



### Exercice n° 1:

Que signifie les termes suivants : haploïde, monoploïde, diploïde, polyploïde, euploïdie, aneuploïdie.

### Exercice n° 2:

En déterminant le nombre chromosomique somatique ( $2n$ ) d'un grand nombre d'individus d'une espèce diploïde dont le nombre  $2n$  est 18, un cytologiste découvre deux individus anormaux : l'un (a) à 19 chromosomes ; et l'autre (b) à 36 chromosomes.

De quels types d'anomalies s'agit-il ?

### Exercice n° 3:

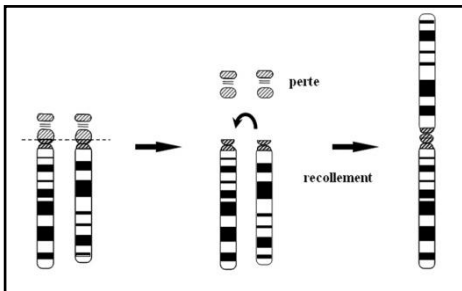
Soit  $2n=12$ , combien de chromosome trouve t-on chez :

- |                     |                          |                        |
|---------------------|--------------------------|------------------------|
| a- un monosomique;  | d- un double trisomique; | g- un triploïde;       |
| b- un trisomique;   | e- un nullisomique;      | h- un autotétraploïde; |
| c- un tétrasomique; | f- un monoploïde;        | i- un allotétraploïde  |

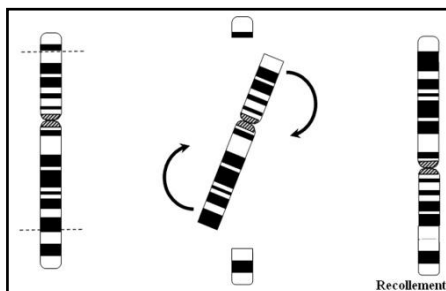
### Exercice n° 4:

Définissez pour chaque document (A,B,C) de quelle anomalie chromosomique s'agit-il ?

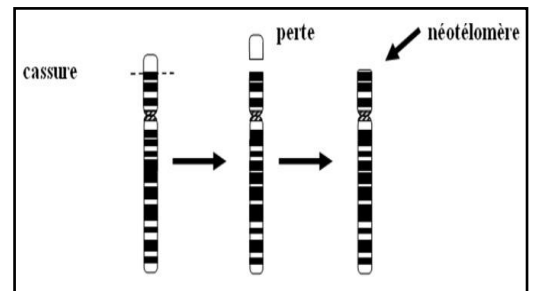
Document A



Document B



Document C



### Exercice n°5:

Donner le nom correspondant à chaque caryotype :

69 XXX, 46 XY t(2,4), 46 XX del 5 p-, 47 XY +21, 47XX + 18, 47 XXX

### Exercice n° 6 :

Chez l'homme  $2n=46$ . Ecrire :

- 1) Le caryotype d'un fœtus triploïde.
- 2) Le caryotype d'un fœtus tétraploïde.
- 3) Le caryotype d'un garçon atteint du syndrome cri de chat.
- 4) Le caryotype d'un garçon avec syndrome de Patau.
- 5) Le caryotype d'une fille avec de syndrome Down.
- 6) Le caryotype d'un garçon avec syndrome d'Edward.

### Exercice n°7 :

a- Donner les phénotypes et les caryotypes des sujets suivants :

- 1- Une fille avec 45 chromosomes présentant une translocation robertsonienne entre les chromosomes 21 et 22.
- 2- Un garçon avec chromosome X surnuméraire.
- 3- Un sujet de sexe masculin présentant une perte télomérique au niveau du bras court du chromosome 5. Le point de cassure en 5p14 .

4- Une fille présentant une translocation robertsonienne entre les chromosomes 21 et 22 mais avec 46 chromosomes

5- Un sujet de sexe masculin présentant un double remaniement, une délétion télomérique au niveau du bras court du chromosome 4 avec un point de cassure en p14.2 et une insertion en p11 du segment chromosomique 2q13-2q32.

*b- Donner la signification des caryotypes suivants :*

1-46,XY,ins(6)(p11q31q22).

4-46,XX,t(2;5)(q21;q31).

2-46,XY,inv(2)(p13p24).

5-46,XX,r(4)(p21q32).

3-45,X,-Y.

### **Exercice n° 8:**

Un réarrangement affecte le chromosome 5, la partie télomérique du bras p de ce chromosome est transférée vers l'extrémité du bras long du chromosome 13. L'individu porteur de cette translocation est de phénotype normal.

1)- Expliquer pourquoi ce sujet a un phénotype normal.

2)- Si un individu présentant cette translocation a des enfants avec un partenaire de caryotype normal, dites quels sont les phénotypes et caryotypes attendus dans leurs descendance.

NB : Si la partie du chromosome 13 est présente en trois exemplaires, cela entraîne la mort prématurée du nouveau né.

### **Exercice n° 9:**

Une de vos patientes est une petite fille avec une hémophilie A, maladie récessive liée à l'X. L'examen clinique de cette petite fille a révélé qu'elle présente tous les signes du syndrome de Turner. Sachant que sa mère est normale sans aucun antécédent familial et le père hémophile, comment pouvez vous expliquer l'atteinte de cette fille du syndrome de Turner et de l'hémophilie A ?

### **Exercice n° 10:**

Un homme hémophile épouse une femme normale. Ce couple a un enfant hémophile atteint du syndrome de Klinefelter et un enfant hémophile atteint du syndrome de Turner.

Chez quel parent y-a-t-il eu mal-ségrégation ?

Représentez le croisement et les gamètes donnés par chaque parent ?

Donnez les génotypes des descendants ?

### **Exercice n° 11:**

Des femmes présentant des caryotypes « 49XXXXX » ont déjà été décrites.

Expliquer comment ce caryotype peut se produire ?

### **Exercice n°12:**

Un laboratoire de cytogénétique établit un caryotype 46XY del 8 p 11 chez un patient et un caryotype 46 XX dup 8 p 11 chez un autre patient.

1)- Décrire les phénomènes en se basant sur ces seules informations.

2)- Quel patient devrait être le plus affecté.