

Un couple se présente en consultation de génétique pour un conseil. Les familles de ce couple sont touchées par une pathologie invalidante dont l'origine est monogénique.

**Côté maternel :**

- La femme du couple est atteinte de cette pathologie et est enceinte d'une petite fille.
- Aucun des parents du couple ni membres des fratries des parents du couple ne sont atteints par cette pathologie.
- La grand-mère maternelle de la femme était atteinte.
- Cette grand-mère a eu deux filles non atteintes.
- Une de ces deux filles est la mère de la femme du couple et elle a également donné naissance à trois garçons, les frères de la femme du couple, dont aucun n'est atteint.

**Côté paternel :**

- L'homme du couple n'est pas atteint, ni ses deux sœurs.
- Son père n'était pas atteint, ni ses deux sœurs.
- Aucun de ses grands-parents n'étaient atteints.
- Seule la grand-mère maternelle de sa mère, donc l'arrière-grand-mère de l'homme du couple, était atteinte de ce côté de la famille.

**Question 1-** En fonction des informations qui vous sont fournies établissez l'arbre généalogique du couple en consultation.

(Petit rappel, femme = ○ ; homme = □, si l'individu est atteint le symbole est plein, sinon le symbole est vide)

Un couple se présente en consultation de génétique pour un conseil. Les familles de ce couple sont touchées par une pathologie invalidante dont l'origine est monogénique.

**Côté maternel :**

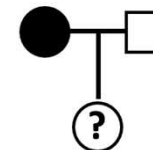
- La femme du couple est atteinte de cette pathologie et est enceinte d'une petite fille.
- Aucun des parents du couple ni membres des fratries des parents du couple ne sont atteints par cette pathologie.
- La grand-mère maternelle de la femme était atteinte.
- Cette grand-mère a eu deux filles non atteintes.
- Une de ces deux filles est la mère de la femme du couple et elle a également donné naissance à trois garçons, les frères de la femme du couple, dont aucun n'est atteint.

**Côté paternel :**

- L'homme du couple n'est pas atteint, ni ses deux sœurs.
- Son père n'était pas atteint, ni ses deux sœurs.
- Aucun de ses grands-parents n'étaient atteints.
- Seule la grand-mère maternelle de sa mère, donc l'arrière-grand-mère de l'homme du couple, était atteinte de ce côté de la famille.

**Question 1-** En fonction des informations qui vous sont fournies établissez l'arbre généalogique du couple en consultation.

(Petit rappel, femme = ○ ; homme = □, si l'individu est atteint le symbole est plein, sinon le symbole est vide)



Un couple se présente en consultation de génétique pour un conseil. Les familles de ce couple sont touchées par une pathologie invalidante dont l'origine est monogénique.

**Côté maternel :**

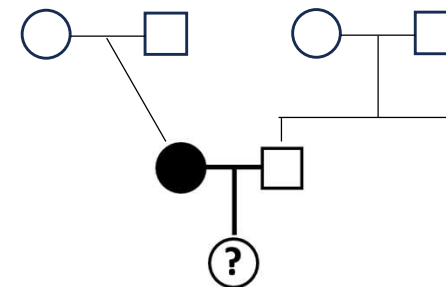
- La femme du couple est atteinte de cette pathologie et est enceinte d'une petite fille.
- Aucun des parents du couple ni membres des fratries des parents du couple ne sont atteints par cette pathologie.
- La grand-mère maternelle de la femme était atteinte.
- Cette grand-mère a eu deux filles non atteintes.
- Une de ces deux filles est la mère de la femme du couple et elle a également donné naissance à trois garçons, les frères de la femme du couple, dont aucun n'est atteint.

**Côté paternel :**

- L'homme du couple n'est pas atteint, ni ses deux sœurs.
- Son père n'était pas atteint, ni ses deux sœurs.
- Aucun de ses grands-parents n'étaient atteints.
- Seule la grand-mère maternelle de sa mère, donc l'arrière-grand-mère de l'homme du couple, était atteinte de ce côté de la famille.

**Question 1-** En fonction des informations qui vous sont fournies établissez l'arbre généalogique du couple en consultation.

(Petit rappel, femme = ○ ; homme = □, si l'individu est atteint le symbole est plein, sinon le symbole est vide)



Un couple se présente en consultation de génétique pour un conseil. Les familles de ce couple sont touchées par une pathologie invalidante dont l'origine est monogénique.

**Côté maternel :**

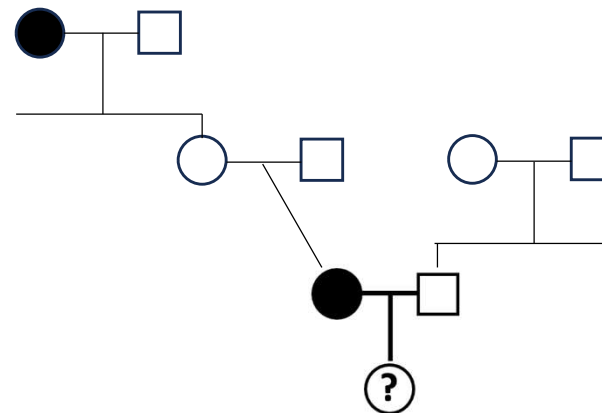
- La femme du couple est atteinte de cette pathologie et est enceinte d'une petite fille.
- Aucun des parents du couple ni membres des fratries des parents du couple ne sont atteints par cette pathologie.
- La grand-mère maternelle de la femme était atteinte.
- Cette grand-mère a eu deux filles non atteintes.
- Une de ces deux filles est la mère de la femme du couple et elle a également donné naissance à trois garçons, les frères de la femme du couple, dont aucun n'est atteint.

**Côté paternel :**

- L'homme du couple n'est pas atteint, ni ses deux sœurs.
- Son père n'était pas atteint, ni ses deux sœurs.
- Aucun de ses grands-parents n'étaient atteints.
- Seule la grand-mère maternelle de sa mère, donc l'arrière-grand-mère de l'homme du couple, était atteinte de ce côté de la famille.

**Question 1-** En fonction des informations qui vous sont fournies établissez l'arbre généalogique du couple en consultation.

(Petit rappel, femme = ○ ; homme = □, si l'individu est atteint le symbole est plein, sinon le symbole est vide)



Un couple se présente en consultation de génétique pour un conseil. Les familles de ce couple sont touchées par une pathologie invalidante dont l'origine est monogénique.

**Côté maternel :**

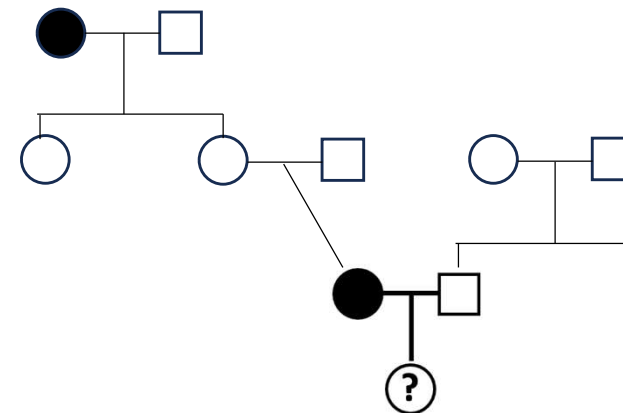
- La femme du couple est atteinte de cette pathologie et est enceinte d'une petite fille.
- Aucun des parents du couple ni membres des fratries des parents du couple ne sont atteints par cette pathologie.
- La grand-mère maternelle de la femme était atteinte.
- Cette grand-mère a eu deux filles non atteintes.
- Une de ces deux filles est la mère de la femme du couple et elle a également donné naissance à trois garçons, les frères de la femme du couple, dont aucun n'est atteint.

**Côté paternel :**

- L'homme du couple n'est pas atteint, ni ses deux sœurs.
- Son père n'était pas atteint, ni ses deux sœurs.
- Aucun de ses grands-parents n'étaient atteints.
- Seule la grand-mère maternelle de sa mère, donc l'arrière-grand-mère de l'homme du couple, était atteinte de ce côté de la famille.

**Question 1-** En fonction des informations qui vous sont fournies établissez l'arbre généalogique du couple en consultation.

(Petit rappel, femme = ○ ; homme = □, si l'individu est atteint le symbole est plein, sinon le symbole est vide)



Un couple se présente en consultation de génétique pour un conseil. Les familles de ce couple sont touchées par une pathologie invalidante dont l'origine est monogénique.

**Côté maternel :**

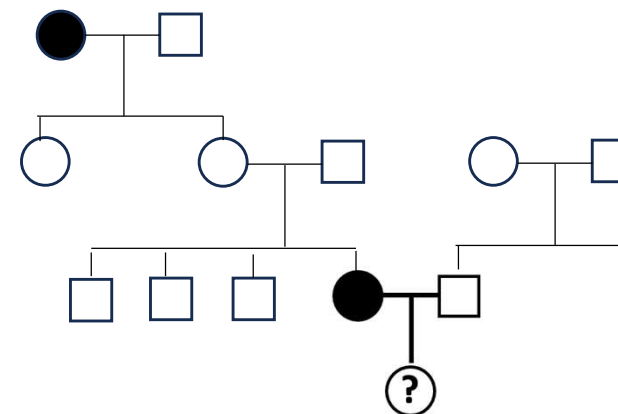
- La femme du couple est atteinte de cette pathologie et est enceinte d'une petite fille.
- Aucun des parents du couple ni membres des fratries des parents du couple ne sont atteints par cette pathologie.
- La grand-mère maternelle de la femme était atteinte.
- Cette grand-mère a eu deux filles non atteintes.
- Une de ces deux filles est la mère de la femme du couple et elle a également donné naissance à trois garçons, les frères de la femme du couple, dont aucun n'est atteint.

**Côté paternel :**

- L'homme du couple n'est pas atteint, ni ses deux sœurs.
- Son père n'était pas atteint, ni ses deux sœurs.
- Aucun de ses grands-parents n'étaient atteints.
- Seule la grand-mère maternelle de sa mère, donc l'arrière-grand-mère de l'homme du couple, était atteinte de ce côté de la famille.

**Question 1-** En fonction des informations qui vous sont fournies établissez l'arbre généalogique du couple en consultation.

(Petit rappel, femme = ○ ; homme = □, si l'individu est atteint le symbole est plein, sinon le symbole est vide)



Un couple se présente en consultation de génétique pour un conseil. Les familles de ce couple sont touchées par une pathologie invalidante dont l'origine est monogénique.

### Côté maternel :

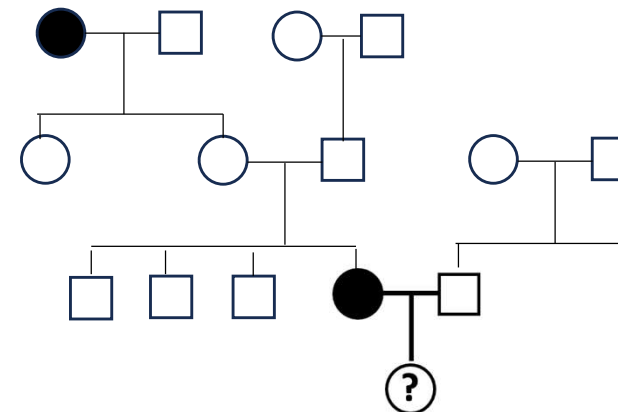
- La femme du couple est atteinte de cette pathologie et est enceinte d'une petite fille.
- Aucun des parents du couple ni membres des fratries des parents du couple ne sont atteints par cette pathologie.
- La grand-mère maternelle de la femme était atteinte.
- Cette grand-mère a eu deux filles non atteintes.
- Une de ces deux filles est la mère de la femme du couple et elle a également donné naissance à trois garçons, les frères de la femme du couple, dont aucun n'est atteint.

### Côté paternel :

- L'homme du couple n'est pas atteint, ni ses deux sœurs.
- Son père n'était pas atteint, ni ses deux sœurs.
- Aucun de ses grands-parents n'étaient atteints.
- Seule la grand-mère maternelle de sa mère, donc l'arrière-grand-mère de l'homme du couple, était atteinte de ce côté de la famille.

**Question 1-** En fonction des informations qui vous sont fournies établissez l'arbre généalogique du couple en consultation.

(Petit rappel, femme = ○ ; homme = □, si l'individu est atteint le symbole est plein, sinon le symbole est vide)



Un couple se présente en consultation de génétique pour un conseil. Les familles de ce couple sont touchées par une pathologie invalidante dont l'origine est monogénique.

**Côté maternel :**

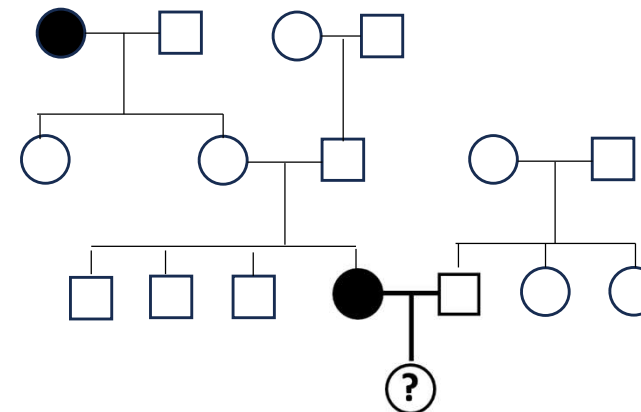
- La femme du couple est atteinte de cette pathologie et est enceinte d'une petite fille.
- Aucun des parents du couple ni membres des fratries des parents du couple ne sont atteints par cette pathologie.
- La grand-mère maternelle de la femme était atteinte.
- Cette grand-mère a eu deux filles non atteintes.
- Une de ces deux filles est la mère de la femme du couple et elle a également donné naissance à trois garçons, les frères de la femme du couple, dont aucun n'est atteint.

**Côté paternel :**

- L'homme du couple n'est pas atteint, ni ses deux sœurs.
- Son père n'était pas atteint, ni ses deux sœurs.
- Aucun de ses grands-parents n'étaient atteints.
- Seule la grand-mère maternelle de sa mère, donc l'arrière-grand-mère de l'homme du couple, était atteinte de ce côté de la famille.

**Question 1-** En fonction des informations qui vous sont fournies établissez l'arbre généalogique du couple en consultation.

(Petit rappel, femme = ○ ; homme = □, si l'individu est atteint le symbole est plein, sinon le symbole est vide)





Un couple se présente en consultation de génétique pour un conseil. Les familles de ce couple sont touchées par une pathologie invalidante dont l'origine est monogénique.

### Côté maternel :

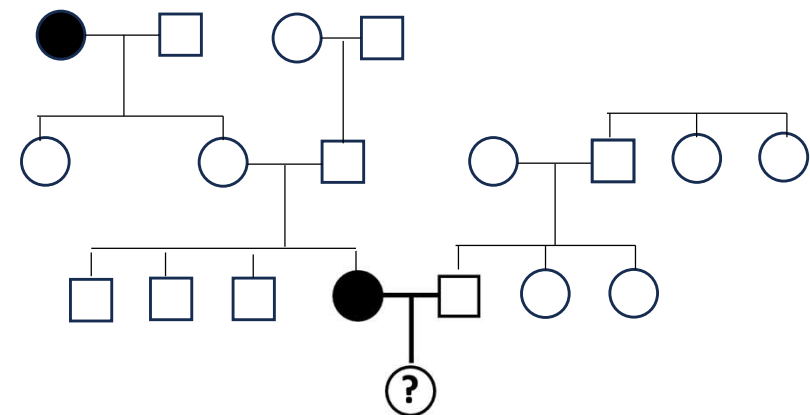
- La femme du couple est atteinte de cette pathologie et est enceinte d'une petite fille.
- Aucun des parents du couple ni membres des fratries des parents du couple ne sont atteints par cette pathologie.
- La grand-mère maternelle de la femme était atteinte.
- Cette grand-mère a eu deux filles non atteintes.
- Une de ces deux filles est la mère de la femme du couple et elle a également donné naissance à trois garçons, les frères de la femme du couple, dont aucun n'est atteint.

### Côté paternel :

- L'homme du couple n'est pas atteint, ni ses deux sœurs.
- Son père n'était pas atteint, ni ses deux sœurs.
- Aucun de ses grands-parents n'étaient atteints.
- Seule la grand-mère maternelle de sa mère, donc l'arrière-grand-mère de l'homme du couple, était atteinte de ce côté de la famille.

**Question 1-** En fonction des informations qui vous sont fournies établissez l'arbre généalogique du couple en consultation.

(Petit rappel, femme = ○ ; homme = □, si l'individu est atteint le symbole est plein, sinon le symbole est vide)



Un couple se présente en consultation de génétique pour un conseil. Les familles de ce couple sont touchées par une pathologie invalidante dont l'origine est monogénique.

**Côté maternel :**

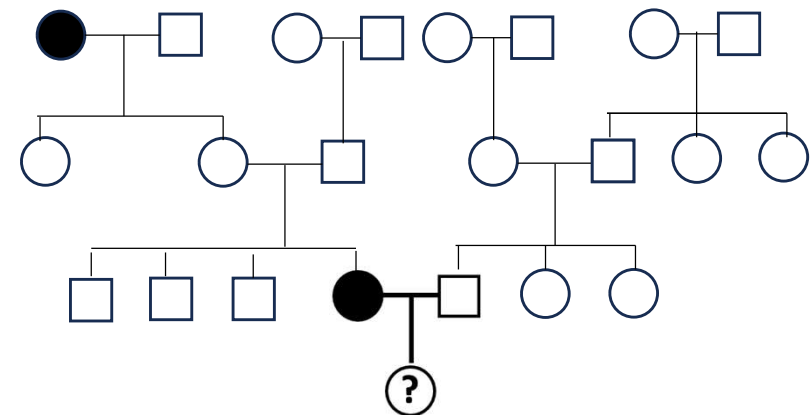
- La femme du couple est atteinte de cette pathologie et est enceinte d'une petite fille.
- Aucun des parents du couple ni membres des fratries des parents du couple ne sont atteints par cette pathologie.
- La grand-mère maternelle de la femme était atteinte.
- Cette grand-mère a eu deux filles non atteintes.
- Une de ces deux filles est la mère de la femme du couple et elle a également donné naissance à trois garçons, les frères de la femme du couple, dont aucun n'est atteint.

**Côté paternel :**

- L'homme du couple n'est pas atteint, ni ses deux sœurs.
- Son père n'était pas atteint, ni ses deux sœurs.
- Aucun de ses grands-parents n'étaient atteints.
- Seule la grand-mère maternelle de sa mère, donc l'arrière-grand-mère de l'homme du couple, était atteinte de ce côté de la famille.

**Question 1-** En fonction des informations qui vous sont fournies établissez l'arbre généalogique du couple en consultation.

(Petit rappel, femme = ○ ; homme = □, si l'individu est atteint le symbole est plein, sinon le symbole est vide)



Un couple se présente en consultation de génétique pour un conseil. Les familles de ce couple sont touchées par une pathologie invalidante dont l'origine est monogénique.

**Côté maternel :**

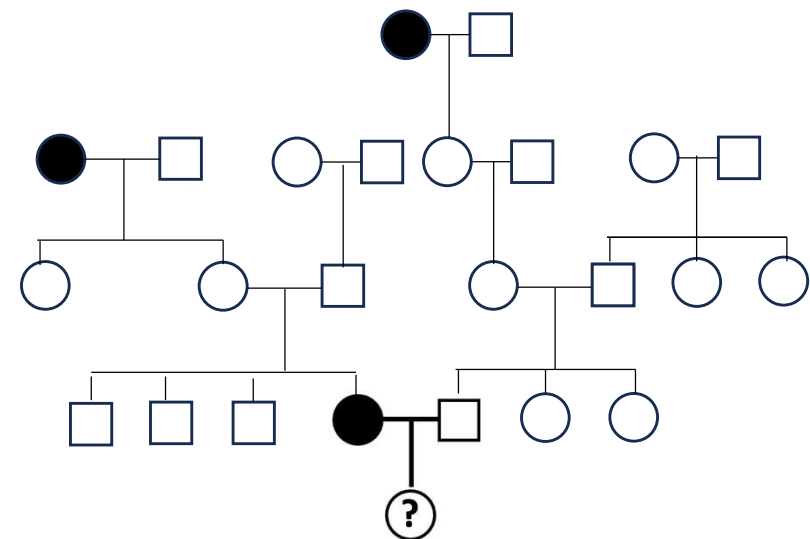
- La femme du couple est atteinte de cette pathologie et est enceinte d'une petite fille.
- Aucun des parents du couple ni membres des fratries des parents du couple ne sont atteints par cette pathologie.
- La grand-mère maternelle de la femme était atteinte.
- Cette grand-mère a eu deux filles non atteintes.
- Une de ces deux filles est la mère de la femme du couple et elle a également donné naissance à trois garçons, les frères de la femme du couple, dont aucun n'est atteint.

**Côté paternel :**

- L'homme du couple n'est pas atteint, ni ses deux sœurs.
- Son père n'était pas atteint, ni ses deux sœurs.
- Aucun de ses grands-parents n'étaient atteints.
- Seule la grand-mère maternelle de sa mère, donc l'arrière-grand-mère de l'homme du couple, était atteinte de ce côté de la famille.

**Question 1-** En fonction des informations qui vous sont fournies établissez l'arbre généalogique du couple en consultation.

(Petit rappel, femme = ○ ; homme = □, si l'individu est atteint le symbole est plein, sinon le symbole est vide)



Un couple se présente en consultation de génétique pour un conseil. Les familles de ce couple sont touchées par une pathologie invalidante dont l'origine est monogénique.

**Côté maternel :**

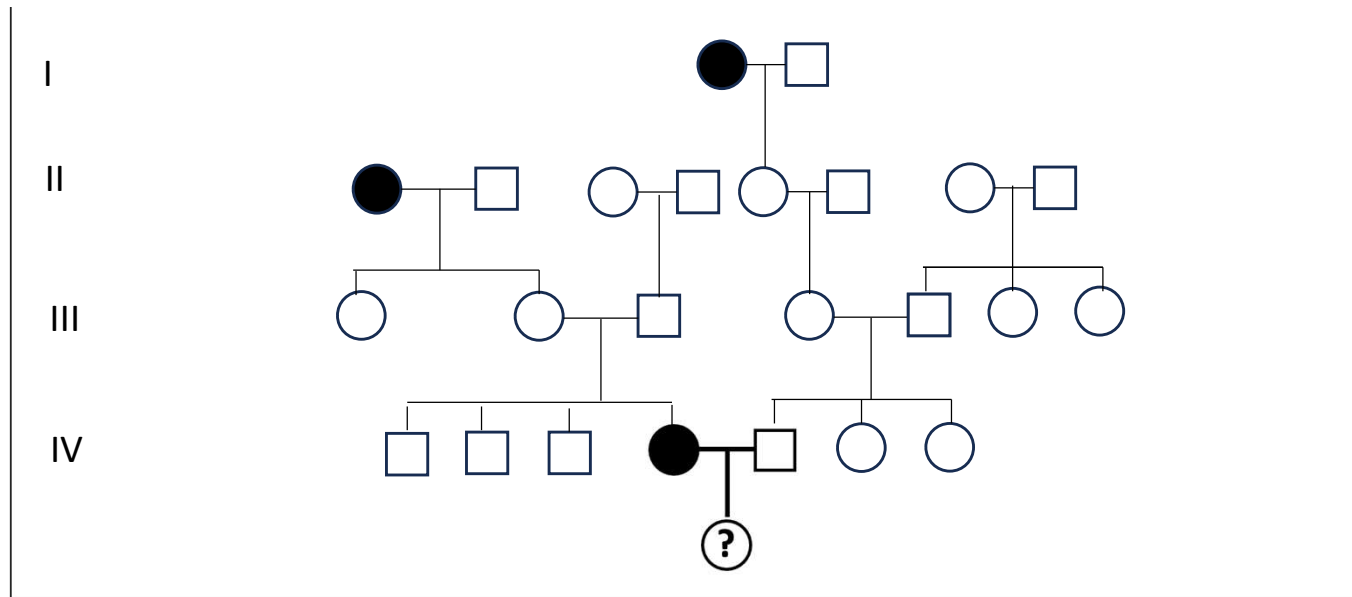
- La femme du couple est atteinte de cette pathologie et est enceinte d'une petite fille.
- Aucun des parents du couple ni membres des fratries des parents du couple ne sont atteints par cette pathologie.
- La grand-mère maternelle de la femme était atteinte.
- Cette grand-mère a eu deux filles non atteintes.
- Une de ces deux filles est la mère de la femme du couple et elle a également donné naissance à trois garçons, les frères de la femme du couple, dont aucun n'est atteint.

**Côté paternel :**

- L'homme du couple n'est pas atteint, ni ses deux sœurs.
- Son père n'était pas atteint, ni ses deux sœurs.
- Aucun de ses grands-parents n'étaient atteints.
- Seule la grand-mère maternelle de sa mère, donc l'arrière-grand-mère de l'homme du couple, était atteinte de ce côté de la famille.

**Question 1-** En fonction des informations qui vous sont fournies établissez l'arbre généalogique du couple en consultation.

(Petit rappel, femme = ○ ; homme = □, si l'individu est atteint le symbole est plein, sinon le symbole est vide)



Un couple se présente en consultation de génétique pour un conseil. Les familles de ce couple sont touchées par une pathologie invalidante dont l'origine est monogénique.

### Côté maternel :

- La femme du couple est atteinte de cette pathologie et est enceinte d'une petite fille.
- Aucun des parents du couple ni membres des fratries des parents du couple ne sont atteints par cette pathologie.
- La grand-mère maternelle de la femme était atteinte.
- Cette grand-mère a eu deux filles non atteintes.
- Une de ces deux filles est la mère de la femme du couple et elle a également donné naissance à trois garçons, les frères de la femme du couple, dont aucun n'est atteint.

### Côté paternel :

- L'homme du couple n'est pas atteint, ni ses deux sœurs.
- Son père n'était pas atteint, ni ses deux sœurs.
- Aucun de ses grands-parents n'étaient atteints.
- Seule la grand-mère maternelle de sa mère, donc l'arrière-grand-mère de l'homme du couple, était atteinte de ce côté de la famille.

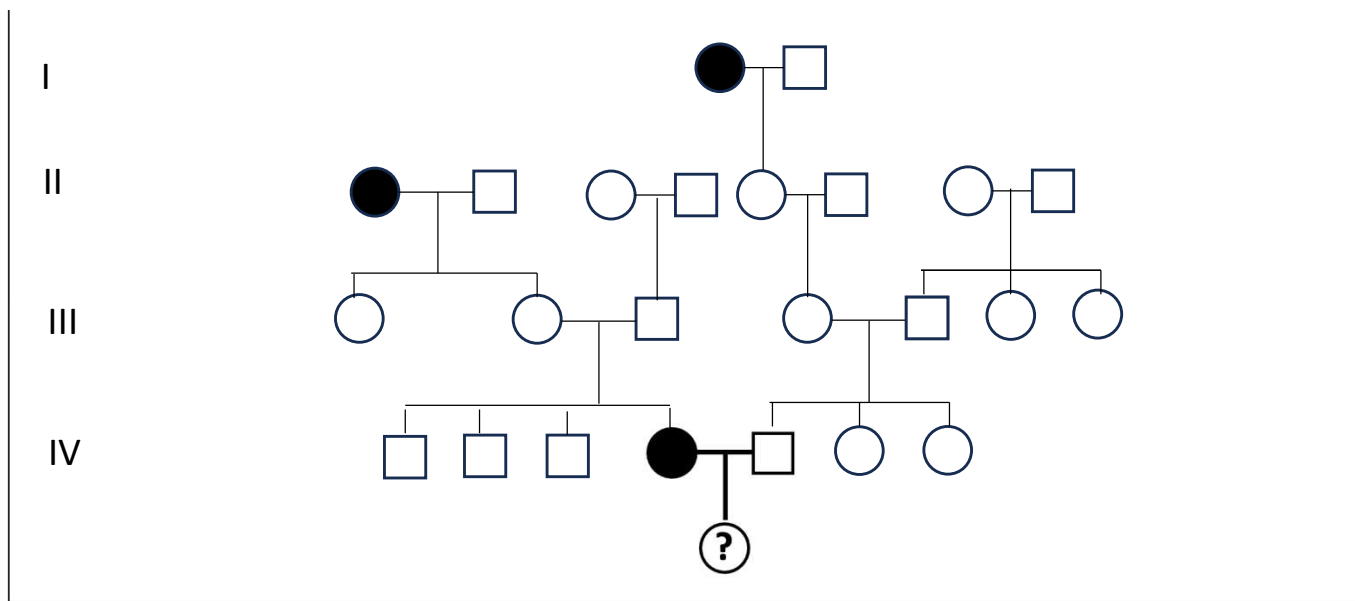
**Question 1-** En fonction des informations qui vous sont fournies établissez l'arbre généalogique du couple en consultation.

(Petit rappel, femme = ○ ; homme = □, si l'individu est atteint le symbole est plein, sinon le symbole est vide)

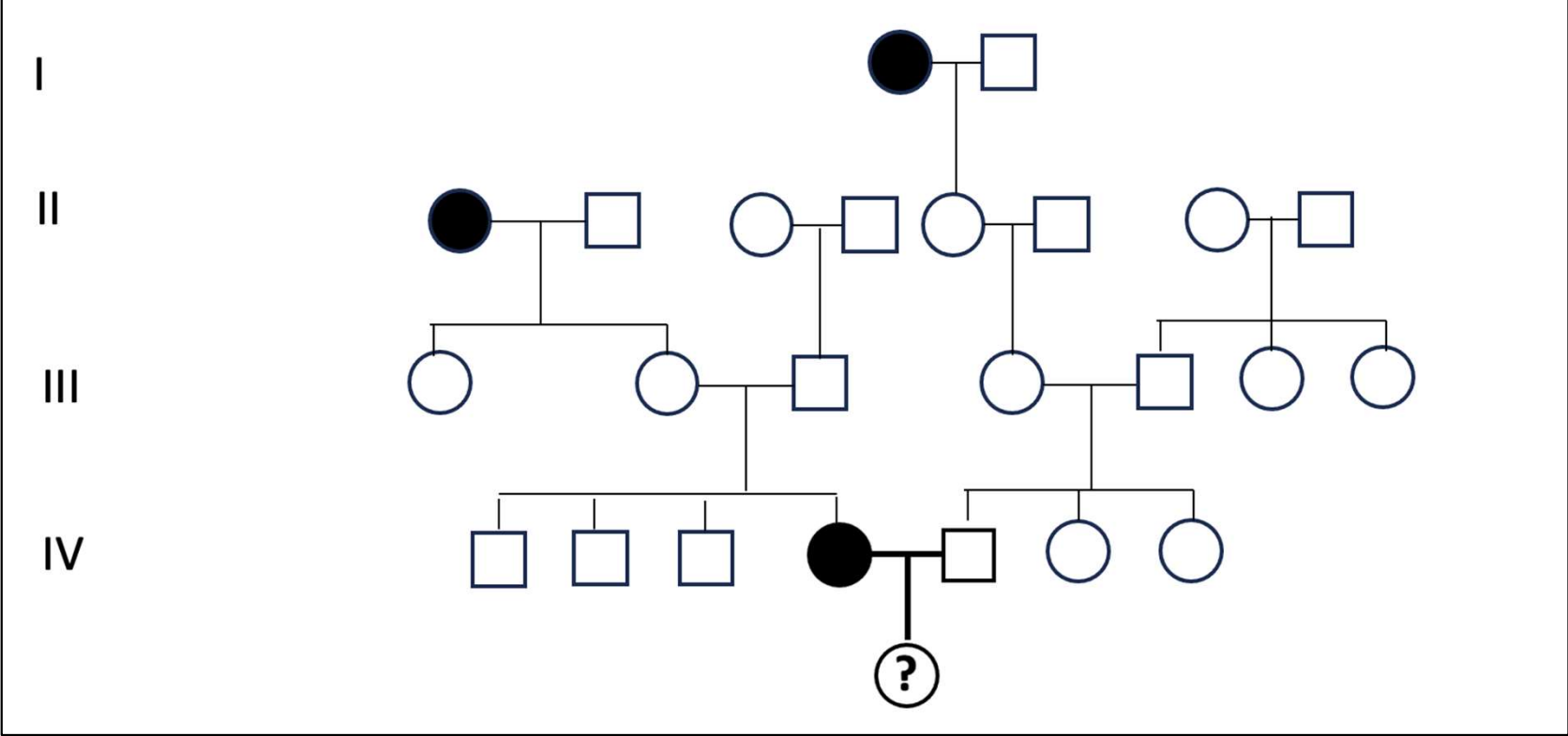
**Grille : 10 points**

**- 1 point par indication (9 points)**

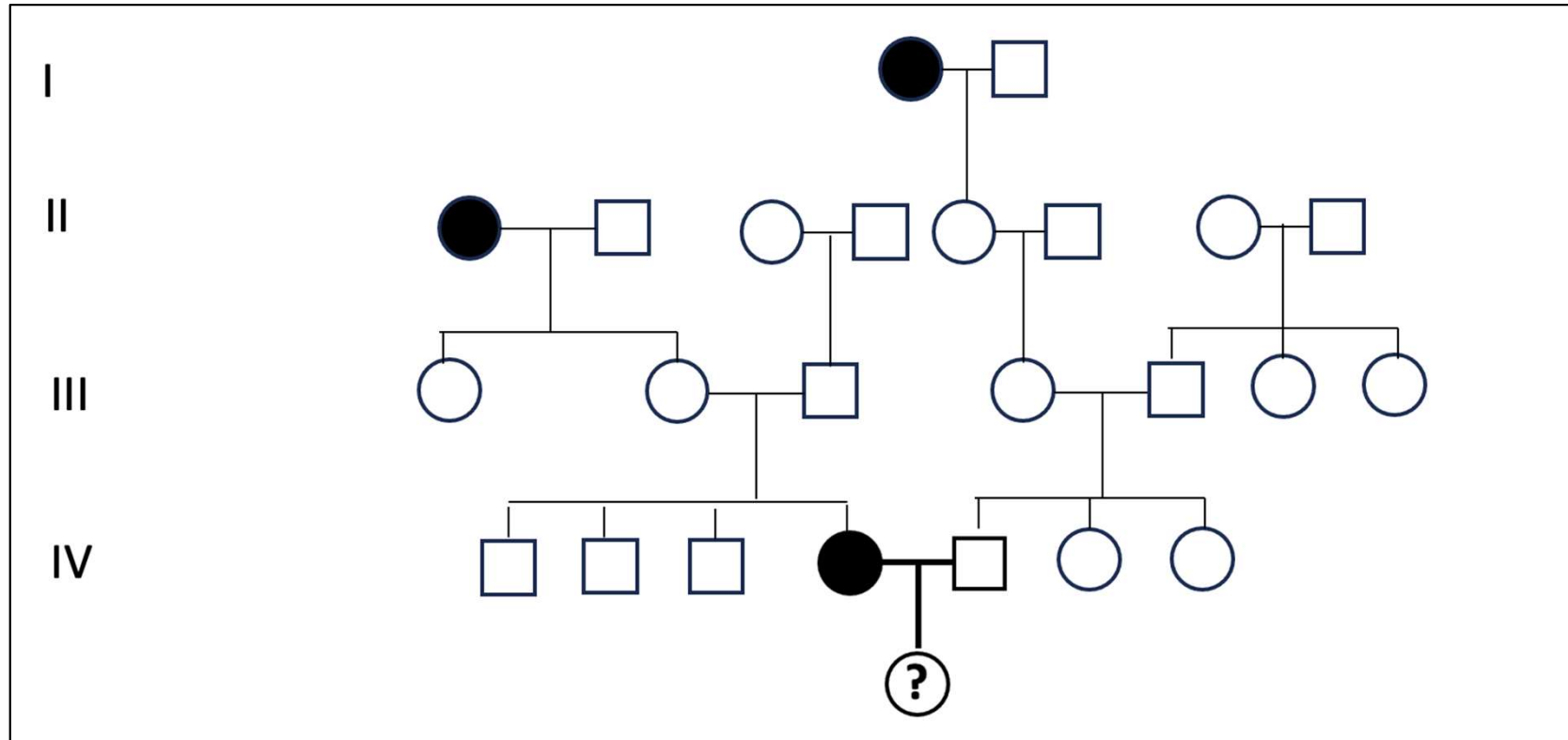
**- 1 point pour la numérotation**



**Question 2 –** Indiquez le mode de transmission héréditaire. **Seules les justifications permettront de prendre la réponse en compte.**

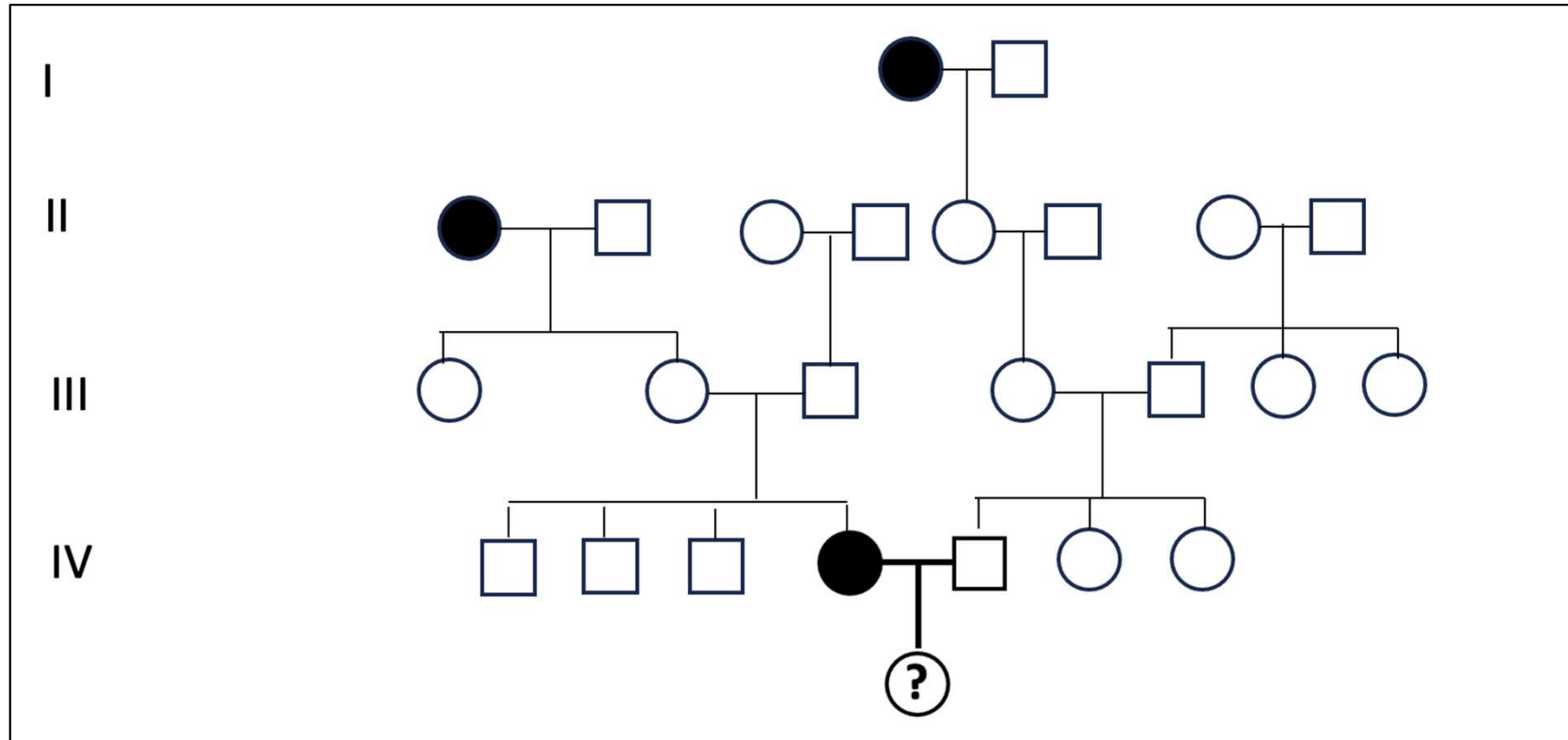


**Question 2** – Indiquez le mode de transmission héréditaire. Seules les justifications permettront de prendre la réponse en compte.



1- Nous observons des individus atteints ayant des parents non atteints. Nous observons des sauts de générations. Le caractère est récessif. (6 points)

**Question 2** – Indiquez le mode de transmission héréditaire. **Seules les justifications permettront de prendre la réponse en compte.**

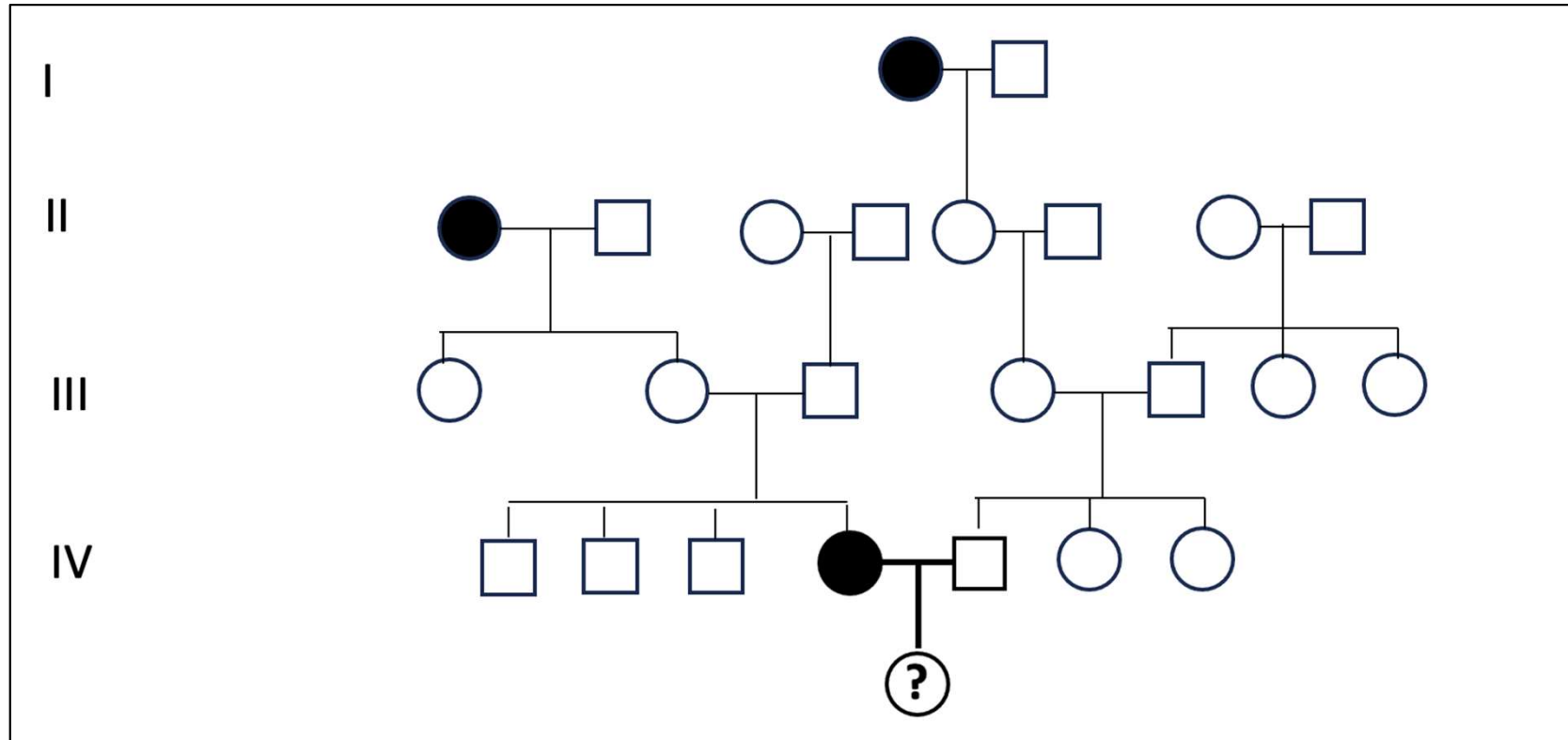


1- Nous observons des individus atteints ayant des parents non atteints. Nous observons des sauts de générations. Le caractère est récessif. (6 points)

2- Seules les individus de sexe féminin sont atteints. CEPENDANT, le caractère étant récessif, si la transmission était liée à l'X alors l'individu III-3 devrait être atteint. Ce n'est pas le cas, donc la transmission est autosomale. (7 points)



**Question 2** – Indiquez le mode de transmission héréditaire. **Seules les justifications permettront de prendre la réponse en compte.**



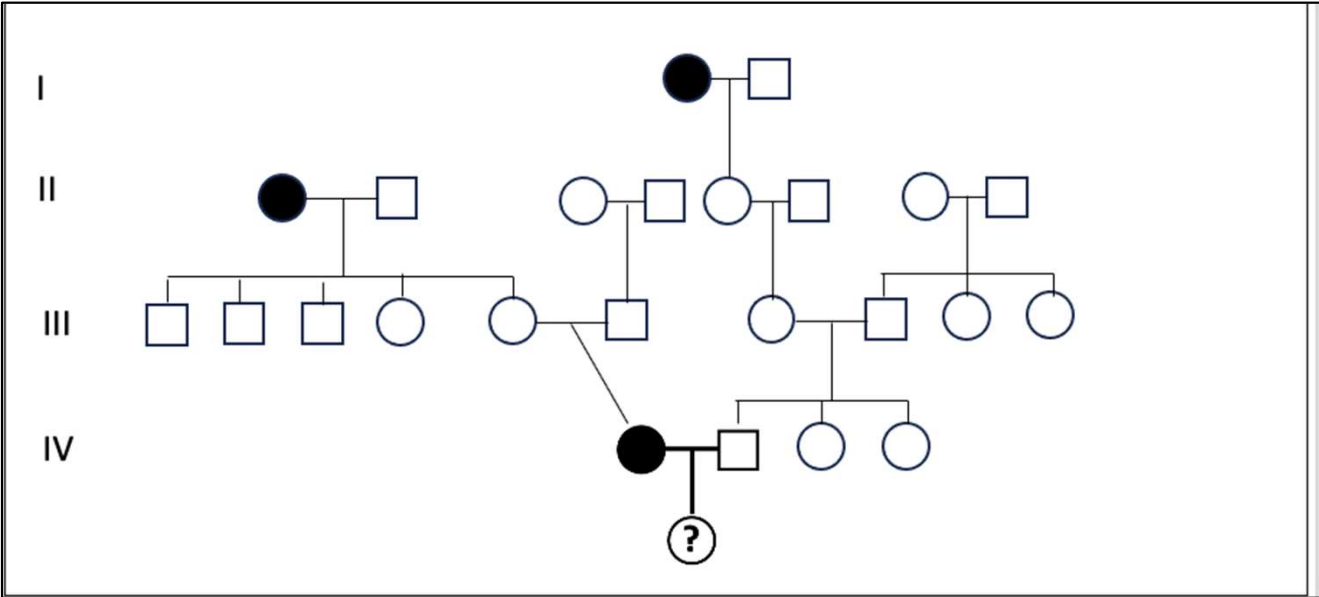
1- Nous observons des individus atteints ayant des parents non atteints. Nous observons des sauts de générations. Le caractère est récessif. (6 points)

2- Seules les individus de sexe féminin sont atteints. CEPENDANT, le caractère étant récessif, si la transmission était liée à l’X alors l’individu III-3 devrait être atteint. Ce n’est pas le cas, donc la transmission est autosomale. (7 points)

Conclusion : Autosomale Récessif (2 points)

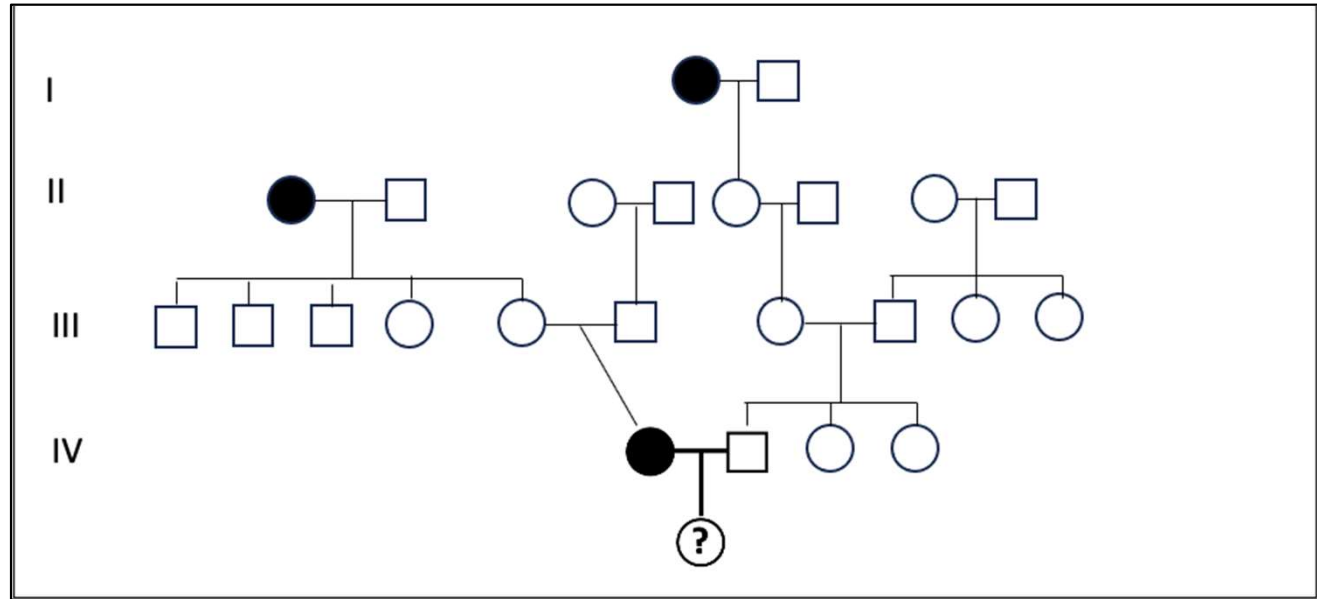
**Vous évacuez la transmission mitochondriale car aucun des enfants de II-1 et I-1 ne sont atteints.**

**Question 3-** Quelle est la probabilité pour ce couple d'avoir une petite fille **atteinte** de la même pathologie que sa mère ? Justifiez



Autosomale Récessif

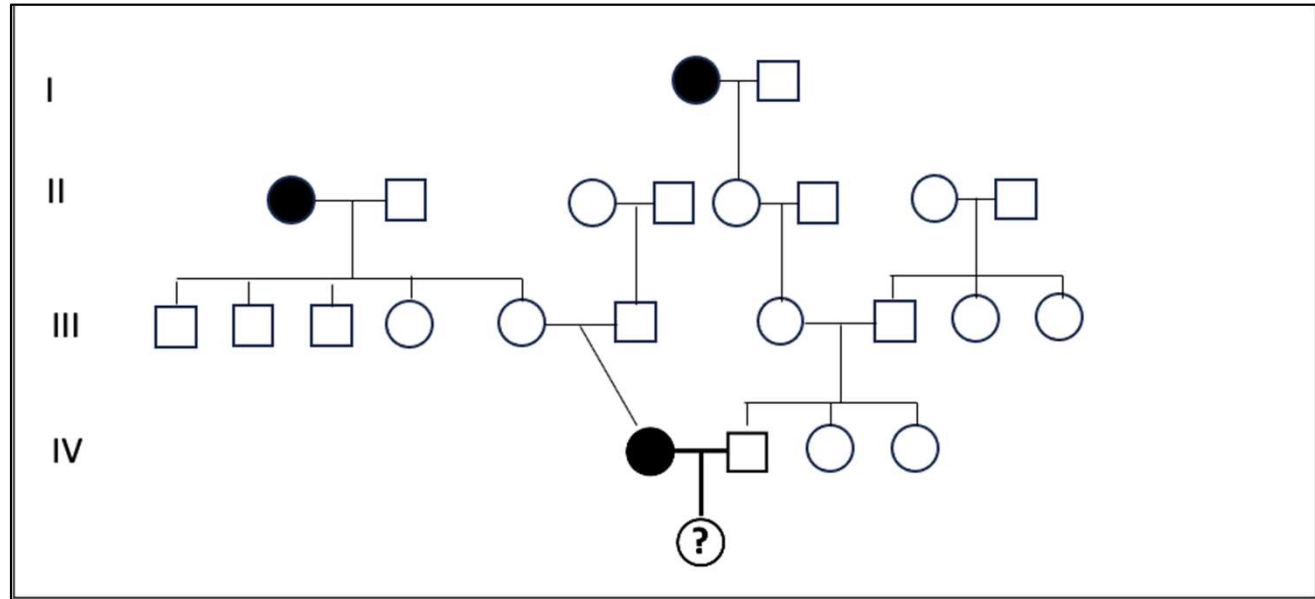
**Question 3-** Quelle est la probabilité pour ce couple d'avoir une petite fille **atteinte** de la même pathologie que sa mère ? Justifiez



Autosomale Récessif

1- Nous savons que la mère (IV-1) est homozygote, elle transmet avec une probabilité de 1. (5 points)

**Question 3-** Quelle est la probabilité pour ce couple d'avoir une petite fille **atteinte** de la même pathologie que sa mère ? Justifiez



Autosomale Récessif

1- Nous savons que la mère (IV-1) est homozygote, elle transmet avec une probabilité de 1. (5 points)

2- La question porte donc sur le père :

Son arrière-grand-mère était homozygote, et c'est la seule à priori. N'ayant pas d'autre indice nous partons sur l'hypothèse que les autres individus sont homozygotes sains.

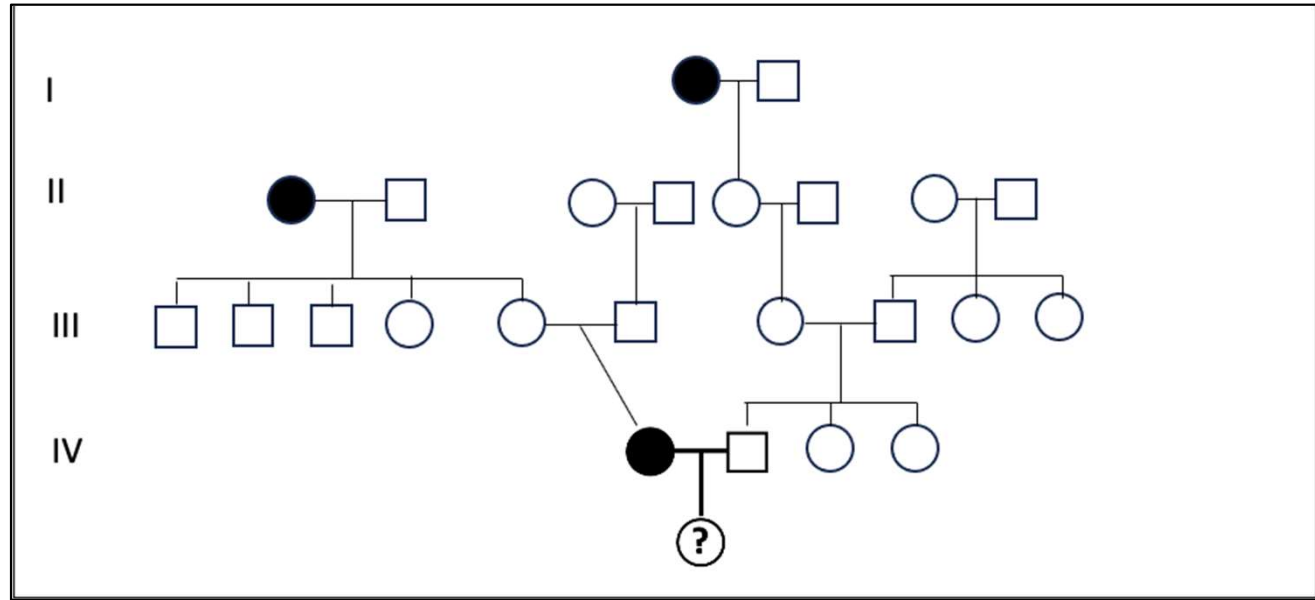
Donc les probabilités d'être hétérozygotes et donc de transmettre sont :

$P=1$  pour II-5 ( 2 points)

$P=0,5$  pour III-7 ( 2 points)

$P= 0,25$  pour IV-2 ( 2 points)

**Question 3-** Quelle est la probabilité pour ce couple d'avoir une petite fille **atteinte** de la même pathologie que sa mère ? Justifiez



Autosomale Récessif

1- Nous savons que la mère (IV-1) est homozygote, elle transmet avec une probabilité de 1. (5 points)

2- La question porte donc sur le père :

Son arrière-grand-mère était homozygote, et c'est la seule à priori. N'ayant pas d'autre indice nous partons sur l'hypothèse que les autres individus sont homozygotes sains.

Donc les probabilités d'être hétérozygotes et donc de transmettre sont :

$P=1$  pour II-5 ( 2 points)

$P=0,5$  pour III-7 ( 2 points)

$P= 0,25$  pour IV-2 ( 2 points)

Donc la probabilité d'avoir une fille atteinte est  $1*(0,25*1/2)=0,125 = 1/8$  ( 4 points)