

Génétique (40 points)

Un couple consulte pour un conseil génétique. L'arbre généalogique est établi comme indiqué en Figure 1.

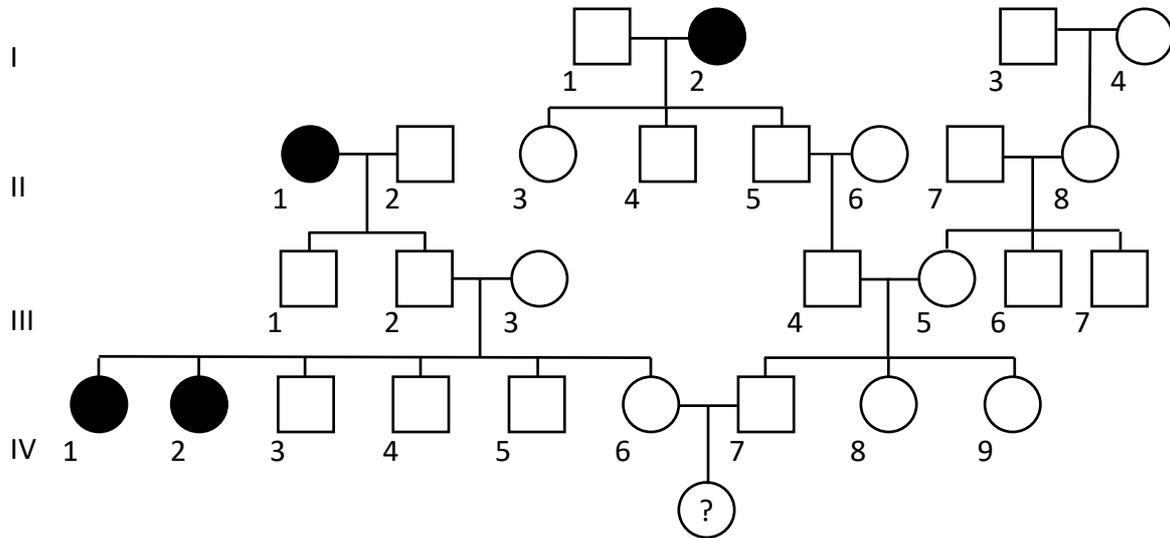


Figure 1 : Arbre généalogique établi à partir des individus IV-6 et IV-7

a- Donnez le mode de transmission du trait génétique suivi. Les justifications seront un critère essentiel dans la prise en compte de la réponse (20 points).

b- Quelle est la probabilité que ce couple voit l'enfant à naître atteint du trait suivi. Justifiez (10 points).

c- Après une enquête approfondie il s'avère qu'un enfant mort-né de sexe masculin a été omis dans la descendance du couple II-5/II-6. La probabilité calculée en **b** est-elle modifiée et si oui quelle est cette nouvelle probabilité ? Justifiez votre réponse (10 points).

Question 1 (20 points)	Points -	Points +
<ul style="list-style-type: none"> - Il faut traiter la dominance ou la récessivité dans un premier temps <li style="padding-left: 20px;">- Il apparait que des individus non atteints (sains) ont des parents atteints. <li style="padding-left: 20px;">- Il apparait que dans une même lignée 1 ou plusieurs générations peuvent ne pas être atteintes (attention cette seule phrase ne suffit pas et n'est pas équivalente à la précédente) - L'ensemble des deux arguments précédents indique que la transmission semble être de nature récessive. <li style="padding-left: 20px;">- Il apparait immédiatement que seules des femmes sont atteintes (des femmes et non pas les femmes) <li style="padding-left: 20px;">- Cependant toutes les femmes ne sont pas atteintes - Les deux observations précédentes peuvent laisser penser à une transmission liée au sexe (X ou mitochondriale...) <ul style="list-style-type: none"> - Nous excluons d'emblée une transmission mitochondriale car toute femme atteinte verrait sa descendance atteinte - Nous excluons toute hérédité maternelle pour la même raison. - Il nous reste une possibilité de liaison à l'X <ul style="list-style-type: none"> - Nous avons déterminé qu'il s'agit probablement d'une hérédité récessive. Dans ce cas, toute femme atteinte transmettrait obligatoirement à ses enfants mâles. Les individus I-2 et II-1 nous indiquent que ce n'est pas le cas. - Il ne nous reste donc que la possibilité d'une hérédité autosomale - L'ensemble des observations correspond à une hérédité Autosomale récessive. (Le fait que seules des femmes soient atteintes n'est qu'un produit du hasard). 		<p>1</p> <p>3</p> <p>1</p> <p>3</p> <p>1</p> <p>1</p> <p>1</p> <p>1</p> <p>3</p> <p>2</p> <p>2</p>
Question 2 (10 points)		
<p>Attention la question est claire. Nous recherchons la probabilité que l'enfant soit atteint, donc homozygote. (A la différence de porteur, hétérozygote)</p> <ul style="list-style-type: none"> - L'enfant a-t-il une probabilité d'être homozygote ? Oui car, bien que non atteints, ses deux parents sont issus d'une lignée dans laquelle au moins 1 individu était atteint. Ils peuvent donc tous les deux être hétérozygotes <p>Il faut donc calculer la probabilité de chaque parent d'être hétérozygote</p> <ul style="list-style-type: none"> - Pour la mère (IV-6) : Nous observons que des individus de la fratrie sont atteints, donc ses parents (III-2 et III-3 sont hétérozygotes). La proba d'être saine ET hétérozygote est de 2/3 		<p>2</p> <p>3</p>

<p>La question étant mal rédigée et redondante avec la suivante j'ai également accepté la réponse suivante</p> <ul style="list-style-type: none"> - Pour la mère (IV-6) : Il faut remonter à l'individu II-1 pour trouver un individu atteint. La probabilité de III-2 d'être hétérozygote est donc de 1. Donc la probabilité de IV-6 d'être hétérozygote est de 1/2 - - Pour le père (IV-7), le dernier individu atteint est I-2. La probabilité de II-5 d'être hétérozygote est donc de 1. Donc la probabilité de IV-7 d'être atteint est de 1/4. <p>Donc la probabilité que le nouveau-né soit atteint est de $(1/2 \times 2/3) \times (1/2 \times 1/4) = 1/24$ ($\approx 4\%$) Ou $(1/2 \times 1/2) \times (1/2 \times 1/4) = 1/32$ ($\approx 3\%$)</p>		<p>3</p> <p>3</p> <p>2</p>
Question 3 (10 points)		
<p>Cette question était, en partie, destinée à vous sortir du piège si vous aviez déterminé une liaison au sexe dans la question 1 du fait de la seule présence de femmes comme individus atteints.</p> <p>On vous précise qu'un enfant mâle du couple II-5/II-6 est mort-né et a été omis.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Cette information indique que II-5 ET II-6 sont hétérozygotes - La probabilité de III-4 d'être hétérozygote est donc désormais de 2/3 car nous savons qu'il a eu un frère atteint. En d'autres termes 2/3 est la probabilité d'être sain et hétérozygote à partir de parents hétérozygotes (vous pouvez faire le tableau de croisement) - Donc la probabilité d'être hétérozygote pour IV-7 devient $2/3 \times 1/2 = 1/3$ <p>En conclusion, avec cette nouvelle donnée, la probabilité d'avoir un enfant atteint devient $(1/2 \times 2/3) \times (1/2 \times 1/3) = 1/18$ ($\approx 5,5\%$). Ou bien réponse alternative due à la question b $(1/2 \times 1/2) \times (1/2 \times 1/3) = 1/24$ ($\approx 4\%$).</p>		<p>3</p> <p>3</p> <p>2</p> <p>2</p>