

# Exercices : Chromosomes, gènes et allèles

## 1 Le caractère « Rhésus »

Raisonnement et interprétation d'un schéma

En plus d'appartenir à l'un des 4 groupes sanguins A, B, AB ou O, chaque individu possède un caractère appelé « Rhésus ».

Ce caractère est déterminé par un gène localisé sur la paire de chromosomes n° 1. Il existe, pour ce gène, deux allèles : l'allèle Rhésus + (Rh+) et l'allèle Rhésus - (Rh-).

- Rappelez la définition d'un allèle.
- Identifiez les allèles présents sur la paire de chromosomes n° 1 schématisée ci-contre et déduisez-en l'allèle dominant.
- Représentez schématiquement toutes les autres combinaisons d'allèles possibles et indiquez, pour chacune d'entre elles, le Rhésus de la personne.

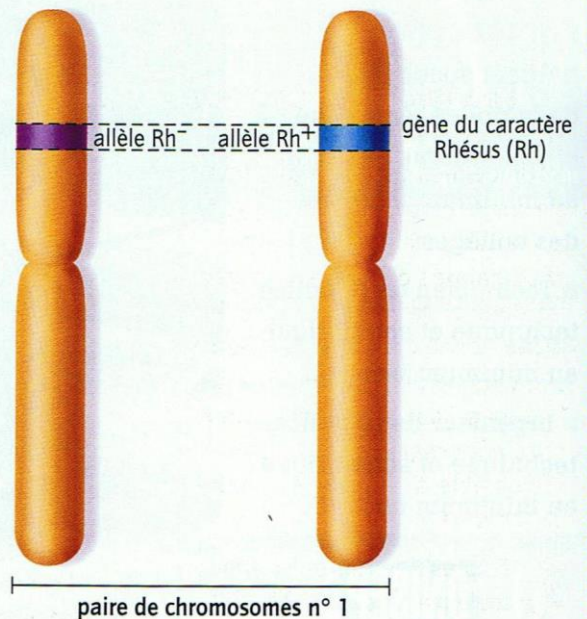


Schéma de la paire de chromosomes n° 1 d'un individu Rhésus +.

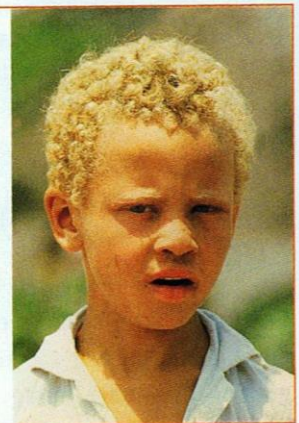
## 2 L'albinisme

La couleur de la peau est due à un pigment, la mélanine, présent en quantité plus ou moins grande. Certains individus possèdent une peau, des sourcils, des cils, des cheveux dépigmentés, c'est-à-dire blancs. Ces sujets ne fabriquent pas de mélanine : ils sont atteints d'albinisme.

L'albinisme est une anomalie rare, due à la modification d'un gène impliqué dans la fabrication du pigment. On note A et a les deux formes, ou allèles, sous lesquels se présente le gène : A est l'allèle normal, a est l'allèle anormal. L'allèle A est dominant.

a. Schématisez la paire de chromosomes porteuse du gène dans le cas d'un individu albinos.

b. Donnez les allèles possibles pour un individu normalement pigmenté.



Un enfant albinos.

OBJECTIF : Réaliser et raisonner

## 3 Le daltonisme

Le daltonisme est un défaut de vision des couleurs. Cette anomalie est plus fréquente chez les garçons que chez les filles.

Le gène impliqué dans la vision des couleurs est situé sur le chromosome X et présente deux allèles : l'allèle N commande la vision normale, l'allèle d commande le daltonisme et ne s'exprime pas en présence du premier (l'allèle N est donc dominant).

a. Schématisez les deux chromosomes sexuels d'un homme daltonien, puis ceux d'un homme à vision normale.

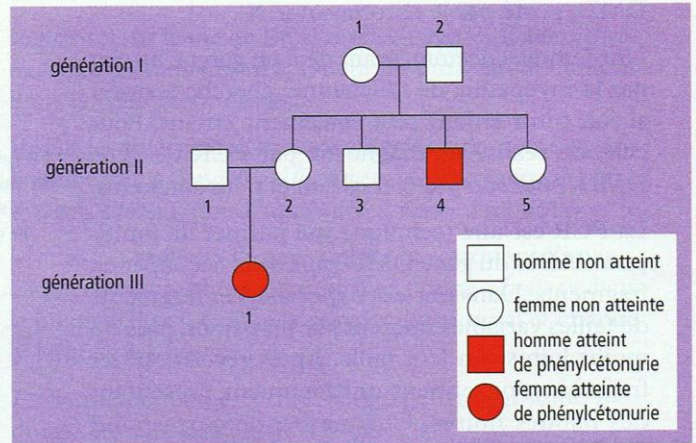
b. Schématisez les deux chromosomes sexuels d'une femme daltonienne, puis ceux d'une femme à vision normale (plusieurs cas sont possibles).

OBJECTIF : Réaliser et raisonner

## 4 La phénylcétonurie

Dans la famille D. certains individus sont atteints d'une maladie héréditaire grave : la phénylcétonurie. Cette maladie se manifeste par des troubles mentaux si l'enfant n'est pas soigné. Elle est liée à l'accumulation dans le sang d'une substance alimentaire : la phénylalanine qui, à fortes doses, est toxique pour les cellules nerveuses.

Chez les individus non atteints, la phénylalanine est dégradée par une substance produite par un gène appelé PAH, porté par la paire de chromosomes n° 12. Chez les individus atteints de phénylcétonurie, ce gène est défectueux. Il existe dans la population deux allèles du gène PAH : l'allèle normal PAH<sup>+</sup> et l'allèle défectueux PAH<sup>-</sup>.



**Doc.** L'arbre généalogique de la famille D. sur trois générations

### Questions

- 1) Sachant que, chez un individu atteint de phénylcétonurie, les deux allèles du gène PAH sont identiques, représente les chromosomes n° 12 en indiquant les allèles du gène PAH pour les individus II-4 et III-1.
- 2) Représente les chromosomes n° 12 des parents de II-4, sachant qu'ils possèdent deux allèles différents.
- 3) Explique pourquoi les parents de II-4 ont un taux de phénylalanine dans le sang supérieur à la normale.