

### TD N°3 de Cytogénétique

#### Exercice 01

Donnez le caryotype et le nom du syndrome des personnes ci-dessous si possible.

\*Une fille avec 45 chromosomes et une translocation Robertsonienne entre les chromosomes 14 et 21

\*Un garçon avec 47 chromosomes, le chromosome surnuméraire étant le 13

\*Un garçon avec 47 chromosomes, le chromosome surnuméraire étant le X

\*Un homme avec une translocation réciproque entre les chromosomes 7 et 18. Les points de cassure étant en q35 pour le chromosome 7 et q21 pour le chromosome 18.

\*Donnez la signification des formules chromosomiques suivants : 13q21.3 et 46, XY,t(3;8)(q12;22)

Ecrivez les formules correspondant à :

1. Un enfant présentant une trisomie 18.
2. Une délétion du bras court du chromosome 10.
3. Un zygote triploïde.
4. Superfemme.

#### Exercice 02

Un garçon atteint du syndrome de Klinefelter (47, XXY) est né d'une mère phénotypiquement normale et d'un père atteint de dysplasie ectodermique anhidrotique, une maladie de peau liée au chromosome X. La peau de la mère est totalement normale. Son fils, lui, présente des zones de peau normales et des zones anormales.

1. Quel est le parent qui a fourni le gamète anormal ?
2. En utilisant la terminologie génétique appropriée, décrivez l'accident méiotique qui s'est produit. Indiquez quelle division a été affectée.
3. En utilisant la terminologie génétique appropriée, expliquez le phénotype de peau du fils.

#### Exercice 03

Un enfant est né, atteint du syndrome du Turner.

1. Ecrivez le caryotype de cet enfant et donnez deux principales caractéristiques morphologiques de ce syndrome.
2. Déterminez le parent qui a produit le gamète anormal. Et à quel moment ?
3. Déterminez le parent qui a produit le gamète anormal, si en plus de ce syndrome, l'enfant est atteint du syndrome du X fragile (maladie génétique dominante liée au chromosome X) sachant que la mère est saine.

#### Exercice 04

Déterminez l'origine du non disjonction chez une famille dont l'enfant est atteint d'un syndrome de Klinefelter.

Les caryotypes des parents sont les suivants :

Père : 46,(Xp-) Y

Mère : 45,XX (t21/13)

#### Exercice 05

Une femme en bonne santé possède un caryotype à 45 chromosomes dont l'un a subi une translocation Robertsonienne et contient la majeure partie des chromosomes 18 et 21. Discutez les différents cas possible pour sa descendance, si son mari présente un caryotype normal.

### Exercice 06

Un homme épouse une femme, bien vite ils se retrouvent face à un problème de semi-stérilité. Le diagnostic révèle une anomalie chez l'époux localisée sur son chromosome 6.

Trouvez le type d'anomalie

Pourquoi l'époux présente une semi-stérilité ? (schématisez)

### Exercice 07

On suppose qu'une translocation affecte une partie du petit bras d'un chromosome 5. Celle-ci étant transférée sur le bras long du chromosome 14. Les sujets présentant cette anomalie cytogénétique restent sains. Par contre, si la portion concernée du chromosome 5 est présente en un seul exemplaire, le sujet est atteint du syndrome du cri du chat. Enfin, si cette dernière est présente en 3 exemplaires, elle provoque la mort précoce du nouveau-né.

Soit un homme avec ce type de translocation, a des enfants avec une femme normale phénotypiquement et génotypiquement.

1. Schématisez la translocation
2. Donnez les différents types de gamètes de ce parent transloqué.
3. Donnez les génotypes et les phénotypes de la descendance.
4. Quel est le pourcentage d'enfants atteints du syndrome du cri du chat ?