

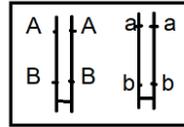


10- un couple a donné un enfant de nouveau phénotype alors l'allèle responsable de ce phénotype est :

- a- dominant
- b- peut être dominant
- c- peut être récessif
- d- récessif.

11- le document ci contre montre une représentation chromosomique qui utilise les allèles "A" et "a" pour un gène (A domine a), "B" et "b" pour un gène (B domine b),

- a- le phénotype correspondant est [AB]
- b- les gènes sont indépendants
- c- l'individu est hétérozygote
- d- le génotype correspondant est AB//ab



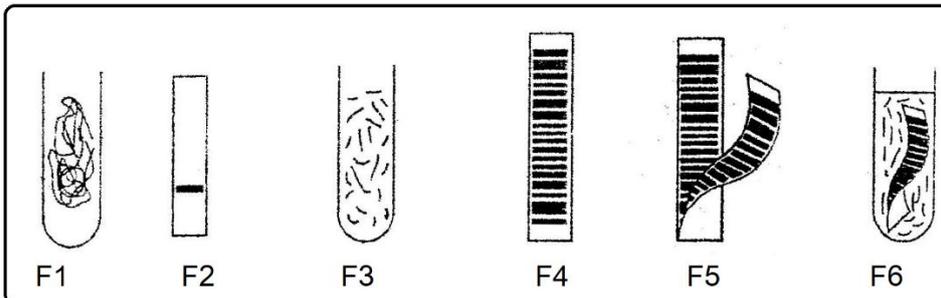
12- Les gènes indépendants

- a- Sont indifféremment situés sur des paires différentes de chromosomes ou sur la même paire
- b- sont recombines par le mécanisme de brassage inter-chromosomique
- c- peuvent être échangés par crossing-over
- d- sont ainsi nommés car on ne les trouve jamais ensemble dans un même gamète.

**QROC :** (6 pts)

Chez l'espèce humaine le diagnostic prénatal réalisé en utilisant des cellules fœtales vise détecter une éventuelle anomalie génique ou chromosomique chez le fœtus

- 1- nommez les techniques de prélèvement des cellules fœtales et précisez les moments de leur réalisation.
- 2- Les documents suivants présentent en désordre des figures relatives au diagnostic prénatal d'une maladie génique par analyse d'ADN



- a- Mettez ces figures en ordre chronologique
  - b- Décrivez les étapes de cette analyse
- 3- La trisomie 21 est l'aberration chromosomique la plus recherchée en diagnostic prénatal
    - a- Définissez la trisomie 21
    - b- En considérant uniquement la paire du chromosome 21 faites un schéma expliquant comment peuvent se former les zygotes trisomiques.
- NB : aucune phase de division n'est demandée

**Deuxième partie :** (8 pts)

I- Génétique des diploïdes : (4pts)

On se propose de comprendre le brassage de l'information génétique chez la drosophile au cours de la reproduction sexuée, à travers des expériences de croisements en considérant deux caractères contrôlés chacun par un gène ayant deux allèles

- 1- Expérience1 : On croise une drosophile mâle au ailes réduites et au corps légèrement coloré avec une femelle de ligné pure de phénotype normal : ailes longues et corps normalement coloré.

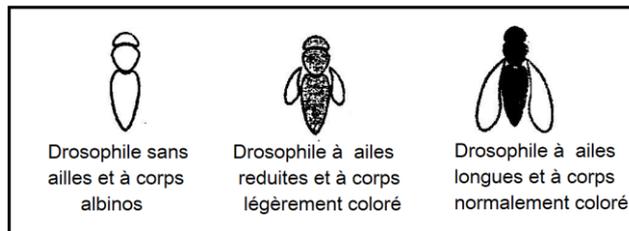
La descendance **F1** comporte, en nombre égale des individus au ailles réduites et au corps légèrement colorés et des individus de phénotype normal pour les deux caractères.

Analysez les résultats de ce croisement en vue de dégager la relation de dominance entre les allèles des deux gènes étudiés (1pts)

2- Expérience 2 : On fait des croisements entre mâles et femelles aux elles réduites et aux corps légèrement colorés de la F1 , (issus de l'expérience 1)

En supposant que les gènes sont indépendants et en tenant compte de la dominance établie dans la question précédente) :

- a- Écrivez les génotypes des parents croisés dans cette deuxième expérience (0.5pts)
- b- Prévoyez les phénotypes des individus de la descendance de ce deuxième croisement et leurs proportions théorique (sans faire d'échiquier) (0.5)
- c- Expérimentalement, la descendance de ce croisement comporte entre autre, des individus sans ailles et aux corps albinos (non coloré). Le document suivant montre quelques phénotypes de cette descendance :



Ces résultats sont-ils en accord avec la relation de dominance établie dans la question numéro 1? Récrivez alors la nouvelle relation de dominance (0.5pts)

3- Expérience 3 : des femelles de F1 aux ailles réduites et au corps légèrement coloré sont croisées avec des mâles sans ailles et aux corps albinos. La descendance comporte :

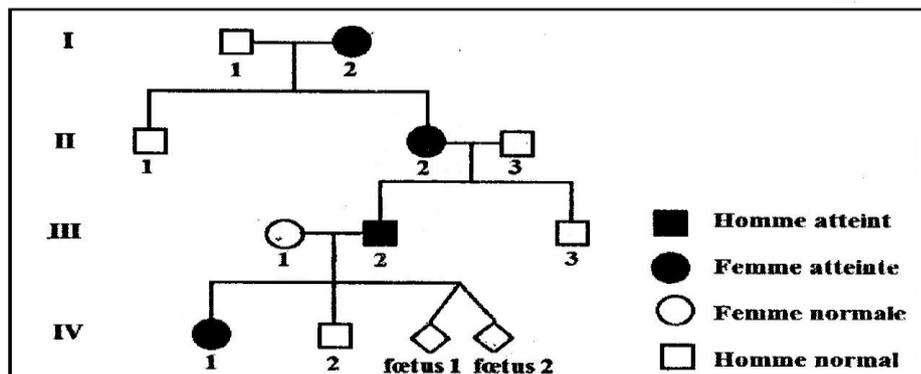
- 200 individus aux ailles réduite et aux corps légèrement colorés
- 200 individus sans ailles et aux corps albinos
- 50 individus sans ailles et aux corps légèrement colorés
- 50 individus aux ailles réduites et aux corps albinos

a- Montrer que les résultats de l'expérience 3 contredisant l'hypothèse des gènes indépendants (1 pts)

Faites une interprétation génétique de croisement de l'expérience 3. En déduire la localisation relative des deux gènes (1.5pts)

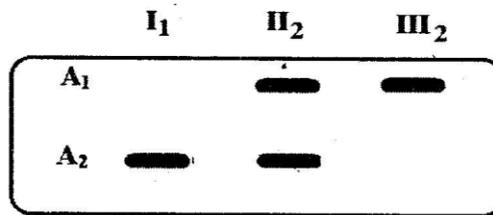
## II- Génétique humaine : (4pts)

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



Document 1

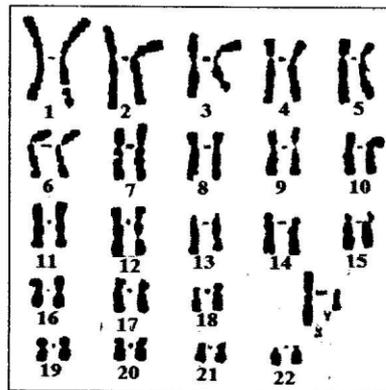
- 1) Discutez le mode de transmission de la maladie (envisagez toutes les hypothèses).
- 2) Pour vérifier les hypothèses envisagées dans la première question, on fait, par la technique d'électrophorèse, l'analyse des fragments d'ADN correspondant aux allèles  $A_1$  et  $A_2$  du gène impliqué dans la maladie. Le document 2 montre les résultats obtenus chez certains membres de cette famille.



Document 2

A partir de l'exploitation des documents 1 et 2 :

- a. Identifiez, parmi les allèles  $A_1$  et  $A_2$ , l'allèle normal et l'allèle responsable de la maladie.
  - b. Vérifiez la validité des hypothèses retenues.
  - c. Ecrivez les génotypes des individus  $I_1$ ,  $I_2$ ,  $III_1$  et  $III_2$ .
- 3) Le couple  $III_1$ -  $III_2$  est inquiet quant à l'état de santé de ses **foetus** 1 et 2. Pour se rassurer, il consulte son médecin. Celui-ci établit les caryotypes des deux foetus qui sont illustrés par le document 3.



Fœtus 1



Fœtus 2

Document 3

En exploitant le document 3 :

- Précisez les phénotypes des deux foetus.
- Ecrivez leurs génotypes.



*Bon travail*