

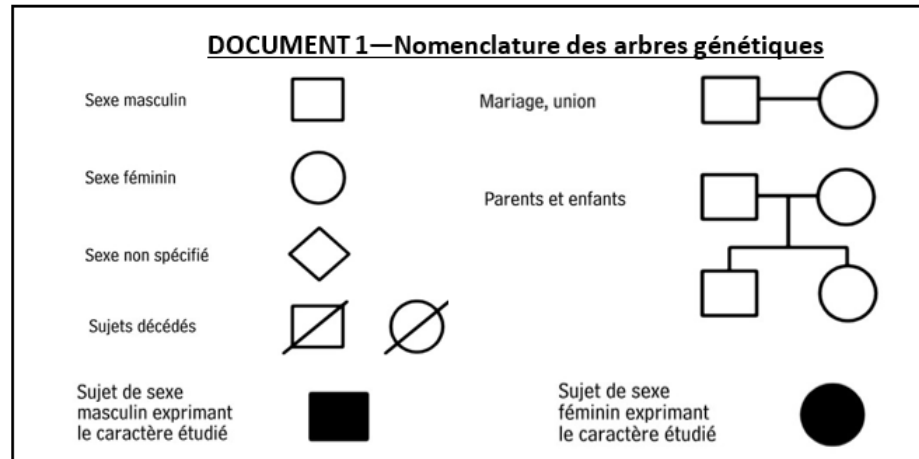
## TP3 : Analyses génétique chez l'Homme et prédictions génétiques

**Situation** : Chez les êtres vivants à reproduction rapide et à descendance nombreuse comme le pois ou les drosophiles, l'étude de la transmission des allèles peut se faire par étude statistique des croisements. Cependant, chez l'Homme, ce n'est pas possible.

Afin d'étudier la transmission des allèles chez l'Homme, notamment dans les cas d'allèles provoquant une maladie génétique, on utilise alors des arbres de parenté.

### Après lecture des documents :

- Analysez chacun des arbres généalogiques des familles pour **déterminer le mode de transmission de la maladie** : vous justifierez en donnant les arguments qui vous ont permis de conclure.
- Répondez aux questions posées



### DOCUMENT 2— Transmission de maladies

Les maladies dites génétiques sont dues au dysfonctionnement d'un ou plusieurs gènes, qui possèdent un allèle muté à l'origine de la maladie. Nous étudierons cette année des **maladies monogéniques**, c'est-à-dire causée par un seul gène défectueux.

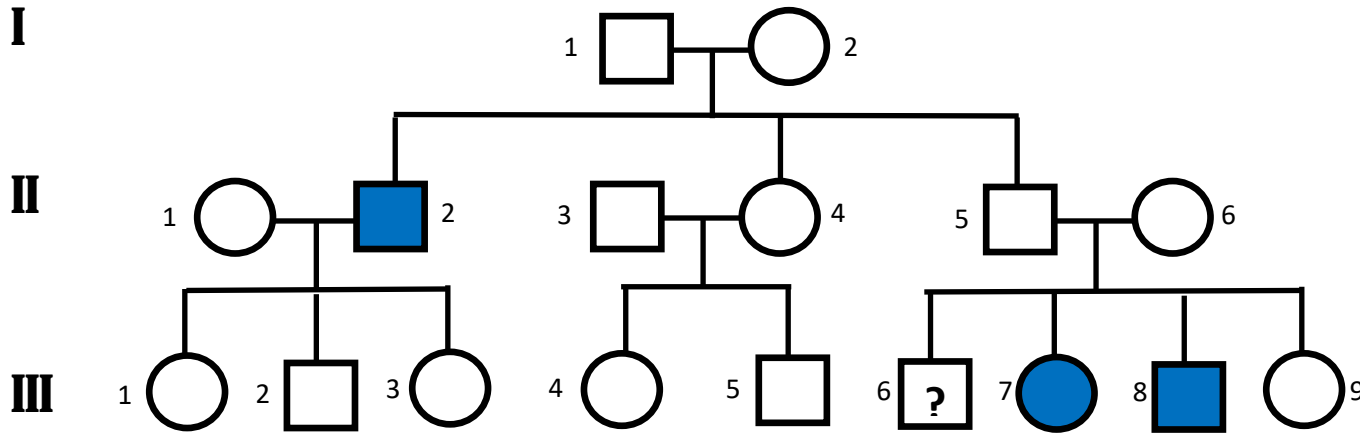
La mutation peut parfois apparaître spontanément chez une enfant, mais, dans la grande majorité des cas, l'allèle muté est transmis par un des parents, ou les deux. On parle alors de **maladie héréditaire**.

Les maladies héréditaires peuvent avoir différents modes de transmission des parents aux enfants :

- **Maladie à transmission autosomique dominante** : le gène muté est porté par un autosome (c'est-à-dire un chromosome des 22 paires non sexuelles) et la présence d'un seul allèle muté suffit pour que la maladie se manifeste. Les individus hétérozygotes (Aa) et homozygotes (AA) pour le gène en cause sont malades
- **Maladie à transmission autosomique récessive** : le gène muté est porté par un autosome et la présence de deux allèles mutés du gène est nécessaire pour que la maladie se manifeste. Les malades sont homozygotes pour le gène en cause.
- **Maladie à transmission liée à l'X dominante** : le gène muté est porté par le chromosome X et la présence d'un seul allèle muté suffit pour être malade.
- **Maladie à transmission liée à l'X récessive** : le gène muté est porté par le chromosome X et l'allèle muté doit être le seul présent dans le génome pour qu'une personne soit malade. Cela peut se produire chez les hommes qui ne possèdent qu'un exemplaire du chromosome X, donc qu'un seul allèle. Si celui-ci est la version mutée, l'homme sera malade. Plus rarement, cela peut se produire chez des femmes qui auraient hérité de 2 chromosomes X portant l'allèle muté.

### ARBRE DE LA FAMILLE N°1

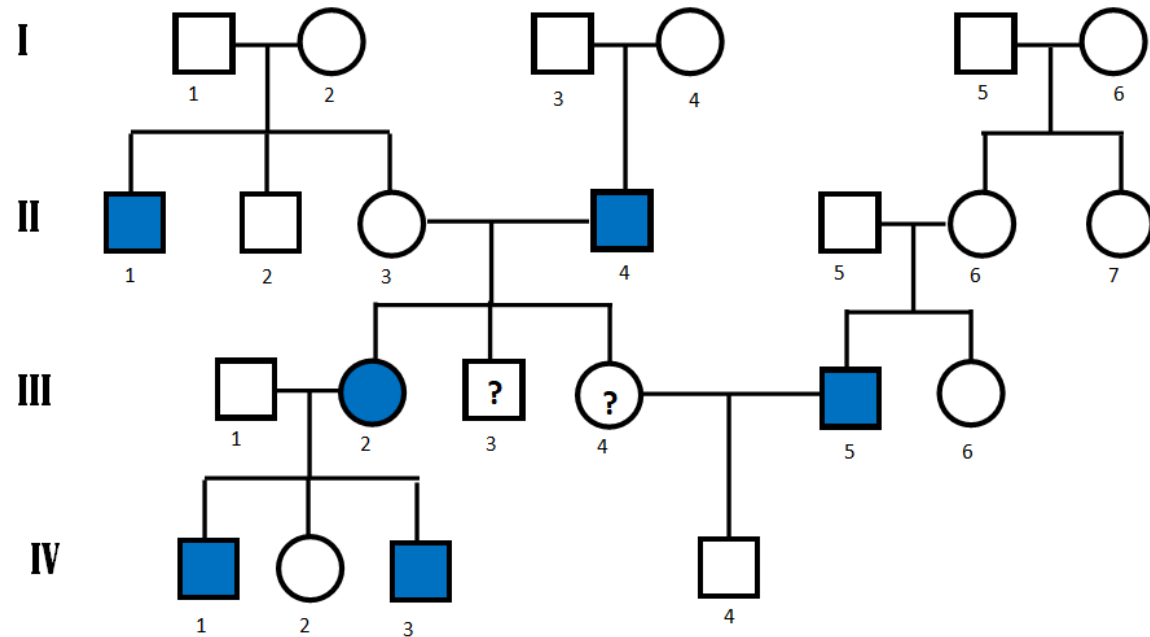
Certains membres de cette famille sont atteints d'albinisme, une maladie qui se caractérise par une absence de pigmentation de la peau, due à une déficience de production de mélanine. On note M l'allèle entraînant une incapacité à produire la mélanine et S l'allèle permettant de produire de la mélanine.



- 1- Justifiez du mode de transmission de la maladie
- 2- Donner le génotype de II-5 et II-6 (en justifiant)
- 3- Calculez la probabilité pour III-6 d'être malade (en justifiant)
- 4- En admettant que II-3 a pour génotype (MS) et que II-4 a pour génotype (SS), calculez la probabilité de III-4 et III-5 d'être malade.

### ARBRE DE LA FAMILLE N°2

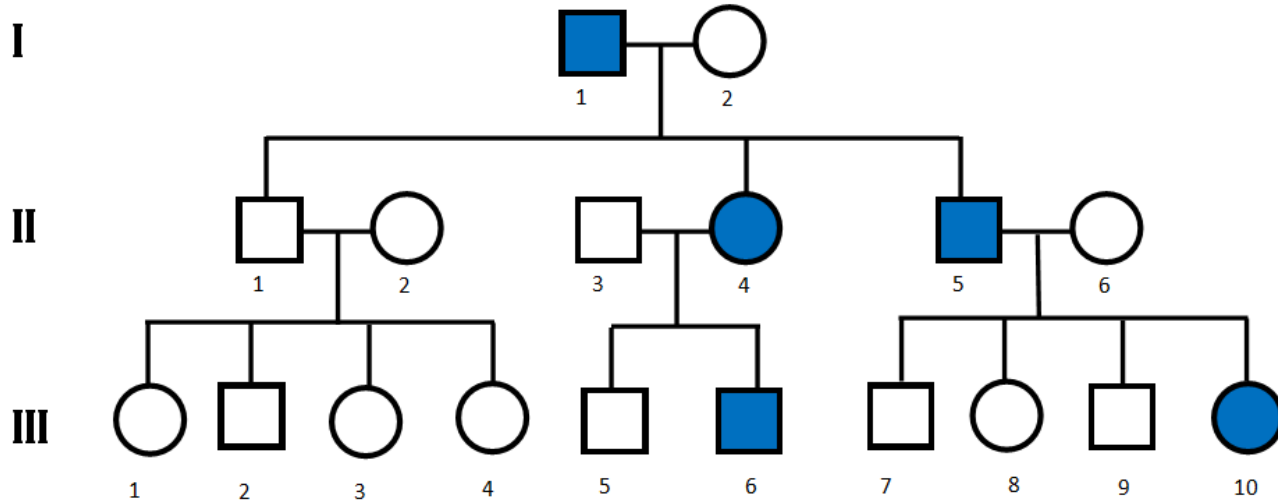
Certains membres de cette famille sont atteints de la maladie de Kennedy, qui se caractérise par une faiblesse musculaire et d'autres symptômes dus à la production d'hormones androgènes défectueuses. On note M l'allèle entraînant la production d'hormone défectueuse et S l'allèle permettant de produire des hormones normales.



- 1- Justifiez du mode de transmission de la maladie
- 2- Donner le génotype de II-6 (en justifiant)
- 3- En admettant que II-3 est hétérozygote, calculez la probabilité pour III-3 et III-4 d'être malade (en justifiant)
- 4- En admettant que I-2 est hétérozygote, calculez la probabilité de II-2 et II-3 d'être malade. (en justifiant)

## ARBRE DE LA FAMILLE N°3

Certains membres de cette famille sont atteints de diabète de type MODY, qui se caractérise par une incapacité à réguler la glycémie due à la production insuffisante d'insuline. On note M l'allèle entraînant la production insuffisante d'insuline et S l'allèle permettant la production d'insuline en concentration normale.



- 1- Justifiez du mode de transmission de la maladie
- 2- Donner le génotype de II-4 et II-3 (en justifiant)
- 3- Calculez la probabilité pour III-5 d'être malade (en justifiant)

## CONCLUSION

MODE DE TRANSMISSION	CARACTERISTIQUES DE LA TRANSMISSION (et donc de l'arbre)		
	Les deux sexes ont autant de risque d'être malade	Obligation d'avoir 1 parent malade pour être malade	
	Les deux sexes ont autant de risque d'être malade	Possibilité d'être malade en ayant 2 parents sains	
	Un sexe plus touché que l'autre	Obligation d'avoir 1 parent malade pour être malade	Toutes les filles d'un père ou d'une mère malade sont malades
	Un sexe plus touché que l'autre	Possibilité d'être malade en ayant 2 parents sains	Tous les fils d'une mère malade sont malades
	Seuls les hommes sont touchés	Le père est obligatoirement malade	Tous les fils d'un père malade sont malades