

Correction de l'exercice N°3

1)

Soit le couple d'allèles (S, m) ; avec S l'allèle normal et m l'allèle muté ; avec $S > m$.

- H_1 : l'allèle responsable de la maladie est récessif autosomal,
II₁ malade serait de génotype m//m, ce qui suppose que son père I₁ phénotypiquement sain, serait de génotype S//m ce qui est possible.
→ L'hypothèse est à retenir.
- H_2 : l'allèle de la maladie est récessif porté par X ;
La mère I₂ malade est de génotype $X_m X_m$ alors que son fils II₂ sain est de génotype $X_S Y$.
→ L'hypothèse 2 est à rejeter.

Soit le couple d'allèles (M, s) ; avec s l'allèle normal et M l'allèle muté ; avec $M > s$.

- H_3 : l'allèle de la maladie est dominant autosomal ;
II₂, II₃ et III₁ sains de génotype s//s sont issus d'un parent sain s//s et d'un parent malade qui devrait être de génotype M//s ce qui est possible.
→ L'hypothèse est à retenir.
- H_4 : l'allèle de la maladie est dominant porté par X.
Le père II₄ malade de génotype $X_M Y$ transmet X_M à sa fille III₁ qui devrait être malade or elle est saine de génotype $X_s X_s$, → L'hypothèse est à rejeter.

2) a- La mère I₂ malade possède les deux allèles A₁ et A₂ d'où l'allèle responsable de la maladie est dominant.

b- D'après le document 3, le 2^{ème} globule polaire qui porte le même allèle de l'ovule fécondé, ne possède que l'allèle A₂, donc la mère I₂ malade a transmis la maladie à son fils II₁ par l'allèle A₂.

→ A₂ est l'allèle muté, A₁ est l'allèle normal.

3) Les génotypes des individus I₂, II₂, II₄ et III₁

| Individus | I ₂ | II ₂ | II ₄ | III ₁ |
|-----------|---------------------------------|---------------------------------|---------------------------------|---------------------------------|
| Génotypes | A ₂ //A ₁ | A ₁ //A ₁ | A ₂ //A ₁ | A ₁ //A ₁ |

Correction de l'exercice N°4

- 1) - H1 : l'allèle responsable de la maladie est récessif :

La femme III₁ atteinte, est homozygote ; elle hérite les deux allèles mutés de ses deux parents. Sa mère II₃ qui est saine possède l'allèle de la maladie à l'état masqué.

Le père I₁ normal doit être hétérozygote pour donner l'homme II₂ atteint si l'allèle de l'anomalie est autosomal.

D'où l'hypothèse 1 est à retenir

- H2 : l'allèle responsable de la maladie est dominant : la fille II₁ est saine et homozygote : elle hérite les deux allèles normaux de ses deux parents : la mère I₂ qui est malade possède l'allèle normal à l'état masqué

D'où l'hypothèse 2 est à retenir

- 2) Tous les individus désignés par les lettres d'i₁ à i₆ possèdent l'allèle A₂. Si l'allèle A₂ était l'allèle dominant, les individus doivent être tous malades ou tous sains. Or, d'après l'arbre généalogique il y a 3 individus qui sont malades et 3 individus qui sont sains.

Donc, A₂ ne peut être que récessif et A₁ est l'allèle dominant.

- 3) - Le fœtus étant un garçon atteint et hétérozygote. Si le gène de la maladie était porté par le chromosome X, ce fœtus ne peut posséder que l'une ou l'autre forme allélique (de génotype X_{A1} Y ou X_{A2} Y). Or, le diagnostic prouve qu'il possède les deux formes alléliques. Donc, **la maladie est autosomique**.

- Puisque l'allèle A₁ est dominant et puisque le fœtus possède un génotype hétérozygote (A₁ // A₂), donc A₁ est l'allèle responsable de la maladie.

- 4) I₁ est sain ne possède que l'allèle A₂. Il peut correspondre à i₃ ou i₄ ou i₆.

III₁ étant malade possède les allèles A₁ et A₂. Il peut correspondre à i₁, i₂ ou i₅.

Correction de l'exercice N°5

- 1) **Hypothèse 1 : Le gène responsable de la maladie est porté par un autosome** : dans ce cas, les parents P_1 et P_2 devraient être homozygotes de génotypes respectifs $A_2//A_2$ et $A_1//A_1$. Dans ce cas, les fœtus jumeaux seraient hétérozygotes de génotype $A_1//A_2$. Or, ce n'est pas le cas pour le fœtus F_1 . **Hypothèse infirmée.**

Hypothèse 2 : Le gène responsable de la maladie est porté par un chromosome sexuel :

1^{er} cas : le gène responsable de la maladie est porté par Y : Si c'était le cas, les fœtus devraient hériter une seule version du gène. Or, ce n'est pas le cas pour le fœtus F_2 qui présente les deux versions du gène A_1 et A_2 . **Hypothèse infirmée.**

2^{ème} cas : le gène responsable de la maladie est porté par X : dans ce cas,

Si P_1 est le père, dans ce cas le fœtus F_1 doit hériter XA_1 de P_2 et Y de P_1 . Le fœtus F_2 hérite XA_1 de P_2 et XA_2 de P_1 . Il en est de même si P_1 est la mère. C'est bien le cas.

Hypothèse confirmée.

- 2) Le fœtus F_1 ne présente que A_2 . C'est un garçon. Donc il doit hériter Y de son père et XA_2 de sa mère qui est P_1 . P_2 est donc le père.
- 3) a- Comme P_1 est la mère de génotype XA_2XA_2 et que le père est P_2 de génotype XA_1Y , le garçon sain serait de génotype XA_2Y . Donc A_2 est l'allèle normal et A_1 est l'allèle muté.
b- Comme le couple a eu déjà une fille malade de génotype XA_1XA_2 , et puisque A_2 est l'allèle normal, A_1 domine $A_2 \rightarrow$ l'allèle de la maladie est donc dominant.
- 4) Le fœtus F_1 est un garçon sain de génotype XA_2Y .
Le fœtus F_2 est une fille de génotype XA_1XA_2 . C'est une fille malade.
Donc le médecin peut rassurer le couple de l'état de santé de F_1 mais pas de celui de F_2 .

5) Génotypes :

| P_1 | P_2 | F_1 | F_2 |
|------------|---------|---------|------------|
| XA_2XA_2 | XA_1Y | XA_2Y | XA_1XA_2 |

Correction de l'exercice N°6

D'après l'énoncé cette maladie héréditaire touche un seul individu de la famille qui est l'un des deux parent. Le document 1 montre un parent P_1 présentant une tache pour l'allèle A_1 un enfant 1 montrant une tache pour l'allèle A_2 .

a) L'enfant 1 est sain par suite l'allèle A_2 est l'allèle normal alors que l'allèle A_1 est l'allèle muté celui de la maladie.

b)

- Si l'allèle de la maladie est autosomique alors P_1 est homozygote $A_1//A_1$ transmet l'allèle A_1 à tous ses enfants, donc l'enfant 1 doit avoir cet allèle or le document 1 montre qu'il ne possède pas A_1 d'où l'allèle de la maladie n'est pas autosomique.

- Si l'allèle de la maladie est porté par Y partie spécifique : P_1 est le père mais l'enfant 1 possède A_2 , si l'enfant 1 est un garçon il doit avoir A_1 et s'il est une fille elle ne doit pas avoir d'allèle du gène considéré. D'où l'allèle de la maladie n'est pas porté par Y.

- Si l'allèle de la maladie est porté par X alors P1 est le père de génotype $XA1Y$ transmet Y à l'enfant 1 qui hérite $XA2$ de sa mère P2 ce qui est possible. Donc la maladie est portée par le chromosome X.

c) L'enfant1 est de génotype $XA2Y$. C'est un garçon sain.

d) P1 est de sexe mâle c'est le père. Son génotype est $XA1Y$ il est malade.

2) Le parent P1 étant le père (malade). Le parent P2 est donc la mère (saine) qui peut être de génotype homozygote $XA2XA2$ ou hétérozygote $XA2XA1$.

3) a) D'après l'énoncé un seul individu est malade dans cette famille qui est le père P1.

Par suite l'enfant 2 est sain il possède deux tâches celle de A1 et de A2 donc hétérozygote d'où seul l'allèle normal s'exprime d'où l'allèle de la maladie est récessif.

b) La maladie est liée à X et l'enfant 2 est hétérozygote ceci n'est possible que dans le cas d'une fille par suite son génotype est $XA2XA1$ saine.

4)

a) La mère est enceinte de 9^{ème} semaine, la technique adaptée pour prélever des

cellules fœtales est le prélèvement des villosités choriales ou la biopsie fœtale qui est appliquée entre la 8^{ème} et la 10^{ème} semaine de grossesse.

b) F1 a pour formule chromosomique $2n = 44$ autosomes + XY, c'est un garçon il est soit de génotype $XA1Y$ malade ou de génotype $XA2Y$ sain.

F2 est de formule chromosomique $2n = 44$ autosomes + XX, c'est une fille, elle est de génotype $XA1XA1$ malade ou de génotype $XA2XA1$ saine.

5) P1 le père $XA1Y$ possède un fragment de 1Kb d'où la taille de **A1 = 1Kb**.

E1 de génotype $XA2Y$ possède un fragment de 1,4 Kb d'où la taille de **A2 = 1,4 Kb**.

F1 possède un fragment d'ADN de la même taille que son père donc de même génotype et phénotype que son père soit $XA1Y$ de phénotype malade.

F2 possède 2,4 Kb ADN correspondante à celle d'un fragment A1 et un Fragment A2 soit (1+1,4) Kb, c'est la quantité d'un individu hétérozygote donc F2 est une fille de génotype $XA2XA1$ donc saine puisque la maladie est récessive.

E1 et F1 sont deux garçons de génotypes différents $XA2Y$ et $XA1Y$ puisque le garçon hérite X de sa mère donc la mère P2 est hétérozygote $XA2XA1$ saine.