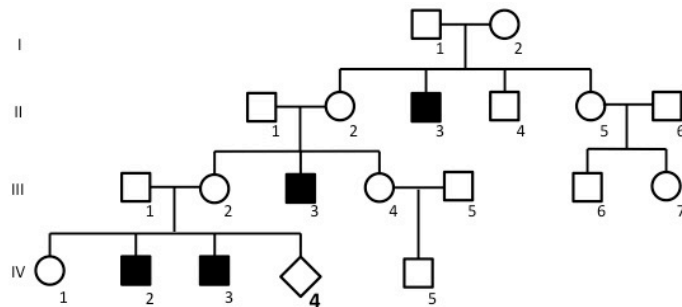


## EXERCICE N° 5 (40 points)

Ci-dessous est représenté le pédigrée d'une famille présentant une malformation bénigne mais douloureuse de l'articulation de la hanche.



### QUESTION 1 (5 points)

A l'aide d'une analyse détaillée de cet organigramme définissez si l'allèle responsable de ce phénotype est d'hérédité récessive ou dominante et s'il est porté par un autosome ou non.

Si plusieurs hypothèses sont possibles indiquez la plus probable.

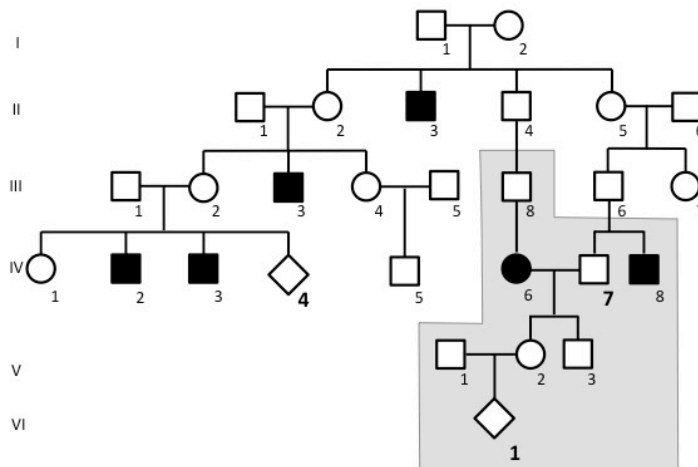
### QUESTION 2 (5 points)

En réfléchissant par rapport à l'hypothèse la plus probable déterminez la probabilité pour que l'individu IV-4 soit atteint de cette malformation

**2a-** si c'est un garçon

**2b-** si c'est une fille.

Une étude plus poussée menée par une enquête familiale conduit à découvrir une autre branche, ajoutée dans l'organigramme ci-dessous.



### QUESTION 3 (5 points).

A la vue de ces nouvelles informations vos déductions précédentes sont-elles modifiées ? Si oui que proposez vous comme nouvelle possibilité la plus probable?

### QUESTION 4 (5 points)

Quelles sont dans ce cas les probabilités d'être atteint si IV-4 est

**5a-** une fille

**5b-** un garçon

### QUESTION 5 (10 points)

Quelle probabilité à l'individu IV-7 d'être hétérozygote?

### QUESTION 6 (10 points)

Quelle probabilité à l'individu VI-1 d'être hétérozygote?

## Correction :

### - **Question 1 :**

L'analyse du pédigrée fait ressortir une atteinte d'individus à chaque génération. Ce qui pourrait indiquer un caractère dominant. Cependant l'analyse détaillée montre que les individus atteints ont toujours des parents non atteints. Cette observation nous indique donc qu'il s'agit d'un caractère récessif (il ne peut pas s'agir de néo-mutations survenant à chaque génération).

Nous constatons que ce ne sont que des individus mâles qui sont atteints. Cela pourrait nous orienter vers un trait lié à l'X (cela ne peut pas être lié à l'Y sinon tous les mâles descendant d'un mâle atteint seraient aussi atteints). A ce stade l'hypothèse la plus probable est donc Récessif lié à l'X. Par contre il pourrait également s'agir d'un trait autosomal récessif (cependant moins probable vu les effectifs).

### - **Question 2 :**

Partant d'un trait récessif lié à l'X. Les parents III-1 et III-2 ont déjà donné naissance à deux garçons atteints. Nous avons donc la certitude que la mère III-2 est hétérozygote. Le risque d'avoir un nouveau garçon atteint est  $\frac{1}{2}$ . S'il s'agit d'une fille le risque d'être atteint est nul. En effet nous savons que l'affection est rare et portée par l'X. Le père III-1 n'étant pas atteint n'est pas porteur. La mère III-2 est dite conductrice.

### - **Question 3 :**

A la découverte de cette nouvelle branche familiale une femme atteinte de la pathologie est mise en évidence. Cependant son père n'est pas atteint et nous n'avons pas d'information sur la mère. L'apparition de cet individu fait cette fois pencher les probabilités vers un trait autosomal récessif.

### - **Question 4 :**

Sachant que nous réfléchissons désormais sur un trait autosomal récessif, les probabilités seront identiques pour garçons et filles. La probabilité d'être atteint pour IV-4 est  $\frac{1}{4}$  ( $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2}$ ).

### - **Question 5 :**

L'individu IV-7 est "sain" mais a un frère atteint. Leurs parents sont donc hétérozygotes. Mais nous devons réfléchir ici à la probabilité qu'à l'individu IV-7 d'être sain et hétérozygote (porteur de l'allèle muté, ça n'est qu'à cette condition qu'il y a un risque pour l'enfant VI-1). L'individu IV-7 a deux possibilités d'être hétérozygote sur 3 d'être sain (dans un échiquier de croisement avec deux parents hétérozygotes les enfants sains peuvent être s/s, M/s, M/s).

	M	S
M	M/M	M/S
S	M/S	S/S

Donc, la probabilité qu'à IV-7 d'être hétérozygote est  $\frac{2}{3}$

### - **Question 6 :**

Nous savons que l'individu IV-6 est homozygote muté. L'individu V-2 est donc nécessairement hétérozygote sain (peut importe votre réponse à la question 5). Donc la probabilité que VI-1 soit hétérozygote est  $\frac{1}{2}$ .