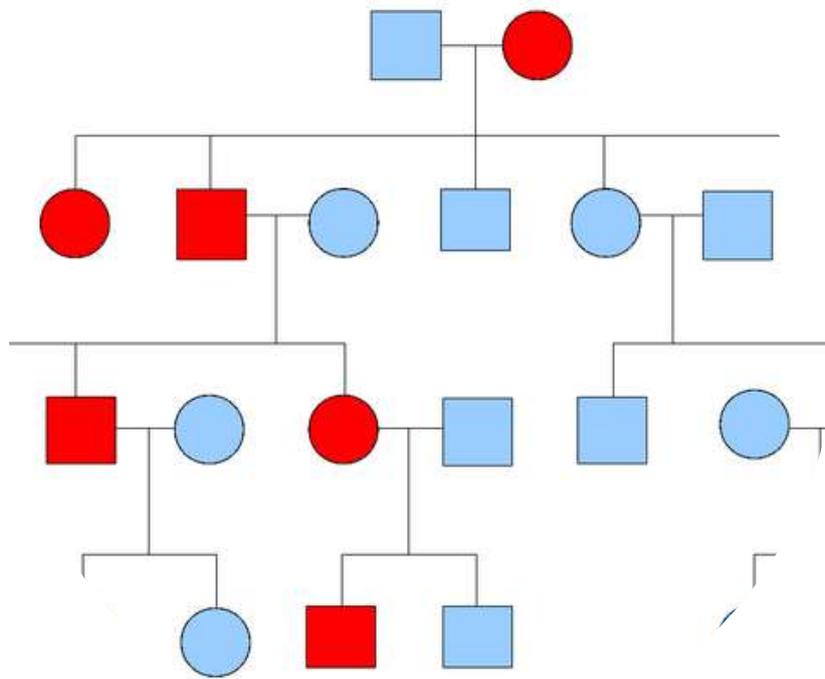


Génétique



SCIENCES DE LA VIE



Shop



- Cahiers de Biologie + Lexique
- Accessoires de Biologie



Etudier



Visiter [Biologie Maroc](http://www.biologie-maroc.com) pour étudier et passer des QUIZ et QCM en ligne et Télécharger TD, TP et Examens résolus.



Emploi



- CV • Lettres de motivation • Demandes...
- Offres d'emploi
- Offres de stage & PFE



UNIVERSITE ABDE LMAEK ESSAADI
FACULTE DES SCIENCES DE TETOUAN
DEPARTEMENT DE BIOLOGIE



GENETIQUE HUMAINE ET MOLECULAIRE

suite: TD1

LA CONSANGUINITE

RESUME ET

RECAPITULATION:

Cas cliniques

S5

Pr: Mme BENIOURI R.

2016-2017

Cas clinique

Calculer le coefficient de consanguinité

- de l'enfant de 1 et 2
- de l'enfant de 3 et 4

– Coefficient de consanguinité de l'enfant de **1 et 2**

n ancêtres communs = **1**

m = **2**

p = **2**

$$F = \sum 1/2^{(m+p+1)} = 1/2^{(2+2+1)} = 1/32$$

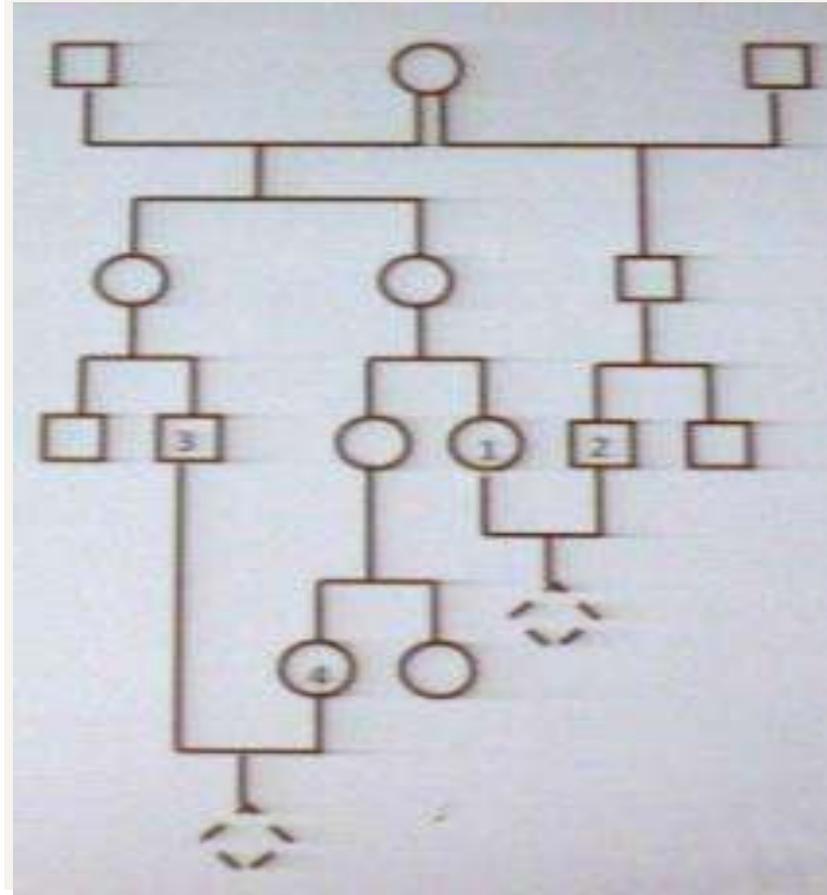
– Coefficient de consanguinité de l'enfant de **3 et 4**

n ancêtres communs = **2**

m = **3**

p = **2**

$$F = \sum 1/2^{(m+p+1)} = 1/2^{(3+2+1)} + 1/2^{(3+2+1)} = 1/64 + 1/64 = 1/32$$



**Dans le cadre d'un mariage apparenté,
la probabilité d'avoir un enfant homozygote est
augmentée du fait de la consanguinité.**

**La probabilité d'avoir un enfant atteint d'une maladie autosomique
récessive dans un mariage consanguin est égale à : $q^2 + Fq$**

q^2 : fréquence de la maladie

Fq : coefficient de consanguinité

La probabilité d'avoir un enfant homozygote pour un allèle muté,
donc atteint,

dans le cas d'une maladie autosomique récessive

dont la fréquence est q^2 ,

dans un mariage consanguin où

le coefficient de consanguinité est F ,

est égal à $q^2 + Fq$

Exemples de calcul de risques : Phénylcétonurie

Dans la phénylcétonurie,

la fréquence des hétérozygotes est de 1/50.

Calculer le risque d'avoir un enfant atteint

a) si les parents ne sont pas apparentés

b) en cas de mariage entre cousins germains

c) si un hétérozygote épouse sa cousine germaine

d) si le frère sain d'un malade épouse sa cousine germaine

a) si les parents ne sont pas apparentés =

Union de deux sujets non apparentés

Parents non apparentés : risque de la population générale.

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

$$2pq \times 2pq \times 1/4$$

$$= 1/50 \times 1/50 \times 1/4 = 1/10\ 000$$

$$= 0,02 \times 0,02 \times 0,25 = 0,0001$$

Ce risque correspond bien à la fréquence de la maladie (prévalence à la naissance), observée pour une population définie ($q^2 = 1/10\ 000$).

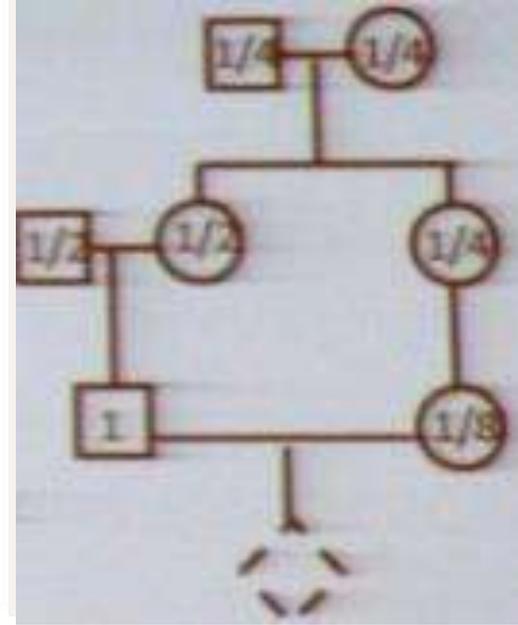
b) en cas de mariage entre cousins germains

Probabilité d'avoir un enfant atteint dans le cas d'une maladie autosomique récessive dans un mariage consanguin : $q^2 + Fq$

q^2 : fréquence de la maladie = 1/10 000

F : coefficient de consanguinité (cousins germains) =
1/16

$$q^2 + Fq = 1/10000 + 1/16 \times 1/100 \sim 1/1600$$



c) si un hétérozygote épouse sa cousine germaine

Risque que la mère soit hétérozygote x

risque que le père soit hétérozygote x 1/4

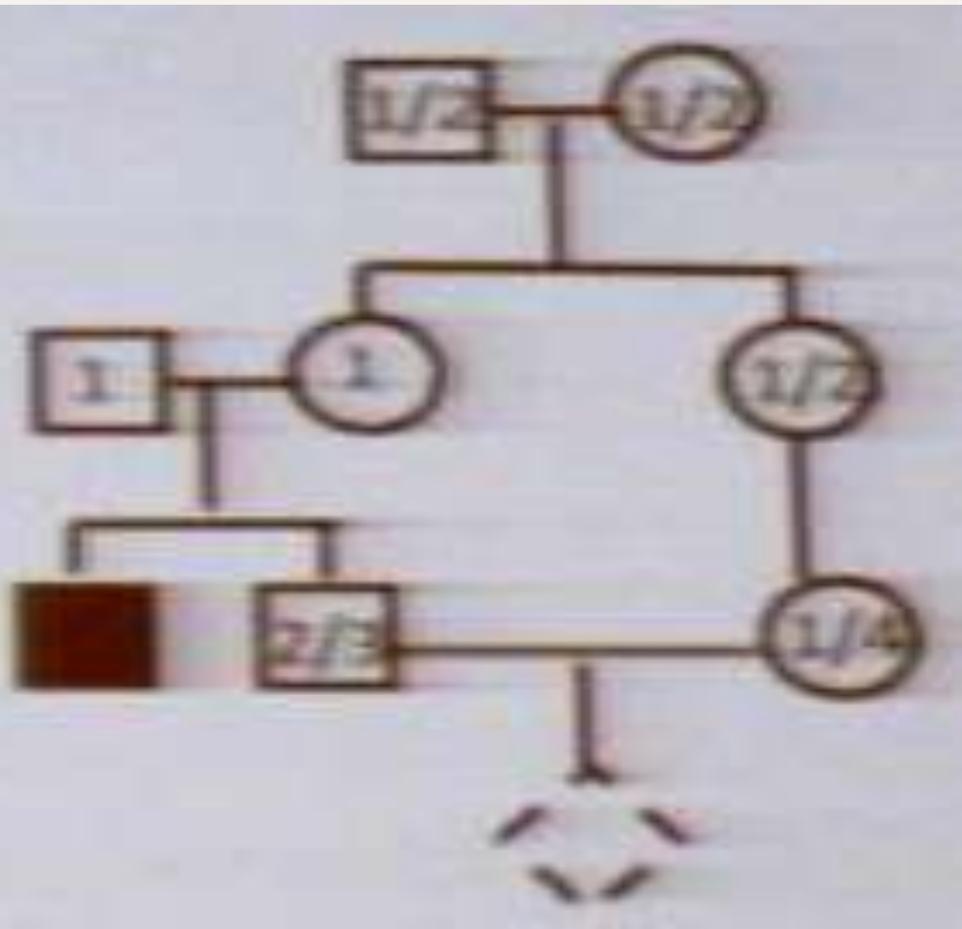
- Risque pour le père d'être hétérozygote : **1**
- Risque pour la mère d'être hétérozygote : **1/8**
(car cousine germaine d'un hétérozygote)

→ **Risque d'avoir un enfant atteint : $1 \times 1/8 \times 1/4 = 1/32$**

d) si le frère sain d'un malade épouse sa cousine germaine

**Risque que la mère soit hétérozygote x
risque que le père soit hétérozygote x 1/4**

- Risque pour le père d'être hétérozygote : $2/3$
(car frère d'un sujet atteint)



- Risque pour la mère d'être hétérozygote : $1/4$
(car cousine d'un sujet atteint)

**→ Risque d'avoir un enfant atteint :
 $2/3 \times 1/4 \times 1/4 = 1/24$**

Exemples de calcul de risques : Phénylcétonurie

Cas 1 : Union de deux sujets non apparentés

Un mari et une femme n'ont aucun lien de parenté mais ils viennent de donner naissance à une fille atteinte de phénylcétonurie.

On sait que dans la population générale, la prévalence à la naissance est de 1/10 000 (un enfant sur 10 000 naît avec la phénylcétonurie).

La fréquence des porteurs sains est donc égale à :

$$f = 2 \times \sqrt{R} = 2 \times 0,01 = 0,02$$

Chaque parent a un risque de 2% d'être hétérozygote et un risque de 50% de transmettre l'allèle pathologique.

Dans ce cas, le risque d'avoir un enfant atteint est de :

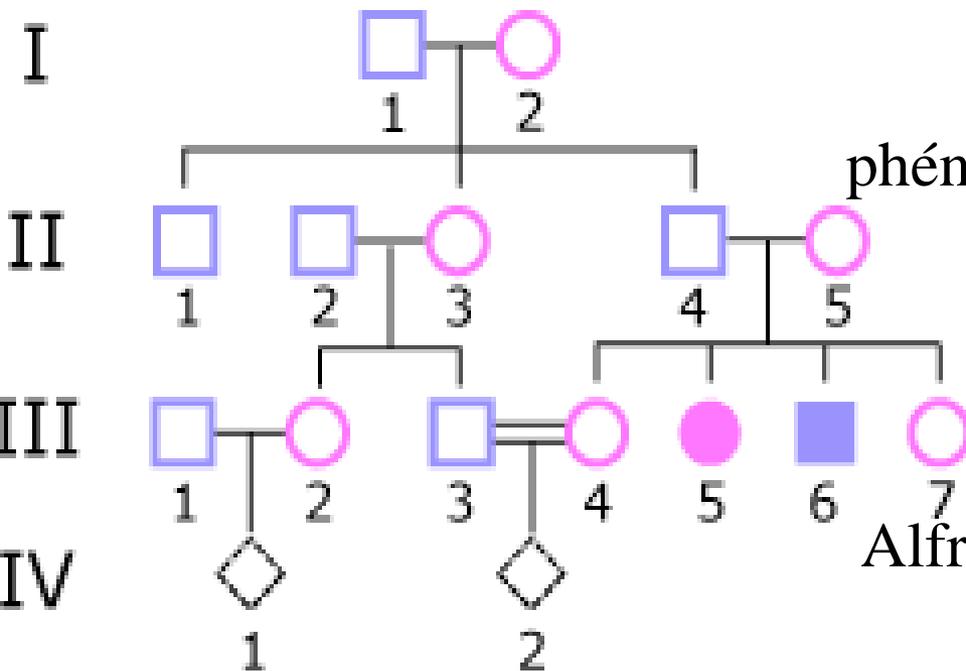
$$2pq \times 2pq \times 1/4 = 0,02 \times 0,02 \times 0,25 = 0,0001.$$

Ce risque correspond bien à la fréquence de la maladie (prévalence à la naissance), observée pour une population définie.

Cas 2 : Union d'un apparenté de malade avec un non apparenté

Dans la famille Lambert, représentée ci-dessous, **deux individus sont atteints de phénylcétonurie**.

Alfred (III-1) et Magali (III-2) ne sont pas atteints, mais comme **un cousin et une cousine de Magali sont malades**, ils veulent savoir le risque qu'ils ont de donner naissance



On ne connaît aucun cas de phénylcétonurie dans la famille d'Alfred.

Comme nous avons vu que, dans la population générale, la fréquence des hétérozygotes est de 2%.

Alfred a un risque d'être hétérozygote = 0,02.

Comme elle est la cousine d'enfants malades,

Magali a un risque d'être hétérozygote = $0,25 = 1/4$.

Dans ce cas, le risque d'avoir un enfant atteint est de :

$$2pq \times 1/4 \times 1/4 = 0,02 \times 0,25 \times 0,25 = 0,0012.$$

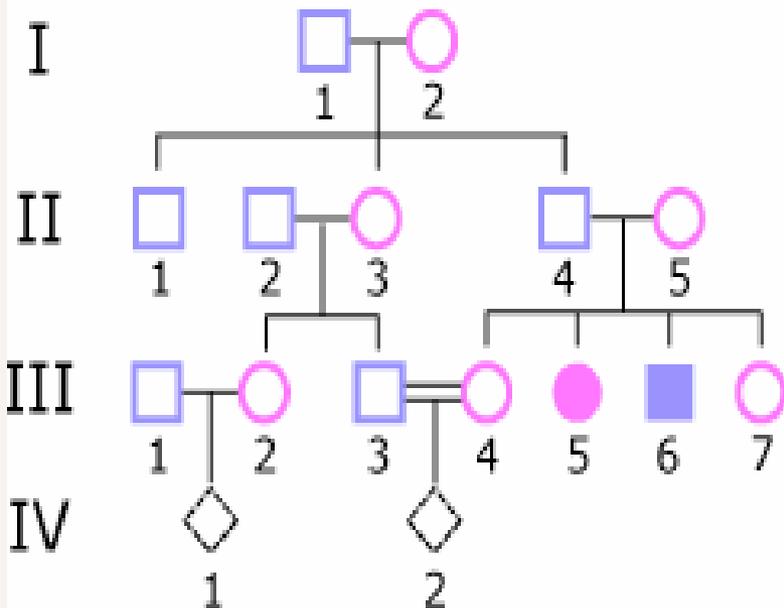
Cas 3 : Union de deux apparentés de malade

Dans la famille Lambert, représentée ci-dessous, **deux individus sont atteints de phénylcétonurie**.

Alain (III-3) et Mélanie (III-4) **ne sont pas malades**, mais comme ils **sont cousins** et

qu'un frère et une sœur de Mélanie sont atteints,

ils veulent connaître le risque que leur enfant soit également malade.



Comme il est le cousin d'enfants malades, Alain a un risque d'être hétérozygote = $\frac{1}{4}$.

Comme elle est la sœur d'enfants malades,

Mélanie a un risque d'être hétérozygote = $\frac{2}{3}$.

Dans ce cas, le risque d'avoir un enfant atteint est de :

$$\frac{1}{4} \times \frac{2}{3} \times \frac{1}{4} =$$

$$0,25 \times 0,66 \times 0,25 = 0,0412.$$

Comparaison des trois cas

- Dominique et Carole en se mariant au **hasard dans la population** ont un risque d'avoir un enfant atteint de phénylcétonurie de **0,0001**.

- Magali, **la cousine saine** de sujets atteints, en se mariant **au hasard dans la population**, a un risque = **0,0012** que son enfant soit malade, soit un risque **12 fois plus élevé**.

➔ Les apparentés d'un malade ont donc un risque accru de "transmettre" la phénylcétonurie.

- Alain, **le cousin sain** de sujets atteints, en **épousant sa cousine** Mélanie, la sœur saine de sujets atteints, a un risque = **0,0412** que son enfant soit malade.

En choisissant d'épouser sa cousine plutôt qu'un individu pris au hasard,

Alain multiplie donc encore **par 34 le risque d'avoir un enfant atteint** de phénylcétonurie.

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

