

## TD MALADIES HEREDITAIRES DU METABOLISME

*Notion de génotypes ; phénotypes ; récessif et dominant ; Autosome et gonosome ; arbre généalogique*

**Exercice :** Catherine, ses parents et ses grands-parents ne sont pas atteints de phénylcétonurie. Par contre, un de ses deux frères est atteint, ainsi que la sœur de son père. De plus, le frère de Catherine qui est atteint de phénylcétonurie a épousé une femme non atteinte par cette maladie et aucune de ses deux filles n'est atteinte. Dans la famille de Jean-Paul (conjoint de Catherine), personne n'est atteint de phénylcétonurie

a) Construire l'arbre généalogique annoté de l'enfant à naître de Catherine et Jean-Paul en utilisant le code conventionnel.

b) Indiquer le mode de transmission de la phénylcétonurie :

- Récessif ou dominant ;
- Autosomal ou gonosomal.

Justifier vos réponses.

c) Indiquer le ou les génotypes possibles de Catherine, de sa mère, de son frère atteint de phénylcétonurie et des filles de ce dernier.

d) L'enfant à naître de Catherine et Jean-Paul peut-il être atteint de phénylcétonurie ? Expliquer le raisonnement.