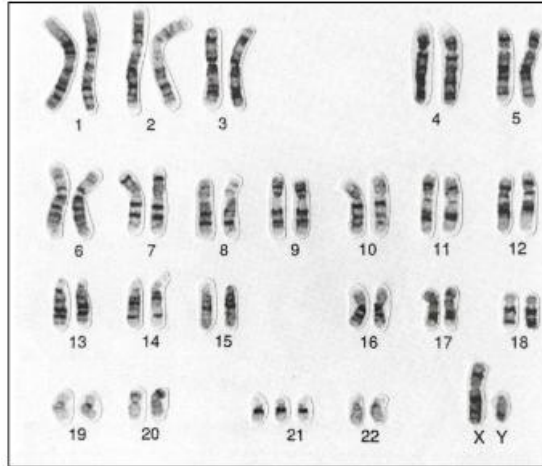


Voici le caryotype d'un enfant né avec le syndrome de Down. Cette maladie génétique est à l'origine d'un retard cognitif et de diverses malformations touchant notamment le cœur et entraînant la réduction de l'espérance de vie.



mes simple pour éviter toute confusion

Sur le schéma les chromosomes sont doubles

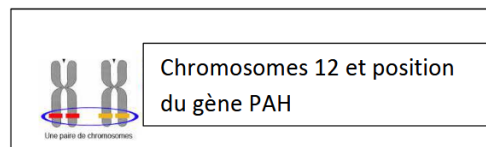
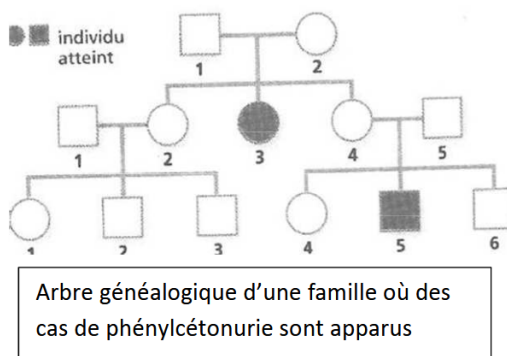
- 1.1. **Déduire** le sexe de l'individu.
- 1.2. **Déduire** l'origine du syndrome de Down.

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

Être précis dans la description de l'exp.

Justifier !!

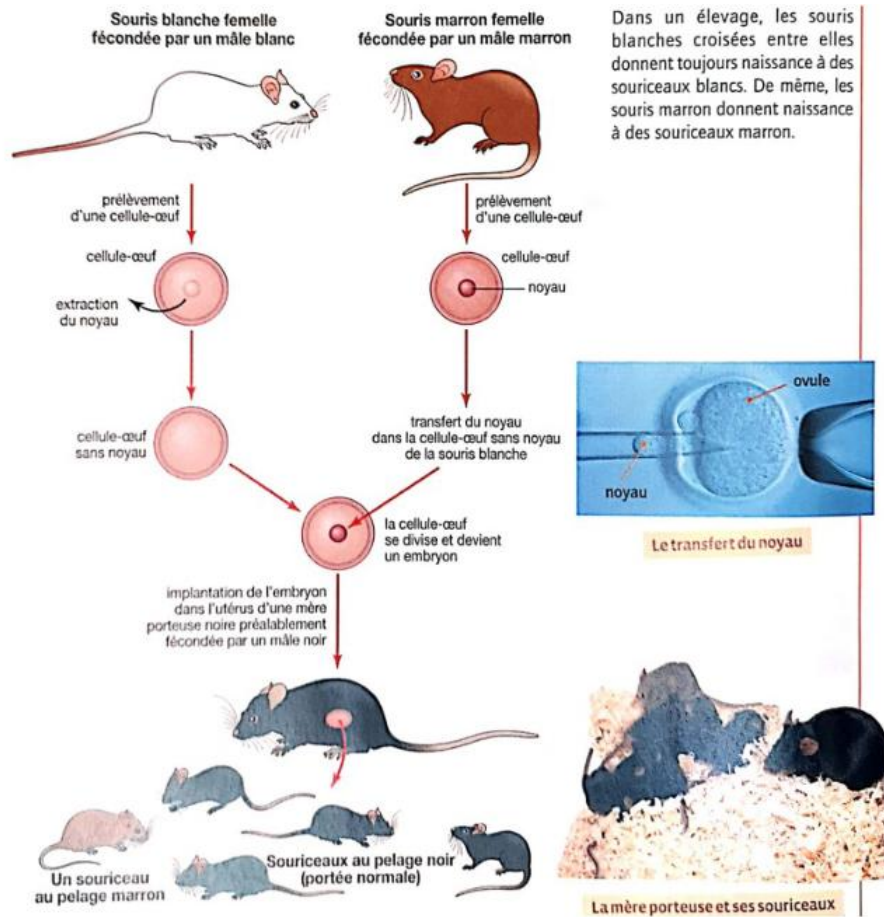
Utiliser « J'en déduis que »



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)



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

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