

## Corrigé EducaPro 4 SVT

### SITUATION PROBLEME 1

Quel est le risque pour l'enfant à naître d'être albinos et quel est, selon les résultats de l'électrophorèse, son état de santé ?

D'après l'arbre généalogique du **document 1**, le gène responsable de l'albinisme est représenté par deux allèles, un allèle normal et un allèle anormal. Le couple I1-I2 phénotypiquement sain a son garçon II3 albinos. Donc, *l'allèle normal (A) domine l'allèle anormal (a)*. La fille II7 étant malade, le gène de l'albinisme n'est pas sur le gonosome Y. Si le gène était sur le gonosome X, l'allèle de la maladie étant récessif, la fille II3 albinos devrait avoir son père I3 aussi albinos. Mais, le père est sain. Le gène n'est donc pas sur le gonosome X. **On déduit de ces données que le gène responsable de l'albinisme est autosomal.**

Le risque pour l'enfant à naître d'être malade peut être calculé suivant la formule :

$$r = P1 \times P2 \times Pm \times Pp$$

P1, probabilité que la mère soit hétérozygote

P2, probabilité que le père soit hétérozygote

Pm, probabilité que la mère produise des ovules (ovocytes II) contenant l'allèle morbide

Pp, probabilité que le père produise des spermatozoïdes contenant l'allèle morbide

La mère II2 a son frère II3 albinos ; leurs parents I1 et I2 sont alors hétérozygotes. L'échiquier de leur union est le suivant :

I1 [A] U I2 [A]

A/a U A/a



1/2 A U 1/2 A

1/2 a U 1/2 a

	♂	1/2 A	1/2 a
♀			
1/2 A		1/4 A/A [A]	1/4 A/a [A]
1/2 a		1/4 A/a [A]	1/4 a/a [a]

D'après l'échiquier, sur les quatre types d'individus constituant la descendance, trois types d'individus (3/4) sont sains et un type (1/4) est albinos. Sur les trois types d'individus sains, deux sont hétérozygotes ; alors la probabilité pour la mère II2 d'être hétérozygote est 2/3 (P1). Par un raisonnement analogue, on retient que la probabilité pour le père II5 d'être hétérozygote est 2/3 (P2).

La probabilité pour la mère de produire des ovules (ovocytes II) contenant l'allèle morbide est 1/2 (Pm) et celle pour le père de produire des spermatozoïdes contenant l'allèle morbide est de 1/2.

$$r = 2/3 \times 2/3 \times 1/2 \times 1/2 = 1/9$$

D'après le **document 2**, les allèles TYRCOD1 et TYRCOD2 sont normaux dominants et l'allèle TYRALBA 3 est anormal récessif. L'enzyme Xho II reconnaît trois sites de restriction

sur les allèles TYRCOD 2) et TYRALBA 3 et les découpe en 4 fragments : 172pb, 283pb, 564pb et 571pb. Cette enzyme reconnaît deux sur TYRCOD 1 et le découpe en 3 fragments : 172pb, 283pb et 1135pb. **Donc pour l'enzyme Xho II, le fragment de 1135pb caractérise l'allèle TYRCOD 1 et ceux de 564pb et 571pb correspondent aux allèles TYRCOD 2 et TYRALBA 3.** Par ailleurs, l'enzyme Xba I reconnaît un site de restriction uniquement sur l'allèle TYRALBA 3 qu'elle découpe en deux fragments : 530pb et 1060pb, mais n'a aucun site sur les allèles TYRCOD 1 et TYRCOD 2 dont la taille est de 1590pb. **Donc pour l'enzyme Xba I, les fragments de 530pb et 1060pb caractérisent l'allèle TYRALBA 3 et le fragment de 1590pb caractérise à la fois les allèles TYRCOD 1 et TYRCOD 2.** En considérant les résultats d'action des deux enzymes, on retient que **la présence simultanée des fragments de 1135pb et de 1590pb caractérise l'allèle TYRCOD 1 ; la présence des fragments de 564pb, 571pb et 1590pb caractérise l'allèle TYRCOD 2 et celle des fragments 564pb, 571pb, 530pb et 1060pb caractérise l'allèle TYRALBA 3.**

Les résultats de l'électrophorèse présentés dans le document 3 montre pour la mère II2 la présence des fragments de 1135pb et de 1590pb ; **elle est donc homozygote pour l'allèle TYRCOD 1.** Le père II5 a dans son résultat d'électrophorèse les fragments de 564pb, 571pb et 1590pb, caractérisant l'allèle TYRCOD 2 d'une part et les 564pb, 571pb, 530pb et 1060pb, caractérisant l'allèle TYRALBA 3 ; **il est donc hétérozygote TYRCOD 2 // TYRALBA 3.**

**L'albinisme est une maladie autosomale récessive. L'enfant à naître court 1 risque sur 9 (1/9) d'être atteint. Trois allèles du gène de l'albinisme existent dans la famille, dont les allèles TYRCOD 1 et TYRCOD 2 sont normaux dominants et l'allèle TYRALBA 3 est anormal récessif. La mère II2 est homozygote TYRCOD 1 // TYRCOD 1 et le père II5 est hétérozygote TYRALBA 3 // TYRCOD 2. L'enfant à naître va hériter de sa mère l'allèle normal dominant TYRCOD 1 et sera sain quelque soit l'allèle hérité du père.**

## **SITUATION PROBLEME 2**

L'enfant à naître présente-t-il un risque d'être atteint de la myopathie de Duchenne ? Et la solution issue des applications du génie génétique est-elle efficace ?

L'arbre généalogique du **document 1** montre une seule maladie et donc probablement un seul gène. Il s'agit du gène responsable de la myopathie de Duchenne. Ce gène présente deux allèles : les allèles normal et morbide.

Dans ce pedigree, des parents 1 et 2 phénotypiquement sains ont donné naissance à un garçon malade. **La maladie est donc récessive. L'allèle sain(M) domine l'allèle morbide (m)**

D'après les informations accompagnant le pedigree, **le gène est porté par le chromosome X.** Il s'agit donc d'une hérédité gonosomale.

Déterminons le risque pour l'enfant à naître d'être atteint :

$$r = P_m \times P_p \times P_o \times P_s, \text{ avec}$$

$P_m$ , probabilité que la mère soit hétérozygote

$P_p$ , probabilité que le père soit hétérozygote

$P_o$ , probabilité que la mère produise des ovules (ovocytes II) contenant l'allèle morbide

$P_s$ , probabilité que le père produise des spermatozoïdes contenant l'allèle morbide

Le gène étant gonosomal porté par X, l'allèle de la maladie récessif et le couple 1-2 ayant déjà son enfant 4 atteint, alors femme 2 est hétérozygote ; la probabilité pour cette femme d'être hétérozygote est  $P_m = 1$ . La probabilité que cette mère 2 libère d'ovules contenant l'allèle morbide est  $P_o = \frac{1}{2}$ . Le père 1 sain a pour génotype  $X^M Y$  ; la probabilité pour qu'il soit hétérozygote  $P_p$  n'existe pas. La probabilité pour que ce père 1 produise de spermatozoïdes ayant l'allèle morbide  $P_s$  n'existe pas ; mais il peut produire des spermatozoïdes contenant le gonosome Y favorable à la survenue de la maladie chez les garçons, dans la proportion  $P = \frac{1}{2}$ . Le risque  $r = 1 \times \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$  si l'enfant est un garçon. L'enfant ne court aucun risque d'être atteint s'il est une fille, car il héritera de son père  $X^M$ .

### OU BIEN

Le gène étant gonosomal porté par X le risque est donné par la formule :

$R = P \times F$  avec P, la probabilité pour la mère d'être hétérozygote et F, la fréquence d'apparition de la maladie dans leur descendance.

Etablissons l'échiquier de mariage du couple (1 ; 2)

Parents :            1            U            2

Phénotype            [M]            U            [M]

Génotype :             $X^M Y$              $X^M X^m$

Gamète :             $\frac{1}{2} X^M$              $\frac{1}{2} X^M$

$\frac{1}{2} Y$              $\frac{1}{2} X^m$

### Echiquier

Gamètes	$\frac{1}{2} X^M$	$\frac{1}{2} Y$
$\frac{1}{2} X^M$	$\frac{1}{4} X^M X^M$ [M]    Q	$\frac{1}{4} X^M Y$ ♂    [M]
$\frac{1}{2} X^m$	$\frac{1}{4} X^M X^m$ [M]    Q	$\frac{1}{4} X^m Y$ ♂    [m]

Si l'enfant à naître est une fille,  $F=0$  et le risque  $R=0$ .

Si l'enfant à naître est un garçon,  $F=1/2$  et le risque  $R = \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$ .

**NB : Accepter toute autre méthode aboutissant aux résultats**

Du **document 2** présentant le diagnostic prénatal de la myopathie on note que le garçon 5 malade possède dans son résultat d'électrophorèse le fragment de taille **1,3Kb**. **On en déduit que ce fragment caractérise l'allèle malade ; son génotype est  $X^mY$ .**

Les individus 1, 3 et 4 de sexe masculin qui sont sains présentent le fragment de taille **1,5Kb**. **On en déduit que ce fragment caractérise l'allèle sain et que ces individus ont pour génotype  $X^MY$ .**

La femme 2 qui attend un enfant a les fragments de taille 1,5 et 1,3 Kb. **Elle est donc hétérozygote de génotype  $X^MX^m$ .**

L'enfant à naître a les fragments de taille 1,5kb et 1,3kb ; **il est donc un hétérozygote sain. Puisqu'aucun document ne révèle une probable anomalie chromosomique, cet enfant est une fille de génotype  $X^MX^m$ .**

D'après le **document 3-a**, la technique de recombinaison de l'ADN consiste à introduire le gène de la dystrophine chez les sujets malades à l'aide d'un vecteur. Les muscles d'une souris A normale, d'une souris B myopathe non traitée et d'une souris C myopathe traitée par introduction du gène de la dystrophine sont mis en incubation avec des anticorps anti-dystrophine. A l'observation des trois muscles, on remarque que les anticorps se sont fixés sur le muscle de la souris C comme sur celui de la souris A mais pas sur le muscle de la souris B. **On en déduit donc que le myopathe traité a fabriqué la dystrophine qu'il ne produisait pas.**

D'après le **document 3-b**, le pourcentage de survie des souris myopathes traitées est de 80% (C) contre 100% pour les souris saine (A) et 0% pour les souris myopathes non traitées. **Le traitement a permis donc la survie des souris. Il est donc efficace.**

**En somme, la myopathie de Duchenne qui sévit dans la famille se transmet par un gène gonosomal récessif porté par le gonosome X. L'enfant à naître ne court aucun risque d'être atteint s'il est une fille ; mais il court un risque sur 4 (1/4) d'être myopathe s'il est un garçon. L'enfant est une fille hétérozygote saine. Néanmoins, pour les malades, la technique de recombinaison d'ADN permet de guérir les malades qui une fois traités, secrètent la dystrophine qu'ils ne produisaient pas.**