

## Prévision des risques génétiques

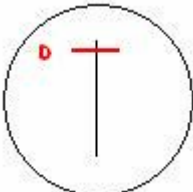
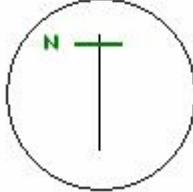
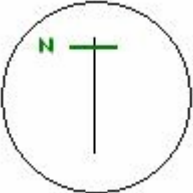
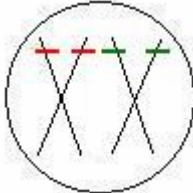
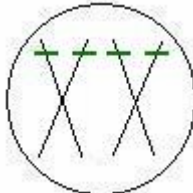
Le père et la mère contribuent pour moitié à la constitution du programme génétique de l'enfant. Il arrive parfois que la version d'un gène portée par l'un des parents (ou les deux) soit défectueuse. Quelle incidence cela peut-il avoir sur l'enfant ? Dans les familles où une maladie génétique est fréquente, on peut évaluer la probabilité qu'un éventuel enfant d'un couple soit atteint ou non de la maladie.

Nous désignerons par la couleur verte une version normale d'un gène et par la couleur rouge la version défectueuse de ce gène. L'expression « porteur sain » signifie qu'un individu possède une version défectueuse du gène étudié mais qu'il n'est pas malade (ce qui sous-entend que l'allèle défectueux ne domine pas sur l'allèle sain). Voici plusieurs cas possibles (attention les cas ne portent pas nécessairement sur la même paire de chromosomes et ni donc sur le même gène)

- 1<sup>er</sup> cas : le père est porteur sain et la mère est non porteuse.

Il faut d'abord connaître les gamètes que peuvent produire chacun des deux parents (revoir impérativement le schéma de la formation des gamètes).

Le père est porteur sain, ce qui signifie que sur la paire de chromosomes concernée par le gène, l'un des 2 chromosomes porte une version défectueuse de ce gène. Comme le père est sain, cela signifie que l'autre version de ce gène, portée par le 2<sup>ème</sup> chromosome de la paire, est normale et qu'elle domine. Pour la mère, elle ne porte pas de version défectueuse. Ses 2 allèles sont donc normaux. Représentons cela par un tableau (appelé tableau de croisement): nous allons croiser les gamètes produits par les parents et observer les embryons possibles.

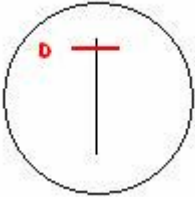
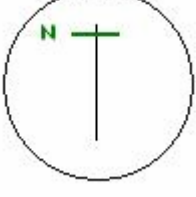
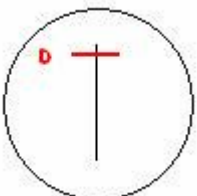
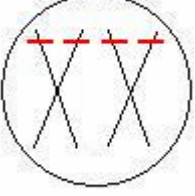
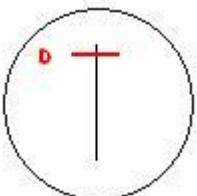
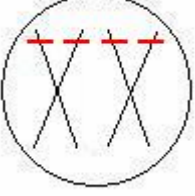
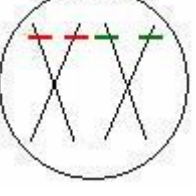
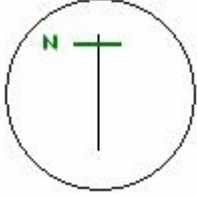
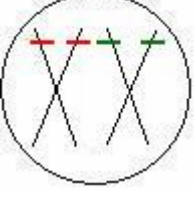
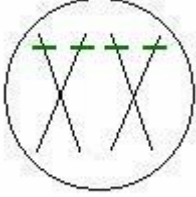
Gamète mâle			
Gamète femelle			

Il est inutile de représenter 2 fois le même gamète chez la femme.

Il n'y a que 2 embryons différents possibles (pour ce qui est de ce gène). Dans 1 cas sur 2, l'enfant ne portera que des allèles normaux et il sera sain.

Dans l'autre cas, il porte les 2 allèles. Il y a donc 1 chance sur 2 que l'enfant soit non porteur (sous-entendu de l'allèle défectueux) et 1 risque sur 2 qu'il soit porteur sain (puisque d'après l'énoncé, la présence d'un seul allèle défectueux ne détermine pas la maladie). Dans tous les cas cependant, l'enfant sera sain.

- 2<sup>ème</sup> cas : le père et la mère sont porteurs sains.  
Le père et la mère portent les deux versions du gène.  
Représentons le tableau de croisement.

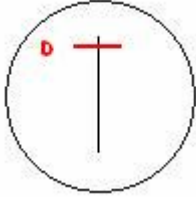
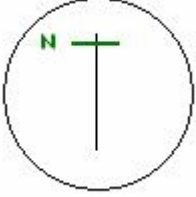
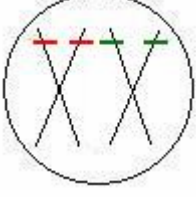
Gamète mâle		
Gamète femelle		
		
		

Cette fois-ci, nous obtenons 3 embryons possibles. Dans un cas, l'embryon possède 2 allèles défectueux et il sera donc atteint de la maladie. Ce cas ne se présentera qu'1 fois sur 4 (donc 1 risque sur 4).

Dans un autre cas, l'embryon ne porte que des allèles normaux et il est sain. Il y a donc 1 chance sur 4 pour que l'enfant soit non porteur (et donc sain).

Dans les 2 autres cas, l'embryon porte 1 version normale et 1 version défectueuse du gène. L'énoncé précise que dans le même cas, les parents ne sont pas malades, ce qui signifie que l'allèle sain domine. Il en est de même pour l'embryon. Il y a donc 2 risques sur 4 (donc 1 sur 2) que l'enfant soit porteur sain. En définitive, il y a 1 risque sur 4 que l'enfant soit malade et 3 chances sur 4 qu'il soit sain.

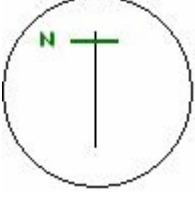
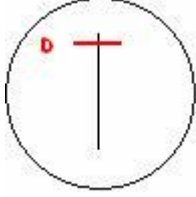
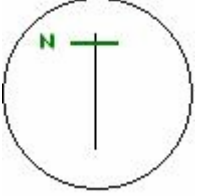
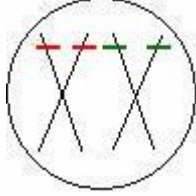
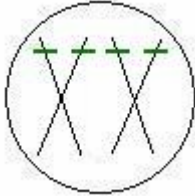
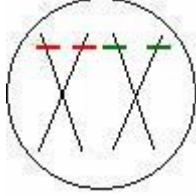
- 3<sup>ème</sup> cas : le père est porteur de 2 allèles défectueux et la mère est non porteuse. L'allèle normal est dominant.  
Représentons cela dans un tableau de croisement.

Gamète mâle	
Gamète femelle	
	

Le père et la mère ne peuvent produire chacun qu'un seul type de gamète. Pour ce qui est de ce gène, il n'y aura donc qu'un seul type d'embryon, porteur des 2 versions du gène. Puisque l'énoncé précise que l'allèle normal domine, l'enfant sera sain dans tous les cas.

- 4<sup>ème</sup> cas : le père est porteur d'un allèle défectueux et est malade. La mère est saine.

Représentons cela dans un tableau.

Gamète mâle		
Gamète femelle		
		

La mère ne porte que des allèles normaux donc il est inutile de répéter les mêmes gamètes femelles.

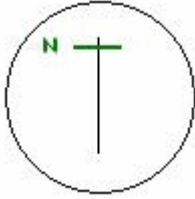
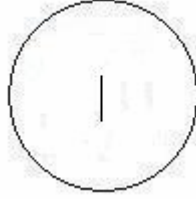
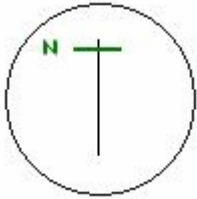
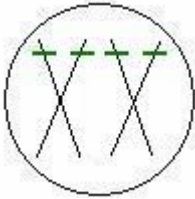
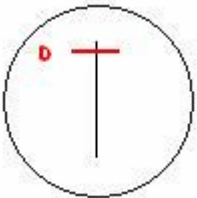
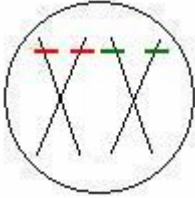
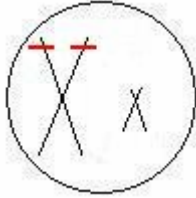
Dans 1 cas, l'embryon ne porte que des allèles normaux et il est donc sain. Il y a donc 1 chance sur 2 qu'il soit non porteur.

Dans l'autre cas, l'embryon porte les deux versions du gène. Or, d'après l'énoncé le fait de ne posséder qu'un seul allèle défectueux détermine quand même la maladie. Dans ce cas, l'enfant sera donc porteur et malade.

Au final, il y a 1 risque sur 2 d'être malade, 1 chance sur 2 d'être sain. On peut aussi affirmer qu'il y a 1 risque sur 2 d'être porteur, 1 chance sur 2 d'être non

porteur. Par contre il est impossible, dans ce cas, d'être porteur sain (dès lors que l'enfant est porteur d'un allèle défectueux, il sera malade).

- 5<sup>ème</sup> cas : cette fois-ci le cas est différent parce qu'il s'agit d'un gène porté seulement par le chromosome X. La mère est porteuse saine et le père est sain. Représentons ceci dans un tableau de croisement. Attention ! Il faut se souvenir que le père porte 1 chromosome X et 1 chromosome Y alors que la mère porte 2 chromosomes X.

Gamètes mâles		
Gamètes femelles		
		

On trouve dans ce cas 2 niveaux de difficultés. Il s'agit d'une part de savoir qui est malade, sain, porteur, non porteur... mais aussi de déterminer si c'est un garçon ou une fille dont on parle. Suivant la question posée, on ne donnera pas la même réponse.

Commençons par déterminer quel allèle domine. D'après l'énoncé, la mère est porteuse d'un allèle défectueux mais n'est pas malade. On en déduit que l'allèle normal domine.

Dans 1 cas, il n'y a que des allèles normaux : l'enfant est donc non porteur et sain. Dans 1 autre cas, il n'y a qu'un seul allèle présent pour ce gène et il est normal. Là encore, l'enfant est non porteur et sain. Il y a donc 2 chances sur 4 (ou 1 sur 2) que l'enfant soit non porteur (et donc sain).

Dans 1 autre cas, l'enfant porte les 2 versions du gène. Nous avons dit que l'allèle normal domine donc l'enfant sera sain.

Dans 1 dernier cas, le seul allèle présent est défectueux. L'enfant est donc malade.

Nous avons donc : 1 chance sur 2 que l'enfant soit non porteur, 1 risque sur 2 qu'il soit porteur de l'allèle défectueux, 3 chances sur 4 qu'il soit sain et 1 risque sur 4 qu'il soit malade.

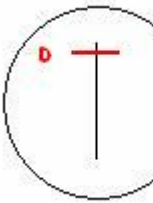

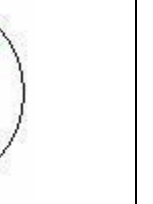
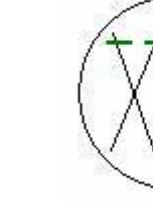
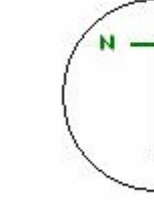
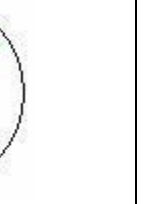
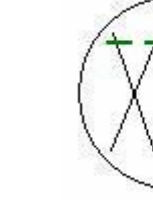
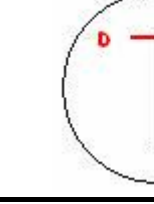
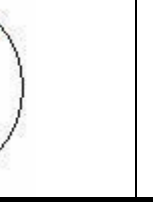
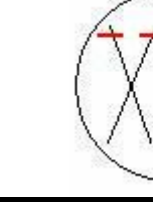
Nous pouvons compliquer en introduisant la distinction portant sur l'identité sexuelle.

Dans le cas où c'est un garçon, il y a 1 risque sur 2 qu'il soit malade et 1 chance sur 2 pour qu'il soit sain. Il ne peut en aucun cas être porteur sain puisqu'il ne possède qu'une seule version du gène : si elle est défectueuse, il sera malade (et ceci n'a rien à voir avec la dominance de l'allèle).

Dans le cas où c'est une fille, il y a 1 chance sur 2 qu'elle soit non porteuse, 1 risque sur 2 qu'elle soit porteuse. Dans les 2 cas elle est saine (le couple n'aura donc jamais de fille malade).

- 6<sup>ème</sup> cas : il s'agit toujours de la paire de chromosomes sexuels. Le gène en question n'est porté que par le chromosome X. Le père est malade et la mère est porteuse saine.

Voici le tableau de croisement correspondant :

Gamètes mâles		
Gamètes femelles		
		
		

Puisque la mère est porteuse saine, on en déduit que l'allèle normal domine.

Il y a :

- 2 chances sur 4 que l'enfant soit sain (1 cas où l'enfant porte les 2 versions du gène mais est sain et un cas où la seule version présente est normale donc l'enfant est aussi sain)
- 1 risques sur 4 que l'enfant soit malade (la seule version présente est défectueuse ou bien le cas où les 2 allèles sont défectueux)
- 1 chance sur 4 d'être non porteur

- 3 risques sur 4 d'être porteur de l'allèle défectueux
- 1 chance sur 4 que l'enfant soit porteur sain
- 1 chance sur 2 que la fille soit saine
- 1 chance sur 2 que le garçon soit sain (sur les 2 cas où c'est un garçon, il n'y en a qu'1 où il est sain)
- 1 risque sur 2 que le garçon soit malade
- 0 chance sur 2 que le garçon soit porteur sain (il ne porte qu'une seule version du gène. Si cette version est défectueuse, il sera malade).

En résumé : il est possible de déterminer les probabilités des risques génétiques si l'on connaît l'information génétique des parents.

Il faut veiller à la formulation des questions et savoir déterminer si c'est l'allèle normal ou l'allèle défectueux qui domine.