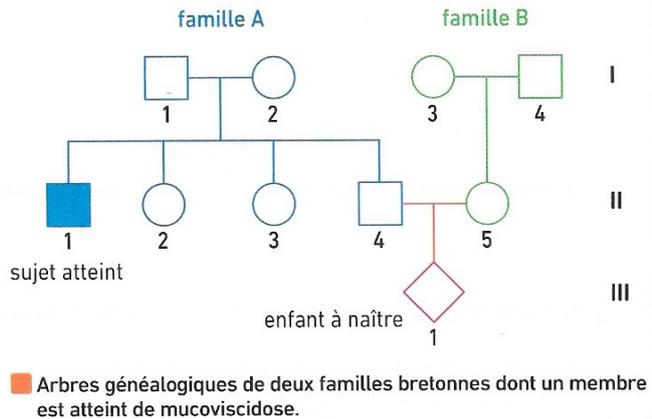


Exercices de génétique humaine

Doc1. Une analyse généalogique pour évaluer un risque. D'après SVT Spécialité terminale Bordas 2020

Chaque année, 200 enfants naissent en France avec la mucoviscidose, ce qui représente environ une naissance sur 4 500. Il existe cependant de fortes disparités régionales : ainsi en Bretagne la fréquence est plus élevée (1 naissance sur 3 000) et on estime qu'en Bretagne 1 personne sur 27 environ est hétérozygote.

Une consultation de conseil génétique permettra, après une analyse généalogique, d'évaluer un risque de maladie génétique, et d'orienter ainsi éventuellement vers le dépistage de l'hétérozygotie ou vers un diagnostic prénatal.



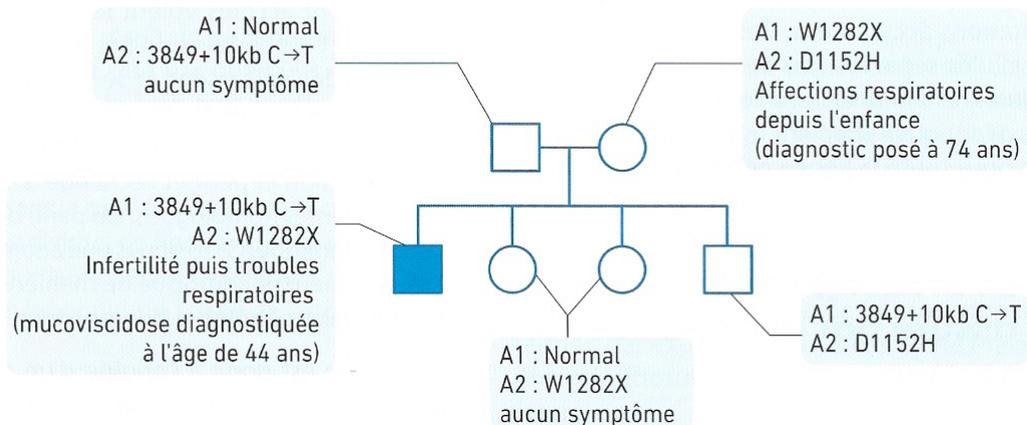
Questions (rappel de spécialité de première).

- Pour le gène *cftr*, on considère uniquement deux allèles ici : M allèle sain et m allèle morbide (récessif devant M). **Déterminer** les génotypes de I1, I2, II1, II4 et II5 sans justifier. Attention, pour certains individus il existe des incertitudes.
- Évaluer** le risque pour l'enfant à naître III1 d'être atteint (pour cela, tenir compte du risque des ascendants d'être porteur de l'allèle).

Pour la suite, voir document 4 du TP « mucoviscidose, à associer au document ci-dessous.

Doc2. L'arbre généalogique suite à l'analyse génétique approfondie. D'après SVT Spécialité terminale Bordas 2020

- La famille A (doc. 1) a fait l'objet d'une analyse génétique approfondie précisant les allèles du gène *CFTR* de chaque individu et les symptômes associés.



- Montrer** l'intérêt de cette analyse génétique.

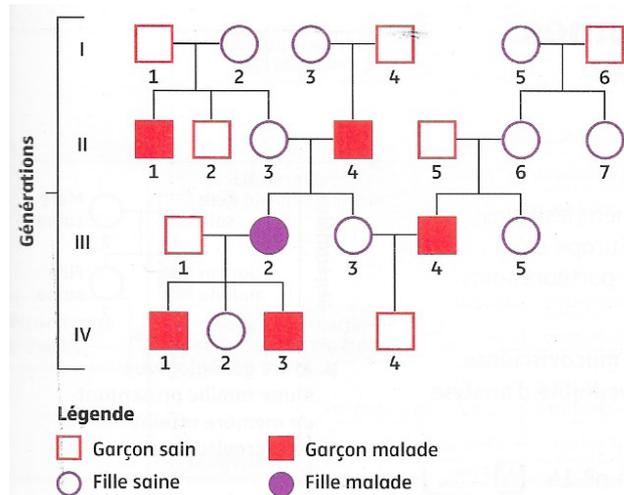
Autre série d'exemples.

D'après SVT Spécialité terminale Nathan 2020

Déterminer pour chaque cas proposé si l'allèle conduisant à la maladie est dominant ou récessif puis s'il est localisé sur un autosome ou un gonosome (= X et Y). La démarche doit être justifiée.

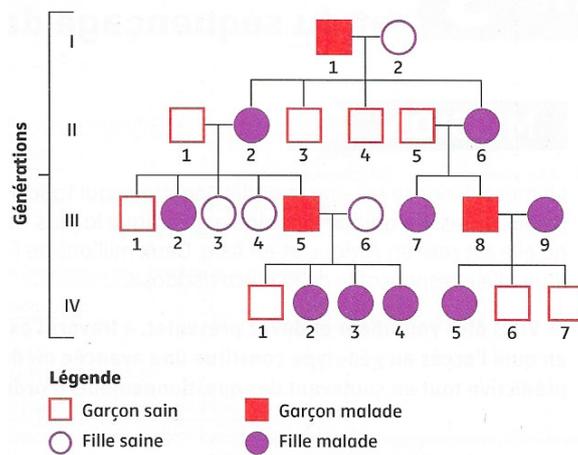
Arbre généalogique de transmission de la maladie de Kennedy.

Cette maladie, également appelée « amyotrophie bulbo-spinale », fait référence à l'homme d'Etat états-unien John Fitzgerald Kennedy qui a souffert du dos toute sa vie, multipliant les interventions chirurgicales.



Arbre généalogique de transmission du rachitisme vitamino-résistant.

Cette maladie se traduit par un déficit en phosphate à l'origine de fragilités osseuses.



Arbre généalogique de l'hypertrichose des oreilles.

Cette maladie se manifeste chez les hommes par un développement excessif de poils sur une partie ou la totalité du corps.

