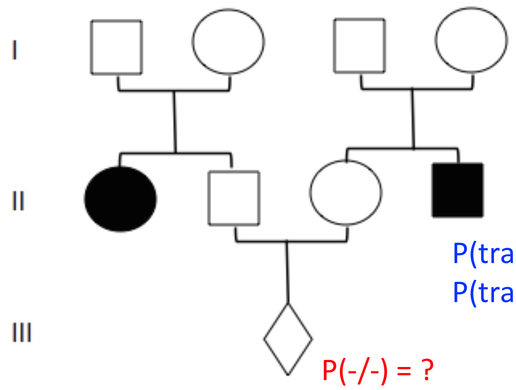
Q 2

La mucoviscidose est la maladie autosomique récessive la plus fréquente : 1 personne sur 2'000 est atteinte en Europe.

Un homme (II.2) dont la sœur est malade épouse une femme (II.3) dont le frère est malade.



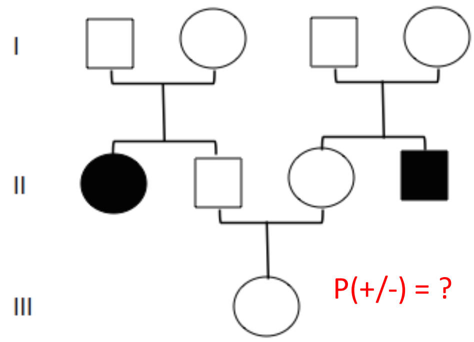
P(père porteur) = 2/3
P(mère porteuse) = 2/3
P(transmission par le père) = 1/2
P(transmission par la mère) = 1/2

P(-/-) = ?

2.1 Quelle est la probabilité a priori que leur premier enfant soit malade ? (2 pt)

_____ 2/3 x ½ x 2/3 x ½ = 1/9____

Le premier enfant est une fille en bonne santé.



P(+/-) = ?

2.2 Sachant quelle est en bonne santé, quel est le risque qu'elle soit porteuse (hétérozygote) ? (3 pt)

Probabilité par cas puis probabilité totale

Parents :	père	/ mère		|	fille : +/+	+/-	-/-	
Cas 1	+/+	+/+	1/3 x 1/3 = 1/9	→	1/9	0	0	
Cas 2	+/+	+/-	1/3 x 2/3 = 2/9	→	1/9	1/9	0	
Cas3	+/-	+/+	2/3 x 1/3 = 2/9	→	1/9	1/9	0	
Cas 4	+/-	+/-	2/3 x 2/3 = 4/9	→	1/9	2/9	1/9	← réponse 2.1
Probabilité totale :					4/9	4/9	1/9	

Probabilité a priori qu'elle soit porteuse (+/-) = 4/9

Probabilité a posteriori (sachant qu'elle est en bonne santé) qu'elle soit porteuse :

L'événement fille est -/- doit être exclu ; reste 8/9
Normalisation : (4/9) / (8/9) = ½ = 0.5

2.3 Quel serait le risque pour un deuxième enfant sachant que le premier est en bonne santé ? (inférence bayésienne) (5 pt)

Après la naissance du 1er enfant

- la probabilité que les 2 parents soient porteurs doit être réévaluée
- la probabilité de transmission reste ½ x ½ = ¼ ; aucune conditionnalité, aucune réévaluation

Probabilité a priori du cas 4 = 4/9 ; il faut calculer cette probabilité a posteriori

$$P(\text{2 parents porteurs} \mid 1^{er}\text{ enfant ok}) = \frac{P(1^{er}\text{ enf ok} \mid \text{2 parents porteurs}) \times P(\text{2 par. Porteurs})}{P(1^{er}\text{ enf. ok})}$$

$$P(\text{2 parents porteurs} \mid 1^{er}\text{ enfant ok}) = \frac{3/4 \times 4/9}{8/9 \text{ (soit } 1 - 1/9)}$$

$$P(\text{2 parents porteurs} \mid 1^{er}\text{ enfant ok}) = (3/9) \ / \ (8/9) = 3/8$$

La probabilité du couple a baissé de 4/9 à 3/8

P ($2^{ème}$ enfant -/-) = 3/8 x ¼ = 3/32
