

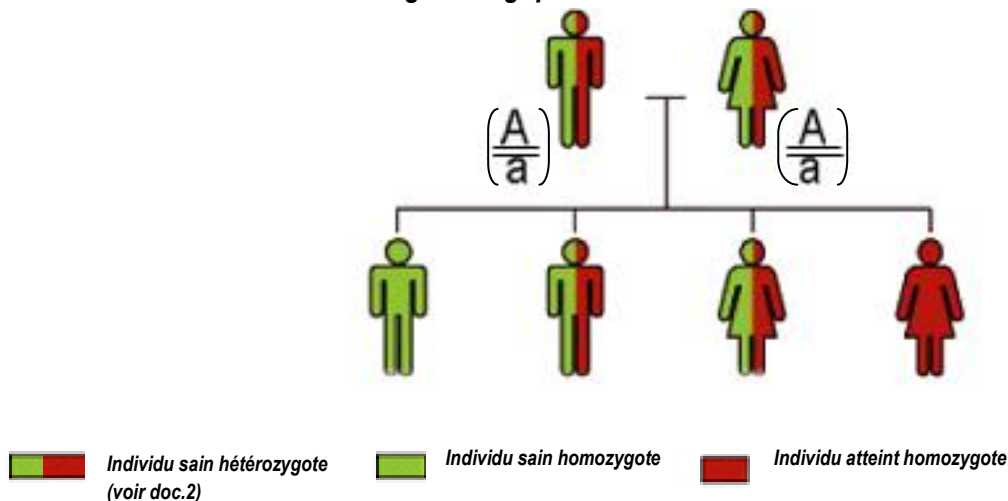
TP7-Prolongement

GENOTYPES DES MEMBRES D'UNE FAMILLE ATTEINTE DE XERODERMA PIGMENTOSUM

Document 1- La transmission du Xéoderma pigmentosum

Le Xéoderma pigmentosum (XP) est une maladie génétique transmise par les parents à leurs enfants. Elle se transmet de manière **récessive**, ce qui signifie que les personnes atteintes possèdent obligatoirement l'allèle défectueux (muté) en deux exemplaires. On s'intéresse au gène **Xpc**, impliqué dans la **réparation de l'ADN lésé** après la réplication, chez une famille dans laquelle on rencontre le **phénotype**¹ Xéodermique. On note « **A** » l'**allèle normal** du gène Xpc et « **a** » un **allèle muté** en cause dans le Xéoderma pigmentosum.

Arbre généalogique d'une famille atteinte de Xéoderma.



Remarque¹ : les **caractères** de chaque individu sont qualifiés de **phénotype**. Ainsi on distingue dans cet exercice deux phénotypes, **le phénotype sain** et le **phénotype xéodermique**.

Q1- Justifiez que les parents ne soient pas atteints de Xéoderma.

Q2- A l'aide du document2, indiquez le génotype de chacun des enfants de la famille et justifiez leur phénotype (réinvestir le vocabulaire du doc.2).

Document 2 : Ecrire les génotypes : homozygote ou hétérozygote pour un gène

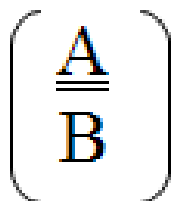
Les **allèles d'un même gène** sont constitués de **séquences nucléotidiques proches** car ils dérivent par mutation d'un unique allèle ancestral. Ils ont la **même fonction** mais ne la réalisent **pas de la même façon** à cause de la (ou des) mutation(s) dont ils sont affectés (ex : l'allèle Xpc normal A, l'allèle Xpc muté a).

Toute personne possède deux copies de chaque gène, une copie provenant de son père et une de sa mère sur les **chromosomes** d'une même paire dits **homologues**. Les chromosomes homologues portent donc les **mêmes gènes aux mêmes endroits (locus)** mais **pas nécessairement les mêmes allèles**.

- si le **même allèle** d'un gène est présent sur les 2 chromosomes homologues, la cellule est dite **homozygote** pour ce gène
- si **deux allèles différents** d'un gène sont présents sur les chromosomes homologues, la cellule est dite **hétérozygote** pour ce gène.

Écriture du génotype homozygote ou hétérozygote :

Le génotype, désigne les allèles d'un gène, possédés par un individu.



Le génotype d'une cellule diploïde est écrit sous la forme d'une double fraction dans laquelle sont représentés les deux allèles de l'individu. Cette fraction est entre parenthèses.

← Ici la cellule est hétérozygote pour le gène étudié