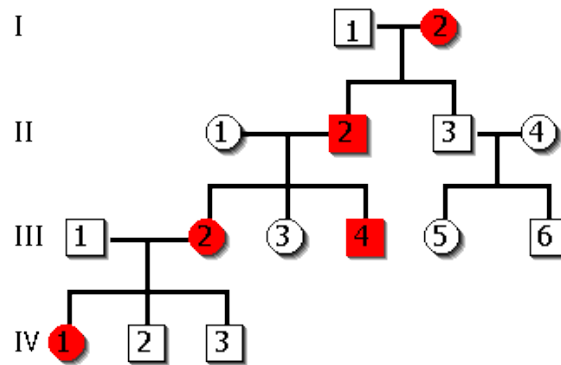


L'ANIRIDIE :

L'aniridie est une maladie rare oculaire, caractérisée par l'absence totale ou partielle de l'iris de l'œil.



1. L'allèle responsable du caractère ou de la maladie est-il récessif ou dominant ?

Si l'allèle responsable de la maladie est :

- Récessif -> alors il y a au moins un des individus malades qui a ses deux parents sains
 - Dominant -> alors pour chaque individu malade on doit observer au moins à chaque fois un des deux parents malades.
- ⇒ On observe ici pour chaque individu malade, à chaque fois, au moins qu'un de ses deux parents est malade : donc l'allèle responsable de la maladie est **dominant**.
- ⇒ Par convention on écrit donc : **M et s**

2. L'allèle responsable du caractère ou de la maladie est-il porté par un autosome ou un gonosome ?

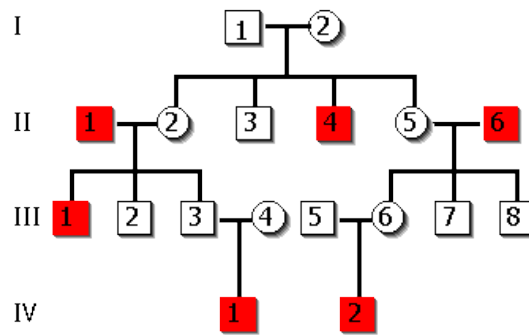
Si l'allèle responsable de la maladie est :

- Porté par un autosome -> alors la transmission de la maladie est indépendante du sexe : les hommes et les femmes sont touchés par la maladie dans les mêmes proportions.
 - Porté par un gonosome -> alors la transmission de la maladie dépend du sexe : les hommes et les femmes ne sont pas touchés par la maladie dans les mêmes proportions :
 - > porté par le gonosome X : les hommes sont plus touchés que les femmes.
 - > porté par le gonosome Y : alors seul les hommes sont touchés avec une transmission de père en fils à chaque fois.
- ⇒ On observe ici 5 individus malades (3 hommes et 2 femmes), donc autant d'hommes que de femmes touchés : donc l'allèle responsable de la maladie **SEMBLE ETRE PORTE** par un **autosome**.
- Hypothèse allèle malade porté par Y fausse car des femmes sont touchées et qu'il n'y a pas de transmission de père en fils. Le garçon malade II2 a son père I1 qui est sain par exemple.
 - Hypothèse allèle malade porté par X fausse car si c'était le cas l'homme malade II2 de génotype X^M/Y ne devrait avoir que des filles malades, or une de ses filles (III3) est saine
- ⇒ En conclusion, l'allèle malade est porté par un **autosome**, par convention on écrit : **M et s**

→ Le mode de transmission de l'aniridie est autosomique dominant.

LE FAVISME :

Le favisme est lié à une anomalie de l'enzyme glucose-6 phosphate déshydrogénase qui entraîne des problèmes lors de l'ingestion de certaines substances (fèves en particulier). L'individu II2 est non vecteur de l'allèle malade.



1. L'allèle responsable du caractère ou de la maladie est-il récessif ou dominant ?

Si l'allèle responsable de la maladie est :

- Récessif -> alors il y a au moins un des individus malades qui a ses deux parents sains
 - Dominant -> alors pour chaque individu malade on doit observer au moins à chaque fois un des deux parents malades.
- ⇒ On observe ici au moins un individu malade qui a ses deux parents sains (en réalité c'est le cas pour les 6 malades de l'arbre) : donc l'allèle responsable de la maladie est **récessif**.
- ⇒ Par convention on écrit donc : **m et S**

2. L'allèle responsable du caractère ou de la maladie est-il porté par un autosome ou un gonosome ?

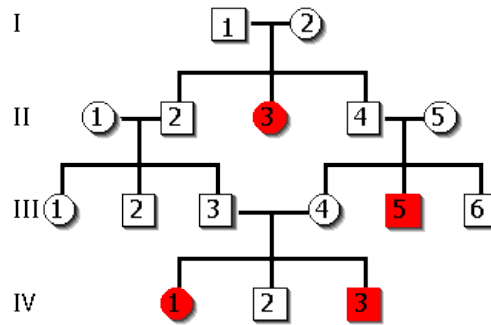
Si l'allèle responsable de la maladie est :

- Porté par un autosome -> alors la transmission de la maladie est indépendante du sexe : les hommes et les femmes sont touchés par la maladie dans les mêmes proportions.
 - Porté par un gonosome -> alors la transmission de la maladie dépend du sexe : les hommes et les femmes ne sont pas touchés par la maladie dans les mêmes proportions :
 - > porté par le gonosome X : les hommes sont plus touchés que les femmes.
 - > porté par le gonosome Y : alors seul les hommes sont touchés avec une transmission de père en fils à chaque fois.
- ⇒ On observe ici 6 individus malades (6 hommes), donc les hommes et les femmes ne sont pas touchés dans les mêmes proportions. De plus on n'observe pas de transmission de père en fils : donc l'allèle responsable de la maladie **SEMBLE ETRE PORTE** par le **gonosome X**.
- Hypothèse allèle malade porté par le gonosome Y fausse car il n'y a pas de transmission de père en fils : le fils III2 de II1 est sain par exemple.
 - Hypothèse allèle malade porté par un autosome fausse car d'après l'énoncé l'individu II2 est non vecteur de l'allèle muté, elle est donc S//S. Ainsi ses enfants avec II1 (individu malade donc forcément m//m car maladie récessive) serait forcément S//m et donc aucun ne devrait être malade or III1 est malade.
- ⇒ En conclusion, l'allèle malade est porté par le **gonosome X**, par convention on écrit : **X^m, X^S et Y**.

→ Le mode de transmission du favisme est gonosomique lié à X récessif.

LA PHENYLCETONURIE :

La phénylcétonurie est une maladie génétique héréditaire qui empêche les enfants qui en sont atteints d'assimiler (métaboliser) une substance naturellement présente dans l'alimentation, la phénylalanine. Si elle n'était pas reconnue et traitée très tôt, la maladie entraînerait une accumulation de phénylalanine dans l'organisme, particulièrement toxique pour le cerveau en développement de l'enfant.



1. L'allèle responsable du caractère ou de la maladie est-il récessif ou dominant ?

Si l'allèle responsable de la maladie est :

- Récessif -> alors il y a au moins un des individus malades qui a ses deux parents sains
 - Dominant -> alors pour chaque individu malade on doit observer au moins à chaque fois un des deux parents malades.
- ⇒ On observe ici au moins un individu malade qui a ses deux parents sains (en réalité c'est le cas pour les 4 malades de l'arbre) : donc l'allèle responsable de la maladie est **récessif**.
- ⇒ Par convention on écrit donc : **m et S**

2. L'allèle responsable du caractère ou de la maladie est-il porté par un autosome ou un gonosome ?

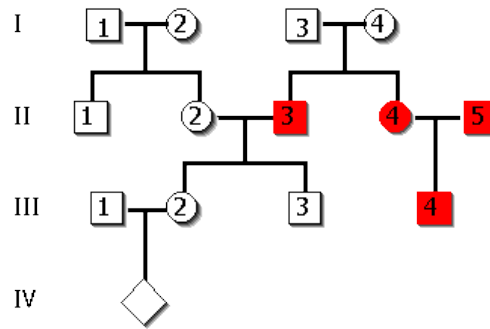
Si l'allèle responsable de la maladie est :

- Porté par un autosome -> alors la transmission de la maladie est indépendante du sexe : les hommes et les femmes sont touchés par la maladie dans les mêmes proportions.
 - Porté par un gonosome -> alors la transmission de la maladie dépend du sexe : les hommes et les femmes ne sont pas touchés par la maladie dans les mêmes proportions :
 - > porté par le gonosome X : les hommes sont plus touchés que les femmes.
 - > porté par le gonosome Y : alors seul les hommes sont touchés avec une transmission de père en fils à chaque fois.
- ⇒ On observe ici 4 individus malades (2 hommes et 2 femmes), donc autant d'hommes que de femmes touchés : donc l'allèle responsable de la maladie **SEMBLE ETRE PORTE** par un **autosome**.
- Hypothèse allèle malade porté par Y fausse car des femmes sont touchées et qu'il n'y a pas de transmission de père en fils. L'individu II4, père du garçon malade III5 est sain par exemple.
 - Hypothèse allèle malade porté par X fausse car une femme malade serait forcément X^m/X^m et aurait reçu un allèle malade de sa mère ou de son père (forcément X^m/Y et donc malade), or la fille IV1 est malade et son père, l'individu III3 est sain.
- ⇒ En conclusion l'allèle malade est porté par un **autosome**, par convention on écrit : **m et S**

➔ Le mode de transmission de la phénylcétonurie est autosomique récessif.

LA SURDITE-MUTITE :

La surdité-mutité existe sous une forme héréditaire, c'est celle dont il s'agit ici. La fréquence des hétérozygotes est de 1/30.



1. L'allèle responsable du caractère ou de la maladie est-il récessif ou dominant ?

Si l'allèle responsable de la maladie est :

- Récessif -> alors il y a au moins un des individus malades qui a ses deux parents sains
 - Dominant -> alors pour chaque individu malade on doit observer au moins à chaque fois un des deux parents malades.
- ⇒ On observe ici au moins un individu malade qui a ses deux parents sains (II3 et II4) : donc l'allèle responsable de la maladie est **récessif**.
- ⇒ Par convention on écrit donc : **m et S**

2. L'allèle responsable du caractère ou de la maladie est-il porté par un autosome ou un gonosome ?

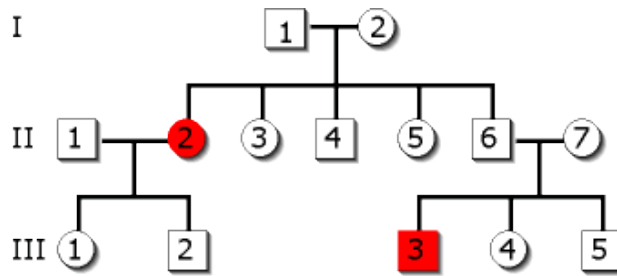
Si l'allèle responsable de la maladie est :

- Porté par un autosome -> alors la transmission de la maladie est indépendante du sexe : les hommes et les femmes sont touchés par la maladie dans les mêmes proportions.
 - Porté par un gonosome -> alors la transmission de la maladie dépend du sexe : les hommes et les femmes ne sont pas touchés par la maladie dans les mêmes proportions :
 - > porté par le gonosome X : les hommes sont plus touchés que les femmes.
 - > porté par le gonosome Y : alors seul les hommes sont touchés avec une transmission de père en fils.
- ⇒ On observe ici 4 individus malades (3 hommes et 1 femme), donc autant d'hommes que de femmes touchés : donc l'allèle responsable de la maladie **SEMBLE ETRE PORTE** par un **autosome**.
- Hypothèse allèle malade porté par Y fausse car des femmes sont touchées et il n'y a pas de transmission de père en fils. L'individu I3 père du garçon II3 malade est sain par exemple.
 - Hypothèse allèle malade porté par X fausse car la fille II4 malade (forcément $X^m//X^m$ car maladie récessive) aurait hérité d'un allèle malade de son père (l'individu I3), qui doit être forcément $X^m//Y$ et malade. Or l'individu I3 est sain.
- ⇒ En conclusion l'allèle malade est porté par un **autosome**, par convention on écrit : **m et S**

➔ Le mode de transmission de la surdité-mutité est autosomique récessif.

LA MUCOVISCIDOSE :

La mucoviscidose est la maladie héréditaire la plus fréquente (1 naissance sur 2000) caractérisée par l'accumulation de mucus dans les voies respiratoires principalement.



1. L'allèle responsable du caractère ou de la maladie est-il récessif ou dominant ?

Si l'allèle responsable de la maladie est :

- Récessif -> alors il y a au moins un des individus malades qui a ses deux parents sains
 - Dominant -> alors pour chaque individu malade on doit observer au moins à chaque fois un des deux parents malades.
- ⇒ On observe ici au moins un individu malade qui a ses deux parents sains (en réalité c'est le cas pour les 2 malades) : donc l'allèle responsable de la maladie est **récessif**.
- ⇒ Par convention on écrit donc : **m et S**

2. L'allèle responsable du caractère ou de la maladie est-il porté par un autosome ou un gonosome ?

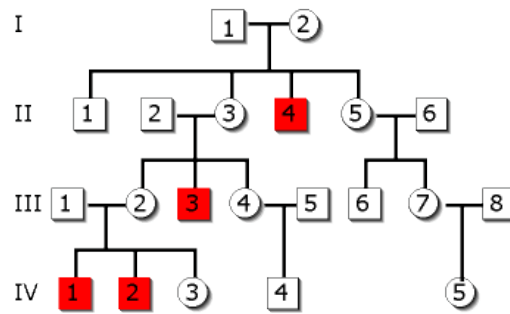
Si l'allèle responsable de la maladie est :

- Porté par un autosome -> alors la transmission de la maladie est indépendante du sexe : les hommes et les femmes sont touchés par la maladie dans les mêmes proportions.
 - Porté par un gonosome -> alors la transmission de la maladie dépend du sexe : les hommes et les femmes ne sont pas touchés par la maladie dans les mêmes proportions :
 - > porté par le gonosome X : les hommes sont plus touchés que les femmes.
 - > porté par le gonosome Y : alors seul les hommes sont touchés avec une transmission de père en fils à chaque fois.
- ⇒ On observe ici 2 individus malades (1 homme et 1 femme), donc autant d'hommes que de femmes touchés : donc l'allèle responsable de la maladie **SEMBLE ETRE PORTE** par un **autosome**.
- Hypothèse allèle malade porté par Y fausse car des femmes sont touchées et qu'il n'y a pas de transmission de père en fils. L'individu II6, père du garçon malade III3 est sain par exemple.
 - Hypothèse allèle malade porté par X fausse car la fille II2 malade (forcément $X^m//X^m$ car maladie récessive) aurait hérité d'un allèle malade de sa mère, et d'un autre allèle malade de son père (l'individu I1), qui doit être forcément $X^m//Y$ et malade. Or l'individu I1 est sain.
- ⇒ En conclusion l'allèle malade est porté par un **autosome**, par convention on écrit : **m et S**

→ Le mode de transmission de la mucoviscidose est autosomique récessif.

LE SYNDROME DE LOWE :

Le syndrome de Lowe est une maladie héréditaire très rare se manifestant par une déficience mentale, des troubles rénaux et une opacité des cristallins. L'individu III1 est homozygote.



1. L'allèle responsable du caractère ou de la maladie est-il récessif ou dominant ?

Si l'allèle responsable de la maladie est :

- Récessif -> alors il y a au moins un des individus malades qui a ses deux parents sains
 - Dominant -> alors pour chaque individu malade on doit observer au moins à chaque fois un des deux parents malades.
- ⇒ On observe ici au moins un individu malade qui a ses deux parents sains (en réalité c'est le cas pour les 4 malades de l'arbre) : donc l'allèle responsable de la maladie est **récessif**.
- ⇒ Par convention on écrit donc : **m et S**

2. L'allèle responsable du caractère ou de la maladie est-il porté par un autosome ou un gonosome ?

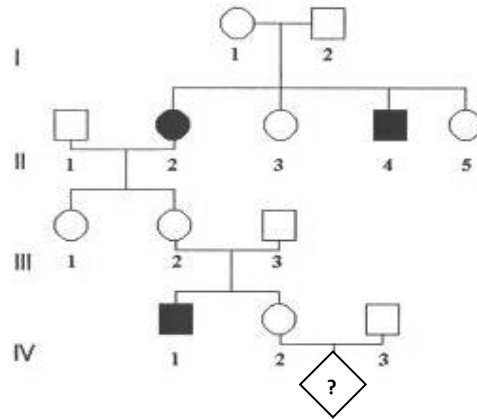
Si l'allèle responsable de la maladie est :

- Porté par un autosome -> alors la transmission de la maladie est indépendante du sexe : les hommes et les femmes sont touchés par la maladie dans les mêmes proportions.
 - Porté par un gonosome -> alors la transmission de la maladie dépend du sexe : les hommes et les femmes ne sont pas touchés par la maladie dans les mêmes proportions :
 - > porté par le gonosome X : les hommes sont plus touchés que les femmes.
 - > porté par le gonosome Y : alors seul les hommes sont touchés avec une transmission de père en fils.
- ⇒ On observe ici 4 individus malades (4 hommes), donc les hommes et les femmes ne sont pas touchés dans les mêmes proportions et il n'y a pas de transmission de père en fils : donc l'allèle responsable de la maladie **SEMBLE ETRE PORTE** par le **gonosome X**.
- Hypothèse allèle malade porté par Y fausse car il n'y a pas de femmes touchées et on n'observe pas de transmission de père en fils. Les garçons malades IV1 et IV2 ont leur père III1 sain.
 - Hypothèse allèle malade porté par un autosome fausse car d'après l'énoncé, l'individu III1 est homozygote et sain donc de génotype S//S. Les enfants de cet individu devraient donc avoir au minimum l'allèle sain dominant en un exemplaire et ne devraient donc pas être malades. Or les individus IV1 et IV2, fils de l'individu III1 sont malades.
- ⇒ En conclusion l'allèle malade est porté par le **gonosome X**, par convention on écrit : **X^m, X^S et Y**

➔ **Le mode de transmission du syndrome de Lowe est gonosomique lié à X récessif.**

LE DIABETE SUCRE :

Le diabète sucré se caractérise par une hyperglycémie, une glycosurie et une polyurie. On connaît une forme de diabète sucré héréditaire, due à une insuline anormale, inactive.



1. L'allèle responsable du caractère ou de la maladie est-il récessif ou dominant ?

Si l'allèle responsable de la maladie est :

- Récessif -> alors il y a au moins un des individus malades qui a ses deux parents sains
 - Dominant -> alors pour chaque individu malade on doit observer au moins à chaque fois un des deux parents malades.
- ⇒ On observe ici au moins un individu malade qui a ses deux parents sains (en réalité c'est le cas pour les 3 malades de l'arbre) : donc l'allèle responsable de la maladie est **récessif**.
- ⇒ Par convention on écrit donc : **m et S**

2. L'allèle responsable du caractère ou de la maladie est-il porté par un autosome ou un gonosome ?

Si l'allèle responsable de la maladie est :

- Porté par un autosome -> alors la transmission de la maladie est indépendante du sexe : les hommes et les femmes sont touchés par la maladie dans les mêmes proportions.
 - Porté par un gonosome -> alors la transmission de la maladie dépend du sexe : les hommes et les femmes ne sont pas touchés par la maladie dans les mêmes proportions :
 - > porté par le gonosome X : les hommes sont plus touchés que les femmes.
 - > porté par le gonosome Y : alors seul les hommes sont touchés avec une transmission de père en fils à chaque fois.
- ⇒ On observe ici 3 individus malades (2 hommes et une femme), donc les hommes et les femmes sont touchés dans les mêmes proportions : donc l'allèle responsable de la maladie **SEMBLE ETRE PORTE** par un **autosome**.
- Hypothèse allèle malade porté par Y fausse car des femmes sont touchées et qu'il n'y a pas de transmission de père en fils. Le garçon malade II4 a son père I1 qui est sain par exemple.
 - Hypothèse allèle malade porté par X fausse car la fille II2 malade (forcément X^m/X^m car maladie récessive) aurait hérité d'un allèle malade de son père (l'individu I1), qui doit être forcément X^m/Y et malade. Or l'individu I1 est sain.
- ⇒ En conclusion l'allèle malade est porté par un **autosome**, par convention on écrit : **m et S**

➔ Le mode de transmission du diabète sucré est autosomique récessif.

3. Le sujet IV3 n'ayant aucun antécédent familial, on le suppose homozygote. Indiquer la probabilité pour le couple IV2 et IV3 d'avoir un enfant malade. Justifier votre réponse à l'aide d'un échiquier de croisement.

D'après l'énoncé, l'individu IV3 est sain et homozygote, son génotype est donc S//S.

L'individu IV2 est sain, son génotype est donc S//m ou S//S.

On a donc deux échiquiers de croisement possible S//S x S//m ou S//S x S//S.

- Si l'individu IV2 est S//m :

	S//S	s 1/2	s 1/2
S//m			
s 1/2	S//S [S] 1/4	S//S [S] 1/4	
m 1/2	S//m [S] 1/4	S//m [S] 1/4	

D'après cet échiquier de croisement, le couple n'a aucun risque d'avoir un enfant malade.

- Si l'individu IV2 est S//S :

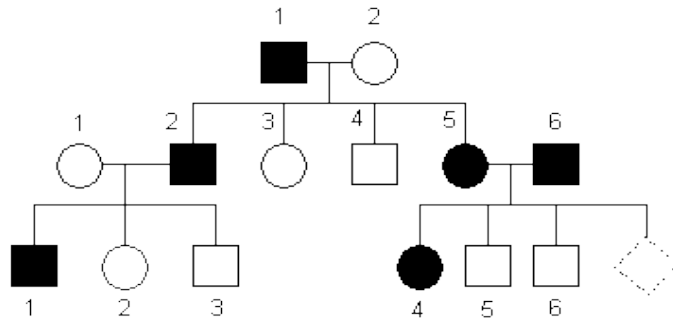
	S//S	s 1/2	s 1/2
S//S			
s 1/2	S//S [S] 1/4	S//S [S] 1/4	
s 1/2	S//S [S] 1/4	S//S [S] 1/4	

D'après cet échiquier de croisement, le couple n'a aucun risque d'avoir un enfant malade.

- ⇒ Dans tous les cas, que l'individu IV2 soit S//S ou S//m, le couple IV2 / IV3 n'a aucun risque d'avoir un enfant atteint par la maladie.

L'ACHONDROPLASIE :

L'achondroplasie est une maladie génétique causée par une anomalie de la croissance des os et des cartilages. C'est une forme de nanisme qui touche essentiellement les membres et la face. L'achondroplasie peut être héréditaire. Les individus malades homozygotes sont très rares.



1. L'allèle responsable du caractère ou de la maladie est-il récessif ou dominant ?

Si l'allèle responsable de la maladie est :

- Récessif -> alors il y a au moins un des individus malades qui a ses deux parents sains
 - Dominant -> alors pour chaque individu malade on doit observer au moins à chaque fois un des deux parents malades.
- ⇒ On observe pour chaque individu malade, au moins un des deux parents malade : donc l'allèle responsable de la maladie est **dominant**.
- ⇒ Par convention on écrit donc : **M et s**

2. L'allèle responsable du caractère ou de la maladie est-il porté par un autosome ou un gonosome ?

Si l'allèle responsable de la maladie est :

- Porté par un autosome -> alors la transmission de la maladie est indépendante du sexe : les hommes et les femmes sont touchés par la maladie dans les mêmes proportions.
 - Porté par un gonosome -> alors la transmission de la maladie dépend du sexe : les hommes et les femmes ne sont pas touchés par la maladie dans les mêmes proportions :
 - > porté par le gonosome X : les hommes sont plus touchés que les femmes.
 - > porté par le gonosome Y : alors seul les hommes sont touchés avec une transmission de père en fils à chaque fois.
- ⇒ On observe ici 6 individus malades (4 hommes et 2 femmes), donc les hommes et les femmes ne sont pas touchés dans les mêmes proportions et il n'y a pas de transmission de père en fils : donc l'allèle responsable de la maladie **SEMBLE ETRE PORTE** par le **gonosome X**.
- Hypothèse allèle malade porté par Y fausse car des femmes sont touchées et qu'il n'y a pas de transmission de père en fils. L'individu I1 malade a un fils II4 qui est sain.
 - Hypothèse allèle malade porté par autosome : **on ne trouve aucun cas pour invalider cette hypothèse !!!**
 - Hypothèse allèle malade porté par X fausse : un homme malade serait donc forcément X^M/Y , et donnerait à chaque fois des filles malades or l'individu I1 donne une fille II3 qui est saine.
- ⇒ En conclusion l'allèle malade est porté par un **autosome**, par convention on écrit : **M et s**

➔ **Le mode de transmission de l'achondroplasie est autosomique dominant.**

3. Indiquer les génotypes des individus sains et des individus malades.

Génotype des individus sains [s] : s//s,

Génotype des individus malades [M] : s//M ou M//M (plus rarement)

4. Le couple II5/II6 attend son quatrième enfant. Déterminer la probabilité que cet enfant soit atteint de la maladie.

Les individus II5 et II6 sont malades donc ils sont de génotypes s//M (ou plus rarement M//M).

s//M s//M	s 1/2	M 1/2
s 1/2	s//s [s] 1/4	s//M [M] 1/4
M 1/2	s//M [M] 1/4	s//M [M] 1/4

D'après cet échiquier de croisement, la probabilité que l'enfant à naître soit malade est de 3/4.