

Problèmes de génétique

BIO2533

Hiver 2014

Université d'Ottawa

© Vincent Saucier et Guy Drouin

Cette publication est protégée par un copyright. Aucune partie de cette publication ne peut être reproduite ou utilisée sous aucune forme ou par aucun procédé sans l'accord de Guy Drouin, Courriel : gdrouin@uottawa.ca.

1 – Génétique mendélienne

1.1 – Nommez et décrivez les deux lois de Mendel.

1.2 – En sachant qu'une souris présente le phénotype D, comment procéderiez-vous pour déterminer son génotype? (où D est l'allèle dominant et d l'allèle récessif)

1.3 – Vous décidez d'acheter deux fleurs rouges pour l'anniversaire de votre mère. Après quelques semaines, vous constatez que ces dernières ont donné naissance à 23 fleurs rouges et 7 fleurs blanches. Comment expliqueriez-vous ces résultats? Donnez le génotype des parents et des descendants.

1.4 – Chez une souris, le pelage noir est dominant sur le brun. Vous accouplez une souris noire avec une souris brune :

P	noire x brune	F1	34 brunes 32 noires
---	---------------	----	------------------------

Expliquez ces résultats en déterminant le génotype des parents et des descendants.

1.5 – Vous disposez de quatre dés de couleurs différentes tous numérotés de 1 à 6. Vous en avez un bleu, un rouge, un vert et un jaune. Vous vous demandez quelle est la probabilité d'obtenir les résultats suivants lorsque vous lancez les quatre dés en même temps :

- a) 2 (bleu), 2 (rouge), 2 (vert) et 2 (jaune)
- b) 6 (bleu), 1 (rouge), (3 vert) et 4 (jaune)
- c) 4 fois le même nombre
- d) 4 nombres différents
- e) 4 un ou 4 six
- f) Aucun 3
- g) 4 nombres pairs

1.6 – Un couple normal a donné naissance à un enfant atteint de la mucoviscidose, une maladie génétique autosomique et récessive. Ils veulent connaître la probabilité que leur deuxième enfant soit

- a) malade peu importe le sexe
- b) un garçon malade
- c) une fille non malade

1.7 – La phénylcétonurie est une maladie autosomique récessive associée à un défaut dans le métabolisme de la phénylalanine (acide aminé). Une femme dont son oncle est atteint de la phénylcétonurie décide d'épouser un homme qui a une sœur atteinte de cette même maladie. Ils ont peur de donner naissance à un enfant malade. Il vous demande donc de trouver la probabilité qu'ils aient un enfant malade.

1.8 – Chez un type de chien, la couleur rousse est récessive à la couleur noire.

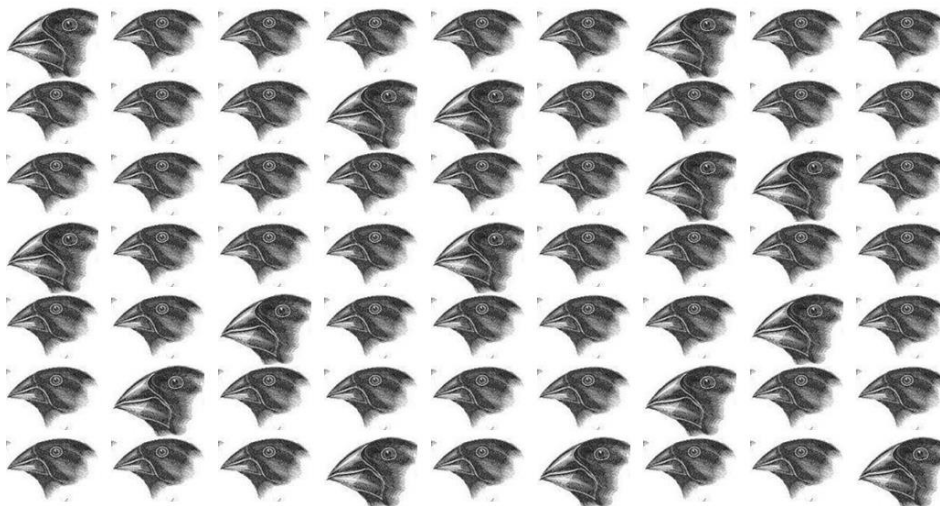
- a) Si 36 chiens proviennent d'un couple hétérozygote pour ce gène, quels seront le nombre de descendants noirs et le nombre de descendants roux.
- b) Si le chien est noir, comment pouvez-vous déterminer son génotype.

1.9 – Marc possède un lapin noir depuis quelque temps. Il décide d’aller acheter une lapine noire (qui a atteint l’âge de reproduction) à l’animalerie dans le but de les croiser et d’obtenir des descendants noirs. L’employé de l’animalerie lui assure qu’elle provient d’une lignée pure. Comme prévu, tous les lapereaux obtenus à la F1 sont noirs. Cependant, lorsque certaines individus de la F1 se croisent entre eux, il constate que 25% des lapereaux sont blancs et le reste est noir. Il arrive à la conclusion que la lapine qu’il a achetée au départ ne provenait pas d’une lignée pure. Il décide de la ramener à l’animalerie pour se faire rembourser. Si vous étiez à la place de l’employé de l’animalerie, rembourseriez-vous Marc?

1.10 – Pour son projet de biologie, Olivier décide d’aller étudier les oiseaux sur l’île proche de chez lui. Il capture deux oiseaux de sexe opposé afin de les croiser ensemble. Après seulement quelques semaines, il constate une différence. Certains descendants ont un bec large alors que d’autres ont un bec mince.



Il décide donc de continuer les accouplements entre les deux parents dans le but de pousser ses recherches un peu plus loin. Après 2 mois il obtient ces résultats :



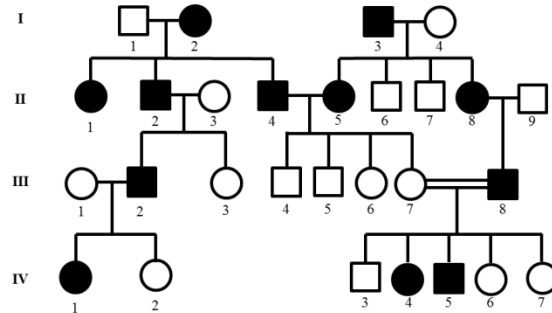
- a) Quelle conclusion pouvez-vous tirer? Expliquez votre raisonnement en indiquant le génotype des parents et celui des descendants.
- b) Quel test vous permettrait de valider précisément votre hypothèse quant au génotype des parents?

1.11 – Une femme, habitant à Ottawa, décide de déménager aux Saguenay-Lac-Saint-Jean en raison de son travail. Dans cette région du Québec, 1 personne sur 20 est porteuse de la maladie de la tyrosinémie, une maladie autosomique et récessive associée à un défaut enzymatique permettant de cataboliser la tyrosine. Elle épouse un Saguenay-Lac-St-Jeanois de phénotype normal.

- a) Sachant qu’elle a déjà eu un enfant souffrant de la tyrosinémie lors d’un mariage précédent, déterminez la probabilité qu’ils aient un enfant malade.
- b) Si leurs trois premiers enfants souffrent de la maladie, quelle est la probabilité que leur 4^e enfant soit malade?

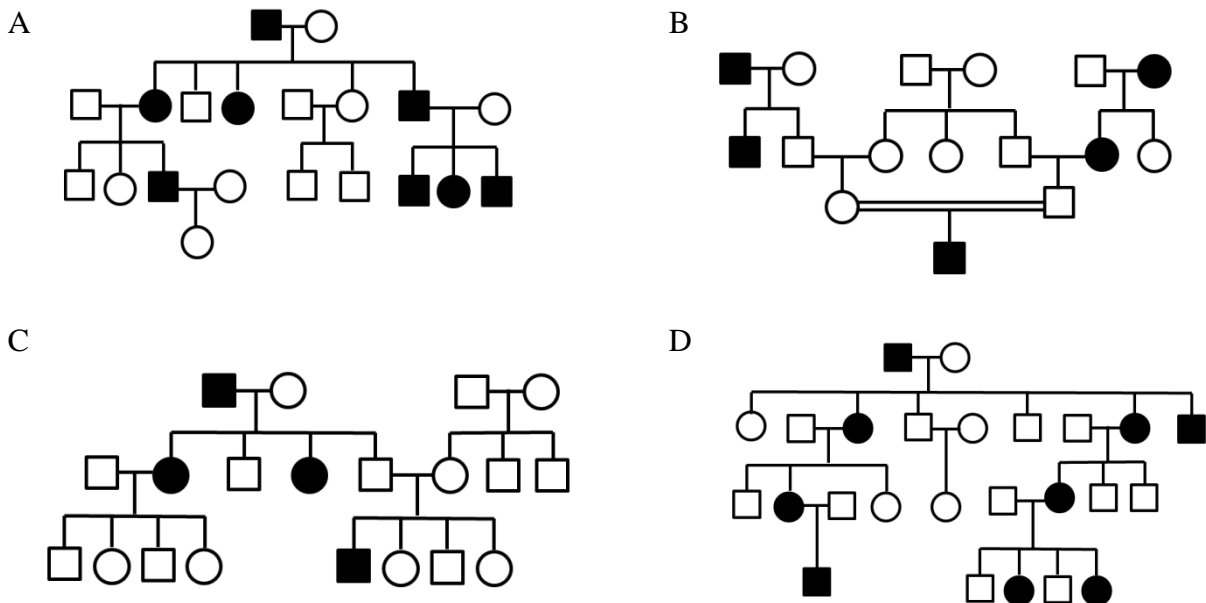
1.12 – Dans une situation de dominance complète, est-il possible de prouver hors de tout doute qu'un individu est homozygote dominant (c'est-à-dire qu'il possède uniquement les deux allèles dominants)?

1.13 – Voici un arbre généalogique concernant une maladie rare associée à l'ouïe.



- Indiquer s'il s'agit d'une maladie associée à un allèle dominant ou un allèle récessif. Expliquez.
- Déterminer les génotypes de tous les individus se trouvant dans l'arbre généalogique.
- Comment expliqueriez-vous le fait que les individus 4 à 7 de la génération III sont tous en santé malgré le fait qu'ils ont deux parents malades?

1.14 – Voici des arbres généalogiques de 4 familles différentes. Chaque case coloriée en noir représente une anomalie.



- Indiquer s'il s'agit d'une maladie associée à un allèle dominant ou un allèle récessif. Expliquez.
- Déterminer les génotypes de tous les individus se trouvant dans l'arbre généalogique.

1.15 – Jeanne, qui est enceinte depuis quelques mois, décide d'aller passer une échographie. Son médecin lui annonce qu'elle va avoir des jumeaux non identiques (fécondation de deux œufs différents). Sachant que Jeanne et son mari sont hétérozygote pour la maladie de l'hémochromatose, une maladie autosomique récessive causée par une accumulation fer dans l'organisme, qu'elle est la probabilité que ses deux enfants aient le même taux de fer?

1.16 – Le pelage d’une perruche ondulée résulte de la présence d’un gène. L’allèle normal produit la couleur verte (représenté par V) tandis que l’allèle déficient produit la couleur bleue (représenté par B). À l’aide des croisements ci-dessous, déduisez

- s’il s’agit d’une mutation récessive ou dominante;
- si c’est une mutation autosomique ou liée au sexe.
- Déterminer les génotypes des parents et de tous les descendants.

Croisement	Parents		descendants	
	Femelle	Mâle	Femelle	Mâle
1	V	V	$\frac{3}{4}$ V, $\frac{1}{4}$ B	$\frac{3}{4}$ V, $\frac{1}{4}$ B
2	V	B	Toutes V	Tous V
3	B	V	$\frac{1}{2}$ V, $\frac{1}{2}$ B	$\frac{1}{2}$ V, $\frac{1}{2}$ B
4	B	B	Toutes B	Tous B

1.17 – Le syndrome de Smith-Lemli-Optiz est une maladie autosomique récessive associée à un manque de 7-déhydrocholestérol réductase, une enzyme indispensable à la synthèse du cholestérol. Martin et Julie, qui sont cousins, désirent avoir un enfant ensemble. Suite à des recherches sur leur historique familial, ils découvrent que seul leur arrière-arrière-grand-père a été atteint du syndrome de Smith-Lemli-Optiz. Par conséquent, ils croient que leur chance d’avoir un enfant malade est nulle étant donné que c’est beaucoup trop loin dans l’arbre généalogique.

- Dessinez l’arbre généalogique.
- Ont-ils raison d’affirmer que la probabilité d’avoir un enfant malade est nulle? Si non, déterminez la probabilité que leur premier enfant soit atteint par la maladie? (Supposez que les personnes à l’extérieur de la famille sont homozygotes dominants)

1.18 – Chez une drosophile sauvage, la couleur du corps est grise et les ailes sont longues. Par contre, il existe des mutants récessifs avec des corps noirs et d’autres avec des ailes courtes. Sachant que quatre drosophiles de génotypes inconnus, mais de phénotypes sauvages, subissent un croisement-test, déterminez les génotypes de ces derniers en vous basant sur les résultats suivants :

Drosophile de génotypes inconnus	Proportion des descendants
A	212 sauvages 223 ailes courtes
B	123 sauvages 129 corps noirs 119 ailes longues 123 corps noirs et ailes longues
C	123 sauvages
D	183 sauvages 173 corps noirs

1.19 – Un animal présentant le génotype A/a; b/b; C/c; D/D; E/e; f/f est croisé avec un animal de même espèce qui est hétérozygote pour tous ces gènes.

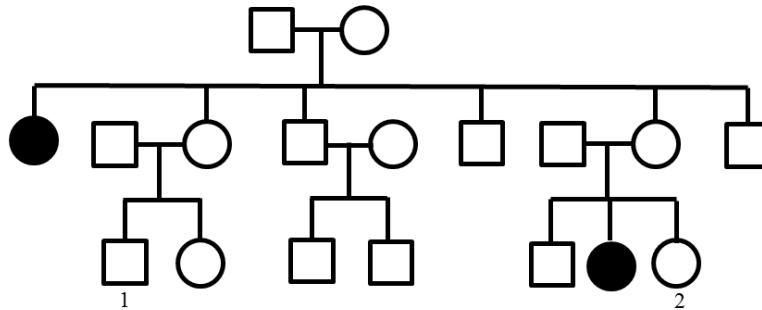
a) Déterminez la proportion de la F1 qui sera phénotypiquement semblable

- i) au premier parent
- ii) au deuxième parent
- iii) à un ou l'autre des parents
- iv) à aucun des deux

b) Déterminez la proportion de la F1 qui sera génotypiquement semblable

- i) au premier parent
- ii) au deuxième parent
- iii) à un ou l'autre des parents
- iv) à aucun des deux

1.20 – À partir de l'arbre généalogique ci-dessous,



a) Déterminez le mode de transmission de la maladie. Expliquez.

b) Déterminez la probabilité que les individus 1 et 2 donnent naissance à un enfant malade s'ils devaient se marier ensemble.

1.21 – La drépanocytose est une maladie autosomique récessive très répandue sur le continent africain. Elle affecte les globules rouges présents dans notre sang en leur donnant la forme d'une faucille diminuant ainsi leurs affinités avec les molécules d'oxygène. Les personnes atteintes sont donc beaucoup plus sujettes à la fatigue, l'essoufflement, le vertige, la contraction de maladies, etc.

Selam, un éthiopien d'origine, a pratiquement vécu toute sa vie sur la côte Est américaine. Durant son enfance, il a quitté ses parents pour aller rejoindre son oncle en Amérique. Aujourd'hui, âgé de 30 ans, Selam est atteint de la drépanocytose tout comme ses deux parents (habitant toujours la capitale de l'Éthiopie située à une altitude de 2500 m). Pourtant, il n'a jamais souffert des symptômes associés à cette maladie contrairement à ses parents. Comment expliqueriez-vous ce phénomène?

1.22 – Un généticien obtient 128 descendants aux phénotypes dominants et 96 descendants aux phénotypes récessifs. Par contre, il ne sait pas si ces derniers proviennent d'un croisement hétérozygote-hétérozygote classique ou d'un croisement hétérozygote-homozygote récessif. Donc, pour déterminer le bon croisement il vous demande d'effectuer le test de χ^2 avec des rapports a) de 3:1 et b) de 1:1.

1. 23 – Un gène présent chez une mouche vivant en Asie génère soit un corps noir (N) ou un corps jaune (J), alors qu'un autre gène, situé sur un autre chromosome, détermine la longueur des ailes. Ces dernières peuvent être soit longues (L) ou courtes (C). À l'aide des croisements effectués ci-dessous, déterminez la relation de dominance entre ces gènes et indiquez le génotype de tous les parents.

Croisement	Phénotypes des parents	Phénotypes des descendants			
		N, L	N, C	J, L	J, C
1	N, L x J, C	28	38	34	24
2	N, L, x N, L	147	57	0	0
3	N, L x J, L	55	16	48	19
4	J, L x J, L	0	0	73	18
5	J, L x J, C	24	27	78	84
6	N, L x N, L	116	0	0	0
7	N, C x J, L	134	0	128	0
8	J, L x J, L	71	22	203	69

1.24 – Quatre bouliers se trouvant devant vous sont distribués comme suit :

- Boulier 1 300 boules blanches et 300 boules rouges
- Boulier 2 200 boules blanches et 400 boules bleues
- Boulier 3 350 boules blanches et 250 boules jaunes
- Boulier 4 450 boules blanches et 150 boules vertes.

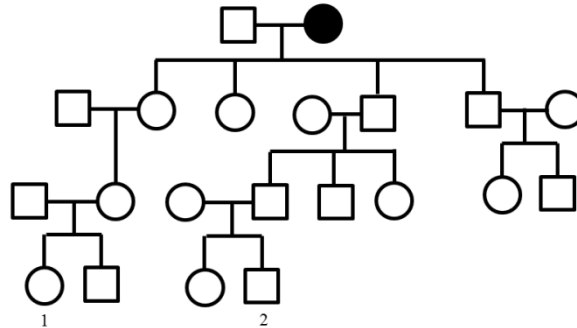
Vous tournez les bouliers jusqu'à ce qu'une boule y tombe. Dans ces conditions, déterminez la probabilité que vous obteniez

- a) uniquement des boules blanches
- b) uniquement des boules colorées
- c) deux blanches, une bleue et une verte
- d) trois blanches et une colorée
- e) au moins deux blanches



1.25 – En supposant que les deux lois de Mendel sont respectées et qu'il n'y a aucune interaction entre les gènes, donnez une formule qui permettra de déterminer le nombre de phénotypes et de génotypes observables en fonction du nombre de gènes présents (à partir d'un croisement hétérozygote-hétérozygote pour tous ces gènes).

1.26 – L'arbre généalogique ci-dessous présente une maladie autosomique récessive plutôt rare en Amérique du Nord.



- Déterminez les génotypes de tous les individus se trouvant dans l'arbre généalogique (les personnes venant de l'extérieur de la famille sont tous hétérozygotes dominantes).
- Si l'individu 1 épouse l'individu 2, déterminez la probabilité qu'ils aient un enfant malade.
- Si leur premier enfant est malade, déterminez la probabilité que le deuxième soit également malade.
- Si leur premier enfant n'est pas malade, déterminez la probabilité que leur deuxième enfant soit malade.

1.27 – Chez le renard, la couleur de la fourrure est déterminée par un gène. En effet, elle peut être rousse ou noir argenté. Afin d'étudier ce gène, des généticiens ont procédé aux accouplements suivants :

Croisement parental	Descendants (F1)	
	roux	noir argenté
a) roux x roux	14	0
b) roux x noir argenté	0	15
c) noir argenté x noir argenté	0	23

Ensuite, des renards de la F1 ont été accouplés ensemble comme suit :

Croisement parental	Descendants (F2)	
	roux	noir argenté
d) F1 (a) x F1 (a)	16	0
e) F1 (a) x F1 (b)	8	9
f) F1 (a) x F1 (c)	0	14
g) F1 (b) x F1 (b)	4	15
h) F1 (b) x F1 (c)	0	23
i) F1 (c) x F1 (c)	0	12

- Déterminez le mode de transmission
- Déterminez les génotypes de la génération P, F1 et F2

1.28 – Quel est la probabilité d'obtenir un descendant de génotype a/a; B/b; C/C; D/d sachant que tous les gènes sont sur des chromosomes différents et que les parents sont de génotypes A/a; B/B; C/c; D/D et a/a; B/b; C/c; d/d?

1.29 – Deux parents normaux pour la maladie de Tay-Sachs, une maladie autosomique récessive, veulent avoir un enfant.

a) Quelle est la probabilité qu'ils aient un enfant malade sachant qu'ils ont tous les deux un frère atteint de cette maladie?

b) Si leur premier enfant est malade que peut-on conclure de leur génotype et quelle serait la probabilité qu'ils aient un deuxième enfant non malade?

1.30 – Si un homme dont le frère est atteint de l'ostéogénèse imparfaite, une maladie autosomique dominante, épouse une femme dans la même situation, quelle sera la probabilité qu'ils aient un enfant malade?

1.31 – Un généticien décide de croiser une fleur violette avec une fleur blanche dans le but d'étudier les gènes associés aux couleurs. À la F1, 100% des fleurs sont violettes. Ensuite, il décide d'autoféconder une plante de la F1. Il obtient une F2 constitué de 453 fleurs violettes et 119 fleurs blanches. Il pense que le gène associé à la couleur violette provient d'un seul gène. Aidez-le à valider son hypothèse en déduisant les proportions attendues et en utilisant le test de χ^2 .

2 – Génétique mendélienne – Liaison au sexe

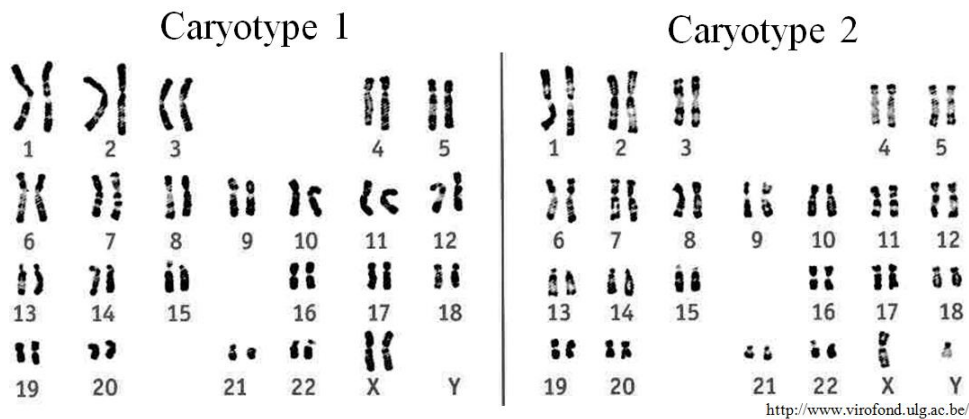
2.1 – Une cellule diploïde de génotype $A/a; B/b; C/c$ subit une division cellulaire. Sachant que les trois gènes en questions sont sur trois chromosomes différents, déterminez le génotype et le phénotype des cellules filles si la cellule de départ subit

- une mitose
- une méiose

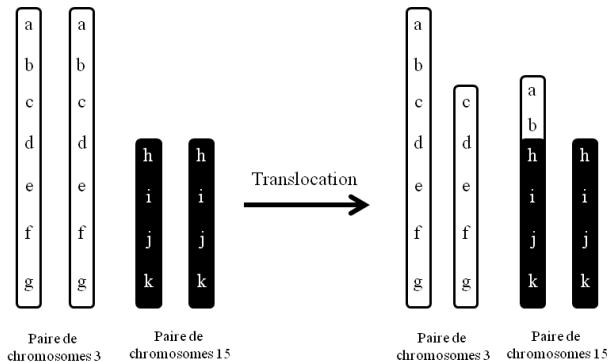
2.2 – Des généticiens ont croisé une drosophile femelle aux yeux étroits avec une drosophile mâle présentant le même caractère. À la F1, ils ont obtenu 273 femelles aux yeux étroits, 126 mâles aux yeux étroits et 143 mâles aux yeux normaux.

- Expliquez le mode de transmission de ce gène en indiquant le phénotype des parents et de la F1.
- Si une femelle aux yeux normaux est croisée avec un mâle aux yeux étroits, quelles seront les proportions des descendants à la F1 et à la F2?

2.3 – Voici deux caryotypes humains. Déterminez lequel des caryotypes appartient à Marie et lequel appartient à Marc.



2.4 – Une analyse du caryotype (analyse microscopique de tous les chromosomes) d'un homme démontre qu'une translocation a eu lieu entre un des chromosomes de la paire 3 et un des chromosomes de la paire 15. Une translocation survient lorsqu'un morceau d'ADN d'un chromosome est transféré à un autre chromosome non homologue (voir l'image ci-dessous). En supposant que l'on retrouve cette anomalie dans toutes ses cellules diploïdes y compris ses gamétytes (cellules précurseurs des gamètes) et que la translocation est irréversible, déterminez la probabilité qu'il ait un enfant avec le même caryotype que lui.



2.5 – Un animal mâle au pelage noir est croisé avec une femelle au pelage blanc. Voici les résultats obtenus à la F1 :

F1 Mâles: 100% pelages blancs Femelles: 100% pelages blancs avec des taches noires

- Expliquez les résultats obtenus.
- Déterminez les proportions attendues chez les descendants provenant d'un croisement entre un mâle au pelage noir et une femelle au pelage blanc.
- Effectuez un croisement réciproque. Les proportions sont-elles les mêmes? Si oui, pourquoi? Si non, donnez les nouvelles proportions.
- Une F1 est composée de

Femelles :	34 pelages noirs	Mâles :	32 pelages noirs
	32 pelages blancs avec taches noires		31 pelages blancs

Déterminez les phénotypes et génotypes des parents.

- Une autre F1 provenant de d'autres parents est composée de

Femelles :	73 pelages blancs	Mâles :	75 pelages noirs
	69 pelages blancs avec taches noires		72 pelages blancs

Déterminez les phénotypes et génotypes des parents.

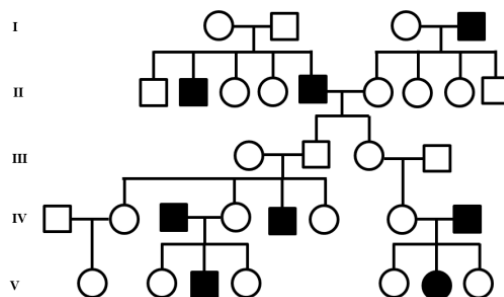
2.6 – L'hémophilie A est une maladie héréditaire générée par un allèle récessif lié à l'X. Les personnes atteintes de cette maladie ont un déficit du facteur de coagulation VIII occasionnant ainsi des troubles de coagulation.

- Si une femme dont le père a été atteint par l'hémophilie A épouse un homme normal, quelle est la probabilité qu'ils aient un enfant malade?
- Quelle est la probabilité qu'une femme, dont la sœur de sa mère a eu un garçon atteint de l'hémophilie A, ait un enfant malade?
- Quelle est la probabilité qu'un homme, dont le père a été atteint par la maladie, ait une enfant malade?

2.7 – Le rachitisme hypophosphatémique est une maladie héréditaire générée par un allèle dominant lié à l'X occasionnant plusieurs problèmes. Une femme atteinte de la maladie, mais portant seulement un allèle anormal épouse un homme normal.

- Déterminez les proportions des phénotypes chez les descendants.
- Si l'homme était atteint et la femme normale, quelles seraient les proportions?

2.8 – Une maladie plutôt fréquente en Amérique du Nord est représentée dans l'arbre généalogique ci-dessous.



Déterminez le mode de transmission le plus probable associé à cette maladie.

2.9 – La couleur des yeux de *Drosophila Melanogaster* résulte de la présence d'un gène. L'allèle normal produit la couleur rouge (représenté par R) tandis que l'allèle défectueux produit la couleur blanche (représenté par B). À l'aide des croisements ci-dessous, déduisez

- s'il s'agit d'une mutation récessive ou dominante;
- si c'est une mutation autosomique ou liée au sexe.
- Déterminer les génotypes des parents.

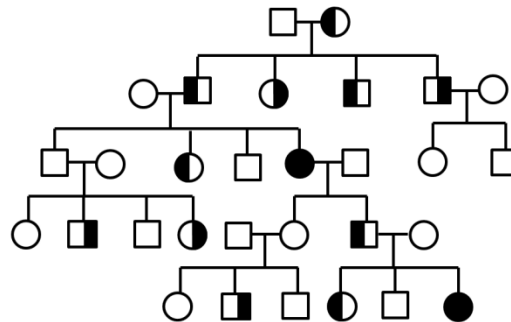
Croisement	Parents		descendants	
	Femelle	Mâle	Femelle	Mâle
1	R	B	Toutes R	tous R
2	R	B	½ R, ½ B	½ R, ½ B
3	B	B	Toutes B	Tous B
4	R	R	Toutes R	tous R
5	R	R	Toutes R	½ R, ½ B
6	B	R	Toutes R	tous B

2.10 – Pour votre projet de génétique, on vous donne des *Drosophila Melanogaster*. Vous croisez une femelle aux ailes vestigiales (v) avec un mâle au corps jaune (j). En F1 vous obtenez uniquement des individus aux traits sauvages (c'est-à-dire qu'ils n'ont ni les ailes vestigiales ni le corps jaune). Enfin, en F2 vous obtenez ceci :

Femelle	3/4 +, +	Mâle	3/8 +, +
	1/4 +, v		1/8 +, v
			3/8 j, +
			1/8 j, v

Sachant que les mouches parentales sont issues de lignées pures, expliquez ces résultats et donnez le génotype des tous les individus.

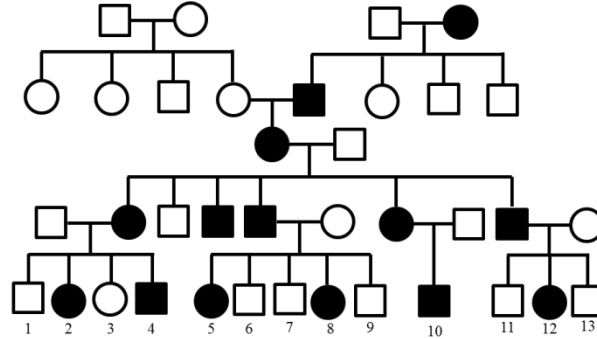
2.11 – Deux maladies sont représentées dans l'arbre généalogique suivant d'une famille caucasienne. Les personnes atteintes d'un déficit en ornithine carbamyl transférase, une maladie occasionnant des troubles dans le cycle de l'urée, ont la moitié gauche coloriée en noir, alors que les personnes atteintes de la fibrose kystique ont la moitié droite de coloriée en noir.



- Déterminez le mode de transmission de chacune des maladies. Expliquez votre raisonnement.
- Déterminez le génotype de tous les individus.
- Si l'individu II-1 s'était marié avec l'individu II-4 (au lieu de l'individu II-2), quelle aurait été la probabilité que leur premier enfant soit un garçon atteint
 - d'un déficit en ornithine carbamyl transférase ;
 - de la fibrose kystique;
 - des deux maladies en même temps.

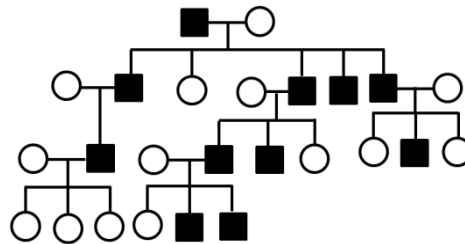
- 2.12 – a) Une femme daltonienne prétend avoir eu un fils avec une vision normale? Est-ce possible sachant que le père avait une vision normale?
 b) Quels sont les génotypes des parents de la femme daltonienne? (plus d'une réponse est possible)

2.13 – L'arbre généalogique ci-dessous présente une maladie rare.



- a) Déterminez le mode de transmission le plus probable.
 b) Déterminez les proportions des descendants si les paires de cousins suivantes étaient formées :
 i) 2 x 10 ii) 2 x 11 iii) 3 x 6 iv) 3 x 10

2.14 – L'arbre généalogique suivant montre la maladie de l'hypertrichose de l'oreille externe chez une famille nord-américaine.



Déterminez le mode de transmission le plus probable associé à cette maladie.

2.15 – Deux drosophiles de phénotypes sauvages sont croisées ensemble. En F1, vous obtenez les résultats ci-dessous où deux nouveaux phénotypes sont apparus: corps foncé et yeux absents.

Sexe	Sauvage	Corps foncé	Yeux absents	Corps foncé et yeux absents
Femelles	543	-	176	-
Mâles	276	264	92	89

- a) Déterminez le mode de transmission de ces gènes.
 b) Comment pouvez-vous confirmer votre réponse? Proposez un test.

3 – Génétique mendélienne – Proportions modifiées

3.1 – Une femme ayant le groupe sanguin A épouse un homme avec le groupe sanguin B. Sachant que tous les deux ont un parent avec le groupe sanguin O, déterminez la proportion de leurs enfants quant à leur groupe sanguin.

3.2 – Quatre bébés ont été mélangés à la naissance. Une infirmière, qui a suivi des cours de génétique, décide donc de prendre leur groupe sanguin et celui des parents dans le but de les identifier. Elle arrive aux résultats suivants :

Couples	Groupes sanguins	Bébé	Groupes sanguins
1	A x O	i	AB
2	B x O	ii	A
3	B x B	iii	B
4	A x B	iv	O

Les groupes sanguins ci-dessus permettent-ils d'identifier les bébés aux bons couples? Si oui, identifiez-les. Si non, proposez un autre test.

3.3 – Deux plantes roses sont croisées entre elles. Les descendants sont constitués de 66 plantes roses, 37 plantes blanches et 31 plantes rouges. Donnez une explication génétique à ces résultats et comment pourriez-vous valider votre réponse?

3.4 – Deux hommes ont eu des enfants avec la même femme. Cependant, ils ne savent pas quel enfant leur appartient. À l'aide des groupes sanguins ci-dessous, aidez-les à retrouver leurs enfants.

Personne	Groupes sanguins		
Homme #1	AB	N	Rh ⁻
Homme #2	B	M	Rh ⁺
Femme	A	MN	Rh ⁻
Enfant #1	AB	N	Rh ⁻
Enfant #2	B	MN	Rh ⁺
Enfant #3	O	MN	Rh ⁺
Enfant #4	A	MN	Rh ⁻

3.5 - À l'aide des croisements présentés dans le tableau ci-contre, déterminez les génotypes des parents.

	Parents	Proportion des enfants			
		A	B	AB	O
a)	O x O				1
b)	A x A	3/4			1/4
c)	A x B	1/4	1/4	1/4	1/4
d)	AB x A	1/2		1/2	
e)	B x O		1/2		1/2
f)	AB x AB	1/4	1/4	1/2	
g)	A x B		1/2	1/2	
h)	AB x B	1/4	1/2	1/4	
i)	A x O	1			

3.6 – Chez un certain type de chat, les yeux peuvent être verts, bleus, marrons ou gris. Lorsque vous avez croisé un chat aux yeux verts avec un chat aux yeux bleus, vous avez obtenu uniquement des chats aux yeux verts à la F1. Par contre, lorsque vous croisez deux chats de la F1 ensemble vous obtenez 17 chats aux yeux verts, 6 aux yeux gris, 5 aux yeux marron et 2 aux yeux bleus. Dans un autre croisement, vous accouplez un chat aux yeux gris avec un chat aux yeux marron. Encore une fois, 100% de la F1a les yeux verts et l'accouplement entre deux chats de la F1 donne des rapports similaires à ceux présentés plus haut. Comment est-ce possible? Donnez une explication

3.7 - La couleur du pelage des chiens Labrador émane de la génétique. Ainsi, des croisements ont été effectués dans l'intention de déterminer le mode de transmission de ce caractère (tous les parents proviennent de lignées pures).

Parents	F1	F2 (F1 x F1)
noirs x chocolats	noirs	73 noirs, 22 chocolats
noirs x sables	noirs	136 noirs, 42 sables
chocolats x sables	noirs	177 noirs, 81 sables, 57 chocolats

Expliquez le phénomène génétique et indiquez le génotype des parents et des descendants (définissez vos allèles).

3.8 – La couleur des écailles chez le tilapia du Mozambique, un poisson appartenant à la famille des Cichlidae, présente une dominance incomplète. Le croisement entre deux tilapias a produit 48 tilapias bronze, 23 tilapias noirs et 26 tilapias dorés.

- Déterminez les génotypes et phénotypes des parents.
- Combien de tilapias dorés seront produits suite à un croisement entre un tilapia noir et un tilapia doré?

3.9 – Les fruits chez *Capsella bursa-pastoris*, une plante herbacée appartenant à la famille des *Brassicaceae*, sont soit sous la forme de cœur ou allongées.

Parents	F1	F2 (F1 x F1)
cœurs x cœurs	cœurs	234 cœurs
cœurs x allongées	cœurs	286 cœurs, 19 allongées
allongées x allongées	allongées	321 allongées

Selon les croisements effectués ci-dessus, expliquez le phénomène génétique et indiquez le génotype des parents et des descendants en définissant vos allèles (tous les parents proviennent de lignées pures).

3.10 – La brachydactylie est une maladie héréditaire engendrant un raccourcissement des phalanges médianes des doigts.

a) Un généticien étudie cette maladie sur plusieurs familles dont un des parents est atteint de la maladie et l'autre est normal (et de lignée pure). Dans son étude, il obtient 212 enfants atteints de la brachydactylie et 223 enfants normaux. Que pouvez-vous conclure à partir de ces résultats?

b) Un autre généticien à effectuer une étude sur des familles où les deux parents étaient atteints de la brachydactylie. Ses résultats étaient les suivants : 156 enfants atteints de la brachydactylie, 83 enfants normaux et 21 enfants atteints d'un niveau sévère de la brachydactylie (malformation sévère du squelette). Malheureusement, ces derniers n'ont pas pu atteindre l'âge de reproduction. Comment pouvez-vous expliquer ces résultats? Comment pourriez-vous confirmer votre réponse?

c) Dans une population X, la fréquence de la brachydactylie est de 1 personne sur 5000. Pourtant, nous n'avons jamais observé de personnes homozygotes dominantes pour cette maladie, comment est-ce possible?

d) Si deux personnes atteintes de la brachydactylie se marient, quelle sera la proportion de leur enfant?

3.11 – Les fruits produits par la courge sont grandement consommés à travers le monde. Ces derniers peuvent être jaunes, verts ou blancs.

Parents	F1	F2 (F1 x F1)
jaunes x verts	jaune	65 jaunes, 23 verts
jaunes x blancs	blancs	52 blancs 16 jaunes
verts x blancs	blancs	78 blancs, 21 jaunes, 6 blancs

Selon les croisements effectués ci-dessus, expliquez le phénomène génétique et indiquez le génotype des parents et des descendants en définissant vos allèles (tous les parents proviennent de lignées pures).

3.12 – Bateson et Punnett ont découvert un phénomène génétique intéressant sur la couleur des fleurs des petits pois au début des années 1900. Voici le croisement qu'ils ont effectué :

P pourpres x blanches
F1 100% pourpres
F2 293 pourpres
 225 blanches

À l'aide des résultats ci-dessus, expliquez le phénomène génétique derrière ces croisements et indiquez le génotype des parents et des descendants (définissez vos allèles).

3.13 – L'achondroplasie est une maladie héréditaire chez l'humain. Les personnes ayant le génotype AA sont atteintes sévèrement. D'ailleurs, la majorité ne finit même pas la grossesse puisque ce génotype n'est pas viable. Pour ceux qui naissent, ils n'atteignent pas la puberté. Enfin, les personnes de génotype Aa sont de petite taille alors que les personnes de génotype aa sont normales.

a) Dans un croisement entre individus hétérozygotes, quelle sera la proportion d'individus qui atteindra l'âge adulte?

b) Parmi ceux qui atteindront l'âge adulte quelle sera la proportion d'individus de petite taille?

c) Est-il possible que deux individus de petite taille aient un enfant de taille normal? Expliquez.

3.14 – Un éleveur remarque qu’il a deux types de poules, des poules colorées et des poules blanches. Voici un de ses nombreux croisements qu’il a effectué :

P colorée x blanche
 F1 100% blanches
 F2 246 blanches
 57 colorées

À l’aide des résultats ci-dessus, expliquez le phénomène génétique derrière ces croisements et indiquez le génotype des parents et des descendants (définissez vos allèles).

3.15 – Votre ami vous passe son animal de compagnie, un rongeur mâle au pelage noir, étant donné qu’il quitte en voyage. De votre côté, vous possédez 2 rongeurs de la même espèce et de sexe opposé, mais albinos. Lorsque votre ami revient de son voyage, il constate que la femelle est en gestation. Quelque semaine plus tard, il revient vous voir et réalise que tous les descendants sont noirs. Il vous accuse donc d’avoir mélangé les animaux pendant son absence. Pourtant, vous êtes convaincu qu’ils n’ont jamais été en contact. Est-il possible que vous ayez raison?

3.16 – Des scientifiques ont découvert une nouvelle espèce d’insecte avec quatre types d’antennes : linéaire (L), courbée (C), zigzagué (Z) et absente (A). Ils ont donc effectué plusieurs croisements dans le but de comprendre la relation entre ces différentes formes.

Croisement	Phénotypes des parents	Phénotypes des descendants			
		A	C	L	Z
1	L x L	3	0	10	0
2	Z x Z	0	6	0	21
3	C x Z	0	8	0	15
4	C x L	5	10	5	0
5	C x C	0	12	3	0
6	A x Z	7	0	0	8
7	C x Z	0	7	6	13
8	A x A	7	0	0	0

- Déterminez le mode de transmission.
- Indiquez le génotype de tous les parents et des descendants.
- Si vous prenez l’insecte aux antennes courbées du croisement 4 et l’insecte aux antennes zigzagué du croisement 6, quelles seraient les proportions des descendants s’ils étaient croisés ensemble?

3.17 – Une plante trouvée en Amérique du Sud peut avoir des feuilles pointues ou rondes. De plus, ses fleurs peuvent être soit jaunes, bleues ou vertes. Vous croisez une plante ayant des fleurs bleues et des feuilles pointues avec une plante présentant des fleurs jaunes et des feuilles rondes. Vous obtenez uniquement des plantes avec des fleurs vertes et des feuilles pointues à la F1. Après autofécondation de cette dernière, vous obtenez 253 pointues, vertes; 122 pointues, jaunes; 128 pointues, bleues; 82 rondes, vertes; 40 rondes, jaunes et 46 rondes, bleues.

- Comment expliquez-vous ces résultats? Donnez les génotypes des Parents, de la F1 et de la F2.
- Si vous prenez une fleur de la F1 et que vous la croisez avec une plante ayant des fleurs bleues et des feuilles rondes, quelles seront les proportions des descendants?

3. 18 – Chez le cochon d'Inde, l'allèle N code pour le pelage noir, S pour le pelage sépia, C pour le pelage crème et A pour l'albinos. Il est à noter que la dominance entre ces allèles est la suivante :

$$N > S > C > A$$

a) Si vous croiser un cochon d'Inde de génotype N/C avec un autre de génotype S/C, quelle sera la proportion de cochon d'Inde avec un pelage crème?

b) Dans les croisements suivants, un seul descendant a été représenté à la F1. Déterminez les génotypes des parents et des descendants et déterminez les résultats que l'on obtiendrait, phénotypes et génotypes, si l'on croisait les deux individus de la F1 ensemble.

	Phénotype P		Phénotype F1	F2
i)	sépia x crème	→	albinos	?
	noir x albinos	→	sépia	
ii)	sépia x albinos	→	crème	?
	noir x albinos	→	crème	

3.19 – Un étudiant en génétique croise deux canaris huppés ensemble. Après quelques mois, il obtient une F1 composée de 37 canaris huppés et 19 canaris normaux.

a) Expliquez le phénomène génétique derrière ce rapport et indiquez le génotype des parents et des descendants en définissant vos allèles.

b) Quelles seraient les proportions des descendants dans un croisement entre un canari huppé et un canari normal?

3.20 – La lentille cultivée, une plante vivant dans des régions tempérées chaudes du monde, peut produire des graines de quatre couleurs différentes selon les génotypes suivants : A/-;B/- donne des graines brunes, A/-;b/b des graines tannes, a/a; B/- des graines grises et a/a; b/b des graines vertes.

a) Si vous croisez des plantes ayant des graines brunes (issus d'une lignée pure) avec une plante ayant des graines vertes, déterminez les phénotypes et génotypes de la F1 et de la F2.

b) Si tous les descendants issus du croisement entre une plante ayant des graines tannes avec une plante ayant des graines grises sont brunes, déterminez les génotypes des parents.

c) Une F1 issue d'un croisement donné est composée de 78 brunes, 75 tannes, 26 grises, 24 vertes. Déterminez les phénotypes et génotypes des parents.

d) Montrer tous les génotypes possibles des graines brunes.

3.21 – Chez un animal, le pelage est normalement noir. Par contre, il existe des lignées pures au pelage brun et d'autres au pelage beige. Plusieurs croisements entre lignées pures ont été effectués afin de déterminer le mode de transmission :

Parents		Descendants	
Femelle	Mâle	Femelle	Mâle
brune	noir	brune	brun
noire	brun	brune	noir
beige	brun	beige	beige
brune	beige	beige	brun

a) Donnez une explication génétique à ces résultats en déterminant le génotype des parents et des descendants.

b) Quelle serait la descendance, si une femelle brune de la F1 était croisée avec un mâle beige de la F1?

3.22 – Vous décidez d'acheter deux lapins : un brun tacheté et un noir uni. Le seul problème est que vous avez dû payer un peu plus cher pour les obtenir étant donné qu'ils provenaient de races pures. Lorsque vous les accouplez ensemble, tous les descendants de la F1 sont noirs tachetés. À la F2, vous obtenez 66 noirs tachetés, 27 bruns tachetés, 25 noirs unis et 8 bruns unis. Les lapins provenaient-ils vraiment de races pures? Démontrez-le à l'aide d'un test statistique.

3.23 – Un géranium de lignée pure produisant des pétales violet foncé est croisé avec un géranium produisant des pétales blancs. En F1, tous les descendants ont des pétales violets foncé. En croisant deux individus de la F1, vous obtenez 654 violets foncés, 446 violets et 63 blancs. Expliquez ce phénomène génétique et donnez les génotypes des parents, de la F1 et de la F2.

3.24 – La couleur du pelage et des yeux chez une race de chat est déterminée par un gène à allèles multiples. Selon l'allèle présent chez ce dernier, l'enzyme responsable de la transformation de la tyrosine en mélanine répondra d'une certaine façon.

- L'allèle C code pour un pelage et des yeux normaux (allèle sauvage pour les deux traits)
- L'allèle C^b code pour un pelage de type sépia et des yeux normaux
- L'allèle C^s code pour un pelage de type «colourpoint» (extrémités foncées et corps pâle) et des yeux normaux
- L'allèle C^a code pour un chat albinos et des yeux normaux
- L'allèle c code pour un chat albinos et des yeux rouges (absence de coloration)

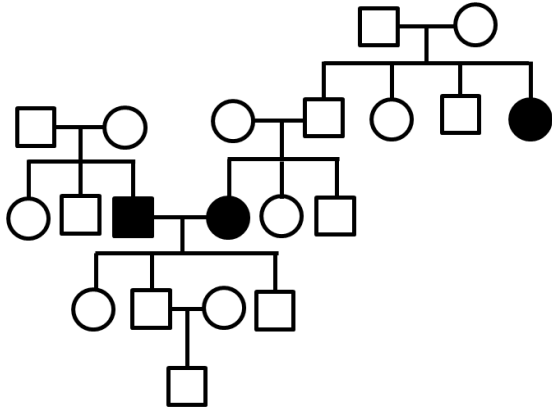
La dominance entre ces allèles est

$$C > (C^b = C^s)^* > C^a > c \quad * \text{ L'allèle } C^b \text{ est codominant à l'allèle } C^s$$

En supposant qu'aucun n'autre gène n'intervient dans la détermination de la couleur du pelage et des yeux, déterminez les proportions des descendants suite au croisement entre

- a) un chat sauvage de génotype C/C^s et un chat au pelage de type sépia de génotype C^b/C^a.
- b) un chat de type tonkinese (mélange de C^b et C^s) et un chat albinos hétérozygote.
- c) un chat de type sépia de lignée pure et un chat de type colourpoint de lignée pure. Déterminez également la proportion de la F2 en plus de la F1.
- d) Le croisement de deux chats a produit 1/2 chats sauvages, 1/4 colourpoint et 1/4 albinos aux yeux rouges. Quels étaient les génotypes des parents.

3.25 – Voici un arbre généalogique représentant une maladie rare



- En vous aidant de l'arbre généalogique ci-contre, déduisez le mode de transmission de cette maladie.
- Déterminez le génotype de tous les individus appartenant à cet arbre.
- Expliquez pourquoi les individus III-3 et III-4, tous deux malades, n'ont eu aucun enfant atteint.

3.26 - Dans un poulailler de la région des Cantons de l'Est, les poules présentent des crêtes de type noir, pois et rose. L'éleveur, ayant des connaissances minimales en génétique, tente de créer des lignées pures. Voici trois des nombreux croisements qu'il a effectués :

Parents	F1	F2 (F1 x F1)
noir x pois	noirs	27 noirs, 8 pois
noir x rose	noirs	21 noirs, 5 roses
pois x rose	noirs	35 noirs 15 pois 13 roses 4 simples

- Selon les croisements effectués ci-dessus, expliquez le phénomène génétique et indiquez le génotype des parents et des descendants en définissant vos allèles.
- Si une F1 était constituée de 23 poules à crête de type pois et 5 poules à crête de type simple, quels étaient les génotypes de leurs parents?

3.27 - Dans un zoo, des gardiens ont mis deux ours de sexes opposés ensemble dans le but qu'ils produisent des petits oursons qui assureront la relève dans les prochaines années. Le seul problème est que ce couple produit systématiquement deux fois plus de femelles que de mâles.

- Donnez une explication génétique de ce phénomène et indiquez le génotype des parents et des descendants.
- Comment pourriez-vous confirmer votre hypothèse?

3.28 - Vous possédez une espèce de rats très rare dont le pelage est normalement noir. Par contre, vous en avez déjà vu aux pelages gris et blancs. Suite au croisement entre une femelle noire avec un mâle blanc, vous obtenez à la F1 :

Femelles	22 noirs	Mâles	21 noirs
	19 blancs		22 gris

- a) Donnez une explication génétique de ce phénomène et indiquez le génotype des parents et des descendants.
 b) Quelles seraient les proportions des descendants, si une femelle blanche ne provenant pas d'une lignée pure était accouplée avec un mâle noir?

3.29 – Vous travaillez dans un aquarium où vous détenez un type de poissons très recherché dont les écailles peuvent être bleues, vertes ou jaunes.

- a) Un acheteur vous demande de créer une lignée pure de poissons aux écailles vertes. Vous décidez donc de croiser deux poissons aux écailles vertes, ce qui donne 50% écailles vertes, 25% écailles jaunes et 25% écailles bleues à la F1. Chaque fois que vous effectuez ce croisement, vous obtenez des rapports similaires. Après avoir expliqué votre méthode de travail et les résultats obtenus, l'acheteur retire son offre. Expliquez pourquoi il ne veut pas acheter vos poissons aux écailles vertes.
 b) Un autre acheteur vous demande de créer des poissons aux écailles vertes. Le génotype lui importe peu, la seule chose qu'il veut, c'est une grande très quantité de poissons. Comment procéderiez-vous en sachant qu'il n'y a pratiquement plus de place pour entreposer les poissons jaunes et bleus?

3.30 – Chez une certaine race de chiens, le pelage est normalement noir. Par contre, il existe des variétés au pelage brun ou même blanc. Après avoir croisé un chien noir de lignée pure avec un chien blanc de lignée pure, vous avez obtenu une F1 composée uniquement de chiens blancs. Lorsque vous croisez ces derniers ensembles, vous obtenez ceci :

Phénotype	Nombre observé
Blanc	23
Noir	7
Brun	2

- a) Expliquez le phénomène génétique derrière ces résultats.
 b) Un chien noir de la F2 est croisé avec une chienne de phénotype et de génotype inconnus et les descendances sont les suivantes :

Phénotype	Nombre observé
Blanc	15
Noir	8
Brun	7

Quels sont les génotypes des parents?

3.31 – Une souris jaune a été accouplée avec une souris blanche produisant ainsi 9 souris blanches et 8 souris jaunes à la F1. Ensuite, deux souris jaunes de la F1 ont été accouplées ensemble résultants à 12 souris jaunes et 5 souris blanches à la F2. Donnez une explication génétique à ces ratios.

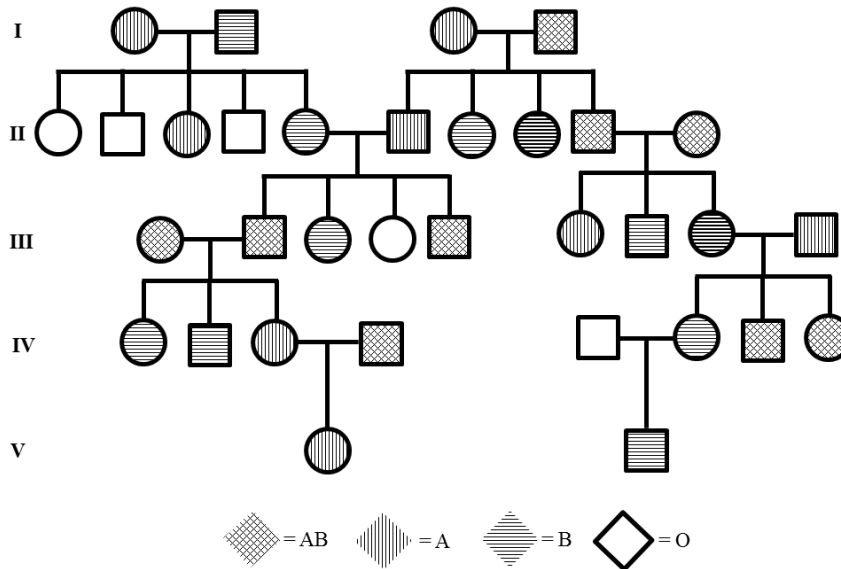
3.32 – Le shorthorn, une race bovine britannique vivante dans le nord-est de l'Angleterre, présente plusieurs types de pelage. En effet, nous retrouvons des shorthorns rouans, rouges ou même blancs.

a) À l'aide des croisements ci-dessous, déterminez le mode de transmission en indiquant les génotypes de tous les parents et descendants.

Phénotype des parents	Phénotype de la F1
rouge x rouan	1/2 rouge
	1/2 rouan
rouan x rouan	1/4 rouge
	1/2 rouan
	1/4 blanc
blanc x rouan	1/2 rouan
	1/2 blanc

b) Quel serait le résultat dans un croisement entre un shorthorn rouge et un shorthorn blanc?

3.33 – Voici l'arbre généalogique d'une famille canadienne représentant les groupes sanguins (selon le système ABO).



a) Déterminez les génotypes de tous les individus de cet arbre.

b) Les deux individus de la génération V prétendent avoir eu un enfant ensemble de sang B, est-ce possible? Expliquez.

3.34 – Chez une plante, l'allèle A donne des fleurs rouges tandis que l'allèle B donne des fleurs vertes. Lorsque A et B sont présents en même temps, ils engendrent des fleurs de couleur violette. Enfin, a et b ensemble donnent des fleurs blanches. Déterminez le génotype des parents, si le croisement entre une plante aux fleurs violettes et une plante aux fleurs rouges a donné la F1 suivante :

Phénotype des fleurs	Proportions
Rouges	3/8
Violettes	3/8
Vertes	1/8
Blanches	1/8

3.35 – Chez la drosophile, l'allèle G peut être létal à l'état homozygote (GG) ou produire un gauchissement des ailes à l'état hétérozygote (Gg). Dans ces conditions, l'allèle g produira une mouche normale à l'état homozygote.

- Quelle sera la proportion des descendants suite à un croisement entre hétérozygotes?
- L'allèle G agit-il comme un allèle dominant ou récessif en rapport avec le phénotype létal?
- L'allèle G agit-il comme un allèle dominant ou récessif en rapport avec le gauchissement des ailes?

3.36 – Chez une plante, les génotypes AA et Aa génèrent des fleurs rouges alors que le génotype aa produira plutôt un pigment jaune dans ces dernières. Par contre, si la plante possède deux allèles b, alors la coloration sera complètement bloquée et ses fleurs seront blanches. À remarquer que l'allèle B n'a aucun impact sur la coloration produite par le gène A.

- Quelles seront les proportions des descendants si une plante aux fleurs rouges hétérozygote pour ces deux gènes est autofécondée?
- Sachant qu'une plante aux fleurs rouges est croisée avec une plante double mutante, déterminez les génotypes des fleurs parentales et des descendants selon les résultats suivants :



- | | |
|------|--------------------------------------|
| i) | 119 blanches, 64 rouges et 59 jaunes |
| ii) | 123 rouges et 118 jaunes |
| iii) | 231 rouges |
| iv) | 134 blanches et 128 rouges |

3.37 – Le serpent des blés peut avoir quatre phénotypes : rouge et noir; rouge; noir et blanc. Quelques croisements ont été effectués avec ce serpent afin de connaître le mode de transmission de ce trait.

Parents	F1	F2 (F1 x F1)
[rouge] x [rouge et noir]	[rouge et noir]	3 [rouge et noir] : 1 [rouge]
[noir] x [rouge et noir]	[rouge et noir]	3 [rouge et noir] : 1 [noir]
[rouge] x [noir]	[rouge et noir]	9 [rouge et noir] : 3 [rouge] : 3 [noir] : 1 [blanc]

a) Les résultats ci-dessus proviennent-ils d'un seul gène à allèles multiples ou de l'interaction entre deux gènes? Expliquez en donnant les génotypes des parents, de la F1 et de la F2.

b) Une femelle rouge se trouvant dans un enclos avec une plusieurs de mâles de phénotypes différents donne naissance à une vingtaine de serpenteaux identique. Ces derniers sont automatiquement retirés de l'enclos afin de déterminer la paternité. Cependant, les généticiens n'arrivent pas à établir précisément le génotype des serpenteaux. Une fois l'âge de reproduction atteint, ils décident de les accoupler ensemble. Enfin, ils vous demandent de définir le phénotype et le génotype des parents à l'aide de l'information suivante :

<u>Serpent des blés</u>		
Croisement parental		
Sexe	Phénotype	Génotype
Femelle	Rouge	RRnn
Mâle	?	?
Croisement à la F1		
Sexe	Phénotype	Génotype
Femelle		?
Mâle		?
Résultats à la F2		
Sexe	Phénotype	
Femelles	23 rouges et noirs, 8 rouge, 7 noirs, 3 blancs	
Mâles	25 rouges et noirs, 9 rouges, 6 noirs, 1 blanc	

3.38 – Une ratte aux yeux rétrécis vous a été donnée dans le but que vous analysiez ses chromosomes. Lorsque vous le croisez avec un mâle normal, vous obtenez une F1 composée de 1/3 de femelles aux yeux normaux, 1/3 de femelle aux yeux rétrécis et 1/3 de mâle aux yeux normaux. Deux croisements entre les individus de la F1 ont donné les résultats suivants :

i) femelle normale x mâle normal	100% normal
ii) femelle aux yeux rétrécis x mâle normal	1/3 femelle normale 1/3 femelle aux yeux rétrécis 1/3 mâle normal

Expliquez le phénomène génétique derrière ces résultats en donnant le génotype de tous les individus.

3.39 – Chez une espèce animale, l'allèle A code pour un pelage jaune alors que l'allèle a code pour un pelage blanc en raison d'un manque de pigmentation. Il existe également un deuxième gène situé sur un autre chromosome interagissant avec ce dernier. En effet, l'allèle B transforme la pigmentation jaune de l'animal en une pigmentation brune. Par contre, lorsqu'il est homozygote récessif pour ce gène rien ne se produit. Deux animaux de lignée pure ont été croisés ensemble comme suit :

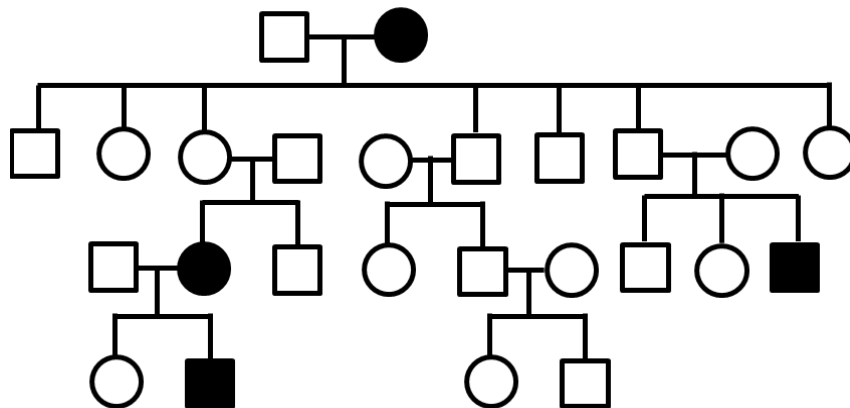
P Femelle au pelage jaune x Mâle au pelage blanc

F1 Femelle au pelage brun
Mâle au pelage jaune

F2 (Sexes confondus)
3/8 bruns
3/8 jaune
2/8 blanc

Donnez une explication génétique.

3.40 – Une maladie autosomique dominante très rare frappe votre famille. Toutefois, lorsque vous construisez l'arbre généalogique, vous obtenez des résultats plutôt bizarres :



a) En quoi ces résultats sont-ils bizarres?

b) Après avoir visité plusieurs généticiens, vous êtes forcé d'admettre que c'est bel et bien une maladie autosomique dominante qui frappe votre famille. Alors, comment est-ce possible que votre arbre généalogique ait cette allure? Proposez une explication génétique.

4 – Cartographie des chromosomes eucaryotes

4.1 – Un croisement test est effectué sur un champignon de génotype $A B/a b$. En sachant que 23 cM séparent les deux gènes en question, déterminez la proportion de descendants qui présenteront le génotype $a b/a b$.

4.2 – Les gènes C et D d'une plante se trouvent sur un même chromosome. Cependant, vous constatez qu'il n'y a aucun recombinant entre ces deux gènes lorsque vous croisez $C d/C d$ avec $c D/c D$.

- Expliquez pourquoi il n'y a pas de recombinants.
- Si vous croisez deux plantes de la F1 ensemble, quel résultat obtiendrez-vous? Donnez les proportions des génotypes et des phénotypes observés dans la F2.

4.3 – Un champignon présentant le génotype $E F/e f$ est croisé avec un autre champignon de même génotype. Si la distance entre les gènes E et F est de 16 cM, déterminez les proportions des génotypes et des phénotypes observés à la F1.

4.4 – Vous croisez une mouche de phénotype $A \bullet C$ avec une mouche de phénotype $a \bullet c$. Ensuite, vous prenez la F1 et vous effectuez un croisement en retour avec le parent récessif. Vous obtenez les proportions suivantes :

A C	3/7
A c	1/14
a C	1/14
a c	3/7

Donnez une explication génétique pour justifier ces résultats et identifiez les génotypes des parents, de la F1 et de la F2.

4.5 – Une plante haploïde normale présente des feuilles pointues et de couleur verte, tandis que des anomalies génétiques peuvent donner lieu à des feuilles rondes ou bien même à des feuilles de couleur jaune. Une plante normale est croisée avec une plante possédant des feuilles rondes et jaunes. La moitié de la F1 a des feuilles pointues et vertes, alors que l'autre moitié a des feuilles rondes et jaunes. Que s'est-il passé? Donnez une explication génétique et indiquez le génotype des parents et de la F1 (inventez vos propres symboles).

4.6 – Expliquez pourquoi la fréquence de recombinaison ne peut pas excéder 50% peu importe la distance entre deux gènes.

4.7 – Chez la drosophile, l'allèle récessif *mah* génère des yeux bruns, alors que l'allèle récessif *ro* engendre des yeux rugueux. Un généticien a obtenu les résultats suivants après avoir fait un croisement-test avec une mouche de sa collection :

Phénotype de la drosophile	Nombre observé
sauvage	178
yeux bruns	5065
yeux rugueux	5155
yeux bruns et rugueux	148
Nombre de descendants	10546

- a) Expliquez le phénomène génétique derrière ces résultats.
 b) Malheureusement, le généticien ne se souvient pas des traits physiques de la mouche parentale qui était non récessive. Aidez-le en déterminant le phénotype et le génotype de cette dernière.

4.8 -Selon les résultats obtenus ci-dessous, peut-on conclure qu'il s'agit bel et bien d'un croisement dihybrides classique?

P A/a; B/b x a/a; b/b
 F1 355 A/a; B/b (A, B)
 351 a/a; b/b (a, b)
 322 A/a; b/b (A, b)
 319 a/a; B/b (a, B)

Utiliser le test du χ^2 pour valider l'hypothèse de départ avec 3 degrés de liberté.

4.9 – Un animal de génotype A b/a B subit un croisement test. Sachant que dans 70 % des méioses il n'y a pas de chiasma entre les gènes, déterminez la proportion des descendants qui aura le phénotype ab.

4.10 – En vous référant aux croisements suivants

P A/A; B/B x a/a; b/b
 F1 A/a; B/b x a/a; b/b (croisement test)

Déterminez la fréquence des descendants sachant que les deux gènes sont

- a) non liés;
 b) très près l'un de l'autre;
 c) à 8 cM l'un de l'autre;
 d) à 17,5 cM l'un de l'autre;
 e) à 50 cM l'un de l'autre;
 f) à 60 cM l'un de l'autre.

4.11 – Si une plante au génotype A/a; B/b est croisé avec une plante au génotype a/a; b/b et que vous obtenez une F1 composée de 642 A/a; b/b, 635 a/a; B/b, 93 A/a; B/b, 87 a/a; b/b, quelle explication génétique pouvons donner pour expliquer ces résultats?

4.12 – Sachant que les locus des gènes A et B se trouvent à 5,6 cM l'un de l'autre, quelles seront les proportions des descendants issus d'un croisement entre une algue de génotype A B et une autre algue récessive pour ces deux gènes?

4.13 – Les gènes A, B et C sont situés sur le même chromosome. Après plusieurs croisements, un généticien détermine les distances suivantes :

Paire de gènes	Distance les séparant
AB	18
AC	55
BC	37

Dessinez la carte génétique.

4.14 – a) Un croisement-test effectué avec un organisme de génotype A/a; B/b a donné les résultats suivants :

Proportion des génotypes
38% A/a; B/b
38% a/a; b/b
12% A/a; b/b
12% a/a; B/b

Dessinez un schéma de la méiose chez l'organisme de génotype A/a; B/b en prenant soins d'indiquer les proportions à chaque étape.

b) Un autre croisement-test avec un organisme de génotype A/a; C/c a donné les résultats suivants :

Proportion des génotypes
25% A/a; C/c
25% a/a; c/c
25% A/a; c/c
25% a/a; C/c

Dessinez un schéma de la méiose chez l'organisme de génotype A/a; C/c en prenant soin d'indiquer les proportions à chaque étape.

4.15 – Les gènes *adp*, *b* et *px* donnent respectivement un corps gras hypertrophié, un corps noir et des veines supplémentaires à la drosophile lorsque ceux-ci sont dans un état homozygote récessif. De plus, ils sont tous situés sur le même chromosome. Une drosophile hétérozygote pour ces gènes a subi un croisement-test. La F1 est composée de 2254 ++ px, 2142 adp b +, 1205 adp ++, 1153 + b px, 526 ++ +, 414 adp b px, 264 adp + px, 212 + b +. Déterminez a) l'ordre des gènes, b) les distances qui les séparent et c) l'interférence.

4.16 – Un croisement à trois gènes a été effectué sur une tomate selon le schéma suivant :

P +/+, +/+, +/+ x m/m, n/n, o/o
 F1 +/m, +/n, +/o x m/m, n/n, o/o (croisement test)

Les résultats obtenus à la F2 sont indiqués dans le tableau ci-dessous.

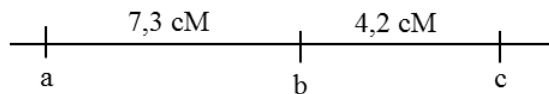
Classe	Gamète de la F1			Nombres
1	+	+	+	1998
2	m	n	o	1887
3	+	n	+	318
4	m	+	o	314
5	m	n	+	165
6	+	+	o	162
7	+	n	o	22
8	m	+	+	18
	Total			4884

- Indiquez quels gènes sont liés.
- Dessinez une carte du chromosome et indiquez les distances entre les gènes en cM.
- Calculez l'interférence.

4.17 – Suite au croisement à trois points suivant,

+++/++++ x abc/a b c

vous effectuez un croisement-test avec la F1. Sachant que tous les allèles mutants sont récessifs et qu'il n'y a pas d'interférence génétique, déterminez la proportion des descendants de la F2 en vous servant de la carte génétique suivante :



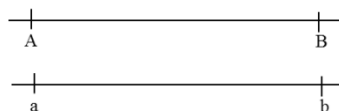
- +++
- abc
- +bc
- +++
- ++c
- ab+
- a+c
- +b+

4.18 - Chez la drosophile, les yeux lobés (L) sont dominants sur les yeux normaux (+) et les ailes normales (+) sont dominantes sur les ailes très courtes (vg).

- Votre hypothèse de départ est que les deux gènes occupent deux locus adjacents. Dans ces conditions, quels seraient les phénotypes et les génotypes espérés à la F1 si deux drosophiles de génotype L +/+ vg étaient croisées ensemble?
- Après avoir effectué un croisement-test avec une femelle hétérozygote (de même génotype qu'en a) pour valider votre hypothèse, vous obtenez les résultats présentés dans le tableau ci-dessous. Que pouvez-vous conclure quant à votre hypothèse?

Phénotype de la drosophile	Nombre observé
yeux lobés	891
ailes très courtes	845
sauvage	51
yeux lobés et ailes très courtes	41

4.19 – S'il y a eu x% de recombinants à la F1 lors d'un croisement-test, déterminez la proportion des gamètes qui ont été produits chez un individu de génotype



4.20 – Une plante de génotype +/a; +/b; +/c; +/d; +/e a subi un croisement-test à 5 points. Pour vous faciliter la tâche, vous décidez d'analyser les descendants trois gènes à la fois. (+ = allèles normaux et lettres minuscules = allèles anormaux).

- Déterminez l'ordre relatif des gènes a, b, c, d et e à l'aide des phénotypes présentés ci-dessous et dessinez une carte chromosomique indiquant les distances entre chaque gène.
- Déterminez le génotype des parents.
- Combien de descendants sauvages pour tous les gènes devriez-vous obtenir théoriquement?

Gènes a, b et c		Gènes b, c et d		Gènes c, d et e	
+ b +	601	b + +	217	c + +	3645
+ b c	19	b + d	544	c d +	585
+ + +	4251	+ + +	1230	+ + +	655
a b +	136	b c +	2992	c + e	97
a b c	4239	b c d	1212	c d e	667
a + c	589	+ c d	231	+ d e	3673
+ + c	144	+ + d	3016	+ d +	111
a + +	21	+ c +	558	+ + e	567

4.21 – En vous référant aux phénotypes ci-dessous, déterminez le gène qui se trouve au milieu, et ce, sans calculer les distances. Les résultats proviennent de croisements-tests à trois points (+ = allèles normaux et lettres minuscules = allèles anormaux).

Phénotypes	Chromosomes				
	1	2	3	4	5
a + c	401	471	35	13	8
a b +	44	19	1940	101	109
+ b c	7	43	167	1612	84
a b c	2313	177	3	241	1109
+ b +	379	495	49	19	10
+ + +	2359	163	5	253	1141
a + +	9	54	157	1642	88
+ + c	56	15	2004	111	121

4.22 – Une ratte de génotype +/m; +/n; +/o s'accouple avec un rat présentant un phénotype sauvage pour tous ces gènes. Il est à noter que tous les phénotypes sauvages sont dominants sur les allèles mutants. La F1 est composée de 137 femelles + . + . +, 45 mâles m . n . +, 36 mâles + . + . o, 22 mâles + . n . +, 16 mâles m . + . o, 9 mâles m . + . +, 6 mâles + . n . o et 2 mâles + . + . +.

- Expliquez les résultats obtenus.
- Dessinez une carte chromosomique en y indiquant les distances entre les gènes.
- Indiquez le génotype des parents.
- Calculer l'interférence.

4.23 – Une généticienne croise deux drosophiles de lignées pures ensemble. En F1, uniquement des drosophiles avec des traits sauvages sont présentes. Elle décide donc de faire un croisement-test avec ces dernières. Voici les résultats obtenus :

Phénotypes	Nombre de descendants
corps noir, yeux mauves, ailes courbées	1249
corps noir, yeux mauves	407
corps noir, ailes courbées	833
yeux mauves, ailes courbées	2578
corps noir	2680
yeux mauves	801
ailes courbées	383
entièrement sauvages	1295

- Dessinez une carte chromosomique en y indiquant les distances entre les gènes.
- Déterminez le génotype des parents.
- Calculez le coefficient de coïncidence.

4.24 – Deux plantes de lignées pures sont croisées comme suit dans un laboratoire de biologie :

P	A, b, C	x	a, B, c
F1	A, B, C	x	a, b, c (croisement test)
F2	A, b, C	339	type parental
	a, B, c	343	type parental
	A, B, C	345	
	a, b, c	341	
	A, B, c	300	
	a, b, C	298	
	A, b, c	301	
	a, B, C	297	

Utilisez le test du χ^2 pour déterminer quels gènes sont liés et dessinez la carte chromosomique?

4.25 – Une drosophile femelle au corps jaune (y) et aux ailes découpées (sd) est croisée avec un mâle dont les veines transversales sont absentes (cv). En F1, toutes les femelles sont sauvages et tous les mâles ont le corps jaune en plus d'avoir les ailes découpées. Ensuite, un généticien croise les deux mouches de la F1 ensemble. Dans son analyse, il tient compte uniquement des mâles. Voici la F2 qu'il a obtenue :

Phénotype des drosophiles mâles de la F2	Nombre observé
+, cv, sd	892
y, cv, +	231
y, +, sd	1520
+, +, sd	241
+, +, +	139
y, +, +	916
+, cv, +	1456
y, cv, sd	147

- Expliquez le phénomène génétique derrière ces résultats.
- Déterminez les génotypes des parents et de la F1
- Si le gène cv se trouve au locus 13,7, déterminez l'emplacement des deux autres gènes et dessinez une carte génétique.
- Selon vous, pourquoi le généticien n'a-t-il pas utilisé les descendants femelles? Quel(s) est (sont) leur phénotype et génotype?

4.26 – Les gènes A à E présentés dans le tableau ci-dessous se trouvent sur le même chromosome. La distance entre chaque paire en cM y est représentée. À l'aide de ces données, dessinez la carte génétique.

	A	B	C	D	E
A	-	10	32	12	38
B	10	-	42	2	28
C	32	42	-	44	70
D	12	2	44	-	26
E	38	28	70	26	-

4.27 – Selon les croisements et les résultats obtenus ci-dessous

- $R s/r S \times r s/r s$ 118 Rs, 114 rS, 47 RS et 39 rs
- $R T/r t \times r t/r t$ 56 RT, 51 rt, 9 Rt et 7 rT
- $S T/s t \times s t/s t$ 75 st, 69 ST, 51 St et 45 sT

Dessinez la carte génétique.

4.28 – Chez le pigeon, une pigmentation tachetée (T) ou homogène (t) peut être présente sur ses plumes. Deux pigeons hétérozygotes ont été croisés ensemble. Voici les résultats en F1.

Descendants	Nombre observé
tacheté	13
homogène	7

Deux autres pigeons hétérozygotes ont été croisés de la même façon. Par contre, cette fois-ci il y avait beaucoup plus de descendants :

Descendants	Nombre observé
tacheté	130
homogène	70

Proposez une hypothèse génétique et validez les deux échantillons à l'aide du test de χ^2 . Que remarquez-vous de différent? Émettez une conclusion quant à la taille de la population.

4.29 – Une souris mâle de phénotype a et c est croisé avec une souris femelle de phénotype b. Il est à noter que toutes les mutations sont récessives. À la F1 tous les mâles et toutes les femelles étaient de phénotypes sauvages. Lorsque vous effectuez des croisements-tests avec chacune des souris obtenues à la F1, vous obtenez les résultats suivants (sexes confondus) :

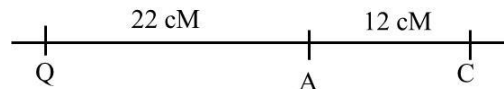
Phénotype des de la F2	Nombre observé
a, b, +	18
a, +, c	96
a, b, c	3
+, b, +	108
+, +, +	5
+, +, c	12

- Expliquez le mode de transmission.
- Dessinez la carte génétique
- Quels sont les phénotypes manquants? Pourquoi ne sont-ils pas apparus?

4.30 – Une espèce semblable au rat a été découverte sur une autre planète appelée Bêta. Trois différences majeures sont observables entre ces deux espèces.

Gènes	Rats provenant de la planète Terre	Rats provenant de la planète Bêta
Q	Queue allongée	Queue absente
A	Aucune aile	Présence d'ailes
C	Cinq doigts	Quatre doigts

Après plusieurs semaines d'études, les généticiens ont conclu que les trois gènes responsables de ces traits physiques sont liés sur le même chromosome selon la carte chromosomique suivante, et ce, pour les deux espèces de rats :



Après avoir croisé un rat de la planète Terre avec un rat de la planète Bêta, vous avez obtenu une F1 composée uniquement de rats avec les caractéristiques terrestres. Si vous croisez un rat de la F1 avec un rat de la planète Bêta, quelle sera la proportion de descendants qui aura :

- Les 3 traits des rats de la planète Terre?
- Les 3 traits des rats de la planète Bêta?
- Une queue allongée, des ailes et quatre doigts?
- Une queue allongée, aucune aile et quatre doigts?
- Une queue allongée, des ailes et cinq doigts?

5 – Génétique des populations

5.1 – Une analyse effectuée dans les années 90 démontre que les Namaquas, un peuple autochtone d’Afrique du Sud, comptait 534 habitants de génotype A/A, 657 de génotype A/a et 21 de génotype a/a.

- Calculez la fréquence de chaque allèle dans cette population.
- Si le taux de mutation de A vers a dans cette population se situait près de $3,7 \times 10^{-5}$, déterminez la nouvelle fréquence des deux allèles dans 30 000 générations.

5.2 – Dans un laboratoire, des scientifiques décident d’exposer une population de souris à un virus afin de voir comment elles vont réagir. Les résultats démontrent que certaines souris présentent un gène leur permettant d’être immunisé à ce genre de virus alors que d’autres non. Cette population est constituée de 89 % immunisé (allèle dominant C) et 11 % non immunisé (allèle récessif c). En sachant que cette population de souris est en équilibre de Hardy-Weinberg, déterminez la fréquence des deux allèles et la fréquence de tous les génotypes.

5.3 – Donnez une formule qui permettra de trouver la probabilité que les couples ci-dessous se forment en sachant que la population est en équilibre de Hardy-Weinberg et qu’une maladie autosomique récessive frappe cette communauté :

- deux personnes hétérozygotes
- une personne homozygote dominante et une personne homozygote récessive
- une personne normale et une personne malade
- deux personnes homozygotes

5.4 – Quels sont les facteurs qui peuvent influencer les fréquences des allèles dans une population?

5.5 – Dans une population nordique en équilibre de Hardy-Weinberg, il y a 200 fois plus de personnes porteuses de la maladie de l’amyotrophie spinale, une maladie autosomique récessive caractérisée par une atrophie des muscles, que de personnes malades pour cette maladie. Déterminez la fréquence des deux allèles.

5.6 – Dans une population, 95% des femmes ont une vision normale et 5% sont daltoniennes. Si cette population est en équilibre d’Hardy-Weinberg, combien d’hommes ont une vision normale?

5.7 – Selon les fréquences des génotypes présentées dans le tableau ci-dessous, déterminez

Population	C/C	C/c	c/c
A	1,0	0,0	0,0
B	0,0	1,0	0,0
C	0,0	0,0	1,0
D	0,50	0,25	0,25
E	0,25	0,50	0,25
F	0,333	0,333	0,333
G	0,32048	0,49126	0,18826
H	0,70253	0,20232	0,09515

- les valeurs p et q de chaque population;
- si la population est en équilibre de Hardy-Weinberg.

5.8 – a) Une étude sur les cheveux a été effectuée sur une population dans le sud de la France. Cette population était idéale étant donné qu'elle était isolée et donc très peu de migration avait lieu. Les résultats obtenus sont les suivants :

Cheveux	Nombre d'individus
ondulé	3731
droit	2560
frisé	1435

Déterminez si la population est en équilibre de Hardy-Weinberg par rapport aux types de cheveux.

b) Une autre partie de cette étude traitait des couples formés toujours en rapport aux types de cheveux. Voici les résultats qu'ils ont obtenus sur la même population:

Couples	Nombre de couples observés
ondulé x ondulé	913
ondulé x droit	1228
ondulé x frisé	677
droit x droit	427
droit x frisé	478
frisé x frisé	140

Déterminez si la formation des couples est aléatoire en ce qui concerne les types de cheveux.

5.9 – Dans une région au nord de la Grande-Bretagne, 23% des hommes sont atteints de la myopathie de Baker, une maladie récessive liée à l'X. Au XIXe, plusieurs personnes ont dû quitter cette région en raison d'une pandémie de choléra. Si un groupe de 1500 personnes représentatif de cette population a migré vers un petit village composé de 4000 habitants où 35% des hommes sont atteints de la myopathie de Baker, quelle était la fréquence d'hommes et de femmes atteints de ce trouble dans la génération suivante? Supposez que les deux populations sont en équilibre de Hardy-Weinberg et que la nouvelle population l'est aussi.

5.10 – L'ataxie télangiectasie est une maladie autosomique récessive présente en Languedoc Roussillon, une région au sud-ouest de la France.

- En supposant que la population est en équilibre de Hardy-Weinberg et que 1 personne sur 100 000 est atteinte de la maladie, déterminez la proportion d'individus porteurs de l'allèle anormal.
- Si les dirigeants de cette région décident d'empêcher toute personne malade de se reproduire, quelle sera la fréquence des génotypes dans 15 générations?
- Cette méthode est-elle efficace pour enrayer l'allèle défectueux de la population? Si oui, pourquoi? Si non, donnez une meilleure méthode.

5.11 – Après l'analyse complète d'une population d'Europe, les généticiens ont conclu que cette dernière avait la composition suivante :

Génotype	Fréquence
BB	0,4
Bb	0,5
bb	0,1

Quelle serait la fréquence des génotypes à la prochaine génération, si cette population était en équilibre de Hardy-Weinberg?

5.12 – Dans une population donnée, la fréquence de l'allèle A est de 65% alors que la fréquence de l'allèle a est de 35%. Déterminez la fréquence des allèles à la prochaine génération en sachant que les valeurs adaptatives sont

- a) $W_{AA} = 1$ $W_{Aa} = 1$ $W_{aa} = 1$
 b) $W_{AA} = 1$ $W_{Aa} = 1$ $W_{aa} = 0$
 c) $W_{AA} = 1$ $W_{Aa} = 0,8$ $W_{aa} = 0,3$
 d) $W_{AA} = 0,3$ $W_{Aa} = 0,7$ $W_{aa} = 0,3$
 e) $W_{AA} = 0,96$ $W_{Aa} = 0,98$ $W_{aa} = 1$

5.13 - Si une population est composée des génotypes suivants, que pouvez-vous conclure quant à la viabilité de ces derniers?

Génotype	Nombre d'individus observé
A/A	579
A/a	5
a/a	512

5.14 – Déterminez si les populations suivantes sont en équilibre de Hardy-Weinberg. Utilisez le test de χ^2 au besoin.

- a) population 1 $f(AA) = 0,512$; $f(Aa) = 0,408$; $f(aa) = 0,08$.
 b) population 2 $f(BB) = 0,523$; $f(Bb) = 0,382$; $f(bb) = 0,095$.

5.15 – Quelles des deux populations suivantes risque de voir un de ses allèles se fixer en premier si $p_0=0,5$? Lorsque nous parlons d'une fixation, nous faisons référence au fait que la fréquence de p (ou q) devient 1,0 et la fréquence de q (ou p) devient de 0.

Population	Nombre d'habitants
1	55
2	5907

5.16 – Dans une population de 5500 habitants, quatre personnes sont daltoniennes. En supposant qu'il y a autant d'hommes que de femmes et que la population est en équilibre de Hardy-Weinberg, déterminez le nombre de femmes porteuses de l'allèle défectueux.

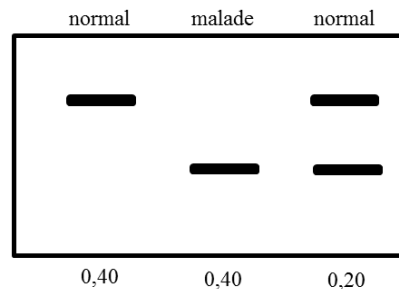
5.17 – Dans une population de 100 000 habitants, 7 personnes sont atteintes de neurofibromatose, une maladie autosomique dominante. Il est à noter que 4 d'entre elles ont au moins un parent atteint, alors que 3 n'en ont aucun. Déterminez la fréquence de mutation dans cette population.

5.18 – Si une population de 50 habitants est composée à 66% d'individus hétérozygotes pour une maladie autosomique récessive, dans combien de générations la fréquence d'hétérozygotie aura-t-elle diminué de moitié? Supposez que la population est fermée sur elle-même et que les accouplements se font au hasard.

5.19 – Dans une population X, les valeurs adaptatives des génotypes BB, Bb et bb sont respectivement 0.8, 0.9 et 0.6. Si la fréquence initiale de a est de 0.5, déterminez la fréquence de cet allèle à la prochaine génération.

5.20 – Une maladie autosomique récessive frappe une population d'Afrique où 88% de la population présentent un phénotype normal. Si le taux de mutation de A vers a est de $4,4 \times 10^{-5}$ et que la population est en équilibre de Hardy-Weinberg, quelle est le coefficient de sélection?

5.21 – Une étude portant sur une maladie touchant sévèrement une population de l'Ontario a été effectuée dans les années 90. En faisant une recherche sur cette maladie, vous trouver un gel d'agarose représentant les allèles associée à cette maladie en plus des fréquences observées dans la population.



- Déterminez s'il s'agit d'une maladie autosomique dominante ou récessive.
- Quelles les fréquences de p et q?
- Cette population est-elle en équilibre de Hardy Weinberg? Utilisez le test de χ^2 au besoin.

5.22 – Dans une population, où une maladie autosomique récessive fait rage, la valeur adaptative du génotype aa est de 0,8. Si le taux de mutation de l'allèle A vers a est de 3×10^{-5} , déterminez la fréquence de l'allèle a si nous laissons la population atteindre un équilibre.

5.23 – Parmi les phénomènes génétiques suivants, déterminez lesquels favorisent l'hétérozygotie et lesquels favorisent l'homozygotie :

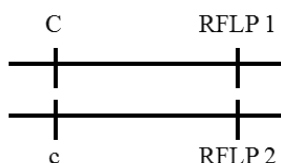
- Mutation de A vers a
- Mutation de a vers A
- Migration
- Sélection

6 – Génétique moléculaire

6.1 – Si un homme est hétérozygote pour le gène A et pour un RFLP à deux allèles (1 et 2), quelle sera le pourcentage de ses gamètes qui auront le génotype $a/RFLP 1$ sachant que le marqueur est situé à 10 cM du gène et que ses chromosomes sont normalement organisés comme suit :



6.2 – L'allèle C est responsable d'une maladie génétique autosomique dominante. D'ailleurs, des généticiens ont découvert un RFLP avec deux allèles (1 et 2) associés à ce gène défectueux qui est situé à 15 cM du gène. Une femme atteinte de cette maladie présente le génotype typique suivant :



- Si cette femme épouse un homme normal et que leur premier enfant présente deux copies du RFLP 2, quelle est la probabilité que ce dernier soit malade?
- Si leur deuxième enfant est hétérozygote pour le RFLP (allèle 1 et allèle 2), quelle est la probabilité qu'il soit malade?

6.3 – Si un homme a les allèles de 3,2 kb et 4,2 kb pour un RFLP donné et qu'il épouse une femme qui a les allèles de 1,2 kb et 3,6 kb pour le même RFLP, quelle sera la proportion des descendants?

6.4 – Afin d'analyser un brin d'ADN, vous utilisez les enzymes de restriction A et B. Selon les résultats obtenus ci-dessous, dessinez la carte de restriction en y plaçant les sites de clivage de ces deux enzymes de restriction en plus d'inscrire les grandeurs des fragments formés.

Enzymes de restriction	fragments de restriction (en pb)
A	1200 et 1250
B	750 et 1650
A et B	400, 750 et 1250

6.5 – Combien de fragments seront formés si l'enzyme de restriction BamHI a x sites de clivage sur un morceau d'ADN et que ce morceau est

- circulaire
 - linéaire
- (Supposez qu'il y a une digestion complète des fragments)

6.6 – Les personnes atteintes d'une maladie autosomique récessive très rare présentent une bande de 2,3 kb lorsque l'on traite leur ADN avec l'enzyme de restriction XbaI tandis que les personnes normales présentent deux bandes de 1,0 kb et de 1,3 kb dans la même situation d'évaluation. Si un couple a 25% de ses enfants atteints de la maladie, quels fragments ces derniers ont-ils? Dessinez un gel d'agarose des parents et des enfants.

6.7 – Si des généticiens ont réussi à implanter un gène de résistance à la pénicilline sur deux chromosomes différents d'une plante (une copie sur un des deux chromosomes d'une paire), quel est le pourcentage de gamète qui ne sera pas résistant à la pénicilline?

6.8 – Vous prenez un morceau d'ADN linéaire contenant un gène permettant la synthèse de la myosine, une protéine nécessaire à la mobilité des muscles, ainsi qu'un plasmide bactérien circulaire et vous les coupez avec EcoRI. Après avoir hybridé les différents fragments formés avec le plasmide, vous les placez dans une bactérie dans le but de les répliquer et de former une bibliothèque de clone. Comment procéderiez-vous pour identifier le clone contenant le gène associé à la myosine?

6.9 – Si un brin d'ADN est partiellement digéré par l'enzyme de restriction NheI et que cette enzyme a deux sites de clivages, quel est le nombre maximal de fragments que vous pourriez observer sur un gel d'agarose?

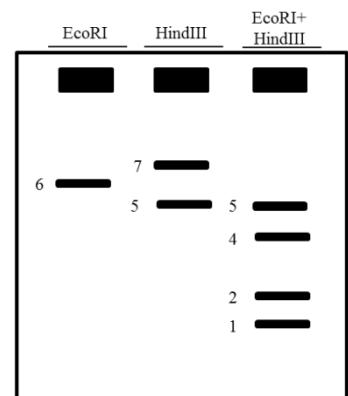
6.10 – À quel intervalle retrouverons-nous un site de clivage pour l'enzyme EcoRI, si cette enzyme reconnaît une séquence spécifique de 6 nucléotides? Donnez une formule générale en plus de donner votre réponse.

6.11 – On vous donne le gel d'agarose ci-contre dans le but que vous l'étudiez. (La taille des fragments est en kb)

a) Quelle est la taille initiale du morceau d'ADN?

b) Est-il linéaire ou circulaire?

c) Dessinez la carte de restriction en y plaçant les sites de clivage de ces deux enzymes de restriction en plus d'inscrire les grandeurs des fragments formés.



6.12 – Deux morceaux d'ADN ont été coupés avec les enzymes de restriction EcoRV et HindIII comme suit :

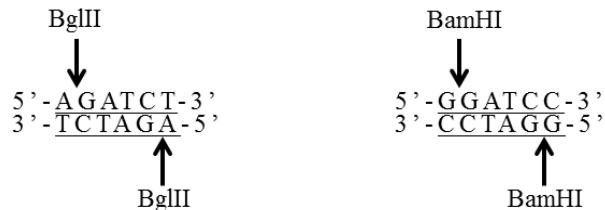
(a)	EcoRV	HindIII	EcoRV et HindIII
	3.5 kb	3.0 kb	1.0 kb
	8.0 kb	4.0 kb	1.5 kb
		4.5 kb	2.0 kb
			3.0 kb
			4.0 kb
(b)	EcoRV	HindIII	EcoRV et HindIII
	5.5 kb	2.0 kb	2.0 kb
	9.0 kb	4.0 kb	3.5 kb
		8.5 kb	4.0 kb
			5.0 kb

Dessinez une carte de restriction pour chacun des brins d'ADN en indiquant les sites de clivages ainsi que les fragments formés. (Indice : les morceaux d'ADN peuvent être soit linéaires ou circulaires).

6.13 – On vous donne deux enzymes de restrictions, BglII et BamHI, dans le but que vous analysiez la séquence d'ADN suivante :



Après avoir fait quelques recherches dans vos livres de génétique, vous trouvez que les séquences de reconnaissance des deux enzymes de restrictions sont les suivantes:



Les flèches représentent le lieu de coupure. Par exemple, l'enzyme BglII coupera le lien phosphodiester se trouvant entre les bases A et G.

a) Dessinez les nous fragments d'ADN formé lorsque vous mettez en contact le morceau d'ADN avec les deux enzymes de restriction. Supposez qu'il y a digestion complète.

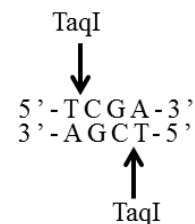
b) Quelle(s) est(sont) la(les) séquence(s) des extrémités collantes des fragments nouvellement formés?

c) Est-il possible d'hybrider un fragment coupé par BglII avec un fragment coupé par BamHI? Si oui, dessinez un exemple. Est-il possible de recouper le morceau d'ADN après cette hybridation? Si oui, avec quel(s) enzyme(s) de restriction.

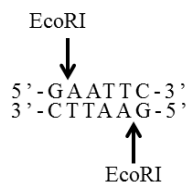
6.14 – a) Si une protéine X est composée de 683 acides aminés, combien de nucléotides sont présents dans le gène associé à cette protéine?

b) Si vous coupez le gène en question avec l'enzyme de restriction TaqI, combien de fragments pensez-vous obtenir en sachant que la séquence de reconnaissance de cette enzyme est :

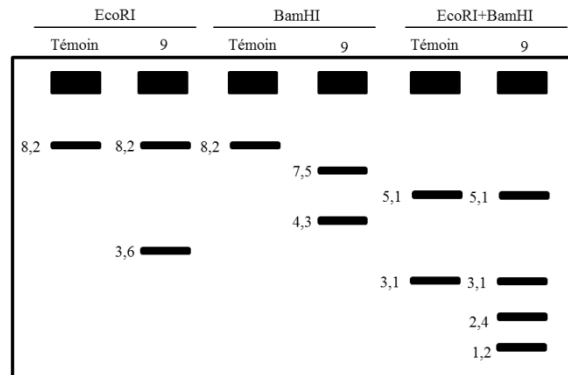
Donnez un nombre approximatif de fragments.



6.15 – Si un morceau d'ADN circulaire de 12400 pb de long est coupé par l'enzyme de restriction EcoRI, combien de fragments pensez-vous obtenir en sachant que la séquence de reconnaissance de cette enzyme est



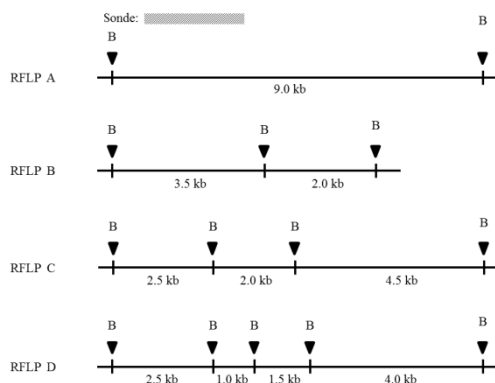
6.16 – Vous désirez cloner un gène d’une souris. Pour ce faire, vous prenez un plasmide bactérien circulaire contenant un gène de résistance au paludisme ainsi que le chromosome contenant le gène d’intérêt et vous les clivez avec EcoRI. Des extrémités collantes sont ainsi créées permettant une hybridation entre les deux. Une première observation vous révèle que le plasmide n’est plus résistant au paludisme lorsque vous le traitez avec EcoRI. Ensuite, vous procédez au clonage des vecteurs et vous obtenez une banque de clones. Vous remarquez que le gène d’intérêt de la souris est contenu dans le clone 9. Vous décidez donc de le couper avec EcoRI, BamHI et les deux enzymes de restriction en même temps afin de l’analyser. De plus, vous avez pris un témoin (un plasmide bactérien circulaire sans insertion), dans le but de les comparer. Après les avoir mis dans un gel d’électrophorèse coloré au bromure d’éthidium, vous obtenez ceci



Les tailles sont en kilobase

- Dessinez la carte de restriction du plasmide bactérien témoin et du clone 9 en prenant soin d’indiquer les sites de clivage de chaque enzyme de restriction. Dans le cas du clone 9, indiquez également l’emplacement du gène de la souris.
- Si vous utilisez le gène de résistance au paludisme comme sonde dans un transfert de Southern, quelles bandes seront radioactives sur un autoradiogramme?
- Si vous utilisez le gène de la souris comme sonde dans un transfert de Southern, quelles bandes seront radioactives sur un autoradiogramme?

6.17 – Lorsque l’on traite un RFLP associé au Syndrome d’Usher (une maladie autosomique récessive engendrant une surdit  et une d ficiency visuelle) avec l’enzyme de restriction BamHI (repr sent  par B dans le sch ma), quatre all les diff rents apparaissent. Les g n ticiens ont r ussi   dessiner ces cartes de restriction :



Quelle serait l’allure du gel d’agarose, si l’on coupait les RFLP avec l’enzyme de restriction BamHI d’un individu :

- AC
- BD
- CC

b) Dans le gel que vous avez dessin , indiquez les bandes qui s’associeront avec la sonde.

6.18 – Dans une famille ontarienne, lorsque l'on traite un brin d'ADN spécifique du génome avec EcoRV, trois scénarios se présentent :

- (1) une seule bande de 8,0 kb
- (2) deux bandes de 3,0 kb et 5,0 kb
- (3) trois bandes de 3,0 kb, 5,0 kb et 8,0 kb

a) Le RFLP produisant ces bandes est lié à un gène associé à une maladie autosomique dominante qui se développe uniquement vers l'âge de 50 ans. Sachant que les personnes normales présentent le patron (2) et que les personnes malades de cette famille présentent le patron (3), dessinez les paires de chromosomes des patrons (2) et (3) en y indiquant les sites de clivage de l'enzyme EcoRV.

b) Les personnes présentant le patron (1) sont-elles normales ou malades?

c) Un homme dans la vingtaine désire avoir un enfant. Comment pourraient-ils s'assurer qu'il ne donne pas naissance à un enfant qui développera la maladie plus tard?

6.19 – Une étude a été portée sur la couleur du pelage d'une espèce particulière de lapins vivant en Europe. Les généticiens savent déjà que le lapin sauvage est normalement noir et qu'un allèle anormal récessif peut produire un pelage blanc. Par contre, cette fois-ci, ils croient avoir identifié un RFLP simple associé à ce trait physique où deux allèles sont possibles. En effet, lorsque nous les traitons avec BglII et que nous les portons sur un gel d'agarose coloré au bromure d'éthidium, deux bandes sont visibles : une de 1,2 kb et l'autre de 2,5 kb. Un lapin hétérozygote pour les allèles associés à la couleur du pelage et les allèles associés aux RFLP est accouplé avec un lapin blanc présentant un fragment unique de 1,2 kb sur le gel d'agarose. 68% des lapins noirs sont hétérozygotes pour les allèles des RFLP et 32% sont homozygotes pour l'allèle de 1,2 kb.

a) Ont-ils raison d'affirmer que le RFLP trouvé est associé à ce trait physique? Expliquez votre réponse à l'aide d'un schéma.

b) Déterminez les proportions des descendants blancs.

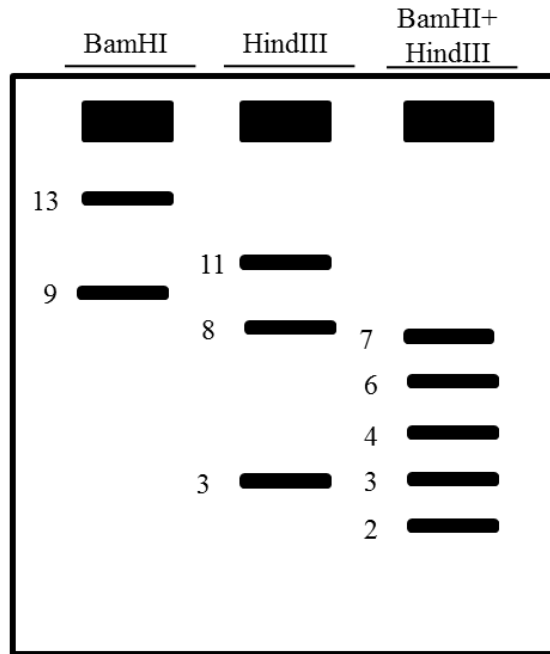
6.20 – Après avoir cloné plusieurs vecteurs contenant des brins d'ADN de drosophile, vous isolez l'insertion et vous la coupez avec BglII, EcoRI et les deux enzymes de restriction simultanément. Voici les résultats obtenus :

BglII	2,3 kb; 7,3 kb
EcoRI	3,1 kb; 6,5 kb
BglII et EcoRI	2,3 kb; 3,1 kb; 4,2 kb

a) Dessinez la carte de restriction du brin d'ADN de la drosophile en prenant soin d'indiquer les sites de clivage de chaque enzyme de restriction ainsi que les fragments créés.

b) Votre ami a effectué les mêmes étapes que vous à l'exception qu'il a rajouté une enzyme de restriction supplémentaire à la fin. En rajoutant EcoRV aux enzymes BglII et EcoRI dans le mélange 3, il a obtenu des fragments de 2,1 kb; 2,3 kb et 3,1 kb. Il croit que l'interaction entre l'enzyme EcoRV et les deux autres enzymes de restriction a détruit une partie de l'ADN. C'est pourquoi selon lui que la somme de ses fragments est inférieure aux vôtres. A-t-il raison?

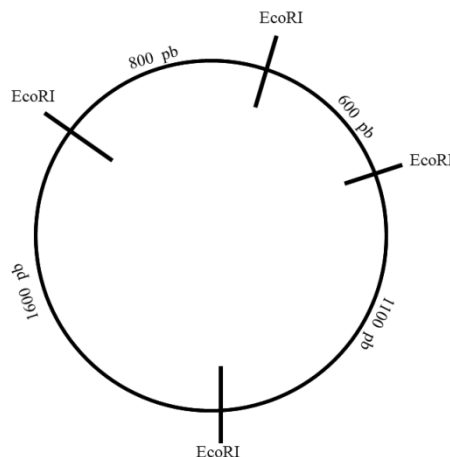
6.21 – Un fragment d’ADN linéaire de 9 kb provenant d’une drosophile et un plasmide bactérien circulaire ont été traités avec BamHI afin de créer des extrémités collantes. Après avoir cloné les vecteurs formés à l’aide de ces derniers, vous décidez des coupés avec des enzymes de restriction. Voici le gel d’agarose obtenu après coloration au bromure d’éthidium :



Les tailles sont en kilobase

- a) Dessinez la carte de restriction du brin d’ADN de la drosophile en prenant soin d’indiquer les sites de clivage de chaque enzyme de restriction ainsi que les fragments créés.
- b) Si vous utilisez le gène de la drosophile comme sonde dans un transfert de Southern, quelles bandes seront radioactives sur un autoradiogramme?

6.22 – Vous isolez un gène d’une plante et vous créez un vecteur à l’aide de HindIII et d’un plasmide bactérien circulaire. Après avoir ajouté l’enzyme de restriction EcoRI pour l’analyse, vous constatez que le plasmide est coupé en quatre morceaux et qu’un des fragments contient deux copies de ce gène. En sachant qu’il code chacun pour une protéine de 235 acides aminés, déterminez l’emplacement des deux gènes de la plante sur le plasmide. (pb =paire de bases)



6.23 – a) Vous possédez un plasmide bactérien circulaire détenant un gène de résistance à la kanamycine. Vous décidez de procéder à son analyse en y mettant l'enzyme de restriction EcoRI. Deux bandes étaient visibles sur le gel d'agarose, une de 4 kb et l'autre de 13 kb. Dessinez la carte de restriction.

b) Un autre plasmide similaire a également été traité avec BamHI. Les deux mêmes bandes étaient visibles. Dessinez la carte de restriction.

c) Pourtant, lorsque vous traitez le plasmide avec les deux enzymes de restrictions en même temps, vous obtenez deux bandes différentes, une de 11 kb et une autre de 2 kb. Comment est-ce possible? Dessinez la carte de restriction.

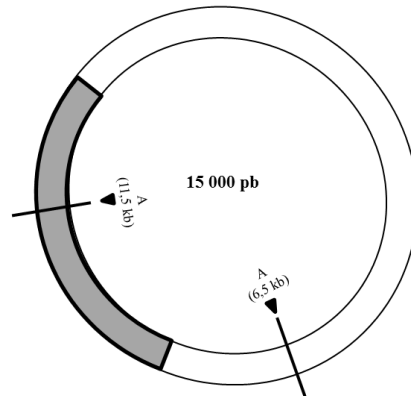
d) Vous coupez un autre plasmide avec EcoRI et EcoRV et vous obtenez trois bandes de 4 kb, 5,5 kb et 7,5 kb. Dessinez la carte de restriction.

e) Vous créez un vecteur avec un brin d'ADN d'une drosophile et le plasmide bactérien circulaire en question. En sachant que ces derniers ont été coupés par EcoRV et que tous les clones sont sensibles à la kanamycine, dessinez la carte de restriction.

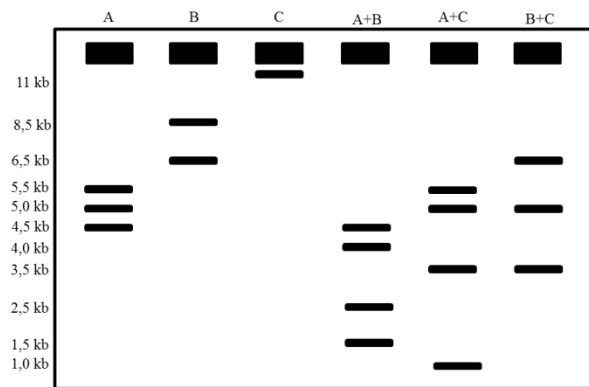
f) Vous décidez de recouper le vecteur avec EcoRV, vous obtenez deux bandes, une de 5 kb et l'autre de 17 kb. Quelle information supplémentaire obtenez-vous à l'aide de cette étape.

g) Enfin, vous prenez un autre vecteur de même type et vous le coupez avec EcoRI. Vous obtenez des bandes de 4 kb, 8,5 kb et de 9,5 kb. Dessinez la carte de restriction.

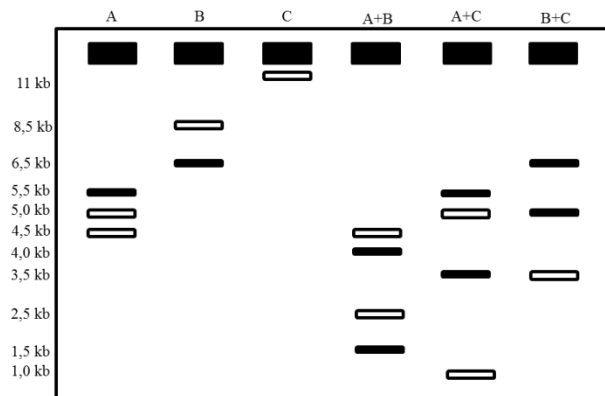
6.24 – Un plasmide contenant une insertion (morceau gris) est représenté ci-dessous dans une carte de restriction partielle où 3 enzymes sont utilisés (A, B, et C). Il est à noter que deux sites de clivage de l'enzyme A ont déjà été représentés.



a) En utilisant le gel d'agarose préparé en laboratoire, complétez la carte de restriction en y indiquant les sites de clivage des trois enzymes de restriction en plus des fragments formés.



b) Un gène de résistance à la tétracycline est présent quelque part sur l'insertion. À l'aide du buvardage de Southern ci-dessous, déterminez l'emplacement de ce dernier.



c) Quelle(s) enzyme(s) utiliseriez-vous pour récupérer ce gène sans l'endommager?

6.25 – Vous tentez d’insérer un gène dans un fraisier qui va lui permettre de créer des fraises plus résistantes. Après maintes tentatives, vous sélectionné un fraisier et vous l’autofécondé. Les résultats obtenus sont les suivants :

3/4 des fraisiers présentent le gène de résistance

1/4 des fraisiers ne présentent pas le gène de résistance

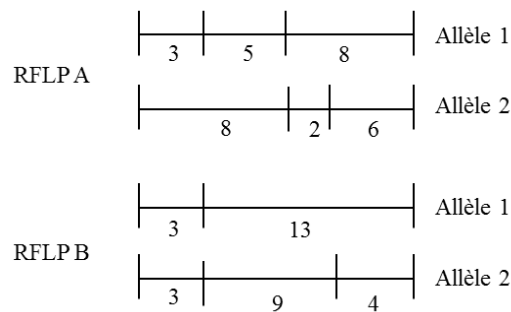
N’étant pas satisfait de ce ratio, vous tentez encore d’insérer le gène dans le fraisier. Au bout de quelques mois, vous obtenez des rapports beaucoup plus intéressants. Voici les résultats de l’autofécondation de votre nouveau fraisier :

15/16 des fraisiers présentent le gène de résistance

1/16 des fraisiers ne présentent pas le gène de résistance

Comment est-ce possible que vous ayez obtenu deux rapports si différents? Expliquez votre réponse à l’aide d’un schéma.

6.26 – Deux RFLP (A et B) ont été identifiés chez l’humain. Pour pouvoir les repérer, vous utilisez des sondes. Les sondes 1 et 2 vous permettent de localiser respectivement les RFLP A et B. De plus, lorsque vous utilisez l’enzyme de restriction EcoRI, vous obtenez les fragments suivants :

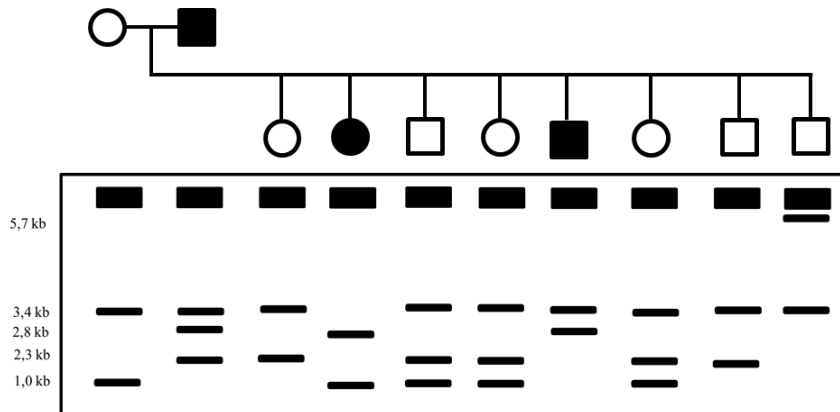


Un généticien examine les spermatozoïdes d’un homme et arrive aux résultats suivants :

Proportions	Fragments obtenus avec EcoRI	
	RFLP A	RFLP B
42,5 %	3, 5, 8	3, 9, 4
42,5%	8, 2, 6	3, 13
7,5%	3, 5, 8	3, 13
7,5%	8, 2, 6	3, 9, 4

Déterminez le phénomène génétique et dessinez le (ou les) chromosome(s) impliqué(s).

6.27 – L'ADN d'une famille présentant une maladie de transmission inconnue a été étudié. Les généticiens ont réussi à identifier un allèle responsable de la maladie à l'aide du gel d'agarose suivant et de l'enzyme de restrictions HindIII :

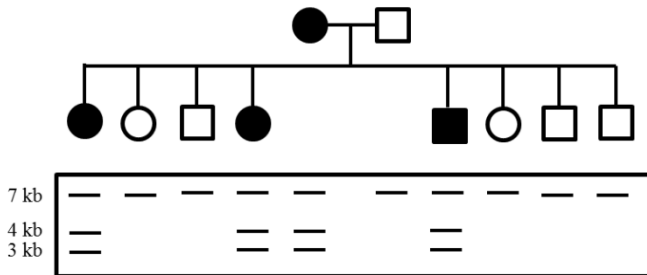


- Quelle(s) bande(s) est(sont) associée(s) la la maladie?
- Est-ce une maladie dominante ou récessive?
- Est-ce une maladie liée au sexe ou autosomique?
- Dessinez les paires de chromosomes chez la mère et le père en indiquant les sites de clivages et les fragments formés.
- Sachant que cette maladie se développement après un certain, le père aimerait savoir si son dernier enfant (individu II-8) qui vient juste de naître (et qui par conséquent ne présentent aucun symptôme) sera malade? Comment expliqueriez-vous la présence d'une bande de 5,7 kb?

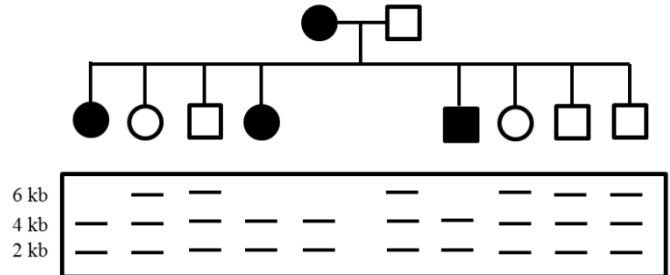
6.28 – Des généticiens ont procédé à l'insertion d'un gène de résistance aux pesticides chez des plantes. Pour ce faire, ils ont utilisé deux méthodes que nous nommerons méthode A et B. Lorsque vous croisez des plantes produites selon la méthode A avec une plante de type sauvage, la 1/2 des plantes sont résistantes aux pesticides alors que l'autre 1/2 y demeure sensible. Par contre, si vous utilisez la méthode B et que vous effectuez un croisement avec une plante sauvage, le 3/4 des plantes est résistantes aux pesticides et le 1/4 y demeure sensibles. Comment est-ce possible que vous ayez obtenu deux rapports différents? Expliquez les différentes entre les deux plantes produite.

6.29 – Deux familles avec deux maladies différentes ont procédé à un test génétique. Les généticiens ont pris un échantillon d'ADN de chaque famille et l'on coupé à l'aide d'enzymes de restriction pour ensuite faire un transfert de Southern. Voici les autoradiogrammes obtenus pour les deux familles.

Famille A



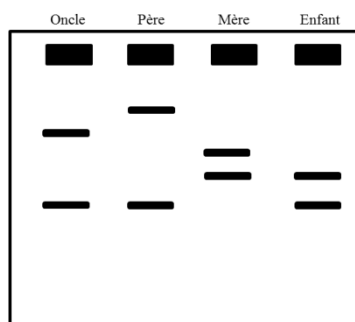
Famille B



- Déterminez le mode de transmission pour chacune des familles
- Dessinez la carte de restriction des chromosomes.
- Si la mère de la famille A épouse plutôt le père de la famille B, quelles seraient les proportions des descendants? Supposez que les deux gènes associés à la maladie sont sur deux chromosomes différents.
- Dessinez leur autoradiogramme avec les deux gènes pour les descendants.

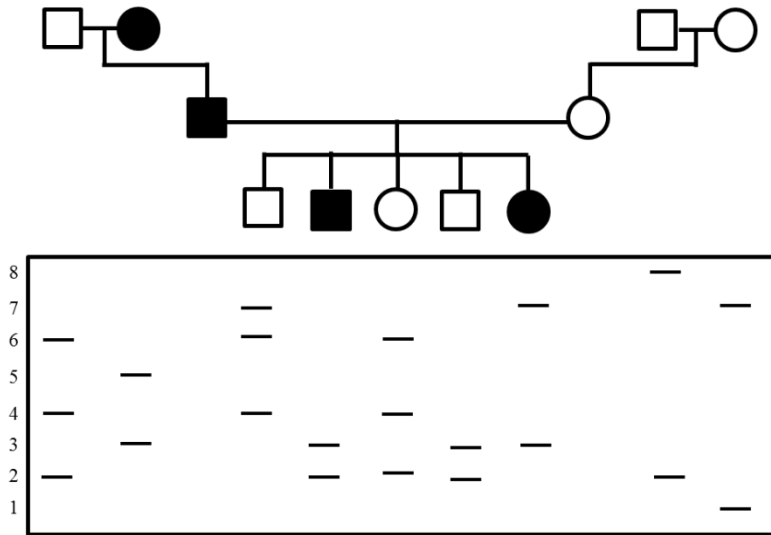
6.30 – Afin d'analyser la paternité d'un enfant, les généticiens prélèvent quelques chromosomes d'un homme et identifient en tout 5 RFLP différents (tous situés sur des chromosomes différents). Ils décident de prélever les mêmes chromosomes chez la mère. Dans certains cas, les allèles sont les mêmes, dans d'autre cas ils sont différents. Par contre, lorsque les généticiens effectuent les mêmes prélèvements sur l'enfant, ce dernier n'a aucun allèle en commun avec ses deux parents pour les 5 RFLP. Pourtant, vous savez très bien que cette enfant provient de ces deux individus. Comment est-ce possible? Donnez la probabilité que ce phénomène se soit produit.

6.31 – Une maladie autosomique récessive frappe actuellement une famille. Nous avons analysé un RFLP normalement associé à la maladie chez certains membres de la famille. Malheureusement, les quatre personnes étudiées n'étaient pas malades. La seule personne encore vivante et possédant la maladie dans cette famille est le grand-père paternel. Toutefois, il a refusé de se présenter. Nous avons donc obtenu le gel d'agarose suivant :



- Si la grand-mère et le grand-père paternels avaient accepté l'offre, quelle aurait été l'allure du gel d'agarose pour ces deux individus?
- Si l'enfant vient de naître, doit-on craindre qu'il développe la maladie dans les années avenir?

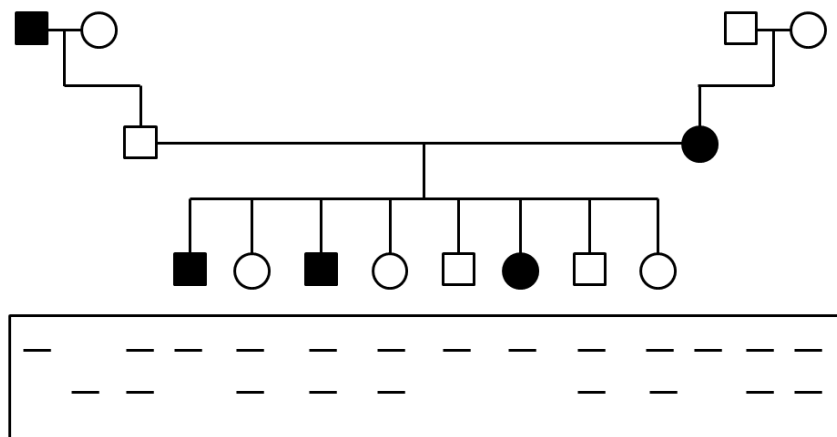
6.32 – Une analyse sur un RFLP à plusieurs allèles a été effectuée sur tous les membres d’une famille à l’exception des deux parents. Il est à noter que les généticiens ont utilisé l’enzyme de restriction EcoRI.



La taille des bandes est exprimée en kb

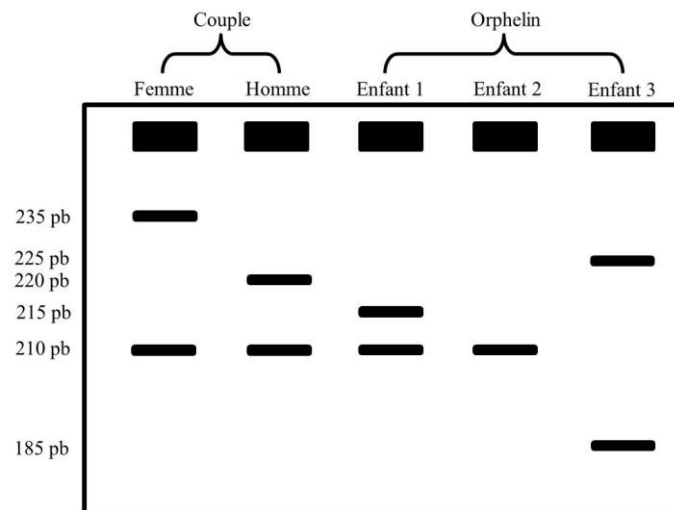
- Sachant que les personnes malades sont atteintes d’une maladie autosomique dominante, déterminez l’allèle du RFLP associé à la maladie.
- Selon les RFLP des grands-parents et des enfants, déterminez l’allure du gel que les parents auraient obtenu s’il avait fait partie de l’analyse.
- Dessinez les chromosomes des parents

6.33 – Une analyse sur une famille atteinte d’une maladie autosomique récessive a révélé qu’un RFLP avec deux allèles (une bande 1 kb et une autre de 3 kb) est lié au gène défectueux:



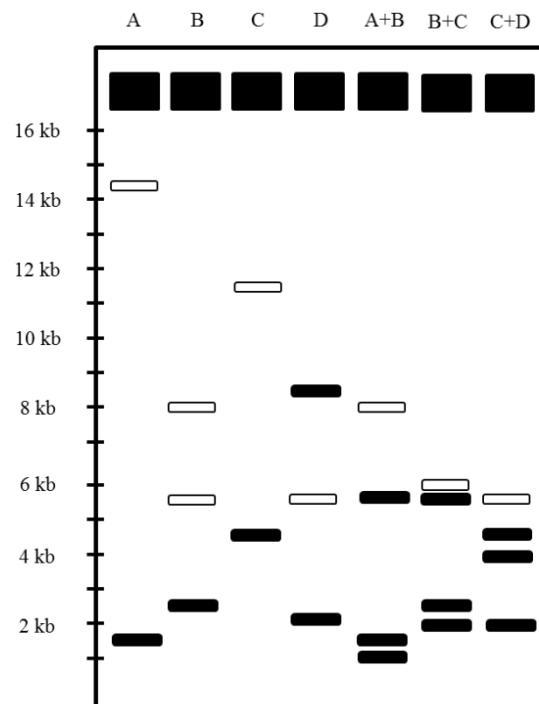
- Déterminer l’allèle du RFLP associé à la maladie.
- Quels sont les génotypes des individus 1, 3, 5 et 7 de la génération 3?

6.34 – Un couple se rend dans un orphelinat et revendique trois enfants. Des généticiens sont donc appelés sur place pour effectuer des tests. Ils décident de prendre de l'ADN présent dans les cheveux (site hautement polymorphique) des deux adultes et des trois enfants afin de faire une PCR. Après avoir effectué un transfert de type Southern, ils obtiennent les résultats suivants :

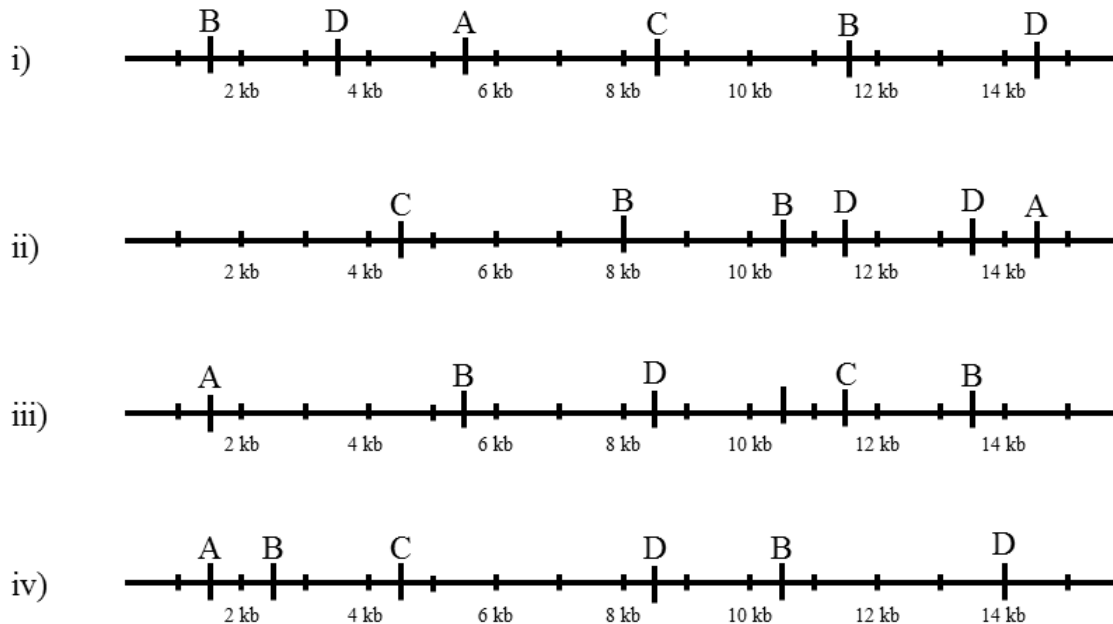


Déterminez si le couple a raison. Si non, expliquez pourquoi.

6.35 – Un morceau d'ADN humain a été coupé avec les enzymes de restrictions A, B, C et D. Les fragments formés ont été analysés dans un gel d'agarose colorié au bromure d'éthidium. Voici les résultats obtenus :



a) Déterminez lequel des morceaux d'ADN correspond au gel d'agarose. (Ne portez pas attention aux couleurs des bandes pour cette partie)



b) Un gène X est présent sur ce morceau d'ADN. Pour trouver l'emplacement ce dernier vous utilisez une sonde comportant la séquence du gène X et vous effectuez un transfert de type Southern. Les bandes radioactives ont été représentées en blanc sur le gel. Déterminez l'emplacement du gène X.

c) Si les quatre enzymes de restriction avaient été utilisés en même temps, quelle allure aurait eu le gel d'agarose? Faites un dessin.

6.36 – Un morceau d'ADN linéaire extrait d'une drosophile a été coupé avec trois enzymes de restrictions. Les résultats obtenus sont les suivants :

<u>Enzymes de restriction utilisés</u>	<u>Fragments obtenus (en kb)</u>
<i>EcoRV</i>	3.0, 16.4
<i>XbaI</i>	4.3, 15.1
<i>BglII</i>	1.8, 7.7, 9.9
<i>EcoRV + XbaI</i>	3.0, 4.3, 12.1
<i>EcoRV + BglII</i>	1.2, 1.8, 6.5, 9.9
<i>XbaI + BglII</i>	1.8, 4.3, 5.6, 7.7
<i>EcoRV + XbaI + BglII</i>	1.2, 1.8, 4.3, 5.6, 6.5

Dessinez la carte de restriction en indiquant les sites de clivage ainsi que la taille des fragments formés.

7 – Génomique

7.1 – Vous prenez une cellule humaine typique et vous extrayez l'ADN présent dans le noyau. Combien de bandes seront visibles sur un gel d'agarose coloré au bromure d'éthidium si l'ADN contenu dans la cellule provenait

- a) d'une femme
- b) d'un homme

7.2 – Si vous effectuez la même expérience qu'au numéro 7.1 avec un organisme haploïde, combien de bandes seront visibles si ce dernier a 8 chromosomes?

7.3 – Une femme présente une délétion (c'est-à-dire qu'il manque une partie du matériel génétique) sur un de ses chromosomes de la paire 5. Quelle sera la proportion de ses enfants qui auront ce même problème?

7.4 – Les gènes associés à la couleur des yeux sont-ils présents au niveau du foie? Ou sont-ils seulement présents au niveau des yeux?

7.5 – Parmi les situations ci-dessous, déterminez s'il est préférable d'utiliser un buvardage Southern ou un buvardage Northern :

- a) Identifier des gènes similaires entre différents animaux
- b) Déterminez si un gène est exprimé dans une partie du corps
- c) Détecter la présence d'un gène associé au cancer (qui n'est pas encore apparu)

7.6 – Après plusieurs analyses, les généticiens ont conclu qu'un gène X présent dans les muscles de l'homme est exprimé. Comment procéderiez-vous pour déterminer si le gène est également exprimé au niveau du foie ou à toute autre place dans le corps humain? Pour appuyer votre réponse, dessinez un gel ayant subi un transfert de type Southern et un autre gel ayant subi un transfert de type Northern.

7.7 – À la lumière de votre réponse au numéro 7.6, que pouvez-vous conclure quant au rôle de l'ADN dans chaque cellule? En d'autres mots, si vous prenez une cellule donnée, quel est le rôle de la majorité du matériel génétique présente dans cette dernière?

7.8 - Assemblez les trois morceaux d'ADN cloné suivants en contig (contig = assemblage d'ADN cloné en un brin d'ADN continu) :

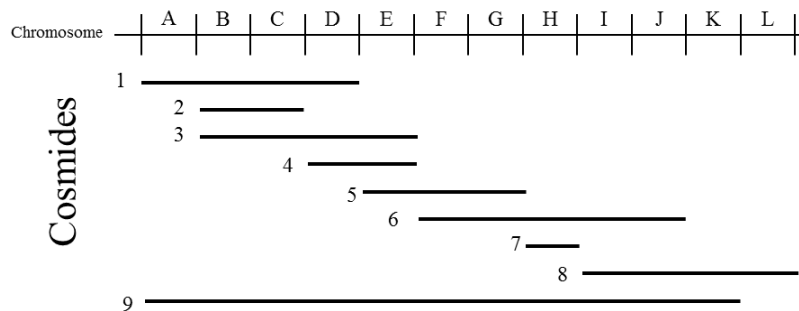
Morceau 1 : ATCAGGATGACTCAG

Morceau 2 : ATATCGTACGGTATTGACG

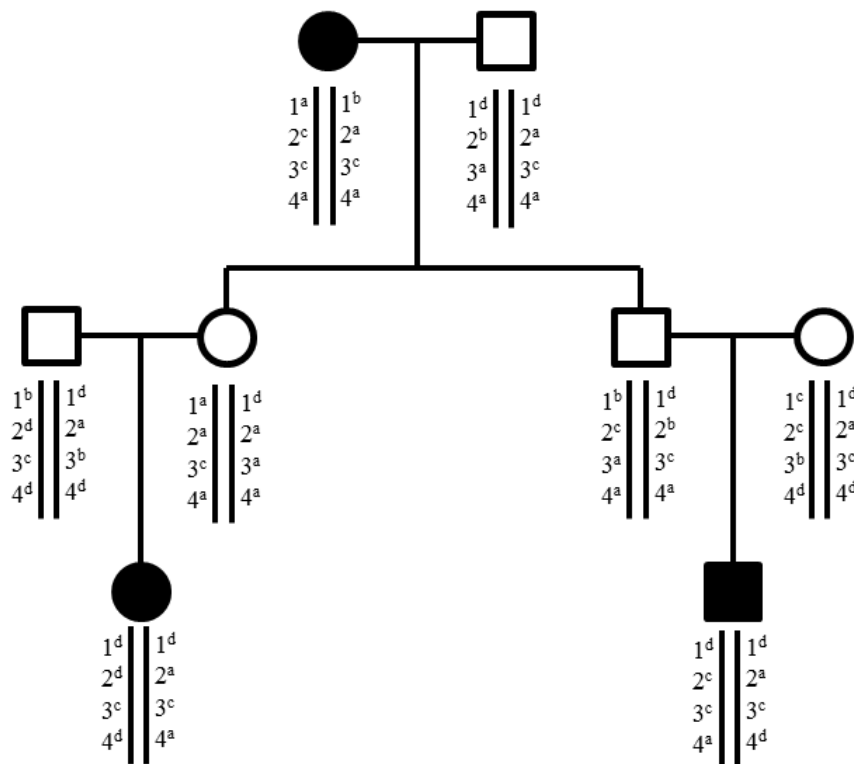
Morceau 3 : ATTGACGTGTGACGACCGATCCATCA

7.9 – Le chromosome de la drosophile suivant a été divisé en 12 parties représentées par les lettres A à L. De plus, 9 cosmides ont été créé pour l'analyse de ce dernier.

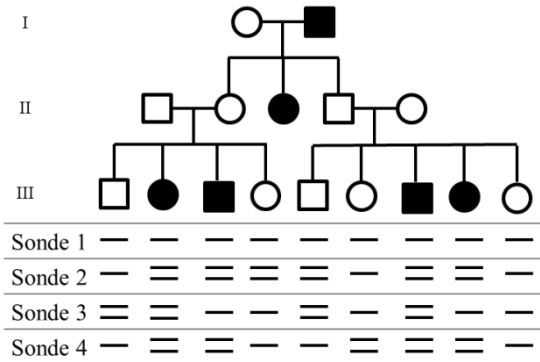
- Si un gène α appartenant au chromosome s'hybride avec les cosmides 1, 3, 4, 5 et 9, quel est l'emplacement de ce gène sur le chromosome?
- Si un gène β appartenant au chromosome s'hybride avec les cosmides 5, 6, 7 et 9, quel est l'emplacement de ce gène sur le chromosome?
- Comment expliquerez-vous le fait que les deux gènes s'hybrident sur le cosmide 5 et 9?



7.10 – Une maladie autosomique récessive est représentée dans cet arbre généalogique. Des généticiens ce sont intéressés à 4 RFLP situés près du gène déféctueux. Sachant que les barres verticales représentent les chromosomes alors que les exposants représentent les différents allèles possibles, déterminez le RFLP qui est associé à cette maladie.



7.11 – Une maladie autosomique récessive est représentée dans cet arbre généalogique. Des généticiens ont utilisé des sondes afin de repérer des RFLP caractéristiques de cette maladie. Seuls les résultats de l'analyse de la génération III ont été représentés.



- Déterminez les sondes qui permettent de repérer la maladie.
- Déterminez si les individus normaux de la génération III sont homozygotes ou porteurs.
- L'analyse des sondes de la femme malade de la génération II a donné les résultats suivants:

Sonde 1	—	Comment expliqueriez-vous ces résultats?
Sonde 2	≡	
Sonde 3	≡	
Sonde 4	—	

- Dessinez les sondes que les individus normaux de la génération II auraient eues si nous avions procédé à la même analyse sachant que les individus de la génération I ont eu les résultats suivants :

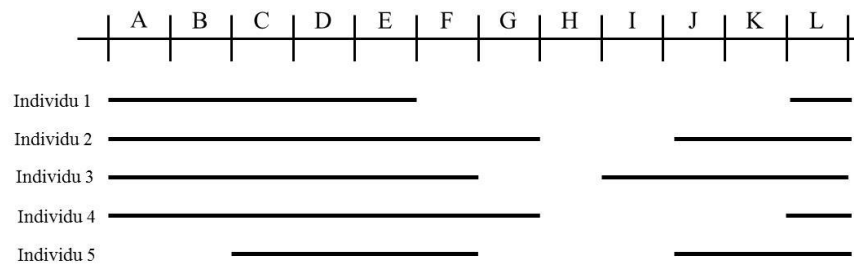
	1	2
Sonde 1	—	—
Sonde 2	—	≡
Sonde 3	≡	≡
Sonde 4	≡	≡

- Déterminez quel parent a donné l'allèle défectueux aux individus porteurs de la génération III.

7.12 – Votre professeur de génétique vous passe 7 BAC d'ADN humain dans le but que vous les assemblez en contig (assemblage d'ADN cloné en un brin d'ADN continu). Pour vous aider, il vous présente le tableau suivant où 8 STS sont fournis. Un STS est une séquence spécifique d'ADN qui a été amplifié par PCR. Un + signifie que le STS est présent sur le BAC, alors qu'un – indique que le STS est absent. À l'aide de ce tableau, dessinez le contig en prenant soin de marquer tous les STS.

BAC	STS							
	1	2	3	4	5	6	7	8
A	-	+	+	-	-	-	-	-
B	+	-	-	+	-	-	-	-
C	-	+	-	+	-	-	-	-
D	+	-	-	+	+	-	-	-
E	-	-	-	-	+	-	+	-
F	-	+	+	-	-	+	-	-
H	-	-	-	-	-	+	-	+

7.13 – Six individus malades pour une maladie autosomique dominante ont vu leur chromosome 3 être analysé par des généticiens. Les espaces blancs représentent une délétion, c’est-à-dire un manque de matériel génétique.



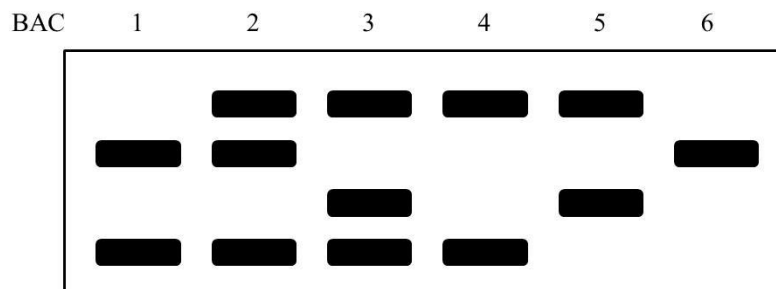
- a) Si vous étiez généticiens, dans quelle région auriez-vous concentré vos efforts pour trouver le problème associé à la maladie?
 b) Malgré le fait que tous les individus soient malades pour la même maladie, ils ne présentent pas tous les mêmes symptômes. Donnez une explication

7.14 – Dans une étude, 75 familles, dont un des deux parents était atteint d’une maladie autosomique dominante, ont été analysées. Les généticiens croient avoir identifié un RFLP avec deux allèles (A1 et A2) associés à cette maladie. Les résultats obtenus étaient les suivants (où M = allèle associé à la maladie et m= non malade) :

Génotype	Nombre d’enfants observé
M/RFLP A1	43
m/RFLP A2	37
M/RFLP A2	22
m/RFLP A1	18

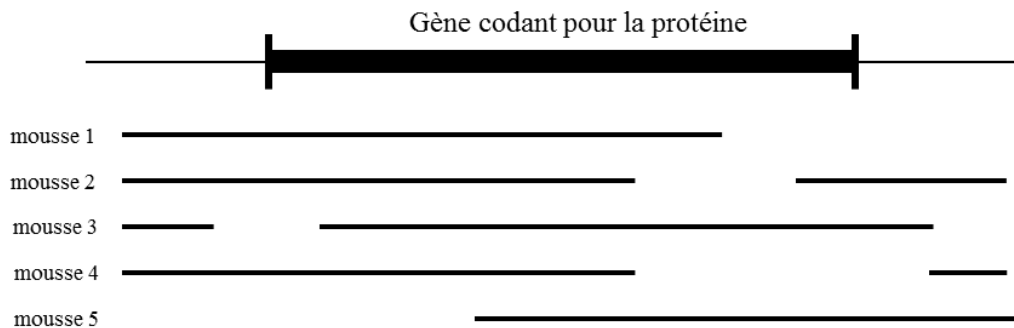
À l’aide du score Lod, déterminez si le RFLP trouvé est lié au gène. Si oui, déterminez la distance qui les sépare.

7.15 – 6 BAC radioactifs différents ont été préparés dans le but d’analyser un brin d’ADN d’une drosophile. Vous décidez d’hybrider ces derniers avec le brin d’ADN pour ensuite les couper en 4 fragments avec l’enzyme de restriction HindIII. Après avoir effectué un transfert de type Southern, vous obtenez l’autoradiogramme suivant :



Dessinez le chromosome de la drosophile en y indiquant les sites de clivage, les fragments formés ainsi que les positions des BAC.

7.16 – Des généticiens ont étudié un gène d’une mousse codant pour une protéine X. Dans le schéma ci-dessous, 5 organismes dont le gène ne fonctionne pas ont été représentés. Il est à noter que les régions blanches signalent la présence d’une délétion, c’est-à-dire qu’il manque une partie du bagage génétique.



Sachant que les mousses sont des organismes haploïdes, quel(s) croisement(s) pourrait(ent) réactiver le gène en question?

7.17 – Un morceau d’ADN a été divisé en 7 parties numérotées de 1 à 7. À partir de ce dernier, six clones différents (A à F) ont été produits. Voici les parties contenues dans chacun des clones.

Clone	Région du morceau d’ADN présent dans le clone
A	1 et 4
B	4 et 6
C	2 et 7
D	1 et 5
E	2 et 6
F	3 et 5

Dans quel ordre retrouverons-nous ces clones, si nous les alignons en contig?

7.18 - Des généticiens ont trouvé des mouches sans yeux dans la région du Grand Toronto. Afin de les analyser, ils décident de croiser une mouche sans yeux avec une mouche sauvage provenant de la ville d’Ottawa. Deux RFLP sont disponibles sur ce chromosome (où T représente l’allèle provenant de Toronto et O l’allèle provenant d’Ottawa)

RFLP 1	T	O	T	O	T	O
RFLP 2	T	O	O	T	T	O
Locus ey	ey	ey+	ey+	ey	ey+	ey
Nombre observé	2480	2368	57	47	26	22

(ey = sans yeux et ey+ = sauvage)

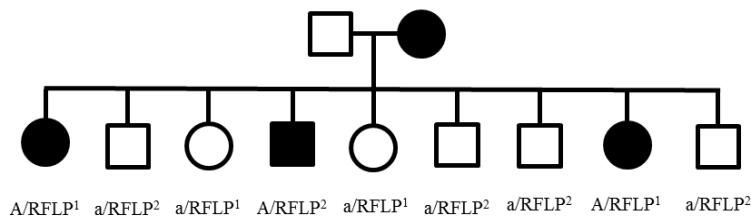
Le gène ey se trouve-t-il dans la même région que les RFLP? Si oui, calculez la distance entre les RFLP et le gène et dessinez une carte génétique avec les distances.

7.19 – 4 RFLP se trouvent proches d'un gène responsable d'une maladie autosomique récessive. Si vous deviez analyser les chromosomes suivants, quel RFLP choisiriez-vous pour identifier la maladie avec le plus de précision? Choisissez-en un et justifiez votre réponse. Les allèles des RFLP sont représentés par les lettres minuscules en exposant.

	RFLP 1	RFLP 2	RFLP 3	RFLP 4	Gène
Individu 1 (normal)	1 ^a	2 ^c	3 ^c	4 ^c	?
	1 ^b	2 ^c	3 ^b	4 ^b	?
Individu 2 (malade)	1 ^a	2 ^b	3 ^b	4 ^c	?
	1 ^a	2 ^c	3 ^b	4 ^b	?
Individu 3 (normal)	1 ^c	2 ^a	3 ^a	4 ^a	?
	1 ^c	2 ^c	3 ^b	4 ^a	?
Individu 4 (normal)	1 ^b	2 ^b	3 ^c	4 ^c	?
	1 ^b	2 ^a	3 ^a	4 ^a	?
	RFLP 1	RFLP 2	RFLP 3	RFLP 4	Gène
Individu 5 (normal)	1 ^c	2 ^c	3 ^c	4 ^b	?
	1 ^b	2 ^c	3 ^b	4 ^b	?
Individu 6 (malade)	1 ^a	2 ^b	3 ^b	4 ^a	?
	1 ^a	2 ^c	3 ^b	4 ^b	?
Individu 7 (normal)	1 ^c	2 ^a	3 ^a	4 ^b	?
	1 ^b	2 ^c	3 ^b	4 ^c	?
Individu 8 (malade)	1 ^a	2 ^c	3 ^b	4 ^c	?
	1 ^a	2 ^c	3 ^b	4 ^a	?

7.20 – Des généticiens croient avoir identifié un RFLP associé à une maladie autosomique dominante. En fait, ils affirment même que le RFLP¹ est associé au gène déféctueux. Ont-ils raison? Aidez-les à déterminer si le RFLP est bel et bien lié au gène A en utilisant le score Lod et déterminez la distance entre les deux. Il est à noter qu'ils ont étudié les deux familles présentées ci-dessous afin d'accomplir leur analyse.

Famille A



Famille B

