

TD génétique : APPLICATIONS DES ANALYSES GENETIQUES

1- Médecine : calcul de risque

Arbre mucoviscidose

III3 est malade donc possède au moins un allèle muté. Comme il a un oncle et un grand oncle malades, l'hypothèse d'une transmission d'un parent est plus probable que celle d'une simple mutation.

II1 ou II2 porte un allèle muté mais est sain **donc l'allèle muté est récessif. La mucoviscidose est une maladie récessive.**

On part du principe que X et Y ne portent pas les mêmes gènes. Si l'allèle muté était porté par Y, alors les filles ne devraient pas être malades, ce qui n'est pas le cas de I1 ou III3, **donc l'allèle muté n'est pas porté par le chromosome Y**

Si l'allèle muté est porté par le chromosome X, le père de III3 devrait être malade, ce qui n'est pas le cas **donc l'allèle muté n'est pas porté par le chromosome X**

bilan : l'allèle muté est porté par un autosome

notons M l'allèle muté, et S l'allèle non muté :

II1 et II2 sont sains mais ont un enfant malade. Ils ont donc le génotype (M//S) ; III3 est malade, il a donc le génotype (M//M)

II1 et II2, hétérozygotes, ont chacun un risque de 50 % de transmettre leur allèle muté à leur enfant, **donc III4 a un risque de 50 % x 50 % = 25 % de porter deux allèles mutés et d'être malade** (faire un tableau de croisement si ce calcul ne vous semble pas trivial)

Arbre rétinite pigmentaire

II2 est sain donc possède au moins un allèle non muté hérité d'un parent. Or I1 et I2 sont malades, donc ils portent au moins un allèle muté. Un des parents au moins est hétérozygote et malade **donc la maladie est dominante**

On part du principe que X et Y ne portent pas les mêmes gènes. Si l'allèle muté était porté par Y, les filles ne seraient pas malades, ce qui n'est pas le cas.

Si l'allèle muté est porté par X, dans ce cas les filles malades peuvent toutes être (M//S) et III3 peut être (Mx/y). C'est une possibilité (l'autre étant que le gène est porté par un autosome)

II1 et III3 sont malades mais ont un enfant sain, leur génotype est donc (M//S) ;

II2 est sain son génotype est donc (S//S) (ou (Sx/ y/))

III3 est hétérozygote et a un risque de 50 % de transmettre son allèle muté. II4 est sain et ne peut transmettre qu'un allèle sain. III4 a **donc un risque de 50 % de porter un allèle muté et d'être malade.**

Arbre hémophilie

3 enfants malades II-1, II-4 et III-4 ont des parents sains. On peut penser qu'au moins l'un d'eux a hérité d'un allèle muté d'un parent (les mutations étant rares) **donc l'allèle muté est récessif.**

Une majorité des malades sont des garçons ce qui suggère que l'allèle muté est porté par un chromosome sexuel. Une fille III2 est malade, donc porte l'allèle muté. **Cet allèle est donc probablement sur le chromosome X**

I1 est sain, il a donc le génotype (Sx/ y/); II1 est malade, il est donc (Mx/ y/).

III3 est saine mais a une fille malade, elle a donc transmis un X portant une mutation. Elle est (M//S)

TD génétique : APPLICATIONS DES ANALYSES GENETIQUES

1- Médecine : calcul de risque

Arbre mucoviscidose

III3 est malade donc possède au moins un allèle muté. Comme il a un oncle et un grand oncle malades, l'hypothèse d'une transmission d'un parent est plus probable que celle d'une simple mutation.

II1 ou II2 porte un allèle muté mais est sain **donc l'allèle muté est récessif. La mucoviscidose est une maladie récessive.**

On part du principe que X et Y ne portent pas les mêmes gènes. Si l'allèle muté était porté par Y, alors les filles ne devraient pas être malades, ce qui n'est pas le cas de I1 ou III3, **donc l'allèle muté n'est pas porté par le chromosome Y**

Si l'allèle muté est porté par le chromosome X, le père de III3 devrait être malade, ce qui n'est pas le cas **donc l'allèle muté n'est pas porté par le chromosome X**

bilan : l'allèle muté est porté par un autosome

notons M l'allèle muté, et S l'allèle non muté :

II1 et II2 sont sains mais ont un enfant malade. Ils ont donc le génotype (M//S) ; III3 est malade, il a donc le génotype (M//M)

II1 et II2, hétérozygotes, ont chacun un risque de 50 % de transmettre leur allèle muté à leur enfant, **donc III4 a un risque de 50 % x 50 % = 25 % de porter deux allèles mutés et d'être malade** (faire un tableau de croisement si ce calcul ne vous semble pas trivial)

Arbre rétinite pigmentaire

II2 est sain donc possède au moins un allèle non muté hérité d'un parent. Or I1 et I2 sont malades, donc ils portent au moins un allèle muté. Un des parents au moins est hétérozygote et malade **donc la maladie est dominante**

On part du principe que X et Y ne portent pas les mêmes gènes. Si l'allèle muté était porté par Y, les filles ne seraient pas malades, ce qui n'est pas le cas.

Si l'allèle muté est porté par X, dans ce cas les filles malades peuvent toutes être (M//S) et III3 peut être (Mx/y). C'est une possibilité (l'autre étant que le gène est porté par un autosome)

II1 et III3 sont malades mais ont un enfant sain, leur génotype est donc (M//S) ;

II2 est sain son génotype est donc (S//S) (ou (Sx/ y/))

III3 est hétérozygote et a un risque de 50 % de transmettre son allèle muté. II4 est sain et ne peut transmettre qu'un allèle sain. III4 a **donc un risque de 50 % de porter un allèle muté et d'être malade.**

Arbre hémophilie

3 enfants malades II-1, II-4 et III-4 ont des parents sains. On peut penser qu'au moins l'un d'eux a hérité d'un allèle muté d'un parent (les mutations étant rares) **donc l'allèle muté est récessif.**

Une majorité des malades sont des garçons ce qui suggère que l'allèle muté est porté par un chromosome sexuel. Une fille III2 est malade, donc porte l'allèle muté. **Cet allèle est donc probablement sur le chromosome X**

I1 est sain, il a donc le génotype (Sx/ y/); II1 est malade, il est donc (Mx/ y/).

III3 est saine mais a une fille malade, elle a donc transmis un X portant une mutation. Elle est (M//S)