

L'hémophilie A est une maladie monogénique, liée au sexe récessive, on nous informe par ailleurs que le gène est porté par le  $X$ .

On appellera "S" l'allèle "sain" et "m" l'allèle "malade".

Considérons dans un 1<sup>er</sup> temps l'arbre généalogique pour commencer à effectuer un diagnostic. (Document 1)

Les hommes sont hémizygotes c.-à.-d. que les gènes portés par  $X$  ne le sont pas par  $Y$ . Par conséquent leur phénotype est le "reflet" de leur génotype ainsi :

un homme sain  $\rightarrow \left( \frac{X_S}{Y} \right)$

un homme malade  $\rightarrow \left( \frac{X_m}{Y} \right)$

Les femmes ( $X//X$ ) ne peuvent pas être malades car tous les garçons atteints par cette maladie meurent (doc 1) et ne sont jamais père. Elles peuvent donc avoir les génotypes suivants :

$\left( \frac{X_S}{X_S} \right)$  ou  $\left( \frac{X_S}{X_m} \right)$

Le père  $\text{II}_3$  du futur enfant est sain donc son génotype est  $\left( \frac{X_S}{Y} \right)$ . La mère  $\text{III}_2$  a eu 2 frères malades qui sont décédés. Comme le père  $\text{II}_2$  est sain, l'allèle "malade" n'a pu être transmis que par la mère  $\rightarrow \text{II}_1 \left( \frac{X_S}{X_m} \right)$ . Par