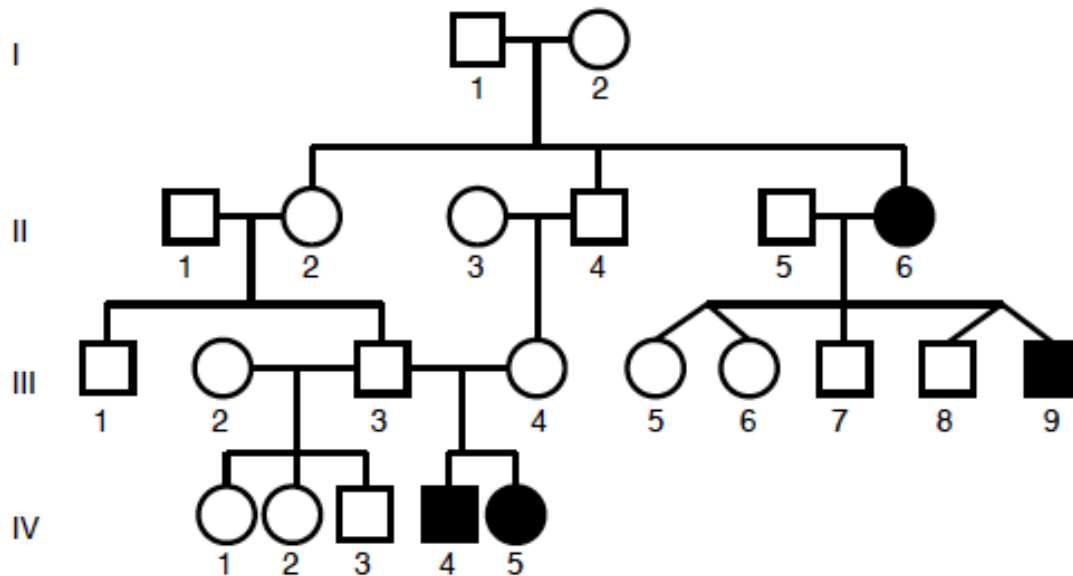


Exercice de génétique (40 points)  
Corrigé

L'arbre généalogique suivant présente une famille atteinte d'une pathologie héréditaire rare.



Après avoir soigneusement observé cet arbre répondez aux questions suivantes en justifiant toutes vos réponses.

- a- S'agit-il d'une pathologie récessive ou dominante ? (4 points)  
Pathologie récessive (2 points si justifié), car des individus atteints ont des parents non atteints (IV-4 et IV-5) (1 point). De plus toutes les générations ne sont pas affectées (1 point).
- b- S'agit-il d'une pathologie autosomique ou liée à l'X ? (4 points)  
S'agissant d'un trait récessif, nous observons que les deux sexes sont atteints, ceci est en faveur d'une pathologie autosomique (2 points). De plus, une femme atteinte (II-6) (donc homozygote) peut donner naissance à des garçons sains, également en faveur d'une pathologie autosomique (2 points).
- c- Donnez les génotypes des individus I-1, I-2, II-5, II-6, III-2, III-3 et III-4. (5 points)  
Soient l'allèle S (allèle « sain », ne conférant pas la pathologie) et l'allèle m (allèle « muté » conférant la pathologie) (définition des allèles 1 point).
- I-1 : S/m (car II-6 est atteinte) (0,5 points si justifié)  
I-2 : S/m (car II-6 est atteinte) (0,5 points si justifié)  
II-5 : S/m (car III-9 est atteint) (0,5 points si justifié)  
II-6 : m/m (car atteint lui-même) (0,5 points si justifié)

III-2 : probablement S/S (mais pourrait être S/m) (car III-3 est S/m et leur union n'a donné aucun enfant atteint, cependant rien n'exclut qu'en terme statistique III-2 puisse être S/m) **(1 point)**

III-3 : S/m (car IV-4 et IV-5 sont atteints) **(0,5 points si justifié)**

III-4 : S/m (car IV-4 et IV-5 sont atteints) **(0,5 points si justifié)**

d- Les jumeaux III-5 et III-6 sont-ils homozygotes ou hétérozygotes ? (4 points)

Attention, cela revient à discuter de leur génotype, car homozygote et hétérozygote sont mis en opposition. Leur mère étant atteinte, nous avons déterminé ci-dessus que II-6 est homozygote m/m **(1 point)**. Leur père, ayant pu donner un enfant atteint (III-9), est hétérozygote obligatoire (S/m) **(1 point)**. Les jumeaux n'étant pas atteints sont nécessairement hétérozygotes (S/m) **(2 points si justifié)**.

e- Les jumeaux III-8 et III-9 sont-ils monozygotes ou dizygotes ? (4 points)

Attention, ici nous opposons monozygote et dizygote, nous discutons donc du patrimoine génétique global des individus et de l'origine embryonnaire des jumeaux **(1 point)**. Les deux jumeaux n'ayant pas le même génotype ils sont dizygotes **(2 points)** (c'est-à-dire issus de la fécondation de deux ovules différents (portant l'allèle m), par deux spermatozoïdes différents (portant l'allèle m ou S, conduisant à III-9 et III-8 respectivement) **(1 point pour la justification)**.

f- Les parents III-3 et III-4 auraient ils pu avoir des enfants non atteints ? Selon quelle probabilité ? (4 points)

Nous avons déterminé que III-3 et III-4 sont hétérozygotes **(1 point)**.

Donc, si on réalise un échiquier de croisement **(1 point)**

	S	m
S	<b>S/S</b>	<b>S/m</b>
m	<b>S/m</b>	m/m

Les parents ont  $\frac{3}{4}$  chances d'avoir des enfants non atteints **(2 points)**.

*N.B : Il faut cependant retenir qu'ils ont 25% de risques d'avoir des enfants atteints, ce qui est énorme par rapport à une union au hasard dans la population qui fera tomber le risque à moins de 3%.*

g- Comment nomme-t-on l'union entre III-3 et III-4 ? (4 points)

Il s'agit d'une union consanguine **(2 points)** car les individus III-3 et III-4 ont des grands parents communs **(2 points)**.

h- Quel est le degré de parenté entre III-3 et III-4 ? (5 points)

Ce sont des cousins **(2 points)** germains **(2 points)**. C'est-à-dire des individus qui ont en commun deux grands parents **(1 point)**.

i- La représentation graphique de l'union III-3 et III-4 est-elle correcte ? Comment la corrigeriez-vous ? (2 points)

Non, il aurait fallu tracer un double trait (2 points)

j- Cette union est-elle légale (au sens du code civil) en France ? (4 points)

Oui, ne sont interdites en France que les unions (à l'état civil) pour des individus dont le degré de parenté est strictement inférieur à 4 (2 points). Des cousins germains sont parents au 4eme degré, cette union est légale (2 points).