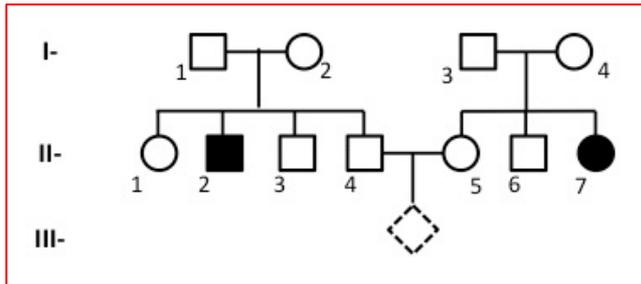


## Concours Blanc 2016- Exercice de Génétique Corrigé

### Exercice 1(40 points):

Soit un couple, non affecté par une pathologie rare, en attente de leur premier enfant. La femme du couple a un frère et une sœur. Sa sœur est atteinte de cette pathologie rare. L'homme du couple a une sœur et deux frères. Seul un de ses frères est atteint.

Question 1 (5 points) : dessinez le pédigrée de ce couple, depuis leurs parents jusqu'à l'enfant attendu. Vous respecterez les conventions d'écriture.



ce pédigrée est obtenu en respectant les hypothèses les plus simples.

1 point pour le respect des conventions d'écriture

3 points si la génération II est correcte

1 point si la génération I est correcte (il s'agit de l'hypothèse la plus simple, si les parents étaient atteints alors la question concernant le couple en attente d'enfant ne se poserait plus).

Question 2 (5 points) : Quel est le mode de transmission de cette pathologie?

Selon le pédigrée obtenu ci-dessus, nous constatons que des individus atteints ont des parents sains (hypothèse la plus simple dans le problème), et la question se pose pour le couple II-4/II-5 en question. Cela permet, à priori, d'exclure une expression dominante de l'allèle responsable de la pathologie. Nous sommes donc sur un trait récessif, en supposant que la pénétrance est complète.

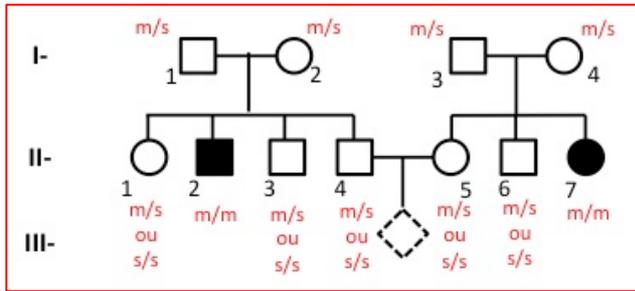
Nous voyons que mâles et femelles sont atteints, de plus dans le cas d'une transmission liée à l'X récessive alors, pour que la femme II-7 soit affectée il aurait fallu que son père (I-3) soit atteint, ce qui n'est pas le cas. Cela nous permet d'exclure une pathologie liée à l'X récessive.

Nous sommes donc sur un mode de transmission de type autosomal récessif.

3 points pour la justification du récessif

2 points pour la justification de l'autosomal.

Question 3 (10 points) : soit S l'allèle sauvage et m l'allèle muté, vous donnerez le génotype possible pour chacun des individus.



8 points pour la ligne II (1,3 pour chaque individu m/s ou s/s et 0,75 point pour chaque m/m), 2 points pour la génération I

Question 4 (10 points) : Quelle est la probabilité pour que leur premier enfant soit atteint de la pathologie?

Chacun des individus II-4 et II-5 ayant des frères ou sœurs atteints, nous savons que leurs parents sont hétérozygotes. Or, dans un tableau de croisement, la probabilité d'être sain ET hétérozygote est de  $2/3$  (cf le tableau ci dessous).

|   |     |     |
|---|-----|-----|
|   | m   | s   |
| m | m/m | m/s |
| s | m/s | s/s |

Les deux parents ont donc une probabilité de  $2/3$  d'être sain ET hétérozygotes. Leur probabilité d'avoir un enfant atteint est donc :  $(2/3 \times 1/2) \times (2/3 \times 1/2) = 1/9$

6 points pour la détermination du  $2/3$  pour les parents  
4 points pour le  $1/9$

Question 5 (10 points) : Si l'on considère maintenant que ce couple a déjà eu un premier enfant et qu'il est atteint de la pathologie recherchée, quelle sera la probabilité pour qu'un second enfant soit atteint?

Si l'on sait que ce couple a déjà eu un enfant atteint, dans ce cas leur probabilité d'avoir un second enfant atteint change. En effet, leur probabilité d'être hétérozygote devient 1 (ils sont assurément hétérozygotes puisqu'ils ont eu un enfant atteint)  
Donc, leur probabilité d'avoir un enfant atteint devient  $1/2 \times 1/2 = 1/4$

7 points pour le calcul et la justification de la probabilité d'être hétérozygote.  
3 points pour le  $1/4$