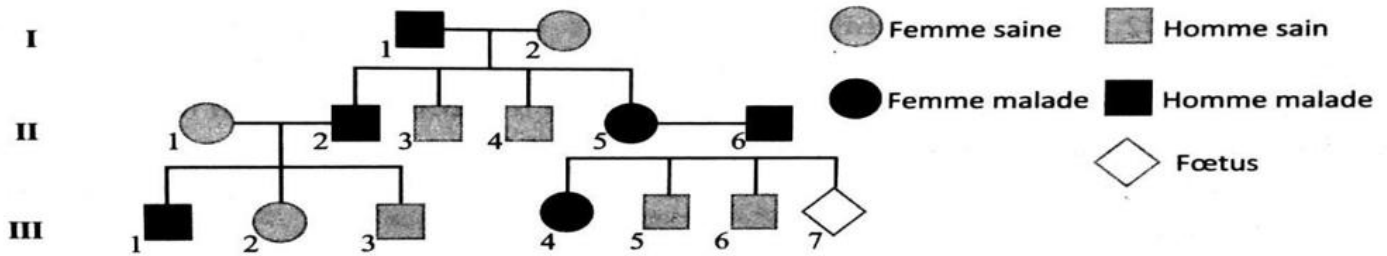


Pr: Najat SIFEDDINE

Série des exercices : génétique humaine

EXERCICE 1

Le document ci-dessous représente l'arbre généalogique d'une famille dont certains individus sont atteints par une maladie génétique appelé l'achondroplasie causée par une anomalie de la croissance de l'os ou du cartilage de l'os. Elle est due à une mutation du gène FGFR 3, porté sur le chromosome 4.



1. **Montrez** en justifiant votre réponse, que la maladie d'achondroplasie est dominante et non liée au sexe. (Utilisez A ou a pour l'allèle normal et B ou b pour l'allèle responsable de la maladie).

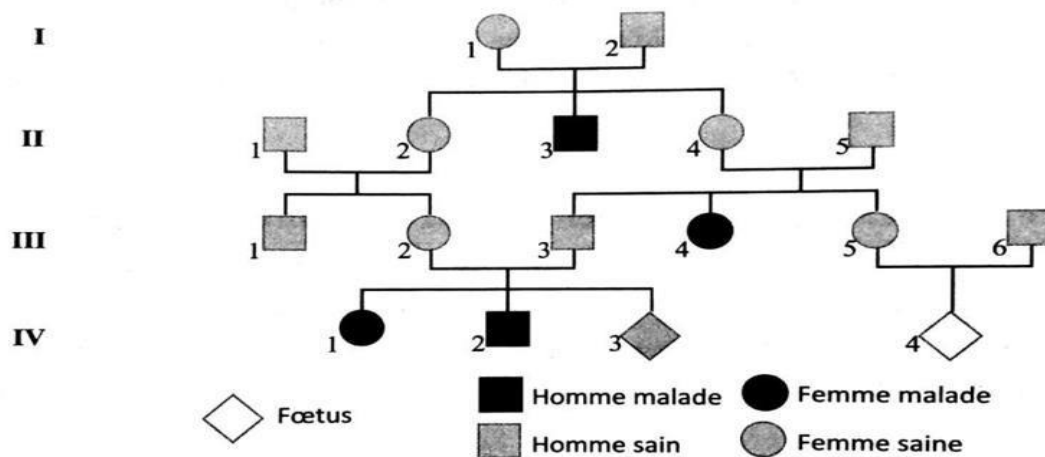
Le couple (II5, II6) attend un enfant (le fœtus III7).

2. **Déterminez** la probabilité pour que cet enfant soit malade en justifiant votre réponse par l'échiquier de croisement.

EXERCICE 2

La Phénylcétonurie est une maladie génétique due à un allèle mutant du gène responsable de la synthèse de la phénylalanine-hydroxylase, qui est une enzyme qui transforme l'acide aminé phénylalanine en acide aminé Tyrosine. Cette mutation entraîne des perturbations nerveuses due à l'accumulation de l'acide aminé phénylalanine dans le sang.

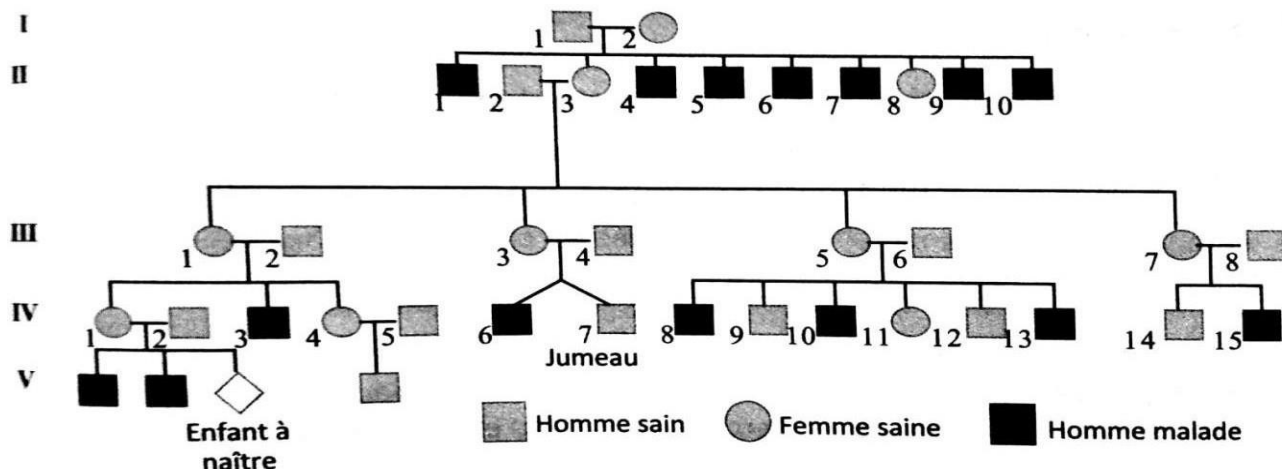
Pour déterminer le mode de transmission de la phénylcétonurie, on propose l'arbre généalogique d'une famille dont certains individus sont atteints de cette maladie.



1. **Expliquez** le mode de transmission de cette maladie.
2. Par un raisonnement scientifique, **déterminez** la probabilité de donner naissance à un enfant malade par le couple (1112, 1113).
Utilisez le symbole PH pour l'allèle dominant, et le symbole ph pour l'allèle récessif.

Exercice 3

La maladie de Lesch-Nyhan est une forme rare de paralysie héréditaire qui entraîne généralement le décès avant l'âge de la puberté. Elle est caractérisée, entre autres symptômes, par un excès de sécrétion d'acide urique. On considère l'arbre généalogique suivant, qui illustre le mode de transmission de cette maladie



1. **Déterminez**, en justifiant votre réponse, le mode de transmission de cette maladie.
2. **Expliquez** pourquoi les femmes sont saines et conductrices de la maladie.
3. **Expliquez** le fait qu'un seul enfant des deux jumeaux est malade