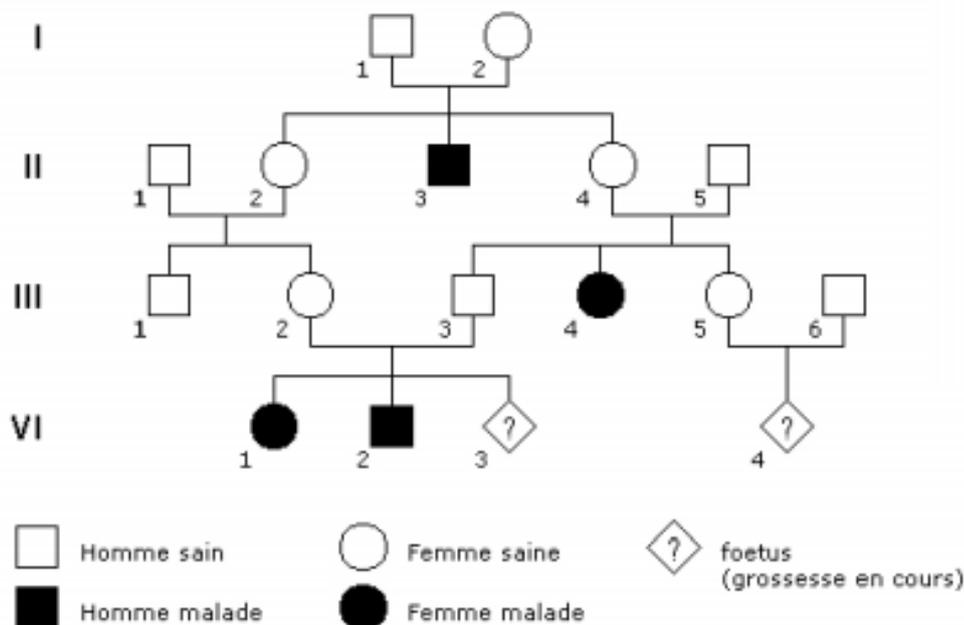


Transmission mendélienne d'un caractère :

Exo 7 . La phénylcétonurie

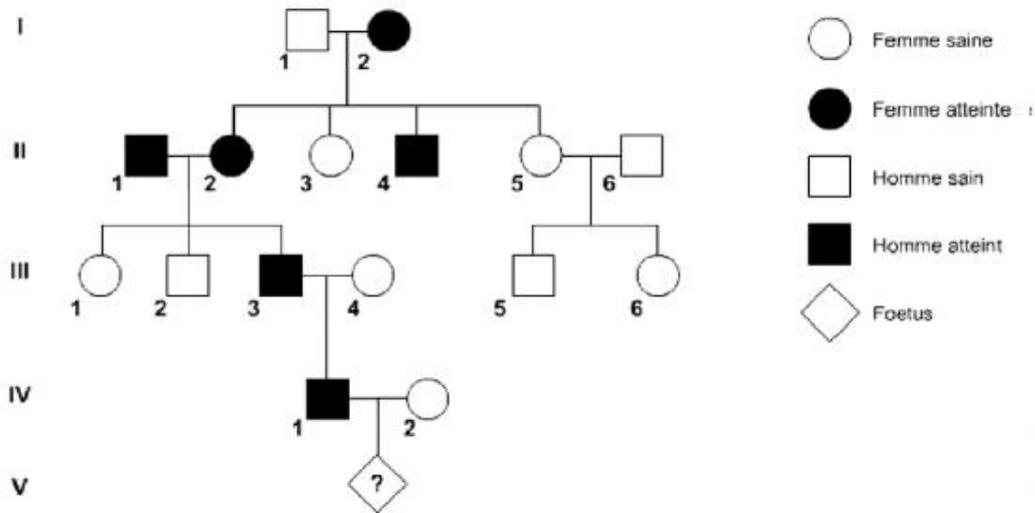
Type de transmission	Caractéristiques et exemples					
	Caractéristiques des arbres généalogiques	Exemple de maladie	Gène impliqué (chromosome porteur du gène)	Fonction de la protéine	Symptômes	Fréquence de la maladie à la naissance
Autosomique récessif	<ul style="list-style-type: none"> Autant de filles que de garçons touchés Pas de malade à toutes les générations 	Phénylcétonurie	PAH (Chr. 12)	Transformation de la phénylalanine en tyrosine	<ul style="list-style-type: none"> Accumulation de la phénylalanine Troubles cérébraux 	1/16 000
Autosomique dominante	<ul style="list-style-type: none"> Autant de filles que de garçons touchés Un des parents du malade est atteint 	Maladie de Huntington	HTT (Chr. 4)	Transport et expression d'un facteur impliqué dans la survie des neurones	Troubles moteurs, comportementaux et cognitifs	1/10 000
Gonosomale (liée à l'X) récessive	<ul style="list-style-type: none"> Garçons plus touchés que les filles Pas de malade à toutes les générations 	Hémophilie A	F8 (Chr. X)	Coagulation du sang	Hémorragies spontanées ou prolongées	♂ 1/5 000 ♀ très rare
Gonosomale (liée à l'X) dominante	<ul style="list-style-type: none"> Les deux sexes sont touchés Pas de transmission père/fils Malades à toutes les générations (si compatible avec la reproduction) 	Rachitisme hypophosphatémique dominant lié à l'X	PHEX (Chr. X)	Rôle dans la minéralisation osseuse	Déformations osseuses, petite taille	1/20 000



a) En vous appuyant sur l'arbre généalogique ci-dessus, confirmez que le mode de transmission est bien autosomal récessif.

b) Calculez la probabilité pour l'enfant IV-4 d'être atteint de la maladie.

Exo 8 : La chorée de Huntington



a) En vous appuyant sur l'arbre généalogique ci-dessus, confirmez que le mode de transmission est bien autosomal dominant.

b) Calculez la probabilité pour l'enfant de la cinquième génération d'être atteint de la maladie.

* cette maladie est terrible dans le sens où elle se déclare tardivement, à partir de 35 ans et donc, les personnes hétérozygotes peuvent transmettre leur allèle morbide à leur descendance.

Transmission mendélienne d'un caractère (dont le gène est lié au sexe)

Exo 9.

Chez la Drosophile, le gène gouvernant la couleur rouge ou blanche des yeux est porté par le chromosome sexuel X. L'allèle donnant la couleur rouge est dominant (type sauvage).

a) On croise une femelle homozygote à yeux rouges avec un mâle à yeux blancs. Qu'obtient-on en 1ère génération, puis en 2^{ème} génération, en croisant un mâle et une femelle de 1ère génération ?

b) On croise une femelle à yeux blancs avec un mâle à yeux rouges. Qu'obtient-on en 1ère, puis en 2^{ème} génération ?

Exo 10.

La Poule possède un seul chromosome Z (formule WZ), tandis que le Coq en a deux (formule ZZ). Chez certaines races noires, il existe un type de coloration dit "barré" qui est dominant sur le noir uni. Ce caractère est déterminé par un gène lié

au sexe. On croise une Poule au plumage barré de stries blanches avec un Coq noir uni.

La 1^{ère} génération comprend des femelles noires et des mâles barrés. La 2^{ème} génération, issu du croisement 1^{ère} génération par elle-même, comprend en nombre égal des Poules au plumage noir uni, des Poules au plumage barré, des Coqs au plumage noir uni, des Coqs au plumage barré de stries blanches.

Sur quel chromosome sexuel se trouve le gène "couleur pelage". Justifier par des tableaux de croisement.

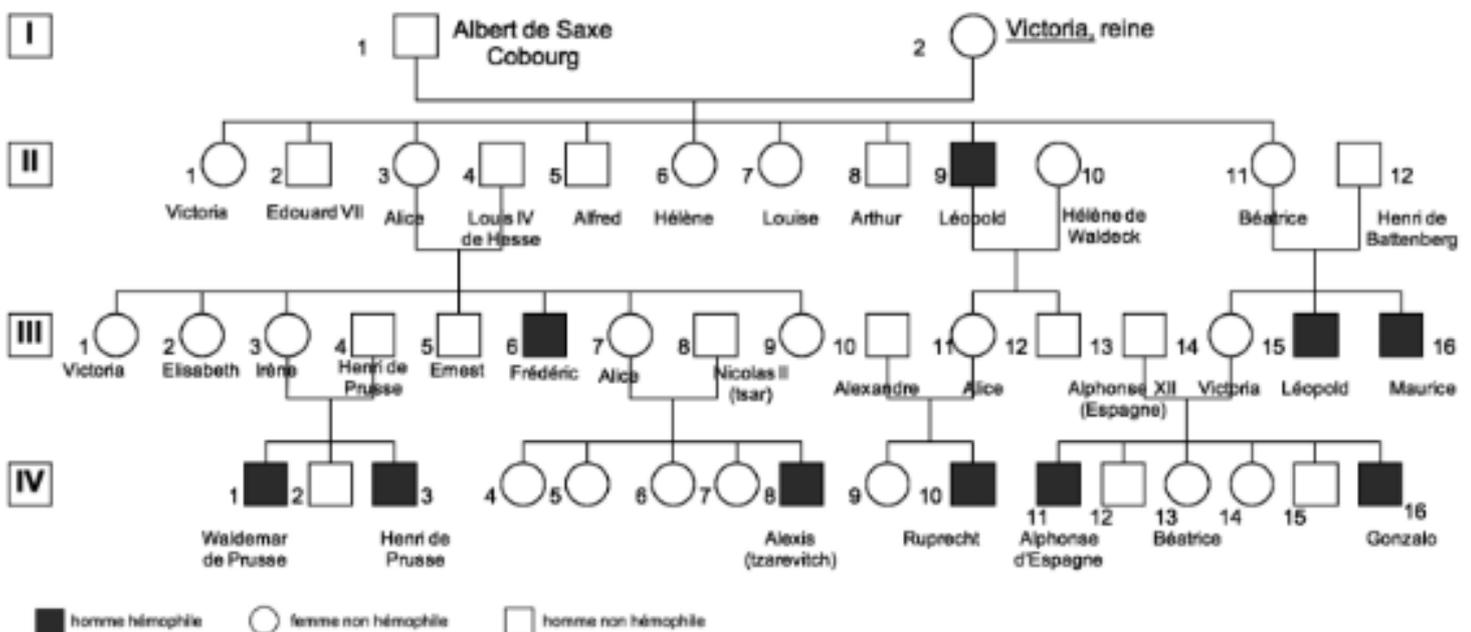
Exo 11.

L'hémophilie A Arbre généalogique simplifié des descendants de la reine Victoria - (1819-1901) -Reine du Royaume-Uni et de Grande-Bretagne.

a) En vous appuyant sur l'arbre généalogique ci-contre, confirmez que le mode de transmission est bien gonosomal récessif (lié à l'X).

b) Calculez la probabilité pour le couple Alexis/Béatrice (en génération IV) d'avoir un enfant atteint d'hémophilie. Et pour le couple Waldemar/Gonzalo ?

c) Par cet exemple, expliquez en quoi les mariages consanguins ne sont pas recommandés.



Pour les allèles dominants ou pour l'hérédité associée à X, on peut réfuter le mode autosomal récessif, qui s'il fonctionne sur une ou deux générations, devient intenable (statistiquement) sur plusieurs générations. On invoque alors le «principe de parcimonie».