

1 Maladie génétique récessive

Une maladie génétique est une maladie due à une ou plusieurs anomalies sur un ou plusieurs chromosomes qui entraînent un défaut de fonctionnement de certaines cellules de l'organisme. Pour schématiser, chaque chromosome d'un enfant est composé de deux allèles qui sont chacun transmis par leurs parents.

Prenons l'un d'eux et supposons que les deux allèles ne peuvent posséder que deux statuts : "S" pour sain et "M" pour malade. Il existe donc 4 couples d'allèles possibles : (S,S), (S, M), (M, S) et (M, M).

Dans le cas d'une maladie génétique dite récessive, l'enfant n'est malade que s'il (ou elle) possède les deux allèles (M, M). S'il n'en possède qu'un seul (cas (S, M) ou (M, S)), il peut transmettre la maladie mais n'est pas malade (on parle de porteur sain). Lorsque deux adultes décident de faire un enfant, ils vont chacun transmettre l'un des gènes avec la même probabilité. Pour la suite, nous admettons qu'un enfant malade (M, M) ne peut pas lui-même avoir d'enfant.

Expliquer pourquoi si la maladie n'était pas récessive (c'est-à-dire que les personnes ayant les couples (S, M) ou (M, S) seraient aussi malades), elle aurait disparu immédiatement. Quelles sont les configurations possibles de couples de parents pouvant avoir un enfant ? Pour chacune de ces configurations, quelles sont les chances qu'ils aient un enfant malade ? Si 5% des personnes qui peuvent avoir un enfant sont porteurs sains, en prenant deux personnes au hasard, quelle est la probabilité d'avoir un enfant malade ?

Inversement, on estime qu'un enfant sur 3500 souffre de mucoviscidose (qui est une maladie génétique récessive), quelle est la proportion de porteurs sains dans la population ?

Supposons qu'à chaque génération, il y a autant d'enfants que d'adultes pouvant procréer et prenons une population de 100 personnes dont 10 sont des porteurs sains et admettons de plus, que l'on forme exactement 50 couples différents qui vont chacun avoir 2 enfants. Quelles sont les combinaisons possibles ?

Est-ce que nous pouvons n'avoir que des malades ? Quelle est la probabilité que la maladie disparaisse (c'est-à-dire qu'il n'y aura plus que des (S,S) à la génération suivante) ?

Si on réitère le procédé pour la génération suivante (en ne conservant que les personnes pouvant avoir des enfants) et ainsi de suite, quelle est la probabilité que la maladie disparaisse ? Que la population finisse par n'avoir que des malades ?