

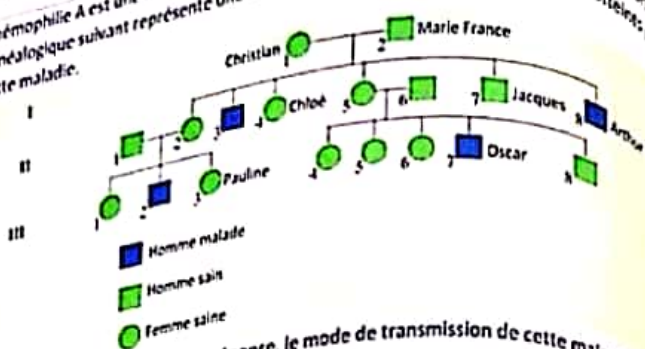
- 1 Déterminez, en justifiant votre réponse, le mode de transmission de cette maladie.
- 2 Donnez le génotype de Chloé et Arthur.
- 3 Est-ce qu'il est possible de déterminer le génotype de Pauline? Proposez toutes les possibilités.

Exercice 25

Connaissance
Habilités

Maladies héréditaires liées aux chromosomes sexuels.
- Analyser et interpréter des arbres généalogiques relatifs aux maladies héréditaires liées aux chromosomes sexuels.

L'hémophilie A est une maladie liée à des perturbations dans la coagulation du sang. L'arbre généalogique suivant représente une famille dont certains de ses individus sont atteints de cette maladie.



1. Déterminez, en justifiant votre réponse, le mode de transmission de cette maladie.
2. Donnez le génotype de Chloé et d'Arthur.
3. Est-ce qu'il est possible de déterminer le génotype de Pauline? Proposez toutes les possibilités.

Exercice 26

Connaissance
Habilités

Maladies héréditaires liées aux chromosomes sexuels.
- Analyser et interpréter des arbres généalogiques relatifs aux maladies héréditaires liées aux chromosomes sexuels.

Le daltonisme est une anomalie génétique liée au chromosome X. L'allèle responsable de cette anomalie est récessif. On considère la famille suivante qui comporte des individus daltoniens.

La mère distingue bien les couleurs, mais son mari ne distingue pas les couleurs. Leur enfant Ahmed est daltonien, et aussi l'une des deux sœurs. Sa sœur daltonienne s'appelle Aïcha et elle a trois enfants : deux garçons daltoniens et une fille qui voit normalement les couleurs.

1. Réalisez l'arbre généalogique de cette famille.
2. Déterminez le génotype de la mère d'Aïcha, le mari d'Aïcha et la femme d'Aïcha.
3. Quel est le génotype de la fille d'Aïcha?
4. Est-ce que la fille d'Aïcha peut donner de son mari des enfants daltoniens?

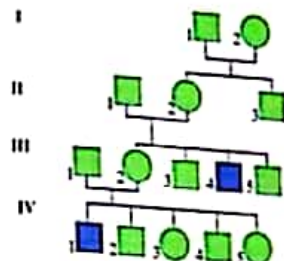
Exercice 27

Connaissance
Habilités

Maladies héréditaires non liées aux chromosomes sexuels.

- Analyser et interpréter des arbres généalogiques relatifs aux maladies héréditaires liées aux chromosomes sexuels.
- Déterminer la probabilité de transmission d'une maladie héréditaire.

L'hyperammonémie est une maladie génétique mortelle qui entraîne la mort de l'individu atteint dans les premières semaines de sa vie en l'absence d'un traitement. Le document suivant représente l'arbre généalogique d'une famille dont certains de ses individus sont atteints par cette maladie.



1. Montrez que l'allèle responsable de cette maladie est récessif et porté par le chromosome X.
2. En utilisant le symbole S pour l'allèle normal et le symbole m pour l'allèle responsable de la maladie, donnez les génotypes des individus III2, III3, III4, III5.
3. En supposant que la fille IV5 s'est mariée avec un homme sain et qu'elle a eu des enfants, donnez l'échiquier de croisement de ce couple. Quelle est la probabilité d'avoir un enfant malade?

Exercice 28

Connaissance
Habilités

Maladies héréditaires non liées aux chromosomes sexuels ;
Maladies héréditaires liées aux chromosomes sexuels.

- Analyser et interpréter des arbres généalogiques relatifs aux maladies héréditaires non liées aux chromosomes sexuels.
- Analyser et interpréter des arbres généalogiques relatifs aux maladies héréditaires liées aux chromosomes sexuels.

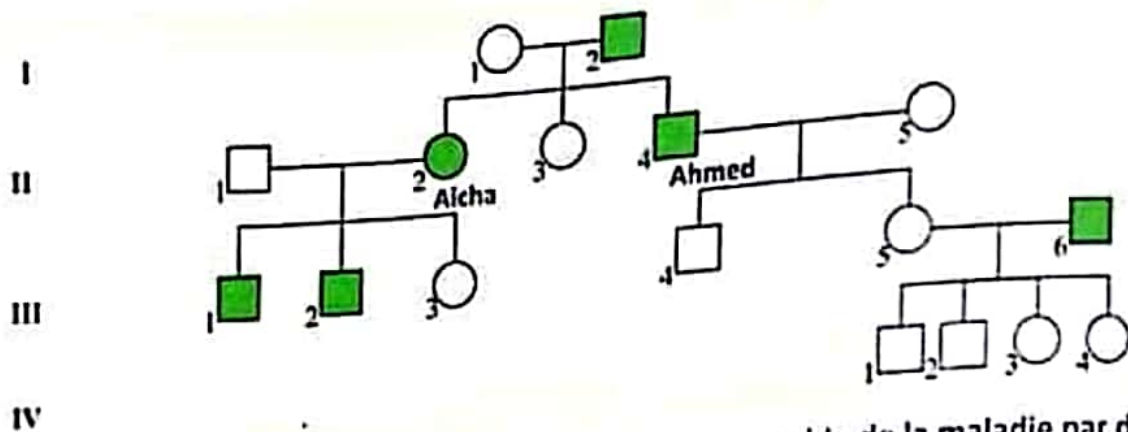
Un homme non hémophile et à cheveux bruns épouse une femme hémophile et à cheveux bruns. Ils ont des enfants aux cheveux bruns et des enfants aux cheveux roux et ceci quel que soit le sexe de l'enfant. Par contre tous leurs garçons sont hémophiles et toutes leurs filles ont une coagulation normale. L'arbre généalogique suivant donne la descendance de ce couple.

Exercice 25

- ① Les parents de la première génération sont sains et ont donné naissance à des enfants malades, donc la maladie est récessive.
La maladie touche les mâles sans toucher les femelles. Donc elle est liée au sexe. On constate que les enfants malades descendent de pères sains. Donc la maladie n'est pas portée par le chromosome Y, elle est portée par le chromosome X.
- ② Arthur est malade, son génotype est : $X_N Y$.
- Chloé est saine, elle peut être homozygote $X_N X_N$ ou hétérozygote $X_N X_n$.
- ③ Concernant Pauline, Puisqu'elle a un frère malade, donc ses parents sont hétérozygotes, et par conséquent, elle peut être soit homozygote $X_N X_N$ ou hétérozygote $X_N X_n$.

Exercice 26

- ① L'arbre généalogique :



- ② On symbolise l'allèle sain dominant par N et l'allèle responsable de la maladie par d ;
- Ahmed est malade et la mère est saine. Donc cette dernière est une conductrice hétérozygote : $X_N X_d$
- Le mari d'Aïcha est sain, donc son génotype est : $X_N Y$;
- La femme d'Ahmed est saine et elle a donné des enfants sains, donc son génotype est : $X_N X_N$. La probabilité pour qu'elle ait le génotype $X_N X_d$ est très faible car elle ne descend pas de cette famille.
- ③ Puisque la fille d'Ahmed a reçu le chromosome qui porte l'allèle responsable de la maladie est saine, donc elle est conductrice : $X_N X_d$.
- ④ La fille d'Ahmed peut donner de son mari des enfants daltoniens car elle est conductrice de la maladie

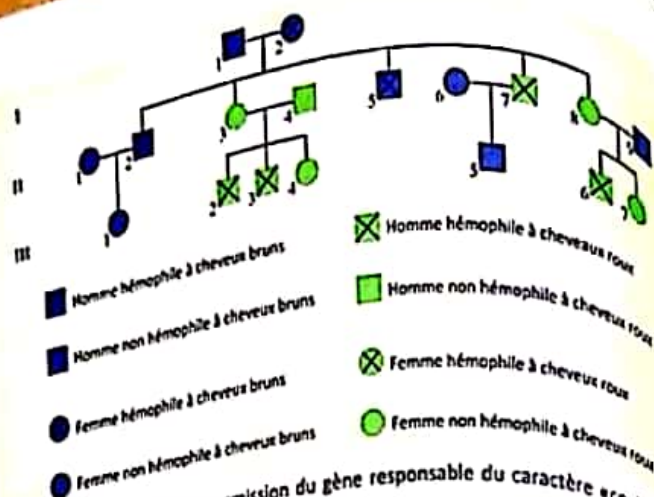
Exercice 27

- ① Les parents II1 et II2 sont sains et ont donné un garçon malade. Donc l'allèle responsable de la maladie est récessif par rapport à l'allèle normal qui est dominant.
- La maladie atteint les hommes, et puisque la probabilité pour que les deux individus II1 et II2 soient hétérozygotes est très faible, donc la maladie est liée au sexe. Et puisque chaque

| $\begin{array}{c} \text{♀} \\ \diagdown \\ \text{♂} \end{array}$ | $X_s \frac{1}{2}$ | $Y \frac{1}{2}$ |
|--|--------------------------------|------------------------------|
| $X_s \frac{1}{2}$ | $X_s X_s \frac{1}{4} \text{♀}$ | $X_s Y \frac{1}{4} \text{♂}$ |
| $X_m \frac{1}{2}$ | $X_s X_m \frac{1}{4} \text{♀}$ | $X_m Y \frac{1}{4} \text{♂}$ |

Puisqu'elle est une femme, la probabilité qu'elle soit vectrice de la maladie parmes est $\frac{1}{2}$ (on ne considère pas les hommes dans ce cas)

| $\begin{array}{c} \text{♀} \\ \diagdown \\ \text{♂} \end{array}$ | $X_s \frac{1}{2}$ | $Y \frac{1}{2}$ |
|--|--------------------------------|------------------------------|
| $X_s \frac{1}{2}$ | $X_s X_s \frac{1}{4} \text{♀}$ | $X_s Y \frac{1}{4} \text{♂}$ |
| $X_m \frac{1}{2}$ | $X_s X_m \frac{1}{4} \text{♀}$ | $X_m Y \frac{1}{4} \text{♂}$ |

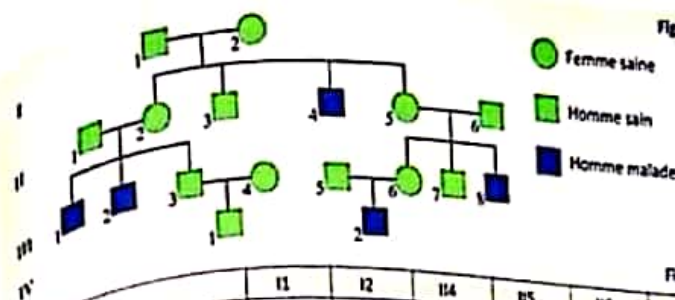


1. Déterminez le mode de transmission du gène responsable de l'hémophilie.
2. Déterminez le mode de transmission du gène responsable de la couleur des cheveux.
3. Ces deux gènes sont-ils indépendants ou liés ? Justifiez votre réponse.
4. Donnez le génotype des deux parents I1 et I2 et des individus de la première génération II1 et II2. (Utilisez B ou b pour représenter l'allèle responsable de la couleur «brun», et H ou h pour représenter l'allèle responsable de l'hémophilie et N ou n pour l'allèle normal).

Exercice 29

| Connaissance | Maladies héréditaires liées aux chromosomes sexuels. |
|--------------|--|
| Habiletés | <ul style="list-style-type: none"> - Analyser et interpréter des données relatives aux maladies héréditaires liées aux chromosomes sexuels. - Déterminer la probabilité de transmission d'une maladie héréditaire. |

Le glucose phosphate déshydrogénase (G6PD) est une enzyme responsable du métabolisme du glucose à l'intérieur des cellules, et surtout dans les globules rouges. Une anomalie de l'enzyme G6PD se manifeste par la destruction rapide de ces globules ce qui se traduit par une anémie. La figure (a) du document suivant présente l'arbre généalogique d'une famille dont certains de ses individus sont atteints par cette maladie, et la figure (b) du même document représente les résultats d'une étude récente qui a permis de mettre en évidence les deux allèles responsables de la synthèse de l'enzyme G6PD chez certains individus de cette famille.



| | I1 | I2 | II4 | II5 | II6 | II7 |
|-----------------------------|----|----|-----|-----|-----|-----|
| Nombre des allèles normaux | 1 | 1 | 0 | 1 | 1 | 2 |
| Nombre des allèles anormaux | 0 | 1 | 1 | 1 | 0 | 0 |

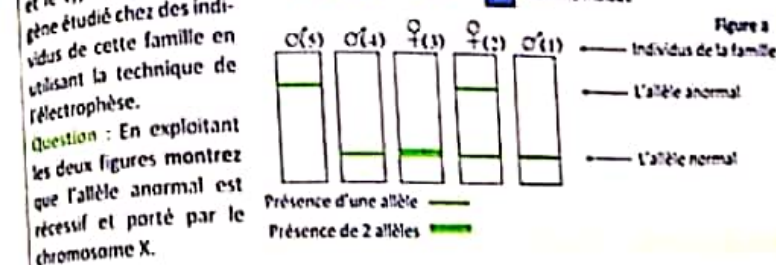
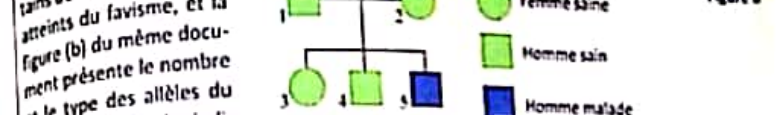
1. En se basant sur les données des deux figures a et b, montrez le mode de transmission de cette maladie. Justifiez votre réponse.
2. Déterminez en justifiant votre réponse, les génotypes des individus II5 et II6 et la probabilité pour qu'ils donnent naissance à un deuxième garçon malade. (utilisez G pour l'allèle normal et g pour l'allèle responsable de la maladie)

Exercice 30

| Connaissance | Maladies héréditaires liées aux chromosomes sexuels. |
|--------------|--|
| Habiletés | <ul style="list-style-type: none"> - Analyser et interpréter des données relatives aux maladies héréditaires liées aux chromosomes sexuels. |

Le favisme est une maladie génétique qui touche les personnes porteuses d'un déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase (G-6-PD) qui est une enzyme. Ce déficit nécessite que les personnes touchées soient vigilantes et évitent certains aliments.

La figure (a) du document ci-dessous présente l'arbre généalogique d'une famille dont certains de ses individus sont atteints du favisme, et la figure (b) du même document présente le nombre et le type des allèles du gène étudié chez des individus de cette famille en utilisant la technique de l'électrophorèse.



Question : En exploitant les deux figures montrez que l'allèle anormal est récessif et porté par le chromosome X.

Exercice 30

- L'allèle anormal est récessif : Le fils 5 est malade et descend des parents 1 et 2 qui sont sains.
- Le gène étudié est porté par le chromosome X : Ce gène est présent chez la femelle sous forme de deux allèles et chez le mâle sous forme d'un seul allèle ce qui explique qu'il est porté par le chromosome X et pas Y.

Exercice 31

- L'enfant III3 est malade et ses parents sont sains. Donc l'allèle responsable de la maladie est récessif.
- La maladie est non liée au chromosome Y : présence de parents sains qui ont donné des enfants malades. Si elle était liée à ce chromosome, les pères seraient malades car le chromosome Y se transmet des pères aux fils.
- L'apparition de la maladie chez les garçons sans les filles renforce la supposition que cette maladie est liée au chromosome X. Il est très rare que les hommes III4 et II5 qui ont donné des garçons malades soient hétérozygotes (porteurs de la maladie) car ils ne descendent pas de cette famille.
- Calcul de la probabilité d'avoir un enfant malade suite au mariage de l'homme III3 et la femme III6.
- Pour que ce couple donne un enfant malade, il faut que la femme III6 soit hétérozygote car l'homme III3 est sain.
- On considère l'échiquier de croisement d'un père sain et une mère transmettrice :

| ♀ \ ♂ | X_N $p = \frac{1}{2}$ | Y $p = \frac{1}{2}$ |
|-------------------------|------------------------------------|----------------------------------|
| X_N $p = \frac{1}{2}$ | $X_N X_N$ [N] $p = \frac{1}{4}$ | $X_N Y$ [N] $p = \frac{1}{4}$ |
| X_m $p = \frac{1}{2}$ | $X_N X_m$ [N] $p = \frac{1}{4}$ | $X_m Y$ [m] $p = \frac{1}{4}$ |
| | Fille | Garçon |

- La probabilité pour que la femme III6 soit hétérozygote est : $\frac{1}{2}$
- La probabilité pour que l'homme et la femme III6 donnent un garçon malade s'ils se marient est : $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$.

Exercice 32

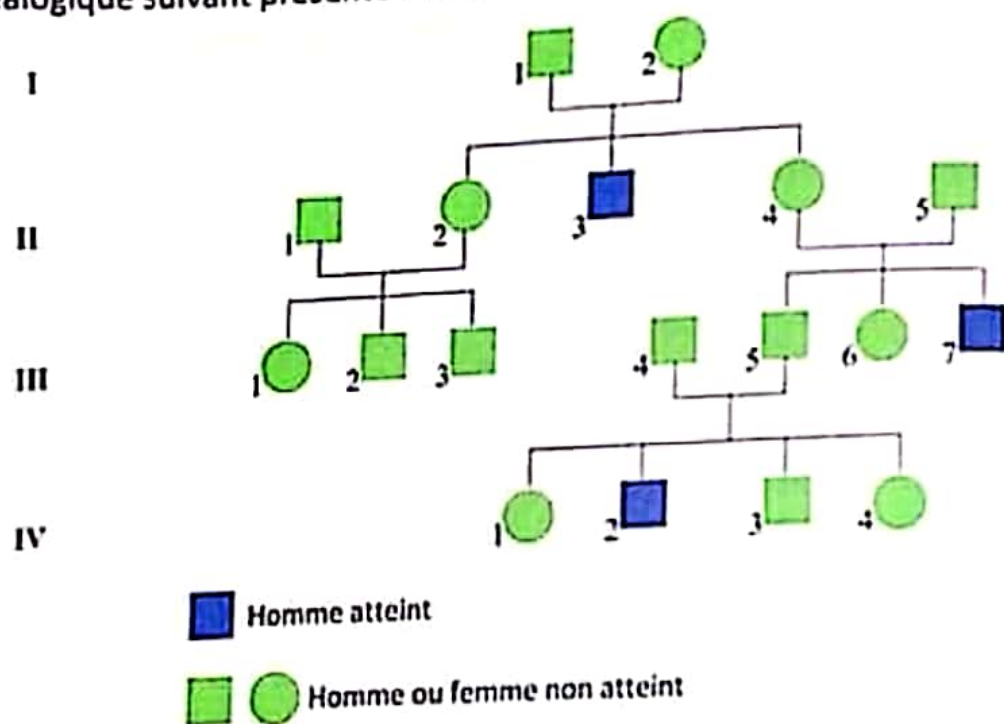
- Les parents I1 et I2 sont sains de l'hémophilie et ont donné deux enfants malades. Donc la maladie est récessive.
- L'arbre généalogique montre que l'hémophilie atteint exclusivement les hommes. Donc on peut déduire que le gène responsable de l'hémophilie est lié au sexe. Tous les hommes malades descendent de pères sains. Donc le gène est porté par le chromosome X et

Exercice 31

| | |
|--------------|---|
| Connaissance | La génétique humaine : Transmission des maladies génétiques liées au sexe. |
| Habiletés | - Analyse et explication de l'arbre généalogique avec la détermination du mode et la probabilité de transmission de maladies portées par les gonosomes. |

Il s'est vite révélé aux généticiens que certaines maladies génétiques touchaient beaucoup plus fréquemment les garçons que les filles. C'est le cas de la Myopathie de Duchenne. Il s'agit d'une maladie caractérisée par la dégénérescence progressive des muscles. De rares cas affectent les filles, mais les garçons en sont atteints à raison de 1 cas sur 3 500 environ. Se manifestant d'abord par une faiblesse musculaire des jambes, la maladie s'aggrave vers 10 ans et l'enfant devient incapable de se déplacer. On ne dispose pas encore à l'heure actuelle de moyens de guérison.

L'arbre généalogique suivant présente la transmission de cette maladie chez une famille.



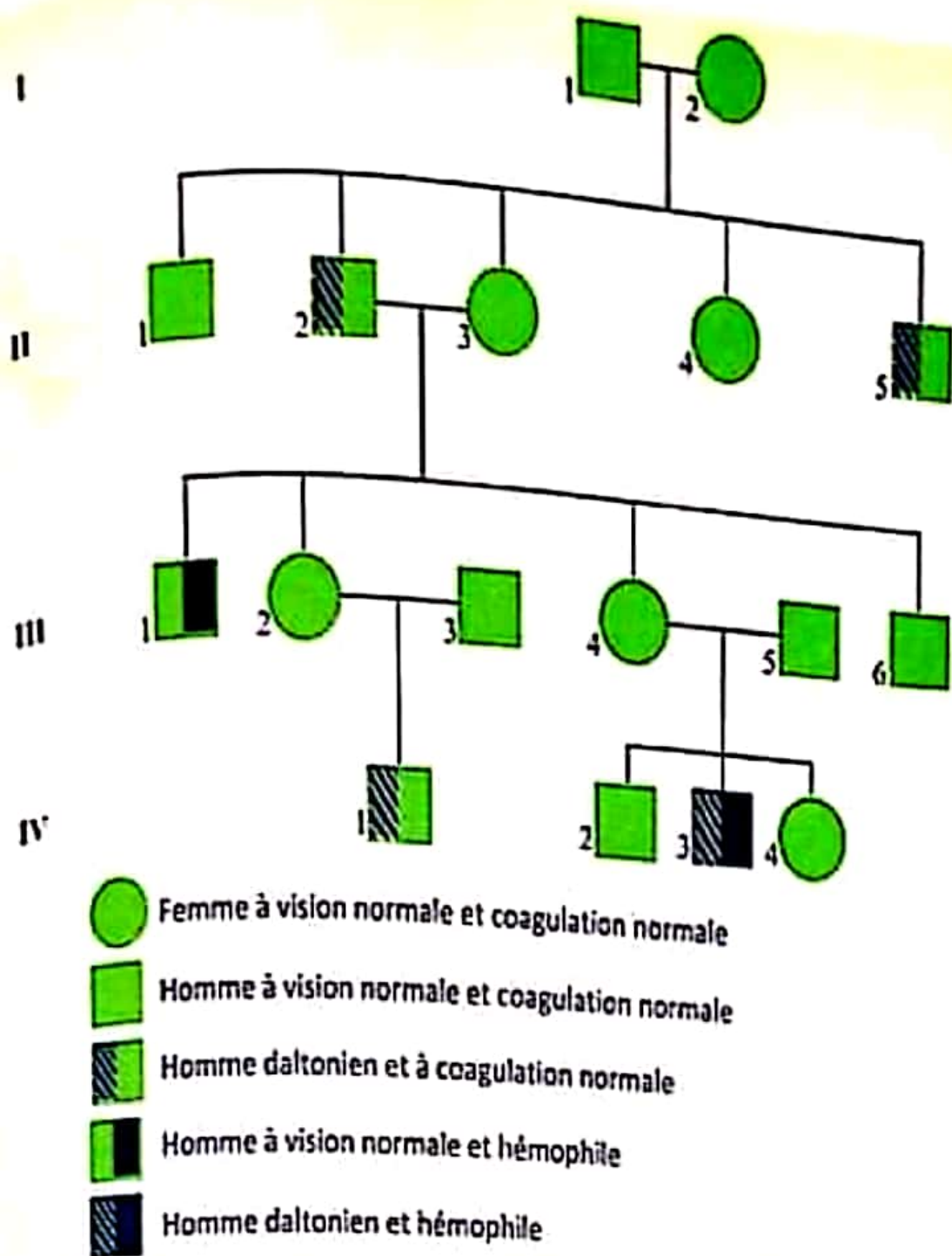
- 1 Déterminez le mode de transmission de cette maladie.
- 2 L'homme III3 et la femme III6 veulent se marier, quelle est la probabilité pour que ce couple donne naissance à un enfant malade?

Exercice 32

| | |
|--------------|--|
| Connaissance | Maladies héréditaires liées aux chromosomes sexuels. |
| Habiletés | - Analyser et interpréter des données relatives aux maladies héréditaires liées aux chromosomes sexuels. |

L'hémophilie (déficiency de la coagulation du sang) et le daltonisme (mauvaise vision des couleurs) sont deux anomalies génétiques.

Le document suivant présente l'arbre généalogique d'une famille touchée par les deux anomalies :



Sachant que les individus I1 et I2 descendent de deux familles qui ne transmettent pas le gène responsable du daltonisme et que les deux individus II3 et II4 descendent de deux familles qui ne transmettent pas le gène responsable de l'hémophilie :

- Déterminez le mode de transmission du gène responsable du daltonisme.
- Déterminez le mode de transmission du gène responsable de l'hémophilie.
- Comment expliquer l'état de l'enfant IV3 ?
- Donnez les différents génotypes exprimés dans cet arbre généalogique.

| Les individus | Le génotype |
|---|-----------------|
| Les hommes sains des 2 maladies | $X_{HD} Y$ |
| Les hommes atteints par l'hémophilie seule | $X_{hd} Y$ |
| L'homme atteint par le daltonisme seul III1 | $X_{Hd} Y$ |
| L'homme atteint par les 2 maladies IV3 | $X_{hd} Y$ |
| La femme I2 conductrice de l'hémophilie | $X_{HD} X_{hd}$ |
| La femme III3 conductrice du daltonisme | $X_{HD} X_{Hd}$ |
| La femme III4 conductrice des 2 maladies | $X_{Hd} X_{hd}$ |

Figure a

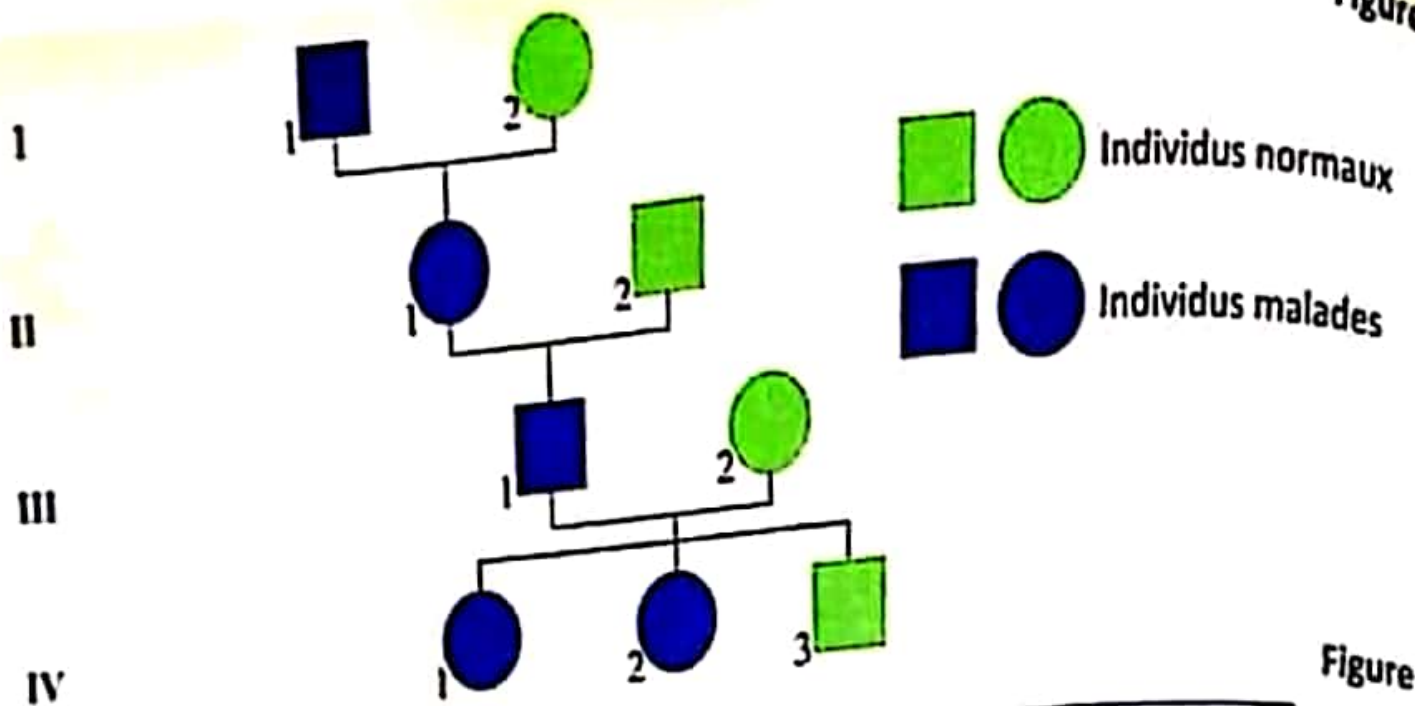


Figure b

| | Père rachitique, mère saine |
|-------------------|-----------------------------|
| Nombre de couples | 24 |
| Filles : | 29 |
| - atteintes | 0 |
| - normales | |
| Garçons | |
| - atteints | 0 |
| - normaux | |

- 🔍 Déterminez le mode de transmission de cette anomalie.
- 🔍 Donnez les génotypes des individus : I1, II1, III2, IV3.

| Les individus | Les génotypes |
|---------------|---------------------------|
| I1 | $X_R Y$ |
| II1 | $X_R X_n$ elle est malade |
| III2 | $X_n X_n$ |
| IV3 | $X_n Y$ |

Exercice 34

Les parents I1 et I2 sont sains et ont donné un enfant sourd/muet. Donc la maladie est récessive.

La maladie apparaît chez les femmes et les hommes. Donc on peut déduire qu'elle n'est pas liée au sexe. Non liée au chromosome Y car il y a des enfants malades (II4 et II5) qui descendent d'un père sain, et non lié au chromosome X, car si elle est liée à ce chromosome le père I3 doit être malade parce que la maladie est récessive et elle doit s'exprimer chez ce père qui a donné des enfants malades.

III5 est sourd/muet, donc son génotype est : $\frac{s}{s}$ (on symbolise l'allèle normal par N et l'allèle responsable de la maladie par s).

Le père de madame (III9) est daltonien. Sachant que le daltonisme est une anomalie liée au chromosome X, que la fille hérite sûrement ce chromosome de son père et puisque la fille III9 est saine, donc l'allèle responsable du daltonisme est récessif. Donc le génotype de madame est : $X_D X_d$. On symbolise l'allèle normal par D et l'allèle responsable de la maladie par d).

Sachant que le patrimoine héréditaire de chacun des deux parents de ces deux familles ne contient pas l'anomalie qui existe dans l'autre famille, on déduit donc que :

- III5 a le génotype : $\frac{s}{s} X_D Y$.

- Madame X a le génotype : $\frac{N}{N} X_D X_d$.

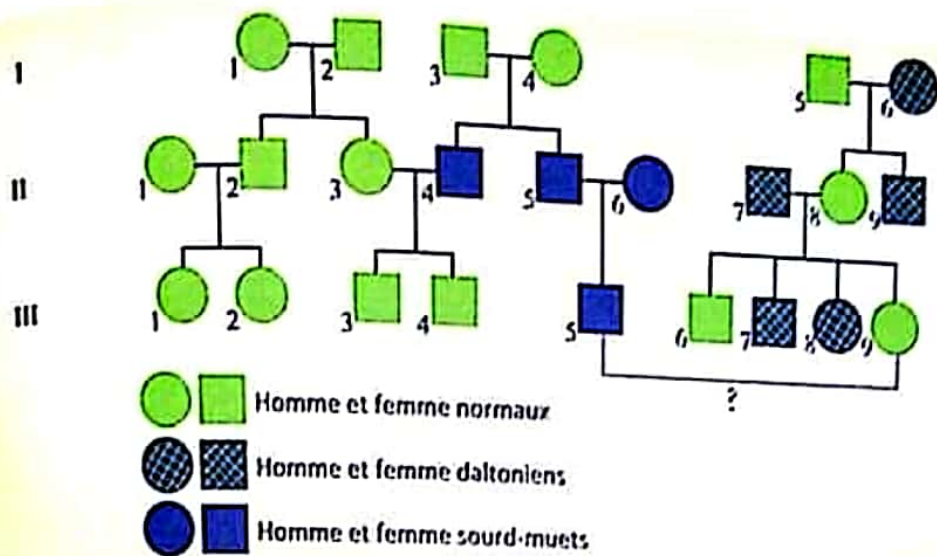
Il s'agit de deux gènes indépendants. Donc chaque parent va donner deux sortes de gamètes équiprobables :

$\frac{1}{2} : s/ ; X_D$ et $\frac{1}{2} : s/ ; Y$ pour III5 ;

$\frac{1}{2} : N/ ; X_D$ et $\frac{1}{2} : N/ ; X_d$ pour III9 ;

L'échiquier de croisement :

| σ^7 | σ^7 | $\frac{s}{s} X_D \frac{1}{2}$ | $\frac{s}{s} Y \frac{1}{2}$ |
|-------------------------------|------------|---------------------------------|-------------------------------|
| $\frac{N}{N} X_D \frac{1}{2}$ | | $X_D X_D ; \frac{N}{4} [N ; D]$ | $Y X_D ; \frac{N}{4} [D ; N]$ |
| $\frac{N}{N} X_d \frac{1}{2}$ | | $X_D X_d ; \frac{N}{4} [N ; D]$ | $X_d Y ; \frac{N}{4} [N ; d]$ |



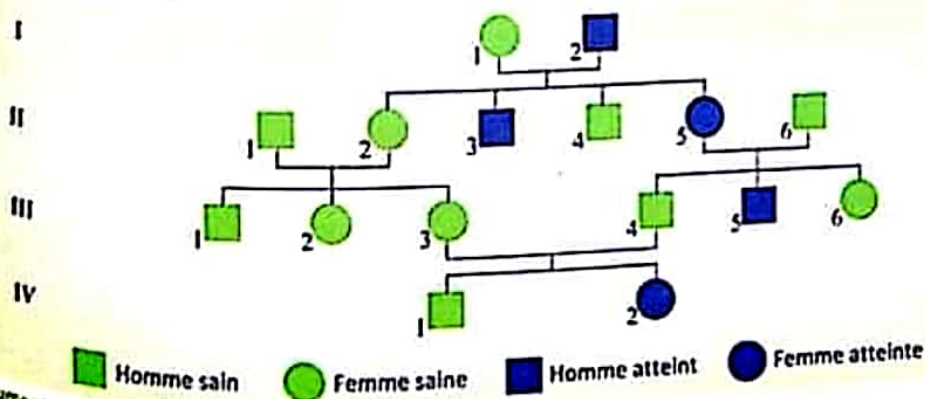
- ❖ Déterminez le mode de transmission de la maladie qui cause l'état «sourd-muet», puis donnez le génotype de III5 (futur mari de madame X). (Symbolisez les deux allèles par N et n).
- ❖ Déterminez si le daltonisme est une maladie dominante ou récessive puis donnez le génotype de madame X. (Symbolisez les deux allèles par D ou d).
- ❖ Sachant que le patrimoine chromosomique de chaque individu de ce futur couple ne contient pas l'anomalie de l'autre famille, montrez si les soucis de madame X sont justifiés.

Exercice 35

| | |
|--------------|--|
| Connaissance | Maladies héréditaires liées aux chromosomes sexuels. |
| Habiletés | - Analyser et interpréter des données relatives aux maladies héréditaires liées aux chromosomes sexuels. |

Le document 1 présente l'arbre généalogique d'une famille atteinte d'une maladie génétique.

En se basant sur les techniques de la biologie moléculaire, on peut séparer le fragment d'ADN muté, responsable de la maladie, du fragment d'ADN normal. Le document 2 présente le résultat de cette technique chez certains membres de cette famille.



Document 1

Exercice 35

❶ Les deux parents III3 et III4 sont sains (Document 1) et ont donné une fille malade. Donc l'allèle responsable de la maladie est récessif.

Le document 1 montre que la maladie atteint les femmes et les hommes, donc on ne peut pas supposer que cette maladie est portée par un autosome. Mais on constate, d'après le document 2, que l'homme I2 possède un seul fragment d'ADN (l'ADN muté) au lieu de deux fragments si le gène était autosomal. Donc le gène responsable de la maladie est sur le chromosome X.

❷ Les génotypes :

- On symbolise l'allèle normal par N et l'allèle responsable de la maladie récessif par n.

| Les individus | Les génotypes |
|---------------|-------------------------------|
| I2 | $X_n Y$ (homme malade) |
| II2 | $X_N X_n$ (femme conductrice) |
| II6 | $X_N Y$ (homme sain) |
| III4 | $X_N Y$ (homme sain) |

- 1 En utilisant les données des deux documents 1 et 2, déterminez le mode de transmission de cette maladie.

| Individus | I ₁ | I ₂ | II ₁ | III ₁ |
|----------------------------|----------------|----------------|-----------------|------------------|
| ADN normal | + | - | + | + |
| ADN muté | + | + | - | + |
| (+) : Présent (-) : Absent | | | | |

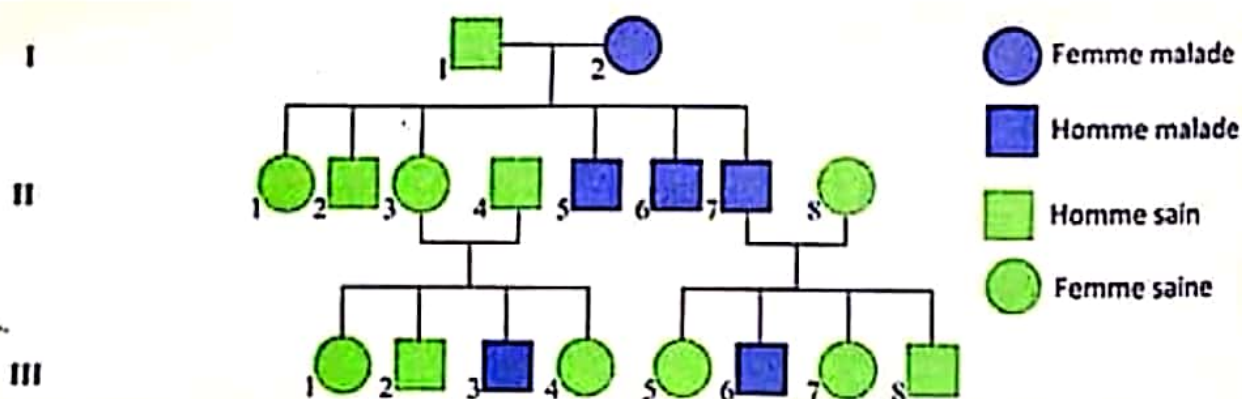
- 2 Donnez les génotypes des individus suivants : I₂, II₂, II₆, III₄.

Document 2

Exercice 36

| | |
|---------------------|---|
| Connaissance | <ul style="list-style-type: none"> - Maladies héréditaires liées aux chromosomes sexuels ; - Les anomalies chromosomiques et leurs conséquences. - L'interprétation chromosomique des maladies héréditaires. |
| Habiletés | <ul style="list-style-type: none"> - Analyser, interpréter les données d'arbres généalogiques et de caryotypes en déduisant le mode de transmission d'un gène dans le cas de maladies héréditaires liées aux chromosomes sexuels. - Analyser, interpréter les anomalies chromosomiques en réalisant des schémas appropriés. |

Le daltonisme est une anomalie de la vision des couleurs. Le document 1 présente l'arbre généalogique d'une famille présentant des cas de cette anomalie.



Document 1

Sachant que le père I₁ est homozygote et que l'enfant II₂ a une anomalie chromosomique qui a influencé la transmission normale de l'anomalie liée à la vision des couleurs.

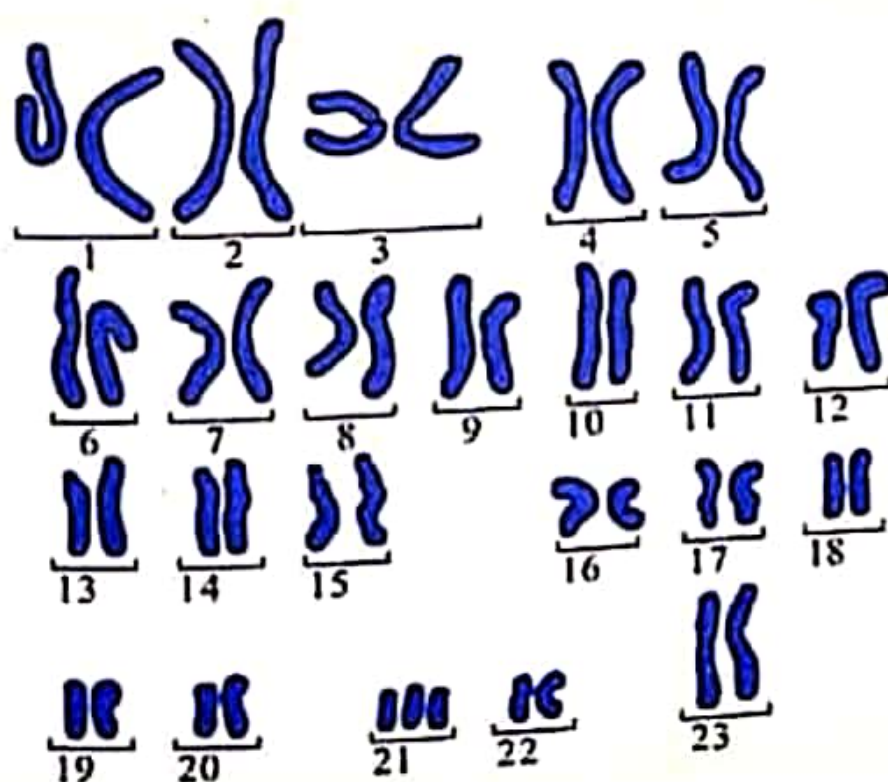
- Montrez que cette maladie est récessive et liée au sexe.
- Donnez les génotypes des individus I₁, I₂, II₃, II₆ et II₈. (Utilisez les lettres D ou d).
- Montrez pourquoi l'enfant II₂ constitue une exception concernant la transmission du daltonisme.

Le document 2 présente la carte chromosomique de l'enfant II₂.

Exercice 37 ▼

| | |
|--------------|--|
| Connaissance | <ul style="list-style-type: none"> - Les anomalies chromosomiques et leurs conséquences. - L'interprétation chromosomique des maladies héréditaires. |
| Habiletés | - Analyser, interpréter les anomalies chromosomiques en réalisant des schémas appropriés. |

Le document suivant présente le caryotype d'un individu atteint par une maladie liée à une anomalie chromosomique.



À partir de l'analyse de ce caryotype:

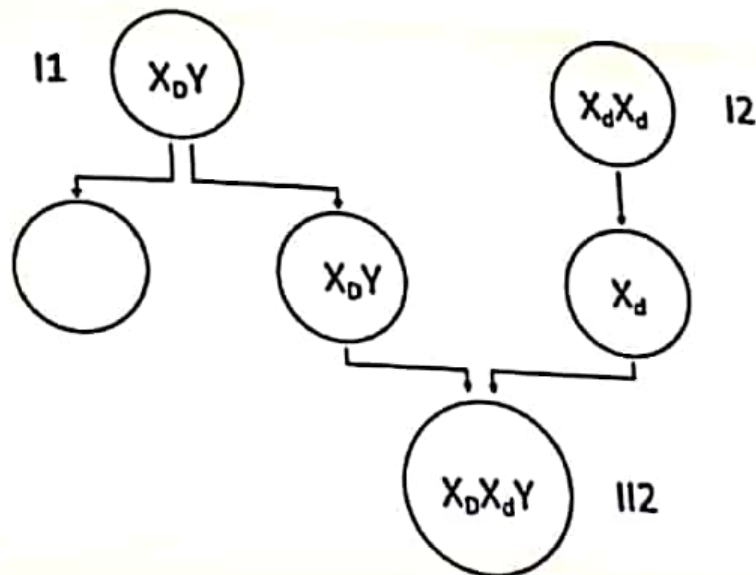
- Le fils II2 a un phénotype qui fait exception car il doit normalement recevoir l'allèle mor-bide de sa mère I2 ($X_d X_d$) et par conséquent il doit être malade ($X_d Y$).
- Le caryotype de cet individu montre que ses cellules contiennent trois chromosomes sexuels (XXY). Il, est donc atteint par l'anomalie de Klinefelter. On peut expliquer le fait qu'il n'est pas atteint par le daltonisme par la présence du chromosome X porteur de l'allèle dominant (X_D) dans son génotype. Donc le génotype de cet enfant est $X_D X_d Y$.
- Le génotype du garçon est $X_D X_d Y$, son père I1 est sain ($X_D Y$) et sa mère II2 est malade ($X_d X_d$).

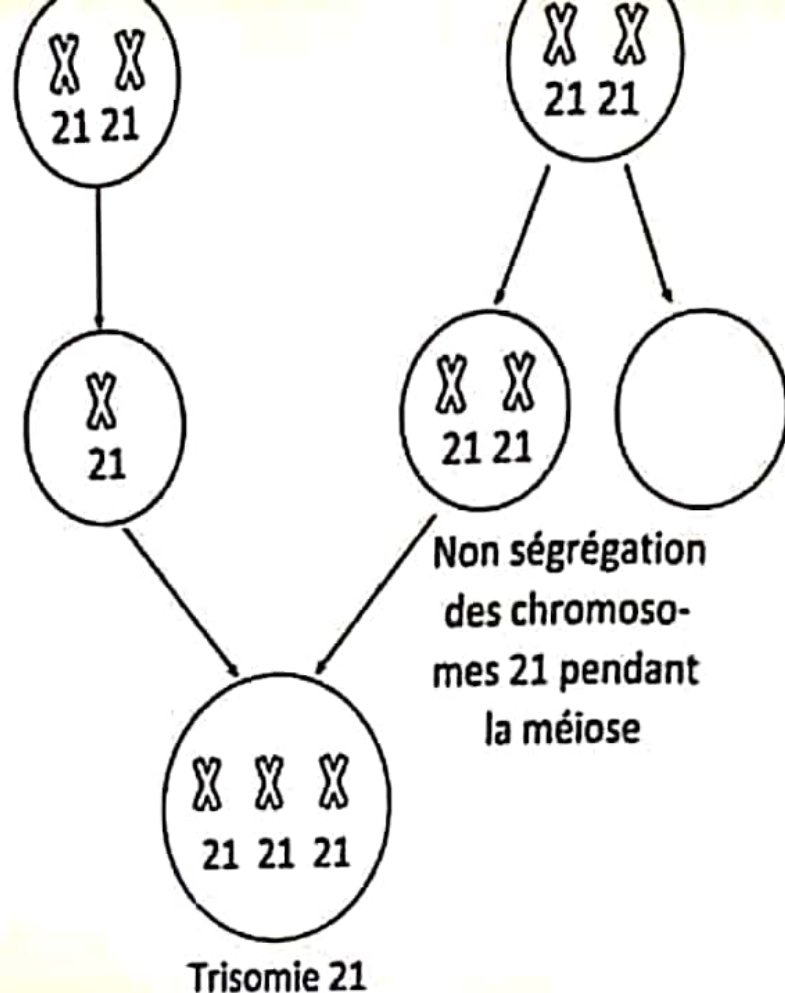
Puisque ce garçon est sain du daltonisme et ses cellules contiennent trois chromosomes sexuels, donc il a hérité $X_D Y$ de son père et X_d de sa mère : C'est le père I1 qui est responsable de l'anomalie de Klinefelter.

La formule chromosomique du garçon II2 : $2n = 22 \text{ AA} + \text{XXY} = 47$

Son génotype est : $X_D X_d Y$

Justification :





Exercice 38

- ❶ Les parents I1 et I2 sont sains et ont donné un enfant malade (II4). Donc la maladie est récessive.
 - Cette maladie apparaît uniquement chez les hommes. Donc on peut déduire qu'elle est liée au sexe. Et puisque chaque garçon malade descend d'un père est sain, donc le gène responsable de la maladie est porté par le chromosome X.
- ❷ On symbolise l'allèle normal par M et l'allèle responsable de la maladie par m.
 - Les génotypes : le père I1 : $X_M Y$ car il est sain et la maladie est liée au sexe; la mère I2 : $X_M X_m$ parce qu'elle est saine et a donné un garçon malade; l'individu II4 : $X_m Y$ car il est malade. La personne III2 : $X_M X_m$ parce qu'elle est conductrice de la maladie.
- ❸ Oui ; car le nouveau-né est une fille et la maladie est récessive, et le père ne porte pas l'allèle responsable de la maladie.
- ❹ La formule chromosomique du fœtus IV3 : $2n = 22AA + XX = 46$ de sexe femelle.
 - Le génotype : $X_M X_M$ ou $X_M X_m$ car le père est sain et la mère est conductrice de la maladie.
 - Le fœtus IV3 est atteint par la maladie de Down car son caryotype renferme trois exemplaires du chromosome 21.
- ❺ C'est la mère qui est responsable de la transmission de l'anomalie chromosomique au fœtus car son caryotype montre qu'elle présente un cas de translocation chromosomique : fusion entre un chromosome 21 avec un chromosome de la paire 14.

Exercice 38

| | |
|--------------|--|
| Connaissance | <ul style="list-style-type: none"> - Maladies héréditaires liées aux chromosomes sexuels. - Les anomalies chromosomiques et leurs conséquences. - L'interprétation chromosomique des maladies héréditaires. |
| Habiletés | <ul style="list-style-type: none"> - Analyser, interpréter et expliquer les données d'arbres généalogiques et de caryotypes en déduisant le mode de transmission d'un gène dans le cas de maladies héréditaires liées aux chromosomes sexuels. - Analyser, interpréter / expliquer les anomalies chromosomiques en réalisant des schémas appropriés. |

Le document 1 présente l'arbre généalogique d'une famille présentant des cas d'individus atteints par une maladie génétique qui provoque un retard mental et une déficience dans la vision et la fonction des reins.

- 1 Déterminez, en justifiant votre réponse, le mode de transmission de cette maladie.
- 2 Déterminez, en justifiant votre réponse, le génotype des individus I1, I2, II4, et III2 (utilisez M pour l'allèle dominant et m pour l'allèle récessif).

Le couple (III1, III2) s'inquiète de cette anomalie que risque de présenter

Document 1

l'embryon IV3. Le document 2 représente le résultat du diagnostic prénatal de cet embryon (Figure c). Les deux figures a et b du même document présentent les caryotypes des deux parents.

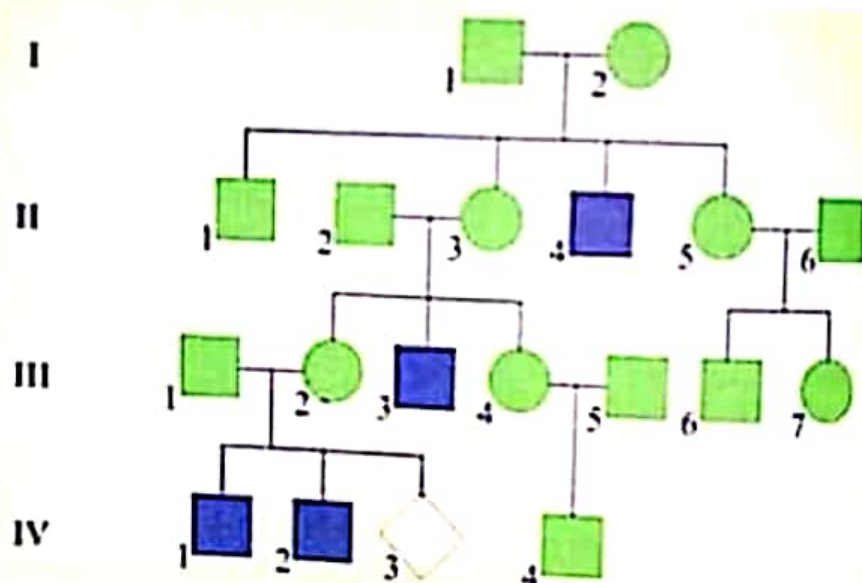




Figure b



Figure a



Figure c

Document 2

- 1 Est-ce qu'on peut rassurer les deux parents que leur enfant sera sain de cette anomalie?
- 2 Déterminez, en justifiant votre réponse la formule chromosomique de cet enfant, son sexe, son génotype et le type de l'anomalie qui le touche.
- 3 Quel est le parent responsable de l'apparition de la maladie chez l'enfant? Justifiez votre réponse.