

DS P2 La transmission génétique de l'hypophosphatémie

[Lien vers le sujet](#)

L'hypophosphatémie est une maladie génétique liée au chromosome X.

L'analyse de l'arbre généalogique de la famille (doc 1) suggère que la maladie est plus fréquente chez les femmes que chez les hommes.

Problème : Comment expliquer que la fréquence de cette maladie soit plus élevée chez les femmes que chez les hommes ?

Hypothèse : Cette différence de fréquence serait liée à la localisation du gène impliqué dans la maladie.

La généalogie montre que les individus malades naissent toujours d'un parent malade. La maladie est donc dominante.

Le gène impliqué (gène PHEX) est localisé sur le locus Xq22.2 du chromosome X

Les chromosomes X et Y sont des hétérosomes : ils ne sont pas entièrement homologues.

Le locus Xq22.2 est situé en dehors des régions PAR (pseudo autosomique région = région homologue à X et Y) dans une région spécifique à X ne pouvant donc pas se recombiner avec Y. La maladie est donc gonosomique.

Un échiquier de croisement entre un homme malade (Y//X-) et une femme saine (X//X) donne 100 % de filles malades (X//X-) et 100 % de garçons sains (X//Y)

f saine \ h malade	50% Y	50% X-
100% X	X//Y	X//X-

Un échiquier de croisement entre un homme sain (Y//X) et une femme malade (X//X-) donne 50 % de filles malades (X//X-) et 50 % de garçons malades (Y//X-)

f malade \ h sain	50% Y	50% X
50% X	X//Y	X//X
50% X-	X-//Y	X-//X

Les reproductions entre une femme malade et un homme sain produisent donc autant de femmes malades que d'hommes malades. Cependant les reproductions entre une femme saine et un homme malade produisent 100% de femmes malades et aucun homme malade.

La différence de fréquence de la maladie entre les femmes et les hommes est donc due:

- à la position du gène PHEX impliqué sur un locus d'une région non autosomique du chromosome X.
- au caractère dominant de la maladie

La maladie étant gonosomique dominante liée à X, les femmes sont donc plus fréquemment atteintes comme le confirment les échiquiers de croisements.