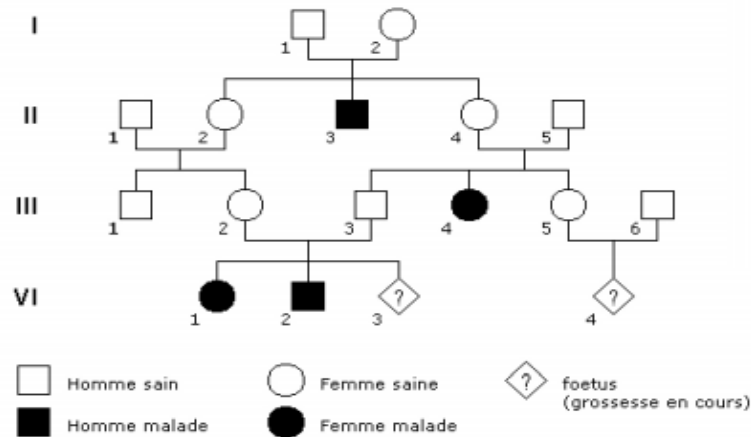


TD Génétique 2 ELEMENTS DE CORRECTION 2023/2024

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-contre, confirmez que le mode de transmission est bien autosomal récessif.

Le couple I1-I2 a un enfant souffrant de phénylcétonurie. Ils ne sont pas atteints donc ils sont hétérozygotes tous les deux. L'allèle morbide est masqué chez eux, il est donc récessif. On constate par ailleurs qu'il y a des garçons et des filles qui sont atteints, on peut donc penser que ce gène est porté par un autosome.

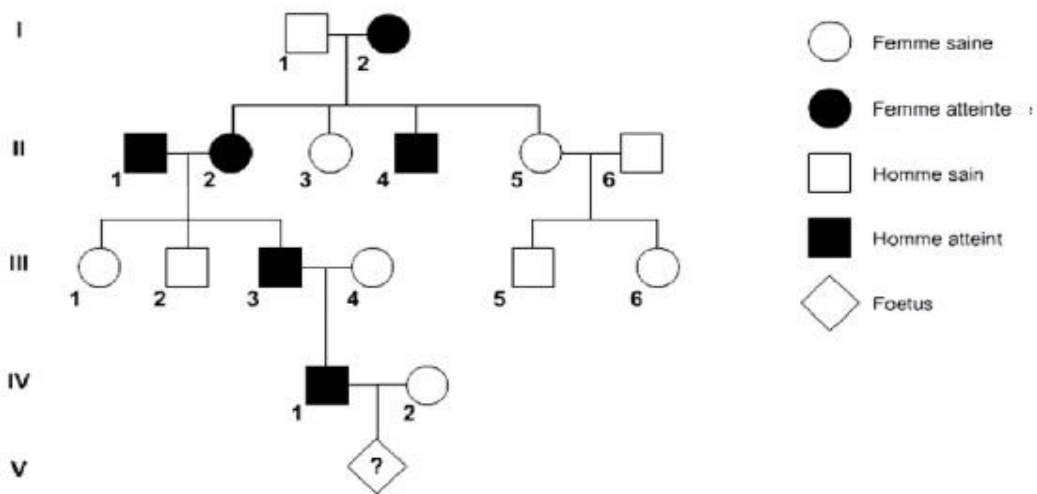
b) Calculez la probabilité pour l'enfant IV-4 d'être atteint de la maladie.

Probabilité de III5 d'être hétérozygote = $2/3$

Probabilité de III6 d'être hétérozygote (pris dans la population générale – une personne sur 16000 est atteinte) = $1/63$

$2/3 * 1/63 * 1/4 = 1/378 \rightarrow 0,26 \%$

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.

La chorée de Huntington est liée à un allèle morbide dominant. On constate effectivement qu'il y a des cas à chaque génération. Il suffit qu'un des parents soit atteint pour que les enfants soient aussi touchés. On peut partir d'une hypothèse inverse et montrer que si ça peut fonctionner pour un cas, statistiquement, ça devient de moins en moins probable. Par ailleurs, avec un allèle récessif, le couple II1-II2 où chaque individu est atteint, tous les enfants devraient être malades car les parents sont forcément homozygotes.

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.

La probabilité pour V d'être atteint est très forte. En fait, on doit remonter aux parents de IV1 pour dire qu'il est forcément hétérozygote ($Ch+//Ch$) alors que IV est ($Ch+//Ch+$) (homozygote avec l'allèle « normal » - sinon, il serait malade). IV1 produit moitié de gamètes ($Ch+/$) et moitié de gamètes ($Ch/$). L'enfant à naître a une probabilité de 50% d'être atteint.

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 1^{ère} génération, puis en 2^{ème} génération, en croisant un mâle et une femelle de 1^{ère} génération ?

| | | | |
|--------------|-------|-------------------------|-------|
| F1 | | Femelle [Rouge] | |
| | | (XR/) | (XR/) |
| Mâle [Blanc] | (Xb/) | (XR//Xb) => [Rouge] 50% | |
| | (Y0/) | (XR//Y0) => [Rouge] 50% | |

| | | | |
|--------------|-------|-------------------------|-------------------------|
| F2 | | Femelle [Rouge] | |
| | | (XR/) | (Xb/) |
| Mâle [Rouge] | (XR/) | (XR//XR) => [Rouge] 25% | (XR//Xb) => [Rouge] 25% |
| | (Y0/) | (XR//Y0) => [Rouge] 25% | (Xb//Y0) => [Blanc] 25% |

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

| | | | |
|--------------|-------|-------------------------|-------------------------|
| F1 | | Femelle [Blanc] | |
| | | (Xb/) | (Xb/) |
| Mâle [Rouge] | (XR/) | (Xb//XR) => [Rouge] 25% | (XR//Xb) => [Rouge] 25% |
| | (Y0/) | (Xb//Y0) => [Blanc] 25% | (Xb//Y0) => [Blanc] 25% |

| | | | |
|--------------|-------|-------------------------|-------------------------|
| F2 | | Femelle [Rouge] | |
| | | (XR/) | (Xb/) |
| Mâle [Blanc] | (Xb/) | (XR//Xb) => [Rouge] 25% | (Xb//Xb) => [Blanc] 25% |
| | (Y0/) | (XR//Y0) => [Rouge] 25% | (Xb//Y0) => [Blanc] 25% |

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.

Soit l'allèle B (déterminant la couleur barrée) dominant et l'allèle n (déterminant la couleur uni) récessif.

On part avec l'hypothèse que le gène « couleur du pelage » est porté par le chromosome Z.

| F1 | | Femelle [Barré] | |
|-------------|-------|-------------------------|------------------------|
| | | (ZB/) | (W0/) |
| Mâle [noir] | (Zn/) | (ZB//Zn) => [Barré] 25% | (Zn//W0) => [noir] 25% |
| | (Zn/) | (ZB//Zn) => [Barré] 25% | (Zn//W0) => [noir] 25% |

| F2 | | Femelle [Noir] | |
|--------------|-------|-------------------------|-------------------------|
| | | (Zn/) | (W0/) |
| Mâle [Barré] | (ZB/) | (ZB//Zn) => [Barré] 25% | (ZB//W0) => [Barré] 25% |
| | (Zn/) | (Zn//Zn) => [Noir] 25% | (Zn//W0) => [noir] 25% |

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).

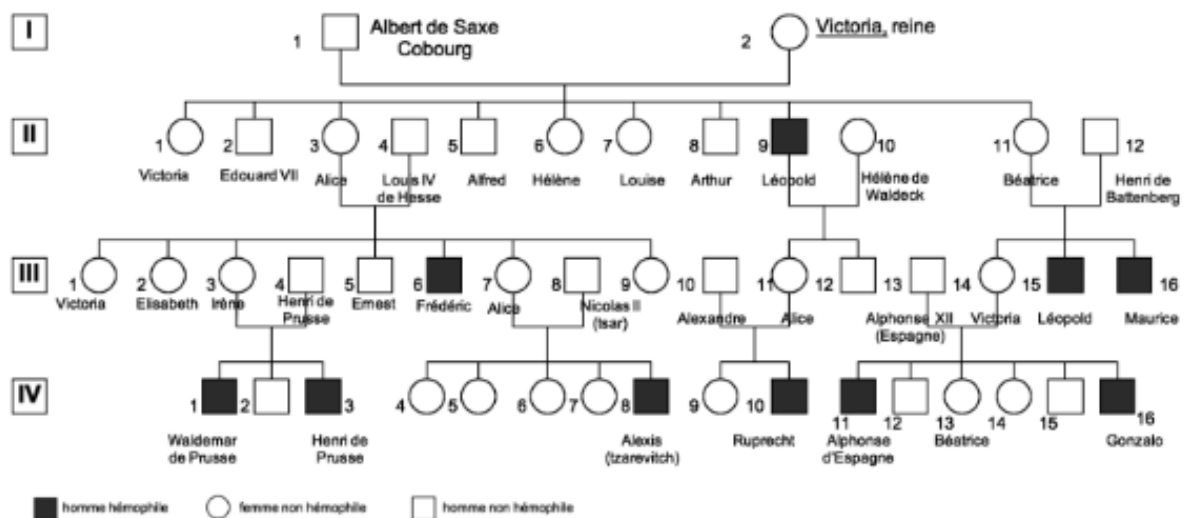
En première approche, on voit que dans l'arbre généalogique, il n'y a que des hommes qui sont touchés (statistiquement, alors que cet arbre est bien fourni, il devrait y avoir quelques femmes touchées si l'allèle était porté par un autosome). Par ailleurs, un couple [sain] peut avoir un enfant malade. L'allèle morbide est donc masqué (récessif) chez les parents. Si le gène était porté par Y alors un homme atteint aurait forcément un père malade. Xh^+ -> allèle normal, porté par un chromosome X et Xh -> allèle morbide La reine Victoria est hétérozygote ($Xh^+//Xh$) et Albert est hémizygotte ($Xh//Y$) Léopold (II) a récupéré le Xh de sa mère... comme il n'y a pas d'autre allèle pour compenser, il est [hémophile].

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 ?

Alexis est (Xh//Y) et Béatrice est homozygote ou hétérozygote... si elle est homozygote, la probabilité d'avoir un enfant malade est nulle quel que soit le sexe. Si elle est hétérozygote, si le couple a une fille, il y a une « malchance » sur deux qu'elle soit hémophile un (Xh/) qui vient d'Alexis et un (Xh/) de Béatrice qui produit un gamète sur deux avec cet allèle). Si c'est un garçon, de nouveau, ça sera une probabilité de 50% pour qu'il soit [sain] ou [hémophile]. Il faut alors calculer la probabilité pour que Béatrice soit hétérozygote (et après, on multiplie par 1/2). Alphonse XII d'Espagne est (Xh+//Y) donc Béatrice a déjà un allèle h+ - sa mère, encore une Victoria est hétérozygote (elle a des garçons – des frères de Béatrice qui sont hémophiles) donc la probabilité pour Béatrice d'être hétérozygote est de 50%. Les enfants du couple putatif Alexis / Béatrice ont 25% de malchance d'être [hémophiles], quel que soit le sexe. C'est énorme. (pour le couple Waldemar/Gonzalo, c'est pour voir si vous suivez... deux hommes ne peuvent pas avoir d'enfants, hein...)

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

Les mariages consanguins favorisent la rencontre d'allèles morbides quand ceux-ci sont présents dans un arbre généalogique (les maladies génétiques s'héritent). Les probabilités d'avoir un enfant malade deviennent alors très importantes.



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 ».