}{50\%}$ et $\frac{Xm}{50\%}$ X $\frac{XN}{50\%}$ et $\frac{Y}{50\%}$

		Gamètes ♂	
		<u>XN</u>	<u>Y</u>
Gamètes ♀	<u>XN</u>	$\frac{XN}{XN}$ ♀ [N] 25%	$\frac{XN}{Y}$ ♂ [N] 25%
	<u>Xm</u>	$\frac{Xm}{XN}$ ♀ [N] 25%	$\frac{Xm}{Y}$ ♂ [m] 25%

75% [N] : 50% ♀ + 50% ♂
25% ♂[m]

La probabilité d'avoir un enfant malade par le couple 15x16 est 25%, tous les malades sont des garçons

4/ Les deux frères sont des faux jumeaux, c'est ce qui explique la différence de leur phénotype et de leur génotype et le fait que seulement l'un d'eux est malade.

5/ D'après le document 2, le fœtus attendu n°38 est une fille, elle sera dans tous les cas saine soit homozygote (XN//XN) ou bien hétérozygote (XN//Xm).