



Exercice 1

Nom de la maladie	Anomalie chromosomique	Caractères de l'individu
Trisomie 13	Chromosome 13 supplémentaire	Présence de doigts en plus, malformations du cœur ou du cerveau
Trisomie 18	Chromosome 18 supplémentaire	Malformations des yeux, des muscles, des reins, du cœur, des mains et des pieds
Syndrome du cri du chat	Il manque un morceau du chromosome 5	Malformations de la tête et du larynx (cris qui ressemblent au miaulement d'un chaton) associées à un retard mental.
Trisomie 22	Morceau du chromosome 22 en plus	Retard du développement, trouble de la croissance, malformations du visage, du cœur, des poumons, du tube digestif, problèmes oculaires

A partir du tableau ci-dessus :

1. Décrire l'anomalie chromosomique responsable de la trisomie 13.
2. Décrire les caractères de la personne atteinte de la trisomie 22.
3. Ecrire le nom de la maladie qui correspond à l'anomalie chromosomique suivante : « il manque un morceau du chromosome 5 »

Exercice 2 :

Un assassin peut être identifié grâce à son ADN, à condition de découvrir l'ADN en quantité suffisante sur les lieux du crime. Le plus souvent, il suffit d'une infime quantité de peau, sang, sueur ou de sperme. L'ADN recueilli est recopié par des appareils, découpé en petits morceaux puis mis dans un gel spécial. En faisant passer un courant électrique, les morceaux vont se ranger en fonction de leur longueur. On obtient alors une sorte de code-barres différent pour chaque individu. La comparaison de l'empreinte génétique du suspect avec celle trouvée sur les lieux du crime permet aux enquêteurs de confondre le coupable.

- 1°) Ecrire à partir de quoi l'ADN peut être extrait.
- 2°) Indiquer comment on obtient le code-barres.
- 3°) Indiquer dans quelle condition l'empreinte génétique permet d'identifier un coupable.

Exercice 3 :

Sont appelés jumeaux deux enfants qui naissent d'une même grossesse. Mais ils ne se ressemblent pas forcément et ne sont pas toujours de même sexe.

Il existe deux catégories de jumeaux, les jumeaux monozygotes, dits « vrais jumeaux », et les jumeaux dizygotes, dits « faux jumeaux ». Ces derniers résultent de la fécondation de deux ovules différents par deux spermatozoïdes différents. Ils ne possèdent pas le même génome et

peuvent donc être de sexe différent [...]. Les vrais jumeaux proviennent de la fécondation d'un seul ovule par un seul spermatozoïde, pour lequel une séparation des cellules constituant le très jeune embryon aboutit au développement de deux embryons partageant le même patrimoine génétique. Ils sont donc toujours de même sexe et ont la même physionomie. Pratiquement indiscernables durant leur enfance, les différences entre les vrais jumeaux s'accroissent au cours du temps, traduisant l'importance des facteurs environnementaux.

D'après Sciences et avenir, hors série décembre 2006-janvier 2007.

Répondre aux questions suivantes à partir du texte ci-dessus.

- 1- Que désigne le terme de jumeaux ?
- 2- Comment sont qualifiés les jumeaux dizygotes ? Quelle est leur origine ?
- 3- Quelle est l'origine des jumeaux monozygotes ?
- 4- Comment une même cellule œuf peut-elle donner naissance à deux enfants ?
- 5- Comment expliquer leurs grandes ressemblances ?

Exercice 4 :

Des anomalies génétiques communes dans cinq troubles mentaux

Le Monde.fr avec AFP | 28.02.2013 à 07h34

Des chercheurs américains ont étudié le patrimoine génétique de 33 332 patients atteints de troubles envahissants du développement (ou troubles autistiques), de troubles du déficit de l'attention avec hyperactivité (TDAH), de troubles bipolaires, de dépressions majeures et de schizophrénie. Leur génome a été comparé à celui d'un groupe témoin composé de 27 888 personnes non atteintes de ces troubles.

Les chercheurs ont découvert que les cinq grands troubles avaient en commun des défauts sur les chromosomes 2 et 10 ainsi que sur deux gènes participant à la régulation du calcium dans les cellules du cerveau. L'un des gènes, baptisé CACNA1C, n'avait dans un premier temps été retrouvé que dans les troubles bipolaires et dans la schizophrénie.

Publiée dans la revue médicale britannique Lancet, l'étude précise que les gènes font partie d'un tableau général et ne peuvent à eux seuls expliquer les causes de ces troubles.

MEILLEUR DIAGNOSTIC DES MALADIES PSYCHIATRIQUES

Les gènes étudiés provenaient de surcroît tous de personnes d'origine européenne, selon les auteurs de l'étude qui estiment que les résultats pourraient être différents avec des personnes originaires d'autres régions. Ils espèrent également que les résultats de l'étude permettront un meilleur diagnostic des maladies psychiatriques.

La classification des troubles mentaux est très délicate car les symptômes peuvent être vagues et contradictoires. D'autres études génomiques ont déjà montré des points communs entre diverses maladies auto-immunes, comme l'arthrite, le psoriasis ou la maladie de Crohn, une maladie inflammatoire chronique de l'intestin

1. Quels sont les 5 troubles étudiés ?
2. Où sont localisés les défauts héréditaires chez ces personnes ?
3. Les résultats sont-ils vrais pour des êtres humains venant de tous les continents ?
4. Sur quel nombre de personnes l'étude a-t-elle été réalisée (en comptant les témoins) ?
5. Dans quelles maladies, le gène CACNA1C n'avait-il été retrouvé dans un premier temps ?
6. De quel continent viennent les personnes testées ?