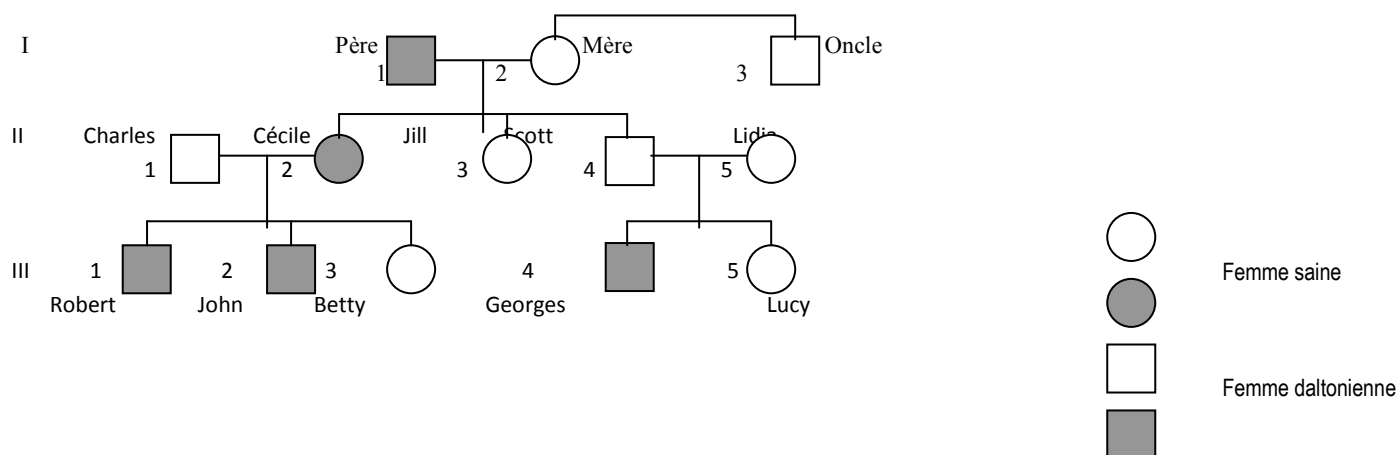


➤ **Exercice 1 : Le daltonisme**

Le chimiste anglais John Dalton (1766-1844) étudia une anomalie de la perception des couleurs appelée depuis Daltonisme. Les personnes atteintes ne distinguent pas le vert, le rouge et le vert paraissent semblables, le rose et le bleu sont difficiles à identifier...

Le gène responsable de la perception de ces couleurs est porté par le chromosome sexuel X. L'allèle responsable de cette anomalie est noté D-. La présence de l'allèle D+ dit « normal » n'entraîne aucun trouble.

Voici trois générations d'une famille dans laquelle avait déjà été découverte cette particularité : le daltonisme.



- 1) L'allèle D- est-il dominant ? Justifier
- 2) Quels sont les allèles portés par les chromosomes X du père I1 et de sa fille Cécile ? Les représenter
- 3) Quels sont les allèles portés par les chromosomes X de Scott et Lydia ? Les représenter
- 4) Scott et Lydia veulent avoir un autre enfant. Indiquer le pourcentage de risque d'avoir un enfant daltonien. **Faire un tableau de croisement.**

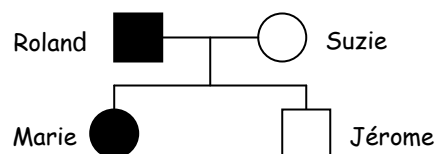
➤ **Exercice 2 : La polydactylie**

Chez l'homme, la polydactylie se caractérise par la présence d'un doigt supplémentaire. Elle est déterminée par un gène porté par la paire de chromosomes 16. Il existe deux allèles pour ce gène. On désignera par l'allèle P l'allèle déterminant la polydactylie, et par N l'allèle normal (pas de doigt supplémentaire). La présence d'au moins un seul allèle P entraîne l'apparition du sixième doigt.

- a) L'allèle P est-il dominant ou non ? Justifier
- b) Quels sont les 2 combinaisons possibles pour une personne atteinte de polydactylie et la seule combinaison possible pour une personne non atteinte ?

Voici l'arbre généalogique d'une famille présentant la polydactylie.

En noir, les personnes sont atteintes, en blanc elles ne le sont pas.



- c) L'arbre généalogique montre que Roland est atteint. On cherche à savoir quelle est sa combinaison d'allèles parmi les deux possibilités données à la question précédente. Pour cela, pour chaque cas, **construire** un tableau

de croisement dans lequel vous placerez l'allèle présent dans chacune des cellules reproductrices ainsi que le résultat des rencontres possibles.

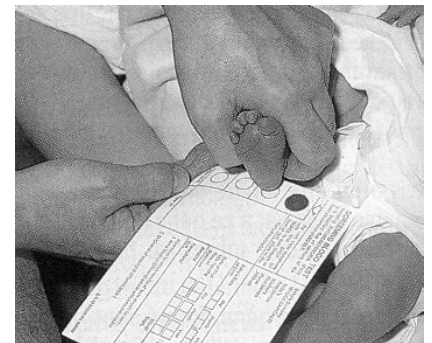
**En conclure** la combinaison d'allèles pour Roland.

**d)** Marie, peut-elle avoir la combinaison d'allèles (P,P) ? Justifiez votre réponse.

➤ **Exercice 3 : La phénylcétonurie**

La phénylcétonurie est une maladie génétique qui se traduit par de graves troubles mentaux chez l'enfant non soigné. Cette maladie est liée à l'impossibilité pour l'organisme atteint d'utiliser un acide aminé présent dans les protéines que nous mangeons, la phénylalanine. Cet acide aminé s'accumule dans le sang et se transforme en substances toxiques pour les cellules nerveuses, d'où les troubles constatés. Le dépistage s'effectue systématiquement à la naissance grâce à un test simple réalisé sur quelques gouttes de sang prélevées au talon du nouveau-né (test de Guthrie : photographie ci-contre). Lorsque le test est positif (un cas sur 15 000 naissances en France), un régime alimentaire strict (sans phénylalanine) est mis en place de façon à empêcher les lésions du cerveau à l'origine des troubles.

Dans la population française, une personne sur 60, apparemment normale, possède néanmoins l'allèle anormal responsable de la maladie. Le gène est porté par le chromosome 12.



- a) Citer les symptômes de cette maladie.
- b) En préciser les causes.
- c) Comment est-elle diagnostiquée ?
- d) Préciser le traitement proposé lorsque la maladie est diagnostiquée.

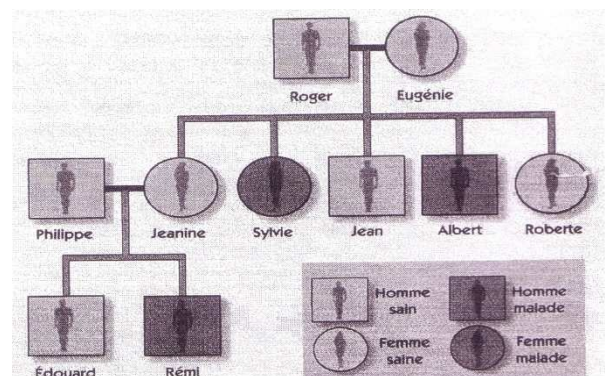
La phénylcétonurie est une maladie liée à un allèle défectueux (noté PAH<sup>-</sup>) d'un gène, noté PAH, porté par la paire de chromosomes n°12 ; On notera PAH<sup>+</sup> l'allèle normal. Un individu porteur d'un seul allèle anormal n'est pas malade.

**e)** L'allèle PAH<sup>-</sup> est-il dominant? Justifier

Voici l'arbre généalogique d'une famille dans laquelle on a observé des cas de phénylcétonurie. Les parents (Roger et Eugénie) des enfants malades, ne sont pas eux-mêmes malades. Leur sang contient une quantité de phénylalanine un peu plus élevée que la normale sans être suffisante pour déclencher la maladie.

**f)** Déterminer les allèles portés par Roger et Eugénie sur leur paire de chromosomes n°12. Justifiez

**g)** Déterminer les allèles portés par Rémi



Rémi souhaite avoir des enfants avec Eunora. Dans la famille de celle-ci, il n'y a jamais eu aucun cas de phénylcétonurie. Ils aimeraient savoir quels sont les risques pour eux de mettre au monde des enfants malades

**h)** Indiquer le pourcentage de chance pour le couple Rémi et Eunora d'avoir un enfant malade. Vous justifierez votre réponse par un tableau de croisement.

