Origine du génome – Exercices - Devoirs

Exercice 1 corrigé disponible

Récemment, des sœurs vraies jumelles[1] en couple avec des frères vrais jumeaux[1] , ont donné naissance chacune à un bébé.
Dans un quotidien de presse régionale relatant ce fait divers, on a pu lire l'affirmation suivante : « Les deux nouveau-nés sont donc non seulement cousins, mais aussi vrais jumeaux, car ils ont hérité de leurs parents respectifs un patrimoine génétique identique. »

[1] Issus d'une cellule-œuf unique, les vraies jumelles ou les vrais jumeaux possèdent le même patrimoine génétique.

QUESTION : Expliquer en quoi l'affirmation que les deux nouveau-nés possèdent le même patrimoine génétique est très probablement fausse.

Exercice 2 corrigé disponible

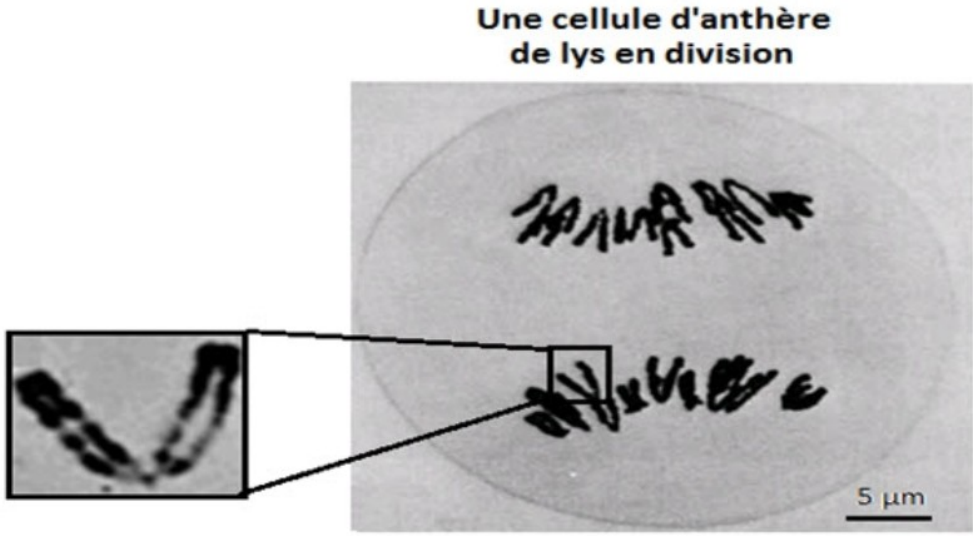
Question 1 : La méiose produit

- ❒ 4 cellules diploïdes à partir d'une cellule diploïde
- ❒ 2 cellules diploïdes à partir d'une cellule diploïde
- ❒ 4 cellules haploïdes à partir d'une cellule diploïde
- ❒ 2 cellules haploïdes à partir d'une cellule diploïde

Question 2 : La mitose

- ❒ est source de diversité génétique
- ❒ conserve toutes les caractéristiques du caryotype
- ❒ permet la production des gamètes
- ❒ donne naissance à 4 cellules à partir d'une cellule

Question 3 : Cette photographie représente une cellule à

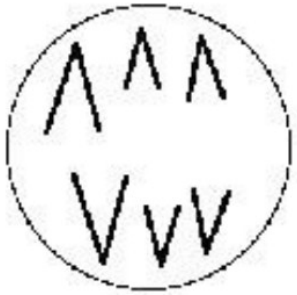


- ❒ 2n = 24 en anaphase d'une mitose
- ❒ 2n = 24 en anaphase 1 d'une méiose
- ❒ 2n = 12 en métaphase d'une mitose
- ❒ 2n = 12 en anaphase 2 d'une méiose

Question 4 : La réplication de l'ADN a lieu

- ❒ avant la première division de la méiose
- ❒ uniquement avant une mitose
- ❒ uniquement avant une méiose
- ❒ entre les deux divisions de la méiose

Question 5 : Le schéma suivant correspond à une phase de la méiose d'une cellule C diploïde



- ❒ à l'anaphase 1 de la cellule C (2n = 3)
- ❒ à l'anaphase 1 de la cellule C (2n = 6)
- ❒ à l'anaphase 2 de la cellule C(2n = 3)
- ❒ à l'anaphase 2 de la cellule C (2n = 6)
- ❒ aucune réponse

Exercice 3 corrigé disponible

La diversité des êtres vivants résulte de l'intervention du brassage génétique, amplifié par la fécondation. Ces mécanismes peuvent être révélés par des croisements expérimentaux chez un organisme diploïde : la drosophile ou mouche du vinaigre.

On étudie la transmission et la redistribution de deux caractères héréditaires : la couleur du corps et la forme des soies, gouvernés chacun par un seul gène.

On croise des drosophiles de lignée pure (homozygotes) aux corps gris et aux soies lisses, avec des drosophiles de lignée pure au corps noir et aux soies crochues.

En F1, toutes les drosophiles ont le corps gris et les soies lisses.

Le croisement entre femelles F, et mâles homozygotes au corps noir et soies crochues fournit la génération F2 :

- **484 drosophiles au corps gris et aux soies lisses**
- **461 drosophiles au corps noir et aux soies crochues ;**
- **30 drosophiles au corps gris et soies crochues ;**
- **25 drosophiles au corps noir et aux soies lisses.**

En exploitant ces données et à l'aide de vos connaissances expliquez les modalités du brassage chromosomique permettant d'obtenir les proportions phénotypiques obtenues en F2.

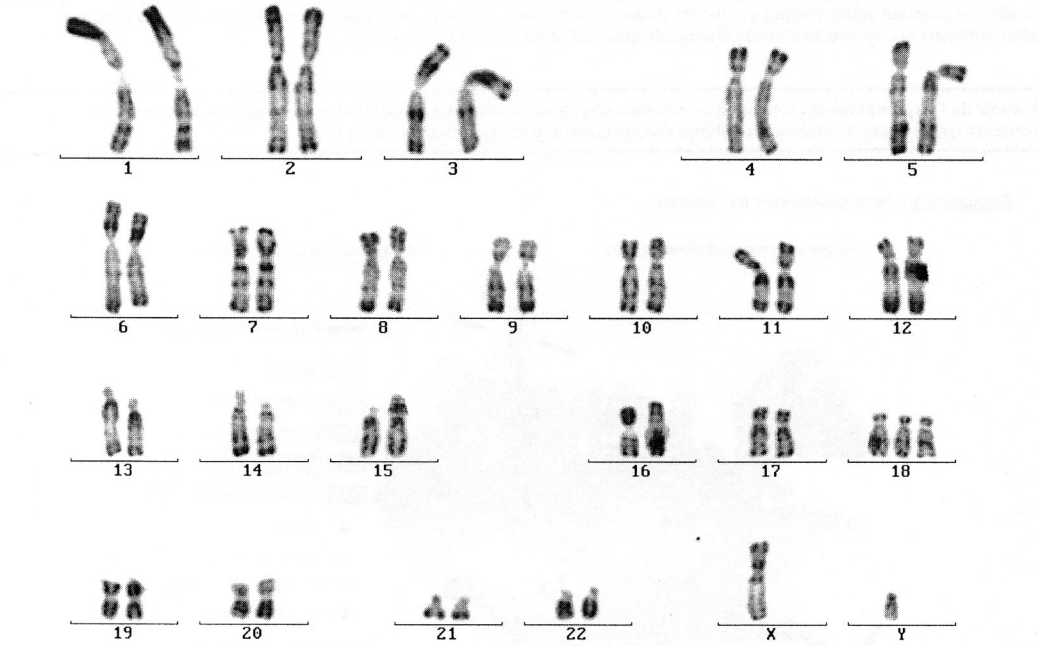
Exercice 4 corrigé disponible

A la suite des résultats d'une analyse de sang, un médecin a proposé à une femme enceinte la réalisation du caryotype de son fœtus.

QCM (2 points)

Afin d'interpréter le caryotype, répondre au QCM sur la feuille annexe qui sera jointe à la copie.

Document : caryotype de fœtus



QCM : à partir des informations tirées du document, cocher la bonne réponse, pour chaque série de propositions

1- Ce caryotype est celui d'une cellule :

☐ d'un homme dont la formule chromosomique est 2n=46
☐ d'une femme dont la formule chromosomique est 2n+1=47
☐ d'une femme dont la formule chromosomique est 2n=46
☐ d'un homme dont la formule chromosomique est 2n+1=47

2- Ce caryotype présente :

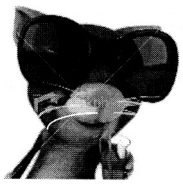
☐ une monosomie 21.
☐ une trisomie 18.
☐ une translocation du chromosome 2 sur le chromosome 18.
☐ une trisomie X.

3- Ce caryotype peut être issu de la fécondation :

☐ d'un gamète au caryotype normal par un gamète porteur de deux chromosomes 21
☐ de 2 gamètes porteurs d'une mutation ponctuelle sur le chromosome 5.
☐ d'un ovocyte par deux spermatozoïdes.
☐ d'un gamète au caryotype normal par un gamète résultant d'une méiose dont la première division a présenté une anomalie.

Exercice 5 corrigé disponible

Partie 1 :



Document 1 : Obtention d'une génération F1

On croise une souris de race pure à pelage brun et à moustaches raides avec une souris de race pure à pelage albinos (blanc) et à moustaches frisées.

On obtient une génération F1 constituée à 100% de souris à pelage brun et à moustaches raides.

Document 2 : Obtention d'une génération F2 par test-cross

On croise ensuite une souris F1 avec une souris à pelage albinos et à moustaches frisées.

On obtient, en plusieurs portées :

20 souris à pelage brun et à moustaches raides;
18 souris à pelage brun et à moustaches frisées;
21 souris à pelage albinos et à moustaches raides;
22 souris à pelage albinos et à moustaches frisées.

1. Cochez **LES** propositions exactes

Le croisement 1 nous apprend :

Que le phénotype [frisé] est récessif
Que F1 est hétérozygote
Que le gène commandant la couleur du pelage est dominant
Que les parents sont homozygotes
Qu'il existe un allèle pour chaque gène
Que l'allèle brun est dominant

Le croisement 2 nous apprend

Que les 4 phénotypes sont équiprobables
Que F1 produit 2 types de gamètes en quantité égale
Que les [albinos ; frisés] sont le résultat d'un brassage intrachromosomique
Que les gènes sont indépendants
Qu'il y a autant de phénotypes parentaux que de phénotypes recombinés
Que de nouveaux phénotypes apparaissent dans la descendance

Partie 2 : Type 1 forme QCM : Parmi les différentes propositions, choisir **LA** réponse qui vous paraît exacte :

1. La méiose est une double division :
☐ a) qui est toujours suivie d'une interphase
☐ b) qui rétablit la diploïdie
☐ c) qui intervient juste après la fécondation
☐ d) qui est constituée de 8 phases

2.Les gamètes issus de la méiose sont à :
☐ a) 2n chromosomes à 1 chromatide
☐ b) 46 molécules d'ADN
☐ c) n chromosomes à 2 chromatides
☐ d) 23 molécules d'ADN

3. Un crossing over est un échange :
☐ a) est un phénomène obligatoire
☐ b) entre 2 chromosomes homologues
☐ c) sans effet sur la diversité des gamètes
☐ d) entre 2 chromatides du même chromosome

4. Le brassage interchromosomique
- ☐ a) permet d'obtenir des cellules haploïdes génétiquement différentes
- ☐ b) a lieu lors de la deuxième division méiotique
- ☐ c) précède le brassage intrachromosomique
- ☐ d) correspond à la disjonction aléatoire des chromatides

5. Soient 2 gènes A et B, l'étude d'un croisement entre un individu double homozygote récessif et un individu hétérozygote donnera :
- ☐ a) toujours 2 phénotypes que les gènes soient liés ou indépendants
- ☐ b) 4 phénotypes en quantité équiprobable si les gènes sont liés
- ☐ c) une génération homogène
- ☐ d) 4 phénotypes en quantité équiprobable si les gènes sont indépendants

6.Le brassage intrachromosomique a lieu en :
- ☐ a) prophase de première division méiotique
- ☐ b) anaphase de deuxième division méiotique
- ☐ c) anaphase de première division méiotique
- ☐ d) métaphase de première division méiotique

Exercice 6 corrigé disponible

Brassages chromosomiques chez la tomate

Des croisements entre plants de tomates différents permettent d'obtenir des variétés qui présentent un intérêt pour l'agronomie et la commercialisation.

On cherche à obtenir des grosses tomates dont la vitesse de maturation est compatible avec une distribution commerciale : la maturation doit se réaliser de manière ralentie, afin d'augmenter la durée de conservation du fruit. À partir de l'étude du document, cocher la bonne réponse dans chaque série de propositions du QCM et remettre la feuille avec la copie.

Document : obtention de tomates aux qualités génétiques recherchées : des tomates avec de gros fruits et à maturation ralentie

De façon à améliorer les qualités de la tomate, on étudie la transmission du caractère "taille du fruit" et celui de la "vitesse de maturation".
Les gènes impliqués dans ces caractéristiques sont au nombre de deux :
- un gène détermine la taille du fruit ; il existe sous deux formes d'allèles (p = gros fruits ; p+ = petits fruits) ;
- un gène contrôle la maturation ; il existe sous deux formes d'allèles (mat0 = pas de maturation ; matN = maturation normale).

On réalise ensuite le second croisement :

F1 [plantes à petits fruits maturation ralentie] x [plantes à gros fruits, maturation normale] (p//p ; matN//matN)

On obtient en F2, les résultats suivants :
- 241 plants [petits fruits, maturation ralentie]
- 258 plants [petits fruits, maturation normale]
- 249 plants [gros fruits, maturation normale]
- 243 plants [gros fruits, maturation ralentie]

Fiche réponse

QCM : à partir des informations tirées des documents, cocher la bonne réponse, pour chaque série de propositions

1- Dans ces croisements interviennent :
- ☐ deux gènes, ayant deux allèles chacun.
- ☐ deux gènes, ayant un allèle chacun.
- ☐ 4 gènes, ayant chacun 1 allèle.
- ☐ 3 gènes, ayant chacun 1 allèle.

2- Le génotype des plantes obtenues en F1 est :
- ☐ (p+//p ; matN//matN)
- ☐ (p+//p+ ; matN//mat0)
- ☐ (p+//p ; matN//mat0)
- ☐ (p+//p ; mat0//mat0)

3- Le pourcentage de tomates aux qualités génétiques recherchées à l'issue des croisements est de :
- ☐ 10%.
- ☐ 25%.
- ☐ 50%.
- ☐ 100%.

Exercice 7 corrigé disponible

La maladie de Rendu-Osler, aussi appelée Télangiectasie Hémorragique Héréditaire (THH), est une maladie héréditaire relativement fréquente : sa prévalence en France est de l'ordre d'une naissance sur 7 000. Il s'agit d'un trouble de l'angiogenèse qui aboutit le plus souvent à l'absence de réseau capillaire. Des communications directes se forment entre artères et veines.

La maladie se traduit par la survenue de saignements de nez répétés (épistaxis) responsables d'une anémie et par la présence de petites taches rouges sur la peau appelées télangiectasies. Les signes cliniques habituels apparaissent à l'âge adulte et s'aggravent avec l'âge.

1. La maladie de Rendu-Osler, une pathologie héréditaire

1.1. Mode de transmission de la maladie

La maladie de Rendu-Osler peut être liée à la mutation du gène *eng*, responsable de la synthèse de l'endogline. Cette glycoprotéine de l'endothélium vasculaire est directement impliquée dans la régulation de l'angiogenèse.

Une étude génétique a montré que dans la famille de madame X., on trouve deux allèles du gène *eng* :

- l'allèle normal récessif (*eng-001*, noté n) ;
- l'allèle muté dominant (*eng-004*, noté M), responsable de la maladie.

Le **document 1** montre l'arbre généalogique de madame X. (Individu III1).

1.1.2. À partir de l'étude de la transmission de la maladie entre les individus II1, II2 et III1, démontrer que l'allèle responsable de la maladie ne peut pas être récessif.

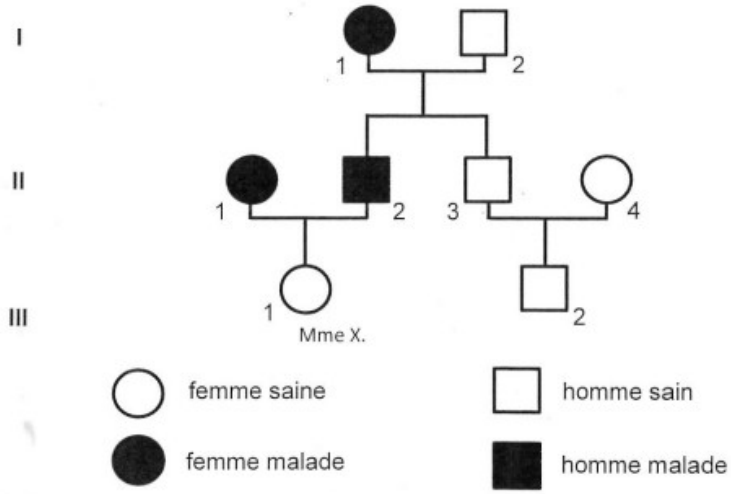
1.1.3. À partir de l'analyse de l'arbre généalogique, démontrer que le gène impliqué dans la maladie ne peut être ni porté par le gonosome Y, ni par le gonosome X.

1.1.4. Indiquer les génotypes des individus II1, II2 et III1. Justifier les réponses.

Les parents de madame X. désirent avoir un nouvel enfant.

1.1.5. Déterminer à l'aide d'un échiquier de croisement, la probabilité que cet enfant soit malade.

Document 1 : Arbre généalogique de la famille de madame X.



1.2. Expression génétique du gène *eng*

La perte de 9 nucléotides au niveau de l'allèle normal *eng-001*, conduit à l'apparition de l'allèle muté *eng-004*.
Le tableau ci-dessous présente la séquence d'un fragment d'ADN de l'allèle normal (*eng-001*) et celle de l'allèle muté (*eng-004*).

Allèles	Séquence de nucléotides du brin transcrit d'ADN
Allèle normal : *eng-001*	.....TCTTTCCAGCTGGGCCTCTAC..... → *Sens de la transcription*
Allèle muté : *eng-004*	.....CTGGGCCTCTAC..... → *Sens de la transcription*

Quelle est la conséquence de la mutation de l'allèle ?

Exercice 8

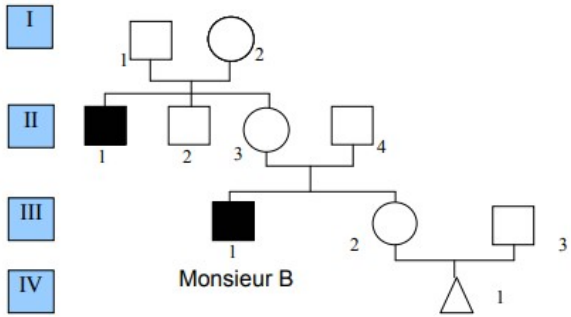
Monsieur B souhaiterait comprendre l'origine de sa maladie. Le gène responsable de la maladie de Kennedy est porté par le chromosome X. Le médecin l'interroge sur les cas diagnostiqués dans sa famille et reproduit l'arbre généalogique, afin de lui expliquer le mode de transmission de la maladie.
Le document 11 présente l'arbre généalogique de la famille de monsieur B.

5.1 Préciser si l'allèle responsable de la maladie est dominant ou récessif. Justifier la réponse.

5.2 Donner les génotypes des individus II.3, II.4 et III.1 (monsieur B). Justifier les réponses.

5.3 La sœur de monsieur B (individu III 2 dans l'arbre généalogique) attend un enfant. Déterminer la probabilité que son enfant (IV1) soit malade. Il convient d'étudier les deux cas selon que l'enfant à naître sera une fille ou un garçon. Justifier les réponses.

arbre généalogique



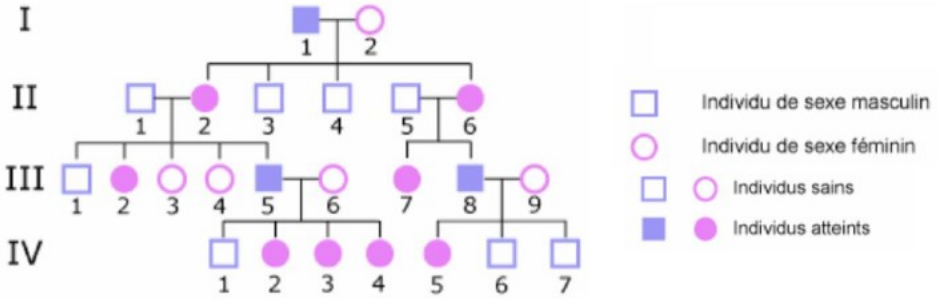
Exercice 9

Le caryotype humain comporte 23 paires de chromosomes dont une paire d'hétérosomes X Y.
Certaines maladies sont dues à des mutations touchant des gènes portés par le chromosome X ou le chromosome Y, c'est le cas pour l'hypophosphatémie.

Expliquer la répartition plus fréquente de l'hypophosphatémie chez les femmes.

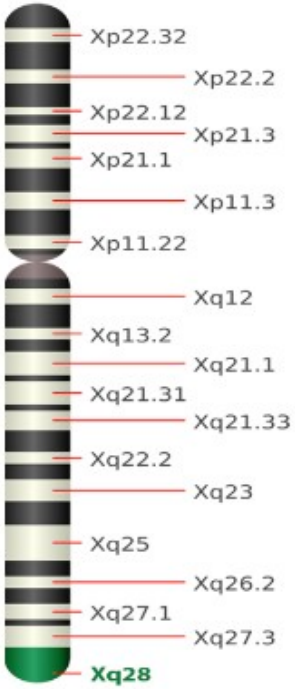
DOCUMENT 1 – Arbre généalogique d'une famille dont certains sujets sont atteints d'une maladie héréditaire l'hypophosphatémie liée au chromosome X

Plusieurs personnes de cette famille sont atteintes d' hypophosphatémie
Cette maladie est liée au chromosome X et due à une mutation de la séquence du gène PHEX situé sur le locus Xq22.2 et codant pour une protéine régulant la réabsorption du phosphate par les reins. La mutation du gène PHEX empêche la protéine incorrectement codée de jouer son rôle de régulation.



Document 2 – Carte du chromosome X

Le motif caractéristique des bandes sombres et claires qui apparait lorsqu'un chromosome est coloré avec une solution chimique puis examiné au microscope est utilisée pour décrire l'emplacement des gènes sur chaque chromosome. Le schéma ci contre présente l a localisation de certains gènes sur le chromosome X.

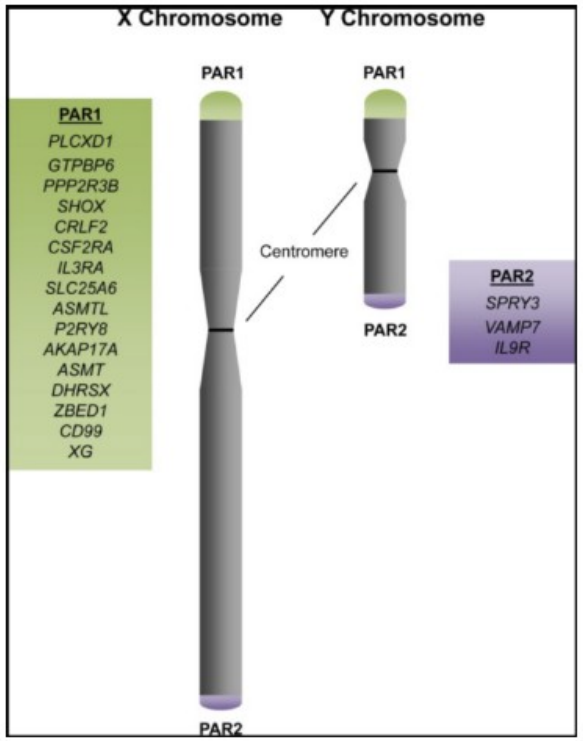


Document 3 – Histoire des chromosomes X et Y

Les chromosomes X et Y dérivent de proto chromosomes X et Y qui sont apparus il y a 300 millions d'années. Depuis ces 2 chromosomes divergent et actuellement, seulement 5 de la longueur du chromosome Y peut se recombiner avec le chromosome X définissant des régions nommées les régions pseudo autosomiques PAR.

La majorité des gènes de la paire de chromosomes XY, n'existe que sur le chromosome X ou que sur le chromosome Y.
En revanche, les gènes des régions PAR sont localisés de manière identique sur les deux chromosomes X et Y.

Il existe deux régions PAR, une à chaque extrémité des chromosomes X et Y.

• PAR1 est situé à l'extrémité du bras court. Elle comprend 16 gènes listés sur le schéma ci contre.

• PAR2 est situé à l'extrémité du bras long de X et Y, des recombinaisons à cet emplacement pendant la méiose sont beaucoup plus rares. Elle comprend 3 gènes listés sur le schéma ci contre.