

# Correction exercices : Transmission de maladies héréditaires

## 1<sup>ère</sup> partie : Le daltonisme

Le daltonisme est une anomalie génétique qui touche environ 8% de la population masculine (0.5% de la population féminine). Le daltonisme de type deutéranopie est le plus fréquent.

Voici l'arbre généalogique d'une famille où il y a de nombreux cas de daltonisme deutéranope.

**Question 1 :** A l'aide de cet arbre, justifier que l'allèle muté (noté m) responsable du daltonisme deutéranope est récessif, par rapport à l'allèle normal (noté M) qui permet de produire une opsine M fonctionnelle.

L'allèle m est obligatoirement récessif, car les parents II 6 et II7 ne sont pas atteints et pourtant ils ont eu un fils atteint (les 2 parents doivent porter cet allèle m : ils sont dits porteurs sains).

**Question 2 :** A l'aide de l'arbre, justifier si le gène en question est porté par un autosome ou un chromosome sexuel (X ou Y). Remarque l'individu II 7 n'est pas porteur de l'allèle défectueux.

Il y a 16 fois plus d'hommes que de femmes atteints du daltonisme (données de l'introduction), donc cela laisse penser que le gène est porté par les chromosomes sexuels.

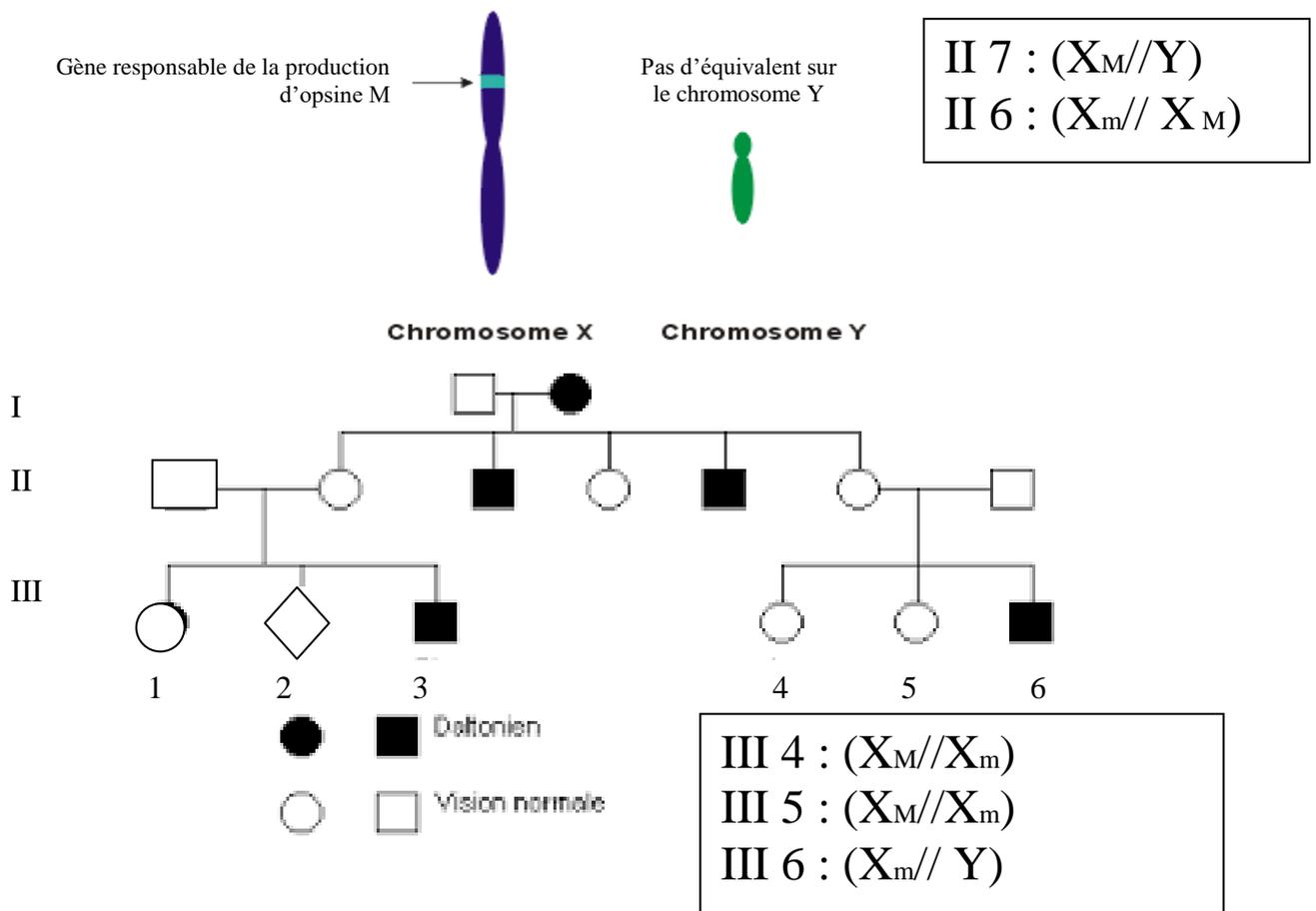
Il ne peut pas être porté par le chromosome Y, sinon seuls les hommes seraient atteints, or ce n'est pas le cas.

Pour le cas de la famille II6, II7 et leurs 3 enfants, le père II 7 porte uniquement l'allèle M.

Donc si le gène était sur un chromosome autosome (= non sexuel), il aurait obligatoirement transmis l'allèle M à ses enfants et comme l'allèle m, est récessif aucun enfant serait atteint. Or il a eu un enfant atteint.

Par contre, si le gène est porté par le chromosome X : le père porte l'allèle M et la mère les allèles m et M (elle est obligatoirement hétérozygote car sa mère est atteinte donc porteuse des allèles m et M).

Leur fils atteint de daltonisme a donc reçu le X<sub>m</sub> de sa mère et le Y de son père.



**Question 3 :** Calculer la probabilité que l'enfant III 2 à naître soit atteint.

**3a :** si c'est une fille

**3b :** si c'est un garçon.

II 1 porte forcément l'allèle M sur son chrs X (car il n'est pas atteint).

II 2 est obligatoirement hétérozygote pour ce gène car elle n'est pas atteinte mais sa mère oui, donc elle lui a donné un de ses allèles m.

	Ovule	$X^M$ 1/2	$X^m$ 1/2
Spermatozoïde	$X^M$ 1/2	$(X^M//X^M)$ [M] 1/4	$(X^M//X^m)$ [M] 1/4
	Y 1/2	$(X^M//Y)$ [M] 1/4	$(X^m//Y)$ [m] 1/4

Tableau de croisement des gamètes de chaque parent

**3a) Si l'enfant à naître une fille (on ne prend en compte que les résultats des filles) :**

Le père donnera son chromosome X portant l'allèle M et la mère donnera son chromosome X avec l'allèle m ou M, mais dans un cas comme dans l'autre elle ne sera pas atteinte car elle ne portera qu'un seul allèle m. Donc la fille à naître à 0% de risque d'être malade mais 50% de risque d'être porteuse saine.

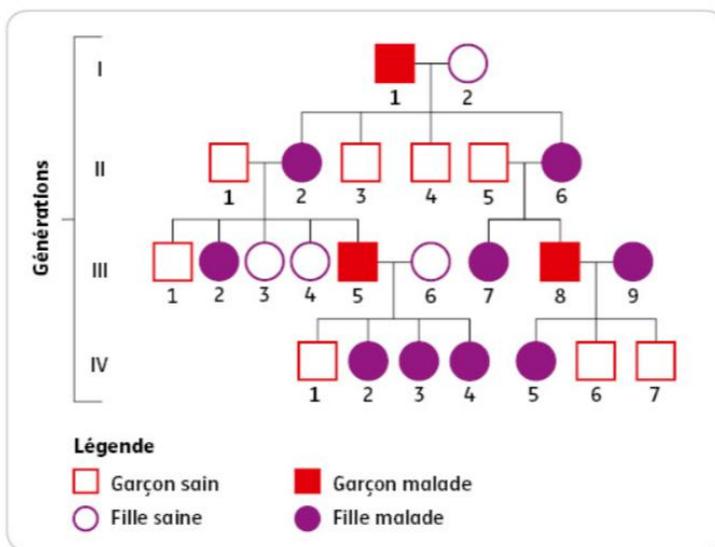
**3b) Si l'enfant à naître est un garçon (on ne prend en compte que les résultats des garçons) :**

Le père donnera son chromosome Y et la mère donnera son chromosome X avec l'allèle m avec une probabilité de 0,5.

Donc, le garçon à naître à 50% de risque d'être malade.

**2<sup>ème</sup> partie : Quelques maladies génétiques très rares.**

**Question 4 :** Pour chacune des 3 maladies, **déterminer** le mode de transmission de l'allèle « morbide ». Vous pouvez vous aider du mémo.



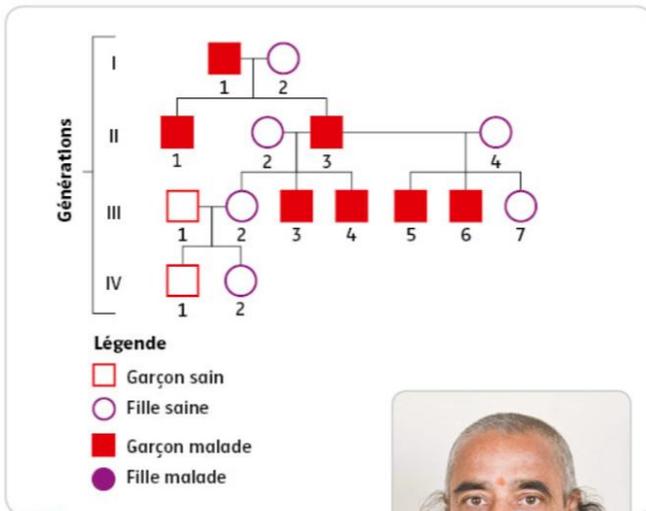
**Arbre généalogique de transmission du rachitisme vitamino-résistant.** Cette maladie se traduit par un déficit en phosphate à l'origine de fragilités osseuses.

Cette maladie touche les individus des 2 sexes donc le gène n'est pas porté par le chromosome Y. Il peut être porté par un autosome ou par le chromosome X.

On voit qu'il y a plus de filles malades que d'hommes donc on en déduit (d'après le mémo) que le gène doit être **situé sur le chromosome X**.

\* Toutes les filles d'un homme malade sont malades, l'allèle morbide doit donc être **dominant**.

**Justification :** les garçons IV 6 et 7 ne sont pas atteints, alors que leurs parents le sont. Si l'allèle morbide était récessif, il faudrait que leur mère porte l'allèle morbide sur ses 2 chromosomes X, or elle a transmis un chromosome X à chacun de ses 2 garçons, qui ne sont pas atteints. Un seul de ses chromosomes X porte l'allèle morbide.



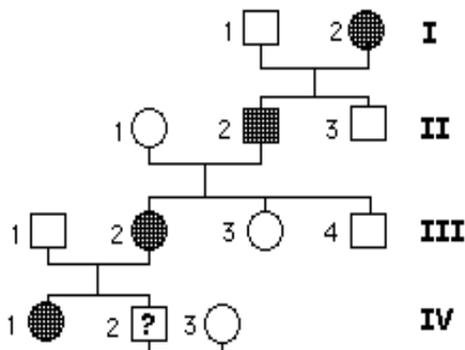
**Arbre généalogique de l'hypertrichose des oreilles.**  
 Cette maladie se manifeste chez les hommes par un développement excessif de poils sur une partie ou la totalité du corps.



Cette maladie ne touche pas les individus de la même façon en fonction de leur sexe, donc le gène doit être situé sur les chromosomes sexuels.

Seuls les garçons sont touchés, donc le gène est porté par le chromosome Y.

Nous ne pouvons pas savoir si l'allèle morbide est dominant ou récessif.



UN ARBRE GENEALOGIQUE LA CHOREE DE HUNTINGTON

Cette maladie touche les individus de la même façon en fonction de leur sexe, donc le gène doit être situé sur un autosome.

Cette maladie est très rare et ici elle touche au moins une personne à chaque génération (chaque individu malade a au moins un parent malade), l'allèle morbide est très certainement dominant.

### Mémo

**Transmission d'un allèle responsable d'une maladie génétique (allèle dit « morbide »).**

• **Dominant/récessif ?**

> Si un individu malade possède des parents sains, le mode de transmission est récessif. Il faut les deux copies de l'allèle morbide pour que la maladie s'exprime. L'individu est alors homozygote pour le gène.

> Si chaque individu malade a au moins un parent malade, et que toutes les générations sont touchées, le mode de transmission est très probablement dominant (1 seule copie de l'allèle morbide suffit pour que l'allèle s'exprime).

• **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.