

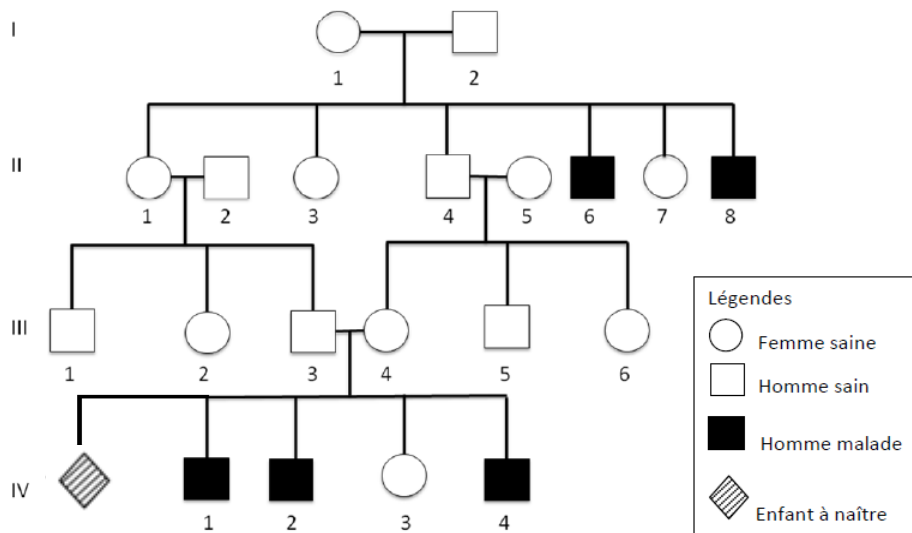
Exercice : Etude de la transmission de la mucoviscidose

La mucoviscidose est donc une **maladie génétique**. Sa transmission est **héréditaire** et on peut estimer le risque pour un enfant d'être atteint de cette maladie en **étudiant la généalogie d'une famille**. En 1989, le gène défectueux responsable de la mucoviscidose a été identifié, il est localisé sur le **chromosome 7**. Ce gène existe sous deux versions : l'**allèle m⁺** qui code la protéine **CFTR fonctionnelle** et l'**allèle m** qui code la protéine **CFTR non fonctionnelle**. L'allèle **m⁺** est **dominant par rapport à l'allèle m**. Tout comme la drépanocytose, la mucoviscidose est une maladie génétique **récessive**.

- Rappelons que chaque individu possède deux exemplaires (identiques ou différents) de chaque gène, dont un exemplaire a été hérité du père et l'autre de la mère.

Le document ci-dessous représente l'arbre généalogique d'une famille chez laquelle on rencontre des cas de mucoviscidose (représentés en noir). Les I, II, III, IV représentent les différentes générations. Les hommes sont représentés par des carrés et les femmes par des ronds. L'union d'un homme et d'une femme est représentée par un trait horizontal qui unit un rond et un carré. Les enfants d'un couple sont reliés à leurs parents par des traits.

Exemple : La femme I 1 s'est unie avec l'homme I 2. Ils ont eu 6 enfants (les individus II 1, II 3, II 4, II 6, II 7 et II 8). Les individus II 2 et II 5 ne sont pas les descendants de ce couple mais le compagnon et la compagne de 2 de leurs enfants.



Arbre généalogique d'une famille dont certains individus sont atteints de la mucoviscidose.

- 1- **Ecrire** le génotype d'un individu atteint de mucoviscidose.
- 2- **Ecrire** le génotype d'un **porteur sain** de la mucoviscidose.
- 3- **Ecrire** (en justifiant) les génotypes (certains ou possibles) des individus I1, I2, II3, III3, III4, IV3 et IV4.
- 4- **Calculer** la probabilité pour l'enfant à naître d'être malade ? D'être porteur sain ?
- 5- Sachant que dans la population occidentale un individu sur 25 est porteur sain, **calculer** la probabilité, pour un couple pris au hasard, d'avoir un enfant atteint de la mucoviscidose.