

EVALUATION CHAP1/2 GENETIQUE

Critères de réussites

Notes et observations :

Compétences évaluées :

PARTIE 1 : CONNAISSANCES (/5pts)

1. Donner la définition de phénotype
2. Donner la définition de génotype
3. Donner la définition d'un gène
4. Entourer la bonne réponse : Quelle est la structure de l'ADN ?

Simple brin – Double hélice – Circulaire – Linéaire

5. Entourer la bonne réponse : Qu'est-ce qu'un allèle ?

Une version d'un gène – Un déterminant d'une maladie infectieuse –
L'ensemble des gènes

PARTIE 2 : EXERCICES

Exercice 1 : Le syndrome de Down (/4pts)

Voici le caryotype d'un enfant né avec le syndrome de Down. Cette maladie génétique est à l'origine d'un retard cognitif et de diverses malformations touchant notamment le cœur et entraînant la réduction de l'espérance de vie.

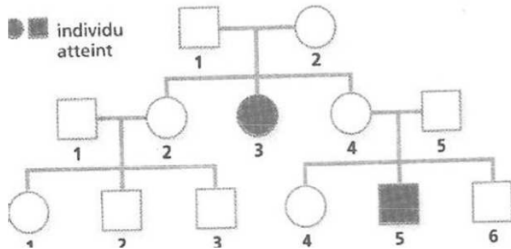


- 1.1. D  duire le sexe de l'individu.
- 1.2. D  duire l'origine du syndrome de Down.

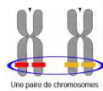
Exercice 2 : L'origine d'une maladie, la phénylcétonurie (/5pts)

Utiliser le caryotype et être le plus précis possible pour répondre

JUSTIFIER
LES
REponses



Arbre généalogique d'une famille où des cas de phénylcétonurie sont apparus



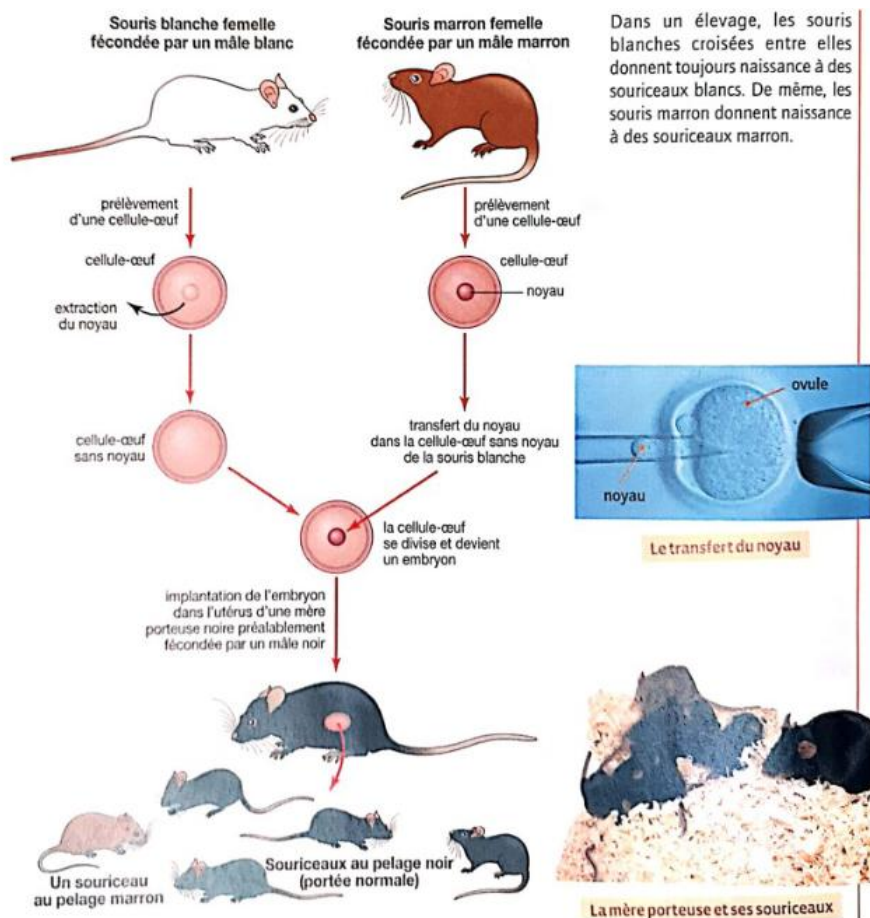
Chromosomes 12 et position du gène PAH

Cette maladie est liée à l'accumulation dans le sang d'une molécule, la phénylalanine qui, à fortes doses, est toxique pour les cellules nerveuses. Chez les individus non atteints, la phénylalanine est détruite par une substance produite par un **gène appelé PAH** porté par la **paire de chromosomes 12**. Il existe 2 allèles de ce gène : l'**allèle normal noté PAH +** et l'**allèle défectueux noté PAH -**. Seuls les individus porteurs des **deux allèles PAH -** sont malades.

2.1. **Schématiser** la paire de chromosome 12 et noter les allèles du gènes PAH pour l'individu 3

2.2 **Schématiser** la paire de chromosome 12 et noter les allèles du gènes PAH pour les individus 1 et 2. **Expliquer** votre choix.

Exercice 3 : Une expérience de transfert de noyau chez la souris (/4pts)



Dans un élevage, les souris blanches croisées entre elles donnent toujours naissance à des souriceaux blancs. De même, les souris marron donnent naissance à des souriceaux marron.

Le transfert du noyau

La mère porteuse et ses souriceaux

3.1. Expliquer comment on obtient la cellule-œuf à l'origine d'un souriceau au pelage marron.

3.2. Dédire la localisation de l'information génétique dans la cellule-œuf

JUSTIFIER
Votre choix

Faire des chromosomes simple pour éviter toute confusion

Sur le schéma les chromosomes sont doubles

Être précis dans la description de l'exp.

Justifier !!

Utiliser
« J'en déduis que »