

Méthode d'analyse des arbres généalogiques en génétique

Les arbres généalogiques en génétique indiquent la répartition d'un ou plusieurs phénotypes au sein d'une famille. L'étude d'un arbre généalogique permet de déterminer le mode de transmission des allèles impliqués :

- caractère dominant ou récessif des allèles

- localisation des allèles : autosomes (=chromosomes non sexuels), chromosomes sexuels : X ou Y

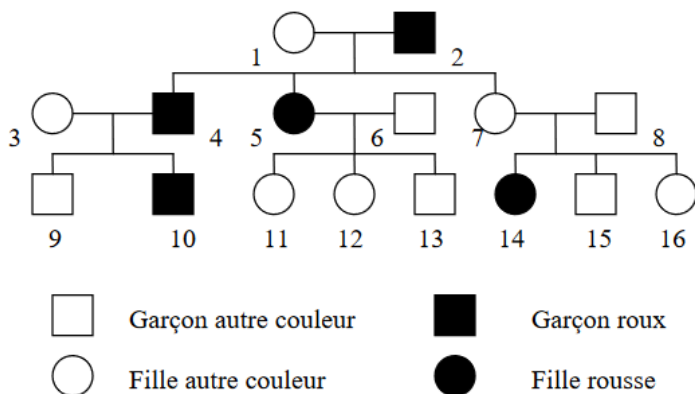
L'étude permet ensuite de déterminer la probabilité d'apparition des phénotypes étudiés pour des enfants à naître.

Dans un arbre généalogique, les femmes sont toujours représentées par des ronds et les hommes par des carrés. La couleur des ronds et des carrés précise le phénotype des individus.

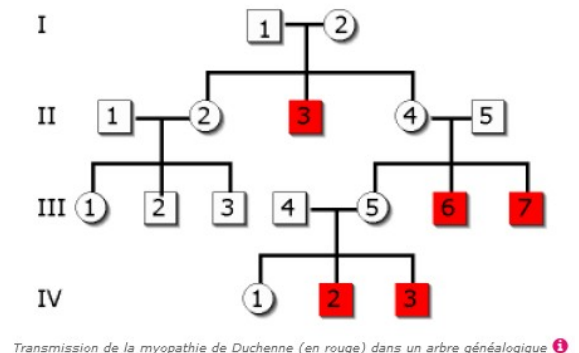
On repère les individus par la génération à laquelle ils appartiennent et leur numéro (ex : individu II.3).

Nous utiliserons deux arbres généalogiques distincts pour présenter la méthode à utiliser pour les analyser.

Arbre généalogique du caractère « cheveux roux » (CR)



Arbre généalogique de la myopathie de Duchenne (M)



Transmission de la myopathie de Duchenne (en rouge) dans un arbre généalogique ❶

1. Détermination du caractère dominant ou récessif des allèles étudiés

Cet allèle est récessif. S'il était dominant, alors au moins un des deux parents (n°7-8) de la fille n°14, serait roux.

Donc, si un individu, porteur du phénotype étudié, n'a aucun de ses parents présentant ce phénotype, alors l'allèle est récessif.

Si le phénotype est présent dans toutes les générations et que chaque individu présentant le phénotype étudié a un (ou ses deux) parent(s) présentant ce même phénotype, l'allèle est très probablement dominant.

Cet allèle est récessif car il y a des malades dont les parents sont sains (cas de II.3).

2. Localisation chromosomique de l'allèle étudié

- L'allèle est-il porté par le chromosome sexuel Y ?

Non, car des filles possèdent des cheveux roux

Non, car le père des individus malades n'est jamais atteint

Donc, si l'allèle est porté par Y, seuls les hommes présentent le phénotype étudié et tous ces hommes doivent avoir leur père présentant ce même phénotype.

- L'allèle est-il porté par le chromosome sexuel X ?

Non, car le père de la fille 14 n'est pas roux. Or, si cet allèle était situé sur le chromosome X, le père (8) aurait un chromosome X_r , donc il serait roux.

Oui, car seuls les hommes sont atteints et cette situation ne serait pas logique avec un allèle porté par un autosome.

Donc, si l'allèle est porté par X, les hommes présentant le phénotype étudiés sont plus nombreux que les femmes.

- l'allèle est-il porté par un autosome ?

Oui, car il n'est porté ni par Y, ni par X.

Non, car il est porté par X.

Donc si un allèle est porté par un autosome, le phénotype associé concerne autant les femmes que les hommes (mais il n'y a pas obligatoirement égalité!)

3. Calculer des probabilités d'apparition d'un phénotype dans une descendance

Pour ces calculs, il faut déterminer les génotypes des parents, puis établir un échiquier de croisement.

- Quelle est la probabilité pour les parents 3 et 4 d'avoir un autre enfant roux ?**

On notera r, allèle récessif responsable de la couleur rousse des cheveux et C allèle dominant responsable d'une autre couleur de cheveux.

Le génotype de 3 est (C//r) car elle n'a pas de cheveux roux (donc allèle C) mais a transmis un allèle r à son fils 10.

Le génotype de 4 est (r//r) car il est roux.

Gamètes 3 Gamètes 4	(C/) 50 %	(r/) 50 %
(r/) 100 %	(C//r) 50 %	(r//r) 50 %

La probabilité pour ce couple d'avoir un autre enfant roux (r//r) est donc de 50 %.

- Quelle est la probabilité pour les parents III.4 et III.5 d'avoir un nouvel enfant malade ?**

On notera X_s , le chromosome X porteur de l'allèle sain et X_m , le chromosome porteur de l'allèle conférant la maladie.

Le père III.5 est de génotype (X_s //Y), car il n'est pas malade. C'est la mère III.4 qui a transmis un chromosome X_m à ses deux fils. Elle, n'étant pas malade, est de génotype (X_s // X_m).

Gamètes III.4 Gamètes III.5	(X_s /) 50 %	(X_m /) 50 %
(X_s /) 50 %	(X_s // X_s) 25 %	(X_s // X_m) 25 %
(Y/) 50 %	(X_s //Y) 25 %	(X_m //Y) 25 %

La probabilité pour ce couple d'avoir un nouvel enfant malade est donc de 25 %. Cela ne peut être qu'un garçon de génotype (X_m //Y).