

Génétique

Chapitre 2

Transmission héréditaire
des caractères génétiques : Mendel et
la naissance de la génétique

Corrigé des exercices supplémentaires

1 – Le caractère jaune est dominant sur vert

Le caractère fleurs pourpres est dominant sur fleurs blanches

Le caractère fleurs axiales est dominant sur fleurs terminales.

Le caractère cosses pleines est dominant sur cosses plissées

Les résultats en F_2 donnent bien une proportion $\frac{3}{4} - \frac{1}{4}$ (3,01 plantes à pois verts pour 1 plante à pois jaunes ; 2,89 plantes à fleurs pourpres pour 1 plante à fleurs blanches ; 3,14 plantes à fleurs axiales pour 1 plante à fleurs terminales ; 2,95 plantes à cosses pleines pour 1 plante à cosses plissées)

2 –

a) Le caractère dominant est la couleur noire du pelage (N), le caractère récessif est la coloration brune (n).

b) Les parents sont hétérozygotes Nn , les chiots bruns sont homozygotes nn , les chiots noirs peuvent être homozygotes NN ou hétérozygotes Nn .

3 –

a) L'allèle corps noir est récessif on le désignera g , l'allèle corps gris est dominant, on le désignera G

b) 1° croisement : les deux parents sont gg ;
2° croisement : le parent au corps noir est gg , le parent au corps gris est GG ;

3° croisement : les parents au corps gris sont Gg ;

4° croisement : le parent au corps noir est gg , le parent au corps gris est Gg ;

5° croisement : un des parents au corps gris est GG , l'autre est Gg .

4 –

a) L'otospongiose est une maladie héréditaire dont le mode de transmission est dominant.

b) Les parents sont hétérozygotes Oo , l'enfant ne présentant aucun trouble à l'âge adulte est homozygote oo , l'autre enfant peut être homozygote OO ou hétérozygotes Oo .

5 – Le caractère poilu est dominant par rapport au caractère sans poil.

6 – La narcolepsie est un caractère récessif.

7 – Le caractère tache de rousseur est dominant

8 –

a) I.1. : ii ; I.2. : $I^A i$; II.1. : $I^B i$; II.2. : $I^A i$; II.3. très probablement $I^B I^B$ car tous les enfants sont de groupes sanguins B, mais comme l'échantillon n'est pas suffisant, on ne peut exclure l'hypothèse qu'il soit $I^B i$; II.4. : ii ; II.5. : idem que II.3 ; II.6. : $I^A i$; II.7. : $I^A i$; II.8. : ii ; III.1. : ii ; III.2. : $I^A I^B$; III.3. $I^A i$; III.4 à III.6 : $I^B i$; III.7. : $I^A I^B$; III.8 et III.9 : $I^B i$; III.10 et III.13 : $I^A i$; III.11 : $I^A I^B$; III.12. : ii .

b) Il s'agit de l'individu III.11 qui est $I^A I^B$ car aucun de ses parents ne peut lui apporter l'allèle I^B .

9 –

a) L'albinisme est un caractère récessif, on le désignera s , l'allèle sain sera symbolisé S

b) I.1, I.2, II.1, II.2, II.5, II.6, III.1, III.2, IV.5, IV.6 Ss ; II.4, II.7, III.5, III.6, III.8, IV. 2 et IV.3 : ss . III.7 est très probablement SS car aucun de ses enfants n'est albinos.

10 –

a) La polydactylie est une anomalie dominante. On la symbolise par P , les individus sains sont pp

b) tous les individus non atteints sont pp , I.1 ; II.2 ; II.4 ; III.1. ; III.2, III.5 ; III.7 ; IV.6 et IV.7 sont hétérozygotes Pp ; IV.1 et IV.2 peuvent être hétérozygotes Pp ou homozygotes PP .

11 – L'achondroplasie est un caractère dominant, nous le symbolisons par A , l'allèle normal par a .

Génotypes : les individus normaux sont aa , les individus malades I.1, I.2., II.5, II.6, III.1, III.2, III.13, III.14, IV.9, IV.10 sont Aa .

12 – La dystrophie myotonique est une anomalie dominante, nous le symbolisons par D , l'allèle normal est symbolisé par d .

Génotypes : les individus normaux sont dd , les individus malades I.2, II.1, II.2., II.3, III.5, III.7, III.11, IV.1, IV.2, IV.3, IV.4, IV.8, IV.9 et IV.18 sont hétérozygotes Dd . L'individu III.1 est certainement homozygote DD car ses quatre enfants sont tous malades.

13 – L'analyse du problème doit se faire en plusieurs étapes :

1. La thalassémie étant récessive, nous désignons l'allèle responsable de cette maladie par n , l'allèle normal par N
2. Etablissement du génotype potentiel de Mélanie et de Thomas :

Puisque le frère de Mélanie souffre de thalassémie, les parents de Mélanie sont hétérozygotes. Ils peuvent donner naissance à des descendants dans les proportions indiquées par la grille de Punnett :

	Gamètes du père	N $\frac{1}{2}$	N $\frac{1}{2}$
Gamètes de la mère	N $\frac{1}{2}$	NN $\frac{1}{4}$ (sain)	Nn $\frac{1}{4}$ (sain)
	n $\frac{1}{2}$	Nn $\frac{1}{4}$ (sain)	nn $\frac{1}{4}$ (malade)

Mélanie n'est pas malade, elle a donc 2 chances sur 3 d'être hétérozygote et $\frac{1}{3}$ d'être homozygote

Comme le grand-père maternel de Thomas était atteint de la maladie, il était homozygote récessif et a transmis un de ses allèles à la mère de Thomas. Puisque celle-ci n'est pas atteinte, c'est qu'elle est hétérozygote. Elle a pu transmettre l'allèle récessif à Thomas avec une probabilité de $\frac{1}{2}$. Il est très peu probable que le père de Thomas soit aussi hétérozygote car la maladie est rare et aucun de ses ancêtres paternels n'était atteint.

3. Pour avoir un enfant malade, il faut que Thomas et Mélanie soient tous deux hétérozygotes. La probabilité que Thomas et Mélanie soient tous deux hétérozygotes est $\frac{2}{3} \cdot \frac{1}{2} = \frac{2}{6}$

4. Si Thomas et Mélanie sont hétérozygotes, la probabilité qu'ils aient un enfant malade est de $\frac{1}{4}$

La probabilité pour Mélanie et Thomas d'avoir un enfant malade est de $\frac{2}{6} \cdot \frac{1}{4} = \frac{2}{24} = \frac{1}{12}$

14 – le caractère corps gris est dominant sur corps noir, on les symbolise respectivement G et g ; le caractère antennes de taille normale est dominant sur antennes raccourcies, on les symbolise respectivement N et n .

La F_1 aura pour génotype $Gg Nn$

Les descendants issus de la F_1 auront pour génotype et pour phénotype :

- $\frac{9}{16}$ $G - N -$ corps gris, antennes de taille normale
- $\frac{3}{16}$ $G - nn$ corps gris, antennes raccourcies
- $\frac{3}{16}$ $gg N -$ corps noir, antennes de taille normale
- $\frac{1}{16}$ $gg nn$ corps noir, antennes raccourcies

Remarques :

- le signe - indique que l'allèle peut être sauvage ou muté. Comme c'est l'allèle sauvage qui est dominant, c'est lui qui détermine le phénotype ;
- la symbolique utilisée pour la drosophile est différente, nous l'avons décrite dans le livre du maître (cf. chapitre 3 p. 44).

15 –

- a) En fonction des résultats, on peut déduire que
 - présence de mélanine (Bleu) est dominant sur absence de mélanine (croisements 4 et 5). On les symbolise par B (Bleu) b (absence de coloration au centre)
 - la coloration jaune est dominante sur absence de coloration (croisements 3 et 5). On les symbolise par J (jaune) et j (absence de coloration à l'extérieur)

Vert a pour génotype $B-J -$;

Bleu a pour génotype $B-jj$;

Jaune a pour génotype $bb J -$;

Blanc a pour génotype $bb jj$.

- b) 1) Les parents sont $BBJj$
- 2) Les parents sont $BbJj$
- 3) Les parents sont $bbJj$
- 4) Les parents sont $Bbjj$
- 5) Les parents sont $bbjj$
- 6) Le parent vert est $BBJJ$, le jaune est $bbJJ$
- 7) Le parent vert est $BBJJ$, le bleu est $BBjj$
- 8) Le parent vert est $BBJJ$, le blanc est $bbjj$
- 9) Le parent bleu est $Bbjj$, le jaune est $bbJJ$
- 10) Le parent bleu est $Bbjj$, le blanc est $bbjj$
- 11) Le parent jaune est $bbJJ$, le blanc est $bbjj$

- c) Si on croise deux perruches hétérozygotes vertes entre elles, on obtient
 9/16 de perruches vertes $B-J-$;
 3/16 de perruches bleues $B-jj$;
 3/16 de perruches jaunes $bbJ-$;
 1/16 de perruches blanches $bbjj$.

Si on croise une perruche hétérozygote bleue ($Bbjj$) et une perruche hétérozygote jaune ($bbJj$), on obtient

- 1/4 de perruches vertes ($BbJj$) ;
- 1/4 de perruches bleues ($Bbjj$) ;
- 1/4 de perruches jaunes ($bbJj$) ;
- 1/4 de perruches blanches ($bbjj$).

16 – Le génotype du mari est $I^B i L^M L^N rr$, celui de la femme est $I^A i L^N L^N Rr$.

L'étude de chaque caractère indépendant montre les résultats suivants :

Pour le caractère ABO :

	Gamètes mâles		
		I^B	i
Gamètes femelles			
	I^A	$I^A I^B$	$I^A i$
	i	$I^B i$	$i i$

Soit 1/4 d'avoir un enfant de groupe sanguin O

Pour le caractère MN :

	Gamètes mâles		
		L^M	L^N
Gamètes femelles			
	L^N	$L^M L^N$	$L^N L^N$
	L^N	$L^M L^N$	$L^N L^N$

Soit 1/2 d'avoir un enfant de groupe sanguin N

Pour le caractère Rh :

	Gamètes mâles		
		r	r
Gamètes femelles			
	R	Rr	Rr
	r	rr	rr

Soit 1/2 d'avoir un enfant de groupe sanguin Rh⁻

La probabilité que ce couple ait un enfant de groupe sanguin O N Rh⁻ est donc de :

$$1/4 \cdot 1/2 \cdot 1/2 = 1/16$$

Chapitre 3

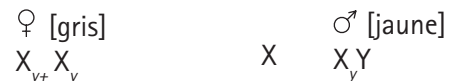
La théorie chromosomique de l'hérédité

Corrigé des exercices supplémentaires

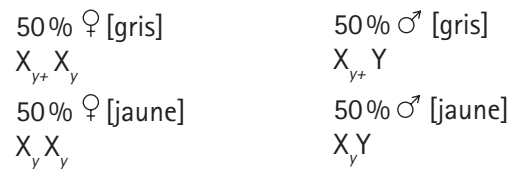
- 1 – 1^{er} cas : l'homme affecté est $X_d Y$ et la femme porteuse $X_d X_+$. Leur fils a une probabilité de 50% d'être daltonien, de même que leur fille puisqu'elle héritera obligatoirement de l'allèle muté de son père.
 2^e cas : l'homme est $X Y$ et la femme porteuse $X_d X_+$. Leur fils a une probabilité de 50% d'être daltonien, leur fille par contre ne sera pas affectée, mais elle a une probabilité de 50% d'être porteuse.
- 2 – Le caractère foncé est dominant sur clair et est lié à l'hétérosome Z, soit F foncé et f clair.
 1^{er} cas : $Z_F Z_F X Z_f W \Rightarrow$ tous les descendants possèdent un allèle Z_f et sont donc foncés
 2^e cas $Z_f Z_f X Z_f W \Rightarrow$ seules les femelles hétérogamétiques possèdent l'allèle récessif à l'état homozygote, les mâles sont hétérozygotes et sont foncés.
- 3 –

a) Il s'agit d'une hérédité liée au chromosome X. L'allèle jaune est récessif, on le symbolise par y , l'allèle gris est symbolisé par y^+ .

b) Les drosophiles de la F_1 sont :



En F_2 on obtient :



4 – $lz - 5,3 \text{ cM} - v - 3,1 \text{ cM} - m$. Si on calcule la distance entre lz et m , on trouve $8,1 \text{ cM}$, soit moins que la somme des deux distances qui est de $8,4 \text{ cM}$. Ceci est dû au fait que l'on n'a pas tenu compte des doubles crossing-over.

5 – $F - 23 \text{ cM} - A - 18 \text{ cM} - HI$. Si on calcule la distance entre A et HI , on trouve 37 cM , soit moins que la somme des deux distances qui est de 41 cM . Ceci est dû au fait que l'on n'a pas tenu compte des doubles crossing-over.

6 – 1.

a) Parent hétérozygote

$$\begin{array}{c} \frac{eya1}{+} \quad + \\ obq7 \end{array}$$

Parent testeur: $eya1 obq7 // eya1 obq7$

b) Parent hétérozygote

$$\begin{array}{c} + \quad Dbf \\ \frac{\quad}{obq7} \quad + \end{array}$$

Parent testeur: $obq7 + // obq7 +$

c) Parent hétérozygote

$$\begin{array}{c} \frac{eya1}{+} \quad Dbf \\ + \quad + \end{array}$$

Parent testeur: $eya1 + // eya1 +$

2.

a) La distance entre $eya1$ et $obq7$ est de $18,5 \text{ cM}$

b) La distance entre $obq7$ et Dbf est de $11,3 \text{ cM}$

c) La distance entre $eya1$ et Dbf est de 28 cM

L'ordre de ces gènes sur le chromosome est donc le suivant: $eya1, obq7, Dbf$

On a donc la carte:

$eya1 - 18,5 \text{ cM} - obq7 - 11,3 \text{ cM} - Dbf$.

Remarque: Si on calcule la distance entre $eya1$ et Dbf , on trouve 28 cM , soit moins que la somme des deux distances qui est de $29,8 \text{ cM}$. Ceci est dû au fait que l'on n'a pas tenu compte des doubles crossing-over.

7-

1. a) F_1

$$\begin{array}{c} \frac{tsi}{+} \quad + \\ B \end{array}$$

Testeur: $tsi + // tsi +$

b) F_1

$$\begin{array}{c} \frac{Igl}{+} \quad + \\ B \end{array}$$

Testeur: $Igl + // Igl +$

2. a) La distance entre tsi et B est de $30,2 \text{ cM}$

b) La distance entre Igl et B est de $25,2 \text{ cM}$

On a donc la carte:

$Igl - 25,2 \text{ cM} - B - 30,2 \text{ cM} - tsi$

Chapitre 4

Phénotype, génotype et environnement: une relation complexe

Corrigé des exercices supplémentaires

1 –

a) Le premier croisement démontre que la coloration noire ou à taches blanches est due à un seul gène car si plusieurs gènes affectaient la couleur du pelage, on n'observerait pas une proportion de type 1 -1. Il montre aussi que l'allèle « taches blanches » C_B est dominant sur l'allèle « coloration noire » c_n .

b) Le second croisement devrait normalement donner une proportion de 3 /4 d'individus à taches blanches et 1/4 d'individus noirs, or on obtient une proportion de type 2/3 - 1/3.

La grille de ségrégation des allèles de Punnett donne les résultats suivants (tableau)

		Ségrégation des gamètes de la souris mâle à tache blanche	
		C_B	c_n
Ségrégation des gamètes de la souris femelle à tache blanche	C_B	$C_B C_B$	$C_B c_n$
	c_n	$C_B c_n$	$c_n c_n$

Soit 1/4 de souriceaux $C_B C_B$
 2/4 de souriceaux $C_B c_n$ à taches blanches
 1/4 de souriceaux $c_n c_n$ noirs

La proportion 2 : 1 observée indique que seuls les souriceaux de génotype $C_b c_n$ et $c_n c_n$ ont pu être obtenus. Les souriceaux $C_b C_b$ sont morts avant la naissance. L'allèle C_b se comporte donc comme un allèle récessif létal puisqu'il provoque la mort prématurée lorsqu'il est sous forme homozygote.

Il s'agit bien ici d'un cas particulier de pléiotropie. D'une part, l'allèle C_b chez la souris détermine la présence de taches blanches sur le pelage et est dominant pour ce caractère, d'autre part, il est létal à l'état homozygote et est donc récessif dans ce cas.

2 -

- a) Nous avons affaire ici à un test de complémentation.
- b) Les croisements avec la souche sauvage montrent que les divers allèles mutés sont récessifs.
A est affecté dans un gène différent des autres, nous le symboliserons $n1$.
B est affecté dans un gène différent $n2$
C et D sont affectés dans le même gène que nous symboliserons par $n3$
E, F et G sont affectés dans un même gène $j1$

	A	B	C ou D	E, F ou G	S
A	$\frac{n1}{n1}$	$\frac{n1,N2}{N1,n2}$	$\frac{n1,N3}{N1,n3}$	$\frac{n1,J1}{N1,j1}$	$\frac{n1}{N1}$
B	$\frac{N1,n2}{n1,N2}$	$\frac{n2}{n2}$	$\frac{n2,N3}{N2,n3}$	$\frac{n2,J1}{N2,j1}$	$\frac{n2}{N2}$
C	$\frac{N1,n3}{n1,N3}$	$\frac{N2,n3}{n2,N3}$	$\frac{n3}{n3}$	$\frac{n3,J1}{N3,j1}$	$\frac{n3}{N3}$
D	$\frac{N1,n3}{n1,N3}$	$\frac{N2,n3}{n2,N3}$	$\frac{n3}{n3}$	$\frac{n3,J1}{N3,j1}$	$\frac{n3}{N3}$
E	$\frac{N1,j1}{n1,J1}$	$\frac{N2,j1}{n2,J1}$	$\frac{N3,j1}{n3,J1}$	$\frac{j1}{j1}$	$\frac{j1}{J1}$
F	$\frac{N1,j1}{n1,J1}$	$\frac{N2,j1}{n2,J1}$	$\frac{N3,j1}{n3,J1}$	$\frac{j1}{j1}$	$\frac{j1}{J1}$
G	$\frac{N1,j1}{n1,J1}$	$\frac{N2,j1}{n2,J1}$	$\frac{N3,j1}{n3,J1}$	$\frac{j1}{j1}$	$\frac{j1}{J1}$
S	$\frac{n1}{N1}$	$\frac{n2}{N2}$	$\frac{n3}{N3}$	$\frac{j1}{J1}$	

Chapitre 5

Génétique moléculaire : une nouvelle façon d'étudier le gène

Corrigé des exercices supplémentaires

1 - a)

A	T	G	A	T	A	G	T	T	C	T	T	T	A	C	G	G	T	G	C	T	C	C	C	G	A	A	G	T	G	A	T	G	G	G	
Met	Ile	Val	Pro	Tyr	Gly	Ala	Pro	Arg	Ser	Asp	Gly																								

- b) Pour chacun des cas, la séquence de départ et la séquence de la protéine correspondante est reprise dans les deux premières lignes, le changement dans la séquence d'ADN est indiqué dans la troisième ligne et la modification de la séquence protéique (quand elle a lieu) est indiquée dans la quatrième ligne.
- b.1. Il s'agit d'une mutation de substitution, c'est une mutation faux sens car elle entraîne la substitution d'un acide aminé

A	T	G	A	T	A	G	T	T	C	T	T	T	A	C	G	G	T	G	C	T	C	C	C	G	A	A	G	T	G	A	T	G	G	G		
Met	Ile	Val	Pro	Tyr	Gly	Ala	Pro	Arg	Ser	Asp	Gly																									
																			T																	

- b.2. Il s'agit d'une mutation de substitution, c'est une mutation non sens car elle transforme un codon pour un acide aminé en codon stop et entraîne l'arrêt de la séquence protéique

A	T	G	A	T	A	G	T	T	C	T	T	T	A	C	G	G	T	G	C	T	C	C	C	G	A	A	G	T	G	A	T	G	G	G			
Met	Ile	Val	Pro	Tyr	Gly	Ala	Pro	Arg	Ser	Asp	Gly																										

- b.3. Il s'agit d'une mutation de phase, c'est une mutation d'insertion qui entraîne un décalage de la séquence codante

A	T	G	A	T	A	G	T	T	C	T	T	T	A	C	G	G	T	G	C	T	C	C	C	G	A	A	G	T	G	A	T	G	G	G			
Met	Ile	Val	Pro	Tyr	Gly	Ala	Pro	Arg	Ser	Asp	Gly																										

- b.4. Il s'agit d'une mutation de substitution, c'est une mutation silencieuse car elle ne modifie pas la séquence codante de la protéine

A	T	G	A	T	A	G	T	T	C	T	T	T	A	C	G	G	T	G	C	T	C	C	C	G	A	A	G	T	G	A	T	G	G	G			
Met	Ile	Val	Pro	Tyr	Gly	Ala	Pro	Arg	Ser	Asp	Gly																										

b.5. Il s'agit d'une mutation de phase, c'est une mutation de délétion qui entraîne un décalage de la séquence codante

A	T	G	A	T	A	G	T	T	C	T	T	A	C	G	G	T	G	C	T	C	C	C	G	A	A	G	T	G	A	T	G	G	G	
Met	Ile	Val	Pro	Tyr	Gly	Ala	Pro	Arg	Ser	Asp	Gly																							
				T	T	C	T	T	A	C	G	G	T	G	C	T	C	C	C	G	A	A	G	T	G	A	T	G	G	G				
				Phe	Phe	Thr	Val	Leu	Pro	Glu	Val	Met																						

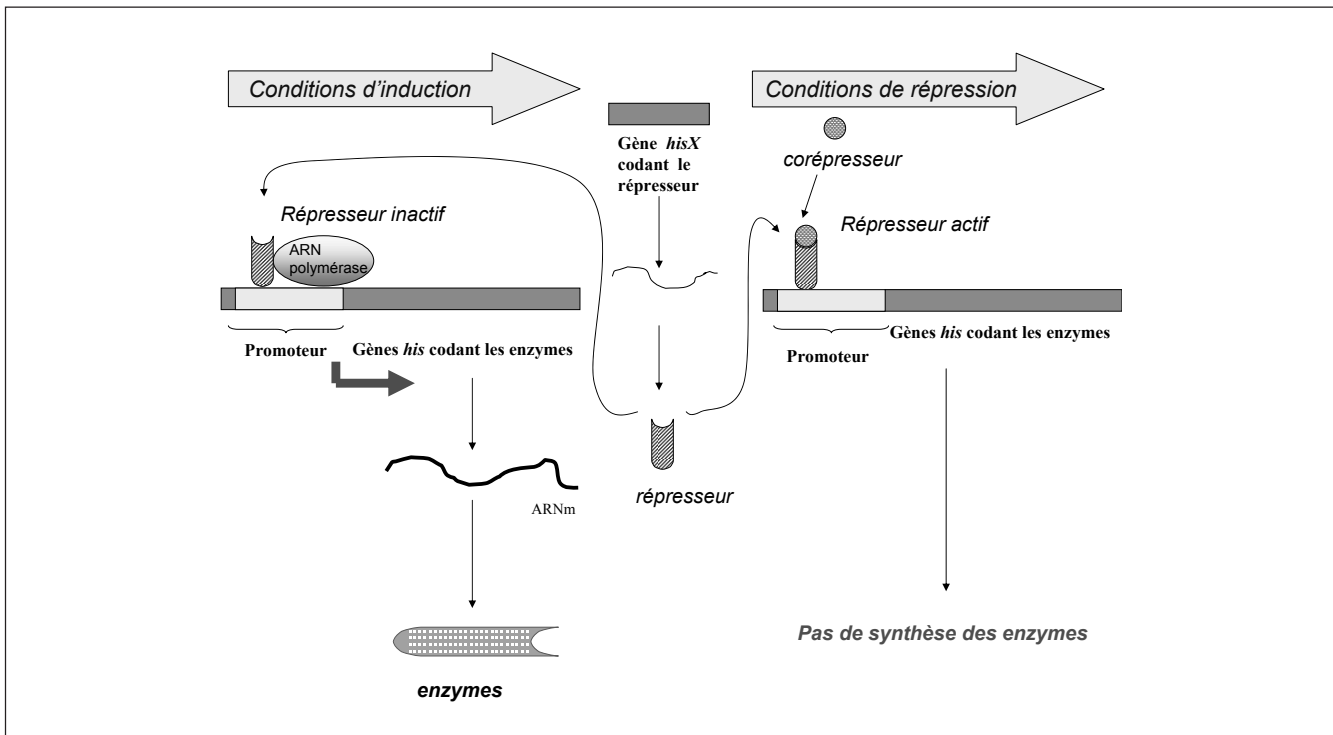
2-

- La technique d'expression de protéines recombinantes se base sur l'universalité du code génétique : puisque les codons spécifient les mêmes acides aminés dans les divers organismes, une même séquence codante dirigera la synthèse d'une protéine identique chez tous.
- Les chercheurs de l'équipe B ont obtenu un fragment d'ADN nettement plus grand que celui obtenu par l'équipe A car ce fragment provient de l'ADN

génomique et contient encore les introns du gène. Or *Escherichia coli* ne possède ni intron dans ses gènes ni système d'épissage. L'ARN que transcrit la bactérie a donc conservé ces régions introns, et sa séquence diffère de l'ARNm mature de souris. Dans ces conditions, il ne peut engendrer qu'une protéine différente de celle de souris.

3-

- L'histidine est un co-répresseur, elle réprime la transcription des gènes impliqués dans sa propre synthèse.
- le mutant *hisX* synthétise constitutivement les enzymes nécessaires à la biosynthèse de l'histidine, cela indique que le gène *hisX* code pour un répresseur. On peut donc schématiser le mécanisme de régulation de l'expression des gènes impliqués dans le métabolisme de l'histidine de la façon suivante :

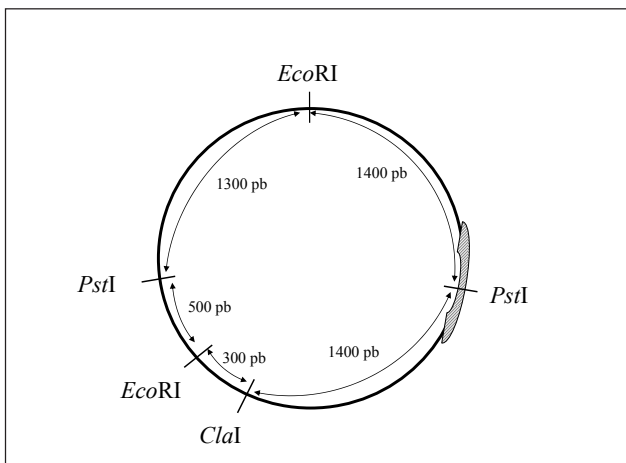


Chapitre 6

Génie génétique

Corrigé des exercices supplémentaires

1. La carte de restriction du plasmide est reprise ci-dessous. Le gène humain est représenté en hachuré.



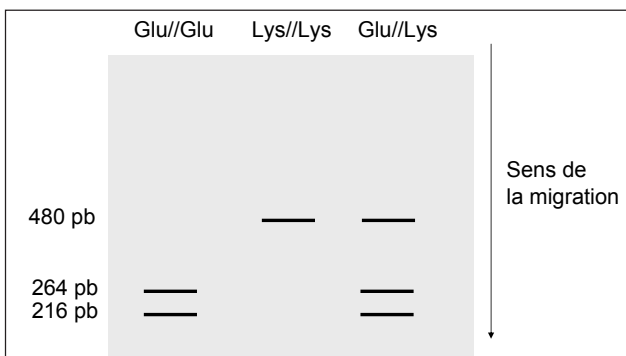
2. Les deux allèles diffèrent par la présence ou l'absence d'un site *EcoRI*.

La digestion enzymatique génère deux fragments sur le produit PCR porteur du site *EcoRI* : un fragment de 264 pb et un fragment de 216 pb.

Le produit PCR ne portant pas de site *EcoRI* ne donnera lui qu'un seul fragment de 480 pb.

Les individus se distinguent sur l'électrophorégramme selon qu'ils sont homozygotes pour l'allèle GAA (Glu//Glu), homozygotes pour l'allèle AAA (Lys//Lys) ou hétérozygotes (Glu//Lys).

Le schéma du gel ci-dessous reprend les divers résultats attendus :



Chapitre 7

La génétique humaine et les biotechnologies

Corrigé des exercices supplémentaires

1 -

- a) Il s'agit d'une maladie récessive liée à l'X : les femmes transmettent la maladie, les hommes sont atteints. On symbolisera l'allèle responsable de la maladie par *s*. L'allèle sain est *S*
- b) I.2., II.2, II.5., III.2, III.6 $X_S X_s$; II.3, II.8, III.3, III.8, IV.3, IV.8, IV.12 $X_S Y$
- c) On peut faire des PCR multiplex de façon à amplifier des fragments du gène contenant plusieurs exons. Chaque PCR multiplex couvrira une partie du gène. En comparant les tailles des fragments obtenus chez un individu à celle de l'individu testé, on identifiera les individus hétérozygotes ou atteints. La fiabilité de cette technique, si on analyse tous les exons, sera de 60% puisque des délétions n'ont été identifiées que chez 60% des malades.

2 - L'hypophosphatémie familiale résistante à la vitamine D est une maladie dominante présentant une liaison à l'X. L'allèle sain s'écrit *h*, l'allèle muté responsable de l'hypophosphatémie *H*.

Les individus sains sont tous *hh*. Les individus atteints sont tous *Hh* puisqu'ils ont soit un parent soit des enfants sains.

Ainsi les hommes I.1 ; III.8 ; III.10 ; IV.6 sont $X_H Y$ et les femmes II.3 ; II.4 ; II.5 ; III.4 ; III.11 ; IV.4 ; IV.8 ; IV.11 ; IV.12 ; IV.13 ; IV.15 sont $X_H X_h$.