

**Solutionnaire des
Problèmes de génétique
BIO2533
Hiver 2014
Université d'Ottawa**

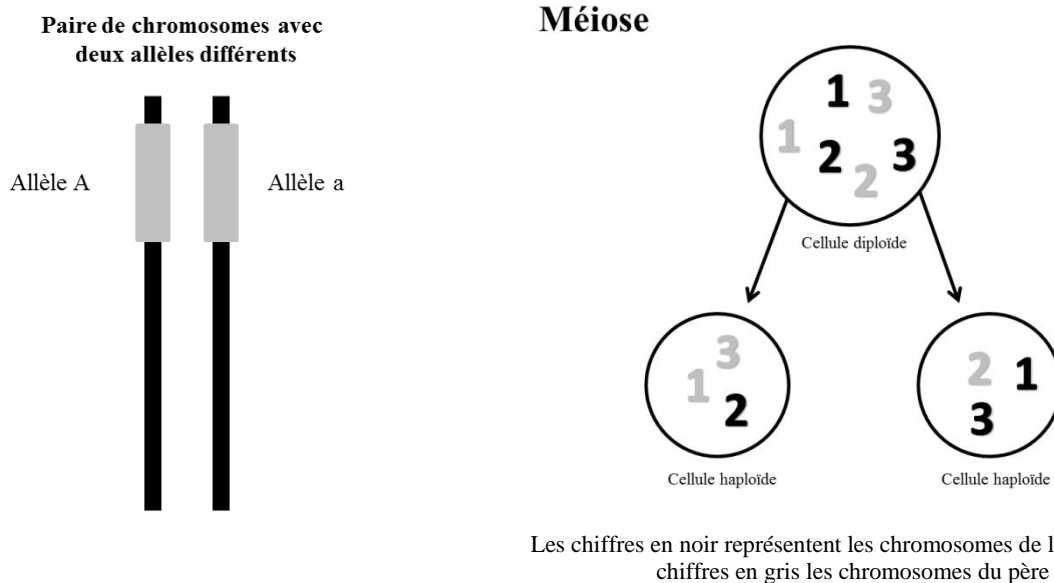
© Vincent Saucier et Guy Drouin

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 – La première loi de Mendel affirme que deux allèles appartenant à un même gène sont regroupés par paire (chaque chromosome homologue à son propre allèle) lors de la méiose et que ces derniers subissent une **ségrégation égale**. Autrement dit, les deux chromosomes d'une paire se séparent avec leur propre allèle dans deux cellules différentes formant par le fait même deux cellules haploïdes. Ainsi, nous avons un exemplaire de chacun des chromosomes dans chacun des gamètes (voir les schémas ci-dessous).

La deuxième loi de Mendel stipule qu'il y a **ségrégation indépendante** lors de la méiose. La migration d'un chromosome n'influence aucunement la migration d'un autre chromosome (à l'exception des chromosomes homologues qui ne peuvent pas migrer dans la même cellule).



1.2 – Dans un premier temps, la souris peut être soit D/D ou D/d étant donné que ces deux génotypes engendrent le phénotype D. Pour trouver le bon génotype, il suffit de faire un croisement-test avec une souris homozygote récessive de sexe opposé, soit de génotype d/d.

Si la souris est homozygote dominante (D/D), nous obtiendrons uniquement des descendants de phénotype D à la F1 étant donné qu'ils seront tous hétérozygotes (D/d).

P : D/D x d/d

F1 : 100% D/d (phénotype D)

Si la souris est hétérozygote (D/d), nous obtiendrons un ratio 50% D et 50% d.

P : D/d x d/d

F1 : 50% D/d (phénotype D) ; 50% d/d (phénotype d)

1.3 – Dans un premier temps, nous constatons qu'il y a un rapport 3:1 entre les fleurs rouges et blanches de la F1, ce qui nous indique que nous sommes en présence d'une dominance complète. En effet, nous avons soit des fleurs rouges ou blanches, pas d'intermédiaire. Ainsi, nous pouvons conclure que l'allèle associé à la couleur rouge est dominant sur celui de la couleur blanche étant donné que les fleurs rouges sont en plus grandes quantités.

De plus, les deux parents doivent être hétérozygotes pour l'allèle en question afin de pouvoir engendrer un rapport 3:1 à la F1 (voir le carré de Punnett ci-dessous). Supposons que *R* est l'allèle dominant exprimant la couleur rouge et *r* l'allèle récessif exprimant la couleur blanche.

P : mâle R/r x femelle R/r

F1: $\left. \begin{array}{l} \frac{1}{4} R/R \text{ (rouge)} \\ \frac{1}{2} R/r \text{ (rouge)} \\ \frac{1}{4} r/r \text{ (blanche)} \end{array} \right\} \frac{3}{4}$

		F1		Femelle	
			$\frac{1}{2} R$	$\frac{1}{2} r$	
Mâle	$\frac{1}{2} R$	$\frac{1}{4} R/R$	$\frac{1}{4} R/r$		
	$\frac{1}{2} r$	$\frac{1}{4} R/r$	$\frac{1}{4} r/r$		

1.4 – Le pelage noir (N/-) est dominant sur le pelage brun (n/n). Donc, si nous avons un rapport 1:1 à la F1, le parent noir doit être hétérozygote.

P : N/n x n/n

F1: $\begin{array}{l} \frac{1}{2} N/n \text{ (noires)} \\ \frac{1}{2} n/n \text{ (brunes)} \end{array}$

S'il avait été homozygote dominant (N/N), nous aurions eu que des descendants noirs.

1.5 – D'abord, le dé a 6 faces. Donc, vous avez 1/6 d'obtenir n'importe quel chiffre sur chaque dé. Ensuite, la couleur est indépendante au chiffre obtenu. Nous devons donc traiter cette situation comme étant un «ET» (exemple : obtenir un 3 et la couleur rouge).

a) Lorsque je lance les dés, j'ai 1/6 d'avoir le chiffre 2 sur le dé bleu, 1/6 d'avoir le chiffre 2 sur le dé rouge, 1/6 d'avoir le chiffre 2 sur le dé vert et 1/6 d'avoir le chiffre 2 sur le dé jaune. Par conséquent, pour que les quatre se réalisent en même temps, nous devons les multiplier ensemble.

$$P(2 \text{ (bleu)}, 2 \text{ (rouge)}, 2 \text{ (vert)} \text{ et } 2 \text{ (jaune)}) = (1/6)(1/6)(1/6)(1/6) = 1/1296$$

b) Même raisonnement qu'en a) (dans cette situation remplacée le chiffre 2 du a) par les chiffres correspondants).

$$P(6 \text{ (bleu)}, 1 \text{ (rouge)}, 3 \text{ (vert)} \text{ et } 4 \text{ (jaune)}) = (1/6)(1/6)(1/6)(1/6) = 1/1296$$

c) Nous pouvons avoir soit 1 (bleu), 1 (rouge), 1 (vert) et 1 (jaune) OU 2 (bleu), 2 (rouge), 2 (vert) et 2 (jaune) OU ... 6 (bleu), 6 (rouge), 6 (vert) et 6 (jaune). Nous avons donc six possibilités et par le fait même 6 fois plus de chance que la prédiction se réalise. Il ne reste plus qu'à additionner les probabilités individuelles des six combinaisons.

$$P(4 \text{ fois le même nombre}) = (1/6)^4 (6) = 1/216$$

d) Sur le premier dé, vous pouvez obtenir n'importe quel nombre. Par conséquent, la probabilité est de 1/1! Il reste donc 5 chiffres disponibles pour le 2^e dé, ce qui donne une probabilité de 5/6 d'avoir un chiffre différent. Même raisonnement pour les dés #3 et #4. Leurs probabilités sont respectivement 4/6 (4 chiffres disponibles) et 3/6 (3 chiffres disponibles). Il ne reste plus qu'à multiplier les 4 probabilités ensemble.

$$P(4 \text{ nombres différents}) = (1/1)(5/6)(4/6)(3/6) = 5/18$$

e) Même explication qu'en c).

$$P(4 \text{ un ou 4 six}) = (1/6)^4 + (1/6)^4 = 1/648$$

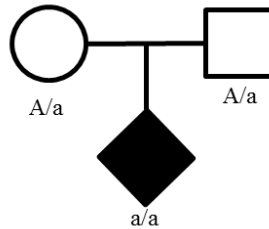
f) Si je ne veux pas avoir un 3, j'ai donc 5/6 de ne pas l'avoir ($1 - 1/6 = 5/6$). Appliquez ce raisonnement sur chaque dé.

$$P(\text{aucun 3}) = (5/6)(5/6)(5/6)(5/6) = 625/1296$$

g) J'ai 3 chances sur 6 d'avoir un nombre pair. Appliquez ce raisonnement sur chaque dé.

$$P(4 \text{ nombres pairs}) = (3/6)(3/6)(3/6)(3/6) = 1/16$$

1.6 – Étant donné que les parents ont donné naissance à un enfant malade, ils doivent nécessairement être hétérozygotes pour la maladie (A = allèle normal, a = allèle associé à la mucoviscidose).



a) La probabilité que leur 2^e enfant soit malade est de 1/4 étant donné que les parents sont hétérozygotes. Sa naissance est indépendante au premier enfant.

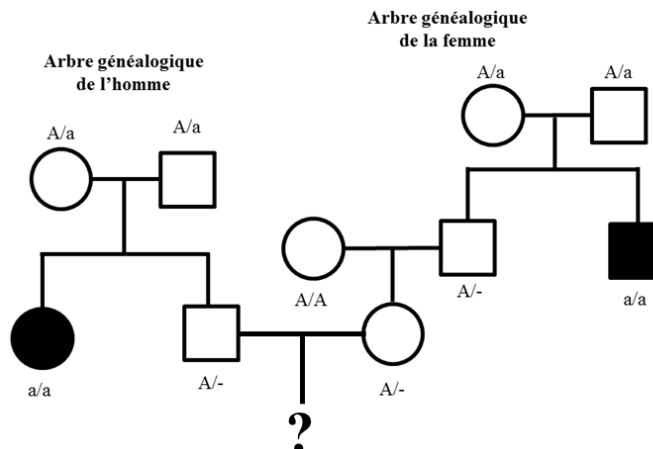
b) Nous devons trouver la probabilité d'avoir un enfant malade ET un garçon. Ce sont donc 2 événements indépendants. Nous savons qu'il a 1/4 d'être malade (voir en a)). Ensuite, il faut considérer le fait que l'enfant doit être un garçon. Par conséquent, nous avons 1/2 d'avoir un garçon et 1/2 d'avoir une fille. Puisque les 2 doivent survenir en même temps, nous trouvons

$$P(\text{garçon malade}) = P(\text{malade}) \times P(\text{garçon}) = 1/4 \times 1/2 = 1/8$$

c) Nous devons trouver la probabilité d'avoir un enfant non malade ET une fille. Ce sont donc 2 événements indépendants. La probabilité d'être non malade est de 3/4 puisque c'est l'inverse d'être malade ($1 - 1/4$). Ensuite, la probabilité d'avoir une fille est de 1/2.

$$P(\text{fille non malade}) = P(\text{non malade}) \times P(\text{fille}) = 3/4 \times 1/2 = 3/8$$

1.7 – Voici l'arbre généalogique du problème. A représente l'allèle normal (dominant) et a l'allèle de la phénylcétonurie (récessif).



Dans un premier temps, on doit déterminer la probabilité que le père ait le gène déficient et déterminer la probabilité qu'il le transmette. Ensuite, nous devons faire la même chose pour la mère.

Probabilité que le père ait l'allèle a:

Puisque sa sœur est atteinte de la maladie et que ses parents sont normaux, ces derniers doivent nécessairement être hétérozygotes. De plus, nous avons deux possibilités quant au génotype: A/A ou A/a. En effet, nous devons écarter a/a, car nous savons qu'il n'est pas malade.

1/3 A/A normal

2/3 A/a normal

~~a/a malade~~ (non considéré)

Par conséquent, la probabilité qu'il ait l'allèle a est de 2/3

Probabilité que le père transmette l'allèle a:

S'il est porteur, il a 1/2 de le transmettre.

Probabilité que la mère ait l'allèle a:

Puisque son oncle est atteint de la maladie et que ses grands-parents sont normaux, ces derniers doivent nécessairement être hétérozygotes. Ainsi, son père (ou sa mère) a 2/3 d'avoir l'allèle a étant donné qu'on sait qu'il (ou elle) n'est pas malade. De plus, il (ou elle) a 1/2 de transmettre l'allèle à sa fille.

Probabilité que la mère transmette l'allèle a:

Si elle est hétérozygote, elle a 1/2 de le transmettre.

En résumé, tous ces événements sont indépendants. De plus, pour que l'enfant soit malade, il faut qu'ils se réalisent tous en même temps. Donc,

$$P(\text{un enfant malade}) = P(\text{♂ ait a}) \times P(\text{♂ donne a}) \times P(\text{♀ ait a}) \times P(\text{♀ donne a}) = (2/3)(1/2)(2/3 \times 1/2)(1/2) = 1/18$$

1.8 – a) Le pelage noir (N/-) est dominant sur le pelage roux (n/n). Donc, si nous avons un croisement hétérozygote-hétérozygote classique, nous aurons les résultats suivants :

P : N/n x N/n

F1: $\left. \begin{array}{l} 1/4 \text{ N/N (noirs)} \\ 1/2 \text{ N/n (noirs)} \\ 1/4 \text{ n/n (roux)} \end{array} \right\} 3/4$

Donc, nous devrions obtenir à la F1

3/4 x 36 = 27 chiens noirs

1/4 x 36 = 9 chiens roux

b) Il suffit de faire un croisement-test avec un chien homozygote récessif de sexe opposé.

Si le chien est N/n, nous obtiendrons uniquement des descendants noirs à la F1 étant donné qu'ils seront tous hétérozygotes (N/n).

P : N/N x n/n
F1 : 100% N/n (noir)

Si le chien est N/n, nous obtiendrons un ratio 50% noirs et 50% roux.

P : N/n x n/n
F1 : 50% N/n (noir); 50% n/n (roux)

1.9 – Dans un premier temps, nous pouvons voir qu'il y a un rapport 3:1 entre les lapins noirs et les lapins blancs de la F2. Nous pouvons donc conclure que l'allèle noir (N) est dominant sur l'allèle blanc (n). De plus, le rapport 3:1 doit nécessairement provenir de croisements hétérozygote-hétérozygote classiques entre certaines lapins de la F1. Mais quels sont donc les génotypes des parents? Puisqu'aucun lapereau blanc n'est apparu à la F1 (mais que l'allèle défectueux doit avoir été transmis), un des parents de la génération P doit être N/N et l'autre N/n. De cette façon, certains lapereaux étaient hétérozygotes et d'autres homozygotes dominants. C'est le croisement entre deux hétérozygotes qui aurait produit ces rapports

P N/N x N/n
F1 1 N/N : 1 N/n (croisement hétérozygote-hétérozygote – rapport 3:1 à la F2)

Dans ces conditions, nous ne savons pas si c'est le lapin ou la lapine qui est hétérozygote (N/n). Il se peut très bien que le lapin soit hétérozygote. Par conséquent, je ne rembourserais pas Marc sur cet argument. Il faudrait effectuer d'autres tests. Par exemple, nous pourrions effectuer des croisements-tests avec les deux lapins concernés.

1.10 – a) Nous pouvons voir qu'il y a 48 oiseaux avec un bec mince et 15 oiseaux avec un bec large, soit un rapport approximatif de 3:1. Par conséquent, les parents doivent être hétérozygotes pour le gène. De plus, bec mince (A) est dominant sur bec large (a).

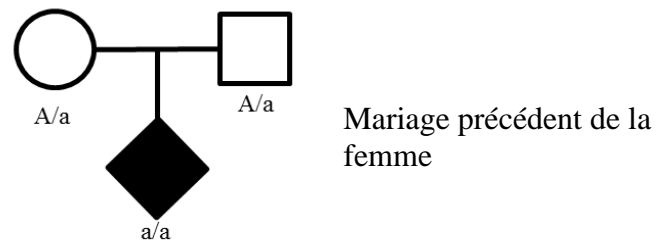
P A/a x A/a
F1 1/4 A/A; 1/2 A/a; 1/4 a/a (génotype)
 3/4 A; 1/4 a (phénotype)

b) Avec un croisement test, il serait facile de confirmer notre hypothèse. En effet, puisque nos oiseaux de départ étaient hétérozygotes, nous n'avons qu'à les croiser chacun avec un oiseau de sexe opposé présentant un bec large (homozygote récessif – a/a). De cette façon, nous devrions obtenir dans les deux cas des rapports 1:1 entre bec mince et bec large.

P A/a x a/a (croisement test)
F1 1/2 A/a; 1/2 a/a

1.11 – a) La femme est hétérozygote pour la maladie parce qu'elle a donné naissance à un enfant malade lors d'un mariage précédent.

(A = allèle normal,
a = allèle associé à la tyrosinémie).



Par conséquent, c'est certain qu'elle possède l'allèle récessif (probabilité de 1/1). Du côté de l'homme, il a 1/20 de l'avoir (indépendamment de son historique familial). Enfin, chacun a 1/2 de donner l'allèle récessif.

$$P(\text{un enfant malade}) = P(\text{♂ ait } a) \times P(\text{♂ donne } a) \times P(\text{♀ ait } a) \times P(\text{♀ donne } a) = (1/1)(1/2)(1/20)(1/2) = 1/80$$

b) Le fait qu'ils ont eu au moins un enfant malade indique qu'ils sont tous les deux hétérozygotes. Donc, ils ont 1/4 que leur 4^e enfant soit malade (le rang n'a aucune importance, car les naissances sont indépendantes).

1.12 – Non, il n'est pas possible de déterminer hors de tout doute si un individu est homozygote dominant pour un allèle à l'aide d'un simple test expérimental. D'abord, le croisement-test donnera seulement des phénotypes dominants. À première vue, ces résultats semblent satisfaisants, mais ils ne prouvent pas hors de tout doute qu'il est homozygote dominant. En effet, un individu hétérozygote a 1/2 d'engendrer un phénotype dominant et 1/2 d'engendrer un phénotype récessif dans un croisement-test. N'oubliez pas que tous les descendants sont indépendants les uns aux autres. Par conséquent, il n'est pas impossible que l'hétérozygote ait seulement des descendants au phénotype dominant (c'est rare, mais pas impossible).

1.13 – a) Cette maladie est associée à un allèle dominant. Premièrement, elle est présente à toutes les générations. Dans le cas d'une maladie récessive, la maladie saute généralement des générations. De plus, chaque personne qui est atteinte a un parent malade. Puisqu'un seul allèle est nécessaire, il faut obligatoirement que le parent soit malade pour le transmettre à ses enfants.

b) L'allèle A représente le gène défectueux, alors que l'allèle a indique le gène normal.

- I a/a; A/-; A/a; a/a
- II A/a; A/a; a/a; A/a; A/a; a/a; a/a; A/a; a/a
- III a/a; A/a; a/a; a/a; a/a; a/a; a/a; A/a
- IV A/a; a/a; a/a; A/a; A/a; a/a; a/a

c) Puisque les parents 4 et 5 de la génération II sont hétérozygotes, ils ont une 1/4 d'avoir un enfant en santé, et ce, à chaque naissance (les naissances sont indépendantes les unes aux autres). Donc, c'est pourquoi ils ont pu avoir quatre enfants en santé. Il va sans dire qu'ils ont été très chanceux, mais ce n'est pas impossible.

1.14 – A.i) Cette maladie est associée à un allèle dominant. Premièrement, elle est présente à toutes les générations. Dans le cas d'une maladie récessive, la maladie saute généralement des générations. De plus, chaque personne qui est atteinte a un parent malade. Puisqu'un seul allèle est nécessaire, il faut obligatoirement que le parent soit malade pour le transmettre à ses enfants.

ii) L'allèle A représente le gène défectueux, alors que l'allèle a indique le gène normal.

I A/a; a/a
II a/a; A/a; a/a; A/a; a/a; a/a; A/a; a/a
III a/a; a/a; A/a; a/a; a/a; a/a; A/a; A/a; A/a
IV a/a

B.i) Cette maladie est associée à un allèle récessif. Malgré le fait qu'elle est présente à presque toutes les générations, la maladie ne peut pas être dominante. En effet, les individus 1 et 2 de la génération III ont eu un enfant malade, ce qui signifie qu'ils sont hétérozygotes. En d'autres termes, ils sont porteurs de l'allèle défectueux et ne l'expriment pas (ce qui indique un allèle récessif).

ii) L'allèle a représente le gène défectueux, alors que l'allèle A indique le gène normal.

I a/a; A/a; A/-; A/-; A/a; a/a
II a/a; A/a; A/-; A/-; A/-; a/a; A/a
III A/a; A/a
IV a/a

C.i) Cette maladie est associée à un allèle récessif. Nous pouvons voir que les individus 5 et 6 de la génération III ont eu un enfant malade, ce qui signifie qu'ils sont hétérozygotes. En d'autres termes, ils sont porteurs de l'allèle défectueux et ne l'expriment pas (ce qui indique un allèle récessif).

ii) L'allèle a représente le gène défectueux, alors que l'allèle A indique le gène normal.

I a/a; A/a; A/-; A/-
II A/A; a/a; A/a; a/a; A/a; A/a; A/-; A/-
III A/a; A/a; A/a; A/a; a/a; A/-; A/-; A/-

D. i) Cette maladie est associée à un allèle dominant. Premièrement, elle est présente à toutes les générations. Dans le cas d'une maladie récessive, la maladie saute généralement des générations. De plus, chaque personne qui est atteinte a un parent malade. Puisqu'un seul allèle est nécessaire, il faut obligatoirement que le parent soit malade pour le transmettre à ses enfants.

ii) L'allèle A représente le gène défectueux, alors que l'allèle a indique le gène normal.

I A/a; a/a
II a/a; a/a; A/a; a/a; a/a; a/a; a/a; A/a; A/a
III a/a; A/a; a/a; a/a; a/a; a/a; A/a; a/a; a/a
IV A/a; a/a; A/a; a/a; A/a

1.15 – Le même taux de fer signifie que les **deux** enfants doivent avoir en même temps soit un taux normal OU un taux élevé de ce métal. Il y a donc deux possibilités. Dans un premier temps, nous devons trouver la probabilité que les deux aient un taux normal (F). Puis, nous devons calculer la probabilité que les deux aient un taux élevé (f).

P F/f x F/f
F1 1/4 F/F; 1/2 F/f; 1/4 f/f (génotype) ou **3/4 F et 1/4 f (phénotype)**

P (taux normal) = P (1^{er} taux normal ET 2^e taux normal) = 3/4 x 3/4 = 9/16

P (taux élevé) = P (1^{er} taux élevé ET 2^e taux élevé) = 1/4 x 1/4 = 1/16

P (même taux de fer) = P (taux normal) + P (taux élevé) = 9/16 + 1/16 = 10/16 = 5/8

La probabilité que ses deux enfants aient le même taux de fer est de 5/8.

1.16 – a) Selon le croisement 2, nous pouvons affirmer que c'est une mutation récessive. En effet, le croisement entre un oiseau vert et un oiseau bleu donne uniquement des descendants verts. Par conséquent, l'allèle dominant est V et l'allèle récessif est B.

b) C'est une mutation autosomique étant donné qu'il n'y a aucune différence entre les deux sexes. Les rapports sont les mêmes à la F1.

c)

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

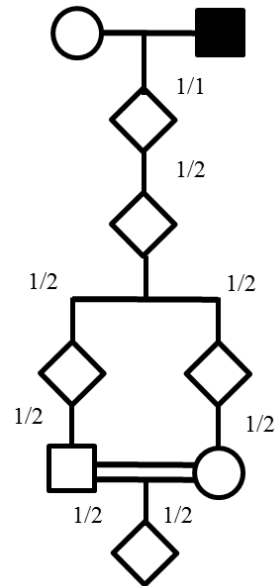
1.17 – a) Voici l'arbre généalogique de la situation (les probabilités de transmettre l'allèle défectueux ont été indiquées entre chaque individu) :

b) P (malade) = $(1/1) (1/2) (1/2) (1/2) (1/2) (1/2) (1/2) (1/2) = 1/128$

La probabilité que leur premier enfant soit malade est de 1/128. Par conséquent, ils ont tort puisqu'ils peuvent donner naissance à un individu malade.

1.18 – Dans un premier temps, vous devez remarquer qu'il y a deux gènes d'impliqués. Nous avons donc un croisement dihybrides. De plus, toutes les drosophiles sont impliquées dans un croisement-test. Alors, elles sont toutes croisées avec une drosophile de génotype g/g; l/l (où g = noir et l = courte).

Voici les génotypes des drosophiles (G = corps gris, g = corps noir, L= ailes longues et l= ailes courtes) :



Drosophile de génotypes inconnus	Rapport observé à la F1
A) G/G; L/l (sauvage)	1:1
B) G/g; L/l (sauvage)	1:1:1:1
C) G/G; L/L (sauvage)	1
D) G/g; L/L (sauvage)	1:1

1.19 – Il suffit de trouver la probabilité pour chaque gène et de les multiplier ensemble.

a.i) $P(A; b; C; D; E; f) = P(A) P(b) P(C) P(D) P(E) P(f) = (3/4)(1/2) (3/4) (1)(3/4)(1/2) = 27/256$

ii) $P(A; B; C; D; E; F) = P(A) P(B) P(C) P(D) P(E) P(F) = (3/4)(1/2) (3/4) (1)(3/4)(1/2) = 27/256$

iii) Nous avons qu'à additionner les probabilités des deux parents ensemble :

$$P(\text{à un ou l'autre}) = P(\text{parent 1}) + P(\text{parent 2}) = (27/256) + (27/256) = 27/128$$

iv) Pour qu'ils ne ressemblent à aucun des deux parents, il faut faire l'inverse de iii). Donc,

$$P(\text{à aucun des deux}) = 1 - P(\text{à un ou l'autre}) = 1 - 27/128 = 101/128$$

b.i) $P(A/a; b/b; C/c; D/D; E/e; f/f) = P(A/a) P(b/b) P(C/c) P(D/D) P(E/e) P(f/f) = (1/2)^6 = 1/64$

ii) $P(A/a; B/b; C/c; D/d; E/e; F/f) = P(A/a) P(B/b) P(C/c) P(D/d) P(E/e) P(F/f) = (1/2)^6 = 1/64$

iii) Nous avons qu'à additionner les probabilités des deux parents ensemble :

$P(\text{à un ou l'autre}) = P(\text{parent 1}) + P(\text{parent 2}) = (1/64) + (1/64) = 1/32$

iv) Pour qu'ils ne ressemblent à aucun des deux parents, il faut faire l'inverse de iii). Donc,

$P(\text{à aucun des deux}) = 1 - P(\text{à un ou l'autre}) = 1 - 1/32 = 31/32$

1.20 – a) D'abord, c'est une maladie associée à un allèle récessif. Nous pouvons voir que les deux parents du départ ont eu un enfant malade, ce qui signifie qu'ils sont hétérozygotes. En d'autres termes, ils sont porteurs de l'allèle défectueux et ne l'expriment pas (ce qui indique un allèle récessif). De plus, c'est une maladie autosomique étant donné que l'homme numéro 7 de la génération II a eu une fille malade. Par conséquent, il est porteur de la maladie. Si c'était lié au sexe, il aurait dû l'exprimer, ce qui n'est pas le cas.

b) Probabilité que l'individu 1 ait l'allèle a:

Puisque ses grands-parents ont eu un enfant malade, ils sont hétérozygotes. Ainsi, sa mère a 2/3 d'avoir l'allèle défectueux (sachant qu'elle est normale) et 1/2 de le transmettre à son fils (individu 1).

Probabilité que l'individu 1 transmette l'allèle a:

S'il est porteur, il a 1/2 de le transmettre.

Probabilité que l'individu 2 ait l'allèle a:

Puisque ses parents ont eu un enfant malade, ils sont hétérozygotes pour la maladie. Nous n'avons pas besoin de considérer les grands-parents puisque nous connaissons déjà le génotype des parents. Bref, elle a 2/3 d'avoir l'allèle défectueux.

Probabilité que l'individu 2 transmette l'allèle a:

Si elle est hétérozygote, elle a 1/2 de le transmettre.

En résumé, tous ces événements sont indépendants. De plus, pour que l'enfant soit malade, il faut qu'ils se réalisent tous en même temps.

$P(\text{un enfant malade}) = P(\text{♂ ait a}) \times P(\text{♂ donne a}) \times P(\text{♀ ait a}) \times P(\text{♀ donne a}) =$
 $(2/3 \times 1/2)(1/2)(2/3)(1/2) = 1/18$

1.21 – Deux explications sont possibles. D'abord, il se peut qu'il ait subi une réversion (inverse de la mutation), ce qui aurait rétabli le phénotype normal. Par contre, ce phénomène est plutôt rare.

L'explication la plus probable est que Selam habite dans un endroit où la densité en oxygène est plus élevée. Puisque ces globules rouges ont la forme d'une faucille, leurs affinités pour l'oxygène diminuent. Une haute densité en oxygène peut compenser ce manque d'affinité ou du moins diminuer l'impact de la maladie. Ainsi, nous voyons clairement que le phénotype provient de l'interaction entre le génotype et l'environnement.

génotype 1 + environnement 1 = phénotype A

génotype 1 + environnement 2 = phénotype B

Il est fort probable que s'il avait habité en altitude, il aurait souffert des symptômes tout comme ses parents puisque la densité en oxygène est moins élevée.

1.22 – a) H_0 = les deux gènes proviennent d'un croisement hétérozygote-hétérozygote classique produisant un rapport 3:1 à la F1.

Dans un rapport 3:1, nous devrions nous attendre à avoir 168 descendants dominants et 56 descendants récessifs. Il nous reste plus qu'à appliquer la formule suivante pour vérifier notre H_0 :

$$\sum \frac{(Obs - Esp)^2}{Esp}$$
$$\chi^2 = \frac{(128 - 168)^2}{168} + \frac{(96 - 56)^2}{56} = 38,1$$

En utilisant 1 degré de liberté, nous trouvons une valeur p inférieure à 0,005. Ainsi, nous sommes largement en dessous de la valeur de référence de 0,05. Par conséquent, nous devons rejeter H_0 indiquant que les deux gènes proviennent d'un croisement hétérozygote-hétérozygote classique, car la probabilité que H_0 soit vraie est très faible.

b) H_0 = les deux gènes proviennent d'un croisement hétérozygote-homozygote récessif produisant un rapport 1:1 à la F1.

Dans un rapport 1:1, nous devrions nous attendre à avoir 112 descendants dominants et 112 descendants récessifs. Il nous reste plus qu'à appliquer la formule suivante pour vérifier notre H_0 :

$$\sum \frac{(Obs - Esp)^2}{Esp}$$
$$\chi^2 = \frac{(128 - 112)^2}{112} + \frac{(96 - 112)^2}{112} = 4,57$$

En utilisant 1 degré de liberté, nous trouvons une valeur p entre 0,025 et 0,05. Ainsi, nous sommes en dessous de la valeur de référence de 0,05. Par conséquent, nous devons rejeter H_0 indiquant que les deux gènes proviennent d'un croisement hétérozygote-homozygote récessif, car la probabilité que H_0 soit vraie est très faible.

Le généticien devra chercher d'autres alternatives pour expliquer ces rapports.

1.23 – Le croisement #2 nous indique que les ailes longues (L) sont dominantes sur les ailes courtes (l) parce que nous avons un rapport 3(longues):1(courtes).

Le croisement #5 nous indique que jaune (J) est dominant sur noir (j) parce que nous avons un rapport 3(jaune):1(noir).

Les génotypes des parents sont les suivants :

Croisement #1	j/j ; L/l	x	J/j ; l/l	(rapport 1:1:1:1)
Croisement #2	j/j ; L/l	x	j/j ; L/l	(rapport 3:1:0:0)
Croisement #3	j/j ; L/l	x	J/j ; L/l	(rapport 3:1:3:1)
Croisement #4	J/J ; L/l	x	J/J ; L/l	(rapport 0:0:3:1)
Croisement #5	J/j ; L/l	x	J/j ; l/l	(rapport 1:1:3:3)
Croisement #6	j/j ; L/L	x	j/j ; L/L	(rapport 1:0:0:0)
Croisement #7	j/j ; l/l	x	J/j ; L/L	(rapport 1:0:1:0)
Croisement #8	J/j ; L/l	x	J/j ; L/l	(rapport 9:3:3:1)

1.24 – Dans un premier temps, nous pouvons trouver les probabilités de chaque boulier :

Boulier 1	blanche : 300/600 = 1/2	rouge : 300/600 = 1/2
Boulier 2	blanche : 200/600 = 1/3	bleue : 400/600 = 2/3
Boulier 3	blanche : 350/600 = 7/12	jaune : 250/600 = 5/12
Boulier 4	blanche : 450/600 = 3/4	verte : 150/600 = 1/4

Les symboles seront les suivants : R = rouge, B = bleue, J = jaune, V = verte et W = blanche (*white*).

a) Pour obtenir seulement des blanches, nous devons avoir une boule blanche pour chaque boulier. Puisque tous ces événements sont indépendants les uns des autres, nous devons les traiter comme un «Et».

Boulier 1 = W Boulier 2 = W Boulier 3 = W Boulier 4 = W

$$P(W, W, W, W) = (1/2) (1/3) (7/12) (3/4) = 7/96$$

La probabilité d'avoir uniquement des boules blanches est de 7/96.

b) Pour obtenir seulement des colorées, nous devons avoir une boule de couleur pour chaque boulier. Puisque tous ces événements sont indépendants les uns des autres, nous devons les traiter comme un «Et».

Boulier 1 = R Boulier 2 = B Boulier 3 = J Boulier 4 = V

$$P(R, B, J, V) = (1/2) (2/3) (5/12) (1/4) = 5/144$$

La probabilité d'avoir uniquement des boules colorées est de 5/144.

c) Les boules bleues et vertes doivent provenir respectivement des bouliers 2 et 4. Alors que les deux boules blanches doivent provenir des bouliers 1 et 3. Dans ces conditions, nous aurons

Boulier 1 = W Boulier 2 = B Boulier 3 = W Boulier 4 = V

$$P(W, B, W, V) = (1/2) (2/3) (7/12) (1/4) = 7/144$$

La probabilité d'avoir deux blanches, une bleue et une verte est de 7/144.

d) La boule colorée peut être soit R, B, J ou V. Donc, quatre situations sont possibles :

S1) Boulier 1 = R	Boulier 2 = W	Boulier 3 = W	Boulier 4 = W
S2) Boulier 1 = W	Boulier 2 = B	Boulier 3 = W	Boulier 4 = W
S3) Boulier 1 = W	Boulier 2 = W	Boulier 3 = J	Boulier 4 = W
S4) Boulier 1 = W	Boulier 2 = W	Boulier 3 = W	Boulier 4 = V

Par conséquent, nous avons 4 fois plus de chance de l'avoir. Nous devons traiter ces quatre événements comme un «OU» parce que nous avons 4 possibilités.

$$P(3 \text{ W et une colorée}) = P(S1) + P(S2) + P(S3) + P(S4) \\ = (1/2 \cdot 1/3 \cdot 7/12 \cdot 3/4) + (1/2 \cdot 2/3 \cdot 7/12 \cdot 3/4) + (1/2 \cdot 1/3 \cdot 5/12 \cdot 3/4) + (1/2 \cdot 1/3 \cdot 7/12 \cdot 1/4) = 85/288$$

La probabilité d'avoir 3 boules blanches et une colorée est de 85/288.

e) La probabilité d'avoir au moins 2 boules blanches signifie que l'on peut avoir 2, 3 ou 4 boules blanches. Il est également possible de voir la situation comme l'inverse, d'avoir 0 ou 1 boule blanche, ce qui sera beaucoup moins long à calculer.

D'abord, nous avons déjà trouvé la probabilité de n'avoir aucune boule blanche en b), elle était de 5/144. Ensuite, nous devons trouver la probabilité d'avoir une seule boule blanche (et donc 3 colorées). Quatre situations sont possibles :

S1) Boulier 1 = W	Boulier 2 = B	Boulier 3 = J	Boulier 4 = V
S2) Boulier 1 = R	Boulier 2 = W	Boulier 3 = J	Boulier 4 = V
S3) Boulier 1 = R	Boulier 2 = B	Boulier 3 = W	Boulier 4 = V
S4) Boulier 1 = R	Boulier 2 = B	Boulier 3 = J	Boulier 4 = W

Par conséquent, nous avons 4 fois plus de chance de l'avoir. Nous devons traiter ces quatre événements comme un «OU» parce que nous avons 4 possibilités.

$$P(1 \text{ W et 3 colorées}) = P(S1) + P(S2) + P(S3) + P(S4) \\ = (1/2 \cdot 2/3 \cdot 5/12 \cdot 1/4) + (1/2 \cdot 1/3 \cdot 5/12 \cdot 1/4) + (1/2 \cdot 2/3 \cdot 7/12 \cdot 1/4) + (1/2 \cdot 2/3 \cdot 5/12 \cdot 3/4) = 59/288$$

La probabilité d'avoir 1 boule blanche et 3 colorées est de 59/288.

Finalement, nous avons qu'à additionner les probabilités d'avoir 0 ou 1 boule blanche et faire l'inverse.

$$P(\text{au moins 2 blanches}) = 1 - P(\text{moins de 2 blanches}) = 1 - (P(0) + P(1)) \\ = 1 - (5/144 + 59/288) = 1 - 23/96 = 73/96$$

La probabilité d'avoir au moins 2 boules blanches est de 73/96.

- 1.25 – 1 gène peut produire 2 phénotypes et 3 génotypes.
 2 gènes peuvent produire 4 phénotypes et 9 génotypes
 ...
 n gènes peuvent produire 2^n phénotypes et 3^n génotypes

Par conséquent,

- 3 gènes peuvent produire $2^3 = 8$ phénotypes et $3^3 = 27$ génotypes
 ...
 10 gènes peuvent produire $2^{10} = 1024$ phénotypes et $3^{10} = 59\,049$ génotypes

1.26 – a) (A = allèle normal, a = allèle anormal)

- I A/-; a/a
 II A/A; A/a; A/a; A/A; A/a; A/a; A/A
 III A/A; A/-; A/A; A/-; A/-; A/-; A/-
 IV A/-; A/-; A/-; A/-

b) Probabilité que l'individu 1 ait l'allèle a:

Nous avons déterminé en a) que l'individu II-2 est A/a. Par conséquent, il a 1/2 de le transmettre à l'individu III-2. Puis, ce dernier à 1/2 de le transmettre à l'individu IV-1.

Probabilité que l'individu 1 transmettre l'allèle a:

Si elle est porteuse, elle a 1/2 de le transmettre.

Probabilité que l'individu 2 ait l'allèle a:

Nous avons déterminé en a) que l'individu II-5 est A/a. Par conséquent, il a 1/2 de le transmettre à l'individu III-4. Puis, ce dernier à 1/2 de le transmettre à l'individu IV-4.

Probabilité que l'individu 2 transmettre l'allèle a:

S'il est hétérozygote, il a 1/2 de le transmettre.

En résumé, tous ces évènements sont indépendants. De plus, pour que l'enfant soit malade, il faut qu'ils se réalisent tous en même temps.

$$P(\text{un enfant malade}) = P(\text{♂ ait a}) \times P(\text{♂ donne a}) \times P(\text{♀ ait a}) \times P(\text{♀ donne a}) = \\ (1/2 \times 1/2)(1/2) (1/2 \times 1/2) (1/2) = 1/64$$

c) Si leur premier enfant est malade, les parents doivent être hétérozygotes. Par conséquent, la probabilité que leur deuxième enfant soit malade devient de 1/4.

P	A/a x A/a	F1	1/4 A/A (normal)
			1/2 A/a (normal)
			1/4 a/a (malade)

d) Le fait que leur premier enfant soit normal n'ajoute aucune information. En effet, les deux parents peuvent être porteurs ou non porteurs et donner naissance à un enfant normal. Donc, un seul enfant n'est pas suffisant. Par conséquent, la probabilité que leur deuxième enfant soit malade demeure de 1/64 (même réponse qu'en a).

1.27 – i) Le croisement b) nous indique que noir argenté est dominant sur roux. En effet, suite au croisement entre un renard noir argenté et un renard roux, 100% de la F1 a été noir argenté. Par conséquent, l'allèle responsable de la couleur rousse a été caché par l'allèle codant pour la couleur noir argenté.

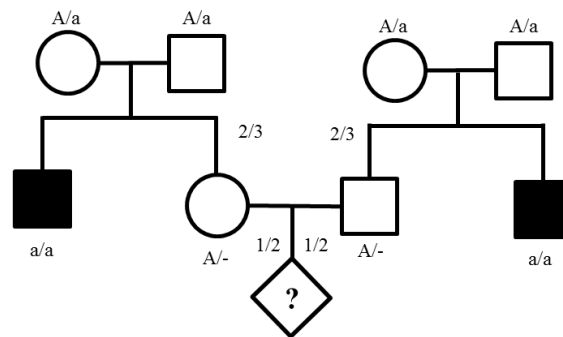
ii) L'allèle codant pour la fourrure noir argenté sera représenté par N et l'allèle codant pour la couleur rousse sera représenté par n.

Croisement parental	Descendants	
	roux	noir argenté
a) n/n x n/n	n/n	
b) n/n x N/N		N/n
c) N/N x N/-		N/-
d) n/n x n/n	n/n	
e) n/n x N/n	n/n	N/n
f) n/n x N/N		N/n
g) N/n x N/n	n/n	N/N ou N/n
h) N/n x N/N		N/N ou N/n
i) N/N x N/N		N/N

1.28 – Il suffit de trouver la probabilité pour chaque gène et de les multiplier ensemble.

$$P(a/a; B/b; C/C; D/d) = P(a/a) \times P(B/b) \times P(C/C) \times P(D/d) = (1/2)(1/2)(1/4)(1) = 1/16$$

1.29 – a) Dans un premier temps, nous allons construire un arbre généalogique de la situation.



Donc, puisque les deux parents sont normaux, mais que leurs parents sont hétérozygotes, ils auront 2/3 d'avoir l'allèle défectueux et chacun aura 1/2 de le transmettre à leur enfant.

$$P(\text{un enfant malade}) = P(\text{♂ ait } a) \times P(\text{♂ donne } a) \times P(\text{♀ ait } a) \times P(\text{♀ donne } a) = (2/3)(1/2)(2/3)(1/2) = 1/9$$

Ils ont 1 chance sur 9 d'avoir un enfant malade.

b) S'ils ont eu un enfant malade, alors ils doivent être nécessairement hétérozygotes. Par conséquent, la probabilité d'avoir un deuxième enfant non malade devient de 3/4.

1.30 – La probabilité est de 0. En effet, si la maladie est autosomique dominante et que l'on ne spécifie pas qu'ils sont atteints, alors aucun des deux parents n'aura l'allèle associé à la maladie. Autrement dit, s'ils avaient l'allèle, nous aurions tout de suite su qu'il possède la maladie. Le fait que leur frère respectif soit malade n'a aucune importance.

1.31 - Si la couleur est bel et bien le produit d'un seul gène, alors les descendants de la F1 sont tous hétérozygotes (V/v) étant donné que le croisement entre une fleur violette (V/V) et une fleur blanche (v/v) donne 100% de fleurs violettes hétérozygotes (V/v).

Dans un croisement hétérozygote-hétérozygote, nous nous attendons à un rapport 3(violette):1 (blanche). Nous pouvons donc trouver le nombre de descendants attendus.

Nombre d'individus V attendus = (3/4) (nombre d'individus total) = (3/4) (572) = 429 individus

Nombre d'individus v attendus = (1/4) (nombre d'individus total) = (1/4) (560) = 143 individus

Il nous reste plus qu'à appliquer la formule suivante :

$$\sum \frac{(Obs - Esp)^2}{Esp}$$

$$\chi^2 = \frac{(453 - 429)^2}{429} + \frac{(119 - 143)^2}{143} = 5,37$$

En utilisant 1 degré de liberté, nous trouvons une valeur p entre 0,025 et 0,05. Ainsi, nous sommes en dessous de la valeur de référence de 0,05. Par conséquent, nous devons rejeter H_0 indiquant que violette est dominant sur blanche. D'autres phénomènes pourraient influencer ce rapport.

2 – Génétique mendélienne – Liaison au sexe

2.1 – a) Dans une mitose, les chromosomes sont répliqués de sorte que les cellules filles sont identiques à la cellule mère. Par conséquent, elles auront toutes le génotype A/a; B/b; C/c et le phénotype A;B;C.

b) Dans une méiose, nous avons la moitié du matériel génétique dans une cellule. En d'autres mots, des cellules haploïdes (ou gamètes) sont formées. De plus, les chromosomes subissent une ségrégation égale et indépendante. Alors, puisqu'ils se trouvent sur trois chromosomes différents, nous pourrions avoir toutes les combinaisons suivantes

A; B; C	a; B; C
A; B; c	a; b; C
A; b; C	a; B; c
A; b; c	a; b; c

Dans ce cas-ci, le génotype correspond également au phénotype.

2.2 – a) Tout d'abord, nous pouvons remarquer que les rapports entre les mâles et les femelles sont différents. Donc, **le caractère doit nécessairement être lié à l'X**. Ensuite, nous pouvons trouver le génotype de la mère. En effet, ses deux allèles correspondent aux deux caractères chez les mâles de la F1 (X^E et X^e). N'oubliez pas que seule la mère donne ses chromosomes X aux mâles. Dans ces conditions, nous pouvons également affirmer que le caractère «yeux étroits» (X^E) est dominant sur le caractère «yeux normaux» (X^e) étant donné que la mère est hétérozygote, mais présente le phénotype «yeux étroits». Enfin, le père a l'allèle X^E puisque toutes les femelles de la F1 ont les yeux étroits.

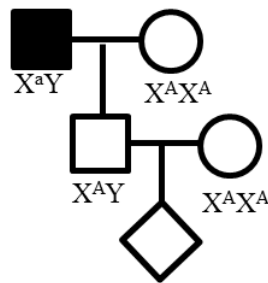
P $X^E X^e$ (yeux étroits) x $X^E Y$ (yeux étroits)
F1 $X^E X^E$ (femelle aux yeux étroits)
 $X^E X^e$ (femelle aux yeux étroits)
 $X^E Y$ (mâle aux yeux étroits)
 $X^e Y$ (mâle aux yeux normaux)

b) Le croisement est

P $X^e X^e$ (yeux normaux) x $X^E Y$ (yeux étroits)
F1 $X^E X^e$ (yeux étroits) x $X^e Y$ (yeux normaux) (proportion 1:1)
F2 1/4 $X^E X^e$ (femelle aux yeux étroits)
1/4 $X^e X^e$ (femelle aux yeux normaux)
1/4 $X^E Y$ (mâle aux yeux étroits)
1/4 $X^e Y$ (mâle aux yeux normaux)

2.3 – La seule chose que nous devons regarder c'est les chromosomes sexuels. Si la personne a deux chromosomes X, alors c'est une femme et si la personne a un chromosome X et un chromosome Y, ce sera un homme. Donc, le caryotype 1 appartient à Marie (femme) en raison de la présence des deux chromosomes X et le caryotype 2 appartient à Marc (homme) puisqu'il y a un chromosome X et un chromosome Y.

c) Puisque le père reçoit le chromosome X de sa mère (qui est normal), il ne peut pas transmettre l'allèle défectueux. Par conséquent, tous ses enfants seront normaux.



2.7 – a) La femme est X^AX^a et l'homme X^aY . Après croisement, nous avons

F1	1/4 X^AX^a	(fille normale)
	1/4 X^AX^A	(fille malade)
	1/4 X^aY	(garçon normal)
	1/4 X^AY	(garçon malade)

b) La femme serait X^AX^a et l'homme X^AY . Après croisement, nous aurions des filles malades et des garçons normaux.

F1	1/2 X^AX^a	(fille malade)
	1/2 X^aY	(garçon normal)

2.8 – À première vue, on pourrait croire que c'est une maladie autosomique récessive. D'une part, deux parents non atteints (I-1 et I-2) ont donné naissance à des enfants malades. D'autre part, la maladie saute des générations. Par contre, on peut remarquer qu'il y a beaucoup plus d'hommes que de femmes malades. Par conséquent, la maladie devrait plutôt être liée à l'X. En d'autres mots, les hommes expriment la maladie dès qu'ils ont l'allèle défectueux étant donné qu'ils ont un seul chromosome X, alors que les femmes sont porteuses dans la même situation. C'est pourquoi il y a beaucoup plus d'hommes malades lorsque la maladie est liée à l'X. Il est à noter que la maladie dans cet arbre généalogique peut être autosomique et que par simple hasard seuls les hommes ont été touchés, mais la probabilité que ce scénario se soit produit est très faible.

En résumé, la maladie est probablement liée à l'X et récessive.

2.9 – a) C'est une mutation récessive parce que deux parents aux yeux rouges (croisement 5) ont donné naissance à un descendant aux yeux blancs. Par conséquent, l'allèle défectueux (couleur blanche) a été caché par l'allèle normal (couleur rouge) chez les parents. Autrement dit, rouge (R) est dominant sur blanc (r).

b) C'est une mutation liée au sexe parce que les proportions entre mâles et femelles sont différentes dans les croisements 5 et 6. De plus, nous voyons un croisement en zigzag au croisement 6, c'est-à-dire que les femelles de la F1 ont le même phénotype que leur père et les mâles de la F1 ont le même phénotype que leur mère.

c)

Croisement	Parents		descendants	
	Femelle	Mâle	Femelle	Mâle
1	$X^R X^R$	$X^r Y$	Toutes R	tous R
2	$X^R X^r$	$X^r Y$	½ R, ½ B	½ R, ½ B
3	$X^r X^r$	$X^r Y$	Toutes B	Tous B
4	$X^R X^R$	$X^R Y$	Toutes R	tous R
5	$X^R X^r$	$X^R Y$	Toutes R	½ R, ½ B
6	$X^r X^r$	$X^R Y$	Toutes R	tous B

2.10 – Dans un premier temps, nous pouvons voir que la couleur jaune du corps apparaît uniquement chez les mâles. Par conséquent, le corps jaune est lié à l’X. De plus, sauvage est dominant sur jaune étant donné que la F1 est 100% sauvage. En d’autres mots, les mouches sont porteuses, mais ne l’expriment pas.

Du côté des ailes, nous pouvons affirmer que cette mutation est autosomique étant donné que les proportions sont les mêmes entre les mâles et les femelles. Aussi, le rapport 3(sauvage):1(vestigiale) à la F2 indique que sauvage est dominant sur vestigiale.

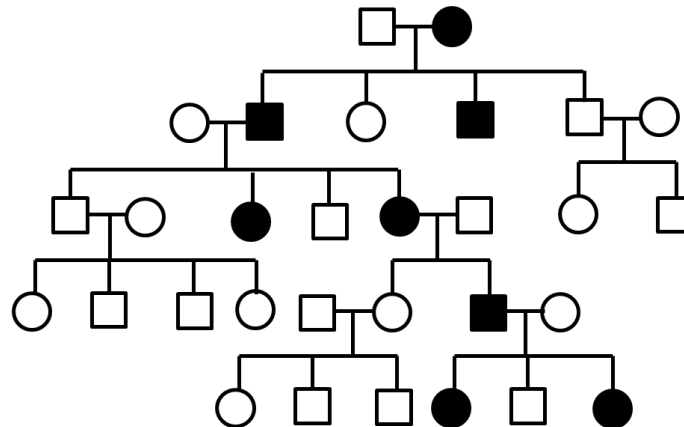
Le génotype des parents est

P Femelle : $X^+ X^+$, vv x mâle : $X^j Y$, ++
 F1 Femelle : $X^+ X^j$, +v x mâle : $X^+ Y$, +v

F2		Femelle			
		$\frac{1}{4} X^+; +$	$\frac{1}{4} X^+; v$	$\frac{1}{4} X^j; +$	$\frac{1}{4} X^j; v$
Mâle	$\frac{1}{4} X^+; +$	1/16 $X^+ X^+; ++$	1/16 $X^+ X^+; +v$	1/16 $X^+ X^j; ++$	1/16 $X^+ X^j; +v$
	$\frac{1}{4} X^+; v$	1/16 $X^+ X^+; +v$	1/16 $X^+ X^+; vv$	1/16 $X^+ X^j; +v$	1/16 $X^+ X^j; vv$
	$\frac{1}{4} Y; +$	1/16 $X^+ Y; ++$	1/16 $X^+ Y; +v$	1/16 $X^j Y; ++$	1/16 $X^j Y; +v$
	$\frac{1}{4} Y; v$	1/16 $X^+ Y; +v$	1/16 $X^+ Y; vv$	1/16 $X^j Y; +v$	1/16 $X^j Y; vv$

F2 (phénotypes) Femelle 3/4 +, +
 1/4 +, v
 Mâle 3/8 +, +
 1/8 +, v
 3/8 j, +
 1/8 j, v

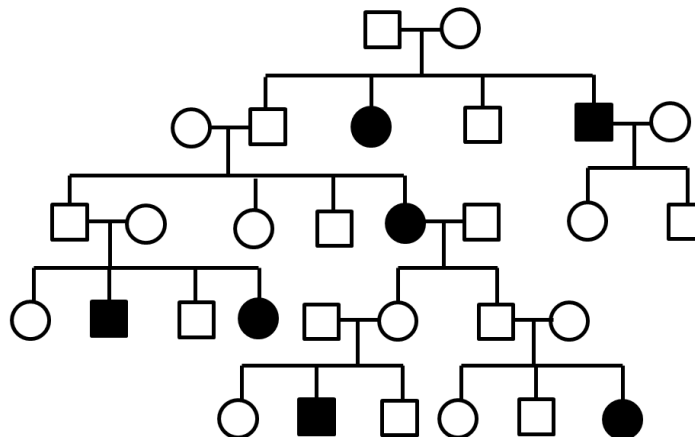
2.11 - a) D'abord, nous pouvons séparer les deux maladies en redessinant deux arbres. Voici l'arbre de la maladie associée à un déficit en ornithine carbamyl transférase :



Cette maladie est associée à un allèle dominant. Premièrement, elle est présente à toutes les générations. Dans le cas d'une maladie récessive, la maladie saute généralement des générations. De plus, chaque personne qui est atteinte a un parent malade. Puisqu'un seul allèle est nécessaire, il faut obligatoirement que le parent soit malade pour le transmettre à ses enfants

De plus, c'est une maladie liée à l'X étant donné qu'il y a des croisements en zigzagues. Si le père est malade, ses filles seront automatiquement malades alors que ses fils seront normaux.

Maintenant, voici l'arbre de la fibrose kystique :



Cette maladie est associée à un allèle récessif. Malgré le fait qu'elle est présente à presque toutes les générations, la maladie ne peut pas être dominante. En effet, les individus 1 et 2 de la génération I ont eu deux enfants malades, ce qui signifie qu'ils sont hétérozygotes. En d'autres termes, ils sont porteurs de l'allèle défectueux et ne l'expriment pas (ce qui indique un allèle récessif).

De plus, c'est une maladie autosomique parce que tant les hommes que les femmes y sont touchés. Le croisement initial n'a aucune influence.

b) (X^a = normal, X^A = déficit en ornithine carbamyl transférase, B = normal et b = fibrose kystique)

- I X^aY/Bb ; X^AX^a/Bb
- II X^aX^a/Bb ; X^AY/Bb ; X^aX^a/bb ; $X^AY/B-$; X^aY/bb ; X^aX^a/BB
- III X^aY/Bb ; X^aX^a/Bb ; $X^AX^a/B-$; $X^aY/B-$; X^aX^a/bb ; X^aY/BB ; X^aX^a/Bb ; X^aY/Bb
- IV $X^aX^a/B-$; X^aY/bb ; $X^aY/B-$; X^aX^a/bb ; X^aY/Bb ; X^aX^a/Bb ; X^AY/Bb ; X^aX^a/Bb
- V $X^aX^a/B-$; X^aY/bb ; $X^aY/B-$; $X^AX^a/B-$; $X^aY/B-$; X^AX^a/bb

c) Le croisement est

P X^aX^a/Bb x $X^AY/B-$

i) Premièrement, la probabilité d'avoir un fils malade est de 0 étant donné que seul le père peut transmettre l'allèle défectueux. Par conséquent, seules les filles auront cet allèle. Tous les garçons seront normaux (X^aY) puisque la mère a uniquement des allèles normaux.

ii) Le père a 2/3 d'avoir l'allèle défectueux parce que ses parents sont hétérozygotes pour le gène et 1/2 de le transmettre à son fils. La mère qui possède déjà l'allèle anormal a 1/2 de le transmettre. Enfin, ils ont 1/2 d'avoir un garçon et non une fille.

$$P(\text{garçon et fibrose kystique}) = (2/3) (1/2) (1/2) (1/2) = 1/12$$

iii) Étant donné que la probabilité qu'il ait un déficit en ornithine carbamyl transférase est nulle, leur fils ne peut pas avoir les deux maladies en même temps. La probabilité est de 0.

2.12 – Non, c'est impossible. D'abord, il faut remarquer que le daltonisme est lié à l'X et récessif. Donc, une femme daltonienne aura nécessairement deux allèles défectueux (X^d).

P X^dX^d x X^DY

F1 X^DX^d (fille avec une vision normale)
 X^dY (garçon daltonien)

Alors, tous les garçons qu'elle aura seront daltoniens étant donné qu'ils héritent nécessairement de l'allèle X^d .

b) Dans un premier temps, la femme qui est daltonienne a le génotype X^dX^d . Donc, son père doit nécessairement être daltonien puisqu'il donne toujours son chromosome X à ses filles. Ensuite, la mère peut soit être normale, mais porteuse, ou tout simplement daltonienne. En résumé, les deux croisements possibles sont les suivants :

Croisement 1 : X^DX^d (femme normale, mais porteuse) x X^dY (homme daltonien)
 Croisement 2 : X^dX^d (femme daltonienne) x X^dY (homme daltonien)

2.13 – a) C'est une maladie dominante et liée à l'X. D'une part, les filles dont le père est malade sont toutes atteintes. Donc, un seul allèle est nécessairement pour exprimer la maladie. D'autre part, aucun homme dont le père est malade n'est atteint.

b) L'allèle normal sera représenté par X^a et l'allèle défectueux par X^A .

i) Le croisement entre 2 et 10 donnera

P $X^A X^a$ x $X^A Y$

F1 $X^A X^A$ (fille malade)
 $X^A X^a$ (fille malade)
 $X^A Y$ (garçon malade)
 $X^a Y$ (garçon normal)

Nous aurons un ratio de 3(malade) :1(normal – seulement des garçons)

ii) Le croisement entre 2 et 11 donnera

P $X^A X^a$ x $X^a Y$

F1 $X^A X^a$ (fille malade)
 $X^a X^a$ (fille normale)
 $X^A Y$ (garçon malade)
 $X^a Y$ (garçon normal)

Nous aurons un ratio de 1(malade):1(normal)

iii) Le croisement entre 3 et 6 donnera

P $X^a X^a$ x $X^a Y$

F1 $X^a X^a$ (fille normale)
 $X^a Y$ (garçon normal)

Tous les enfants seront normaux.

iv) Le croisement entre 3 et 10 donnera

P $X^a X^a$ x $X^A Y$

F1 $X^A X^a$ (fille malade)
 $X^a Y$ (garçon normal)

Toutes les filles seront malades, alors qu'aucun garçon ne le sera.

2.14 – Dans un premier temps, il est à noter que tous les hommes ont l'hypertrichose de l'oreille externe dans cette famille, alors qu'aucune femme n'a la maladie. Donc, on pourrait être tenté de dire que cette maladie est liée à l'X, parce qu'il y a une différence entre les deux sexes. Par contre, ce n'est pas tout à fait le bon mode de transmission.

D'abord, il faut que la maladie soit liée au sexe étant donné que le ratio entre les hommes et les femmes est différent. Cependant, puisque tous les hommes de la famille sont atteints (sans aucune exception), il est fort probable que **la maladie soit plutôt liée à l'Y**. En effet, les hommes héritent nécessairement du chromosome Y de leur père. En conséquence, tous les descendants mâles seront malades et aucun descendant femelle ne le sera. Il est à noter qu'il y a très peu de maladies liées à l'Y.

2.15 – Nous allons analyser les deux gènes séparément en débutant avec le gène associé aux yeux absents.

Yeux absents (gène A)

Regroupons le tout ensemble.

Sexe	Yeux normaux (sauvage)	Yeux absents (mutant)	Rapport
Femelles	543	176	3:1
Mâles	540 (=276+264)	181 (=92+89)	3:1

Les rapports entre les mâles et les femelles sont les mêmes, soit 3 (sauvage):1 (mutant). D'une part, nous pouvons affirmer que la mutation «yeux absents» est autosomique en raison de cette similarité. D'autre part, nous pouvons affirmer qu'elle est récessive étant donné que les parents l'ont transmis aux descendants sans même l'exprimer. Autrement dit, ils étaient porteurs. Enfin, un rapport 3:1 doit provenir d'un couple hétérozygote (A/a).

Corps foncé (gène B)

Regroupons le tout ensemble.

Sexe	Corps normal (sauvage)	Corps foncé (mutant)	Rapport
Femelles	719 (=543+176)	-	1:0
Mâles	368 (= 276+92)	353 (353+89)	1:1

Dans cette situation, nous voyons que les rapports entre les mâles et les femelles sont différents. Par conséquent, la mutation doit être liée au chromosome X. De plus, elle est récessive puisque les parents n'ont pas exprimé la mutation, mais ils l'ont transmis. Le mâle doit nécessairement être (X^B) étant donné qu'il a seulement un chromosome X. Alors, la femelle doit être hétérozygote ($X^B X^b$).

En résumé

P A/a; X^B/X^b x A/a; X^B/Y

F1 Femelles

3/8 A/-; X^B/X^B (sauvage)
 3/8 A/-; X^B/X^b (sauvage)
 1/8 a/a; X^B/X^B (yeux absents)
 1/8 a/a; X^B/X^b (yeux absents)

Mâles

1/4 A/-; X^B/Y (sauvage)
 1/4 A/-; X^b/Y (corps foncé)
 1/4 a/a; X^B/Y (yeux absents)
 1/4 a/a; X^b/Y (yeux absents et corps foncé)

b) Pour valider votre réponse, vous pourriez faire un croisement-test en prenant la femelle parentale (double hétérozygote) avec un mâle récessif pour les deux mutations. En comparant les résultats prédits avec les résultats obtenus, vous pourrez confirmer ou infirmer votre réponse.

Descendance attendue :

P A/a; X^B/X^b x a/a; X^b/Y

F1 Femelles

1/4 A/a; X^B/X^b (sauvage)
 1/4 A/a; X^b/X^b (corps foncé)
 1/4 a/a; X^B/X^b (yeux absents)
 1/4 a/a; X^b/X^b (yeux absents et corps foncés)

Mâles

1/4 A/a; X^B/Y (sauvage)
 1/4 A/a; X^b/Y (corps foncé)
 1/4 a/a; X^B/Y (yeux absents)
 1/4 a/a; X^b/Y (yeux absents et corps foncé)

3 – Génétique mendélienne – Proportions modifiées

3.1 – Puisqu'ils ont tous les deux un parent avec le groupe sanguin O (génotype – ii), ils doivent nécessairement avoir l'allèle i. Alors, le génotype de la femme est Ai et celui de l'homme Bi. Il ne reste plus qu'à faire le carré de Punnett pour trouver la proportion des descendants.

1/4	AB	(AB)
1/4	Ai	(A)
1/4	Bi	(B)
1/4	ii	(O)

3.2 – D'abord, nous devons vérifier les combinaisons possibles de chaque couple.

Couple 1

Parent A (phénotype) → AA ou Ai (génotype)

Parent O (phénotype) → ii (génotype)

Deux croisements sont possibles

(1) AA x ii = Ai groupe sanguin A

(2) Ai x ii = Ai ou ii groupes sanguins A ou O

Les groupes sanguins possibles sont A ou O.

Couple 2

Parent B (phénotype) → BB ou Bi (génotype)

Parent O (phénotype) → ii (génotype)

Deux croisements sont possibles

(1) BB x ii = Bi groupe sanguin B

(2) Bi x ii = Bi ou ii groupes sanguins B ou O

Les groupes sanguins possibles sont B ou O.

Couple 3

Parents B (phénotype) → BB ou Bi (génotype)

Trois croisements sont possibles

(1) BB x BB = BB groupe sanguin B

(2) Bi x BB = BB ou Bi groupe sanguin B

(3) Bi x Bi = BB, Bi ou ii groupes sanguins B ou O

Les groupes sanguins possibles sont B ou O.

Couple 4

Parent A (phénotype) → AA ou Ai (génotype)

Parent B (phénotype) → BB ou Bi (génotype)

Quatre croisements sont possibles

- | | |
|--------------------------------|--------------------------------|
| (1) AA x BB = AB | groupe sanguin AB |
| (2) AA x Bi = AB ou Ai | groupes sanguins AB ou A |
| (3) Ai x BB = AB ou Bi | groupes sanguins AB ou B |
| (4) Ai x Bi = AB, Ai, Bi ou ii | groupes sanguins AB, A, B ou O |

Les groupes sanguins possibles sont A, B, AB ou O.

Donc, le couple 4 va définitivement avec le bébé i étant donné que c'est le seul couple qui peut avoir un enfant AB. Ensuite, le couple 1 va avec le bébé ii parce que parmi les 3 couples restant, c'est le seul qui peut avoir un enfant du groupe sanguin A.

Dans le cas des couples 2 et 3, nous n'avons pas assez d'information. En effet, les deux couples peuvent donner naissance à des enfants B et O. Malgré le fait que le couple 3 a beaucoup plus de chance d'engendrer un enfant de groupe sanguin B que le couple 2, ceci n'est pas suffisant pour conclure quoi que ce soit. Dans ce genre de situation, on veut une certitude et non une probabilité.

D'autres tests pourraient être effectués. Par exemple, on pourrait utiliser le système MNS ou bien le système rhésus pour recueillir plus d'information sur les couples et les bébés.

3.3 – Nous voyons qu'il y a un rapport approximatif de 1 (rouge): 2 (rose): 1 (blanche) entre les plantes. Ce rapport indique un croisement hétérozygote-hétérozygote classique. Donc, nous pouvons déduire que les plantes roses sont hétérozygotes. De plus, la couleur rose est intermédiaire entre rouge et blanc, c'est donc de la dominance incomplète. (R = allèle rouge et B = allèle blanc)

Rouge	R/R
Rose	R/B
Blanc	B/B

À l'aide d'un croisement test, on peut valider cette hypothèse.

3.4 – D'abord, nous devons vérifier les combinaisons possibles de chaque croisement.

Homme #1 avec la femme

Systeme ABO

Homme #1 AB (phénotype) → AB (génotype)

Femme A (phénotype) → AA ou Ai (génotype)

Deux croisements sont possibles

- | | |
|--------------------------------|-----------------------------|
| (1) AB x AA = AA ou AB | groupe sanguin A ou AB |
| (2) AB x Ai = AA, Ai, AB ou Bi | groupes sanguins A, B ou AB |

Les groupes sanguins possibles sont A, B, AB.

Système MNS

Homme #1 N (phénotype) → NN (génotype)

Femme MN (phénotype) → MN (génotype)

Un croisement est possible

(1) $NN \times MN = NN$ ou MN groupe sanguin N ou MN

Les groupes sanguins possibles sont N ou MN.

Système Rhésus

Homme #1 Rh^- (phénotype) → rr (génotype)

Femme Rh^- (phénotype) → rr (génotype)

Un croisement est possible

(1) $rr \times rr = rr$ groupe sanguin Rh^-

Le groupe sanguin possible est Rh^- .

Homme #2 avec la femme

Système ABO

Homme #2 B (phénotype) → BB ou Bi (génotype)

Femme A (phénotype) → AA ou Ai (génotype)

Quatre croisements sont possibles

(1) $AA \times BB = AB$ groupe sanguin AB

(2) $AA \times Bi = AB$ ou Ai groupes sanguins AB ou A

(3) $Ai \times BB = AB$ ou Bi groupes sanguins AB ou B

(4) $Ai \times Bi = AB, Ai, Bi$ ou ii groupes sanguins AB, A, B ou O

Les groupes sanguins possibles sont A, B, AB ou O.

Système MNS

Homme #2 M (phénotype) → MM (génotype)

Femme MN (phénotype) → MN (génotype)

Un croisement est possible

(1) $MM \times MN = MM$ ou MN groupe sanguin M ou MN

Les groupes sanguins possibles sont M ou MN.

Système Rhésus

Homme #2 Rh⁺ (phénotype) → RR ou Rr (génotype)
Femme Rh⁻ (phénotype) → rr (génotype)

Deux croisements sont possibles

- (1) RR x rr = RR groupe sanguin Rh⁺
(2) Rr x rr = Rr ou rr groupes sanguins Rh⁺ ou Rh⁻

Les groupes sanguins possibles sont Rh⁺ ou Rh⁻.

En résumé,

Croisements	Groupes sanguins possibles		
Homme #1 x Femme (AB, N et Rh ⁺) x (A, MN et Rh ⁻)	A, B ou AB	N ou MN	Rh ⁻
Homme #2 x Femme (B, M et Rh ⁺) x (A, MN et Rh ⁻)	A, B, AB ou O	M ou MN	Rh ⁺ ou Rh ⁻

Le système ABO nous permet déjà de déterminer que l'enfant #3 appartient à l'homme #2 parce que c'est le seul qui peut avoir un descendant O.

Le système MNS nous permet de dire que l'enfant #1 appartient à l'homme #1 parce que c'est le seul qui peut avoir un descendant N.

Le système Rhésus nous permet de dire que l'enfant #2 et #3 (ce dernier a déjà été identifié par le système ABO) appartiennent à l'homme #2 parce que c'est le seul qui peut avoir des enfants Rh⁺.

Aucun des trois systèmes ne permet l'identification de l'enfant #4. Par conséquent, D'autres tests devront être faits pour déterminer sa paternité.

3.5 – Voici les génotypes des parents :

- a) ii x ii f) AB x AB
b) Ai x Ai g) Ai x BB
c) Ai x Bi h) AB x Bi
d) AB x AA i) AA x ii
e) Bi x ii

3.6 – Nous pouvons observer un rapport 9:3:3:1 à la F2. Par conséquent, il y a interaction entre deux gènes. Nous pouvons affirmer que les chats aux yeux verts auront deux allèles dominants étant donné que ce sont les plus nombreux.

Vert 9 A-; B-
Gris 3 aa; B-
Marron 3 A-; bb
Bleu 1 aa; bb

Regardons les croisements effectués.

Premier croisement

P A/A; B/B (vert) x a/a; b/b (bleu)
 F1 A/a; B/b (vert) (Donc, les parents doivent de lignées pures)
 F2 9 A-; B- (vert)
 3 aa; B- (gris)
 3 A-; bb (marron)
 1 aa; bb (bleu)

Deuxième croisement

P a/a; B/B (gris) x A/A; b/b (marron)
 F1 A/a; B/b (vert) (Donc, les parents doivent de lignées pures)
 F2 9 A-; B- (vert)
 3 aa; B- (gris)
 3 A-; bb (marron)
 1 aa; bb (bleu)

3.7 - a) Dans un premier temps, nous pouvons noter que dans le dernier croisement effectué, nous avons un rapport 9:4:3. Ce type de rapport dénote la présence d'**épistasie récessive**. Puisque noir est la couleur la plus abondante, elle est codée par la présence de deux gènes dominants.

Noir 9 A-; B-
 Chocolat 3 aa; B-
 Sable 3 A-; bb }
 Sable 1 aa; bb } 4

Nous voyons que la combinaison bb est épistatique sur le phénotype A. En d'autres mots, bb impose son phénotype peu importe l'allèle du gène A (d'où épistasie récessive). C'est pourquoi nous obtenons des rapports 9:4:3 dans ce genre de situation.

Les génotypes des parents et des descendants sont

Parents		F1	F2	
AABB noirs	x aaBB chocolats	AaBB noirs	3 A-BB noirs	1 aaBB chocolats
AABB noirs	x AAbb sables	AABb noirs	3 AAB- noirs	1 AAbb sables
aaBB chocolats	x AAbb sables	AaBb noirs	9 A-B- noirs	4 --*bb sables
				3 aabb chocolats

(le symbole «-» signifie que n'importe quel allèle du gène A peu être présent)

3.8 – a) En sachant que c'est une dominance incomplète et que nous avons un rapport 2:1:1 à la F1, nous pouvons affirmer que les parents sont hétérozygotes.

N/N = écailles noires
 N/D = écailles bronzes
 D/D = écailles dorées

Voici les génotypes et phénotypes des parents :

P N/D (bronze) x N/D (bronze)

b) Le croisement est

P N/N (noir) x D/D (doré)

F1 100% N/D (bronze)

Aucun poisson n'aura les écailles dorées étant donné que nous aurons juste des hétérozygotes.

3.9 – Les croisements 1 et 3 sont inutiles pour comprendre le phénomène génétique dans ce problème étant donné qu'il n'y a aucune variabilité génétique. Dans le croisement 2, nous voyons un rapport 15:1 à la F2 soulignant la présence d'un **gène dupliqué**. Pour que le fruit soit sous la forme d'un cœur, il a besoin de la présence d'un seul allèle dominant.

Cœur	9 A-; B-	} 15
Cœur	3 aa; B-	
Cœur	3 A-; bb	
Allongée	1 aa; bb	

Les génotypes des parents et des descendants sont

Parents		F1	F2	
AABB cœurs	x AABB cœur	AABB cœurs	AABB cœurs	
AABB cœurs	x aabb allongées	AaBb cœur	15 (A-B-; A-bb; aaB-) cœurs	1 aabb allongée
aabb allongées	x aabb allongées	aabb allongées	aabb allongées	

3.10 – a) Nous avons un ratio 1:1 à la F1. Par conséquent, un des parents doit être homozygote récessif et l'autre hétérozygote. Nous avons deux possibilités,

- 1) La personne malade est hétérozygote (A/a) et la personne normale est homozygote (a/a).
- 2) La personne normale est hétérozygote (A/a) et la personne malade est homozygote (a/a).

Étant donné que l'on spécifie dans la question que la personne normale est de lignée pure, seul le premier scénario est possible. En d'autres mots, **l'allèle A (brachydactylie) est dominant sur l'allèle a (normal)**.

Ainsi, les croisements que le généticien a observés sont les suivants :

P A/a (brachydactylie) x a/a (normal)

F1 1/2 A/a (brachydactylie)
 1/2 a/a (normal)

b) En se basant sur notre réponse en a), les deux parents doivent être hétérozygotes. Donc, nous devrions observer les rapports suivant en F1 :

P A/a (brachydactylie) x A/a (brachydactylie)

F1 1/4 A/A (brachydactylie sévère - létale)
 1/2 A/a (brachydactylie)
 1/4 a/a (normal)

Nous pouvons imaginer que le génotype A/A entraînera la brachydactylie sévère. Par contre, nous n'observons pas de rapport typique de 1:2:1 à la F1 suite à un croisement entre deux hétérozygotes. Donc, il est fort probable que les personnes de génotype A/A n'ont pas survécu durant la grossesse et que seuls 21 individus ont survécu. En effet, ce qui nous laisse croire que le génotype A/A est létal est que ces 21 survivants non pas atteints l'âge de reproduction. Par conséquent, il se peut très bien que les 60 autres personnes de génotype A/A (chiffre approximatif) soient mortes lors de leur phase embryonnaire.

Pour vérifier cette hypothèse, les généticiens pourraient aller regarder à l'intérieur de l'utérus pour confirmer la présence des embryons morts.

c) Dans un premier temps, il se peut que les individus A/A soient morts avant même leur naissance étant donné que l'allèle A est létal à l'état homozygote.

Une autre explication est possible. Pour que des enfants A/A naissent, il faut que deux hétérozygotes s'accouplent ensemble. Par conséquent, nous avons 1 chance sur 25 millions que ceci se produise ($1/5000 \times 1/5000$). Ensuite, les deux individus ont 1 chance sur 4 d'avoir un enfant de génotype A/A. Alors, la probabilité devient de 1 sur 100 million. Il est donc très rare que cela se produise. En plus, nous pouvons rajouter qu'environ 1 personne sur 4 réussit à naître (selon les résultats de l'étude du généticien). Donc, la probabilité finale d'observer quelqu'un à l'état homozygote dans cette population devint de 1 sur 400 millions!

d) Nous devrions avoir 2/3 de personnes atteintes de brachydactylie et 1/3 de personnes normales. En théorie, les personnes de génotype A/A ne devraient pas naître ou du moins leur proportion sera très faible.

Le croisement est le suivant :

P A/a (brachydactylie) x A/a (brachydactylie)

F1 A/A (létal)
 2/3 A/a (brachydactylie)
 1/3 a/a (normal)

3.11 - Dans un premier temps, nous pouvons noter que dans le dernier croisement effectué, nous avons un rapport 12:3:1. Ce type de rapport dénote la présence d'**épistasie dominante**. Puisque blanc est la couleur la plus abondante, elle est codée par la présence de deux gènes dominants.

Blancs	9 A-; B-	} 12
Blancs	3 aa; B-	
Jaunes	3 A-; bb	
Verts	1 aa; bb	

Nous voyons que le simple fait d'avoir un seul allèle B est épistatique sur le gène A. En d'autres mots, l'allèle B impose son phénotype peu importe l'allèle du gène A (d'où épistasie dominante). C'est pourquoi nous obtenons des rapports 12:3:1 dans ce genre de situation.

Les génotypes des parents et des descendants sont

Parents		F1	F2		
AAbb jaunes	x aabb verts	Aabb jaunes	3 A-bb jaunes	1 aabb verts	
AAbb jaunes	x AABB blancs	AABb blancs	3 AAB- blancs	1 AAbb jaune	
aabb verts	x AABB blancs	AaBb blancs	12 --*B- blancs	3 A-bb jaunes	1 aabb verts

(le symbole «-» signifie que n'importe quel allèle du gène A peu être présent)

3.12 – À la F2, nous avons un rapport 9:7, indiquant un cas d'**action génique complémentaire**. Pour que la fleur exprime la couleur pourpre, elle a besoin des deux allèles dominants. Dans le cas contraire, elle ne manifeste aucune couleur. Étant donné que c'est pourpre la couleur la plus abondante, c'est elle qui a besoin des deux allèles dominants.

Pourpres	9 A-; B-	} 7
Blanches	3 aa; B-	
Blanches	3 A-; bb	
Blanches	1 aa; bb	

P	AABB x aabb	(pourpres x blanches)
F1	AaBb	(pourpres)
F2	9 A-B-	(pourpres)
	7 A-bb; aaB-; aabb	(blanches)

3.13 – a) Le croisement sera le suivant

P A/a (petite taille) x A/a (petite taille)

F1 1/4 A/A (légal)
1/2 A/a (petite taille)
1/4 a/a (normal)

Le 3/4 des descendants produits atteindront l'âge adulte

b) Les 2/3 des descendants ayant atteint l'âge adulte seront de petites tailles.

c) Oui, puisqu'ils ont 1 chance sur 3 (on ne tient pas compte du phénotype létal puisqu'il n'atteint pratiquement jamais la naissance) d'avoir un enfant de génotype aa (normal).

3.14 – À la F2, nous avons un rapport 13:3, indiquant un cas de **suppression**. Pour que la poule soit colorée, elle a besoin d'un seul allèle A (à titre d'exemple). Sans cet allèle, elle est blanche. De plus, si l'allèle B est présent, il supprime l'effet du gène A peu importe son génotype.

Blanches	9 A-; B-	} 13	(suppression)
Blanches	3 aa; B-		(suppression et absence de l'allèle A)
Blanches	1 aa; bb		(absence de l'allèle A)
Colorées	3 A-; bb		

P AAbb x aaBB (colorées x blanches)

F1 AaBb (blanches – sous forme supprimée)

F2 13 A-B-; aaB-; aabb (blanches)
3 A-bb (colorée)

3.15 – Oui! Si les deux rongeurs que vous avez sont albinos pour deux gènes différents, alors c'est possible que tous les descendants soient noirs. Par exemple, pour que le rongeur soit noir, il doit avoir l'allèle A et l'allèle B. C'est un cas d'**action génique complémentaire**. Chez les rongeurs albinos, ils leur manquent un des deux allèles dominants ou les deux.

Un des rongeurs pourrait lui manquer l'allèle A et l'autre l'allèle B. Lorsqu'ils sont croisés, les rongeurs deviennent hétérozygotes pour les deux gènes et par le fait même de couleur noir. Voici comment :

P aaBB x AAbb (albinos pour le gène A x albinos pour le gène B)
F1 AaBb (noirs)

3.16 – a) Selon les données du tableau, nous pouvons conclure qu'il y a un seul gène avec plusieurs allèles étant donné qu'il y a 4 phénotypes avec 4 allèles

Le croisement #1 nous indique que linéaire est dominant sur absent parce que deux L ont engendré des A. Par conséquent, ce dernier a été caché par L chez les parents. (L > A)

Le croisement #2 nous indique que zigzagué est dominant sur courbé parce que deux Z ont engendré des C. Par conséquent, ce dernier a été caché par Z chez les parents. (Z > C)

Le croisement #4 nous indique que courbé et linéaire sont dominant sur absent parce qu'un croisement entre C et L a engendré des A. Par conséquent, ce dernier a été caché par les parents. (C et L > A)

Le croisement #5 nous indique que courbé est dominant sur linéaire parce que deux C ont engendré des L. Par conséquent, ce dernier a été caché par C chez les parents. (C > L)

Relation allélique

Z > C > L > A

b) Les génotypes des parents et des descendants sont les suivants :

Croisement	Phénotypes des parents	Phénotypes des descendants			
		A	C	L	Z
1	L/A x L/A	A/A		L/L ou L/A	
2	Z/C x Z/-		C/-		Z/Z ou Z/C
3	C/- x Z/C		C/C ou C/-		Z/C ou Z/L
4	C/A x L/A	A/A	C/L ou C/A	L/L	0
5	C/L x C/L		C/C ou C/L	L/L	
6	A/A x Z/A	A/A			Z/A
7	C/L x Z/L		C/L	L/L	Z/C ou Z/L
8	A/A x A/A	A/A			

Les tirets (-) indiquent n'importe quel allèle égal ou inférieur à celui présent à sa gauche. Exemple : C/- = C/C, C/L ou C/A

c) Croisement effectué	P	C/A x Z/A	
	F1	1 Z/C	2 Z : 1 C : 1 A
		1 Z/A	(phénotype)
		1 C/A	
		1 A/A	

3.17 – a) Les feuilles pointues sont dominantes sur les feuilles rondes parce qu'elles sont plus nombreuses à la F2.

Les allèles associés à la couleur sont codominants étant donné que nous avons un intermédiaire, soit la fleur verte.

Génotypes	JJ = Jaune	P/- = pointues
	JB = Verte	pp = rondes
	BB = Bleue	

Les génotypes sont

P PP; BB x pp; JJ

F1 100% Pp; BJ (autofécondation)

F2 :

- 6 P/-; JB (pointues, verte)
- 3 P/-; JJ (pointues, jaunes)
- 3 P/-; BB (pointues, bleues)
- 2 pp; JB (rondes, verte)
- 1 pp; JJ (ronde, jaune)
- 1 pp; BB (ronde, bleue)

F2		Femelle			
		$\frac{1}{4}$ P; J	$\frac{1}{4}$ P; B	$\frac{1}{4}$ p; J	$\frac{1}{4}$ p; B
Mâle	$\frac{1}{4}$ P; J	1/16 PP; JJ (Pointues et jaunes)	1/16 PP; JB (Pointues et vertes)	1/16 Pp; JJ (Pointues et jaunes)	1/16 Pp; JB (Pointues et vertes)
	$\frac{1}{4}$ P; B	1/16 PP; JB (Pointues et vertes)	1/16 PP; BB (Pointues et bleues)	1/16 Pp; JB (Pointues et vertes)	1/16 Pp; BB (Pointues et bleues)
	$\frac{1}{4}$ p; J	1/16 Pp; JJ (Pointues et jaunes)	1/16 Pp; JB (Pointues et vertes)	1/16 pp; JJ (Rondes et jaunes)	1/16 pp; JB (Rondes et vertes)
	$\frac{1}{4}$ p; B	1/16 Pp; JB (Pointues et vertes)	1/16 Pp; BB (Pointues et bleues)	1/16 pp; JB (Rondes et vertes)	1/16 pp; BB (Rondes et bleues)

b) Le croisement est

P Pp; BJ x pp; BB

F1 1/4 Pp; BB (pointues, bleues)
1/4 Pp; JB (pointues, verte)
1/4 pp; BB (ronde, bleue)
1/4 pp; JB (rondes, verte)

3.18 – a) Le croisement est le suivant

P N/C x S/C

F1 1/4 N/S (noir)
1/4 N/C (noir)
1/4 S/C (sépia)
1/4 C/C (crème)

Nous aurons 1/4 des descendants qui seront crèmes

b) Les résultats sont les suivants :

	Phénotype P	Phénotype F1	F2
i)	S/A x C/A →	A/A	1/2 Sépia (S/A)
	N/S x A/A →	S/A	1/2 Albinos (A/A)
ii)	S/C x A/A →	C/A	3/4 Crème (C/C ou C/A)
	N/C x A/A →	C/A	1/4 Albinos (A/A)

3.19 – a) En premier lieu, nous pouvons voir qu'il y a un rapport 2(huppé):1(normal) à la F1 indiquant la présence d'un **gène létal**. En second lieu, nous pouvons affirmer que huppé (A) est dominant sur normal (a) puisque deux huppés ont engendré des normaux à la F1. Par conséquent, un canari huppé doit être hétérozygote.

Dans un croisement hétérozygote-hétérozygote classique, nous devrions obtenir un rapport 1:2:1 au niveau du génotype. Par contre, ce n'est clairement pas le cas ici. Voyons ce qui se passe lors d'un croisement huppé x huppé :

P A/a x A/a

F1 A/A (létal)
2/3 A/a (huppé)
1/3 a/a (normal)

Nous pouvons voir que le génotype A/A meurt. C'est pourquoi nous nous retrouvons avec un rapport 2:1 à la F1.

b) Le croisement est le suivant :

P	A/a x a/a
F1	1/2 A/a (huppé) 1/2 a/a (normal)

Il est à noter qu'aucun descendant ne meurt dans ce croisement.

3.20 – a) Le croisement est le suivant

P	A/A; B/B x a/a; b/b	(brunes issues de lignées pures x vertes)
F1	100% A/a; B/b	(brunes)
F2	9 A/-; B/-	(brunes)
	3 A/-; b/b	(tannes)
	3 a/a; B/-	(grises)
	1 a/a; b/b	(vertes)

b) Dans un premier temps, nous connaissons une partie du génotype des parents (voir la question pour les génotypes).

Parent 1	A/?; b/b	(graines tannes)
Parent 2	a/a; B/?	(graines grises)

Pour pouvoir trouver l'information manquante, nous devons regarder les descendants obtenus.

F1	100% A/-; B/-	(graines brunes)
----	---------------	------------------

Puisque tous les descendants sont des graines brunes, les parents doivent nécessairement être

Parent 1	A/A; b/b	(graines tannes)
Parent 2	a/a; B/B	(graines grises)

Le cas contraire n'aurait pas été possible étant donné que nous aurions obtenu d'autres types de descendants.

c) Les proportions entre les plantes sont

3A/-; B/-	(brunes)
3A/-; b/b	(tannes)
1 a/a; B/-	(grises)
1 a/a; b/b	(vertes)

Débutons-le tout en analysant les deux gènes séparément. Les proportions pour le gène A sont

$$6A : 2a \rightarrow 3A : 1a$$

Nous avons vu dans les numéros précédents qu'un rapport 3:1 provenait d'un croisement hétérozygote-hétérozygote classique. Par conséquent, les parents sont tous les deux A/a pour le gène A.

Maintenant, analysons le gène B. Nous avons des proportions

$$4 B : 4b \rightarrow 1B : b$$

Un rapport 1:1 doit nécessairement provenir d'un croisement hétérozygote-homozygote récessif (B/b x b/b). Bref, les parents ont les phénotypes et les génotypes suivants :

$$A/a; B/b \text{ (brunes)} \times A/a; b/b \text{ (tannes)}$$

d) Il y a 4 génotypes possibles pour exprimer le phénotype « grains brunes » :

$$A/A; B/B \quad A/A; B/b \quad A/a; B/b \quad A/a; B/b$$

3.21 – a) Dans un premier temps, nous pouvons voir qu'il y a une différence entre les deux sexes à la F1. Par conséquent, la couleur du pelage doit être liée à l'X. D'ailleurs, les deux premiers croisements et les deux derniers sont des croisements réciproques. Enfin, en effectuant les croisements avec les parents (tous de lignée pure), vous allez remarquer que les 3 phénotypes sont associés à 3 allèles. Nous avons donc **un gène à allèles multiples lié à l'X** où :

$$be \text{ (beige)} > br \text{ (brun)} > n \text{ (noir)}$$

Voici les génotypes des parents et des descendants:

Parents		Descendants	
Femelle	Mâle	Femelle	Mâle
$X^{br}X^{br}$	X^nY	$X^{br}X^n$	$X^{br}Y$
X^nX^n	$X^{br}Y$	$X^{br}X^n$	X^nY
$X^{be}X^{be}$	$X^{br}Y$	$X^{be}X^{br}$	$X^{be}Y$
$X^{br}X^{br}$	$X^{be}Y$	$X^{be}X^{br}$	$X^{br}Y$

b) Le génotype des femelles brunes de la F1 est $X^{br}X^n$ et le génotype du mâle beige est $X^{be}Y$. Par conséquent, nous aurons

$$P \quad X^{br}X^n \times X^{be}Y$$

$$F1 \quad \begin{array}{ll} 1/4 X^{be}X^{br} & \text{(femelle beige)} \\ 1/4 X^{be}X^n & \text{(femelle beige)} \\ 1/4 X^{br}Y & \text{(mâle brun)} \\ 1/4 X^nY & \text{(mâle noir)} \end{array}$$

3.22 – Supposons que les lapins sont issus de races pures.

Premièrement, nous pouvons voir qu'il s'agit d'un croisement à deux gènes où noir (N) est dominant sur brun (n) et que tacheté (T) est dominant sur uni (t). En effet, noirs et tachetés sont les deux seuls phénotypes présents à la F1 et ce sont également les phénotypes les plus nombreux à la F2. À l'aide de cette information, nous pouvons trouver les génotypes des parents :

$$P \quad n/n; T/T \text{ (brun tacheté)} \times N/N; t/t \text{ (noir uni)}$$

$$F1 \quad 100\% N/n; T/t \quad \text{(noir tacheté)}$$

$$F2 \quad \begin{array}{ll} 9 N/-; T/- & \text{(noirs tachetés)} \\ 3 N/-; t/t & \text{(noirs unis)} \\ 3 n/n; T/- & \text{(bruns tachetés)} \\ 1 n/n; t/t & \text{(bruns unis)} \end{array}$$

Ainsi, nous devrions obtenir un rapport théorique de 9:3:3:1 puisque c'est un croisement dihybrides classique (H_0). Nous allons utiliser le test de χ^2 afin de tester cette hypothèse. Dans un premier temps, nous allons calculer le nombre espéré de descendants.

Nombre d'individus N, T = (nombre individus T x nombre d'individus N)/nombre d'individus total
 = (91 x 93)/ 126 = 67 individus N, T attendus

Nombre d'individus N, t = (nombre individus N x nombre d'individus t)/nombre d'individus total
 = (91 x 33)/ 126 = 24 individus N, t attendus

Nombre d'individus n, T = (nombre individus n x nombre d'individus T)/nombre d'individus total
 = (35 x 93)/ 126 = 26 individus n, T attendus

Nombre d'individus n, t = (nombre individus n x nombre d'individus t)/nombre d'individus total
 = (35 x 33)/ 126 = 9 individus n, t attendus

Il nous reste plus qu'à appliquer la formule suivante:

$$\sum \frac{(Obs - Esp)^2}{Esp}$$

$$\chi^2 = \frac{(66 - 67)^2}{67} + \frac{(27 - 24)^2}{24} + \frac{(25 - 26)^2}{26} + \frac{(8 - 9)^2}{9} = 0,539$$

En utilisant 3 degrés de liberté, nous trouvons une valeur p entre 0,5 et 0,9. Ainsi, nous sommes largement au-dessus de la valeur de référence de 0,05. Par conséquent, nous devons accepter H_0 indiquant que les deux gènes sont sur deux chromosomes différents. En d'autres mots, il s'agit d'un croisement dihybrides classique. De plus, nous pouvons affirmer que les parents sont issus de race pure étant donné que les proportions anticipées correspondent aux proportions obtenues.

3.23 – À première vue, on pourrait penser qu'il s'agit d'un cas de dominance incomplète étant donné que violet se trouve entre violet foncé et blanc. Par contre, la F1 démontre très bien que ce n'est pas possible. D'une part, si c'était de la dominance incomplète, on n'aurait pas pu avoir uniquement des pétales violet foncé en F1 en raison du génotype des parents. D'autre part, le rapport en F2 aurait dû être 1:2:1 alors que nous avons eu 9:6:1 (rapport 9:3:3:1 modifié).

Donc, il est plus probable que ce soit 2 gènes qui interagissent. Pour que les pétales soient violet foncé, il faut que la plante ait les deux allèles dominants. Si elle a 1 allèle dominant sur 2 (peu importe lequel), elle aura des pétales violets. Enfin, si elle a que des allèles récessifs, elle aura des pétales blancs.

P A/A; B/B x a/a; b/b (violets foncés x blancs)

F1 A/a; B/b (violets foncés)

F2 9 A/-; B/- (violets foncés)

 3 A/-; b/b } (violets)

 3 a/a; B/- } (violets)

 1 a/a; b/b (blancs)

3.24 – a) Le croisement est

P	$C/C^s \times C^b/C^a$	
F1	$1/4 C/C^b$	(sauvage)
	$1/4 C/C^a$	(sauvage)
	$1/4 C^b/C^s$	(type tonkinese – hétérozygote pour les deux gènes codominants)
	$1/4 C^s/C^a$	(type coulourpoint)

b) Le croisement est

P	$C^b/C^s \times C^a/c$	
F1	$1/4 C^s/C^a$	(type coulourpoint)
	$1/4 C^s/c$	(type colourpoint)
	$1/4 C^b/C^a$	(type sépia)
	$1/4 C^b/c$	(type sépia)

c) Le croisement est

P	$C^b/C^b \times C^s/C^s$	
F1	$100\% C^b/C^s$	(type tonkinese – hétérozygote pour les deux gènes codominants)
F2	$1/4 C^b/C^b$	(type sépia)
	$1/2 C^b/C^s$	(type tonkinese – hétérozygote pour les deux gènes codominants)
	$1/4 C^s/C^s$	(type colourpoint)

d) Dans un premier temps, voyons les génotypes des descendants.

F1	$1/2$ sauvage ($C/-$)
	$1/4$ type sépia ($C^b/-$)
	$1/4$ albinos aux yeux rouges (c/c)

Donc, chaque parent doit avoir un allèle c . Alors, les parents sont C/c (sauvage) et C^b/c (type sépia)

3.25 - a) À première vue, on pourrait penser que c 'est une maladie autosomique récessive classique. D'une part, la maladie saute des générations et des individus malades ont des parents non atteints, signes d'une maladie récessive. D'autre part, l'homme II-4 a eu une fille malade alors qu'il n'est pas atteint, ce qui nous confirme que c 'est autosomique.

Cependant, les individus III-3 et III-4 n'ont eu aucun enfant malade. Par conséquent, c 'est impossible qu'un seul gène soit responsable de la maladie. À la lumière de cette information, nous devons conclure que deux gènes interagissent. En effet, lorsque l'individu est récessif pour l'un ou l'autre des gènes (ou tout simplement les deux), il exprimera la maladie. C'est donc un cas d'**action génique complémentaire**, il a besoin d'une copie des deux allèles dominants pour être normal. Voici la représentation des phénotypes et des génotypes :

Normal	9 A-; B-	} 7
Malade	3 aa; B-	
Malade	3 A-; bb	
Malade	1 aa; bb	

b) Les génotypes des parents sont

- I Aa/BB; Aa/BB
- II AA/Bb; AA/Bb; Aa/BB; Aa/BB; A-/BB; A-/BB; **aa/BB**
- III AA/B-; AA/B-; **AA/bb; aa/BB**; Aa/BB; Aa/BB
- IV Aa/Bb; Aa/Bb; A-/B-; Aa/Bb
- V A-/B-

(Il est à noter que les génotypes peuvent être inversés entre les deux côtés de l'arbre)

c) Un des parents est homozygote récessif pour le gène A et homozygote dominant pour le gène B, alors que l'autre est l'inverse de ce dernier. Conséquemment, tous les enfants ont une copie de deux allèles dominants. C'est pourquoi aucun d'eux n'est malade.

P AA/bb x aa/BB (malade x malade)
 F1 Aa/Bb (normal)

3.26 – a) Les deux premiers croisements nous indiquent que noix est dominant sur pois et rose. Par contre, dans le troisième croisement, un nouveau phénotype apparaît dans un rapport 9:3:3:1. Par conséquent, deux gènes interagissent pour former 4 phénotypes différents. Noix est le phénotype avec les deux allèles dominants étant donné qu'il est en plus grand nombre. À l'inverse, le phénotype simple est récessif pour les deux gènes parce que c'est le moins fréquent. Voici les génotypes de tous les individus :

Parents	F1	F2 (F1 x F1)
AA/BB (noix) x AA/bb (pois)	AA/Bb (noix)	3 AA/B- (noix), 1 AA/bb pois
AA/BB (noix) x aa/BB (rose)	Aa/BB (noix)	3 A-/BB noix, 1 aa/BB roses
AA/bb (pois) x aa/BB (rose)	Aa/Bb (noix)	9 A-/B- (noix) 3 A-/bb (pois) 3 aa/B- (roses) 1 aa/bb (simple)

b) Nous pouvons observer un rapport 3(pois):1(simple) à la F1.

Les génotypes de la F1 sont

3 A-/bb (pois)
 1 aa/bb (simple)

Dans un premier temps, nous pouvons affirmer que les parents sont tous les deux homozygotes récessifs (bb) pour le gène B parce que les descendants présentent uniquement l'allèle b.

Du côté du gène A, nous avons un rapport 3:1 indiquant la présence d'un croisement hétérozygote-hétérozygote classique pour ce gène. En d'autres termes, les deux parents sont hétérozygotes (Aa) pour le gène A.

Bref, les deux parents ont une crête de type pois avec le génotype Aa/bb.

P Aa/bb (pois) x Aa/bb (pois)

3.27 - a) Dans un premier temps, il y a un rapport 2:1 entre femelles et mâles (n'oubliez pas que le sexe est un phénotype en soi). Ainsi, puisqu'il y a 2 fois moins de mâles que de femelles, il doit y avoir un allèle létal lié au chromosome X. Donc, la mère était porteuse de cet allèle et l'a transmis à la moitié des descendants mâles qui n'ont pas vu survivre. (X^A = normal et X^a = anormal)

P $X^A X^a$ (normal – mais porteuse) x $X^A Y$ (normal)

F1 $1/3 X^A X^A$ (normal)
 $1/3 X^A X^a$ (porteuse)
 $1/3 X^A Y$ (normal)
 ~~$X^a Y$~~ (mort)

b) Vous pourriez prendre tous les femelles de la F1 et les accoupler avec des mâles. La moitié des accouplements donneront un rapport 1:1 entre femelles et mâles (cas #1) tandis que l'autre moitié donnera des rapports similaires à ceux en a) (cas #2).

Cas #1

P $X^A X^A$ (normal) x $X^A Y$ (normal)

F1 $1/2 X^A X^A$ (normal)
 $1/2 X^A Y$ (normal)

Cas #2

P $X^A X^a$ (normal – mais porteuse) x $X^A Y$ (normal)

F1 $1/3 X^A X^A$ (normal)
 $1/3 X^A X^a$ (porteuse)
 $1/3 X^A Y$ (normal)
 ~~$X^a Y$~~ (mort)

3.28 – a) En premier lieu, nous pouvons constater que les génotypes chez les mâles et chez les femelles ne sont pas les mêmes. Par conséquent, le gène est lié l'X. Ensuite, puisque les mâles héritent des allèles de leur mère, nous pouvons affirmer qu'elle est de génotype $X^N X^G$ (où N = noir et G = gris). Enfin, le père, qui est blanc (B), doit nécessairement avoir l'allèle associé à cette couleur ($X^B Y$). Ainsi, si nous effectuons le croisement, nous pourrions déterminer les relations de dominances.

P $X^N X^G$ x $X^B Y$

F1 $X^N X^B$ (noir) → C'est le seul avec l'allèle N
 $X^B X^G$ (blanc) → Donc, ce génotype doit exprimer la couleur blanche
 $X^N Y$ (noir)
 $X^G Y$ (gris)

À l'aide des génotypes et des phénotypes de la mère, nous pouvons conclure qu'il y a un gène avec plusieurs allèles dont l'ordre de dominance est

$$N > B > G$$

b) La femelle ne provenant pas de lignée pure peut seulement être $X^B X^G$. Le croisement est donc le suivant

P $X^B X^G \times X^N Y$

F1 $\left. \begin{array}{l} 1/4 X^N X^B \\ 1/4 X^N X^G \\ 1/4 X^B Y \\ 1/4 X^G Y \end{array} \right\}$ (femelles noires)
 (mâles blancs)
 (mâles gris)

3.29 – a) Nous pouvons observer qu'il y a un rapport 1:2:1 suite au croisement entre deux poissons aux écailles vertes. Par conséquent, ces poissons doivent être hétérozygotes. Dans cet ordre d'idées, les poissons aux écailles vertes semblent provenir du mélange entre bleu (B) et jaune (J). Donc, nous sommes en présence d'une situation de dominance incomplète

P B/J (écailles vertes) \times B/J (écailles vertes)

F1 $\begin{array}{l} 1/4 B/B \text{ (écailles bleues)} \\ 1/2 B/J \text{ (écailles vertes)} \\ 1/4 J/J \text{ (écailles jaunes)} \end{array}$

Il est donc impossible de créer une lignée pure avec les poissons aux écailles vertes puisqu'ils doivent être hétérozygotes. C'est pourquoi l'acheteur s'est retiré.

b) Pour créer une grande quantité de poissons aux écailles vertes, il suffit de croiser un poisson avec des écailles bleues avec un poisson aux écailles jaunes.

P B/B (écailles bleues) \times J/J (écailles jaunes)

F1 100% B/J (écailles vertes)

Ainsi, aucun nouveau poisson aux écailles bleues ou vertes ne sera produit.

3.30 – a) Dans un premier temps, nous pouvons noter que nous avons un rapport 12:3:1 à la F1. Ce type de rapport dénote la présence **d'épistasie dominante**. Puisque blanc est la couleur la plus abondante, elle est codée par la présence de deux gènes dominants.

Blancs $\left. \begin{array}{l} 9 A-; B- \\ 3 aa; B- \end{array} \right\} 12$
 Noir $3 A-; bb$
 Brun $1 aa; bb$

Nous voyons que le simple fait d'avoir un seul allèle B est épistatique sur le gène A. En d'autres mots, l'allèle B impose son phénotype peu importe l'allèle du gène A (d'où épistasie dominante). C'est pourquoi nous obtenons des rapports 12:3:1 dans ce genre de situation.

b) Ce que nous savons au départ c'est qu'un des parents est un chien noir. Donc, son génotype partiel est A-;bb. Ensuite, nous pouvons écrire les génotypes partiels des descendants :

Phénotype	Génotype	Proportion
Blanc	--;B-	2
Noir	A-; bb	1
Brun	aa; bb	1

Nous allons analyser un gène à la fois en commençant par le gène B

Gène B

Puisque nous avons un ratio 1:1 entre épistatique (blanc) et hypostatique (noir et brun), un des parents doit être hétérozygote (Bb) et l'autre homozygote récessif (bb). Ce qui donne provisoirement les génotypes suivants :

Chien de phénotype et de génotype inconnus : --;Bb

Chien noir : A-;bb

Gène A

Puisque nous avons un ratio 1:1 entre les chiens noirs et les chiens bruns, un des parents doit être hétérozygote (Aa) et l'autre homozygote récessif (aa). Il est à noter que nous n'avons pas tenu compte des chiens blancs étant donné qu'il y a deux génotypes possibles (A-;B- et aa; B-). Autrement dit, ce sont les deux même que nous retrouvons chez les chiens hypostatiques. Les proportions demeurent les mêmes.

Bref, les génotypes des chiens parentaux sont

Chien de phénotype et de génotype inconnus : aa; Bb (blanc)

Chien noir : Aa; bb (noir)

3.31 – Le premier croisement nous indique qu'un des parents est homozygote et que l'autre est hétérozygote étant donné que nous avons un ratio de 1:1. Par contre, il nous est impossible de déterminer quel allèle est dominant sur quel.

Le deuxième croisement engendre un rapport de 2:1 à la F2 indiquant la présence d'un allèle létal. D'une part, nous savons que l'allèle associé à la couleur jaune (J) est dominant sur l'allèle associé à la couleur blanche (j) puisque les souris de couleur jaune sont deux fois plus nombreuses. D'autre part, les souris qui auront le génotype JJ mourront puisque ce n'est pas viable. Ainsi, au lieu avoir un rapport 3:1 lors d'un croisement hétérozygote-hétérozygote classique, nous aurons un rapport 2:1

P Jaune (Jj) x Blanc (jj)

F1 1/2 Jaune (Jj)

 1/2 Blanc (jj)

 Jaune (Jj) x Jaune (Jj)

F2 ~~Létal (JJ)~~

 2/3 Jaune (Jj)

 1/3 blanc (jj)

3.32 – a) Il y a présence de codominance étant donné que le croisement entre rouan et rouan engendre trois phénotypes différents. Ainsi, le phénotype rouan est hétérozygote.

R/R = rouge

R/B = rouan

B/B = blanc

Voici les génotypes des parents et des descendants :

Phénotype des parents	Phénotype de la F1
R/R x R/B	1/2 R/R 1/2 R/B
R/B x R/B	1/4 R/R 1/2 R/B 1/4 B/B
B/B x R/B	1/2 R/B 1/2 B/B

b) Voici le croisement

P R/R (rouge) x B/B (blanc)

F1 100% R/B (rouan)

Tous les descendants seront rouans.

3.33 – a) Voici les génotypes de tous les individus

I A/i; B/i; A/i; A/B

II i/i; i/i; A/i; i/i; B/i; A/i; B/i; B/i; A/B; A/B

III A/B; A/B; B/i; i/i; A/B; A/A; B/B; B/B; A/i

IV B/B; B/B; A/A; A/B; i/i; B/i; A/B; A/B

V A/A; B/i

b) Non, c'est impossible étant donné que l'individu V-1 est homozygote pour A (i.e. AA). Par conséquent, les seuls descendants qu'ils peuvent avoir ensemble sont

AB

Ai (phénotype A)

3.34 – Les génotypes partiels des descendants sont :

Phénotype des fleurs	Génotype des fleurs	Proportions
Rouges	A/-; b/b	3/8
Violettes	A/-; B/-	3/8
Vertes	a/a; B/-	1/8
Blanches	a/a; b/b	1/8

Gène A

Il y a une proportion 3:1 entre le phénotype A et le phénotype a. Donc, les deux parents doivent être hétérozygotes pour le gène A.

Gène B

Il y a une proportion 1:1 entre le phénotype B et le phénotype b. Donc, un des parents doit être hétérozygote et l'autre homozygote récessif.

Bref, les parents ont les génotypes suivants

Plante violette (A/a; B/b)

Plante rouge (A/a; b/b).

3.35 – a) Le croisement entre hétérozygotes donnera les proportions suivantes à la F1 :

P Gg x Gg
F1 GG (léthal)
 2/3 Gg (gauchissement des ailes)
 1/3 gg (normal)

b) L'allèle G agit comme un allèle récessif en ce qui concerne la létalité. En effet, pour que la drosophile soit à l'état léthal, elle a besoin des deux copies de l'allèle G. À cet égard, nous pouvons faire un parallèle avec les allèles récessifs. Pour qu'ils soient exprimés, l'individu a besoin des deux copies. Au contraire, s'il manque un des deux allèles, il ne l'exprimera pas. C'est pourquoi il agit comme un allèle récessif.

c) L'allèle G agit comme un allèle dominant en ce qui concerne le gauchissement des ailes. En effet, le gauchissement des ailes survient lorsque la mouche est hétérozygote. Par conséquent, l'allèle G (mutant) domine l'allèle g (normal).

3.36 – Le croisement est le suivant :

P A/a; B/b x A/a; B/b
F1 9 A/-; B/- (rouge)
 3 a/a; B/b (jaune)
 3 A/-; b/b } 4 (blanche)
 1 a/a; b/b }

Il s'agit donc d'un cas d'épistasie récessive étant donné que nous avons des proportions 9:4:3.

b) Les plantes aux fleurs rouges auront le génotype A/-; B/- alors que les plantes double mutante auront le génotype a/a; b/b.

Voici les croisements effectués

i) Puisque nous avons tous les phénotypes, il est fort probable que la plante aux fleurs rouges soit hétérozygote pour les deux gènes.

P A/a; B/b (rouge) x a/a; b/b (blanche)
F1 1/4 A/-; B/- (rouge)
 1/4 a/a; B/b (jaune)
 1/4 A/-; b/b } 2/4 (blanche)
 1/4 a/a; b/b }

ii) Puisqu'il y a seulement de la variation entre les couleurs rouges et jaunes, la plante aux fleurs rouges doit être hétérozygote pour le gène A, mais homozygote dominant pour le gène B.

P A/a; B/B (rouge) x a/a; b/b (blanche)
F1 1/2 A/a; B/b (rouge)
 1/2 a/a; B/b (jaune)

iii) Puisque toutes les fleurs sont rouges, la plante doit être homozygote dominant pour les deux gènes.

P A/A; B/B (rouge) x a/a; b/b (blanche)
F1 100% A/a; B/b (rouge)

iv) Puisqu'il y a seulement de la variation entre les couleurs rouges et blanches, la plante aux fleurs rouges doit être homozygote dominant pour le gène A, mais hétérozygote pour le gène B.

P A/A; B/b (rouge) x a/a; b/b (blanche)

F1 1/2 A/a; B/b (rouge)
1/2 A/a; b/b (blanche)

3.37 - a) Les résultats proviennent de deux gènes différents parce que nous avons des rapports 9:3:3:1 à la F2 dans le dernier croisement. Ainsi, les génotypes sont les suivants :

Parents	F1	F2 (F1 x F1)
[RRnn] x [RRNN]	[RRNn]	3 [RRNN ou RRNn] : 1 [RRnn]
[rrNN] x [RRNN]	[RrNN]	3 [RRNN ou RrNn] : 1 [rrNN]
[RRnn] x [rrNN]	[RrNn]	9 [R-N-] : 3 [R-nn] : 3 [rrN-] : 1 [rrnn]

b) Nous pouvons voir qu'à la F2, nous avons des rapports 9:3:3:1 tant pour les mâles que pour les femelles. Par conséquent, les gènes sont associés à un autosome (chromosome non sexuel). De plus, des rapports 9:3:3:1 doivent provenir de parents hétérozygotes pour les deux gènes. Ainsi, nous savons que les deux individus de la F1 sont de phénotype rouge et noir et de génotype RrNn.

Enfin, puisque la femelle parentale est RRnn (rouge), alors le mâle parental doit être nécessairement rrNN (noir) pour pouvoir engendrer une F1 composée uniquement de serpenteaux de génotype RrNn.

3.38 – Les gènes sont liés au sexe étant donné que les rapports entre les mâles et les femelles sont différents. De plus, il y a deux fois moins de mâles que de femelles. Donc, c'est un gène létal. La femelle aux yeux rétrécis doit être hétérozygote.

P $X^A X^a$ (yeux rétrécis) x $X^a Y$ (normal)

F1 1/3 $X^A X^a$ (yeux rétrécis)
1/3 $X^a X^a$ (normal)
1/3 $X^a Y$ (normal)
 $X^A Y$ (létal)

F2 Croisement 1: $X^a X^a$ (normal) x $X^a Y$ (normal) → $X^a X^a$, $X^a Y$ (tous normal)

Croisement 2 : $X^A X^a$ (rétrécis) x $X^a Y$ (normal) → 1/3 $X^A X^a$ (yeux rétrécis)
1/3 $X^a X^a$ (normal)
1/3 $X^a Y$ (normal)
 $X^A Y$ (létal)

3.39 – Tout d’abord, nous pouvons constater que les rapports entre mâles et femelles sont différents. Donc, au moins un des deux gènes doit être lié à l’X.

Nous allons débiter le problème en supposant que les deux gènes ne sont pas liés au sexe. Nous pouvons donc associer les phénotypes aux génotypes suivants :

A/-; B/- brun
 A/-; b/b jaune
 a/a; B/- blanc
 a/a; b/b blanc

Nous pouvons trouver les génotypes partiels de P et de la F1.

	Phénotype	Génotype partiel
Parent	Femelle jaune	A/A*; b/b
	Mâle blanc	a/a; -/-
F1	Femelle brune	A/-; B/-
	Mâle jaune	A/-; b/b

*La femelle P provient d’une lignée pure donc elle doit avoir deux allèles A

Puisqu’il y a un allèle B à la F1, le mâle P doit nécessairement être B/B étant donné que la femelle a déjà les allèles b.

	Phénotype	Génotype partiel
Parent	Femelle jaune	A/A; b/b
	Mâle blanc	a/a; B/B

Maintenant que nous avons les génotypes des parents, nous devons déterminer lequel des gènes est lié à l’X. Si nous regardons le gène A, on peut voir qu’il n’y a aucune variabilité à la F1 (tant les mâles que les femelles sont A/-). Donc, ça doit être le gène B. En effet, on aurait dû avoir que des individus B/b à la F1, ce qui n’est pas le cas étant donné que les mâles sont b/b. Par conséquent, nous pouvons réécrire les génotypes en sachant que le gène B est lié à l’X.

	Phénotype	Génotype partiel
Parent	Femelle jaune	A/A; b/b
	Mâle blanc	a/a; B/Y
F1	Femelle brune	A/a; B/b
	Mâle jaune	A/a; b/Y

À la F2, nous aurons

Femelles

3/8 A/- ; B/b brun
 3/8 A/- ; b/b jaune
 1/8 a/a ; B/b blanc
 1/8 a/a ; b/b blanc

Mâles

3/8 A/- ; B/Y brun
 3/8 A/- ; b/Y jaune
 1/8 a/a ; B/Y blanc
 1/8 a/a ; b/Y blanc

3.40 – a) Les personnes atteintes d'une maladie autosomique dominante devraient avoir au moins un des deux parents malades, ce qui n'est pas toujours le cas dans cette famille. De plus, elle devrait être présente à chaque génération.

b) Une explication possible serait qu'un autre gène intervient dans l'apparition (ou l'absence) de la maladie. En fait, ce serait un gène suppresseur.

Génotype*	Phénotype
A/a; B/b	normal (suppression)
A/a; b/b	malade
a/a; B/b	normal
a/a; b/b	normal

*Ce sont des allèles très rares, c'est pourquoi nous ne retrouvons pas les génotypes à l'état homozygote dominant.

Si l'allèle B est présent, la personne n'exprimera pas la maladie même si elle possède l'allèle A. De cette façon, la maladie peut sauter des générations et réapparaître à d'autres.

La femme de la génération 1 doit être de génotype A/a; b/b étant donné qu'elle est malade et l'homme de la génération 1 doit sûrement être de génotype a/a; B/b pour qu'aucune personne ne soit affectée à la génération II.

4 – Cartographie des chromosomes eucaryotes

4.1 – La distance entre les deux gènes (23 cM) indique le pourcentage de recombinants, soit 23%. Par conséquent, 77% des descendants auront le même génotype que leurs parents (non recombinant). Enfin, puisqu'il y a deux génotypes parentaux possible, nous aurons 38,5 % de descendants qui auront $a b/a b$ comme génotype.

P	A B/a b x a b/a b		
F1	A B/ a b	38,5 %	} Combinaisons parentales (77%)
	a b/a b	38,5 %	
	A b/a b	11,5 %	} Recombinants (23%)
	a B/a b	11,5 %	

4.2 – a) Les gènes C et D sont très près l'un de l'autre. Par conséquent, les recombinaisons sont très rares. En comparaison, plus les gènes sont éloignés, plus les recombinaisons peuvent être fréquentes étant donné que les enjambements peuvent avoir lieu à plusieurs endroits différents.

b) P	C d/C d x c D/c D (aucun enjambement)	
F1	C d/c D	
F2	1 C d/C d	phénotype (C d)
	2 C d/c D	phénotype (C D)
	1 c D/c D	phénotype (c D)

4.3 – Voyons d'abord les gamètes que peuvent produire les champignons (les gamètes sont les mêmes tant pour le mâle que pour la femelle).

P	E F/e f x E F/e f	
Gamètes	E F (0,42)	} Combinaisons parentales (0,84)
	e f (0,42)	
	E f (0,08)	} Recombinants (0,16)
	e F (0,08)	

À l'aide d'un carré de Punnet, nous pouvons trouver la probabilité des génotypes des descendants.

		<u>Femelle</u>			
		E F 0,42	e f 0,42	E f 0,08	e F 0,08
Mâle	E F 0,42	E F/E F 0,1764	E F/e f 0,1764	E F/E f 0,0336	E F/e F 0,0336
	e f 0,42	E F/e f 0,1764	e f/e f 0,1764	E f/e f 0,0336	e F/e f 0,0336
	E f 0,08	E F/E f 0,0336	E f/e f 0,0336	E f/E f 0,0064	E f/e F 0,0064
	e F 0,08	E F/e F 0,0336	e F/e f 0,0336	E f/e F 0,0064	e F/e F 0,0064

Rassemblons les génotypes semblables ensemble.

F1	0,3528	E F/e f	0,0672	E f/e f
	0,1764	E F/E F	0,0672	e F/e f
	0,1764	e f/e f	0,0128	E f/e F
	0,0672	E F/E f	0,0064	E f/E f
	0,0672	E F/e F	0,0064	e F/e F

Puis les phénotypes.

F1	0,6764	E F
	0,1764	e f
	0,0736	E f
	0,0736	e F

Ce genre de croisement donne des proportions difficiles à analyser. C'est pourquoi nous utilisons toujours des croisements tests pour déterminer les distances entre deux gènes.

4.4 – Les deux gènes se trouvent sur le même chromosome, car la proportion entre les deux combinaisons parentales est identique et la proportion entre les deux recombinants est également la même.

P A C/A C x a c/a c

F1 A C/a c x a c/a c (croisement test)

F2	A C/a c	0,43	} Combinaisons parentales (0,86)
	a c/a c	0,43	
	A c/a c	0,07	} Recombinants (0,14)
	a C/a c	0,07	

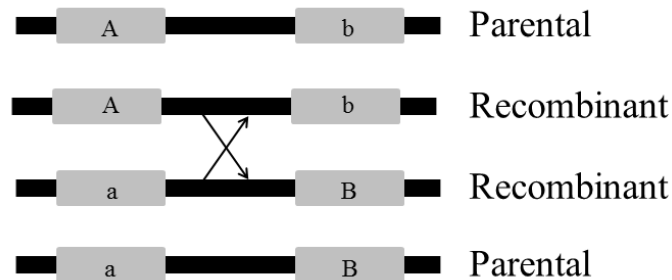
Les deux gènes sont distants de 14 cM

4.5 – Il est possible que le gène associé à la couleur et que le gène déterminant la forme de la feuille se trouvent sur le même chromosome. De plus, ils se trouvent probablement très près l'un de l'autre de sorte qu'aucun enjambement n'a lieu entre les deux locus. C'est pourquoi nous obtenons un ratio 1:1. Aussi, ce qui prouve ce dernier argument c'est que les phénotypes des descendants sont les mêmes que les parents. En d'autres termes, aucun nouveau phénotype n'est apparu, ce qui signifie qu'aucun enjambement n'a eu lieu entre les deux locus.

Il est à noter que le phénotype correspond au génotype étant donné que ce sont des espèces haploïdes. (A= feuilles pointues, a=feuilles rondes, B=feuilles vertes, b=feuilles jaunes)

P	<u>A</u>	<u>B</u>	x	<u>a</u>	<u>b</u>
F1	<u>A</u>	<u>B</u>			
	<u>a</u>	<u>b</u>			

4.6 – Même si tous les chromosomes étaient impliqués dans un chiasma, seulement la moitié du matériel génétique subira un enjambement. En effet, les enjambements se produisent au stade 4 chromatides et implique seulement 2 chromatides sur 4, les 2 autres demeurent intacts (voir le schéma ci-dessous).



C'est pourquoi, nous pouvons avoir au maximum 50% de recombinants, même si les deux gènes se trouvent aux deux extrémités du chromosome.

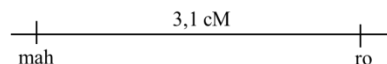
4.7 – a) Les deux gènes se trouvent sur le même chromosome, car la proportion entre les deux combinaisons parentales est identique et la proportion entre les deux recombinants est également la même.

F1	yeux bruns	5065	} Combinaisons parentales
	yeux rugueux	5155	
	sauvages	178	} Recombinants
	yeux bruns et rugueux	148	

Ensuite, nous pouvons trouver la distance entre les gènes. La formule pour trouver la distance entre 2 gènes est

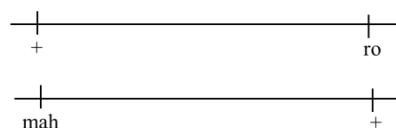
$$\text{Distance} = (\text{nombre de recombinants} / \text{nombre de descendants}) \times 100\%$$

$$\text{Distance entre mah et ro} = [(178+148)/10546] \times 100\% = 3,1 \text{ cM}$$



Donc, les gènes mah et ro sont distants de 3,1 cM.

b) Les deux phénotypes les plus abondants à la F1 représentent les deux chromosomes de la mouche non récessive. En effet, ces derniers n'ont subi aucun enjambement. Par conséquent, la mouche était de phénotype sauvage tandis que son génotype était



4.8 – Un croisement dihybrides signifie que les deux gènes se trouvent sur deux chromosomes différents. Donc, pour pouvoir tester cette hypothèse (H_0), nous devons calculer le nombre d'individus espéré pour chaque phénotype.

Nombre d'individus A, B = (nombre individus A x nombre d'individus B)/nombre d'individus total
 = (677 x 674)/ 1347 = 344 individus A, B attendus

Nombre d'individus A, b = (nombre individus A x nombre d'individus b)/nombre d'individus total
 = (677 x 673)/ 1347 = 338 individus A, b attendus

Nombre d'individus a, B = (nombre individus a x nombre d'individus B)/nombre d'individus total
 = (670 x 674)/ 1347 = 335 individus a, B attendus

Nombre d'individus a, b = (nombre individus a x nombre d'individus b)/nombre d'individus total
 = (670 x 673)/ 1347 = 335 individus a, b attendus

Il nous reste plus qu'à appliquer la formule suivante :

$$\sum \frac{(Obs - Esp)^2}{Esp}$$

$$\chi^2 = \frac{(355 - 344)^2}{344} + \frac{(351 - 338)^2}{338} + \frac{(322 - 335)^2}{335} + \frac{(319 - 335)^2}{335} = 2,12$$

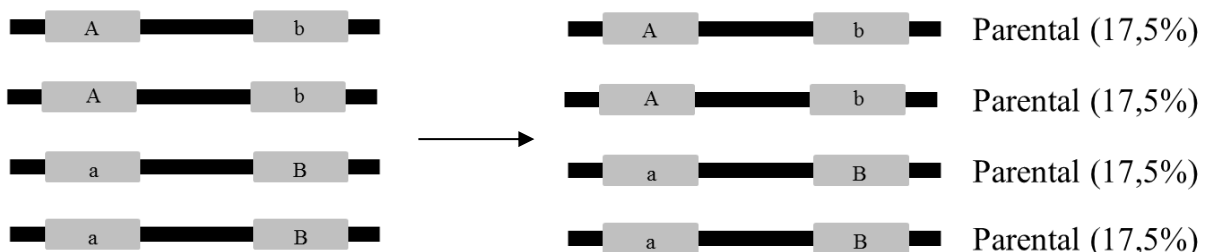
En utilisant 3 degrés de liberté, nous trouvons une valeur p entre 0,5 et 0,9. Ainsi, nous sommes largement au-dessus de la valeur de référence de 0,05. Par conséquent, nous devons accepter H_0 indiquant que les deux gènes sont sur deux chromosomes différents. En d'autres mots, il s'agit d'un croisement dihybrides.

4.9 – Tout d'abord, le croisement initial est le suivant

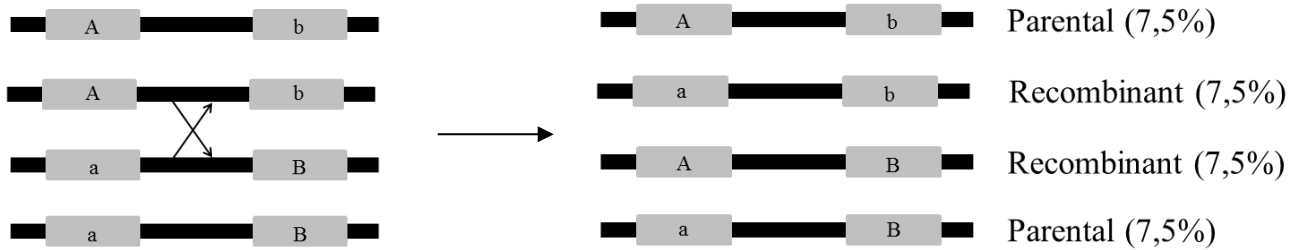
P A b/a B x a b/a b

Ensuite, nous savons que 70% des chromosomes sont des copies parentales étant donné qu'il n'y a pas de chiasma et donc pas d'enjambement dans ces derniers. Dans le 30% restant, la moitié du matériel génétique, soit 15%, est impliqué dans un enjambement. Les enjambements se produisent au stade 4 chromatides et implique seulement 2 chromatides sur 4, les 2 autres demeurent intacts (voir le schéma ci-dessous).

Sans chiasma (70%)



Avec chiasma (30%)



Donc, après révision nous aurons 15% de recombinants et 85 % de type parental (70% sans chiasma + 15% intacts). Voici les 4 génotypes que nous aurons à la F1 avec leurs proportions.

$$\begin{array}{l}
 \text{F1} \quad A b/a b \quad 0,425 \\
 \quad \quad a B/a b \quad 0,425 \\
 \quad \quad A B/a b \quad 0,075 \\
 \quad \quad a b/a b \quad 0,075
 \end{array}
 \left. \begin{array}{l} \\ \\ \\ \end{array} \right\} \begin{array}{l} \text{Combinaisons parentales (0,85)} \\ \text{Recombinants (0,15)} \end{array}$$

Alors, 7,5% des descendants auront le phénotype ab.

4.10 – a) Si les deux gènes sont non liés, alors on aura un croisement dihybrides classique avec un rapport 1:1:1:1 à la F1.

$$\begin{array}{l}
 \text{F1} \quad A/a; B/b \quad 0,25 \\
 \quad \quad a/a; b/b \quad 0,25 \\
 \quad \quad A/a; b/b \quad 0,25 \\
 \quad \quad a/a; B/b \quad 0,25
 \end{array}
 \left. \begin{array}{l} \\ \\ \\ \end{array} \right\} \begin{array}{l} \text{Combinaisons parentales (0,25)} \\ \text{Recombinants (0,25)} \end{array}$$

b) Si les deux gènes sont totalement liés, alors aucun enjambement n'aura lieu entre ces derniers et donc aucun recombinant ne sera produit. Nous aurons un rapport 1:1 entre les deux types parentaux.

$$\begin{array}{l}
 \text{F1} \quad A B/a b \quad 0,50 \\
 \quad \quad a b/a b \quad 0,50 \\
 \quad \quad \cancel{A b/a b} \quad 0 \\
 \quad \quad \cancel{a B/a b} \quad 0
 \end{array}
 \left. \begin{array}{l} \\ \\ \\ \end{array} \right\} \begin{array}{l} \text{Combinaisons parentales (1,0)} \\ \text{Recombinants (0)} \end{array}$$

c) Si les deux gènes se trouvent à 8 cM l'un de l'autre, alors on aura 8% de recombinant et donc 92% de types parentaux.

$$\begin{array}{l}
 \text{F1} \quad A B/a b \quad 0,46 \\
 \quad \quad a b/a b \quad 0,46 \\
 \quad \quad A b/a b \quad 0,04 \\
 \quad \quad a B/a b \quad 0,04
 \end{array}
 \left. \begin{array}{l} \\ \\ \\ \end{array} \right\} \begin{array}{l} \text{Combinaisons parentales (0,92)} \\ \text{Recombinants (0,08)} \end{array}$$

d) Si les deux gènes se trouvent à 17,5 cM l'un de l'autre, alors on aura 17,5% de recombinant et donc 82,5% de types parentaux.

F1	A B/a b	0,4125	} Combinaisons parentales (0,825)
	a b/a b	0,4125	
	A b/a b	0,0875	} Recombinants (0,175)
	a B/a b	0,0875	

e) Si les deux gènes se trouvent à 50 cM l'un de l'autre, alors on aura 50% de recombinant et 50% de types parentaux. Ces derniers agissent comme deux gènes qui ne sont pas liés (ATTENTION, les gènes sont toujours liés, mais les résultats sont similaires au croisement dihybrides). Voir en a) pour la réponse.

f) Si les deux gènes se trouvent à 60 cM l'un de l'autre, alors on aura 50% de recombinant et 50% de types parentaux. En effet, au stade 4 chromatides, seulement 2 chromatides sur 4 sont impliquées dans l'enjambement. Même si la distance est plus grande que 50 cM, on ne peut pas excéder le taux de 50% de recombinant. C'est pourquoi nous aurons la même réponse qu'en a)

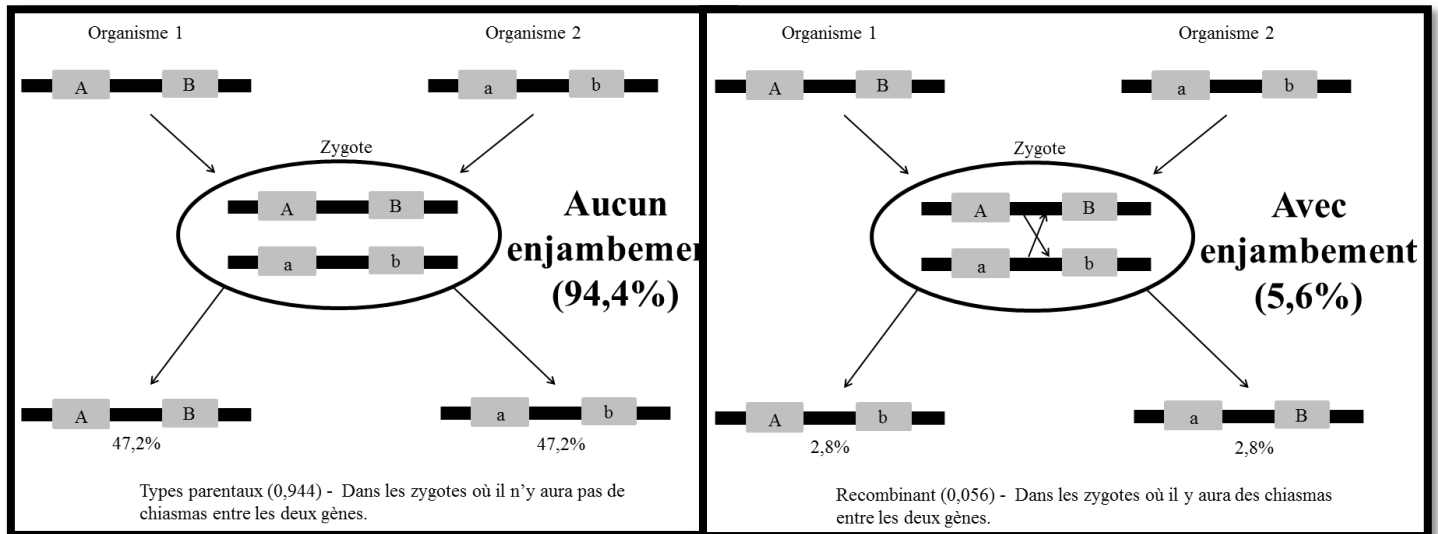
4.11 - Les deux gènes se trouvent sur le même chromosome, car la proportion entre les deux combinaisons parentales est identique et la proportion entre les deux recombinants est également la même. Nous savons aussi que le premier parent (celui qui est non récessif) est A b/a B étant donné que ce sont les deux types les plus abondants à la F1.

P A b/a B x a b/a b

F1	A b/a b	0,440	} Combinaisons parentales (0,876)
	a B/a b	0,436	
	A B/a b	0,064	} Recombinants (0,124)
	a b/a b	0,060	

Les deux gènes sont distants de 12,4 cM

4.12 – D’abord, nous pouvons remarquer que le génotype de l’algue (A B) correspond à son phénotype et que l’algue récessive est a b. Par conséquent, il s’agit d’organismes haploïdes (n). Il faut savoir que chez un organisme de ce genre, la partie végétative correspond à sa phase haploïde. Lorsqu’il y a reproduction sexuée, les chromosomes de chaque organisme se rejoignent pour former un zygote (un chromosome du père et un chromosome de la mère – 2n) pour enfin se séparer et donner naissance à un nouvel organisme haploïde. Les enjambements ont lieu lors de la formation du zygote.



Ainsi, les proportions des descendants seront

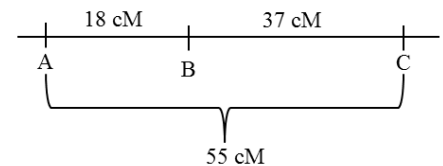
F1	A B	0,472	} Combinaisons parentales (0,944)
	a b	0,472	
	A b	0,028	} Recombinants (0,056)
	a B	0,028	

4.13 – La distance AC correspond au somme des distances entre AB et BC.

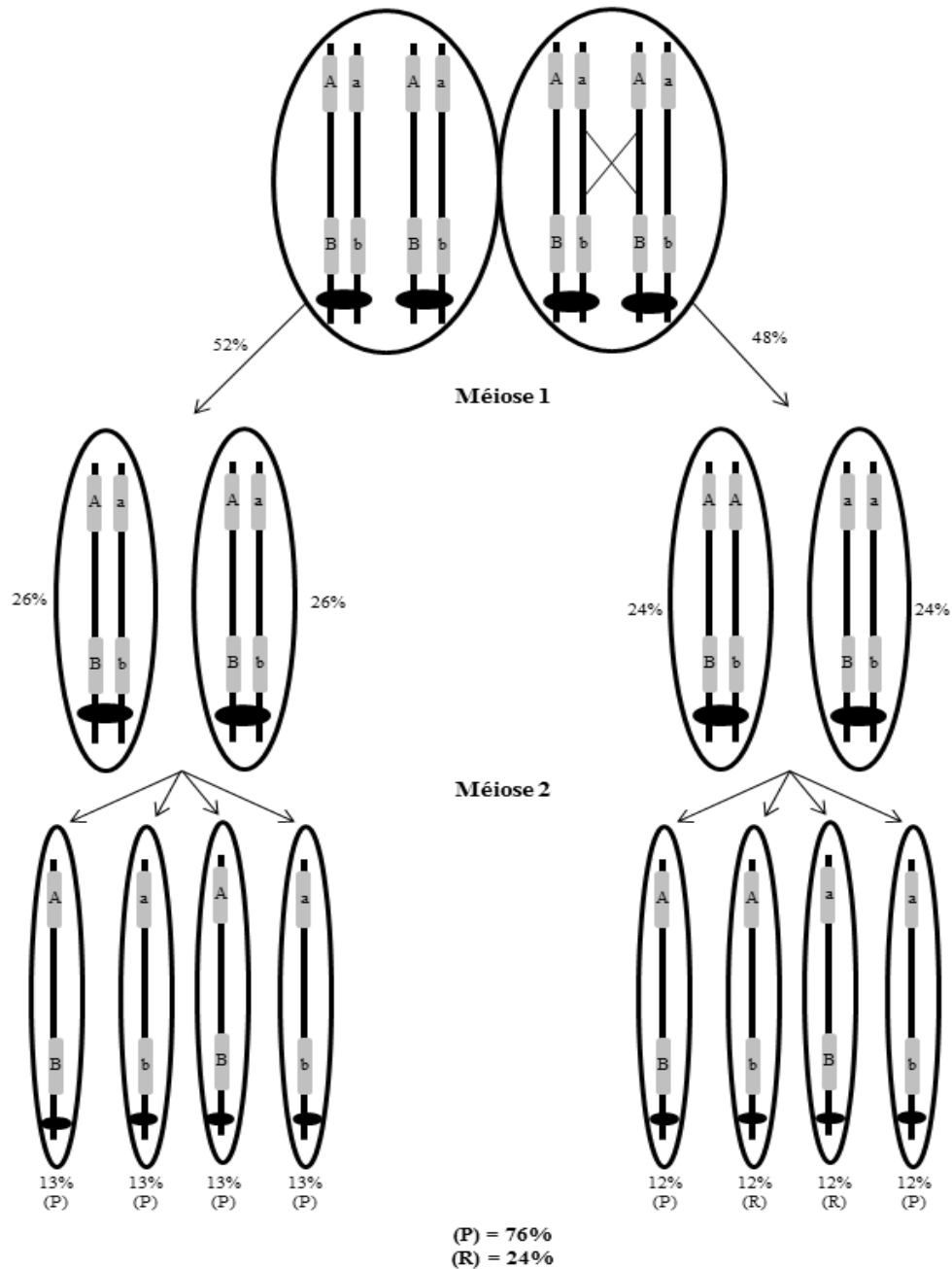
$$AC = AB + BC$$

$$55 = 18 + 37$$

Donc, le gène B est au centre. Voici la carte génétique du chromosome :

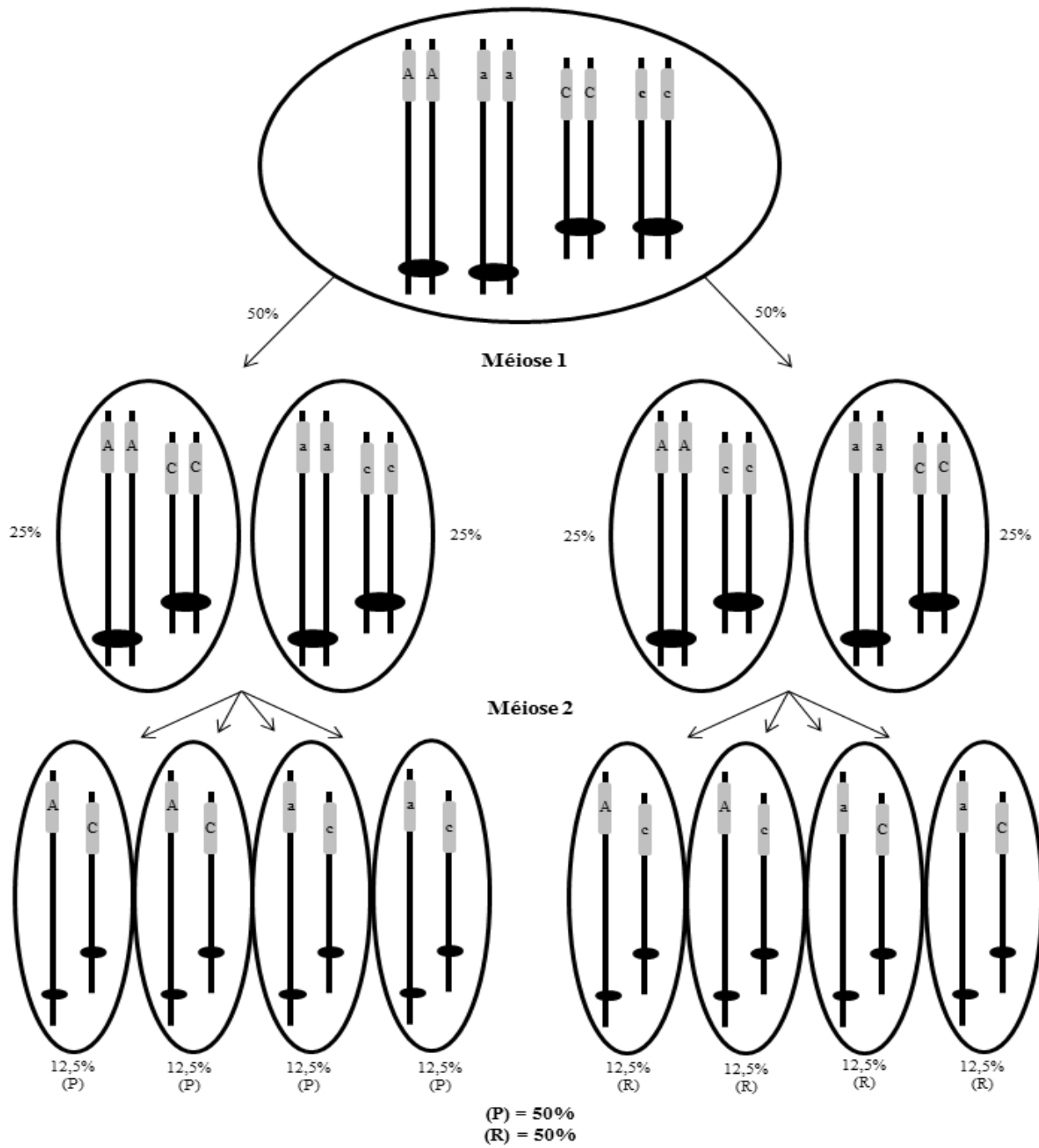


4.14 – a) D’abord, vous devez remarquer que les gènes sont liés. Par conséquent, nous devons identifier les enjambements dans le schéma. Ensuite, si nous avons 24% de recombinants (les deux génotypes les moins nombreux), alors 48% des chromosomes seront impliqués dans un chiasma (mais la moitié subira un enjambement). Enfin, nous savons que le parent non récessif aura le génotype A B/a b. Avec cette information, nous pouvons dessiner le schéma.



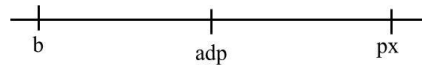
(P) = type parental et (R) = recombinant

b) Puisque nous avons un rapport 1:1:1:1 à la F1, nous pouvons affirmer que les gènes sont sur deux chromosomes différents. Ainsi, nous devons tenir compte que les chromosomes subissent une ségrégation égale et indépendante. Donc, nous aurons autant de recombinants que de types parentaux.



(P) = type parental et (R) = recombinant

4.15 – a) Dans un premier temps, nous pouvons trouver le gène qui va au milieu. Pour ce faire, nous n'avons qu'à comparer les doubles recombinants (les moins nombreux) par rapport aux types parentaux (les plus nombreux). Le gène qui a changé de place est celui qui va au milieu étant donné qu'il a subi 2 enjambements. Dans ce problème, il s'agit du gène *adp*.

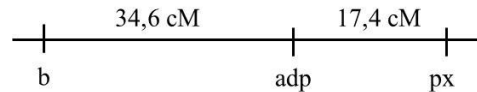


b) Distance = (nombre de recombinants/nombre de descendants) x 100%

Distance entre b et adp = $[(1205+1153+264+212)/8180] \times 100\% = 34,6 \text{ cM}$

Distance entre adp et px = $[(526+414+264+212)/8180] \times 100\% = 17,4 \text{ cM}$

Distance entre b et px = distance entre b et adp + distance entre adp et px = 52,0 cM



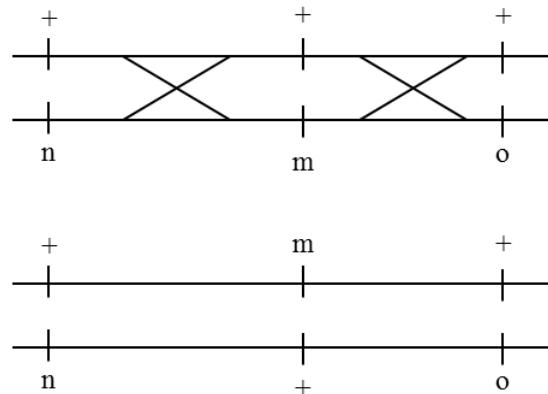
c) $I = 1 - \text{coefficient de coïncidence}$

$I = 1 - (\text{nombre d'enjambements doubles obtenus}/\text{nombre d'enjambements doubles espérés})$

$I = 1 - (264+212)/(0,346)(0,174)(8180)$

$I = 1 - 0,967 = 0,0033$

4. 16 – a) Dans un premier temps, nous pouvons trouver le gène qui va au milieu. Pour ce faire, nous n'avons qu'à comparer les doubles recombinants (les moins nombreux) par rapport aux types parentaux (les plus nombreux). Le gène qui a changé de place est celui qui va au milieu étant donné qu'il a subi 2 enjambements. Dans ce problème, il s'agit du gène *m*. Voici un schéma de la situation.



Ensuite, nous pouvons trouver la distance entre les gènes pour confirmer qu'ils sont bel et bien liés ensemble. La formule pour trouver la distance entre 2 gènes est

Distance = (nombre de recombinants/nombre de descendants) x 100%

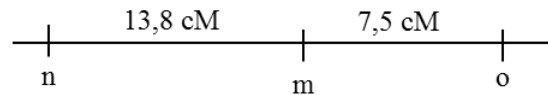
Distance entre n et m = $[(318+314+22+18)/4884] \times 100\% = 13,8 \text{ cM}$

Distance entre m et o = $[(165+162+22+18)/4884] \times 100\% = 7,5 \text{ cM}$

Distance entre n et o = distance entre n et m + distance entre m et o = 21,3 cM

Les trois gènes sont bel et bien liés ensemble. Dans le cas contraire, nous aurions obtenu des distances très près de 50 cM indiquant que les gènes auraient été sur deux chromosomes différents.

b) Voici la cartographie de la situation :



- c) $I = 1 - \text{coefficient de coïncidence}$
 $I = 1 - (\text{nombre d'enjambements doubles obtenus} / \text{nombre d'enjambements doubles espérés})$
 $I = 1 - (22+18) / (0,138)(0,075)(4884)$
 $I = 1 - (40/50,5)$
 $I = 1 - 0,792 = 0,208$

L'interférence est de 0,208.

4.17 – a) et b) Nous devons trouver la probabilité qu'il n'y ait aucun enjambement
 $= P(\text{aucun enjambement}) = (1-0,073)(1-0,042) = 0,888$ ou $0,888 \times \frac{1}{2} = 0,444$ chacun

c) et d) Nous devons trouver la probabilité qu'il y ait un enjambement entre le gène a et b mais pas d'enjambement entre le gène b et c
 $= (0,073)(1 - 0,042) = 0,0699$ ou $0,0699 \times \frac{1}{2} = 0,0350$ chaque

e) et f) Nous devons trouver la probabilité qu'il y ait un enjambement entre le gène b et c mais pas d'enjambement entre le gène a et b
 $= (1-0,073)(0,042) = 0,0389$ ou $0,0389 \times \frac{1}{2} = 0,0195$ chaque

g) et h) Nous devons trouver la probabilité qu'il y ait 2 enjambements
 $= (0,073)(0,042) = 0,00307$ ou $0,00307 \times \frac{1}{2} = 0,00153$ chaque

4.18 – a) S'ils occupent deux locus adjacents, alors nous n'observerons aucun enjambement. Par conséquent, les deux gènes sur chaque chromosome seront hérités ensemble. Aucun recombinant ne sera présent, il y aura seulement des types parentaux.

P $L +/+ \text{ vg} \times L +/+ \text{ vg}$

Ainsi, les proportions des descendants seront

F1 $\frac{1}{4} L +/L +$
 $\frac{1}{2} L +/+ \text{ vg}$
 $\frac{1}{4} + \text{ vg}/+ \text{ vg}$

b) Nous pouvons voir qu'il y a 5% de recombinants. Par conséquent, notre hypothèse en a) est fautive. Par contre, les deux gènes sont bel et bien liés à 5 cM l'un de l'autre. Il est à noter que le mâle récessif est de génotype $+ \text{ vg} /+ \text{ vg}$ étant donné que ce sont les deux allèles récessifs.

Distance = $(\text{nombre de recombinants} / \text{nombre de descendants}) \times 100\%$

Distance entre L et vg = $[(51+41)/1828] \times 100\% = 5,03 \text{ cM}$

4.19 – a) Les gamètes possibles sont

A B	[(1-x)/2]%	}	Combinaisons parentales (1-x)%
a b	[(1-x)/2]%		
A b	(x/2)%	}	Recombinants (x)%
a B	(x/2)%		

4.20 – a) Nous allons trouver les distances entre toutes les paires de gènes possibles. À l'aide de l'équation suivante, nous pourrions trouver les distances entre deux gènes à la fois :

$$\text{distance entre deux gènes} = \frac{\text{nombre de recombinants}}{\text{nombre de descendants}} \times 100$$

Mais avant, nous allons réécrire les phénotypes de façon à ce que le gène du milieu soit inscrit au centre. De plus, nous allons les mettre selon l'ordre suivant : types parentaux, recombinants (X2) et doubles recombinants. Rappel : pour trouver le gène du milieu, vous devez regarder les types parentaux et les doubles recombinants. Le gène qui a changé de place est celui qui va au milieu.

	Gènes a, b et c		Gènes b, c et d		Gènes c, d et e	
Types parentaux	+++	4251	++d	3016	c++	3645
	bac	4239	bc+	2992	+ed	3673
Recombinants	b++	601	+++	1230	+++	655
	+ac	589	bcd	1212	ced	667
Recombinants	++c	144	+c+	558	+e+	567
	ba+	136	b+d	544	c+d	585
Doubles recombinants	+a+	21	b++	217	++d	111
	b+c	19	+cd	231	ce+	97

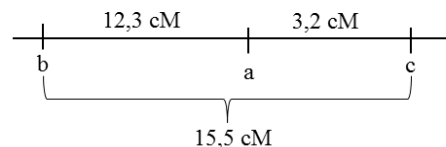
Gènes a, b et c

Distance entre a et b = (601+589+21+19)/10 000 x 100 = 12,3 cM

Distance entre a et c = (144+136+21+19)/10 000 x 100 = 3,2 cM

Distance entre b et c = distance entre a et b + distance entre a et c = 12,3 + 3,2 = 15,5 cM

Dans un premier temps, nous pouvons placer les trois premiers gènes sur une carte chromosomique.



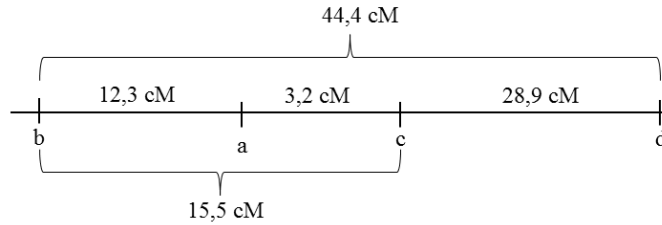
Gènes b, c et d

Distance entre b et c = (558+544+217+231)/10 000 x 100 = 15,5 cM (trouvée précédemment)

Distance entre c et d = (1230+1212+217+231)/10 000 x 100 = 28,9 cM

Distance entre b et d = distance entre b et c + distance entre c et d = 15,5+28,9 = 44,4 cM

Le gène d doit nécessairement être à droite du gène c.



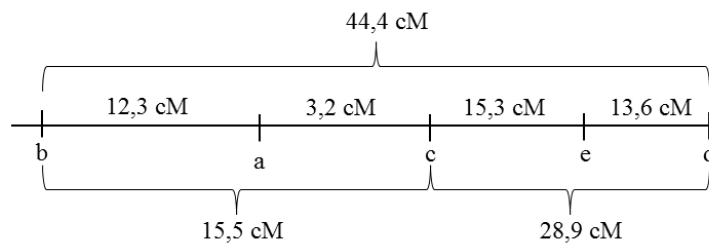
Gènes c, d et e

Distance entre c et e = $(655+667+111+97)/10\ 000 \times 100 = 15,3\text{ cM}$

Distance entre d et e = $(567+585+111+97)/10\ 000 \times 100 = 13,6\text{ cM}$

Distance entre c et d = distance entre c et e + distance entre d et e = $15,3 + 13,6 = 28,9\text{ cM}$ (trouvée précédemment)

Enfin, le gène e se trouve entre les gènes c et d.

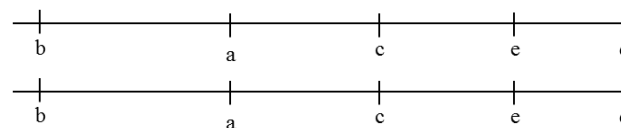


b) Les génotypes des parents sont

Parent 1



Parent 2 - récessif



c) Pour avoir une plante sauvage pour tous les gènes, il doit y avoir un seul enjambement, et ce, entre les gènes c et e.

Nombre de plantes sauvages = $[(1-0,123) (1-0,032) (0,153) (1-0,136)]/2 \times 10\ 000 = 561$ plantes sauvages

Il devrait y avoir théoriquement 561 plantes uniquement sauvages

4.21 – Pour pouvoir déterminer le gène qui va au milieu, il suffit de comparer les types parentaux (les plus nombreux) avec les doubles recombinants (les moins nombreux). Le gène qui a changé de place est celui qui va au centre étant donné qu'il a subi 2 enjambements (voir question 4.16 pour un schéma de la situation).

Chromosome 1

Types parentaux (les plus nombreux) $(+)++$ et $(a)bc$
 Doubles recombinants (les moins nombreux) $(a)++$ et $(+)bc$

Le gène a est au centre, donc l'ordre est b, a, c (ou l'inverse - c, a, b)

Chromosome 2

Types parentaux (les plus nombreux) $(+)b+$ et $(a)+c$
 Doubles recombinants (les moins nombreux) $(a)b+$ et $(+)+c$

Le gène a est au centre, donc l'ordre est b, a, c (ou l'inverse - c, a, b)

Chromosome 3

Types parentaux (les plus nombreux) $ab(+)$ et $++(c)$
 Doubles recombinants (les moins nombreux) $ab(c)$ et $+++$

Le gène c est au centre, donc l'ordre est a, c, b (ou l'inverse - b, c, a)

Chromosome 4

Types parentaux (les plus nombreux) $+b(c)$ et $a(++)$
 Doubles recombinants (les moins nombreux) $+b(+)$ et $a+(c)$

Le gène c est au centre, donc l'ordre est a, c, b (ou l'inverse - b, c, a)

Chromosome 5

Types parentaux (les plus nombreux) $++(+)$ et $(a)bc$
 Doubles recombinants (les moins nombreux) $+(b)+$ et $(a)+c$

Le gène b est au centre, donc l'ordre est a, b, c (ou l'inverse - c, b, a)

14.22 – a) Nous pouvons constater une différence entre les femelles et les mâles, et ce, pour tous les gènes. En effet, les proportions ne sont pas les mêmes. Par conséquent, les gènes doivent se trouver sur le chromosome X.

b) Nous allons retranscrire les résultats sous forme d'un tableau.

Femelles		Mâles	
+++	137	m n +	45
		+ + o	36
		+ n +	22
		m + o	16
		m + +	9
		+ n o	6
		+++	2
		m n o	0*

*Il est à mentionner que le phénotype m · n · o n'a pas été souligné dans la question étant donné qu'aucun descendant ne l'exprimait.

En comparant les types parentaux (les plus nombreux) avec les doubles recombinants (les moins nombreux), nous pouvons conclure que le gène qui va au centre est o :

Types parentaux (les plus nombreux) m n (+) et + + (o)
 Doubles recombinants (les moins nombreux) m n (o) et + + (+)

Le gène o est au centre, donc l'ordre est m, o, n (ou l'inverse - n, o, m)

Pour déterminer la distance entre les gènes, nous avons qu'à regarder les mâles. D'une part, il n'y a pas de variabilité chez la femelle, donc pas d'analyse génétique possible. D'autre part, les génotypes obtenus pour les mâles sont l'équivalent d'un croisement test. En effet, puisqu'ils ont un seul chromosome X, ils vont exprimer ce qu'ils reçoivent.

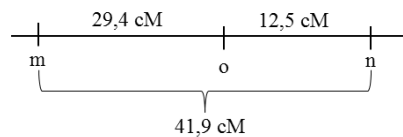
Gènes m, n et o (chez le mâle seulement)

$$\text{Distance entre m et o} = (22+16+2+0)/136 \times 100 = 29,4 \text{ cM}$$

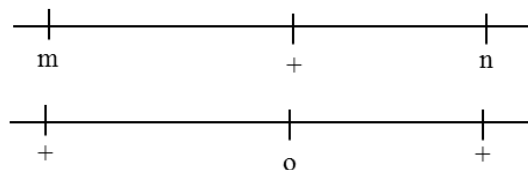
$$\text{Distance entre o et n} = (9+6+2+0)/136 \times 100 = 12,5 \text{ cM}$$

$$\text{Distance entre m et n} = \text{distance entre m et o} + \text{distance entre o et n} = 29,4+12,5 = 41,9 \text{ cM}$$

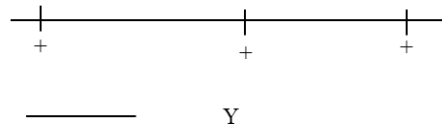
Voici la carte chromosomique



c) Pour trouver le génotype de la mère, nous avons qu'à regarder les deux phénotypes les plus nombreux. Ces derniers n'ont pas eu d'enjambements. Par conséquent, le génotype de la mère est



Du côté du père, il aura les trois gènes sauvages puisqu'il a un seul chromosome X.



- d) $I = 1 - \text{coefficient de coïncidence}$
 $I = 1 - (\text{nombre d'enjambements doubles obtenus} / \text{nombre d'enjambements doubles espérés})$
 $I = 1 - (2+0) / (0,294) (0,125) (136)$
 $I = 1 - (2/4,998)$
 $I = 1 - 0,400 = 0,600$

L'interférence est de 0,600.

4.23 – a) Pour vous aider, vous pouvez transformer les mots par des lettres. Exemple : corps noir = n, yeux mauves = m et ailes courbées = c. Ainsi, il sera beaucoup plus facile de visualiser l'emplacement des gènes lorsque vous allez incorporer les traits sauvages. Nous allons maintenant transformer le tableau de la question.

Phénotypes	Nombre de descendants
n, m, c	1249
n, m, +	407
n, +, c	833
+, m, c	2578
n, +, +	2680
+, m, +	801
+, +, c	383
+, +, +	1295

En comparant les types parentaux (les plus nombreux) avec les doubles recombinants (les moins nombreux), nous pouvons conclure que le gène m est au centre.

Types parentaux (les plus nombreux) $+ \textcircled{m} c$ et $n \textcircled{+} +$
 Doubles recombinants (les moins nombreux) $+ \textcircled{+} c$ et $n \textcircled{m} +$

Le gène m est au centre, donc l'ordre est n, m, c (ou l'inverse - c, m, n)

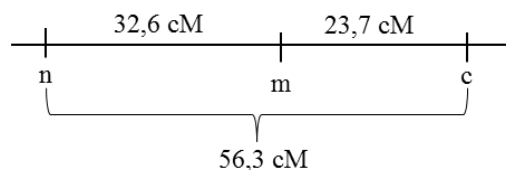
Gènes n, m et c

Distance entre n et m = $(1249+1295+407+383) / 10226 \times 100 = 32,6 \text{ cM}$

Distance entre m et c = $(833+801+407+383) / 10226 \times 100 = 23,7 \text{ cM}$

Distance entre n et c = distance entre n et m + distance entre m et c = $32,6 + 23,7 = 56,3 \text{ cM}$

Voici la carte chromosomique



b) Les génotypes des parents sont représentés par les deux phénotypes les plus abondants à la F2. Par conséquent, un des parents avait le corps noir (n, +, +) et l'autre les yeux mauves ainsi que les ailes courbées (+, m, c)

c) coefficient de coïncidence = (nombre d'enjambements doubles obtenus/nombre d'enjambements doubles espérés)

$$= (407+383)/(0,326) (0,237) (10226)$$

$$= (790/790)$$

$$= 0$$

Le coefficient de coïncidence est de 0.

4.24 – Dans un premier temps, nous allons calculer les distances entre les gènes.

Distance entre A et B = $(345+341+300+298)/2564 \times 100 = 50,1 \text{ cM} = 50\%$ (interchromosomique)
 Distance entre A et C = $(300+298+301+297)/2564 \times 100 = 46,6 \text{ cM}$ (intrachromosomique)
 Distance entre B et C = $(345+341+301+297)/2564 \times 100 = 50,1 \text{ cM} = 50\%$ (interchromosomique)

Selon les premiers calculs, nous pouvons penser que les gènes A et C sont liés à 46,6 cM, alors que le gène B est sur un autre chromosome. Cependant, 46,6% est très près de 50%. Par conséquent, nous devons effectuer un test statistique pour vérifier cette hypothèse.

Gènes A et C

Notre hypothèse nulle (H_0) sera que les gènes A et C se trouvent sur deux chromosomes différents. Par conséquent, on devrait s'attendre à avoir un rapport 1:1:1:1 à la F2. Nous allons réécrire les résultats de la question dans un tableau avec seulement les deux gènes d'intérêts.

Phénotypes	Nombre de descendants
A C	684
a c	684
A c	601
a C	595

Ensuite, nous devons calculer le nombre d'individus espérés pour chaque phénotype.

Nombre d'individus A, C = (nombre individus A x nombre d'individus C)/nombre d'individus total
 = $(1285 \times 1279) / 2564 = 641$ individus A, C attendus

Nombre d'individus a, c = (nombre individus a x nombre d'individus c)/nombre d'individus total
 = $(1279 \times 1285) / 2564 = 641$ individus a, c attendus

Nombre d'individus A, c = (nombre individus A x nombre d'individus c)/nombre d'individus total
 = $(1285 \times 1285) / 2564 = 644$ individus A, c attendus

Nombre d'individus a, C = (nombre individus a x nombre d'individus C)/nombre d'individus total
 = $(1279 \times 1279) / 2564 = 638$ individus a, C attendus

Il nous reste plus qu'à appliquer la formule suivante :

$$\sum \frac{(Obs - Esp)^2}{Esp}$$
$$\chi^2 = \frac{(684 - 641)^2}{641} + \frac{(684 - 641)^2}{641} + \frac{(601 - 644)^2}{644} + \frac{(595 - 638)^2}{638} = 11,54$$

En utilisant 3 degrés de liberté, nous trouvons une valeur p entre 0,005 et 0,01. Ainsi, nous sommes largement en dessous de la valeur de référence de 0,05. Par conséquent, nous devons rejeter H_0 indiquant que les deux gènes sont sur deux chromosomes différents, car la probabilité que H_0 soit vraie est très faible. En d'autres mots, **les gènes A et C sont liés**.

Nous allons utiliser la même technique pour les deux autres paires de gènes.

Gènes A et B

H_0 = les deux gènes ne sont pas liés. Donc, rapport 1:1:1:1 attendu à la F2.

Phénotypes	Nombre de descendants
A b	640
a B	640
A B	645
a b	639

Nous devons calculer le nombre d'individus espérés pour chaque phénotype.

Nombre d'individus A, b = 641 individus A, b attendus

Nombre d'individus a, B = 641 individus a, B attendus

Nombre d'individus A, B = 644 individus A, B attendus

Nombre d'individus a, b = 638 individus a, C attendus

Il nous reste plus qu'à appliquer la formule suivante :

$$\sum \frac{(Obs - Esp)^2}{Esp}$$

$$\chi^2 = 6,24 \times 10^{-3}$$

En utilisant 3 degrés de liberté, nous trouvons une valeur p au-dessus de 0,995. Ainsi, nous sommes largement au-dessus de la valeur de référence de 0,05. Par conséquent, nous devons accepter H_0 indiquant que les deux gènes sont sur deux chromosomes différents, car la probabilité que H_0 soit vraie est très élevée. En d'autres mots, **les gènes A et B ne sont pas liés**.

Gènes B et C

H_0 = les deux gènes ne sont pas liés. Donc, rapport 1:1:1:1 attendu à la F2.

Phénotypes	Nombre de descendants
b C	637
B c	643
B C	642
b c	642

Nous devons calculer le nombre d'individus espérés pour chaque phénotype.

Nombre d'individus b, C = 638 individus b, C attendus

Nombre d'individus B, c = 645 individus B, c attendus

Nombre d'individus B, C = 641 individus B, C attendus

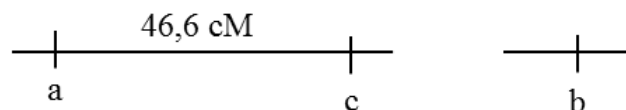
Nombre d'individus b, c = 641 individus b, c attendus

Il nous reste plus qu'à appliquer la formule suivante :

$$\sum \frac{(Obs - Esp)^2}{Esp}$$
$$\chi^2 = 0,0109$$

En utilisant 3 degrés de liberté, nous trouvons une valeur p entre 0,975 et 0,995. Ainsi, nous sommes largement au-dessus de la valeur de référence de 0,05. Par conséquent, nous devons accepter H_0 indiquant que les deux gènes sont sur deux chromosomes différents, car la probabilité que H_0 soit vraie est très élevée. En d'autres mots, **les gènes B et C ne sont pas liés.**

Alors, la carte chromosomique est la suivante



4.25 – a) À première vue, les trois gènes semblent être liés. D'abord, nous pouvons trouver le gène qui va au milieu. Pour ce faire, nous n'avons qu'à comparer les doubles recombinants (les moins nombreux) par rapport aux types parentaux (les plus nombreux). Le gène qui a changé de place est celui qui va au milieu étant donné qu'il a subi 2 enjambements. Dans ce problème, il s'agit du gène *cv*.

Ensuite, nous pouvons trouver la distance entre les gènes pour confirmer qu'ils sont bel et bien liés ensemble. La formule pour trouver la distance entre 2 gènes est

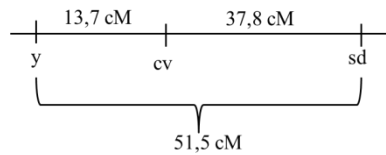
Distance = (nombre de recombinants/nombre de descendants) x 100%

Distance entre y et cv = [(231+241+139+147)/5542] x 100% = 13,7 cM

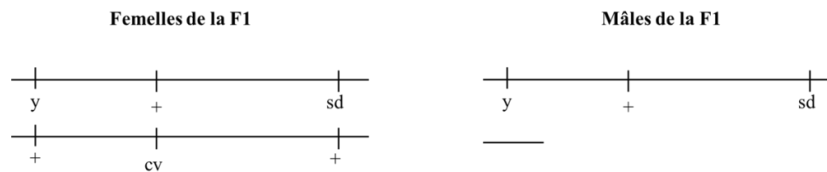
Distance entre cv et sd = [(892+916+139+147)/5542] x 100% = 37,8 cM

Distance entre y et sd = distance entre y et cv + distance entre cv et sd = 51,5 cM

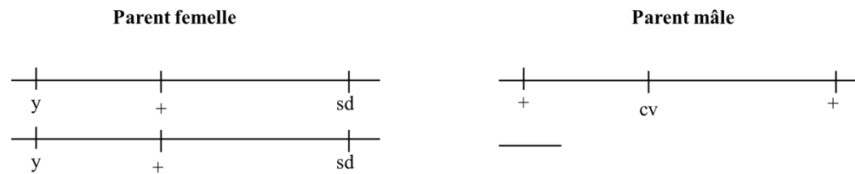
Les trois gènes sont bel et bien liés ensemble. Il est à noter que la distance entre y et sd est supérieure à 50 cM. Cependant, puisque les distances entre y-cv et cv-sd sont inférieures à 50 cM, nous pouvons conclure qu'ils sont liés. Si nous avions seulement eu les gènes y et sd, nous n'aurions pas pu dire qu'ils sont liés.



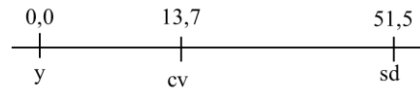
b) Dans un premier temps, les génotypes des mâles de la F1 correspondent à leur phénotype. Ensuite, les génotypes des femelles de la F1 correspondent aux deux phénotypes les plus abondants de la F2, car ces derniers n'ont subi aucun enjambement. Ainsi, nous avons



Puis, à l'aide de ces deux génotypes nous pouvons déduire que les parents sont



c) Si le gène cv est situé au locus 13,7, alors le gène y sera situé au locus 0,0 et le gène sd au locus 51,5.

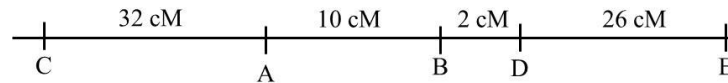


d) Nous n'aurions pas pu utiliser les femelles de la F2 pour trouver les distances entre les gènes étant donné que l'allèle récessif cv n'aurait jamais été exprimé, seul l'allèle sauvage aurait été visible. En effet, puisque le mâle a l'allèle sauvage et qu'il n'y a pas d'enjambement, les femelles auraient toujours reçu cet allèle. Les descendantes femelles auraient été les suivantes :

Génotype des drosophiles femelles de la F2	Phénotype des drosophiles femelles de la F2
y + sd / y + sd	y + sd
+ cv + / y + sd	+ + +
y + + / y + sd	y + +
+ cv sd / y + sd	+ + sd
+ + sd / y + sd	+ + sd
y cv + / y + sd	y + +
+ + + / y + sd	+ + +
y cv sd / y + sd	y + sd

Donc, nous n'aurions pas identifié le gène cv, car il n'y a pas de variabilité. De plus, nous aurions trouvé une distance supérieure à 50 cM entre les gènes y et sd. Nous aurions conclu que les deux gènes se trouvent sur deux chromosomes différents, ce qui n'est pas le cas.

4.26 – Pour vous aider, vous pouvez commencer par déterminer les deux gènes les plus éloignés. Dans ce problème, ce sont les gènes C et E (70 cM). Ensuite, placez les gènes entre ces derniers.



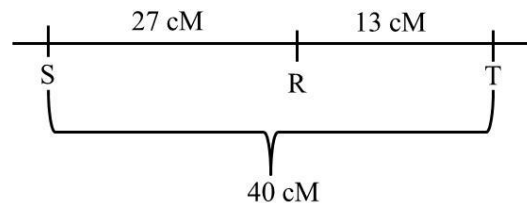
4.27 – Tous ces gènes sont liés. Par conséquent, nous avons qu'à trouver la distance entre chacune de ses paires.

$$\text{Distance entre R et S} = (47+39)/(118+114+47+39) \times 100 = 27,0 \text{ cM}$$

$$\text{Distance entre R et T} = (9+7)/(56+51+9+7) \times 100 = 13,0 \text{ cM}$$

$$\text{Distance entre S et T} = (51+45)/(75+69+51+45) \times 100 = 40,0 \text{ cM}$$

Donc, le gène R se trouve entre les gènes S et T.



4.28 – En théorie, nous devrions observer un rapport 3:1 à la F1, si deux hétérozygotes sont croisés ensemble. Donc, nous devrions nous attendre à avoir 15 tachetés et 5 homogènes pour l'échantillon 1.

$$\sum \frac{(Obs - Esp)^2}{Esp}$$

$$\chi^2 = \frac{(13 - 15)^2}{15} + \frac{(7 - 5)^2}{5} = 1,07$$

En utilisant 1 degré de liberté, nous trouvons une valeur p entre 0,1 et 0,5. Ainsi, nous sommes au-dessus de la valeur de référence de 0,05. Par conséquent, nous devons accepter H_0 indiquant que les deux gènes proviennent d'un croisement hétérozygote-homozygote récessif, car la probabilité que H_0 soit vraie est assez élevée.

Pour l'échantillon 2, nous devrions nous attendre à avoir 150 tachetés et 50 homogènes.

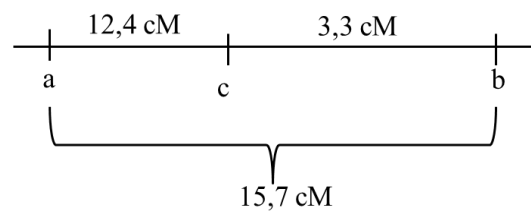
$$\sum \frac{(Obs - Esp)^2}{Esp}$$

$$\chi^2 = \frac{(130 - 150)^2}{150} + \frac{(70 - 50)^2}{50} = 10,7$$

En utilisant 1 degré de liberté, nous trouvons une valeur p en dessous de 0,005. Ainsi, nous sommes largement en dessous de la valeur de référence de 0,05. Par conséquent, nous devons rejeter H_0 indiquant que les deux gènes proviennent d'un croisement hétérozygote-hétérozygote classique, car la probabilité que H_0 soit vraie est très faible.

Malgré le fait que nous ayons des rapports similaires, les valeurs de χ^2 sont différentes. Par conséquent, ceci confirme le fait qu'il ne faut pas tenir compte des fréquences dans le test de χ^2 , mais bien du nombre de descendants. De plus, vaut mieux avoir un grand échantillon qu'un petit échantillon. De cette façon, les écarts sont plus facilement distinguables.

4.29 – a) et b) Les trois gènes se trouvent sur le même chromosome réparti comme suit :



De plus, ils sont tous sur un autosome (chromosome non sexuel) étant donné que les proportions sont les mêmes entre mâles et femelles à la F1. Ainsi, les parents ont les génotypes suivants :

Mâle : $a + c / a + c$
 Femelle : $+ b + / + b +$
 Et la F1 $a + c / + b +$

c) Les phénotypes manquants sont +, c, b et a, +, +, soit les doubles recombinants. Ils sont probablement absents par hasard. En effet, si nous calculons le nombre de doubles recombinants espérés, nous devrions en avoir 1. Donc, ce n'est pas étonnant qu'aucun ne soit encore apparu.

4.30 – Dans un premier temps, nous pouvons observer que tous les traits terrestres sont dominants étant donné que le croisement Terre x Bêta a donné uniquement des traits terrestres.

Rats provenant de la planète Terre	Rats provenant de la planète Bêta
Queue allongée (Q)	Queue absente (q)
Aucune aile (A)	Présence d'ailes (a)
Cinq doigts (C)	Quatre doigts (c)

De plus, les rats de la F1 sont hétérozygote pour les deux gènes puisque les parents devaient nécessairement être de lignée pure. Enfin, le rat de la planète Bêta est récessif pour tous les gènes.

a) Nous devons trouver la probabilité qu'il n'y ait aucun enjambement
 $= P(\text{aucun enjambement}) \times \frac{1}{2} = (1-0,22)(1-0,12) \times \frac{1}{2} = 0,686 \times \frac{1}{2} = 0,343$

b) même chose qu'en a)

c) Nous devons trouver la probabilité qu'il y ait un enjambement entre les gènes Q et A mais pas d'enjambement entre les gènes A et C

$$= (0,22)(1 - 0,12) \times \frac{1}{2} = 0,194 \times \frac{1}{2} = 0,097$$

d) Nous devons trouver la probabilité qu'il y ait un enjambement entre les gènes A et C mais pas d'enjambement entre le gène Q et A.

$$= (1-0,22)(0,12) \times \frac{1}{2} = 0,0936 \times \frac{1}{2} = 0,0468$$

e) Nous devons trouver la probabilité qu'il y ait 2 enjambements

$$= (0,22)(0,12) \times \frac{1}{2} = 0,0264 \times \frac{1}{2} = 0,0132 \text{ chaque}$$

5 – Génétique des populations

5.1 – a) Nombre d'habitants = $534+657+21 = 1212$

$$p = f(A) = [f(A/A) + f(A/a) / 2] / \text{nombre d'habitants} = (534+657/2)/(1212) = 0,712$$

$$q = f(a) = [f(a/a) + f(A/a) / 2] / \text{nombre d'habitants} = (21+657/2)/(1212) = 0,288$$

b) L'équation suivante nous permettra de trouver la fréquence de l'allèle A dans 30 000 générations :

$$p_n = p_0 e^{-n\mu}$$

$$p_{30\ 000} = 0,712 e^{-(30\ 000)(3,7 \times 10^{-6})} = 0,712 (0,895) = 0,637$$

$$q_{30\ 000} = 1 - p_{30\ 000} = 1 - 0,637 = 0,363$$

La fréquence de l'allèle A sera de 0,637 dans 30 000 générations tandis que celle de l'allèle a sera de 0,363.

5.2 – L'allèle récessif c, nous indique déjà la $f(c/c)$, soit 11 %. En effet, pour être non immunisé, la souris doit être homozygote récessive.

Il nous est donc possible de trouver la $f(c)$.

$$q^2 = f(a/a) \rightarrow q = \sqrt{f(a/a)} \rightarrow q = \sqrt{0,11} = 0,332$$

Par conséquent, la $f(C)$ est

$$p = 1 - q = 1 - 0,332 = 0,668$$

Enfin, à l'aide des équations d'Hardy-Weinberg, nous pouvons trouver la fréquence de tous les génotypes.

$$f(C/C) = p^2 = 0,668^2 = 0,446$$

$$f(C/c) = 2pq = 2(0,668)(0,332) = 0,444$$

$$f(c/c) = q^2 = 0,332^2 = 0,110 \text{ (déjà trouvée)}$$

5.3 – Pour répondre à cette question, nous allons utiliser les équations de Hardy-Weinberg :

$$f(A/A) = p^2$$

$$f(A/a) = 2pq$$

$$f(a/a) = q^2$$

a) La probabilité qu'une personne soit hétérozygote est de $2pq$. Donc, la probabilité que deux personnes hétérozygotes se rencontrent est de

$$P(\text{hétérozygote} \times \text{hétérozygote}) = (2pq)(2pq) = 4p^2q^2$$

Il est à noter que nous devons traiter le problème comme un «ET» étant donné que les deux personnes doivent être hétérozygotes en même temps.

b) La probabilité qu'une personne soit homozygote dominante est de p^2 , tandis que la probabilité qu'une personne soit homozygote récessive est de q^2 . Donc, la probabilité que ces deux personnes se rencontrent est de

$$P(\text{homozygote dominant} \times \text{homozygote récessif}) = 2(p^2)(q^2) = 2p^2q^2$$

Il est à noter que nous avons multiplié la réponse par deux étant donné qu'il y a deux possibilités. En effet,

(1) L'homme peut être homozygote dominant et la femme homozygote récessive.

ou

(2) La femme peut être homozygote dominante et l'homme homozygote récessif.

Bref, en raison des deux possibilités, nous devons multiplier la réponse par deux. C'est pourquoi nous trouvons une proportion de $2p^2q^2$ au lieu de p^2q^2 .

c) La probabilité qu'une personne soit normale est de $p^2 + 2pq$. Ceci inclut les personnes homozygotes dominantes et les personnes hétérozygotes. Du côté des personnes malades (ou homozygotes récessifs), la probabilité est de q^2 . Donc, la probabilité que ces deux personnes se rencontrent est de

$$P(\text{normal} \times \text{malade}) = 2(p^2 + 2pq)(q^2) = 2p^2q^2 + 4pq^3$$

Il est à noter que nous avons multiplié la réponse par deux étant donné qu'il y a deux possibilités. En effet,

(1) L'homme peut être normal et la femme malade.

ou

(2) La femme peut être normale et l'homme malade.

Bref, en raison des deux possibilités, nous devons multiplier la réponse par deux. C'est pourquoi nous trouvons une proportion de $2p^2q^2 + 4pq^3$ au lieu de $p^2q^2 + 2pq^3$.

d) Dans ce problème, nous avons quatre types de croisement

(1) homozygote dominant x homozygote dominant ($p^2 \times p^2$)

(2) homozygote récessif x homozygote récessif ($q^2 \times q^2$)

(3) et (4) homozygote dominant x homozygote récessif ($p^2 \times q^2$)*

* Nous devons multiplier ce croisement par deux pour les mêmes raisons qu'en a) et b).

Donc, la probabilité que deux personnes homozygotes se rencontrent est de

$$P(\text{homozygote} \times \text{homozygote}) = (p^2 \times p^2) + (q^2 \times q^2) + (2)(p^2 \times q^2) = p^4 + q^4 + 2p^2q^2$$

5.4 – Les mutations : des erreurs lors de la réplication de l'ADN peuvent engendrer de nouveaux allèles. Ce taux d'erreurs est représenté par le taux de mutation.

La migration : le mouvement des populations peut apporter de nouveaux allèles dans d'autres populations n'ayant pas cet allèle.

La sélection : que ce soit la sélection naturelle ou sélective, les plus avantageés ont plus de chance de survivre et de se reproduire.

Les accouplements non aléatoires : le choix de son partenaire peut influencer la fréquence allélique. (Ex : consanguinité, petite population et assortiment positif et négatif)

La dérive génétique : les gènes des descendants peuvent varier d'une génération à l'autre. Plus la population est petite, plus la dérive génétique a un gros impact.

5.5 – Nous savons qu’il y a deux cents fois plus d’hétérozygotes que d’homozygotes récessifs.

$$2pq/q^2 = 200 \quad (1)$$

Il est possible de modifier quelque peu l’équation (1) dans le but de séparer les deux variables :

$$\begin{aligned} 2pq &= 200q^2 \\ 2p &= 200q \\ p &= 100q \end{aligned} \quad (2)$$

Nous savons que l’addition de p et q doit donner 1.

$$p + q = 1 \quad (3)$$

En jumelant les équations (2) et (3), vous trouvez ceci

$$\begin{aligned} (100q) + q &= 1 \\ 101q &= 1 \\ q &= 1/101 = 9,90 \times 10^{-3} \end{aligned}$$

Donc, la valeur de p est

$$\begin{aligned} p + q &= 1 \\ p &= 1 - q \\ p &= 1 - 9,90 \times 10^{-3} \\ &= 0,990 \end{aligned}$$

Bref, $p = 0,990$ et $q = 0,00990$

5.6 – Pour trouver si la population est en équilibre d’Hardy-Weinberg, nous devons d’abord trouver les fréquences des allèles. Ensuite, nous utilisons les équations associées à l’équilibre de Hardy-Weinberg pour vérifier si la fréquence des allèles prédit la fréquence des génotypes.

$$\begin{aligned} \text{A.i)} \quad p^2 &= f(C/C) \quad \rightarrow \quad p = \sqrt{1,0} \quad \rightarrow \quad p = 1,0 \\ q &= 1 - p = 1,0 - 1,0 = 0 \end{aligned}$$

$$\begin{aligned} \text{ii)} \quad f(C/C) &= p^2 = 1,0^2 = 1,0 \\ f(C/c) &= 2pq = 2(1,0)(0,0) = 0,0 \\ f(c/c) &= q^2 = 0,0^2 = 0,0 \end{aligned}$$

La population A est en équilibre de Hardy-Weinberg étant donné que la fréquence des allèles prédit la fréquence des génotypes.

$$\begin{aligned} \text{B.i)} \quad p^2 &= f(C/C) \quad \rightarrow \quad p = \sqrt{0,0} \quad \rightarrow \quad p = 0,0 \\ q &= 1 - p = 1,0 - 0,0 = 1,0 \end{aligned}$$

$$\begin{aligned} \text{ii)} \quad f(C/C) &= p^2 = 0,0^2 = 0,0 \\ f(C/c) &= 2pq = 2(0,0)(1,0) = 0,0 \\ f(c/c) &= q^2 = 1,0^2 = 1 \end{aligned}$$

La population B n’est pas en équilibre de Hardy-Weinberg étant donné que la fréquence des allèles ne prédit pas la fréquence des génotypes.

$$\text{C.i)} \quad p^2 = f(C/C) \rightarrow p = \sqrt{0,0} \rightarrow p = 0,0$$

$$q = 1 - p = 1,0 - 0,0 = 1,0$$

$$\text{ii)} \quad f(C/C) = p^2 = 0,0^2 = 0,0$$

$$f(C/c) = 2pq = 2(0,0)(1,0) = 0,0$$

$$f(c/c) = q^2 = 1,0^2 = 1,0$$

La population C est en équilibre de Hardy-Weinberg étant donné que la fréquence des allèles prédit la fréquence des génotypes.

$$\text{D.i)} \quad p^2 = f(C/C) \rightarrow p = \sqrt{0,50} \rightarrow p = 0,707$$

$$q = 1 - p = 1,0 - 0,707 = 0,293$$

$$\text{ii)} \quad f(C/C) = p^2 = 0,707^2 = 0,500$$

$$f(C/c) = 2pq = 2(0,707)(0,293) = 0,414$$

$$f(c/c) = q^2 = 0,293^2 = 0,086$$

La population D n'est pas en équilibre de Hardy-Weinberg étant donné que la fréquence des allèles ne prédit pas la fréquence des génotypes.

$$\text{E.i)} \quad p^2 = f(C/C) \rightarrow p = \sqrt{0,25} \rightarrow p = 0,50$$

$$q = 1 - p = 1,0 - 0,50 = 0,50$$

$$\text{ii)} \quad f(C/C) = p^2 = 0,50^2 = 0,25$$

$$f(C/c) = 2pq = 2(0,50)(0,50) = 0,50$$

$$f(c/c) = q^2 = 0,50^2 = 0,25$$

La population E est en équilibre de Hardy-Weinberg étant donné que la fréquence des allèles prédit la fréquence des génotypes.

$$\text{F.i)} \quad p^2 = f(C/C) \rightarrow p = \sqrt{0,333} \rightarrow p = 0,577$$

$$q = 1 - p = 1,0 - 0,577 = 0,423$$

$$\text{ii)} \quad f(C/C) = p^2 = 0,577^2 = 0,333$$

$$f(C/c) = 2pq = 2(0,577)(0,423) = 0,488$$

$$f(c/c) = q^2 = 0,423^2 = 0,179$$

La population F n'est pas en équilibre de Hardy-Weinberg étant donné que la fréquence des allèles ne prédit pas la fréquence des génotypes.

$$\text{G.i)} \quad p^2 = f(C/C) \rightarrow p = \sqrt{0,32048} \rightarrow p = 0,56611$$

$$q = 1 - p = 1,0 - 0,56611 = 0,43389$$

$$\text{ii)} \quad f(C/C) = p^2 = 0,56611^2 = 0,320448$$

$$f(C/c) = 2pq = 2(0,56611)(0,43389) = 0,49126$$

$$f(c/c) = q^2 = 0,43389^2 = 0,18826$$

La population G est en équilibre de Hardy-Weinberg étant donné que la fréquence des allèles prédit la fréquence des génotypes.

$$\begin{aligned} \text{H.i)} \quad p^2 = f(C/C) &\rightarrow p = \sqrt{0,70253} \rightarrow p = 0,8382 \\ q = 1 - p = 1,0 - 0,8382 &= 0,1618 \end{aligned}$$

$$\begin{aligned} \text{ii)} \quad f(C/C) &= p^2 = 0,8382^2 = 0,7025 \\ f(C/c) &= 2pq = 2(0,8382)(0,1618) = 0,2712 \\ f(c/c) &= q^2 = 0,1618^2 = 0,02618 \end{aligned}$$

La population H n'est pas en équilibre de Hardy-Weinberg étant donné que la fréquence des allèles ne prédit pas la fréquence des génotypes.

5.7 – Dans un premier temps, nous devons constater que la maladie est liée à l’X. Donc, les proportions entre les hommes et les femmes seront différentes en raison des chromosomes sexuels. Nous devons en tenir compte dans nos calculs.

Si 5% des femmes sont daltoniennes, alors nous pouvons trouver la valeur de q :

$$q = \sqrt{q^2} = \sqrt{0,05} = 0,224$$

Nous pouvons également trouver la valeur de p :

$$p = 1 - q = 1 - 0,224 = 0,776$$

Enfin, pour trouver la proportion d’hommes normaux (non daltoniens), nous avons qu’à prendre la valeur de p. En effet, puisque l’homme possède un seul chromosome X, nous cherchons la probabilité qu’il ait l’allèle normal. Contrairement à la femme, il a besoin d’un seul allèle. Alors, deux situations sont possibles :

Normal	X ^D Y	(77,6%)
Daltonien	X ^d Y	(22,4%)

Bref, la proportion d’hommes avec la vision normale est de 77,6%.

5.8 – a) Dans un premier temps, nous pouvons avoir que la forme des cheveux correspond a un cas de codominance étant donné qu’ondulé est un intermédiaire entre droit et frisé. De plus, puisqu’ondulé est le phénotype le plus abondant, nous pouvons en conclure qu’il est hétérozygote pour les deux allèles. (D = droit et F = frisé). Voici le tableau avec les génotypes :

Cheveux	Nombre d’individus
D/F	3731
D/D	2560
F/F	1435

Pour trouver si la population est en équilibre de Hardy-Weinberg, nous devons d’abord trouver les fréquences des allèles (i). Ensuite, nous utiliserons les équations associées à l’équilibre de Hardy-Weinberg pour vérifier si la fréquence des allèles prédit la fréquence des génotypes (ii).

i) Nombre d'individus = 3731 + 2560 + 1435 = 7726

$$p = f(D) = [f(D/D) + f(D/F) / 2] / \# \text{ d'individus} = (2560 + 3732 / 2) / (7726) = 0,573$$

$$q = f(F) = [f(F/F) + f(D/F) / 2] / \# \text{ d'individus} = (1435 + 3732 / 2) / (7726) = 0,427$$

ii) Nombre d'individus aux cheveux droits attendus = $f(N/N) \times$ nombre d'individus au total
= $p^2 (7726) = (0,573^2)(7726) = 2537$

Nombre d'individus aux cheveux ondulés attendus = $f(N/B) \times$ nombre d'individus au total
= $(2pq)(7726) = (2)(0,573)(0,427)(7726) = 3781$

Nombre d'individus aux cheveux frisés attendus = $f(B/B) \times$ nombre d'individus au total
= $q^2 (7726) = (0,427^2)(7726) = 1409$

Puisque les données espérées sont relativement éloignées des données réelles, nous devons procéder à un test statistique avec χ^2 . Notre hypothèse nulle (H_0) sera que la population est en équilibre d'Hardy-Weinberg.

Il nous reste plus qu'à appliquer la formule suivante :

$$\sum \frac{(Obs - Esp)^2}{Esp}$$

$$\chi^2 = \frac{(2560 - 2537)^2}{2537} + \frac{(3732 - 3781)^2}{3781} + \frac{(1435 - 1409)^2}{1409} = 1,32$$

En utilisant 2 degrés de liberté, nous trouvons une valeur p entre 0,5 et 0,9. Ainsi, nous sommes au-dessus de la valeur de référence de 0,05. Par conséquent, nous devons accepter H_0 indiquant que la population est en équilibre de Hardy-Weinberg quant aux types de cheveux, car la probabilité que H_0 soit vraie est élevée.

b) Pour pouvoir déterminer si les couples sont formés aléatoirement, nous devons calculer le nombre de couples espérés dans la population. Puisque nous avons déjà les fréquences des allèles, il sera facile de trouver cette information.

Couples	Nombre de couples espéré
D/F x D/F	$2pq \times 2pq \times \# \text{ d'individus} = 926$
D/F x D/D*	$2(2pq \times p^2) \times \# \text{ d'individus} = 1241$
D/F x F/F*	$2(2pq \times q^2) \times \# \text{ d'individus} = 689$
D/D x D/D	$p^2 \times p^2 \times \# \text{ d'individus} = 416$
D/D x F/F*	$2(p^2 \times q^2) \times \# \text{ d'individus} = 463$
F/F x F/F	$q^2 \times q^2 \times \# \text{ d'individus} = 128$

* Il faut multiplier les réponses par deux étant donné que l'on a deux possibilités. Exemple : homme aux cheveux ondulés marié à une femme aux cheveux droits ou homme aux cheveux droits marié à une femme aux cheveux ondulés.

Puisque les données espérées sont relativement éloignées des données réelles, nous devons procéder à un test statistique avec χ^2 . Notre hypothèse nulle (H_0) sera que les couples sont formés aléatoirement.

Il nous reste plus qu'à appliquer la formule suivante :

$$\sum \frac{(Obs - Esp)^2}{Esp}$$

$$\chi^2 = \frac{(913 - 926)^2}{926} + \frac{(1228 - 1241)^2}{1241} + \frac{(677 - 689)^2}{689} + \frac{(427 - 416)^2}{416} + \frac{(478 - 463)^2}{463} + \frac{(140 - 128)^2}{128} = 2,42$$

En utilisant 5 degrés de liberté, nous trouvons une valeur p entre 0,5 et 0,9. Ainsi, nous sommes au-dessus de la valeur de référence de 0,05. Par conséquent, nous devons accepter H_0 indiquant que les couples sont formés aléatoirement quant aux types de cheveux, car la probabilité que H_0 soit vraie est élevée.

5.9 – Dans un premier temps, nous allons calculer la fréquence de l'allèle défectueux (q) dans chacune des populations. Étant donné que les hommes ont un seul chromosome X et que les populations sont en équilibre de Hardy-Weinberg, le pourcentage d'hommes atteints correspond à la fréquence de l'allèle défectueux.

Population donneuse (p_d)	$q_d = 0,23$	$p_d = 1 - 0,23 = 0,77$
Population réceptrice (p_r)	$q_r = 0,35$	$p_r = 1 - 0,35 = 0,65$

À l'aide de l'équation suivante, nous pourrions trouver la fréquence de l'allèle défectueux dans la nouvelle population.

$$p_{r+1} = p_r + m (p_d - p_r)$$

Le taux de migration (m) correspond au nombre d'immigrants dans la nouvelle population

$$m = 1500 \text{ immigrants} / (1500 + 4000) \text{ habitants} = 0,25$$

Ainsi, nous pouvons trouver la fréquence de p_{r+1} et q_{r+1} .

$$p_{r+1} = 0,65 + 0,25 (0,77 - 0,65) = 0,68$$

$$q_{r+q} = 1 - p_{r+1} = 1 - 0,68 = 0,32$$

Pourcentage d'hommes atteints dans la nouvelle population = $q_{r+1} = 0,32$

Pourcentage de femmes atteintes dans la nouvelle population = $(q_{r+1})^2 = 0,32^2 = 0,102^*$

*Les femmes ont deux chromosomes X. Par conséquent, il faut en tenir compte dans le calcul puisqu'elles ont moins de chance d'être atteintes.

Bref, le pourcentage d'hommes atteints dans la nouvelle population sera de 0,32 et le pourcentage de femmes atteintes sera de 0,102 (deux chromosomes X)

5.10 – a) Si 1 personne sur 100 000 est atteinte de la maladie, alors $q^2 = 1/100\ 000$. Nous pouvons donc trouver les valeurs de p et q.

$$q = \sqrt{q^2} = \sqrt{1/100\ 000} = 3,162 \times 10^{-3}$$

Donc,

$$p = 1 - q = 1 - 3,162 \times 10^{-3} = 0,9968$$

Enfin, la proportion d'individus porteurs sera de

$$\text{Porteur} = 2pq = 2(0,9968)(3,162 \times 10^{-3}) = \mathbf{6,30 \times 10^{-3}}$$

b) Si les personnes malades ne peuvent pas se reproduire, alors leur valeur adaptative sera de $W_{aa} = 0$. Donc, nous pourrions utiliser l'équation suivante :

$$q_n = \frac{1}{n + (1/q_0)}$$

Après 15 générations, nous aurons

$$q_{15} = \frac{1}{15 + (1/3,162 \times 10^{-3})} = 3,02 \times 10^{-3}$$

Et nous aurons q^2 individus malades

$$q^2 = (3,02 \times 10^{-3})^2 = 9,12 \times 10^{-3}$$

En d'autres mots, le nombre d'individus malades passera de 1 sur 100 000 à 0,912 sur 100 000, ce qui est négligeable.

c) Cette méthode n'est pas efficace étant donné qu'il faudrait des centaines de générations pour pouvoir espérer que l'allèle disparaisse. Une méthode plus efficace serait de s'occuper des personnes hétérozygotes. En effet, il en a pratiquement le double. C'est eux qui permettent à l'allèle défectueux de survivre.

5.11 – Trouvons d'abord la fréquence des allèles.

$$p = f(B) = f(BB) + f(Bb) / 2 = 0,4 + 0,5 / 2 = 0,65$$

$$q = f(b) = f(bb) + f(Bb) / 2 = 0,1 + 0,5 / 2 = 0,35$$

Ensuite, nous pouvons trouver la fréquence des génotypes à la prochaine génération.

$$f(BB) = p^2 = 0,65^2 = 0,4225$$

$$f(Bb) = 2pq = 2(0,65)(0,35) = 0,455$$

$$f(bb) = q^2 = 0,35^2 = 0,1225$$

5.12 - Dans un premier temps, nous devons trouver \bar{W} à l'aide de la formule suivante.

$$\bar{W} = p^2 W_{AA} + 2pq W_{Aa} + q^2 W_{aa}$$

Ensuite, nous pourrons trouver la nouvelle fréquence de p à l'aide de l'équation suivante :

$$p' = p \left[\frac{pW_{AA} + qW_{Aa}}{\bar{W}} \right]$$

a) $\bar{W} = (0,65)^2(1) + 2(0,65)(0,35)(1) + (0,35)^2(1) = 1$

$$p' = 0,65 \left[\frac{(0,65)(1) + (0,35)(1)}{1} \right] = 0,65$$

$$q = 1 - p = 1 - 0,65 = 0,35$$

La fréquence des allèles ne changera pas, **$p=0,65$ et $q=0,35$** .

b) $\bar{W} = (0,65)^2(1) + 2(0,65)(0,35)(1) + (0,35)^2(0) = 0,8775$

$$p' = 0,65 \left[\frac{(0,65)(1) + (0,35)(1)}{0,8775} \right] = 0,7407$$

$$q = 1 - p = 1 - 0,7407 = 0,2592$$

La fréquence des allèles sera de **$p=0,7407$ et $q=0,2592$** à la prochaine génération.

c) $\bar{W} = (0,65)^2(1) + 2(0,65)(0,35)(0,8) + (0,35)^2(0,3) = 0,8233$

$$p' = 0,65 \left[\frac{(0,65)(1) + (0,35)(0,8)}{0,8223} \right] = 0,7351$$

$$q = 1 - p = 1 - 0,7351 = 0,2649$$

La fréquence des allèles sera de **$p=0,7351$ et $q=0,2649$** à la prochaine génération.

d) $\bar{W} = (0,65)^2(0,3) + 2(0,65)(0,35)(0,7) + (0,35)^2(0,3) = 0,482$

$$p' = 0,65 \left[\frac{(0,65)(0,3) + (0,35)(0,7)}{0,482} \right] = 0,5934$$

$$q = 1 - p = 1 - 0,5934 = 0,4066$$

La fréquence des allèles sera de **$p=0,5934$ et $q=0,4066$** à la prochaine génération.

e) $\bar{W} = (0,65)^2(0,96) + 2(0,65)(0,35)(0,98) + (0,35)^2(1) = 0,974$

$$p' = 0,65 \left[\frac{(0,65)(0,96) + (0,35)(0,98)}{0,974} \right] = 0,6453$$

$$q = 1 - p = 1 - 0,6453 = 0,3547$$

La fréquence des allèles sera de **$p=0,6453$ et $q=0,3547$** à la prochaine génération.

5.13 – Les génotypes A/A et a/a semblent être également viable. Leurs valeurs adaptatives doivent être près de 1,0. À l'inverse, le génotype A/a ne semble pas être très viable. En effet, seulement 5 personnes ont ce génotype. Par conséquent, il est fort probable que les gens qui sont hétérozygotes ne survivent pas longtemps. Donc, leur valeur adaptative doit être près de 0.

5.14 – a) Trouvons d’abord la fréquence des allèles.

$$p = f(A) = f(AA) + f(Aa) / 2 = 0,512 + 0,408 / 2 = 0,716$$

$$q = f(a) = f(aa) + f(Aa) / 2 = 0,08 + 0,408 / 2 = 0,284$$

Ensuite, nous pouvons trouver la fréquence des génotypes à la prochaine génération.

$$f(BB) = p^2 = 0,716^2 = 0,513$$

$$f(Bb) = 2pq = 2(0,716)(0,284) = 0,407$$

$$f(bb) = q^2 = 0,284^2 = 0,1225 = 0,081$$

Il n’est pas nécessaire d’effectuer un test de χ^2 étant donné que les valeurs obtenues reflètent bien les valeurs espérées. Donc, la population est en équilibre de Hardy-Weinberg.

b) Trouvons d’abord la fréquence des allèles.

$$p = f(B) = f(BB) + f(Bb) / 2 = 0,523 + 0,382 / 2 = 0,714$$

$$q = f(b) = f(bb) + f(Bb) / 2 = 0,095 + 0,382 / 2 = 0,286$$

Ensuite, nous pouvons trouver la fréquence des génotypes à la prochaine génération.

$$f(BB) = p^2 = 0,714^2 = 0,510$$

$$f(Bb) = 2pq = 2(0,714)(0,286) = 0,408$$

$$f(bb) = q^2 = 0,286^2 = 0,082$$

Puisque les données espérées sont relativement éloignées des données réelles, nous devons procéder à un test statistique avec χ^2 . Notre hypothèse nulle (H_0) sera que la population est en équilibre de Hardy-Weinberg.

Étant donné que nous ne pouvons pas utiliser des fréquences dans le test de χ^2 , nous allons utiliser une population de 100 individus.

$$\sum \frac{(Obs - Esp)^2}{Esp}$$
$$\chi^2 = \frac{(52,3 - 51,0)^2}{51,0} + \frac{(38,2 - 40,8)^2}{40,8} + \frac{(0,095 - 0,082)^2}{0,082} = 0,201$$

En utilisant 2 degrés de liberté, nous trouvons une valeur p entre 0,975 et 0,995. Ainsi, nous sommes au-dessus de la valeur de référence de 0,05. Par conséquent, nous devons accepter H_0 indiquant que la population est en équilibre de Hardy-Weinberg, car la probabilité que H_0 soit vraie est élevée.

5.15 – Plus une population est grande, plus le temps de fixation est long. En effet, la fixation a généralement lieu selon le principe de la dérive génétique. Par conséquent, si la population est petite, il y a plus de chance que par hasard certains allèles soient transmis de façon à ce qu’un allèle disparaisse. À l’opposé, dans une grande population, la probabilité que par hasard un allèle se fixe est beaucoup plus faible. En fait, nous pouvons estimer le nombre de générations nécessaire pour la fixation d’un allèle :

$$\text{Temps de fixation}^* = 2N$$

Où N = le nombre d'individus dans la population

*Temps de fixation est exprimé en génération

Donc, dans la population 1, il devrait y avoir fixation d'un allèle dans environ 110 générations, alors que dans la population 2, il devrait y avoir fixation d'un allèle dans 11 814 générations. Il est à noter que nous ne pouvons pas prédire quel allèle se fixera étant donné que les deux sont également viables. Par contre, nous sommes capables de prédire dans combien de générations un des allèles (p ou q) sera fixé.

En conclusion, la population 1 devrait voir un de ses allèles se fixer en premier.

5.16 – Le daltonisme est une maladie liée à l' X . Donc, les 4 personnes atteintes sont probablement des hommes. Par conséquent, nous venons de trouver que $q = 4/5500$. Ainsi, le nombre de femmes porteuses est

Nombre de porteuses = $2pq(5500) = 2(1 - 4/5500)(4/5500)(5500) = (1,453 \times 10^{-3})(5500) = 7,99$ ou 8 femmes porteuses

Alors, il y a 8 femmes porteuses de l'allèle associé au daltonisme.

5.17 – Les 4 personnes qui sont malades et qui ont un parent malade ne sont pas importantes dans ce problème. En effet, ils n'ont pas subi de mutation, ils ont tout simplement hérité du gène défectueux. Dans le cas des 3 personnes malades qui n'ont aucun parent atteint, ils doivent nécessairement avoir eu une mutation. Donc, puisqu'il y a 100 000 habitants, 200 000 gamètes sont impliqués. Enfin, sur ces 200 000 gamètes, 3 ont subi une mutation.

$$\text{Taux de mutation} = 3/200\ 000 = 1,5 \times 10^{-5}$$

5.18 – Puisque la population est fermée sur elle-même et que les accouplements ont lieu au hasard, le taux d'hétérozygotie diminuera. À l'aide de la formule suivante, nous pourrions trouver dans combien de générations ce taux aura diminué de moitié :

$$H_t = H_0 \left(1 - \frac{1}{2N}\right)^t$$

où H_t = le taux d'hétérozygotie à près t générations

H_0 = le taux d'hétérozygotie au départ

N = le nombre d'individus dans la population

t = le nombre de générations

Donc, si nous remplaçons les valeurs présentées dans la question dans la formule ci-dessus nous aurons :

$$0,33 = 0,66 \left(1 - \frac{1}{2(50)}\right)^t$$

Isolons le t

$$0,5 = (0,99)^t$$

$$\log(0,5) = \log(0,99)^t$$

$$\log(0,5) = t \log(0,99)$$

$$t = \frac{\log(0,5)}{\log(0,99)} = 69 \text{ g\u00e9n\u00e9rations}$$

Ainsi, dans 69 g\u00e9n\u00e9rations, le taux d'h\u00e9t\u00e9rozygotie aura chut\u00e9 de moiti\u00e9 (33%)

5.19 – Dans un premier temps, si $f(a) = 0,5$ (ou $q = 0,5$), alors $f(A) = 0,5$ (ou $p = 0,5$). Ensuite, nous devons trouver la valeur adaptative moyenne (\bar{W})

$$\bar{W} = p^2 W_{AA} + 2pq W_{Aa} + q^2 W_{aa}$$

$$\bar{W} = (0,5)^2 (0,8) + 2(0,5)(0,5)(0,9) + (0,5)^2 (0,6) = 0,8$$

À l'aide \bar{W} , nous pourr\u00f4ns trouver la fr\u00e9quence de p \u00e0 la prochaine g\u00e9n\u00e9ration

$$p' = p \left[\frac{pW_{AA} + qW_{Aa}}{\bar{W}} \right]$$

$$p' = 0,5 \left[\frac{0,5 (0,8) + 0,5(0,9)}{0,8} \right] = 0,531$$

Donc la fr\u00e9quence de a sera de $q = 1 - p = 1 - 0,531 = 0,469$

5.20 – Si 88% de la population pr\u00e9sentent un ph\u00e9notype normal, donc 12% (q^2) sont malades. \u00c0 l'aide de l'\u00e9quation suivante, nous pourr\u00f4ns trouver le coefficient de s\u00e9lection :

$$\hat{q}^2 = \mu/s$$

o\u00f9 \hat{q}^2 = la fr\u00e9quence des personnes malades dans une population en \u00e9quilibre de Hardy-Weinberg
 μ = le taux de mutation de A vers a
 s = le coefficient de s\u00e9lection exerc\u00e9 contre aa

Isolons s

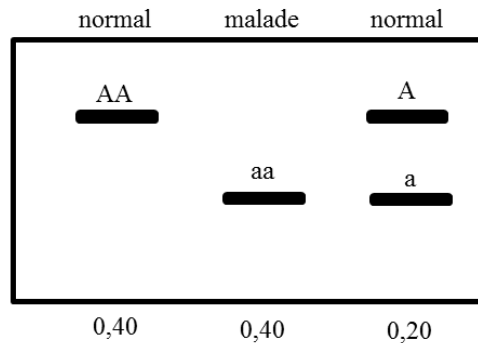
$$\hat{q}^2 = \mu/s$$

$$s = \mu/\hat{q}^2$$

$$s = 4,4 \times 10^{-5} / 0,12 = 3,67 \times 10^{-4}$$

Le coefficient de s\u00e9lection est de $3,67 \times 10^{-4}$.

5.21 – a) Il s’agit d’une maladie autosomique récessive. En effet, il semble y avoir deux allèles associés à cette maladie. Puisque les personnes qui présentent les deux allèles (individus de la colonne 3) sont normales, la maladie doit être causée par un allèle récessif. Autrement dit, pour exprimer la maladie il faut avoir deux copies de l’allèle récessif. Voici les génotypes des personnes de cette population (où A est l’allèle dominant et a l’allèle récessif) :



b) $p = f(A) = f(A/A) + f(A/a) / 2 = (0,40) + (0,20) / 2 = 0,50$
 $q = f(a) = f(a/a) + f(A/a) / 2 = (0,40) + (0,20) / 2 = 0,50$

c) Pour répondre à cette question, nous allons utiliser les équations de Hardy-Weinberg :

$$f(A/A) = p^2 = 0,5^2 = 0,25$$

$$f(A/a) = 2pq = 2(0,5)(0,5) = 0,5$$

$$f(a/a) = q^2 = 0,5^2 = 0,25$$

Comparons les fréquences observées et les fréquences attendues :

Génotype	Fréquence observée	Fréquence attendue dans une population en équilibre de Hardy-Weinberg
A/A	0,4	0,25
A/a	0,2	0,5
a/a	0,4	0,25

Nous voyons clairement que **la population n’est pas en équilibre de Hardy-Weinberg**. Le test de χ^2 n’est donc pas nécessaire.

5.22 – Dans un premier temps, nous pouvons trouver le coefficient de sélection. En effet, c’est l’inverse de la valeur adaptative.

$$S = 1 - W_{aa} = 1 - 0,8 = 0,2$$

Enfin à l’aide de l’équation suivante, nous pourrions trouver la fréquence de q lorsque la population aura atteint un équilibre.

$$\hat{q}^2 = \mu / s$$

$$\hat{q} = \sqrt{\frac{\mu}{s}}$$

$$\hat{q} = \sqrt{\frac{3 \times 10^{-5}}{0,2}} = 0,0122$$

La fréquence de q à l'équilibre sera de 0,0122.

5.23 – a) et b) Pour répondre à cette question, nous devons d'abord connaître la fréquence des allèles.

i) Si p est supérieur à 0,5, alors la mutation de A vers a favorisera l'hétérozygotie et la mutation de a vers A favorisera l'homozygotie.

ii) Si p est inférieur à 0,5, alors la mutation de A vers a favorisera l'homozygotie et la mutation de a vers A favorisera l'hétérozygotie.

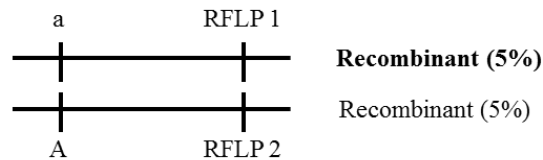
iii) Si p = 0,5, alors les deux mutations favoriseront l'homozygotie.

c) Hétérozygotie : Lorsqu'il y a migration, de nouveaux allèles apparaissent dans la population réceptrice. Donc, la majorité des nouveaux descendants seront hétérozygotes en ce qui concerne ces allèles.

d) Homozygotie : La sélection tend à prendre les meilleurs effectifs. Généralement, ceux qui sont homozygotes fournissent un meilleur rendement. Par conséquent, ces derniers seront avantagés et donc l'allèle défectueux disparaîtra peu à peu.

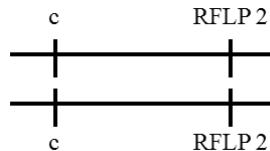
6 – Génétique moléculaire

6.1 – S'ils sont distants de 10 cM, alors il y aura 10% de recombinants. Puisque deux recombinants sont possibles, la moitié (5%) aura le génotype *a/RFLP 1*. N'oubliez pas que les gamètes sont des cellules haploïdes. Donc, le phénotype correspond automatiquement au génotype.



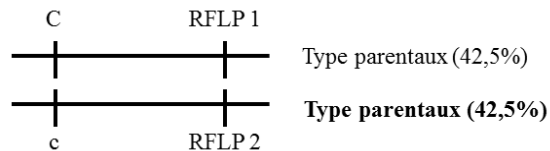
6.2 – a) Dans un premier temps, nous pouvons croire que l'allèle C, qui est responsable de la maladie, est associé au RFLP 1 étant donné que la femme présente cette combinaison et qu'elle constitue un cas typique des personnes malades.

Le mari quant à lui doit avoir le génotype suivant puisqu'il n'est pas malade :



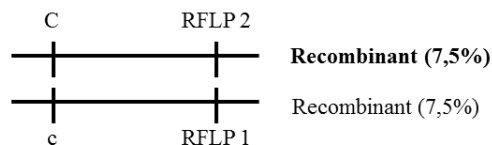
Dans ces conditions, nous pouvons tout de suite confirmer qu'une de ses copies du RFLP 2 présent chez l'enfant provient du père et que ce marqueur est bel et bien associé au gène normal (c). La deuxième copie du RFLP 2 doit provenir de sa mère. Deux situations sont possibles :

(1) La mère a transmis son chromosome intact comportant le gène c et le RFLP 2 (types parentaux = 42,5%).



ou

(2) Un enjambement a eu lieu entre les deux chromosomes à la méiose. Donc, l'enfant aurait hérité du RFLP 2 en plus de l'allèle C (recombinant – 7,5%).

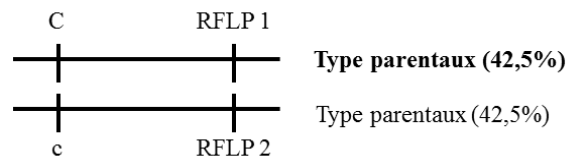


Dans la situation 1, l'enfant aurait été normal. Donc, pour répondre à la question nous devons l'ignorer. Par contre, dans la situation 2, l'enfant serait malade malgré le fait qu'il possède le RFLP 2.

Enfin, puisque nous savons que l'enfant a deux RFLP 2, il a 15% (7,5/50) de chance d'être malade. En effet, nous devons exclure les pourcentages associés au RFLP 1 puisqu'il n'en a pas..

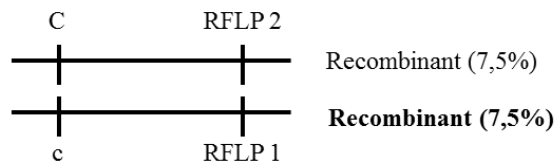
b) Encore une fois, le père donne le RFLP 2. Donc, seule la mère peut lui avoir donné le RFLP 1. En regardant en a), nous constatons que deux scénarios sont encore possibles :

(1) La mère a transmis son chromosome intact comportant le gène C (malade) et le RFLP 1 (types parentaux = 42,5%).



ou

(2) Un enjambement a eu lieu entre les deux chromosomes à la méiose. Donc, l'enfant aurait hérité du RFLP 1, mais de l'allèle c (recombinant – 7,5%).



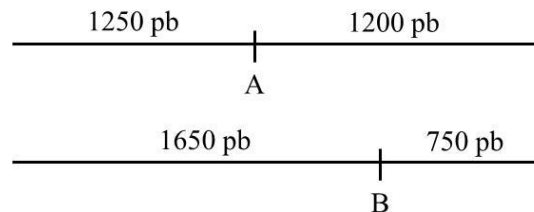
Donc, ils ont 85% (42,5/50) des chances que leur deuxième enfant soit malade (scénario 1). Nous devons exclure les pourcentages associés au RFLP 2.

6.3 – Les RFLP se comportent comme des «gènes» indépendants. Nous devons tout simplement appliquer les deux lois de Mendel. Donc, le croisement est

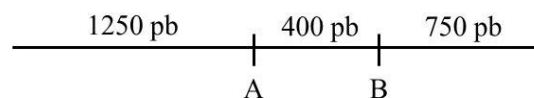
P Homme : 3,2/4,2 x Femme : 1,2/3,6

F1 1/4 3,2/1,2
 1/4 3,2/3,6
 1/4 4,2/1,2
 1/4 4,2/3,6

6.4 – Dans un premier temps, nous pouvons dessiner les fragments formés par chaque enzyme de restrictions :



Nous voyons que les fragments de 750 pb et 1250 pb sont présents à deux reprises dans le tableau. Par conséquent, ces derniers se trouveront aux extrémités. Enfin, si nous réunissons les deux enzymes, nous aurons la carte de restriction suivante :



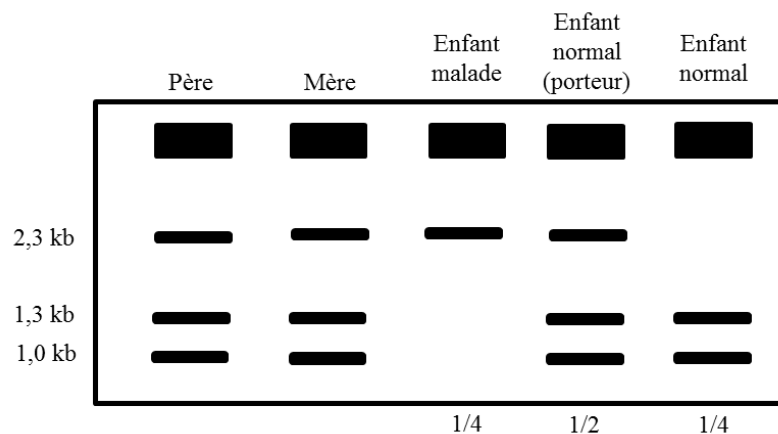
6.5 – a) S’il y a x sites de clivage, il y aura donc x **fragments**. En effet, si vous coupez un cercle une fois, vous aurez un morceau. Si vous coupez un cercle deux fois, vous aurez deux morceaux. Et ainsi de suite.

b) Dans le cas du brin linéaire, il y a déjà «une coupure de plus» que dans le cercle. Donc, nous aurons $x+1$ **fragments**. En effet, si vous coupez une ligne une fois, vous aurez deux morceaux. Si vous coupez une ligne deux fois, vous aurez trois morceaux. Et ainsi de suite.

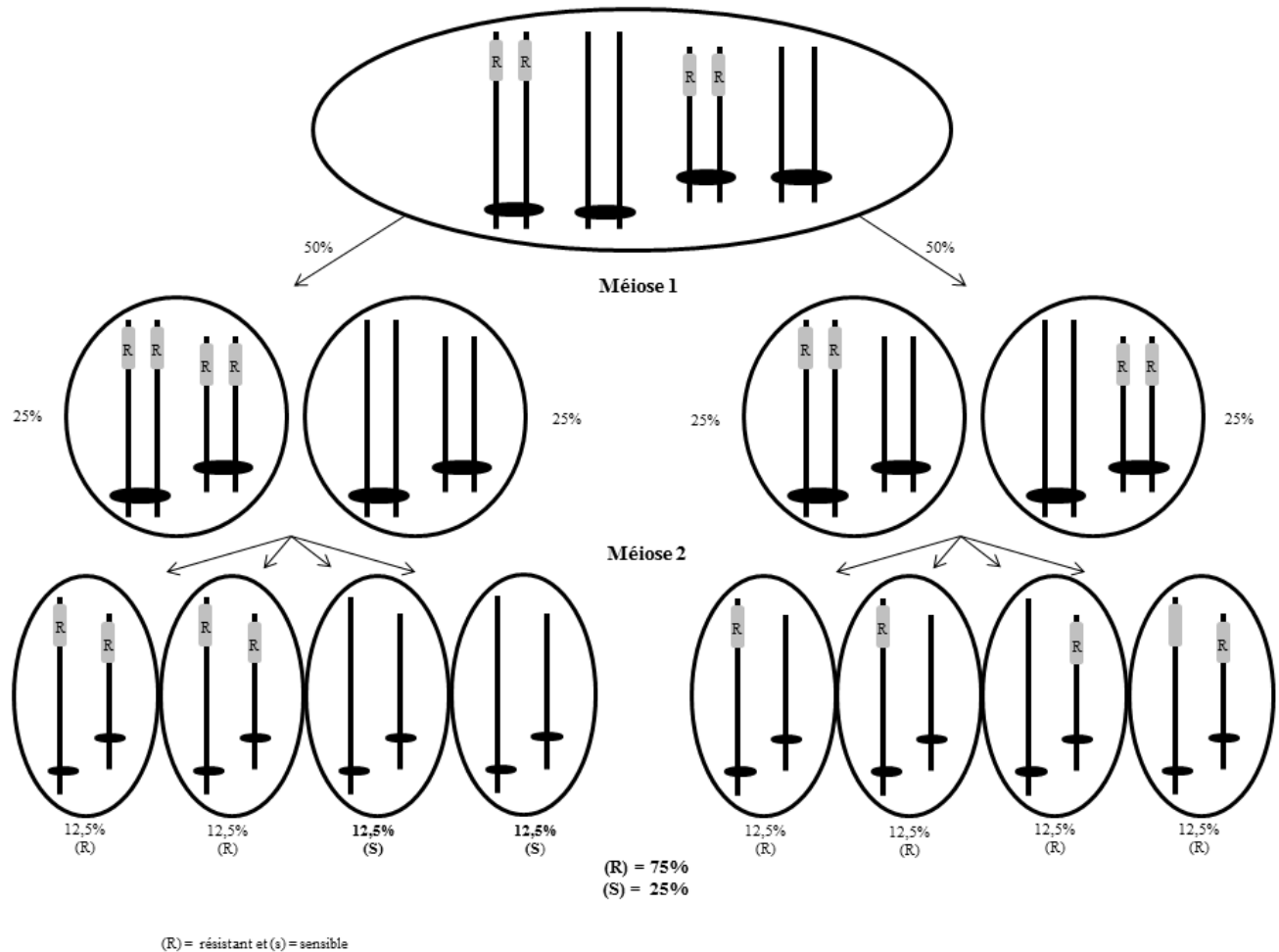
6.6 – Étant donné que c’est une maladie autosomique récessive, les deux allèles défectueux doivent être présents. Donc, si le 1/4 des enfants est malade, alors les parents doivent nécessairement être hétérozygotes. Ils présenteront l’allèle associé à la bande de 2,3 kb située sur un des deux chromosomes et les bandes de 1,0 et 1,3 kb situées sur le deuxième chromosome. Autrement dit, ils auront les trois bandes.

Du côté des enfants malades, ils présenteront uniquement la bande de 2,3 kb étant donné qu’ils doivent être homozygotes.

Voici le gel d’agarose :



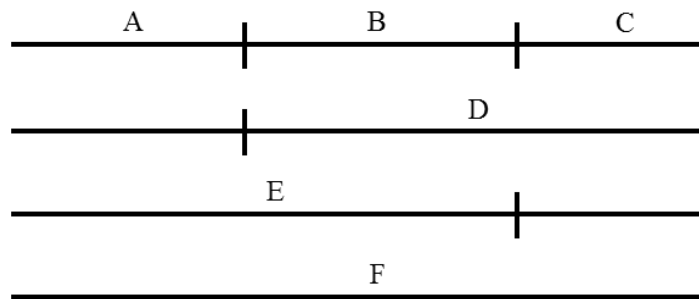
6.7 - Si nous effectuons un schéma de la méiose, nous allons constater que 25% des gamètes seront sensibles à la pénicilline. Il est à noter que la présence d'un seul allèle de la résistance est nécessairement pour que la cellule présente ce trait. Dans le schéma, R représente l'allèle de résistance à la pénicilline. De plus, les deux chromosomes ont été représentés à partir du moment où ils se sont répliqués.



6.8 – Une des méthodes serait de prendre la séquence des acides aminés de la myosine et de déduire la séquence des nucléotides à partir de celle-ci. Ainsi, il serait possible de créer une sonde synthétique ayant la même séquence que le gène. Par contre, si vous regardez dans un tableau qui vous permet d'associer un codon avec un acide aminé, vous allez remarquer que plusieurs codons codent pour un seul acide aminé. Donc, pour pouvoir trouver la bonne séquence il faudrait créer des dizaines de sondes!

Une autre méthode plus efficace serait d'isoler le gène de la myosine dans une autre espèce similaire et de l'utiliser comme sonde. Malgré les quelques différences dans la séquence de nucléotides d'une espèce à l'autre, les sondes pourraient s'hybrider sans trop de problèmes avec le gène.

6.9 – Lorsque l'on parle d'une digestion incomplète, nous faisons référence au fait que l'enzyme peut couper aux deux sites de clivages, à un des deux sites ou tout simplement à aucun site. Donc, quatre types de coupure peuvent se produire :



Dans ce problème, nous supposons que les 3 fragments initiaux (A à C) sont de tailles différentes. Nous voyons donc que **6 fragments différents** sont possibles (incluant le brin intact) représenté par les lettres A à F.

Il est à noter qu'une digestion incomplète pourrait survenir si le temps de digestion est trop court.

6.10 – La formule générale pour trouver la fréquence de coupure est :

$$\text{Fréquence de coupure} = 4^n$$

où 4 représente les 4 bases présentes dans l'ADN (A, C, G, T) et n le nombre de nucléotides présents dans la séquence de reconnaissance de l'enzyme.

Dans notre problème, la séquence de reconnaissance de l'enzyme EcoRI est de 6 nucléotides. Donc, nous aurons un site de clivage situé à peu près à chaque 4096 pb. Il est à noter que plus la séquence de reconnaissance est longue, moins il y aura de sites de clivage. L'inverse est également vrai.

$$\text{Fréquence de coupure} = 4^6 = 4096$$

6.11 – a) La taille initiale est de 12 kb. En effet, si l'on fait l'addition de toutes les bandes dans une colonne donnée (excepté la colonne 1) on trouve cette réponse. Il est à noter que dans la colonne 1, il y a probablement deux fragments de 6kb superposés l'un sur l'autre.

b) Le plasmide doit être circulaire. S'il avait été linéaire, nous aurions dû obtenir 3 fragments dans la dernière colonne. En effet, les colonnes 1 et 2 auraient indiqué la présence d'un seul site de restriction pour chacun des enzymes (deux au total) étant donné que deux fragments sont formés. Nous voyons que ça ne correspond pas ensemble. Donc, le morceau d'ADN doit être circulaire.

Puisqu'il y a deux sites de restrictions, nous aurons les trois fragments suivants :



b) Les extrémités collantes sont les bouts d'ADN qui n'ont pas de bases complémentaires avec eux.

Nous les avons soulignés en a). Si nous regardons les quatre extrémités collantes formées, nous constatons qu'elles sont pareilles. En effet, nous devons toujours écrire les séquences d'ADN de 5' à 3'. Donc, si nous lisons les séquences du haut et ceux du bas, nous arrivons à la réponse suivante :



c) Puisque les fragments formés par BglIII et par BamHIII ont les mêmes extrémités collantes, ils seront compatibles et donc l'hybridation sera possible.

Pour notre exemple, nous prendrons les deux morceaux aux extrémités et nous les hybriderons ensemble :



En regardant le nouveau morceau formé, nous constatons que les séquences de reconnaissance des deux enzymes ont été modifiées. En d'autres mots, il est impossible de recouper le brin de nouveau avec ces deux enzymes étant donné qu'il n'y a plus aucun site de reconnaissance.

6.14 – a) Un codon, un rassemblement de trois nucléotides côte à côte, code pour un seul acide aminé. Donc, si la protéine est composée de 683 acides aminés, le gène responsable de sa synthèse sera composé de 2049 nucléotides.

b) L'enzyme de restriction TaqI a un site de reconnaissance de 4 nucléotides. Ainsi, à l'aide de la formule ci-dessous, nous anticipons la présence de ce site de reconnaissance à toutes les 256 pb.

$$\begin{aligned}
 \text{Fréquence de coupure} &= 4^n \\
 \text{Fréquence de coupure} &= 4^4 = 256 \text{ pb}
 \end{aligned}$$

Donc, si notre gène possède 2049 pb, nous devrions obtenir environ 9 fragments. Il est à noter que ces fragments varient en tailles. C'est tout simplement un nombre approximatif.

$$\text{Nombre de sites de clivage} = 2049 \text{ pb} / 256 \text{ pb} = 8 \text{ sites}$$

Comme nous avons vu au numéro 6.2.b), le nombre de sites de clivage correspond à $x+1$ fragments. Donc, nous aurons bel et bien 9 fragments.

6.15 – L'enzyme de restriction EcoRI a un site de reconnaissance de 6 nucléotides. Ainsi, à l'aide de la formule ci-dessous, nous anticipons la présence de ce site de reconnaissance à toutes les 4096 pb.

$$\begin{aligned}\text{Fréquence de coupure} &= 4^n \\ \text{Fréquence de coupure} &= 4^6 = 4096 \text{ pb}\end{aligned}$$

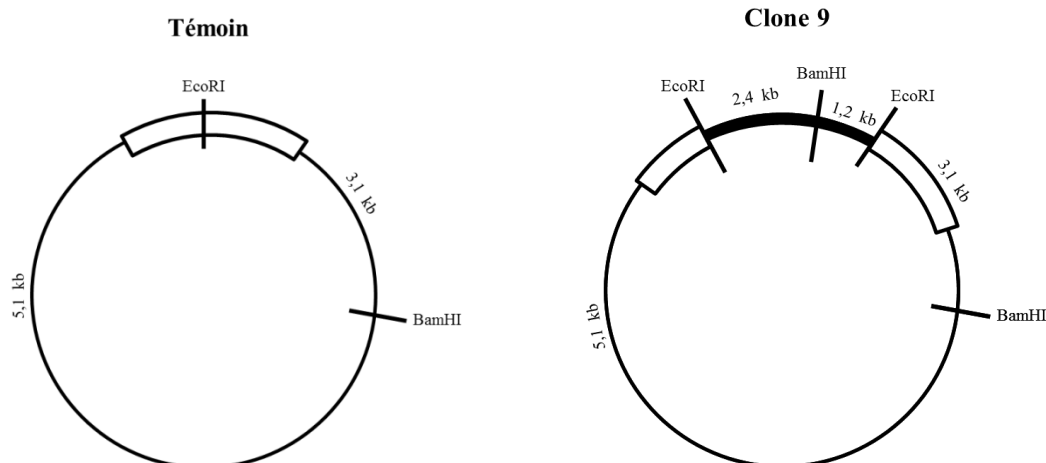
Contrairement au brin linéaire, un morceau d'ADN circulaire aura x fragments formés pour x sites de clivages. Donc, dans ce problème, nous aurons environ 3 morceaux.

$$\text{Nombre de sites de clivage} = 12400 \text{ pb} / 4096 \text{ pb} = 3 \text{ sites} = 3 \text{ fragments}$$

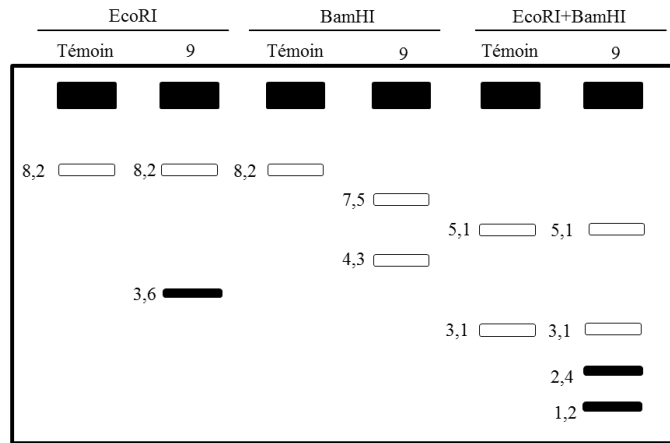
6.16 – a) Le témoin coupé par EcoRI nous indique que le plasmide bactérien mesure 8,2 kb. De plus, puisqu'il n'est plus résistant au paludisme une fois coupé, cela veut dire qu'EcoRI coupe sur le gène de résistance.

Lorsque le clone 9 est coupé par EcoRI, nous obtenons une nouvelle bande de 3,6 kb indiquant la dimension du gène de la souris (représenté en noir sur les dessins).

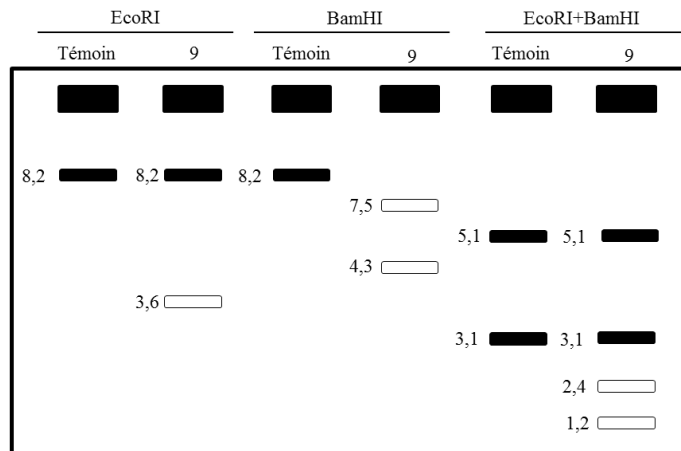
BamHI coupe à une place sur le témoin, mais à deux places sur le clone 9. Par conséquent, il doit couper le gène de la souris et le vecteur.



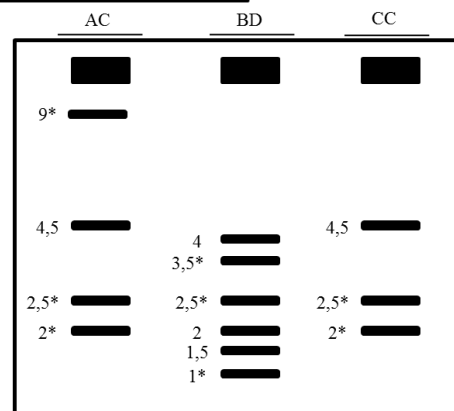
b) Si vous utilisez le gène de résistance au paludisme comme sonde dans un transfert de Southern, alors les bandes d'ADN qui contiendront un morceau de ce gène (pas obligé d'être le gène au complet) s'hybrideront avec ce dernier et deviendront radioactives sur un autoradiogramme. Les bandes radioactives ont été représentées en blanc sur le schéma.



c) Si vous utilisez le gène de la souris comme sonde dans un transfert de Southern, alors les bandes d'ADN qui contiendront un morceau de ce gène (pas obligé d'être le gène au complet) s'hybrideront avec ce dernier et deviendront radioactives sur un autoradiogramme. Il est à noter qu'aucun témoin ne sera radioactif, car ils ne possèdent pas le gène de la souris. Les bandes radioactives ont été représentées en blanc sur le schéma.



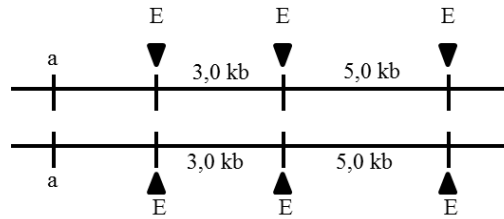
6.17 - a) Voici le résultat que vous devriez obtenir



b) Les bandes qui s'associeront avec la sonde sont indiquées à l'aide d'un astérisque (*).

6.18 – a) Puisque c’est une maladie autosomique dominante, les personnes normales doivent nécessairement présenter deux chromosomes identiques (autrement dit, être homozygote). Donc, les chromosomes auront l’allure suivante (où A = allèle défectueux et a = allèle m=normale) :

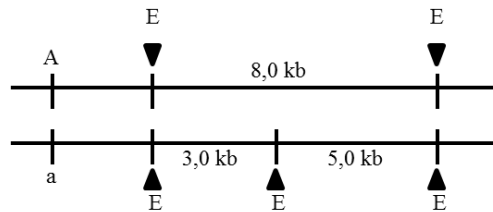
(2)



Il est à noter que le gène A peut avoir son locus soit à droite ou à gauche dans le schéma, sa position n’a pas d’importance pour ce problème.

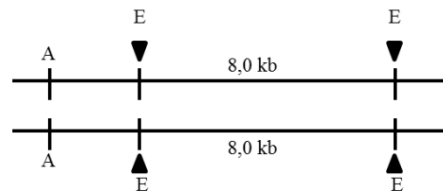
Dans le cas des personnes malades avec le patron (3), nous pouvons affirmer qu’ils seront hétérozygotes étant donné qu’ils présentent les bandes de 3,0 kb et 5,0 kb en plus d’avoir une bande de 8,0 kb qui se trouve à être la somme des deux plus petites bandes. En d’autres termes, il y aura un site de clivage en moins.

(3)



b) Les personnes avec le patron (1) sont malades étant donné qu’ils ont deux fois l’allèle défectueux. Donc, ils seront de génotype AA.

(1)



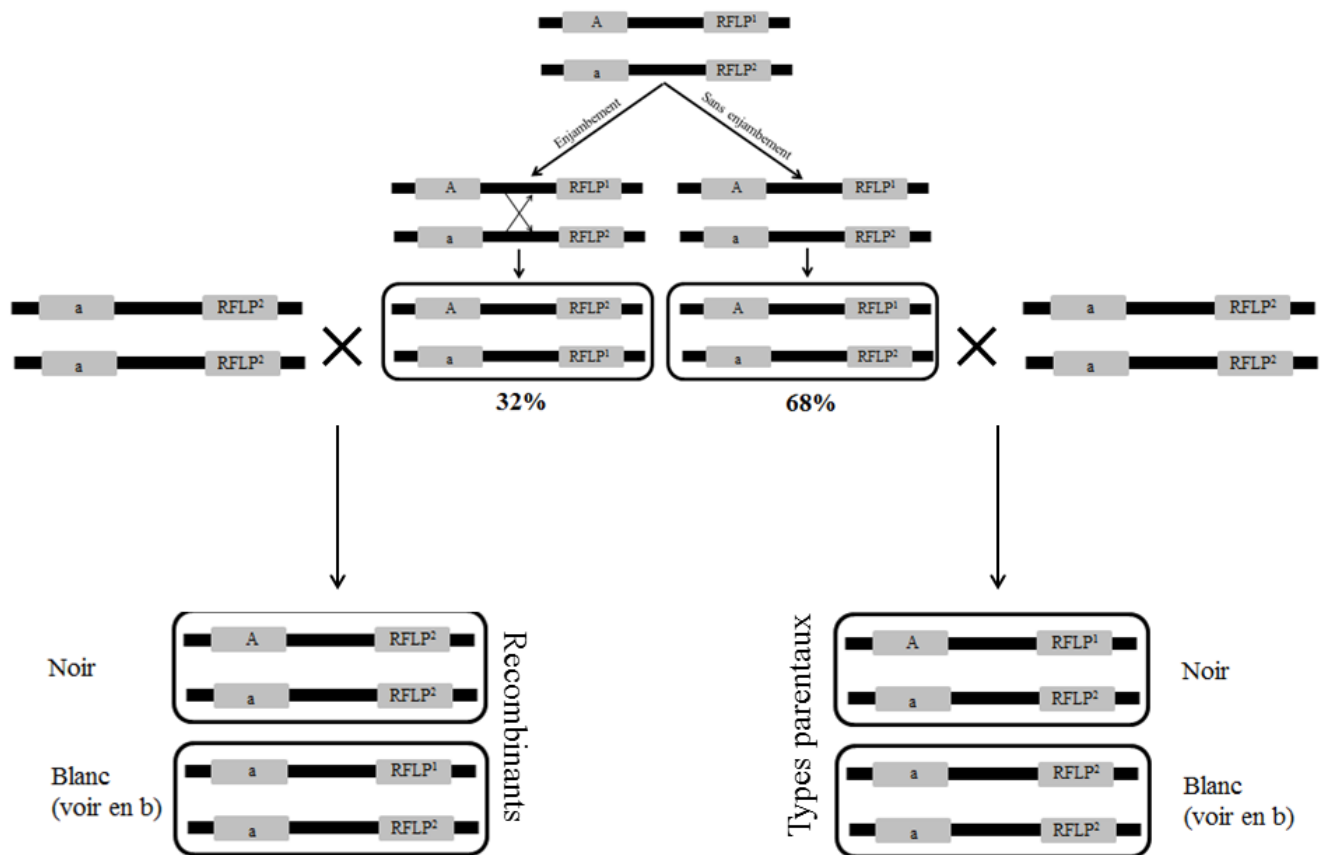
c) Dans un premier temps, il est à noter que la maladie ce développement vers l’âge de 50 ans. Donc, nous ne savons pas si l’homme possède l’allèle défectueux ou non. Une des méthodes simples pour le confirmer serait de prendre son brin d’ADN contenant le RFLP associé à cette maladie et de le traiter avec EcoRV. Selon le patron qu’il obtiendra, nous pourrions déterminer les probabilités qu’ils transmettent l’allèle défectueux s’il le possède. Par contre, il y a toujours un certain risque d’erreur. En effet, plus le RFLP est loin du gène, plus il y a des risques que des enjambements se produisent.

6.19 – a) Les géotypes des lapins parentaux sont :

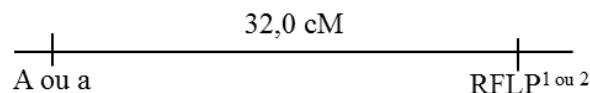
Lapin noir $A/a; RFLP^1/RFLP^2$ (hétérozygote pour les deux)
 Lapin blanc $a/a; RFLP^2/RFLP^2$ (homozygote)

Où A = allèle dominant produisant le pelage noir, a = allèle récessif produisant le pelage blanc, $RFLP^1$ = bande de 2,5 kb et $RFLP^2$ = bande de 1,2 kb.

Si les RFLP étaient sur des chromosomes différents, nous aurions observé des rapports identiques pour tous les descendants étant donné que les chromosomes auraient subi une ségrégation indépendante. Dans ce problème, ce n'est clairement pas le cas. Par conséquent, nous pouvons affirmer que les RFLP se trouvent sur le même chromosome et qu'ils se trouvent à 32 cM du gène associé à la couleur du pelage. En effet, ceux qui sont hétérozygotes pour les RFLP sont considérés comme des recombinants ayant subi un enjambement. Voici une représentation de la situation :



Donc, la carte génétique est la suivante :

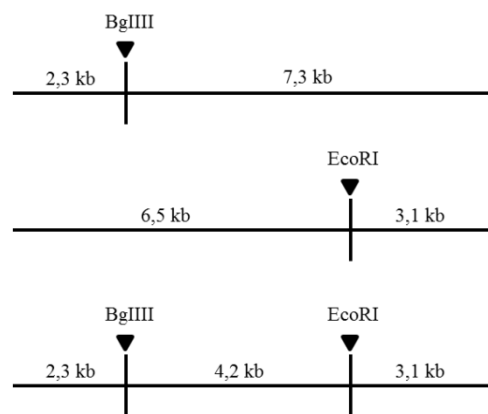


En bref, il est fort probable que les généticiens aient identifié un RFLP associé à la couleur du pelage situé à 32 cM.

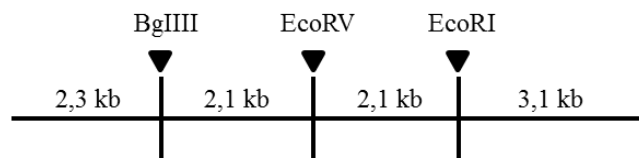
b) Les proportions seront les mêmes quand a). Si vous regarder sur le schéma, nous aurons

68%	a/a; RFLP ² /RFLP ²	Blanc avec une bande de 1,2 kb	(types parentaux)
32%	a/a; RFLP ¹ /RFLP ²	Blanc avec deux bandes de 1,2 kb et 2,5 kb	(recombinants)

6.20 – a) Selon les fragments obtenus, nous pouvons déduire que 2,3 kb et 3,1 kb se trouvent aux extrémités, car ils sont présents dans deux des trois mélanges. Par conséquent, le fragment de 4,2 kb se trouvera au milieu.

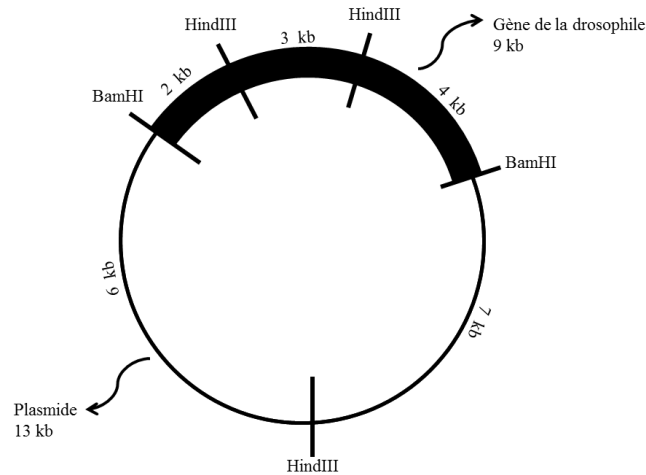


b) Non, il a tort. L'enzyme de restriction EcoRV a probablement coupé le fragment de 4,2 kb en deux donnant deux fragments de 2,1 kb. Par conséquent, les fragments de 2,1 kb ont migré à la même place créant ainsi une seule bande.

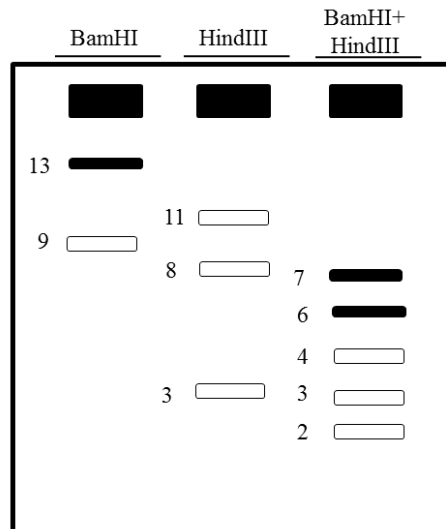


6.21 – a) La première colonne nous indique que le plasmide circulaire bactérien mesure 13 kb de long et que le gène de la drosophile mesure 9 kb. Nous savons donc que BamHI coupera à deux places (entre le plasmide et le gène de la drosophile).

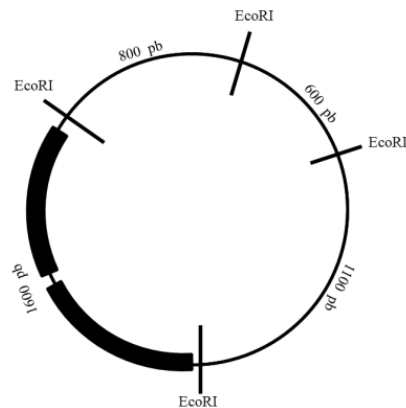
Dans la troisième colonne, nous voyons que les fragments 2, 3 et 4 correspondent au fragment de 9 kb et les fragments 6 et 7 correspondent au fragment de 13 kb. Avec cette information, nous pouvons facilement déduire la carte de restriction suivante :



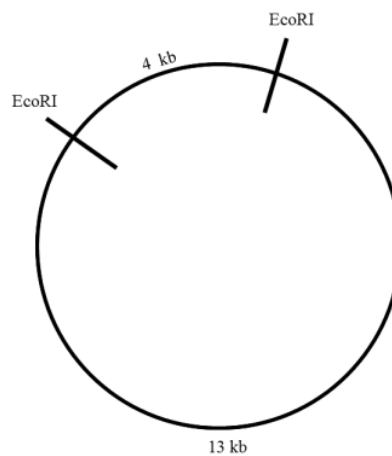
b) Si vous utilisez le gène de la drosophile comme sonde dans un transfert de Southern, alors les bandes d'ADN qui contiendront un morceau de ce gène (pas obligé d'être le gène au complet) s'hybrideront avec ce dernier et deviendront radioactives sur un autoradiogramme. Les bandes radioactives ont été représentées en blanc sur le schéma.



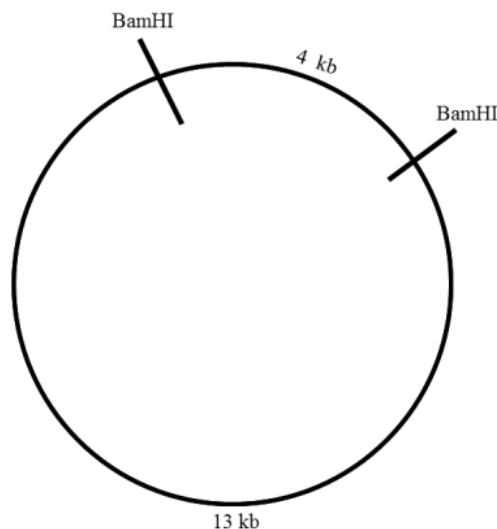
6.22 – Tout d’abord, 1 acide aminé correspond à 3 paires de bases (pb). Donc, nous avons besoin de 705 paires de bases par gène (3 x 235). Enfin, puisque nous en avons deux, nous avons besoin de 1410 paires de bases. Le seul fragment qui peut posséder ces deux gènes est le fragment de 1600 pb.



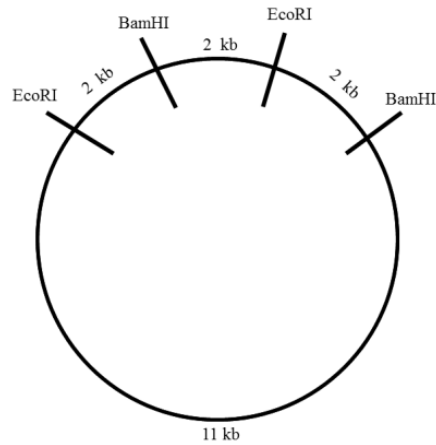
6.23 – a) EcoRI doit forcément couper à deux endroits sur le plasmide formant ainsi 2 fragments : un de 4 kb et un de 13 kb



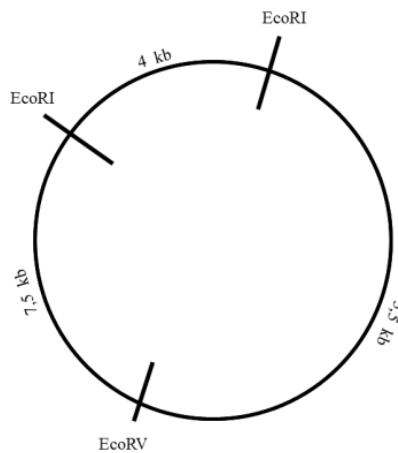
b) BamHI coupe également à deux endroits sur le plasmide. Pour le moment, nous ne savons pas le lieu précis. C’est pourquoi nous allons le dessiner au hasard. À l’aide des prochains numéros, nous pourrions préciser l’emplacement.



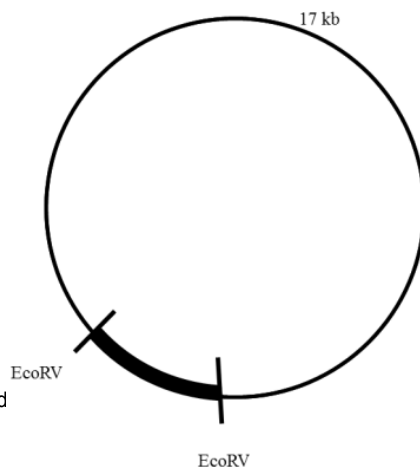
c) Dans un premier temps, nous constatons que la somme des longueurs des fragments est inférieure qu'en a) et b). En effet, en nous avons 17 kb de long, alors que dans ce numéro nous avons seulement 13 kb de long. Les 4 kb manquants doivent être dans la bande de 2 kb. Ainsi, nous avons trois fragments de 2kb et un fragment de 11 kb ($3 \times 2\text{kb} + 11\text{kb} = 17\text{kb}$). Les sites de clivages seront les suivants



d) Nous savons déjà que le morceau de 4 kb est le même quand a). Ensuite, l'enzyme de restriction EcoRV doit couper à un autre endroit pour former deux morceaux de 5,5 kb et 7,5 kb.

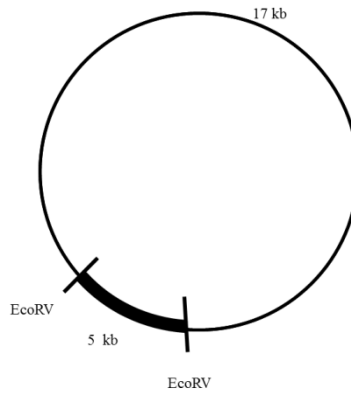


e) Si tous les clones sont sensibles à la kanamycine, alors l'enzyme de restriction doit nécessairement avoir coupé le gène de résistance en deux pour faire de la place au gène de la drosophile. Par contre, nous ne savons pas où ils se trouvent par rapport aux sites de clivages des autres enzymes de restriction. Pour le moment, nous pouvons tout simplement affirmer ceci

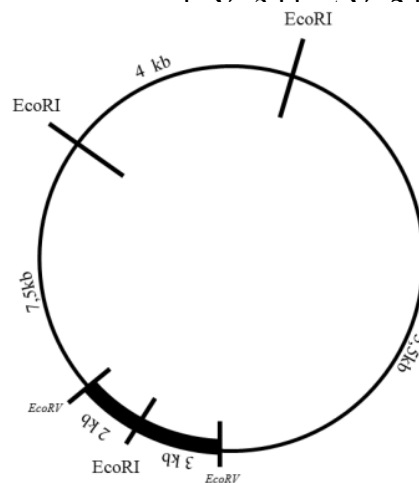


Il est à noter que le plasmide fait 17 kb de long. Cependant, nous ne connaissons pas la longueur du gène de la drosophile.

f) Le gène de la drosophile doit forcément être de 5 kb de long.



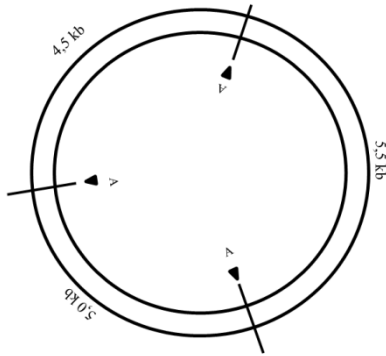
g) Nous savons déjà que le morceau de 4 kb est le même quand a). Ensuite, nous savons qu'EcoRI doit couper sur le gène de la drosophile étant donné que de nouveaux fragments sont apparus. Un des côtés doit être de $5,5+X$ et l'autre $7,5+Y$ (voir en d). Donc, pour arriver à deux bandes de 8,5 kb et 9,5 kb, il faut que l'enzyme coupe le gène comme suit :



Il est à noter que l'enzyme de restriction EcoRV n'a pas été utilisé. Il a été représenté afin de mieux illustrer la situation.

6.24 – a) Pour cette partie, nous allons ignorer l’insertion. Nous en tiendrons compte en b) seulement.

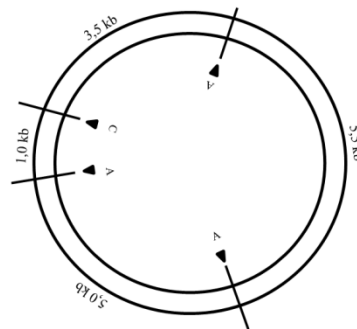
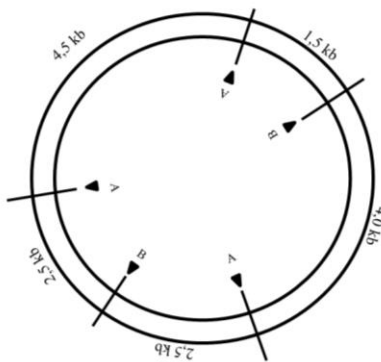
i) La première colonne nous indique que l’enzyme A coupe à un autre endroit étant donné que nous avons trois fragments.



ii) La deuxième et troisième colonne nous indique que les enzymes B et C coupent respectivement le plasmide en 2 et 1 fragment. En d’autres mots, l’enzyme B a 2 sites de clivage alors que l’enzyme C en a un seul.

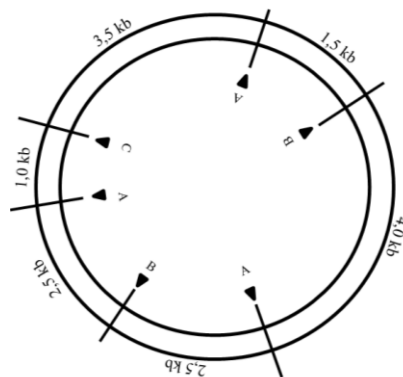
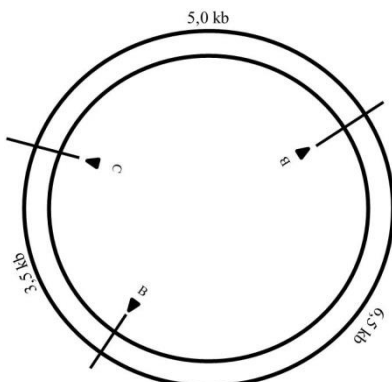
iii) Si nous prenons les enzymes A+B, nous voyons qu’il manque 2,5 kb au total. Cela signifie que le fragment de 5,0 kb est divisé en deux fragments de 2,5 kb.

iv) Les enzymes A et C donneront les fragments suivants



v) Les enzymes B et C donneront les fragments suivants

vi) Enfin, le résultat final donnera la carte de restriction suivante. (L’autre sens est également accepté)



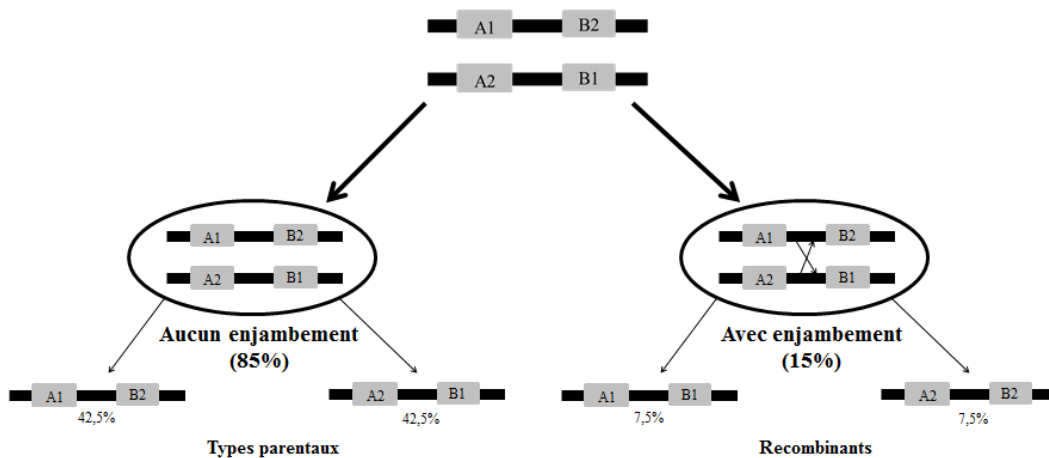
Ainsi, nous aurons

P	R/r; R/r x R/r; R/r	F1	$\left. \begin{array}{l} 9/16 R/-; R/- \\ 3/16 R/-; r/r \\ 3/16 r/r; R/- \\ 1/16 r/r; r/r \end{array} \right\} 15 R$
---	---------------------	----	--

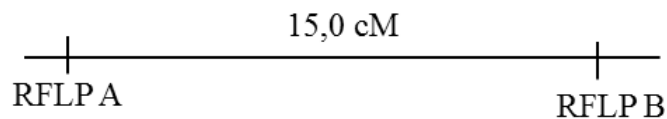
6.26 – Dans un premier temps, vous devez comprendre qu’il s’agit de cellules haploïdes. Par conséquent, elles ont subi une méiose et ont la moitié du bagage génétique.

Nous pouvons voir qu’il y a un rapport 42,5:42,5:7,5 :7,5, indiquant que les deux RFLP sont sur le même chromosome. En effet, dans le cas contraire, nous aurions eu des rapports 1:1:1:1 puisque les chromosomes subissent une ségrégation égale.

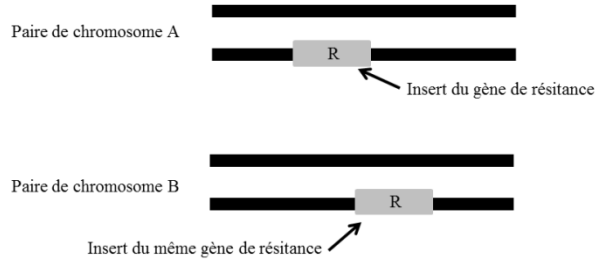
Donc, les types parentaux (les plus nombreux) sont A1/B2 et A2/B1 et les recombinants (les moins nombreux) sont A1/B1 et A2/B2. Voici ce qui s’est passé à la méiose :



Enfin, puisque nous avons 15% de recombinants, les deux RFLP sont distants de 15 cM :



- 6.27 – a) La bande de 2,8 kb est associée à la maladie. En effet, les trois personnes malades ont cette bande en commun et aucun individu normal ne la possède.
 b) C’est une maladie dominante étant donné que la présence d’un seul allèle produit la maladie. En effet, aussitôt qu’un individu présente le fragment de 2,8 kb, il est malade.
 c) Puisque la mère est normale, elle ne peut pas posséder le gène défectueux de la maladie dominante. Donc, seul le père a l’allèle défectueux. Si la mutation était liée à l’X aucun garçon n’aurait été affecté, ce qui n’est pas le cas dans cette famille. Par conséquent, c’est une maladie autosomique.
 d) Chez le père c’est simple, nous avons qu’à prendre les deux fragments présents :



P $R/r; R/r \times r/r; r/r$ F1 $\left. \begin{array}{l} 1/4 R/r; R/r \\ 1/4 R/r; r/r \\ 1/4 r/r; R/r \\ 1/4 r/r; r/r \end{array} \right\} 3 R$

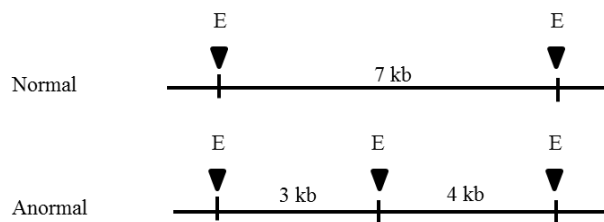
Où R = présence du gène de résistance et r = absence du gène de résistance (sauvage).

6.29 – Famille A

a) La maladie est **autosomique dominante**. D'une part, la maladie frappe autant les femmes que les hommes. D'autre part, nous voyons que les personnes malades ont le fragment de 7 kb coupé en 3 kb et 4 kb en plus d'avoir le fragment de 7 kb intact. Alors que, les personnes normales ont uniquement le fragment de 7 kb. Il est à noter que les personnes normales ont deux fragments de 7 kb (car une seule bande de 7 kb peut apparaître sur l'autoradiogramme). Par conséquent, nous pouvons affirmer que cette maladie est dominante vu qu'un seul allèle est nécessaire pour que la maladie soit exprimée.

L'allèle normal est donc associé aux fragments de 7 kb et l'allèle défectueux aux fragments de 3 et 4 kb.

b)



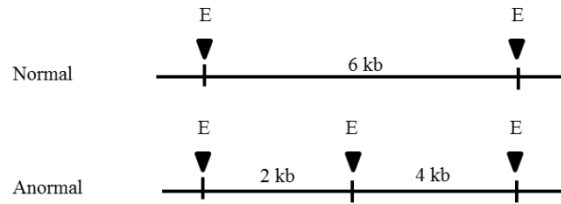
Où E = enzymes de restriction

Famille B

a) La maladie est **autosomique récessive**. D'une part, la maladie frappe autant les femmes que les hommes. D'autre part, nous voyons que les personnes malades ont seulement le fragment de 6 kb coupé en 2 kb et 4 kb. Alors que, les personnes normales ont soit uniquement le fragment de 6 kb ou les fragments de 2 et 4 kb en plus d'avoir le fragment de 6 kb. Par conséquent, nous pouvons affirmer que cette maladie est récessive vu que deux allèles sont nécessaires pour que la maladie soit exprimée.

L'allèle normal est donc associé aux fragments de 6 kb et l'allèle défectueux aux fragments de 2 et 4 kb.

b)



Où E = enzymes de restriction

c) Si les deux gènes sont sur deux chromosomes différents, nous aurons un croisement dihybrides. Nous supposons également que l'individu à des allèles normaux pour la maladie qui n'a pas été représentée dans son autoradiogramme.

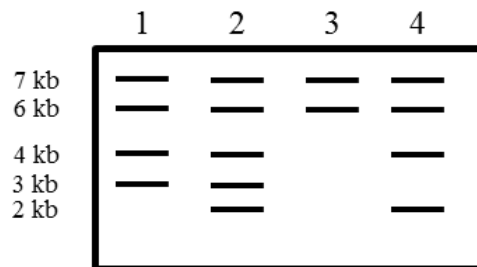
Voici la légende que nous utiliserons pour ce numéro :

A = fragments de 3 et 4 kb B = fragment de 6 kb
 a = fragment de 7 kb b = fragment de 2 et 4 kb.

P A/a; B/B x a/a; B/b

F1 1/2 A/a; B/B (individu 1) - malade pour la maladie A seulement
 1/2 A/a; B/b (individu 2) - malade pour la maladie A seulement
 1/2 a/a; B/B (individu 3) - normal
 1/2 a/a; B/b (individu 4) - normal

d) Voici l'autoradiogramme des descendants :



6.30 – Lorsque l'on dit que l'homme présente six allèles différents sur six chromosomes, cela signifie qu'il doit avoir l'allèle sur au moins un des deux chromosomes d'une paire. L'autre chromosome peut ne peut pas contenir de RFLP. C'est ce qui s'est produit dans ce cas tant pour l'homme que pour la femme. Nous pouvons prendre le croisement suivant comme exemple (les allèles n'ont pas d'importance dans ce problème, nous en avons mis au hasard) :

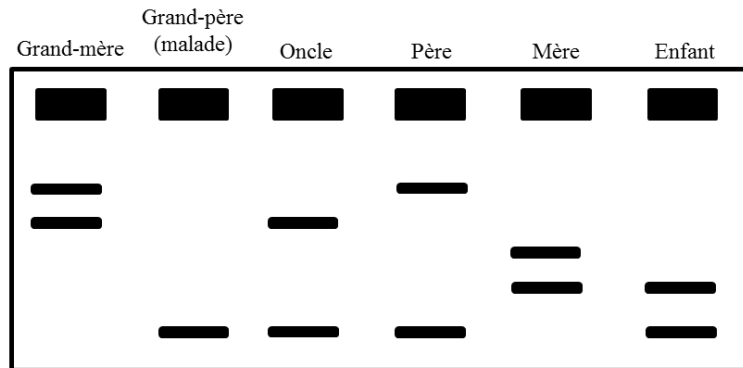
A/0; B/0; C/0; D/0; E/0 x A/0; B/0; F/0; E/0; G/0

Où les lettres représentent les différents allèles et 0 l'absence de RFLP.

Ainsi, puisque les 5 RFLP sont situés sur 5 chromosomes différents, la ségrégation sera indépendante. Pour chacune des paires, le parent a une chance sur deux de donner le chromosome sans RFLP. Si nous faisons le total nous trouvons qu'il avait 1 chance sur 1024 d'obtenir ce résultat :

$$(1/2)^{10} = 1024$$

6.31 – a) Pour pouvoir répondre à cette question, il suffit de regarder l'oncle et le père. En effet, nous savons que le grand-père est malade. Donc, il doit posséder deux fois le même allèle (homozygote récessif) et par le fait même il doit posséder deux RFLP similaires. Alors, puisque l'oncle et le père ont la bande inférieure en commun, le grand-père a deux fois cette bande. Du côté de la grand-mère paternelle, elle aura les deux autres bandes :

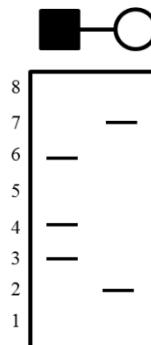


Il est à noter que l'oncle et le père sont porteurs de l'allèle anormal.

b) L'enfant possède l'allèle associé à la maladie (bande inférieure). Par contre, il est hétérozygote, puisqu'il possède une seconde bande. Donc, il est porteur, mais n'exprimera pas la maladie étant donné que c'est une maladie récessive.

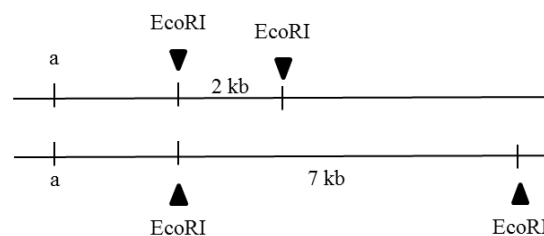
6.32 – a) Toutes les personnes malades ont la bande de 3 kb en commun. Donc, ce RFLP doit être associé à l'allèle dominant qui a engendré cette maladie.

b) L'allure du gel est le suivant

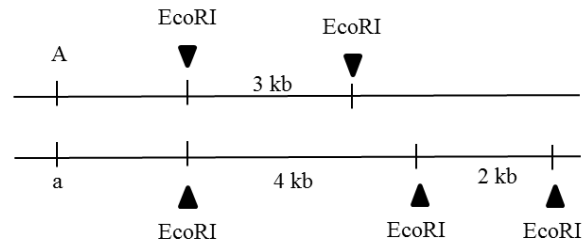


c) Nous allons représenter l'allèle défectueux par A et l'allèle normal par a.

Les chromosomes de la mère sont faciles à trouver. En effet, les deux bandes qu'elle a correspondent aux deux allèles et elle doit avoir le génotype a/a puisqu'elle n'est pas malade



Par contre, chez le père nous avons trois bandes. Donc, un de ses deux RFLP doit être coupé en deux. Puisque tous les enfants qui ont la bande de 6 kb héritent également de la bande de 4 kb, alors nous avons les chromosomes suivants :



À noter que les fragments de 4 kb et 6 kb peuvent être inversés. Nous n'avons pas assez d'information pour pouvoir les situer. De plus, le père doit être hétérozygote pour le gène A puisqu'il a eu des enfants normaux et l'allèle A doit être associé au fragment de 3 kb.

6.33 – a) Pour répondre à cette question, il faut regarder les grands-parents et les parents.

Du côté de l'homme II-1, nous pouvons voir qu'il a un père malade et une mère normale. Donc, il doit nécessairement être hétérozygote. C'est pourquoi il porte les deux allèles.

Du côté de la femme II-2, elle a deux parents normaux, mais elle est malade. Donc, ses parents doivent être hétérozygotes. Enfin, **l'allèle de 3 kb doit être associé au gène défectueux**, puisqu'elle présente uniquement cette bande (tout comme l'homme I-1).

À noter que nous n'avons pas utilisé les enfants de la génération 3 étant donné qu'il pourrait y avoir des recombinants.

b) Pour cette question, vous devez remarquer qu'il s'agit d'un croisement test et qu'il peu y avoir des recombinants. Donc, les génotypes sont les suivants :

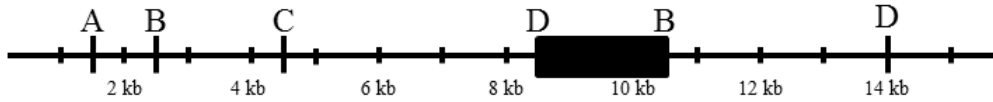
Individu 1 → Génotype : a 3/ a 3
 Individu 3 → Génotype : a 1/a 3
 Individu 5 → Génotype : A 3/a 3
 Individu 7 → Génotype : A 1/a 3

Où A = l'allèle normal et a = l'allèle défectueux

6.34 – Ils ont seulement raison pour l'enfant 2 étant donné que ce dernier présente la même bande de 210 pb qu'eux. Du côté de l'enfant 1, il présente également la bande de 210 pb, mais il possède une autre bande de 215 pb. Cette dernière n'est pas présente chez les deux adultes. Donc, il ne peut pas appartenir au couple. Enfin, du côté de l'enfant 3, il n'a tout simplement aucune bande en commun avec l'homme et la femme.

6.35 – a) Il s’agit du morceau d’ADN iv). Pour trouver cette réponse, il suffit de vérifier si les fragments formés correspondent au gel.

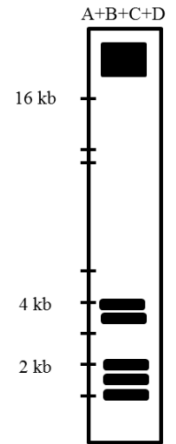
b) Lorsque la bande devient radioactive, cela signifie que le gène est présent dans ce morceau. Après avoir analysé le gel, vous devriez obtenir ceci



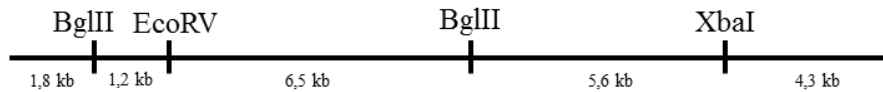
Le gène X se trouve quelque part entre 8,5 kb et 10,5 kb.

c) Si les quatre enzymes de restrictions étaient utilisés ensemble, nous aurions eu ce gel.

Il est à noter que 3 fragments de 2,0 kb ont été formés. C’est pourquoi il semble manquer 4,0 kb. En fait, les trois fragments se superposent.



6.36 – La carte de restriction des enzymes EcoRV, XbaI et BglII est



7 – Génomique

7.1 – a) Chez la femme, il y a 46 chromosomes. Par contre, puisqu'elle a 23 paires de chromosomes homologues, nous aurons 23 bandes différentes sur un gel. En effet, nous supposons que tous les chromosomes non homologues sont de tailles différentes et que les chromosomes homologues sont tous identiques entre eux (sans mutation ou autres phénomènes génétiques). Donc, lorsque deux morceaux d'ADN de même longueur migrent ensemble, ils s'arrêteront à la même place sur le gel. C'est pourquoi nous observerons 23 bandes.

b) Chez l'homme, au lieu d'avoir 23 paires de chromosomes similaires, il a 22 paires de chromosomes similaires et deux autres chromosomes distincts (X et Y). Puisque X et Y ne sont nettement pas de la même longueur, nous aurons 24 bandes au lieu de 23 comme chez la femme.

7.2 - Si un organisme haploïde a 7 gènes, alors il y aura 7 bandes. En effet, les 7 chromosomes sont différents en taille. Donc, ils migreront à différentes places sur le gel. Contrairement à un organisme diploïde, un organisme haploïde a une seule copie de chaque chromosome. C'est pourquoi nous ne devons pas diviser par deux comme au numéro 7.1.

7.3 – La femme a une chance sur deux de donner le chromosome qui a une délétion à chacun de ses enfants. Donc, en moyenne la moitié de ses enfants aura ce chromosome. Ici, nous assumons que le père est normal.

7.4 – Les gènes associés à la couleur des yeux sont présents dans toutes les cellules du corps. En effet, la différence est que ces gènes sont exprimés au niveau des cellules des yeux, tandis qu'au niveau du foie ils ne sont pas exprimés (mais bien présents).

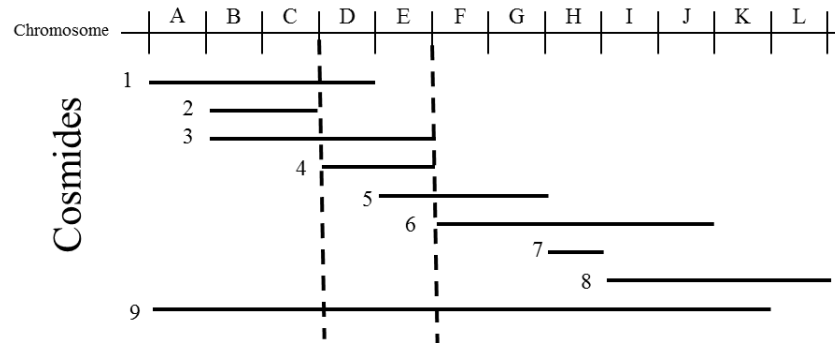
7.5 – Dans un premier temps, il faut comprendre qu'un buvardage de Southern permet d'identifier une séquence d'ADN, alors qu'un buvardage de Northern permet d'identifier une séquence d'ARN.

a) Buvardage Southern : En prenant le gène d'un animal comme une sonde, nous pouvons facilement retrouver un gène similaire sur les chromosomes d'un autre animal

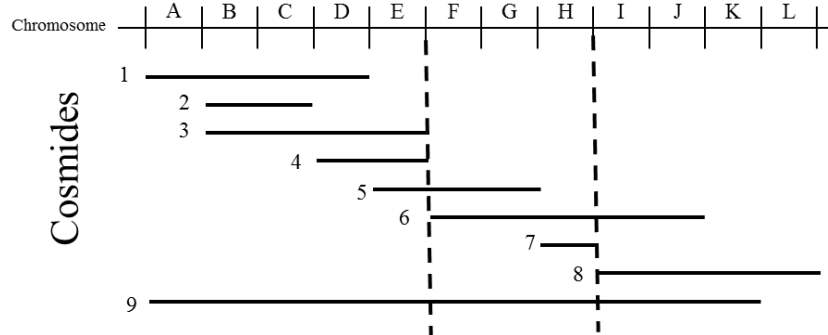
b) Buvardage Northern : Pour savoir si un gène est exprimé, il suffit de regarder si un ARNm est produit. Si oui, alors le gène est exprimé dans cette cellule (ou partie du corps). Si non, le gène est présent, mais pas exprimé.

c) Buvardage de Southern : Si le cancer n'est pas encore exprimé, alors on ne sait pas où il va commencer. Par contre, si nous prenons n'importe quelle cellule, nous pouvons identifier une séquence dans le génome qui pourrait indiquer la présence potentielle de développer un cancer.

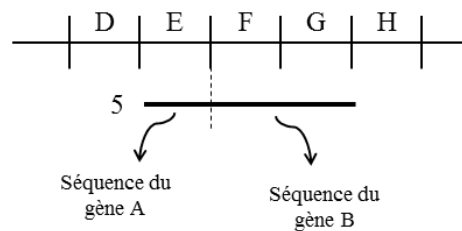
7.9 – a) Puisque le gène s’hybride sur les cosmides 1, 3, 4, 5 et 9, alors il doit se situer sur les lettres D et E du chromosome. En effet, tous ces cosmides contiennent au moins une partie de la séquence du gène.



b) Puisque le gène s’hybride sur les cosmides 5, 6, 7 et 9, alors il doit se situer sur les lettres F, G et H du chromosome. En effet, tous ces cosmides contiennent au moins une partie de la séquence du gène.



c) Les cosmides 5 et 9 contiennent une séquence du gène α et une séquence du gène β . C’est pourquoi ils peuvent s’hybrider sur les deux gènes.



7.10 – Il s’agit du RFLP 3. D’une part, toutes les personnes malades sont homozygotes pour l’allèle c. D’autre part, aucune personne normale n’a cette combinaison. Si vous regardez les autres RFLP, vous allez remarquer que l’on retrouve les mêmes combinaisons tant chez les individus malades que chez les individus normaux ou que les trois individus malades n’ont pas la même combinaison.

7.11 – a) Tout d’abord, la sonde 1 est inutile étant donné qu’il n’y a pas de variabilité. Si vous regardez bien les 3 sondes restantes, vous allez remarquer que tous les individus malades ont une double barre pour les sondes 2 et 4. Alors que, les personnes normales ont au moins une simple barre en ce qui concerne ces deux sondes. Par conséquent, les sondes 2 et 4 nous permettent de repérer la maladie. Du côté de la sonde 3, nous ne pouvons pas trouver de similitudes ou de différences entre les individus. En effet, des personnes malades ont les mêmes résultats que des personnes en santé. Voici un petit résumé :

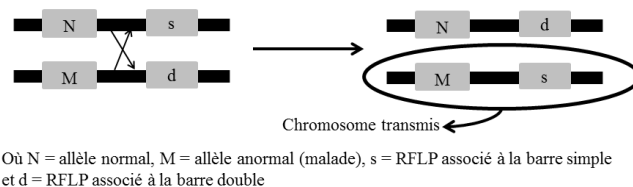
	Normal	Porteur	Porteur	Malade
Sonde 2	—	—	==	==
Sonde 4	—	==	—	==

b) Nous avons qu’à regarder s’il y a un marqueur RFLP associé à la maladie, c’est-à-dire s’il y a présence d’une double barre pour soit la sonde 2 ou la sonde 4. Si oui, il est porteur. Si non, il est homozygote.

- III-1 homozygote
- III-4 porteur
- III-5 porteur
- III-6 porteur
- III-9 homozygote

c) Il y a probablement eu un enjambement lors de la méiose chez la mère ce qui a échangé les RFLP de place. En d’autres mots, le RFLP associé à la maladie est maintenant associé à l’allèle normal. À l’inverse, le RFLP normalement associé à l’allèle normal est maintenant associé à l’allèle déféctueux.

Méiose



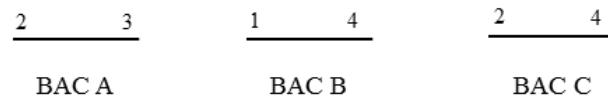
d) Les individus 2 et 4 auront le même résultat étant donné qu’ils ont les mêmes parents. Ils seront porteurs. Pour déduire les résultats des individus 1 et 5, il suffit de regarder les résultats de leur conjoint (ou conjointe) ainsi que les résultats des enfants qu’ils ont eus. Les deux doivent également être porteurs puisque c’est une maladie autosomique récessive et qu’ils ont eu des enfants malades. Les résultats seront les suivants.

	1	2	4	5
Sonde 1	—	—	—	—
Sonde 2	==	—	—	==
Sonde 3	—	==	==	—
Sonde 4	—	==	==	—

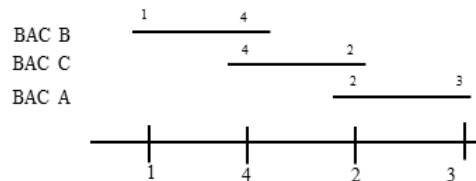
e) Dans ce problème, il suffit de regarder quel RFLP l’enfant a hérité et de quel parent il provient.

- III-4 → Elle a hérité du RFLP associé à la double barre provenant de **l’individu II-1**.
- III-5 → Il a hérité du RFLP associé à la double barre provenant de **l’individu II-5**.
- III-6 → Elle a hérité du RFLP associé à la double barre provenant de **l’individu II-4**.

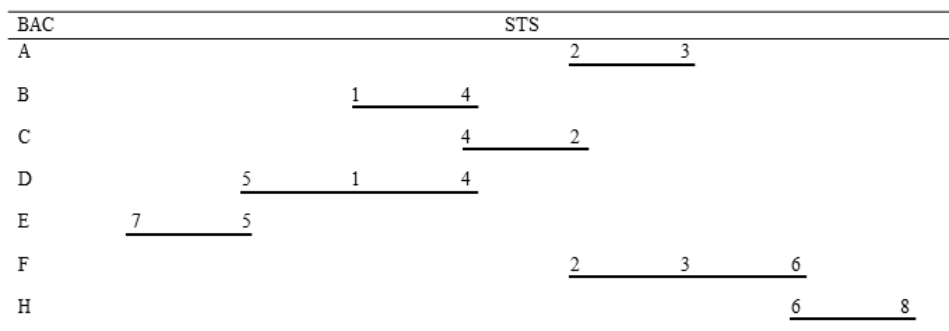
7.12 – En premier lieu, nous devons trouver l'ordre relatif des STS. Si nous prenons par exemple les trois premiers BAC avec leur STS respectif, nous aurons



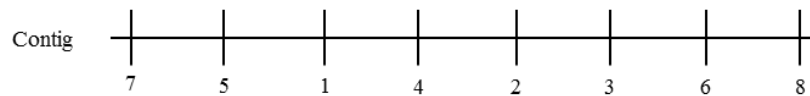
Premièrement, le STS 2 doit se trouver entre les STS 3 et 4. Ensuite, le STS 4 doit se trouver entre les STS 1 et 2. Ce qui donne provisoirement



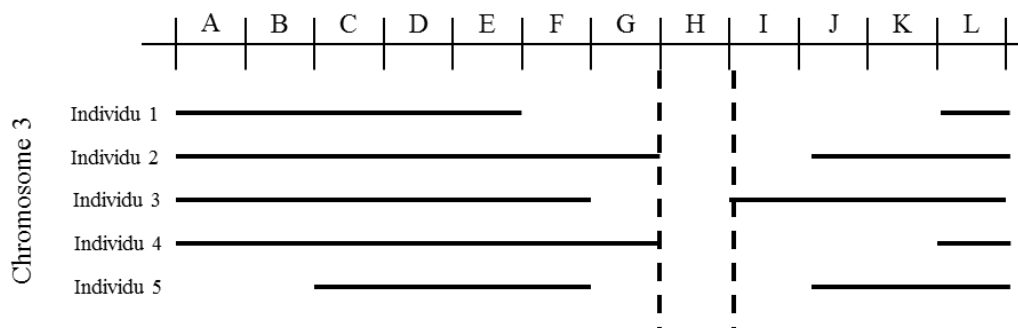
Après analyse complète, nous trouver l'ordre suivant :



Enfin, si nous enlevons les séquences répétitives, nous aurons le contig suivant :



7.13 – Tous les individus ont la région H absente. Par conséquent, il est fort probable que le gène défectueux se trouve dans cette région.



b) D'autres régions absentes pourraient être à l'origine de ces symptômes et puisque les régions manquantes varient d'un individu à l'autre, il est probable que les symptômes associés à cette maladie diffèrent.

7.14 – L'allèle M (malade) doit être associé au marqueur A1 étant donné que ce sont les plus abondants, tandis que l'allèle m (non malade) doit être associé au marqueur A2. Donc, si l'on regarde les descendants, nous pouvons en déduire qu'il y a recombinaison et que les deux gènes sont liés à environ 32 cM parce qu'il y a 32% de recombinaisons.

Par contre, puisque la taille de la population est petite, nous devons vérifier notre réponse à l'aide des scores Lod. Premièrement, nous devons construire le tableau suivant :

	Fréquences de recombinaison				
	0,5	0,4	0,3	0,2	0,1
P	0,25	0,3	0,35	0,4	0,45
P	0,25	0,3	0,35	0,4	0,45
R	0,25	0,2	0,15	0,1	0,05
R	0,25	0,2	0,15	0,1	0,05

Dans un premier temps, nous devons calculer les pourcentages que nous devrions obtenir s'ils étaient à 50 cM (soit 50 % de recombinant au total et puisque qu'il y a 2 types de recombinants, c'est 25 % pour chaque recombinant). Ensuite, nous devons effectuer la même chose avec 40 cM (un recombinant = 20%), 30 cM, 20 cM et 10 cM.

Une fois les proportions déterminées, nous devons tester chaque longueur. Voici un exemple avec une distance de 40 cM. Puisque nous avons 40 recombinants AU TOTAL nous devons faire 40 fois 0,20 (ou 0,20⁴⁰). La réponse calculée donnera la probabilité d'avoir eu 40 recombinants s'ils étaient situés à 40 cM l'un de l'autre. Même chose avec les copies parentales. Nous avons 85 copies parentales multipliées par 0,30 (ou 0,30⁸⁵). Puis, nous n'avons qu'à multiplier les deux probabilités ensemble.

$$\text{Probabilité} = 0,20^{40} \times 0,30^{85} = 3,949 \times 10^{-73}$$

Lorsque vous effectuez le test pour les 4 autres longueurs, vous trouvez

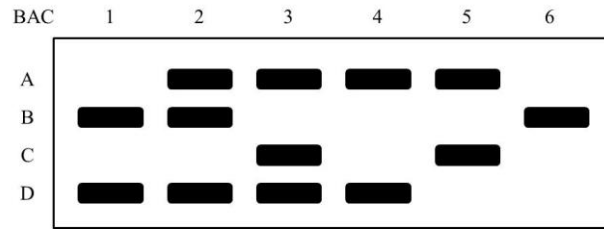
	Fréquences de recombinaison				
	0,5	0,4	0,3	0,2	0,1
Probabilité	5,527 x 10 ⁻⁷⁶	3,949 x 10 ⁻⁷³	1,947 x 10 ⁻⁷²	1,497 x 10 ⁻⁷⁴	3,033 x 10 ⁻⁸²
Rapport*	1	714,5	3552,7	27	5,486 x 10 ⁻⁷
Lod	0	2,85	3,55	1,43	-6,26

* Les rapports sont calculés à partir de la fréquence de recombinaison de 0,5.

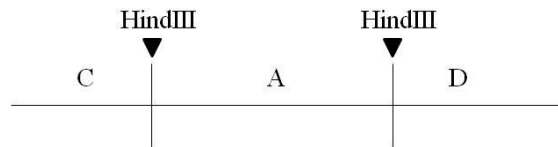
Notre hypothèse est confirmée, ils sont bel et bien liés et distants de 32 cM étant donné que la fréquence de recombinaison de 0,3 a le Lod le plus élevé.

Il est à noter que pour que le score Lod soit significatif, il faut que sa valeur soit au-dessus de 3. Par conséquent, nos résultats sont conclusifs.

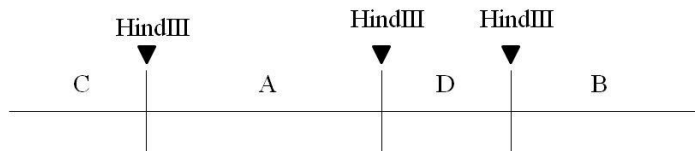
7.15 – Nous allons représenter les bandes (ou fragments) par des lettres.



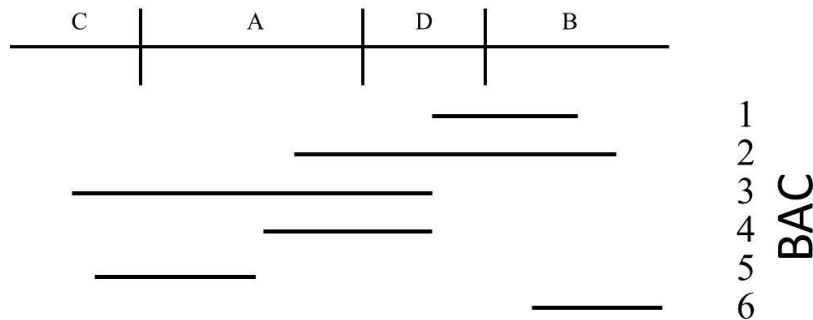
Selon les BAC 4 et 5, le fragment A doit être à côté des fragments C et D. En d'autres mots, il doit se trouver au centre de ces derniers.



Selon le BAC 2, le fragment B doit se trouver à côté du fragment D, mais à une des extrémités

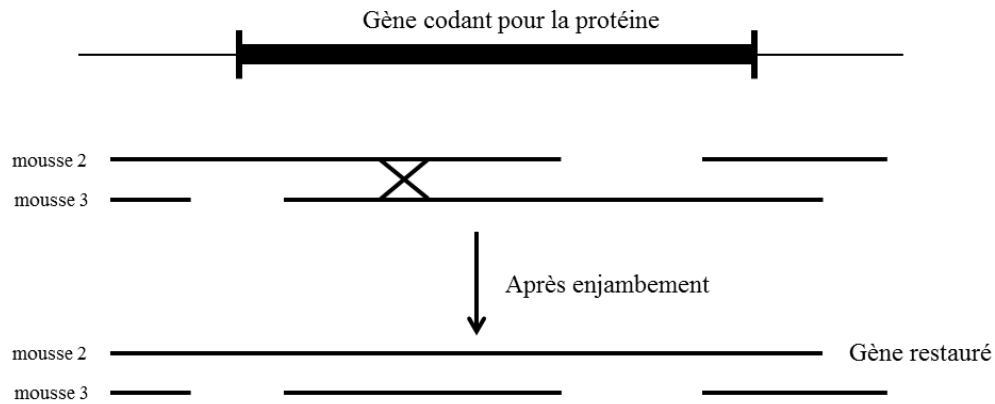


Enfin, voici la position des BAC :



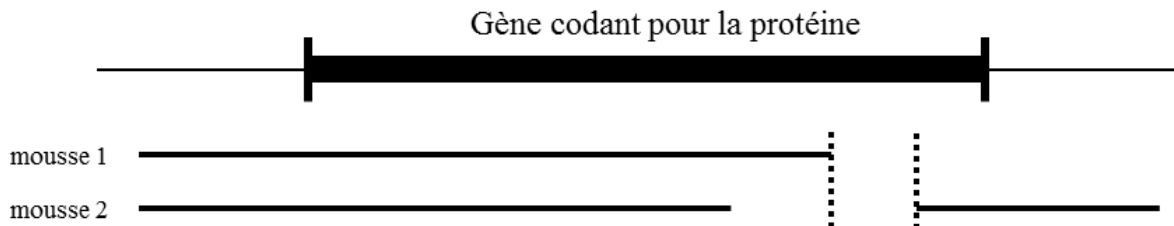
7.16 – Dans un premier temps, il est à noter que chez un organisme haploïde, les enjambements ont lieu pendant la fécondation (voir numéro 4.12 pour un schéma précis). Donc, si l'on croise deux organismes haploïdes et que l'enjambement a lieu à un endroit précis, le gène pourra être restauré.

Le croisement entre les mousses 2 et 3 est un exemple parfait. En effet, si l'enjambement a lieu à l'emplacement du x, le gène sera restauré.



Il est à noter que le gène ne sera pas restauré à chaque croisement. Par contre, nous voyons que la restauration est possible entre ces deux organismes.

Au contraire, le croisement entre les mousses 1 et 2 ne pourra jamais amener à la restauration du gène.

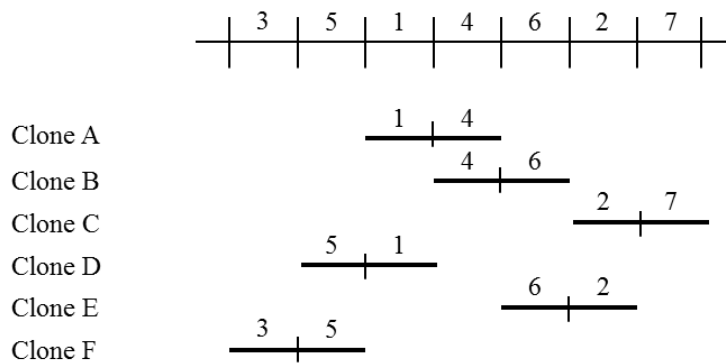


En effet, comme nous le voyons sur le dessin, la région délimitée par les lignes pointillées sera toujours absente, peu importe l'emplacement de l'enjambement.

Donc, après avoir analysé chaque paire, vous devriez avoir trouvé que les croisements suivants peuvent restaurer le gène:

- 1 et 3 1 et 5 2 et 3 2 et 5 3 et 4 4 et 5

7.17 – Après avoir analysé chaque clone, vous devriez obtenir le contig suivant :



Il suffit d'aligner chaque clone ensemble pour former le contig. Ainsi, l'ordre des clones est
FDABEC (ou l'inverse CEBADF)

7.18 – Nous remarquons que les types parentaux sont ey, T, T et $ey+, O, O$ puisque ce sont les descendants les plus nombreux. Un autre constat que nous pouvons faire est qu'il n'y a pas de doubles recombinants. Il est donc fort probable que les RFLP se trouvent très près du gène.

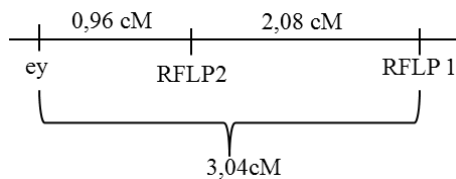
Nous allons débiter par trouver la distance entre le gène et les RFLP

$$\text{Distance entre } ey \text{ et RFLP 1} = (57+47+26+22)/5000 \times 100 = 3,04 \text{ cM}$$

$$\text{Distance entre } ey \text{ et RFLP 2} = (26+22)/5000 \times 100 = 0,96 \text{ cM}$$

$$\text{Distance entre RFLP 1 et RFLP 2} = (57+47)/5000 \times 100 = 2,08 \text{ cM}$$

Selon les résultats obtenus, nous pouvons clairement dire qu'ils sont liés. Ainsi, nous pouvons dessiner la carte génétique suivante :



Le gène ey se trouve bel et bien dans la même région que les RFLP.

7.19 – Si vous regardez attentivement les RFLP, vous allez remarquer que deux d'entre eux permettent d'identifier la maladie. En effet, lorsque l'individu est homozygote pour l'allèle a du RFLP 1 ou homozygote pour l'allèle b du RFLP 3, les individus sont tous malade. Par contre, si nous devons en choisir un des deux, ce serait le RFLP 3 étant donné qu'il est plus proche. Moins de recombinants seront créés et donc moins d'erreurs surviendront quant à l'analyse des chromosomes.

7.20 – Premièrement, puisque les parents des deux familles ont eu des enfants malades et des enfants normaux, un doit être hétérozygote (donc malade – A/a) et l'autre homozygote récessif (normal – a/a). Ainsi, leurs génotypes sont :

Parent malade : A RFLP¹/a RFLP²

Parent normal : a RFLP²/a RFLP²

Selon les généticiens, l'allèle A (malade) doit être associé au marqueur 1 et l'allèle a (non malade) doit être associé au marqueur 2. Si l'on regarde les descendants, nous pouvons en déduire qu'il y a recombinaison et que les deux gènes semblent être liés à environ 38,9 cM parce qu'il y a 7 recombinants sur 18 enfants

Par contre, puisque la taille de la population est petite, nous devons vérifier notre réponse à l'aide des scores Lod en construisant le tableau suivant :

	Fréquences de recombinaison				
	0,5	0,4	0,3	0,2	0,1
P	0,25	0,3	0,35	0,4	0,45
P	0,25	0,3	0,35	0,4	0,45
R	0,25	0,2	0,15	0,1	0,05
R	0,25	0,2	0,15	0,1	0,05

Dans un premier temps, nous devons calculer les pourcentages que nous devrions obtenir s'ils étaient à 50 cM (soit 50 % de recombinant au total et puisque qu'il y a 2 types de recombinants, c'est 25 % pour chaque recombinant). Ensuite, nous devons effectuer la même chose avec 40 cM (un recombinant = 20%), 30 cM, 20 cM et 10 cM.

Une fois les proportions déterminées, nous devons tester chaque longueur. Voici un exemple avec une distance de 40 cM. Puisque nous avons 7 recombinants AU TOTAL (les deux familles ensemble) nous devons faire 7 fois 0,20 (ou 0,20⁷). La réponse calculée donnera la probabilité d'avoir eu 7 recombinants s'ils étaient situés à 40 cM l'un de l'autre. Même chose avec les copies parentales. Nous avons 11 copies parentales multipliées par 0,30 (ou 0,30¹¹). Puis, nous n'avons qu'à multiplier les deux probabilités ensemble.

$$\text{Probabilité} = 0,20^7 \times 0,30^{11} = 2,267 \times 10^{-11}$$

Lorsque vous effectuez le test pour les 4 autres longueurs, vous trouvez

	Fréquences de recombinaison				
	0,5	0,4	0,3	0,2	0,1
Probabilité	1,455 x 10 ⁻¹¹	2,267 x 10 ⁻¹¹	1,650 x 10 ⁻¹¹	4,194 x 10 ⁻¹²	1,197 x 10 ⁻¹³
Rapport*	1	1,558	1,134	0,288	0,00823
Lod	0	0,103	0,0546	-0,541	-2,085

* Les rapports sont calculés à partir de la fréquence de recombinaison de 0,5.

L'hypothèse de départ disant que les deux gènes sont liés ensemble est infirmée. D'une part, la fréquence de recombinaison ayant le score Lod le plus élevé est celle de 0,4. D'autre part, nous sommes très loin de la valeur de 3. Donc, puisque nous n'avons pas des résultats conclusifs, nous devons conclure que le RFLP n'est pas situé sur le même chromosome que le gène A. Les rapports obtenus à la F1 sont probablement dus au hasard.