

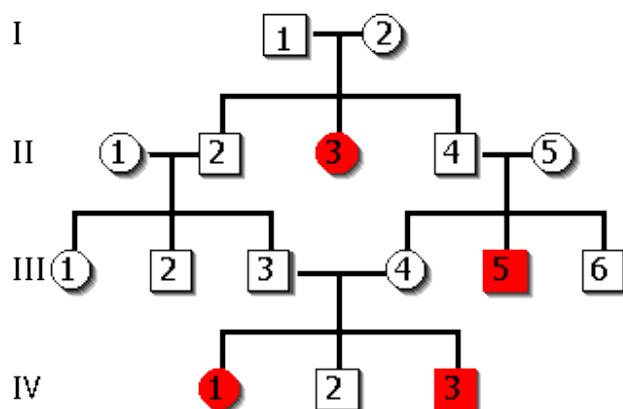
## Exercices de génétique humaine

La transmission d'un allèle morbide peut se faire de différents types : **autosomique récessif** ou **dominant, gonosomique récessif** ou **dominant**. *Qu'en est-il dans les exemples suivants ?*

### **Exercice 1 : la phénylcétonurie**

La phénylcétonurie est une maladie génétique qui se caractérise par une déficience en une enzyme hépatique (la PAH ou phénylalanine hydroxylase), ce qui conduit à la synthèse puis à l'accumulation d'acide phénylpypyruvique, toxique pour les cellules nerveuses, ce qui conduit à une arriération mentale ; le dépistage à la naissance (test de Guthrie) permet de mettre en œuvre un régime alimentaire sans phénylalanine jusqu'à l'adolescence, ce qui évite les troubles évoqués.

La fréquence des hétérozygotes est de 1/60 en France.



<http://svt.tice.ac-orleans-tours.fr/php5/publis/genetique/phenylc.htm>

Légende de l'arbre généalogique :

- carré blanc : homme non atteint ;
- carré gris : homme atteint ;
- rond blanc : femme non atteinte
- rond gris : femme atteinte.

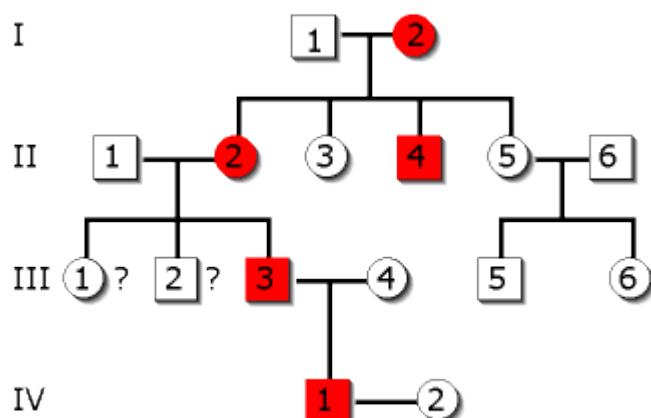
**Q1.** Déterminer si l'allèle morbide (= responsable de la maladie) est dominant ou récessif.

**Q2.** Déterminer les génotypes des individus III-4, III-3 et III-5.

**Q3.** Déterminer la probabilité pour l'individu III-6 d'avoir un enfant malade, s'il a un enfant avec une personne non malade prise au hasard dans la population.

### **Exercice 2 : la chorée de Huntington**

La chorée de Huntington est une maladie incurable. Elle se manifeste en moyenne vers l'âge de 40 ans avec des troubles moteurs (contrôle des gestes), cognitifs, et psychiatriques en raison de la dégénérescence de certains neurones. Le décès survient en moyenne vingt ans après le début des symptômes. En France, elle concerne 18 000 personnes : environ 6 000 ont déjà des symptômes et environ 12 000 sont porteuses du gène muté mais encore asymptomatiques.



**Q1.** Analyser l'arbre généalogique pour déterminer le type de transmission de l'allèle impliqué dans la maladie.

**Q2.** Déterminer le génotype de l'individu III-3.

**Q3.** Quelle est la probabilité pour IV-1 et IV-2 d'avoir un enfant malade ?

? : individu de phénotype non déterminé

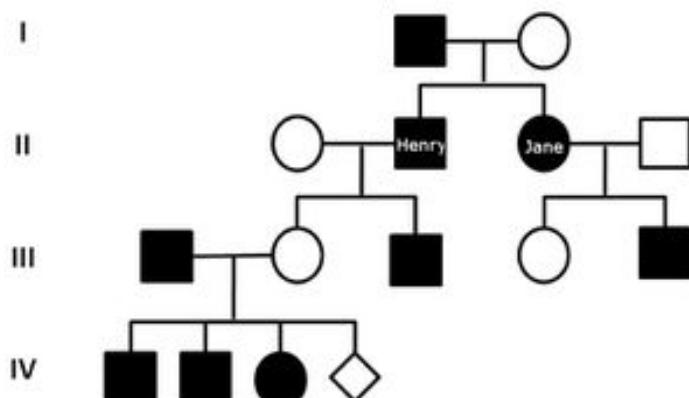
<http://svt.tice.ac-orleans-tours.fr/php5/publis/genetique/hunting.htm>

### Exercice 3 : le daltonisme

Le daltonisme est une anomalie de la vision affectant la perception des couleurs (ce trouble étant appelé dyschromatopsie). Cette anomalie a pour cause une déficience d'un ou plusieurs des trois types de cônes de la rétine oculaire.

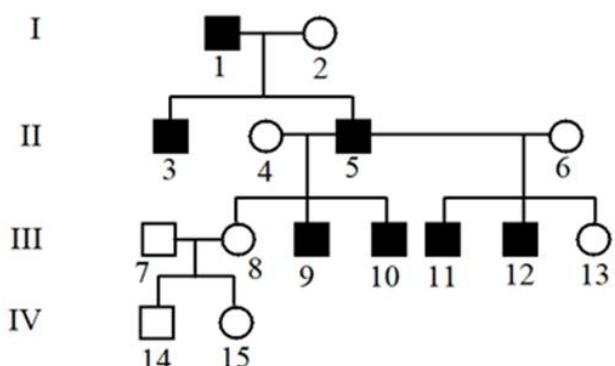
**Q1.** Déterminer le type de transmission de cette maladie, en vous appuyant sur l'écriture de génotypes bien choisis.

**Q2.** Calculer la probabilité pour l'enfant à naître d'être daltonien.



[http://svt-oehmichen.over-blog.fr/article-ts-spe\\_genetique-le-daltonisme-47924374.html](http://svt-oehmichen.over-blog.fr/article-ts-spe_genetique-le-daltonisme-47924374.html)

### Exercice 4 : l'hypertrichose des oreilles



- homme atteint d'hypertrichose [h]
- homme non atteint d'hypertrichose [h<sup>+</sup>]
- femme non atteinte d'hypertrichose [h<sup>+</sup>]

<https://chafik.hebfree.org/fr/deuxieme/cours/008/cour.html>

L'hypertrichose des oreilles se caractérise par la présence de poils anormalement longs sur les lobes des oreilles.

**Q1.** Déterminer le mode de transmission de l'hypertrichose des oreilles.

**Q2.** Déterminez les génotypes possibles des individus I-1, I-2 et III-7.

La génétique humaine pose plusieurs problèmes :

- L'impossibilité de réaliser des croisements expérimentaux à cause de considérations éthiques.
- A chaque génération, le nombre d'enfants est limité, donc l'étude statistique est difficile.
- La durée des générations est longue (en moyenne 25 ans). Donc le généticien ne peut pas suivre par lui-même plusieurs générations.
- Le nombre de chromosomes est élevé ( $2n = 46$ ), ce qui donne un grand nombre de gamètes possibles ( $2^{23}$ ) et de zygotes ( $2^{46}$ ).

Pour ces raisons, l'étude de la transmission des caractères héréditaires se fait grâce à :

- des arbres généalogiques (ou pedigree).
- des caryotypes.
- l'analyse de l'ADN ou des protéines