

Examen écrit de Génétique Générale. Le 18 février 2005

Nom et prénom:

Première partie. Répondez brièvement sur les feuilles de questions.

Question 1. (0,4 point) Définir les notions suivantes:

a) Hétérozygote

b) Croisement-test

c) Tétrade

Question 2. (0,3 point)

Le nanisme achondroplastique est une maladie autosomique dominante. Une enquête auprès de plusieurs hôpitaux révèle 10 cas de nanisme achondroplastique sur 94'075 naissances. Sachant que deux de ces enfants avaient un parent atteint, quel est le taux de mutation de l'allèle normal vers l'allèle de la maladie?

Question 3. (0,8 point)

L'absence de disjonction des chromosomes sexuels chez l'un ou l'autre des parents lors de la méiose peut entraîner la naissance d'un enfant affecté du syndrome de Klinefelter (XXY) ou du syndrome de Turner (XO).

Une femme et un homme ayant tous les deux une vision normale des couleurs ont un enfant Klinefelter et daltonien rouge-vert (syndrome récessif lié au chromosome X).

a) Quelle est l'explication la plus simple?

b) Admettons que le gène impliqué dans le daltonisme soit très éloigné du centromère du chromosome X et qu'on observe souvent un crossing-over entre les deux. Cela modifie-t-il votre interprétation? Justifiez votre réponse.

Question 4. (1 point) a) Définir la notion de “fréquence de recombinaison” (FR). b) Quelle est la FR théorique maximale? Dans quelle(s) situation(s) la FR est-elle maximale? c) A l'aide de dessins, montrer l'effet d'un double crossing-over (par rapport à un simple crossing-over) sur la FR. d) Si dans une situation expérimentale vous trouviez une FR significativement plus grande que le maximum, que pourriez-vous déduire?

Deuxième partie

Question 1. (1,1 point)

Voici les résultats d'une expérience effectuée chez le pois de senteur par Bateson et Punnett. Le croisement d'une souche pure aux fleurs violettes et grains de pollen longs avec une souche pure aux fleurs rouges et grains de pollen ronds a donné une progéniture aux fleurs violettes et grains de pollen longs. L'autofécondation de cette progéniture a donné les résultats suivants:

Phénotype	Nombre d'individus
violet, long	4831
rouge, rond	1338
rouge, long	393
violet, rond	390

Interprétez ces résultats, donnez tous les génotypes et effectuez les calculs possibles.

Question 2. (1,2 point)

Chez le maïs, le locus v (V^+ = violet, v = vert) est localisé sur le chromosome 2 et le locus f (F^+ = farineux, f = non farineux) est localisé sur le chromosome 9. Un homozygote de type sauvage (violet et farineux) a donné des résultats inhabituels lors d'un croisement avec une souche-test verte et non-farineuse: toute la F1 avait un phénotype sauvage, mais était semistérile (environ 50% de la progéniture absente). Le croisement de la F1 avec la souche-test a donné:

- 27 descendants verts, non-farineux et de fertilité normale
- 24 descendants violets, farineux et de fertilité réduite.

a) Proposez une explication pour ces résultats. Faites des dessins montrant clairement les chromosomes et les génotypes de chaque individu (parents, F1 et F2).

b) Si on laissait la F1 s'autoféconder, quels phénotypes obtiendrait-on et dans quelles proportions?

Question 3. (1,2 point)

Chez *Neurospora crassa*, une souche $a^- b^-$ a été croisée avec une souche $a^+ b^+$. Deux cent tétrades ordonnées ont été analysées et classées en 7 catégories:

1 2 3 4 5 6 7

<i>a b+</i>	<i>a b</i>	<i>a b</i>	<i>a b</i>	<i>a b</i>	<i>a b+</i>	<i>a b+</i>
<i>a b+</i>	<i>a b</i>	<i>a b+</i>	<i>a+ b</i>	<i>a+ b+</i>	<i>a+ b</i>	<i>a+ b</i>
<i>a+ b</i>	<i>a+ b+</i>	<i>a+ b+</i>	<i>a+ b+</i>	<i>a+ b+</i>	<i>a+ b+</i>	<i>a+ b</i>
<u><i>a+ b</i></u>	<u><i>a+ b+</i></u>	<u><i>a+ b</i></u>	<u><i>a b+</i></u>	<u><i>a b</i></u>	<u><i>a b</i></u>	<u><i>a b+</i></u>
82	80	23	10	2	2	1

- 1) Faites une table décrivant pour chaque classe le type d'asques et la ségrégation des deux gènes par rapport à leur centromère.
- 2) Déterminez la liaison de ces deux gènes à leur centromère et entre eux. Donnez les distances en unités génétiques et dessinez la (les) carte(s) de liaison.
- 3) Dans une méiose, un double crossing-over à 4 chromatides a lieu entre le gène *b* et le centromère du chromosome portant ce gène. Quel(s) type(s) d'asques obtiendra-t-on?