



TD N° 04: *Génétique Humaine*

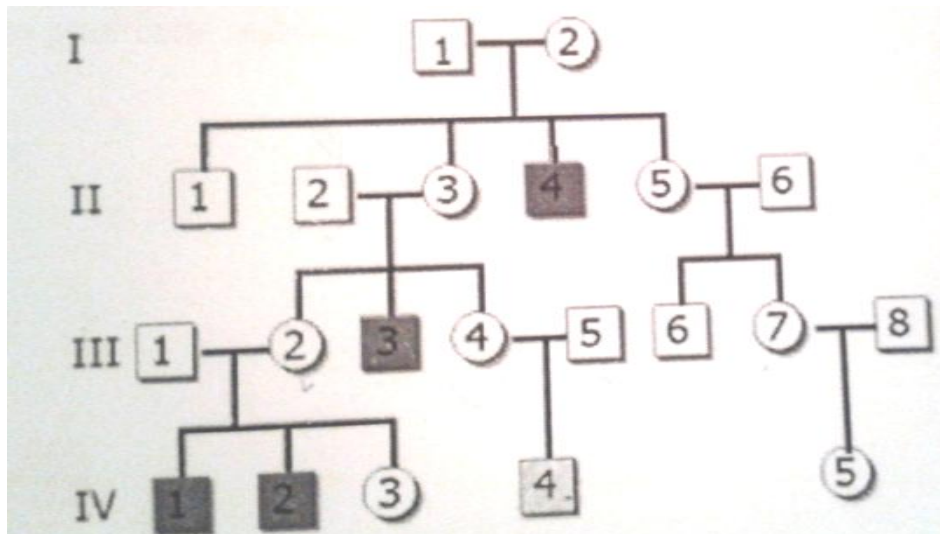
**Exercice n°1 :**

Le syndrome de Lowe est une maladie héréditaire très rare se manifestant par une déficience mentale, des troubles rénaux et une opacité des cristallins.

1-Quel est le déterminisme génétique (Mode de transmission) du syndrome de Lowe.

2-Quel est le génotype de l'individu II2 ?

3-Quelle est la probabilité pour III4 et III5 d'avoir un nouvel enfant malade ? si c'est un garçon ; si c'est une fille.



**Exercice n°02 :**

La neurofibromatose de type 1 (NF1) est une maladie héréditaire caractérisée par des taches « café au lait » : des taches d'hyperpigmentation sur la peau correspondant à des tumeurs)

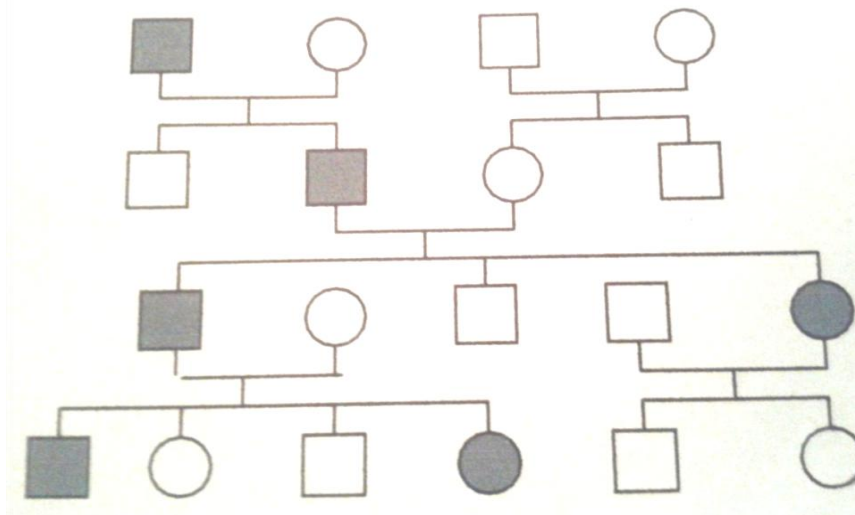
1-Complétez l'arbre généalogique. Quel est le mode de transmission de cette maladie ?

Justifiez votre réponse.

2-Donnez les génotypes des sujets :I1, II2, III2, III3, IV4 et IV6

3-Quel est le risque d'avoir des enfants malades pour le sujet IV6 ?

N.B : La neurofibromatose de type 1 a une incidence de 1/5000 dans la population générale.

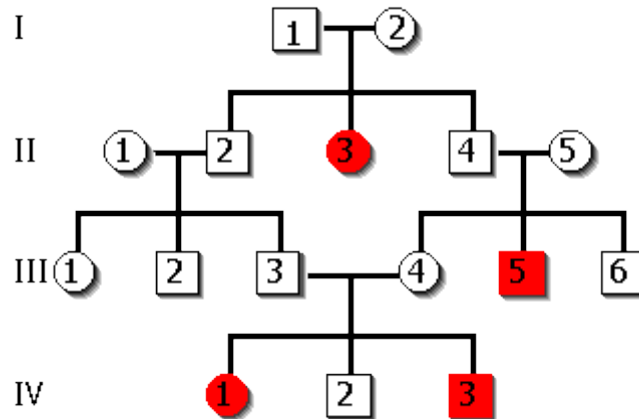




TD N° 04: *Génétique Humaine*

**Exercice n°3 :**

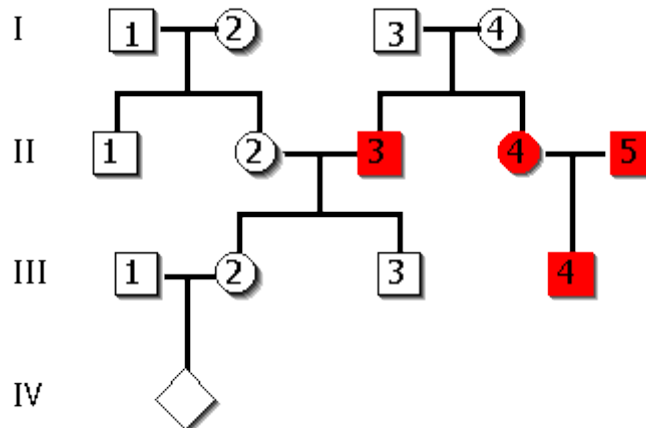
La phénylcétonurie est une maladie caractérisée par une accumulation de dérivés cétoniques causée par un défaut dans le métabolisme de l'acide aminé phénylalanine. La fréquence des hétérozygotes étant de 1/60. Le pedigree suivant la généalogie d'une famille dont certains membres sont atteints de phénylcétonurie.



- 1- L'allèle responsable de cette maladie est-il dominant ou récessif ? Justifiez la réponse .
- 2- Cette maladie est-elle portée par un autosome ou un chromosome sexuel ?
- 3- Quel est le génotype de l'individu III4 ?
- 4- Quelle est la probabilité pour III6 d'avoir un enfant malade s'il se marie avec une femme sans antécédents familiaux pour cette maladie ?

**Exercice n°4 :**

L'arbre généalogique suivant représente la transmission d'une maladie héréditaire chez une famille. Il s'agit de la surdité-mutité qui existe sous une forme héréditaire. La fréquence des hétérozygotes est de 1/30.



- 1- Déterminez le mode de transmission de la maladie, en justifiant votre réponse.
- 2- Quel est le génotype de l'individu III3 ?
- 3- Quelle est la probabilité pour que l'enfant de III1 et III2 soit malade ?