**UNIVERSITE CADI AYYAD Année universitaire : 2016-2017**

**FACULTE DES SCIENCES-SEMLALIA**

**SERVICE DE GENETIQUE**

**MARRAKECH**

**TD 6**

**Génétique Humaine**

**S5**

Remarque : On suppose toujours que les conjoints nouveaux dans la famille affectée par la maladie sont sains et homozygotes sauf indications contraires.

**I-** Une maladie humaine rare affecte une famille de la façon indiquée dans l’arbre généalogique ci-dessous.



Quel est le mode de transmission le plus probable ?

**II-** L’arbre généalogique suivant représente une maladie génétique humaine rare, quel est son mode de transmission ? Justifiez.

****

**III-** On considère un homme daltonien dont l’un de ses frères et son grand-père maternel sont atteints de la même maladie. Sa mère, son père, sa fille et un autre de ses frères ne sont pas atteints de la maladie.

1. Quel est le mode de transmission probable de cette maladie ?
2. Supposons que la fille du sujet daltonien soit enceinte, à quel pourcentage peut être évalué le risque que son enfant soit atteint de la même maladie ?
3. Si la même fille donne naissance à un garçon, le risque que l’enfant soit atteint de la même maladie peut être évalué à quel pourcentage ?

**IV-** Dans 2 familles A et B on a recensé plusieurs individus présentant une dystrophie musculaire dont les symptômes sont analogues.

****

****

1- On sait que dans la famille A, cette maladie est due à un gène récessif lié au sexe. Démontrer cette affirmation.

 2- Les individus III-2 de la famille A et IV-1 de la famille B se marient; ils ont sept enfants tous normaux. Quelle conclusion s’impose ?

3- Cette conclusion est-elle compatible avec les pédigrées des deux familles ? Justifier.

**V-** Après avoir travaillé plusieurs années dans une centrale nucléaire, un homme devient père d’un garçon hémophile (l’hémophilie est une maladie récessive liée à l’X) : c’est le premier cas recensé dans les généalogies des parents. Un autre homme dans la même usine devient père d’un enfant nain achondroplasique (l’achondroplasie est une maladie autosomique dominante) : la encore c’est un cas unique dans les familles des deux parents.

La centrale nucléaire peut elle être responsable de ces 2 anomalies ? Justifier vos réponses.

**VI-** Calculer le risque d’avoir un enfant atteint de mucoviscidose (maladie autosomique récessive) pour les 3 couples suivants, sachant que la fréquence de cette maladie est de 1/2500 :



**Correction**

**I-** Maladie liée à l’X dominante

**II-** Maladie autosomique dominante

**III-**

1- Maladie liée à l’X récessive

2- 1/4

3- 1/2

**IV-** 1- répartition horizontale + seuls les hommes atteints

2- La maladie est due à 2 gènes différents dans les deux familles = hétérogénéité interlocus

3- Dans la famille A, le gène est porté par le chromosome X

Dans la famille B, il s’agit d’un gène autosomique récessif

**V-** L’hémophilie est une maladie à transmission liée à l’X récessif, il ne peut pas y avoir de transmission père-fils. Donc ce n’est pas l’homme qui l’a transmit à son fils et la centrale nucléaire ne peut pas être responsable.

L’achondroplasie est une maladie autosomique dominante, le père peut être responsable s’il a subit une mutation de novo dans un de ses gamètes. Donc la centrale nucléaire peut être responsable.

**VI-**

- Le risque pour un couple (III1 X III2) ayant déjà eu un enfant atteint = 1/4 puisqu’on sait que les deux parents sont hétérozygotes.

- Le risque pour le couple (II3 X II4) = probabilités qu’ils soient tous les deux hétérozygotes et qu’ils transmettent tous les deux l’allèle délétère.

\* Probabilité que II3 soit hétérozygote = on sait que sa sœur II2 est hétérozygote donc un des deux parents est hétérozygote ou les deux.

Probabilité que le 2ème parent soit hétérozygote = 2pq = 1/25 (q = 1/50, p = 49/50, 2pq = 98/2500 = 1/25)

Probabilité que le 2ème parent soit homozygote sauvage = 24/25

Si les deux parents sont hétérozygote, la prob = 1/25 X 2/3

Si un parent est hétérozygote et l’autre homozygote sauvage = 24/25 X 1/2

Prob II3 hétérozygote = (1/25 X 2/3) + (24/25 X 1/2) = 38/75

\* Probabilité que II4 soit hétérozygote = 1/25 (2pq)

Si II3 et II4 hétérozygote, la prob d’avoir un enfant malade = 1/4

Risque pour le couple = 38/75 X 1/25 X 1/4 = 1/197, c’est 12.5 fois supérieur que dans la population générale.

- Le risque pour le couple (II5 X II6) qui n’ont pas d’antécédents = à celui de la population générale 1/2500.