



Problématique

Les connaissances acquises en génétique après les travaux de Mendel, de Morgan et des progrès techniques liés à la biologie moléculaire permettent dans les familles pour lesquelles des maladies génétiques existent, de suivre la transmission des allèles morbides et donc d'évaluer le risque génétique concernant les pathologies. C'est l'objet de cette activité de faire des analyses d'arbres généalogiques afin d'évaluer ce risque génétique. Dès lors la question qui se pose est :

Comment l'examen d'un arbre généalogique permet-il d'évaluer un risque génétique ?

Objectifs

- 🕒 **Saisir** des informations (manuel Bordas et Site SVT)
- 🕒 **Confronter** des hypothèses (localisation chromosomique de gène, dominance ou récessivité) aux données d'un arbre généalogique
- 🕒 **Savoir** analyser une généalogie (arbre généalogique) pour déterminer le rapport allélique et la localisation d'un gène morbide et évaluer un risque génétique

Production attendue

- 🕒 des **arbres généalogiques** commentés pour répondre à la problématique.
=> supports n°1 à n°5.

Critères de réussite

- les commentaires des arbres généalogiques **démontrent** par l'absurde que des rapports alléliques ou des localisations du gène morbide différents de ceux indiqués aboutissent à contradiction,
- les génotypes des parents du fœtus sont **dégagés** pour chaque cas, des échiquiers de croisement sont **construits** et le risque d'une maladie génétique affectant l'enfant à naître est alors **déduites**,
- un **texte court donne** les caractéristiques de chaque type de transmission de maladies héréditaires pour chacun des trois cas : maladie autosomique récessive, maladie autosomique dominante et maladie gonosomique récessive.

Conseils de réalisation

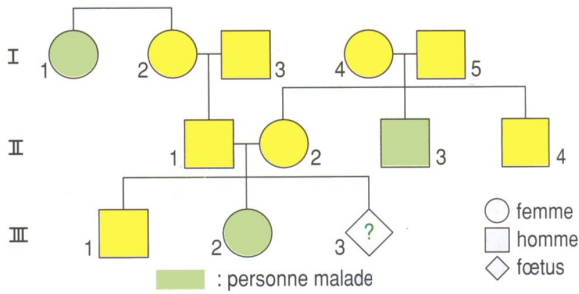
- **analyser** chaque arbres généalogiques (présenté dans les divers supports) afin de **déterminer** le **rapport allélique** (dominance / récessivité) et la **localisation du gène morbide** (porté par des autosomes ou porté par des gonosomes), et **préciser** dans le cas d'une localisation gonosomique, si c'est sur la partie propre au X, propre au Y ou commune au X et Y que ce gène est localisé. [Aides pour traiter ce type d'arbre: [mucoviscidose](#), [chorée de Huntington](#) et [myopathie de Duchenne](#)].
- **déterminer** le génotype des parents de l'enfant à naître, **établir** un échiquier de croisement après avoir déterminé le génotype des gamètes des parents puis connaissant la fréquence de l'allèle morbide, en **déduire** le risque génétique pour l'enfant à naître (fœtus).

Supports

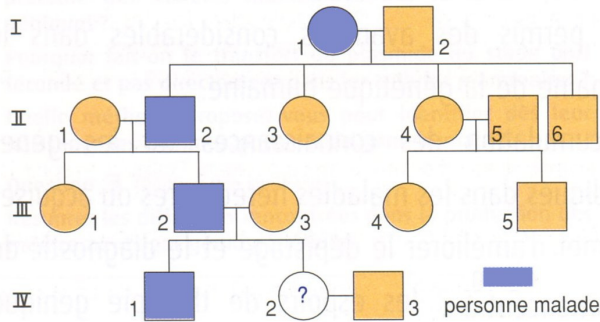
- 1 : 📖 **Bordas** : maladie autosomique récessive => exemple de la mucoviscidose ([document 1 page 148](#)).
- 2 : 📖 **Bordas** : maladie autosomique dominante => exemple de la chorée de Huntington ([document 2 page 148](#)).
- 3 : 📖 **Bordas** : maladie gonosomique récessive => exemple de la myopathie de Duchenne ([document 3 page 149](#)).
- 4 : 📖 **Bordas** : évaluation d'un risque génétique => phénylcétonurie ([exercice 1 page 166](#)) et hypophosphatémie ([exercice 2 page 167](#)).
[Facultatif : en savoir plus sur les 2 pathologies [phénylcétonurie](#) et [hypophosphatémie](#)].
- 5 : **Document fourni** : [arbres généalogiques](#) des pathologies présentées dans les supports précédents.



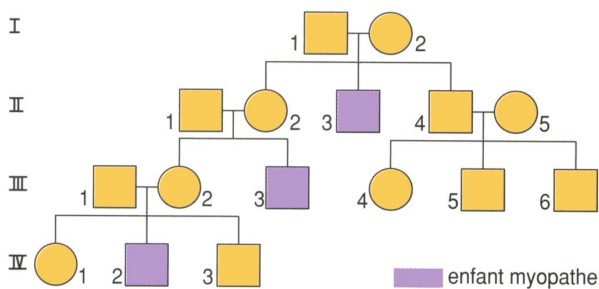
Supports



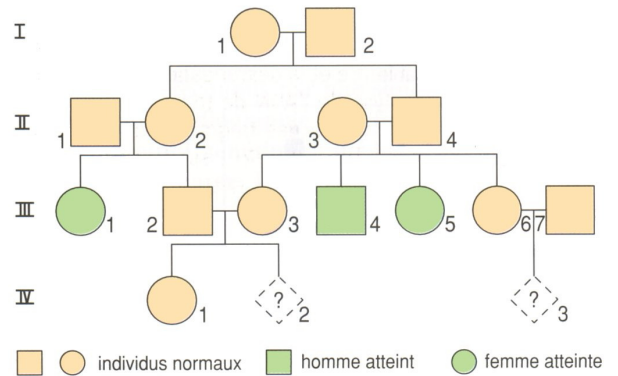
1. Mucoviscidose



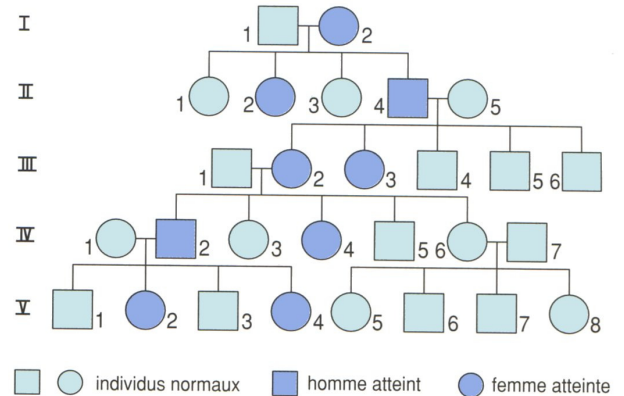
2. Maladie de Huntington



3. Myopathie de Duchenne



4. Phénylcétonurie



5. Hypophosphatémie