

Correction du DS du 9 avril – Spé SVT

L'hémochromatose est une maladie qui ne se déclare qu'à l'âge adulte mais elle peut être traitée. Il est alors intéressant de savoir précisément si on est atteint avant que la maladie se déclare.

On se demande ici, quelle est la probabilité que les enfants d'un couple soient atteints et si ils le sont réellement ?

On répondra à ces interrogations en étudiant les 3 documents proposés.

Document 1 : La maladie est autosomale et récessive. Elle est due au dysfonctionnement du gène HFE. La fréquence des hétérozygote dans le population est d'une personne sur 10.

Document 2 : $2/3$: probabilité que II2 soit hétérozygote – $1/10$: probabilité que II5 soit hétérozygote – $1/4$: probabilité d'avoir un enfant atteint si les deux parents sont hétérozygotes.

Probabilité que les enfants soient atteints : $2/3 \times 1/10 \times 1/4 = 1/60$

Document 3a : La séquence d'ADN étudiée par southern blot fait 287 paires de nucléotides et est digérée par l'enzyme de restriction RsaI dont le site de restriction est

GTAC
CATG

Document 3b : On s'aperçoit que l'allèle sain possède un site de restriction entre 243 et 246 nucléotides → deux fragments sont issus de la digestion : 244 et 143 pb

On s'aperçoit que l'allèle malade possède 2 sites de restriction → trois fragments sont issus de la digestion : 244, 29 et 114 pb

Document 3c : Sur l'électrophorèse, plus le fragment est long moins il migrera on a donc :

- le premier fragment est le plus gros = 244pb
- le second est celui de 143 pb
- le troisième, celui qui a le plus migré, fait 114pb

Note celui de 29 n'est pas détectable.

Un individu sain homozygote possède donc 2 fragments 244 et 143 pb. Un individu malade possède deux fragments visibles 244 et 114. Un individu hétérozygote possède trois fragments visibles : 244, 143 et 114 pb

Bilan : Après observation de l'électrophorèse, on peut alors dire à ce couple que E1 est porteur sain, E2 est sain mais E3 sera malade.