

Lisez attentivement tout ce qui est en rouge pour mieux comprendre. Et toutes les réponses doivent être justifiées

I- Une jeune femme a un frère qui est mort en bas âge des suites d'une **maladie héréditaire rare**. Cette maladie est causée par un gène récessif qu'on trouve à l'**état hétérozygote** chez environ **1/10 000** de la population. **Il n'est léthal qu'à l'état homozygote.**

- a- Quelle est la probabilité que cette femme ait un enfant atteint de cette maladie ? **(1,5 points)**
- b- Quelle est la probabilité qu'elle ait un enfant atteint de cette maladie si elle se marie avec son cousin germain ? **(1,5 points)**

I- **On a une maladie autosomique récessive avec un enfant atteint**

$$1/10\ 000 = 2pq \text{ (l'état hétérozygote)}$$

Risque d'être hétérozygote pour la mère X risque d'être hétérozygote pour le père X 1/4.

- a- Premièrement, **la probabilité que la femme possède l'allèle morbide est de 2/3**. Les génotypes possibles pouvant être issus de ses parents hétérozygotes sont **1 DD : 2 Dd : 1 dd**. Comme elle n'est évidemment pas dd, il reste trois possibilités, dont deux sont des génotypes qui comprennent l'allèle.

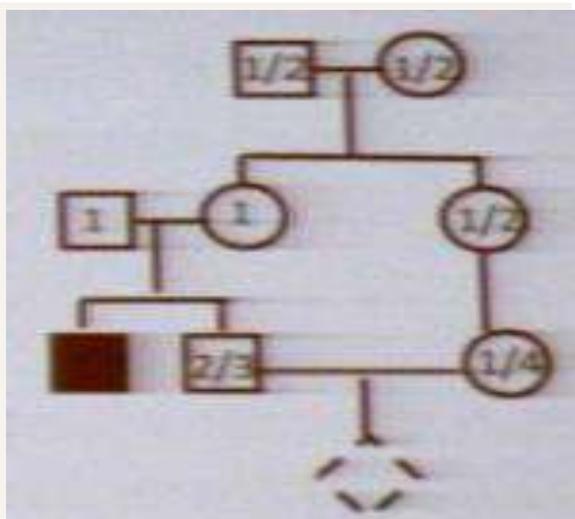
La probabilité qu'elle ait un enfant atteint de la maladie est donc :

2pq (pour l'homme) X 2/3 (pour la femme) X 1/4 (pour que l'enfant soit atteint

1/10 000 de marier quelqu'un qui possède cet allèle X 2/3 qu'elle-même possède l'allèle X 1/4 que son enfant soit alors dd = 1/60 000.

B)

probabilité de **2/3** qu'elle possède l'allèle morbide X probabilité de **1/4** que son cousin possède le même allèle morbide X probabilité de **1/4** de concevoir un enfant homozygote récessif s'ils sont tous deux hétérozygotes. **2/3 X 1/4 X 1/4 = 1/24**

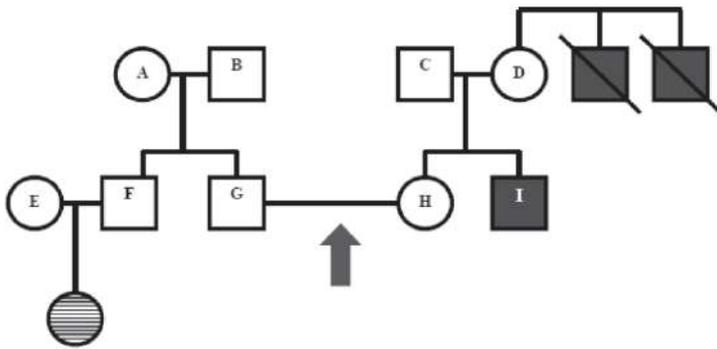


Voir TD « suite TD1 2016-2017 page 6

Même exercice sauf c'est l'homme qui a le frère atteint dans le cas de cet exercice

ET exactement la même chose toujours même TD page 9

II-



La fille de Monsieur F est atteinte par la mucoviscidose qui est fréquente **1/2500**.
Frère (I) et oncles de Madame H sont atteints par la myopathie de Duchenne.

a- Quel risque ont monsieur G et madame H d'avoir un enfant atteint de mucoviscidose ? (1,5 points)

Mucoviscidose : **une maladie autosomique récessive** $q^2 = 1/2500 = aa$

Risque d'être hétérozygote pour la mère H **X** risque d'être hétérozygote pour le père G **X** 1/4.

2pq

1/2

X 1/4

E X F ont un enfant atteint donc il est **aa** alors **E et F sont obligatoirement hétérozygotes Aa pour G c'est 1/2 la probabilité d'être hétérozygote**

H = 2pq = 1/25 pour être hétérozygote Aa

$$1/25 \times 1/2 \times 1/4 = 1/200$$

b- Quel risque ont-ils d'avoir un enfant atteint de myopathie de Duchenne ? (1,5 points)

La myopathie de Duchenne est une maladie liée à l'X récessive

H est la maman qui a un frère atteint = $X^m Y$ donc D est $X^D X^d$ ce qu'il fait que **H ait la probabilité 1/2 d'être $X^D X^d$**

Le papa G est normal, il n'aura pas un rôle dans la transmission de la maladie

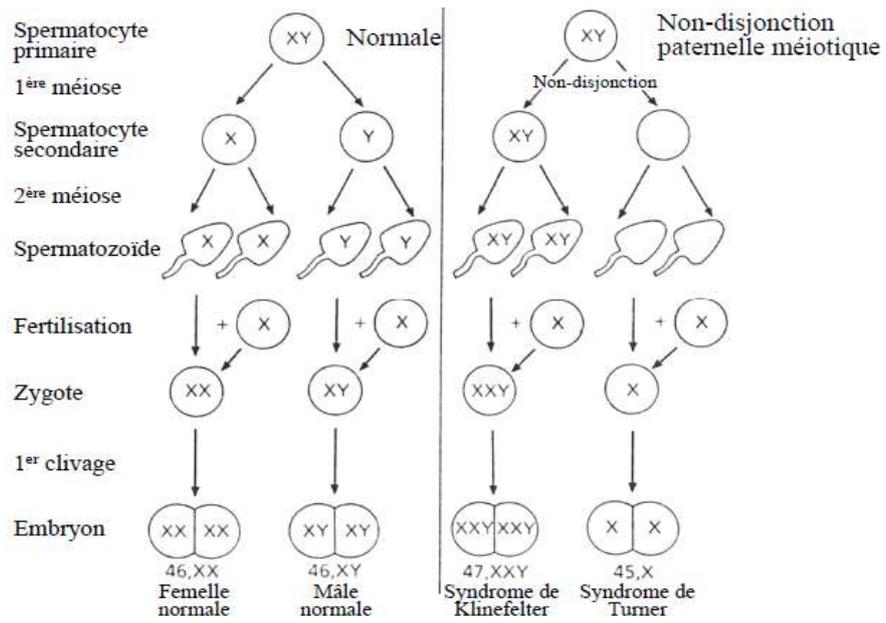
1/2 (la maman soit hétérozygote) X 1/2 (soit un garçon) X 1/2 (atteint) = 1/8

Voir TD pour plus d'explication

III Un garçon atteint du syndrome de Klinefelter (à 47 chromosomes) = XXY

a- le parent qui a fourni le gamète anormal est le papa car le papa est $X^m Y$ et la maman $X^M X^M$

b- la terminologie génétique appropriée est **la non disjonction des chromosomes sexuels X et Y chez le papa lors de la 1^{ère} division méiotique**



c- la terminologie génétique appropriée qui explique le phénotype de peau du fils c'est **l'inactivation de l'X qui donne la mosaïque cellulaire**

IV et V voir le cours

Bon courage



LIENS UTILES 🙌

Visiter :

1. <https://biologie-maroc.com>

- Télécharger des cours, TD, TP et examens résolus (PDF Gratuit)

2. <https://biologie-maroc.com/shop/>

- Acheter des cahiers personnalisés + Lexiques et notions.
- Trouver des cadeaux et accessoires pour biologistes et géologues.
- Trouver des bourses et des écoles privées

3. <https://biologie-maroc.com/emploi/>

- Télécharger des exemples des CV, lettres de motivation, demandes de ...
- Trouver des offres d'emploi et de stage

