

Chapitre :

Patrimoine génétique et santé

QCM :

Pour chaque proposition choisissez **LA**
bonne réponse

Munissez vous de votre poly sur la
drépanocytose pour pouvoir répondre

Dans le cas de la drépanocytose :

A : la forme anormale des vaisseaux sanguins modifie les globules rouges ce qui provoque une occlusion des capillaires

B : l'hémoglobine d'un individu sain est la même que celle d'un individu malade

C : l'hémoglobine est soluble dans le sang

D : les hémoglobines d'un individu malade forment des fibres qui déforment les globules rouges

Dans le cas de la drépanocytose :

A : l'hémoglobine de l'individu malade a subi une mutation

B : l'ARNm produit à partir du gène de l'hémoglobine est le même chez l'individu sain et chez l'individu malade

C : L'hémoglobine HBS n'a pas la même séquence d'acides aminés parce que le gène de la chaîne bêta de l'hémoglobine a subi une mutation

D : l'ARNm est produit à partir du brin non-transcrit de l'ADN

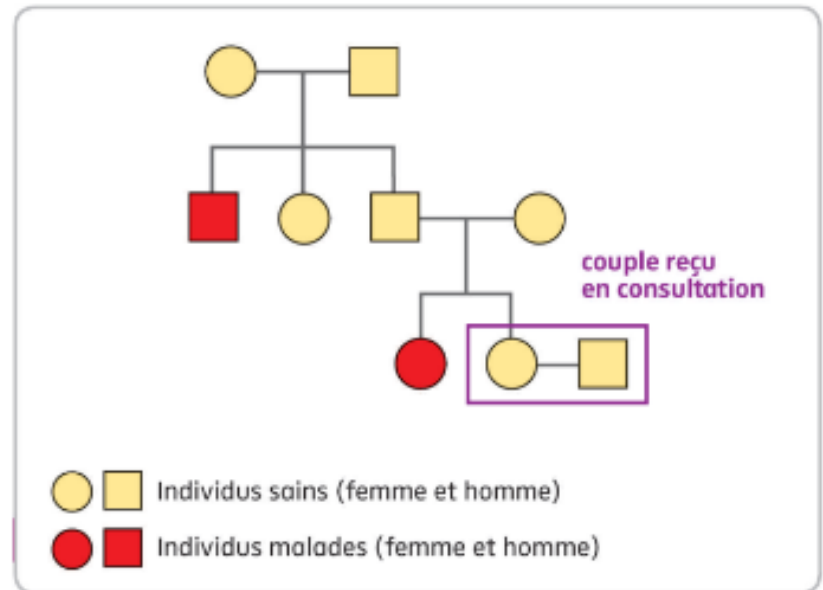
Doc 3 : La transmission héréditaire de la drépanocytose, une maladie monogénique récessive

Lors d'une consultation de conseil génétique, on commence par étudier **l'arbre généalogique** de la famille pour identifier s'il existe un risque d'avoir un enfant malade. Si ce risque existe on peut avoir recours à un dépistage génétique (pour identifier le génotype des futurs parents), par exemple par électrophorèse.

La drépanocytose est une **maladie monogénique récessive**. Un seul gène est impliqué dans la survenue de la maladie et il faut posséder 2 allèles mutés pour être malade.

Rappelons qu'un individu possède 2 allèles de chaque gène qui peuvent être identique (individu homozygote pour ce gène) ou différent (individu hétérozygote pour ce gène). Sur ces deux allèles, un allèle est hérité du père et l'autre de la mère.

Un individu hétérozygote est dit **porteur sain**, puisque il porte l'allèle délétère sans être atteint par la maladie



Arbre généalogique de Suzanne

Le document 3 nous apprend que :

A : un individu homozygote pour un gène possède 2 allèles différents de ce gène

B : un individu hétérozygote pour un gène possède 2 allèles identiques de ce gène

C : il faut être homozygote pour être atteint de drépanocytose

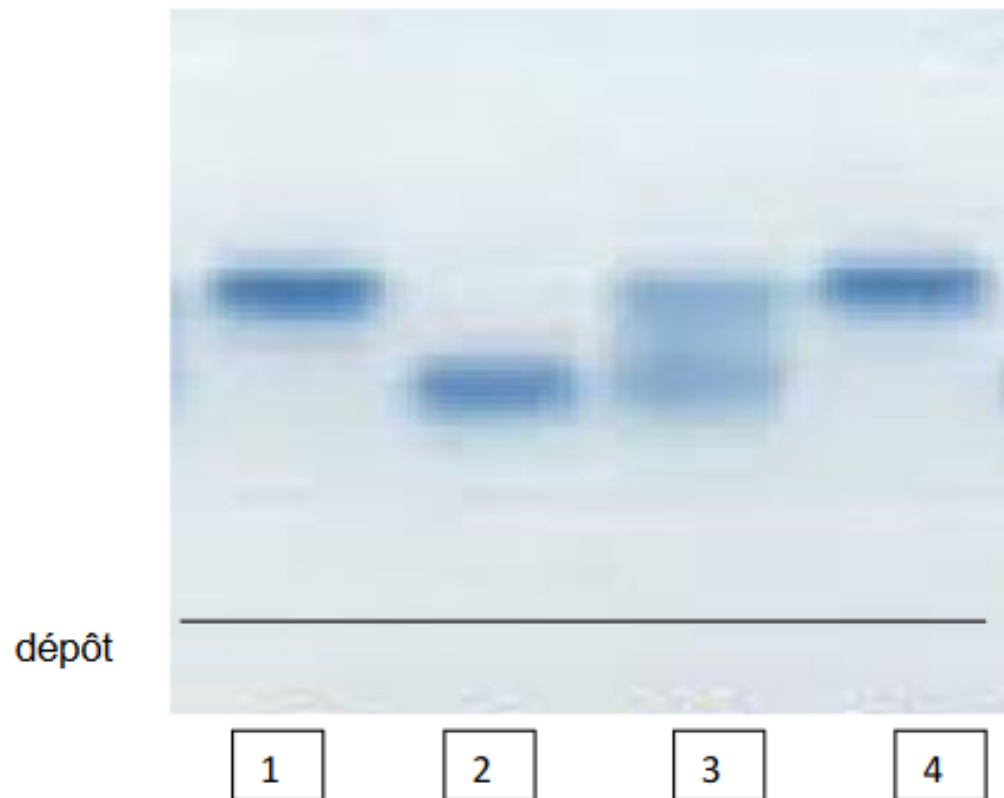
D : il faut être hétérozygote pour être atteint de drépanocytose

Doc 4 : Protocole d'électrophorèse d'hémoglobines sur bande d'acétate permettant de révéler les phénotypes moléculaires et les génotypes de Suzanne et d'Antoine

En milieu basique, les protéines sont chargées négativement. Lorsqu'un mélange de protéines est soumis à un champ électrique, les protéines migrent à une distance caractéristique par rapport à la ligne de dépôt, en fonction de leur taille et de leur charge.

On réalise l'électrophorèse des hémoglobines extraites au préalable des globules rouges :

- HBA témoin (1)
- HBS témoin (2)
- Hémoglobines de Suzanne (3)
- Hémoglobines d'Antoine (4)



D'après le document 4 :

A : Suzanne et Antoine sont tous les 2 atteints de drépanocytose

B : Suzanne et Antoine possèdent tous les 2 des hémoglobines HBS

C : Seule Suzanne possède de l'hémoglobine HBS

D : Seul Antoine possède de l'hémoglobine HBS

L'enfant de Suzanne et d'Antoine :

A : ne peut pas avoir la drépanocytose

B : aura forcément la drépanocytose

C : aura peut être la drépanocytose

D : ne pourra pas transmettre la drépanocytose

La drépanocytose est une maladie héréditaire car :

A : si un parent est atteint, son enfant est forcément atteint

B : il faut être hétérozygote pour être atteint

C : elle est due à la mutation d'un gène : le gène de l'hémoglobine

D : les hommes et les femmes peuvent être atteints

La drépanocytose est une maladie :

A : génétique

B : dominante (il suffit d'avoir 1 seul allèle muté)

C : liée au sexe

D : due à la mutation de plusieurs gènes

La mucoviscidose

A : est une maladie qui touche principalement le foie

B : est une maladie qui touche principalement les poumons

C : est une maladie qui touche principalement les reins

D : est une maladie qui touche principalement le cœur

Dans le cas de la mucoviscidose, chez un individu malade (mutation F508del) :

A : la mutation du gène de la protéine CFTR empêche la fluidification du mucus des voies respiratoires

B : les cellules productrices de mucus ne fonctionnent pas correctement

C : les bactéries détruisent les cellules productrices de mucus

D : les protéines CFTR sont toujours localisées dans la membrane des cellules des bronches

D'après l'activité sur la mucoviscidose :

A : le phénotype macroscopique détermine le phénotype cellulaire qui détermine le phénotype moléculaire

B : le phénotype cellulaire détermine le phénotype macroscopique qui détermine le phénotype moléculaire

C : le phénotype moléculaire détermine le phénotype macroscopique qui détermine le phénotype cellulaire

D : le phénotype moléculaire détermine le phénotype cellulaire qui détermine le phénotype macroscopique

Dans le cas de la mucoviscidose :

A : les patients ont été exposés à des agents mutagènes

B : La thérapie génique constitue un espoir pour certains patients

C : on peut guérir de la mucoviscidose en utilisant différents traitements

D : la mucoviscidose n'est pas une maladie héréditaire

La thérapie génique consiste à introduire dans les cellules d'un malade

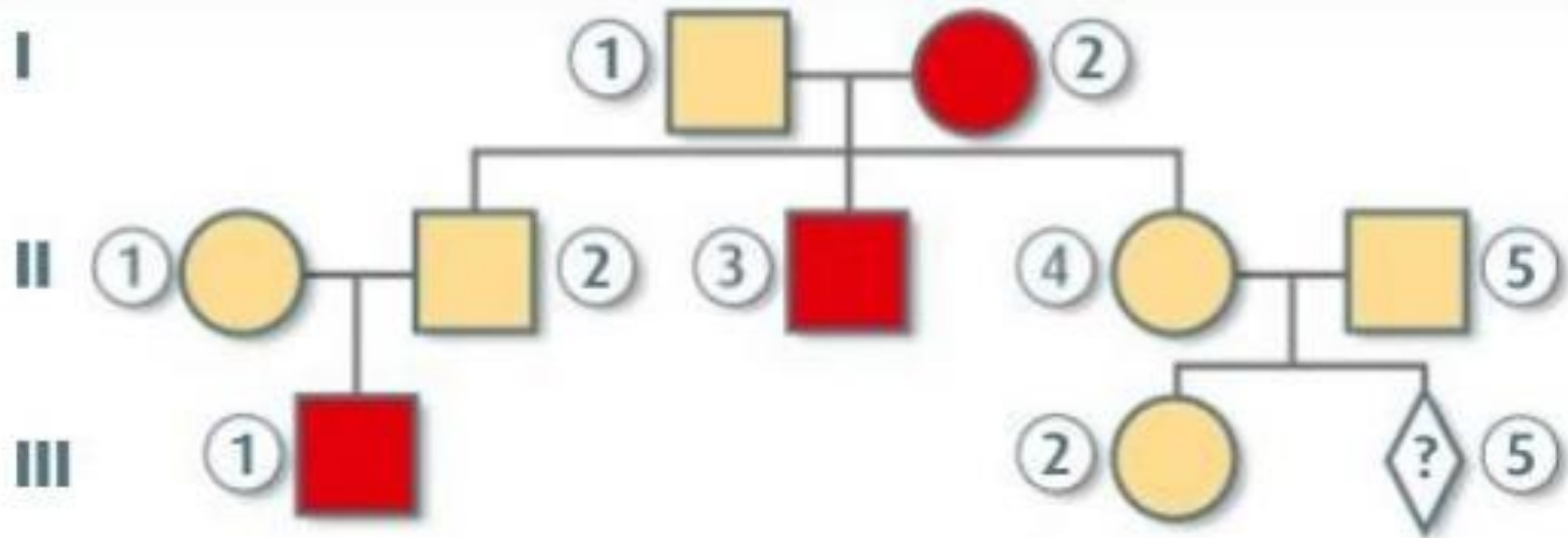
A : une protéine fonctionnelle

B : une enzyme qui répare l'ADN

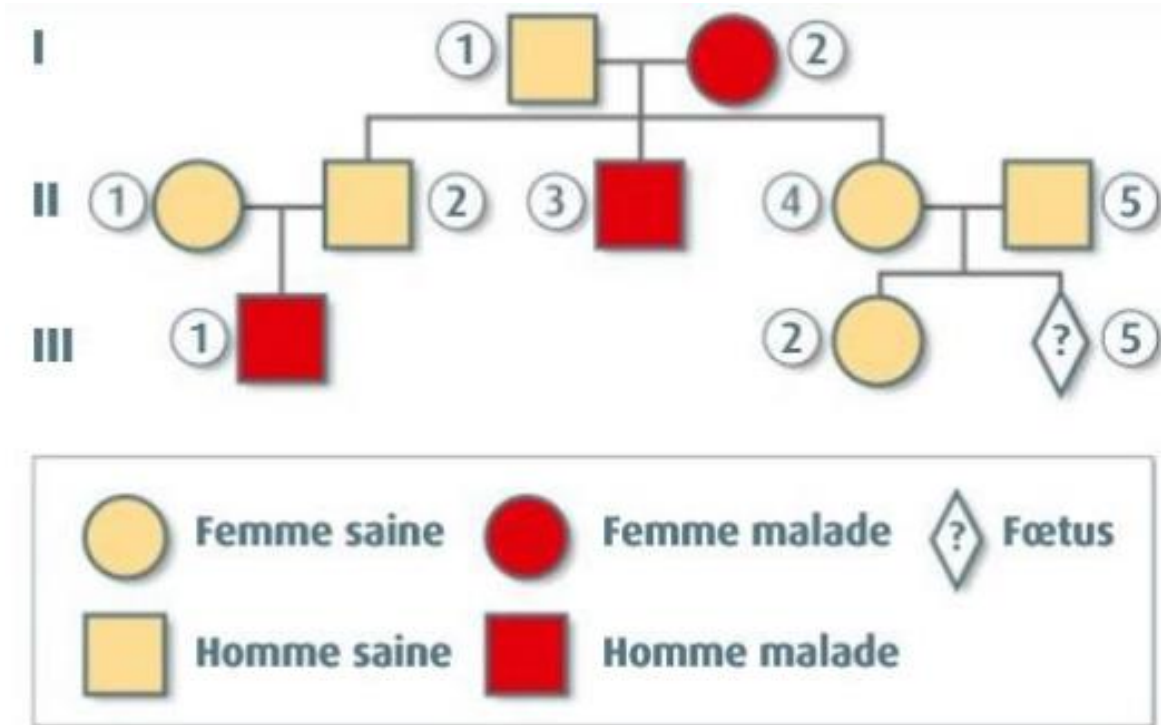
C : des ribosomes qui produisent des protéines normales

D : un allèle normal

Ci-dessous l'arbre généalogique d'une famille touchée par une maladie **autosomale** récessive :
= gène qui n'est pas localisé sur un chromosome sexuel



D'après cet arbre, on peut dire que
L'individu III.1. est :



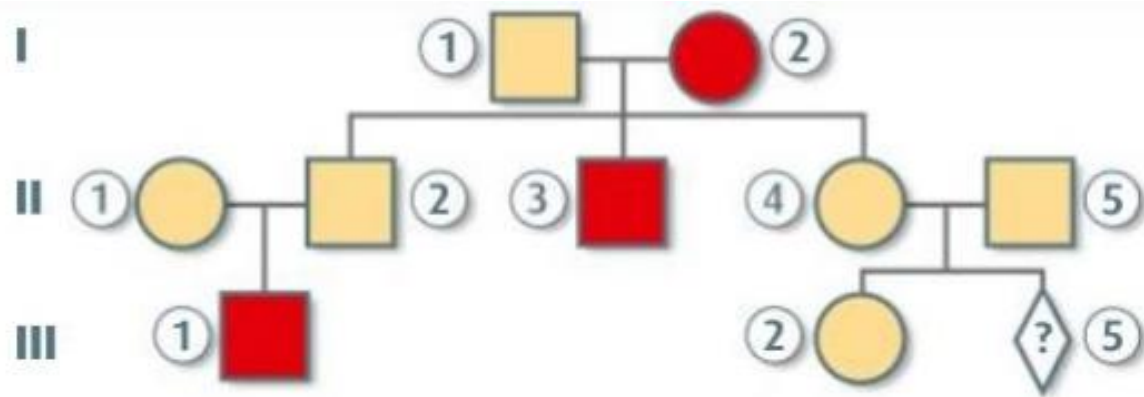
A : porteur sain

B : homozygote dominant

C : homozygote récessif

D : une femme

**D'après cet arbre, on peut dire que
L'individu II.1. est :**



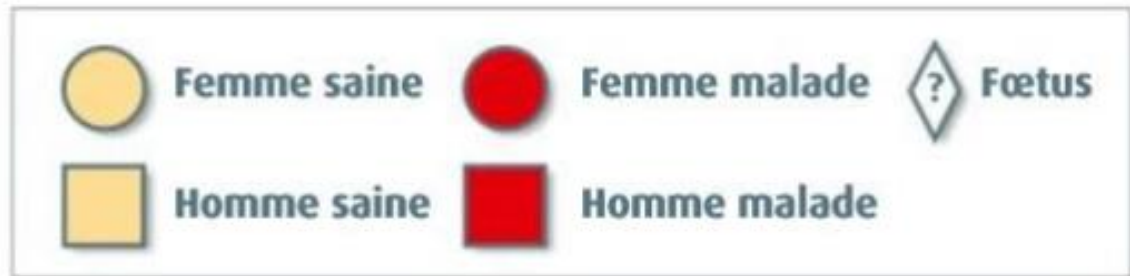
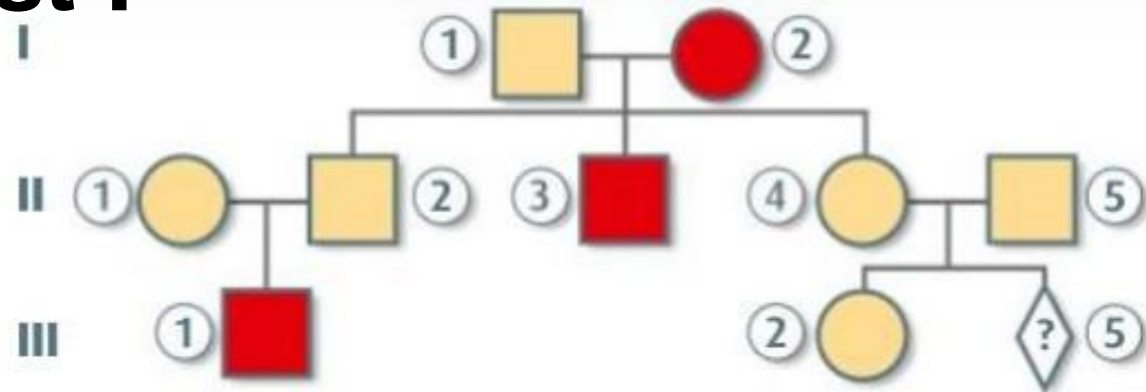
A : porteur sain

B : homozygote dominant

C : homozygote récessif

D : porteur sain ou homozygote dominant

**D'après cet arbre, on peut dire que
L'individu II.4. est :**



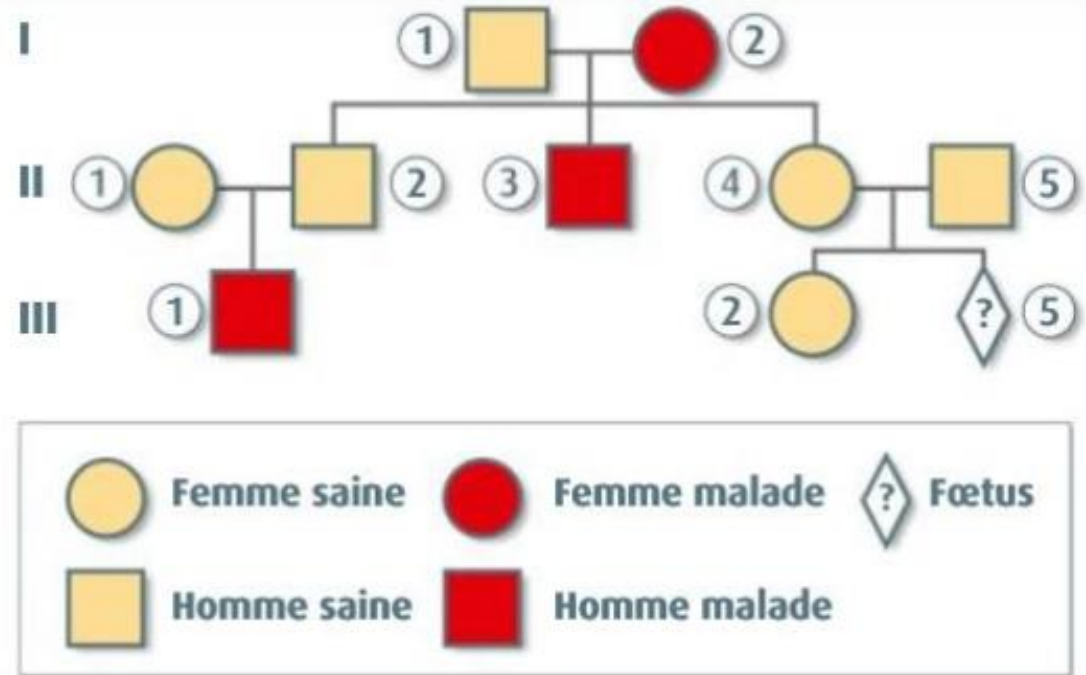
A : porteur sain

B : homozygote dominant

C : homozygote récessif

D : porteur sain ou homozygote dominant

D'après cet arbre, on peut dire que le foetus à naitre :



A : sera forcément malade

B : ne peut pas être malade

C : a une chance sur 2 d'être malade

D : ne sera malade que si ses deux parents sont porteurs sains