

DEUXIEME PARTIE

1) Recherche du mode de transmission de la maladie

a- L'allèle responsable de la maladie est-il dominant ou récessif ?

Les couples (I1 et I2) et (III3,III4), phénotypiquement sains ont donné naissance respectivement aux garçons I1 et IV3 atteints. L'allèle responsable de la maladie est donc récessif.

La maladie est déterminée par un gène à deux allèles soient (A,a) avec
A=allèle normal ou sain

a=allèle muté responsable de la maladie

$A > a$

b- Le gène responsable de la maladie est-il autosomal ou lié au sexe ?

1^{ère} hypothèse : Le gène responsable de la maladie est lié à Y.

Un homme atteint, de génotype X//Ya, ne peut provenir que d'un père atteint. Ce n'est pas le cas : III1 et IV3 sont atteints, leur père ne l'est pas. Donc cette hypothèse est à rejeter.

2^{ème} hypothèse : Le gène responsable de la maladie est lié à X.

Les garçons atteints (III1 et IV2), de génotype X//Ya, ont hérité de leur mère hétérozygote ou conductrice l'allèle responsable de la maladie. Cette hypothèse est à retenir.

3^{ème} hypothèse : Le gène responsable de la maladie est autosomal.

Chaque garçon atteint, de génotype a//a, a hérité l'allèle responsable de la maladie de chacun de ses parents hétérozygotes A//a. Cette hypothèse aussi est à retenir.

2) a- Localisation du gène responsable de la maladie

Le père III2 possède un seul allèle du gène ; ceci ne s'explique que par l'existence d'un gène lié à X. Donc la 2^{ème} hypothèse (gène responsable de la maladie lié à X) est confirmée.

Autre réponse possible : Si le gène est autosomal, le sujet III3 devrait posséder deux allèles du gène responsable de la maladie, ce qui n'est pas le cas. La 3^{ème} hypothèse est infirmée, la 2^{ème} hypothèse (gène responsable de la maladie lié à X) est confirmée.

b- Le nouveau-né attendu (IV4) possède un allèle normal A et un allèle muté a ; il est donc de génotype XA//Xa et de phénotype normal.

c- Les génotypes :

I2 : XA//Xa

III1 : XA//Y

III5 : XA//XA ou XA//Xa

IV2 : XA//Y