

**Correction de la partie génétique humaine (devoir de contrôle n°2)**

- 1) La mère est atteinte et elle possède uniquement l'allèle A1, donc l'allèle A1 est un allèle muté et par conséquent l'allèle A2 est un allèle normal
- 2) a) Le document 2 montre que le fœtus est un garçon puisqu'il possède deux chromosomes sexuels différents X et Y. Si le gène est lié à X ou à Y, le fœtus doit posséder un seul allèle puisqu'il possède un seul exemplaire de chromosome X et de chromosome Y or le document 3 montre la présence de 3 allèles (2 allèles A1 et un allèle A2). Donc le gène ne peut pas être un gène lié au sexe, il s'agit d'un gène autosomal, La présence de trois allèles montre que le fœtus a hérité trois allèles donc le gène qui contrôle cette maladie est porté par un chromosome qui se présente en trois exemplaires, le seul chromosome qui se présente en trois exemplaires c'est le chromosome n°21 donc il s'agit d'un gène autosomal porté par le chromosome n°21  
b) Le père est atteint, donc il possède un allèle muté A1, la mère est homozygote et ne peut transmettre à son fœtus que l'allèle A1. Puisque le fœtus possède l'allèle A2, donc il a hérité l'allèle A2 de son père. Le père possède donc deux allèles A1 et A2 et il est hétérozygote.  
c) Le père est hétérozygote et il est atteint, donc l'allèle muté A1 est dominant et l'allèle normal A2 est récessif. A1 domine A2.
- 3) le document 2 montre que le fœtus est atteint d'une anomalie chromosomique : la trisomie 21, puisqu'il possède 3 exemplaires de chromosomes n°21. Cette anomalie peut être due à :
  - La non séparation des chromosomes homologues n°21 au cours de la division réductionnelle (anaphase I)
  - La non séparation des 2 chromatides sœurs du chromosome n° 21 au cours de la division équationnelle (anaphase II)
- 4) a) pour le caryotype C1 :  $n = 23$  chromosomes dupliqués = 22 autosomes + un chromosome X  
Pour le caryotype C2 :  $n = 23$  chromosomes simples = 22 autosomes + un chromosome Y  
b) Puisque le caryotype C2 présente un chromosome Y donc il correspond au gamète mâle et par conséquent le caryotype C2 correspond au gamète femelle.  
c) Les deux caryotypes C1 et C2 ne présentent pas des anomalies. Puisque ces caryotypes correspondent aux gamètes qui sont à l'origine du fœtus atteint de la trisomie 21, cette anomalie a eu lieu au cours de la division équationnelle de l'ovogenèse : cette anomalie a une origine maternelle et due à la non séparation des chromatides sœurs au cours de l'anaphase II