

## Consanguinité – Conseil génétique

1. Discutez la probabilité de posséder un chromosome identique à celui d'un ancêtre.

2. Notre génome est constitué de 23 chromosomes paternels (hérités du père) et de 23 chromosomes maternels (hérités de la mère).. Sans tenir compte de la possibilité de crossing-over, évaluez la probabilité théorique de transmettre uniquement les chromosomes paternels à un gamète (considérez d'abord le cas de la drosophile qui ne possède que 4 paires de chromosomes).

3. Des enfants d'une même famille pourraient-ils n'avoir aucun chromosome en commun?

4. (a) Représentez schématiquement les hétérochromosomes de deux parents. Pour bien les différencier, utilisez des couleurs différentes pour chaque chromosome.

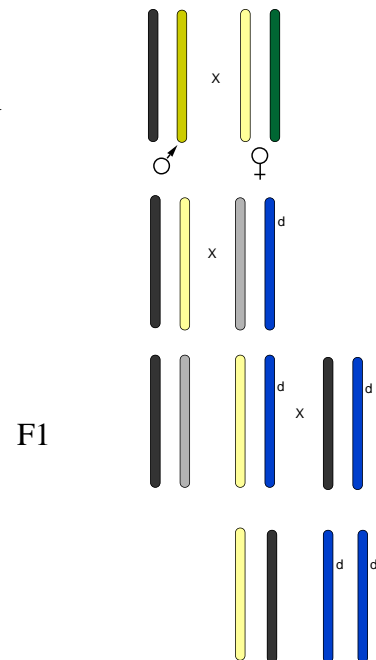
(b) Faites une représentation schématique de ces chromosomes subissant du crossing-over lors de la méiose, en supposant que les chromosomes X de la mère subissent un double crossing-over.

(c) Représentez les produits de la recombinaison, ç-à-d. le chromosome X ou Y qui apparaîtra dans un gamète du père ainsi que les différentes possibilités de X transmis dans l'ovule de la mère.

(d) Représentez schématiquement les différentes combinaisons possibles après la fusion des gamètes.

5. Exemple de consanguinité. Qu'y a-t-il de particulier chez les individus représentés en F1?

Quelle sera la conséquence de la mutation récessive d à l'état homozygote?



6. L'enfant engendré par un oncle est-il plus ou bien moins consanguin qu'un enfant de frère et soeur, de demi-soeur?

7. Comparer les coefficients de consanguinité d'enfants issus de mariages entre cousins et petits cousins. Quel pourcentage de gènes ont-ils en commun?

8. Albert (A) a un fils (C) et son frère Bernard (B), une fille (D). C et D se marient et font un enfant.

(a) Quel est le coefficient de consanguinité de cet enfant?

(b) Quel serait le coefficient de consanguinité si A et B étaient des jumeaux vrais?

(c) Quel serait le coefficient de consanguinité si les conjointes de A et de B étaient, elles aussi, des jumelles vraies?

(d) Comment pourrait-on trouver une consanguinité supérieure à celle observée en (c)?

9. Le gène du nanisme N est-il létal à l'état homozygote? Quelle est la probabilité que deux nains hétérozygotes  $Nn \times Nn$  aient 7 enfants nains? Envisagez les deux possibilités (NN létal ou non létal).

10. Une jeune fille a deux sœurs daltoniennes et deux autres à vision normale. Sa vision est également normale, mais voulant épouser un homme daltonien, elle veut connaître le risque que ses enfants soient atteints de la tare. Rappelez-vous que le gène du daltonisme est porté par le chromosome X. Faites une représentation schématique de l'arbre généalogique de cette famille en incluant les parents de la jeune fille et évaluez le risque de la jeune fille d'avoir des enfants atteints en distinguant filles et garçons.

11. Une jeune fille a deux sœurs albinos et deux autres normales. Voulant épouser un homme albinos, elle veut connaître la probabilité d'avoir un enfant albinos.

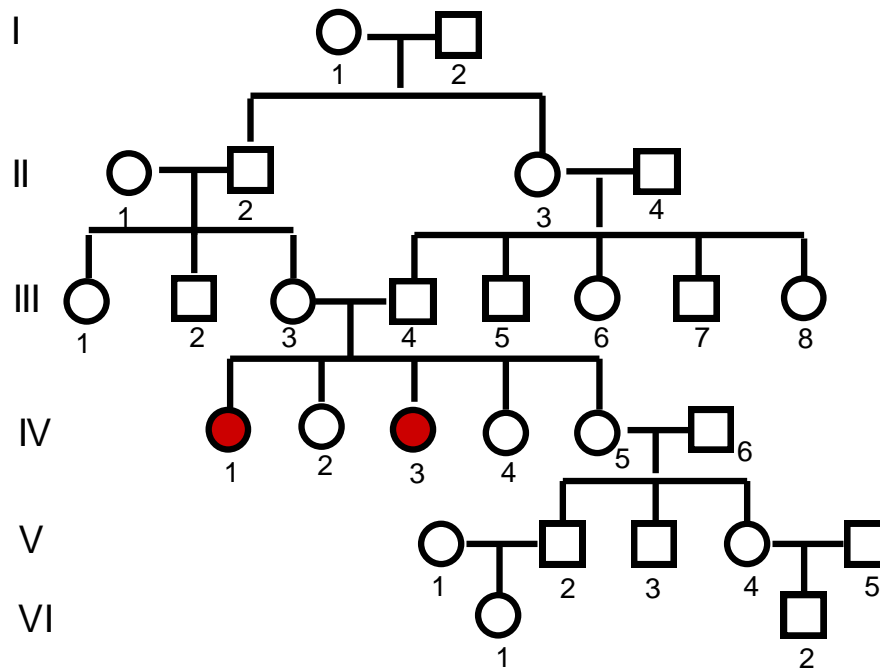
12. Deux parents porteurs de la fibrose kystique, une mutation récessive, voudraient avoir 4 enfants.

(a) Quelle est la probabilité que leur premier enfant soit malade? que leur premier enfant soit une fille?

(b) Quelle est la probabilité que leur premier enfant soit une fille malade?

(c) Quelle est la probabilité que ce même couple ait 2 garçons malades et 2 filles normales?

13. Une femme (IV-5) a deux sœurs atteintes de rétinite pigmentosa. En supposant que les cousins VI-1 et VI-2 se marient, évaluez le risque que leur enfant soit atteint de la tare.



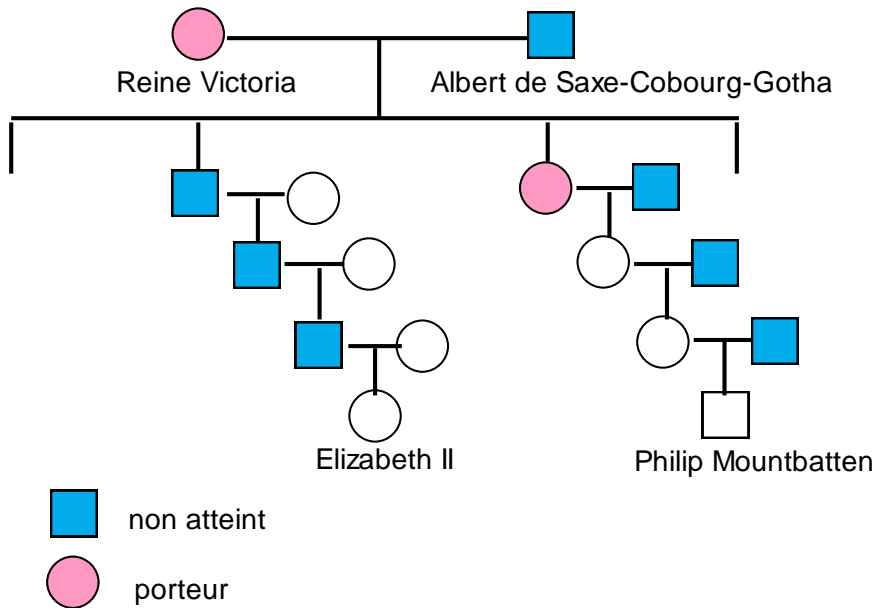
14.

(a) L'arrière grand-mère du Prince Philip Mountbatten était la fille de la Reine Victoria et d'Albert de Saxe-Cobourg-Gotha. La fille, comme la Reine, était porteuse de l'hémophilie, un gène récessif situé sur le chromosome X. Quelle était la probabilité que Philip Mountbatten soit atteint d'hémophilie?

(b) La Reine Elisabeth II, qui descend également de la Reine Victoria, pourrait-elle être porteuse?

(c) Calculez le coefficient de consanguinité du Prince Charles, sans considérer puis en considérant que la Reine Victoria et son conjoint étaient cousins germains (first cousins)?

(d) Quel pourcentage de gènes la Reine Elisabeth II et le Prince Philip ont-ils en commun?



15. . Toutânkhamon (onzième pharaon de la XVIII<sup>e</sup> dynastie)) était le fils d'Akhénaton et de la propre soeur de ce dernier. Il épousa la princesse Ânkhésenamou, troisième fille d'Akhénaton et de la reine Néfertiti.

(a) Calculez le coefficient de consanguinité de Toutânkhamon .

(b) Dites (une phrase) à quoi correspond le coefficient de consanguinité.

(c) Quel est le pourcentage de gènes que les parents de Toutânkhamon avaient en commun?

(d) Toutânkhamon et Ânkhésenamou ont eu deux foetus de sexe féminin. Quel était le coefficient de consanguinité de ces foetus?