

Modelage

On considère une famille dont un membre est atteint de mucoviscidose. On s'intéresse au risque génétique dans cette famille.

À partir des ressources proposées et en exploitant les connaissances sur la méiose, on veut évaluer mathématiquement le risque, pour l'enfant III3 à naître, d'être atteint de mucoviscidose.

Ressources

Arbre généalogique d'une famille touchée par la mucoviscidose	NB : Dans la famille de la femme II.5, il n'y a pas d'antécédents connus de cas de mucoviscidose
Informations scientifiques	- En 1989 on identifie le gène CF (cystic fibrosis) qui code la protéine CFTR. La même année, on découvre une mutation qui entraîne un défaut dans la protéine CFTR. En 2020, plus de 1800 mutations du gène CF ont déjà été répertoriées. Autrement dit, il existe non pas une, mais des mucoviscidoses. Pour simplifier, on notera m tout allèle morbide et m⁺ tout allèle fonctionnel du gène CF. - La mucoviscidose est une maladie autosomale¹ récessive². - Dans la population française, le risque d'être hétérozygote est estimé à 1/32. ¹ Le gène en cause est situé sur une paire d'autosomes, c'est-à-dire de chromosomes non sexuels. Il s'agit de la paire de chromosomes n°7 ² L'allèle récessif d'un gène désigne un allèle qui, en présence d'un allèle dominant du même gène, ne s'exprime pas dans le phénotype macroscopique. Concrètement, pour qu'un individu soit atteint de mucoviscidose, il doit posséder deux allèles morbides (= responsables de la maladie) dans son génotype.

Documents de travail

gamètes de I.2 gamètes de I.1		

Tableau de rencontre des gamètes du couple (I.1, I.2)

gamètes de II.4 gamètes de II.5		

Tableau de rencontre des gamètes du couple (II.4, II.5)
dans le cas où II.4 et II.5 sont tous deux hétérozygotes