

Exercice mucoviscidose

La mucoviscidose est la maladie héréditaire la plus fréquente. 200 enfants naissent chaque année atteints de la mucoviscidose.

En utilisant les documents 1, 2 et 3 du livre pages 280-281, complétez le schéma : le génotype et les trois niveaux du phénotype de la mucoviscidose.

Chez les individus diploïdes, les chromosomes sont présents en 2 exemplaires réunis en paire de chromosome, c'est le cas de l'Homme avec ses 23 paires de chromosomes.

Pour 1 gène existant sous différentes versions : les **allèles**, un individu peut donc posséder 2 fois le même allèle, ou 2 allèles différents.

Pour un gène, un individu est dit **hétérozygote** pour ce gène, s'il porte 2 allèles différents sur la paire de chromosome contenant ce gène.

Il est dit **homozygote**, si les 2 allèles de ce gène sont identiques.

Exemple, le gène du groupe sanguin porté par la paire de chromosome 9. Le 1^{er} chromosome de la paire n°9 peut porter l'allèle A et le 2^{ème} chromosome de la paire porter le O, dans ce cas l'individu est hétérozygote.

L'individu sera de groupe A car l'allèle A est dominant sur l'allèle O.

Par convention, on note le génotype de la manière suivante : (X//X) ou X désigne l'allèle du gène.

Ainsi l'individu précédent aura pour génotype (A//O)

Dans le cas du gène codant pour la protéine CFTR, on notera :

+ pour l'allèle codant pour une protéine fonctionnelle

m pour l'allèle muté codant pour une protéine non fonctionnelle.

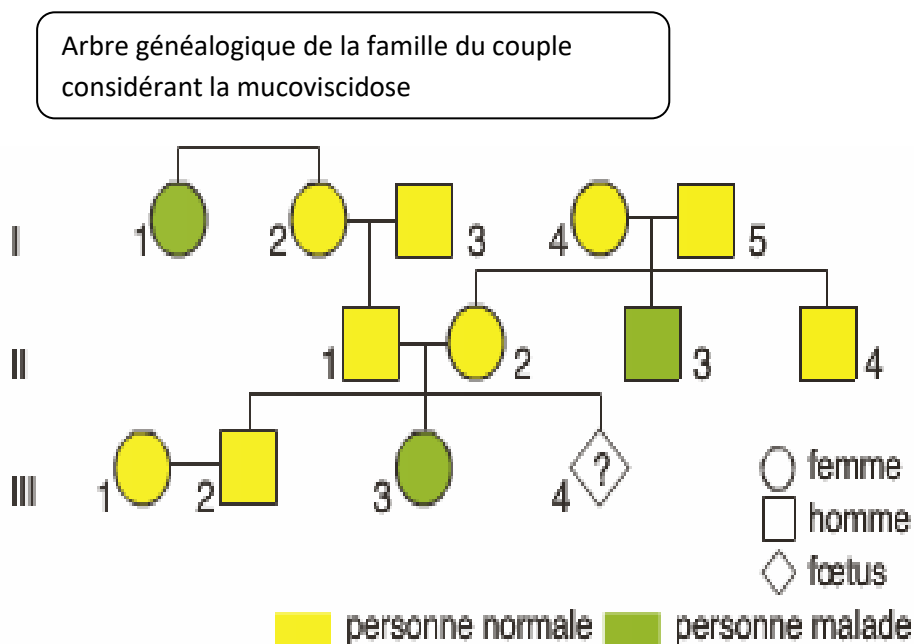
L'allèle + domine l'allèle m.

Ecrivez le génotype des individus I-1, II-3 et III-3, puis celui des individus I-4, I-5, II-1, II-2, III-2.

Construisez un tableau rendant compte des différents génotypes possibles des enfants du couple II-1 et II-2

Indiquez alors le risque pour ce couple d'avoir un enfant atteint de mucoviscidose.

Sachant que dans la population sans antécédent familiaux connu, le risque d'être hétérozygote est de 1/32, calculez le risque pour le couple III-1 et III-2 d'avoir un enfant atteint de mucoviscidose.

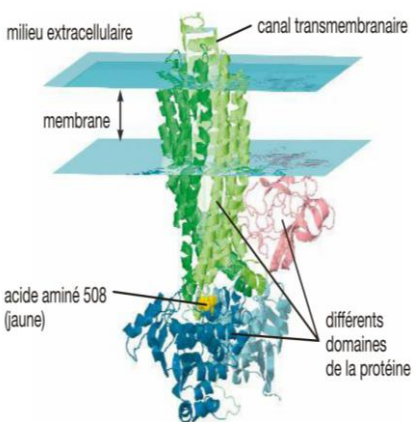
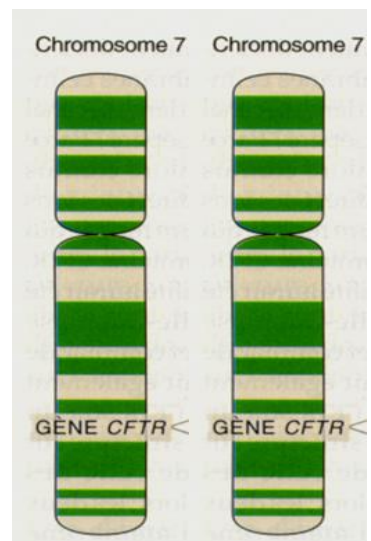


Localisation du gène :

Type de mutation :

2 allèles mutés (m//m)
Individu homozygote

Génotype



Moléculaire

Cellulaire

Macroscopique

Les 3 niveaux du phénotype de la mucoviscidose

Le génotype et les trois niveaux du phénotype de la mucoviscidose