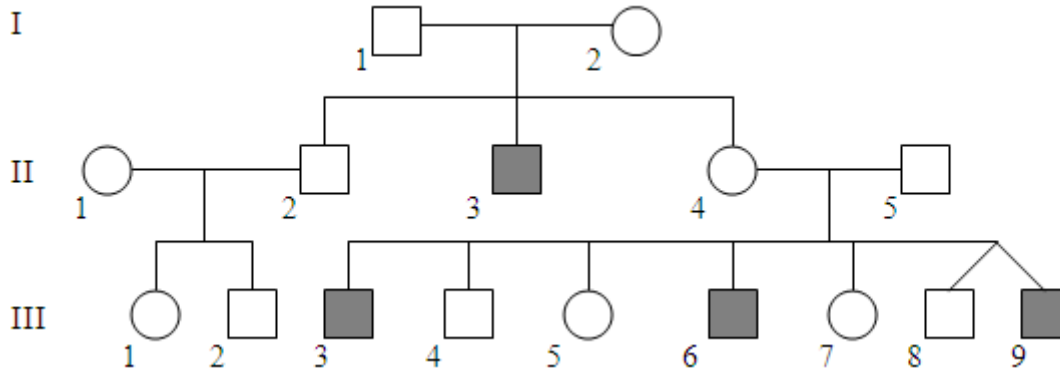


**EXERCICE 1**

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, discutez, 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) ;

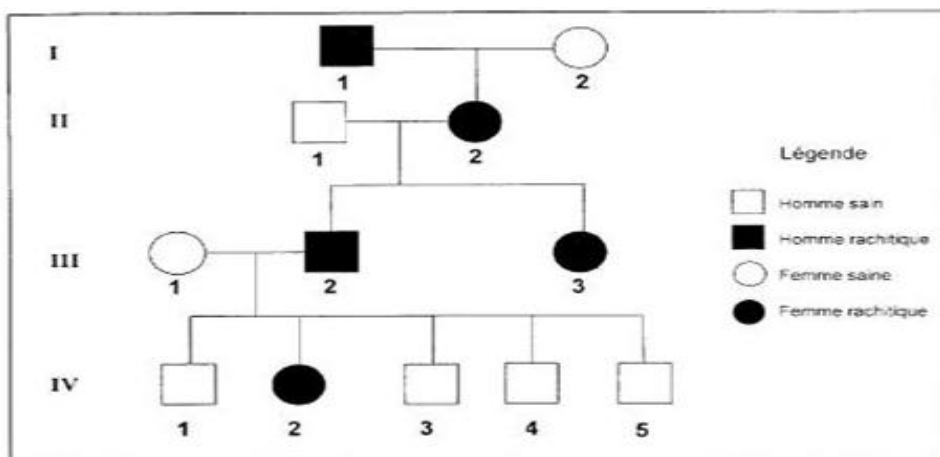
Par les techniques de biologie moléculaire, on sait distinguer par analyse de l'ADN, l'allèle normal de l'allèle muté à l'origine de la maladie. Voici les résultats d'analyses effectués sur certains sujets

Individus	II <sub>3</sub>	I <sub>2</sub> et II <sub>4</sub>	I <sub>1</sub> et II <sub>5</sub>	II <sub>1</sub>	III <sub>8</sub>	III <sub>9</sub>
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) Déterminez 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, discutez 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.

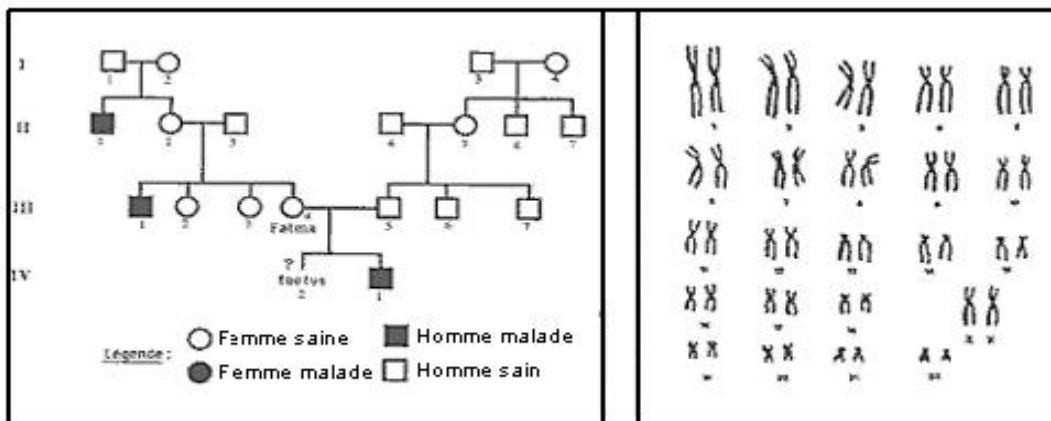
2) Le document 3 est un tableau regroupant des résultats statistiques concernant les descendance de pères atteints (de la forme rachitique envisagée) et de mères normales.

Filles		Garçons	
Atteintes	Normales	Atteints	Normaux
24	0	0	25

A partir de ces données statistiques, indiquez, tout en justifiant votre 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 ).

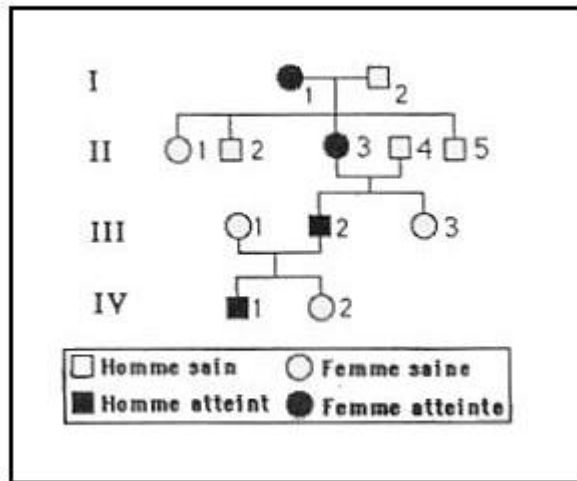
2. Le médecin peut-il rassurer Fatma de la possibilité que son futur bébé soit sain ? Justifiez votre réponse.

### 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 .



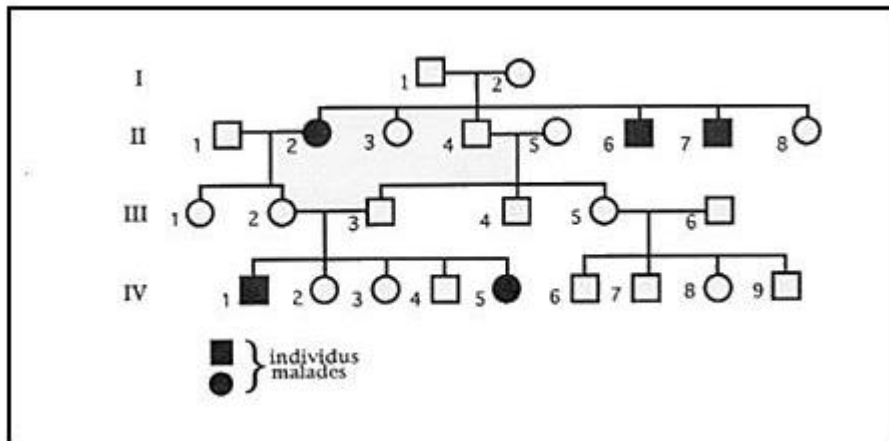


Document 1

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



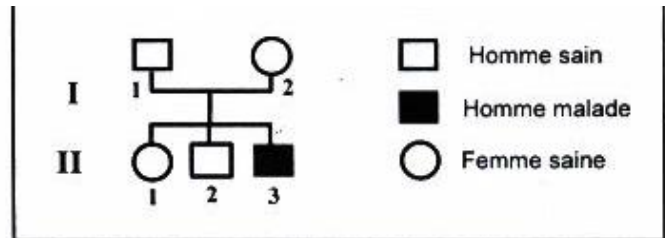
Document 1

- L'allèle responsable de cette maladie est-il dominant ou récessif ? justifier votre réponse.
- Le gène de la maladie est-il porté par un autosome ou par un chromosome sexuel ? Justifier votre réponse.
- Ecrire les génotypes des individus suivants : I1 - I2 - III2 - III3 - III5 - III6  
Vous utiliserez 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. Justifier cette affirmation.



## EXERCICE 6

Le document 1 représente l'arbre généalogique d'une famille dont certains membres sont atteints d'une maladie héréditaire.

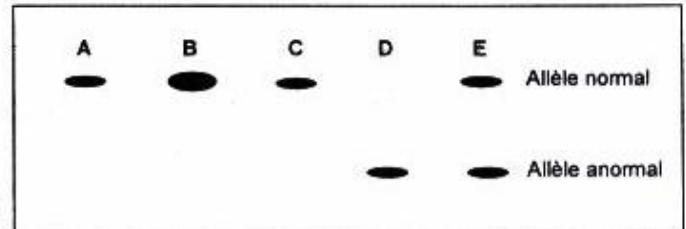


Document 1

1) Analysez l'arbre généalogique du document 1, en vue de déduire si l'allèle responsable de la maladie est dominant ou récessif.

2) Une électrophorèse de l'A.D.N des cinq membres de la famille, désignés par les lettres A, B, C, D et E, a été réalisée.

Le résultat est représenté dans le document 2 (la tache la plus épaisse correspond à la fusion de 2 taches).



Document 2

a – Exploitez les données des documents 1 et 2 en vue de déduire si le gène étudié est porté par :

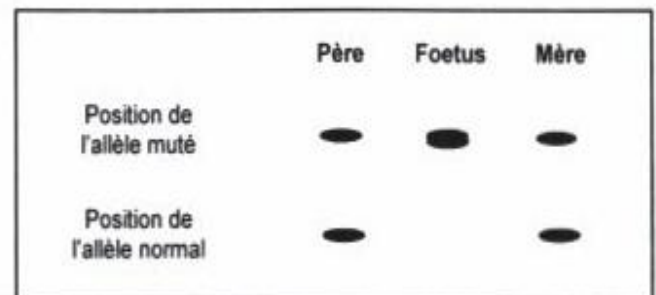
- un autosome
- le chromosome sexuel X
- le chromosome sexuel Y

b – Associez le numéro de chaque individu de l'arbre généalogique du document 1 à la lettre qui lui correspond dans le document 2.

## EXERCICE 7

Le document 1 présente le résultat d'une électrophorèse de l'ADN de 2 parents et de leur foetus, sachant que :

- les deux parents sont cousins et de phénotype normal
- certains membres de leur famille sont atteints d'une maladie héréditaire.



Document 1

En tenant compte de ces données et du résultat de l'électrophorèse :

- 1) Déduisez si l'allèle responsable de la maladie (allèle muté) est dominant ou récessif par rapport à l'allèle normal.
- 2) Précisez la localisation du gène impliqué dans la maladie sur les chromosomes (est-il autosomal ou lié au chromosome sexuel X ?). Justifiez votre réponse.
- 3) Proposez des symboles pour désigner l'allèle normal et l'allèle muté et écrivez le génotype de la mère et celui du foetus.
- 4) Ce couple peut-il avoir des enfants de phénotype normal ? Justifiez votre réponse.

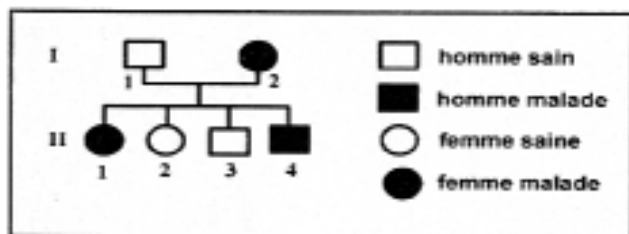


## EXERCICE 8

Pour comprendre le mode de transmission d'une maladie héréditaire, on peut se référer à l'arbre généalogique et à la technique de l'électrophorèse.

Le document 3 représente l'arbre généalogique d'une famille dont certains membres sont atteints d'une maladie héréditaire.

Le document 4 représente le nombre d'allèles normaux et mutés détectés par électrophorèse chez deux membres de cette famille.



Individus nombre d'allèles	Individu II <sub>1</sub>	Individu II <sub>4</sub>
normaux	1	0
mutés	1	1

Document 4

- 1) Exploitez les documents 3 et 4 pour choisir, parmi les trois hypothèses suivantes, celle qui est confirmée par les données de ces deux documents :

**Hypothèse 1** : l'allèle responsable de la maladie est récessif et porté par un autosome.

**Hypothèse 2** : l'allèle responsable de la maladie est dominant et porté par un autosome.

**Hypothèse 3** : l'allèle responsable de la maladie est dominant et porté par un chromosome sexuel X.

- 2) Ecrivez les génotypes des individus I<sub>1</sub>, I<sub>2</sub>, II<sub>2</sub> et II<sub>3</sub>.



