

On s'intéresse à une autre maladie génétique, l'hémochromatose.

Modalité : en groupes (avec éventuellement utilisation des tableaux)

Enoncé :

L'hémochromatose est une maladie génétique qui ne se manifeste qu'à l'âge adulte. Des parents sains vivant dans le nord de l'Europe ont dans leur famille des individus atteints. Ils souhaitent savoir si, parmi leurs trois enfants, certains risquent de développer cette maladie.

À l'aide du document proposé et en expliquant soigneusement le raisonnement, estimer le risque pour que l'enfant E1 développe l'hémochromatose à l'âge adulte.

Vous vous appuyerez sur des écritures de génotypes et la construction de tableau(x) de rencontre des gamètes. Vous noterez h^+ l'allèle fonctionnel et h l'allèle morbide.

DOCUMENT : Arbre généalogique de la famille étudiée

➤ L'hémochromatose est une maladie génétique récessive qui se manifeste par une accumulation anormale de fer dans les cellules, pouvant provoquer des décès par cancer du foie ou défaillance cardiaque.

➤ Cette maladie est liée à la mutation du gène HFE situé sur le chromosome 6. Ce gène code une protéine membranaire dont la fonction normale est de limiter l'accumulation de fer dans les cellules.

➤ Dans la population du nord de l'Europe, 1 personne sur 10 est porteuse d'un allèle muté, ce qui fait de l'hémochromatose une maladie héréditaire très fréquente.

