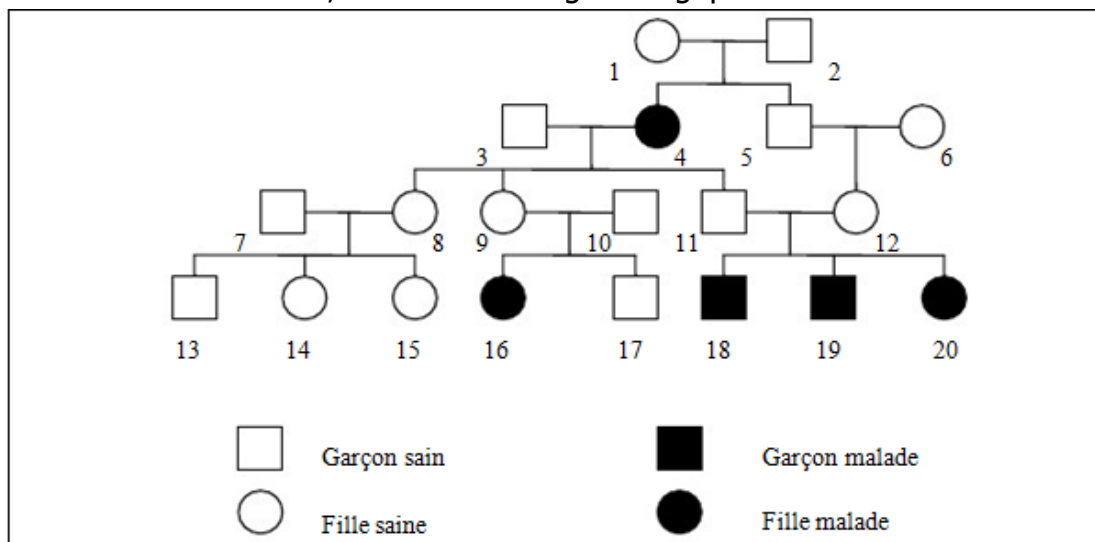


TD Génétique 3 Eléments de correction(GENE 401_SV)

2023/2024

Exo 12.

L'idiotie phénylpyruvique est une maladie héréditaire dont sont atteints plusieurs membres d'une famille, voici son arbre généalogique :



1) Déterminez si l'allèle responsable de cette maladie est dominant ou récessif.

On observe que le couple 1 et 2 n'est pas malade mais leur fille 4 l'est, on peut donc penser que l'allèle responsable de cette maladie est récessif, et que les parents sont hétérozygotes sains. Leur fille a donc reçu l'allèle responsable de la maladie de ces deux parents.

2) Déterminez si l'allèle responsable de cette maladie est porté par le chromosome X. Chez la femme 4, si l'allèle responsable est porté par un chromosome X, alors elle est ($X_m//X_m$), m pour l'allèle responsable. Elle a donc reçu un X_m de son père qui est alors ($X_m//Y$) et donc serait atteint. Ce n'est pas le cas.

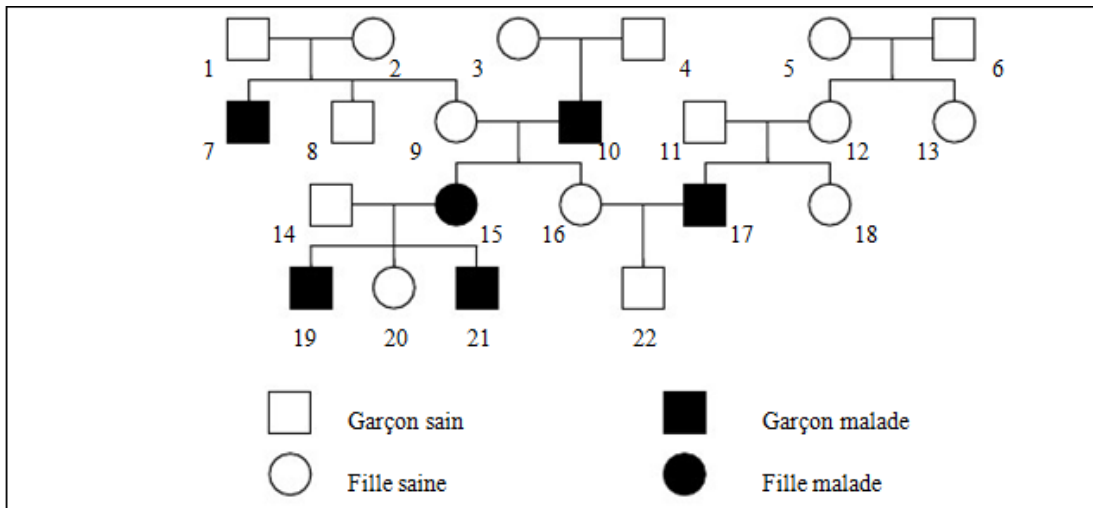
Si l'allèle responsable de cette maladie était porté par le chromosome Y, la femme 4 ne serait pas malade. L'allèle responsable de cette maladie est porté par un autosome.

3) Quel est le lien de parenté entre 11 et 12 ? Que leur auriez-vous conseillé s'ils vous avaient annoncé à l'avance leur intention d'avoir un enfant ?

11 et 12 sont cousins germains, ils auraient dû réaliser un test génétique afin de vérifier s'il existe un risque qu'ils aient un enfant atteint de la maladie.

Exo 13.

Voici un arbre généalogique d'une famille dont certains membres sont atteints de la maladie de Kennedy :



1) Déterminez si l'allèle responsable de cette maladie est dominant ou récessif.

On observe que le couple 3 et 4 n'est pas atteint par cette maladie alors que leur fils 10 est atteint, l'allèle responsable de cette maladie est donc un allèle récessif.

2) Déterminez si l'allèle responsable de cette maladie est porté par le chromosome X.

On observe que 5 personnes malades sont des hommes contre une femme malade seulement. On remarque pour 9 et 10 et 15, 10 est malade et 15 aussi. 15 a reçu un X_m de son père et un X_m de sa mère qui doit être hétérozygote, m étant l'allèle responsable de la maladie. Pour 14, 15, 19 et 21, la mère est ($X_m//X_m$) et a donc donné son X_m à ses deux fils. On n'a pas de certitudes mais une forte présomption.

3) Déterminez les génotypes des individus suivants : 1, 2, 3, 4, 5, 6, 9, 11, 12, 14, 16, 18, 20, 22.

Tous les hommes sains sont ($X_M//Y$) M étant l'allèle sain, soit 1, 4, 6, 11, 14, 22

Les filles saines issues de père ou de mère malades, les mères saines ayant un fils ou une fille malade, sont porteuses ($X_M//X_m$) soit 16, 20, 2, 3, 9, 12, 16

Pour 5, sa fille 12 est porteuse et 6 est sain donc 5 est ($X_M//X_m$)

Pour 18, son père 11 est sain et sa mère 12 est porteuse donc elle a 50% de risque d'être saine ou porteuse.

Transmission mendélienne de plusieurs caractères

Exo 14.

On suppose que la couleur des yeux, bleu ou foncé, et la couleur des cheveux, blond ou brun, se transmettent dans l'espèce humaine conformément aux lois de Mendel. "Œil brun" est dominant sur le caractère "Œil bleu", et "cheveu brun" est dominant sur "cheveu blond". Une fille aux yeux bleus et à la chevelure blonde a pour mère une femme aux yeux bruns et à la chevelure brune, et pour père un homme aux yeux bruns et à la chevelure brune. Elle épouse un homme blond aux yeux bruns.

a) Quels peuvent être le ou les génotypes des parents ?

Les deux parents sont forcément hétérozygotes pour les deux caractères considérés
 Père [Yeux Bruns, Cheveux Bruns] = (YB Cb//Yb Cb) ;
 Mère [Yeux Bruns, Cheveux Bruns] = (YB Cb//Yb Cb) ;
 La fille [Yeux bleus, Cheveux blonds] est (Yb Cb//Yb Cb) ;
 où YB=Yeux bruns, Yb=Yeux bleus, CB=Cheveux bruns et Cb=Cheveux blonds ;

Son mari [Yeux Bruns, Cheveux blonds] est homozygote récessif pour le gène codant pour les cheveux (Cb//Cb) et peut-être soit homozygote (YB//YB) pour le gène codant pour la couleur des yeux soit hétérozygote (YB//Yb).

b) Quels pourront être les génotypes et les phénotypes de leurs enfants.

Si le père est (YB Cb//YB Cb) alors 100% des enfants seront (YB Cb//Yb Cb) [Yeux Bruns, Cheveux blonds];

Si le père est (YB Cb//Yb Cb) alors tous les enfants auront les cheveux blonds (Cb//Cb) [Cheveux blonds] mais parmi ceux-ci 50% auront les yeux bruns (YB//Yb) [Yeux Bruns] et 50% auront les yeux bleus (Yb//Yb) [Yeux bleus].

Exo 15.

Chez la Drosophile, les ailes vestigiales et le corps poilu sont produits par deux gènes récessifs situés sur des chromosomes différents. Les allèles déterminants le phénotype sauvage : ailes longues et corps sans poils, sont dominants. Un mâle poilu aux ailes courtes est croisé avec une femelle normale homozygote.

a) Quelles seront les caractéristiques phénotypiques de la 1ère génération ?

En croisant les 1ères générations, quelles seront les caractéristiques phénotypiques de la 2ème génération ?

Soit les allèles suivants L= Aile longue (Dominant)

l = Aile courte (récessif)

G = Corps sans poil, glabre (G) (Dominant)

g = corps poilu (g) (récessif)

Le croisement entre deux individus homozygotes donne 100% d'individus hétérozygotes en F1 = (LG//lg) [Aile longue, corps sans poils].

		Femelle			
		(LG/)	(Lg/)	(lG/)	(lg/)
Mâle	(LG/)	(LG//LG) [L, G]	(LG//Lg) [L, G]	(LG//lG) [L, G]	(LG//lg) [L, G]
	(Lg/)	(LG//Lg) [L, G]	(Lg//Lg) [L, g]	(LG//lg) [L, G]	(Lg//lg) [L, g]
	(lG/)	(LG//lG) [L, G]	(Lg//lg) [L, G]	(lG//lG) [l, G]	(lG//lg) [l, G]
	(lg/)	(LG//lg) [L, G]	(Lg//lg) [L, g]	(lG//lg) [l, G]	(lg//lg) [l, g]

b) Donner les génotypes, phénotypes et les proportions théoriques que l'on devrait obtenir dans chacun des cas.

On obtient donc :

9/16 [L, G] = ailes longues et corps sans poil

3/16 [L, g] = ailes longues et corps poilu

3/16 [l, G] = ailes courtes et corps sans poil

1/16 [l, g] = ailes courtes et corps poilu

Une femelle à ailes courtes, hétérozygote sans poils est croisée avec un mâle hétérozygote pour les 2 gènes.

c) Quelles seront les caractéristiques de la 1ère génération ? Y-a-t-il plusieurs possibilités ?

Soit une femelle [l, G] = ailes courtes et corps sans poil avec le génotype suivant (lG//lG) et un mâle (LG//lg) :

En F1, on aura des individus [LG] pour 3/8, des individus [lG] pour 3/8, des individus [lg] pour 1/8 et des individus [Lg] pour 1/8.

Exo 16.

On dispose de deux souches pures de souris, la souche A au pelage de phénotype [blanc, poil ras], la souche B au pelage de phénotype [brun, poil long]. On croise, d'une part des mâles A par des femelles B, d'autre part des mâles B par des femelles A.

Le premier croisement conduit à une F1 où tous les individus sont de phénotype [brun, poil long] ; le second croisement conduit à une F1 où les mâles sont de phénotype [blanc, poil long] et les femelles de phénotype [brun, poil long].

a) Quels sont les caractères étudiés ?

Les caractères étudiés sont « la couleur du pelage » et « la longueur des poils ».

b) Le fait d'étudier deux caractères signifie-t-il obligatoirement que les deux souches diffèrent pour au moins deux gènes ?

Ce n'est pas obligatoire, on peut avoir un gène dont une mutation retentit sur plusieurs caractères simultanément en conduisant pour chacun d'eux à une variation phénotypique (mutation pléiotrope).

c) En quoi les observations faites en F1 permettent-elles d'affirmer que les deux souches diffèrent obligatoirement pour au moins deux gènes ?

Si un seul gène était impliqué dans les deux caractères, cela signifierait que le phénotype [blanc, poil ras] est associé à un allèle de ce gène et que le phénotype [brun, poil long] est associé à un autre allèle du même gène et il serait impossible d'observer des individus de phénotype recombiné comme ceux du deuxième croisement [blanc, poil long].

d) Précisez par l'analyse génétique pour chaque caractère pris isolément, autant que faire se peut, le nombre et la localisation des gènes.

Quand on considère les deux croisements pour chacun des deux caractères, on observe que les F1 sont homogènes pour le caractère de longueur des poils alors que les F1 diffèrent pour le caractère de pigmentation. Cette différence de résultats entre croisements réciproques est le résultat attendu quand la variation phénotypique du caractère dépend d'un gène localisé sur un gonosome comme le chromosome X. Les femelles F1 sont de phénotype [brun] dans les deux croisements donc cet allèle est dominant.

Pour le caractère de longueur des poils, les F1 sont homogènes dans les deux croisements réciproques ce qui veut dire que le gène est porté par un autosome.

Exo 17.

La souche pure sauvage de référence (SSR) de *Drosophila melanogaster* a des yeux rouge brique. On dispose d'une souche pure mutante A aux yeux blancs.

a) Le croisement d'un mâle A par une femelle SSR donne des descendants F1 de phénotype sauvage ; le croisement d'un mâle SSR par une femelle A donne en F1 des femelles de phénotype sauvage et des mâles aux yeux blancs. Quelle est l'interprétation d'un tel résultat ?

Les deux croisements réciproques ne donnent pas les mêmes résultats, ce qui veut dire que les souches A et SSR diffèrent l'une de l'autre par, au moins, un gène localisé sur le chromosome X et dont la mutation a un effet récessif vis-à-vis de celui de l'allèle sauvage. Pour savoir si la souche A ne diffère pas de la SSR par un autre gène, il faut poursuivre l'analyse génétique afin de voir s'il y a bien ségrégation allélique 2/2 à la méiose chez les femelles F1.

b) On croise des femelles F1 de chacun des deux croisements réciproques précédents par un mâle A ; on obtient en F2 des résultats statistiquement identiques pour les deux croisements :

	Femelles F2	Mâles F2
Yeux rouge brique	55	60
Yeux blancs	170	175

- Quel est le nombre minimal de gènes mutés entre les souches A et SSR.

Le croisement réalisé est un test cross et on observe une ségrégation de $\frac{3}{4}$ de phénotypes blancs et de $\frac{1}{4}$ de phénotype rouge brique ce qui est incompatible avec l'hypothèse d'une ségrégation 2/2 chez la femelle et implique donc que les deux souches diffèrent pour plus d'un gène.