

Corrigé Exercice 8 : La chorée de Huntington

4 La transmission de la chorée de Huntington

1. L'observation des phénotypes dans l'arbre généalogique montre que la maladie est présente à chaque génération. De plus, chaque individu malade possède également au moins un parent malade : on peut donc fortement penser que l'allèle responsable de la maladie s'exprime selon un mode dominant. On constate également que la maladie touche autant les hommes que les femmes, qu'une mère malade (I-2) peut avoir un fils (II-4) ou une fille (II-2) malade tout comme un père malade (III-3) peut avoir un fils malade (IV-1). L'allèle est donc porté par un autosome. Partant du principe que l'allèle est dominant :

- si l'allèle était porté par Y, il n'y aurait aucune fille atteinte ;
- si l'allèle était porté par X, les filles des hommes malades devraient toutes être atteintes.

2. Soit h l'allèle sain et H l'allèle responsable de la chorée de Huntington. Sachant que l'allèle s'exprime selon le mode dominant, tous les individus sains sont homozygotes pour le gène et possèdent 2 allèles non mutés. Les femmes (II-3) et (IV-2) sont donc de génotypes (h/h). L'homme (IV-1) est malade et possède un parent sain et un parent malade : il a donc reçu l'allèle h de sa mère saine (III-4) et l'allèle muté de son père malade (III-3) : il est donc hétérozygote (H/h).

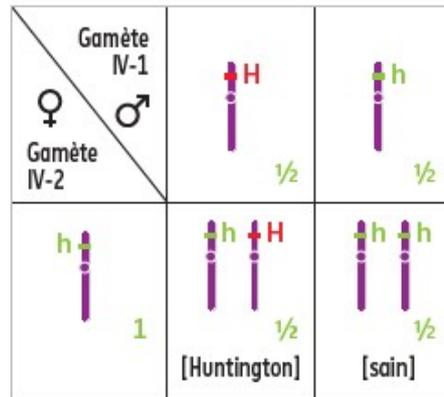
3. L'homme III-3 est malade et possède deux parents malades mais également un frère et une sœur qui ne sont pas malades. Ses parents sont donc hétérozygotes (H/h) et produisent 50 % de gamètes porteurs de l'allèle H et 50 % de gamètes porteurs de l'allèle h. La probabilité que leur fils (III-3) reçoive l'allèle H de chacun de ses deux parents est donc de $0,5 \times 0,5 = 0,25$ soit 25 %.

	Gamète II-1 ♂	H	h
Gamète II-2 ♀	H	H/H [Huntington] 1/4	H/h [Huntington] 1/4
h	H/h [Huntington] 1/4	h/h [sain] 1/4	

De plus, on sait que l'homme III-3 est malade, on peut donc éliminer la probabilité qu'il soit (h/h) (on « rature » ainsi la dernière case du tableau). On recalcule donc les probabilités ainsi :
La probabilité que l'homme III-3 soit (H/H) est donc $1/3 = 0.33$ soit 33%.

	Gamète II-1 ♂	H	h
Gamète II-2 ♀	H	H/H [Huntington] 1/3	H/h [Huntington] 1/3
h	H/h [Huntington] 1/3	h/h [sain] 1/4	

4. L'enfant à naître possède un père malade (IV-1) de génotype (H//h) et une mère non malade de génotype (h//h). Son père a produit 50 % de gamètes porteurs de l'allèle H et 50 % de gamètes porteurs de l'allèle h tandis que sa mère a produit un gamète possédant obligatoirement l'allèle h. La probabilité qu'il soit malade est donc de $0,5 \times 1 = 0,5$ soit 50 %.



Corrigé Exercice 9 : La brachydactylie

a. **Faux** : il y a statistiquement autant d'hommes (4) que de femmes (6) atteints. De plus, si l'allèle était récessif et porté par X, toutes les filles malades devraient avoir un père malade, ce qui n'est pas le cas (ex filles de la génération IV). Si l'allèle était dominant porté par X, les fils du couple I-1 et I-2 ne devraient pas être malades (mère homozygote pour allèle sain transmet allèle sain, père transmet son Y à ses fils)

b. **Vrai ou très probable** ; tous les individus malades ont au moins un parent malade et toutes les générations sont touchées.

c. **Faux** car sa mère possède deux allèles sains et lui en a donc transmis un. Son père lui a transmis l'allèle morbide dominant. III4 est donc hétérozygote.

d. **Vrai** car il est sain et possède donc forcément deux allèles sains.