

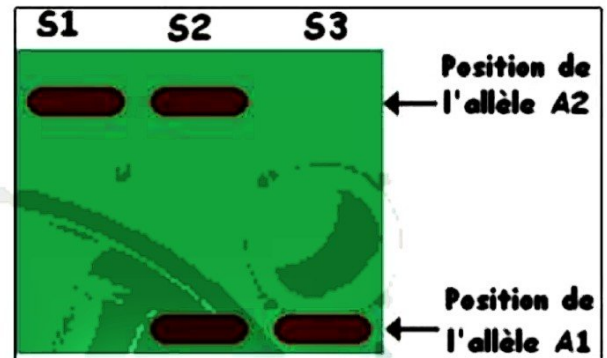
GÉNÉTIQUE HUMAINE

révision FAFA

EXERCICE 1

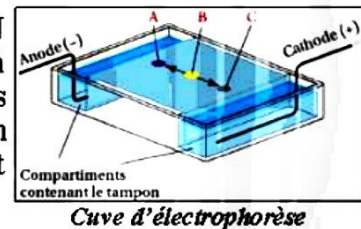
Dans le but de préciser le mode de transmission d'une maladie héréditaire, on a réalisé l'analyse d'ADN grâce à la technique de l'électrophorèse, chez certains membres d'une famille dont S₁ et S₂ sont respectivement une fille et un garçon atteints. les résultats sont présentés par le document ci-contre.

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

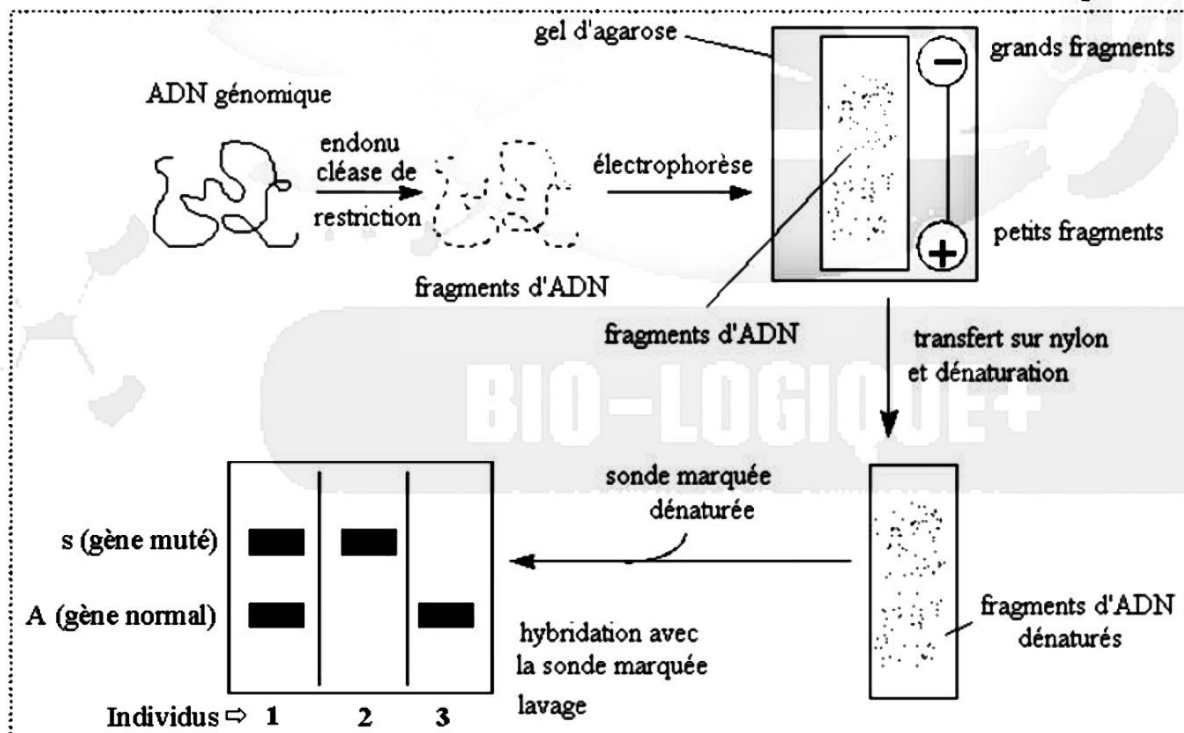


EXERCICE 2

Après coupure par des enzymes de restrictions, les fragments d'ADN sont séparés par électrophorèse puis repérés par leur capacité à s'hybrider avec des fragments d'ADN complémentaire rendus radioactifs (sonde). Le couple gène-sonde est révélé sur un film photographique. L'état homozygote ou hétérozygote de l'individu est ainsi révélé sur le gel électrophorétique.



Cuve d'électrophorèse



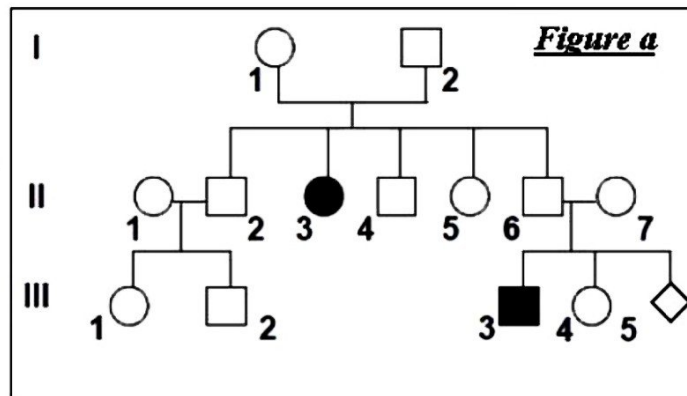
1. Donnez les génotypes des individus 1, 2 et 3.
2. Définissez la technique d'électrophorèse tout en donnant son importance dans l'étude de l'hérédité humaine.

EXERCICE 3

La mucoviscidose est une maladie génétique due à une mutation du gène CFTR qui entraîne la synthèse d'un mucus anormalement épais et collant, d'où des problèmes respiratoires, digestifs...

La figure a montre un arbre généalogique d'une famille dont certains membres sont atteints de mucoviscidose.

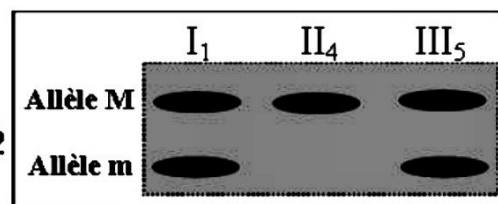
1. L'allèle responsable de la mucoviscidose est-il dominant ou récessif. Justifiez votre réponse.
2. L'allèle responsable de la maladie est-il porté par un autosome ou un gonosome.
3. Donnez le génotypes des individus: I_1 , II_3 , II_4 (utilisez les symboles M et m)
4. Calculez la probabilité pour que le fœtus III_5 soit atteint de cette maladie.



Le document 2 représente le résultat d'électrophorèse de l'ADN chez certains membres de cette famille.

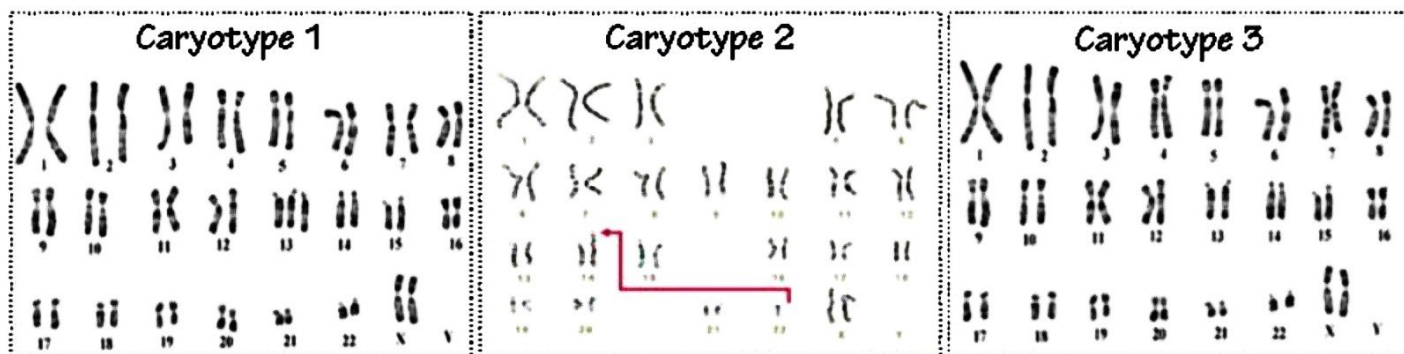
5. Quelles informations pouvez vous tirer de la figure b.

Figure b



EXERCICE 4

Les figures ci-dessous présentent trois caryotypes humain:



1. Pour chacun des 3 caryotypes ci-dessus:
 - a. Indiquez s'il présente une anomalie ou s'il est normal.
 - b. Décrivez l'anomalie observée.
2. Déduisez l'importance de l'analyse des cartes chromosomiques dans l'étude de l'hérédité humaine.