T1A-1	EXERCICE : **La transmission de l'albinisme oculo-cutané**	TSPÉ

L'albinisme oculo-cutané est une maladie monogénique. Il est dû à une déficience en tyrosinase, enzyme qui intervient dans la biosynthèse d'un pigment, la mélanine. Il en résulte, chez les personnes atteintes, une peau et des poils blancs, un iris transparent ainsi que des troubles visuels.
La probabilité pour qu'un individu quelconque, pris dans la population soit hétérozygote pour le gène codant pour la tyrosinase est de 1%.

En vous appuyant sur vos connaissances relatives au comportement des chromosomes (que vous illustrerez à l'aide de schémas), **expliquez pourquoi le couple III-1 et III-2 peut donner naissance à un enfant atteint d'albinisme oculo-cutané. Vous déterminerez également la probabilité de cette éventualité.**

MÉTHODE

N.B : Les schémas des chromosomes ne peuvent être réalisés que lorsque les modalités de la transmission sont établies. En effet, ils diffèrent selon que la transmission est autosomale ou gonosomale.

1. Modalités de la transmission du gène de la tyrosinase

- On désigne par des symboles les allèles : **N** pour l'allèle normal, **a** pour l'allèle responsable de la maladie (allèle morbide)

1.1. Recherche de la dominance

L'allèle **a** est-il dominant ou récessif ? Les parents II-2 et II-3 sont-ils homozygotes ou hétérozygotes ?
Justifiez votre réponse.

1.2. Localisation du gène

Le gène est-il porté par le chromosome Y ? OUI / NON. Justifiez votre réponse.

Le gène est-il porté par le chromosome X ? OUI / NON. Justifiez votre réponse.

Écrire alors le génotype des parents II-2 et II-3 et des enfants III-3 et III-4.

1.3. Interprétation chromosomique

Il faut faire figurer sur une paire de chromosomes, les allèles des parents, exposer le mécanisme de disjonction des chromosomes à l'anaphase I de la méiose et montrer par un échiquier de croisement comment la fécondation peut réunir dans une même cellule-œuf, 2 chromosomes porteurs d'un allèle morbide.

2. Évaluation du risque pour l'enfant à naître

- Probabilité pour que la mère III-1 soit hétérozygote ? …….
- Probabilité pour que le père III-2 soit hétérozygote ? ……..
- Si les deux parents sont hétérozygotes, la probabilité d'avoir un enfant homozygote a//a est ? …….

La probabilité globale est le produit des probabilités élémentaires, c'est-à-dire ? ……..

