



RÉVISION SVT BAC 2026

Série N° 5: La génétique humaine
Amira Bejaoui

4ème SC exp
4ème Sport
4ème Math

Le 17 Mai 2026

Sous direction de:
Néjia DRIDI



Série de révision N°5 : LA GENETIQUE HUMAINE

I-QCM :

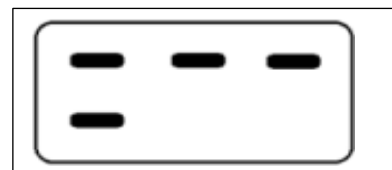
Pour chacun des items suivants (de 1 à 8), il peut y voir une ou deux réponse(s) correcte(s).

Reportez sur votre copie le numéro de chaque item et indiquez-**la** ou les lettre(s) correspondant(s) de la (ou aux deux) réponse(s) correcte(s).

NB : TOUTE REPONSE FAUSSE ANNULE LA NOTE ATTRIBUEE A L'ITEM.

1-Le document ci-contre représente le résultat de l'analyse de l'ADN, par électrophorèse d'un père sain, d'une mère atteinte d'une maladie liée à X et de leur fœtus :

- a- l'anomalie est récessive.
- b- l'anomalie est dominante.
- c- le fœtus peut être une fille malade.
- d- le fœtus peut être un garçon sain.



Une femme enceinte saine et son mari atteint d'une maladie génétique ont procédé au diagnostic prénatal par la réalisation du caryotype et l'électrophorèse de l'ADN du fœtus et du père.

La réalisation du caryotype révèle que le fœtus présente la trisomie 21.

2-L'allèle responsable de la maladie est :

- a- Dominant
- b- Récessif
- c- Porté par X
- d- Porté par un chromosome 21

	père	foetus
Allèle muté	1	2
Allèle normal	1	1

3-La mère :

- a- Peut-être hétérozygote
- b- Peut-être homozygote
- c- Est obligatoirement homozygote
- d- Est obligatoirement hétérozygote

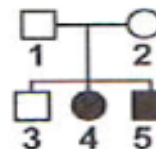
4-L'accident méiotique responsable de la trisomie 21 a lieu au cours de :

- a- La fécondation
- b- La phase folliculaire
- c- La formation du spermatocyte II
- d- La formation des spermatides

5-L'arbre généalogique, ci-dessous,

est celui d'une famille dans certains membres sont atteints d'une maladie héréditaire (les individus en noir sont atteints), dans ces conditions, l'allèle de la maladie peut être

- a- récessif autosomique
- b- dominant autosomique
- c- récessif lié à X
- d- dominant lié à Y



6-L'analyse de l'ADN des membres d'une famille à donner les résultats du tableau ci-dessous.

Ces données nous permettent de déduire que l'anomalie est due à un allèle

- a- lié à x
- b- lié à y
- c- autosomique
- d- récessif

Individus	Mère saine	Père	filles
Nombre d'allèles normaux	1	1	1
Nombre d'allèles mutés.	1	0	1

Pour une famille de 4 membres dont la mère est saine, le père est atteint d'une maladie héréditaire, le couple ont une fille et un garçon et attendent un enfant.

Pour s'assurer de l'état de santé du fœtus, on réalise la technique d'électrophorèse pour chercher la présence de l'allèle anormal, on trouve un total d'allèles égal à 8 :

7- la maladie peut être :

- a-Dominante
- b-Récessive
- c-Autosomale
- d-Liée à X

8-le fœtus peut être :

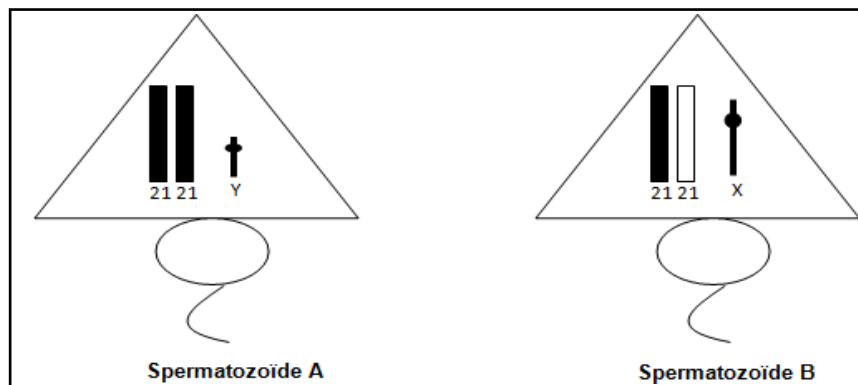
- a- une fille saine
- b- un garçon sain
- c-une fille atteinte
- d-un garçon atteint

II-QROC :

Le diagnostic prénatal permet d'identifier une aberration chromosomique ou un gène responsable d'une maladie chez un fœtus de quelques semaines. Il peut être conseillé dans le cas d'une grossesse à risque. Il nécessite l'obtention de tissus fœtaux que les techniques modernes permettent de prélever

- 1) Citez les trois techniques de prélèvement des tissus fœtaux (cellules fœtales).
- 2) Précisez les étapes de la détection des maladies géniques chez le fœtus par l'analyse de l'ADN.

Chez l'espèce humaine La trisomie 21 est une anomalie chromosomique qui consiste en une variation du nombre de chromosomes. Le document suivant représente deux spermatozoïdes A et B. Chacun d'eux est à l'origine d'un fœtus trisomique (trisomie 21).



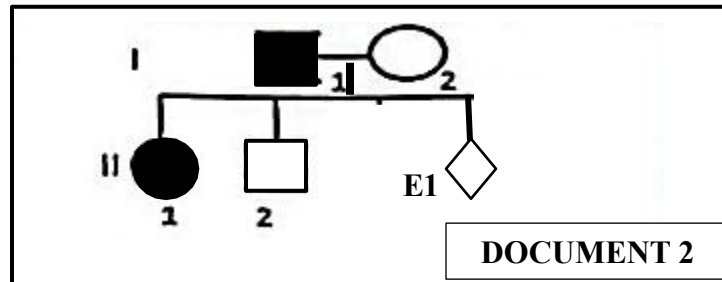
Document 1

- 3) a-Ecrivez la formule chromosomique globale pour chacun des deux spermatozoïdes A et B.
b-En considérant les chromosomes 21 et les chromosomes sexuels donnés dans le document ci-dessus, représentez l'anaphase I et l'anaphase II de la méiose qui est à l'origine de chacun des deux spermatozoïdes A et B.

III-MOBILISATION DDES CONNAISSANCES :

Problème 1 :

A/ Le document 2 présente l'arbre généalogique d'une famille **F1** dont certains membres sont atteints d'une maladie héréditaire **M1** contrôlée par un couple d'allèles (A1, A2).



Des analyses d'ADN ont été réalisées chez les parents et les descendants, les résultats sont présentés par le document 3.

	Père	Mère	Garçon	Fille
Nombre d'allèle muté	1	0	0	1

DOCUMENT 3

1) Exploitez les documents 3 et 4 afin de discuter les hypothèses suivantes :

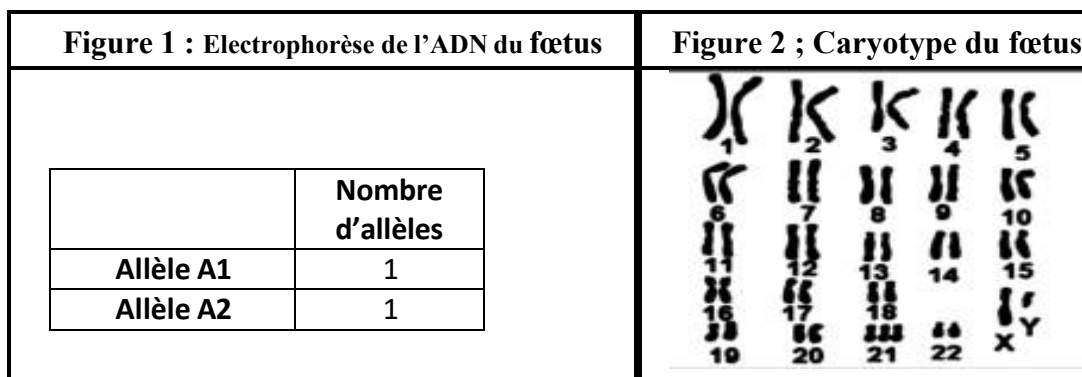
Hypothèse 1 : l'allèle de la maladie récessif porté par un autosome

Hypothèse 2 : l'allèle de la maladie dominant porté par un autosome

Hypothèse 3 : l'allèle de la maladie récessif porté par le chromosome sexuel X

Hypothèse 4 : l'allèle de la maladie dominant porté par le chromosome sexuel X

La mère s'inquiète quant à l'état de son fœtus **E1**. Son médecin lui propose de réaliser un diagnostic prénatal. Les résultats sont présentés par le document 4.







DOCUMENT 4

2) A partir de l'exploitation du document 4 :

- Précisez le déterminisme génétique de la maladie
- Précisez parmi les allèles A1 et A2 celui qui est responsable de la maladie
- Déterminer le phénotype et le génotype du fœtus **E1**.
-

B/ On se propose d'étudier le mode de transmission d'une autre maladie héréditaire **M2** chez deux familles **F2** et **F3**. Le document 5 présente le résultat de l'électrophorèse de l'ADN du gène responsable de la maladie chez certains membres de la famille **F2** dont le père est atteint présentant une seule forme allélique.

Membres de la famille F2	Fille	Fils
Allèle B1		
Allèle B2		

DOCUMENT 5

1) Exploitez les données du document 6 en vue :

- D'identifier, parmi les allèles B1 et B2, l'allèle normal et l'allèle muté.
- De préciser la localisation du gène responsable de la maladie **M2** Chez la famille **F2**.
- De déterminer le ou les phénotypes possibles de la mère.

Le document 7 présente le nombre d'allèles du gène responsable de la même maladie **M2** chez certains membres de l'autre famille **F3** dont la mère est saine.

2) Quelle information supplémentaire concernant le mode de transmission de **M2** peut-on dégager à partir de l'exploitation des données du document 6

Type d'allèles	Fille 1	Fille 2
Allèle B1	2	1
Allèle B2	0	1

DOCUMENT 6

C/ La figure 2 du document 4 révèle une anomalie non héréditaire.

Le document 7 représente la garniture chromosomique des deux gamètes à l'origine du fœtus **E1** de la famille **F1**.

Gamètes	Garnitures chromosomiques
Ovocyte II	22 autosomes + X
Spermatozoïde	22 autosomes + Y

DOCUMENT 7

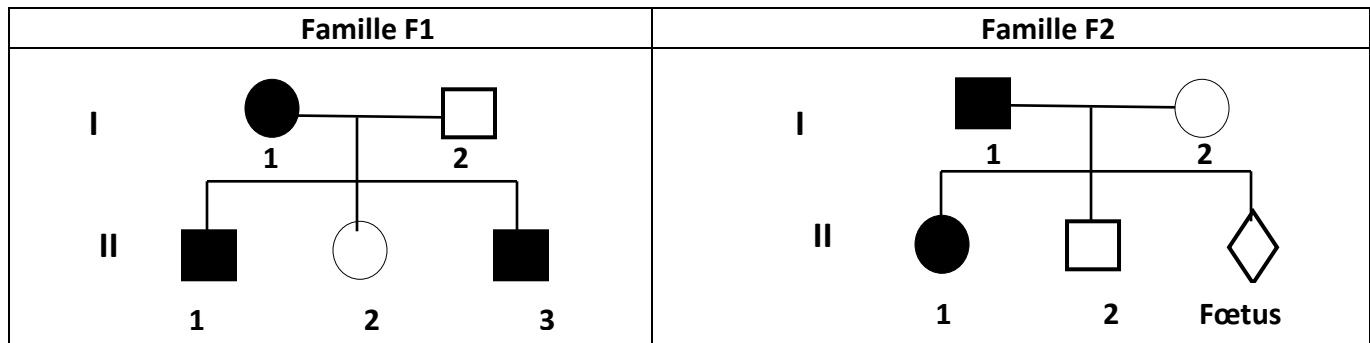
1) En exploitant la figure 2 du document 4 et le document 7 :

- Précisez la nature de cette anomalie
- Discutez les hypothèses suivantes à propos de l'origine de cette anomalie :
Hyp1 : l'anomalie a lieu lors de l'ovogenèse
Hyp2 : l'anomalie a lieu lors de la spermatogenèse

2) Expliquez à l'aide d'un schéma l'origine de cette anomalie chez le fœtus **E1**.

Problème 2 :

On se propose d'étudier le mode de transmission d'une maladie héréditaire existant chez deux familles F1 et F2. Cette maladie est contrôlée par un couple d'allèles (A1, A2) avec A1 l'allèle normal et A2 l'allèle muté. Le document 1 présente l'arbre généalogique des deux familles F1 et F2.

**Document 1**

Le document 3 présente la quantité d'ADN correspondant aux formes alléliques A1 et A2 chez certains membres des deux familles.

Quantité d'ADN en Kb correspondant aux allèles A1 et A2	Famille F1		Famille F2	
	I1	II1	I2	II2
	1,5	0,5	2	1

Document 2

1) Exploitez les documents 2 et 3 afin de discuter les hypothèses suivantes :

Hypothèse 1 : L'allèle de la maladie est dominant autosomal.

Hypothèse 2 : L'allèle de la maladie est dominant lié au chromosome X.

Hypothèse 3 : L'allèle de la maladie est récessif autosomal.

Hypothèse 4 : L'allèle de la maladie est récessif lié au chromosome X.

2) Déterminez, en justifiant la réponse, la taille de chacun des allèles A1 et A2.

3) Donnez les génotypes des individus I1, I2, II1, II2 de la famille F2.

4) Discutez l'état de santé du foetus.