

▮ Génétique humaine ▮

Introduction

La génétique humaine, branche de la génétique, étudie la transmission des caractères héréditaires chez l'Homme au cours des générations. Devant les difficultés qui entravent cette étude, les chercheurs se sont penchés, surtout, sur l'étude des modalités de la transmission des maladies et malformations héréditaires, pour accumuler des connaissances sur les gènes qui en sont responsable.

- Quelles sont les difficultés d'étude de l'hérédité humaine ? quels sont les moyens utilisés
- Comment certaines maladies héréditaires se transmettent-elles au cours des générations ?

I. La génétique humaine : difficultés d'étude et certains moyens utilisés.

1. Difficultés d'étude de la génétique humaine :

Document 1

Document 1: certains difficultés d'étude de la génétique humaine

La transmission des caractères héréditaires chez l'Homme est semblable à celle chez les autres êtres vivants. Les lois de l'hérédité, définies précédemment, restent valables. Cependant il existe un ensemble de difficultés qui empêchent l'expérimentation et la vérification de ces lois, dont les principales sont les suivantes:

- ➡ Les croisements orientés sont impossibles.
- ➡ Faible fécondité, la longue durée de la grossesse et de celle qui sépare deux générations.
- ➡ Le nombre élevé de chromosomes.

Identifiez certaines difficultés d'étude de l'hérédité humaine.

2. Certains moyens d'étude de la génétique humaine :

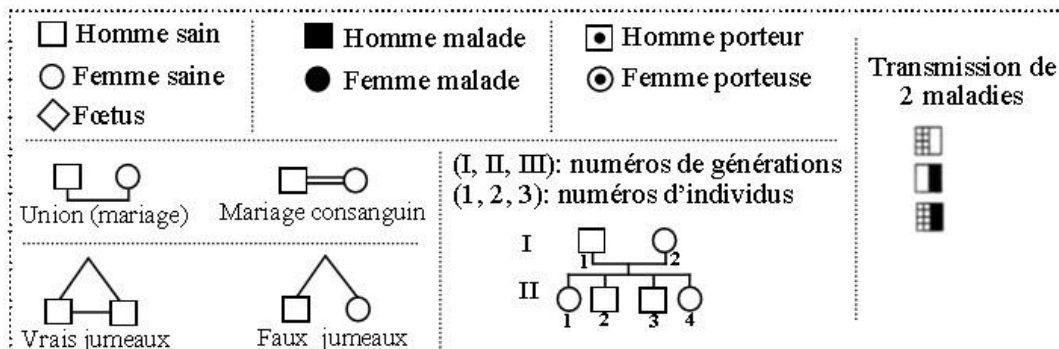
a. Arbres généalogiques

Arbre généalogique : Représentation schématique simplifiée des liens de parenté existant au sein d'une famille. Il permet de suivre la transmission d'un caractère, ou d'une maladie héréditaire, au cours des générations au sein d'une même famille.

Le document suivant montre les symboles utilisés dans la réalisation des arbres généalogiques :

Document 2

Document 2: Symboles utilisés dans la réalisation des arbres généalogiques



Transmission de 2 maladies

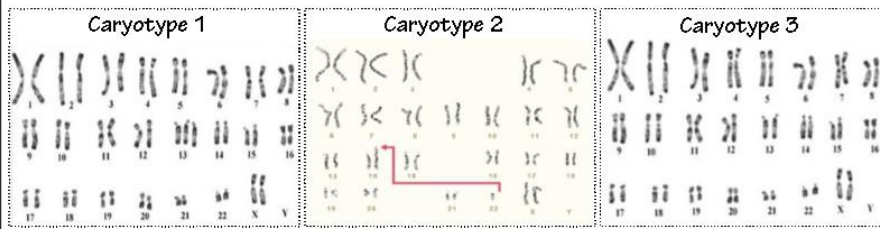


b. Cartes chromosomiques (ou caryotypes) :

Document 3

Document 3: importance de l'étude des caryotypes.

Les figures ci-dessous présentent trois caryotypes humain:



- Pour chacun des 3 caryotypes ci-dessus:
 - Indiquez s'il présente une anomalie ou s'il est normal.
 - Décrivez l'anomalie observée.
- Déduisez l'importance de l'analyse des cartes chromosomiques dans l'étude de l'hérédité humaine.

1.a/ les caryotypes 1 et 2 sont anormaux alors que le caryotype 3 est normal

b/ - Le caryotype 1 présente trois chromosomes 18 au lieu de deux (modification du nombre des chromosomes).

- Le caryotype 2 présente une translocation du chromosome 22 sur le chromosome 14 (modification de la structure du chromosome 14)

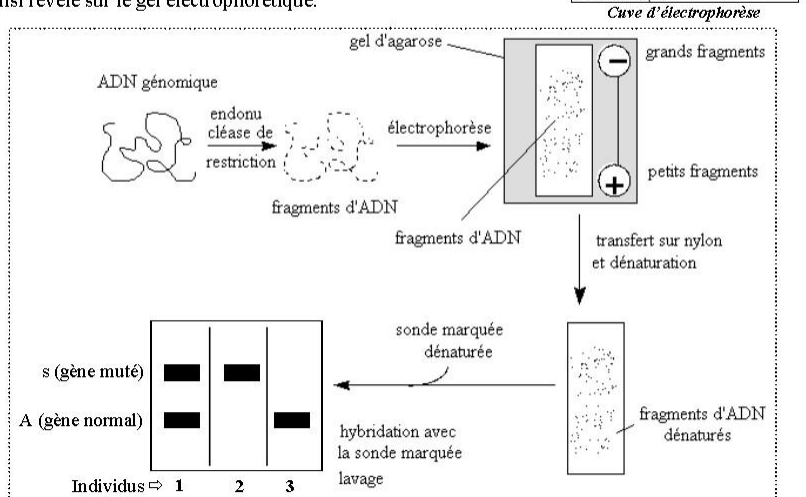
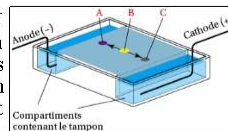
2. Cette étude se base sur la réalisation du caryotype d'un individu malade, puis comparaison de son caryotype avec un autre d'un individu sain afin de déterminer des anomalies de nombre ou de structure des chromosomes.

c. Analyse de l'ADN par électrophorèse :

Document 4

Document 4: Analyse d'ADN par la technique d'électrophorèse.

Après coupure par des enzymes de restrictions, les fragments d'ADN sont séparés par électrophorèse puis repérés par leur capacité à s'hybrider avec des fragments d'ADN complémentaire rendus radioactifs (sonde). Le couple gène-sonde est révélé sur un film photographique. L'état homozygote ou hétérozygote de l'individu est ainsi révélé sur le gel électrophorétique.



- Donnez les génotypes des individus 1, 2 et 3.
- Définissez la technique d'électrophorèse tout en donnant son importance dans l'étude de l'hérédité humaine.

1.- individu 1 : A/s

- individu 2 : s/s

- individu 3 : A/A

2. L'électrophorèse est une méthode de séparation et de caractérisation de molécules (protéines et acides nucléiques) à l'aide d'un champ électrique. Les molécules migrent vers l'électrode de signe opposée à leur charge. Cette technique permet de :

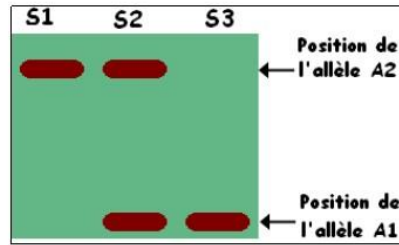
- Déterminer le génotype des individus (2 bandes : indiv. hétérozygote, 1 bande : indiv. homozygote)
- La dominance ou récessivité des allèles (ex : indiv. sain hétérozygote $\Rightarrow$ allèle normal dominant).

Exercice intégré

EXERCICE intégré

Dans le but de préciser le mode de transmission d'une maladie héréditaire, on a réalisé l'analyse d'ADN grâce à la technique de l'électrophorèse, chez certains membres d'une famille dont S₁ et S₂ sont respectivement une fille et un garçon atteints. Les résultats sont présentés par le document ci-contre.

1. L'allèle de la maladie est-il dominant ou récessif?
2. Le gène qui contrôle cette maladie est-il autosomal ou lié au sexe?



1. - La fille S₁ est atteinte et elle possède uniquement l'allèle A₂, donc l'allèle A₂ est un allèle muté.
 - Le garçon S₂ possède l'allèle normal: A₁ et l'allèle muté: A₂ (il est hétérozygote) et il est atteint, donc l'allèle muté A₂ s'exprime, il est donc dominant: Donc l'allèle responsable de la maladie est dominant:
 - A₁: Allèle normal récessif
 - A₂: Allèle muté dominant

2. Hypothèse n°1: Le gène est lié à Y

Si le gène est porté par le chromosome Y, toutes les filles doivent être saines puisqu'elles ne possèdent pas le chromosome Y or la fille S₁ est atteinte. Donc le gène ne peut pas être lié à Y.

Hypothèse n°2: Le gène est lié à X

Si le gène est porté par le chromosome X, tout garçon, doit avoir un seul allèle A₁ ou A₂, puisqu'il possède un seul exemplaire du chromosome X or le garçon S₂ est hétérozygote: possède l'allèle normal et l'allèle muté. Donc le gène ne peut pas être lié à X.

Conclusion : Le gène qui contrôle cette maladie ne peut pas être lié au sexe (ni à X ni à Y) il s'agit d'un gène autosomal: C'est une maladie dominante autosomale.

II. Transmission d'une maladie héréditaire autosomal

1. Transmission de la mucoviscidose

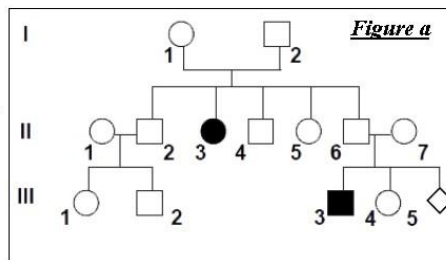
Document 5

Document 5: transmission de la mucoviscidose

La mucoviscidose est une maladie génétique due à une mutation du gène CFTR qui entraîne la synthèse d'un mucus anormalement épais et collant, d'où des problèmes respiratoires, digestifs...

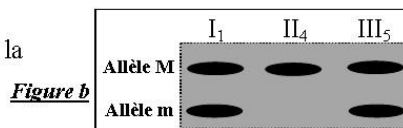
La figure a montre un arbre généalogique d'une famille dont certains membres sont atteints de mucoviscidose.

1. L'allèle responsable de la mucoviscidose est-il dominant ou récessif. Justifiez votre réponse.
2. L'allèle responsable de la maladie est-il porté par un autosome ou un gonosome.
3. Donnez le génotype des individus: I₁, II₃, II₄ (utilisez les symboles M et m)
4. Calculez la probabilité pour que le fœtus III₅ soit atteint de cette maladie.



Le document 2 représente le résultat d'électrophorèse de l'ADN chez certains membres de cette famille.

5. Quelles informations pouvez-vous tirer de la figure b.



1. Allèle dominant ou récessif :

L'allèle responsable de la maladie est récessif car la fille **II₃**, malade, est issue de parents (**I₁** et **I₂**) sains
L'allèle morbide étant récessif, il est symbolisé par m et l'allèle normal par M.

2. Gène porté par un autosome ou gonosome :

- Supposons que l'allèle **m** porté par Y :

L'existence de filles malades infirme cette hypothèse.

- Supposons l'allèle **m** porté par X :

La fille **II₃** aurait alors comme génotype **X^m/X^m**, dont l'un des X^m proviendrait du père **I₁** qui serait malade (génotype **X^m/Y**). Or selon le pédigrée ce père **I₁** est sain ce qui infirme cette hypothèse.

Conclusion : le gène responsable de la maladie est autosomal.

3. Génotypes des individus :

Individu	Génotype	Justification
I ₁	M//m	Sain et ayant un enfant malade, il est donc hétérozygote.
II ₃	m//m	Etant malade, il est donc homozygote
II ₄	M//m ou M//M	Sain et ayant des parents hétérozygotes

4. Calcul de probabilité :

	II ₆	X	II ₇	
Phénotypes:	[M]		[M]	
Génotypes :	$\frac{M}{m}$		$\frac{M}{m}$	
Gamètes :	$\frac{M}{m}$		$\frac{M}{m}$	
Échiquier de croisement :				
	♂	$\frac{1}{2} \frac{M}{m}$	$\frac{1}{2} \frac{m}{m}$	
♀	$\frac{1}{2} \frac{M}{m}$	$\frac{1}{4} \frac{M}{M}$ $\frac{1}{4} [M]$	$\frac{1}{4} \frac{M}{m}$ $\frac{1}{4} [M]$	$\frac{1}{2} [M]$
	$\frac{1}{2} \frac{m}{m}$	$\frac{1}{4} \frac{m}{M}$ $\frac{1}{4} [M]$	$\frac{1}{4} \frac{m}{m}$ $\frac{1}{4} [m]$	$\frac{1}{2} [m]$

➤ La probabilité pour que le fœtus **III₅** soit atteint de cette maladie est $\frac{1}{4}$ (25%)

5. le résultat de l'électrophorèse :

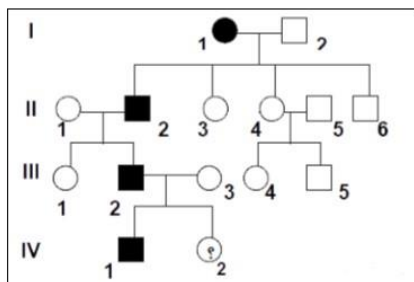
- confirme le génotype de l'individu **I₁**
- montre que l'individu **II₄** est homozygote, donc son génotype est M//M
- montre que le fœtus **III₅** est sain car il est hétérozygote (M//m)

2. Transmission de la Chorée de Huntington :

Document 6

Document 6: transmission de la Chorée de Huntington

La chorée de Huntington est une maladie neurodégénérative qui apparaît tardivement, entre 30 et 50 ans. La personne malade perd, peu à peu, ses fonctions intellectuelles et doit faire face à des troubles moteurs. La figure ci-dessous représente l'arbre généalogique d'une famille dont certains membres sont atteints de cette maladie.



1. Déterminez le mode de transmission de cette maladie.
2. Donnez le génotypes des individus: **I₁** , **I₂** et **IV₁** (utilisez les symboles H et h)
3. Calculez la probabilité pour que l'individu **IV₂** soit atteint de cette maladie.

1. Tous les individus malades ont au moins un parent malade, de plus la maladie existe dans toutes les générations. On déduit que l'allèle responsable de la maladie est dominant (on le note H) et l'allèle normale est récessif (on le note h).

2. Gène porté par un autosome ou gonosome :

- Supposons L'allèle H porté par Y

L'existence de la femme I₁ malade infirme cette hypothèse

- Supposons L'allèle H porté par X

Si le gène est lié à X, Toutes les filles issues d'un père malade doivent être malades puisqu'elles héritent l'allèle dominant responsable de la maladie de leurs pères. Or la fille III₁ saine est issue d'un père malade donc cette hypothèse est infirmée.

Conclusion: Le gène qui contrôle cette maladie ne peut pas être lié au sexe (ni à X ni à Y) donc il s'agit d'un gène autosomal.

2. génotype des individus :

Individu	Génotype	Justification
I ₁	H/h	malade et ayant des enfants sains donc elle est hétérozygote
I ₂	h/h	Car il est sain, donc homozygote pour l'allèle récessif
IV ₁	M//m ou M//M	malade et ayant une mère saine donc il est hétérozygote

3. la probabilité pour que l'individu IV₂ soit atteint de cette maladie :

	III ₂	X	III ₃
Phénotypes:	[H]		[h]
Génotypes :	$\frac{H}{h}$		$\frac{h}{h}$
Gamètes :	$\frac{H}{h}$; $\frac{h}{h}$		$\frac{h}{h}$
Échiquier de croisement :			
	♂	$\frac{H}{h}$	$\frac{h}{h}$
♀	$\frac{h}{h}$	$\frac{H}{h}$ $\frac{h}{h}$ $\frac{1}{2}$ [H] $\frac{1}{2}$ [h]	$\frac{h}{h}$ $\frac{h}{h}$ $\frac{1}{2}$ [h] $\frac{1}{2}$ [h]

⇒ Probabilité est 50%

III. Transmission des maladies héréditaires liées aux chromosomes sexuels

1. Transmission du daltonisme

Document 7

Document 7: transmission du daltonisme

Le daltonisme est une dans laquelle les individus atteints présentent des troubles visuelles. De tel sorte que les malades ne distinguent pas la couleur verte et rouge. Le document ci dessous représente le pédigree d'une famille dont certains membres sont atteints de cette anomalie

1. L'allèle responsable de la maladie est-il dominant ou récessif. Justifiez votre réponse.

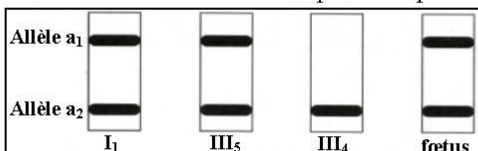
2. L'allèle responsable de la maladie est-il porté par un autosome ou un gonosome.

3. Donnez le génotype des individus:

I₁; I₂; II₂ et II₄ (utilisez les symboles D et d)

➤ La femme II₄ est inquiète quant à l'état de santé de son futur enfant. Pour se rassurer, elle consulte son médecin. Celui-ci réalise la technique d'électrophorèse de l'ADN correspondant au gène de la maladie de certains membres de la famille. Les résultats sont représentés par le document 2.

Document 2



4. Identifiez parmi les allèles a₁ et a₂ l'allèle normal de l'allèle responsable de la maladie. Justifiez votre réponse

5. Déterminez le phénotype et le génotype du fœtus.

1. L'allèle responsable de la maladie est récessif (d) car le garçon II_2 , malade, est issu de parents (I_1 et I_2) sains.

2.- Si le gène est lié à Y tous les garçons atteints sont issus d'un père atteint. Or II_2 est un garçon atteint issu d'un père sain. Donc cette hypothèse est infirmée.

- Tous les garçons issus d'une mère malade sont malades donc le gène responsable de la maladie est porté par le chromosome sexuel X.

3. Génotypes des individus :

Individu	Génotype	Justification
I_1	$X^D X^d$	Saine ayant un garçon malade donc hétérozygote
I_2	$X^D Y$	Homme sain
II_2	$X^d Y$	Homme malade
II_4	$X^d X^d$	Femme malade donc homozygote pour l'allèle récessif

4. L'individu III_4 est malade et ne présente que l'allèle a_2 . Donc a_2 correspond à l'allèle responsable de la maladie (d) et a_1 correspond à l'allèle normal (D).

5. Le fœtus est hétérozygote de génotype $X^{a_1} X^{a_2}$ ou ($X^D X^d$) ; il serait de phénotype sain.

2. Transmission du rachitisme vitamino-résistant

Document 8

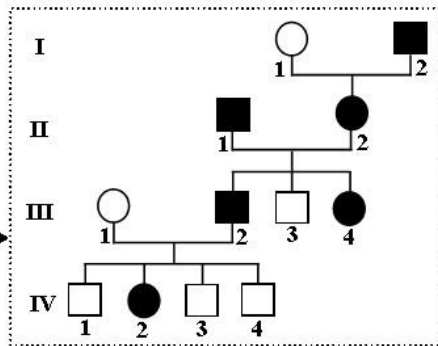
Document 8: transmission du rachitisme

Le rachitisme vitamino-résistant est une maladie héréditaire caractérisée par des déformations des membres inférieurs et le nanisme. On ne peut pas guérir cette maladie par les injections de la vitamine D. Le document 1 représente l'arbre généalogique d'une famille dont certains individus sont atteints de cette maladie.

1. Déterminez le mode de transmission de cette maladie.

2. Donnez l'interprétation chromosomique du croisement : ($III_1 \times III_2$)

Document 1 ►



1. Déterminer le mode de transmission d'une maladie c'est dire si l'allèle responsable de la maladie est dominant ou récessif et s'il est porté par un autosome ou un gonosome.

❶ On observe dans le pedigree :

- Que tous les individus malades ont au moins un parent (la maladie existe dans toute les générations)

- La présence d'un individu (III_3) sain issu d'un couple malade (II_1 et II_2) **

⇒ Ceci prouve que l'allèle responsable de la maladie est dominant (R) et celui qui détermine le phénotype sain est récessif (r).

❷ On observe dans le pedigree :

- la présence de femmes malade, donc l'allèle morbide n'est pas porté par le chromosome Y

- tout garçon malade est issu d'une mère malade et toutes les filles issues d'un père malade sont malades et donc l'allèle R est porté par le chromosome X.

2. Interprétation chromosomique du croisement ($III_1 \times III_2$)

	III_1	$\times$	III_2
Phénotypes:	♀ [r]		♂ [R]
Génotypes :	$X^r X^r$		$X^R Y$
Gamètes :	X^r		$X^R ; Y$

Échiquier de croisement :

♀ \ ♂	$\frac{1}{2} X^R$	$\frac{1}{2} Y$
X^r	$X^R X^r$ ♀ [R]	$X^r Y$ ♂ [r]

3. Transmission de l'hypertrichose

Document 9

Document 9: transmission de l'hypertrichose

La figure ci-contre montre l'oreille d'un individu qui présente un développement anormal des poils sur le bord des oreilles (L'hypertrichose). Afin de comprendre le mode de transmission de cette anomalie, une étude a été effectuée sur les membres de la famille d'un homme atteint:



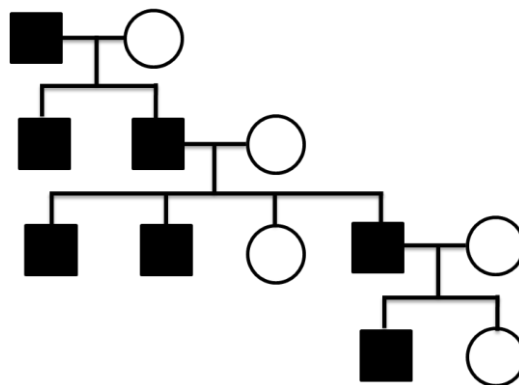
L'épouse de cet homme est saine, et ils ont deux enfants: un garçon atteint et une fille saine. Ce monsieur a deux frères atteints et une sœur saine, son père est également atteint de cette anomalie mais sa mère ne l'est pas. de plus son oncle et son grand père (du côté du père) sont atteints et une grande mère saine.

1. En utilisant ces données **réalisez** l'arbre généalogique de cette famille

2. **Montrez** que l'allèle responsable du développement anormal des poils sur les oreilles est porté par le chromosome Y

3. **Donnez** le génotype des individus atteints de cette anomalie

1.



2. On observe que tous les garçon issus d'un père malade sont malades (l'anomalie existe uniquement chez les hommes). Donc le gène responsable du développement anormal des poils sur les oreilles est porté par le chromosome Y (les filles sont saines puisqu'elles ne possèdent pas le chromosome Y)

3. On note **H** l'allèle responsable de l'anomalie.

les individus atteints de cette anomalie ont pour génotype : XY^H

IV. Les anomalies chromosomiques

1. Les anomalies de nombre

a. Variation du nombre d'autosomes

Document 10

Document 10: variation du nombre d'autosomes

La trisomie ou syndrome de Down, est une maladie d'origine génétique. Les personnes atteintes sont caractérisées par:

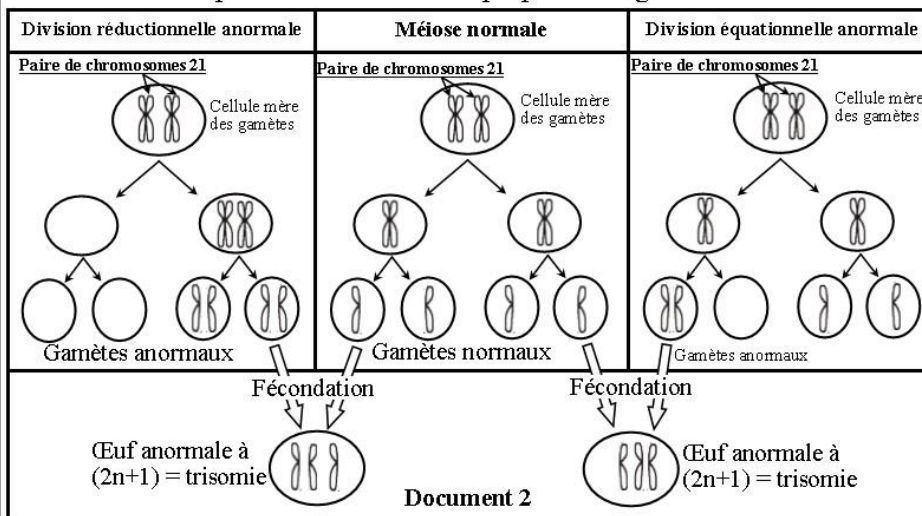
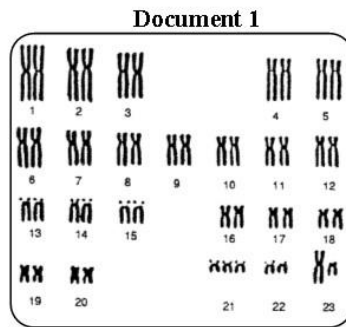
- Visage arrondi avec des yeux obliques.
- Mains courtes à paumes présentant un pli unique
- Taille petite avec des muscle mous.
- Malformation internes, notamment du cœur.
- Retard mental.

Le document 1 montre le caryotype d'un enfant trisomique.

1. En utilisant sur le document 1, donnez:

- La formule chromosomique de cet enfant.
- La formule chromosomique des gamètes parentaux ayant aboutit à la naissance de cet enfant.

Le document 2 représente un schéma expliquant l'origine de la trisomie 21.



2. En vous basant sur le document 2, dégagez la cause de l'apparition de la trisomie 21.

1. Le caryotype du malade révèle la présence du chromosome 21 en trois exemplaires

- La formule chromosomique de l'enfant malade : $2n+1 = 45A+XY$
- la formule chromosomique des gamètes :
 - 1^{er} cas : gamète ♂ : $n+1 = 23A+Y$ et gamète ♀ : $n = 22A+X$
 - 2^{ème} cas : gamète ♂ : $n = 22A+Y$ et gamète ♀ : $n+1 = 23A+X$

2. La trisomie 21 résulte de la non disjonction des chromosomes 21 au cours de la méiose chez l'un des parents: les 2 chromosomes de la même paire ne se séparent pas et passent ensemble dans la même cellule fille. Cela peut se produire lors de la division réductionnelle (anaphase I) ou bien lors de la division équationnelle (anaphase II). Ainsi se forment des gamètes possédant 2 chromosomes 21. La fécondation d'un gamète anormal par un gamète normal entraîne la formation d'un œuf ayant 3 chromosomes 21.

b. Variation du nombre de chromosomes sexuels

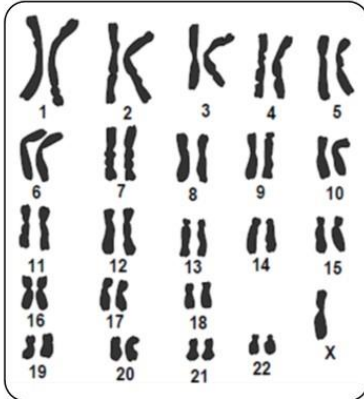
Document 11

Document 11: variation du nombre de chromosomes sexuels

Le syndrome de Turner (monosomie X)

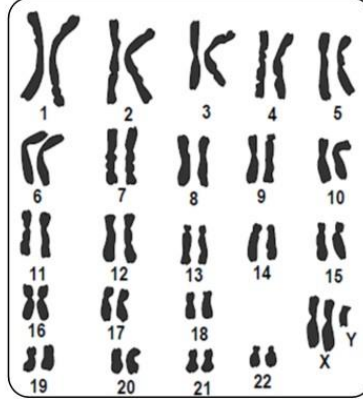
Il affecte des sujets féminins, ces femmes restent de petite taille, sont stériles et leurs caractères sexuels secondaires ne se développent pas.

La figure ci-dessous présente le caryotype d'une femme atteinte de cette anomalie



Le syndrome de Klinefelter

Il affecte les hommes, qui restent stériles et présentent parfois un développement anormal des seins, en plus chez ces sujets, on observe souvent un retard mental. La figure ci-dessous présente le caryotype d'un individu atteint de cette anomalie



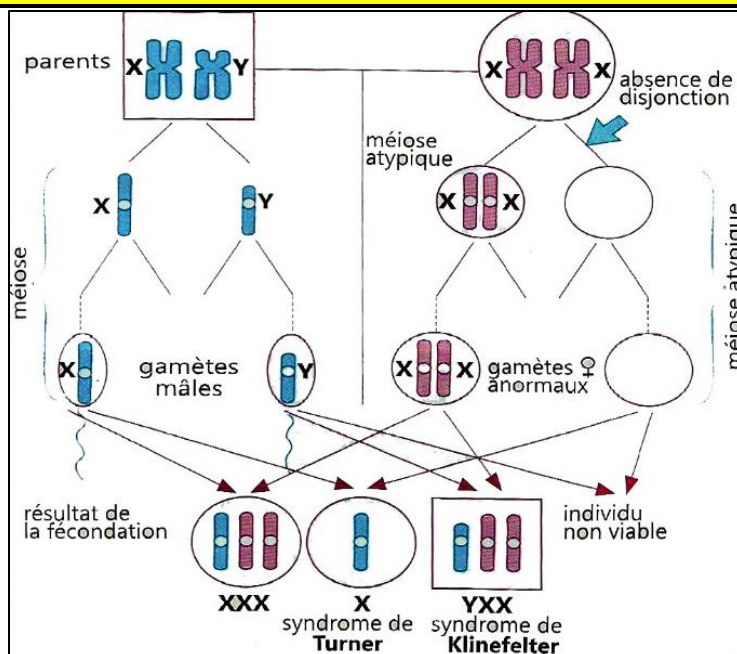
1. **Donnez** la formule chromosomique correspondante à chaque caryotype.

2. **Proposez** une explication pour l'origine de ces deux anomalies en considérant seulement la paire de chromosomes sexuels.

1. La formule chromosomique de l'individu atteint de Turner : $2n-1 = 44A+X$

La formule chromosomique de l'individu atteint de Klinefelter : $2n+1 = 44A+XXY$

2.



2. Les anomalies de structure

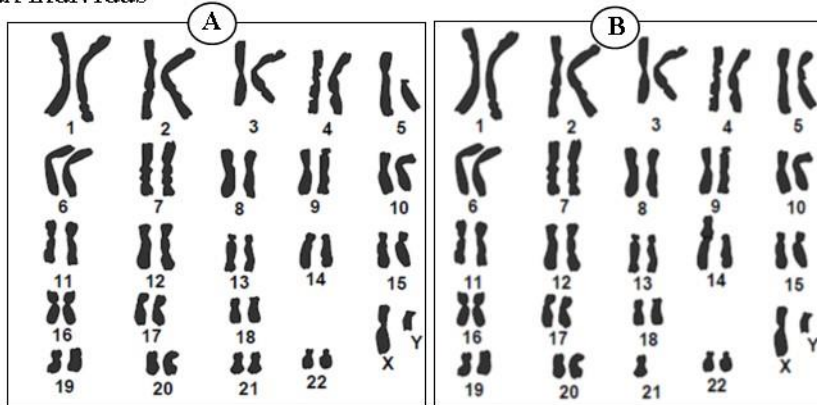
Document 12

Document 12: les anomalies de structure

Le stock chromosomique de tous les organismes eucaryotes est composé de chromosomes différents par la taille, la forme, la position du centromère et des bandes transversale colorables. Au sein de chaque espèce, le caryotype peut présenter des variations de structures qui correspondent à:

- Des **réarrangements** de fragments de chromatide(s) au sein d'un même chromosome (**délétion**, **duplication**)
- Des **translocations** (**simple**, **complète** ou **réciproque**) entre chromosomes non homologues.
- **Fusions** de deux paires de chromosomes

Les caryotypes ci-dessous présentent des anomalies de structure chez deux individus



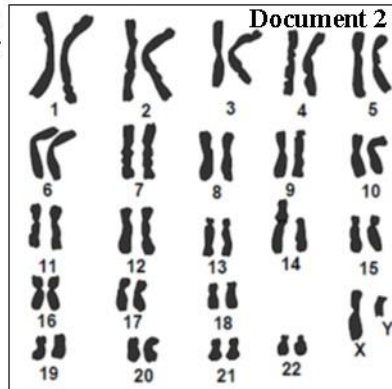
1. **Identifiez** l'anomalie que montre chaque caryotype.

2. Ces individus ont-ils un phénotype normal?

L'individu B a eu un enfant ayant un phénotype anormal. Il consulte son médecin, celui-ci établit le caryotype de l'enfant. Le résultat est représenté par le document 2.

3. **Déterminez** l'anomalie chromosomique chez cet enfant.

4. En considérant les paires de chromosomes impliqués dans l'anomalie, **réalisez** un schéma expliquant le mécanisme de formation du gamète à l'origine de cet enfant.

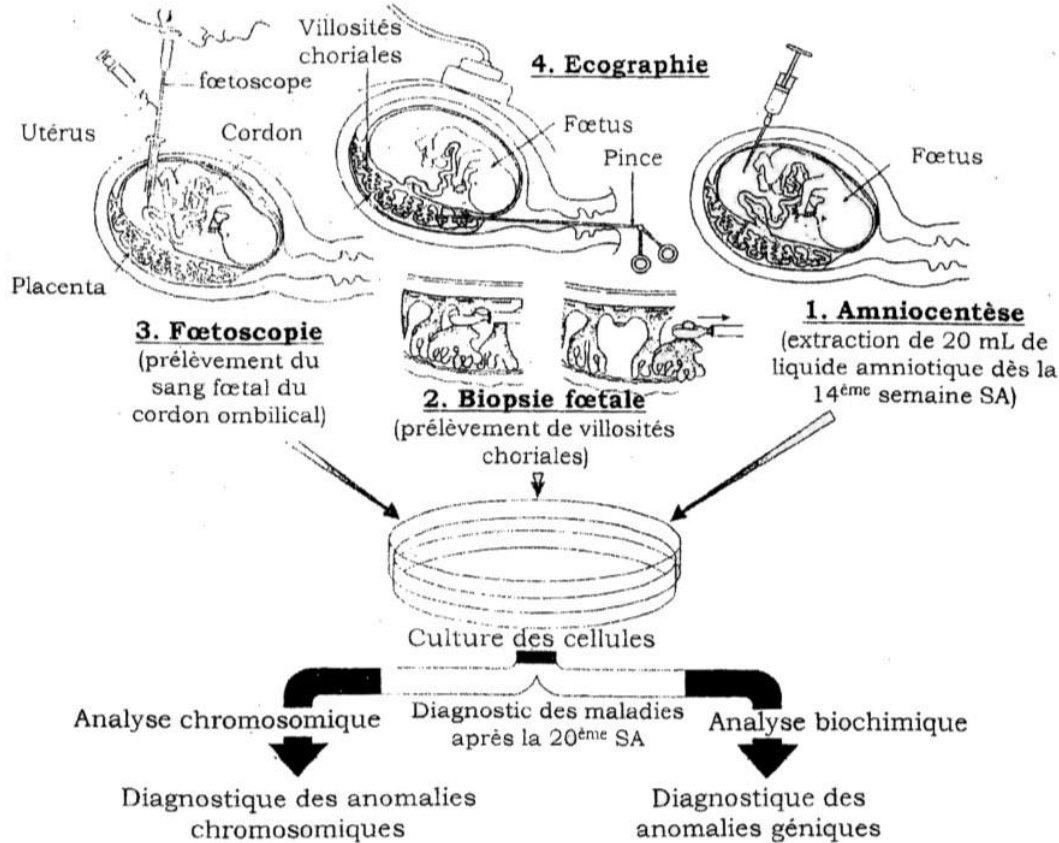


1. Le caryotype de l'individu A présente une délétion d'un fragment du chromosome 5
Le caryotype de l'individu B présente une translocation du chromosome 21 sur le chromosome 14
2. - Pour l'individu A, la perte d'un fragment du chromosome est accompagnée de perte d'un certain nombre de gènes et donc cet individu aura un phénotype anormal (il s'agit de la maladie du « cri de chat »
-Pour l'individu B, Il n'y a pas d'anomalie clinique chez le sujet porteur car il n'y a ni perte ni gain de matériel génétique. On dit que la translocation est équilibrée
3. L'enfant est trisomique, il présente 2 chromosomes 21 libres et un 3^{ème} lié au chromosome 14. On parle de trisomie 21 masquée.
4. Schéma de la méiose en considérant les paires 21 et 14

V. Diagnostic prénatal des maladies génétiques :

Document 13

Document 13: diagnostic prénatal des maladies génétiques



1. L'amniocentèse

Technique qui consiste à prélever environ 20ml de liquide amniotique dans lequel se trouvent des cellules du fœtus. Ce prélèvement permet de réaliser divers examens, comme la préparation du caryotype

2. Biopsie fœtale

Consiste à prélever des échantillons des villosités placentaires en vue de les analyser génétiquement pour rechercher des mutations et des anomalies chromosomiques

3. Fœtoscopie

Consiste à prélever un échantillon de sang fœtal à partir du cordon ombilical pour une analyse chimique ou une analyse génétique des cellules qu'il contient.

4. L'écographie

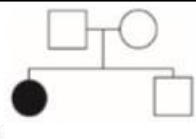
Consiste à envoyer des ultrasons dans la direction du fœtus et de collecter les ondes réfléchies et les transformer en images fixes ou animées

Cette technique permet de suivre le développement du fœtus grâce à la mesure de plusieurs paramètres tels que le volume du liquide amniotique, la taille du fœtus, le volume de sa tête, le diamètre de son abdomen... Elle permet également de mettre en évidence certains malformations concernant la morphologie du fœtus ou quelques-uns de ses organes.

M. jaouani

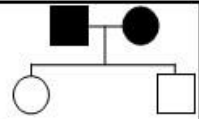
L'allèle responsable de la maladie est **récessif**

- ☞ la présence d'un individu malade issu d'un couple sain
- ☞ présence d'un sujet sain qui est hétérozygote



L'allèle responsable de la maladie est **dominant**

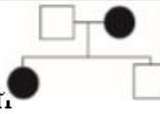
- ☞ la présence d'un individu sain issu d'un couple malade
- ☞ tous les individus malades ont au moins un parent malade
- ☞ présence d'un sujet malade qui est hétérozygote



Transmission d'une maladie héréditaire autosomal

L'allèle morbide est **récessif**

- ☞ garçon sain issu d'une mère malade
 - ☞ fille malade issue d'un père sain.
- ex: mucoviscidose



L'allèle morbide est **dominant**

- ☞ garçon malade issu d'une mère saine
 - ☞ fille saine issue d'un père malade
- ex: maladie de Huntington

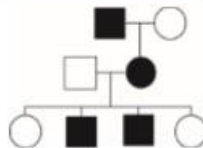


▲ Le gène responsable de la maladie est représenté par deux allèles chez les filles et les garçons

Transmission d'une maladie héréditaire liée à X

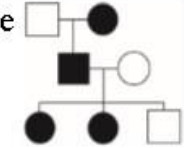
L'allèle morbide est **récessif**

- ☞ tous les garçons issus d'une mère malade sont malades.
 - ☞ toute fille malade est issue d'un père malade.
- ex: daltonisme



L'allèle morbide est **dominant**

- ☞ tout garçon malade est issu d'une mère malade.
 - ☞ toutes les filles issues d'un père malade sont malades.
- ex: rachitisme vitamino-résistant



▲ Le gène responsable de la maladie est représenté par deux allèles chez les filles et un seul allèle chez les garçons

Transmission d'une maladie héréditaire liée à Y

- ☞ tous les garçon issus d'un père malade sont malades
- ☞ toutes les filles sont saines puisqu'elles ne possèdent pas le chromosome Y



Astuce:

- ⇒ si l'allèle responsable de la maladie est **récessif**: repérez chaque ♀ malade dans le pedigree et observez le phénotype de ses fils (♂) et de son père (♂). Puis appliquez les règles ci-dessus.
- ⇒ si l'allèle responsable de la maladie est **dominant**: repérez chaque ♂ malade dans le pedigree et observez le phénotype de ses filles (♀) et de sa mère (♀). Puis appliquez les règles ci-dessus.