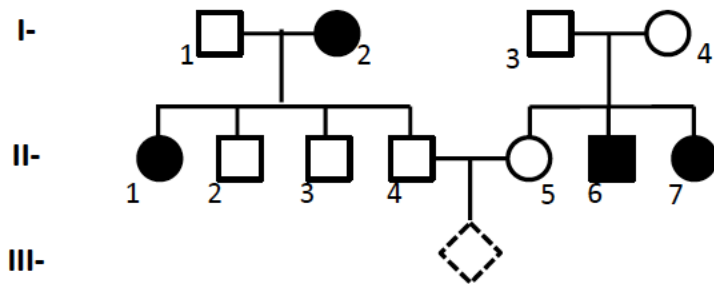


Colle 2021- Exercice de Génétique Corrigé

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, tous deux affectés de cette pathologie rare. L'homme du couple a une sœur et deux frères. Seule sa sœur est atteinte. La mère de l'homme du couple est également affectée.

Question 1 (5 points) : dessinez le pédigrée de ce couple, depuis leurs parents jusqu'à l'enfant attendu. Le respect des conventions d'écriture prendra une part importante dans la notation.



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

2 points pour le respect des conventions d'écriture (cercles, carrés, pleins et vides, losange pour l'enfant à naître).

2 points si la génération II est correcte.

1 point si la génération I est correcte.

Question 2 (10 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, (II-6 et II-7; il ne peut s'agir d'une mutation ponctuelle intervenant sur ces deux individus car la probabilité est trop rare). 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.

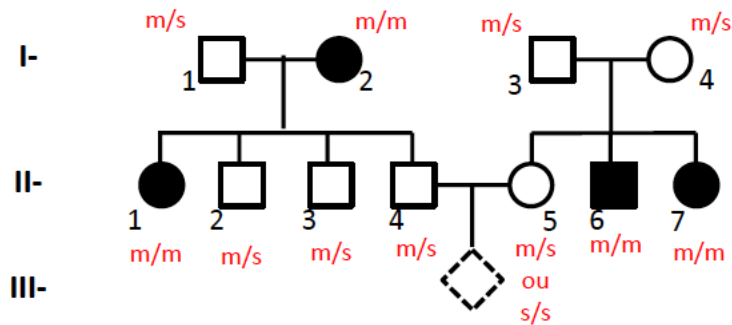
Nous voyons que mâles et femelles sont atteints, cela nous permet, a priori, d'exclure une pathologie liée à l'X récessive. Ceci est confirmé par l'observation d'une femme atteinte (I-2) qui ne voit pas tous ses enfants mâles atteints. Cela permet d'exclure définitivement une hérédité de type X récessive.

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

4 points pour la justification du récessif (individus atteints sans parents atteints)

6 points pour la justification de l'autosomal. (deux sexes atteints, femme atteinte a des enfants mâles sains).

Question 3 (5 points) : soit S l'allèle sauvage et m l'allèle muté, vous donnerez le génotype possible pour chacun des individus.



1 point si individu II-5 est complet (sinon 1 ou 0).
0,4 points par individu correct.

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

Nous savons ($p=1$) que l'individu II-4 est hétérozygote (m/s).

L'individu II-5 est soit m/s soit s/s . Nous allons devoir calculer sa probabilité d'être sain et hétérozygote.

L'individu II-5 ayant des frères et sœurs atteints, nous savons ($p=1$) que ses 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

Donc la probabilité d'être hétérozygote pour les parents II-4 et II-5 est respectivement 1 et $2/3$.

Leur probabilité d'avoir un enfant atteint est donc : $(1 \times \frac{1}{2}) \times (\frac{2}{3} \times \frac{1}{2}) = 1/12$

2 points pour la détermination de la probabilité de II-4

4 points pour la détermination du $2/3$ pour II-5

4 points pour le $1/12$

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 $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$

7 points pour le calcul et la justification de la probabilité d'être hétérozygote.

3 points pour le $\frac{1}{4}$