

## TD\_CHAPITRE II \_AMINOACIDOPATHIES\_EXERCICES

### Exercice :

Calculez le risque de récurrence d'une maladie héréditaire du métabolisme se transmettant par mode autosome récessive :

- D'une union d'un porteur et d'un non porteur.
- D'une union de 2 porteurs.
- D'une union d'un non porteur (sain) et d'un malade
- D'une union d'un porteur et d'un malade
- D'une union de 2 malades

### Remarque :

- Préciser le taux des sujets Malades, Sains et Porteurs

### Exercice :

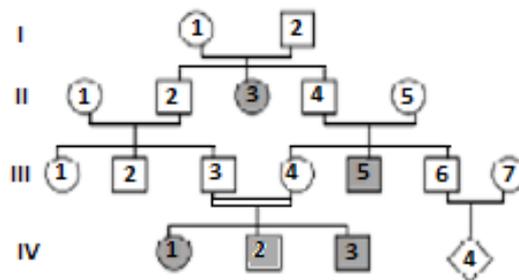
Catherine, ses parents et ses grands-parents ne sont pas atteints de phénylcétonurie. Par contre, un de ses deux frères est atteint, ainsi que la soeur de son père. De plus, le frère de Catherine qui est atteint de phénylcétonurie a épousé une femme non atteinte par cette maladie et aucune de ses deux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

- Construire l'arbre généalogique annoté de l'enfant à naître de Catherine et Jean-Paul en utilisant le code conventionnel.
- Indiquer le mode de transmission de la phénylcétonurie :
  - récessif ou dominant ;
  - autosomal ou gonosomal.
 Justifier la réponse.
- Indiquer le ou les génotypes possibles de Catherine, de sa mère, de son frère atteint de phénylcétonurie et des filles de ce dernier.
- L'enfant à naître de Catherine et Jean-Paul peut-il être atteint de phénylcétonurie ? Expliquer le raisonnement.

### Exercice :

Des analyses au sein de trois générations ont révélés un déficit en NAD, sérotonine et en mélanotinine chez les sujets II<sub>3</sub> ; III<sub>5</sub> ; IV<sub>1</sub> et IV<sub>3</sub>. Sur la base de ce que vous aviez étudiés en module *MALADIES HEREDITAIRE DU METABOLISME* :

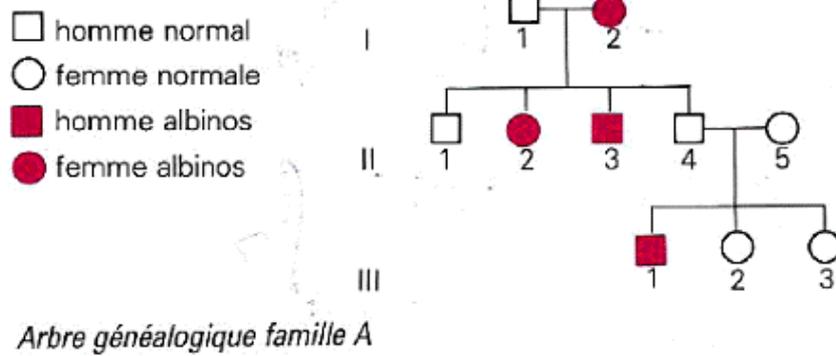
- Quelle(s) serait cette maladie héréditaire et de quel déficit métabolique souffraient les malades ? Indiquez le mode de transmission de maladie.
- Précisez sur l'arbre généalogique ci-dessous, le génotype des individus de chaque génération.
- Quelle est le lien de parenté entre III<sub>3</sub> et III<sub>4</sub> ? que leur auriez-vous conseillé s'ils vous avaient annoncé à l'avance leur intention de se marier ou d'avoir un enfant ?
- quel est taux de récurrence de la maladie chez les enfants du couple III<sub>3</sub> et III<sub>4</sub> ?
- 



### Exercice :

I. Le document 1 ci – dessous représente l'arbre généalogique d'une famille A dont certains membres sont albinos.

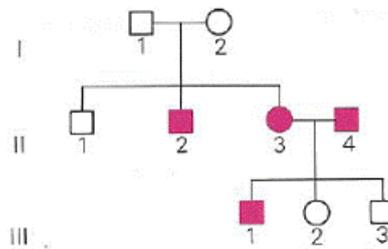
- L'albinisme est une mutation due à l'absence d'un pigment sombre, la mélanine, dans les cellules épidermiques et notamment dans celles des racines des poils.



Document 1

1. Par un raisonnement logique et rigoureux, vous déterminerez s'il y a dominance.
2. Est-ce que la transmission est liée à un chromosome sexuel ? Vous donnerez alors les génotypes possibles ou sûrs des individus II<sub>4</sub> et II<sub>5</sub> et de leurs trois enfants.

II. Une deuxième famille B présente aussi des individus albinos. Son arbre généalogique est représenté par le document 2 :



Arbre généalogique famille B

Document 2

Sachant que tous les enfants de cette famille sont légitimes, est-ce que l'analyse de ce document confirme vos résultats précédents? Quel problème apparaît alors?

III. Pour résoudre ce problème, des études approfondies sur la synthèse de la mélanine ont montré que ce pigment était dû à deux réactions chimiques successives dans le cytoplasme des cellules.

- **Première réaction** : un précurseur chimique P est transformé en tyrosine par une enzyme E<sub>1</sub>
- **Deuxième réaction**: la tyrosine est ensuite transformée en mélanine par une seconde enzyme E<sub>2</sub>.

L'analyse des racines des cheveux des individus II<sub>3</sub> et II<sub>4</sub> de la famille B a montré la présence normale du précurseur P chez ces deux individus.

On plonge alors la racine de quelques cheveux de II<sub>3</sub> et II<sub>4</sub> dans une solution de tyrosine. La racine des cheveux de II<sub>3</sub> devient sombre et l'analyse montre la présence de mélanine, mais la racine des cheveux de II<sub>4</sub> reste incolore.

Par un raisonnement logique, à partir de ces résultats expérimentaux, vous préciserez quel est, ou quel pourrait être, l'équipement enzymatique des cellules de II<sub>3</sub> et II<sub>4</sub> expliquant l'albinisme de ces deux individus.

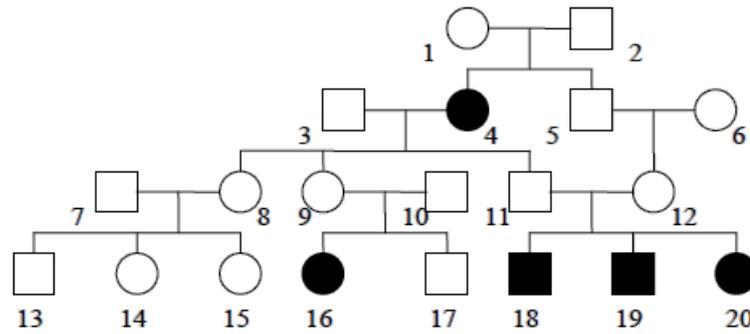
En admettant que chaque enzyme E<sub>1</sub> et E<sub>2</sub> est synthétisée grâce à l'action d'un gène spécifique (les 2 gènes n'étant pas liés), et que la présence d'un seul allèle normal d'un gène suffit à commander la synthèse de l'enzyme correspondante, vous envisagerez tous les génotypes possibles pour II<sub>3</sub> et pour II<sub>4</sub>

Vous choisirez alors, parmi ces différents cas possibles, un génotype pour II<sub>3</sub> et un génotype pour II<sub>4</sub> permettant d'expliquer la descendance de ces deux individus. Vous justifierez votre choix par l'échiquier gamétique correspondant.

Par convention, on appellera E<sub>1</sub> et E<sub>2</sub> les allèles normaux des deux gènes concernés, et O<sub>1</sub> et O<sub>2</sub> les deux allèles mutés de ces mêmes gènes (c'est-à-dire en fait l'absence des allèles normaux).

**Exercice :**

L'idiotie **phénylpyruvique** est une maladie héréditaire dont sont atteints plusieurs membres d'une famille, dont voici l'arbre généalogique :



1. L'allèle responsable de ce trouble héréditaire est-il dominant ou récessif ? Justifiez.
2. Le gène concerné est-il situé sur le chromosome X ? Justifiez.
3. Quel est le lien de parenté entre 11 et 12 ? Que leur auriez-vous conseillé s'ils vous avaient annoncé à l'avance leur intention d'avoir un enfant ? Le cas échéant, complétez l'arbre, en indiquant les personnes hétérozygotes.