

Exercice sur le risque de transmission de la mucoviscidose.

Le couple (1,2) de la génération II attend un enfant mais craint de lui avoir transmis la **mucoviscidose**.

Vous connaissez l'issue fatale de cette maladie si vous avez suivi l'histoire de Grégory Lemarchal.

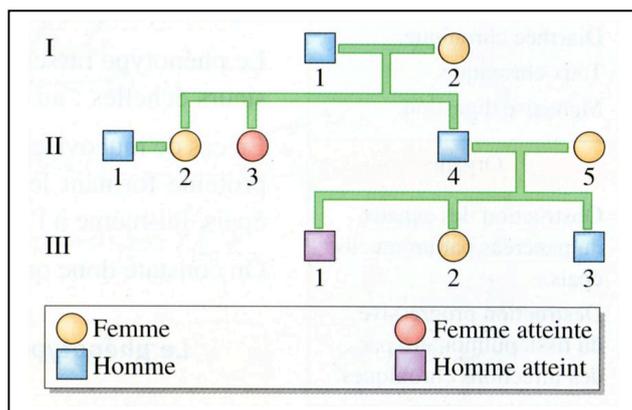
Pour être atteint il faut avoir hérité **des deux versions mutées ou allèles** (un de la mère et un du père) du **gène CF** codant pour la **protéine CFTR**. Si un individu possède un allèle sain (appelée CFn) et une version mutée (appelée CFm), il est dit porteur sain, et n'est pas malade, la version normale **dominant** la version mutée.

Le couple consulte un généticien qui va évaluer le **risque d'apparition** de la maladie en procédant à une étude familiale s'appuyant sur un arbre généalogique (voir document 1).

1. Expliquez les raisons familiales qui ont amené le couple à consulter.
2. Ecrivez le génotype de l'individu 1 de la génération III.
3. Expliquez comment cet individu a pu hériter de versions mutées du gène CF.
4. Que faut-il demander au patient 1,II pour connaître le risque que le couple 1,2 de cette génération mette au monde un petit atteint de mucoviscidose.
5. Proposez tous les génotypes possibles pour la femme 2 de la génération III en justifiant vos choix.

(Correction en page 2)

Arbre généalogique d'une famille présentant des individus atteints de mucoviscidose.



Correction :

1. La femme 2-II a une sœur atteinte de la mucoviscidose ; or elle sait que cette maladie est génétique, elle en déduit qu'il faut aller consulter un généticien pour connaître le risque d'avoir un enfant atteint.
2. On voit que l'individu 1-III est malade ; or on sait que pour être atteint il faut posséder deux fois la version mutée du gène, l'allèle CF_m ; on en déduit que le génotype est CF_m/CF_m.
3. On sait que chaque parent donne l'un de ces deux allèles à son enfant ; par conséquent on en déduit que les deux parents sont porteurs d'un allèle muté chacun, leur génotype est alors CF_n/CF_m.
4. Il faut lui demander si il y a eu dans sa famille des cas de mucoviscidose.
5. La femme 2-III n'est pas malade ; par conséquent deux génotype sont possibles : porteuse saine, CF_n/CF_m ou bien porteuse des deux allèles non mutés, CF_n/CF_n.