

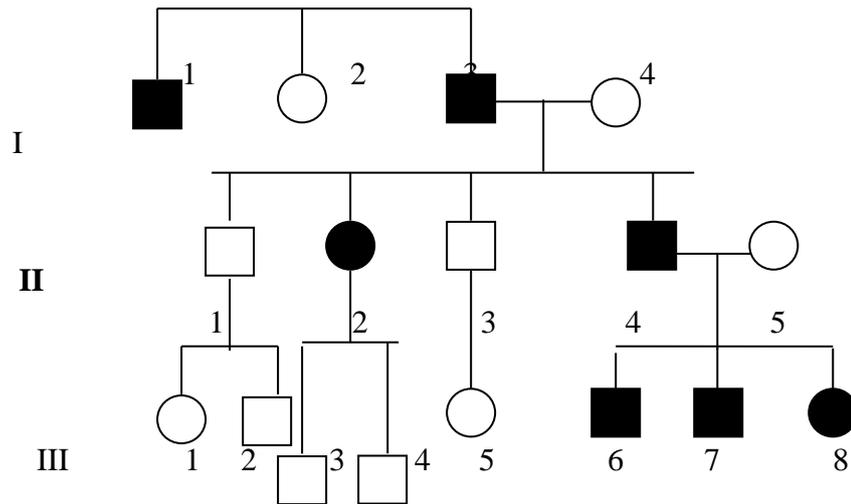
TD : DE GENETIQUE HUMAINE SVI S5

Exercice I

C'est un arbre généalogique d'une famille atteinte d'**hypercholestérolémie familiale**.

Quel est le mode de transmission de cette maladie ?

Quels sont les critères de reconnaissance de ce mode ?



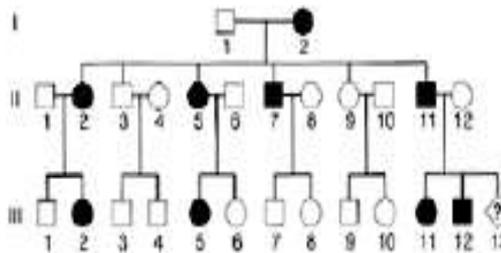
Exercice II

La phénylcétonurie est une maladie dépistée systématiquement à la naissance car elle est relativement fréquente (1 / 16 000 en France; 1 / 5 000 en Irlande). On dispose donc de données statistiques fiables : en Europe, on estime à 1 sur 60 (1 sur 63 en France) la proportion de sujets porteurs d'un allèle morbide du gène responsable, calculez la probabilité pour un couple européen pris au hasard de mettre au monde un enfant phénylcétonurique. Considérons un couple dont les 2 familles ne présentent pas d'antécédents de la maladie.

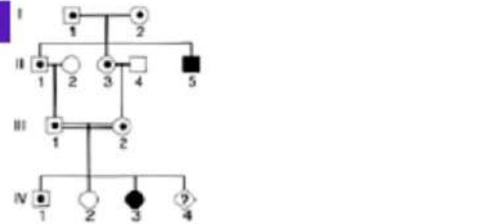
Exercice III

Expliquer le mode de transmission de chaque arbre généalogique. Justifiez votre réponse.

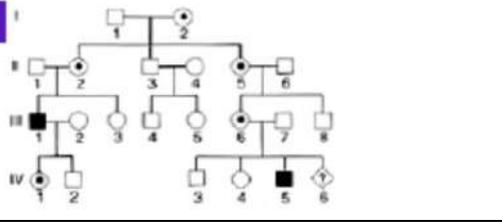
A

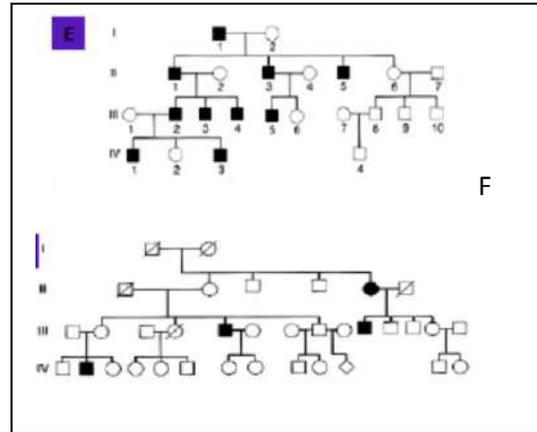
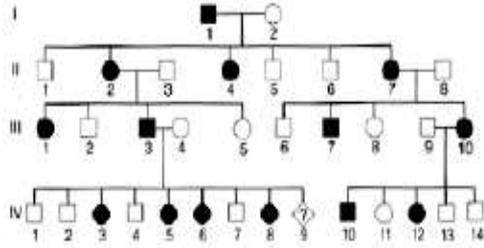


B



C



D**Exercice IV**

Choisir parmi la liste suivante ce qui décrit le mieux les situations a à f :

- 1- Hétérogénéité allélique
 - 2- Pléiotropie
 - 3- Expressivité variable
 - 4- Pénétrance incomplète
 - 5- Consanguinité
 - 6- Hétérogénéité de locus
- a) Un homme ne présente aucun signe de dystrophie myotonique (maladie musculaire autosomique dominante), alors que son père et ses deux filles expriment cette maladie.
 - b) La porphyrie, maladie autosomique dominante touchant la biosynthèse des porphyrines, peut être responsable d'une photosensibilité cutanée à l'origine de décollements cutanés, de douleurs abdominales, d'une neuropathie périphérique et de troubles psychiques
 - c) Un homme ayant quelques nodules de Lisch et des taches café au lait sous les aisselles a une fille qui présente une scoliose sévère et des centaines de neurofibromes sous cutanés.
 - d) Une forme rare de déficit en hormone de croissance autosomique récessif apparaît seulement dans certains petits villages isolés des Alpes suisses.
 - e) Une mutation non -sens et une délétion du gène de l'ornithine-carbamyltransférase (OCT) sont toutes deux responsables d'hyperammoniémie néonatale létale, liée à une absence d'OCT, enzyme hépatique indispensable au cycle de l'urée.
 - f) La rétinite pigmentaire, forme de dégénérescence rétinienne, peut être transmise selon le mode autosomique récessif, autosomique dominant, ou lié à l'X.

Exercice V

I/ Parmi les sujets suivants, quels sont ceux qui possèdent des caryotypes aneuploïdes ?

- a) une fille avec une translocation équilibrée impliquant le 11q et le 22q.
- b) une fille avec un mongolisme lié à une trisomie 21.
- c) Une fille avec un syndrome de Turner

Exercice VI

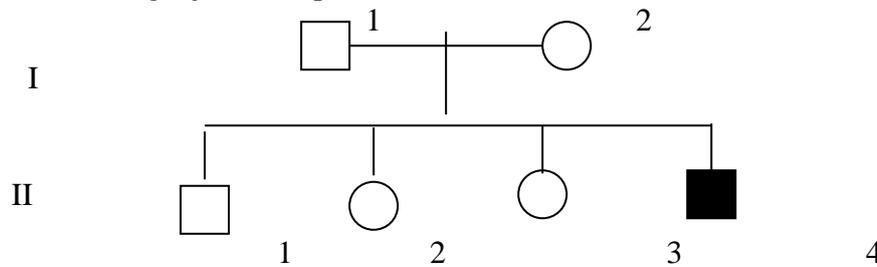
/ On découvre qu'une femme atteinte du syndrome de Turner est daltonienne (daltonisme : hérédité récessive liée à l'X). Son père et sa mère perçoivent tous deux les couleurs.

- a. Quel(s) événement (s) peuvent expliquer la coexistence de ces deux maladies héréditaires ?
- b. Chez quel parent le ou les événements se sont-ils produits ?

Exercice VII

Un gène récessif h lié au sexe retarde le temps de coagulation du sang et est responsable de l'hémophilie. En tirant les informations du pedigree ci-dessous, répondez aux questions suivantes :

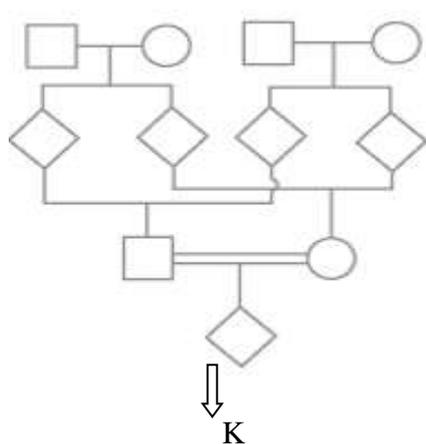
- si II2 se marie avec un homme normal, quelle est la probabilité pour que son premier enfant soit un garçon hémophile ?
- supposez que son premier enfant soit hémophile. Quelle est la probabilité pour que son second enfant soit un garçon hémophile ?



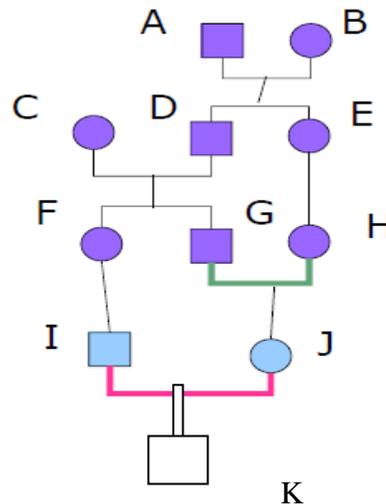
- Si II3 se marie avec un homme hémophile, quelle est la probabilité pour que son premier enfant soit normal ?
- Si la mère de I2 était phénotypiquement normale, quel était le phénotype de son père ?

Exercice VIII

- Définir les termes suivants : le coefficient de consanguinité et
- le coefficient de parenté, quelle est la relation entre ces deux coefficients ?
- Calculer le coefficient de consanguinité des individus K (**FK**) et le coefficient de parenté (r).



$f(K)$?



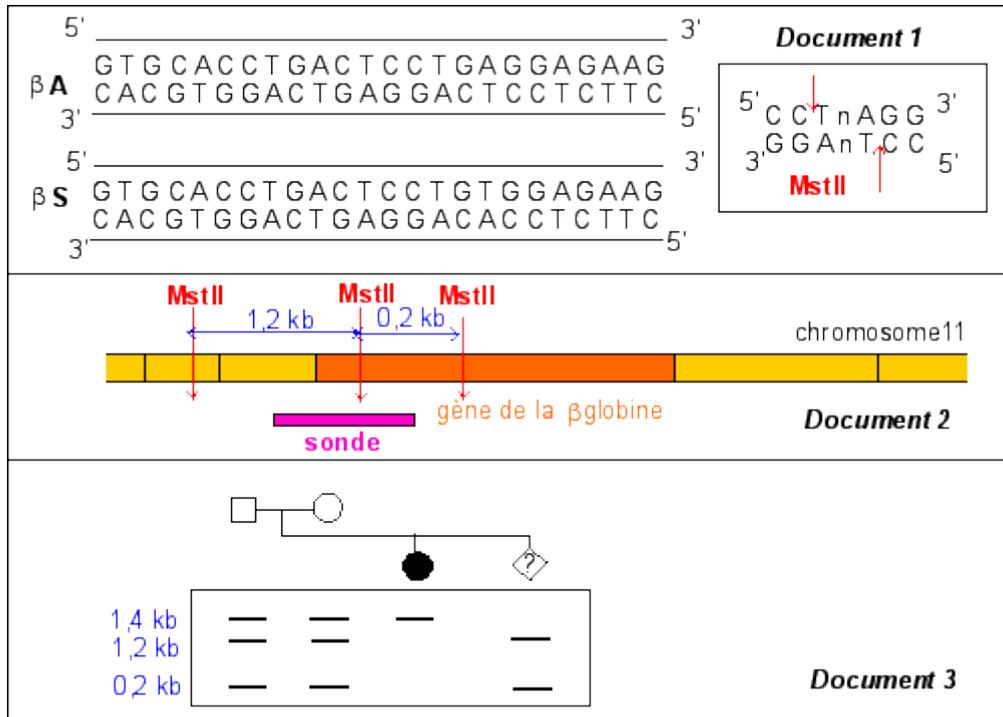
Exercice IX

Un couple ayant un enfant atteint de drépanocytose voudrait savoir si leur futur bébé sera également atteint de cette maladie. La drépanocytose est une maladie qui touche le sang, elle est due à une anomalie de la β globine. Le gène de la β globine possède un allèle sain βA et un allèle délétère βS . L'ADN des parents, de leur enfant et de leur fœtus est prélevé et coupé par l'enzyme MstII. Une électrophorèse est réalisée pour séparer les différents fragments obtenus

qui sont identifiés par une sonde spécifique marquée.

Question:

En utilisant l'ensemble de ces données, expliquez si le futur bébé sera atteint de drépanocytose



Document 1: "gène" (séquence très partielle) de la β globine

Document 2 : carte de restriction des sites **MstII** du chromosome **11** au voisinage du gène de la **β globine**: position d'appariement de la sonde utilisée dans le document 3

NB: la sonde repère aussi bien les fragments 0,2kb que 1,2 kb que 1,4 kb.

Document 3: arbre généalogique de cette famille (voir texte) et résultats de l'électrophorèse (id) les résultats étant présentés à la verticale en dessous du figuré de chaque membre de la famille.

Exercice X :

Philippe est le seul garçon atteint de Myopathie de Duchenne dans sa famille. Il a un frère, Pierre, non atteint. L'analyse de l'ADN de Philippe et Pierre montre que :

- Philippe a une délétion dans le gène DMD ;
- Pierre a reçu de sa mère le même chromosome X maternel que son frère mais sans délétion.

- 1) Quelles sont vos hypothèses ?
- 2) Quel conseil génétique donneriez-vous aux parents en ce qui concerne le risque de récurrence d'une Myopathie de Duchenne lors d'une prochaine grossesse ?

Exercice XI

A l'occasion d'explorations pour retard mental sévère chez un petit garçon de 5 ans, le diagnostic de syndrome de l'X fragile est porté.

A quelle anomalie génétique, correspond ce syndrome ?

Bon courage



LIENS UTILES 🙌

Visiter :

1. <https://biologie-maroc.com>

- Télécharger des cours, TD, TP et examens résolus (PDF Gratuit)

2. <https://biologie-maroc.com/shop/>

- Acheter des cahiers personnalisés + Lexiques et notions.
- Trouver des cadeaux et accessoires pour biologistes et géologues.
- Trouver des bourses et des écoles privées

3. <https://biologie-maroc.com/emploi/>

- Télécharger des exemples des CV, lettres de motivation, demandes de ...
- Trouver des offres d'emploi et de stage

