

Cas de la mucoviscidose : Prédiction génétique

- **Enfant III_1 malade.**
- Or, les parents II_1 et II_2 sont sains, idem pour les grands-parents I_1 et I_2 qui sont sains.
- **Mode de transmission : autosomique récessif.**

1. Analyse du gène CFTR

- La mucoviscidose est due à une mutation du gène CFTR. Il existe de nombreuses mutations avec des conséquences plus ou moins graves, et donc des impacts plus ou moins graves sur le phénotype macroscopique.
- **Individu III_1 malade** : Quel génotype ? **Gène génome 2** (ou génotype hétérozygote composite).

Comparaison gène CFTR sain et muté :

- **Mut 1** : substitution C en T
- **Mut 2** : délétion de 2 nucléotides (262 + 263)

Allèles de l'enfant malade III_1 :

- Allèle 1 = (mut1)
- Allèle 2 = (mut2)

2. Étude des parents et grands-parents (avec les données de Geniege2)

- **Parents :**

II_1 : (mut 1)/(sain)

II_2 : (sain)/(mut 2)

- **Grands-parents :**

I_1 : (mut 2)/(sain) => Origine de la muco dans la famille.

I_2 : (sain)/(sain)

○

Échiquier de croisement des parents II_1 et II_2 :

	II1 : (mut 1)	II1 : (sain)
II2 : sain	(mut 1)/(sain)	(sain)/(sain)
II2 : (mut 2)	(mut 1)/(mut2) donc malade	(sain)/(mut2)

- **Risque de 25% d'avoir un enfant malade en III.1**

3. Cas du fœtus

- **Père II_3** : (sain)/(sain)
- **Mère** : Aucun cas connu.
- Donc forte probabilité d'être (sain)/(sain) ou porteur sain (mais risque très faible en raison du mode autosomique récessif).