

## **Première partie**

**QCM (5 points)** : Sur votre copie, reportez le numéro de chaque question et indiquez dans chaque cas la (ou les) lettre(s) correspondante(s) à la (ou les) réponse(s) correcte(s).

1-En génétique humaine, un père normal et une mère touchée ont donné deux enfants sains et un troisième touché alors:

- a- La maladie est sûrement récessive
- b- La maladie peut être récessive
- c- La maladie peut être dominante
- d- La maladie est sûrement dominante

2- un couple a donné un enfant de nouveau phénotype alors l'allèle responsable de ce phénotype est :

- a- Dominant
- b- Peut être dominant
- c- Peut être récessif
- d- Récessif

3- dans le cas d'une anomalie récessive, un couple normal donne une fille touchée alors L'anomalie est :

- a- obligatoirement autosomale
- b- obligatoirement liée au sexe
- c- peut être liée au sexe ou autosomale
- d- peut être liée au sexe

4- **Une femme portant un gène dominant sur un de ses chromosomes X :**

- a. ne le transmet qu'à ses garçons.
- b. ne le transmet qu'à ses filles.
- c. a autant de chances de le transmettre à ses garçons et à ses filles.
- d. a plus de chances de le transmettre à ses filles qu'à ses garçons.

5-**l'isolement reproductif :**

- a-suit l'isolement géographique.
- b-conduit à la conservation des mêmes espèces.
- c-peut résulter de l'apparition d'un nouveau caryotype.

d-peut résulter de l'apparition d'un brassage inter et intra chromosomique

6-le diagnostic prénatal a pour but :

- a- de traiter les anomalies génétiques
- b- de corriger certaines anomalies simples
- c- de détecter les anomalies
- d- de conseiller le couple s'il ya anomalie

7- une anomalie génique peut être détectée avant la naissance par :

- a- la réalisation du caryotype
- b- l'électrophorèse d'ADN
- c- par l'observation microscopique des chromosomes
- d- l'électrophorèse de certaines protéines fœtales

8- l'organisme est en relation avec les stimuli externes par :

- a- les nerfs parasymphatiques
- b- les 32 paires des nerfs crâniens et les 12 paires rachidiennes et le système nerveux central
- c- les nerfs rachidiens et crâniens et le système nerveux central
- d- directement par le cerveau

**QROC ( 4 points) :** le diagnostic prénatal est une technique fréquemment utilisée pour chercher certains types de maladies.

1-définir le diagnostic en précisant la nature des maladies cherchées.

2- Madame X est mariée à l'âge de 25 ans et à cause des problèmes de stérilité, la première grossesse est détectée après 15 ans du mariage. Son médecin décide de réaliser un diagnostic malgré l'absence d'antécédents touchés par une maladie héréditaire.

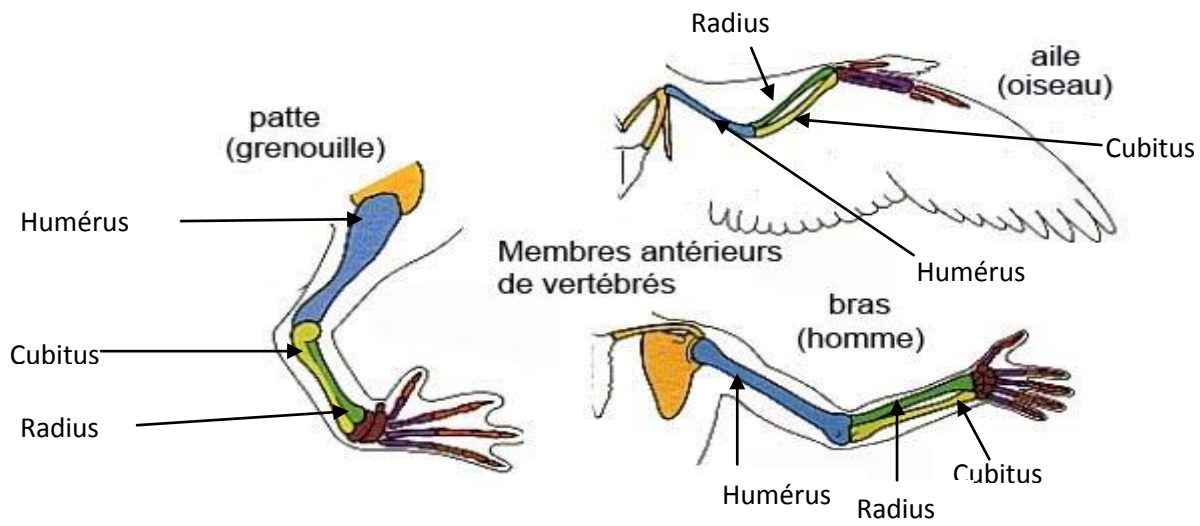
- a- Expliquer brièvement les techniques utilisées pour prélever les cellules fœtales.
- b- Expliquer le point de vue du médecin
- c- Prévoir le type de recherche et d'analyse réalisées par le médecin.

## **DEUXIEME PARTIE**

### **A : théorie de l'évolution biologique ( 5 points)**

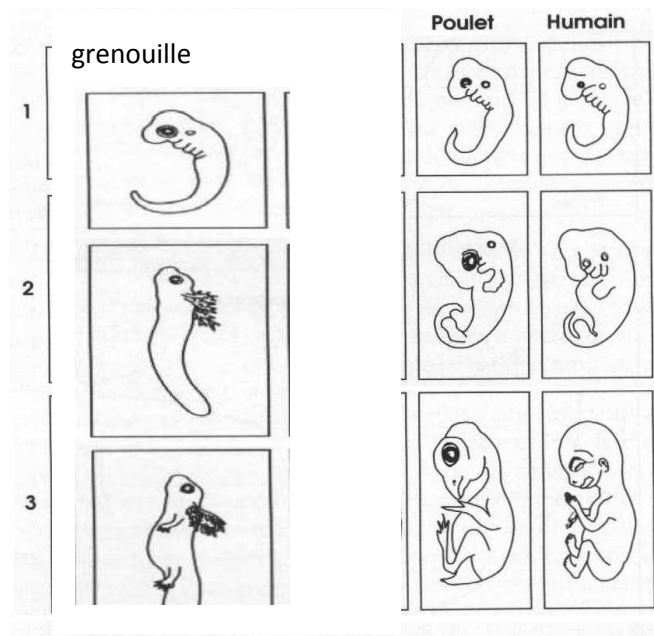
Les biologistes qui défendent la théorie de l'évolution se basent sur plusieurs arguments. Les documents qui suivent illustrent certains parmi eux.

- 1- Arguments anatomiques : exemple membres antérieurs chez 3 groupes des vertébrés : grenouille, oiseau et homme ( document 1)
  - a- Décrire les points communs et les différences entre les trois organes (structures, fonctions, position dans l'organisme de l'animal)
  - b- Tirer une idée partielle qui plaide en faveur de l'évolution



Document 1 : membres antérieurs des vertébrés

Des autres études sont faites sur les embryons des ces trois groupes ( document 2)









Document2

- 2- a-Noter les modifications observées durant le développement embryonnaire pour les trois groupes  
b-proposer un ordre croissant d'évolution des trois groupes.
- 3 – Les deux études précédentes conduisent-elles à la même idée ? Expliquer
- 4-rappeler la notion de la théorie

## **B : génétique humaine ( 7 points)**

Dans le but d'étudier le mode de transmission d'une anomalie génique, on réalise l'électrophorèse des fragments d'ADN de certains membres d'une famille. Le document 3 résume les résultats obtenus.

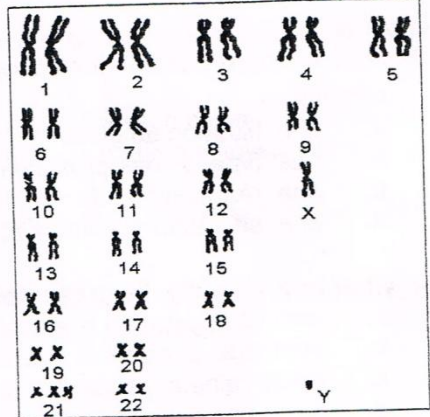
Individus de la famille		mère	1 <sup>ère</sup> fille	2 <sup>ème</sup> fille
Phénotypes		normale	atteinte	normale
Fragments d'ADN	A <sub>2</sub>			
	A <sub>1</sub>			

Document 3

1- Montrez, à partir de l'analyse des données du document 3 :

- a- si l'allèle responsable de l'anomalie est dominant ou récessif.
- b- si l'allèle responsable de l'anomalie est lié au sexe ou autosomal.

La mère est enceinte et elle s'inquiète sur l'état de santé de son futur bébé. Son médecin lui propose de faire un diagnostic prénatal. Les résultats de ce diagnostic sont représentés dans le document 4.

<table border="1" style="margin: auto;"> <thead> <tr> <th colspan="2">Nombre d'allèles</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td style="text-align: center;">A1</td> <td style="text-align: center;">0</td> </tr> <tr> <td style="text-align: center;">A2</td> <td style="text-align: center;">2</td> </tr> </tbody> </table> <p style="text-align: center;">Nombre d'allèles chez le fœtus</p>	Nombre d'allèles		A1	0	A2	2	 <p style="text-align: center;">Caryotype du fœtus</p>
Nombre d'allèles							
A1	0						
A2	2						

Document 4

- 2- A partir de l'analyse des données du document 4, le médecin peut-il rassurer la mère quant à l'état de santé de son futur enfant ? Justifiez votre réponse.
- 3- Expliquez à l'aide d'un schéma, l'origine de l'aberration chromosomique détectée chez le fœtus.