

## CORRIGE TP6 L'ANALYSE PREDICTIVE EN GENETIQUE HUMAINE

### Le rachitisme vitamino-résistant

**Déterminer le mode de transmission de cette maladie en justifiant votre choix :**

- Allèle responsable dominant ou récessif ?
- Allèle porté par un autosome ou un gonosome ?

**Déterminer le génotype des garçons malades.**

**Expliquer pourquoi toutes les filles des pères malades le sont également et déterminer leur génotype.**

- Allèle responsable dominant ou récessif ?

Individus malades à chaque génération → allèle muté dominant = M: il suffit qu'il soit en un seul exemplaire pour que l'individu soit malade. (allèle « sain » récessif: s)

- Allèle porté par un autosome ou un gonosome ?

Toutes les filles d'un père malade sont malades : allèle muté porté par le chromosome X

**Donc: maladie gonosomale (chromosome sexuel) dominante**

**Déterminer le génotype des garçons malades.**

**Expliquer pourquoi toutes les filles des pères malades le sont également et déterminer leur génotype.**

Les garçons malades sont de génotype X//Y avec l'allèle muté porté par X: **XM//Y**

Toutes les filles d'un père malade le sont aussi car elles héritent le chromosome XM de leur père et comme M est dominant, elles seront malades.

Elles héritent l'autre chromosome Xs de leur mère qui est saine (Xs//Xs) → **génotype XM//Xs**

### La chorée de Huntington

**Déterminer le mode de transmission de cette maladie en justifiant votre choix :**

- Allèle responsable dominant ou récessif ?
- Allèle porté par un autosome ou un gonosome ?

**Déterminer le génotype des individus II3 ; IV1 et IV2.**

**Déterminer la probabilité de l'individu III3 de posséder les 2 allèles responsables de la chorée de Huntington.**

**Calculer le risque que l'enfant de la 5<sup>ème</sup> génération soit malade**

- Allèle responsable dominant ou récessif ?

Individus malades à chaque génération → allèle muté dominant = M (allèle « sain » récessif: s)

- Allèle porté par un autosome ou un gonosome ?

Pas tout à fait  
Mais vrai quand même

**Donc maladie  
autosomale dominante**

NON

NON

• Autosomique/gonosomique ?

> Si l'allèle morbide est porté par un des autosomes (chromosomes 1 à 22), il y a statistiquement autant d'hommes que de femmes atteints.

> Si l'allèle morbide est récessif et porté par le chromosome X : les hommes sont plus touchés que les femmes. Toutes les filles malades ont un père malade. Tous les fils d'une mère malade sont malades. Il n'y a pas de transmission père-fils.

> Si l'allèle morbide est dominant et porté par le chromosome X : toutes les filles d'un père malade sont malades.

> Si l'allèle morbide est porté par le chromosome Y, aucune femme n'est atteinte et tous les fils d'un homme malade sont malades.

**Déterminer le génotype des individus II3 ; IV1 et IV2.**

II3: saine donc de génotype s//s (s : allèle récessif)

IV1: malade donc hérite l'allèle M de son père III3 (malade) et l'allèle s de sa mère III4 saine (s//s) donc de génotype s//s (s : allèle récessif) → génotype de V1: M//s

IV2: saine donc s//s

**Déterminer la probabilité de l'individu III3 de posséder les 2 allèles responsables de la chorée de Huntington.**

III3: malade, donc il a au moins 1 allèle M.

A t-il le 2<sup>ème</sup> aussi?

Ses parents II1 et II2 sont malades mais ont 2 enfants sains III1 et III2: s//s qui ont donc hérité leurs allèles s de chacun des 2 parents

Les parents II1 et II2 sont donc forcément hétérozygotes: M//s

Echiquier de croisement des gamètes de II1 et II2:

| Gamètes II1<br>II2 | M/   | s/   |
|--------------------|------|------|
| M/                 | M//M | M//s |
| s/                 | M//s | s//s |

Probabilité que III3 possède les 2 allèles M = 1/3 (on raisonne sur l'individu malade)

**Calculer le risque que l'enfant de la 5<sup>ème</sup> génération soit malade**

Son père IV1 est malade et M//s à 100% = 1

Sa mère IV2 est saine et donc s//s à 100% = 1

Echiquier de croisement des gamètes de IV1 et IV2:

| Gamètes IV1<br>IV2 | M/   | s/   |
|--------------------|------|------|
| s/                 | M//s | s//s |
| s/                 | M//s | s//s |

Probabilité que V? soit malade = 1/2

**Risque que l'enfant V soit malade = 1 X 1 X 1/2**

**Risque = 1/2**