

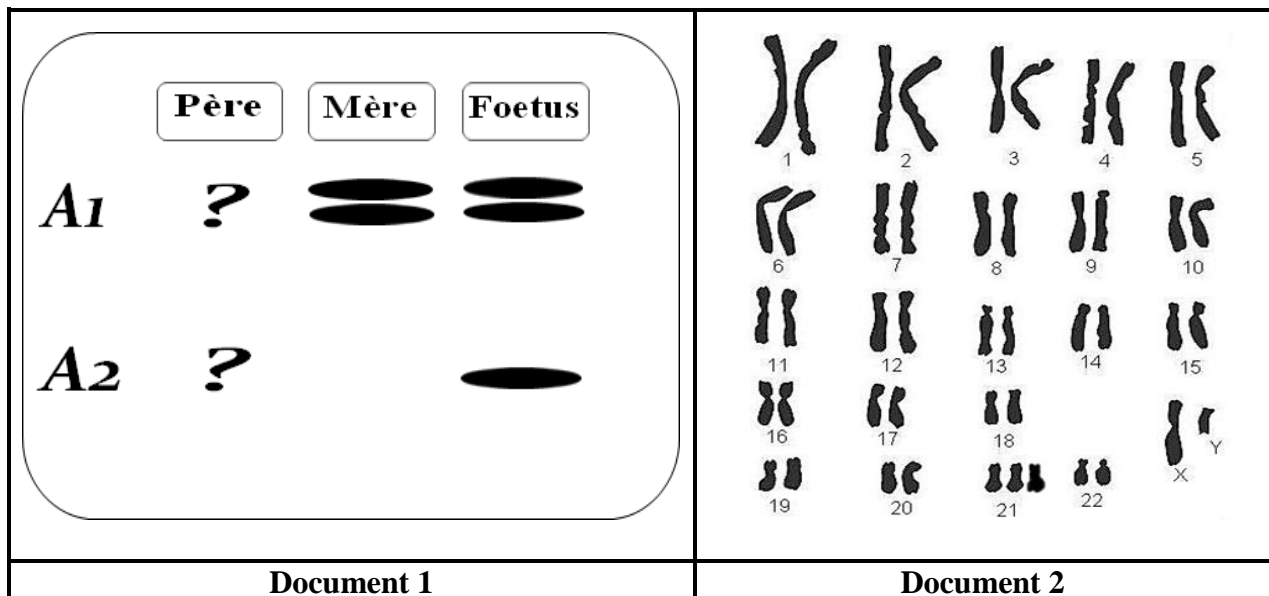
**Epreuve de Génétique Humaine**  
**4<sup>ème</sup> Sciences Expérimentales**

Durée : 2 heures

Dr : REKIK Houssem

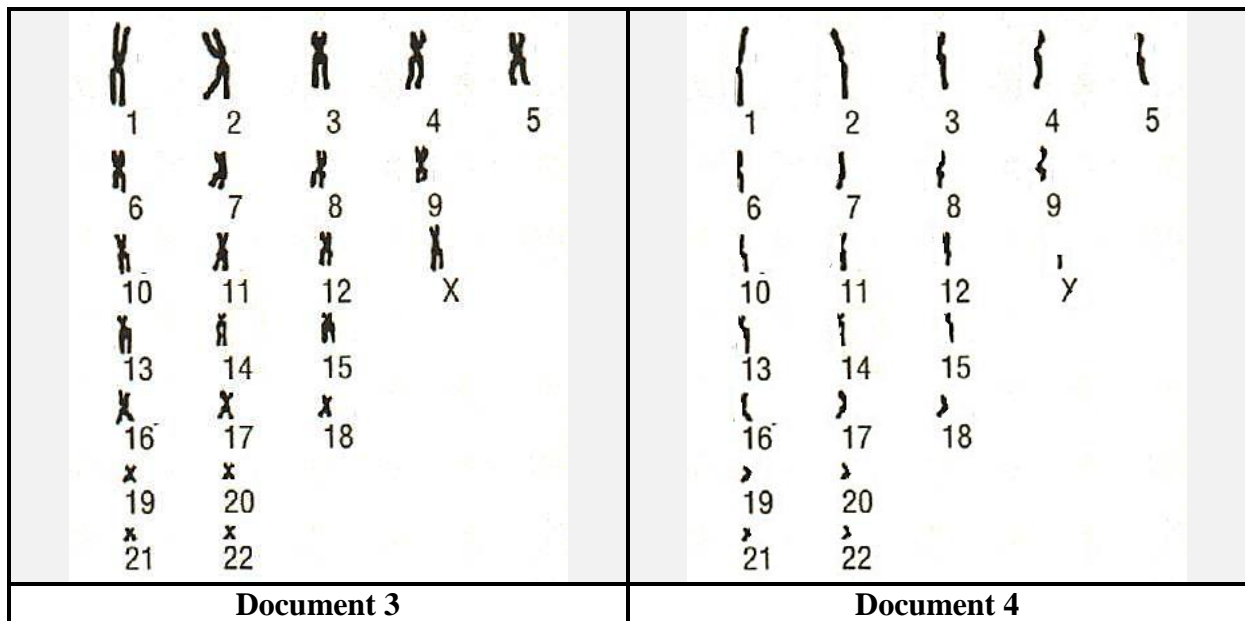
**A)** Un couple phénotypiquement malade d'une maladie héréditaire, procède à un diagnostic prénatal pour craintes sur l'état de santé de leur fœtus. A partir des cellules prélevées du fœtus, ainsi que l'ADN du couple, on obtient les résultats suivants :

- Document 1 : électrophorèse de l'ADN du fœtus et de ces deux parents.
- Document 2 : caryotype du fœtus.



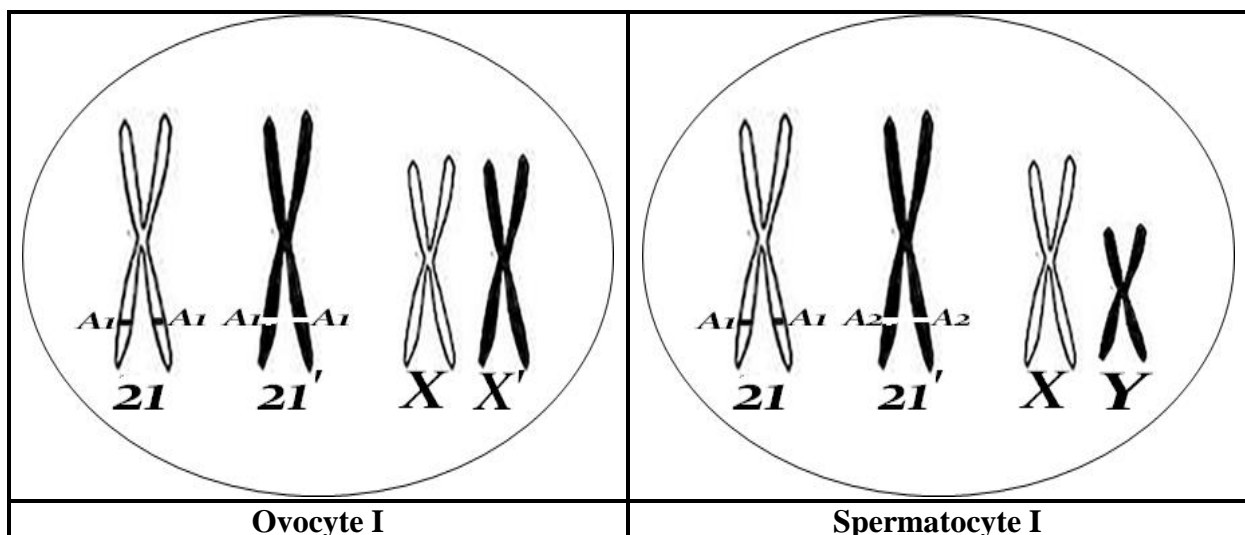
1. Citer et expliquer les méthodes de prélèvements des cellules fœtales permettant de réaliser le diagnostic prénatal.
2. Déterminer parmi les allèles **A<sub>1</sub>** et **A<sub>2</sub>** celui qui détermine le phénotype malade et celui qui détermine le phénotype sains.
3. Exploiter les données fournis par ces deux documents en vue :
  - a. Déterminer la localisation du gène de cette maladie.
  - b. Préciser le nombre et la nature des allèles chez le père.
  - c. Préciser la relation de dominance entre les allèles **A<sub>1</sub>** et **A<sub>2</sub>**.
4. Le **document 2** révèle une anomalie non héréditaire :
  - a. Préciser sa nature.
  - b. Discuter toutes les hypothèses valables à propos l'origine de cette anomalie, et pour chaque hypothèse préciser :
    - \* *La phase défectueuse.*
    - \* *Le nom de la cellule défectueuse.*

**B)** Soit les deux documents suivants qui présentent les caryotypes des gamètes à l'origine du fœtus :



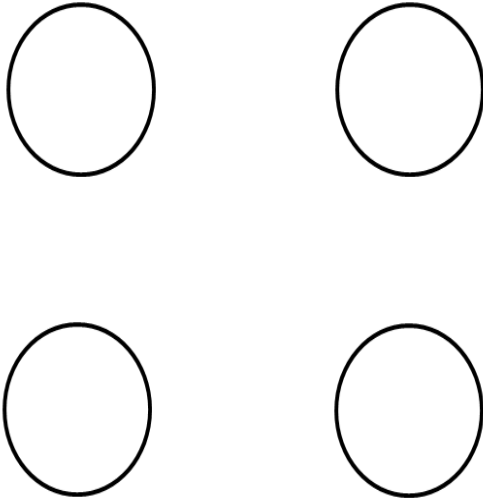
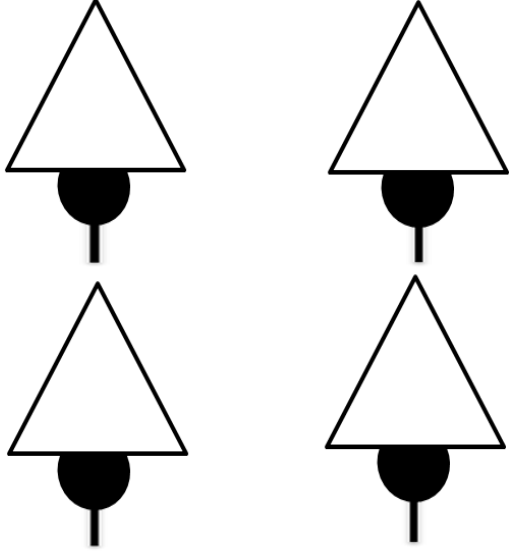
1. Identifier les cellules qui correspondent aux **documents 3 et 4**.
2. Donner pour chacune le nombre et l'aspect des chromosomes.
3. Quelle hypothèse retenez-vous ? Justifier votre réponse.

**C)** Pour chacun des parents, on considère une paire du **chromosome 21** et une paire de **chromosome sexuel** :



REPUBLIQUE TUNISIENNE  
MINISTERE DE L'EDUCATION ET DE LA FORMATION

1. On admettant uniquement le brassage inter-chromosomique, représenter l'équipement chromosomique des **spermatocytes II** et des **spermatozoïdes**. Encercler le spermatozoïde à l'origine du fœtus. (copie à rendre).
2. Schématisez la cellule à l'origine de l'anomalie chromosomique du fœtus. (copie à rendre).
3. Conseillez-vous la mère d'interrompre sa grossesse ? argumenter votre réponse.

<i>Copie à rendre</i>	
	
<b>Spermatocytes II</b>	<b>Spermatozoïdes</b>
<i>Cellule à l'origine de l'anomalie chromosomique (cellule défectueuse)</i>	

**Mail : drhoussem@live.fr**