

Corrigé partie IIC

Question 1) Par convention, on note avec des majuscules l'allèle dominant et avec des minuscules l'allèle récessif. Ici l'allèle « pelage gris » est dominant sur l'allèle « pelage blanc » qui est récessif, et l'allèle « oreilles droites » est dominant sur l'allèle « oreilles tombantes », récessif.

Question 2) Il n'y a pas de doute sur son génotype, qui ne peut être que celui-ci : (pb // pb , ot // ot), car il possède les 2 caractères récessifs et ne peut pas posséder d'allèle dominant . Il est donc homozygote récessif pour les 2 gènes étudiés. **On dit d'un individu homozygote pour tous les caractères étudiés qu'il est de lignée pure.**

Question 3) nous aurons un doute sur son génotype, qui peut être :

- (PG // PG , OD // OD), génotype A, homozygote dominant pour les 2 gènes : lapin A de lignée pure.
- (PG // pb , OD // ot), génotype B, hétérozygote pour les 2 gènes : lapin B.
- (PG // PG , OD // ot), génotype C, homozygote dominant pour le 1^{er} gène étudié et hétérozygote pour le 2^{ème} : lapin C.
- (PG // pb , OD // OD), génotype D, hétérozygote pour le 1^{er} gène et homozygote dominant pour le 2^{ème} , lapin D.

Question 4) Le **lapin A** gris à oreilles droites a pour phénotype [PG , OD] et pour génotype (PG // PG , OD // OD). Ses gonades produisent des gamètes haploïdes dont le génotype ne peut être que (PG , OD). On a toujours un seul type de gamètes produits par un individu homozygote pour les 2 gènes étudiés.

De même, le **lapin J** blanc à oreilles tombantes a pour phénotype [pb , ot] et pour génotype (pb // pb , ot // ot) ; c'est également un individu de lignée pure qui ne produit qu'un seul type de gamètes au génotype (pb , ot).

Le **tableau de fécondation** de ce 1^{er} croisement, qui représente les différents gamètes issus de chaque parent, et qui permet de prévoir statistiquement quel(s) génotype(s) auront les descendants, est donc :

Génotype des gamètes du parent J Génotype des gamètes du parent A	100 % (pb , ot)	Phénotype des descendants F1
100 % (PG , OD)	100 % (PG // pb , OD // ot)	la dominance/ récessivité des allèles : [PG , OD]

D'après les résultats du tableau, les **descendants de 1^{ère} génération**, appelée fratrie 1 ou F1, auront tous le même génotype

(PG // pb , OD // ot) et seront tous hétérozygotes pour les 2 gènes étudiés.

Ces lapereaux F1 auront donc tous le même phénotype [PG , OD] et on aura une fratrie homogène **d'individus au pelage gris et aux oreilles droites**, aux caractères dits « sauvages », c'est-à-dire **aux caractères dominants**.

Question 5) Si on suppose que les 2 caractères étudiés sont indépendants, c'est-à-dire que les 2 gènes étudiés sont portés par des paires de chromosomes homologues différentes, ces lapins F1 produiront 4 types de gamètes haploïdes au génotype différent dans les mêmes proportions. On dit de ces 4 types de gamètes qu'ils sont équiprobables. Les 4 génotypes différents pour ces gamètes sont :

25 % au génotype (PG , OD)

25 % au génotype (pb , ot)

25 % au génotype (PG , ot)

25 % au génotype (pb , OD).

Donc chaque parent F1 produit 4 types de gamètes possibles.

Question 6)

Génotypes	1/4 (PG , OD)	1/4 (PG , ot)	1/4 (pb , OD)	1/4 (pb , ot)
Des gamètes du Parent F1 n°1 :				
Génotypes				
Des gamètes du Parent F1 n°2 :				
1/4 (PG , OD)	1/16 ème (PG // PG , OD // OD) [PG , OD]	1/16 ème (PG // PG , ot // ot) [PG , OD]	1/16 ème (PG // pb , OD // OD) [PG , OD]	1/16 ème (PG // pb , OD // ot) [PG , OD]
1/4 (PG , ot)	1/16 ème (PG // PG , OD // ot) [PG , OD]	1/16 ème (PG // PG , ot // ot) [PG , ot]	1/16 ème (PG // pb , OD // ot) [PG, OD]	1/16 ème (PG // pb , ot // ot) [PG, ot]
1/4 (pb , OD)	1/16 ème (PG // pb , OD // OD) [PG , OD]	1/16 ème (PG // pb , OD // ot) [PG , OD]	1/16 ème (pb // pb , OD // OD) [pb , OD]	1/16 ème (pb // pb , OD // ot) [pb , OD]
1/4 (pb , ot)	1/16 ème (PG // pb , OD // ot) [PG , OD]	1/16 ème (PG // pb , ot // ot) [PG , ot]	1/16 ème (pb // pb , OD // ot) [pb , OD]	1/16 ème (pb // pb , ot // ot) [pb , ot]

Question 7)

On constate que les **individus de 2^{ème} génération** issus de ce croisement ont des **génotypes très variés** et qu'ils sont **de 4 phénotypes différents** :

- **[PG , OD]**, c'est-à-dire pelage gris et oreilles droites ; ce sont les lapins de **type 1** les plus nombreux : $9/16^{\text{ème}}$ des descendants, possédant les 2 caractères dominants.
 - **[pb , ot]**, c'est-à-dire pelage blanc et oreilles tombantes ; ce sont les lapins de **type 2** les moins nombreux : $1/16^{\text{ème}}$ des descendants, possédant les 2 caractères récessifs.
 - **[PG , ot]**, c'est-à-dire pelage gris et oreilles tombantes ; ces lapins de **type 3** représentent $3/16^{\text{ème}}$ de la descendance.
 - **[pb , OD]**, c'est-à-dire pelage blanc et oreilles droites ; ces lapins de **type 4** représentent également $3/16^{\text{ème}}$ de la descendance.
- Les lapins de types 3 ou 4 possèdent 1 caractère dominant et l'autre récessif.

On a donc **$9/16^{\text{ème}}$ de lapins** au même phénotype que le parent d'origine, lapin A, **gris à oreilles droites**, et **$1/16^{\text{ème}}$ de lapins** au même phénotype que l'autre parent, lapin J, **blanc à oreilles tombantes** : ces descendants aux mêmes caractéristiques que les parents d'origine (types 1 et 2) sont dits « **au phénotype parental** ».

Les parents dits "d'origine" ou "de départ" dans l'expérience sont ceux du 1^{er} croisement, soit en fait les grands-parents des lapereaux F2.

On obtient également **2 nouvelles variétés de lapins**, possédant 1 caractère issu d'un parent d'origine et l'autre caractère issu de l'autre parent : **les lapins gris à oreilles tombantes et les blancs à oreilles droites**. Ces descendants de types 3 et 4 sont dits « **au phénotype recombiné** », car leurs caractères constituent une recombinaison des caractères des parents d'origine.

Question 8)

Pour le lapin J un seul type de gamète : pb, ot

- Pour le lapin (PG // pb , OD // ot) : 4 types de gamètes $\frac{1}{4}$ PG, OD – $\frac{1}{4}$ PG, ot – $\frac{1}{4}$ pb, OD – $\frac{1}{4}$ pb, ot

En F1 : on aura

$\frac{1}{4}$ PG//pb OD//ot de phénotype [PG, OD]

$\frac{1}{4}$ PG//pb ot//ot de phénotype [PG, ot]

$\frac{1}{4}$ pb//pb OD//ot de phénotype [pb, OD]

$\frac{1}{4}$ pb//pb ot//ot de phénotype [pb, ot]

- Pour le lapin (PG // PG , OD // ot) : 2 types de gamètes $\frac{1}{2}$ PG, OD – $\frac{1}{2}$ PG, ot

En F1 : on aura

$\frac{1}{2}$ PG//pb OD//ot de phénotype [PG, OD]

$\frac{1}{2}$ PG//pb ot//ot de phénotype [PG, ot]

• Pour le lapin (PG // pb , OD // OD) : 2 types de gamètes $\frac{1}{2}$ PG, OD – $\frac{1}{2}$ pb, OD

En F1 : on aura

$\frac{1}{2}$ PG//pb OD//ot de phénotype [PG, OD]

$\frac{1}{2}$ pb//pb OD//ot de phénotype [pb, OD]

=> **test cross qui permet de déterminer le génotype du lapin dont le génotype est inconnu !!**

Corrigé partie IID

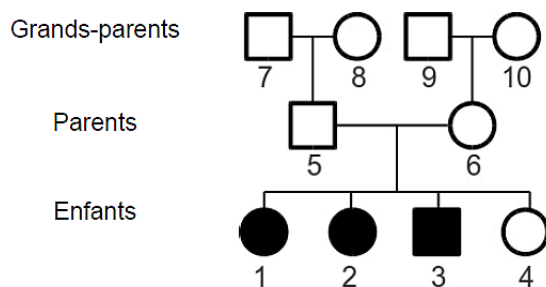


Figure 1 : Arbre généalogique de la famille étudiée dont les membres sont numérotés de 1 à 10. Les hommes sont représentés par des carrés et les femmes par des cercles. Les individus atteints de la rétinite pigmentaire sont en noir et les individus sains en blanc.

Question 1. La mutation responsable de la rétinite pigmentaire dans la famille étudiée est-elle dominante ou récessive ? Peut-elle être portée par le chromosome X ? Justifiez.

Mutation récessive (parents 5 et 6 sains alors que trois de leurs enfants sont atteints) et autosomale (si elle était portée par X alors la mère 6 serait atteinte)

Question 2. On note S l'allèle sauvage et M l'allèle muté. Redessinez rapidement l'arbre généalogique de la figure 1 et indiquez le génotype des individus à côté des carrés et des cercles. Si plusieurs cas sont possibles, indiquez-les tous. Les génotypes seront notés S/S, S/M et M/M.

1, 2 et 3 : M/M

5 et 6 : S/M

4 : S/M ou S/S

7 et 8 : S/S – S/M ou S/M – S/S ou S/M – S/M

Idem pour 9 et 10

Question 3. A l'aide d'un tableau de croisements, calculez la probabilité qu'un enfant issu des parents 5 et 6 soit malade.

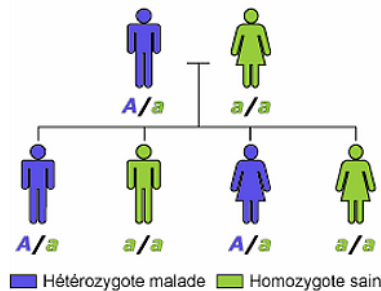
	S 1/2	M 1/2
S 1/2	S/S 1/4	S/M 1/4
M 1/2	S/M 1/4	M/M 1/4

Maladies autosomiques dominantes

Cas général

Définition

Une maladie est transmise selon le **mode autosomique dominant** si le gène en cause est porté par un autosome et si la présence d'un seul allèle muté suffit pour que la maladie se manifeste. Les individus hétérozygotes (A/a) pour le gène en cause sont malades. Généralement, les individus homozygotes (A/A), s'ils sont viables, sont plus sévèrement atteints par la maladie; ils sont si rares qu'on peut considérer que tous les atteints sont, sauf exception, hétérozygotes.



A chaque grossesse,
le risque que l'enfant soit malade est de 50%

Caractéristiques

Il y a autant de filles que de garçons atteints parce que le gène impliqué est sur un autosome qui peut aussi bien se trouver chez un garçon que chez une fille.

Une personne malade a un de ses deux parents atteint.

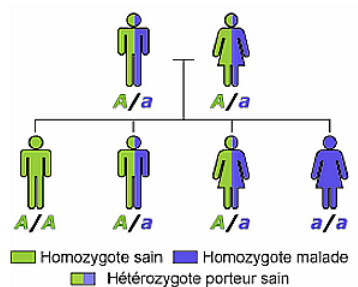
Une personne malade a un risque de 50% de "transmettre" la maladie à chacun de ses enfants. Le fait d'avoir un premier enfant sain ne signifie pas que le deuxième enfant sera malade. A chaque grossesse, le risque que l'enfant soit malade est de 50%, parce qu'à chaque fois, l'individu atteint a un risque sur deux de transmettre l'allèle muté (A) et une chance sur deux de transmettre l'allèle normal (a).

Maladies autosomiques récessives

Cas général

Définition

Une maladie est transmise selon le mode autosomique récessif si le gène en cause est porté par un autosome et si 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.



A chaque grossesse, le risque que l'enfant soit malade est de 25%

Caractéristiques

Il y a autant de filles que de garçons atteints parce que le gène impliqué est sur un autosome.

Il n'y a pas de personnes malades à toutes les générations, car la plupart du temps, les sujets atteints naissent de parents hétérozygotes, porteurs sains (A/a).

Un couple à risque est formé par deux conjoints porteurs sains hétérozygotes (A/a). Il a, à chaque grossesse :

- un risque de 25% d'avoir un enfant atteint (homozygote a/a).
- une probabilité de 50% d'avoir un enfant porteur sain (hétérozygote A/a) qui peut avoir un enfant atteint si, et seulement si, son conjoint est lui-même porteur sain (avec un risque de 1/4).
- une probabilité de 25% de donner naissance à un enfant sain (homozygote A/A) qui ne peut pas avoir d'enfant atteint.

Un sujet malade qui se marie à un sujet normal donne habituellement naissance à des enfants normaux car les porteurs sains (A/a) sont beaucoup plus rares que les individus sains homozygotes (A/A).

La maladie, du fait de la faible dimension des familles humaines, peut ne toucher qu'une personne dans une famille. Le cas isolé ne signifie donc pas nécessairement cas *de novo* (mutation survenue dans la lignée germinale de l'un des parents).

Maladies dominantes liées à l’X

Cas général

Particularités de l'hérédité liée au chromosome X

Les individus de sexe masculin n'ont qu'un seul chromosome X : ils sont hémizygotes et ne possèdent qu'un seul exemplaire des gènes du chromosome X.

Par contre, les femmes possèdent deux chromosome X et deux exemplaires de chacun des gènes localisés sur le chromosome X.

Conséquence pour les maladies liées à un gène du chromosome X

La question de la dominance ou de la récessivité ne se pose pas chez les individus de sexe masculin :

- Soit le gène est muté : ils sont atteints,
- Soit le gène est normal : ils sont sains.

La question de la dominance ou de la récessivité ne se pose que chez les individus de sexe féminin :

- Si la maladie survient quand un seul gène est muté, elle est dominante,
- Si la maladie survient seulement quand les deux exemplaires sont mutés, elle est récessive.

Caractéristiques

Les deux sexes peuvent être touchés par la maladie. Mais en général, les filles hétérozygotes sont moins sévèrement malades que les garçons hémizygotes.

Il y a plus de femmes atteintes que d'hommes.

La transmission est verticale (si la maladie est compatible avec la fécondité, il y a des malades à toutes les générations).

Elle diffère de l'hérédité autosomique dominante car il n'y a jamais de transmission père-fils.

Comme pour l'hérédité autosomique dominante, la pénétrance peut être incomplète et l'expressivité peut être variable

Risques de transmission

La transmission des maladies dominantes liées à l'X est différente suivant que le parent atteint est le père ou la mère:

Maladies récessives liées à l’X

Cas général

Particularités de l'hérédité liée au chromosome X

Les individus de sexe masculin n'ont qu'un seul chromosome X : ils sont hémizygotes et ne possèdent qu'un seul exemplaire des gènes du chromosome X.

Par contre, les femmes possèdent deux chromosome X et deux exemplaires de chacun des gènes localisés sur le chromosome X.

Conséquence pour les maladies liées à un gène du chromosome X

La question de la dominance ou de la récessivité ne se pose pas chez les individus de sexe masculin:

- Soit le gène est muté : ils sont atteints,
- Soit le gène est normal : ils sont sains.

La question de la dominance ou de la récessivité ne se pose que chez les individus de sexe féminin :

- Si la maladie survient quand un seul gène est muté, elle est dominante,
- Si la maladie survient seulement quand les deux exemplaires sont mutés, elle est récessive.

Caractéristiques

Les homozygotes pour l'allèle pathologique étant très rares dans le sexe féminin, les individus atteints sont essentiellement, voire exclusivement des hommes.

Risques de transmission

La transmission des maladies liées à l'X est différente suivant que le parent atteint est le père ou la mère :

Exercice 1 : Un allèle mutant est à l'origine d'une queue tordue chez la souris. Des résultats de croisements sont donnés dans le tableau ci-dessous.

a) L'allèle mutant est-il récessif ou dominant ?

Croisement 6 : parents tordus et en F1 il existe des phénotypes normaux => l'allèle normal est porté par les parents sans qu'ils présentent le phénotype => allèle tordu dominant

b) Le gène est-il porté par un autosome ?

Croisements : phénotypes différents selon le sexe des enfants => portés par chromosome sexuel

c) Quels sont les génotypes des parents et des descendants dans tous les croisements décrits dans le tableau ?

Notons T allèle tordu et N allèle normal

Un mâle de phénotype tordu est T/(chromosome Y) et un de phénotype normal est N/(chromosome Y)

Tout individu femelle de phénotype normal est nécessairement homozygote N/N puisque l'allèle est récessif et un individu femelle de phénotype tordu est soit T/T soit T/N. C'est le phénotype des enfants mâles qui permettra de déduire le génotype de la femelle

Croisement	Parents		Enfants	
	Femelle	Mâle	Femelles	Mâles
1	Normale	Tordu	Toutes tordues	Tous normaux
2	Tordue	Normal	1/2 tordues, 1/2 normales	1/2 tordus, 1/2 normaux
3	Tordue	Normal	Toutes tordues	Tous tordus
4	Normale	Normal	Toutes normales	Tous normaux
5	Tordue	Tordu	Toutes tordues	Tous tordus
6	Tordue	Tordu	Toutes tordues	1/2 tordus, 1/2 normaux

croisement	femelle	mâle	femelle	mâle
1	N//N	T//	N//T	N//
2	T//N	N//	N//T et N//N	N// et T//
3	T//T	N//	N//T	T//
4	N//N	N//	N//N	N//
5	T//T	T//	T//T	T//
6	T//N	T//	T//N et T//T	N// et T//

Exercice 2 : Des souris femelles jaunes à poils courts sont croisées avec des mâles jaunes à poils longs, en F1 on obtient : 102 souris jaunes poils longs et 49 souris grises à poils longs

a) Les souris sont-elles de lignées pures ?

La F1 comporte plusieurs phénotypes pour la couleur donc les parents ne sont pas des lignées pures

b) Quelle hypothèse peut-on proposer pour expliquer les résultats numériques obtenus en F1 ?

c) Que conclure sur les caractères indiqués ?

- Notons G et J les allèles déterminant la couleur et L et C ceux déterminant la longueur du poil

- Couleur G en F1 mais pas chez les parents donc G est récessif

=> parents nécessairement hétérozygotes J//G puisque phénotype G en F1

- Que des poils longs en F1 alors que parents poils courts ou longs donc C récessif et femelles nécessairement homozygotes C//C

Et mâles nécessairement poils longs L//L car s'ils étaient hétérozygotes la moitié de F1 serait de phénotype C

- donc femelles J//G C//C et mâles J//G et L//L

Femelle	Mâle	J, L ½	G, L ½
J, C ½	J//J C//L [J, L] ¼	J//G, C//L [J,L] ¼	
G, C ½	G//J, C//L [J, L] ¼	G//G C//L [G,L] ¼	

Donc $\frac{3}{4}$ de souris [J,L] et $\frac{1}{4}$ de souris [G,L]

102+49 = 151

102/151 = 67,5% et 49/151 = 32,5% relativement proches de 75% et 25%

Les souris grises de la F1 => G//G C//L [G,L] sont croisées avec des mâles de la lignée jaune à poils courts. => J//G car souris G en descendance C//C car C récessif

On obtient dans la descendance les résultats suivants :

110 souris jaunes à poils courts = 110/452 = 24,3%

114 souris jaunes à poils longs = 25,2%

114 souris grises à poils courts = 25,2%

114 souris grises à poils longs = 25,2%

d) Ces résultats sont-ils compatibles avec une ségrégation indépendante des caractères ?

G//G C//L [G,L] x J//G et C//C [J,L]

Supposons qu'ils sont indépendants alors le tableau de croisement s'écrit ainsi :

Femelle	Mâle	J, C ½	G, C ½
G, C ½	G//J C//C [J, C] ¼	G//G, C//C [G,C] ¼	
G, L ½	G//J, L//C [J, L] ¼	G//G L//C [G,L] ¼	

C'est conforme à l'hypothèse

e) Donnez les gamètes produits par les parents et leur proportion ?

cf ci-dessus !!

Exercice 3 :

Le croisement entre des coqs et poules de souches pures, l'une à plumage blanc (i+) et normal (f), l'autre à plumage coloré (i) et frisé (f+) a donné en F1 des individus à plumage blanc et frisé. Le croisement de ces F1 par des animaux de souche pure à plumage coloré et normal donne :

62 individus à plumage coloré et frisé = $62 / (62+64+18+13) = 62/157 = 39.5\%$

64 individus à plumage blanc et normal = $64/157 = 40.7\%$

18 individus à plumage blanc et frisé = $18/157 = 11,5\%$

13 individus à plumage coloré et normal = $13/157 = 8.2\%$

a) Quelles sont les relations de dominance et de récessivité ? Justifier

souches pures => homozygotes i+/i+ f+/f et i/i f+/f+

F1 de phénotype blanc frisé donc i+ dominant et f+ dominant

Et le génotype de F1 est i+/i f+/f

b) Les gènes sont-ils liés ou indépendants ? Justifier

Souche pure donc homozygote et phénotype plumage coloré et normal donc homozygote i/i f/f

Supposons qu'ils sont indépendants, le tableau de croisement donne alors :

F1	i+, f+	i+, f	i, f+	i, f
Souche pure	$\frac{1}{4}$	$\frac{1}{4}$	$\frac{1}{4}$	$\frac{1}{4}$
i, f	i+/i f+/f [i+, f+] Blanc frisé $\frac{1}{4}$	i+/i f/f [i+, f] Blanc normal $\frac{1}{4}$	i/i f+/f [i, f+] Coloré frisé $\frac{1}{4}$	i/i f/f [i, f] Coloré normal $\frac{1}{4}$

Les 4 phénotypes sont en proportions égales

Or ce n'est pas ce qui est obtenu => les gènes sont liés

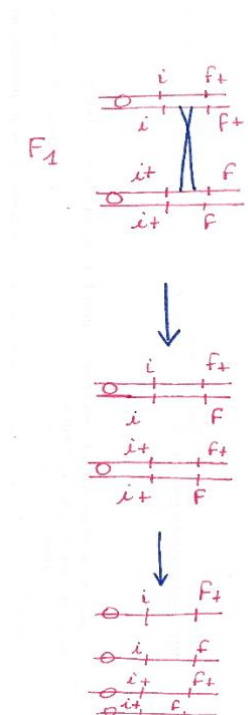
Remarque : ce qui a été fait est un test-cross , dans ce cas, le déséquilibre des proportions des phénotypes obtenus donne rapidement la réponse !

c) Représenter le croisement

les phénotypes les plus fréquents sont les phénotypes parentaux et les moins fréquents les phénotypes recombinés (par crossing over)

les phénotypes parentaux, souches pures, permettent de déterminer quelle combinaison d'allèles est portée par le même chromosome

remarque : le % de recombinaison permet de déterminer la distance entre gènes liés



Exercice 4 :

allèle S : Sain
allèle n : Nulé / Malade

lecture de la consanguinité :
- commencer par (a) puis suivre l'ordre des numéros

1 (1) + (2) ⇒ (3) S//S
(1) + (2) ⇒ (3) tous S//n

(a) père malade ⇒ récessif
pas d'enfant malade
les 2 sont S//n
(4) n//n
problème de la consanguinité!

2 (1) tous les individus sains sont S//S
et si, dans la descendance, il y a des enfants sains alors qu'un des 2 parents est malade, le parent est hétérozygote S//n

(a) 1 enfant sain alors que les 2 parents sont malades ⇒ dominant.
⇒ les parents là sont S//n S//n et l'enfant sain S//S

3 (1) 1 enfant malade ⇒ n//n
⇒ père : S//n (n récessif)
autres enfants sains et héritent nécessairement un M de la mère ⇒ S//n

(a) les 2 enfants sont malades mais 1 seul des 2 parents est malade (et enfant ♂ et ♀) ⇒ pas de père sain lié au sexe ⇒ allèle récessif
⇒ mère n//n et père n//S
⇒ enfants n//n

(2) père n//n, des enfants sont malades et n récessif ⇒ mère est S//n (confirme (1))
⇒ autres enfants S//n (enfants malades n//n)

4 (a) mère malade et pas d'enfant malade
⇒ récessif
mère n//n

(1) 2 enfants malades ⇒ n//n (n récessif)
⇒ parents sont donc nécessairement hétérozygotes S//n
⇒ les autres enfants sont soit S//S soit S//n

↳ (2) Père : n//n Mère : S//n
(cf (1)) (cf (a))
père S//S ou S//n
enfants : S//n car ils reçoivent un M de la mère et ils sont sains donc hétérozygotes

26
enfants malades n//n (n récessif)
enfants sains S//n