****  **Questionnaire sur documents du livre page 49**

**Doc5 : maladie de Kennedy**

**1. Détermination du caractère dominant ou récessif de l’allèle étudié**

# 2. Localisation chromosomique du gène étudié

* **le gène est-il porté par le chromosome sexuel Y ?**
* **le gène est-il porté par le chromosome sexuel X ?**
* **le gène est-il porté par un autosome ?**

**Doc6 : rachitisme vitamino-résistant**

**1. Détermination du caractère dominant ou récessif de l’allèle étudié :**

# 2. Localisation chromosomique du gène étudié

* **le gène est-il porté par le chromosome sexuel Y ?**
* **le gène est-il porté par le chromosome sexuel X ?**
* **le gène est-il porté par un autosome ?**

**CORRECTION exercices du livre p 49**

**Doc5 : maladie de Kennedy**

**1. Détermination du caractère dominant ou récessif de l’allèle étudié :** il est récessif, car certains individus sont malades (II.1, II.4 et III.4) alors qu’aucun de leurs parents n’est lui-même malade. Si cette maladie était un phénotype dominant, chaque individu malade devrait avoir hérité d’un allèle dominant transmis par son père ou sa mère qui serait obligatoirement malade.

# 2. Localisation chromosomique du gène étudié

* **le gène est-il porté par le chromosome sexuel Y ?** Non, car la fille III.2 est atteinte et qu’elle n’a pas de chromosome Y.
* **le gène est-il porté par le chromosome sexuel X ?** Oui très probablement car la majorité des malades sont des hommes et que la seule fille malade (III.2) a son père malade. Dans ce cas, elle a hérité d’un Xm de son père, ce dernier présentant le génotype (Y//Xm) et étant donc malade.
* **le gène est-il porté par un autosome ?** Cette possibilité est envisageable mais compte tenu de la proportion très élevée d’hommes atteints par rapport aux femmes atteintes, nous supposons que le gène est porté par X.

*Précision : La maladie de Kennedy (ou amyotrophie bulbo-spinale liée à l’X) est une maladie neuromusculaire rare qui touche les personnes de sexe masculin (200 personnes atteintes en France et on estime que le nombre de nouveaux cas est compris entre 5 et 8 chaque année). Les personnes atteintes présentent une faiblesse musculaire et un défaut de l’action des hormones masculines (les androgènes, dont la testostérone) qui se manifeste, entre autres, par une baisse de la fertilité. Elle est due à une atteinte d’un motoneurone qui conduit l’information nerveuse de la moelle épinière au muscle. Cette maladie est liée à une mutation du gène AR porté par le chromosome X ; ce gène contrôle la synthèse d’un récepteur aux androgènes. 🡪 SUJET BAC POSSIBLE !!!*

**Doc6 : rachitisme vitamino-résistant**

**1. Détermination du caractère dominant ou récessif de l’allèle étudié :** il est dominant car chaque individu malade possède un de ses parents malades.

# 2. Localisation chromosomique du gène étudié

* **le gène est-il porté par le chromosome sexuel Y ?** Non, car plusieurs filles sont malades.
* **le gène est-il porté par le chromosome sexuel X ?** Oui très probablement car la majorité des malades sont des femmes et surtout, toutes les filles d’un père malade sont elles-mêmes malades. En effet un père malade a donc pour génotype (Y//XM). Il transmet donc à toutes ses filles son chromosome X porteur de l’allèle M responsable de la maladie. Chaque fille reçoit donc un XM ce qui entraîne systématiquement le développement de la maladie.
* **le gène est-il porté par un autosome ?** Compte tenu de la proportion très élevée de femmes atteintes, cette hypothèse ne semble pas logique.

*Précision : cette maladie se caractérise par un* ***manque de phosphate dans le sang****. La carence en phosphate qui en résulte provoque des perturbations parfois importantes du développement des os et des articulations. Ces hypophosphatémies sont généralement liées à des mutations génétiques, transmises de manière héréditaire (dominante ou récessive, liée au chromosome X ou plus rarement autosomale). La forme la plus fréquente est appelée RVRH (Rachitisme Vitamino – Résistant Hypophosphatémique avec un cas pour 20 000 naissances approximativement) et est causée par une mutation du gène PHEX sur le chromosome X.*