

COLLEGE PRIVE DE L'ESPERANCE			
BP : 13450	YAOUNDE	TEL : 22 20 95 21	Année Scol. 2010-2011
Département de SVT	TRAVAUX DIRIGES	EXAMINATEUR : M. TEGUEL TEGUEL A.	
Epreuve de SVT	Durée :	Coef :	Séries : TLE D

GENETIQUE

On réalise deux croisements chez des souris.

1^{er} croisement : le male a le pelage jaune et la femelle le même phénotype. Dans la descendance on compte 34 souris jaunes et 17 souris noires.

2^e croisement : le mâle est jaune et la femelle noire et dans la descendance on compte autant de souris jaunes que des souris noires.

Analysez les résultats de chaque croisement en répondant aux questions suivantes.

- 1) Quel est l'allèle dominant ?
- 2) Calculer les proportions obtenues pour chaque croisement et concluez.
- 3) Dans le premier croisement, on s'attendait à trouver les proportions mendéliennes à la F2. pourquoi ces résultats sont-ils ainsi modifiés ?
- 4) Quel est l'allèle entraînant la mort des individus homozygotes ?
- 5) Comment qualifie-t-on ce gène allèle ?

Règle : Les rapports statistiques 2/3 et 1/3 obtenus à la F2 caractérisent un monohybridisme avec gène létal.

Ecrivez les génotypes des parents et des descendants pour chaque croisement.

1^{er} croisement

2^eme croisement

Exercices d'application

N°1- Chez la souris le locus T (allèle sauvage T+) est situé sur le chromosome 17. Son allèle T est responsable de diverses malformations du squelette. Les hétérozygotes T+ / T se caractérisent par une courte queue et ils présentent différentes anomalies des membres, de la ceinture pelvienne et des vertèbres.

- a) Déterminer entre T+ et T l'allèle dominant.
- b) On croise des souris hétérozygotes entre elles et on obtient dans la descendance 56 souris normales et 110 souris qui présentent les anomalies observées chez les hétérozygotes. Interprétez ces résultats.

N°2- Chez Drosophila , le gauchement des ailes vers le haut est provoqué par l'action d'un gène G. On croise un mâle G avec une femelle G et en F1 on compte 207 mouches présentant le phénotype G et 101 mouches normales. Interprétez ces résultats.

N°3- On réalise les deux croisements suivants entre canaris :

- canaris intensif x canari intensif. On obtient 1/2 de canaris à plumage intensif et 1/2 à plumage schimmel. Certains canaris meurent dans l'œuf ou à l'éclosion.
- Canari intensif x canari schimmel. On obtient de canaris à plumage intensif et de canaris à plumage schimmel.

Analysez ces résultats et en déduisez les génotypes des canaris à plumage intensif, à plumage schimmel et des canaris morts à l'éclosion.

LES DIFFERENTS TYPES DE BRASSAGES GENETIQUES. LE BRASSAGE INTERCHROMOSOMIQUE.

Morgan (Thomas 1866-1945) croise une drosophile sauvage au corps gris et à ailes longues avec une mutante au corps ébène et à ailes vestigiales. A la première génération toutes les drosophiles ont le corps gris et les ailes longues.

- 1) Définissez : caractères allèles.
- 2) Quels sont les deux couples d'allèles étudiés par Morgan ?
- 3) Nommez les allèles dominants et les allèles récessifs.
- 4) Il procède ensuite à un test-cross. En quoi consiste-t-il ?

Il obtient les résultats : 492 drosophiles à corps gris et à ailes longues
 502 drosophiles à corps ébène et à ailes longues
 515 drosophiles à corps gris et ailes vestigiales
 487 drosophiles à corps ébène et ailes vestigiales.

- 5) Calculez les proportions obtenues pour chaque classe.

La pratique du test-cross étant une méthode de choix pour déterminer le comportement des allèles pendant la formation des gamètes chez l'hybride, on conclut que celui-ci a produit ... Types de gamètes avec% pour chaque type. Les gamètes produits sont équiprobables.

Pour expliquer l'équiprobabilité des quatre combinaisons géniques on admet que dans les gamètes produits par l'hybride le gène **G** se trouve indifféremment avec le gène **L** ou avec le gène **v**. Il est de même avec le gène **e** qui se trouve indifféremment avec le gène **v** ou avec le gène **L**. Les gamètes sont **G L**, **G v**, **e L** et **e v**.

Ils montrent un nouveau réarrangement qui associe chez ces gamètes les chromosomes d'origine paternelle et les chromosomes d'origine maternelle. Ce brassage est dit **interchromosomique**.

Ce type de brassage est la conséquence de la disposition indépendante des chromosomes homologues en métaphase I de la méiose et de leur séparation indépendante pendant l'anaphase I lors de la formation des gamètes.

Deux paires différentes de chromosomes portent les quatre gènes chez chaque parent. On dit que ces gènes sont indépendants et la ségrégation du couple d'allèles **G/e** se fait indépendamment de celle du couple **L/v**. Quelle est la conséquence de ce brassage interchromosomique chez les individus de la population obtenue ?

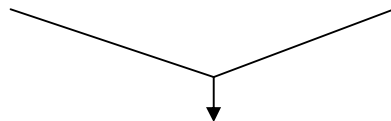
Règle : Les résultats statistiques $\frac{1}{4}$, $\frac{1}{4}$, $\frac{1}{4}$ et $\frac{1}{4}$ obtenus à un test-cross caractérisent le dihybridisme avec ségrégation indépendante des couples de gènes allèles.

- 1) Ecrivez les génotypes des parents croisés et réalisez les croisements d'hybridation et du test-cross.

Parents : corps gris, ailes longues x corps ébène, ailes vestigiales.

Génotypes : $\frac{\underline{\text{G}}}{\underline{\text{G}}} \frac{\underline{\text{L}}}{\underline{\text{L}}}$ x $\frac{\underline{\text{e}}}{\underline{\text{e}}} \frac{\underline{\text{v}}}{\underline{\text{v}}}$

Gamètes: x



F1:

Test-cross: F1 x parent double récessif

Génotypes : x

- 2) A l'aide de l'échiquier de croisement ci-dessous retrouvez les différents génotypes obtenus au test-cross.

Gamètes	F1				
Parent récessif		25%	25%	25%	25%
.....					
100%					
Phénotypes					
obtenus					

- 3) Comment Morgan va-t-il procéder pour obtenir la deuxième génération ?
- 4) Construisez un échiquier de croisement dans quel vous écrivez tous les génotypes et phénotypes, avec leurs proportions respectives de la F2.
- 5) Additionnez les proportions des cases présentant les mêmes phénotypes pour trouver la proportion totale pour chaque phénotype. Le résultat obtenu est :
 - de drosophiles à corps gris et à ailes longues.
 - de drosophiles à corps gris et à ailes vestigiales.
 - de drosophiles à corps ébène et à ailes longues.
 - de drosophiles à corps ébène et à ailes vestigiales.

Règle : Les proportions phénotypiques,,, Obtenues à la F2 caractérisent le dihybridisme avec ségrégation indépendante des couples de gènes allèles.

- 6) Schématisez les chromosomes des parents en utilisant des crayons de couleurs différentes (une couleur pour chaque parent). **C'est l'interprétation chromosomique.**

Parents : 

Gamètes : 

F1 :

- 7) Schématisez les chromosomes des gamètes et le test-cross à l'aide de l'échiquier ci-après.

Gamètes	F1			
P. récessif				

Exercices d'application :

N°1 – Un éleveur achète un couple de cobayes gris à pelage lisse. Dans les quatre ans qui suivent l'achat le couple a donné naissance à 128 petits répartis comme suit :

- 78 cobayes gris à pelage lisse
- 19 cobayes gris à pelage rude
- 26 cobayes blancs à pelage lisse
- 5 cobayes blancs à pelage rude.

- 1) Quels sont les allèles dominants, récessifs ?
- 2) Quels sont les génotypes possibles des cobayes gris à pelage lisse apparus dans la descendance ?
- 3) Quel est le génotype des cobayes achetés ?
- 4) A l'aide d'un échiquier de croisement retrouvez les génotypes des descendants.
- 5) Comment l'éleveur pourra-t-il obtenir une lignée pure de cobayes blancs à pelage rude ?
- 6) Comment pourra-t-il obtenir une lignée pure de cobayes gris à pelage rude ?

N°2 – Un individu possède quatre paires de chromosomes dans chacune de ses cellules. On les notera, I, II, III et IV. Parmi ces chromosomes quatre sont d'origine paternelle Ip, Iip, IIIp et IVp et quatre d'origine maternelle Im, IIm, IIIIm et IVm.

- 1) Combien de types distincts de gamètes fabrique-t-il ?
- 2) Quel est le mécanisme responsable de cette diversité des gamètes ?

- 3) Représentez les anaphases I et II de méiose donnant les gamètes dont la garniture chromosomique sera Ip, IIp, IIIIm et IVm.
- 4) Calculez le nombre de zygotes possibles produits par le croisement de deux individus de cette espèce.

N°3 – On croise entre elles deux lignées de maïs, l’une à grains colorés et pleins, l’autre à grains incolores et déprimés. On obtient une première génération F1 dans laquelle tous les grains sont colorés et pleins.

- 1) Précisez quels sont les allèles dominants et les allèles récessifs et désignez les gènes correspondants par des symboles.

On pratique un test-cross entre la génération F1 et la lignée à grains incolores et déprimés.

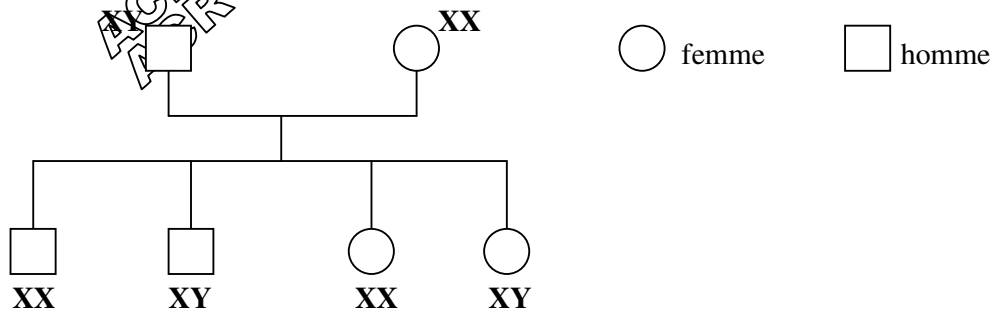
- a) A quelles distributions statistiques peut-on s’attendre selon les gènes considérés sont indépendants ou qu’ils sont liés ?
- b) L’analyse de la population obtenue donne les résultats suivants :
 - 4032 grains colorés et pleins
 - 4035 grains incolores et déprimés
 - 149 grains colorés et déprimés
 - 152 grains incolores et pleins.

Interprétez ces résultats. Etablissez la carte génétique et illustrez vos explications.

N°4 – On a mis en évidence un gène nommé **SRY** (Sex-determining Region of Y chromosome) sur le chromosome Y. Ce gène est responsable de la différenciation de la gonade indifférenciée primordiale en testicule et alors, de la masculinisation. Le document ci-dessous montre les caryotypes des membres d’un couple dont seuls les gonosomes sont représentés.



Le pedigree ci-dessous montre la descendance de ce couple et les caryotypes sexuels des individus.



- 1) Analysez et interprétez chacun des caryotypes des descendants.
- 2) Illustrez vos réponses à l’aide de schémas annotés.

N°5 – On croise un chat noir de race pure avec une chatte orange de race pure. On obtient en F1, des chats oranges et des chattes bigarrées (noir rayé orange).

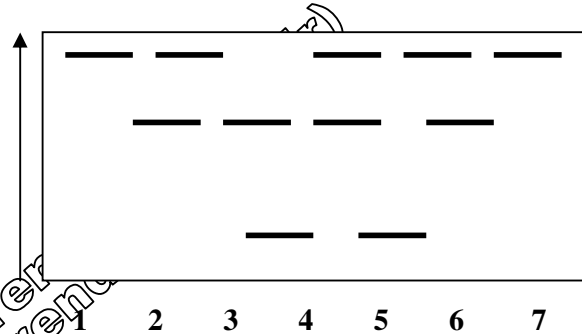
Le croisement d’un chat orange de race et d’une chatte noire de race pure donne en F1 des chats noirs et des chattes bigarrées.

- 1) Analysez ces résultats et écrivez les génotypes des parents et des descendants dans les deux croisements.
- 2) Que donnera le croisement d’une chatte bigarrée et d’un chat noir, en ce qui concerne la couleur du pelage et les proportions statistiques en fonction du sexe ?
- 3) Expliquez comment n’ayant à votre portée que la descendance obtenue à la question précédente, vous vous prendrez pour obtenir par la suite une race pure de chats et de chattes orange.

N°6 – On croise un papillon de race pur aux ailes, tacheté avec un papillon de race pure aux ailes uniformément colorées (allèle «uni»). Les descendants de première génération sont tous de coloration tachetée, mâles ou femelles. Devenus adultes, ceux-ci sont croisés entre eux et donnent une deuxième génération comportant des mâles tous "tachetés" et des femelles dont la moitié seulement est à ailes tachetées et l'autre, à ailes de type "uni". Interprétez ces résultats en écrivant tous les génotypes des parents et descendants.

N°7 – Le document ci-dessous présente une série d'électrophorèses de l'hémoglobine de sept individus. Les différences de migration proviennent de différences de séquences d'acides aminés au niveau des deux chaînes polypeptidiques de bêta globine qui, associées à deux chaînes de alpha globine, forment la molécule d'hémoglobine.

- 1) Combien de formes alléliques du gène de la bêta globine ces électrophorèses mettent-elles en évidence ?
- 2) Combien d'allèles du gène de la bêta globine possède chaque individu ?
- 3) Comment expliquez-vous les résultats obtenus avec l'hémoglobine des sujets 1, 3 et 7 ?



les 07 individus :

N°8 – Le warfarin est un pesticide utilisé pour lutter contre les rats et les souris. On a constaté que certains de ces petits rongeurs étaient résistants à ce pesticide. Cette résistance est contrôlée par un gène dont les deux allèles sont notés W1 et W2. Une étude sur 74 rats a permis d'établir la répartition des génotypes suivants dans cette population.

Génotypes	Phénotypes	Effectifs observés	Effectifs théoriques
W1/W1	Sensible au warfarin	28	32
W1/W2	Résistant au warfarin	42	33
W2/W2	Résistant au warfarin	4	9

- 1) a) Dites que est entre W1 et W2 l'allèle dominant. Justifiez votre réponse.
- b) Quel est l'allèle de la résistance au warfarin ?
- c) On donne l'extrait de la table de conformité chi suivant :

p (%)	99	10	5	2	1	0.1
chi	0.00	2.71	3.84	5.41	6.64	10.83

Entre effectif observé et effectif attendu (théorique) on trouve $\chi^2 = 5.73$. Dites si la différence entre ces deux valeurs est significative ou non. Justifiez.

- 2) Les rats au génotype W2/W2 demandent pour leur alimentation une ration enrichie en potassium(k).
 - a) Calculez le rapport effectif observé sur effectif théorique pour chaque génotype homozygote.
 - b) Ces deux génotypes homozygotes présentent chacun un désavantage par rapport au génotype hétérozygote. Dites lequel est plus désavantagé.
 - c) Expliquez pourquoi chacun de ces génotypes homozygotes est désavantagé par rapport au génotype hétérozygote.
- 3) Dans une région on a mené une autre étude pour évaluer la résistance à ce pesticide. Ces études ont montré 60% de rats résistants. Deux ans après l'arrêt de l'utilisation de ce produit on a de nouveau mesuré la résistance et les résultats ont donné 40%

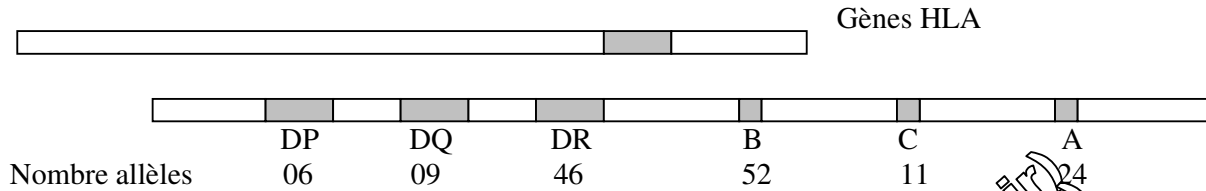
Expliquez pourquoi il y a eu baisse du taux de résistance après cette interruption de l'utilisation de warfarin.

- 4) Expliquez pourquoi le gène allèle de la résistance est maintenu dans le pool génétique de la population malgré l'interruption de ce pesticide.

N°9 – Le CMH ; complexe majeur d'histocompatibilité est un ensemble de protéines des membranes cellulaires codées par un groupe de gènes portés par le chromosome n°6. Chez l'espèce humaine, ces gènes sont au nombre de six et sont notés A, C, B, DR, DP et DQ. Chacun de ces gènes a subi de nombreuses mutations et

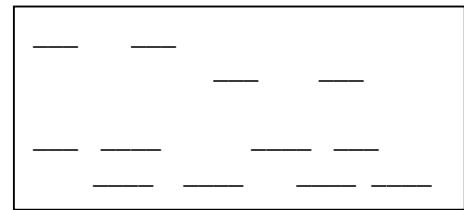
comporte alors plusieurs allèles. Les gènes du CMH sont aussi appelés gènes HLA (human leucocyte antigens) parce que décrits pour la première fois chez les leucocytes.

Le document ci-après montre le chromosome n°6 humain avec les loci des gènes du CMH.



- 1) Calculez pour chaque gène le nombre de génotypes rencontrés dans la population.
- 2) Pour l'ensemble des six gènes quel est le nombre total de génotypes rencontrés dans la population ?
- 3) Calculez la probabilité pour le choix d'une seule de ces nombreuses combinaisons.
- 4) Concluez quant à la possibilité pour deux individus d'avoir la même combinaison.
- 5) Pourquoi les protéines du CMH sont-elles nommées des marqueurs d'identité des individus ?

N°10 – Le document de la page suivante montre l'électrophorèse d'ADN des gènes allèles dans une famille.



↑ Père ← les 4 enfants → Mère

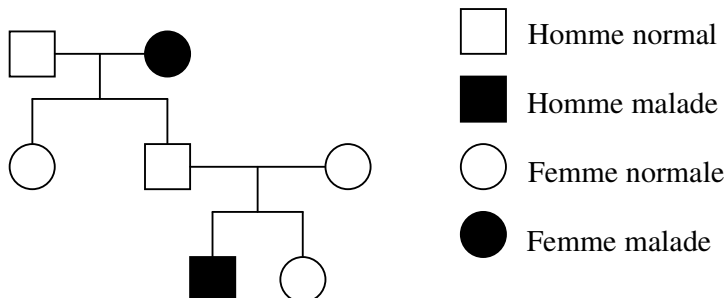
- 1) Combien d'allèles sont-ils repérables sur ce document ?
- 2) Ecrivez les génotypes des membres de cette famille.
- 3) Confirmez les génotypes des enfants à l'aide d'un échiquier de croisement.

N°11 – Soit une population de plants de *Mirabilis Jalapa* dans laquelle on dénombre : 3 plants à fleurs rouges, 44 plantes à fleurs roses et 55 plantes à fleurs blanches.

- 1) Que peut-on dire des allèles déterminants la couleur de ces fleurs ? Justifiez votre réponse.
- 2) Calculez la fréquence de chacun des allèles du R (rouge) et B (blanc).
- 3) Cette population est-elle en équilibre panmictique ?

N.B. Pour répondre à cette dernière question, utilisez les fréquences calculées à la question 2) pour calculer les effectifs théoriques attendus, puis testez au χ^2 .

N°12 – Le pedigree ci-dessous montre la transmission d'une anomalie dans une famille. On précise que l'allèle responsable de cette anomalie est récessif à l'allèle normal.



- 1) Quelle est la probabilité pour que le prochain enfant du couple formé des individus 4 et 5 soit :
 - un garçon malade ?
 - un hétérozygote ?

2) en grande Bretagne, la fréquence allélique de cette anomalie est de 0.02 dans la population.

Calculez la proportion de naissances porteuses de cette anomalie.

3) Par le passé, les enfants qui naissaient avec cette anomalie mourraient avant l'âge adulte. Formulez

une hypothèse pour expliquer le fait que malgré cela, la fréquence allélique de cette anomalie reste élevée dans la population.

N°13 – Le locus β sur le chromosome N°11 est polyallélique. L'allèle sauvage a été muté et il existe actuellement trois formes alléliques : A, C et S.

Dans une population les allèles mutés β^A et β^S produisent chez les homozygotes une drépanocytose sévère ; les hétérozygotes étant également touchés mais dans une moindre mesure. Il s'en suit une forte mortalité avant l'âge adulte et les individus touchés nécessitent des soins intensifs.

Un échantillon d'enfant a été étudié dans un service pédiatrique et se compose de la manière suivante :

Génotypes	A//A	A//C	A//S	C//C	S//C	S//S
Effectifs	109	38	18	5	1	0

- 1) En justifiant votre réponse, dites lequel de ces trois allèles a des effets plus néfastes.
- 2) Calculez les fréquences alléliques β^A , β^S et β^C .
- 3) Cet échantillon étant considéré comme suffisamment représentatif, calculez combien y'aura-t-il de drépanocytaires SS, SC dans un effectif de 250 000 nouveau-nés annuels.

N°14 – Soit un locus A/a situé sur le chromosome X. Dans une population on dénombre 90 mâles XA//Y et 10 Xa//Y ; 77 femelles XA//XA, 21 femelles XA//Xa et 2 femelles Xa//Xa.

- 1) Calculez les fréquences géniques (alléliques) chez les femelles et chez les mâles (p(A) et q(A)).
- 2) Calculez la fréquence p(A) dans la population totale.

N°15 – On distingue quatre allèles A, S, C et D pour différents types d'hémoglobine.

Un échantillon de 1000 personnes de l'éthnie BISSA au BURKINA-FASO comporte : 562 personnes à hémoglobine normale A//A, 6 pour S//S, 25 pour C//C, 0 pour D//D, 120 pour A//S, 242 pour A//C, 26 pour S//C, 14 pour A//D, 2 pour D//S et 3 pour D//C.

Calculez les fréquences alléliques des gènes A, S, C et D dans cette population.

N.B. : Ces quatre gènes sont codominants.

N°16 – Jacques RUFFIE dans son ouvrage *le Traité du Vivant* envisage un exemple très schématique pour aborder la notion de gène « bénéfique ». Supposons un couple d'allèle (A,a). Le gène A permet la synthèse d'une enzyme importante A1 qui présente un maximum d'activité autour de 20 à 25°C. Pour le gène a, l'enzyme A2 qu'il contrôle présente un maximum d'activité situé entre 15 et 20°C.

- 1) Quel sera, dans cette hypothèse, l'équipement enzymatique des hybrides A/a ?
- 2) Une population P comprenant des individus A//A, A/a et a//a est répartie dans un milieu de température hétérogène.
 - a) Indiquez les zones de survie des trois types d'individus sur le graphique ci-dessous.

Génotypes

A//A					
A/a					
a/a					
	0	10	20	30	40

température en °C

- b) Un des gènes vous paraît-il plus favorable que l'autre ? Justifiez.
 - c) Un génotype vous paraît-il plus favorable que l'autre ? Lequel et pourquoi ?
- 3) On empêche toute circulation des individus entre les régions de températures comprises entre 0 et 20°C (zone 1) d'une part et 20 et 40°C (zone 2) ; c'est-à-dire qu'on empêche toute circulation de la zone 1 vers la zone 2 et vice versa. Quel(s) génotype(s) va-t-on trouver dans chacune des zones au bout d'un certain nombre de générations ? Expliquez.
 - 4) Dans chacun de ces deux nouveaux milieux ainsi séparés, pouvez-vous dire si l'un des allèles A ou a est plus favorable que l'autre ?
 - 5) La tradition populaire parle souvent de la grande vigueur des métis. Les données présentées plus haut vous paraissent-elles confirmer ou infirmer cette tradition ? Justifiez.

N°17 – Le phalène de bouleau est un papillon qui passe ses journées immobiles, les ailes déployées sur les troncs d'arbres (le bouleau) et les murs. Certains sont de forme claire et d'autres de forme sombre. Ce mélanisme est gouverné par un gène ayant deux allèles C et c. Les individus C//C et C//c sont mélaniques (sombres) et les individus c//c sont clairs.

- 1) Dites en le justifiant quel est entre C et c, l'allèle dominant.
- 2) Quelle en est la conséquence sur la répartition théorique de ces deux types de papillon dans la population.

En 1955 on a compté les nombres de formes mélanique et claire dans deux régions britanniques : une région industrielle et une région rurale. Le tableau ci-dessous donne les résultats de cet inventaire.

	Région industrielle		Région rurale	
Phénotype	clair	mélanique	clair	mélanique
Nombre d'individus	110	890	1000	0

- 3) Calculez pour la région industrielle, les fréquences phénotypiques et génotypiques.
- 4) Formulez une hypothèse pouvant expliquer cette répartition des phalènes dans cette région.

On capture un grand nombre de papillons qu'on marque ventralement, et on les relâche dans la nature. On les recapture quelques jours après. Le tableau ci-dessous donne le pourcentage de phalènes recapturés, et le pourcentage dévoré par les oiseaux prédateurs.

	Région industrielle		Région rurale	
Phénotype	clair	mélanique	clair	mélanique
% de recapturés	25		12	6
% de tués	74		14	86

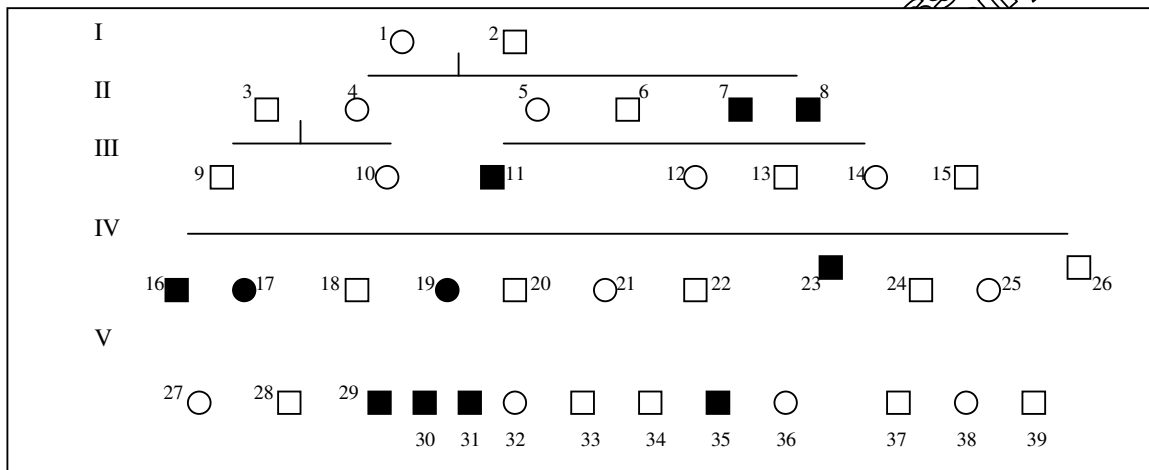
- 5) L'analyse de ces résultats permet-elle de confirmer ou d'infirmer votre hypothèse formulée ci-dessus ? Expliquez.
- 6) Expliquez pourquoi les oiseaux tuent plus facilement l'une ou l'autre des formes suivant la région considérée. On rappelle que la couleur des troncs de bouleau varie en fonction des régions industrielle ou rurale. La couleur blanche des troncs est due à la présence de lichens qui sont sensibles au SO₂ produit par la pollution.

N°18 – Soient p et q les fréquences géniques respectives des allèles A et a dans une population de 1000 individus. Si ces gènes sont portés par des autosomes :

- 1) Ecrivez les génotypes possibles rencontrés dans cette population.
- 2) Calculez la fréquence de chacun des ces génotypes.
- 3) Calculez le nombre d'individus pour chacun des phénotypes rencontrés dans cette population.
- 4) Si ces gènes sont portés par le gonosome X, écrivez les génotypes possibles rencontrés chez les individus de sexe masculin dans cette population.

N°19 – La figure ci-dessous représente le pedigree d’une famille dont certains membres sont atteints de daltonisme.

- Quelle constatation peut-on faire quant à la répartition de l’anomalie pour l’ensemble des cinq générations ?
- Le gène du daltonisme est-il dominant ou récessif ? Justifiez votre réponse d’après les données du pedigree.
- Ce gène est porté par un gonosome. Lequel ? Justifiez votre réponse d’après les données du pedigree.
- Indiquez le ou les génotypes(s) des individus 3, 10 et 36.
- Comment peut-on expliquer que la génération IV ait une fréquence élevée de daltonien ?
- Comment qualifie-t-on une telle femme qui transmet l’anomalie dans sa descendance sans en manifester ?
-



N°20 – Dans le cas suivant de recherche de paternité, déterminer le père probable de l’enfant.

La mère appartient aux groupes A, M, Rh⁺ et le fils aux groupes O, MN, Rh⁻.

Les pères possibles appartiennent : a – l’un aux groupes A, N, Rh⁺

b – l’autre aux groupes O, MN, Rh⁻.

N°21 – Le facteur rhésus est un antigène des hématies humaines. Sa présence Rh⁺ ou son absence (Rh⁻) dépend d’un groupe de gènes situés sur un même chromosome, et qu’on peut assimiler à un gène unique R. Le phénotype [Rh⁻] récessif, est dû à la présence de l’allèle r à l’état homozygote. Les allèles R0, R1 et R2 codent l’antigène rhésus.

L’arbre généalogique ci-après indique les génotypes concernant ce facteur dans une famille. L’enfant III3 troisième né du couple (II3, II4) a présenté une maladie hémolytique.

- Indiquez le phénotype de chaque individu de cette famille.
- Expliquez la différence de l’état de santé des enfants III2 et III3, génotypiquement identiques.

I R₁//r □ ○ R₀//r

II R₁//R₀ □ ○ R₂//r ○ □ R₀//r

r//r

III □ ○ ■ ■ ou ● individu malade

N°22 – Madame ABOMO et Madame DJIBRIL ont donné naissance chacune à un fils, le même jour et dans la même clinique.

Madame ABOMO a prénommé son fils Alex et Madame DJIBRIL, le sien Alain.

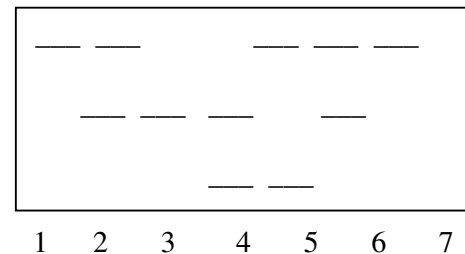
Madame ABOMO, lorsque son enfant commence à marcher est surprise de voir son fils sans ressemblance avec les autres enfants de la famille. Elle soupçonne un échange de bébé lors de la naissance à la clinique. Le typage sanguin des membres de deux familles donne les résultats suivants :

- Mme ABOMO est de groupe A et son mari de groupe B.
- M. et Mme DJIBRIL sont du groupe A.
- Alex est du groupe O et Alain du groupe B.

- 1) Y'a-t-il eu échange d'enfants à la clinique ? Justifiez votre réponse.
- 2) S'il arrivait que cet examen ne puisse départager les deux familles, quel autre examen proposeriez-vous pour établir les paternités respectives et pourquoi ?

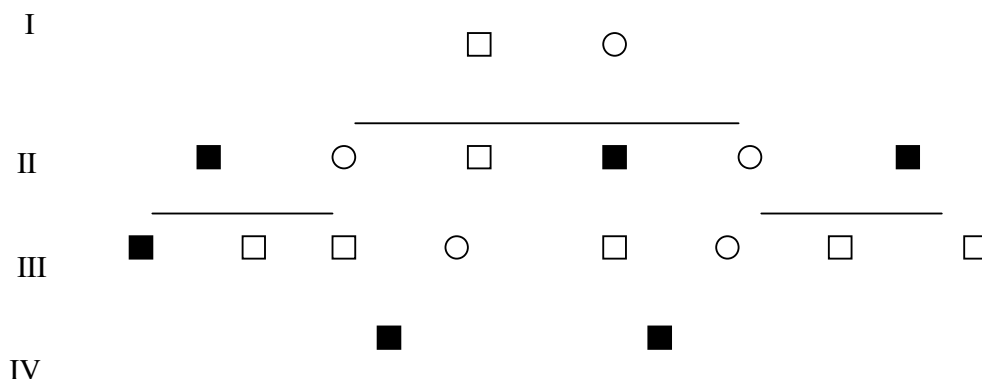
N°23 – Le document ci-contre présente une série d'électrophorèses de l'hémoglobine de sept individus. Les différences de migration proviennent de particularités portant sur les chaînes de β globine. Les individus 1 et 7 sont normaux ; ont le gène allèle Hb-A dont l'expression donne une β globine normale. L'individu 3 est atteint de la drépanocytose. Les individus 4 et 5 portent une autre forme de ce même gène qui s'exprime par la production d'une β globine de type C.

- 1) Combien de mutations ont affecté ce gène ?
- 2) Combien d'allèles possède ce gène ?
- 3) Quel est le génotype des sujets 2, 4, 5 et 6 ?
- 4) Sachant que tous ces allèles s'expriment systématiquement, indiquez combien d'allèles, et lesquels, sont présents dans le génotype des individus 1, 3 et 7.
- 5) Les individus 2 et 6 ne présentent pas de signes de la maladie. Quelle conclusion pouvez-vous en tirer concernant les allèles qu'ils possèdent ?

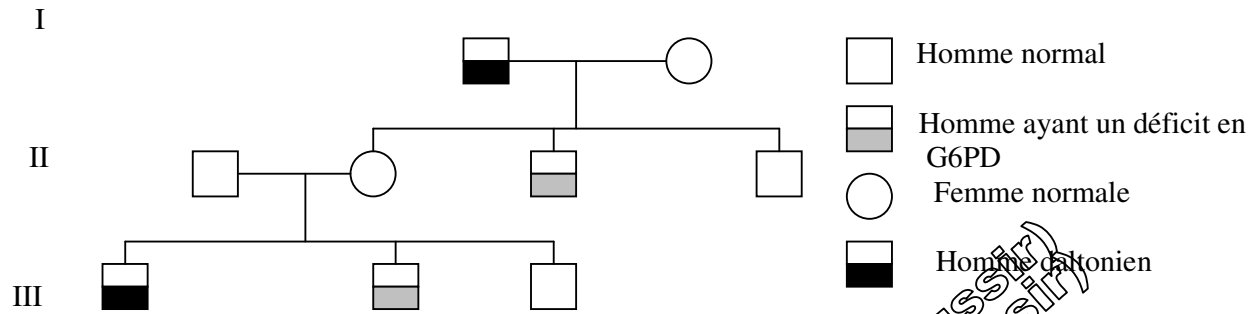


N°24 – Le document ci-après montre la généalogie d'une famille atteinte de l'hémophilie.

- 1) L'allèle responsable est-il dominant ou récessif ?
- 2) Déterminez, à l'aide de l'exploitation du pedigree ci-dessus, si ce gène est porté par un chromosome X ou par un chromosome Y ou alors par un autosome.
- 3) Ecrivez les génotypes des individus I1, et I2, II1, II2, III5 et III8.
- 4) La femme III4 étant homozygote pour l'allèle 'normal', trouvez une explication de la maladie du garçon IV1.
- 5) Calculez la probabilité pour le couple II1 et II2 d'avoir :
 - a) une fille malade.
 - b) Une fille vectrice. Envisagez toutes les possibilités.



N°25 – Le pedigree ci-après présente la généalogie d’une famille dans laquelle deux anomalies gonosomales, le daltonisme et une déficience en une enzyme, la G6PD (glucose-6-phosphate déshydrogénase) se manifestent.



- 1) Ecrivez le ou les génotypes des individus I-1, I-2, II-1, II-2, II-3, III-1, III-2, III-3.
- 2) A l’aide d’un raisonnement rigoureux, expliquez l’origine du phénotype surprenant de l’individu III-3. Illustrez vos réponses à l’aide de schémas annotés.

N°26 – Snell réalise des greffes chez des souris homozygotes pour un gène du CMH : une lignée pure possédant l’allèle A et l’autre lignée l’allèle B. Les hybrides de la première génération acceptent les greffes provenant de chacun des parents. En revanche les souris parentales rejettent les greffes des hybrides de première génération.

- 1) Ecrivez les génotypes des parents des lignées pures et celui des hybrides.
- 2) Expliquez le fonctionnement du gène du CMH à partir de cette expérience de Snell.
- 3) Les hybrides sont croisés entre eux. Dans leur descendance trouvera-t-on des individus dont les greffes puissent être acceptées par les parents de la lignée pure ? Si oui dans quelle proportion ? Justifiez vos réponses.

N°27 – On procède à une série d’expériences sur quatre lots de souris.

- **Expérience 1** : On irradie les souris du lot 1 et on observe un arrêt de production des lymphocytes B et T.
- **Expérience 2** : L’irradiation des souris du lot 2 est suivie d’une greffe de moelle osseuse. On observe une production continue des lymphocytes B et T.
- **Expérience 3** : Ablation de thymus, irradiation et greffe de moelle osseuse chez les souris du lot 3. On observe que seuls les lymphocytes de type B sont produits.
- **Expérience 4** : Ablation de thymus, irradiation et ensuite greffe de thymus. On n’observe pas de production des lymphocytes.

Interprétez chacune de ces expériences et déduisez le ou les rôles de la moelle osseuse et du thymus (le thymus est un petit organe situé à la base du cou).

Conclusion : Les cellules de la lignée immunitaire sont formés dans et acquièrent leur maturation danspour les lymphocytes B et dans pour les lymphocytes T.

Elles dérivent toutes d’une seule cellule souche totipotente (pluripotente). Celle-ci se divise et donne naissance soit aux cellules de la lignée myéloïde dont le développement se déroule dans la moelle osseuse (monocytes et granulocytes), soit à celles de la lignée lymphoïdes dont la maturation a lieu dans la moelle osseuse pour les lymphocytes B (B de bone = os) et dans la moelle osseuse et le thymus pour les lymphocytes T (T de thymus).

Cette maturation se caractérise par la mise en place des différentes molécules protéiques à la surface de la cellule.

Après leur maturation, ces lymphocytes parviennent, par l’intermédiaire du sang, dans la lymphe interstitielle qui baigne toutes les cellules de l’organisme. Ainsi se distribuent les lymphocytes à l’ensemble de l’organisme. Ces lymphocytes sont particulièrement nombreux au niveau des ganglions lymphatiques qui sont aussi le lieu de rencontre des éléments du non soi transportés par le sang et la lymphe avec les cellules du système immunitaire.

On compte environ 10^{10} à 10^{12} lymphocytes dont 80% de lymphocytes T et 20% de lymphocytes B.

Le document ci-après montre la différenciation de ces cellules de la lignée immunitaires à partir d'une cellule souche initiale. Certaines, comme les hématies et les plaquettes, perdent leurs noyaux pendant cette différenciation.

N°28 – On dispose de quatre lots de rats notés lot 1, lot 2, lot 3 et lot 4.

1) On procède à une ablation du thymus chez les rats des lots 1, 2 et 3. Cette ablation est suivie d'une irradiation qui détruit tous les lymphocytes chez les rats.

Les rats du lot 4 ne subissent aucun traitement.

2) On essaie de reconstituer le système immunitaire des rats des lots 1, 2 et 3 en procédant de la manière suivante :

- rats du lot 1 : injection des lymphocytes B.
- rats du lot 2 : injection des lymphocytes T.
- rats du lot 3 : injection des lymphocytes B et des lymphocytes T.

3) quelques heures plus tard on injecte à tous les rats des quatre lots des érythrocytes rouges de mouton (GRM).

4) Une semaine plus tard on réalise des tests d'héماغglutination dont le protocole est le suivant :

- On prélève du sang chez chaque animal qu'on laisse sédimenter par addition d'un chélateur.
- Le sérum est recueilli et à ce sérum on ajoute des GRM. Les résultats du test sont donnés ci-dessous.

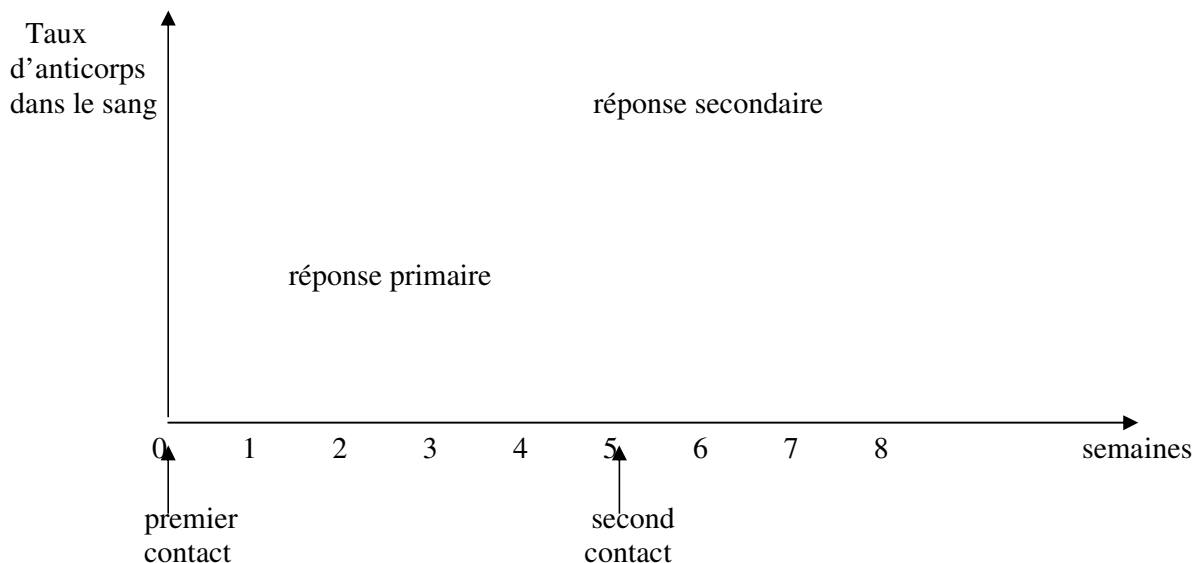
Lot 1 : sérum +	_____	pas d'agglutination des hématies de mouton.
Lot 2 : sérum + GRM	_____	pas d'agglutination des hématies de mouton.
Lot 3 : sérum + GRM	_____	agglutination des hématies.
Lot 4 : sérum + GRM	_____	agglutination des hématies.

Interprétez ces expériences en répondant aux questions suivantes :

- a) Quel rôle jouent les rats du lot 4 dans cette expérience ?
- b) Définissez chélateur et précisez pourquoi il est utilisé.
- c) Définissez héماغglutination.
- d) Expliquez pourquoi le test est négatif pour les rats des lots 1 et 2.
- e) Expliquez pourquoi ce résultat est positif pour les rats des lots 3 et 4.
- f) Concluez.

N°29 – Le document ci-dessous montre l'évolution du taux d'anticorps mesuré chez une personne après un premier contact avec un antigène, suivi quelques semaines plus tard d'un second contact avec le même antigène.

- 1) Analysez et interprétez ce graphe.
- 2) Interprétez plus précisément le tracé correspondant au temps de 0 à une semaine en insistant sur les types et modes d'action cellulaires.



- 3) La courbe aurait-elle évolué de la même manière à partir de la 5^{ème} semaine si le contact avait été fait avec un antigène différent du premier ? Pourquoi ?
- 4) Quelle conclusion dégage-t-on de cette étude ?

N°30 – On dispose de trois rats A, B1 et B2. On précise que A et B n'ont pas le même CMH et que B1 et B2 sont de même souche.

- Un lambeau de la peau de A est greffé chez B1 et au bout de 10-12 jours il y a rejet.
- Quelques semaines plus tard un autre lambeau de peau est encore prélevé de A et greffé à B1 ; le rejet est obtenu cette fois après 2-3 jours.

Après le premier rejet les lymphocytes de B1 sont prélevés et injectés au rat B2 qui reçoit après, un greffon provenant de A. Il y a rejet 2-3 jours après l'opération.

- 1) Montrez qu'il existe chez ces rats une mémoire immunitaire.
- 2) Quelles sont les cellules à mémoire ?
- 3) En supposant que B1 et B2 ne soient pas de la même souche, expliquez tous les mécanismes cytologiques qui se seraient produits chez B2 après l'injection des lymphocytes provenant de B1.
- 4) Citez un exemple de mise en mémoire du système immunitaire chez l'homme.
 - Cette mémoire est-elle spécifique ou générale ? Justifiez.

ACR (Apprendre, Comprendre, Réussir)
ACR (Apprendre, Comprendre, Réussir)