

## Corrigé de la partie II



### Commentaire

#### 2ème partie :

- Question 1 : Commencer par chercher si un enfant malade a des parents sains pour conclure que le caractère est récessif.
- Question 2 : Vérifier l'hypothèse que l'allèle responsable de la maladie est porté par le chromosome sexuel Y puis l'hypothèse de la liaison au chromosome X en commençant par écrire les génotypes des individus malades puis on remonte à ceux des parents. Si cela concorde avec les données du pédigrée, l'hypothèse est vraie sinon on vérifie l'hypothèse de l'autosomie. Le fait que la maladie atteint les deux sexes est un argument en faveur de cette dernière hypothèse.
- Question 3 : Il sera facile ensuite de trouver le génotype de n'importe quel individu.
- Question 4 : La recherche des génotypes des descendants de parents de génotypes connus est une application d'une démarche bien connue.

### Corrigé

#### II. GÉNÉTIQUE HUMAINE :

##### 1) allèle récessif

Les individus  $I_1$  et  $I_2$  sont normaux, alors que certains de leurs enfants sont malades, c'est que les deux parents (ou au moins l'un d'entre eux) possèdent l'allèle malade, cet allèle est masqué par l'allèle normal "A", il est donc récessif "a", on écrit  $A > a$ .

##### 2) Le gène de la maladie est - il porté par un autosome ou par un chromosome sexuel ?

###### a) 1ère hypothèse : le gène de la maladie est porté par un chromosome sexuel

1er cas porté par Y : Les pères des sujets malades sont sains : donc le gène n'est pas porté par le chromosome Y qui se transmet de père en fils donc cette hypothèse est rejetée.

2ème cas porté par X : Dans ce cas toutes les filles atteintes devraient avoir un père atteint, ce qui n'est pas le cas  $\Rightarrow$  cette hypothèse est rejetée.

###### b) 2ème hypothèse : gène porté par un autosome.

Les parents I<sub>1</sub> et I<sub>2</sub> sont de génotype  $\frac{A}{a}$ , leurs enfants malades de génotypes  $\frac{a}{a}$  ont hérité un allèle malade de chacun de leurs parents donc cette hypothèse est acceptée : le gène de la maladie est porté par un autosome.

3)

I<sub>1</sub> :  $\frac{A}{a}$  ; I<sub>2</sub> :  $\frac{A}{a}$ , III<sub>2</sub> :  $\frac{A}{a}$ ; III<sub>3</sub> :  $\frac{A}{a}$ , III<sub>5</sub> :  $\frac{A}{a}$ , ou :  $\frac{A}{A}$ , III<sub>6</sub>  $\frac{A}{a}$  ou  $\frac{A}{A}$

4)

- \* Les individus III<sub>2</sub> et III<sub>3</sub> sont des cousins germains (mariage consanguin) de génotype  $\frac{A}{a}$ , donc hétérozygotes. Ils ont des enfants chez lesquels s'exprime le gène responsable de la maladie (IV et IV<sub>5</sub>)
- \* Pour le couple III<sub>5</sub> - III<sub>6</sub> le parent III<sub>6</sub> est étranger à la famille donc son génotype serait probablement  $\frac{A}{A}$  et le risque d'apparition d'enfants homozygotes est réduit.